Université Mouloud Mammeri Tizi-Ouzou
Faculté de médecine

Année universitaire 2017-2018
07 mars 2018

Module : Génétique
Première année : Médecine

Premier examen de moyenne durée /Corrigé type

Question 1. Choisissez les termes de la liste A correspondant à chaque définition de la liste B. *(1 pt)*

Liste A. Termes :

A. *Zygote*
B. *Homozygote*
C. *Lignée pure*
D. *Locus*
E. *Gène*
F. *Phénotype*
G. *Génotype*
H. *Hémizygote*
I. *Allèle*
J. *Caractère*
K. *Heterozygote*

Liste B .Définitions

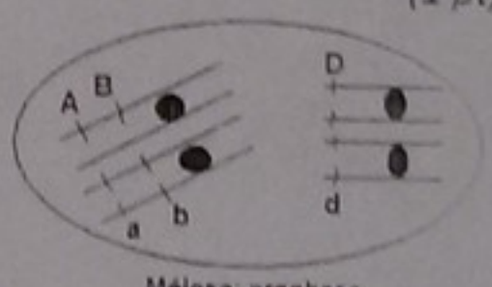
1. *Cellule ou individu diploïde portant des allèles différents au locus considéré.....* **K. Hétérozygote**
2. *Version alternative d'un locus génétique qui diffère par sa séquence nucléotidique* **I. Allèle**
3. *Se dit d'une cellule ou d'un organisme diploïde ne possédant qu'un seul allèle pour un gène donné* **H.Hémizygote**
4. *Une combinaison allélique des gènes d'un individu. ...* **... G.Génotype**
5. *Une caractéristique héréditaire qui varie parmi les individus* **J. Caractère**
6. *La localisation physique d'un gène sur le chromosome* **D. Locus**
7. *Un groupe d'individus d'une même espèce qui, pour un caractère particulier, n'engendre que des descendants ayant le même caractère, sans variation.....* **C. Lignée pure**

Question 2. Parmi les propositions suivantes concernant ***les allèles et l'expression des caractères***, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) : *(1 pt)*

- A. *Deux allèles de chaque gène se retrouvent rassemblés dans chaque gamète.*
- **B. Les allèles peuvent changer d'un chromosome à l'autre au sein d'un même bivalent.**
- **C. Les allèles occupent toujours le même locus sur un chromosome donné.**
- D. *Le phénotype ne résulte que de l'expression des allèles à travers un ou plusieurs caractères*
- E. *Les caractères qui s'expriment différemment chez les deux sexes différents sont dits liés au sexe.*
- F. *On l'appelle le polyallélisme le phénomène lorsque l'expression de plusieurs allèles différents est responsable du même phénotype.*
- **G. L'allèle létal ne peut causer la mort qu'à l'état homozygote**
- **H. Le degré d'expression du phénotype pour le génotype donné peut varier.**

Question 3. On considère chez un individu X, une prophase de première division de la méiose, dans laquelle les gènes présentent la disposition suivante : *(1 pt)*

- **A. l'individu X peut former des gamètes (a, B, d).**
- *B. il peut y avoir brassage intrachromosomique entre les gènes (A, a) et (D, d)*
- **C. Il peut y avoir brassage interchromosomique entre les gènes (B,b) et (D,d)**
- **C. s'il n'y a pas de brassage intrachromosomique, l'individu X pourra former 4 types de gamètes**
- **D. s'il y aura brassage intrachromosomique, le nombre de gamètes formés sera supérieur à 4.**
- *E. On peut affirmer que l'individu X a reçu les allèles A, B, D de l'un de ses parents et les allèles : a, b, d de l'autre parent*



Méiose: prophase

Question 4. L'une des ***lois de Mendel*** postule que, au cours de la formation des gamètes, Il y a autant de possibilité qu'un membre de chaque paire de gène soit inclut dans un gamète portant l'un des membres de l'autre paire qu'avec un autre membre, laquelle ? *(0.5 pt)*

1. *Lois de dominance ;*
2. *Lois de ségrégation indépendante des caractères 2 :2 ;*
3. **Lois d'assortiment indépendant des caractères**
4. *Lois de disjonction des caractères*
5. *Lois de l'uniformité de la première génération.*

Question 5. Le test cross : *(0.5 pt)*

- a. *consiste à croiser un individu de génotype inconnu avec un individu homozygote dominant.*
- **b. son résultat précise le génotype de l'individu qui a le phénotype dominant.**
- **c. son résultat nous renseigne sur l'indépendance ou la dépendance des gènes**
- d. *donne toujours une descendance qui a les mêmes proportions phénotypiques dans le cas de dépendance des gènes*

Université Mouloud Mammeri Tizi-Ouzou
Faculté de médecine

Année universitaire 2017-2018
07 mars 2018

Module : Génétique
Première année : Médecine

Question 12. Si sur des individus d'une F1, issue d'un croisement AABB x aabb, on effectue un test-cross et si les gènes A et B sont liés et distants de 20cM , quel pourcentage Aabb sera au niveau de la descendance : *(1pt)*

- a. 50%
- b. 25%
- c. 20%
- ✓ d. 10%

Question 13. La synthèse de pigments rouges chez les fleurs se fait en deux étapes : *(1pt)*

Module : Génétique
Première année : Médecine

Question 6. Le brassage intrachromosomique : *(1 pt)*

- ☐ A - *n'entraine une modification que dans le cas où l'individu est hétérozygote pour les gènes concernés*
- ☐ B - *donne systématiquement des chromatides recombinées*
- ☐ C - *aboutit à de nouveaux allèles*
- ☐ D - *se réalise généralement lors des mitoses*
- ☐ E - *se produit entre chromosomes homologues appariés en prophase I*
- ☐ F - *a pour origine la répartition au hasard des chromosomes homologues entre les cellules filles.*
- ☐ G - *fait apparaître des recombinaisons alléliques*
- ☐ H – *est un phénomène aléatoire, il peut avoir lieu à n'importe quel moment (stade) de la méiose*
- ☐ I - *correspond à un mécanisme de crossing-over.*

Question 7. Choisissez, parmi les propositions suivantes concernant **la méiose et la mitose** celle(s) qui est (sont) juste(s). *(1 pt)*

- ☐ A - *Les gamètes sont le résultat d'une mitose dans le cas des cellules Procaryotes, alors que chez les Eucaryotes, les gamètes résultent d'une méiose*
- ☐ B - *La mitose permet d'obtenir quatre cellules filles génétiquement identiques*
- ☐ C - *Lors de la méiose il se produit un nouveau réassortiment d'allèles dans un gamète du fait de la répartition aléatoire des chromosomes homologues lors de l'anaphase.*
- ☐ D - *Lors de la méiose I tous les chromosomes d'origine maternelle migrent vers un pôle et les chromosomes d'origine paternelle vers l'autre.*
- ☐ E - *La méiose I est la division qui permet de passer de 2n à n chromosomes*
- ☐ F - *La méiose comporte deux divisions successives*
- ☐ G - *La mitose est comparable à la méiose I*
- ☐ H - *Lors de l'anaphase de la mitose il se produit la séparation des chromatides sœurs*

Question 8. Lesquelles, parmi les propositions suivantes concernant les gonosomes humains, sont correctes ? (1 pt)

1. *Le corpuscule de Barr correspond à un chromosome X inactivé, de structure semblable celle de l'hétérochromatine.*
2. *Les mammifères mâles de génotype XXY n'ont pas de chromosome X inactivé.*
3. *Une anomalie de répartition des gonosomes lors de la méiose peut entrainer l'aneuploïdie.*
4. *Le chromosome Y est généralement constitué de l'euchromatine.*
5. *Au cours de la méiose, les chromosomes X et Y s'apparient habituellement au niveau des régions pseudoautosomiques.*
6. *Lyonisation du chromosome X a pour le but de compenser un déséquilibre dans le dosage des gènes entre les deux sexes.*
7. *L'individu mâle est appelé monozygote par rapport aux gènes portés par la région différentielle du chromosome X (Faux, hemizygote)*
8. *le gène SRY est responsable du sexe gonadique féminin*

Question 9. Des poulets à plumage blanc sont croisés avec des poulets à plumage noir. Leurs descendants sont tous à plumage bleu ardoise. Les poulets à plumage blanc ne donnent que des poulets à plumage blanc. Les poulets à plumage noir ne donnent que des poulets à plumage noir. On peut déduire que: *(1,5 pts)*

- ☐ A - *Il s'agit de l'hérédité lié au sexe.*
- ☐ B - *Le phénotype à plumage bleu ardoise s'explique par une expressivité variable (intensité du phénotype)*
- ☐ C - *Le phénotype à plumage bleu ardoise s'explique par semi-dominance*
- ☐ D - *L'individu à plumage bleu ardoise est un hétérozygote pour un allèle déterminant le caractère considéré.*
- ☐ E - *L'individu à plumage blanc est un hétérozygote pour un allèle déterminant le caractère considéré.*
- ☐ F - *Si l'on croise entre eux deux poulets à plumage bleu ardoise, on attend 100% des volailles ardoise.*
- ☐ G - *Si l'on croise entre eux deux poulets à plumage ardoise, on attend dans la descendance 3 phénotypes : à plumage blanc, noir et bleu ardoise.*

