

Veuillez reporter la proposition juste sur la grille de réponses ; (40qcm.0,5pt/qcm)

1- Parmi ces caryotypes, lequel est toujours létal ?

a-46,YY.

b-45,X.

c-49,XXXXY.

d-47,XYY.

e-47,XXX.

2- Dans la maladie autosomique dominante, quelle est la proposition inexacte ?

a- la transmission est verticale.

b- un individu apparemment sain ne transmet jamais la maladie.

c- un homme atteint peut transmettre la maladie à sa fille.

d- un enfant atteint a un parent atteint.

e- peut apparaître par néomutation.

3- Quelle est la probabilité, pour un homme hémophile, d'avoir un fils hémophile ?

a-100 %.

b-50 %.

c-25 %.

d-10 %.

e-0%.

4- Dans quel(s) cas la maladie dominante liée au chromosome X est exprimée chez la femme ?

a- chez la femme homozygote.

b- chez la femme hétérozygote.

c- en cas de lyonisation favorable.

d- les réponses a et b sont justes.

e- toutes les réponses sont justes.

5- Les cyanobactéries sont des bactéries :

a- hétérotrophe.

b- prototrophes.

c- auxotrophes.

d- toutes les réponses sont justes.

e- toutes les réponses sont fausses.

6- Parmi ces bactéries, laquelle a le plus d'aptitude à se conjuguer ?

a-Hfr.

b-F+.

c-F'.

d-F.

e- toutes ces bactéries.

7- La taq polymérase est une enzyme :

a- synthétique.

b- active à -70°C.

c- utilisée dans le clonage cellulaire.

d- utilisée dans la PCR.

e- toutes les réponses sont justes.

8- Au sujet du vecteur de clonage, quelle est la proposition inexacte ?

a- est construit à partir d'un plasmide.

b- possède un poly-linker.

c- renferme un promoteur.

d- renferme une origine de replication.

e- renferme un gène de résistance aux antibiotiques.

9- Dans le syndrome de l'X fragile :

a- le mode de transmission est dominant.

b- le mode de transmission est récessif.

c- la mutation est instable.

d- n'atteint que les garçons.

e- les filles conductrices n'ont jamais de retard mental.

10- Un homme âgé de 25ans apparemment sain dont le père est atteint de la maladie de Huntington, veut savoir s'il va transmettre la maladie à ses enfants :

a- il ne transmettra pas la maladie parcequ'il ne l'a pas développé.

b- la transmission de la maladie est possible.

c- pour savoir, il faut faire un test génétique.

d- il transmettra la maladie à ses filles seulement.

e- les réponses b et c sont justes.

1/2

- 11- Parmi ces cas, lequel ne nécessite pas la pratique d'un caryotype ?
 a- suspicion d'un syndrome de Turner. b- un épisode d'avortement. c- stérilité primaire.
 d- suspicion d'une leucémie myéloïde chronique. e- retard de croissance staturo-pondérale.
- 12- Dans quel (s) cas trouve-t-on une grande taille ?
 a- homme 47,XXY. b- homme 47,YY. c- femme 47,XXX.
 d- syndrome de Marfan. e- dans tous ces cas.
- 13- Parmi ces chromosomes, lequel est télocentrique :
 a- chromosome X. b- chromosomes Y. c- chromosome 14. d- chromosome 21.
 e- aucun de ces chromosomes.
- 14- Chez un enfant porteur d'une trisomie 21 la pratique d'un caryotype :
 a- n'est pas obligatoire. b- n'a aucun intérêt. c- est nécessaire pour le conseil génétique.
 d- revient dans la majorité des cas normal. e- les réponses b et c sont justes.
- 15- Les syndromes microdélétionnels peuvent être diagnostiqués grâce à :
 a- la technique de bande en haute résolution. b- la FISH. c- la cytogénétique moléculaire.
 d- toutes ces techniques. e- aucune de ces techniques.
- 16- Pour une femme atteinte d'un syndrome de Turner et d'une hémophilie, quel est le risque pour qu'elle transmette l'hémophilie à ses enfants ?
 a- 50%. b- 0%. c- 100%. d- 25%. e- 75%.
- 17- Un homme consulte pour stérilité, on retrouve un corpuscule de Barr dans ses cellules somatiques :
 a- cela nous oriente vers un syndrome de Klinefelter. b- c'est une erreur de diagnostic.
 c- le caryotype sera sûrement 47,XXY. d- c'est une ambiguïté sexuelle. e- c'est une femme XY.
- 18- La transformation bactérienne est un phénomène :
 a- qui nécessite l'intervention d'un bactériophage. b- l'ADN transformant est appelé exogénote.
 c- a été mise évidence par Tatum. d- nécessite un contact physique entre les bactéries.
 e- l'endogénote est intégralement remplacé.
- 19- Dans les maladies dues à la mutation de l'ADN mitochondrial :
 a- les garçons atteints ne transmettent pas la maladie. b- une mère atteinte peut avoir des enfants sains.
 c- la maladie s'exprime différemment dans une même fratrie.
 d- seules les filles atteintes transmettent la maladie. e- toutes les réponses sont justes.
- 20- Parmi ces signes, lequel ne correspond pas au syndrome d'Angelman ?
 a- hypopigmentation. b- déficit intellectuel modéré. c- absence de langage.
 d- ataxie. e- retard du développement moteur.
- 21- Quelle est la cause génétique la plus fréquente du retard mental ?
 a- syndrome de l'X fragile. b- syndrome de Prader Willi. c- trisomie 21.
 d- syndrome de Klinefelter. e- les réponses a et c sont justes.

22-La transmission du syndrome de l'X fragile est :

- a-autosomique dominante. b-récessive liée à l'X. c-dominante liée à l'X.
d-complexe. e-autosomique récessive.

23-La fibrose kystique :

- a-est une maladie fréquente en Algérie. b-l'atteinte est multiviscérale.
c-est une maladie autosomique dominante. d-est caractérisée par un mucus trop fluide.
e-le gène est situé au niveau de 13p12.2.

24-Quel est le critère qui nous permet de reconnaître qu'une maladie dominante est liée à l'X et non autosomique ?

- a-la maladie n'est jamais transmise d'un père à son fils. b-les filles porteuses sont atteintes.
c-les garçons porteurs sont atteints. d-la maladie peut être transmise d'un père à son fils.
e-la descendance d'une femme atteinte a 25% de risque d'hériter la maladie.

25-le syndrome de Rett :

- a-est une maladie dominante liée à l'X. b-atteint plus les filles que les garçons.
c-s'accompagne d'un retard mental sévère. d-est létal pour l'homme. e-toutes les réponses sont justes.

26-Quel est l'intérêt du diagnostic prénatal dans notre pays ?

- a-préparer les parents à la venue de l'enfant. b-organiser l'accouchement dans un milieu médicalisé.
c-proposer une interruption de grossesse. d-je ne vois aucun intérêt. e-les réponses a et b sont justes.

27-L'association d'une trisomie 21 avec un syndrome de Turner correspond au caryotype :

- a-46,X,+21. b-45,X/47,XX,+21. c-45,X0,+21. d-46,XY,+21.
e-toutes les reponses sont fausses.

28-Dans quel cas le phénotype peut être normal?

- a-46,XY,del(4p). b-46,XX,i(2q). c-45,XY,t(14;21). d-48,XXXX. e-69,XXX.

29- Parmi ces signes, le(s)quel(s) ne fait(font) pas partie(s) des signes indirectes de la trisomie 21 en prénatal

- a-Clarté nucale. b-Hyperplasie des os du nez. c-Malformations cardiaques.
d-Un bilan hormonal perturbé. e-Tous ces signes.

30- La délétion interstitielle résulte :

- a-d'une double cassure sur un chromosome. b-d'une seule cassure sur un chromosome.
c-d'une cassure sur deux chromosomes homologues. d-d'une perte des télomères.
e-d'une cassure horizontale du centromère.

31- Parmi ces chromosomes, lequel est acrocentrique :

- a-4. b-13. c-7. d-X. e-19.

32- L'examen direct qui confirme le diagnostic prénatal de la trisomie 21 est :

- a- le dosage de l'alpha phétoprotéine. b- le caryotype. c- l'échographie.
 d- le dosage de l'oestriol non conjugué. e- tous ces examens.

33- Dans la trisomie 21 par translocation :

- a- on retrouve 47 chromosomes. b- la translocation est le plus souvent réciproque.
 c- la translocation se fait toujours entre deux chromosomes 21.
 d- la translocation peut être héritée de l'un des parents. e- le chromosome 8 peut être impliqué.

34- parmi ces caractéristiques, laquelle ne correspond pas aux maladies autosomiques dominantes :

- a- Le malade peut être homozygote. b- La maladie apparaît à chaque génération.
 c- Les porteurs sains sont plus fréquents dans la population que les personnes malades.
 d- La maladie est transmise dans un cas sur deux. e- Parmi ces maladies, on peut citer l'achondroplasie.

35- En général, l'étape la plus difficile et la plus longue dans le conseil génétique est de :

- a- déterminer et calculer le risque. b- prendre la décision concernant la procréation.
 c- établir le diagnostic de la maladie génétique. d- informer les familles sur les différents soutiens.
 e- convaincre les parents de se séparer.

36- L'(les) éléments qui va (vont) aider au diagnostic d'une maladie génétique est(sont) :

- a- l'enquête familiale. b- établir un arbre généalogique. c- étude dysmorphologique.
 d- bilan biologique. e- tous ces éléments.

37- Dans le syndrome de LA CHAPELLE :

- a- le caryotype est 46,XX b- il y a un déficit intellectuel.
 c- les organes génitaux externes sont toujours de type féminin.
 d- il y a une translocation du gène SRY du chromosome X vers le Y. e- toutes les réponses sont fausses.

38- Parmi ces signes lequel n'est pas retrouvé dans le syndrome de PATAU ?

- a- déficit intellectuel. b- hypotelorisme. c- dolicocephalie. d- fente labio-palatine.
 e- holoprocéphalie

39- Des complications cardiaques peuvent être retrouvées dans :

- a- le syndrome d'Edwards. b- la trisomie 21. c- la trisomie 13. d- le syndrome de Di George.
 e- toutes ces maladies.

40- La microdeletion 22q11 est caractérisée par :

- a- une hypercalcémie. b- hyperplasie thymique. c- troubles immunitaires.
 d- anomalies de la partie inférieure de la bouche. e- agénésie de la thyroïde.

Epreuve de Génétique - 1er année médecine - EM -2016/2017

Date de l'épreuve : 04/06/2017

1/1

Corrigé Type

Barème par question : 0,500000

N°	Rép.
1	A
2	B
3	E
4	D
5	E
6	A
7	D
8	C
9	C
10	E
11	B
12	E
13	E
14	C
15	D
16	B
17	A
18	B
19	E
20	B
21	C
22	D
23	B
24	A
25	E
26	E
27	A
28	C
29	B
30	A
31	B
32	B
33	D
34	C
35	C

N°	Rép.
36	E
37	A
38	C
39	E
40	C