

## Correction officielle Génétique

Salut ! J'espère que votre examen c'est bien passé, vous pouvez être fier de vous d'être arrivé jusqu'ici ! Ne vous forcez pas à faire les corrections si ça vous stresse plus qu'autre chose mais si c'est justement l'incertitude que vous ne supportez pas elles sont là !

J'avais envoyé par mail à la prof la correction mais elle m'a répondu qu'ils étaient tenus de ne pas nous communiquer de correction officielle. Alors je vais faire de mon mieux pour vous apporter la correction la plus juste possible (je suis vraiment certaine de ma correction en soit).

QRM 36- Vous voyez en consultation un bébé atteint de mucoviscidose, **pathologie autosomique récessive**. Les parents sont **cousins germains** et ont déjà 3 enfants en bonne santé. Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Vous dites aux parents que la consanguinité augmente le risque d'avoir un enfant atteint de cette pathologie ;
- B. Vous dites aux parents que le risque d'avoir un nouvel enfant atteint de cette maladie est de 50% puisqu'ils sont cousins germains ;
- C. Vous proposez aux parents un diagnostic prénatal pour une prochaine grossesse ;
- D. Vous dites aux parents que leur enfant malade est porteur d'une néemutation ;
- E. Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### **QRM 36 : AC**

A) Vrai : consanguinité = plus de risque pour un porteur sain de tomber sur un autre porteur sain et donc d'avoir des enfants atteints

B) Faux : c'est 25%, 1 risque sur 4 car on est dans de l'autosomique récessif donc il faut deux allèles mutés pour exprimer la maladie. De plus la consanguinité ne modifie pas leur risque de transmettre à leur enfant leurs allèles mutés !! Ce qui a été augmentait par la consanguinité c'est le risque de tomber sur une autre personne avec un allèle muté mais après ils ont le même risque d'avoir un enfant malade que n'importe quel couple de deux porteurs sains (Aa)

C) Vrai

D) Faux

E) Faux

	a	A
a	aa	aA
A	Aa	AA

a : allèle muté  
A : allèle sain

QRM 37- Vous voyez en consultation les parents d'une petite fille atteinte d'**achondroplasie**.

- A. Vous leur dites qu'il ne s'agit pas d'une maladie génétique puisqu'il n'y a aucun antécédent dans la famille ;
- B. Vous leur dites qu'ils n'ont pas de risque d'avoir un nouvel enfant atteint de cette maladie lors d'une prochaine grossesse ;
- C. Vous leur dites qu'ils n'ont pas transmis cette maladie à leur enfant puisque tous les 2 sont de taille normale ;
- D. Vous leur dites qu'il n'y avait aucun moyen de dépister la maladie de leur enfant pendant la grossesse ;
- E. Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QRM 37 : E**

- A) Faux : La prof avait bien insisté dessus en cours **maladie génétique ne veut pas dire maladie familiale !!!**
- B) Faux : pour moi l'item est faux car soit ils ont un fort risque (car mosaïcisme germinale) soit ils ont celui de la population générale (donc très très faible mais pas inexistant)
- C) Faux : ce serait possible si on est dans un cas de mosaïcisme germinale (ne pas être atteint de la maladie car nos cellules somatiques n'ont pas la mutation mais avoir certaines de nos cellules germinales porteuses de la mutation) donc il faut écarter cette possibilité avant de pouvoir leur affirmer qu'ils ne lui ont pas transmis
- D) Faux : dans le cours on a vu comment suspecter l'achondroplasie (échographie) et la diagnostiquer (PCR suivi d'une digestion enzymatique)
- E) Vrai

QRM 38- Vous voyez en consultation une **femme enceinte de 3 mois** qui vient d'apprendre que **le bébé de son frère est atteint de mucoviscidose**. Il n'y a aucun autre antécédent familial.

Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Vous lui dites qu'il n'y a pas de risque pour son enfant car il s'agit d'une maladie rare ;
- B. Vous l'adressez à un généticien en précisant qu'il y a une grossesse en cours ;
- C. Vous lui dites qu'il n'y a pas de risque pour son enfant car son mari et elle n'ont aucun lien de parenté ;

D. Vous lui dites qu'il faudra faire un caryotype à son bébé à sa naissance

E. Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QRM 38 : B**

A) Faux : que ce soit une maladie rare ou non ça ne justifie pas de dire qu'il n'y a aucun risque pour son enfant

B) Vrai

C) Faux : oui la consanguinité augmente le risque d'avoir un enfant atteint de la maladie mais ça ne veut pas dire que sans consanguinité il n'existe pas de risque !!!

D) Faux : la mucoviscidose n'est pas une maladie chromosomique donc un caryotype ne servirait à rien

E) Faux

QRM 39- Concernant les techniques de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A. Elles permettent de détecter des variations dans des séquences nucléotidiques ;

B. Elles sont trop récentes pour être utilisées en diagnostic prénatal;

C. Elles ne permettent pas d'analyser les ARNs ;

D. Elles sont basées sur l'utilisation de différentes enzymes ;

E. Les propositions A, B, C et D sont fausses.

**QRM 39 : AD**

A) Vrai : on a vu plusieurs techniques qui permettent ça (par exemple séquençage)

B) Faux

C) Faux

D) Vrai

E) Faux : là tout est dans le cours !!

QRM 40- Vous suspectez un syndrome de Wolfram chez une petite fille. Pour réaliser le séquençage du gène WFS1, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A. Vous réalisez un prélèvement sanguin sur tube EDTA;

B. Vous isolez les globules rouges pour réaliser une extraction d'ADN génomique ;

C. Vous réalisez un séquençage haut débit (NGS) pour analyser l'ensemble des régions codantes des gènes ;

D. Vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique ;

E. Les propositions A, B, C et D sont fausses

#### QRM 40 : A

A) Vrai : j'ai bien fait de vous faire tomber 10 fois le piège avec l'héparine ahah

B) Faux : **les globules rouges n'ont pas de noyaux donc pas d'extraction d'ADN possible.** J'espère que la phrase ne vous a pas embrouillé, je pense vraiment qu'elle parlait d'isoler les globules rouges pour en extraire l'ADN génomique après c'est vrai que je comprends qu'on puisse voir la phrase dans le sens on isole = on met de cotes les GR car pas utiles. Mais en biologie quand on parle d'isoler c'est pour parler de s'en servir sinon elle aurait écrit on lyse (détruit) comme dans le cours à mon avis.

C) Faux : c'est expliqué dans le cours et même dit dans l'énoncé on ne s'intéresse qu'à un seul gène car on sait que c'est celui là qui est responsable de la maladie alors c'est complètement inutile de séquencer tous les gènes

D) Faux : ici on va faire un séquençage !! Comme expliqué dans le cours il y a plusieurs mutations possibles du gène donc c'est pourquoi on séquence = on lit tous les nucléotides du gène et on les compare à la séquence de référence (ce que devrait avoir comme séquence la personne si elle était saine). La PCR suivi d'une digestion enzymatique ne serait pas possible car on a pas de mutation spécifique donc pas possible d'utiliser une enzyme coupant la mutation (à contrario de l'achondroplasie par exemple)

E) Faux

QRM 41- Concernant les principales étapes d'un **séquençage haut débit**, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A. La première étape consiste à dénaturer l'ADN génomique en ADN simple brin ;

B. La première étape consiste à transcrire l'ADN génomique en ARN qui sera fragmenté puis séquencé ;

C. Après l'étape de fragmentation de l'ADN génomique, des adaptateurs sont ajoutés aux extrémités 5' et 3' des fragments d'ADN ;

D. Une des étapes de l'analyse bioinformatique consiste à aligner les fragments séquencés sur la séquence de référence ;

E. Les propositions A, B, C et D sont fausses

### QRM 41 : ACD

A) Vrai : J'avoue qu'on ne dit pas clairement ça dans le cours mais une des premières étapes c'est de fragmenter l'ADN génomique et d'y ajouter les BC et adaptateurs donc il me paraît logique qu'on doive le dénaturer en ADN simple brin afin d'y ajouter les adaptateurs

B) Faux : en principe on travaille à partir d'ADN sauf si c'est l'ARN qu'on veut étudier

C) Vrai

D) Vrai

E) Faux

QRM 42- Concernant les outils de biologie moléculaire et les propriétés de l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A. Les enzymes de restriction permettent de couper l'ADN double brin ;

B. La technique de PCR a été remplacée par celle du séquençage haut débit ;

C. Pour réaliser un séquençage Sanger l'ajout de didésoxyribonucléotide est indispensable ;

D. L'ADN double brin est capable de migrer dans un champ électrique ;

E. Les propositions A, B, C et D sont fausses.

### QRM 42 : ACD

A) Vrai : c'est item d'annales !

B) Faux : d'ailleurs dans certains cas on fait une PCR avant de séquencer

C) Vrai : c'est tout le principe de cette technique !

D) Vrai : c'est vrai car la migration dans un champ électrique est une des propriétés de l'ADN après c'est vrai que ça m'a perturbé qu'elle précise double brin (car c'est le même item qu'en annales mais avec juste cette précision en plus) mais ça ne rend pas l'item faux ! Dans le cours quand on parle de fragments d'ADN qui migrent, c'est bien de l'ADN double brin (puisque'il vient de finir l'élongation par exemple = fin de la PCR). De plus, on a vu des cas où il y avait une digestion enzymatique juste après la migration ce qui montre qu'on faisait migrer de l'ADN double brin.

E : Faux

*Voilà c'est la fin !! J'espère que la correction vous convient !! C'est vrai que la formulation été différente des deux années précédentes et que certaines choses pouvaient perturber !! En plus il n'y a pas eu d'arbres (désolée de vous avoir harceler avec ça pour rien).*

*Dans tous les cas, ce n'est qu'une matière parmi d'autres !! Ne vous démoralisez pas pour cette note ou pour vos notes du S1 de façon générale !*

*Soyez fier de vous, il reste encore la majorité des UE à passer au S2 alors rien n'est joué !!*

*Profitez de votre mois de décembre pour récupérer, vous reposer et vous occuper de votre licence !! Vous serrez plus en forme pour réattaquer en janvier ! Je sais que c'est dur, que maintenant que le stress de l'exam et passé vous avez le stress des résultats mais pour votre santé mentale vous avez besoin d'une pause, de vous vider la tête et d'oublier ce S1 un peu !!*

*Sur ces derniers conseils, je vous laisse \*emoji qui pleure\**

*J'ai été plus qu'honorée d'être votre tutrice ce semestre, j'espère avoir été à la hauteur en tout cas j'ai fait mon maximum !*

*Bon après ce n'est pas encore la fin, je reste là pour vous au S2 !!! N'hésitez pas si vous avez besoin de conseils, de parler ou autre ! Je sais que la transition S1 / S2 est pas top pour certains. Moi je l'avais mal vécu alors si vous avez besoin venez m'en parler !*

*Gros bisous la team*

*Namasté*