

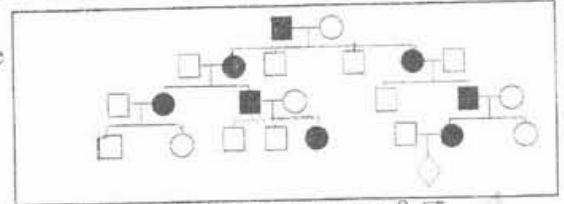
CONTROLE DE GENETIQUE

06/04/2017 durée 1Heure

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

1. 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



2. Calculez le risque d'être atteint pour V1

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

3. Le sujet IV1 s'est marié et a eu un garçon atteint. A quel type de transmission pensez-vous ?

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

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

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 ont la même maladie que leur mère alors que leur père est sain.

5. 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).

6. Quels sont les types de transmissions que vous retenir ?

7. En sachant que Mohamed est hétérozygote sain, quel est le nom exact de cette transmission ?

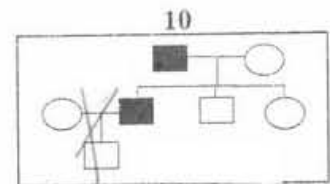
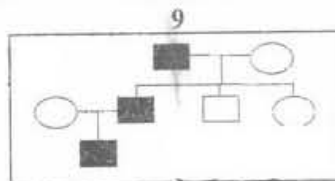
- A. Récessive liée au sexe B. Liée à l'Y C. Pseudo-dominante D. Autosomique dominante
 E. Autosomique dominante à pénétrance réduite

8. Une forme de kératose est une maladie héréditaire se traduisant par un épaissement de la couche cornée de l'épiderme. Les enfants d'une femme normale (homozygote pour le caractère normal) et d'un homme malade sont tous normaux, garçons et filles. Une femme atteinte de kératose (homozygote pour ce caractère) ayant des enfants avec un homme normale aura tous ses garçons malades et toutes ses filles normales. Chez cette famille s'agit-il d'une transmission :

- A. Autosomique dominante B. Autosomique récessive C. récessive liée à l'X
 D. Dominante liée à l'X E. Pseudo-dominante

Parmi ces différentes transmissions à quoi pensez-vous ?

- A. Autosomique dominante B. Autosomique récessive C. Dominante liée à l'X
 D. Récessive lié à l'X E. Liée à l'Y



11. Quels sont les facteurs de transcription trans qui participent à la régulation de l'opéron lactose ?

1. Operateur 2. CAP 3. Répresseur 4. Promoteur 5. Gene lac I
 A. 1 et 2 B. 2 et 3 C. 3 et 4 D. 1 et 5 E. 4 et 5

12. A propos de l'opéron lactose

1. La RNA-polymérase marche spontanément en l'absence de lactose.
 2. En présence de lactose, le complexe AMPc / CAP active la RNA-polymérase en se fixant à l'opérateur.
 3. La transcription de cet opéron débute au niveau du premier cistron.
 4. Une déficience du gène Lac I se traduirait par une excessive transcription de cet opéron.
 5. Le promoteur et l'opérateur sont des séquences cis-régulatrices nécessaires à la transcription.

- A. 1 et 2 B. 1 et 3 C. 2 et 4 D. 2 et 5 E. 4 et 5

13 : A propos de l'opéron tryptophane.

- 1. C'est un opéron monocistronique.
 - 2. La régulation de cet opéron dépend de la concentration cellulaire en tryptophane.
 - 3. L'apoprésseur qui a lié du tryptophane n'a plus d'affinité pour l'opérateur.
 - 4. C'est un opéron polycistronique.
 - 5. La transcription est effectuée par une RNA polymérase RNA-dépendante.
- A. 1 et 2 B. 1 et 3 C. 2 et 4 D. 2 et 5 E. 4 et 5

14. Les gènes A et B n'étant pas liés, deux individus AAbb et aaBB sont croisés. Dans quelle proportion l'hybride obtenu produira-t-il des gamètes de phénotype AB?

- A. 0 B. $\frac{1}{2}$ C. $\frac{1}{4}$ D. $\frac{3}{4}$ E. 9/16

15 -Le caryotype d'une femme correspond à :

- A. 23 chromosomes + XX, B. 46 chromosomes + XX, C. 44 chromosomes + XX,
 D. 22 paires de chromosomes + XX,
 E. l'ensemble des chromosomes d'une cellule, classés par paires et par taille décroissante.

16. L'un des caryotypes suivants n'est pas retrouvé dans le syndrome de Turner. Lequel ?

- A. 45 X B. 46 XX/ 45 X C. 47 XXX
D. 46 XX/ 46 X iso X E. 47 XXX/ 46 XX/ 45 X

17- Il faut proposer une amniocentèse pour le diagnostic d'une anomalie chromosomique:

- A. chez toute femme enceinte qui en fait la demande,
 B. chez une femme enceinte qui a plus de 38 ans.
 C. chez une femme enceinte qui a eu un enfant porteur d'une anomalie chromosomique,
 D. chez une femme enceinte dont le mari est porteur d'une translocation,
E. uniquement chez les femmes enceintes de plus de 40 ans.

18. A propos des mutations :

- A. Dans un brin ADN, le remplacement d'une thymine par une valine conduit à une transversion.
 B. Si le codon GAA est transformé en son codon synonyme, on parle de mutation silencieuse.
 C. Si le codon CAA est remplacé par un codon stop, on parle de mutation faux sens.
 D. Dans une séquence codante, l'addition d'un codon ou de deux codons conduit à un décalage du cadre de lecture.
E. Les mutations somatiques sont hérissables.

19. La mutation IVS2+1G>T du gène de la bêta globine:

- A. entraîne le remplacement d'une guanine par une thymine au niveau du premier nucléotide de l'intron 2 du gène de la globine,
B. est une délétion substitution de nucléotides,
C. est toujours située sur un autosome,
D. est obligatoirement portée par l'ADN des cellules germinales,
E. est retrouvée dans l'ARNm mur.

20. La conversion génique:

- A. correspond à un transfert non réciproque d'une information de séquence,
B. est une transposition intéressant deux chromosomes,
C. entraîne l'absence d'épissage,
D. est toujours localisée sur le chromosome X maternel,
E. est une mutation transmise à la descendance lorsqu'elle est localisée dans l'ADN d'une cellule somatique.

Département de Médecine de Constantine -Epreuve de
Génétique-A1-C2

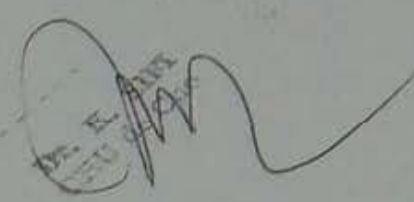
Date de l'épreuve : 20/04/2017

Corrigé Type

N°	Rép.
1	B
2	D
3	E
4	C
5	ABD
6	B
7	C
8	C
9	A
10	ABE
11	B
12	E
13	C
14	C
15	CDE
16	C
17	BCD
18	B
19	AC
20	A

06 --> AB

10 --> ABD

A handwritten signature in black ink is written over a circular stamp. The stamp contains the text "M. K. KAR" and "UNIVERSITE" in a circular arrangement.