

1- A propos des maladies mendéliennes :

A- sont des maladies résultant de la modification de plus qu'un seul gène.

☒ B- elles sont dites autosomiques lorsque la mutation se situe sur les autosomes

C- elles sont dites liées aux sexes, lorsque la mutation se situe sur les gonosomes (22^{ème} paire)

D- lorsque l'altération d'un seul allèle n'est pas suffisante pour faire apparaître les signes cliniques de la maladie, on parle d'une maladie autosomale dominante

☒ E- lorsque l'altération d'un seul allèle est suffisante pour faire apparaître les signes cliniques de la maladie, on parle d'une maladie autosomale dominante

2- Cochez la ou les réponses justes :

A- Le génotype est la manifestation externe d'un phénotype

B- Le phénotype a été défini comme la constitution génétique de l'individu à un locus donné.

C- Le phénotype peut être morphologique ou moléculaire seulement

☒ D- Le génotype a été défini comme la constitution génétique de l'individu à un locus donné.

☒ E- Le phénotype est la manifestation externe du génotype

3- Selon la figure 1 ; cochez les réponses justes :

A- 1 est un mariage consanguin

☒ B- 4 est propositus du sexe féminin

☒ C- 2 est un mariage consanguin

☒ D- Les signes 3 et 4 veulent dire le sujet qui a induit la maladie dans la famille

E- 2 est un mariage d'union

4- Selon la figure 2, cochez la ou les réponses fausses :

☒ A- 7 sont des jumeaux dizygotes

☒ B- 5 représente un caractère récessif lié au sexe

C- 5 représente un sujet hétérozygote pour un caractère autosomale récessif

☒ D- 6 représente un caractère récessif lié au sexe

E- 7 sont des jumeaux monozygotes

5- Concernant les caractéristiques de l'hérédité à transmission autosomique dominante :

A- Une personne atteinte n'as pas forcément un parent atteint

B- Les femmes sont plus atteintes que les hommes

☒ C- On observe une transmission verticale du phénotype pathologique

D- Les homozygotes sont plus fréquents que les hétérozygotes

E- On observe un saut de génération

6- Parmi les maladies suivantes, quelle est la maladie qui ne se transmet pas selon le mode autosomique dominant :

☒ A- Polydactylie (dominant)

B- Syndrome de Marfan

C- Chorée de Huntington

☒ D- Hyperplasie congénitale des surrénales

E- Neurofibromatose de type I (NF1)

7- Concernant l'hérédité à transmission autosomique récessive, cochez la ou les réponses fausses :

A- Elle est caractérisée par une transmission horizontale du phénotype pathologique

☒ B- Les sujets homozygotes sont des porteurs sains

☒ C- Une personne atteinte a forcément un parent atteint

D- Elle représente un risque de récurrence de 25%

☒ E- Les hommes sont atteints des thalassémies plus que les femmes

8- Parmi les maladies suivantes, lesquelles nécessitent la mutation des deux allèles pour qu'ils soient manifestés :

☒ A- Hyperplasie congénitale des surrénales

B- Neurofibromatose de type I

☒ C- Maladie de Tay-Sachs

☒ D- Hémochromatose

☒ E- la Mucoviscidose

9- Concernant l'hérédité récessive liée au X récessif :

A- Les femmes sont dites : hémizyotes

B- La moitié des garçons sont sains alors que les autres sont des vecteurs

C- certaines formes homozygotes peuvent exprimer la maladie avec une sévérité variable à cause du phénomène de Lyonisation du chromosome X

D- le père peut transmettre la maladie à son fils

☒ E- on observe des sauts de générations lorsque les femmes sont vectrices

10- concernant le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique :

☒ A- il est plus fréquent chez les femmes que les hommes

B- il se caractérise par une transmission horizontale entre les membres d'une même fratrie

☒ C- le père ne peut transmettre la maladie à son fils

D- C'est une hérédité liée à l'X récessif

☒ E- C'est une hérédité dominante liée au chromosome X

11- L'hypertrichose des oreilles :

- A- Elle se transmet strictement de père en fille
- B- C'est une hérédité dominante liée au chromosome X
- ☒ C- La transmission de cette maladie est verticale
- ☒ D- C'est une hérédité liée au chromosome Y
- ☒ E- Elle se transmet strictement de père en fils

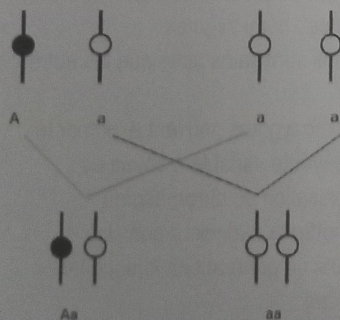
12- Cochez la ou les réponses justes :

- ☒ A- On dit que la pénétrance est incomplète quand Certains individus possédant le gène délétère ne présentent pas les manifestations cliniques prévues
- B- L'expressivité est un caractère quantitatif
- C- La pseudodominance est due à la fréquence importante des homozygotes dans la population
- D- Pénétrance et expressivité incomplètes se rencontrent surtout dans certaines maladies autosomiques récessives
- E- une mutation produite dans les gamètes parentaux peut conduire dans 80% des cas à un syndrome de MARFAN

13- Parmi les maladies suivantes, lesquelles sont liées au chromosome x :

- ☒ A- La drépanocytose
- ☒ B- Le daltonisme
- ☒ C- Hémophilie A
- D- L'achondroplasie
- ☒ E- La dystrophie musculaire de Duchenne

Voici la figure suivante : (noir malade, blanc sain)



14- Cochez la réponse juste, le mode de transmission exprimé dans ce croisement est :

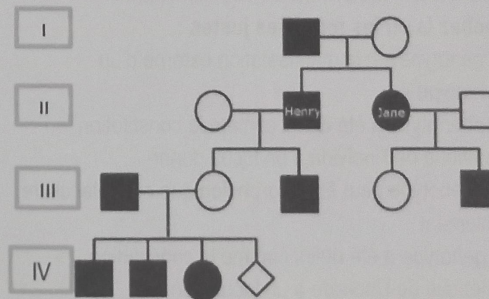
- A- Hérédité autosomique récessive
- B- Hérédité dominante liée à l'X
- ☒ C- Hérédité autosomique dominante
- D- Hérédité récessive liée à l'X
- E- Codominance

15- Ce croisement présente les caractéristiques :

- ☒ A- Une transmission verticale du phénotype pathologique
- B- Les deux parents sont hétérozygotes pour la maladie
- ☒ C- 50% des enfants sont atteints
- D- La 3^{ème} génération ne présentera aucun phénotype pathologique
- E- 50% des enfants sont des vecteurs

Problématique : Jane et Henry sont des membres de la même fratrie et atteints du daltonisme, leur père est atteint de la même maladie tandis que la mère est saine

Voici l'arbre généalogique de cette famille :



16- Le daltonisme est :

- A- Une maladie dominante liée à l'X dominant
- B- Une maladie autosomique dominante
- ☒ C- Une maladie liée à l'X récessif
- D- Une maladie autosomique récessive
- ☒ E- Une maladie mendélienne

17- Cochez la ou les réponses justes :

- ☒ A- La mère de Henry et Jane est saine phénotypiquement
- B- On observe une transmission père-fils (Henry)
- ☒ C- La mère de Henry et Jane est vectrice de la maladie
- D- La mère de Henry et Jane porte le daltonisme sur son allèle dominant
- ☒ E- La mère de Henry et Jane est hétérozygote pour le daltonisme

18- Le père de Henry :

- A- Est hétérozygote pour le daltonisme
- B- Est responsable de la transmission de la maladie à Henry
- ☒ C- Est responsable de la transmission de la maladie à Jane
- D- est vecteur du daltonisme