



TUTORAT Les Nuits Blanches



2023/2024

Semestre 1

Promo 2022/2025

UE Verte
UEC 8 – Embryologie - Génétique
Correction des Annales



Merci aux Tuteurs

Detrille Auréline

Peral Marie

Sourd Dorian

Pour la correction de ces annales



Référent Pôle partiel

Detrille Auréline

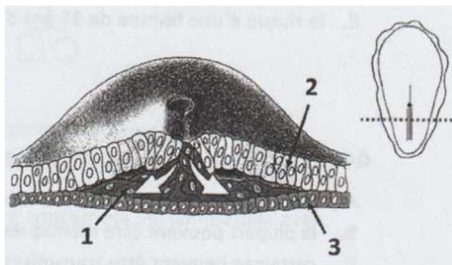


Durée : 20 minutes

QCM 1 : A propos du développement,

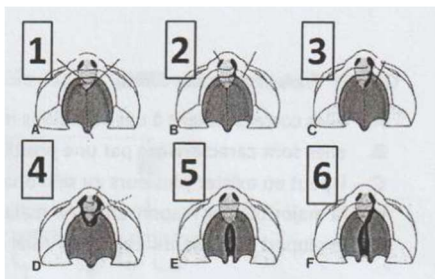
- A. L'implantation-nidation se déroule pendant la 2ème semaine - **Faux : L'implantation-nidation se déroule lors du 6e jour, donc durant la 1ère semaine.**
- B. La gastrulation se déroule pendant la 3ème semaine - **Vrai**
- C. L'apparition de la ligne primitive et du nœud primitif marque la fin de la gastrulation - **Faux : Elle marque le début de la gastrulation.**
- D. L'entoblaste est le dernier feuillet à se mettre en place – **Faux : C'est le premier feuillet à se mettre en place. De l'apparition du premier feuillet au dernier feuillet on a : entoblaste, mésoblaste, ectoblaste.**
- E. Le mésoblaste se forme à partir de cellules de l'entoblaste. - **Faux : Le mésoblaste se forme à partir des cellules épiblastiques.**

QCM 2 : A propos de la figure ci- contre,



- A. 1 correspond au mésoblaste - **Vrai**
- B. 2 correspond au mésoblaste - **Faux : C'est l'épiblaste.**
- C. 3 correspond à l'ectoblaste - **Faux : C'est l'endoblaste.**
- D. Cette coupe se situe à la 1ère semaine - **Faux : Elle se situe à la 3ème semaine.**
- E. Cette coupe passe en arrière du nœud primitif. - **Vrai**

QCM 3 : A propos du développement de la face (figure ci-contre)



- A. 3 correspond à une fente labiale unilatérale - **Faux : Il s'agit de la gencive.**
- B. 4 correspond à une fente palatine ; - **Faux : Il s'agit du palais primaire.**
- C. 6 correspond à une fente labio-palatine unilatérale - **Vrai**
- D. 5 dérive d'un défaut de fusion des lames palatines ; - **Vrai**

- E. 3 dérive d'un défaut de fusion d'un bourgeon nasal externe avec le bourgeon maxillaire supérieur homolatéral. - **Faux : Dérive d'un défaut de fusion d'un bourgeon INTERNE.**

QCM 4 : A propos des translocations Robertsoniennes :

- A. Une translocation Robertsonienne peut se faire entre les chromosomes 14 et 21 – **Vrai**
B. Une personne porteuse d'une translocation Robertsonienne à l'état équilibré présente en général un phénotype anormal - **Faux : Il présente un phénotype normal mais des conséquences méiotiques.**
C. La découverte d'un enfant avec une translocation déséquilibrée doit conduire à la réalisation des caryotypes parentaux. - Pas précisé dans le cours.
D. Un fœtus trisomique 21 par translocation Robertsonienne impliquant les chromosomes 21 et 22 peut avoir un parent porteur de cette translocation à l'état équilibré - **Vrai**
E. Les trisomies 21 sont dans la majorité des cas le résultat de translocations Robertsoniennes. - **Faux : Il s'agit seulement de 5% des cas.**

QCM 5 : A propos de la trisomie 21 :

- A. La fréquence de la trisomie 21 est la même quelle que soit l'origine ethnique du patient atteint - **Vrai**
B. La plupart des grossesses pour lesquelles le fœtus est trisomique 21 conduisent à une fausse couche spontanée - **Vrai : 60% des fausses couches au premier trimestre sont dues à des anomalies chromosomiques.**
C. Le principal facteur de risque est l'âge maternel avancé - **Vrai**
D. L'âge paternel avancé est un facteur de risque majeur de la trisomie 21 - **Faux : Il s'agit de l'âge avancé maternel.**
E. Le risque d'une femme de 38 ans d'avoir un enfant trisomique 21 est d'environ 1/1000. - **Faux : Le risque chez une femme de 38 ans est de 1/190.**

QCM 6 : A propos des caractéristiques phénotypiques d'un individu

- A. Elles sont entièrement déterminées par le génome de cet individu. - **Faux : il y a une part épigénétique qui précise le génome humain.**
B. La plupart peuvent être identiques chez plusieurs individus non apparentés. - **Vrai**
C. Certaines peuvent être transmises inchangées à la génération suivante. - **Vrai**
D. Elles sont obligatoirement identiques chez les vrais jumeaux (monozygotes). - **Faux : leurs phénotypes sont similaires mais ne sont jamais identiques, et en plus c'est homozygotes.**
E. La plupart peuvent se modifier au cours de la vie d'un individu. - **Vrai : en fonction des habitudes de vie et de l'environnement (tabagisme, alcool, alimentation, stress...) le phénotype peut se modifier.**

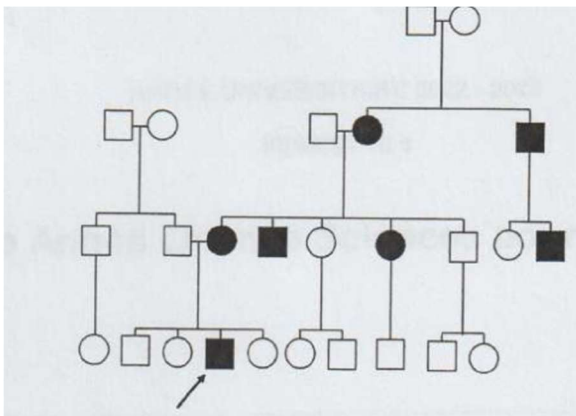
QCM 7 : A propos des SNVS :

- A. Elles correspondent à des variations mono-nucléotiques de la séquence de l'ADN. – Vrai
- B. Elles sont caractérisées par une position très précise dans le génome de référence - Faux
- C. Il peut en exister plusieurs au sein d'un seul gène chez un individu. - Vrai
- D. La majorité sont responsables de maladies génétiques. - Faux : ce sont des petites variations qui ont peu d'impact la plupart du temps.
- E. La plupart sont identifiées dans l'ADN codant d'un individu. - Faux : 98% concerne l'ADN non codant.

QCM 8 : A propos des mutations de novo

- A. Chaque gamète d'un individu en porte plusieurs milliers. – Faux, elles sont assez rares (probabilité de 1/20 d'une mutation de novo dans un gamète)
- B. Elles sont à l'origine de la plupart des cas sporadiques de maladies récessives. – Vrai, c'est le cas de l'achondroplasie par exemple.
- C. Elles ne sont pas détectées dans l'ADN des parents de l'individu qui en est porteur. – Vrai, une mutation dans la lignée de cellules germinales n'affectera pas la lignée de cellules somatiques.
- D. Leur fréquence peut augmenter avec l'âge dans la lignée germinale des hommes. – Vrai car il y a plus de division dans la lignée germinale des hommes au fur et à mesure du vieillissement.
- E. Elles peuvent être transmises à la génération suivante par l'individu qui en est porteur. – Vrai, les mutations de novo touchent uniquement les cellules germinales, donc la descendance.

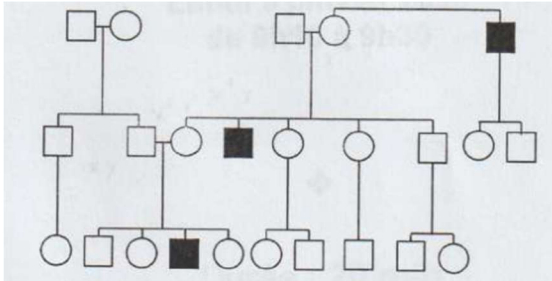
QCM 9 : Une pathologie génétique est suspectée dans la famille dont l'arbre est ci-dessous :



- A. Dans cette famille, seuls les garçons sont atteints de la pathologie – Faux.
- B. Le fait qu'un père et son fils soient considérés comme atteints de la pathologie est un argument en faveur d'une pathologie liée à l'X - Faux : Il y'a aussi des femmes touchées ici.
- C. Le fait que plusieurs générations successives soient concernées est compatible avec une hérédité autosomique dominante ; - Vrai.
- D. Le risque pour l'individu pointé par la flèche de transmettre la pathologie à sa descendance est inférieur à 1% - Faux.

- E. Le risque pour l'individu pointé par la flèche de transmettre la pathologie à sa descendance est probablement de 25% - *Vrai*.

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



- A. Les individus atteints sont reliés par des femmes asymptomatiques - *Vrai*.
B. Cet arbre est évocateur d'une hérédité autosomique récessive - *Vrai* : Les parents d'un sujet atteint son sains.
C. Cet arbre est évocateur d'une hérédité récessive liée à l'X - *Vrai* : Seulement les hommes sont 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 25% de transmettre la pathologie à chaque grossesse. - *Vrai*.