

CF-40-Génétique médicale-QCM-EVC-2025

Q 1. A propos de la nomenclature des variations, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) La variation c.145_147delinsTGG entraîne un décalage du cadre de lecture
 - b) La variation c.-53C>T est située dans le 5'UTR
 - c) La dénomination p.(Ala758Ile) indique que l'analyse de l'ARNm n'a pas été réalisée
 - d) La dénomination c.[358A>G];[673C>G] permet d'affirmer que les deux variations identifiées sont situées en trans l'une de l'autre
 - e) La variation c.[His632Ala];[0] est une variation faux-sens homozygote
-

Q 2. A propos de la nomenclature des variations, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) La variation c.-68-72C>T est une variation intronique
 - b) Le résultat p.(=) indique que l'on n'attend pas de changement protéique secondaire à la variation nucléotidique
 - c) La variation c.4072-8_4084del indique la présence d'une délétion débutant dans un intron et se terminant dans un exon
 - d) La dénomination c. 358A>G(;)673C>G indique que les deux variations identifiées sont situées sur le même allèle
 - e) c.(3996_4196)_(5090_5284)del indique la présence d'une délétion dont les bornes ne sont pas précisément déterminées
-

Q 3. A propose de la classification des variations,cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) Toutes les variations tronquantes situées au début du gène vont remplir le critère PVS1 (Null Variants)
 - b) L'utilisation des données cliniques est possible lors de la classification des variations selon les critères ACMG
 - c) Dans une pathologie récessive, la présence d'une variation pathogène en cis de la variation étudiée est un argument supplémentaire de pathogénicité pour cette dernière
 - d) Le classement d'une variation dans une classe de pathogénicité selon les critères ACMG n'est pas définitive
 - e) La présence d'une variation qui remplit les critères de pathogénicité de l'ACMG est toujours l'explication au tableau clinique ayant motivé l'analyse
-

Q 4. A propose de la classification des variations, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) La différence entre le critère PS2 (de novo) et le critère (PM6) est que dans le second cas, les parents sont asymptomatiques mais qu'aucune analyse moléculaire n'a été réalisée chez eux
 - b) Il existe 5 classes de pathogénicité selon les critères ACMG
 - c) Une fréquence allélique au-dessus de 1% est un critère suffisant à lui seul (stand alone criteria) pour classer la variation comme bénigne
 - d) La variation c.[His96Ter];[=] est une variation non-sens hétérozygote
 - e) Les critères ACMG ne prennent pas en compte les résultats obtenus par les outils de prédiction de pathogénicité en raison de leur manque de fiabilité
-

Q 5. A propos de la classification des variations, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) L'utilisation du critère de fréquence de la variation en population générale va prendre en compte le mode de transmission de la pathologie
 - b) Il ne faut rendre dans des analyses moléculaires que les variations de classe 4 ou 5
 - c) Le poids du critère PP1 (coségrégation familiale) va être modulé en fonction du nombre d'apparentés testés
 - d) Les analyses fonctionnelles peuvent apporter un critère de pathogénicité ou de bénignité dans la classification ACMG
 - e) Une variation touchant un site consensus d'épissage est toujours pathogène
-

Q 6. A propos des méthodes d'analyses du génome, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) Le séquençage d'exome détecte mieux les variations exoniques que le séquençage de génome
 - b) La profondeur de lecture obtenue par séquençage de génome est plus homogène que par séquençage d'exome
 - c) Une couverture moyenne de 5X minimum est nécessaire à l'interprétation des données issues d'un séquençage d'exome
 - d) Une analyse de génome en trio permet de rechercher des variants de novo
 - e) Une analyse de génome permet d'identifier environ 3.5 millions de variants chez une personne
-

Q 7. A propos des méthodes d'analyses du génome, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) Il existe en France une organisation qui se met en place pour l'utilisation du séquençage de génome à visée diagnostique en première intention
 - b) Le séquençage d'exome permet de ne séquencer que les 10 % du génome correspondant aux séquences codantes
 - c) Les nouvelles lois de bioéthique permettent dorénavant de rendre des données secondaires de la liste ACMG aux patients
 - d) Pour la réalisation d'un séquençage d'un panel de gènes, il est fréquent d'utiliser une étape de capture
 - e) Le séquençage de génome est capable de mettre en évidence des remaniements chromosomiques de type translocations réciproques équilibrées ou déséquilibrées
-

Q 8. A propos des méthodes d'analyses du génome, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) L'analyse d'un panel de gènes limite le risque de données incidentes par rapport à un séquençage d'exome
 - b) Un séquençage d'exome permet d'identifier entre 200.000 et 250.000 variants chez une personne
 - c) Le séquençage Sanger est utile pour rechercher un variant familial connu
 - d) Le séquençage de génome avec la méthode short-read permet d'étudier les profils de méthylation
 - e) La notion de couverture obtenue lors d'un séquençage haut débit correspond au pourcentage de la région à séquencer réellement séquencée
-

Q 9. A propos des introns, cochez la(les) proposition(s) juste(s):

- a) Les gènes humains en contiennent tous au moins un
 - b) Leur taille est rarement supérieure à celle des exons
 - c) Ils sont classiquement transcrits en ARN
 - d) Ils peuvent contenir des variants responsables de maladies génétiques
 - e) Ils sont habituellement analysés par les approches par panel de gènes et séquençage de génome mais pas par l'approche par séquençage d'exome
-

Q 10. Lors d'une analyse bioinformatique d'un génome entier, quelles analyses peuvent augmenter la performance diagnostique ?

- a) La recherche d'expansions répétées pathogènes
 - b) L'analyse des profils de méthylation
 - c) La recherche de disomies uniparentales
 - d) La recherche de variants de l'ADN mitochondrial
 - e) La détection de réarrangements structuraux complexes
-

Q 11. Concernant les données incidentes lors d'un séquençage du génome à visée diagnostique, laquelle ou lesquelles des propositions suivantes sont exactes ?

- a) Elles correspondent à des variants détectés dans des gènes sans lien avec l'indication clinique du test
 - b) Leur gestion reste actuellement floue en France dans l'attente des recommandations de l'agence de la biomédecine
 - c) Elles doivent toujours être communiquées au patient, quel que soit leur type
 - d) Des variants de signification incertaine pourraient être rendus
 - e) Elles incluent automatiquement tous les variants pharmacogénétiques
-

Q 12. Concernant le génome mitochondrial, et les maladies mitochondriales dues à un variant pathogène de l'ADN mitochondrial, quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie, parmi les propositions suivantes :

- a) Le génome mitochondrial comporte 43 gènes
 - b) Le code génétique est identique à celui du génome nucléaire
 - c) Il s'agit d'un ADN circulaire double brin
 - d) Les enfants d'un père cliniquement malade sont toujours sains
 - e) Les enfants d'une mère cliniquement non malade ne peuvent exprimer la maladie
-

Q 13. Indiquez les propositions vraies, ou laquelle est vraie, concernant les principes du test génétique:

- a) Le patient qui consulte doit être informé et conseillé au préalable, avant le prélèvement (sanguin).
 - b) Le consentement éclairé peut être écrit ou bien oral s'il y a une traçabilité dans le dossier.
 - c) Le résultat est communiqué au patient et est d'emblée transmis directement en parallèle par le clinicien aux membres concernés de la famille.
 - d) Les services médicaux des compagnies d'assurances peuvent accéder aux résultats des tests génétiques, car ils respectent le secret médical.
 - e) L'information des apparentés est généralement effectuée directement par le clinicien qui a prescrit le test génétique au cas index (propositus).
-

Q 14. Indiquez quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) vraie(s) concernant le test génétique prédictif ou présymptomatique chez les apparentés dans les familles atteintes d'une maladie autosomique dominante:

- a) Le début d'expression de la maladie est rarement retardé, car la pénétrance est habituellement complète dès l'enfance et le test génétique prédictif est donc généralement recommandé dès la naissance.
 - b) Si un apparenté n'est pas porteur du variant pathogène, le risque de transmission à la descendance reste significatif et un suivi médical doit être poursuivi.
 - c) En présence du variant pathogène familial chez un apparenté, l'impact psychologique est habituellement minime et le soutien psychologique n'est donc pas d'emblée préconisé.
 - d) En l'absence du variant pathogène familial chez un apparenté, un test génétique plus complet par panel est habituellement préconisé avant de rassurer complètement l'apparenté et rendre inutile la surveillance médicale
 - e) La réalisation d'un test génétique prédictif chez l'enfant doit être motivée par l'intérêt médical de l'enfant et non par la seule volonté des parents.
-

Q 15. Concernant le test génétique prédictif ou présymptomatique appliqué à une maladie mendélienne, quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie, parmi les propositions suivantes :

- a) Il ne nécessite habituellement pas la connaissance précise du variant pathogène impliqué dans la famille
 - b) Il entraîne généralement un bénéfice médical majeur grâce à la mise en place immédiate d'un traitement préventif
 - c) Il n'existe parfois pas de traitement préventif ou curatif de la maladie
 - d) Ce type de test peut avoir des répercussions non médicales importantes, dont la portée varie selon la personne concernée
 - e) Il est proposé habituellement à un individu apparemment sain dans le cadre d'une maladie à expression retardée
-

Q 16. Indiquez quelles propositions concernant le dépistage des apparentés sont vraies, ou laquelle est vraie, dans le contexte

des maladies cardiaques autosomiques dominantes :

- a) Un examen cardiaque initial normal chez un apparenté permet d'exclure le risque d'une expression cardiaque ultérieure ; le suivi cardiaque peut donc être interrompu.
 - b) Le dépistage cardiaque chez les apparentés vise principalement à établir un diagnostic précoce, car il peut conduire à des mesures thérapeutiques précoces chez des apparentés asymptomatiques présentant une expression cardiaque.
 - c) Lorsqu'un variant pathogène est connu au sein de la famille, un test génétique prédictif négatif ne permet habituellement pas d'exclure le risque d'une expression cardiaque ultérieure de la pathologie familiale, le suivi cardiaque doit donc être poursuivi.
 - d) Le dépistage par test génétique prédictif ou présymptomatique s'adresse aux apparentés à risque quel que soit leur âge
 - e) Le dépistage par test génétique prédictif ou présymptomatique doit être proposé d'emblée à tous les apparentés d'une même famille, quel que soit le lien familial (parents au premier, deuxième ou troisième degré).
-

Q 17. A propos du syndrome du QT Long, indiquez quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie:

- a) La transmission est en règle autosomique récessive.
 - b) Le syndrome du QT Long congénital est une maladie héréditaire qui affecte principalement la fonction contractile du myocarde.
 - c) Le risque de mort subite peut être favorisé par la prise de certains médicaments.
 - d) Un dépistage clinique et génétique est recommandé dès la naissance chez les apparentés à risque.
 - e) Le gène SCN5A est le gène principalement impliqué dans le syndrome du QT Long.
-

Q 18. Quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie, en cas d'absence de variant pathogène retrouvé dans le gène FBN1 chez un cas index fortement suspect de syndrome de Marfan :

- a) Cela permet d'éliminer un syndrome de Marfan
 - b) Cela doit faire rechercher des variants dans d'autres gènes, notamment en cas de forme familiale
 - c) Cela permet d'arrêter la surveillance des apparentés avec un premier bilan médical normal
 - d) Cela permet d'arrêter la surveillance des apparentés qui présenteraient uniquement une ectasie du cristallin
 - e) Cela permet d'arrêter la surveillance cardiologique des apparentés qui présenteraient uniquement une scoliose
-

Q 19. Une famille consulte pour conseil génétique suite à la mort subite de leur jeune fils pendant le sommeil à l'âge de 23 ans. Une autopsie est réalisée et ne retrouve aucune cause expliquant le décès.

Concernant la prise en charge de la famille, quelles propositions sont vraies, ou laquelle est vraie?

- a) En absence d'anomalie cardiaque observée à l'autopsie, vous pouvez rassurer la famille et exclure une cause cardiaque héréditaire
 - b) Vous vous renseignez avec l'accord de la famille auprès du service ayant réalisé l'autopsie si des échantillons ont été conservés chez le défunt pour permettre la réalisation d'analyses génétiques moléculaires post mortem
 - c) En cas de prélèvements disponibles chez le défunt, vous proposez à la famille de réaliser des analyses moléculaires génétiques post mortem
 - d) En l'absence de prélèvement disponibles, il est recommandé de proposer des analyses génétiques moléculaires exploratoires à d'autres membres de la famille même si bilan médical de ces apparentés est normal
 - e) Vous proposez d'emblée la réalisation d'un bilan cardiologique chez tous les apparentés du 1^{er} degré
-

Q 20. A propos du conseil génétique dans la mucoviscidose, quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie, parmi les propositions suivantes:

- a) Le conseil génétique permet d'évaluer le risque de récurrence de la maladie au sein de la famille, que le risque soit évalué à priori ou après test génétique
 - b) Le test génétique pratiqué chez un enfant cliniquement atteint en tant que cas index fait appel à la recherche de variant pathogène par un kit regroupant les principaux variants du gène CFTR
 - c) Les démarches de diagnostic prénatal et préimplantatoires ne sont plus accessibles depuis l'arrivée des traitements modulateurs de CFTR
 - d) Le dépistage néonatal est systématique en France, il est réalisé par dosage de la tyrosine immuno-réactive
 - e) Le dépistage des apparentés majeurs asymptomatiques est largement préconisé en cas de variants CFTR-RD associés à un phénotype modéré comme le variant T5 de l'intron 8.
-

Q 21. Concernant l'examen clinique en génétique clinique, quelles sont les affirmations justes ?

- a) Les anomalies mineures sont des anomalies du développement qui ne conduisent pas à des conséquences en termes médicaux (mortalité ou morbidité).
 - b) Les anomalies mineures uniques sont rares en population générale.
 - c) L'examen clinique en génétique clinique s'intéresse aussi bien aux anomalies mineures que majeures.
 - d) Un ensemble d'anomalies mineures peut être le signe d'un trouble significatif du développement embryonnaire.
 - e) Les signes cliniques suivants sont tous des anomalies mineures : chondromes pré tragiens, syndactylie des orteils 2-3, pli palmaire unique, fente labiale.
-

Q 22. Dans le cadre diagnostique des arthrogryposes multiples congénitales, quelles sont les particularités dont il faut tenir compte :

- a) La prévalence de formes non génétiques est élevée.
 - b) La position des limitations articulaires est toujours pathognomonique.
 - c) En règle générale, les limitations articulaires ne sont pas maximales à la naissance.
 - d) La présence de ptérygia est le reflet d'une modification très tardive des mouvements fœtaux au cours de la grossesse.
 - e) Le pronostic moteur dépend de la cause sous-jacente.
-

Q 23. Concernant l'Amyoplasie, forme la plus fréquente des arthrogryposes multiples congénitales, quelle est ou sont les réponses justes :

- a) Elle est considérée comme une forme neurogène très précoce.
 - b) L'association d'une absence de flexion active des coudes, d'une flexion irréductible des poignets et d'un excellent éveil doit faire évoquer le diagnostic.
 - c) Elle est repérée facilement en échographie anténatale du fait de la précocité de l'atteinte neurogène.
 - d) L'IRM musculaire constitue un examen de confirmation.
 - e) L'analyse génétique à la recherche d'autres causes neurogènes n'est jamais utile.
-

Q 24. Concernant la thérapie par oligonucléotides anti-sens nusinersen dans l'Amyotrophie spinale infantile par anomalie du gène SMN1, quelles affirmations sont vraies ?

- a) Elle exploite la présence d'un gène homologue de SMN1, nommé SMN2.
 - b) Elle permet toujours d'arrêter ou d'inverser l'évolution neurodégénérative motoneuronale chez les patients traités.
 - c) Plus les patients sont traités tôt après le diagnostic, meilleure est l'évolution ultérieure en termes de motricité.
 - d) Son avantage est la bonne tolérance du produit.
 - e) Il n'y a pas lieu de répéter les injections car l'effet d'une seule injection est durable dans le temps.
-

Q 25. Concernant la thérapie génique par onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) dans l'Amyotrophie spinale infantile secondaire à une délétion de l'exon 7 du gène SMN1, quelles affirmations sont justes ?

- a) Il s'agit de la thérapie de première intention pour les nouveau-nés dépistés à la naissance.
 - b) Tous les enfants dépistés et ayant une couverture sociale à la naissance peuvent bénéficier de cette thérapie en France.
 - c) La décision de la mise en place du traitement est prise sur le résultat du dépistage pour réduire les délais de mise en place.
 - d) La décision de la mise en place du traitement est prise lors d'une RCP nationale dédiée, basée sur des données clinico-biologiques.
 - e) La détermination du nombre de copies SMN2 est obligatoire pour la mise en place du traitement.
-

Q 26. Concernant la maladie de Huntington, quelles sont les propositions vraies, ou laquelle est vraie, parmi les propositions suivantes:

- a) Il s'agit d'une maladie neuro-dégénérative pouvant associer troubles psychiatriques, mouvements choréiques, démence
 - b) Il s'agit d'une maladie liée au chromosome X associée à une expansion de triplets de nucléotides
 - c) La pénétrance est habituellement complète à partir d'une expansion de 20 triplets nucléotidiques
 - d) Elle est associée à un phénomène d'anticipation (maladie volontiers plus sévère et/ou plus précoce au fil des générations), en particulier en cas de transmission paternelle de l'expansion de triplets
 - e) La longueur de la répétition CAG explique un peu plus de 90% de la variabilité de l'âge d'apparition de la maladie
-

Q 27. Concernant la maladie de Steinert, quelles sont les réponses justes :

- a) Les formes les plus graves peuvent se manifester dès la naissance (forme congénitale).
 - b) Il s'agit d'une maladie purement neuromusculaire.
 - c) Les expansions (CTG)_n les plus importantes dans le gène DMPK sont souvent trouvées dans les tissus les plus touchés (instabilité somatique).
 - d) Les personnes prémutées du gène de la maladie de Steinert sont toujours asymptomatiques.
 - e) L'augmentation du nombre de triplets (CTG)_n passe surtout par la méiose paternelle.
-

Q 28. Concernant les maladies à répétitions nucléotidiques instables, celles-ci sont caractérisées :

- a) Par un mode de transmission principalement autosomique dominant.
 - b) Par des anomalies métaboliques fréquentes à l'âge pédiatrique.
 - c) Par une pénétrance incomplète mais augmentant avec l'âge.
 - d) Par un phénomène d'anticipation systématique des symptômes d'une génération à l'autre.
 - e) Pour certaines, par la présence de porteurs asymptomatiques prémutés.
-

Q 29. Concernant les maladies à répétitions nucléotidiques instables, quelles affirmations sont vraies ?

- a) Elles touchent plus sévèrement les personnes mutées que les personnes prémutées
 - b) Elles sont toujours liées à des répétitions instables de triplets
 - c) Les parties instables peuvent être situées dans les parties codantes ou non codantes
 - d) Les maladies à répétitions de CAG sont aussi appelées maladies à polyglutamines car les CAG se situent dans une région codante du gène en cause
 - e) Les répétitions CAG confèrent un effet perte de fonction à la protéine
-

Q 30. Alors qu'il est parmi les plus fréquentes pathologies à répétitions nucléotidiques instables, le syndrome de l'X fragile comporte plusieurs particularités :

- a) Une méthylation systématique du promoteur du gène FMR1.
 - b) L'apparition concomitante d'un trouble du développement intellectuel chez l'enfant puis de signes ataxiques (FXTAS) plus tardivement au cours de la vie.
 - c) L'absence de phénomène d'anticipation par le mécanisme de perte de fonction (méthylation du promoteur).
 - d) L'insuffisance ovarienne précoce (IOP) chez les femmes mutées.
 - e) La possibilité de porteurs prémutés symptomatiques (FXTAS, IOP).
-

Q 31. Vous avez confirmé le diagnostic de syndrome de l'X fragile chez un garçon avec retard du développement psychomoteur. La mère se trouve être porteuse d'une expansion entre 55 et 200 répétitions du gène FMR1. Vous en concluez que :

- a) Elle est porteuse d'une prémutation pour l'X fragile.
 - b) Elle n'est pas à risque de développer des symptômes neurologiques car elle n'a pas la mutation complète.
 - c) Elle est à risque de transmettre une mutation complète à ces futurs enfants.
 - d) Toutes ses filles seront asymptomatiques.
 - e) Un diagnostic prénatal ou préimplantatoire pourra être proposé pour une prochaine grossesse.
-

Q 32. Concernant la dystrophie musculaire de Duchenne, quelles sont les affirmations justes :

- a) Il existe aujourd'hui des traitements efficaces pour lutter contre la lyse musculaire.
 - b) Il peut exister un trouble du développement intellectuel associé qui s'ajoute à la complexité de la prise en charge.
 - c) Le dépistage des filles à risque d'être porteuses doit se faire à tout âge.
 - d) Le dépistage des filles à risque doit se faire selon un protocole de diagnostic présymptomatique.
 - e) Le diagnostic prénatal commence en général par un diagnostic de sexe fœtal sur ADN nu circulant dans le sang maternel.
-

Q 33. Dans le syndrome de Prader-Willi, quelles sont les réponses justes concernant les mécanismes moléculaires?

- a) Plus de la moitié des cas sont secondaires à une délétion du chromosome 15 d'origine paternelle
 - b) Le second mécanisme moléculaire le plus fréquent est une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15
 - c) L'hypotonie néonatale est inconstante dans ce syndrome
 - d) L'analyse de méthylation de la région 15q11 constitue l'examen de première intention
 - e) Une étude par FISH de la région 15q11 constitue l'examen de première intention
-

Q 34. Dans les épilepsies liées à des variants dans des gènes de canaux ioniques, quelles réponses sont exactes ?

- a) Dans le syndrome de Dravet, la perte de fonction d'un gène codant un canal sodique est fréquente
 - b) Certaines formes liées à un gène codant un canal sodique sont améliorées par des médicaments bloquant l'entrée du sodium
 - c) Certaines formes liées à un gène codant un canal sodique sont aggravées par les mêmes médicaments
 - d) Il s'agit le plus souvent d'une transmission récessive
 - e) Le syndrome d'épilepsie fébrile généralisée plus (dit GEFS+) est classiquement transmis sur un mode autosomique récessif
-

Q 35. Concernant les infertilités d'origine génétique, quelles sont les réponses justes ?

- a) Des variants pathogènes du gène CFTR peuvent être associés à des azoospermies obstructives
 - b) Des altérations de la région AZF du chromosome Y sont liées à des azoospermies obstructives
 - c) Un caryotype de type XXY est en général associé à une azoospermie
 - d) Une prémutation dans le gène FMR1 peut être associée à une insuffisance ovarienne précoce
 - e) Les causes génétiques sont les causes les plus fréquentes d'infertilité masculine
-

Q 36. À propos des polyposes adénomateuses et hamartomateuses d'origine génétique, lesquelles des propositions suivantes sont exactes ?

- a) Dans la polypose adénomateuse familiale (PAF), la présence de variants en mosaïques d'APC peut conduire à un nombre de polypes nettement inférieur à celui observé dans les formes constitutionnelles classiques
 - b) Le syndrome de Peutz-Jeghers est associé à un risque tumoral essentiellement limité au tractus gastro-intestinal
 - c) Les variants bialléliques du gène MUTYH entraînent une polypose récessive dont la présentation peut parfois mimer une PAF atténuée
 - d) Le gène POLE est classiquement associé à une prédisposition autosomique récessive aux polyposes
 - e) Les polyposes serratées (hyperplasiques) d'origine génétique sont le plus souvent liées à des variants constitutionnels de RNF43
-

Q 37. Concernant les troubles du développement intellectuel (TDI) d'origine génétique, laquelle/lesquelles des propositions suivantes est/sont exacte(s) ?

- a) Les formes autosomiques récessives sont les plus fréquentes en France
 - b) Les formes liées à l'X expliquent environ un tiers de tous les TDI en France
 - c) Les mutations de novo dans des gènes de transmission autosomique dominante sont une cause majeure de TDI en France
 - d) Un TDI d'origine génétique est presque toujours associée à des malformations congénitales visibles
 - e) Les anomalies du génome mitochondrial constituent une cause fréquente de TDI syndromique
-

Q 38. Concernant l'utilisation du vocabulaire standardisé de phénotype (HPO), quels éléments sont exacts ?

- a) L'utilisation des codes HPO améliore la priorisation des variants
 - b) Ils servent à décrire des anomalies anatomiques uniquement
 - c) Une mise à jour du phénotype est utile en cas de réanalyse suite à une analyse initiale négative
 - d) Il est possible de transcrire en termes HPO des résultats de laboratoire
 - e) Il n'est pas possible de coder les éléments négatifs (signes cliniques absents)
-

Q 39. Concernant le dépistage génétique préconceptionnel populationnel, quelles sont les réponses justes ?

- a) L'objectif principal est de réduire le risque de transmission de maladies autosomiques récessives et liées à l'X
 - b) Dans les pays où il est proposé, les porteurs hétérozygotes d'un variant pathogène autosomique récessif sont restitués
 - c) Dans les pays où il est proposé, les variants de signification incertaine doivent être restitués
 - d) Ce dépistage est actuellement interdit selon les lois de bioéthiques Françaises
 - e) La possibilité d'accéder à un dépistage génétique préconceptionnel à l'étranger doit être abordé par les gynécologues et sages femmes dans les consultations préconceptionnelles en France
-

Q 40. Concernant l'organisation de la génétique médicale en France, quelle(s) proposition(s) est/sont exacte(s) ?

- a) Le PNMR 3 structure la politique nationale pour les maladies rares et inclut un axe dédié à la lutte contre l'errance diagnostique
 - b) Le Plan France Médecine Génomique 2025 inclut des plateformes de séquençage très haut débit, SeqOIA et AURAGEN
 - c) La prescription d'un séquençage du génome constitutionnel est exclusivement réservée aux médecins généticiens
 - d) Les filières de santé maladies rares coordonnent les centres experts, la recherche, les associations de patients et les actions d'enseignement
 - e) Tous les laboratoires réalisant des analyses génétiques doivent être accrédités COFRAC selon la norme NF EN ISO 15189
-