

# Tutorat Les Nuits Blanches

2023/2024

Semestre 1

Promo 2023/2026

**UE Verte**  
**UEC 8 – Embryologie - Génétique**  
**Partiel Blanc**  
**Corrigé**

✿

Tuteurs rédacteur

*Detrille Auréline*

✿

Tuteurs rédacteur

*Detrille Auréline*

✿

Référent Pôle partiel

*Picot Perrine*

✿

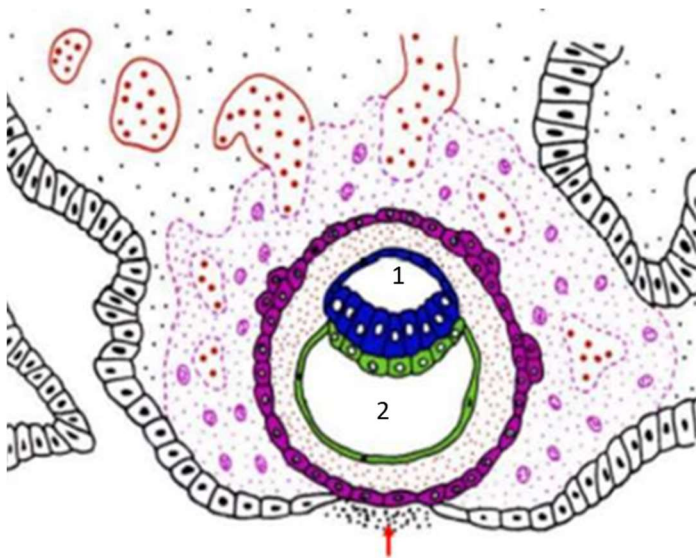
Durée : 30 minutes

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

QCM 1 : A propos du développement : BD

- 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.  
**Faux : La phase embryonnaire s'étend de la naissance jusqu'à la 8e semaine.**
- B. Lors de la première semaine, la première division du zygote va se segmenter donner 2 blastomères.  
**Vrai.**
- C. Les premières divisions se font dans l'ovaire.  
**Faux : Elles se font dans la trompe utérine.**
- D. Les blastomères se transforment en "morula" lors de la 4e division du 4e jour.  
**Vrai.**
- E. L'éclosion du blastocyste à lieu le 6e jour.  
**Faux : C'est au 5e jour.**

QCM 2 : Concernant ce schéma : ACDE



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

QCM 3 : Concernant la formation des vésicules cérébrales : C

- A. Elles se forment à partir de la 3e semaine.  
**Faux : Elles se forment à partir du 22e jour, soit la 4e semaine.**
- B. Dans un premier temps, à partir du tube neural se forme le prosencéphale, le mésencéphale et le myélocéphale.  
**Faux : On aura le prosencéphale, le mésencéphale et le rhombencéphale.**
- C. Dans un second temps, le prosencéphale se divisera en 2 vésicules : le télencéphale et le diencéphale.  
**Vrai.**
- D. Le mésencéphale formera à la fin le bulbe rachidien et le 4e ventricule.  
**Faux : Le mésencéphale formera l'aqueduc de Sylvius.**
- E. C'est à partir de la paroi du télencéphale que se formera les vésicules optiques, la rétine par exemple.  
**Faux : C'est à partir de la paroi du diencéphale.**

QCM 4 : Génétique et génome : BD

- A. Le génome humain est composé uniquement d'ADN, et peut être retrouvé dans le noyau, les mitochondries et les chloroplastes.  
**Faux : le génome peut être composé d'ADN ou d'ARN, et il se trouve 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.  
**Vrai.**
- C. Le génotype représente l'ensemble des caractères observables d'un individu.  
**Faux, le génotype représente l'ensemble des caractères héréditaires véhiculés par les gènes, tandis que le phénotype représente les caractères observables.**
- D. Environ 99,9% du génome humain est constitué d'euchromatine, et la taille moyenne des gènes est d'environ 27 Kb.  
**Vrai.**
- E. Les CNV (Copy Number Variations) concernent généralement moins de 1% du génome et ont un rôle démontré en pathologie.  
**Faux : les CNV concernent 1 à 3% du génome et ont un rôle démontré en pathologie.**

QCM 5 : Concernant les maladies génétiques et transmissions : AB

- A. Les mutations ponctuelles, telles que les substitutions ou les délétions, sont fréquentes et participent majoritairement au polymorphisme phénotypique.  
**Vrai.**
- B. Les maladies génétiques dominantes peuvent atteindre de très nombreux sujets d'une même famille sur plusieurs générations.  
**Vrai.**
- C. Les maladies récessives sont souvent favorisées par la consanguinité et présentent un risque de récurrence de 50% lors des grossesses suivantes.  
**Faux : les maladies récessives sont favorisées par la consanguinité, mais le risque de récurrence est de 25% lors des grossesses suivantes.**
- D. Les mutations ponctuelles sont responsables de maladies somatiques telles que les cancers, mais ne contribuent pas aux maladies héréditaires.

Faux : les mutations ponctuelles peuvent contribuer aux maladies héréditaires en plus de jouer un rôle dans les maladies somatiques.

- 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.

Faux : la réplication de l'ADN n'est pas toujours rigoureusement fidèle, ce qui peut entraîner des lésions ayant diverses conséquences.

QCM 6 : Concernant la cytogénétique et les anomalies génétiques : BDE

- A. Les maladies monogéniques sont souvent liées à plusieurs gènes, contrairement aux anomalies chromosomiques.

Faux : les maladies monogéniques sont liées à un seul gène, tandis que les anomalies chromosomiques impliquent des altérations structurales des chromosomes.

- B. La transmission génétique peut se faire de deux manières : par mitose pour les cellules somatiques et par méiose pour les cellules germinales.

Vrai : la mitose conduit à la formation de cellules somatiques, tandis que la méiose produit des gamètes avec un seul jeu de chromosomes.

- C. Le caryotype normal d'un individu humain comprend 47 chromosomes, dont 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes.

Faux : le caryotype normal d'un individu humain comprend 46 chromosomes, avec 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.

Vrai.

- E. La trisomie 21 peut résulter d'une non-disjonction méiotique maternelle ou paternelle, et le risque global de récurrence est d'environ 1%.

Vrai.

QCM 7 : Concernant les anomalies génétiques : BCDE

- A. Les anomalies chromosomiques peuvent causer des fausses couches spontanées, mais n'ont généralement pas d'impact sur la fertilité.

Faux : les anomalies chromosomiques peuvent causer des fausses couches spontanées et peuvent également affecter la fertilité.

- B. La trisomie 21 peut également résulter d'une translocation robertsonienne, héritée dans 45% des cas.

Vrai.

- C. Le syndrome du cri du chat est causé par une monosomie 5p, et les enfants atteints présentent un cri caractéristique à la naissance.

Vrai.

- D. Les micro-délétions peuvent entraîner le syndrome vélocardiofacial avec une variabilité d'expression intra et inter-familiale.

Vrai.

- E. Le syndrome WAGR est caractérisé par des anomalies génito-urinaires et par un retard mental.

Vrai

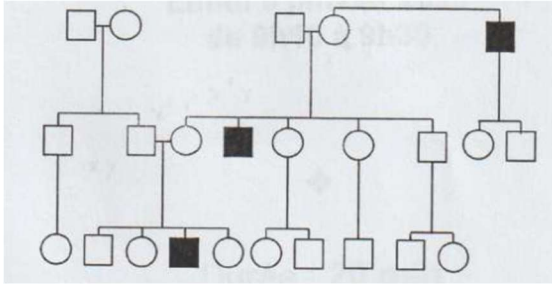
QCM 8 : Allèle, mutation et pathologie : C

- A. Chaque gène est composé de deux allèles identiques, car ils proviennent du même parent.  
Faux : chaque gène est composé de deux allèles, mais ils peuvent être différents car ils proviennent de chacun des parents.
- B. Les maladies autosomiques dominantes nécessitent deux allèles mutés pour développer la maladie.  
Faux : les maladies autosomiques dominantes nécessitent un seul allèle muté pour développer la maladie.
- C. Pour les maladies autosomiques récessives, l'état homozygote peut résulter de deux allèles mutés identiques.  
Vrai.
- D. Les maladies récessives liées à X affectent principalement les femmes, car elles ont deux chromosomes X.  
Faux : les maladies récessives liées à X affectent principalement les hommes, car ils ont un seul chromosome X.
- E. La mutation de novo est une mutation héritée des parents et peut entraîner des pathologies génétiques.  
Faux : la mutation de novo est une mutation spontanée qui n'est pas héritée des parents et peut entraîner des pathologies génétiques.

QCM 9 : Concernant les mitochondries : A

- A. La pénétrance incomplète représente la probabilité de développer une maladie en tant que porteur de la mutation.  
Vrai.
- B. L'expressivité variable signifie que tous les individus d'une famille avec le même gène pathogène présentent exactement la même maladie.  
Faux : l'expressivité variable signifie que bien que tous porteurs du même gène pathogène, la maladie peut s'exprimer différemment chez les individus d'une même famille.
- C. Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est effectué au cours du premier trimestre de la grossesse. - Faux : le diagnostic préimplantatoire (DPI) est effectué à partir d'une ou deux cellules prélevées sur l'embryon issu d'une fécondation in vitro au troisième jour suivant la fusion des noyaux.
- F. Le DPI permet de détecter uniquement les anomalies chromosomiques et non les mutations génétiques.  
Faux : le DPI permet de détecter à la fois les anomalies chromosomiques et les mutations génétiques.
- G. Dans une maladie récessive liée à X, un homme hémizygoté peut transmettre la maladie à toutes ses filles, mais pas à ses fils.  
Faux : un homme hémizygoté transmettra le chromosome X muté à toutes ses filles, mais aucune de ses filles ne sera affectée. Les fils ne recevront pas le chromosome X muté.

QCM 10 : Une pathologie génétique est suspectée dans la famille dont l'arbre est ci-dessous : BCD



- A. Les individus atteints sont reliés par des femmes asymptomatiques  
**Vrai : Ce sont les femmes qui sont asymptomatiques.**
- B. Cet arbre est évocateur d'une hérédité autosomique récessive  
**Faux, il n'y a pas autant d'homme de femme touchés et il n'y a pas qu'une seule fratrie touchée (rappel : pour qu'un allèle récessif soit exprimé, il faut qu'il soit présent en 2 exemplaires. Et dans cet arbre généalogique il n'y a pas de consanguinité, donc pas de réunion des 2 allèles).**
- C. Cet arbre est évocateur d'une hérédité récessive liée à l'X  
**Vrai : Il y a plus d'hommes touchés.**
- D. On suspecte que la mutation causale est à l'état hémizygote chez les garçons atteints et hétérozygote chez certaines femmes de cette famille.  
**Vrai**
- E. Toutes les femmes de cette famille ont un risque de 50% de transmettre la pathologie à chaque grossesse.  
**Faux : Un risque de 50%.**