

17- Le syndrome du vomissement cyclique est caractérisé par : (cocher le groupe de réponses justes)

1- Des modifications de l'ADN mitochondrial. ☐

2- Des problèmes de mouvement.

3- Des difficultés respiratoires.

☒ 4- Des épisodes récurrents de nausées, de vomissements et de fatigue.

A- (1+3)

B- (2+4)

☐ C- (1+4)

D- (3+4)

☒ E- (1+3+4)

18- Préciser le groupe de réponses juste concernant les méthylations spécifiques des gènes soumis à empreinte :

1- Sont établies dans les cellules somatiques.

2- Ont pour rôle d'effacer toute régulation provenant des cellules germinales parentales.

3- Sont établies pendant la gamétogenèse.

4- Sont complètement protégées des déméthylations du génome pendant les premières phases du développement de l'embryon.

A- (1+2)

☒ B- (3+4)

C- (1+4)

D- (2+4)

☒ E- (2+3+4)

19- Le caryotype est indiqué chez le garçon présentant :

A- Un syndrome malformatif.

B- Une dysmorphie atypique.

☒ C- Un tableau malformatif.

D- Un retard de croissance.

E- Un handicap mental moyen ou profond.

20- La fixation des préparations métaphasiques d'un caryotype se fait grâce : (cocher le groupe de réponses justes)

1- La phytohématagglutinine.

2- L'éthanol.

3- Le KCl ou MgCl₂.

4- L'acide acétique.

A- (1+2)

☒ B- (2+3)

C- (1+4)

D- (2+4)

E- (1+2+4)

21- Préciser le groupe de réponses justes concernant le syndrome de DOWN :

1- Marqué à la naissance par une hypotonie, nuque courte plate avec excès de peau et un pli palmaire transverse unique.

2- Marqué par des poignets fermés avec des doigts fléchis.

3- Est dû dans 50 % des cas à une trisomie 21 par translocation robertsonienne.

4- Son dépistage prénatal peut se faire par l'étude de l'ADN foetal libre circulant dans le plasma maternel.

A- (1+4)

B- (1+2)

C- (1+3)

D- (3+4)

☒ E- (2+3+4)

22- L'anomalie cytogénétique la plus fréquente observée dans le syndrome de Patau est :

A- Une translocation robertsonienne.

B- Une translocation réciproque.

C- La trisomie 13 libre et homogène.

D- La trisomie 18 libre en mosaïque.

☒ E- La trisomie 18 libre et homogène.

23- Préciser le groupe de réponses justes concernant le syndrome de Wolf-Hirschhorn :

1- Caractérisé par une fente palatine et un retard de développement osseux.

2- Marqué par un handicap intellectuel de gravité variable.

3- Est dû à une délétion du bras court du chromosome 4.

4- Caractérisé par une holoprocéphalie et une microphthalmie.

A- (1+4)

B- (2+4)

☒ C- (1+2+4)

D- (3+4)

E- (1+2+3)

24- Un nourrisson porteur du syndrome de Turner est identifié cliniquement devant la présence : (cocher le groupes de réponses justes)

1- D'un lymphoedème limité aux mains et aux pieds.

2- Une fente labio-palatine.

3- D'un Cou large et court avec pterygium colli.

4- D'une omphalocèle avec microphthalmie.

A- (2+4)

B- (1+3)

☒ C- (2+3)

D- (3+4)

☒ E- (1+2+3)