

**UE1B – Biomolécules, génome,  
bioénergétique, métabolisme**

**Annales Classées Corrigées**

**Les chromosomes, le caryotype et ses  
anomalies**

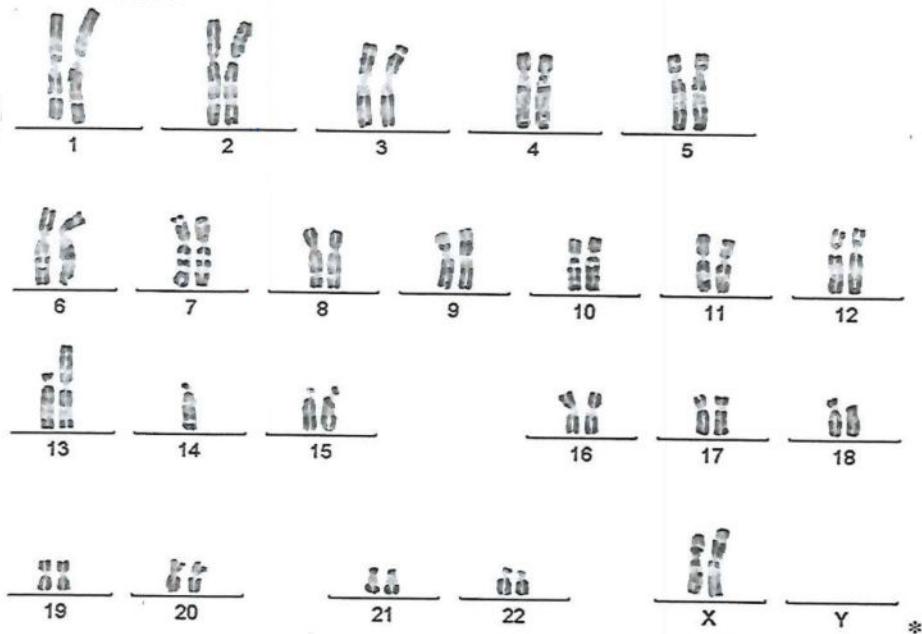
**SUJET**

*Colles Plus*

**2019**

**QCM 34 Le caryotype et ses anomalies**

**Suite à de nombreuses fausses couches, le caryotype de Madame X a été effectué.  
Soit le caryotype 45, XX de Madame X. Elle présente un phénotype normal.**



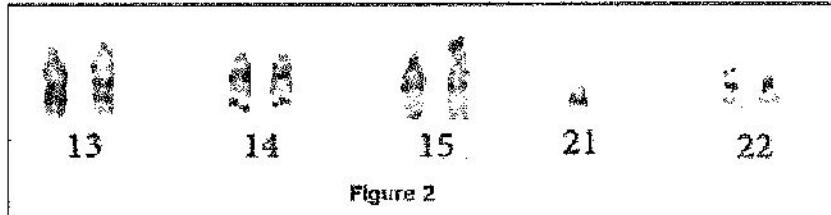
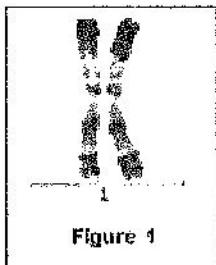
- A : Pour effectuer ce caryotype les cellules ont été bloquées en début de phase S
- B : Le chromosome 13 de morphologie métacentrique est le chromosome 13 normal
- C : Les chromosomes 13, 14 et 15 sont des chromosomes homologues
- D : Ce caryotype présente une perte du chromosome 14
- E : Si l'un des chromosomes 14 est transloqué sur un des chromosomes 13 alors Madame X présente une translocation robertsonienne 13;14

Colles plus

**2018**

**QCM 33**

**Le caryotype et ses anomalies**



- A - La figure 1 montre des chromosomes homologues de morphologie métacentrique
- B - La formule chromosomique 1p36 désigne la bande 1 de la région 6 sur le bras long du chromosome 3
- C - La figure 2 montre un chromosome 15, impliqué dans une translocation réciproque, avec le chromosome 21
- D - Le chromosome 15 transloqué de la figure 2 est sans conséquence pour l'individu porteur de ce chromosome
- E - Le chromosome 15 transloqué de la figure 2 peut être à l'origine de gamètes anormaux et conduire à la formation d'un embryon trisomique 21

Colles plus

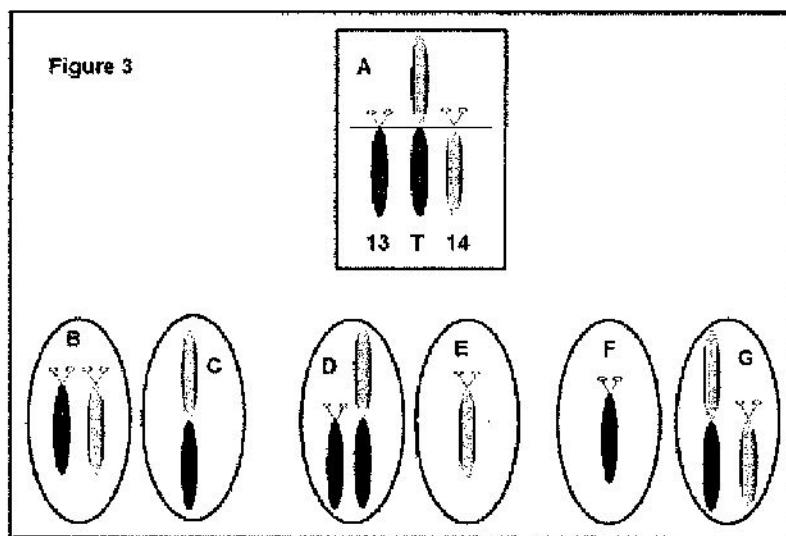
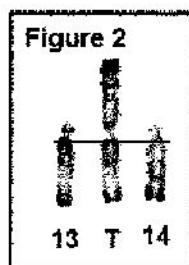
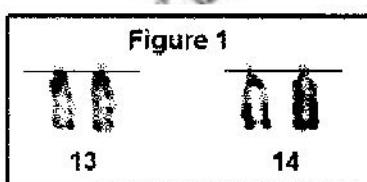
**2017**

**QCM 34**

**Chromosomes, caryotype et ses anomalies**

- A La monosomie du chromosome 13 représente une des anomalies de nombre les plus fréquentes.
- B La chromatine atteint un degré de condensation maximale pendant la mitose au stade de la télophase.
- C Le caryotype 45, XY, t(5;7) représente la formule caryotypique d'un homme porteur d'une translocation robertsonienne des chromosomes acrocentriques 5 et 7.
- D Les aneuploidies des gonosomes peuvent être la conséquence de non-disjonctions chromosomiques survenues pendant la gaméto-génèse.
- E Dans un noyau interphasique la délétion homozygote d'un locus se traduit en hybridation *in situ* en fluorescence (FISH) par l'absence totale de signal spécifique de la sonde utilisée.

2015

**QCM 49****Chromosomes et anomalies du caryotype****Sur la figure 1 sont montrés des chromosomes du caryotype d'un individu sain.****La figure 2 présente les mêmes chromosomes d'un autre individu.****Pour la figure 1 comme pour la figure 2, les chromosomes non montrés présentent une morphologie normale.****La figure 3 schématise en A les chromosomes de la figure 2 et en B, C, D, E, F et G le contenu chromosomal des gamètes potentiellement produits par l'individu de la figure 2.****Uniquement les chromosomes d'intérêt sont représentés dans les gamètes.**

- A Les chromosomes 13 et 14 des figures 1 et 2 sont de morphologie submétacentrique
- B L'observation des chromosomes des figures 1 et 2 permet d'affirmer que le chromosome noté T sur la figure 2 est un chromosome transloqué, impliqué dans une translocation de type robertsonienne
- C L'individu dont les chromosomes sont présentés sur la figure 2 présente de nombreuses malformations et un retard mental sévère en lien avec le chromosome noté T sur la figure 2
- D Uniquement le gamète B, de la figure 3, engagé dans une fécondation permettra la formation d'un zygote à 46 chromosomes, (il est sous-entendu que l'autre gamète participant à la fécondation est à 23 chromosomes)
- E Le gamète D engagé dans une fécondation peut être à l'origine d'un nouveau-né porteur d'une trisomie 13 par translocation robertsonienne

**2014**

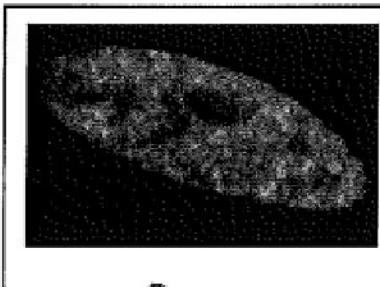
**QCM 47**

**Chromatine et anomalies du caryotype :**

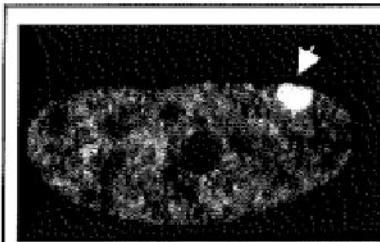
- A La chromatine est une structure dynamique dont l'apparence change en fonction des phases du cycle cellulaire
- B L'inversion chromosomique est une anomalie de structure qui implique plusieurs chromosomes
- C Une translocation robertsonienne implique deux chromosomes acrocentriques
- D Une translocation robertsonienne a des conséquences directes et pathologiques pour le sujet porteur de la translocation
- E Un sujet porteur d'une translocation robertsonienne peut produire des gamètes au contenu chromosomique anormal

2013

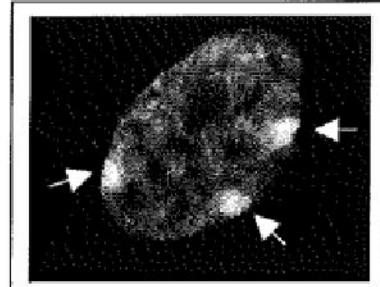
## QCM 48

**Chromosomes, caryotype et anomalies du caryotype :***On vous présente pour interprétation, les résultats cytogénétiques suivants :*

Images 1



Images 2



Images 3

*Les images 1 ont été réalisées à partir d'un sujet ne présentant pas d'anomalie du caryotype. Les images 1 sont utilisées comme témoins.*

*Les images 2 et 3 ont été réalisées à partir de cellules provenant de deux patients différents âgés tous les deux de 14 ans pour lesquels un syndrome de Klinefelter est suspecté.*

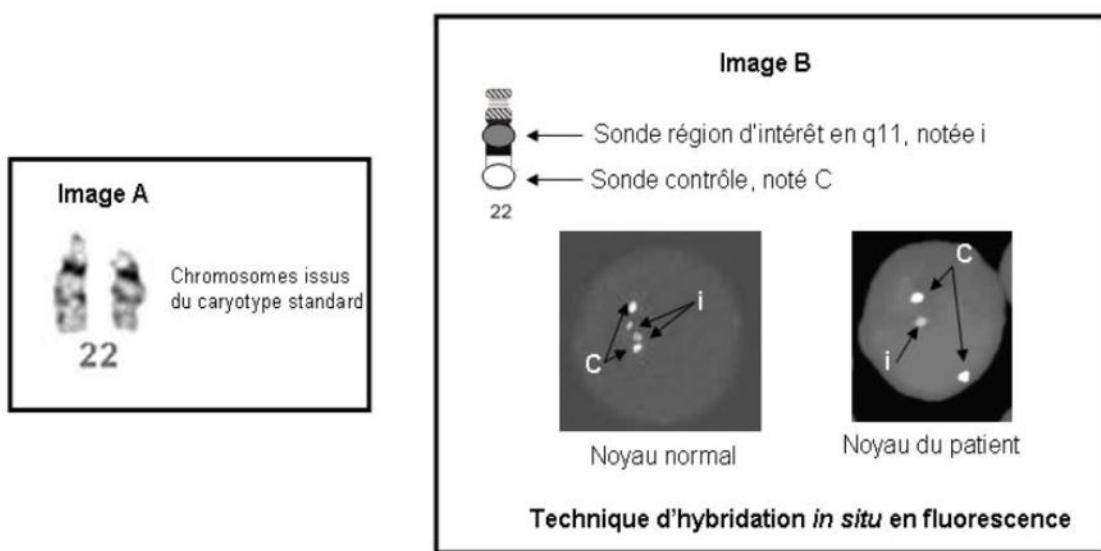
*Pour toutes les images, seuls les chromosomes sexuels sont montrés car le reste du caryotype est normal. La flèche pointe le corpuscule de Barr.*

- A Les images 1 proviennent de cellules d'individus de sexe masculin, il est normal, dans de telles cellules, de ne pas trouver de corpuscule de Barr
- B Les cellules d'un individu de sexe féminin, analysées par la même technique, seraient semblables à celle montrée sur la partie supérieure de l'image 2
- C Les résultats obtenus par les images 2 et 3 confirment l'existence du syndrome de Klinefelter de formule 47;XXY pour le sujet des images 2 et de formule 49;XXXXY pour le sujet des images 3
- D L'analyse des images 1, 2 et 3 permet de dire que le nombre de corpuscules de Barr présents dans une cellule dépend du nombre de chromosome X inactivés dans une cellule
- E Le syndrome de Klinefelter est une anomalie de nombre, ou aneuploïdie, qui peut résulter d'une non-disjonction chromosomique survenue lors de la méiose

**2012**

**QCM 44 Le syndrome de Di George**

Les images ci-dessous sont issues de l'analyse cytogénétique de cellules prélevées sur un enfant qui présente les manifestations cliniques liées au syndrome de Di George



- A Le caryotype standard est la technique de choix pour observer et confirmer l'anomalie responsable de ce syndrome
- B La confirmation de ce syndrome nécessite l'utilisation de techniques plus résolutives que le caryotype standard
- C L'analyse de l'image B permet de dire que le bras long du chromosome 22 a perdu du matériel chromosomique. Il s'agit d'une délétion interstitielle
- D En vous aidant de l'image B, vous pouvez en déduire que la microdélétion, responsable des manifestations cliniques du syndrome de Di George, est localisée dans la bande 1 de la région 1 du bras long du chromosome 22; ce qui s'écrit, selon la nomenclature internationale, 22q11
- E La morphologie du chromosome 22, visible sur l'image A, classe ce chromosome parmi les submétacentriques

2011

**QCM 43 Chromosomes, caryotype et anomalies chromosomiques**

Image A

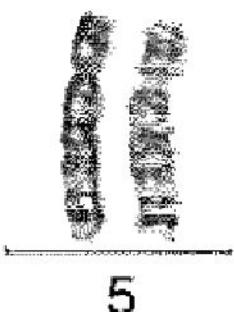
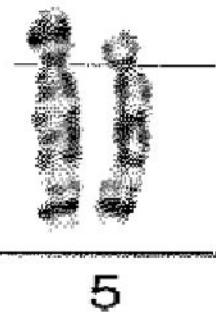


Image B

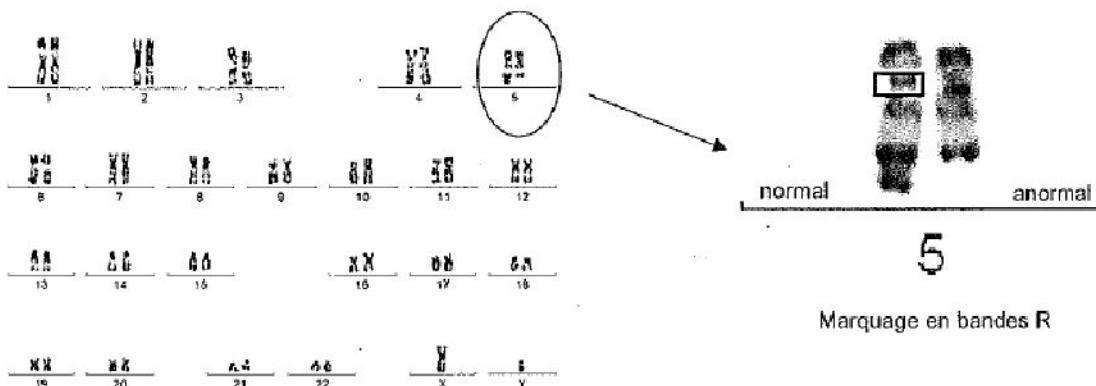


**N.B. On considère le reste du caryotype normal**

- A Les deux paires de chromosomes 5 présentent des chromosomes homologues normaux, de morphologie submétacentrique
- B L'observation de la paire de chromosome 5 de l'image B permet de dire que l'un des deux chromosomes 5 a perdu du matériel chromosomique
- C La perte de matériel chromosomique montrée sur l'image B s'appelle une délétion, il s'agit d'une anomalie de structure déséquilibrée
- D La délétion chromosomique de l'image B, est une délétion terminale qui concerne le bras court du chromosome 5
- E Cette anomalie peut être mise en évidence par la technique d'hybridation in situ en fluorescence

Colles plus

2010

**QCM 48 Caryotype et anomalie chromosomique****N.B. Tous les chromosomes à l'exception de la paire de chromosome 5 sont normaux**

- A Le caryotype ci-dessus présente une anomalie de structure déséquilibrée
- B Sur l'un des deux chromosomes 5, des gènes ont été perdus
- C La région perdue était riche en CG (cytosine, guanine)
- D La morphologie du chromosome 5 permet d'affirmer qu'il est acrocentrique
- E La région encadrée par un rectangle est riche en hétérochromatine constitutive

**QCM 49 Caryotype et anomalie chromosomique**

Une analyse cytogénétique a été conduite chez un patient qui présente des troubles du déroulement de la puberté. Certaines cellules présentent un caryotype 46,XY et d'autres un caryotype 47,XXY. Le laboratoire de cytogénétique conclut que le patient est 46,XY/47,XXY

- A La confirmation du diagnostic par l'emploi de l'hybridation in situ en fluorescence, FISH, nécessite l'utilisation de deux sondes : une spécifique du chromosome X et une du chromosome Y
- B Dans le noyau de certaines cellules de ce patient, deux corpuscules de Barr sont visibles, alors que dans les autres, un seul corpuscule de Barr est visible
- C Les cellules du patient présentent une anomalie de nombre du chromosome X sous la forme d'une mosaïque
- D Le patient peut présenter des troubles de la spermatogenèse
- E La non-disjonction des chromosomes X au cours de la méiose de la mère de ce patient est très vraisemblablement à l'origine des cellules 47,XXY du patient