

Erratum annales M3 S1 23-24

Erratum annales M3 S1

⇒ UE 1 : SHS	2
⇒ UE 3 : Biostatistiques	8
⇒ UE 4 : Bases Moléculaires des Pathologies	11
⇒ UE 5 : Biopathologie	15
⇒ UE 7 : Génétique	21
⇒ UE 8 : Immunologie	33
⇒ UE 15 : Immunopathologie	35

CONSIGNES :

Petit document où écrire les erratums que vous trouvez dans les annales ! On compte sur vous pour le tenir propre et organisé le plus possible 🙏. Ça fera économiser beaucoup de temps et d'énergie aux futurs polys !

Pour inscrire un erratum :

- Allez dans le chapitre de l'UE correspondante
- Si l'année n'est pas déjà renseignée, inscrivez-la (ex : 22/23, 19/20, ...)
- Pour les annales avec une première et une deuxième session, indiquée laquelle est erronée
- Notez le numéro du QCM dans l'ordre en fonction de ceux déjà inscrits

Salut les petits loulous !

- Notez le ou les item(s) qui vous pose(nt) problème

Bonnes révisions ! On se revoit pour la post-partiel 🤝👉

⇒ UE 1 : SHS

24/25 :

QCM 7 : item E faux ? ne fait pas partie des souffrances citées dans le cours

La souffrance sur l'axe de l'agir-pâtir
(P. Ricoeur)



« 4 niveaux d'efficience »	Les blessures qui affectent les 4 niveaux d'efficience
• pouvoir dire (parole) • Pouvoir faire • Pouvoir se raconter (narration) • Pouvoir s'estimer soi-même comme agent moral (imputation morale)	• Impuissance à dire • Impuissance à faire • L'inénarrable (tissu narratif déchiré dans la souffrance) • L'impuissance à s'estimer soi-même (le sentiment de dignité)

D'accord avec toi pourtant correction Uness, ABCDE

QCM 12 : Item D vrai ? La relation est forcément inégale mais on doit tout faire pour diminuer ça ? +1

→ **pour moi on doit pas "lutter" contre ça on doit le prendre en compte et s'y adapter mais lutter n'a pas d'intérêt puisque la relation est quoi qu'il arrive inégale**
Non c'est parce que la relation est Asymétrique et non pas inégale et qu'il faut chercher à réduire cette asymétrie c'est pareil asymétrique et inégale bouffon

QCM 26 : Énoncé et items mal noté dans l'annale, Énoncé de la correction uness officielle :

Question 26 : (Type: QRP)

Cocher les 4 réponses exactes. Concernant les savoirs suivants, lesquels font partie des savoir-patient?

4 réponses attendues.

- ☒ Indispensable A. les savoirs expérientiels implicites
- ☐ Inacceptable B. les savoirs scientifiques
- ☒ Indispensable C. les savoirs situés
- ☒ Indispensable D. les savoirs experts
- ☒ Indispensable E. les savoirs expérientiels explicites

23/24 :

QCM 8 : item D le sujet est mal recopié dans les annales la dosimétrie mesure et non la dosimétrie est

Question 8 : (Type: QRM)

Cochez la ou les réponse(s) vraie(s). Concernant l'exposition humaine aux rayonnements ionisants et la dosimétrie :

- ☒ *Indispensable* A. l'exposition humaine est préférentiellement d'origine naturelle
- ☒ *Indispensable* B. l'exposition naturelle peut être liée à notre alimentation
- ☒ *Indispensable* C. l'exposition naturelle est de l'ordre de 2,9 mSv par an en moyenne en France
- ☒ *Indispensable* D. la dosimétrie mesure la quantité d'énergie déposée dans un tissu vivant lors d'une exposition à des rayonnements ionisants
- ☐ *Inacceptable* E. la dose absorbée est exprimée en sievert

QCM 10 : item C, dans le sujet ils parlent de prédispositions psychiatriques à la maladie et non de prédispositions psychologiques comme marqué dans la correction donc j'aurai mis C faux +4

Question 10 : (Type: QRM)

Cochez la ou les réponse(s) vraie(s). La psychologie médicale regroupe les problématiques suivantes :

- ☒ *Indispensable* A. les réactions psychologiques à la maladie

Auteurs: Guillaume Robert		
Co-auteurs:		
Relecteurs:		
Date de création: 11/12/2023	Version: 1	Page: 3/11

Référence: 21ea755f-a0c0-4481-ba68-bbf4b75e09b5
--

- ☒ *Indispensable* B. la relation médecin-malade
- ☒ *Indispensable* C. l'étude des prédispositions psychologiques à l'apparition de maladies
- ☒ *Indispensable* D. les réactions émotionnelles du soignant dans la relation au malade

QCM 16 : item E, cette année le prof a dit qu'il serait bien vrai, les chiffres ont changé +4

QCM 18 : item D, pourquoi Faux ? +1

-> parce qu'on peut avoir des conflits d'intérêts mais ce qui est considéré comme une faute professionnelle est de ne pas les déclarer +1

QCM 19 (2025-2026) : item E faux : définition d'un biais cognitif → distorsion dans le traitement d'une information, susceptible de fausser le raisonnement et le jugement => j'aurais mis vrai car les biais créent des raccourcis de raisonnement (donc en ayant des biais on réfléchit trop rapidement)

QCM 23: E pourquoi faux ? Pour être patient enseignant il faut des formations spécifiques non ? Pourquoi elles seraient pas obligatoire ? c'est mieux de suivre des formations mais c'est pas pour autant que c'est obligatoire ok ok merci je vois

Si il a BESOIN de formations spécifiques (item C), alors elles sont obligatoires ??

QCM 24 : D fausse ? non la prof dit dans son cours qu'il faut aimer et s'émerveiller de son patient

aimer oui mais s'émerveiller ?? Faut doser elle aussi (PTDRR) +2 mdr

QCM 25 : C vrai, en apprenant à être empathique on se protège des émotions du patient +4

Cf cours entretien motivationnel "l'empathie protège le soignant du burnout qui ne prend pas pour lui les affects des patients"

-> je pense que quand le prof dit "se protéger", il fait référence à l'apathie = indifférence. Or, là, il dit justement que l'empathie est importante, donc il faut laisser le patient exprimer ses émotions +2 Cf correction 2024-2025 => C fausse

Question 29 : (Type: QRU)

Cochez la réponse exacte. Concernant l'entretien motivationnel :

- ☐ Faux A. l'entretien motivationnel est adapté pour laisser un patient exprimer un vécu émotionnel
- ☒ Valide B. l'entretien motivationnel limite le recueil rapide des informations
- ☐ Faux C. pour se protéger du burnout, le soignant doit apprendre à se protéger des émotions du patient
- ☐ Faux D. la résistance vient de l'ignorance du patient
- ☐ Faux E. aucune réponse n'est exacte

QCM 29 : E faux : il ne faut pas insister, il faut croire son patient, il ne ment pas +4

E bien vraie, car il faut bien valider la véracité des symptômes du patient avec lui

1 consultation sur 3 en médecine générale, se retrouve à être en partie une consultation psychologique, ou le patient présente des symptômes physiques. Il est important de ne pas sous-estimer le retentissement de ces symptômes, ni de douter de leurs existences.

A vraie ? le TSS est un tb psychiatrique donc ça laisse le choix de la PEC

A est bien fausse car la PEC est pluridisciplinaire et donc on ne choisit pas entre une PEC psychiatrique ou somatique. On va plutôt on multiplier les approches (psychiatrique, psychologique et somatique)

22/23 :

QCM 1 ACE:

C. Avoir un conflit d'intérêt est susceptible de poursuite ordinales.

La C je la mettrais vrai, phrase du cours : "Oui, on peut avoir des sanctions disciplinaires si on ne respecte pas le code de la déontologie." -2 J'aurais dit "ne pas déclarer un conflit d'intérêt"; mais là c'est **avoir** un conflit d'intérêt +2

La C est bien vraie "La juridiction disciplinaire de l'Ordre des Médecins est chargée de sanctionner les manquements aux règles de déontologie, dont font partie la gestion des conflits d'intérêts

<https://www.conseil-national.medecin.fr/lordre-medecins/linstitution-ordinale/juridiction-ordinale>

Les sanctions possibles peuvent inclure un avertissement, un blâme, une interdiction d'exercice temporaire (jusqu'à trois ans), ou la radiation du Tableau de l'Ordre

Un médecin peut être susceptible de poursuites ordinales à la fois pour avoir un conflit d'intérêt et pour ne pas l'avoir déclaré. Les deux situations peuvent entraîner des sanctions."

les médecins ont des conflits d'intérêts, il faut savoir les identifier, les déclarer et ne pas faire si on est pas impartial sur le sujet.

Par pitié la C est vraie ou fausse je suis perdu

=> Je dirais Vrai 😊 Parce que le prof insiste bien sur le fait qu'on peut très facilement avoir des liens d'intérêts (on n'y peut rien si notre pote travaille dans telle ou telle industrie pharmaceutique) mais on a des poursuites si on ne les déclare pas (sinon, on entre dans conflit d'intérêt). Donc à partir du moment où il y a conflit, c'est qu'on gagne un intérêt et si on ne les déclare pas => poursuites

(2025_2026) : D vraie, Tant qu'il n'y a pas de fracture de cette impartialité on est dans le lien d'intérêt, par contre dès qu'il y a confrontation avec ce qui est l'essence du lien d'intérêt et l'autre thématique on est dans le conflit. -2

+1 : la différence entre lien et conflit d'intérêt c'est que le lien n'intervient pas dans la prise de décision :

exemple : un médecin à un lien d'intérêt avec total, il a eu un plein d'essence gratuit, ça va pas influencer sa prescription de médicaments génériques, alors que si c'était un lien d'intérêt avec une entreprise pharmaceutique, le lien d'intérêt devient conflit d'intérêt et influence la décision.

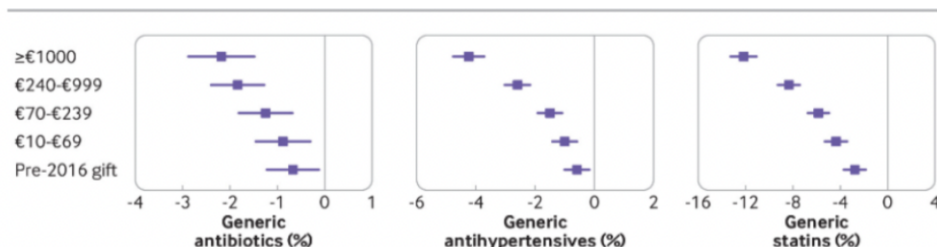
QCM 2 : BE +11

je mettrais la D fausse car dans son cours le prof insiste justement sur le fait que recevoir des représentants des médicaments va biaiser les prescriptions... Donc vu la "critique" qu'il en fait et au contraire le côté positif de l'item, ça me semblerait logique que ça soit faux

"L'argument des médecins qui reçoivent des représentants c'est l'obtention d'information

médicale. Du point de vue de l'industrie pharmaceutique, ça sert à promouvoir et vendre <https://foad.univ-rennes.fr/course/view.php?id=1013409> des produits. Pour avoir les recommandations d'utilisation, il faut aller sur le site de l'HAS." +1

E : VRAI, +4 plus il y a de lien avec l'industrie pharmaceutique, plus les prescriptions d'IEC, de génériques (d'anti-hypertenseurs, de statines) diminuent. Les génériques rapportent moins.



Plus il y a de lien avec l'industrie pharmaceutique :

- Plus les prescriptions augmentent.
- Plus les prescriptions d'antibiotiques, de benzodiazépines, de vasodilatateurs augmentent.
- Plus les prescriptions d'IEC, de génériques (d'anti-hypertenseurs, de statines) diminuent.
- Plus de prescriptions de médicaments plus chers.

E FAUX ? : je mettrais qu'elle est fausse parce qu'il insiste en disant que même des petits cadeaux influent sur la prescription. La non prescription ne dépend pas de la valeur des cadeaux mais simplement du fait d'en recevoir.

C. Le fait de recevoir un présent minime (inférieur à 10 euros) ne constitue pas un conflit d'intérêt.

vraie ? recevoir un cadeau est un lien d'intérêt pas un conflit +5 surtout si il est inférieur à 15€ +1 -> sur le site transparence santé même 10€ sont comptabilisés donc non, c'est bien faux

-> Vrai car c'est bien un lien d'intérêt (même le fait qu'une industrie offrant un stylos est un lien) (lien qu'on doit déclarer à partir de 10-15€ => en vrai l'info du prix on s'en fiche) mais on a conflit si une décision qu'on va prendre se retrouve influencée (tant que le prof ne précise pas que ça vient d'une industrie pharmaceutique et qu'on est médecin (là il y a conflit puisqu'on va forcément prescrire)=> ça reste un lien).

QCM 3: ABE

QCM 4 : ACD +10

Je mettrais la B fausse, j'ai cherché partout le 85% sort de nulle part
la part d'EI individuelle = 8,3% sur le cours

QCM 6 : C

Je mettrais la D fausse, l'éducation thérapeutique c'est apprendre aux patients à vivre avec leur maladie chronique je vois pas le liens avec la politique +11 -7

QCM 15 : BD // D

je vais péter mon crâne c'est quoi cette histoire 1 an sur 2 ca dit des trucs différent bordel+1

C fausse "absence de cause/lésion organique retrouvée" dans cours de cette année
B, dans le collège de psy, les troubles à symptomatologie somatique (qui englobent aussi somatoformes, psychosomatique, la prof n'a pas dû lire le collège qu'elle conseille de regarder) sont dans la section des tb psychiatriques mais à aucuns moments ils disent que c'est une maladie psychiatrique, ils disent juste trouble mental, dcp à voir si tb mental=tb psychiatrique...

trouble somatoforme = TSS ? = symptômes sans lésion physique causés par le stress = psy

trouble psychosomatique = symptômes avec lésion objective accentués par le stress

QCM 20 : ABCD

Pas de lésion = somatoforme (intestin irritable) / Lésion psychosomatique (ulcère).

Pas noté dans le cours de cette année mais cours de l'année d'avant et collège, j'ai envoyé un mail pour demander à la prof pourquoi son cours ne fait pas la différence je rajouterai sa réponse ici si j'en ai une. Réponse de la prof = elle ne fait pas la différence entre les deux car complexe et personne est d'accord donc pas de QCM piégeant entre somatoforme et psychosomatique cette année

BCD: lésion = psychosomatique (cours 2024)+4

mais du coup s'il n'y a pas de lésion (examen ophtalmo normal = trouble somatoforme) donc réponses ACD ? Oui c'est ACD ils mélangent TSS et psychosomatique ...

QCM 21 : BCD

(A fausse tb somatoforme = med traitant + spécialiste de l'organe atteint + psychologue si besoin, pas de psychiatre il peut rien y faire.)

Triade thérapeutique du trouble somatoforme :

- Valider la véracité des symptômes -> faire une bonne annonce diagnostique
- Porter un diagnostic positif
- Poursuivre une prise en charge pluridisciplinaire (psychiatre, psychologue et somaticien)

Est ce que qu'on peut dire que c'est systématique ? Oui c'est ça mon problème y a cette triade mais en cours si je me souviens bien elle a bien précisé que la suivie ne nécessite pas de psychiatre il sert surtout au diag si j'ai bien compris +1

→ La prof a signalé pdt le cours que l'intervention du psychiatre se faisait en dernier recours, et qu'elle n'était pas systématique +1

QCM 26 : ABD

on a ce cours cette année (2023?) Non on l'a pas fait, comme la majorité des questions sur la médecine libérale, les déserts médicaux, les hôpitaux... mais bcp de cours cette année sont nouveaux

Je mettrais E fausse car c'est les médecin libéraux qui sont impliqués pas les salariés

QCM 28 : E vraie

dans tous les cas dans un entretien entre un médecin et un patient, le médecin doit essayer de comprendre le patient = empathie

QCM 32 : ABCE

C ? : Faux protéger l'homme ET son environnement. l'item ne précise pas l'environnement, définition incomplète, qu'en pensez-vous ? +1

C'est vrai mais litigieux l'item ne précise pas QUE les travailleurs et publique mais précise l'ensemble des règles... Je mettrais bien C fausse du coup effectivement mais bon le piège est camouflé si c'est bien ça +3

Elle appuie vachement dessus dans le cours en mettant en gras travailleur et environnement. Faux aussi je pense

objectivement on peut pas dire que c'est faux ... SI CA L'EST non mdr

21/22 :

QCM 5 : **CE** ? +4

QCM 10 : **ABCD**, non vue en 2024 ?

D vraie : Une pathologie psychiatrique décompensée (comme une dépression ou un trouble anxieux sévère) peut favoriser la somatisation, c'est-à-dire l'expression de symptômes physiques associés à une souffrance psychique. Les troubles psychiatriques décompensés peuvent entraîner une difficulté à gérer le stress et une tendance à somatiser en réponse à des conflits internes ou externes. Ce n'est pas imputable à une cause psychiatrique MAIS ça peut aider à développer des troubles somatoformes... AMBIGU

11) Pourquoi la D est fausse ? Si on part du principe que l'eczéma est en partie dû au stress, on peut dire que c'est secondaire aux interactions avec l'entourage familial. Généralement c'est pas dû uniquement à l'entourage.

QCM 16: item B vrai p2 de la frappe “les savoirs des personnes peuvent être d’ordre scientifiques, le patient peut avoir plus de connaissances scientifiques que le médecin, relation d’échange de savoirs à travers les connaissances scientifiques et l’expérience vécue par le patient.”

QCM 20 : item D faux

20/21 :

19/20 :

QCM 2 : ABC

Je mettrais la C vrai, il ne faut pas opposer de résistance, c’est mis vrai dans les autres anales alors pq pas la +6

QCM 6 : AD

Je considère que la A est fausse car elle dit que la RMM est une analyse collective des événements pouvant causer un dommage chez le patient or vu que c’est a posteriori, le dommage est déjà fait -5

Si on apprend de nos erreurs, c’est que ça peut causer un dommage chez d’autres patients donc VRAI

QCM 7 : pq la D est fausse. c’est un des axes de la prévention donc elle est fausse psq l’énoncé parle de promotion

QCM 16 : Souffrance psychique c’est bien le champ de la santé mentale la D est fausse

18/19 :

17/18 :

16/17 :

15/16 :

14/15 :

⇒ UE 3 : Biostatistiques

24/25

Pourquoi il manque la correction des QCMs 4 - 6 - 7 - 8 - 11- 12 ?

La correction de ces questions est disponible sur la correction UNESS jointe à la correction

QCM 2: je comprends pas la différence entre la réponse C et D → Les hypothèses cherchent toujours des différences entre les populations à partir des tests effectués sur les échantillons de ces populations, mais on s'en fout des différences entre les échantillons en eux-mêmes (rép. D), le but est de savoir si on peut généraliser aux populations (rép. C)

QCM 14 : item A : vrai ?

→ je cite page 1 de la frappe 2025-2026 : “Chaque patient qui rentre à l'hôpital génère une quantité de données qui va servir à sa prise en charge, c'est ce qu'on appelle une utilisation primaire, une utilisation à but de soins” :

Quelqu'un peu m'aiguiller ?

Les données sont utilisées pour la prise en charge mais via un Système d'information Hospitalier = SIH (par exemple les logiciels utilisés au CHU). Les Entrepôts de données de santé = EDS sont vraiment juste pour le stockage (par exemple eHOP)

QCM 19 : Pourquoi pas la C, j'ai pas compris svp expliquer moi ? Dans le cours on a bien la variabilité cardiaque. Si je regarde que la partie analyse de mouvement je ne vois pas où c'est écrit que l'analyse du sommeil était une des application des analyses des mouvements d'un bébé :c Expliquer moi svp :c

À partir de la page 14 du cours :

“4. L'analyse du sommeil calme :

Objectifs

Ce projet vise à anticiper le développement cognitif et moteur des nouveau-nés, à identifier les risques neurologiques, informer sur la maturation du cerveau, et à améliorer l'organisation des soins en analysant les stades de sommeil.....”

23/24:

QCM 4 : probablement une faute de frappe mais item B on parle de légalité et pas de létalité...

QCM 7 : C faux??

2025-2026: un essai de non infériorité doit montrer qu'il y a un effet au moins aussi bien que le produit de référence ou qu'il ne fait pas moins bien. Il aura peut-être d'autres avantages.

QCM 8 -> pas vu cette année **Si vu cette année mais pas exactement citant tous les exemples**

QCM 10 : item D : ils entendent quoi par nombre de traitements, est-ce que ce sont les comprimés ? → jsp mais c'est dans le diapo

- Estimation du dénominateur (4)
 - Unités (2)
 - ✓ Sujets traités ou traitement
 - Utilisation de bases de données (système de remboursement de soins), en s'assurant de la représentativité des données,
Nombre de traitement = (Nombre de conditionnements vendus x nombre d'unités de prise par conditionnement) / (PQM x DMT en jours)

QCM 15 : Pourquoi la A est fausse ? **Parce que ce n'est pas dans le reinforcement learning c'est un apprentissage supervisé. Mais il y a bien un système de back propagation où il corrige ses propres erreurs (+1 → c'est une forme d'apprentissage par renforcement). Il y a 3 mécanismes à retenir :**

1. Apprentissage supervisé => Réseau de neurones (neurone pour les images), logistique, linéaire, forest...
2. Apprentissage non supervisé => Cluster
3. Reinforcement learning

QCM 17 Pourquoi la B est vraie? **C'est écrit dans un cours ? Sur internet il marque que l'IA Forte est une ia hypothétique?**

QCM 19 : Vu avec la prof ce jour : c'est bien réponse B et D ! (Car c'est par rapport à l'analyse des pleurs).

Question 19 : (Type: QRM)

Quelles sont les applications cliniques de l'analyse des pleurs du nouveau-né prématurés ?

- ☐ Inacceptable A. Analyse des mouvements généraux
- ☒ Indispensable B. Analyse du sommeil
- ☐ Inacceptable C. Analyse de la variabilité cardiaque
- ☒ Indispensable D. Analyse du développement cérébral
- ☐ Inacceptable E. Toutes les propositions précédentes sont inexactes

22/23 :

QCM 2 : B

C fausse : Test du Chi2 pour comparer un pourcentage théorique à un pourcentage observé pas 2 pourcentages observés ???

pour moi il peut faire les deux ! soit deux comparés soit comparé VS observé

QCM 5 : A (+12)

compare les performances de plusieurs tests diagnostics en évaluant la sensibilité par rapport à la spécificité à différents seuils de diagnostic.

AUC = ROC

Sensibilité et spécificité ne sont pas des tests diagnostics ? **Non ce sont des valeurs intrinsèques**

Correction du C (pas bonne) : cela dépend des conditions de réalisation de l'expérience

QCM 6 : C

$$Se = \frac{VP}{VP + FN} = \frac{70}{70 + 30} = 70\%$$

A est fausse +13 006 il me semble (+1) :

QCM 9 : ABC :

Avantages	Inconvénients
Permet l'étude de maladies rares ou à latence longue	Ne permet pas l'étude de plusieurs maladies
Permet l'étude de plusieurs expositions	Ne permet pas l'étude d'expositions rares
Durée courte de l'étude	Biais de mémorisation
Coût relativement faible	Biais de sélection
Échantillon de taille modérée	Pas de calcul d'incidence

D fausse, citation du cours : *“Cependant, le nombre de témoins et de cas sont déterminés par l'étude. Il n'est donc pas possible de calculer l'incidence de la maladie (donc pas possible de calculer le RR : il serait biaisé car il s'appuie sur les incidences chez les exposés et chez les non exposés).*

QCM 10 : BCD : A fausse : on ne peut rien affirmer en statistiques + doit être interprété avec l'IC !

Le lien de cause à effet entre une exposition et une maladie :

- ☐ Inacceptable A. Est affirmé par un risque relatif significativement supérieur (au sens statistique) à 1
- ☒ Indispensable B. Est conforté par la succession temporelle exposition puis survenue de la maladie
- ☒ Indispensable C. Est conforté par l'existence d'une relation dose-effet
- ☒ Indispensable D. Peut ne pas être mis en évidence lors d'études à la qualité méthodologique faible
- ☐ Inacceptable E. Toutes les propositions précédentes sont inexactes

QCM 12 : D fausse

Inconvénient crossover :

Inconvénients :

- Il faut que la maladie soit stable et non pas évolutive, au début des deux traitements, il faut que les patients débutent au même stade. Si la maladie a évolué, l'effet du traitement ne sera pas du tout le même, il y aura donc un problème de comparabilité, le patient doit être comparable avec lui-même en tout point de l'étude. C'est donc plus compliqué à faire avec les pathologies chroniques qui évoluent sans arrêt au cours de la vie (*sauf l'asthme car elle peut être stable assez longtemps*).

c'est pour ça qu'on le fait chez les volontaires sains donc vrai +2

QCM 14 BD : A fausse, même si dans la correction c'est marqué que c'est écrit dans le cours et effectivement c'est bien marqué dans le cours... pour secondaire donc elle est fausse +11
oui dépistage = déjà la maladie donc Prev 2

QCM 17 : A, B, C



A vraie : $p(S_0) = 1 - p(\text{vaccinés})$

QCM 19 : A vraie : “Les études de pharmaco-épidémiologie évaluent les modalités d’usage et les effets du médicament dans les conditions réelles d’utilisation. Peut être sensiblement différent de ce qui est expérimenté dans les essais cliniques.”

→ issu du cours

QCM 20 : D Faux

absence de représentativité des cas déclarés : ce sont les cas les plus graves, les plus inacceptables ou les plus évidents à diagnostiquer qui sont les plus rapportés. Les cas déclarés ne sont souvent pas représentatifs de la réalité.

2025-2026 : A vraie : dit en cours “ “Le dépistage est aussi dans la prévention 1aire car souvent quand les patients savent qu’ils sont séro-négatifs ils veulent le rester”.

Dcp la C vraie aussi ? Car c’est un dépistage aussi (**non c’est uniquement valable pour le VIH car infectieux**)

→ je pense pas que ce soit la notion que la prof veut nous faire retenir, dans le cours le dépistage est classé comme prévention secondaire car il vise pas à diminuer l’incidence mais la prévalence. (**il l’a dit en cours et sur son diapo c’est noté dans les 2 rubriques**)

QCM 17 : **ABC** car dans le cours +5

Donc $R = p(S_0) \cdot R_0$ doit être < 1 pour bloquer l’épidémie.

A: $p(S_0) < 1/R_0$, or $p(S_0) = 1 - p(\text{vaccinés})$

B: $1 - p(\text{vaccinés}) < 1/R_0$

C: $1 - 1/R_0 < p(\text{vaccinés})$

QCM 19: ABCD

A vrai c’est une phrase du cours +3 :

Conclusion :

- Les notifications spontanées (signaux d’alerte), au besoin complétées par les études de pharmaco-épidémiologie permettent à l’ANSM de prendre des décisions pour la sécurité des patients :
 - Suspension / retrait d’AMM (ex : *benfluorex*)
 - Modification des RCP
 - Information des prescripteurs
- Les études de pharmaco-épidémiologie évaluent les modalités d’usage et les effets du médicament dans les conditions réelles d’utilisation. Peut être sensiblement différent de ce qui est expérimenté dans les essais cliniques.

15

::

QCM 20 : ABC

j’ai un doute sur l’item D, je l’aurais mis FAUX, dans le cours il est écrit “Les cas déclarés ne sont souvent pas représentatifs de la réalité” +16

cf cours:

Il y a une hétérogénéité dans la représentativité des cas déclarés : ce sont les plus graves, les plus inacceptables ou les plus évidents à diagnostiquer qui sont les plus rapportés. Les cas déclarés ne sont souvent pas représentatifs de la réalité.

Concernant le système de pharmacovigilance en France :

- ☒ *Indispensable* A. Il s'intéresse aux effets indésirables des médicaments
- ☒ *Indispensable* B. Il s'appuie sur le principe de la notification spontanée
- ☐ *Inacceptable* C. Il constate une sous-notification de l'ordre de 50%
- ☐ *Inacceptable* D. Il est assuré de la représentativité des cas déclarés
- ☐ *Inacceptable* E. Toutes les propositions précédentes sont inexactes

pour l'item D

21/22 :

A la fin de la correction, décalage de réponses (pas de QCM 14) donc 14 est la réponse du 15

QCM 1 : B vraie ?

QCM 4: pour moi la A est fausse : la courbe ROC= spécificité et sensibilité d'un même test -> c'est exactement ce que ça veut dire "performances"

Mais c'est bien l'AUC qui permet de comparer la puissance de deux test différents

Est-ce que quelqu'un est hyper calé en biostat pour me répondre? AUC et courbe ROC on parle de la même chose

Tutrice de biostats PASS ici, la A est vrai puisqu'on parle de la performance et que la sensibilité et la spécificité sont des indicateurs de performance

20/21 :

19/20 :

Question 1 : (Type: QRM)

La puissance d'un test statistique :

- ☒ *Indispensable* A. Dépend de la taille de l'échantillon
- ☒ *Indispensable* B. Dépend du risque β , de 2^{ème} espèce
- ☒ *Indispensable* C. Correspond à la probabilité de rejeter l'hypothèse nulle alors qu'elle est fausse
- ☐ *Inacceptable* D. Ne concerne que les tests de comparaison de moyenne
- ☐ *Inacceptable* E. Toutes les propositions précédentes sont inexactes

2: B = on est d'accord que cette méthode n'a pas été abordée en 2023/2024.

QCM 8 /

	Malade	Non-malade
Test positif	8 = VP	16 = FP
Test négatif	2 = FN	174 = VN

→ Réponses AC

QCM 16 : A → vraie phrase texto du cours 2025_2026 : “Le dépistage est aussi dans la prévention 1aire car souvent quand les patients savent qui sont séro-négatifs ils veulent le rester”.

18/19 :

17/18 :

16/17 :

15/16 :

14/15 :

13/14 :

⇒ UE 4 : Bases Moléculaires des Pathologies

24/25:

QCM7 item C, pour moi faux parce que ça peut permettre de mettre en évidence une hypervascu mais de là à dire que c'est synonyme ?

QCM 11 item D => CK non visibles sur l'image du sujet mais visibles dans la correction (juste pour info)

QCM12 item D= VRAI? c'est réécrit dans la correction

E FAUX: dans la correction E = profil des acides organiques urinaires donc bien VRAI

23/24 :

QCM 2 :C c'est pas 2 syndromes :gorlin et Li Fraumeni TP53 ? C'est pas un syndrome mais y a aussi le gène SUFU qui rentre en compte dans ces " sd de prédisposition" Ca été dit en cours ? Sinon on prenait aussi les autres gènes de prédisposition et là ca fait >3

D : vrai : il est écrit dans le cours "quand le cancer n'est pas d'origine génétique, les pronostics de survie sont les meilleurs. Si il est génétique, risque de tumeurs secondaires est majoré (quelquefois plusieurs années après). Je suis d'accord+5

- Il y a 3 grands groupes de prédispositions : SUFU, PTCH1 et TP53.
- Les 4 sous groupes de médulloblastomes : Wnt, SHH, 3 et 4

D : Faux sur correction UNESS

QCM3 => item E vrai sur la correction UNESS item E faux c'est la correction d'un élève qui a mis E et qui a pas eu le point. F vrai

QCM 7 (2025_2026) : item D vrai ? si on perd cette voie de signalisation , on perd la prolifération ? je pense qu'il voulait dire que ça favorise la prolifération cell ce qui serait faux mais la formulation de l'item porte à confusion donc jsp

→ faux sur UNESS

RAS-RAF → stimule la prolifération. Perte → arrêt de la prolifération. D→fausse (pour moi)

QCM10 : D faux selon le cours (mais jsp sur UNESS). G12C favorise le maintien en position GTP car elle rend l'hydrolyse naturelle de RAS déficiente, donc RAS garde son GTP et reste activée. G12C n'agit donc pas sur le remplacement du GDP mais après, sur le maintien du GTP.

Au vu de l'annale de 2024-2025 ce n'est pas un détail mais bien à connaître bien dit ,d'accord avec toi l'ancien

→ vrai sur UNESS cheh

QCM 13 : CE

Pour l'item A le Datscan est utilisé en imagerie TEMP (scintigraphie) ; il est écrit "c'est un traceur tep dans la frappe donc a vrai ⇒ faux car on utilise de l'iode 123 utilisé en imagerie TEMP (c'est une erreur dans la frappe)

Pour l'item D, il faut attendre 3 à 5 h après injection pour démarrer l'acquisition qui lui dure 30 min environ. **DONC A ET D FAUX**

QCM 18 (2025_2026) : item A : Vrai, certains peuvent être liés à une carence vitaminique (co-facteur)..**Faux sur Uness, réponses attendues BCDE -2 → c'est vrai cf cours 25/26** pour moi faux, la formulation fait plutôt toutes les maladies sont liées à une carence et pas elles peuvent être liées à ça

QCM 19: erreur dans la correction A faux car les maladies du métabo sont principalement autosomiques **RÉCESSIVES**

QCM 21 : BCE

(2025-2026) item A : a changé → 10 aujourd'hui

Réponse C fausse (BU non mentionnée dans le cours) → mais ca fait quand même partie du bilan de base, en plus sur la bu tu peux voir une augmentation des protéine

22/23 :

Q1 : A vrai :

Traceur = molécule complète utilisée pour l'imagerie.

Marqueur = partie du traceur qui permet sa détection.

Vecteur = partie du traceur qui assure sa spécificité pour une cible biologique.

A retenir : le **loflupane marqué à l'iode 123 (FP-CIT)**. C'est un traceur du versant présynaptique de la synapse dopaminergique, c'est un traceur TEP, son nom commercial est le **DatSCAN**.[®]

bah non traceur = vecteur + marqueur ici le marqueur c'est l'iode et le traceur le FP CIT donc elle est bien fausse mange ton seum

D fausse : perte des neurones dopaminergiques donc la fixation n'est pas pathologique, la fixation est moindre voire disparaît => **j'aurais dit vrai car justement il existe une diminution de la fixation du traceur donc c'est une fixation pathologique (qui n'est pas normale)**

Q2 : BD +12

Q4 et 7 :

E est faux. Car PTCH 1 est autosomique dominant donc transmission mendélienne.

→ oui certes, mais j'aurais dit vrai puisque il ne l'est pas strictement, son phénotype n'est pas prévisible de manière strictement mendélienne (pénétrance incomplète, clinique variable) => d'où la notion de limite

E vrai +2 —> elle sort d'où cette citation ??? pas dans le cours du médulloblastome ?

Aujourd'hui on a une réflexion très linéaire : un gène → une mutation → un syndrome L'exemple du Gorlin montre que ce n'est pas le cas car il y a encore des **facteurs qu'on ne connaît pas**. Le système mendélien est en difficulté.
Pour pouvoir confronter ce symptôme, il faut pouvoir faire des études de pénétrance et de gravités pour à terme prendre en charge au mieux les enfants

Tu peux facilement la retrouver dans une ancienne frappe cryptique de 23-24 nommée "frappe du 19 février" dans le dossier du semestre 2

Q5 : réponse F tout est faux.

Rb est régulé indépendamment de p53. Rb et P53 agissent dans des voies complémentaires mais distinctes. La $\frac{1}{2}$ vie de p53 est très courte en l'absence de stress car elle est dégradée par le protéasome. L'interaction avec MDM2 est inhibée en cas de stress. Et c'est lorsque MDM2 et P53 sont dissociés (donc que p53 n'est pas ubiquitinée par MDM2) que le cycle cellulaire va être restreint.

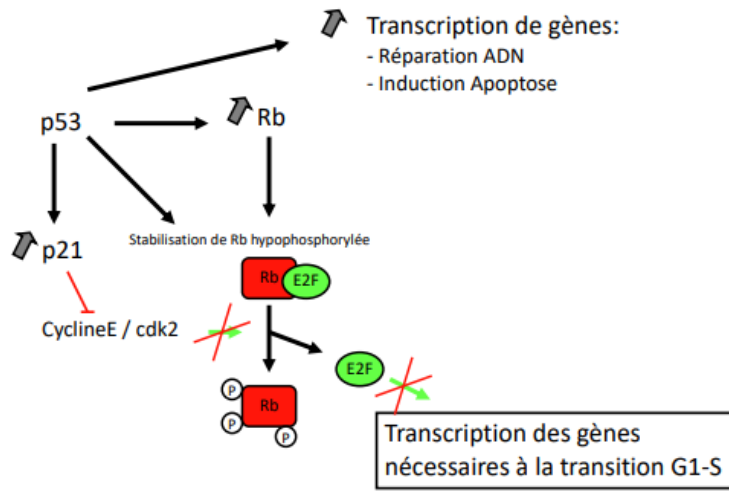
A | B

Je mettrais B vrai : P53 entraîne l'expression de P21 qui inhibe la cycline E/cdk2 et donc la phosphorylation de Rb qui joue sur son activité +2

A faux, P53 contrôle l'expression de P21 et pas du gène Rb. → Si p53 contrôle l'expression de la protéine Rb (et c'est une protéine et pas un gène)

cours : P53 augmente l'expression de Rb donc contrôle de l'expression mais la protéine p53 n'intervient jamais sur son activité uniquement sur son existence. CEPENDANT P53 est un facteur de transcription qui va entraîner l'expression du gène p21. P21 inhibe le complexe cycline E/cdk2, donc il n'y a pas de phosphorylation de Rb donc en soit P53 a un rôle dans l'activité via l'activation de p21 mais bon c'est pas lui directement.

Conclusion : l'item est pourri → complètement d'accord ! Mais j'aurais dit comme toi que la B est vraie aussi d'après ce schéma du cours : on voit d'une part que p53 augmente la transcription du gène p21 avec la grosse flèche grise (dc son expression) et en même tps, elle régule/stabilise la phosphorylation de RB, or, selon la phosphorylation de RB, son activité est différente. Je ne vois pas comment on pourrait mettre faux à A ou B, au vu de ce schéma assez explicite. +4



Mais la A est fausse parce que Rb est une protéine et pas un gène non ? ou alors j'ai rien compris c'est aussi possible → t'as rien compris (le gène permet de produire la protéine Rb)

D et E faux car si stress ou restriction on va avoir une accumulation de p53 et non sa dégradation via MDM2 +7

Réponse A, B et D vraies :

P53 est un facteur de transcription qui va entraîner l'**expression du gène p21**. P21 **inhibe** le complexe cycline E/cdk2, donc il n'y a **pas** de phosphorylation de Rb. Il empêche donc la transcription du gène et la progression dans le cycle, P21 est un inhibiteur. De ce fait, E2F reste séquestré par Rb et la cellule ne peut pas effectuer sa transition G1/S, il n'y a **pas** de prolifération cellulaire.

P53 augmente l'**expression de Rb** donc il y a un pool de Rb **non-phosphorylé** plus important qui peut séquestrer un plus grand nombre de E2F, ce qui empêche la transition G1/S et donc **pas** de prolifération cellulaire = blocage immédiat du cycle. On déplace l'équilibre pour que tout E2F soit séquestré. Si E2F n'est pas libre, il ne peut pas transcrire les gènes pour la transition G1-S.

- p53 active la transcription du gène MDM2
- MDM2 produit ensuite inhibe p53, empêchant une activation excessive.

➡ Un équilibre fin : p53 s'active brièvement pour protéger la cellule, mais MDM2 empêche une activation prolongée qui serait toxique.

Q6 : ACDE

D vraie : un seul allèle muté permet la création d'un oncogène, mais il faut le 2 allèle mutés pour qu'il y est réellement une transformation tumorale non ?

Non c'est bien écrit dans le cours oncologie et aspect moléculaire qu'un oncogène est dominant

mais si y'a une mutation bi-allélique ça favorise la transformation tumorale qm nan ?

Si c'est dominant ça change rien d'avoir les deux ou un seul c'est le dominant qui s'exprime

donc on peut pas dire que c'est faux , que t'en ait un ou deux, ça favorise la transformation tumorale +4 **c'est quasi impossible d'avoir 2 allèles mutés ...**

Peut-être mais la mutation bi-allélique est jamais rencontrée vu que c'est pas viable donc ambigu un peu je trouve +3 pas viable

Ce qui n'est pas viable c'est d'avoir cette mutation au niveau germinale, à aucun moment dans le cours on n'évoque la viabilité d'une mutation bi-allélique d'oncogène

D : Faux c'est pour les gènes SUPPRESSEURS DE TUMEURS (2025-2026)

Q8 : AC

E faux car le risque pour un même cancer augmente pour une fratrie. Risque non nul par définition un risque n'est JAMAIS nul +2

Oui mais le cours dit : => Si un enfant dans une fratrie déclare un cancer, le reste de la fratrie n'est pas à risque SAUF s'il existe une cause génétique sous-jacente. DONC le risque il n'est pas nul +1

L'item est un peu ambiguë (en plus souvent dans une fratrie si une personne est prédisposée génétiquement à un cancer y a des chances que les frères et soeurs le soient aussi)

Dans le cours 25-26 "Pour la famille: un peu plus de risques pour la fratrie MAIS biais de l'étude car pas de FdR des parents" donc c'est bien faux

Q10 : BD

C : FAUX, inactif sur le plan CHROMATINIEN et pas transcriptionnel +12

Oui mais ça empêche quand même l'inactivité sur le plan transcriptionnel je pense non ? +102

Q11 : D

C : niveau traductionnel +3

Q13 : DE plutôt E ?

AB = faux, si on inhibe EGFR on ne change pas le fait que BRAF s'active tout seul donc inutile. Le but des ttt est d'agir sur la molécule mutée et molécule en aval surtout pas en amont (donc A et B fausse)

phrase du cours p25 "Si une anomalie se situe sur une voie de signalisation, il n'y a pas d'intérêt de bloquer en amont (le récepteur par exemple) : il faut cibler la protéine qui est mutée, ou bien en aval."

-1

J'aurai uniquement mis la E, la question est au singulier +

Heuuu, honnêtement vu le nombre de fautes d'orthographe, que ce soit dans les annales ou les frappes, je ne suis pas trop sûre que l'orthographe soit une référence, les « s » ça s'oublie vite...

De plus dans le cours on parle bien de ces deux traitements donc DE semble pas mal.
+2

DE vrai car phrase du cours à propos des mutation BRAF :

Il y a 2 types d'associations possibles :

- Inhibition verticale : on est dans la même voie de signalisation (RAF et MEK), on agit à 2 étages d'une voie de signalisation.

- Inhibition horizontale : on agit sur 2 voies différentes (RAF et PI3K) -> le QCM précise **PI3K α** (qui est utilisé dans le cancer du sein) donc l'item D est probablement faux

Q13 : "13. Vous suivez un patient pour un mélanome. Les analyses génétiques indiquent une mutation BRAF V600E. **QUEL** traitement pouvez-vous proposer ?" on en demande 1 non 🤔?

QUESTIONS DU DOSSIER LIBRE :

QCM 1 : ABC (dans le cours il est bien écrit hypotonie, intervalle libre, hyperammoniémie, acidose etc... on ne parle pas de difficultés à l'alimentation qui orienterait vers un diagnostic d'une MHM)

C : **vrai** dans le cours il y a mauvaise succion + dans les cas cliniques +4

QCM 4 : B → dans le cours, la maladie mentionnée qui donne des ammoniémie aussi élevée est le déficit en OCT (le déficit en ASL n'est pas mentionné) +2 Oui sauf que rien n'empêche la prof de nous donner une autre enzyme à trouver si elle fournit un schéma et qu'elle indique ce qui s'accumule et ce qu'il manque.

Si on se fit à l'image c'est D la bonne réponse IL EST OU LE SCHEMA ? on l'a pas

faut regarder la correction 2022-2023 : le schéma + explication :

- baisse de Butyrate, Leucine, Lysine, Arginine ;
 - hausse de Arginosuccinate, citrulline, Glutamine, Glycine
 - cycle urée
- hausse de Arginosuccinate et citrulline = accumulation car ASL en déficit. D vraie.

21/22 :

20/21 :

19/20 :

QCM 12: C, sur la correction officiel il met que le DatSCAN est un marqueur des transporteurs au niveau de la synapse mais la première phrase du cours sur cette partie c'est qu'on ne s'intéresse "qu'au neurone présynaptique, et non la fente et le neurone postsynaptique", jsp si c'est moi qui cherche trop loin mais c chiant un peu...

-> c'est les transporteurs qui amène les NT à la synapse (donc bien pré-synaptique)

QCM 13 :

C vrai : dans le cas de la thyroïde avec l'iode 131 qui fait de la thérapeutique et du diagnostic en cas de récurrence.

Session 2 :

QCM 11 : item E : non dit

18/19 :

17/18 :

QCM 6 : Item E vrai, si Rb phosphorylé alors libération E2F et prolifération cell = activatrice

Non faux car la phosphorylation inactive Rb, même si elle active le cycle cellulaire = texto cours ...

16/17 :

15/16 :

14/15 :

13/14 :

⇒ UE 5 : Biopathologie

24/25 :

Session 2 :

QCM 12 : item B : vrai **Non, c'est bien faux. Le stade pTNM ne prend pas en compte la taille dans le côlon...**

23/24 :

QCM 1 : C faux, S'il n'y a pas élévation de HCG, on peut pas dire que c'est une tumeur germinale. Ici, ce qui oriente le diagnostic c'est les HCG et non l'AFP (exemple donné dans le cours sur les marqueurs tumoraux). D'ailleurs, on peut avoir une "élévation de l'AFP dans les cytolyses virales". +3

c'est écrit dans la cours que "dans un premier temps l'AFP substitue à la biopsie" je pense qu'il faut donc la considérer vrai -> oui même dans le diapo y'a écrit

- Elévation de l'AFP :
 - Initialement dans les critères diagnostiques : si nodule et AFP > 400ng/mL : CHC, sans biopsie

C VRAI :

Question 1 : (Type: QRM)

Dans quelles situations, les marqueurs tumoraux peuvent-ils être suffisants pour poser le diagnostic de cancer (cad sans preuve histologique nécessaire) :

- ☐ Inacceptable A. CA153 pour le diagnostic de cancers du sein
- ☐ Inacceptable B. PSA pour le diagnostic de cancers de la prostate
- ☒ Indispensable C. AFP pour le diagnostic de tumeurs germinales
- ☒ Indispensable D. HCG pour le diagnostic de tumeurs germinales
- ☐ Inacceptable E. CA125 pour le diagnostic de cancers de l'ovaire

QCM2 (cf la frappe de révision/correction des annales)

A faux : c'est la protéine qui est surexprimée, pas le gène -1 ducoup c'est bien le gène qui est surexprimé pour que la protéine soit surexprimé ? mutation sur la région promotrice = 2 gènes vs transcrits en continu donc tu les surexprimes

Surexpression génique : La surexpression correspond à une augmentation de la transcription d'un gène, et donc une augmentation de l'ARNm produit. Ce phénomène est transcriptionnel et non génomique. Il ne peut pas être détecté directement par FISH, mais plutôt par des techniques comme :

- RT-qPCR (quantification de l'ARNm spécifique).
- RNA-seq (séquençage de l'ARN).
- Immunohistochimie (IHC) pour détecter la protéine résultante.

-> cours sur les pathologies chromosomiques : exemple des lymphomes qui sont des surexpressions géniques, il s'agit de translocations et la FISH est bien présentée et utilisée pour l'étude de ces translocations. Donc QCM2 vrai

QCM 7 :

D faux ? dans le cours il y a marqué qu'un carcinome doit d'abord passer par toutes les différenciations avant d'arriver au statut infiltrant et donc avoir des métastases car "→ Risque de métastases UNIQUEMENT au stade de carcinome infiltrant" +3
D VRAI : confirmé par la prof +1 (25/26)

QCM 9 :

C : vrai écrit mot pour mot dans le cours et dans le diapo de la prof

AGENTS ELECTROPHILES

Alkylants groupements alkyl formant liaisons covalentes avec l'ADN: inhibe réplication et transcription

+ production de radicaux libres: cassures de l'ADN

LES ALKYLANTS et apparentés

- = agents électrophiles
- Substituent l'H⁺ par un groupement alkyl → encombrement stér
- Liaisons covalentes avec l'ADN → l- de la réplication et transcription
- Libération de radicaux libres → cassures

QCM 10 :

B : pourquoi la B est vraie ?

C : vrai ou faux ? faux -> Les chimiothérapies n'ont pas de "tropisme" spécifique, elles ciblent plutôt toutes les cellules à multiplication rapide

E: vraie dans le diapo de la prof cf moodle: Fait partie des EI généraux donc pas spécifique de ce TTT

Alopécie
Syndrome main-pied
Paresthésies

QCM 18 : Item E vraie ? métaplasie engendre plus de tumeurs - > métaplasie = processus réversible physiologique en réponse à agression. Je pense qu'on parlera plutôt de dysplasie en cas de rapport avec un mécanisme tumoral donc E faux

QCM 19 : D vrai : le SSM peut résulter de la transformation maligne d'un naevus préexistant ou apparaître de novo sur une peau saine. oui mais plus fréquent de novo ? Oui plus fréquent de novo, il y a je crois que 25% qui peuvent se transformer et lors du cours révision des lames la prof a bien dit sur la correction que c'est pas significatif donc D faux

22/23 :

QCM 2: ABC

B: Vrai: BCL6 est un facteur de transcription donc si surexprimées : cancer +10 (ici oui, la surexpression de Bcl-6 est présente dans 10% des lymphomes folliculaires mais tous les facteurs de transcription, même uprégulés, ne sont pas "cancérogènes").

D faux +4 : MLC n'existe pas ; c'est MLL et c'est mauvais prono : "Chez l'enfant, quand on a un réarrangement de MLL, on est sûr que la chimiothérapie seule sera insuffisante : il y aura toujours une rechute, on les orientera vers la greffe."

QCM 6 : ACDE

C vraie. S'il survient à 40 ans, un test MSI/RER doit être réalisé => vrai car 40 ans est avant 60 ans +/-9

QCM 9 : B fausse, justement une mutation egfr = surexprimé donc on va essayer d'agir dessus pour repousser le cancer inhib egfr deviennent inutile si une autre mutation apparaît par contre.

B fausse car Une mutation activatrice de l'EGFR (ex. exon 19 ou L858R) rend en général la tumeur sensible aux inhibiteurs de tyrosine kinase de l'EGFR. Toutefois, une mutation spécifique (2ème mutation la plupart du temps) comme T790M ou exon 20 insertion peut entraîner une résistance. Cf cours de biomol

Cf : l'INCA = les traitements actuelles ITK EGFR pour les CBNPC à mutation de l'EGFR (Les molécules concernées par ces recommandations sont les inhibiteurs de tyrosine kinase ciblant EGFR : erlotinib, géfitinib et afatinib.

Ces traitements sont utilisés comme traitements des cancers du poumon non à petites cellules avec mutations activatrices de l'EGFR.)

-> si on utilise des inhibiteurs d'EGFR c'est bien parce qu'EGFR fonctionne trop... et que donc la mutation cause un hyperfonctionnement d'EGFR, donc c'est ce que ciblent les inhibiteurs. L'item n'a pas de sens, donc faux.

Une mutation de l'EGFR est associée à une croissance tumorale incontrôlée, ce qui peut accélérer la progression du cancer. Les cellules tumorales porteuses de mutations de l'EGFR sont très sensibles aux traitements anticancéreux appelés « Thérapies ciblées » ou « Inhibiteurs de la tyrosine kinase de l'EGFR ».

QCM 11: BCD

A faux L'inflammation chronique n'est pas toujours précédée d'une phase aiguë. C'est une évolution simultanée de l'inflammation, de la destruction et de la réparation (diapo Inflammation Turlin 2025)

QCM 12 : D

A fausse non ? : jamais évoqué dans le cours et en plus on a pas forcément une atrophie l'organe peut aussi prendre du volume par accumulation de fibrose +4 cf le foie qui s'hypertrophie quand il est cirrhoté

A bien vrai "Le plus souvent, l'organe fibrosé est atrophié car le volume du tissu fibreux est inférieur au volume tissulaire normal qu'il remplace." source : société française de pathologie, site fourni par les profs d'Ue5 eux-mêmes +1 -> sortie de son contexte, concerne les fibroses localisé seulement, donc A faux logiquement => y a ni contexte ni rien , c'est clairement écrit le plus souvent donc pour moi c'est vrai +1

B fausse : peut aussi être une augmentation des fibres de réticuline ou élastique +18
Oui, mais il y aura toujours une augmentation du collagène, sur ??

Bien faux cours 25-26 c'est l'augmentation d'un des types de fibres: Fibrose dense (= collagène), fibrose lâche (= réticuline) ou fibrose élastigène => donc pas toujours collagène

QCM 13 : CD

C → L'image représente une

maladie de la goutte qui correspond à une surcharge en acide urique

D → La maladie de la goutte entraîne souvent des inflammations des articulations et c'est ce qu'on voit sur l'image ; il y a une accumulation de cellules de l'immunité autour des dépôts d'acide urique +1 **D FAUX** => C'est accompagné d'une inflammation mais c'est une lésion de surcharge et pas une lésion inflammatoire (en mode c'est pas dû à une inflammation cette lésion) + la plupart du temps le prof attend un QRU sur ce genre d'image...*Bien que les cristaux d'acide urique puissent provoquer une inflammation (comme dans la goutte), l'acide urique lui-même n'est pas directement une lésion inflammatoire.* +2

QCM 15 : c'est une fibrose de tissu cardiaque → **BC+8** (cours fibrose)

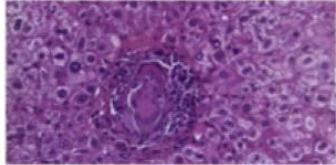
QCM 16 : E fausse Non elle est vraie comme indiquée ci-dessous **BE**

On peut parfois visualiser d'emblée l'agent pathogène.

Cas clinique 1 :
Homme de 35 ans, cholestase biologique, AEG, a voyagé en Afrique, donc une **biopsie** hépatique a été réalisée.

La lésion inflammatoire se situe au centre de l'image.
On peut observer en coloration standard deux éléments :

- Des **cellules inflammatoires en périphérie** (surtout des lymphocytes) d'aspect granulomateux qui entourent un corps étranger. Les cellules inflammatoires sont mononucléées évoquant des lymphocytes et histiocytes.
- Ce corps étranger au centre est un parasite qu'on appelle un **schistosome** (structure avec un petit éperon dans l'axe spécifique de ce schistosome) responsable de la réaction inflammatoire => Granulome autour d'un schistosome



Aspect morphologique de la lésion et le fait qu'il ait voyagé nous oriente vers une **parasitose particulière liée aux schistosomes**. Infection par des parasites qui se collectent dans le foie qui provoquent une réaction inflammatoire dans le parenchyme hépatique.

Oui il y a un granulome mais je n'ai pas l'impression qu'il soit épithélioïde ou qu'il y ai la présence d'une cellule géante +2

QCM 17 : dans le cours cette image correspond à la macroscopie, j'aurais dit réponse B ?+11

Elle est pile dans la partie macroscopie du cours, y'a 0 débat

QCM 18: D +13

A: FAUX: remplacement d'un type cellulaire et non une hypertrophie

college anapath : La métaplasie est une anomalie acquise résultant de la transformation d'un tissu normal en un autre tissu normal = E fausse

E fausse aussi ça peut se transformer mais ça n'en est pas un (ex : boire trop de thé chaud ou fumer = métaplasie de l'oesophage pour autant pas de cancer pour l'instant mais augmentation du risque)

QCM 19 : BE

D faux, très peu de naevus se transforment en mélanome, la plupart sont de novo selon moi la D est bien vraie. **Seulement 20% sont un naevus initialement, donc 80% de novo. Donc D est fausse. On l'a dans le cours le chiffre ?**

Dit à l'oral pendant le cours, l'idée reçue que les naevus puissent se transformer en mélanome à partir d'un naevus préexistant est fausse (80% de novo) +2

infiltrante dans le derme).

Les cellules tumorales peuvent avoir plusieurs aspects :

- Epithélioïde : ressemble à un épithélium, noyau anguleux
- Fusiforme
- Dendritique : avec des prolongements comme des cellules nerveuses.
- Naevocytoïde : ressemble à un naevus, amas cellulaires
 - Ballonnissant avec un cytoplasme clair

Facteurs de risques communs :

- Phototype clair (sujet blond ou roux, éphélides, yeux clairs)
- Nombre élevé de naevi (>50)
- Nombre élevé de naevi atypiques (>10)
- Antécédent personnel de mélanome
- Antécédent familial de mélanome (10% des mélanomes surviennent dans un contexte familial) - Coup de soleil dans l'enfance ou expositions solaires brutales et intenses.

Dans la majorité des cas (80%), le mélanome apparaît **de novo** et non sur un naevus préexistant ou un précurseur.

Prévention :

- Primaire = Photoprotection
- Secondaire = Dépistage précoce

—> examen du tégument dans son intégralité
—> sensibilisation de la population générale

Cliniquement : Critères ABCDE

- Asymétrie
- Bords irréguliers
- Couleur hétérogène (très pigmenté, de façon hétérogène)
- grand Diamètre (>6mm)

dans la frappe de cette année ,

je pense que ça s'applique pour tous les mélanomes dcp D fausse !

QCM 20 : ABE

dans le cours y a que B et E non ? Je confirme **B et E** /\ à différencier mélanome et naevus ! Les éléments histopronostics du mélanome :

- Niveau de Clark
- Épaisseur selon Breslow (<1mm, >1mm ou plus)
- Ulcération (un des critères principaux)
- Index mitotique
- Régression: disparition de cellules tumorales = facteur de mauvais pronostic
- Embols vasculaires ou envahissement (péri)nerveux

C : FAUX, l'élastose n'est pas précisée dans le cours

D : FAUX dépôts pigmentaires = mélé: FAUX: Les tissus peuvent revenir à la normale ou évoluer en dysplasie acquise = donc évoluer en état prénéoplasique qui entame le processus tumoral donc je mettrai VRAI plutôt pour moi

+2anine / l'élément de nature péjorative correspond plutôt l'invasion de mélanocytes dans le derme plutôt que les pigments.

Pour moi D VRAI CF cours mélanome : "Les dépôts de mélanine ne sont pas un argument de malignité lorsqu'ils sont dans les kératinocytes. Par contre une cellule pigmentaire atypique à distance de la basale est inquiétante". +2 la c'est dans le derme c'est atypique je suis d'accord / oui mais dans le QCM on parle de dépôt pigmentaire

dans le derme mais pas de cellule pigmentaire dans le derme pour moi les deux sont différents et un dépôt pigmentaire n'est pas problématique
D fausse dans la correction officielle 2021-2022

QCM 21 : BC ?

C fausse c'est l'embol qui crée l'anévrisme et pas l'inverse. **Faux archi faux un embol ne peut pas créer un anévrisme, un embol crée une embolie d'où son nom. Un anévrisme est souvent causé par une faiblesse dans la paroi qui cause une dilatation.**

D fausse +4

Il n'est pas improbable que cela crée des embolies de cholestérol chez un enfant de 3 mois?

Si si très improbable, plus souvent cause congénitale

QCM 22: AB

E fausse -> +1

Les processus dégénératifs, quant à eux, sont des changements progressifs liés à l'âge ou à d'autres facteurs qui affectent les tissus du corps au fil du temps. L'athérosclérose peut être considérée comme un exemple de processus dégénératif car elle implique une accumulation progressive de dépôts graisseux dans les vaisseaux sanguins. Cependant, un infarctus du myocarde est un événement soudain et aigu qui résulte souvent de ces changements dégénératifs.

QCM 23 : **ADE uniquement**

B : FAUX les inhibiteurs de topoisomérase n'empêchent pas la réalisation des micro coupures, il inhibent la réparation de ces micro coupures. +10

2. Les inhibiteurs de topo-isomérases I et II

Ces molécules vont **inhiber la réplication de l'ADN**. Dégradent la structure de l'ADN

Rappel : les topoisomérases (TI) sont impliquées dans la spiralisation et la déspiralisation de l'ADN en réalisant des **microcoupures** de l'ADN sur un brin (TI-I) ou deux brins (TI-II). Elles vont ensuite réparer ces microcoupures. Les microcoupures sont faites pour diminuer les forces de torsion.

En inhibant ces topoisomérases, on **empêche les réparations**, donc la **coupure** devient **définitive**, ce qui :

- Empêche la progression de la fourche de réplication.
- Entraîne l'**apoptose**.

J'aurais mis B vraie, Si on inhibe les topo-isomérases, je ne vois pas pourquoi ça aurait un impact que sur la réparation (même si dans le cours. Je pense qu'elle fera pas de piège sur ce genre de détails, surtout que juste après elle confond deux classes différentes. +1

C : faux, j'aurais dit qu'il s'agissait des poisons du fuseau +9

1. Les agents intercalants = anthracyclines

Ce sont des molécules à plusieurs cycles aromatiques dont la structure plane permet de **s'intercaler** entre les deux brins. En s'intercalant, elles **rigidifient** la structure et de ce fait inhibent la progression des polymérases, la réplication et la transcription.

De plus, les anthracyclines ont des mécanismes d'actions différents, plus mineurs :

- Inhibent les topoisomérases II (cassure de l'ADN).
- Permettent la formation de radicaux libres (altération chimique de l'ADN) (secondaires).
- Liaison et altération de la fluidité membranaire et le transport des ions (secondaires).

QCM 25: BCE

Grade histologique des sarcomes :

Il repose sur un système simple de grading de la **FNCLCC** (Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer).

Il définit 3 grades de gravité croissante, en fonction de :

5

- Différenciation histologique tumorale :
 - Tumeur bien différenciée (ex : lipome qui ressemble microscopiquement à de la graisse) ou peu différenciée
 - Une tumeur bien différenciée et qui ressemble à du tissu normal est moins agressive, et elle progresse moins vite qu'une tumeur peu différenciée
- Nombre de mitoses : 0 à 9 ; 10 à 19, ≥ 20 (pour 10 champs x 40) $\Rightarrow$ Plus il y a de mitoses, plus la tumeur est agressive
- Nécrose : absente, $\leq 50\%$, $> 50\%$ $\Rightarrow$ Plus il y a de la nécrose, plus la tumeur est agressive

21/22 :

QCM 1 : manque l'image

QCM 16 : C juste ? le "toujours" m'embête

Mélanome acral lentigineux



Il représente moins de 5 % des mélanomes.

C'est un mélanome qui se localise sur les régions palmoplantaires ou l'appareil unguéal. On le voit de façon plus fréquente que les autres chez les sujets à peau noire.



Histologiquement, la lésion forme une prolifération de mélanocytes atypiques d'abord **intra-épidermique**, où les cellules sont alignées dans la couche basale et/ou regroupées en thèques (fig. 29.9), puis qui envahit le derme.

(collège anapath)

Je suis pas convaincu dans le cours c'est dit que c'est d'abord vraiment au niveau de la basale puis que ça remonte et devient intra-épidermique et qu'au final c'est plus le SSM qui est direct intra-épidermique fin je crois

Dans le cours c'est marqué "pas d'ascension intra-épithéliale" ... et jamais un tumeur intra ?

En plus elle est dit "jonctionnelle" donc dans le derme mais également "lentigineuse" ?

je dirai faux car c'est noté pas d'ascension intra-épithéliale

Je pense aussi que c'est faux mais plutôt parce que ça commence bien dans l'épiderme mais quand ça évolue ça part dans le *derme*

QCM 23 je sais pas pour A car pas dans le cours mais toutes les autres sont fausses cf tableau+1 **Pour moi ttes celles qui sont mis oui ou bof dans le tableau peuvent donc avoir une valeur diagnostic donc ABD**

	Dépistage	Diagnostique
PSA	non	oui pour métastases osseuses condensantes
CA 15.3	non (tumeurs avancées)	non
CA 125 cancer de l'ovaire	Non (peut-être des variations ?)	Bof
ACE (et CA 19,9) cancer du côlon	Non	Non
AFP (CHC)	Non ou bof	Non ou bof

ecris dans le cours

→ **Dosage de HCG** : 9 720 000 (normale < 4 chez l'homme, élevé en cas de grossesse chez la femme) : forcément une tumeur germinale (tumeur testiculaire ++ ou ADP lomboaortique) chez cet homme, pas besoin de biopsie.

On est ici dans un contexte particulier car c'est un jeune homme donc il ne doit pas avoir d'HCG. Le marqueur est directement le diagnostic (ce qui est rare) : le marqueur dépasse le gold standard habituel.

20/21 :

19/20 :

QCM 2 : B vrai pour moi on prend tout les ganglions sans exception, d'autant plus ils sont métastatiques macroscopiquement +1

Oui mais vu l'item d'après la prof dans son raisonnement veut nous faire soit cocher l'un soit l'autre après c'est vrai que le B est pas faux mais je le mettrait pas vrai

QCM 4 : (2025-2026) item A : dit en cours : c'est macroscopique ! Les embolies microscopiques ne vont pas être à l'origine de métastases.

Pourtant dans le cours d'oncologie G il est noté ça :

“L’examen anatomopathologique conclut à un adénocarcinome peu différencié avec embols vasculaires microscopiques, stade pT3N1R0: qu’en déduisez vous sur le pronostic de cette tumeur: elle est de mauvais pronostic”

QCM 6 : C fausse : c'est une photo de l'organe donc c'est macroscopique ce qu'on observe donc on peut pas vraiment dire avec certitudes qu'il s'agit histologiquement d'adénomes pcq on regarde pas au microscope là, vous en pensez quoi ?

perso je met vrai car c'est une photo qui est utilisé dans le cours et c'est présenté comme étant un adénome + 2

QCM 12 D vrai ? dans le cours sur les maladie de surcharge : dans la partie des lipides simple en particulier le cholestérol il est possible que : "Le cholestérol qui va s'accumuler notamment dans les macrophages" La stéatose c'est une anomalie des TG et donc pas le cholestérol

QCM 14 : C vrai ?

J'aurai mis BCDE C'est vrai pour les biobanques non ? mais les thumorothèque sanitaire ça conserve pas en soit des virus et des bactéries à la limite des virus dans des cellules si on a à un cancer EBV+ par exemple mais ça conserve pas des virus directement +1

IDEM D faux => c'est pas toujours utilise à la pec , ça peut aider pour la recherche et la santé publique

QCM 22 C texto du cour “Possibilité de thèques (dans les formes évoluées) “ (-1 non dit en 2025-2026 et non visible sur les images)
item B : hors programme 2025-2026

QCM 28

item A : dans la cours il y a marqué : “Toute tumeur des tissus mous, profonde (sous l’aponévrose superficielle) et/ou de taille > ou égale à 5 cm est suspectées d’être un sarcome” or la c’est 4cm donc < 5cm, c’est pas forcément malin du coup ? **Oui mais c’est pas forcément bénin non plus et en plus c’est une tumeur intramusculaire c’est à dire qu’elle est profonde et dans cette phrase du cours c’est bien marqué ET/OU donc pas besoin qu’elle soit supérieure à 5 cm. Item “Compte tenu de la taille”**

QCM 37 : E sûrement vrai (cf cours : Attention les biomarqueurs n’améliorent pas la PEC des patients: pas un diagnostic plus précoce, n’améliore pas son pronostic en cas de récurrence car pas spécifique. Mais ils peuvent être utiles au diagnostic: patient d’emblée métastatique dont on souhaite trouver le tissu primitif à l’origine des métastases.)

Perso j’aurais mis faux dans le doute à cause du “fréquemment”, genre ils sont utiles au diagnostic etc. mais je sais pas si ça veut dire qu’on l’utilise tout le temps

QCM 40 : A vraie ? c’est le principe de la cytogénétique et de l’anapath afin de permet des thérapies ciblées (2025-2026) => **je me dis item clairement faux parce qu’il ya forcément des exceptions on ne va pas tester toutes les tumeurs**

QCM 41 : C marqué dans le cours => Faux : SN38G inactif, SN38 toxique

QCM 42: D, pourquoi on doit prescrire un anti-émétique alors qu’elle a des médicaments qui n’entraînent pas d’effet émétique ? J’aurais mis faux perso +2

18/19 :

14. C fausse? On ne parle pas de démarche qualité à proprement parler pour les biobanques à visée sanitaire dans le cours... Après ça serait logique qu’il y en ait également, mais il ne l’a pas mentionné

18: D fausse : écrit nulle part

17/18 :

QCM 1 : item B : faux → tumorothèque à visée sanitaire : tumeurs pédiatriques + sarcomes + lymphomes (or ici c’est un carcinome)

QCM 4 : item A : faux → embols macroscopiques

QCM 23 : item B : vrai → le lit unguéal et les plantes et paumes sont les seules zone photoexposées sans pigment chez les personnes de couleur donc c'est à ce niveau que survient le mélanome

QCM 30 : item C → vrai (cf internet)

QCM 38 : item A : faux ? Enfant ??? c'est surtout jeune adulte et éventuellement adolescents (15 ans)

16/17 :

15/16 :

14/15 :

13/14 :

⇒ UE 7 : Génétique

24/25 :

QCM 8 : E vrai non ? Le père peut être porteur sain donc l'hérédité peut être autosomique récessive : **je pense qu'ici il faut raisonner avec les FC, qui sont fréquents dans l'hérédité AD mais je suis d'accord que c'est litigieux**

QCM 48 : item D faux → 36 répétitions (C'est à partir de 36 mais du coup = ou > a 42 au final ça reste >36 l'item sera jamais neutralisé) mais d'ailleurs il peut être entre 36 et 42 donc faux. C'est pas vraiment le sens de l'item et sur le fond il a bel et bien raison >42 c'est une pénétrance complète... (36-39 : pénétrance incomplète).

23/24 :

QCM 8 : **ACE**

A bien faux : le plan maladie rare a été prolongé jusqu'en 2023.

QCM 12 : B fausse, Généralement ils n'en ont pas, mais ils peuvent présenter des symptômes, contrairement aux femmes qui sont asymptomatiques (voir fiche de révision sur l'AAEMR) +1. **B Vrai (cf correction UNESS) elle est où la correction UNESS ?**

D faux ? Sd X fragile + prémutation = facteur de risque IOP

E vraie non ? C'est que lorsque l'homme porte une mutation complète du gène FMR1 qu'il est stérile, hors dans l'item il porte une prémutation donc il peut avoir un enfant avec une mutation complète. -1 → non car c'est quand les femmes transmettent la mutation que le nombre de triplet augmente

QCM 16 : B fausse non ? +1 dans le cours il y a écrit ça :

⇒ Le médecin ne peut informer la famille sans l'accord du patient mais la responsabilité civile du patient est engagée (il n'y a pas encore eu de contentieux en France à ce sujet).

Ici on parle de la démarche de la transmission d'infos aux apparentés, la démarche est de base de l'expliquer au patient (pour qu'il prévienne sa famille). Mais c'est OBLIGATOIRE de lui expliquer. Donc s'il veut pas il aura des problèmes et le médecin aura fait son job. +2

→ oui mais du coup l'information à la famille est bien obligatoire (dit dans le cours) mais pas quelle que soit la volonté du patient "Le patient refuse que sa famille soit informée. Cela permet de ne pas rompre le secret médical, de laisser la liberté de choisir au patient, on ne va pas au-delà de sa volonté."

Je pense que le "quelle que soit sa volonté" c'est plutôt dans le sens même si il a pas envie il a pas trop le choix (sinon responsabilité civile) mais ça reste quand même une obligation

B vraie +1

D fausse ? cf texto cours ECGP :Le patient souhaite que le généticien informe sa famille à sa place (s'il n'a plus de contact par exemple) : le médecin doit obtenir la liste des coordonnées des membres à contacter sous forme de documents écrits et signés. Cette information à la famille pose le problème du risque de rupture du secret médical,

QCM 18 : A Faux : Certains centromères n'étant pas spécifiques, on peut pas faire la numération (13/21 - 14/22) **Vraie: les sondes centromériques sont utilisées pour la numération chromosomique sauf pour les k 13/21 et 14/22 (écrit noir sur blanc dans le diapo de Jaillard sur les Techniques de cytogénétiques) :**

QCM 27 : D fausse : perte de matériel chromosomique sur le chromosome 12 / gain sur le chromosome 1 → Pourquoi ?? *Le deuxième chromosome 12 est plus long.*

confirmation sur l'ACPA qui suit : del sur le chromosome 12 et duplication chromosome 1 oui mais ca on le sait pas au départ

Les chromosomes sont classés dans l'ordre décroissant sur le caryotype. Le ch 12 est plus grand que le 11 donc gain de matériel génétique +1

bah oui mais justement y a une perte pas un gain de matériel chromosomique

*

puisque'on est sur une délétion au niveau du chromosome 12 ? D faux ?--> L'ACPA n'est sûrement pas complète, peut être que sur le bras long on a un énorme gain de matériel génétique, elle joue sur le fait qu'on est censé connaître la classification de Denver donc si K12>K11 il y a forcément du gain

QCM 39 : D fausse ? : quand un gène est soumis à une empreinte sur un chromosome, il ne s'exprime PAS sur ce même chromosome.... → la phrase nous dit simplement que pour les gènes soumis à empreinte on a une expression monoallélique,c'est à dire que cela permet à 1 seul des 2 allèle de s'exprimer. **-1 phrase du cours : L'empreinte parentale est l'expression monoallélique de certains gènes dépendante de l'origine chromosomique maternelle ou paternelle.**

QCM 46 : B VRAI, cf le cours : Le risque de récurrence est plus élevé si le proposant est du sexe le moins souvent affecté. Car le nombre de facteurs nécessaires à l'apparition de la maladie est plus élevé

-1 bah faux puisque l'item dis que le risque de récurrence est plus faible si le proposant est du sexe le moins souvent affecté

22/23 :

QCM 1 : AC

A fausse ? Objectif de l'oncogénétique : diminuer l'incidence et la mortalité du cancer dans la population générale et aussi dans la population à risque. Donc pas uniquement dans une population à "très haut risque". +4

→ C'est pas mis uniquement pour les population à très haut risque donc l'item en lui même n'est pas faux +11

Réponse : AC correction 2023 des profs

Question 49 : (Type: QRM)

Principe de l'oncogénétique

- ☒ *Indispensable* L'oncogénétique a pour objectif de diminuer l'incidence et la mortalité des cancers au sein

Auteurs: Sylvie ODENT		
Co-auteurs:		
Relecteurs:		
Date de création: 28/11/2023	Version: 1	Page: 19/20

Référence: fc0a7e80-ebbe-410d-ae44-1092edcfc349

- A. d'une population à très haut risque d'en déclarer au cours de leur vie
- ☒ *Indispensable* B. Pour repérer les familles à risque il suffit de procéder à un examen clinique reposant essentiellement sur l'interrogatoire
- ☐ *Inacceptable* C. L'estimation du risque pour une personne de déclarer un cancer dans le futur ne repose que sur la mise en évidence de mutation constitutionnelle
- ☒ *Indispensable* D. Il existe deux grands principes pour diminuer l'incidence et la mortalité des cancers quelle que soit la population cible : Le dépistage et la prévention. Mais les modalités changent en fonction de la population cible
- ☒ *Indispensable* E. Le conseil génétique n'a d'intérêt que si un dépistage ou une prévention sont possibles ou si les traitements des patients atteints de cancers peuvent être modifiés par cette découverte

QCM 3 : BDE

- C Faux d'après moi car si on prend l'exemple du gène BRCA1/BRCA2, on ne va pas dépister systématiquement une jeune fille de 18 ans (vers ces âges là quoi) +8 De la même manière, on ne dépistera pas la mère qui a 80 ans par exemple. **Non mais on peut recommander de le faire quand même car ces personnes ont la possibilité d'avoir une prédisposition au cancer, donc si elles sont d'accord de se faire dépistage c'est bon. Comme l'item c'est "systématique de recommander" pour moi ça marche quand même ?**

Pour moi l'item est bien faux car la partie systématique de dépister est vraie par contre pas à tous les âges car illégal chez les mineurs si pas d'intérêt à court terme (ex un cancer qui se dvp à 60 ans en moyenne pas d'intérêt tant que la personne est mineure, vu en cours cette année (25-26)) -> faux car dépend de l'âge du patient (si sujet jeune et pathologie sans TTT, pas hyper utile , plus angoissant qu'autre chose), du gène et du contexte

- D: fausse pour moi -> je ne vois pas quel risque de cancer nous fait faire un dépistage pré natal. Ça reste un risque, mais on ne va rien proposer derrière donc on ne le fait pas.+2

Bah si justement dans le cas de la neurofibromatose risque de cancer plus élevé ou dans Syndrome de Beckwith-Wiedemann aussi donc c'est important d'en discuter avec les parents +2

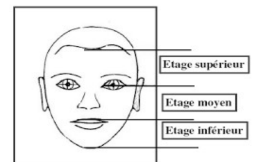
QCM 7 : BD

- B Vrai : Image du diapo du Pr. Jaillard :

Apparence normale à la naissance cf Orphanet

42 – AS : aspects cliniques

- Dysmorphie faciale
 - Hypoplasie étage moyen
 - Enophtalmie
 - Philtrum court
 - Macrostomie
 - Prognathisme



- D VRAI : image du diapo elle dit bien que ça peut être hérité :

4. Recherche de mutations du gène *UBE3A*
 - Séquençage Sanger
 - Panel Déficience Intellectuelle ou Exome

ANGELMAN

→ Autosomique dominant
Récurrence 50% si
héritée

- D vraie : mutation *UBE3A* peut être héritée donc familiale; rien à voir les formes familiales c'est aussi appelé "mutations privées" c'est pour des maladies comme l'ostéogénèse imparfaite où les malades porteront des mutations qui leur sont propres et qui se transmettent (je parle bien des mutations spécifiques), j'ai pas le souvenir d'avoir vu que pour Angelman il existe des formes familiales dans le cours, donc D bien fausse ; pour moi il y a des formes familiales mais c'est sans lien avec *UBE3A* mais lié au mosaïque germinales donc ça peut être n'importe quelle modification génétique (del, dup, disomie...). +2 (mais évoqué dans le cours des mutations à empreinte et pas dans le cours de Jaillard) Vous êtes sûrs ? psk ds le cours, c'est marqué que seul le Digeorges est un sd microdélétionnel hérité et la prof met aussi ds son diapo "de novo ++"

D vrai "3 - PWS et AS : Conseil génétique

En cas de microdélétion identifiée chez le patient, on réalise un caryotype chez les parents et une étude ciblée (FISH) chez les parents de la région 15q11q13 (absence de signal rouge sur le chromosome 15), pour savoir si c'est de novo ou pas.

Si de novo++ : risque de récurrence = 1% lié à la mosaïque germinale ."

selon le Dieu ChatGPT a D est fausse ->!

C'est rare mais ça existe. Pr moi D vrai

dcp c'est vrai ou faux ?

D : Vrai, item confirmé par Anna Lokchine (2025-2026) →BD

De: "Anna Lokchine" <anna.lokchine@univ-rennes.fr>
À: "
Envoyé: Jeudi 6 Novembre 2025 23:34:43
Objet: Re: [med-dfgsm3-2526] lien klaxoon TD1

Bonsoir

Mali avec sujet : Re: [med-dfgsm3-2526] lien klaxoon TD1
1 - On propose systématiquement un DPN d'emblée sur SAE. Le DPNI a plutôt un intérêt pour le dépistage de la T21, principales aneuploïdies. Il existe des cas particuliers, mais ne vous embêtez pas trop avec ces subtilités.
2 - La réponse est donnée dans le cours du Dr Paul Rollier sur les maladies à empreinte, elle est écrite noire sur blanc sur son diaporama, je suis toujours étonnée de voir que cette question fait autant débat... Vous répondez déjà à très justement à cette question dans votre raisonnement. Si la mère est porteuse du variant (sur le chromosome hérité de son père, donc sans impact pour elle) et qu'elle le transmet, c'est bien une forme familiale, puisqu'il existe un risque de récurrence pour la descendance qui est égal à 50%.

J'espère avoir répondu à vos interrogations, n'hésitez pas si vous avez d'autres questions,

Bonne soirée,

Anna Lokchine

De:
À: "Anna Lokchine" <anna.lokchine@univ-rennes.fr>
Envoyé: Jeudi 6 Novembre 2025 20:19:48
Objet: Re: [med-dfgsm3-2526] lien klaxoon TD1

Bonjour,

Je me permets de vous écrire car j'ai deux questions que me sont restées en suspens et je souhaiterais avoir si possible une réponse.

1- Dans le cas où il y a des SAE doit-on obligatoirement réaliser un DPN ou est-il préférable de faire un DPNI avant ?
2- Dans le syndrome d'Angelman, le gène UBE3A peut être muté, de ce fait la mère peut potentiellement en être porteuse sur l'allèle paternel mais ne pas l'exprimer. Toutefois l'enfant héritant de cet allèle (qui aura reçu la nouvelle empreinte maternelle), déclarera un syndrome d'Angelman, cependant ces individus ont très rarement de descendance. Existe-il donc des formes familiales d'Angelman ? C'est une question tombée en annale en 2022-2023 mais personne n'est d'accord quant à la réponse juste.

QCM 18: A faux Fish ciblant le bras long (et non le bras court) étant donné que l'on suspecte une microdélétion en 22q11.2 +6

B faux ? Une FISH avec sonde peinture cible plutôt les remaniements de grande taille ou il s'agit d'une micro-délétion

→ pour moi ce sont surtout les anomalies qualitatives (translocation +++) . +3

Quelqu'un a-t-il la réponse svp ? Réponse C seulement ?

non on peut faire de la FISH ici Cf cours Mme Jaillard Microremaniements + Cf HAS : "La délétion 22q11 peut être diagnostiquée par une technique FISH avec une sonde spécifique de la région."

Le diagnostic est évoqué cliniquement et confirmé dans plus de 95% des cas par la recherche de la microdélétion chromosomique 22q11.2. Cette microdélétion n'est pas visible sur le caryotype standard. Lorsqu'elle est suspectée, il faut en demander la recherche au laboratoire de cytogénétique par une analyse ciblée en FISH (Fluorescent In Situ Hybridization). Elle est toujours identifiée par un caryotype moléculaire (puce ADN ou ACPA).

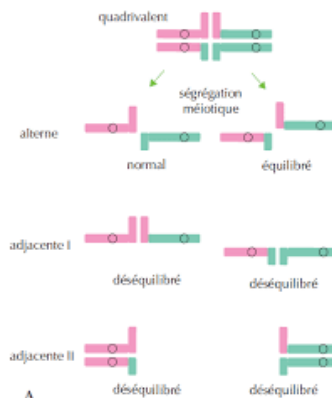
→ Réponse C uniquement

QCM 20:D ->Faux Le trivalent est observé dans les translocations robertsoniennes.

Dans une inversion, on observe plutôt une boucle d'inversion à la méiose.

+2

QCM 24 : C fausse : la ségrégation alterne produit des gamètes équilibrés dans le cas



de la translocation réciproque →

(2025-2026) : D fausse : C'est forcément déséquilibré d'avoir 3 chromosomes dans un gamète et 1 dans un autre +3 → (2025-2026) Le syndrome d'Emmanuel en est un exemple, il y a une ségrégation 3: 1 viable et équilibrée → Viable oui, mais pas équilibrée donc FAUX

QCM 25: C fausse Mutation ponctuelle du gène RAI1 observée dans 10% des cas (diapo Jaillard sur les Microremaniements)

QCM 29 : B vraie ? : il y a une variabilité phénotypique féminine ça peut être moins grave/prononcé chez la femme donc l'absence de difficulté n'exclut pas le fait qu'elle puisse être porteuse de mutation complète ?? -1 je pense qu'ici on nous aurait dit qu'elle aurait des symptômes quand même **1/3 de femmes avec mutation complète sont asymptomatiques donc oui B est vraie**

E fausse : (2025-2026), les apparentés du patient II-4 (soit ici la patiente II-2) doit informer sa sœur, si refus le médecin peut le faire si accord.

>réponse BCD ?

QCM 30 : **ABCE**

- **D FAUX** car il faut au moins 2 critères sur les 7 pour poser le diagnostic C'est possible d'être porteur sain pour une maladie AD lorsque celle-ci ne possède pas une pénétrance complète; contrairement à la neurofibromatose de type 1 qui en possède une. Dans tous les cas ici, le père n'a qu'une seule caractéristique donc il n'est pas porteur.

- **E VRAI** - D'après le cours orphanet 50% des cas de neurofibromatose sont de novo

E faux ? si les parents n'ont pas de taches café au lait ca ne veut pas dire qu'ils n'ont pas la mutation ... en soit peut être vrai j'ai demandé à la prof et si les parents ont beaucoup de tache café au lait même sans autre signe et ont un enfant atteint on considère qu'ils sont sûrement atteint et on fait un test génétique c'est le seul cas ou y a pas besoin de deux critères c'est un peu le signe "obligé" (le mot probablement est un peu ambiguë...)

Pr moi E fausse : il y a plein d'autres signes de NF1 et c'est pas parce qu'il n'y a pas de taches café au lait qu'il ne peut pas y avoir d'autres signes +6

En TD, la prof a dit que si on voit en consult un enfant avec NF1, on fait un exam clinique aux parents et s' ils sont porteurs ils auront la plupart du temps des taches café de lait, donc en vrai si on voit rien on peut se dire que c'est sûrement de novo, **Par définition, on pose le diagnostic de NF1 si au moins 2 critères sur les 7 sont remplis. le fait de ne pas avoir uniquement les taches café-au-lait n'est pas suffisant, à mon sens, pour exclure qu'ils puissent être malades +5**

Mais c'est écrit "probablement", donc c'est une supposition.

QCM 31 : **C**

D fausse : la consanguinité est à risque de retrouver le même gène muté chez les 2 parents → quand maladie récessive liée à l'X, le garçon récupère le X de sa mère et le Y de son père, donc il peut pas récupérer les 2 allèles mutés de ses parents (car X et Y n'ont pas les mêmes gènes). Surtout qu'en pratique je pense qu'une personne va rarement se reproduire avec son cousin qui a déjà une maladie génétique (le père est forcément malade car lié à l'X).

Mais une fille peut récupérer les deux X muté de ses parents donc c'est possible +2

QCM 32 : CDE / **CE**

C vraie → grande hypotonie neonat avec amimie. +6

D vrai : dans les forme très graves **dans quel cours ?**

D Faux => vu en TD et en cours (empreinte parentale), les 3 pathologies génétiques ayant une hypotonie néonatale sévère sont :

- Amyotrophie spinale infantile
- Prader willi
- Dystrophie myotonique de Steinert

Phénylcétonurie peut donner une hypotonie comme la T21 mais c'est pas forcément majeur/sévère et c'est APRÈS alimentation, donc pas vraiment néonatal. +4

sisi hypotonie néonatal c'est écrit

QCM 33 : **BDE**

A fausse :

Selon le nombre de répétitions du triplet :

- Entre 5 et 45 fois, la taille restera stable et sera transmise telle quelle : protéine normale.
- Entre 60 et 200 répétitions : on parle de prémutation (protéine normale) (en général il n'y a pas de symptôme). La personne n'est pas malade, mais peut transmettre la maladie à la génération suivante. La mutation devient instable
- + de 200 répétitions : mutation complète avec méthylation donc pas de protéine. La personne est malade.

Si elle a une DI légère, elle a un symptôme donc elle est malade donc elle a plus de 200 mutations, donc A vraie ? Non vu que la DI peut juste être lié à autre chose l'énoncé précise bien que le résultat c'est prémuté donc c'est prémuté

B vrai : c'est une femme donc on peut passer de l'état prémuté à l'état muté

Vous rendez un résultat moléculaire de prémutation au locus FMR1 à une femme de 20 ans avec déficience intellectuelle légère :

- ☐ *Inacceptable* A. Elle a obligatoirement plus de 200 répétitions CGG.
- ☒ *Indispensable* B. Elle peut transmettre une mutation complète.
- ☐ *Inacceptable* C. Cette prémutation **FMR1** explique sa déficience intellectuelle.
- ☒ *Indispensable* D. Elle a un risque supérieur à celui de la population générale d'insuffisance ovarienne prématurée.
- ☒ *Indispensable* E. Il faut proposer de dépister ses apparentés.

QCM 34 : **DE**

Question 9 : (Type: QRM)

Après avoir rendu un diagnostic de mucoviscidose chez un enfant, confirmé sur le plan moléculaire (parents hétérozygotes sains, non apparentés), vous faites le conseil génétique dans la famille (prévalence des porteurs en population générale : 1/25) :

- ☐ *Inacceptable* Le frère de ce patient, qui a 10 ans et est en bonne santé, a un risque sur deux d'être

- A. porteur sain.
- ☐ *Inacceptable* B. Le couple n'étant pas consanguin, vous ne pouvez pas lui proposer un diagnostic prénatal pour une prochaine grossesse.
- ☐ *Inacceptable* C. La tante maternelle du patient (non apparentée à son conjoint) a un risque sur 150 d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.
- ☒ *Indispensable* D. L'oncle maternel du patient (non apparenté à sa conjointe) a un risque sur 200 d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.
- ☒ *Indispensable* E. Dans la population générale, le risque à priori pour un couple non apparenté d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose est de 1/2500.

A faux -> le 2/3 c'est correct. Admettons A c'est l'allèle sain, a l'allèle muté dans le cadre de la mucoviscidose qui est une maladie autosomique récessive : on sait déjà qu'il n'est pas aa, dont soit il est Aa, soit aA, soit AA. Ça fait 2/3 d'être porteur sain et non pas 1 chance sur 2.

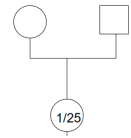
Cf cours : ->

Une personne normale dans la fratrie a alors 2/3 de risques d'être porteuse de la mutation. B fausse ils sont à risque de 1/4 d'avoir un enfant porteur on peut donc leur proposer le fait que le couple ne soit pas consanguin ne change rien consanguin ou pas ça change rien en effet mais ça ne rend pas l'item faux pour autant, on peut toujours leur proposer un dpn

C faux cf la D pour moi C Vrai car 2/3 (probabilité de l'oncle d'être porteur)x1/25(probabilité de sa femme)x1/4(probabilité de transmission des parents à leur enfant) = 1/150 +2

D vrai calcul simple il a 1/2 d'être porteur sain (on considère que les parents sont porteur sain aussi j'imagine vu qu'une des fille à l'allèle ça paraît logique si on commence à imaginer qu'il y en a que un des des deux qui est porteur sain ou que l'un est atteint de la muco on est pas sortie de l'auberge ça reste un item foireux on est d'accords il faudrait toute la famille pour faire des calculs sûr) multiplié par les chances que sa partenaire le soit 1/25 multiplié par les chances que l'enfant ai les deux 1/4 = 1/200

on sort d'ou que l'oncle est $\frac{1}{2}$ ptdr, si c'était dominant oui mais la c'est récessif et y'a marqué nul part que les grand parents sont porteur → tu dois faire le tableau de gamètes qu'on a vu en TD. Un des grands parents de l'enfant a forcément la mutation à l'état hétérozygote vu qu'elle a été transmise à la mère → l'oncle et la tante ont donc 1 risque sur 2 aussi d'avoir récupéré cet allèle



E vrai $\frac{1}{25} * \frac{1}{25} * \frac{1}{4} = \frac{1}{2500}$ d'ailleurs en pop y a 1 cas pour 2500 naissances c'est marqué dans le cours → FAUX, la prof disait que c'était INITIALEMENT déduit à $\frac{1}{2500}$ mais maintenant, lorsqu'elle calcule le risque, elle compte comme le risque dans une population normale de $\frac{1}{25}$ Mais ça voudrait dire que une grossesse sur 25, le gamin a la mucoviscidose... ??? Non c'est bien $\frac{1}{2500}$ $\frac{1}{25}$ taux d'hétérozygotes, pas de malades

QCM 36 : ABCD D VRAI ? il peut engager sa responsabilité civile qd il prévient pas la famille s' il a une maladie, c'est considéré comme risque judiciaire +14

QCM 37: ABCDE

A: mise en avant du droit des tiers par communication de l'information à la parentèle

B: volonté de protéger former plutôt? les médecins prescripteurs. B Vrai. Protéger dans le sens où lorsqu'ils préviennent les patients des risques ils sont "déchargés" légalement.

E Vrai ? le secret est fragilisé car le médecin en prévenant la famille qui est loin ils peuvent deviner de qui il s'agit avec la ville d'origine

Question 15 : (Type: QRM)

L'évolution de la réglementation (loi, décret...) en génétique est caractérisée par:

- ☒ Indispensable A. La mise en avant du droit des tiers (apparentés)
- ☐ Inacceptable B. Le souhait de réserver la prescription des examens de génétique aux seuls médecins généticiens
- ☒ Indispensable C. Le respect de l'autonomie de la personne
- ☒ Indispensable D. La volonté de limiter toute forme d'eugénisme
- ☒ Indispensable E. Une fragilisation du secret médical

QCM38 : BCE +3

D - Faux, "pour toute personne qui en ferait la demande" → il doit y avoir une indication même si l'on demande le consentement au patient, en plus on a vu que les parents veulent demander pr les enfants parfois sauf qu'on ne peut pas car pas de diag pré-symptomatique chez le mineur

Pq pas la A? ca existe pas on va jamais faire un test génétique de tout le monde juste comme ça ça servirait pas à grand chose

Question 13 : (Type: QRM)

La nouvelle loi relative à la Bioéthique votée le 2 août 2021 autorise les tests génétiques :

- ☐ Inacceptable A. Pour des personnes en bonne santé dans le cadre d'une politique publique de santé
- ☒ Indispensable B. En période néonatale comme un outil de dépistage
- ☒ Indispensable C. Pour des personnes décédées
- ☐ Inacceptable D. Pour toute personne qui en ferait la demande
- ☒ Indispensable E. Pour des personnes dans l'incapacité de donner leur consentement (coma)

QCM 42: DE

B: vrai : "il n'y a aucun risque qu'une maladie mt de transmission maternelle touchant un homme atteint se transmettre à ses enfants" donc pour moi une maladie mt est uniquement transmise par la mère mais un homme peut être atteint **Pou_r moi B fausse +7** car les protéine qui code pour les mito sont aussi codé par l'ADN nucléaire donc un homme peut transmettre une gène muté qui impacte les mito ou mutation de novo **cf cours • Cytopathies mitochondriales à ADNmt normal : Il y a une mutation d'une protéine nucléaire nécessaire à la fonction de la mitochondrie. Ainsi les lois classiques de la génétique mendélienne nucléaire s'appliquent (mutation autosomique récessive, mutation autosomique dominante, liée à l'X). → Cela représente la majorité des cytopathies mitochondriales**

Cours de 2023: "Hérédité uniquement maternelle" → **B bien vraie !!! +12 -1**

La mitochondrie est héritée seulement de la mère mais une maladie mitochondriale peut être transmise en mendélien si origine nucléaire +1

Bien faire la différence entre maladie mitochondriale et génome mitochondriale : (voir les anciennes annales) B fausse

CDE?

C vraie : première phrase du cours "Les maladies mitochondriales sont des maladies héréditaires du métabolisme, rares, non mendéliennes, mais ce sont les maladies héréditaires du métabolisme les plus fréquentes (et pourtant pas les plus connues)." **Faux** "Dans le cas des maladies mitochondriales nucléaires, la transmission peut suivre les règles de l'hérédité mendélienne. Ainsi, tant le père que la mère peuvent transmettre ces mutations à leur descendance. Cela contraste avec les maladies mitochondriales traditionnelles, où seules les mitochondries de l'ovule de la mère sont généralement héritées." **+1**

QCM 44 : ACD

- C VRAI "nvx ttt Nusinerson, Risdiplam" +4

QCM 45 : CD

B FAUX, dilatation de l'aorte n'est pas le symptôme principal (ca serait plutôt anomalies squelettiques). **J'aurais mis vrai, je sais pas où c'est écrit que les anomalies**

squelettiques sont le symptôme principal. Surtout que c'est marqué que la dilatation est dans les signes majeurs +2

Faux-> L'aorte ascendante comprend 2 parties : les sinus de Valsalva et la partie tubulaire juste au-dessus de ces sinus. (le sinus de Valsalva est explicitement cité dans le cours) +1

- **Système cardiovasculaire** → partie qui fait la gravité de la maladie : ○ Signes majeurs : dilatation de l'aorte ascendante, souvent au niveau du sinus de Valsalva avec risque majeur de dissection aortique.

