



Correction du DM n° 1 : Introduction à la génétique médicale

| | | | | | | | | | |
|-----|------|-----|-----|-----|------|-----|-----|-----|-----|
| 1/ | ABCD | 2/ | ACD | 3/ | BD | 4/ | ABD | 5/ | ABD |
| 6/ | C | 7/ | ABC | 8/ | ABCD | 9/ | AB | 10/ | ACD |
| 11/ | AC | 12/ | ACD | 13/ | | 14/ | | 15/ | |

QCM 1 : BCD

- A) Faux : un homme ne peut pas donner son X malade à son fils car il lui transmet forcément son Y
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 2 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : non, une fille n'a pas de chromosome Y !
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : BD

- A) Faux : Non, on sait que 90% des enfants achondroplases naissent de parents sains donc de parents qui n'ont pas la mutation délétère
- B) Vrai : un seul exemplaire suffit car la maladie est dominante
- C) Faux : SURTOUT PAS !!!!! Le diagnostic se fait grâce à des techniques de biologie moléculaire mais on commence les recherches pour diagnostiquer cette maladie si on remarque des symptômes lors de l'échographie
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : surtout dans les transmissions dominantes
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : cet ajout de matériel génétique supplémentaire peut entraîner un décalage dans le cadre de lecture et donc coder pour la mauvaise protéine
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 6 : C → ATTENTION PIEGE ENONCE

- A) Faux : Vrai du coup
- B) Faux : Idem
- C) Vrai : Cette item est donc faux, tous les laboratoires doivent s'organiser car ils ne disposent pas tous d'un séquenceur par exemple (ou d'autres machines utiles en génétique moléculaire)
- D) Faux : Vrai du coup
- E) Faux

QCM 7 : ABC

- A) Vrai : En effet, ici on est dans le cas d'une transmission autosomique dominante donc $\frac{1}{2}$ d'avoir un enfant atteint (car une $\frac{1}{2}$ d'avoir l'allèle muté dominant et délétère de la part d'un de ces 2 parents)
- B) Vrai : Oui, la maladie est autosomique
- C) Vrai : En effet, l'enfant sain ne possède pas l'allèle muté (sinon sachant qu'il est dominant, il serait malade) **DONC** il ne le transmet pas à son enfant **DONC** son enfant est sain
- D) Faux : Un individu aux 2 générations donc verticale
- E) Faux

QCM 8 : ABCD

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

QCM 9 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai : son père (II-7) pourrait être **atteint d'un mosaïcisme germinale** → une partie de ses spermatozoïdes porte la mutation, ce qui peut donner une fille homozygote mutée alors que le reste de ces cellules ne la porte pas donc il ne déclenche pas la maladie
- C) Faux : 50% car elle a une chance sur 2 de transmettre son allèle X muté, sachant que son fils n'aura pas de 2^e X pour contrebalancer → il sera malade
- D) Faux : Si, elle le peut si elle reçoit un X muté de sa mère et de son père (qui est généralement malade sauf exception)
- E) Faux

QCM 10 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : Si, il possède l'allèle muté donc il peut le transmettre à sa descendance **MAIS** chez lui la mutation ne s'exprime pas → elle ne le rend pas malade
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : NON dominante !
- C) Vrai : oui en effet, sachant que l'allèle muté est dominant, si on donne cet allèle à notre enfant, ce dernier sera malade
- D) Faux : NON 90% !!!!! C'est le cas le plus commun, rare sont les enfants achondroplases dont les parents le sont aussi
- E) Faux

QCM 12 : ACD

- A) Vrai
- B) Vrai : car si c'était 2 néomutations, ce serait vraiment EXCEPTIONNELLE
- C) Faux : le mosaïcisme peut concerner uniquement les gamètes, dans ce cas là la mutation ne sera pas visible dans une cellule somatique comme des leucocytes (globules blancs, cellules de l'immunité)
- D) Vrai : c'est la roulette russe pour savoir si l'enfant est malade car ça dépendra de si le gamète du Papa possède l'allèle muté ou pas
- E) Faux

VOILA COURAGEEEEE CA VA ALLER, ne lâche rien malgré tes erreurs → ce sont elles qui vont te permettre d'avancer (c'est okay d'avoir une note moisie, ça va rentrer promis) <33333