

Epreuve de moyenne durée No1 de Génétique

Questions à choix multiples

ResiPharmaTM

1- Les travaux de Gregor Mendel :

- a- Il a publié ces travaux en 1866
- b- Il travaillait sur trois générations dans ces croisements
- c- Il effectuait lui-même la fécondation
- ☒ d- Il y a 4 raisons pour lesquelles Mendel a choisi les pois pour ces travaux en génétique ✓

2- On appelle homozygote pour un gène :

- a. des individus ayant le même phénotype déterminé par ce gène.
- b. des individus ayant un même allèle du gène en deux exemplaires.
- c. des individus ayant au moins un allèle récessif du gène.
- ☒ d. des individus présentant une seule forme allélique du gène. ✓

3- Dans toutes les cellules somatiques d'un embryon de mammifère, on a trouvé $2n+1$ chromosome l'explication de ce nombre anormal est sans doute la suivante :

- a- Un des parents avait $2n+1$ chromosome dans chaque cellule somatique
- b- Il y a eu répartition inégale des chromosomes pendant la division I de la méiose dans une des cellules mère des gamètes chez l'un des parents
- c- Il y a eu crossing-over dans une des cellules mères des gamètes d'un des parents
- ☒ d- Il y eu anomalie au début du développement embryonnaire.

4-On croise une brebis (blanche) et frisée (fr) homozygote avec un mouton noir (no) et lisse (li) homozygote également : on observe en F2 1/16 jeune (bl)+(li). Quel sera le phénotype de la 1ère génération filiale :

- a- Noir et lisse
- b- Noir et frisé
- c- Blanc et lisse
- d- Gris et ondulé

5- Après un croisement test on obtient quatre phénotypes équiprobables ; on peut en déduire que :

- a- Ces résultats sont dus à un brassage intra-chromosomique
- b- Les parents sont tous les deux homozygotes
- c- Les gènes étudiés sont situés sur des paires de chromosomes différents
- ☒ d- Les gènes étudiés sont situés sur la même paire de chromosome

6- Une souche de drosophile présente deux caractères phénotypiques (a) et (b) déterminés par les gènes a et b portés par le même chromosome. on la croise avec une souche sauvage (+, +) : femelle (+, +) X mâle (a b) donne F1 (+, +) 100% :

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est(sont) compatible(s) avec ces résultats.

- ☒ a- Les caractères a et b sont déterminés par des gènes du chromosome X.
- ☐ b- Les caractères a et b sont déterminés par des gènes autosomiques.
- ☐ c- Les caractères a et b ségrégent de façon indépendantes.
- ☐ d- Un croisement entre une femelle F1 et un mâle F1 permettrait de définir si les gènes déterminants les caractères a et b sont portés par un autosome ou par le chromosome X.

ResiPharmaTM

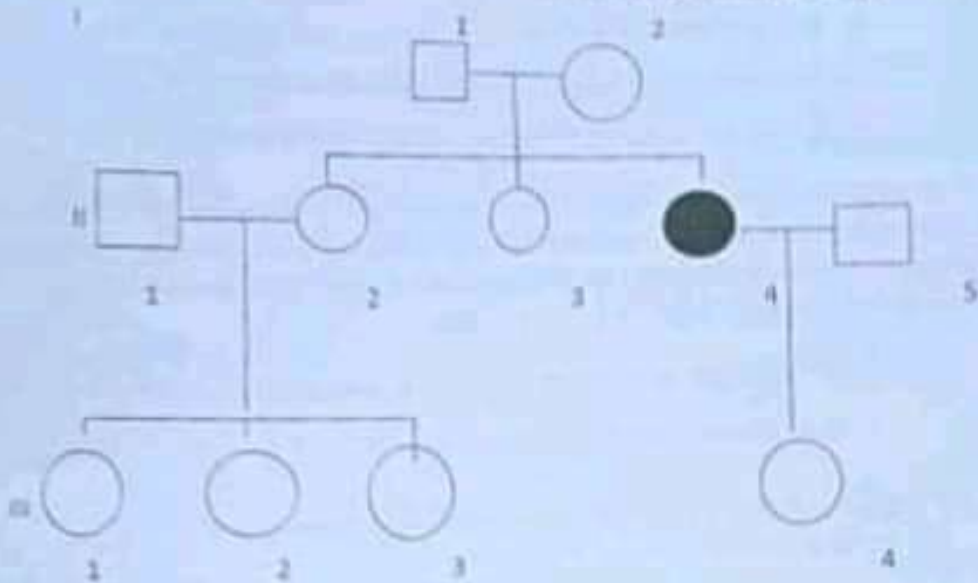
7- Le 1er stade dans la réalisation d'un caryotype est :

