

# DM n°4 : L'ACHONDROPLASIE – UE 11

Tutorat 2017-2018 : 10 QCMS – Durée : 10 min



## **QCM 1 : A propos de l'achondroplasie, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :**

- A) Il s'agit de la plus fréquente des chondrodysplasies, évoquée sur signal d'appel échographique
- B) L'intelligence des patients atteints n'est pas modifiée
- C) Il s'agit d'une maladie autosomique dominante
- D) Que l'individu soit homozygote ou hétérozygote pour la mutation ne change rien à la gravité de la maladie
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

## **QCM 2 : A propos de l'achondroplasie, donnez sa (ses) caractéristique(s) :**

- A) Petite taille (90 cm)
- B) Hypercyphose
- C) Myélopathies
- D) Mains courtes
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

## **QCM 3 : A propos de la mutation responsable de l'achondroplasie, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :**

- A) Le gène responsable de la mutation est le gène FGFR3 qui code pour un récepteur de facteur de croissance épithélial
- B) La mutation impliquée dans l'achondroplasie est une mutation ponctuelle faux-sens
- C) Il y a 2 variants de mutation possible du nucléotide 1138, mais dans les 2 cas l'arginine est remplacée par une glycine
- D) Les 2 variants sont soit G remplacé par C, soit G remplacé par A
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

## **QCM 4 : Devant un signal d'appel échographique, mettez les étapes dans l'ordre :**

- |                           |   |
|---------------------------|---|
| a) 1 <sup>ère</sup> étape | 1) Vérification des amplicons sur gel analytique  |
| b) 2 <sup>ème</sup> étape | 2) Amplification par PCR d'un fragment d'ADN      |
| c) 3 <sup>ème</sup> étape | 3) Amniocentèse                                   |
| d) 4 <sup>ème</sup> étape | 4) Digestion des amplicons par des endonucléases. |

- A) a1 / b2 / c3 / d4
- B) a3 / b2 / c1 / d4
- C) a2 / b3 / c1 / d4
- D) a2 / b1 / c4 / d1
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

## **QCM 5 : A propos de l'analyse génomique, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :**

- A) On remarque en général précocement une cassure de la courbe de croissance des os longs au cours de la grossesse et du fait que la maladie est incurable, l'équipe médicale peut proposer une interruption médicale de grossesse à la famille
- B) La digestion des amplicons se fait par la même endonucléase quelle que soit la mutation à l'origine de la maladie
- C) La digestion des amplicons par des endonucléases est une méthode directe
- D) Les endonucléases sont des enzymes de conversion
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

## **QCM 6 : A propos de l'achondroplasie, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Il s'agit d'une chondrodysplasie de transmission récessive
- B) C'est une maladie gonosomique
- C) La majorité des enfants atteints naissent de parents non-atteints
- D) Cette maladie est due dans la grande majorité des cas à des néomutations
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

**QCM 7 : A propos de l'achondroplasie, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Elle est provoquée par le changement d'un seul acide aminé sur le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique des chondroblastes
- B) Le diagnostic d'achondroplasie est toujours évoqué sur signe d'appel échographique
- C) Le signe d'appel principal est la présence de « tibias courts »
- D) Passe-partout, Passe-temps et Passe-muraille sont achondroplasies
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

**QCM 8 : A propos de l'achondroplasie, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) C'est une pathologie rare car sa fréquence d'apparition est inférieure à 1/2000
- B) Les malades sont caractérisés par une petite taille et des os très fragiles
- C) La pathologie étant récessive, le diagnostic pré natal par les outils de biologie moléculaire est obligatoire dans les familles dès lors que l'un des membres est atteint.
- D) Le diagnostic pré natal à partir de cellules amniotiques implique l'utilisation d'une ADN polymérase et des enzymes de restriction.
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

**QCM 9 : A propos de l'achondroplasie, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :**

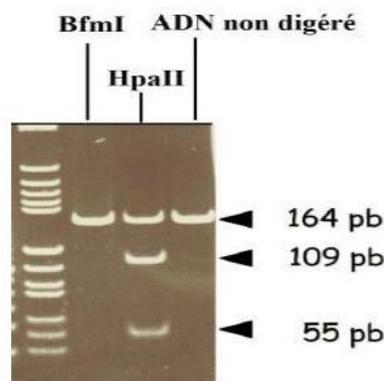
- A) Un individu atteint d'achondroplasie aura à chaque grossesse une chance sur deux de transmettre la mutation
- B) L'ADN fœtal nécessaire au diagnostic est extrait à partir d'une prise de sang de la mère, qui contient des fragments d'ADN fœtal circulant
- C) L'amplification par PCR des fragments d'ADN nécessite une vérification sur gel analytique (électrophorèse) pour s'assurer que l'amplicon fasse la bonne taille
- D) Le diagnostic d'achondroplasie nécessite toujours une vérification par séquençage (méthode directe) après digestion des amplicons par les enzymes de restriction (méthode indirecte)
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

**QCM 10 : Après signe d'appel échographique, on suspecte chez le fœtus Ninon (tutrice de chimie G) une achondroplasie. On amplifie alors un fragment de 300pb du gène FGFR3 à partir d'ADN du liquide amniotique de Ninon. Le fragment amplifié comporte le nucléotide 1138 qui s'avère être muté en cas d'achondroplasie :**

- Si la mutation est 1138G>A, BfmI coupe l'amplicon en 2 fragments de 109 et 55 pb

- Si la mutation est 1138G>C, HpaII coupe l'amplicon en 2 fragments de 109 et 55 pb

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion des produits d'amplification par les deux enzymes et migration électrophorétique.



- A) Ninon est achondroplase hétérozygote
- B) Ninon est atteinte d'achondroplasie par la mutation 1138G>C à l'état homozygote
- C) Ninon n'est pas achondroplase
- D) Cette démarche diagnostique a été réalisée car sur l'image échographique, Ninon avait une ensellure nasale marquée
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses