**UNIVERSITE CADI AYYAD Année Universitaire : 2014-2015**

**FACULTE DES SCIENCES-SEMLALIA**

**MARRAKECH**

**Epreuve de Génétique S. V. 5 - Contrôle de Génétique Humaine**

**Durée conseillée : 45 minutes - (8points)**

**Nom : ……………………………..**

**Prénom : ………………………….. N° de table : …………………**

**Cocher la ou les bonne (s) réponse (s)**

**I-** Un homme atteint d’une certaine maladie héréditaire épouse une femme saine et homozygote. Ils ont 10 enfants (5 filles et 5 garçons) : toutes les filles ont la maladie de leur père, mais aucun des garçons n’en est atteint.

Quel est le mode de transmission le plus probable ?

* Lié à l’X dominant

**II-** L’arbre généalogique suivant concerne une maladie héréditaire (le mode de transmission est supposé classique sans aucune particularité et les conjoints nouveaux dans la famille affectée par la maladie sont supposés sains et homozygotes) :



**1-** Quel est le mode de transmission le plus probable ?

* Autosomique récessif

**2-** Si III1 et III8 se marient ensemble, Quelle est la probabilité que leur premier enfant soit malade ?

* 1/8 (il faut que III1et III8 soient hétérozygotes et qu’ils transmettent la maladie)

**3-** Le premier enfant de III1 et III8 est malade, Quelle est la probabilité qu’un deuxième enfant soit malade ?

* 1/4

**III**-L’arbre généalogique suivant concerne une maladie héréditaire transmise selon un mode autosomique dominant particulier (non classique), (on suppose toujours que les conjoints nouveaux dans la famille affectée par la maladie sont sains et homozygotes) :



Quel phénomène génétique peut expliquer le phénotype du sujet A ?

* La pénétrance incomplète

**IV**-Un homme portant une translocation robertsonienne entre ses 2 chromosomes 21 épouse une femme ne présentant aucune anomalie chromosomique, quel est le risque pour ce couple d’avoir un enfant atteint de trisomie 21 parmi les enfants vivants ?

* 100 %

**V-** Une personne est atteinte du syndrome de klinefelter avec le caryotype XXY, quelles sont les causes possibles de cette anomalie ?

* Une non disjonction des chromosomes à la première division de méiose maternelle
* Une non disjonction des chromosomes à la deuxième division de méiose maternelle
* Une non disjonction des chromosomes à la première division de méiose paternelle

**VI-** L’hybridation in situ en fluorescence (FISH) permet :

* De mettre en évidence des remaniements chromosomiques sur des noyaux en interphase
* De mettre en évidence une translocation non visible sur le caryotype standard

**VII-** Pour chacune des phrases suivantes, donner le terme approprié :

|  |  |
| --- | --- |
| Phrase | Terme approprié |
| Le remplacement d’une purine par une purine  est dit : | Transition  |
| Le remplacement d’une purine par une pyrimidine est dit : | Transversion  |
| Une mutation qui entraine l’arrêt de la synthèse protéique est dite : | Non sens |
| Une mutation qui varie au cours de la transmission à la génération suivante est dite : | Instable  |
| La présence dans une cellule de deux types de génomes mitochondriaux différents est dite : | Hétéroplasmie  |
| Un échange de fragments chromosomiques entre 2 chromosomes non homologues est dit : | Translocation réciproque |
| Une inversion qui n’implique pas le centromère est dite :  | Inversion paracentrique |
| Une variation dans le nombre de chromosomes qui n’implique pas la totalité des chromosomes est dite : | Aneuploïdie  |
| Les anomalies qui n’entrainent ni perte ni gain de matériel génétique sont dites : | Equilibrées  |
| Un chromosome sans bras long et avec 2 bras courts est dit : | Isochromosome  |
| Un individu qui a pour formule génétique 2n-1 est dit : | Monosomique  |
| Une cellule avec 3 lots de chromosomes est dite : | Triploïde  |