

Tutorat n°9 : Epreuve ECUE 1 Ethique/Génétique

Tutorat 2020-2021 : 15 QCMS – Durée : 20 min



QCM 1 : A propos de l'éthique médicale, indiquez la (ou les) proposition(s) exactes (relu par le professeur) :

- A) Elle est normative (*s'intéresse au bien et au mal*) et impérative (*impose de faire le bien*)
- B) Elle vise à récompenser ou sanctionner un comportement
- C) Elle énonce un code de bonne conduite
- D) Elle questionne, et peut amener à prendre la meilleure décision possible (ou la moins mauvaise) dans une situation médicale donnée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos de l'incertitude en médecine, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu et modifié par le professeur) :

- A) Pour éviter d'inquiéter et de perdre la confiance du patient, le médecin ne doit pas lui faire partager son incertitude, aussi bien diagnostique, lorsqu'elle existe que, surtout, pronostique
- B) Les progrès scientifiques et techniques devancent la réflexion morale et éthique
- C) Le CCNE (*Comité Consultatif National d'Éthique*) rédige des règles de conduite à tenir dans les domaines où règnent beaucoup d'interrogations
- D) Aujourd'hui, "*dire l'incertain*" doit se substituer au "*non dire*"
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos du corps, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (QCM relu et modifié par le Pr. Rabary) :

- A) On considère comme « personne » les individus qui naissent, et qui sont pourvus de droits jusqu'à leur mort
- B) L'évolution des lois de bioéthique depuis 1994 prône le fait que le corps et ses produits sont dépourvus de droits
- C) Il est possible (dans tous les cas) d'effectuer des soins sur une personne malade sans son consentement aux soins
- D) L'abandon du corps est régulé par le droit
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la collégialité, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (QCM relu et modifié par le Pr. Grimaud) :

- A) Le médecin doit toujours décider seul de la poursuite ou non des traitements dans une maladie grave
- B) Une décision de poursuite ou non des traitements doit toujours être précédée d'une concertation collégiale : avis du malade (directives anticipées), de la personne de confiance, du personnel soignant et si nécessaire d'un autre médecin
- C) La discussion collégiale n'enlève en aucun cas la responsabilité individuelle du médecin responsable du malade qui prendra in fine, la décision finale
- D) Quand il y a une procédure médico-légale, la responsabilité de tous les interlocuteurs est mise en cause
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Vous êtes médecin dans un service d'orthopédie, vous donnez de la morphine à votre patient pour calmer sa douleur post-opératoire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (QCM relu et modifié par le Pr. Rabary) :

