**UNIVERSITE CADI AYYAD Année Universitaire : 2016-2017**

**FACULTE DES SCIENCES-SEMLALIA**

**MARRAKECH**

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

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

**Pour toutes les questions : 0 s’il y a une réponse fausse**

**I-** L’arbre généalogique suivant concerne une maladie héréditaire.



**1-** Quel est le mode de transmission le plus probable ? 0.5 point ou 0

* Autosomique récessif
* Autosomique dominant
* Lié au sexe récessif
* Lié au sexe dominant
* Mitochondrial

**2-** Quelle est la probabilité que IV-6 soit hétérozygote ? 1 point ou 0

* 1/4
* 1/2
* 2/3
* 3/4
* 1

**3-** Si IV-2 se marie avec IV-6, quelle est la probabilité d’avoir un enfant malade ? 0.5 point ou 0

* 0
* 1/9
* 1/16
* 1/2
* 3/4

**II-** Un homme atteint d’une certaine maladie héréditaire épouse une femme homozygote normale. Ils ont huit enfants (4 garçons et 4 filles). Toutes les filles ont la maladie de leur père et aucun des garçons n’en est atteint. Quel est le mode de transmission suggéré ? 0.5 point

* Autosomique récessif
* Autosomique dominant
* Lié au sexe récessif
* Lié au sexe dominant
* Mitochondrial

**III-** L’arbre généalogique suivant concerne une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante.



Quelle est la particularité mise en évidence sur cet arbre généalogique ? 0.5 point

* Néomutation
* Pénétrance incomplète
* Expressivité variable
* Mosaïque gonadique
* Aucune

**IV-** Parmi les anomalies chromosomiques ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à des anomalies déséquilibrées ? 0.5 point pour 3 réponses justes ; 0.25 pour 2 réponses justes ; 0 si 1 réponse juste

* Les duplications
* Les inversions
* Les translocations réciproques
* Les isochromosomes
* Les chromosomes en anneau

**V-** Une translocation robertsonienne entre le chromosome 14 et le chromosome 21 est mise en évidence chez un individu, cet individu : 1 point si 3 réponses justes ; 0.5 point si 2 réponses justes ; 0.25 si 1 réponse juste

* A un caryotype à 47 chromosomes
* A un caryotype à 45 chromosomes
* A un caryotype en déséquilibre génétique
* Est phénotypiquement normal
* Peut avoir un enfant trisomique du 21

**VI**-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 ? 0.5 point ou 0

* 0 %
* 25 %
* 75 %
* 100 %
* 50 %

**VII-** Une personne est atteinte du syndrome de klinefelter avec le caryotype XXY,

**1-** Quelles sont les causes possibles de cette anomalie ? 1 point si 3 réponses justes ; 0.5 point si 2 réponses justes ; 0.25 si 1 réponse juste

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

**2-** Cette personne est dite : 0.5 point ou 0

* Monosomique
* Triploïde
* Trisomique
* Tétrasomique
* Mosaïque

**VIII-** Un caryotype triploïde est observé dans les produits d’une fausse couche du 1er trimestre, ce caryotype résulte d’une anomalie de la fécondation, quelles peuvent être ses formules chromosomiques : 0.5 point pour 3 réponses justes ; 0.25 pour 2 réponses justes ; 0 si 1 réponse juste

* 46, XXX
* 69, XXX
* 46, XXY
* 69, XXY
* 69, XYY