

Tutorat Les Nuits Blanches

2023/2024

Semestre 1

Promo 2023/2026

UEC 8 – Embryologie - Génétique
Partiel Blanc
UE Verte

•

Tuteur

DETRILLE Auréline

•

Tuteur relecteur

PICOT Perrine

•

Référent Pôle partiel

PICOT Perrine

•

Durée : 20 minutes

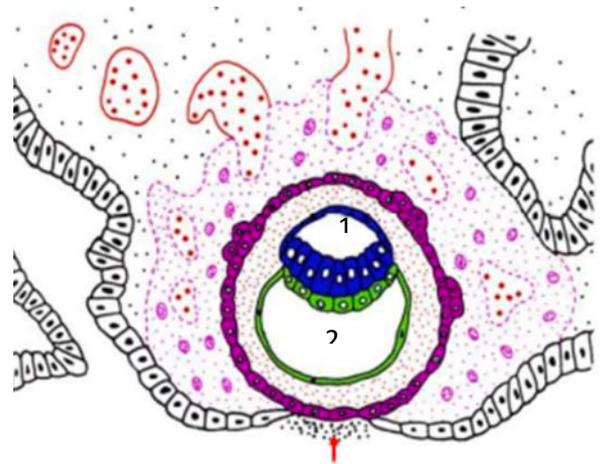
« *La grande victoire, c'est la victoire sur toi* »
-Platon-

QCM 21 - 1 : A propos du développement

- A. Il existe deux phases de développement : la phase embryonnaire qui s'étend de la fécondation jusqu'à la 10e semaine et la phase fœtale de la 10e semaine jusqu'à la naissance.
- B. Lors de la première semaine, la première division du zygote va se segmenter donner 2 blastomères.
- C. Les premières divisions se font dans l'ovaire.
- D. Les blastomères se transforment en "morula" lors de la 4e division du 4e jour.
- E. L'éclosion du blastocyste à lieu le 6e jour.

QCM 22 - 1 : Concernant le schéma ci-contre :

- A. Il s'agit de l'étape de l'implantation et de la nidation.
- B. Le numéro 1 représente la cavité amniotique.
- C. Le numéro 2 représente la cavité vitéline secondaire.
- D. Les cellules en vert sont nommées l'hypoblaste.
- E. L'œuf est complètement niché au sein de la muqueuse endométriale à la fin de la 2e semaine.



QCM 23 - 1 : Concernant la formation des vésicules cérébrales

- A. Elles se forment à partir de la 3e semaine.
- B. Dans un premier temps, à partir du tube neural se forme le prosencéphale, le mésencéphale et le myélocéphale.
- C. Dans un second temps, le prosencéphale se divisera en 2 vésicules : le télencéphale et le diencéphale.
- D. Le mésencéphale formera à la fin le bulbe rachidien et le 4e ventricule.
- E. C'est à partir de la paroi du télencéphale que se formera les vésicules optiques, la rétine par exemple.

QCM 24 - 1 : Génétique et génome

- A. Le génome humain est composé uniquement d'ADN, et peut être retrouvé dans le noyau, les mitochondries et les chloroplastes.
- B. Un exon est une séquence d'ADN présente dans l'ARNm et peut contenir des séquences codantes ou non codantes.
- C. Le génotype représente l'ensemble des caractères observables d'un individu.
- D. Environ 99,9% du génome humain est constitué d'euchromatine, et la taille moyenne des gènes est d'environ 27 Kb.
- E. Les CNV (Copy Number Variations) concernent généralement moins de 1% du génome et ont un rôle démontré en pathologie.

QCM 25 - 1 : Concernant les maladies génétiques et transmissions

- A. Les mutations ponctuelles, telles que les substitutions ou les délétions, sont fréquentes et participent majoritairement au polymorphisme phénotypique.
- B. Les maladies génétiques dominantes peuvent atteindre de très nombreux sujets d'une même famille sur plusieurs générations.
- C. Les maladies récessives sont souvent favorisées par la consanguinité et présentent un risque de récurrence de 50% lors des grossesses suivantes.
- D. Les mutations ponctuelles sont responsables de maladies somatiques telles que les cancers, mais ne contribuent pas aux maladies héréditaires.
- E. Les lésions de l'ADN peuvent avoir des conséquences biochimiques, cellulaires, organiques et phylogéniques, et la réplication de l'ADN est toujours une étape rigoureusement fidèle.

QCM 26 - 1 : Concernant la cytogénétique et les anomalies génétiques

- A. Les maladies monogéniques sont souvent liées à plusieurs gènes, contrairement aux anomalies chromosomiques.
- B. La transmission génétique peut se faire de deux manières : par mitose pour les cellules somatiques et par méiose pour les cellules germinales.
- C. Le caryotype normal d'un individu humain comprend 47 chromosomes, dont 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes.
- D. Les anomalies chromosomiques par non-disjonction méiotique peuvent entraîner des trisomies telles que la trisomie 21.
- E. La trisomie 21 peut résulter d'une non-disjonction méiotique maternelle ou paternelle, et le risque global de récurrence est d'environ 1%.

QCM 27 - 1 : Concernant les anomalies génétiques

- A. Les anomalies chromosomiques peuvent causer des fausses couches spontanées, mais n'ont généralement pas d'impact sur la fertilité.
- B. La trisomie 21 peut également résulter d'une translocation robertsonienne, héritée dans 45% des cas.
- C. Le syndrome du cri du chat est causé par une monosomie 5p, et les enfants atteints présentent un cri caractéristique à la naissance.
- D. Les micro-délétions, peuvent entraîner le syndrome vélocardiofacial avec une variabilité d'expression intra et inter-familiale.
- E. Le syndrome WAGR est caractérisé par des anomalies génito-urinaires et par un retard mental.

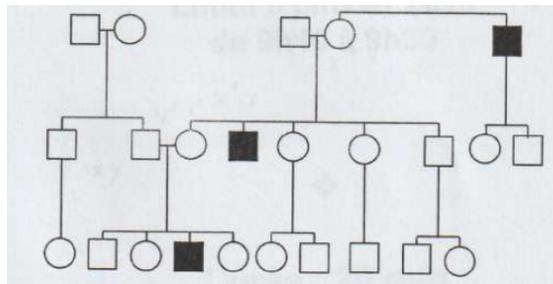
QCM 28 - 1 : Allèle, mutation et pathologie

- A. Chaque gène est composé de deux allèles identiques, car ils proviennent du même parent.
- B. Les maladies autosomiques dominantes nécessitent deux allèles mutés pour développer la maladie.
- C. Pour les maladies autosomiques récessives, l'état homozygote peut résulter de deux allèles mutés identiques.
- D. Les maladies récessives liées à X affectent principalement les femmes, car elles ont deux chromosomes X.
- E. La mutation de novo est une mutation héritée des parents et peut entraîner des pathologies génétiques.

QCM 29 - 1 : Concernant les mitochondries

- A. La pénétrance incomplète représente la probabilité de développer une maladie en tant que porteur de la mutation.
- B. L'expressivité variable signifie que tous les individus d'une famille avec le même gène pathogène présentent exactement la même maladie.
- C. Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est effectué au cours du premier trimestre de la grossesse.
- D. Le DPI permet de détecter uniquement les anomalies chromosomiques et non les mutations génétiques.
- E. Dans une maladie récessive liée à X, un homme hémizygoté peut transmettre la maladie à toutes ses filles, mais pas à ses fils.

QCM 30 - 1 : Une pathologie génétique est suspectée dans la famille dont l'arbre est ci-dessous :



- A. Les individus atteints sont reliés par des femmes asymptomatiques.
- B. Cet arbre est évocateur d'une hérédité autosomique récessive.
- C. Cet arbre est évocateur d'une hérédité récessive liée à l'X.
- D. On suspecte que la mutation causale est à l'état hémizygoté chez les garçons atteints et hétérozygoté chez certaines femmes de cette famille.
- E. Toutes les femmes de cette famille ont un risque de 25% de transmettre la pathologie à chaque grossesse.