

1. La formule chromosomique 46, XY / 47, XY, + 21 :

- A. correspond à une anomalie numérique en mosaïque.  C. correspond à une trisomie 21 partielle.
- B. correspond à un caryotype féminin anormal.  D. correspond à une trisomie 21 libre, homogène.
- E. traduit une anomalie numérique de cellules somatiques.

2. Concernant le caryotype, indiquer la (ou les) proposition(s) vraie(s) :

- A. Le marquage aux bandes T est un marquage de régions particulières.
- B. Les bandes C permettent de mettre en évidence l'hétérochromatine des centromères et du chromosome Y.
- C. Le marquage aux bandes T correspond à une coloration au sulfate de baryum.
- D. Les bandes R (sombres) sont riches en GC pauvre en gènes actifs.
- E. Les bandes G (sombres) sont riches en AT, riche en gènes actifs.

3. Les chromosomes observables dans une cellule germinale humaine sont :

- A. présents dans le noyau de la cellule,
- B. normalement au nombre de 23 paires,  D. le support de toute l'information génétique,
- C. tous identiques,  E. normalement au nombre de 23 chromosomes.

4. Si l'on effectue un croisement hypothétique entre deux individus de races pures ne différant que par un seul caractère:

- A. le phénotype de la première génération (F1) est homogène.
- B. la F1 comporte 50% d'individus au génotype dominant.
- C. la F1 est hétérozygote pour ce caractère.
- D. la F1 comporte 25% d'individus au phénotype dominant et 75% d'individus au phénotype récessif.
- E. la F1 comporte 75% d'individus au phénotype dominant et 25% d'individus au phénotype récessif.

5. Un individu de génotype Aa, bb, CC, Dd peut produire :

- A. un seul type de gamètes.  B. deux types de gamètes.  C. quatre types de gamètes.
- D. huit types de gamètes.  E. seize types de gamètes.

6. A propos des travaux de Mendel:

- A. Les travaux de Mendel reposent sur des expériences d'hybridation de pois.
- B. Les études de Mendel sont basées sur l'étude de l'ADN.
- C. Lors du croisement de pois homozygotes verts et jaunes, on obtient à la première génération 100 d'individus homozygotes jaunes.
- D. La première loi de Mendel énonce l'uniformité des hétérozygotes en première génération.
- E. Lorsque les gènes étudiés sont portés par des autosomes, il est important de savoir qui est le mâle ou femelle.

7. On croise deux lapins de lignée pure au pelage blanc. Sur plusieurs portées, on obtient 47 lapins tous au pelage noir (indiquez les réponses inexactes) :

- A. les parents de ce croisement sont forcément hétérozygotes.
- B. les lapins noirs issus de croisement sont homozygotes.
- C. ces résultats montrent que la couleur du pelage est gouvernée par un seul couple d'allèles.
- D. ces résultats montrent que la couleur du pelage est gouvernée par au moins deux couples d'allèles.
- E. ce croisement est un croisement test.

8. Soit le codon TCA localisé dans la séquence codante d'un gène d'une cellule de la peau :

- A. La transformation du codon TCA en TCC est le résultat d'une transversion.
- B. La variation TCA vers TCC est une transition.
- C. La variation TCA vers ACA est substitution.
- D. La variation TCA vers TAA est une mutation faux-sens.
- E. La variation TCA vers TAA est une conversion génique.

9. Concernant les mutations :

- A. Les mutations qui décalent le cadre de lecture correspondent à l'insertion ou à la délétion d'un nombre de nucléotides ou de bases qui est multiple de trois.
- B. Les mutations peuvent affecter des séquences introniques d'un gène.
- C. Les radiations ultraviolettes peuvent provoquer des mutations.
- D. Les mutations touchant les cellules germinales ne se transmettent pas à la descendance.
- E. Les mutations sont toujours dues à l'action d'agents mutagènes.

10. Une mutation du codon <sup>A</sup>UAG en GAG du gène CFTR est une mutation :

- A. qui produit toujours une protéine tronquée.
- B. isosémantique.
- C. qui introduit un nouveau codon dans le gène.
- D. des sites d'épissage.
- E. toujours transmise à la descendance.

### EXERCICE I

Le défaut de vision de couleur, maladie récessive liée au chromosome X, atteint 1 homme / 12. La proportion de femmes porteuse et atteinte dans cette population est d'environ :

11. Porteuse.

- A : 10%    B : 15%    C : 20%     D : 25%    E : 30%

12. Atteinte.

- A : 0.3%    B : 0.5%    C : 0.7%    D : 0.9%    E : 1.2%

### EXERCICE II

Dans une population caucasienne ; une personne / 1600 est homozygote pour l'allèle CF (autosomique récessive) et est atteinte de la maladie.

13. Quelle est la fréquence du phénotype CF ?

- A : 1/1400    B : 1/1500     C : 1/1600    D : 1/1700    E : 1/1800

14. Quelle est la fréquence de l'allèle CF dans la population ?

- A : 1/20     B : 1/40     C : 1/160     D : 1/1600    E : 1/1800

15. Quelle est la fréquence de l'allèle normal ?

- A : 1.275    B : 0.800    C : 0.745    D : 1.50     E : 0.975

16. La proportion des porteurs est environ de :

- A : 1/10     B : 1/20    C : 1/30    D : 1/40    E : 1/50

17. Dans cette population, combien devons-nous trouver d'enfant atteint de CF ?

- A : 1    B : 2    C : 3    D : 4    E : 0

18. Combien devons-nous trouver de porteurs de la mutation (Aa) ?

- A : 40    B : 50    C : 70     D : 80    E : 90

19. Combien devons-nous trouver d'homozygotes normaux (AA) ?

- A : 1419    B : 1489    C : 1510     D : 1519    E : 1545

20. Quelle est la probabilité pour qu'un couple (homme porteur de gène CF et femme saine) puisse avoir un enfant atteint ?

- A : 0    B : 1%    C : 1.25%    D : 1.50%    E : 2%

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

08 → AC