

Cas clinique (QCM 1, 2, 3)

Un patient âgé de 34 ans, consulte pour une oligo-arthrite des membres inférieurs. À l'interrogatoire, on retrouve des antécédents d'aphtose buccale récidivante, de thrombose veineuse des membres inférieurs et de baisse de l'acuité visuelle. Le bilan montre un HLA B51 positif.

1. Relevez, à partir de l'énoncé, les critères qui permettent de retenir la maladie de Behçet chez ce patient.

- L'aphtose buccale récidivante.
- La thrombose veineuse du membre inférieur.
- Le HLA B51 positif.
- L'oligo-arthrite.
- L'âge jeune.

2. Quels sont les examens complémentaires à réaliser chez ce patient?

- Un bilan immunologique.
- Une sérologie syphilitique.
- Un examen ophtalmologique.
- Une incidence des sacro-iliaques.
- Une radiographie du thorax.

3. Quelles sont les complications à craindre chez ce patient?

- Une maladie post-phlébitique.
- Une cécité.
- Une fibrose pulmonaire.
- Des déformations articulaires.
- Une embolie pulmonaire.

4. La granulomatose éosinophilique avec polyangéite (syndrome de Shurg et Strauss) est une vascularite qui se distingue par rapport aux autres vascularites par:

- L'atteinte des vaisseaux de gros calibre.
- La négativité des ANCA.
- L'asthme tardif.
- L'hyperéosinophilie.
- L'absence de lésions cutanées.

5. Parmi les signes cliniques suivants, lesquels doivent faire évoquer une vascularite primaire:

- Une polyarthrite déformante.
- Une fièvre au long cours.
- Un amaigrissement.
- Des lésions cutanées nécrotiques.
- Un ictère cutanéomuqueux.

6. La pseudopolyarthrite rhizomélisque (PPR) est un rhumatisme qui se caractérise par:

- L'atteinte des petites articulations (de la mains).
- L'association fréquente à la maladie de Horton.
- La positivité des Anticorps anti-CCP.
- La nécessité d'un traitement par corticothérapie.
- La présence d'un syndrome inflammatoire.

7. Cochez les réponses justes concernant L'immunophénotypage HLA au cours de la maladie de Behçet.

- ☐ Il permet de confirmer l'association de l'HLA B27 à la maladie de Behçet.
- ☐ Il fait parti des critères diagnostiques de la maladie de Behçet.
- ☐ Il permet de retenir le diagnostic en l'absence d'aphte buccale.
- ☐ Il est utile pour chercher la prédisposition génétique à la maladie.
- ☐ Il n'a d'intérêt que Chez l'enfant

8. Le déficit immunitaire secondaire au cours du diabète a les caractéristiques suivantes:

- ☐ C'est une cause fréquente d'infections graves.
- ☐ Il peut être dû à une altération de l'immunité humoral et cellulaire.
- ☐ Sa prise en charge repose sur l'équilibre glycémique.
- ☐ C'est le plus fréquent des déficits immunitaires secondaires.
- ☐ Il peut être à l'origine de lésions granulomateuses.

9. La C réactive protéine

- ☐ Est un marqueur spécifique de l'inflammation.
- ☐ Est une protéine inflammatoire de cinétique rapide.
- ☐ Son augmentation est toujours corrélée à une maladie inflammatoire.
- ☐ Est le seul examen biologique qui permet de définir le syndrome inflammatoire.
- ☐ Est considérée comme positive si son taux est supérieur à 20 mg /l.

10. Devant un syndrome inflammatoire, quel serait votre conduite à tenir :

- ☐ Réaliser une enquête étiologique.
- ☐ Chercher une origine infectieuse en premier.
- ☐ Se contenter d' un traitement symptomatique par les anti-inflammatoires non stéroïdiens.
- ☐ Chercher une pathologie néoplasique.
- ☐ Chercher une maladie thromboembolique.

11. Les maladies auto-immunes non spécifiques d'organe sont un groupe de maladies hétérogènes qui ont les caractéristiques communes suivantes:

- ☐ Elles sont plus fréquentes chez l'homme jeune.
- ☐ Elles peuvent toucher tous les systèmes d'organe.
- ☐ Elles se compliquent d'insuffisance rénale.
- ☐ Elles sont liées à la présence d'anticorps dirigé contre un Ag localisé
- ☐ Ce sont des maladies chroniques qui évoluent par poussées entre-coupées de rémissions.

