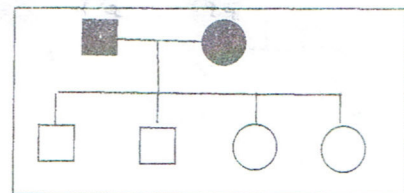


## CONTROLE DE GENETIQUE N°2

07/03/2019 / Durée 1 heure

- 1.** Le caryotype 46, XX d'un sujet comporte deux autosomes anormaux, l'un trop court, l'autre trop long. Quelle est l'anomalie responsable, en tenant compte du fait que le sujet a un phénotype normal ?  
A - Aneuploïdie    B - Translocation réciproque équilibrée  
C - Déséquilibre d'une translocation réciproque    D - Translocation Robertsonienne  
E - Monosomie partielle
- 2.** Le syndrome de Klinefelter peut être associé à un ou plusieurs des caryotypes suivants lequel ou lesquels ? A - 47, XXX    B - 47, XXY    C - 47, XYY    D - 49, XXXXY    E - 47, XXY/46, XY
- 3.** L'amniocentèse destinée à dépister une aberration chromosomique se fait généralement :  
A - avant 5 semaines d'aménorrhée    B - entre 5 et 10 semaines d'aménorrhée  
C - entre 10 et 15 semaines d'aménorrhée    D - entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée  
E - après 20 semaines d'aménorrhée
- 4.** Concernant le caryotype, indiquer la (ou les) proposition(s) vraie(s).  
A. Le marquage aux bandes G correspond à une dénaturation thermique  
B. Les bandes C permettent de mettre en évidence l'hétérochromatine des régions centromériques et du chromosome Y.  
C. L'extrémité du chromosome est marquée par digestion enzymatique et coloration au giem.  
D. Le nombre de bandes varie en fonction de la longueur du chromosome.  
E. Les bandes R (sombres) sont riches en GC et les bandes G (sombres) sont riches en AT.
- 5.** Parmi les remaniements de structure suivants, quel(s) est (sont) celui (ceux) qui porte(nt) sur deux chromosomes ? A - Isochromosome    B - Chromosome en anneau    C - Translocation réciproque  
D - Translocation Robertsonienne    E - Inversion péricentrique
- 6.** La probabilité que la fille d'un homme atteint d'une maladie dominante liée à l'X soit elle-même atteinte de la maladie est de: A. 0%    B. 25%    C. 50%    D. 75%    E. 100%.
- 7.** La probabilité que le garçon d'une femme atteinte d'une maladie dominante liée à l'X (hétérozygote) soit lui-même atteint de la maladie est de: A. 0%    B. 25%    C. 50%    D. 75%    E. 100%.
- 8.** Le mode de transmission de cette maladie (fig.) serait :  
A : récessif et autosomique,    B : dominant et autosomique,  
C : récessif et lié à l'X,    D : dominant et lié à l'X,  
E : récessif autosomique et hétérogène (interallélique)



Mohamed et Malika viennent vous voir en consultation pour établir le type de transmission d'une maladie dans leur famille. Ils ont quatre enfants Djamel et Karima qui sont sains et Ahmed et Abia qui ont la même maladie que leur mère alors que leur père est sain.

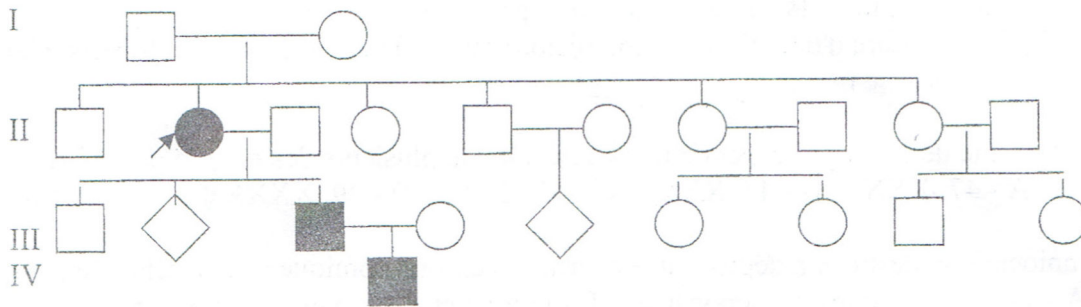
9. Parmi ces différents modes de transmission à quoi pensez-vous ?

- A. Autosomique récessive    B. Autosomique dominante    C. Récessive liée au sexe  
D. Dominante liée au sexe    E. Autosomique dominante à pénétrance réduite

10. Ahmed est marié à Leila saine et ont 02 enfants sains (1 fille et 1 garçon). Quels sont les types de transmissions que vous retenez ?

11. En sachant que Mohamed est hétérozygote sain, quel est le nom exact de ce type de transmission ?  
A. Mosaïcisme    B. Chimérisme    C. Pseudo-dominante    D. Néomutation    E. isodisomie

Soit l'arbre généalogique suivant :



12. Quel est le type de transmission de cette maladie

- A. Autosomique récessive B. Autosomique dominante C. Récessive lié au sexe  
D. Dominant lié au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite

13. Quel est ce type de mutation

- A. Mosaïcisme somatique B. Mosaïcisme germinale C. Chimerisme D. Néomutation E. isodisomie

L'arbre généalogique ci-dessous présente la transmission, dans une famille, d'une anomalie génétique

14. A quel(s) type(s) de transmission pensez-vous ?

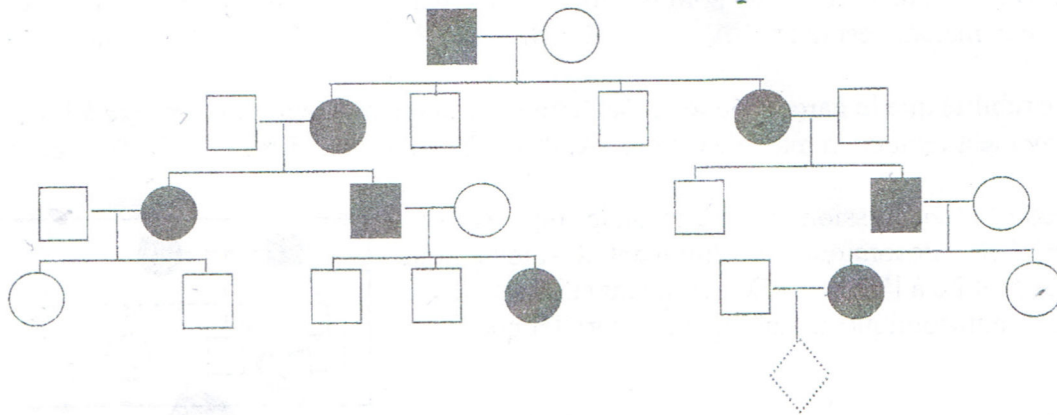
- A. Autosomique récessive B. Autosomique dominante C. Récessive liée au sexe  
D. Dominante liée au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite

15. Calculez le risque d'être atteint pour V1 A. 25% B. 35% C. 45% D. 50% E. 100%

16. Le sujet IV2 se marie et a un garçon atteint, A quel type de transmission pensez-vous ?

17. Calculez le risque d'être atteint pour V1 (après ces nouvelles données).

- A. 25% B. 35% C. 45% D. 50% E. 100%

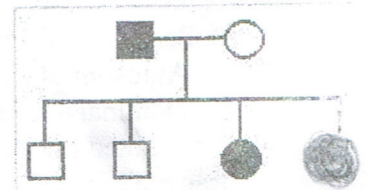


18. Le mode de transmission de cette maladie serait :

- A : récessif Pseudo-dominant B : dominant et autosomique  
C : récessif et lié à l'X D : dominant et lié à l'X  
E : mitochondrial

19. Quel est le diagnostic le plus probable

20. Ce couple vient d'avoir une troisième fille saine, en sachant que la mère est homozygote saine, pouvez vous changer votre diagnostic si oui lequel ?



CC DE GENETIQUE N°2

2019 / Durée 1 heure

- Le caryotype 46, XX d'un sujet comporte deux autosomes anormaux, l'un trop court, l'autre trop long. Quelle est l'anomalie responsable, en tenant compte du fait que le sujet a un phénotype normal ?  
 A - Aneuploïdie (B) Translocation réciproque équilibrée  
 C - Déséquilibre d'une translocation réciproque D - Translocation Robertsonienne  
 E - Monosomie partielle
- Le syndrome de Klinefelter peut être associé à un ou plusieurs des caryotypes suivants lequel ou lesquels ? A - 47, XXX (B) 47, XXY C - 47, XYY (D) 49, XXXXY (E) 47, XXY/46, XY
- L'amniocentèse destinée à dépister une aberration chromosomique se fait généralement :  
 A - avant 5 semaines d'aménorrhée B - entre 5 et 10 semaines d'aménorrhée  
 C - entre 10 et 15 semaines d'aménorrhée (D) entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée  
 E - après 20 semaines d'aménorrhée
- Concernant le caryotype, indiquer la (ou les) proposition(s) vraie(s).  
 A - Le marquage aux bandes G correspond à une dénaturation thermique  
 (B) Les bandes C permettent de mettre en évidence l'hétérochromatine des régions centromériques et du chromosome Y  
 C - L'extrémité du chromosome est marquée par digestion enzymatique et coloration au giem  
 (B) Le nombre de bandes varie en fonction de la longueur du chromosome  
 (E) Les bandes R (sombres) sont riches en GC et les bandes G (sombres) sont riches en AT.
- Parmi les remaniements de structure suivants, quel(s) est (sont) celui (ceux) qui porte(nt) sur des chromosomes ? A - Isochromosome B - Chromosome en anneau (C) Translocation réciproque  
 (D) Translocation Robertsonienne E - Inversion péricentrique
- La probabilité que la fille d'un homme atteint d'une maladie dominante liée à l'X soit elle-même atteinte de la maladie est de : A - 0% B - 25% C - 50% D - 75% (E) 100%
- La probabilité que le garçon d'une femme atteinte d'une maladie dominante liée à l'X (hétérozygote) soit lui-même atteint de la maladie est de : A - 0% B - 25% (C) 50% D - 75% E - 100%

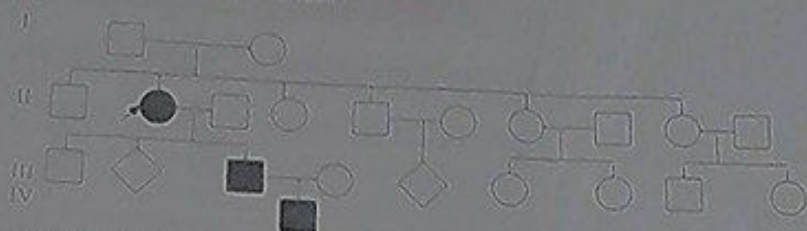
8. Le mode de transmission de cette maladie (fig.) serait :  
 A - récessif et autosomique (B) dominant et autosomique,  
 C - récessif et lié à l'X, D - dominant et lié à l'X,  
 (E) récessif autosomique et hétérogène (interallélique)



Mohamed et Malika viennent vous voir en consultation pour établir le type de transmission d'une maladie dans leur famille. Ils ont quatre enfants Djamel et Karima qui sont sains et Ahmed et Abla qui ont la même maladie que leur mère alors que leur père est sain.

- Parmi ces différents modes de transmission à quoi pensez-vous ?  
 (A) Autosomique récessive (B) Autosomique dominante C - Récessive liée au sexe  
 (D) Dominante liée au sexe E - Autosomique dominante à pénétrance réduite
- Ahmed est marié à Leila saine et ont 02 enfants sains (1 fille et 1 garçon). Quels sont les types de transmissions que vous retenir ? A - B
- En sachant que Mohamed est hétérozygote sain, quel est le nom exact de ce type de transmission ?  
 A - Mosaïcisme B - Chimérisme (C) Pseudo-... D - Néomutation E - isodisomie

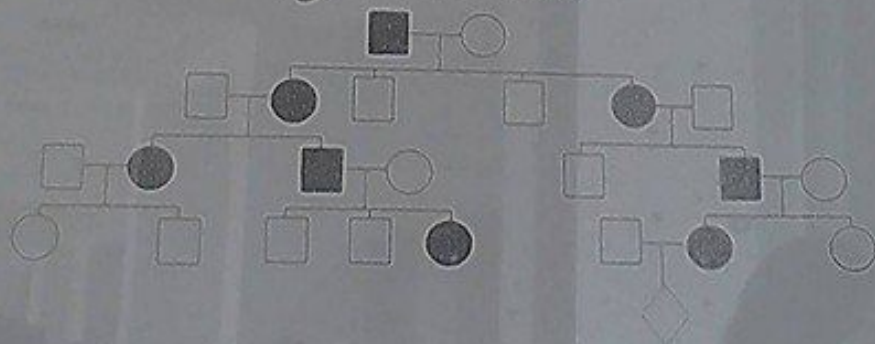
Sur l'arbre généalogique suivant :



12. Quel est le type de transmission de cette maladie ?  
 A. Autosomique récessive (B) Autosomique dominante C. Récessive liée au sexe  
 D. Dominante liée au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite
13. Quel est ce type de mutation ?  
 A. Mosaïcisme somatique B. Mosaïcisme germinale C. Chimerisme (D) Néomutation E. isodisomie

L'arbre généalogique ci-dessous présente la transmission, dans une famille, d'une anomalie génétique.

14. A quel(s) type(s) de transmission pensez-vous ?  
 A. Autosomique récessive (B) Autosomique dominante C. Récessive liée au sexe  
 D. Dominante liée au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite
15. Calculez le risque d'être atteint pour V1. A. 25% B. 35% C. 45% (D) 50% E. 100%
16. Le sujet IV2 se marie et a un garçon atteint. A quel type de transmission pensez-vous ? (E)
17. Calculez le risque d'être atteint pour VI (après ces nouvelles données).  
 A. 25% B. 35% (C) 45% D. 50% E. 100%



18. Le mode de transmission de cette maladie serait :  
 (A) récessif Pseudo-dominant (B) dominant et autosomique  
 (C) récessif et lié à l'X (D) dominant et lié à l'X  
 E. mitochondrial
19. Quel est le diagnostic le plus probable (D)
20. Ce couple vient d'avoir une troisième fille sachant que la mère est homozygote saine, pouvez vous émettre un diagnostic si oui lequel ? (B)

