# Correction DM : Introduction à la génétique médicale

| | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **1/** | BD | **2/** | AB | **3/** | AD | **4/** | BC | **5/** | B |
| **6/** | CD | **7/** | AB | **8/** | B | **9/** | BCD | **10/** | CD |
| **11/** | ACD | **12/** | AC | **13/** | C | | | | |

**QCM 1 : BD**

A) Faux : activité biologique ET clinique
B) Vrai
C) Faux : ça c'est le diagnostic pré-natal
D) Vrai
E) Faux

**QCM 2 : AB**

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : MOINS d'1 personne sur 2000
D) Faux : L'exome représente quelques % seulement
E) Faux

**QCM 3 : AD**

A) Vrai
B) Faux : ça c'est un individu homozygote
C) Faux : cf.A et B
D) Vrai
E) Faux

**QCM 4 : BC**

A) Faux : elles ne touchent pas les cellules de la reproduction et donc ne se transmettent pas à la descendance
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : on parle de maladies chromosomique, une maladie génique touche la séquence d'ADN directement
E) Faux

**QCM 5 : B**

A) Faux : c'est une insertion
B) Vrai
C) Faux : ça c'est une mutation neutre
D) Faux : ça c'est une mutation faux-sens, une mutation non-sens entraîne l'insertion d'un codon STOP prématuré
E) Faux

**QCM 6 : CD**

A) Faux : toutes les grossesses présentent des risques (même si certaines sont plus risquée que d'autres)
B) Faux : les lois de Mendel gouvernent seulement l'hérédité monogénique
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

**QCM 7 : AB**

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : A est dominant et O est récessif donc le seul génotype possible est OO
D) Faux : A et B sont co-dominants donc on a un phénotype AB
E) Faux

**QCM 8 : B**

A) Faux : autosomique DOMINANT
B) Vrai
C) Faux : 1 risque sur 2
D) Faux : si c'est d'ailleurs le cas dans l'arbre, la transmission est autosomique donc le sexe n'a pas d'importance
E) Faux

**QCM 9 : BCD**

A) Faux : HORIZONTAL
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

**QCM 10 : CD**

A) Faux : mode de transmission récessif lié à l'X
B) Faux : piège !!! Il n'y a pas d'homme conducteur, si un homme est sains il ne transmet pas à sa fille, si il est malade alors sa fille est conductrice (ou malade si la mère transmet également la mutation)
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

**QCM 11 : ACD**

A) Vrai
B) Faux : INcomplète
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

**QCM 12 : AC**

A) Vrai
B) Faux : les symptômes variants mais ne s'aggravent pas avec l'expansion des générations
C) Vrai
D) Faux : si elle s'aggrave, c'est un exemple de phénomène d'anticipation
E) Faux

**QCM 13 : C**

A) Faux : dans 90% des cas
B) Faux : FGFR3
C) Vrai
D) Faux : ce sont les gamètes mutées
E) Faux