- A) Si votre patient voit sa douleur diminuer/disparaître, vous avez fait preuve de bienfaisance
- B) Si votre patient devient dépendant aux opiacés, vous avez fait preuve de non-malfaisance
- C) Si la douleur de votre patient empire, son autonomie morale peut être diminuée
- D) C'est donc toujours dans un calcul de balance bénéfique/risque ou bénéfique/fardeau, ou bienfaisance/malfaisance que les traitements antalgiques doivent être évalués
- 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) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Les maladies génétiques somatiques peuvent, contrairement aux maladies génétiques constitutionnelles, se transmettre à la descendance
- B) Les néomutations concernent surtout des maladies autosomiques dominantes
- C) Les variabilités d'expressions sont très rares dans les maladies autosomiques récessives
- D) Les personnes atteintes d'achondroplasie ont forcément des parents atteints
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos des anomalies chromosomiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Les anomalies constitutionnelles surviennent avant la fécondation et peuvent se transmettre à la descendance
- B) Les anomalies acquises apparaissent au cours de la vie, elle donnent des tumeurs pouvant toucher un organe
- C) Elle ne concernent que les gonosomes
- D) Un nouveau-né qui est porteur d'une anomalie chromosomique n'étant pas présente chez les deux parents est dite anomalie de novo
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la nomenclature ISCN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Les bandes et les régions sont numérotées du centromère vers le télomère
- B) Le numéro de la région et de la bande sont séparés d'un point
- C) Lors d'un remaniement chromosomique comme une translocation par exemple, les deux chromosomes impliqués sont séparés par deux points
- D) 46, XY est une écriture correcte pour désigner le caryotype d'un homme
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos des indications du caryotype pré-natal, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Le diagnostic prénatal constitue l'ensemble des examens mis en oeuvre pour le dépistage tardif des maladies ou des malformations du fœtus
- B) Le prélèvement foetal nécessaire à l'établissement du caryotype prénatal, peut se faire grâce à une biopsie trophoblastique
- C) Le prélèvement foetal est très peu invasif, il y a donc peu de risques pour la mère de faire une fausse-couche
- D) On propose de faire un caryotype prénatal en cas de signe d'appel échographiques lors de la grossesse : malformations, hygroma, oligohydramnios, RCIU
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : Yamina (biocell <3) et Robiglio s'interrogent sur la maladie de l'achondroplasie. Yamina est saine, tandis que Robiglio est hétérozygote pour cette maladie. Après plusieurs recherches sur Doctissimo (pas très très fiable comme site), ils apprennent qu'ils ont 50% de chances d'avoir un enfant atteint, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) C'est une maladie rare, c'est néanmoins la plus fréquente des chondrodysplasie (1/15000)
- B) La maladie suit le mode de transmission autosomique dominant
- C) Si un enfant s'avère être atteint de la maladie, il présentera alors diverses caractéristiques physiques : hyperlordose, nanisme, mains courtes, dysmorphisme facial, microcéphalie et des membres courts. Cependant son intelligence restera normale
- D) Chez les sujets atteints, c'est le codon 380, du gène *FGFR3* qui est muté
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : A propos de la PCR, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Elle permet l'amplification exponentielle d'une région spécifique d'ADN
- B) La dégradation de l'ADN permettra l'hybridation des primers pour permettre l'amplification
- C) Un tampon dans le microtube est nécessaire pour le fonctionnement de la Taq polymérase
- D) Les conditions d'exercice sont très réglementées via des agréments
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos du séquençage Sanger, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) Les amorces utilisées sont de mêmes types que celles de la PCR
- B) La synthèse du brin complémentaire n'est pas fidèle à la séquence étudiée
- C) Les séquenceurs automatiques sont pourvus de capillaires remplis d'un polymère permettant la séparation des fragments en fonction de leur taille
- D) Dans les séquenceurs automatiques les fragments d'ADN vont passer devant une caméra qui va lire le fluorophore incorporé
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : A propos du NGS, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) La PCR en pont est réalisée sur une lame de verre sur laquelle sont attachée des primers dont la séquence est complémentaire à celle des adaptateurs fixés aux extrémités du brin d'ADN à séquencer
- B) La technologie de séquençage sur les plateformes Illumina se différencie de celle sur les plateformes ThermoFischer par l'ajout des 4 désoxynucléotides fluorescents en même temps
- C) Les approches multi-OMICS peuvent regrouper les techniques d'analyse du génome, du transcriptome et du protéome
- D) Les barres codes permettent d'attribuer les données de séquençage à chacun des patients
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos de la PCR quantitative, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s)(relu et corrigé par la prof) :

- A) Dans la PCR quantitative, on utilise un agent intercalant : le bromure d'éthidium permettant de visualiser la quantité d'ADN sous UV
- B) On peut mesurer la fluorescence après chaque étape d'élongation
- C) L'intensité de la fluorescence mesurée via le SYBR Green est proportionnelle à la quantité d'ADN produite
- D) La quantité d'ADN est donnée par la position du début de la phase exponentielle rapporté sur l'axe des x : axe du nombre de cycles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : A propos de l'éthique en génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la prof) :

- A) La première loi de 1894 permet plus de respect au don d'organe
- B) La troisième révision en 2011 permet l'accès aux informations génétiques pour la famille d'un proche décédé
- C) L'information donnée au patient doit être éclairée, donnée par écrit et libre
- D) Le consentement du patient doit être clair, adapté et loyal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses