**UNIVERSITE CADI AYYAD Année Universitaire : 2015-2016**

**FACULTE DES SCIENCES-SEMLALIA**

**MARRAKECH**

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

**Durée conseillée : 40 minutes – (7 points)**

**Nom : ……………………………..**

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

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

**I-** L’arbre généalogique suivant représente une maladie héréditaire rare, autosomique et récessive, la phénylcétonurie.



(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-** Concernant le génotype des membres de cette famille : 1 point (1 réponse juste = 0.25 point ; 2 réponses justes = 0.5 ; 3 réponses justes = 1 point) ; 0 point si 1 réponse fausse ou plus.

* L’individu II2 est hétérozygote
* Les individus II2 et II3 ont le même génotype
* L’individu III2 a une probabilité de 1/2 d’être hétérozygote

**2-** Si les individus A et B se marient ensemble, quelle est la probabilité que leur premier enfant ait la phénylcétonurie ? 1 point ou 0

* 1/48

**3-** Si le premier enfant de A et B est atteint de phénylcétonurie, quelle est la probabilité que le deuxième enfant soit sain : 0.5 point ou 0

* 3/4

**II-** L’arbre généalogique suivant concerne une maladie héréditaire. Quel est le mode de transmission le plus probable ? 1 point ou 0

****

* Mitochondrial

**III-** Parmi les anomalies chromosomiques ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à des anomalies déséquilibrées ? 1 point (1 réponse juste = 0.25 point ; 2 réponses justes = 0.5 ; 3 réponses justes = 1 point) ; 0 point si 1 réponse fausse ou plus.

* Les duplications
* Les isochromosomes
* Les chromosomes en anneau

**IV-** Parmi les anomalies ci-dessous, quelle (s) est (sont) celle (s) qui peut (peuvent) conduire à unepseudo-dominance ? 0.25 point ou 0

* La délétion

**V-** Une translocation robertsonienne entre le chromosome 14 et le chromosome 21 est mise en évidence chez un individu, cet individu : 075 point (1 réponse juste = 0.25 point ; 2 réponses justes = 0.5 ; 3 réponses justes = 0.75 point) ; 0 point si 1 réponse fausse ou plus.

* A un caryotype à 45 chromosomes
* Est phénotypiquement normal
* Peut avoir un enfant trisomique du 21

**VI-** Soit un chromosome normal noté : a b \* c d e, et son homologue comprenant une inversion noté : a c \* b d e (\* représente le centromère) : 0.5 point (1 réponse juste = 0.25 ; 2 réponses justes = 0.5 point) ; 0 point si 1 réponse fausse ou plus.

* C’est une inversion péricentrique
* La boucle d’inversion concerne les 2 chromosomes et inclut les segments b \* c et c \* b

**VII-** Quelles sont les causes possibles d’une anomalie  homogène 47, XYY ? 0.5 point ou 0

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

**VIII-** Parmi les anomalies suivantes, indiquer celle(s) qui correspond (ent) à une triploïdie : 0.5 point (1 réponse juste = 0.25 ; 2 réponses justes = 0.5 point) ; 0 point si 1 réponse fausse ou plus.

* 69, XXX
* 69, XXY