**Thème "Génétique médicale. Conseil médical et génétique. Méthodes de recherche génétique. Méthodologie du pedigree. Maladies métaboliques héréditaires. Maladies chromosomiques. Phacomatoses."**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Вид** | **Код** | **Текст названия трудовой функции/ вопроса задания/ вариантов ответа** |
| Ф |  |  |
|  |  |  |
| В | 001 | **Gènes des chromosomes haploïdes est appelée :** |
| О | А | Génome |
| О | Б | Génotype |
| О | В | Pool de gènes |
| О | Г | Phénotype |
|  |  |  |
| В | 002 | **Un ensemble de chromosomes d'une cellule somatique, caractérisé par un certain nombre, taille, forme, est appelée:** |
| О | А | Caryotype |
| О | Б | Génotype |
| О | В | Pool de gènes |
| О | Г | Dérive des gènes |
|  |  |  |
| В | 003 | **La rotation du chromosome est appelée:** |
| О | А | Inversion |
| О | Б | Effacement |
| О | В | un manque chromosomal |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| В | 004 | **Parmi les choix suivant, choisi le nombre d'autosomes dans les cellules somatiques humaines:** |
| О | А | 44 |
| О | Б | 46 |
| О | В | 42 |
| О | Г | 48 |
|  |  |  |
| В | 005 | **Parmi les choix suivant, choisi l'ensemble des gènes qui caractérisent la composition allélique de tous les gènes de cet individu:** |
| О | А | Génotype |
| О | Б | Phénotype |
| О | В | phylogéniype |
| О | Г | Moribida |
|  |  |  |
| В | 006 | **Parmi les choix suivant, choisi l’indicateur de la fréquence de manifestation des gènes:** |
| О | А | Penetrance |
| О | Б | Expressivité |
| О | В | Dominance |
| О | Г | Mutation |
|  |  |  |
| В | 007 | **Parmi les choix suivant, choisi le terme signifié  manifestation phénotypique:** |
| О | А | Expressivité |
| О | Б | Penetrance |
| О | В | Uniformité |
| О | Г | mitose |
|  |  |  |
| В | 008 | **Les symptômes liés au sexe situés dans:** |
| О | А | Chromosomes sexuels |
| О | Б | Autosomes |
| О | В | Acides nucléiques |
| О | Г | Enzymes |
|  |  |  |
| В | 009 | **La méthode cytogénétique est défini comme** |
| О | А | Chromatine sexuelle |
| О | Б | Biopsie chorionique |
| О | В | Foetoprotéine |
| О | Г | Caryotype |
|  |  |  |
| В | 010 | **Classification des maladies monogéniques** |
| О | А | Tous les réponses correct |
| О | Б | autosomique dominant |
| О | В | autosomique récessif |
| О | Г | lié au sexe |
|  |  |  |
| В | 011 | **Une personne a des frères et sœurs, a pratire de l'analyse des pedigree choisi la réponse correct :** |
| О | А | Fratrie |
| О | Б | Descendance |
| О | В | Proband |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| В | 012 | **Méthode du pedigree est :** |
| О | А | Généalogique |
| О | Б | Cytogénétique |
| О | В | Dermatologique |
| О | Г | immunogénétique |
|  |  |  |
| В | 013 | **Pour étudier la description de la peau des doigts** **en utilisant la méthode suivant :** |
| О | А | dermatographie |
| О | Б | Methode statistique |
| О | В | dermatoglyphe |
| О | Г | Biochimique |
|  |  |  |
| В | 014 | **Les modifications de la structure de l'ADN moléculaire sont des mutations de:** |
| О | А | Gène |
| О | Б | Chromosomique |
| О | В | Génomique |
| О | Г | Géométrique |
|  |  |  |
| В | 015 | **Mutations entraînant des changements dans le nombre, la taille et l'organisation est une Mutation :** |
| О | А | Chromosomique |
| О | Б | De Gène |
| О | В | génomique |
| О | Г | Génotypique |
|  |  |  |
| В | 016 | **la partie du chromosome avec un gène est appelée** |
| О | А | locus |
| О | Б | Allele |
| О | В | Codon |
| О | Г | Le code |
|  |  |  |
| В | **017** | **La maladie de Down se caractérise par le nombre suivant de chromosomes** |
| О | А | 47 |
| О | Б | 42 |
| О | В | 45 |
| О | Г | 46 |
|  |  |  |
| В | **018** | **Dans le syndrome de Turner, c’est une anomalie génétique de:** |
| О | А | Chromosomes sexuels |
| О | Б | Homochromosomes |
| О | В | Hétérochromosomes |
| О | Г | autosomes |
|  |  |  |
| В | 019 | **Le syndrome de Klinefelter caractérise chez l'homme par un chromosome supplémentaire, le quel?** |
| О | А | XXY |
| О | Б | Xy |
| О | В | XX |
| О | Г | X0 |
|  |  |  |
| В | **020** | **Quel syndrome est caractéristique de la trisomie 21e** |
| О | А | Syndrome de Down |
| О | Б | Syndrome de Niba |
| О | В | Syndrome d'Edwards |
| О | Г | Syndrome pyramidal |
|  |  |  |
| В | 021 | **Normalement, le caryotype humain correspond à** |
| О | А | 46 |
| О | Б | 42 |
| О | В | 45 |
| О | Г | 47 |
|  |  |  |
| В | 022 | **Un pli cutané sur le cou chez les nouveau-nés est caractéristique de** |
| О | А | Syndrome de Down |
| О | Б | Syndrome d'Edwards |
| О | В | Syndrome de Klinefelter |
| О | Г | Syndrome de Patau |
|  |  |  |
| В | 023 | **Le développement anormal suivant : une petite mâchoire et la bouche; et les poings serrés avec les doigts qui se chevauchent, est caractéristique de :** |
| О | А | Syndrome d'Edwards |
| О | Б | maladie du cri du chat |
| О | В | Syndrome de Klinefelter |
| О | Г | Syndrome de Turner |
|  |  |  |
| В | 024 | **L'opacification de la cornée, un holoproencéphalie, hypotélorisme, Division labio-palatine, Hydronéphrose, Dysplasie valvulaires, Polydactylie sont caractéristiques de** |
| О | А | Syndrome de Patau |
| О | Б | Syndrome de Down |
| О | В | Syndrome d'Edwards |
| О | Г | Syndrome de Klinefelter |
|  |  |  |
| В | 025 | **un syndrome d'infantilisme, une dysmorphie craniofaciale ( visage triangulaire, hypoplasie du maxillaire inférieur), absence de menstruation avec un sous-développement des caractéristiques sexuelles secondaires sont caractéristiques de:** |
| О | А | Syndrome de Turner |
| О | Б | Syndrome de Down |
| О | В | Syndrome d'Edwards |
| О | Г | Syndrome de Klinefelter |
|  |  |  |
| В | 026 | **Le retard mental avec une sécrétion accrue d'hormones sexuelles féminines est caractéristique de:** |
| О | А | Syndrome de Klinefelter |
| О | Б | Syndrome de Patau |
| О | В | Syndrome de Shereshevsky-Turner |
| О | Г | maladie du cri du chat |
|  |  |  |
| В | 027 | **Parmi les type de Transmission héréditaire des anomalie génétique vers la génération suivant, la quel est systématique** |
| О | А | Transmission autosomique dominante |
| О | Б | Transmission autosomique récessive |
| О | В | Transmission autosomique dominante lié à l'X |
| О | Г | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
|  |  |  |
| В | 028 | **Parmi les type de Transmission héréditaire des anomalie génétique vers la génération suivant, la quel est n’est pas systématique** |
| О | А | Transmission autosomique récessive |
| О | Б | Transmission autosomique dominante |
| О | В | Transmission autosomique dominante lié à l'X |
| О | Г | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
|  |  |  |
| В | 029 | **La phénylcétonurie se caractérise par le type d'hérédité suivant** |
| О | А | Transmission autosomique récessive |
| О | Б | Transmission autosomique dominante |
| О | В | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
| О | Г | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
|  |  |  |
| В | 030 | **Détermination de la séquence nucléotidique de l'ADN** |
| О | А | Séquençage |
| О | Б | Transcription |
| О | В | Clonage |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| B | 031 | **La présence de juste un seul chromosomes d'une paire de chromosomes est appelée** |
| О | А | Monosomie |
| О | Б | Trisomie |
| О | В | Aneuploïde |
| О | Г | Polyplodia |
|  |  |  |
| В | 032 | **Les monosomies partielles comprennent** |
| О | А | Maladie du cri du chat |
| О | Б | Syndrome de Klinefelter |
| О | В | Syndrome de Down |
| О | Г | Syndrome de Turner |
|  |  |  |
| В | 033 | **Les taches de "café" sur la peau sont caractéristiques de** |
| О | А | Neurofibromatose type I |
| О | Б | Neurofibromatose type II |
| О | В | Sclérose tubéreuse |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| В | 034 | **La forme centrale et vertébrale de la maladie des phacomatoses est caractéristique de** |
| О | А | Neurofibromatose type II |
| О | Б | Neurofibromatose type I |
| О | В | Neurofibromatose vertébrale basilaire |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| В | 035 | **La sclérose tubéreuse fait référence à** |
| О | А | Phacomatose |
| О | Б | Monosomie partielle |
| О | В | Mutations génomiques avec anomalie du nombre de chromosomes sexuels |
| О | Г | Mutations génomiques avec anomalie du nombre d'autosomes |
|  |  |  |
| В | 036 | **Le syndrome de Down:** |
| О | А | Mutations génomiques avec anomalie du nombre d'autosomes |
| О | Б | Monosomie partielle |
| О | В | Mutations génomiques avec anomalie du nombre de chromosomes sexuels |
| О | Г | Mutations génomiques avec anomalie du nombre de chromosomes sexuels transmissible |
|  |  |  |
| В | 037 | **La trisomie pour 18eme chromosomes est caractéristique de:** |
| О | А | Syndrome d'Edwards |
| О | Б | Syndrome de Down |
| О | В | Syndrome de Patau |
| О | Г | Syndrome pyramidal |
|  |  |  |
| В | **038** | **La sclérose tubéreuse est caractéristique** |
| О | А | Transmission autosomique récessive |
| О | Б | Transmission autosomique dominante |
| О | В | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
| О | Г | Transmission autosomique récessive lié à l'X |
|  |  |  |
| В | **039** | **Les hamartomes (La maladie de Cowden) se produisent à** |
| О | А | Sclérose tubéreuse |
| О | Б | Neurofibromatose de type I |
| О | В | Neurofibromatose type II |
| О | Г |  |
|  |  |  |
| В | 040 | **Les mutagènes physiques comprennent** |
| О | А | Rayonnement ionisant |
| О | Б | Pesticides |
| О | В | Virus |
| О | Г | Agents oxydants |
|  |  |  |