Question 10. On considère 2 couples d'allèles (vg+ ; vg) et (cu+ ; cu). Les allèles vg+ et cu+ sont dominants. Le résultat du croisement entre 2 drosophiles : mâle [vg+; cu+] et femelle [vg; cu] a donné : 50% [vg+; cu] et 50% [vg; cu+]. On peut déduire que : **(1,5 pts)**

- ☐ *a il s'agit de l'hérédité liée au sexe..*
- ☐ *b. les deux couples d'allèles sont indépendants*
- ☐ *c. les deux couples d'allèles sont liés (oui, vg+cu//vg,cu+, linkage complet))*
- ☐ *d. le mâle a produit avec une équiprobabilité 2 gamètes différents (oui, vg+,cu et vg,cu+)*
- ☐ *e. Il y a eu un brassage intrachromosomique chez le mâle lors de la formation des gamètes(faux, linkage complet)*
- ☐ *f. le croisement effectué correspond à un test-cross.*
- ☐ *G. le croisement réciproque donnera toujours les mêmes résultats(Faux, les drosophiles femelles recombinent par rapport aux mâles)*

Question 11. Parmi les propositions suivantes concernant la liaison génétique, indiquer celle(s) qui est(sont) exacte(s) : *(0,5 pt)*

- ☐ 1. *Une distance génétique de 50cM entre de loci traduit l'absence de liaison génétique entre ces loci.*
- ☐ 2. *Deux loci génétiquement indépendants sont nécessairement localisés sur les différents chromosomes.*
- ☐ 3. *Deux loci génétiquement liés sont nécessairement localisés sur le même chromosome*
- ☐ 4. *Plus la liaison génétique entre deux loci est forte, plus le pourcentage de recombinaisons entre ces loci est élevé*

Université Mouloud Mammeri Tizi-Ouzou
Faculté de médecine

Année universitaire 2017-2018
07 mars 2018

Module : Génétique
Première année : Médecine

Question 19. Une technique particulière utilisant un marqueur fluorescent permet de « peindre ce chromosome » d'une couleur uniforme. Lorsque plusieurs fluorochromes spécifiques de chromosomes sont utilisées la technique permet de peindre simultanément plusieurs chromosomes de couleurs différentes et de les identifier. Chez un sujet dont le caryotype est à 46 chromosomes la« peinture »des chromosomes 14 et 21 révèle la configuration suivante :

Question 5. Le test cross :

- a. consiste à croiser un individu de génotype inconnu avec un individu homozygote dominant.
- b. son résultat précise le génotype de l'individu qui a le phénotype dominant.
- c. son résultat nous renseigne sur l'indépendance ou la dépendance des gènes
- d. donne toujours une descendance qui a les mêmes proportions phénotypiques dans le cas de dépendance des gènes

Université Mouloud Mammeri Tizi-Ouzou
Faculté de médecine

Année universitaire 2017-2018
07 mars 2018

Module : Génétique
Première année : Médecine

Question 12. Si sur des individus d'une F1, issue d'un croisement AABB x aabb, on effectue un test-cross et si les gènes A et B sont liés et distant s de 20cM , quel pourcentage Aabb sera au niveau de la descendance : (1pt)

- a.50%
- b.25%
- c.20%
- d.10%

Question 13. La synthèse de pigments rouges chez les fleurs se fait en deux étapes : (1pt)

Pigments blanc ---Gène P---→ Pigments magenta ---Gène Q---→ Pigments rouges

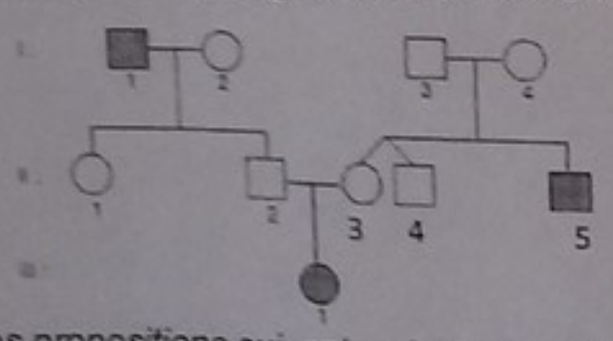
Mutés les gènes P et Q codent des produits incapables d'assurer pour l'allèle *p* la synthèse de pigment magenta et *q* celle de pigment rouge.
Le croisement de deux hétérozygotes pour deux couples d'allèles a donné les résultats suivants :
9/16 de plantes à fleurs rouges ; 4/16 de plantes a fleurs blanches et 3/16 de plantes a fleurs magenta.

A. Quelle sera la couleur de la fleur d'une plante de génotype PPqq ?.....magenta
B. De quel type d'interaction génique s'agit-il ?.....épistasie récessive

Question 14. Le fait que plusieurs sujets d'une famille atteints de la même maladie autosomique dominante puisse avoir les signes cliniques différents est du : (0.5 pt)

- A - au phénotype
- B - à l'expressivité variable du gène
- C- à l'hétérogénéité génétique
- D -à la pénétrance incomplète du gène

Question 15. Voici le pédigrée d'une famille ou on trouve une maladie héréditaire rare. (1.5 pts)



Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) :

- A - Cette maladie se transmet selon un mode autosomique récessif.
- B - Cette maladie se transmet selon un mode récessive lié à l'X .
- C- Cette maladie se transmet selon un mode autosomique dominant
- D- L'individu III,1 est homozygote pour un allèle délétère.
- E- la femme I,4 est conductrice obligatoire.
- F- l'individu I,2 est hétérozygote obligatoire.
- H- Deuxième enfant d'un couple II,2 et II,3 aura un risque de 1/4 d'être atteint..

Question 16. La (les)quelle(s) est (sont) parmi les maladies suivantes se transmet (tent) par le mode récessif lié à l'X ? (0.5 pt)

- a. Hémophilie A
- b. Achondroplasie
- c. Brachydactylie
- d. Drépanocytose
- e. Daltonisme
- f. Mucoviscidose
- g. La chorée de Huntington

Question 17. Maladies multifactorielles : (0.5 pt)

- 1. Leur mode de transmission correspond à une hérédité mendélienne.(Faux, il échappe l'hérédité mendélienne)
- 2. La sévérité de la maladie peut varier parmi les membres de la même famille.
- 3. Le risque de la récurrence corrèle avec le degré de parenté.
- 4. Elles sont dues à l'expansion des triplets répétés.
- 6. Elles impliquent la présence simultanée de nombreux allèles de gènes différents dont un allèle de susceptibilité.

Question 18 : Concernant le chromosome humain : (1 pt)

- A. le télomère constitue le bras court des chromosomes acrocentriques
- B. le centromère permet la fixation du chromosome au fuseau mitotique
- C. Le centromère permet le maintien de l'intégrité de l'extrémité du chromosome
- D. le télomère a une taille régulée par le fonctionnement de la télomérase
- E. Le centromère est ainsi appelé car il est souvent localisé dans la partie centrale de la chromatide.
- F. Le centromère est situé à l'extrémité du chromosome.
- G. le télomère est constitué d'ADN répétitif.
- H. Au cours de la méiose, l'appariement des chromosomes homologues ne se produit qu'au niveau des centromères.

Question 11. Parmi les propositions suivantes concernant la liaison génétique, indiquer celle(s) qui est(sont) exacte(s) : *(0,5 pt)*

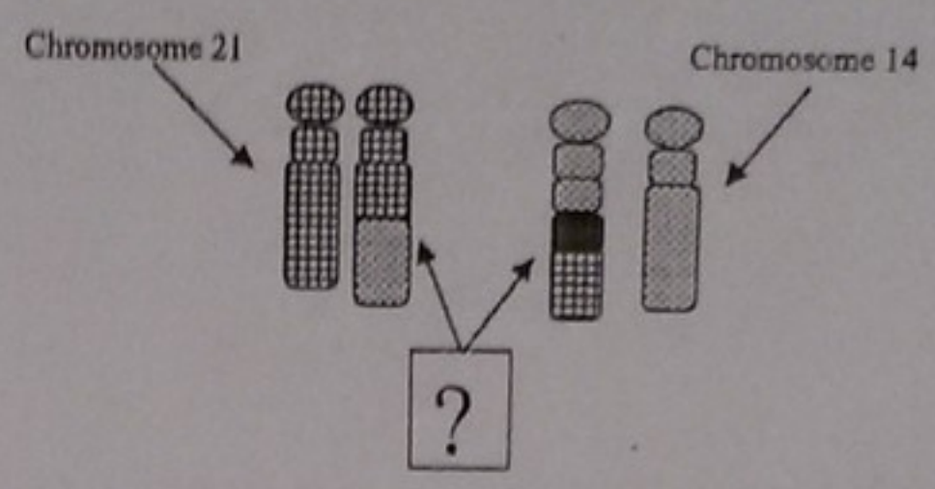
- ☐ 1. ***Une distance génétique de 50cM entre de loci traduit l'absence de liaison génétique entre ces loci.***
- ☐ 2. *Deux loci génétiquement indépendants sont nécessairement localisés sur les différents chromosomes.*
- ☐ 3. ***Deux loci génétiquement liés sont nécessairement localisés sur le même chromosome***
- ☐ 4. *Plus la liaison génétique entre deux loci est forte, plus le pourcentage de recombinaisons entre ces loci est élevé*

Université Mouloud Mammeri Tizi-Ouzou
Faculté de médecine

Année universitaire 2017-2018
07 mars 2018

Module : Génétique
Première année : Médecine

Question 19. Une technique particulière utilisant un marqueur fluorescent permet de « peindre ce chromosome » d'une couleur uniforme. Lorsque plusieurs fluorochromes spécifiques de chromosomes sont utilisées la technique permet de peindre simultanément plusieurs chromosomes de couleurs différentes et de les identifier. Chez un sujet dont le caryotype est à 46 chromosomes la« peinture »des chromosomes 14 et 21 révèle la configuration suivante :



Les chromosomes 21 et 14 normaux sont repérés dans la figure ci-dessus, on précise que seules les séquences d'ADN appartenant à ces deux chromosomes sont peintes. On cherche à identifier le ou les mécanismes qui ont conduit à l'image obtenue. Il s'agit d' : *(1 pt)*

- ☐ A. *Une délétion interstitielle du chromosome 14*
- ☐ B. *Une délétion interstitielle du chromosome 21*
- ☐ C. *Une translocation robertsonnienne 14-21*
- ☐ D. ***Une translocation réciproque entre les chromosomes 14 et 21***
- ☐ E. ***Une insertion d'un fragment d'un chromosome non identifié sur le chromosome 14***
- ☐ F. *Une insertion d'un fragment non identifié sur les chromosomes 14 et 21.*

Question 20 : Quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) vraie(s) qui concerne(nt) la formation d'un chromosome en anneau ? *(0.5 pt)*

- ☐ A- *l'anomalie implique plusieurs chromosomes*
- ☐ B- ***l'anomalie implique plusieurs points de cassure***
- ☐ C- *l'anomalie implique la duplication d'un bras*
- ☐ D- ***l'anomalie implique la perte de matériel génétique***
- ☐ E- *l'anomalie implique, sur le chromosome résultant, la présence de deux centromères*

Question 21 : Quelle est la ou quelles sont les propositions vraies concernant les différentes techniques de marquage en bandes ? *(0.5pt)*

- ☐ A - *les bandes Q* apparaissent après la coloration par *Giemsa.*
- ☐ B- ***le marquage en bande est corrélé avec la richesse en bases GC***
- ☐ C- ***les bandes G sont associées à des régions de l'ADN qui se répliquent tardivement en phase S***
- ☐ D- ***Les bandes R associées à des régions de l'ADN riches en gènes***
- ☐ E- *Une bande 1 désigne une région chromosomique adjacente au télomère*
- ☐ F - *elles sont indispensables pour dépister es anomalies de nombre.*

Question 22 : Parmi les items suivants, quelle(s) est (sont) la(les) réponse(s) exacte(s) concernant « une anomalie chromosomique numérique » ? *(0.5pt)*

- ☐ A- *entraîne toujours au sein du caryotype la présence de plus de 46 chromosomes*
- ☐ B- *est une anomalie équilibrée sur le plan de la quantité d'ADN*
- ☐ C- ***peut-être de type triploïdie.***
- ☐ D- *n'est observée que sur les autosomes*
- ☐ E- ***peut avoir pour origine une non disjonction lors de la mitose***
- ☐ F – *correspond à une haploïdie dans les cellules germinales.*

Question 23 : Parmi les propositions suivantes concernant les anomalies de nombre, indiquer celle(s) qui est (sont) exacte(s) : *(1 pt)*

- ☐ 1. *Une non-disjonction d'une paire de chromosomes homologues au cours de la première division méiotique peut être à l'origine d'une polyploïdie.*
- ☐ 2. ***Une aneuploïdie constitutionnelle est une anomalie déséquilibrée.***
- ☐ 3. *Une formule chromosomique 47,XXX est une aneuploïdie autosomique.*
- ☐ 4. ***La trisomie partielle est du à une non-disjonction mitotique.***
- ☐ 5. *Le caryotype 46,XY,t rob(14p/21p) est le cas d'aneuploïdie.*
- ☐ 6. ***La majorité des trisomies autosomiques sont d'origine méiotique maternelle.***
- ☐ 7. Les trisomies viables impliquent généralement des chromosomes de grande taille.
- ☐ 8. ***Le caryotype 47,XXY correspond au syndrome de Klinefelter***