

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. B- Dominante liée à l'X. C- Autosomique récessive.  
D- Récessive liée à l'X. E- Néomutation.

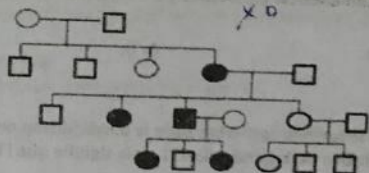
3- Un enfant présentant une exophtalmie, une inversion de l'articulé dentaire avec anomalies de l'émail et une mutation du gène FGFR2 est porteur :

- 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 ptérygiums 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.

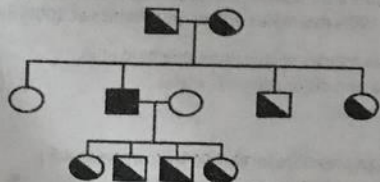
- A- (1+2) B- (1+4) C- (3+4)  
D- (2+3) E- (1+2+4)



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.  
2- Seuls les garçons sont atteints.  
3- Toutes les filles sont hétérozygotes saines.  
4- Tous les garçons sont sains.

- A- (1+4) B- (2+3) C- (3+4) D- (1+2) E- Toutes ces réponses sont fausses.