

Correction du DM n°4 – L'ACHONDROPLASIE

1/	ABC	2/	CD	3/	BD	4/	B	5/	E
6/	CD	7/	AD	8/	AD	9/	ACD	10/	A

QCM 1 : ABC

- A) VRAI.
- B) VRAI : l'intelligence est normale.
- C) VRAI : PERSONNE NE PEUT TOMBER DANS CE PIEGE.
- D) FAUX : il y a des formes plus graves chez les homozygotes.
- E) FAUX.

QCM 2 : CD

- A) FAUX : petite taille oui, mais **130 cm**.
- B) FAUX : hyperlordose.
- C) VRAI.
- D) VRAI.
- E) FAUX.

QCM 3 : BD

- A) FAUX : pour un récepteur de croissance fibroblastique <3 (je mets un cœur parce que je sais que c'est un piège nul et bidon).
- B) VRAI.
- C) FAUX : la **GLYCINE** est remplacée par une **ARGININE** dans les 2 cas.
- D) VRAI.
- E) FAUX.

QCM 4 : B

- A) FAUX.
- B) VRAI : apprenez bien l'ordre des étapes c'est important de comprendre la logique du raisonnement !
- C) FAUX.
- D) FAUX.
- E) FAUX.

QCM 5 : E

- A) FAUX : on remarque une cassure de la courbure **tardivement** (2^{ème} trimestre de grossesse)
- B) FAUX : il existe 2 types d'endonucléases pour l'achondroplasie.
- C) FAUX : c'est une méthode **INDIRECTE**.
- D) FAUX : ce sont des enzymes de **restrictions**.
- E) VRAI.

QCM 6 : CD

- A) FAUX : dominante.
- B) FAUX : c'est une maladie **autosomique**.
- C) VRAI.
- D) VRAI.
- E) FAUX.

QCM 7 : AD

- A) VRAI : l'achondroplasie est provoquée par une mutation ponctuelle sur le codon 380 qui provoque le remplacement de la glycine par l'**arginine**. En position 1138 du gène, le remplacement du G par un A ou un C provoque l'apparition du même AA (arginine).
- B) FAUX : on retrouve ce signe d'appel échographique chez **99,9 % des patients** ce qui dans l'absolu n'est pas toujours le cas (désolé pour ce piège méchant mais ça vous fera toujours des connaissances en plus comme ça <3) !
- C) FAUX : le signe d'appel principal est la présence de « **fémurs** courts » !
- D) VRAI : la légende raconte qu'ils cherchent encore des clés...
- E) FAUX.

QCM 8 : AD

- A) VRAI : sa fréquence d'apparition est de **1/15000** donc bien inférieur à 1/2000 !
- B) FAUX : **leurs os ne sont pas fragiles** ce n'est pas un syndrome d'ostéogénèse imparfaite (pensez à Passe-partout : il court, il saute, il vole et ne se casse jamais rien) !
- C) FAUX : Cette pathologie est dominante. De plus, elle est principalement liée à l'apparition de néomutations de l'embryon au moment de la fécondation.
- D) VRAI : Le diagnostic pré natal implique la réalisation d'une PCR (= utilisation d'une ADN polymérase) suivie d'une digestion enzymatique par les enzymes Bfml et Hpa II. Le diagnostic est confirmé par séquençage.
- E) Faux

QCM 9 : ACD

- A) VRAI : la mutation est en effet autosomique dominante, même si dans la majorité des cas les enfants atteints ont des parents sains, si un individu atteint a des enfants il aura une chance sur deux de leur transmettre la mutation et donc la maladie.
- B) FAUX : le sang de la mère contient certes de l'ADN fœtal circulant, mais il est présent en quantité trop faible pour pouvoir être séquençé et permettre ainsi de faire un diagnostic d'achondroplasie. On peut en revanche s'en servir dans le cadre d'un DPNI (Diagnostic Prénatal Non Invasif) en utilisant le NGS. Pour le diagnostic d'achondroplasie l'ADN fœtal est extrait de cellules amniotiques récupérées par **amniocentèse**.
- C) VRAI : c'est une étape indispensable +++
- D) VRAI : le séquençage est la seule méthode de référence en termes de diagnostic. Qui plus est, c'est une méthode directe car on va séquençer directement la mutation, elle ne sera pas mise en évidence indirectement par la coupure d'une enzyme de restriction qui reconnaît spécifiquement une séquence mutée.
- E) FAUX.

QCM 10 : A

- A) VRAI : il a une mutation **hétérozygote 1138G>C** car Bfml ne coupe pas, et après digestion par HpaII on observe trois fragments : un allèle à hauteur de 164 pb sain qui n'a pas été digéré, et un allèle muté qui a été clivé par HpaII qui a donné deux fragments à 55 et 109 pb !
- B) FAUX.
- C) FAUX.
- D) FAUX : le signe d'appel est les **fémurs courts** !
- E) FAUX.

