

//DM n°5 : Épreuve ECUE 1 – Génétique - Biologie moléculaire

Tutorat 2021-2022 : 12 QCMS – Durée : 17min – Code épreuve : 1001



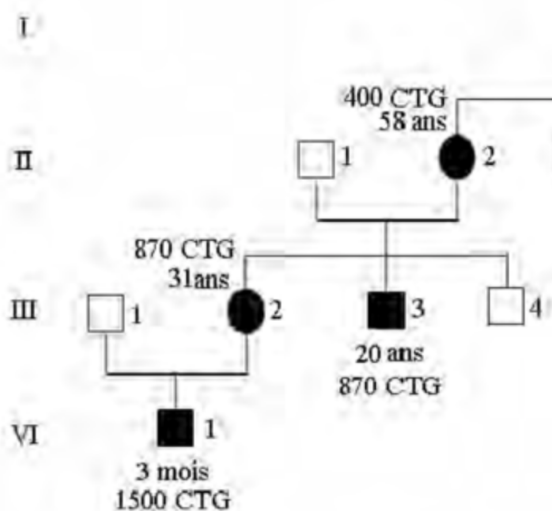
Coucou les boss ! Ici -Tagada- pour vous servir ! Je sais que ce cours d'intro est nouveau depuis l'année dernière et que par conséquent vous n'avez pas beaucoup de QCM pour vous entraîner. Avec l'approche de l'examen, voici un petit compilé des QCMs tombés pendant l'année pour vous rassurer et vous permettre d'être serein et sûr d'avoir compris ce cours ! Bon courage <3

QCM 1: (Tut 1) À propos des transmissions liés à l'X, indiquez la ou les réponse(s) correcte(s) :

- A) la transmission liée à l'X dominante est la forme de transmission majoritaire des transmissions liées à l'X
- B) dans la transmission liée à l'X dominante, les femmes sont rarement atteintes
- C) dans la transmission liée à l'X récessive, les femmes sont toujours porteuses saines
- D) dans la transmission liée à l'X récessive, il y a autant d'hommes porteurs sains que d'hommes malades
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 2 : (Tut 1) À propos de l'arbre généalogique ci-dessous, indiquez la (ou les) réponse(s) correcte(s) :

- A) on reconnaît une transmission liée à l'X
- B) l'enfant de la génération VI est malade, et ceci est dû à la transmission par son père de l'allèle muté
- C) l'enfant de la génération VI avait 1/2 d'être atteint de la maladie
- D) les parents de la génération II ont eu 3 enfants
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses



QCM 3 : (Tut 3) À propos des transmissions autosomiques, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Elles concernent les maladies dues à un gène porté sur le chromosome X ou Y chez l'homme
- B) Pour la transmission autosomique récessive, on observe une transmission verticale sur l'arbre généalogique
- C) Pour une maladie à transmission autosomique liée à l'X, la maladie touchera majoritairement les hommes
- D) Pour une maladie à transmission autosomique liée à l'Y, la maladie ne touchera jamais les femmes
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

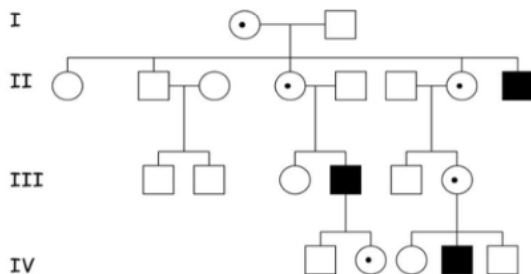
QCM 4 : (Tut 5) À propos des particularités des transmissions génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La pénétrance modifie le risque de transmission
- B) La pénétrance incomplète est un phénomène identique à une maladie à pénétrance complète mais âge dépendant car dans les deux cas nous aurons des personnes atteintes de la maladie
- C) La variabilité d'expression problématique se traduit par des signes de la maladie différents d'une personne à l'autre
- D) Dans la variabilité d'expression problématique on a une impossibilité de prévoir pour une personne en particulier les signes qu'elle développera dus à cette maladie
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 5: (Tut 7) À propos du cours sur l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Une maladie autosomique dominante sera plus facilement transmise par une femme que par un homme
- B) Un hétérozygote composite est un individu portant deux allèles mutés différents pour un même gène
- C) Le génotype correspond à la traduction de l'expression des allèles
- D) Les cancers sont, pour la plupart, un exemple de maladie génétique somatique et forment un mosaïsme somatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : (Tut 7) À propos de l'arbre généalogique ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :



- A) C'est une transmission autosomique récessive
- B) Cet arbre est celui d'une famille portant un gène avec un variabilité d'expression
- C) C'est l'arbre d'une transmission récessive liée à l'X
- D) Cet arbre est faux : il ne peut pas exister
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7: (EB2) A propos du cours d'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La génétique inverse consiste en l'analyse par biologie moléculaire des données recueillies sur des familles pour qui on connaît la maladie pour permettre de déterminer la mutation responsable de cette maladie
- B) C'est en 1970 que l'on découvre les enzymes de restrictions : cette découverte nous a permis par la suite de manipuler l'ADN
- C) Lorsque les patients sont atteints de maladies neurodégénératives mais qu'ils n'ont pas encore développé la maladie, alors le généticien fera un diagnostic pré-symptomatique
- D) La méthode PCR a été découverte en 1945
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : (EB3) A propos de la transmission récessive liée à l'X, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Elle n'atteint que les garçons, les filles étant toutes porteuses saines
- B) Les femmes porteuses ont une chance sur quatre de transmettre leur gène malade
- C) L'arbre généalogique d'une famille où circule une maladie à transmission récessive liée à l'X sera le même que l'arbre généalogique d'une famille où circule une maladie à transmission autosomique récessive
- D) La mutation concernant les gonosomes, celle-ci ne sera donc toujours présente que dans les cellules germinales
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : (EB1) À propos de l'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La génétique n'est pas utile pour le traitement des maladies, mais elle permet l'identification des mécanismes physiopathologiques des maladies rares et fréquentes
- B) Un gène est une séquence d'ADN codant pour un ARN fonctionnel
- C) Les analyses génétiques ne sont pas nécessaires pour conclure qu'un patient est atteint d'une maladie génétique en particulier
- D) Le diagnostic pré-symptomatique est possible seulement lorsque les symptômes de la maladie se déclarent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : (EB1) À propos de la transmission autosomique dominante, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans la transmission autosomique dominante, une femme a plus de chance de transmettre l'allèle malade à sa descendance qu'un homme
- B) Dans la transmission autosomique dominante, un homme a plus de chance de transmettre l'allèle malade à sa descendance qu'une femme
- C) Dans la transmission autosomique dominante, un parent atteint à $\frac{1}{2}$ chance d'avoir un enfant malade
- D) Dans la transmission autosomique dominante, un parent atteint à $\frac{1}{4}$ chance d'avoir un enfant malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : (EB1) À propos des facteurs modulant la transmission, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Sur un arbre généalogique, lorsque l'on aura une pénétrance complète liée à l'âge, on pourra observer des sauts de générations
- B) C'est une néomutation qui est responsable dans 90% des cas de l'achondroplasie
- C) Lorsque l'on a une variabilité d'expression, l'implication du généticien dans le conseil génétique est importante
- D) Le mosaïsme germinale est la co-existence de populations de cellules germinales avec des différences d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM BONUS

QCM 12 : A propos du cours d'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour les transmissions autosomiques, les deux sexes sont atteints de la même manière et la transmission se fait par les deux sexes de la même manière
- B) Sur un arbre généalogique, la transmission se fait de manière verticale pour la transmission autosomique récessive
- C) Les maladies génétiques somatiques ne peuvent pas être transmises à la descendance : c'est le cas pour la majorité des cancers
- D) Une maladie chromosomique (exemple : trisomie 21) est une maladie génétique somatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses