

# Questions de génétique tour d'été 2024

Identifiant OIC-045-03-A et OIC-022-04-B, **Rang A/B**

**Question à choix multiple** : Parmi les affirmations suivantes concernant les maladies rares, lesquelles sont exactes ?  
(Choisissez 3 réponses)

- A. Il existe environ 7000 maladies rares différentes
- B. Moins de 1% des maladies rares ont une origine génétique connue
- C. 350 millions de patients sont atteints de maladies rares dans le monde
- D. 75% des malades sont des adultes
- E. 50% des patients n'ont pas de diagnostic précis
- F. Une maladie rare est une maladie qui atteint moins d'une personne sur 1 000 en population générale

# Parcours de soin –OIC-045-03-B

- Concernant l'organisation des soins pour les maladies rares en France, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – Les centres de référence maladies rares sont des services cliniques

B – Chaque centre de référence ne peut dépendre que d'une filière de santé maladie rares

C – Les centres de référence sont labellisés par l'ARS

D – Les filières de santé maladies rares regroupent notamment des laboratoires, des structures sociales et des associations en rapport avec leur thématique

E – Les centres de compétence rédigent les protocoles nationaux de diagnostic et de soin (PNDS)

# Parcours de soin –OIC-045-03/05-A

- Concernant l'organisation des soins pour les maladies rares en France, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – L'impasse diagnostique correspond à l'impossibilité de définir la cause précise d'une maladie après l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art

B – On parle d'errance diagnostique après 5 ans sans diagnostic posé

C - Le développement de l'analyse du génome entier vise à diminuer le nombre de patients en impasse diagnostique

D – La prescription du génome est actuellement inégale car restreinte aux régions dotées d'une plateforme de séquençage

E – En France, il existe plus de 350 centres de référence maladies rares et 1800 centres de compétence

# OIC-022-06-B rang B

Question à choix multiples (QCM) : Quels dispositifs peuvent aider les médecins non spécialistes et les professionnels paramédicaux à s'informer et à prendre en charge les patients atteints de maladies rares?

(Choisissez toutes les réponses correctes )

- A. Centres de référence et de compétence maladies rares
- B. Filières de santé
- C. Orphanet
- D. Maladies rares Info Services
- E. Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

# Diagnostic prénatal - OIC-045-01-A + 009-15-B

- Après avoir mis en évidence une malformation foetale, vous discutez avec votre patiente d'un diagnostic cytogénétique prénatal. Quelle(s) est (sont) la(les) proposition(s) vraie(s) ?
- A - Il peut être réalisé à partir de 11 semaines d'aménorrhée
- B - Il nécessite un prélèvement invasif (liquide amniotique, villosités choriales)
- C - Il peut être pratiqué par tout laboratoire de biologie médicale
- D - Il nécessite le consentement oral préalable de la patiente
- E - Il aboutit obligatoirement à une interruption médicale de grossesse en cas de résultat positif

# Dépistage néonatal – OIC-032-04-B

- Quelles sont les maladies systématiquement dépistées par le dépistage néonatal ? :

A – La phénylcétonurie

B – L'hypothyroïdie congénitale

C – L'hyperplasie congénitale des surrénales

C – La mucoviscidose

D – Le dépistage en MCAD

E - leucinose-MSUD

F – Drépanocytose

# Développement psychomoteur – OIC-055-02-A

- Concernant le développement psychomoteur de l'enfant, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ?

A – Une tenue de tête non acquise à l'âge de 6 mois est pathologique

B – La préhension non acquise à l'âge de 4 mois est pathologique

C – Une station assise « en trépied » non acquise à l'âge de 8 mois est pathologique

D – Une marche autonome non acquise à l'âge de 16 mois est pathologique

E – Un décalage dans le développement psychomoteur de l'enfant nécessite un interrogatoire sur les antécédents familiaux et le déroulement de la grossesse

# Prise en charge – OIC-022-02-B et OIC-009-16B

- Vous voyez pour la première fois en consultation dans votre cabinet une patiente de 35 ans, elle vous annonce être porteuse d'une délétion 22q11, ne plus être suivie depuis quelques années mais vouloir reprendre un suivi et prévoir une grossesse à venir. Quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ? :

A – Des documents ressources sont disponibles sur le site de la HAS pour guider médecins traitants et spécialistes dans la prise en charge des principales maladies rares

B – Vous pouvez adresser cette patiente à un centre de référence pour son suivi

C – Les centres de compétence sont essentiellement spécialisés dans le diagnostic

D – Si une demande d'IMG est formulée elle doit être discutée par un CPDPN

E – Il n'y a pas besoin de passer devant un CPDPN pour faire une demande de DPI

# Législation – OIC-046-03-B

- A propos de l'encadrement légal de la génétique, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ? :

A – Les médecins généralistes ne peuvent pas prescrire de caryotype

B – Un consentement écrit est nécessaire avant réalisation d'un examen génétique, sauf dans le cadre de l'urgence

C – Le patient peut revenir sur son consentement à tout moment

D – Un résultat de génétique ne peut être rendu qu'au médecin qui l'a prescrit

E – Le résultat appartient au patient et il est libre d'informer ou non ses proches s'il est porteur d'une maladie héréditaire

# Médecine génomique – OIC-046-04-B

- Quelle(s) technique(s) peuvent mettre en évidence la mutation récurrente du gène *HFE* p.C282Y ?

A – L'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA ou CGH-array)

B – Le séquençage ciblé par la méthode Sanger

C – Le caryotype

D – L'exome

E – Le génome

# Trisomie 21 – OIC-045

- Vous recevez une patiente enceinte à 12+6SA, concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ?

A – Il s'agit d'un dépistage biologique

B – Un consentement écrit est nécessaire avant prélèvement des marqueurs sériques

C – Le dosage des marqueurs chez cette patiente inclut l'alpha-foetoprotéine

D – La recherche de l'ADN libre circulant dans le sang maternel permet un diagnostic non invasif de la trisomie 21

E – Cette patiente revient à 17 SA avec un risque calculé à 1/700, vous proposez une amniocentèse

# Trisomie 21 – OIC-045-09-A

- Concernant les patients atteints de trisomie 21, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ?

A – Environ 25% des patients accèdent à la lecture et à l'écriture

B – Les hommes atteints de trisomie 21 présentent des troubles de la fertilité

C – La maladie de Parkinson est fréquente chez ces patients

D – Les troubles neurodégénératifs peuvent commencer vers l'âge de 40 ans

E – L'espérance de vie de ces patients est supérieure à 50 ans

# Syndrome de l'X fragile – Item 45

- Vous voyez en consultation de médecine générale le jeune Théo, chez qui, à 7 ans, un syndrome de l'X fragile est suspecté, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ?

A – Le syndrome de l'X fragile est causée par la répétition excessive de trois nucléotides CAG dans la séquence du gène *FMR1* (expansion de triplets)

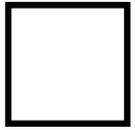
B – Si cela n'a pas déjà été réalisé, une évaluation neuropsychologique est indiquée

C – Théo devra être adressé à un CECOS car il pourrait présenter une azoospermie

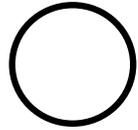
D – Un traitement préventif de l'épilepsie est préconisé

E – Il faut rechercher des difficultés cognitives chez ses deux parents

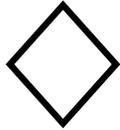
# Rappel bases de l'arbre généalogique



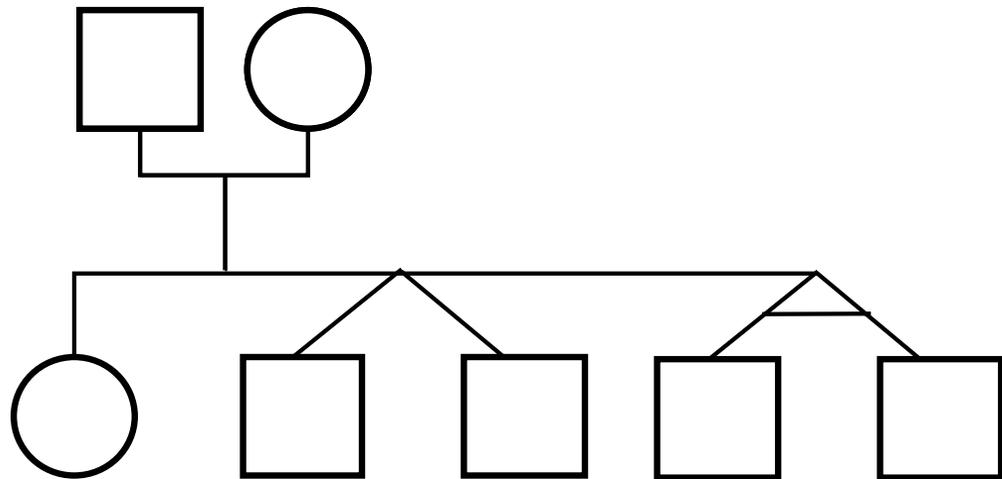
homme



femme

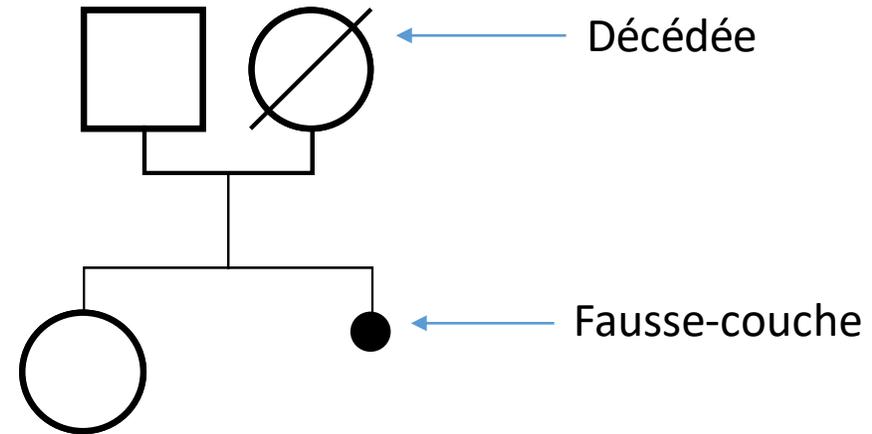


indéterminé



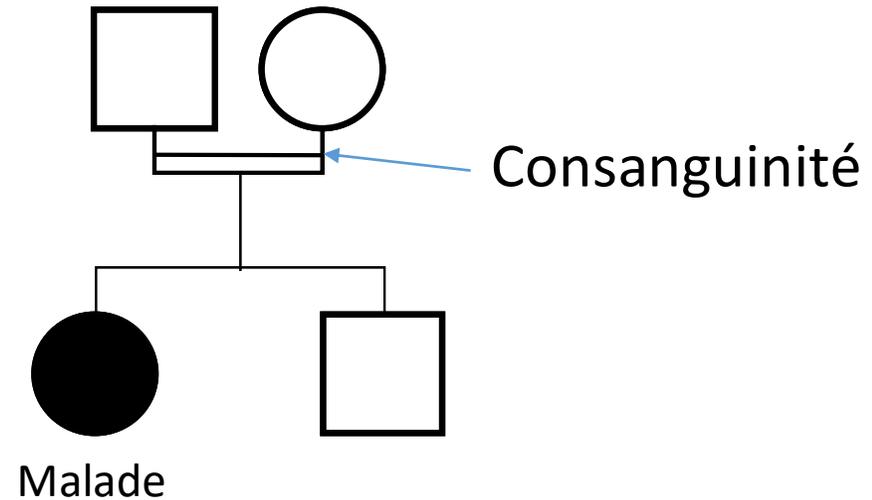
Jumeaux

Jumeaux  
monozygotes



Décédée

Fausse-couche



Consanguinité

Malade

# Mucoviscidose – Item 45

- Concernant le dépistage néonatal, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ? :

A – Le dépistage néonatal de la mucoviscidose est réalisé uniquement chez les populations à risque

B – Un dosage de la trypsine immunoréactive faible indique une souffrance pancréatique

C – En cas de dosage de la trypsine immunoréactive pathologique, un séquençage complet du gène CFTR est réalisé

D – Plus de la moitié des enfants convoqués au test de la sueur n'ont pas la mucoviscidose

E – Le dépistage néonatal n'est pas sensible à 100%

# Mucoviscidose – OIC-045-12-B + 13-

## A + 14-A + 15-A

- Concernant cette famille, chez qui la patiente I-1 est atteinte de mucoviscidose, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ? :

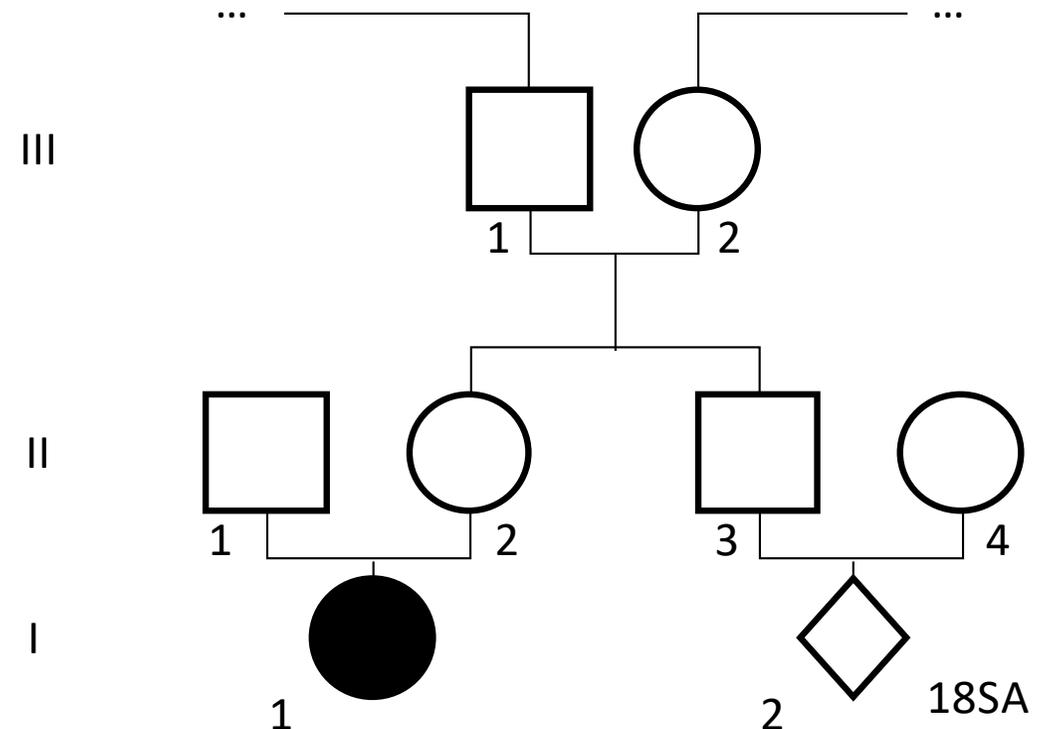
A – Le risque de II-1 et II-2 d’avoir un nouvel enfant malade est de  $\frac{1}{2}$

B – Si II-3 est hétérozygote alors son risque que le fœtus soit atteint est d’environ  $\frac{1}{140}$

C – Quand I-1 sera adulte, son risque d’avoir un enfant malade sera de  $\frac{1}{2}$

D – Il faut proposer une amniocentèse au couple II-2/II-3

E – Il n’est pas nécessaire de tester la génération III, si ceux-ci ne veulent plus d’enfants



# Mucoviscidose – OIC-045-12-B + 13-A + 14-A + 15-A

- Après avoir eu un premier enfant atteint de mucoviscidose, un couple vous consulte en vue d'un diagnostic pré-implantatoire. Quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – Il permet de ne faire naître que les fœtus non porteurs de la mutation

B – Il nécessite de passer obligatoirement par une aide médicale à la procréation (AMP)

C – Il permet d'écarter dans le même temps le risque d'anomalie chromosomique

D – Il est réglementé par la loi de bioéthique

E – Il nécessite l'accord du CPDPN

# Oncogénétique – OIC-291-07-A + 08-B + 09-B + OIC-312-03-B

- Vous recevez en consultation d'oncogénétique cette patiente, le grand père avait un cancer du sein, la mère un adénocarcinome sévère de l'ovaire à l'âge de 35 ans et notre patiente un cancer du sein à 30 ans. Quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ? :

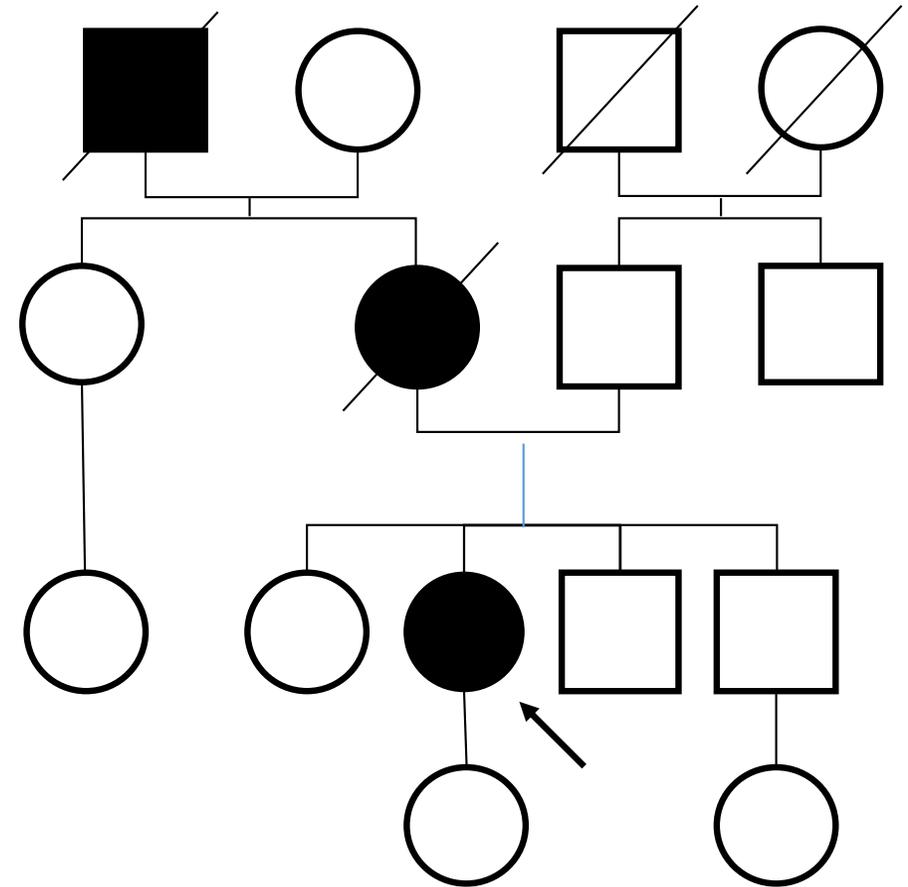
A – La gradation du risque est faite à l'aide du score de Borchmann .

B – Vous proposez à cette patiente une recherche de mutations à l'aide d'un panel de gènes comprenant *BRCA1* et *2*

C – Les gènes *BRCA* font partis des règles de la recombinaison homologues

D – Les mutations *BRCA1* et *BRCA2* ont un intérêt théranostique

E – Une mutation dans les gènes des protéines de réparation des mésappariements (gènes *MMR*) peut prédisposer aux cancers de l'ovaire



# Oncogénétique – OIC-291-07-A + 08-B + 09-B + OIC-312-03-B

- Vous recevez en consultation d'oncogénétique cette patiente, atteinte d'un cancer de l'ovaire à 35 ans, pour lui rendre son résultat de recherche de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire. Elle est porteuse d'une mutation de *BRCA2*. Quelle est (sont) la (les) proposition(s) exactes ?

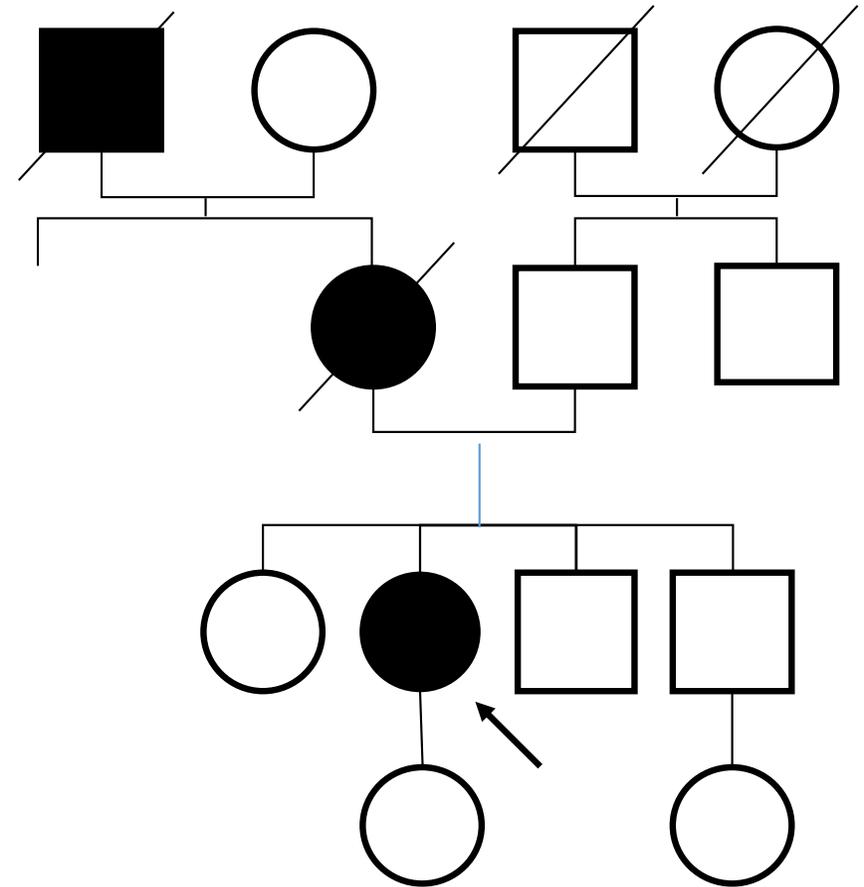
A – Les cancers génétiques héréditaires comme chez notre patiente sont minoritaires en fréquence parmi l'ensemble des causes de cancers

B – La grande sœur de la patiente doit être testée en urgence

C – La patiente est en droit de ne pas informer ses frères

D – La fille de la patiente, âgée de 16 ans, peut être testée si ses parents acceptent

E – Tout médecin peut prescrire la recherche de la mutation aux apparentés qui le demandent



# Drépanocytose – OIC-022-03-B

- Concernant la drépanocytose, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – Il s'agit d'une maladie à transmission autosomique récessive

B – Une thérapie génique existe.

C – 400 nouveaux cas sont détectés chaque année en France

D – Etre porteur hétérozygote d'une mutation du gène *HBB* protège contre le neuropaludisme

E – Les patients atteints sont à risque d'anémie graves et d'accidents ischémiques vaso-occlusifs

# Hémophilie – 022-03-B et OIC-216-07-B

- Concernant l'hémophilie, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – L'hémophilie A est due à un déficit en facteur VII

B – Elle entraîne une augmentation isolée du TP

C – La sévérité du tableau dépend de l'importance du déficit en facteur de coagulation

D – La forme sévère entraîne un risque d'hémorragies spontanées dès la première année de vie

E – Il s'agit d'une pathologie dominante liée à l'X

# Hémochromatose – OIC-022-03-B

- Concernant l'hémochromatose, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – Cette maladie touche entre 1/1000 et 1/200 personnes en France

B – Les personnes hétérozygotes développent des symptômes plus modérés que les personnes homozygotes

C – Les femmes malades ont habituellement des symptômes moins sévères que les hommes

D – Une hémochromatose non traitée peut entraîner une cirrhose

E – Il faut tester la conjointe d'un patient atteint avant de proposer un diagnostic prénatal

# Dystrophie musculaire de Duchenne –OIC-022-03-B

- Concernant la dystrophie musculaire de Duchenne, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?
  - A – Il s'agit d'une maladie dominante liée à l'X
  - B – Elle est causée par une absence totale de la protéine dystrophine
  - C – Elle est diagnostiquée sur le dosage des CPK
  - D – Les patients peuvent présenter des troubles du neurodéveloppement
  - E – Les patients ont une espérance de vie d'environ 50 ans

# Maladie de Huntington – OIC-107-05-B

- Concernant le maladie de Huntington, quelle est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A – Tous les patients porteurs d'une expansion pathogène développent la maladie

B – La taille de l'expansion est corrélée à la sévérité de la maladie

C – Les maladies qui se déclarent à l'âge adulte ne sont pas éligibles au diagnostic prénatal

D – En cas de diagnostic présymptomatique pathogène, il est nécessaire que le patient prévienne la médecine du travail

E – Il existe un traitement spécifique ciblant la protéine mutée