

# BLANC-CF-40-Génétique médicale-QCM-EVC-2025

## Q 1. A propos des variations génétiques, cocher les réponses justes:

- ☒ a) La variation c.178-4T>C est située dans la séquence non codante
  - ☐ b) La variation p.[Tyr987His] est une variation non-sens hétérozygote
  - ☐ c) Il est simple de mettre au point une analyse fonctionnelle pour vérifier le caractère pathogène d'une variation faux-sens
  - ☒ d) Une variation dans la séquence codante peut entraîner une altération de l'épissage
  - ☒ e) Il existe des outils bio-informatiques de prédiction de pathogénicité pour les variations faux-sens
- 

## Q 2. A propos des variations génétiques, cocher les réponses justes:

- ☐ a) Les variations sont classées en 3 classes de pathogénicité
  - ☒ b) L'analyse de ségrégation familiale peut apporter des arguments complémentaires pour déterminer la pathogénicité d'un variant
  - ☒ c) La fréquence d'un variant en population générale peut apporter des arguments complémentaires pour déterminer son caractère causal d'une pathologie génétique
  - ☒ d) La présentation clinique du patient va aider à l'interprétation d'une variation identifiée lors du séquençage d'exome
  - ☐ e) Une variation pathogène entraîne toujours une perte de fonction de la protéine
- 

## Q 3. A propos des méthodes d'analyses du génome, cocher les réponses justes:

- ☒ a) Un séquençage de génome peut permettre d'identifier des variations codantes non identifiées par le séquençage d'exome
  - ☒ b) La profondeur de lecture obtenue par séquençage de génome est plus homogène que par séquençage d'exome
  - ☐ c) Le séquençage d'exome permet de mettre en évidence des variations introniques à distance des exons et pouvant altérer l'épissage
  - ☒ d) Une analyse d'exome en trio permet de rechercher des variations de novo
  - ☒ e) Un séquençage d'exome permet d'identifier en moyenne entre 20.000 et 25.000 variations chez une personne
- 

## Q 4. A propos du diagnostic prénatal (DPN) appliqué à un contexte de maladie génétique mendélienne, quelles sont les propositions vraies parmi les propositions suivantes :

- ☐ a) L'analyse génétique se pratique le plus souvent à partir d'un prélèvement sanguin de la femme enceinte
  - ☒ b) L'analyse génétique se pratique le plus souvent à partir d'une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse
  - ☐ c) La discussion sur l'indication du DPN fait intervenir la gravité de la maladie mais pas les possibilités thérapeutiques
  - ☐ d) La prescription relève uniquement du choix et décision par le couple concerné
  - ☐ e) Il est possible en France de réaliser un séquençage d'exome anténatal de convenance sur demande du couple
- 

## Q 5. Parmi les principes généraux suivants qui s'appliquent à la prescription d'un test génétique présymptomatique, quelles sont les propositions vraies parmi les propositions suivantes :

- ☒ a) Le médecin prescripteur doit faire partie d'une équipe pluridisciplinaire déclarée à l'agence de la biomédecine
  - ☒ b) Le consultant doit bénéficier d'une information éclairée préalable
  - ☒ c) Le consultant peut interrompre la démarche à tout moment
  - ☒ d) Le médecin prescripteur doit respecter la confidentialité vis-à-vis des résultats génétiques
  - ☐ e) La communication du résultat peut se faire par un médecin différent du médecin prescripteur
-

**Q 6. Concernant les maladies mitochondriales dues à une mutation de l'ADN mitochondrial, quelles sont les propositions vraies parmi les propositions suivantes :**

- ☒ a) Les maladies mitochondriales sont dues à une altération de la chaîne respiratoire mitochondriale avec déficit de la phosphorylation oxydative
  - ☐ b) Les maladies mitochondriales secondaires à une mutation de l'ADN mitochondrial sont plus fréquentes que les maladies mitochondriales secondaires à une mutation de l'ADN nucléaire
  - ☒ c) La pénétrance et l'expressivité sont très variables et liées au degré d'hétéroplasmie
  - ☒ d) Le degré d'hétéroplasmie se définit par le ratio entre ADN mt muté et non muté
  - ☐ e) Le rapport lactates / pyruvates est toujours diminué
- 

**Q 7. Vous recevez en consultation de génétique le jeune Julien âgé de 8 ans atteint de phénylcétonurie et ses parents. Quelles sont la ou les réponses exactes :**

- ☒ a) La maman est enceinte, le risque de transmission de la maladie pour le couple à son futur enfant est de 1/4
  - ☐ b) La grande sœur de Julien, en bonne santé, a un risque de 1/2 d'être porteuse hétérozygote d'une variation pathogène dans le gène PAH
  - ☒ c) Lorsque Julien sera adulte, si sa conjointe est porteuse hétérozygote d'une variation pathogène dans PAH, leur risque d'avoir un enfant atteint de la maladie sera de 1/2 à chaque grossesse
  - ☒ d) Les parents de Julien sont très probablement porteurs d'une variation pathogène à l'état hétérozygote dans le gène PAH
  - ☒ e) Si les parents de Julien demandent un diagnostic prénatal pour une nouvelle grossesse, leur demande sera discutée en CPDPN (centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal)
- 

**Q 8. Concernant la mucoviscidose, quelles sont la ou les réponses exactes :**

- ☐ a) Le diagnostic repose sur le dosage de la TIR (Trypsine Immuno Réactive)
  - ☐ b) Elle touche uniquement le système pulmonaire
  - ☐ c) Elle est due à une mutation dans le gène PFTR (Pulmonary Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator)
  - ☒ d) La mutation la plus fréquente en France est la p.Phe508del
  - ☐ e) Les modulateurs de CFTR sont efficaces quels que soit le type de variation dans le gène CFTR
- 

**Q 9. Quelles sont la ou les situations qui doivent faire évoquer une prédisposition génétique au cancer :**

- ☒ a) La survenue d'un cancer à un âge inférieur à l'âge habituel du cancer concerné
  - ☒ b) La présence de nombreux antécédents familiaux de cancer
  - ☐ c) La survenue de n'importe quel cancer avant 60 ans
  - ☒ d) La survenue de plusieurs tumeurs primitives chez une même personne
  - ☒ e) La survenue d'un cancer rare
- 

**Q 10. Concernant la déficience intellectuelle, quelles sont la ou les réponses exactes :**

- ☒ a) Les formes de déficience intellectuelle de transmission autosomique dominante sont le plus souvent sporadiques ou de novo
  - ☒ b) La sclérose tubéreuse de Bourneville est une maladie génétique responsable de déficience intellectuelle avec une pénétrance incomplète et une expressivité variable
  - ☐ c) Le syndrome d'Angelman est une déficience intellectuelle de transmission autosomique dominante
  - ☐ d) Les maladies métaboliques constituent un groupe de maladies à l'origine de nombreuses causes de déficience intellectuelle de transmission mitochondriale
  - ☐ e) La déficience intellectuelle est 3 fois plus fréquente chez les garçons que chez les filles
-