

-EXAMEN GENETIQUE :

1. * La transmission autosomique recessive (AR) se caracterise par :

- a. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais heterozygote, le risque de donner naissance a des enfants malades est de 50%
- b. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais heterozygote, le risque de donner naissance a des enfants malades est de 25%
- c. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais homozygote, le risque de donner naissance a des enfants malade est de 50 %
- d. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais homozygote, le risque de donner naissance a des enfants malades est de 25% .
- e. Aucune reponse correcte.

2. L'atteinte d'un foetus la rubeole:

- a. Se voit chez les femmes qui ont attrapees la rubeole pendant leurs enfances
- b Se fait par voie transplacentaire.
- c. S'appelle Embryopathie rubeolique
- d. S'appelle Syndrome Greeg
- e. Ne peut pas etre prevenue par la vaccination

3. * Le dogme central de la genetique moleculaire est:

- a. ARN->ADN->Proteines
- b ADN->ARN->Proteines
- c. ADN->proteines->ARN
- d. ARN->proteines->ADN
- e. ARNm->proteines->ARNt

4. Dans la transmission AR, une importance particuliere ont:

- a, Une mutation de novo
- b. Les genes situes sur le chromosome X
- c Les genes situes sur le chromosome Y
- d. La consanguinite
- e. L'etude et la detection des heterozygote

5. Les medicaments consideres sans risque pour le foetus prescrits par le medecin:

- a. Le paracetamol (l'acetaminophene,Panadol, Tylenol)
- b. Les antiacides (Maalox, Tagamet, Zantac. Pepcid)
- c. Les antioitiques suivantes : penicilline, les cephalosporines)
- d. Les antibiotiques (La streptomycine)
- e. L'insuline

6. Un codon (triplet):

- a. est constitue trois nucleotides
- b est constitue par de 20 acides amines
- c. une unite du code genetique.
- d. specifite une proteine
- e. specifie un aminoacide

7. La base chromosomique de l'heredite:

- a. Le nombre des chromosomes sont 46 pour toutes les especes
- b. Les chromosomes sont visible dans la division
- c. Les chromosomes sont visible pendant l'interphase
- d La chromatine est visible pendant l'interphase
- e La chromatine est visible dans la division

8. Parmi les maladies autosomiques dominantes (AD), on decrit:

- a. Hypercholesterolemie
- b. Rein poly kystique ou la maladie poly-kystique renale de l'adulte (MPR).
- c. Hemophilie
- d. La neurofibromatose;
- e. Achondroplasie '

9. * Par l'etat hemizygote on comprend:

- a. L'etat caracteristique feminine dans lequel les genes situes sur le chromosome X ont d'allele sur le chromosome Y
- b. L'etat caracteristique feminine et aussi masculine
- c. L'etat caracteristique masculine dans lequel les genes situes sur le chromosome X n'ont pas l'allele chromosome Y
- d. L'etat caracteristique masculine dans lequel les genes situes sur le chromosome X ont d'allele sur le chromosome Y
- e. Aucune reponse correcte.

10. Les medicaments antithyroidiens:

- a. Bloquent la fonction de la thyroide du foetus.
- b. Ont des effets teratogenes par l'induction des malformations genitales
- c. Provoquent aux enfants des signes d'hypothyroidie et d'arrieration mentale,
- d. Augmente le risque de fausse couche et le risque des malformations foetaies,
- e. Induisent l'affaiblissement de la vascularisation embryofetale "

11. * La traduction et synthese des proteines ont lieu dans:

- a. Mitochondries
- b. Chromosomes
- c. Ribosomes,
- d. Noyau
- e. Centrosome

12. Les maladies transmises par des genes AR sont les suivantes:

- a. Daltonisme
- b. Hemophilie
- c. Mucoviscidose
- d. La phenylcetonurie
- e. La plupart des erreurs du metabolisme

13. La replication reparatrice de l'ADN est effectuee par:

- a. L'action d'une seule type d'enzymes nucleaires
- b. L'action de plusieurs types d'enzymes nucleaires
- c. Excision de fragmen ' mauvais'
- d. L'intervention de la ligase et de l'ADN polymerase
- e. L'intervention des mitochondries

14. Dans la transmission dominante liee a X :

- a. Le pere malade transmet la maladie a ses filles:
- b. Le pere malade transmet la maladie a ses garcons
- c. Le pere malade transmet la maladie ses filles et ses garcons;
- d. Le pere ne transmet la maladie jamais aux gargons
- e. La mere malade transmet la maladie ses filles et ses garcons "

15. * Le code genetique n'est pas superpose:

- a. Les codons etant separes entre eux
- b. Certains codons sont synonymes
- c. Deux codons successifs n'ont pas un nucleotide commun
- d. Les acides amines sont precises par les memes types de codons, pour toutes les especes
- e. Parce qu'il y a un antiparallelisme des brins de l'ADN

16. Le crossing-over est:

- a. Une recombinaison intra chromosomique
- b. Le clivage longitudinal
- c. Le clivage transversal
- d. A lieu lors de la meiose
- e. Un mecanisme pathologique de la division

17. Parmi les maladies dominantes liee a l'X on reconnait:

- a. Mucoviscidose
- b. La phenylcetonurie
- c. L'hypo-rachitisme resistant a la vitamine D
- d. Le syndrome de Rhett
- e. L'hemophile

18. Les caracteristiques de la transmission autosomique dominante (AD) sont

- a. Les genes dominants sont herite des deux parents malades. sante
- b. Les parents heterozygotes malades peuvent avoir des enfants sante
- c. L'incidence caracteres dominants n'est pas influencee par le sexe
- d. L'incidence des caracteres dominants est influencee par le sexe
- e. Un parent heterozygote transmet le gene a la moitie de la descendance

19. Une maladie due a un gene mitochondrial defectueux est transmise :

- a. Uniquement par les femmes
- b. Uniquement par les hommes
- c. A tous ses descendants
- d. Les genes qui determinent ces maladies affectent les enzymes de la chaine respiratoire
- e. Telles maladies sont : atrophie optique de Leber, myopathies mitochondriales

20. La transmission autosomique recessive (AR) se caracterise par: I

- a. Les traits AR sont exprimes phenotypiquement seulement aux homozygotes.
- b. Les traits AR sont exprimes phenotypiquement seulement aux heterozygotes
- c. Les traits AR sont phenotypiquement exprimes aux homozgotes et heterozygotes:
- d. Les alleles herites des geniteurs sont identique
- e. Les alleles herite des geniteurs ne sont pas identique

21. Le mosaicisme represente

- a. L'etat dans lequel, dans le corps meme, il existe deux ou plusieurs clones de cellules avec un nombre different de chromosomes
- b. Le resultat de transcrption
- c. Un mecanisme de reparation de l'aneuploidie
- d. Un resultat pathologique de la division
- e. Une forme de maladie genetique avec l'origine dans les premiers stades du developpement

22. ADN repetitive :

- a. Les sequences sont trouvees en plusieurs exemplaires
- b. Maintien de la stabilite de la structure des chromosomes
- c. Est localise au niveau des telomeres et centromeres
- d. Entre dans la constitution des genes
- e. Est impliquee dans la specification des proteines

23. Le gene (les genes):

- a. Est l'unite de structure et de fonction de l'information genetique:
- b. Occupe une place fixe (locus) sur les chromosomes
- c. N'occupe pas une place fixe sur les chromosomes
- d. Sont disposes de facon lineaire, l'un sous l'autre
- e. Sont disposes de facon circulaire.

24. Le phenotype de la trisomie 13 comprend:

- a. Graves malformations du systeme nerveux central
- b. Trouble de sexualisation
- c. Dismorphies faciale avec le front aplati microphthalmie, colobome
- d. Une fente labiale et/ou palatine;
- e. Malformations cardiaques

25. L'hyperthermie maligne:

- a. Provoque des reactions hemolytiques
- b. Est definie comme un syndrome hereditaire, rare
- c. Affecte en particulier les muscles squelettiques,
- d. Entraîne une paralysie soudaine
- e. Est exprime en episodes pendant la vie.

26. Le syndrome de Marfan» entraine plusieurs troubles dans le tableau clinique, notamment :

- a. Arachnodactylie, hyperlaxite articulaire
- b. Nanisme
- c. Dislocations du cristallin
- d. Aneurisme de l'aorte
- e. Scoliose, autres deformations du squelette "

27. * La plus courante maladie monogenique recessive lie a l'X est :

- a. Le syndrome Patau
- b. Le syndrome Edwards
- c. Le syndrome Klinefelter
- d. Le daltonisme
- e. Le syndrome de Turner

28. Les anticonvulsivants sont teratogenes ce qui provoque des malformations diverses:

- a. Fente labio-palatine,
- b. Malformations cardiaques,
- c. Malformations du tube neural
- d. Face rond
- e. La syphilis

29. * Un nombre plus eleve des chromosomes s'appelle :

- a. Aneuploidie:
- b. Monosomy
- c. Polydactylie,
- d. Syndactylie.
- e. Nullisomy

30. La trisomie 18 presente les suivantes signes cliniques:

- a. Hypotonie musculaire prononcee
- b. Malformations occipitales du squelette
- c. Malformation du calcaneum (caloaneum proeminent)
- d. Le cou court et large,
- e. Malformations des doigts .

31. * La theorie chomosomique de l'heredite a ete etabli par:

- a. Johann Gregor Mendel
- b, Thomas Morgan
- c. Jacques Monod
- d. James Watson
- e, Francis Crick

32. Le tableau clinique du syndrome Down comporte

- a. Dolicocefalie
- b, Facies rond
- c. Hypertone musculaire prononcee.
- d. Fentes palpebrales obliques en et dehors (mongoloide)
- e. Une hypotonie musculaire marquee;

33. Lesquels des signes cliniques correspondent au syndrome Turner:

- a. Un petit poids a la naissance
- b. Une taille haute (plus 180 cm)
- c.. Le lymphoedeme de dos des mains et des pieds
- d. La gynecomastie
- e. La constitution asthenique ou eunuchoide.

34. La penetrance

- a. Il s'agit d'une evaluation quantitative
- b. Il s'agit d'une evaluation qualitative,
- c. Le nombre d'individus porteurs de la mutation ne correspond pas au nombre d'individus ayant un phenotype anormal.
- d. la mutation peut produire des effets qui touchent plusieurs systemes.
- e. est un phenomene d'anticipation.

35. Suivantes sont des anomalies structurelles equilibres:

- a. Translocation
- b. Deletion
- c. Duplication
- d. Isocromosome
- e Inversion

36. * Les mutations letales:

- a. N'ont pas d'effet sur l'organisme ou elles se produisent
- b. Causent des viroses respiratoires.
- c. Augmentent la force physique.
- d. Abaissent la memoire.
- e. Diminuent l'esperance de la vie.

37. L'anticipation :

- a, La meme mutation peut induire des phenotypes differents
- b, La maladie sera plus severe pour generation d'une maladie suivant
- c. Est un phenomene d'apparition plus precoce d'une maladie d une generation a l autre
- d. La fonction d un gene peut varier selon qu 'il est d origine maternelle ou paternelle
- e. Est est un cas de penetrance incomplete.

38. L'exposition aux radiations ionisantes :

- a. Est teratogene quelque soit la dose
- b. Peut etre aussi "mutagene"
- c. Est teratogene suite un examen radiographie chez une femme enceinte
- d. Peut etre due a une echographie.
- e. Peut etre due une IRM

39. Medicaments dangereux pendant la grossesse:

- a. Le methotrexate.
- b. Le paracetamol
- c. Les antiacides
- d. Anti vitamines K (un anticoagulant),
- e La streptomycine

40. Les ARN cellulaires sont classes comme:

- a. ARN messenger
- b. ARN de transport,
- c. ARN ribosomal
- d. ARN de transcription
- e, ARN de replication.

41. La dystrophie musculaire de Duchenne est:

- a. La myopathie la plus grave;
- b. Causee par une carence d une proteine appelee dystrophine,
- c. Progressive
- d. De type dominantes liee au chromosome X
- e. De type recessif liee au chromosome X

42. Le diabète maternel pendant la grossesse augmente le risque:

- a. De fausse couche
- b. Des malformations cardiaques
- c. Des malformations génitales
- d. Agénésie du sacrum.
- e. Fente labio palatine. l'X:

43. Les maladies suivantes ont une transmission récessive liée à l'X :

- a. Les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker
- b. Le déficit en G6PD (glucose-6-phosphate déshydrogénase)
- c. Le syndrome de Klinefelter.
- d. Le syndrome de Lesch-Nyhan
- e. La phénylcétonurie

44. Le Syndrome de Klinefelter est la cause la plus fréquente :

- a. Retard mental héréditaire
- b. de hypogonadisme aux hommes; de
- c. D'autisme
- d. De consultation pour mal au ventre.
- e. Infertilité masculine génétique

45. Structure primaire de l'ADN

- a. Est la configuration spatiale bi caténaire
- b. Est représentée par des séquences nucléotidiques
- c. Est une hélice en spirale
- d. Est constituée d'une base purique ou pyrimidique, ou desoxyribose et un résidu d'acide phosphorique
- e. Est spécifique et représente l'héritage codé.

46. Le caryotype du syndrome Down peut révéler:

- a. La trisomie 21 libre (95%),
- b. La translocation Robertsonienne (4%),
- c. Le syndrome de Down sous la forme appelée mosaïcisme (1%);
- d. L'absence du chromosome 21
- e. L'absence des télomères du chromosome 21. "

47. * L'anomalie congénitale qui implique un défaut structurel produit par une erreur localisée, intrinsèque, dans la morphogénèse, s'appelle:

- a. Dysplasie
- b. Déformation
- c. Disruption
- d. Malformation
- e. Syndrome plurimalformatif

48. * La plus courante maladie récessive liée à l'X

- a. Le syndrome Patau (trisomie 13)
- b. Le syndrome Edwards (trisomie 18)
- c. La mucoviscidose.
- d. L'hémophilie
- e. Le syndrome de Turner

49. Lors de la replication de l'ADN intervient nombreuses enzymes

- a. Helicase
- b. Topoisomerase
- c. Ligase
- d. L'ADN polymérase
- e. L'ARN polymérase.

50. * Le caryotype du syndrome Turner est:

- a. 47 XX +18
- b. 47, XX+13
- c. 45 X
- d. 47, XXY
- e. 48 XXXY