

DM n°4 : Introduction à la génétique médicale

Tutorat 2022-2023 : 10 QCMS – Durée : 10min



QCM 1 : A propos de la génétique médicale, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) La génétique médicale ne permet l'identification des mécanismes physiopathologiques que des maladies fréquentes, les rares étant plus difficiles à étudier
- B) La génétique médicale est limitée aux diagnostics et ne va pas jusqu'au traitement des maladies qui incombe plutôt aux spécialités cliniques
- C) L'explosion de la génétique moléculaire débute à partir des années 1940
- D) En 1976, a été posé le premier diagnostic présymptomatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) Le locus est la version alternative d'un même gène
- B) Le gène est une portion d'ARN codant pour un ADN fonctionnel
- C) On dit d'un homme qu'il est hétérozygote composite pour le gène d'une maladie si elle est à transmission liée à l'X
- D) Un humain possède 27 000 gènes dont une grande majorité de régions codantes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) En règle générale, une maladie génétique somatique se transmet à la descendance
- B) La cytogénétique travaille sur de très petites échelles (de l'ordre des nucléotides)
- C) La génétique moléculaire permet d'étudier des maladies comme la mucoviscidose
- D) Les maladies génétiques sont très rares et donc peu nombreuses
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

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

- A) Les lois de Mendel gouvernent la transmission des caractères monogéniques héréditaires uniquement
- B) Elles s'appliquent exclusivement au génome nucléaire
- C) Les gènes provenant des deux parents contribuent pour part égale à la descendance
- D) Les lois de Mendel s'appliquent à des systèmes bi-alléliques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos de la transmission autosomique dominante, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) Un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint à 50 % de risque d'être atteint
- B) La transmission se fait par les 2 sexes
- C) Une personne atteinte a au moins un parent atteint
- D) La pénétrance incomplète peut en être une exception
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos des transmissions autosomiques, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) ::

- A) La transmission autosomique dominante est dite verticale
- B) L'achondroplasie est un exemple de maladie à transmission autosomique récessive
- C) De manière générale, pour les parents, le fait d'avoir eu un premier enfant malade accroît le risque que le deuxième le soit
- D) La transmission récessive liée à l'X touche presque exclusivement les garçons
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : Dans le cadre de la transmission récessive liée à l'X, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) Les mères sont généralement conductrices asymptomatiques
- B) Les femmes ne sont jamais atteintes
- C) Les hommes ne peuvent pas transmettre la mutation à leurs enfants
- D) C'est une transmission autosomique dite horizontale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

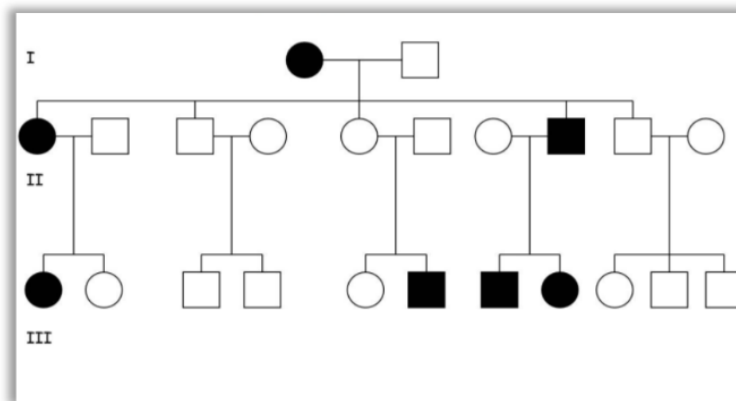
QCM 8 : A propos des facteurs modulant les règles de transmission, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) Les maladies à variabilité d'expression phénotypique sont influencées par d'autres gènes et facteurs environnementaux
- B) L'achondroplasie est une maladie très rare (1/15 000). C'est la plus rare des chondrodysplasies
- C) L'achondroplasie associe notamment des membres courts et une déficience intellectuelle
- D) Le gène responsable de l'achondroplasie est celui qui code pour le facteur de croissance fibroblastique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos des facteurs modulant les règles de transmission, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A) On ne peut retrouver la pénétrance incomplète que dans les maladies à transmission autosomique
- B) Le mosaïcisme correspond à une coexistence de populations cellulaires génétiquement distinctes, liée à la survenue d'une mutation pré-zygotique
- C) Le mosaïcisme germinale a une implication en conseil génétique majeure
- D) Le phénomène d'anticipation s'applique surtout aux maladies récessives
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos de cet arbre généalogique, indiquez la(les) réponse(s) exacte(s) :



- A) L'individu III,7 est un homme porteur sain
- B) Cet arbre généalogique évoque une transmission autosomique dominante avec pénétrance complète liée à l'âge
- C) Cet arbre généalogique évoque une transmission autosomique dominante avec phénomène d'anticipation
- D) Cet arbre généalogique est caractéristique de la chorée de Huntington
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses