

COCHER LA (OU LES) BONNE(S) REPONSE(S) DANS CE QUI SUIT:

1- L'analyse par hybridation de cellules somatiques:

- A- Permet parfois la localisation d'un gène par rapport à un autre.
- B- Permet parfois la localisation d'un gène sur un segment de chr.
- C- Est basée sur l'analyse de l'équilibre de liaison.
- D- Est basée sur l'analyse des régions de chevauchement des délétions.
- E- Aucune proposition juste.

2- Les marqueurs polymorphes:

- A- Correspondent à des sondes fluorescentes spécifiques.
- B- Doivent posséder plusieurs allèles.
- C- Déterminent le mode de transmission d'une maladie.
- D- Peuvent correspondre à des SNP.
- E- Aucune proposition juste.

3- Le LODscore pour une valeur de $t = 0.3$, un nombre d'individus à génotype recombinant = 3 et un nombre d'individus à génotype parental = 10, est: A-1.25 B-1.39 C- 0.79 D- 0.58
E- Aucune proposition n'est juste.

4- Caryotype(s) d'un syndrome de Down :

- A- 46, XX, t rob (13;21),+21.
- B- 46, XX, t (13;21),+21.
- C- 45, XX, t rob (13;21)
- D- 47, XY, +21.
- E- 47, XXY

5- Le caryotype 46, XX/46, X, i(Xq) :

- A- Est viable. B- Est non viable.
- C- Peut être celui d'une femme infertile.
- D- Donne un phénotype masculin.
- E- Aucune proposition juste.

6- L'anomalie à l'origine du caryotype 47,XYY surviendrait le plus probablement lors de la:

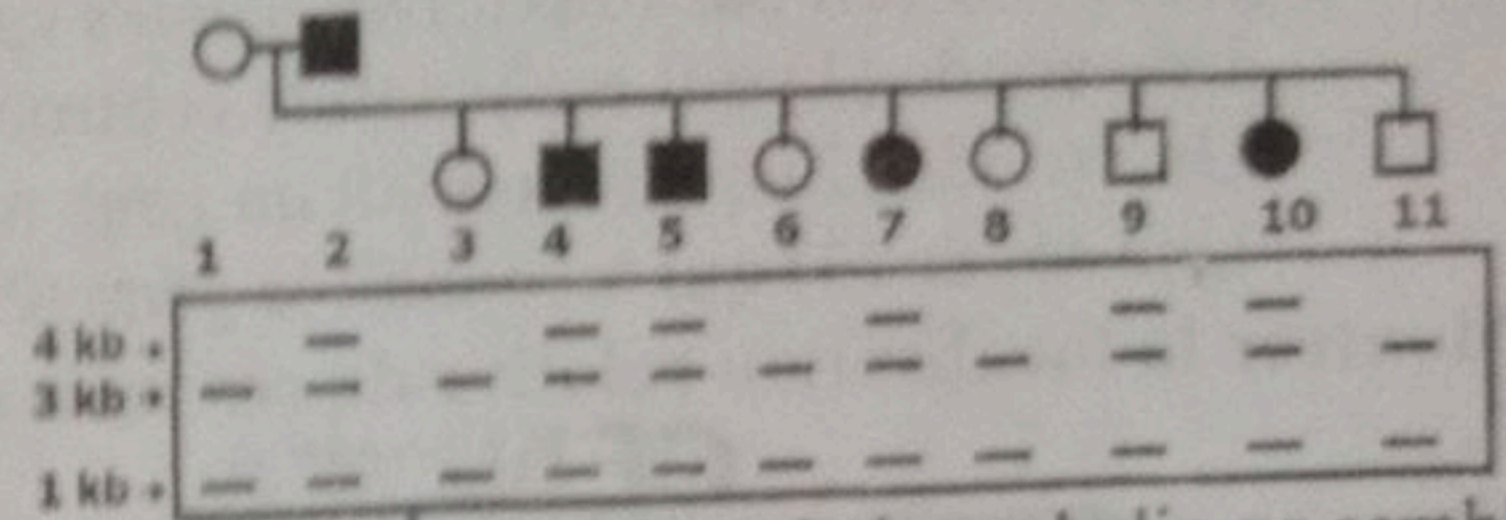
- A- Méiose I de la spermatogenese.
- B- Méiose I de l'ovogénèse.
- C- Méiose II de la spermatogenese.
- D- Méiose II de l'ovogénèse.
- E- Méiose II de l'ovogénèse et de la spermatogénèse.

7- Le caryotype:

46,XY,del(6)(q11),+8,+11,t(9;22)(q34;q11.2):

- A- Est viable. B- Est non viable.
- C- Peut être celui d'un homme infertile.
- D- Est une mosaïque. E- Aucune proposition juste.

8- Un RFLP bi-allélique est étudié dans une famille où sévit une maladie autosomique dominante. Quelle(s) est (sont) la(les) proposition(s) juste(s):

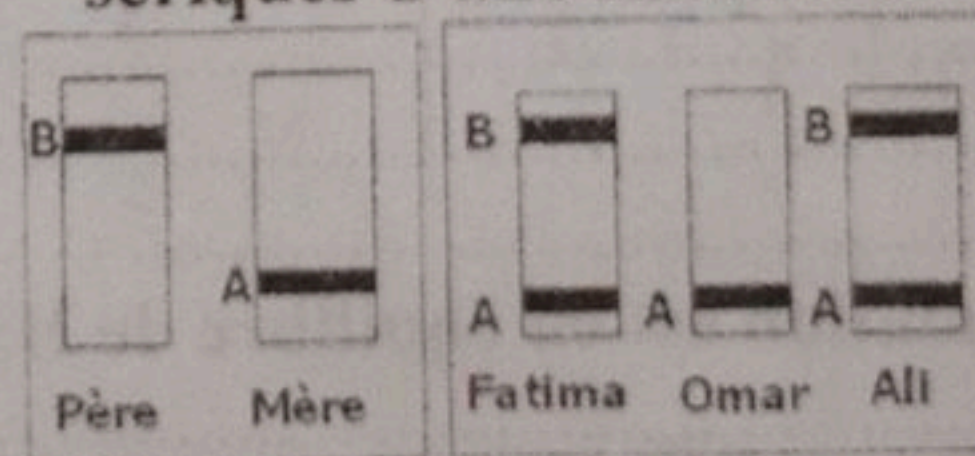


- A- Le marqueur RFLP et le locus de la maladie ne semblent pas être liés.
- B- La fréquence de recombinaison entre le marqueur RFLP et le locus de la maladie est de 1/11.
- C- Le profil RFLP de l'individu N°9 est une erreur, il devrait avoir 2 bandes.
- D- La représentation de l'individu N°9 sur le pedigree est une erreur, il devrait être malade.
- E- Aucune proposition juste.

9- L'isochromosome Xp entraîne souvent des conséquences similaires à celles de :

- A- 45,X. B-47, XXY. C- 47, XXX. D-47,XYY. E-46, X, r(X).

10- Le gène de l'enzyme G6PD qui est situé sur le chr X, possède deux allèles codominants A et B, codants pour deux formes protéiques de cette enzyme (A et B), la forme A migrant plus loin que la forme B à l'électrophorèse des protéines. Voici le profil de l'électrophorèse des protéines sériques d'une famille. On peut dire que "Ali" a:



- A- Un syndrome de Turner.
- B- Un syndrome de Down.
- C- Un syndrome de Klinefelter
- D- Un syndrome de Jacob
- E- Un syndrome X.

11- Concernant le syndrome de Down:

- A- C'est la trisomie autosomique la plus fréquente.
- B- La plupart des cas ont caryotype en mosaïque.
- C- Il est toujours du à une trisomie autosomique libre.
- D- Comporte toujours un phénotype masculin.
- E- Aucune proposition juste.

12- La détermination de l'association d'un gène à un autre au sein d'une population:

- A- Est basée sur l'analyse de liaison.
- B- Est basée sur l'analyse de l'équilibre de liaison.
- C- Est basée sur l'analyse du déséquilibre de liaison.
- D- Est moins précise que la détermination faite sur des familles malades.
- E- Aucune proposition juste.

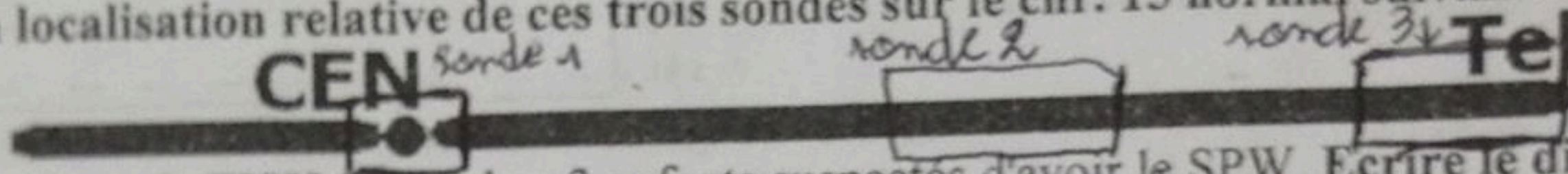
RESOUDRE LES EXERCICES SUIVANTS:

Exercice 1:

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est un désordre génétique causé par la délétion d'une région située en: 15q11-13 du chr.15 d'origine paternelle. En réalité, l'amplitude de la délétion est variable; mais elle comporte souvent le gène SNRNP. Le diagnostic se fait par FISH. Des sondes spécifiques sont alors utilisées:

- Une sonde (1) qui reconnaît le centromère du chr.15 (couplée à un fluorophore vert).
- Une sonde (2) qui reconnaît un gène normal: PML situé en 15q22 (couplée à un fluorophore rouge).
- Une sonde (3) qui reconnaît le gène SNRNP (couplée à un fluorophore rouge).

1- Montrer la localisation relative de ces trois sondes sur le chr. 15 normal suivant:



2- Voici les résultats de FISH faites chez 3 enfants suspectés d'avoir le SPW. Ecrire le diagnostic de chacun:

<p>Enfant 1</p>	<p>Enfant 2</p>	<p>Enfant 3</p>	<p>Enfant 1: malade... del. (15) (q11-q13) perte de gène chr 15</p> <p>Enfant 2: norm. (pas de perte des gènes) 2 chr normal</p> <p>Enfant 3: malade. perte de gènes d'un chr. paternel del (15) (q11, 13)</p> <p>Légende des couleurs: ●: rouge. ○: vert.</p>
-----------------	-----------------	-----------------	--

Exercice 2:

Sur une île imaginaire, vivent 100 individus. Certains d'entre eux souffrent d'une maladie autosomique récessive observée seulement sur cette île et nul part ailleurs. Elle est due à l'allèle muté (b) d'un gène bi-allélique. La fréquence allélique de b, q = 0.2 et celle de B, p = 0.8. La population est en équilibre de Hardy Weinberg. Un nombre de 25 naufragés d'un bateau atterrissent sur l'île. Ils sont tous sains.

1- Calculer les nouvelles fréquences alléliques: p' et q'.

leur nombre... $f(bb) = q^2 = 0$

donc: $p + q = 1$

$f(BB) + f(Bb) + f(Bb) + f(bb) = p^2 + 2pq + q^2 = 1$

On a b muté et $f(bb) = f(b) = q^2 = 0$

donc: $p = 1 - 0 = 1$

$q = 0$; $p = 1$

2- Est-ce que la nouvelle population est en équilibre de Hardy Weinberg?

On suppose: H_0 : la nouvelle population est en équilibre de H-W

H_1 : la pop. n est pas en équilibre de H-W

On calcule les effectifs de la pop réelle:

$N_{BB} = (p^2 \cdot N) = 25$ | $N_{bb} = 0$

$N_{Bb} = 0$

$N_T = 25$

On calcule les effectifs de la pop théorique idéale:

$N_{BB} = p^2 \cdot N = 0,8^2 \cdot 25 = 16$

$N_{Bb} = 2pq \cdot N = 2 \cdot 0,8 \cdot 0,2 \cdot 25 = 8$

$N_{bb} = q^2 \cdot N = (0,2)^2 \cdot 25 = 1$

On a: $\chi^2 = \sum \frac{(\text{effectif obs} - \text{effectif th})^2}{\text{effectif théorique}}$

$\chi^2 = \frac{(25 - 16)^2}{16} + \frac{(0 - 8)^2}{8} + \frac{(0 - 1)^2}{1}$

$\chi^2 = 5,0625 + 8 + 1 = 14,0625$

On a le degré de liberté = n° de génotype - n° des allèles

ddl = 1, et le risque $\alpha = 5\% = 0,05$

donc la valeur de seuil = 3,841 < 14,0625

donc on rejette H_0 et la population n'est pas en équilibre de H-W

ddl	0.50	0.05
1	0.455	3.841
2	1.386	5.991

COCHER LA (OU LES) BONNE(S) REPONSE(S) DANS CE QUI SUIT:

1- L'analyse par hybridation de cellules somatiques:

- A- Permet parfois la localisation d'un gène par rapport à un autre.
- B- Permet parfois la localisation d'un gène sur un segment de chr.
- C- Est basée sur l'analyse de l'équilibre de liaison.
- D- Est basée sur l'analyse des régions de chevauchement des délétions.
- E- Aucune proposition juste.

2- Les marqueurs polymorphes:

- A- Correspondent à des sondes fluorescentes spécifiques.
- B- Doivent posséder plusieurs allèles.
- C- Déterminent le mode de transmission d'une maladie.
- D- Peuvent correspondre à des SNP.
- E- Aucune proposition juste.

3- Le LODscore pour une valeur de $t = 0.3$, un nombre d'individus à génotype recombinant = 3 et un nombre d'individus à génotype parental = 10, est: A-1.25 B-1.39 C- 0.79 D- 0.58
E- Aucune proposition n'est juste.

4- Caryotype(s) d'un syndrome de Down :

- A- 46, XX, t rob (13;21),+21.
- B- 46, XX, t (13;21),+21.
- C- 45, XX, t rob (13;21)
- D- 47, XY, +21.
- E- 47, XXY

5- Le caryotype 46, XX/46, X, i(Xq) :

- A- Est viable. B- Est non viable.
- C- Peut être celui d'une femme infertile.
- D- Donne un phénotype masculin.
- E- Aucune proposition juste.

6- L'anomalie à l'origine du caryotype 47, XYY surviendrait le plus probablement lors de la:

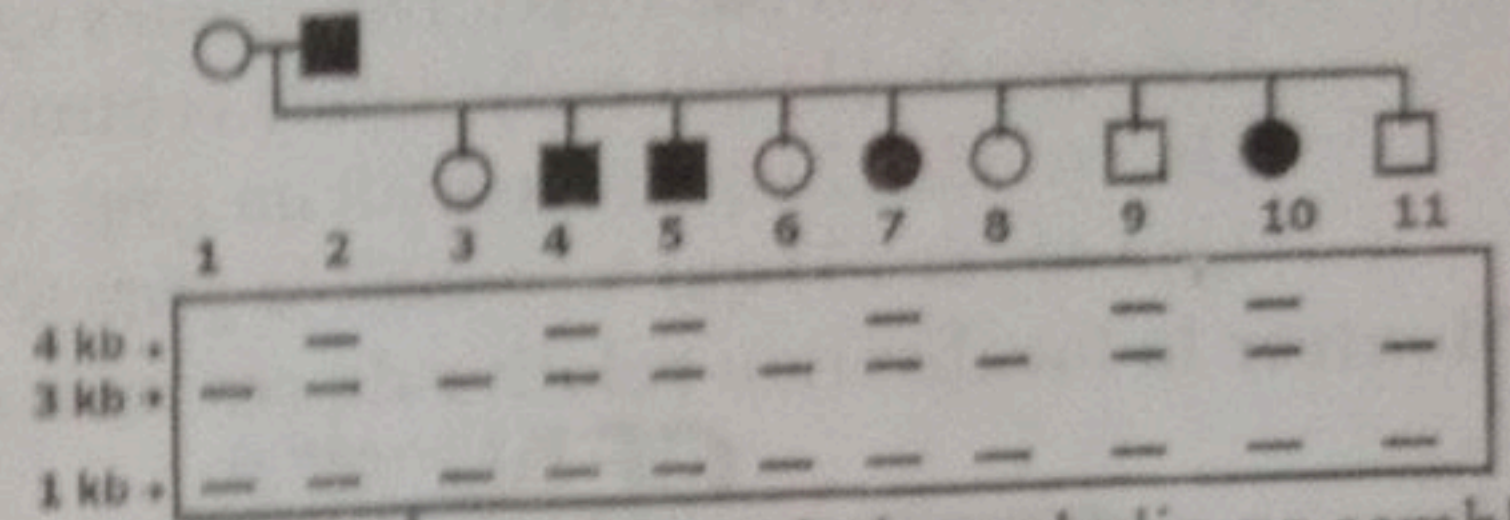
- A- Méiose I de la spermatogenèse.
- B- Méiose I de l'ovogénèse.
- C- Méiose II de la spermatogenèse.
- D- Méiose II de l'ovogénèse.
- E- Méiose II de l'ovogénèse et de la spermatogénèse.

7- Le caryotype:

46,XY,del(6)(q11),+8,+11,t(9;22)(q34;q11.2):

- A- Est viable. B- Est non viable.
- C- Peut être celui d'un homme infertile.
- D- Est une mosaïque. E- Aucune proposition juste.

8- Un RFLP bi-allélique est étudié dans une famille où sévit une maladie autosomique dominante. Quelle(s) est (sont) la(les) proposition(s) juste(s):

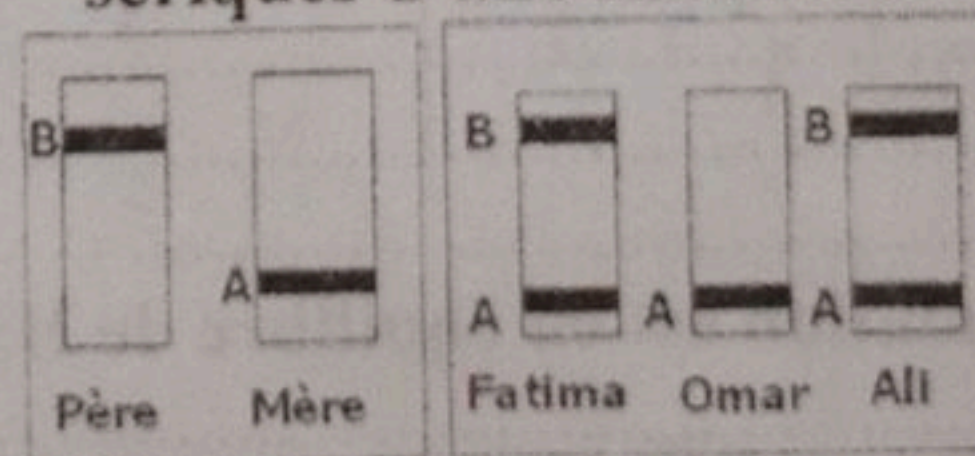


- A- Le marqueur RFLP et le locus de la maladie ne semblent pas être liés.
- B- La fréquence de recombinaison entre le marqueur RFLP et le locus de la maladie est de 1/11.
- C- Le profil RFLP de l'individu N°9 est une erreur, il devrait avoir 2 bandes.
- D- La représentation de l'individu N°9 sur le pedigree est une erreur, il devrait être malade.
- E- Aucune proposition juste.

9- L'isochromosome Xp entraîne souvent des conséquences similaires à celles de :

- A- 45,X. B-47, XXY. C- 47, XXX. D-47, XYY. E-46, X, r(X).

10- Le gène de l'enzyme G6PD qui est situé sur le chr X, possède deux allèles codominants A et B, codants pour deux formes protéiques de cette enzyme (A et B), la forme A migrant plus loin que la forme B à l'électrophorèse des protéines. Voici le profil de l'électrophorèse des protéines sériques d'une famille. On peut dire que "Ali" a:



- A- Un syndrome de Turner.
- B- Un syndrome de Down.
- C- Un syndrome de Klinefelter
- D- Un syndrome de Jacob
- E- Un syndrome X.

11- Concernant le syndrome de Down:

- A- C'est la trisomie autosomique la plus fréquente.
- B- La plupart des cas ont caryotype en mosaïque.
- C- Il est toujours du à une trisomie autosomique libre.
- D- Comporte toujours un phénotype masculin.
- E- Aucune proposition juste.

12- La détermination de l'association d'un gène à un autre au sein d'une population:

- A- Est basée sur l'analyse de liaison.
- B- Est basée sur l'analyse de l'équilibre de liaison.
- C- Est basée sur l'analyse du déséquilibre de liaison.
- D- Est moins précise que la détermination faite sur des familles malades.
- E- Aucune proposition juste.