

Cochez la réponse juste

1- La maladie multifactorielle est due à ✓

- a) Une mutation génétique à transmission liée au sexe
- b) Uniquement à une infection bactérienne
- ☒ c) L'interaction de plusieurs facteurs (génétique, environnemental et individuel)
- d) Un accident de la voie publique.
- e) Déficit héréditaire de l'un des facteurs de la coagulation

2- Une des pathologies suivantes n'est pas une maladie multifactorielle :

- a) Diabète
- b) Maladie de Crohn
- c) Cancer
- ☒ d) Hémophilie
- e) Asthme

ResiPharmaTM

3- Le risque de récurrence de la maladie multifactorielle diminue : ✓

- a) Avec le degré de parenté.
- b) Lorsqu'il existe plus d'un sujet atteint dans la famille.
- c) Avec la sévérité de la maladie.
- d) Lorsque la personne atteinte est du sexe le moins fréquemment atteint.
- ☒ e) En absence de consanguinité.

4- Une cellule qui présente une Trisomie 21 : ✓

- a) Ne contient que 21 chromosomes
- b) Contient 21 paires de chromosomes
- ☒ c) Présente une anomalie de la paire numéro 21
- d) Contient un nombre normal de chromosomes
- e) Toutes les réponses sont fausses

5- Les mutations touchant l'ADN mitochondriale sont : ✓

- a) transmises par l'homme
- b) toujours présente sous forme homoplasmiques
- ☒ c) peuvent être présente à l'état d'hétéroplasmie
- d) Des anomalies moléculaires situées sur le génome nucléaire ou mitochondriale
- e) On identifie que des mutations ponctuelles

- 6 - La syndromes de prader-willi est dû à
- a) une mutation ponctuelle au niveau du gène
 - b) une délétion sur le chromosome 15
 - c) une microdélétion ponctuelle
 - d) une insertion
 - e) délétion hémizygote du gène

- 7 - L'impression parentale est un mécanisme ?
- a) associé à tous les gènes du génome humain
 - b) implique des remaniements géniques importants à type de duplication
 - c) est due à un mécanisme de méthylation sur les îlots CpG
 - d) est due à un mécanisme d'acétylation des histones
 - e) entraîne une activation du gène

8 - une des conditions ci-dessous ne s'applique pas à la vérification de la loi de Hardy - Weinberg :

- a) Les unions se font au hasard
- b) Pas de migration
- c) Pas de sélection contre un phénotype particulier
- d) La population doit être de dimension finie
- e) Le taux de mutation est constant

9 - pour un caractère autosomique codominant pour deux allèles M et N, où H représente le taux des hétérozygotes, la fréquence P de l'allèle M est :

- a) $P = q - 1$
- b) $P = 2pq + q^2$
- c) $P = p + \frac{1}{2} H$
- d) $P = q^2 + pq$
- e) $P = q + \frac{1}{2} H$

ResiPharmaTM

10 - La fréquence q du gène pathologique pour un caractère dominant autosomique où H représente les sujets malades est de :

- a) $q = \frac{1}{2} H$
- b) $q = \frac{1}{2} H + P$
- c) $q = H + \frac{1}{2} P$
- d) $q = \frac{1}{2} H + 2P$
- e) $q = 2H + \frac{1}{2} P$

11 - Une des conditions ci-dessous ne fait pas basculer la loi de Harvy- Weinberg :

- a) la sélection naturelle
- b) la survenue de mutations
- c) le non respect de la panmixie
- d) la ségrégation indépendante des cellules
- e) les unions ne se font pas au hasard

12 - Concernant la classification des chromosomes : cocher la réponse Juste

- a) repose sur Trois critères
- b) repose sur la largeur relative des chromosomes
- c) si $0,25 < 1c < 0,5$: on parlera de sub métacentrique

12. a) si l'indice centromérique (X_c) est égal 0,5, on parle d'acrocentrique
 b) $X_c = \frac{Pq}{P+q}$ (longueur totale du chromosome) / P (longueur du bras court)
 c) À propos des techniques de marquage, cocher la réponse juste : ☒
 d) La technique de marquage des bandes G. Les chromosomes sont traités par la chaleur avant d'être colorés.
 e) La technique de marquage des bandes R. Les chromosomes sont traités par la chaleur avant d'être colorés.
 f) La technique de marquage Q. colore de façon spécifique les régions autoradiotiques de chaque chromosome.
 g) Le marquage des bandes G révèle les régions riches en A et T.
 h) Le marquage des bandes R révèle les régions riches en A et T.

13. Les Anomalies chromosomiques constitutionnelles : Cocher la réponse juste ☒
 a) Sont des anomalies somatiques apparues secondairement durant la vie.
 b) L'accident chromosomique s'est produit au cours de la vie de l'individu.
 c) Sont liées à un processus de transformation maligne (cancer).
 d) Sont limitées à l'organe concerné.
 e) Sont présentes à la naissance.

14. Les aneuploïdies : ☒

- a) Sont des anomalies chromosomiques de structure.
 b) Consistent à dupliquer tout le génome.
 c) Sont toujours en mosaïque.
 d) Concernent seulement un ou plusieurs chromosomes, trisomies ou monosomies.
 e) Les cellules comportent plus de 2 lots haploïdes.

15. Les anomalies chromosomiques de structure : ☒

- a) Résultent d'une cassure(s) de l'ADN suivie d'une réparation anormale.
 b) Se produisent de façon aléatoire mais il existe certaines régions préférentielles.
 c) Touchent un, 2 ou plusieurs chromosomes.
 d) Les Réarrangements peuvent être équilibrés/déséquilibrés.
 e) Toutes les réponses sont justes.

16. Les insertions : ☒

- a) Le transfert d'un segment chromosomique intercalaire à l'intérieur d'un autre bras.
 b) Résultent d'un mécanisme à deux cassures.
 c) Les chromosomes donneur et receveur sont obligatoirement différents.
 d) Le segment inséré conserve toujours son orientation par rapport au centromère.
 e) Le segment inséré prend toujours une orientation inverse par rapport au centromère.

17. La translocation réciproque : ☒

- a) Se définit comme la fusion centrique de 2 chromosomes acrocentriques.
 b) Se caractérise par deux cassures sur deux chromosomes différents et recollement après échange des segments distaux.
 c) La translocation porte les 2 bras longs des chromosomes impliqués.
 d) L'individu porteur de la translocation est phénotypiquement anormal.
 e) Les patients porteurs d'une translocation réciproque ont un caryotype à 45 chromosomes.

19 - Nomenclature des chromosomes (ISCN) ✓

- a) Les régions, bandes et sous-bandes chromosomiques sont numérotées en partant du télomère
- b) Le numéro de la bande et celui de la sous-bande sont séparés par une virgule
- c) Le centromère est désigné par 10
- d) «q» pour la partie dirigée vers le bras court.
- e) «p» pour la partie dirigée vers le bras long.

20 - La méthylation de l'ADN permet: ✓

- a) L'ajout d'un motif (CH_2) en position 2 du noyau pyrimidique.
- b) Modification de la séquence d'ADN.
- c) Se produit principalement sur les résidus cytosines de dinucléotides palindromiques 5'-CG-3', appelés dinucléotides CpG.
- d) N'affecte pas l'expression du gène.
- e) Des profils de méthylations héréditaires et irréversibles.





2ème Année de Pharmacie - EMD 3- 2019/2020 - GENETIQUE

Date de l'épreuve : 09/11/2020

Page 1/1

Corrigé Type

Barème par question : 1,000000

N°	Rép.
1	C
2	D
3	E
4	C
5	C
6	C
7	C
8	D
9	C
10	A
11	D
12	C
13	D
14	E
15	D
16	E
17	A
18	B
19	C
20	C