- a- Lecture et classement des chromosomes.
- b- Le banding.
- ☒ c- Mise en culture.
- d- Étalement sur une lame.

8- Parmi les formules chromosomiques suivantes, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) :

- a- 45, XY, t (13q 14q)
- ☒ b- 47, XY, +21.
- c- 46, XX, t (1; 14) (q22 q23).
- d- 46, X, iso (X q).

9- Soit l'arbre généalogique suivant où II 4 est atteint d'une maladie génétique rare.



Parmi les propositions suivantes indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s)

- a- C'est une transmission autosomique dominante à pénétrance complète. ✓
- b- Considérant que cette maladie se transmet selon un mode récessif, le risque pour l'individu III3 d'être hétérozygote pour l'allèle délétère est de $1/3$. ✓
- c- Considérant maintenant que cette maladie se transmet selon le mode autosomique récessif, le risque pour l'individu III4 d'être hétérozygote pour l'allèle délétère est de $1/2$.
- d- Considérant que cette maladie se transmet selon un mode autosomique récessif, le risque pour l'individu II2 d'être hétérozygote pour l'allèle délétère est de $1/2$.

10- un patient atteint de leucémie myéloïde chronique.

- a- C'est une anomalie équilibrée. ✓
- b- Le point de cassure génère un oncogène.
- c- Elle implique les chromosomes 14 et 21.
- d- C'est une fusion centrique.

11- Un enfant né de parents sains, présente une fente labiopalatine unilatérale et une anomalie cardiaque associée à un retard mental sévère. Un caryotype standard réalisé chez cet enfant montre la présence de 46 chromosomes avec un excès de matériel chromosomique sur un des deux chromosomes 5. Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s).

ResiPharmaTM

- a- Il ne s'agit pas d'un caractère génétiquement déterminé
- b- Il s'agit d'une aneuploidie
- ☒ c- Il s'agit d'une anomalie de structure des chromosomes ✓
- d- Il s'agit d'une anomalie chromosomique équilibrée

12- Le caryotype à partir d'un prélèvement de sang périphérique est effectué chez un nouveau-né présentant une dysmorphie caractéristique de la trisomie 18 : la formule chromosomique est la suivante : $46, XY(12)/47, XY, +18(4)$. Parmi les propositions suivantes indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) :

- ☒ a- Le chromosome 18 est un chromosome acrocentrique ✓
- b- Il s'agit d'une anomalie chromosomique homogène
- ☒ c- Il s'agit d'une anomalie chromosomique en mosaïque ✓
- d- D'une non disjonction d'origine méiotique.

13- Parmi les propositions suivantes, concernant les mosaïques constitutionnelles, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s).

- ☒ a- Elle correspond à la présence simultanée chez un individu de deux populations cellulaires de constitution génétique différentes. ✓
- b- Elle provient d'une non disjonction gamétique.
- c- Une trisomie 21 en mosaïque chez un individu de sexe masculin s'écrit par exemple : $46, XX(16\%)/47, XX+21(90\%)$.
- ☒ d- Elle apparaît au cours de l'embryogenèse. ✓

14- On étudie la transmission de deux caractères phénotypiques chez deux lignées pures de *Drosophiles* : la couleur blanche de l'œil (white-eye) codée par le gène white, w, et la couleur noire du corps (ebony) par le gène e. On réalise les croisements suivants entre la lignée A (white, ebony) et la lignée sauvage B (+, +) :

ResiPharmaTM

1- Femelle lignée A (white, ebony) X mâle lignée B (++) donne 52 femelles(++)
+ 46 Mâles (white, +)

2- Femelle lignée (+, +) X mâle lignée A (white, ebony) donne 100% (++)

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s).

- ☒ a- Les caractères mutants (w) et (e) sont récessifs. ✓
- b- Les gènes w et e sont portés par deux chromosomes différents.
- c- Les femelles F1 de phénotype (+, +) issues du croisement 1 sont double hétérozygote.
- d- Les drosophiles F1 issues du croisement 2 ont toutes le même génotype à ces deux locus.

15- Parmi les propositions suivantes concernant les bandes chromosomiques. Indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) :

- a- elles sont visibles en interphase.
- ☒ b- l'organisation des bandes G est inverse de celle des bandes R. ✓
- c- Les bandes R contiennent généralement peu de gène.
- d- Les bandes G sont riches en CG.

ResiPharmaTM

16- la trophocentèse :

- a- Le prélèvement est réalisé au niveau du syncytiotrophoblaste.
- ☒ b- Taux de fausse couche : 2 à 3%.
- c- Taux de fausse couche : 1%
- d- Prélèvement à la 10^{ème} semaine d'aménorrhée au niveau du cordon ombilical.

17- un caryotype : 46, XY/ 46, XY, t(4, 11)(46, XY, t(4, 11))(X) . Il s'agit :

- ☒ a- Leucémie myéloïde chronique.
- b- Leucémie aigue lymphoblastique .
- c- Anomalie constitutionnelle de type I.
- d- Anomalie constitutionnelle de type II.

18- pourquoi chaque chromosome du caryotype humain n'a-t-il pas été impliqué dans la trisomie 21 chez le nouveau née.

- a- Quelques anomalies chromosomiques sont compatibles avec le développement embryonnaire intra-utérin.
- b- Certaines anomalies peuvent étre décelés lors des prélèvements des villosités choriales.
- ☒ c- Un mosaïcisme pour certaines anomalies est également possible.
- d- Le prélèvement fait apparaître des cellules portant l'anomalie sans qu'il y ait interruption de grossesse.

19- dans la chorée de Huntington :

- ☒ a- La protéine mutée forme des agrégats dans le noyau caudé.
- b- Découvert en 1994, le gène est situé sur le bras long du chromosome 17.
- c- Plus de 100 mutations de séquence ont été identifiées sur ce gène.
- ☒ d- Cette maladie s'exprime tardivement chez les individus.

20- Prédisposition génétique au cancer du sein :

- ☒ a- Le BRCA1 et le BRCA2 contrôleraient la régulation du cycle cellulaire. ✓
- b- Chez une femme porteuse du gène BRCA1, le risque de développer au cours de sa vie un cancer du sein est d'environ 70% et un cancer de l'ovaire environ 15%.
- c- Les deux gènes BRCA1 et BRCA2 codent 1.683 acides aminés.
- d- Une mutation du gène BRCA2 augmente le risque de survenue d'un cancer de la prostate chez l'homme et celui du colon.

ResiPharmaTM

Date de l'épreuve : 31/03/2021

Corrigé Typ
Barème par question : 1,000000

N°	Rép.
1	A
2	BD
3	B
4	B
5	C
6	ABCD
7	C
8	AC
9	AB
10	B
11	C
12	C
13	AD
14	ABCD
15	B
16	AB
17	BD
18	BCD
19	A
20	A

RP
ResiPharmaTM

الجامعة
الطبية
بغداد
FACULTÉ
AN

Département
Pô