



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

QCM 1 : B

- A) Faux : dans le mode de transmission autosomique récessif, les parents ne sont pas atteints mais porteurs
- B) Vrai : les hommes et les femmes sont atteints et transmettent, les individus atteints ont au moins un parent atteint, transmission verticale
- C) Faux : il y a une transmission père/fils (III-3 / IV-1) et les filles sont atteintes (attention : dans la transmission récessive liée à l'X, les garçons sont presque exclusivement atteints. Les filles peuvent aussi être atteintes mais beaucoup, pas avec la fréquence de cet arbre généalogique)
- D) Faux : il y a une transmission père/fils (III-3 / IV-1)
- E) Faux

QCM 2 : E

- A) Faux : une transmission verticale évoque plutôt une maladie dominante
- B) Faux : une transmission horizontale évoque plutôt une maladie récessive
- C) Faux : saut de génération = la mutation ne s'exprime pas mais elle est toujours présente et peut donc être transmise aux générations suivantes. Et au contraire, c'est une particularité des transmissions dominantes (pénétrance incomplète)
- D) Faux : la transmission d'une maladie autosomique dominante peut se faire par les hommes
- E) Vrai

QCM 3 : AD

- A) Vrai : puisqu'il s'agit des autosomes
- B) Faux : les parents sont porteurs de la mutation à l'état hétérozygote mais non atteints
- C) Faux : le risque n'est pas de 1/2 en considérant que la mère n'est pas porteuse. Suite à une question, la professeure indique que pour une transmission récessive, sans précision, on considère ici que la femme est wild type homozygote. Elle ajoute que l'item n'est pas précis et qu'il ne sera pas posé de cette manière à l'examen !
- D) Vrai : cf explication B
- E) Faux

QCM 4 : B

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

	a	A
a	aa	aA
A	Aa	AA

Sujet LAS 1/2/3 2022 :

QCM 1 : BD

- A) Faux : Elles ne s'appliquent pas au génome mitochondrial !
- B) Vrai
- C) Faux : les lois de Mendel permettent d'étudier la transmission des gènes (récessif, dominant ...) que ces gènes donnent des caractères pathologiques ou physiologiques. En soit, que l'allèle soit responsable de la couleur des yeux ou d'une maladie ça ne va rien changer en termes de règles de transmission
- D) Vrai : Le polygénique est une exception aux lois de Mendel
- E) Faux

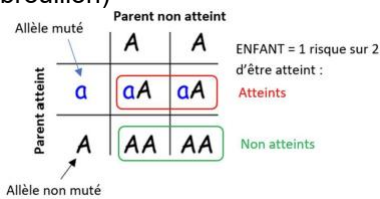
QCM 2 : E

- A) Faux : Il s'agit d'une transmission DOMINANTE car vous voyez un individu atteint à chaque génération = transmission verticale
B) Faux : Ce couple n'est pas atteint de la maladie, ne possède pas d'allèles mutés il ne peut donc pas la transmettre !!
C) Faux : La première personne atteinte par la mutation est le grand-père et il a bien pu transmettre, ensuite sa fille transmet à son tour = hommes et femmes sont atteints et transmettent = on est sûr de l'autosomique
D) Faux : idem du B
E) Vrai

Sujet LAS 1 2023 :

QCM 1 : BD

- A) Faux : 1 risque sur 2 !! Attention on pense au tableau avec les A (si vous avez un doute vous vous le refaites au brouillon)



- B) Vrai : C'est ce qu'on a vu avec le « saut de génération », la personne peut avoir l'allèle muté mais ne pas l'exprimer (car pénétrance incomplète donc pas toutes les personnes avec l'allèle muté l'exprime). Mais si elle transmet cet allèle muté, son enfant peut exprimer la maladie !!
C) Faux : La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
D) Vrai : Hors exception de la pénétrance incomplète (évoquée juste avant). Dans les qcm de génétique ne cherchez pas les exceptions ou les pièges ambiguës, comme vous pouvez le voir les qcm sont très clairement vrai ou faux !!
E) Faux

QCM 2 : AD

- A) Vrai
B) Faux : PCR-RFL (PCR suivie d'une digestion enzymatique) puis vérification par séquençage ! Ce diagnostic se fait le plus souvent sur appel échographique (fémurs courts) ! Un caryotype est inutile car ce n'est pas une maladie chromosomique, il n'y a pas de chromosomes en plus ou en moins mais une mutation bien précise dans un gène bien précis
C) Faux : un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints car il s'agit dans 90% des cas de néomutations
D) Vrai : si les parents sont non atteints ils ne sont pas porteurs de la mutation puisqu'il s'agit d'une transmission autosomique dominante donc si leur enfant est atteint c'est qu'il s'agit d'une néomutation donc le risque de récurrence est bien le même que dans la population générale ! On a vu en cours le cas du mosaïcisme germinale (certaines cellules germinales ont la mutation et d'autres non = certains gamètes auront la mutation = risque de récurrence \$ beaucoup plus élevée que celui de la population générale) qui est une exception à ça mais encore une fois si rien n'est précisé dans le QCM c'est qu'on ne parle pas d'une exception !!
E) Faux

QCM 3 : E

- A) Faux : 1 risque sur 2 (idem que le A du QCM 1)
B) Faux : ça ne peut pas être lié à l'X puisqu'il y a une transmission d'un père à son fils + la transmission est clairement verticale=dominante + si c'était du récessif lié à l'X les femmes seraient moins atteintes (on verrait des porteuses saines) que les hommes alors que là hommes et femmes sont atteints de manière équivalente
C) Faux : La maladie est présente dans la famille, sur l'arbre on voit un « saut de génération » ça nous fait beaucoup plus penser à de la pénétrance incomplète plutôt qu'à une néomutation !!
D) Faux : On remarque un saut de génération à un autre endroit de l'arbre, la pénétrance de cette maladie est donc probablement incomplète. Il faudrait vérifier si l'individu IV-2 est porteur ou non de la mutation ! S'il est effectivement non porteur de la mutation (s'il a deux allèles non mutés) alors là oui son risque de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale
E) Vrai : OUI ça existe !! Faites-vous confiance en QCM, il est tout à fait possible que E soit la bonne réponse !

QRM 1 : 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 2 : 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 3 : 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