

Corrigé type

EMD 1 de génétique
2^{ème} année Pharmacie
Année universitaire 2022/2023

Donnez la ou les bonnes réponses

1/ Qu'est-ce que l'anticipation dans la maladie de Huntington ?

- ☒ a) Le fait que la maladie apparaisse à un âge de plus en plus précoce au fil des générations.
- b) Le fait que la maladie n'apparaisse que chez les personnes atteintes de certaines mutations spécifiques.
- c) Le fait que la maladie soit plus sévère chez les personnes atteintes de mutations.
- d) le fait que cette pathologie apparaissent à un âge de plus en plus tardif au cours des générations.

2/ Qu'est-ce que l'hétérogénéité allélique dans la mucoviscidose ?

- ☒ a) La présence de plusieurs mutations différentes dans le gène CFTR qui causent la mucoviscidose.
- b) La présence d'une seule mutation dans le gène CFTR qui cause la mucoviscidose.
- c) La présence de mutations dans d'autres gènes qui causent la mucoviscidose.
- d) la présence d'une hétérogénéité dans les symptômes de la mucoviscidose

3/ Quel est le risque de transmission d'une maladie autosomique dominante d'un parent atteint à son enfant ?

- a) 25%
- ☒ b) 50%
- c) 75%
- ☒ d) 100%

4/ Quel est le mode de transmission de la dystrophie musculaire de Duchenne ?

- a) Transmission autosomique dominante
- b) Transmission autosomique récessive
- ☒ c) Transmission liée au sexe
- d) il ne s'agit pas d'une maladie héréditaire

5/ Quel est le risque de transmission d'une maladie autosomique récessive d'un couple de parents porteurs sains ?

- ☒ a) 25%
- b) 50%
- c) 100%
- d) 0%

6/ Comment se transmet l'hémophilie ?

- a) Transmission autosomique dominante
- b) Transmission autosomique récessive
- ☒ c) Transmission liée à l'X
- d) transmission liée à l'Y

7/ Quel est le risque de transmission d'une maladie liée au sexe d'une mère porteuse saine à son fils ?

- a) 25%
- b) 50%
- ☒ c) 100%
- d) 0%

8/ Qu'est-ce que la pénétrance d'un gène ?

- a) La probabilité qu'un gène soit transmis d'une génération à l'autre
- ☒ b) La probabilité qu'un gène exprime un phénotype associé à une maladie chez les porteurs du gène
- c) La fréquence d'occurrence d'une maladie dans une population donnée
- d) la probabilité qu'une maladie génétique soit létale

9/ Qu'est-ce que la pénétrance complète ?

- ☒ a) Tous les individus porteurs du gène expriment le phénotype associé à la maladie.
- b) Certains individus porteurs du gène n'expriment pas le phénotype associé à la maladie.
- c) La pénétrance ne peut pas être complète.
- d) aucun individu porteur du gène n'exprime la maladie

10/ Qu'est-ce que la variabilité d'expression phénotypique ?

- a) La probabilité qu'un gène soit transmis d'une génération à l'autre
- b) La variabilité dans la séquence d'ADN du gène
- ☒ c) La variabilité dans la manifestation des symptômes associés à une maladie causée par un gène donné
- d) une maladie génétique ne peut pas s'exprimer de façon différente d'un individu à un autre

11/ Quelle est la conséquence d'une translocation Robertsonienne entre les chromosomes 13 et 14 chez la personne qui en est affectée ?

- a) Syndrome de Down
- b) Syndrome de Patau
- c) Syndrome de Turner
- ☒ d) Aucune conséquence majeure

ResiPharmaTM

Pr. ABERKANE Meriem
Faculté de Médecine
ORAN

12/ Quelle est la conséquence d'une translocation réciproque entre les chromosomes 9 et 22 ?

- a) Syndrome de Down
- b) Syndrome de Patau
- ☒ c) Leucémie myéloïde chronique
- d) Syndrome de Turner

13/ Quelle est la conséquence d'une délétion de la région p11 du chromosome 5 ?

- a) Syndrome de Down
- b) Syndrome de Patau
- ☒ c) Syndrome de Cri du chat
- d) Syndrome de Turner

14/ Qu'est-ce qu'une inversion péracentrique ?

- ☒ a) L'inversion d'un fragment de chromosome qui inclut le centromère
- b) L'inversion d'un fragment de chromosome qui n'inclut pas le centromère
- c) La perte d'un fragment de chromosome
- d) le dédoublement d'un fragment de chromosome

15/ Indiquez les réponses exactes concernant les translocations

- ☒ a) Une translocation chromosomique équilibrée chez un membre du couple peut conduire à une anomalie déséquilibrée dans la descendance.
- b) Une translocation Robertsonienne correspond à la fusion de deux chromosomes métacentriques.
- c) Tous les chromosomes peuvent être impliqués dans la survenue d'une translocation Robertsonienne.
- d) La mise en évidence d'une translocation équilibrée chez l'un des membres d'un couple peut expliquer l'infertilité de ce couple.

16/ Indiquez les réponses exactes

- ☒ a) Une délétion chromosomique correspond à une monosomie partielle.
- b) Une délétion interstitielle correspond à la perte d'un fragment chromosomique terminal
- c) Une duplication indirecte correspond à la présence en double exemplaire d'une région chromosomique ayant la même orientation que le fragment d'origine
- d) Un anneau chromosomique résulte de la survenue de deux cassures sur le même bras chromosomique

17/ Parmi les anomalies chromosomiques de structure énumérées ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à une anomalie équilibrée ?

- ☒ a) Les inversions
- b) Les duplications
- c) Les délétions
- ☒ d) Les translocations Robertsonienne

18/ Dans le syndrome d'Angelman la région dans laquelle se situe la mutation se trouve

- a) dans une région PWS/AS du chromosome 13
- ☒ b) dans une région caractérisée par une empreinte parentale sur le chromosome 15
- c) dans une région non codante du chromosome 15
- d) dans une région à expression paternelle sur le chromosome 15

19/ Dans le syndrome d'Angelman

- ☒ a) le gène UBE3A porté par le chromosome 15 maternel peut être délété
- b) le gène UBE3A porté par le chromosome 15 paternel peut être délété
- c) il arrive qu'il soit causé par une disomie uni parentale maternelle du chromosome 15
- ☒ d) il arrive qu'il soit causé par une disomie uni parentale paternelle du chromosome 15

20) Quelle anomalie est désignée par l'écriture suivante : 46, XX, ins (7 ; 4) (p13q31q21)

- a) insertion directe du segment 4q21-4q31 du chromosome 4 au niveau de la bande 7p13 du chromosome 7 en conservant la même orientation.
- b) insertion directe du segment q21 du chromosome 4 au niveau de la bande p13q31 du chromosome 7 en conservant la même orientation.
- ☒ c) insertion inversée du segment q21-q31 du chromosome 4 au niveau de la bande p13 du chromosome 7 avec inversion du segment.
- d) insertion directe du segment p13 au niveau de la bande 2q21-2q31 en conservant la même orientation

ResiPharmaTM

Pr. ABERKANE
Faculté de Médecine
ORAN