

Compilé séances tutorat et examens blancs au 01/12/2022 : Introduction à la génétique médicale

Tutorat 2022-2023 : 14 QCMS – Durée : 14min



QCM 1 : A propos des règles de transmission, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :

- A) Concernant la transmission autosomique dominante, un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint a 1 risque sur 2 d'être atteint
- B) Une maladie à transmission récessive liée à l'X atteint presque exclusivement les filles
- C) Pour une transmission dominante liée à l'X, l'enfant d'une femme atteinte a, quelque soit son sexe, 1 risque sur 4 d'être atteint (si le père est sain)
- D) L'achondroplasie est un type de néomutation provoquant un nanisme avec déficience intellectuelle chez les enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos des règles de transmission, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :

- A) La pénétrance incomplète correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
- B) La pénétrance peut être complète mais âge dépendant
- C) Les variabilités d'expression problématique s'appliquent surtout pour les transmissions dominantes
- D) Le phénomène d'anticipation correspond à une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos de la génétique médicale, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :

- A) Le diagnostic positif permet de confirmer une maladie génétique
- B) Le premier caryotype a été mis en place en 1970
- C) En 1985, on montre l'existence d'une fusion génique
- D) En 1976, a eu lieu le premier diagnostic prénatal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Un individu portant deux mutations différentes A et B d'un même gène sur ses deux chromosomes est dit homozygote muté
- B) La génétique permet l'identification des maladies rares et fréquentes
- C) Une maladie est dite rare si sa fréquence est inférieure à 1/2000
- D) De manière générale, les maladies génétiques somatiques se transmettent à la descendance
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le mosaïcisme germinale peut également être décrit pour les anomalies chromosomiques
- B) La variabilité d'expression phénotypique reste exceptionnelle dans les maladies récessives
- C) Etant donné que l'achondroplasie est une maladie autosomique dominante, les enfants achondroplases ont forcément un des deux parents qui est atteint
- D) Les maladies chromosomiques sont étudiées par la cytogénétique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les locus sont les versions alternatives d'un même gène
- B) En 1949, la myopathie de Duchenne permet d'introduire la notion de maladie moléculaire
- C) Les maladies géniques sont causées par une modification de la séquence de l'ADN
- D) La génétique est impliquée dans trois volets : l'identification des mécanismes physiopathologiques des maladies rares ou fréquentes, le diagnostic et le traitement des maladies génétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : Vous recevez en consultation un couple dont l'enfant Paul est atteint de mucoviscidose (maladie autosomique récessive). Le gène en cause est CFTR. Les parents sont tous les deux porteurs de la même mutation de CFTR à l'état hétérozygote. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

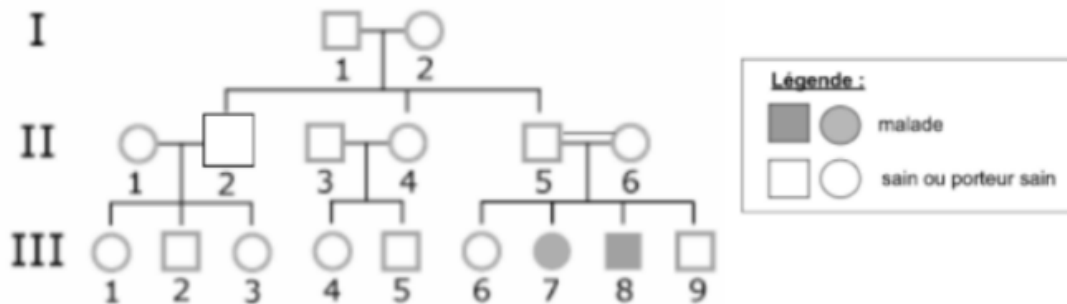
- A) Paul est porteur de la mutation à l'état hétérozygote
- B) Paul avait 25% de risque d'être malade

- C) Si ces parents ont un 2ème enfant, ce dernier aura 50% de risque de développer la maladie car le fait d'avoir eu un 1er enfant malade augmente le risque que le 2ème le soit aussi
- D) Une fois adulte, si Paul a lui-même des enfants avec une femme porteuse saine, ses enfants auront 25% de risque d'être malades
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la transmission récessive liée à l'X, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Tous les fils d'un homme atteint sont atteints
- B) Les filles peuvent être atteintes en cas de père atteint et de mère conductrice
- C) La myopathie de Duchenne est un exemple de maladie à transmission récessive liée à l'X
- D) Les femmes sont généralement conductrices asymptomatiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : Vous voyez en consultation de génétique le patient III-8 atteint d'une maladie dont l'arbre généalogique est le suivant. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :



- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique dominante
- B) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie récessive liée à l'X
- C) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie dominante liée à l'X
- D) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos des règles de transmission, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :

- A) Dans les maladies autosomiques récessives, la consanguinité augmente la probabilité pour les enfants d'être homozygotes donc elle accroît l'incidence
- B) Pour la transmission liée à l'Y, les femmes porteuses saines sont dites hémizygotes
- C) Les 2 sexes sont atteints avec la même fréquence dans les maladies à transmission autosomique dominante
- D) Pour les maladies récessives liées à l'X, les femmes conductrices ont 1 risque sur 2 d'avoir un garçon atteint et 1 risque sur 2 d'avoir une fille conductrice
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

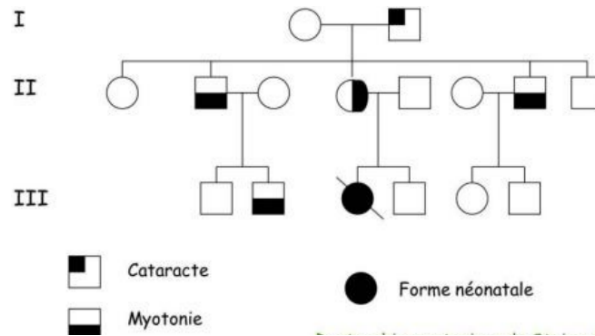
QCM 11 : Vous recevez en consultation des parents sains qui ont deux enfants : un fils achondroplasie et une fille saine. Par une union précédente avec une autre femme, ce même père a eu une fille achondroplasie. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Ces parents sont porteurs sains de la mutation responsable de l'achondroplasie
- B) Le père avait 90% de chance de transmettre la mutation à son fils
- C) Si on analyse les spermatozoïdes du père, on trouvera qu'ils sont tous porteurs de cette mutation
- D) Si on analyse les cellules somatiques du père, on trouvera que certaines d'entre elles sont porteuses de la mutation et d'autres pas ce qui explique la maladie de ses enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos des transmission autosomiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La transmission autosomique dominante suit un mode de transmission vertical
- B) Pour les maladies à transmission autosomique dominante, les individus malades ont habituellement leurs parents porteurs sains
- C) Dans la transmission autosomique récessive, si le père est malade et la mère est saine, le risque de transmission de la mutation est de 1/2
- D) Dans la transmission récessive liée à l'X, les garçons sont presque exclusivement atteints
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : A propos de cet arbre généalogique, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :



- A) Cet arbre est évocateur d'une transmission dominante liée à l'X
- B) Cet arbre traduit une variabilité d'expression phénotypique
- C) Cet arbre traduit un phénomène d'anticipation
- D) Le phénomène de variabilité d'expression phénotypique correspond à une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos de la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) En 1944, l'ADN devient le substratum chimique de l'hérédité
- B) Aujourd'hui, la génétique médicale est axée sur 3 grands volets scientifiques : l'identification physiopathologique des maladies rares et fréquentes, le diagnostic positif, prénatal et pré-symptomatique et le traitement des maladies rares et fréquentes
- C) Le cancer est un exemple de maladie génétique somatique
- D) Non ! Le cancer est très rarement familial. Ce n'est donc pas une maladie génétique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses