

AD : Otonozom

AR :

Examen de 2<sup>ème</sup> EMD

Génétique

Cet examen comprend 30 QCM

Durée : 1h

Veuillez reporter une seule réponse sur la grille de réponses

1- Un enfant qui présente deux petites dépressions symétriques au niveau de la lèvre inférieure associées à une fente labiale est porteur du syndrome de :

A- Crouzon.

B- Ptérygium dominant.

C- Van der Woude.

D- Pfeiffer.

E- Carpenter.

2- Le fils d'un couple d'homme et de femme sain est porteur du syndrome de Crouzon, précisez le mode de transmission du syndrome :

A- Autosomique dominante.

D- Récessive liée à l'X.

B- Dominante liée à l'X.

C- Néomutation.

D- Autosomique récessive.

3- Un enfant présentant une exophthalmie, une inversion de l'articulé dentaire avec anomalies de l'email et une mutation du gène FGFR2 est porteur :

A- D'une maladie dominante liée à l'X.

B- Du syndrome de Van der Woude.

C- D'une maladie autosomique récessive.

D- Du syndrome de Crouzon.

E- Du syndrome des ptérygiuns poplités autosomique dominant.

4- Préciser le mode de transmission héréditaire le plus probable de la maladie affectant une famille de la façon indiquée dans l'arbre généalogique ci-dessous : (cocher le groupe de réponses justes)

1- Autosomique dominante.

2- Pénétrance incomplète du gène morbide.

3- Autosomique récessive.

4- Apparue suite à une mutation de novo.

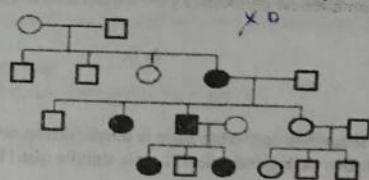
A- (1+2)

B- (1+4)

C- (3+4)

D- (2+3)

E- (1+2+4)



5- L'arbre généalogique indiqué ci-dessous est représentatif du mode de transmission : (cocher le groupe de réponses justes)

1- D'une maladie autosomique récessive.

2- D'une maladie dont les sujets atteints ont une répartition horizontale.

3- D'une maladie à expressivité variable.

4- Du syndrome de Carpenter.

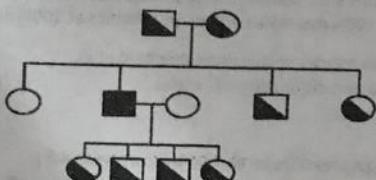
A- (1+3)

B- (2+3)

C- (3+4)

D- (2+3+4)

E- (1+2+4)



6- Dans la descendance d'un couple dont l'homme est atteint du syndrome de RETT et la femme est saine (cocher le groupe de réponses justes) :

1- Toutes les filles sont atteintes.

③ Toutes les filles sont hétérozygotes saines.

2- Seuls les garçons sont atteints.

④ Tous les garçons sont sains.

A- (1+4)

B- (2+3)

C- (3+4)

D- (1+2)

E- Toutes ces réponses sont fausses.