DM n° 1 : Introduction à la génétique médicale

Tutorat 2026-2027 : **13 QCMS – Durée : 13 min**

QCM 1 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) De nos jours la génétique médicale est une vrai spécialité, qui est biologique seulement
B) Le diagnostic positif permet de confirmer une maladie génétique en quelques heures
C) Le diagnostic pré-symptomatique permet de faire un diagnostic de maladie génétique chez un foetus
D) Aujourd'hui, l'insuline peut être fabriquée grâce à la production de protéines recombinantes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) En 1985, la méthode PCR révolutionne la génétique médicale
B) La médecine génomique rencontre de nombreux enjeux et défis comme des enjeux technologiques et éthique par exemple
C) Une maladie rare touche plus d'une personne sur 2000
D) L'exome correspond aux parties codantes de l'ADN soit environ 90%
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Un individu hétérozygote a deux allèles différents
B) Un individu hétérozygote a deux allèles identiques
C) Un individu homozygote a deux allèles différents
D) Un individu hétérozygote composite a deux allèles différents mutés
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les maladies génétiques somatiques, comme les cancers, touchent les cellules germinales
B) Les maladies génétiques constitutionnelles comme la mucoviscidose ont des conséquences sur la descendance
C) Les maladies chromosomiques, comme la trisomie 21, se diagnostiquent grâce à la cytogénétique
D) Lorsqu'il y a un chromosome surnuméraire, on parle de maladie génique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos des principales classes de mutations, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Une délétion correspond à l'ajout d'un nucléotide dans la séquence d'ADN
B) Il y a plusieurs types de substitutions, mais dans tous les cas, un nucléotide est remplacé par un autre
C) Une mutation faux-sens n'entraîne pas de changement d'acide aminé car le code génétique est dégénéré
D) Une mutation non-sens entraîne le remplacement d'un acide aminé par un autre dans la protéine
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

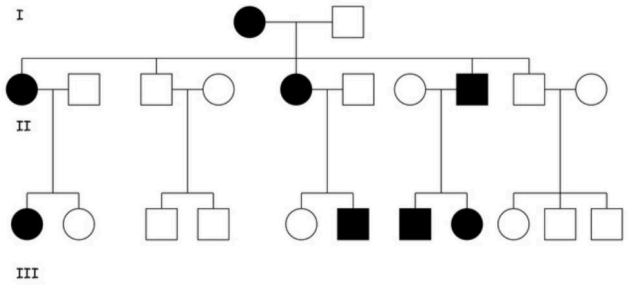
A) La plupart des grossesses ne présentent aucun risque car aucun des parents n'est porteur de mutation génétique pathologique
B) La transmission de caractères multifactoriels suit les lois de Mendel
C) Les lois de Mendel concernent uniquement le génome nucléaire
D) Elles stipulent que dans un couple, l'allèle paternel et l'allèle maternel vont s'exprimer de façon équivalente
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) On dit que A est dominant sur a s'il s'exprime à l'état hétérozygote
B) Un caractère récessif n'es traduit phénotypiquement qu'à l'état homozygote
C) Une personne avec un phénotype O peut avoir un génotype OA
D) Un génotype AB se traduit par un phénotype A
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Le tutorat est gratuit. Toute reproduction ou vente est interdite.

<u>QCM 8</u> : À propos de l'arbre ci-dessous, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

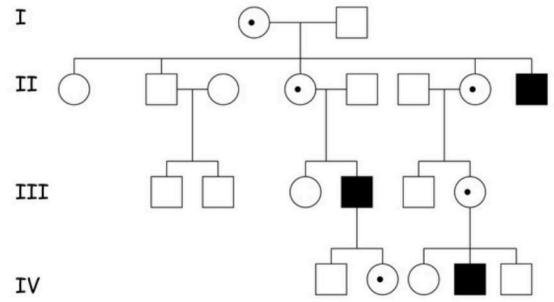


A) Il s'agit du mode transmission autosomique récessif
B) À chaque génération, au moins 1 sujet est atteint, la transmission est verticale
C) L'individu III.6 a 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade
D) Les pères ne peuvent pas transmettrent la maladie à leurs fils
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 9</u> : À propos du mode de transmission autosomique récessif, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

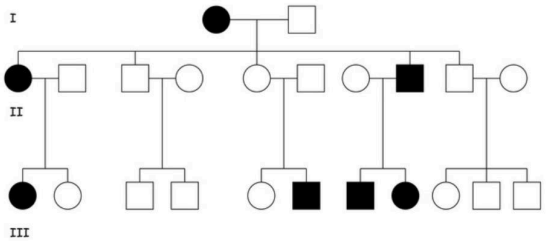
A) L'arbre généalogique est vertical
B) Deux parents porteurs sains ont 25% de risque d'avoir un enfant malade
C) Deux parents porteurs sains ont 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain
D) Deux parents malades auront forcément un enfant atteint
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 10</u> : À propos de l'arbre ci-dessous, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :



A) Il s'agit du mode de transmission autosomique récessif
B) Un homme conducteur a un risque de 50% d'avoir une fille conductrice
C) Une femme conductrice a un risque sur 2 d'avoir un fils malade
D) Une femme conductrice a un risque sur 2 d'avoir une fille conductrice
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 11</u> : À propos de l'arbre ci-dessous, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :



A) Il s'agit du mode de transmission autosomique dominant
B) On observe une pénétrance complète de la maladie
C) La pénétrance est le pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
D) Le risque de transmission de la maladie est modifié par la pénétrance
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 12</u> : À propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La difficulté avec la variabilité d'expression, c'est de savoir si la maladie sera grave ou non
B) Avec la variabilité d'expression, la maladie s'aggrave forcément de générations en générations
C) Le phénomène d'anticipation est caractérisé par une aggravation du phénotype au fur à mesure des générations
D) La dystrophie myotonique de Steinart est une maladie qui ne s'aggrave pas de générations en générations
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 13</u> : À propos de l'achondroplasie, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Dans 50% des cas l'achondroplasie est due à une néomutation
B) Le gène porteur de la mutation responsable de l'achondroplasie est FGFR6
C) Si deux parents sains ont deux enfants atteints d'achondroplasie, on peut soupçonner un mosaïcisme germinal
D) Dans ce cas ce sont les gamètes sauvages qui transmettent la mutation
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Le tutorat est gratuit. Toute reproduction ou vente est interdite.