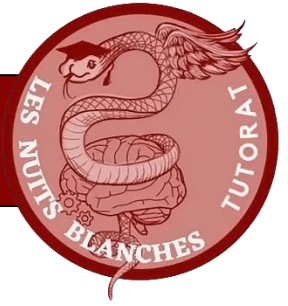




Tutorat Les Nuits Blanches



Correction des
annales

2023/2024

Promo 2023-2026

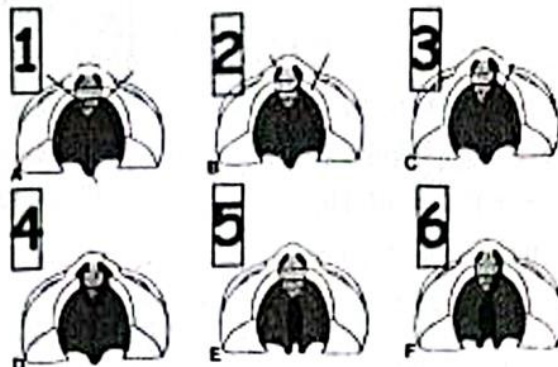
Semestre 1

UEC 8 Embryologie- Génétique

Cette correction vous est proposée bénévolement par le Tutorat Les Nuits Blanches qui en est sa propriété. Il n'a bénéficié d'aucune relecture par l'équipe pédagogique de la Licence Sciences pour la Santé ni de l'IFSI. Ce document n'atteste en rien de l'exactitude des réponses

QCM 1 à 3 : Embryologie- histologie (C Dubucs)

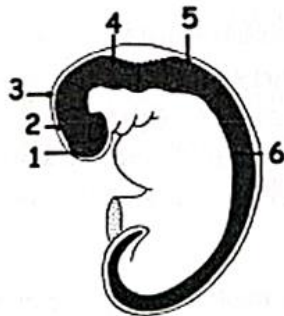
QCM 1 : A propos du développement de la cavité buccale et des fausses nasales :



Réponse : D

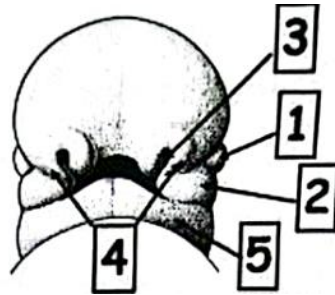
- A. 1 correspond à une fente labiale unilatérale → Faux, il n'y a pas de malformation
- B. 2 correspond à une fente palatine → Faux, c'est une fente labiale unilatérale gauche
- C. 3 correspond à une fente labio-palatine unilatérale → Faux, il n'y a pas de fente palatine, seulement une fente labiale gauche
- D. 3 dérive d'un défaut de fusion d'un bourgeon nasal interne avec le bourgeon maxillaire supérieur homolatéral → Vrai
- E. 3 dérive d'un défaut de fusion d'un bourgeon nasal externe avec le bourgeon maxillaire supérieur homolatéral → Faux, c'est un défaut de fusion avec le bourgeon nasal interne

QCM 2 : A propos du développement du système nerveux central :



Réponses : AD

- A. 1 correspond au télencéphale → Vrai
- B. 2 correspond au mésencéphale → Faux, 2 correspond au diencephale
- C. 3 correspond au métencéphale → Faux, 3 correspond au mésencéphale
- D. 4 donnera naissance au cervelet → Vrai
- E. 5 correspond à la moelle épinière → Faux, 6 correspond à la moelle épinière

QCM 3 : A propos du développement de la face

Réponse : D

- A. 1 correspond aux bourgeons nasaux → **Faux, 1 correspond aux embauches oculaires**
- B. 3 correspond aux placodes olfactives → **Faux, 3 correspond au facettes olfactives (qui étaient avant les placodes olfactives)**
- C. 3 correspond au maxillaire inférieur → **Faux**
- D. 5 correspond au maxillaire Inférieur → **Vrai**
- E. 5 sera à l'origine des incisives supérieures → **Faux**

QCM 4 à 10 : Génétique (E. Bieth ; C. Le Caignec ; O.Patat)**QCM 4 : A propos d'ADN humain :**

Réponse : E

- A. Il est localisé exclusivement dans le noyau des cellules → **Faux, lors de la transcription il sort du noyau avant d'être transcrit en ARN**
- B. Le noyau de chaque cellule somatique en contient 46 molécules différentes → **Faux, le noyau contient 46 chromosomes et non molécules**
- C. Il doit se répliquer pour que les gènes s'expriment → **Faux, il doit être transcrit pour que les gènes s'expriment**
- D. Son séquençage permet de connaître le génotype d'un individu → **Faux, son séquençage permet de connaître le caryotype d'un individu**
- E. Il subit des modifications au cours de la multiplication cellulaire → **Vrai**

QCM 5 : A propos des SNVs :

Réponses : BCE

- A. Elles peuvent être détectées par l'analyse du caryotype → **Faux, l'analyse du caryotype étudie les grands changements dans l'ADN et les SNV sont des petites modifications**
- B. Certaines peuvent être responsables d'un changement phénotypique → **Vrai**
- C. Le remplacement d'une adénosine par une guanosine est un exemple de SNVs → **Vrai**
- D. Elles sont toujours héritées des parents d'un individu → **Faux, apparaissent « de novo »**
- E. Le génome humain en comporte plusieurs millions → **Vrai**

QCM 6 : Un diagnostic d'achondroplasie, une affection dominante liée au gène FGFR3, est porté chez un enfant de petite taille ayant des parents de taille normale :

Réponses : AE

- A. Les parents sont probablement hétérozygotes pour une mutation de FGFR3 → **Vrai**
- B. L'enfant doit être hémizygote pour une mutation de FGFR3 → **Faux, il doit être hétérozygote**
- C. Les parents de cet enfant ne sont probablement pas porteurs de mutation de FGFR3 → **Faux**
- D. L'enfant est probablement porteur d'une mutation de novo de FGFR3 → **Faux, c'est héréditaire**
- E. Les parents de l'enfant ont 50% de risque d'avoir un autre enfant atteint → **Vrai**

QCM 7 : A propos de la trisomie 21 :

Réponses : ADE

- A. Le caryotype est indispensable pour confirmer le diagnostic chez un nouveau-né chez qui il est suspecté cliniquement une trisomie 21 → **Vrai**
- B. Les trisomies 21 sont le plus souvent en mosaïque → **Faux, les trisomies 21 sont le plus souvent libre et homogène**
- C. La trisomie 21 est le plus souvent héréditaire → **Faux, les trisomies 21 sont le plus souvent libre et homogène**
- D. Chez un couple qui a eu un enfant avec une trisomie 21 libre et homogène, le risque de récurrence est faible → **Vrai**
- E. La fréquence de la trisomie 21 est la même quelle que soit l'environnement socio-économique du patient atteint → **Vrai**

QCM 8 : Concernant la cytogénétique moléculaire :

Réponses :

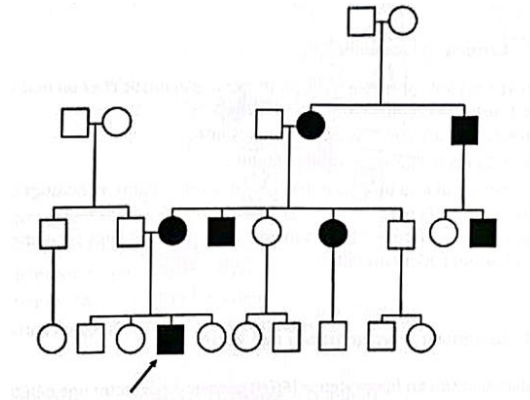
- A. L'hybridation in situ en fluorescence (FISH) permet de détecter une délétion de 5 Mb (méga bases) → **Vrai**
- B. Le caryotype des parents est recommandé après la découverte d'une microdélétion 22q11.2 chez leur enfant → **Vrai**
- C. Une malformation cardiaque est souvent observée dans la microdélétion 22q11.2 → **Vrai**
- D. Une mère porteuse d'une microdélétion 22q11.2 a 25% de risque de transmettre la microdélétion à un enfant → **Faux, elle a 50% de risque**
- E. La microdélétion 22q11.2 détectée chez un enfant est parfois héritée d'un parent dont le phénotype est proche de la normale → **Vrai**

QCM 9 : Considérant une pathologie récessive liée à l'X, pour laquelle une mutation n'est responsable de pathologie que pour les garçons qui la portent à l'état hémizygote :

Réponses : ACDE

- A. La mère d'un garçon porteur de la mutation à l'état hémizygote peut ne pas être porteuse de la mutation si celle-ci est survenue de novo → **Vrai**
- B. Le frère d'un garçon atteint est obligatoirement porteur de la mutation à l'état hémizygote → **Faux, 25% de risque**
- C. Le fils d'un garçon atteint ne sera pas porteur de la mutation → **Vrai**
- D. La fille d'un garçon atteint est obligatoirement porteuse de la mutation à l'état hétérozygote → **Vrai**
- E. Le père d'un garçon atteint est obligatoirement hétérozygote pour la mutation → **Faux**

QCM 10 : Une pathologie génétique est suspectée dans la famille dont l'arbre vous est présenté :



Réponse : B

- La pathologie ne semble s'exprimer que chez les individus de sexe masculin → **Faux, les ronds sont les filles et les carrés sont les garçons, la maladie s'exprime par la couleur noire**
- Le fait que plusieurs générations successives soient concernées est compatible avec une hérédité autosomique dominante → **Vrai**
- Le fait que plusieurs générations successives soient concernées oriente vers une hérédité autosomique récessive → **Faux**
- Le fait que les arrières grands-parents de l'individu pointé par la flèche soient asymptomatiques pourrait s'expliquer par une pénétrance incomplète de la mutation → **Faux, la pénétrance incomplète est la probabilité de développer la maladie sachant qu'on est porteur de la mutation**
- Le risque pour l'individu pointé par la flèche de transmettre la pathologie à sa descendance est nul → **Faux**