



Correction du compilé Introduction à la génétique médicale des séances tutorat et des examens blancs au 01/12/2022

1/	A	2/	ABCD	3/	ACD	4/	BC	5/	ABD
6/	CD	7/	B	8/	BCD	9/	D	10/	ACD
11/	E	12/	A	13/	BC	14/	ABC		

QCM 11 : A

A) Vrai : Soit s → allèle sain récessif / M → allèle muté dominant

	s	S
s	ss	sS
M	sM	SM

Tableau de croisement à tracer à chaque fois que vous avez un doute (fondamental)

B) Faux : Elle atteint **presque** exclusivement les **garçons**

C) Faux : 1 risque sur 2



	X _M	X _s
X _s	M _s	s _s
Y	M	s

D) Faux : **Sans** déficience intellectuelle ++

E) Faux

QCM 2 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai : exemple de la chorée de Huntington
- C) Vrai : + restent exceptionnelles pour les maladies récessives
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : 1959
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : BC

- A) Faux : Hétérozygote composite
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Mutation sur cellules somatiques = pas de transmission à la descendance
- E) Faux

QCM 5 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : Dans 90% des cas, il s'agit d'une néomutation (les parents ne sont pas du tout atteints +++)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 6 : CD

- A) Faux : Il s'agit de la définition d'un allèle. Le locus est l'emplacement d'un gène sur un chromosome
- B) Faux : Il s'agit de la drépanocytose
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 7 : B

- A) Faux
 B) Vrai
 C) Faux
 D) Faux : 50% de risque
 Soit S → allèle sain dominant
 m → allèle muté récessif

	m	m
S	Sm	Sm
m	mm	mm

- E) Faux

QCM 8 : BCD

- A) Faux : Les hommes ne transmettent pas leur X et donc pas leur mutation à leurs fils
 B) Vrai
 C) Vrai
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 9 : D

- A) Faux : Il ne s'agit pas d'un arbre à transmission verticale. Si vous voulez en être sûrs et exclure cette hypothèse, il suffit de trouver un contre-exemple. Dans le cas d'une transmission autosomique dominante, on sait qu'une personne atteinte a au moins un de ses parents atteints. Ce n'est pas le cas par exemple de l'individu III-7 qui est plutôt le fruit d'une union consanguine entre un père porteur sain et une mère saine
 B) Faux : Pareil. Contre-exemple : si la maladie avait été à transmission récessive liée à l'X, III-7 aurait eu ce génotype : X(m)//X(m). Supposons donc qu'elle a eu son premier X de sa mère II-6, qui serait X(S)//X(m) porteuse saine. Mais où aurait-elle récupéré son autre X muté ? certainement pas de son papa II-5. Parce que si son papa avait eu un X muté, il aurait été X(m)//Y donc malade ce qui n'est pas le cas ici étant donné que le carré est bien représenté en blanc
 C) Faux : Pareil. Ce n'est pas possible. La fille III-7 n'a aucun de ses parents malades et ce n'est pas possible dans une transmission dominante
 D) Vrai : Oui ! Tout y est : transmission horizontale + les personnes atteintes ont habituellement des parents sains et porteur sain + les 2 sexes sont atteints + consanguinité
 E) Faux : Je tiens à préciser que je vous ai mis un arbre généalogique où les individus sains et porteurs sains sont représentés de la même manière (ce qui est totalement possible). Je préfère anticiper si la professeure vous le met pour que vous ne paniquiez pas. Je vous ai quand même mis la légende pour ne pas complètement vous pénaliser. La professeure a relu et corrigé mon arbre généalogique pour exclure toute autre possibilité d'interprétation. Donc ça vous montre qu'elle n'aime pas les ambiguïtés et qu'elle fera tomber des QCM clairs et qui testent votre raisonnement

QCM 10 : ACD

- A) Vrai : ++
 B) Faux : Archi faux car les femmes ne peuvent pas être porteuses d'une mutation sur l'Y étant donné que les femmes n'ont pas de chromosome Y. Retenez : transmission liée à l'Y ne concerne **que** les hommes
 C) Vrai
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 11 : E

- A) Faux : Il s'agit d'une mutation dominante donc pas de porteurs sains
 B) Faux : Il faut bien comprendre les pourcentages qu'on vous donne en cours : 90% des enfants atteints d'achondroplasie le sont à cause d'une néomutation. Cet item n'a absolument aucun sens. Ne doute pas sur tes acquis !
 C) Faux : Ce n'est pas possible. Sinon, tous ses enfants auraient été malades
 D) Faux : Les mutations qui touchent les cellules somatiques ne sont pas transmises à la descendance ce qui ne permet donc pas d'expliquer la maladie de ses enfants
 E) Vrai : La vraie réponse était qu'en analysant les spermatozoïdes du père, on retrouve très probablement un mosaïcisme germinatif : une partie des cellules sexuelles mutée et d'autres pas

QCM 12 : A

- A) Vrai
- B) Faux : transmission **récessive**
- C) Faux : risque 0
- D) Faux : Oui mais piège énoncé (ça vous pousse à rester attentif, on ne sait jamais...)
- E) Faux

QCM 13 : BC

- A) Faux : Ce n'est pas possible. Sur cet arbre, on voit une transmission de la mutation d'un père à son fils ce qui ne serait pas possible dans le cadre d'une transmission dominante liée à l'X
- B) Vrai
- C) Vrai : les 2
- D) Faux : C'est la définition du phénomène d'anticipation
- E) Faux

QCM 14 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Familial n'est pas un synonyme de génétique ! Le cancer est bien une maladie génétique somatique (rarement familiale)
- E) Faux