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

**FACULTE DES SCIENCES-SEMLALIA**

**MARRAKECH**

**Epreuve de Génétique S. V. 5**

 **Contrôle de Rattrapage 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 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)

Quel est le mode de transmission le plus probable :

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

**II-** La mucoviscidose est une maladie génétique qui se transmet suivant un mode mendélien classique autosomique récessif. Un homme au phénotype normal, dont la mère était atteinte de mucoviscidose et dont le père est homozygote sain, épouse une femme de phénotype normal. Il n’y a pas de lien de parenté entre cet homme et cette femme.

**1-** Si la fréquence des hétérozygotes pour la mucoviscidose au sein de la population est de 1/50, quelle est la probabilité que le premier enfant du couple soit atteint ?

* 1/8
* 1/16
* 1/200
* 1/300
* 1/400

**2-** Si le premier enfant est atteint de mucoviscidose, quelle est la probabilité que le deuxième enfant soit atteint :

* 0
* 1/4
* 1/2
* 3/4
* 1

**Répondre, sans aucune justification, aux questions suivantes :**

**III-** Un couple non apparenté donne naissance à un enfant atteint d’achondroplasie ou nanisme (maladie génétique à transmission autosomique dominante). C’est le premier cas recensé dans les généalogies des parents. Donner une explication :

…mutation de novo……………………………………………………………………….......

**IV-** L’hypophosphatémie est provoquée chez l’homme par un allèle dominant lié à l’X. Un homme atteint d’hypophosphatémie épouse une femme normale. Quelle sera la proportion de leurs fils atteints d’hypophosphatémie ?

……………0 %…………………………………………………..

**V-** Citer 2 conséquences possibles chez un individu porteur d’un remaniement chromosomique équilibré :

………Fertilité réduite…………………………………………………………..

………Déséquilibre chez la descendance…………………………………..

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

|  |  |
| --- | --- |
| **Phrase** | **Terme approprié** |
| Une anomalie présente à la naissance est dite : | Constitutionnelle  |
| Une anomalie caractérisée par la présence de 2 lignées cellulaires ou plus chez un même individu est dite : | En mosaïque  |
| Un échange de fragments chromosomiques entre 2 chromosomes non homologues est dit : | Translocation réciproque |
|  Une fusion entre deux chromosomes acrocentriques est dite : | Translocation robertsonienne |
| Une inversion qui implique le centromère est dite : | Péricentrique  |
| Un remaniement chromosomique, qui à la méiose, forme une boucle simple interstitielle sur le chromosome normal, est dit : | Délétion  |
| Un individu qui a pour formule génétique 2n + 1 est dit : | Trisomique  |
| Une cellule avec 4 lots de chromosomes est dite : | Tétraploïde  |