

SUJET

<b>Etudiant</b>	<b>NOM :</b>	<b>Prénom :</b>
-----------------	--------------	-----------------



**Année universitaire – 2023/2024  
semestre 1**

Licence Sciences pour la santé

<b>Niveau de Licence :</b>	1 <sup>ère</sup> année
<b>Titre de l'enseignement :</b>	<i>UE Bases en Sciences de la Vie</i> <b>Epreuve de Génétique</b>
<b>Nom des responsables :</b>	<b>D Sanlaville</b> <i>(Responsable UE : H. Lincet)</i>
<b>Date de l'épreuve :</b>	19 décembre 2023
<b>Durée de l'épreuve :</b>	2H00

Documents et cours autorisés :

OUI

NON

**Sujet : Génétique\_- 16 QCMs, numérotés de 1 à 16 – 30 min (à titre indicatif)**

**Répondez sur la grille de QCM à l'aide d'un stylo-feutre noir**

**Numéro de QCMS de 1 à 16**

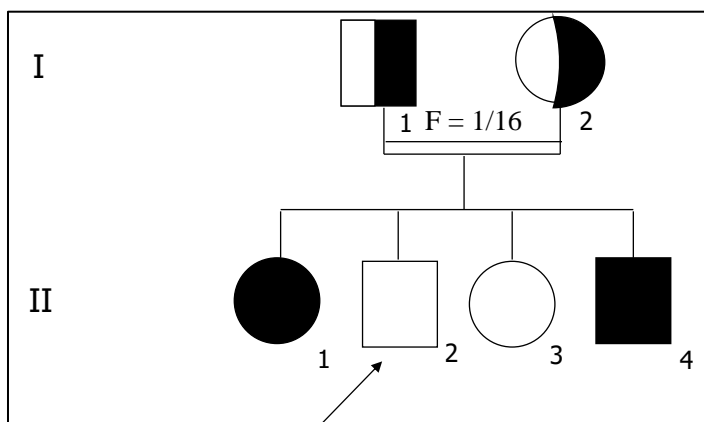
J'ai bien vérifié que ce fascicule comportait 7 pages numérotées de 1 à 7

Cochez-la ou les réponse(s) exacte(s) sur la grille de QCM du numéro 1 à 16

**QCM n°1 : Concernant le mode de transmission autosomique dominante, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. La transmission est verticale
- B. Seuls les garçons seront malades
- C. Les enfants d'un parent atteint ont un risque sur 2 d'être malades
- D. La transmission est uniquement maternelle
- E. L'expressivité de la maladie peut être variable.

**QCM n°2 : A partir de l'arbre généalogique ci-dessous, quelles sont les propositions vraies ?**



- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié au chromosome X
- B. Les parents sont cousins germains
- C. Les enfants du couple ont un quart de leur génome en commun
- D. Le risque d'hétérozygotie de II2 est de  $\frac{1}{2}$
- E. Le mode de transmission le plus probable est autosomique récessif

**QCM n°3 : La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive dont l'incidence est évaluée à 1/3 600 (Un nouveau-né sur 3 600 malades). Pour cette maladie, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. La fréquence des hétérozygotes dans la population générale est de  $\frac{1}{20}$
- B. La fréquence des hétérozygotes dans la population générale est de  $\frac{1}{30}$
- C. Un enfant non malade qui a un frère malade a une probabilité de  $\frac{2}{3}$  d'être hétérozygote
- D. Un enfant non malade qui a un frère malade a une probabilité de  $\frac{1}{2}$  d'être hétérozygote
- E. Si la sœur d'un frère malade se marie avec une personne de la population générale, son risque d'avoir un enfant atteint est de  $\frac{1}{60}$

**QCM n°4 Concernant la notion de pénétrance, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. La pénétrance est toujours complète pour les maladies autosomiques dominantes
- B. La pénétrance est une notion qui s'applique à la transmission autosomique dominante
- C. La pénétrance correspond à une expressivité variable
- D. La pénétrance peut varier en fonction de l'âge
- E. La pénétrance est une notion qui s'applique à la transmission autosomique récessive

**QCM n°5 A propos de ce caryotype montrant une anomalie chromosomique, quelles sont les réponses exactes ?**



- A. L'anomalie en question concerne un gonosome.
- B. L'anomalie en question est un anneau du chromosome 2.
- C. L'anomalie en question est une monosomie X.
- D. L'anomalie en question est une trisomie 18.
- E. L'anomalie en question est viable.

**QCM n°6 : A propos du caryotype standard (ou caryotype constitutionnel), quelles sont les propositions vraies. ?**

- A. Cette analyse a un niveau de résolution d'environ 5-10 mégabases.
- B. Cette analyse permet entre autres d'identifier des anomalies de nombre de chromosomes.
- C. Cette analyse ne permet pas de voir les anomalies de structure des chromosomes lorsqu'elles sont équilibrées.

## SUJET

- D. Cette analyse permet d'identifier des variations portant sur un seul nucléotide.
- E. Il s'agit d'une technique d'analyse globale du génome.

### **QCM n°7 - Concernant les inversions chromosomiques, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. Il s'agit d'anomalies de structure chromosomique déséquilibrées.
- B. Les inversions péricentriques sont responsables d'un changement de l'indice centromérique.
- C. Les inversions paracentriques sont responsables d'un changement de l'indice centromérique.
- D. L'indice centromérique dépend de la position du centromère.
- E. Une inversion, qu'elle soit paracentrique ou paracentrique, nécessite la survenue d'au moins 2 points de cassures chromosomiques.

### **QCM n°8 - Concernant l'ADN mitochondrial, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. Il s'agit d'un génome circulaire appelé épisode.
- B. Il est situé dans le noyau cellulaire.
- C. Il représente la moitié (50%) de l'ADN cellulaire total.
- D. Il comprend plus de 20 000 gènes.
- E. Il est transmis par les mères.

### **QCM n°9 - Concernant l'empreinte génomique parentale, quelles sont les propositions vraies ?**

- A. L'empreinte génomique parentale signifie que l'expression d'un gène dépend de l'origine parentale.
- B. L'empreinte génomique parentale signifie que l'expression d'un gène dépend du sexe de l'enfant.
- C. L'empreinte génomique parentale peut-être en cause dans certaines maladies génétiques.
- D. L'empreinte génomique parentale est liée à une méthylation de l'ADN.
- E. L'empreinte génomique parentale suit un mode d'hérédité mendélien.

### **QCM n°10 - Parmi les éléments suivants, lequel (lesquels) est (font) partie du dépistage combiné de la trisomie 21 du 1er trimestre recommandé en France en 2023 ?**

- A. Mesure de la longueur cranio-caudale fœtale entre 11 et 13SA + 6 jours
- B. Mesure de la clarté nucale fœtale entre 11 et 13SA + 6 jours
- C. Age maternel au moment de la fécondation
- D. Dosage du marqueur sérique PAPP-A
- E. Dosage du marqueur sérique  $\alpha$ -foetoprotéine (AFP)

**QCM n°11 - Parmi les pathologies suivantes, laquelle (lesquelles) font partie du dépistage néonatal recommandé en France en 2023 ?**

- A. Surdit 
- B. D ficit immunitaire combin  s v re
- C. Ph nylc tonurie
- D. Dr panocytose
- E. Adr noleucodystrophie li e   l'X

**QCM n°12 - Vous  tes p diatre en pneumologie. Vous examinez Jason qui a 4 semaines de vie. Il a  t  adress , car son d pistage n onatal montrait un dosage de la trypsine immunor active (TIR) positif, avec un seuil >65ug/l (seuil 1). Il a b n fici  de la recherche des variations pathog nes les plus fr quentes de CFTR qui r v le qu'il est porteur de la variation F508del   l' tat h t rozygote.**

**Que proposez-vous comme examen pour confirmer ou infirmer le diagnostic de mucoviscidose ?**

- A. 2 me dosage de la trypsine immunor active (TIR)
- B. S quencage complet du g ne CFTR
- C. Aucun, le diagnostic est confirm 
- D. Caryotype sanguin
- E. Test de la sueur

**QCM n°13 - A propos du caryotype :**

- A- Le caryotype permet de d tecter les anomalies du nombre de chromosome
- B- Il permet de d tecter les SNV (single nucleotide variation)
- C- Sa r solution est d'environ 5 KB
- D- Il peut d tecter des translocations chromosomiques
- E- Sa r alisation passe par une  tape de culture cellulaire.

**QCM n°14 - A propos du s quencage sanger :**

- A- Il permet d' tudier simultan ment un grand nombre de g nes
- B- Le s quencage sanger est une technique cibl e
- C- C' st une approche dite «   haut d bit »
- D- Il n cessite l'utilisation de ddNTP marqu s
- E- Il n cessite l'utilisation de ddNTP et de dNTP tous marqu s

**QCM n°15 - A propos du NGS (ou s quencage   tr s haut d bit)**

- A- Les s quencages de panel et d'exome sont diff rentes approches bas es sur le NGS
- B- L'ADN est fragment  lors de la pr paration des  chantillons
- C- Il permet d' tudier simultan ment un grand nombre de g nes

## SUJET

- D- Le séquençage de l'exome consiste à séquencer toutes les régions codantes des gènes
- E- Un panel de gènes est souvent constitué par des gènes d'intérêt dans une même indication

### **QCM n°16 - A propos des variations génétiques :**

- A- Les duplications ou délétions d'exons ou de gènes entiers sont des CNV (Copy Number Variations)
- B- Une substitution nucléotidique peut avoir des conséquences variables au niveau protéique
- C- SNV signifie Structural Neutral Variations
- D- Les analyses d'exome détectent en général moins de 10 variations au génome de référence
- E- Les SNV et les indels sont des anomalies de petites tailles