

DM n° 6 : Annales sur le cours n°1 – Introduction à la génétique médicale

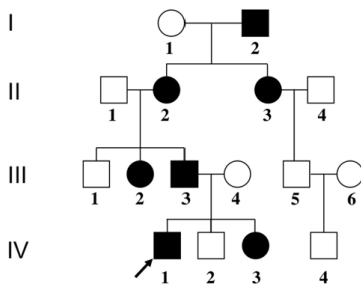
Tutorat 2025-2026



*Coucouuu, c'est Roxygène, je vous ai fait un DM qui reprend les annales corrigées par Pr. Bannwarth disponibles sur le Moodle et les annales des années 2022-2023-2024 (corrigé par mes vieux et repris par moi)
Voilà voilà, vous verrez qu'il y a moins d'items sur l'introduction que sur les 2 autres cours (peut être une petite préférence de la prof ?), courage et bisouuus <3*

Questions entraînement LAS 1 – Correction d'annales par vos professeurs de Génétique (disponibles sur votre Moodle)

QCM 1 : Vous voyez en consultation de génétique le patient IV-1 atteint d'une maladie rare dont l'arbre généalogique est le suivant :



Concernant le mode de transmission de cette maladie dans la famille, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission autosomique récessive ;
- B) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission autosomique dominante ;
- C) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission récessive liée à l'X ;
- D) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission dominante liée à l'X ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 2 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant un arbre généalogique réalisé dans le cadre d'une maladie familiale ?

- A) Une transmission verticale évoque plutôt une maladie récessive ;
- B) Une transmission horizontale évoque plutôt une maladie dominante ;
- C) Un saut de génération élimine une transmission dominante ;
- D) Une transmission par un homme atteint élimine une maladie autosomique dominante ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 3 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant une maladie transmise selon un mode de transmission autosomique récessif ?

- A) Les 2 sexes peuvent être atteints ;
- B) Une personne atteinte a au moins un parent atteint ;
- C) L'enfant d'un homme atteint a un risque sur 2 d'être atteint ;
- D) Les parents d'un sujet atteint sont « porteurs sains » ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 4 : Vous recevez en consultation un couple dont l'enfant est atteint d'un syndrome de Wolfram (pathologie autosomique récessive). L'analyse du gène WFS1 révèle la présence d'une mutation causale à l'état homozygote chez l'enfant. Les parents sont porteurs de cette mutation à l'état hétérozygote. Concernant le risque pour cette famille d'avoir un 2ème enfant atteint, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s).

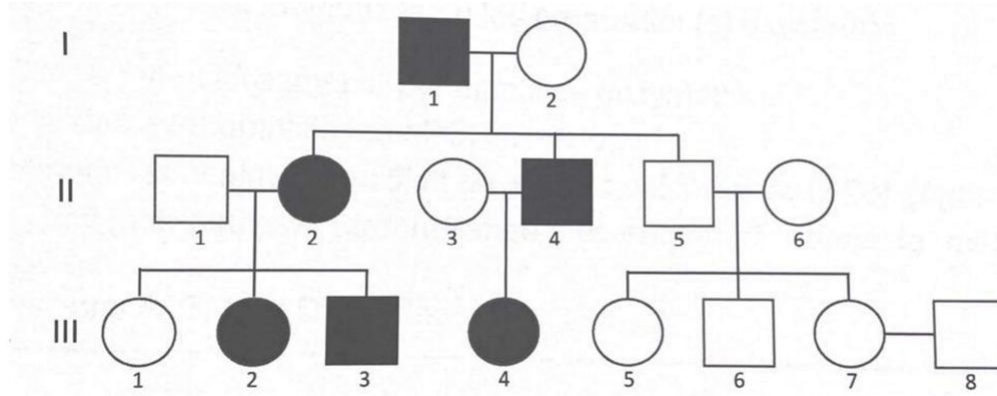
- A) 0% ;
- B) 25% ;
- C) 50% ;
- D) 100% ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

Sujet LAS 1/2/3 2022 :

QCM 1 : Concernant les lois de Mendel, indiquez-la ou les proposition (s) exacte(s) :

- A) Elles s'appliquent au génome nucléaire et au génome mitochondrial
- B) Elles stipulent que les gènes provenant des deux parents contribuent pour part égale à la descendance
- C) Elles ne s'adressent pas aux caractères physiologiques
- D) Elles s'appliquent aux modes de transmission des maladies monogéniques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) La transmission est évocatrice d'un mode autosomique récessif
- B) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/4
- C) La transmission se fait uniquement par la lignée maternelle
- D) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/2
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Sujet LAS 1 2023 :

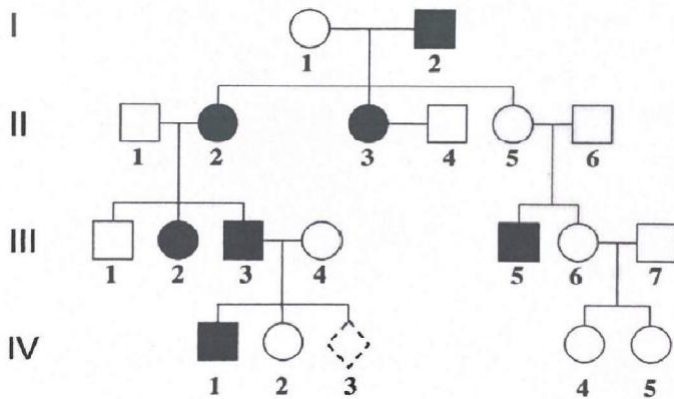
QCM 1 : Concernant le mode de transmission autosomique dominant, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

- A) Un enfant né d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint a un risque sur 4 d'être atteint
- B) Lorsque la pénétrance n'est pas totale, un sujet sain né d'un individu atteint peut transmettre la maladie
- C) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle sain qui vont développer la maladie
- D) Un sujet atteint a au moins un parent atteint
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Concernant l'achondroplasie, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

- A) Il s'agit d'une maladie rare caractérisée par un nanisme
- B) Le diagnostic repose sur la réalisation d'un caryotype
- C) Un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints à cause d'une pénétrance incomplète de la maladie
- D) Un couple de parents non atteints, ayant eu un enfant atteint, a un risque de récurrence identique à celui de la population générale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Le risque pour l'individu IV-3 (grossesse en cours) d'être atteint est de 1/4
- B) La transmission est évocatrice d'un mode récessif lié à l'X
- C) Le phénotype de l'individu III-5 s'explique par une néo-mutation
- D) Le risque pour l'individu IV-2 de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Sujet 2024

QRM 1 : 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 néomutation ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QRM 2 : 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 3 : 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.