12. Le lupus érythémateux systémique est une Maladie auto-immune qui a les caractéristiques suivantes:

- ☐ Il est plus fréquent chez la femme ménopausée.
- ☐ Il préserve le coeur.
- ☐ C'est une MAI spécifique d'organe.
- ☐ Il entraîne une anémie hémolytique auto-immune.
- ☐ Il peut se compliquer d'une insuffisance rénale.

13. Le traitement symptomatique du phénomène de Raynaud comporte les éléments suivants:

- La prescription d'un bêtabloquant.
- L'arrêt du tabac.
- L'éviction du froid.
- La prescription d'un inhibiteur calcique.
- La prescription d'un immunosuppresseur.

Cas clinique (QCM 14, 15, 16)

Madame Leila âgée de 28 ans consulte pour polyarthrite chronique touchant les petites et les moyennes articulations. L'interrogatoire objective un antécédent de 2 fausses couches.

14. Quel diagnostic évoquer en premier chez Madame Leila ?

- Une polyarthrite rhumatoïde.
- Un lupus érythémateux systémique.
- Un syndrome de Sjogren.
- Une sclérodermie.
- Une dermatomyosite.

15. Quels examens biologiques demander chez Mme Leila pour étayer votre diagnostic?

- Un Hémogramme.
- Des Ac anti-nucléaires (AAN).
- Des Ac anti-CCP.
- Une protéinurie des 24 heures.
- Un électro-neuro-myogramme (ENMG)

16. Parmi les examens réalisés, on a objectivé des Ac antiphospholipides positifs. Mme Leila risque de développer les atteintes suivantes:

- Une thrombose veineuse profonde.
- Une Thrombopénie.
- Une atteinte musculaire.
- Une endocardite de Libman-Sacks.
- Un syndrome sec oculaire.

Cas clinique (QCM 17, 18, 19)

Madame Nadia, âgée de 36 ans consulte pour un syndrome musculaire, évoluant depuis 3 semaines, fait de myalgies, déficit des ceintures scapulaire et pelvienne et cytolyse musculaire biologique (CPK à 1300 UI/l) avec un syndrome inflammatoire.

17. Quels diagnostics évoquez-vous?

- Une polymyosite.
- Une dermatomyosite.
- Une myosite à inclusion.
- Une myopathie de dysthyroïdie.
- Une fibromyalgie.

18. Quelles sont les signes cutanés en faveur de la dermatomyosite à chercher chez Madame Nadia ?

- Un érythème en aile de papillon.
- Le signe de la manicure.
- Des papules de Gottron.
- Un purpura.
- Une induration cutanée.

19. Madame Nadia présente un risque moindre d'avoir un cancer associé à la dermatomyosite. Pourquoi ?

- Elle est âgée de moins de 50 ans.
- Elle a des troubles de la déglutition.
- Elle a une atteinte cutanée atypique.
- Elle répond bien aux corticoïdes.
- Elle a des Ac anti-p155 positifs.

20. La sclérodermie systémique est une MAI qui entraîne les anomalies suivantes :

- Une atteinte cutanée d'évolution centrifuge.
- Une sclérodactylie.
- Un aspect lifté du visage.
- une microstomie.
- Des ulcères digitaux.

21. L'auto-immunité :

- Est une rupture de la tolérance du SOI.
- S'associe toujours à des lésions tissulaires.
- Fait intervenir les lymphocytes.
- Est une tolérance au Non-SOI.
- N'est pas un phénomène physiologique du corps humain.

22. Parmi les mécanismes de la tolérance périphérique on retrouve :

- L'anergie clonale.
- La sélection négative.
- La régulation par les Lymphocytes T régulateurs.
- La délétion clonale.
- La sélection positive.

23. Concernant les maladies auto-immunes spécifiques d'organe :

- L'antigène cible est localisé dans un organe donné.
- Les lésions tissulaires sont dues à un dépôt de complexes immuns circulants.
- S'associent à des maladies non spécifiques d'organe.
- La thyroïdite auto-immune en fait partie.
- Le diabète de type II en fait partie.

24. La tolérance centrale des lymphocytes se produit au niveau de :

- La rate.
- Les ganglions lymphatiques.
- Le thymus.
- Les muqueuses.
- La moelle osseuse.

25. Les lymphocytes T régulateurs :

Participent à la tolérance centrale.

Agissent par pompage de l'IL2.

Sécrètent des cytokines activatrices de la réponse immunitaire.

Sont des CD4+CD19+.

Protègent contre les maladies auto-immunes.

26. La méthode de référence de dépistage des anticorps anti-nucléaires est :

L'ELISA.

L'immuno-fluorescence indirecte sur cellules Hep-2.

L'Immunodot.

L'agglutination.

La PCR.

27. Concernant les déficits immunitaires combinés sévères :

La mort est inévitable en l'absence de greffe de moelle osseuse.

Les signes apparaissent à partir de l'âge de 6 mois.

Le mécanisme le plus fréquent touche le réarrangement des gènes du TCR et BCR.

Le patient présente un taux normal de lymphocytes T.

Le patient ne se présente pas avec des infections.

28. Parmi les déficits immunitaires primitifs touchant les cellules lymphocytaires on retrouve :

Le déficit en molécules d'adhésion.

Les neutropénies congénitales.

Le déficit immunitaire combiné sévère (SCID).

Le défaut d'expression de l'HLA-Classe II.

La granulomatose septique chronique.

29 Concernant la Granulomatose septique chronique :

Les signes apparaissent à partir de l'âge de 6 mois.

Les anomalies touchent les lymphocytes T.

C'est un déficit de la microbicidie.

C'est une anomalie de la NADPH oxydase.

C'est un défaut de production d'anticorps.

30. Dans les déficits immunitaires primitifs touchant les cellules phagocytaires :

Les manifestations cliniques apparaissent dès les premiers mois de vie.

Ils touchent essentiellement les polynucléaires neutrophiles.

La maladie de Bruton en fait partie.

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS) en fait partie.

Le mécanisme le plus fréquent touche le réarrangement des gènes du TCR et BC.

31. L'hypersensibilité immédiate a pour mécanisme effecteur :

La dégranulation des basophiles et des mastocytes.

La production d'IgE spécifiques.

La cytotoxicité anticorps dépendant ou complément dépendant.

Le dépôt des complexes Immuns.

L'activation des macrophages.

32. L'hypersensibilité cytotoxique se définit par une réaction qui implique :

- Des antigènes de surfaces et des anticorps.
- Des antigènes solubles et des anticorps.
- Des antigènes isolés et des anticorps.
- Des haptènes et des anticorps.
- Les cellules cytotoxiques avec absence d'anticorps.

33. Les cellules effectrices de l'hypersensibilité retardée sont :

- Le lymphocyte TH1.
- Le lymphocyte B.
- Le macrophage.
- Le polynucléaire éosinophile.
- Le polynucléaire basophile.

34. La trisomie 18 en mosaïque peut être due à :

- La réduction de trisomie 18 présente au stade zygotique.
- Un accident mitotique post zygotique tardif.
- La mauvaise ségrégation des chromosomes 18 au cours des mitose zygotique.
- Un accident méiotique.
- Un accident de fécondation.

35. Dans la trisomie 21, l'amniocentèse est proposée lorsque :

- L'un des parents est porteur d'anomalies chromosomiques équilibrées.
- La PAPPA (Pregnancy Associated Plasma Protein A) est anormale.
- L'âge maternel est supérieur à 36 ans.
- Il y a récurrence d'anomalies chromosomiques dans la descendance.
- Il y a des signes malformatifs échographiques au premier trimestre.

36. Dans la trisomie 13 :

- Le retard de croissance intra utérin (RCIU) est présent.
- Le risque de récurrence varie entre 0,5 à 100 %.
- Le traitement chirurgical des malformations modifie le pronostic.
- La prise en charge médicale est limitée aux soins de support et de confort.
- 90 % des fœtus décèdent in utero.

37. Dans la trisomie 8 en mosaïque :

- La déficience intellectuelle est fréquente.
- La déficience intellectuelle est corrélée avec le pourcentage de cellules trisomiques.
- Les malformations osseuses sont rares.
- L'espérance de vie est normale en absence de malformations graves.
- Le risque de récurrence est très élevé.

38. Dans l'inactivation du chromosome X :

- Le choix du chromosome X inactif se fait au hasard.
- Le chromosome X inactif est d'origine paternelle.
- La stabilisation de l'inactivation de l'X est une marque épigénétique.
- Le transcrit du gène X-sit est un ARN long non codant.
- Le gène X-sit permet le comptage et le choix du chromosome X inactif.

Les signes cliniques du syndrome de Klinefelter adulte sont :

- Un développement normal de la verge.
- Une gynécomastie.
- Une déficience intellectuelle.
- Un aspect gynoïde.
- Une musculature peu développée.

40. Dans la dysgonosomie 47,XXX :

- La présence de trois chromosome X est responsable d'une grande taille.
- L'infertilité est un signe constant.
- La déficience intellectuelle est fréquente.
- Le risque de dysgonosomie chez la descendance est plus élevé.
- La recherche du gène SRY est obligatoire.

41. Un caryotype des parents est indispensable devant :

- Un remaniement chromosomique de structure.
- Un remaniement chromosomique de nombre.
- Un marqueur chromosomique surnuméraire.
- Une récurrence de trisomie.
- Une instabilité chromosomique.

42. Les males xx :

- Sont des garçons avec un caryotype 46, XX.
- Sont des filles avec un caryotype 46, XY.
- Ont un phénotype du syndrome de Klinefelter.
- Ont un phénotype du syndrome de Turner;
- Ont une translocation du gène SRY sur le chromosome X.

43. Les microdélétions sont des anomalies :

- Visibles sur le caryotype standard.
- Diagnostiquées par l'hybridation in situ fluorescente (FISH).
- Diagnostiquées par un caryotype avec agents pontants.
- Dues à misappariement des séquences d'ADN lors du crossing-over.
- Responsables de syndromes associant une dysmorphie et troubles du comportement.

44. Les signes cliniques retrouvés dans le syndrome de Prader-Willi sont :

- Une hypertonie des membres.
- Une cryptorchidie.
- Une petite verge.
- Une microcéphalie.
- Des petites extrémités.

45. Le syndrome de Williams-Beuren est :

- Dû à une micro délétion en 15q11.
- Responsable d'une hypocalcémie idiopathique en période néonatale.
- Caractérisé par une dysmorphie faciale en visage d'elfe.
- Responsable d'une sténose aortique supra valvulaire.
- Diagnostiqué par l'hybridation in situ fluorescente (FISH).

Cas clinique (QCM 46, 47, 48)

Un garçon âgé de 10 ans, dernier d'une fratrie de deux, consulte pour une déficience intellectuelle d'installation progressive associée à des troubles du comportement fait d'agressivité et de crises de colères.

46. La déficience intellectuelle est définie par l'association de :

- Dysmorphie faciale.
- Retard du langage.
- Fonctionnement intellectuel anormal.
- Capacité d'adaptation difficile.
- Trouble du comportement.

47. L'examen clinique retrouve des signes cliniques évoquant le syndrome d'X fragile, lesquels ?

- Une microphthalmie.
- Un comportement hyperkinétique.
- Des Stéréotypies.
- Une macro-orchidie.
- Une macrocéphalie.

48. Le diagnostic de l'X-fragile est confirmé chez cet enfant :

- Sa mère est conductrice obligatoire.
- Sa mère est conductrice potentielle.
- Sa mère peut être porteuse d'une mutation complète.
- Sa mère peut être porteuse d'une prémutation.
- Sa mère n'a aucune mutation.

49. L'anémie de Fanconi se présente par un syndrome polymalformatif qui comprend :

- Un faciès particulier.
- Des taches café au lait.
- Un radius hypoplasique ou absent.
- Une dysplasie du conduit auditif externe.
- Une ambiguïté sexuelle.

50. Les fonctions moléculaires des protéines FANC impliquées dans l'anémie de Fanconi sont :

- L'apoptose cellulaire.
- La réparation des cassures double-brins dans l'ADN.
- La différenciation épidermique.
- La progression du cycle cellulaire.
- La méthylation de l'ADN.