- **Squelette** : déformations variables, notamment thoracique, on peut souvent retrouver un pectus excavatum (sternum enfoncé) ou carinatum (en dehors). Très souvent des scolioses sévères à la puberté qui nécessite le port d'un corset / intervention chirurgicale). On peut mesurer l'envergure (taille = envergure normalement) : ici le rapport envergure/taille > 1,5.
 - **Extrémités** : arachnodactylie (doigts fins, longs, laxes), signe du poignet (faire le tour du poignet avec le pouce et l'index et signe du pouce (le pouce plié dépasse la surface de la main) Les pieds sont longs et fins.

QCM 46 : **AD** +1

E est fausse. Phrase du cours " père-fils. Une transmission père-fils ne peut être que dominante autosomique car le père transmet son Y." +83

Mais fréquence et sévérité sont deux choses différentes

Perso je le vois précisé nulle part dans le cours, que ce soit Mutations instables ou Hérité Autosomique Dominante, donc je le considérerais comme faux

mutation instable = les femmes amplifient la mutation et la rendent plus sévères ?
du coup c'est le femme qui sont plus sévère pas les hommes (item)

QCM 48 : AD

C - fausse non ? J'ai rien trouvé dans les cours ou sur internet la dessus

Idem, c'est une maladie autosomique dominante je ne vois pas pourquoi les hommes seraient davantage touchés que les femmes (si c'était le cas ce serait lié à l'X)

internet=Hommes et femmes sont touchés avec la même fréquence

Attention on ne parle pas de fréquence mais de sévérité dans l'item... Mais ça me dit rien dans tous les cas

QCM 49 : **CDE**

B - faux il me semble : la séquence de potter est la csq mécanique d'un oligo-amnios. Or on peut retrouver un oligo-amnios dans la cas de rupture prématurée de la poche des eaux, s'il y a une pré-éclampsie ect... et aussi si le fœtus a une agénésie rénale. Mais vu le " toujours" je mettrais faux. Je suis d'accord, il y a parfois une part de génétique mais pas toujours +3

QCM 50 : **E**

D fausse, bénéfique pour test génétique car risques cardiaques et anesthésiques (donc même si pas de traitement, on dépiste) +1 :

Étude des apparentés : diagnostic pré-symptomatique

Justifié par les risques cardiaques et anesthésiques (ces patients sont en effet particulièrement à risque lors du processus d'anesthésie). Une consultation pluridisciplinaire est conseillée.

Une femme de 20 ans, apparemment en bonne santé, consulte car elle vient d'apprendre que sa mère serait atteinte d'une dystrophie myotonique de Steinert

- ☐ *Inacceptable* A. Vous lui faites immédiatement une prise de sang pour savoir si elle est atteinte aussi
- ☐ *Inacceptable* B. Vous lui expliquez que si elle a hérité de la maladie, ce sera moins grave que chez sa mère
- ☐ *Inacceptable* C. Vous lui expliquez qu'elle n'a pas de risque particulier car la maladie est récessive autosomique
- ☐ *Inacceptable* D. Il n'y a pas de bénéfice direct pour elle à faire un test génétique car il n'y a pas de traitement
- ☒ *Indispensable* Vous lui proposez de rencontrer un(e) psychologue avant de faire le test génétique

21/22 :

QCM 3 : B faux : T21 n'est pas prioritaire?

Dans le cours de l'empreinte génitale il y a écrit "les 3 grandes étiologies d'hypotonie sévère chez le nouveau-né sont :

- Sd de Prader-Willi
- Amyotrophie spinale infantile
- Steinert congénital"

On n'est pas dans le cas du "sévere" ici, B vrai

QCM 16 : item E vrai (dit en 2025-2026 en cours !), il fait repérer ceux qui ont vraiment la mutation au sein de la famille (logique sinon on ne peut pas parler de phénocopie). C'est bel et bien faux, il faut être logique, on va chercher l'analyse chez d'autre individus pas "multiplier" les analyses...

QCM 19 : ADE

- **D : délétion de 5 MB = caryotype / ACPA: délétion de 150 kB (+3) pour moi elle est qd mm vraie l'ACPA permet de détecter les délétions de 150kb et plus donc aussi 5 Mb ? +3**

- **E fausse +1 l'ACPA ne permet pas de détecter les triploïdies (la trisomie 21 n'est pas une triploïdie ?) (+1) → ne détecte pas les triploïdies X mais les reste c'est ok !**

Que ce soit la D ou la E, même problème de grande taille pour l'ACPA comparé à d'habitude, mais l'ACPA peut bien détecter les délétions/duplications à partir de 150 kb donc ok pour trisomie 21 et délétion de 5 Mb même si le caryotype ou la FISH restent les techniques de référence, en première intention (chat GPT OK avec ça)

QCM 38 : Mail envoyé à Sylvie Odent le 2/12/24 : ABCD

CHATGPT a dit : BCD

A. Autosomique dominant : Peu probable, car un trait autosomique dominant serait généralement présent dans chaque génération. (*donc possible si mutation de novo mais ici on parle de transmission ce qui implique qu'un des parents soit porteur*)

B. Autosomique récessif : Plausible, car un trait autosomique récessif peut sauter des générations, et le garçon pourrait être le seul cas si les parents sont porteurs sains.

C. Récessif lié à l'X : Moins probable, car cela impliquerait une transmission plus complexe, et

D. Mitochondrial : Moins probable, car les maladies mitochondriales sont généralement transmises par la mère, mais le garçon est le seul cas.

ATTENTION : CHATGPT dit beaucoup de bêtises, il ne faut pas le substituer au cours pour aller plus vite dans les corrections

Je confirme puisque mon chat gpt m'a dit ABCD :)

A : vrai, de novo

B : vrai : 2 parents porteurs sains

C : vrai : mère porteuse saine transmet son X malade au garçon (le père donnant le Y il n'a qu'un X donc forcément malade)

D : vrai : de novo ou par mère asymptomatique

Conclusion : ne pas faire confiance à chat gpt pour tout, demandez lui s'il est sûr et en creusant il ne sort pas tj la même réponse

dans le cours c'est écrit que de novo ça arrive pas mal de fois pour :

- Achondroplasie (80%)
- Neurofibromatose de type 1 (45%)
- Maladie de Marfan (50%)

Donc ABCD → oui mais là on demande quel mode de transmission il y a eu, or si c'est de novo ya pas eu de transmission du coup

Mail envoyé à Sylvie Odent le 2/12/24 : ABCD donc arrêtez de vous prendre la tête :)

QCM 49 : Réponse E (vu avec la prof de TD)

D vraie : deltaF508 donne une mutation frameshift. J'ai littéralement l'inverse dans mes notes car c'est un codon (de 3 bases) qui est délété, pas une seule base, pour qu'il y ait décalage, il faut un multiple de 1 ou 2. +2 c'est pas frameshift pour moi

Vu en TD (2024) : delta F508 = mutation en phase car juste suppression d'un AA (Phe) sans décalage du cadre de lecture = **p(Phe508del)** ⇒ Donc réponse E j'imagine

⇒ c'est une petite délétion ne décalant pas le cadre de lecture (dit en 2025-2026 TD)

19/20 :

c quoi cette annale de fou là +15

QCM1: E: faux (l'enfant garçon serait forcément atteint *non pas forcément mais 1/2*). J'aurais mis vrai, si ca se trouve c'est une maladie létale chez les garçons (du type incontinentia pigmenti) , ce qui explique les ronds noirs

C : également faux, sinon le père serait porteur du gène (et colorié à moitié, ce qui n'est pas le cas ici) +1

J'aurai mis réponse ABE : vous en pensez quoi? => Réponse ABCE (correction UNESS)

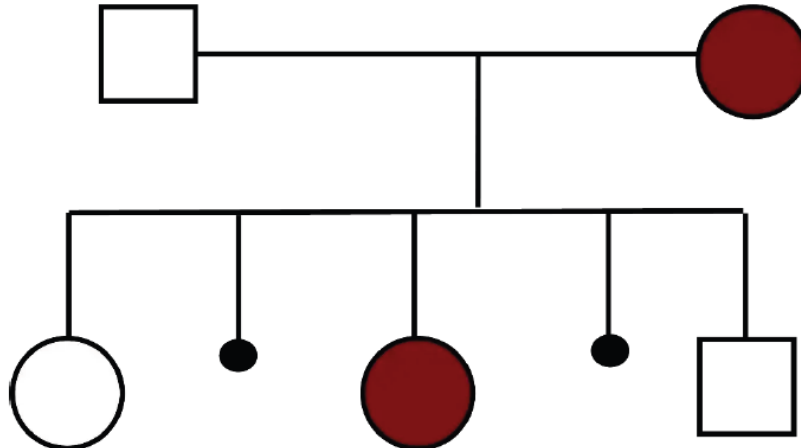
session 1 de 2024-2025 :

Question 8 : (Type: QRM)

Quels modes de transmission cet arbre généalogique évoque-t'il en priorité?

Auteurs: Sylvie ODENT		
Co-auteurs:		
Relecteurs:		
Date de création: 03/12/2024	Version: 1	Page: 2/17

Référence: 6a502064-cd91-496f-a704-e1c98929ada9



- ☒ Indispensable A. Une hérédité liée à l'ADN mitochondrial
☒ Indispensable B. Un mode de transmission dominant lié à l'X
☐ Inacceptable C. Un mode de transmission récessif lié à l'X
☒ Indispensable D. Un mode de transmission autosomique dominant
☐ Inacceptable E. Un mode de transmission autosomique récessif

QCM 11 : E : Dans quel cours ils parlent de valproate de sodium ? Je vois ça nulle part → dans le cours sur les maladies mitochondriales

QCM 13: Pourquoi pas la B ? Il est marqué dans la correction qu'il s'agit d'un patient et que le père transmet son Y. Certes mais là on parle de l'ONCLE donc rien avoir avec le père. L'oncle peut tout à fait avoir une DI et nous mettre la puce à l'oreille sur un syndrome de l'X fragile dans la famille, non ? non le père a transmis son y donc la maladie peut pas venir du côté paternel

QCM 16 : ABDE UNESS du partiel 2023

D : fausse : risque de rupture du secret médical

“S'il n'existe pas de thérapeutique cette obligation persiste-t-elle? Il y a eu débat chez les généticiens. Maintenant, tout le monde est d'accord pour maintenir cette obligation car il peut y avoir un conseil génétique avec la famille, même si il n'y a pas de thérapeutique ou de prévention” ⇒ C fausse ? pour moi elle est fausse aussi mais la correction est officielle askip perso je la compte faux vu ce qui a été dit dans notre cours cette année 2023

QCM 19 : E vrai : L'explication de la proposition D du QCM 16 est la même qu'ici, non ?

E faux :

+++ Attention, contrairement au reste de la génétique, **le conseil génétique n'a d'intérêt que si un dépistage ou une prévention sont possibles, ou si les traitements des patients atteints de cancers peuvent être modifiés par cette découverte.** Sinon, on réussira juste à angoisser quelqu'un, sans pouvoir amener quoi que ce soit derrière, ce sera totalement délétère.

QCM 22 : pourquoi la C est vraie ? Il n'y a pas de signes cliniques particuliers pour identifier un sd de lynch

QCM 24 : pourquoi C vraie ? On peut avoir une mutation non sens et donc apparition précoce d'un codon . → mais on est dans un intron donc pas possible C : fausse oui mais ça peut tout décaler jusqu'au prochain codon, ou juste créer un codon stop dans un pseudo exon

QCM 26 : C faux, trouvé nulle part dans le cours,

QCM 27 : La D est bien vraie. Voici la réponse du prof :

Oui c'est un mécanisme qui est décrit : une duplication de la région qui entraîne une surexpression des gènes concernés.

C'est un mécanisme rare (<2%) de Beckwith-Wiedemann (duplication paternelle) et de Silver-Russel (duplication maternelle).

Exemple : Paternally inherited duplications of 11p15.5 and Beckwith-Wiedemann syndrome - PubMed

Cordialement,

QCM 36 : pourquoi A fausse ? parce que il manque un chromosome au 14 dcp elle est pas libre, genre c pas juste un 3 e chromosome, y'a un truc en + qu'à bug

D vrai : car "associé" juste terme pour définir 2 problème sur caryotype donc vrai T13 + M14 non faux car le deuxième chromosome 14 est juste sur le 13 mais il est quand même là +3

QCM 37 : réponse B, la formule chromosomique correspondant à une translocation robertsonienne est 45, XX, der(13;14) ou 45, XY, der(13;14). Le chromosome 14 s'est positionné sur le chromosome 13 donc il n'y a que 45 chromosomes et pas 46 → on est dans une trisomie donc on a 1 chromosomes 13 en + mêmes s'il y a une translocation robertsonienne → tu n'as qu'à compter sur le caryotype pour être sûr. B faux

QCM41: E vrai (MSM tardif entre 18-35 SA)

QCM 44 : c'est que la A non ? **Oui normalement il n'y a que le caryo qui permet de voir la structure des chromosomes**

QCM 48) B - Selon ma réflexion, il faut mettre les 2 sondes : centromériques K 15 + sonde locus spé pour voir l'anomalie. La sonde centromérique va localiser le chromosome dans la cellule qui l'on pourra observer en MF. (Vécu en stage mais pour le 14/22 alors peut-être que c'est ≠ avec les K15)

18/19 :

QCM 18 : BDE +1

E vraie Cours "Prévention : Geste qui va viser à diminuer le risque de cancer".

QCM 47 : ABCD - le respect des droits des tiers : les apparentés ont le droit de savoir, sinon il faut une décharge du patient ou qqc comme ça il me semble

17/18 :

QCM 1 : B vraie : ACPA détecte les anomalies déséquilibrées comme une inversion paracentrique mais elle ne permet pas de donner des informations plus précises sur celle-ci, donc elle est en capacité de détecter l'inversion, vous en pensez quoi ? *Une inversion n'est pas déséquilibrée, mais elle peut l'être pour la descendance donc faux d'après moi +2*

QCM 10- B : DI présente dan Sd Turner/ Non Faux: difficultés d'apprentissage modérées (dyslexie), trouble du comportement (timidité, introversion), dyspraxies possibles mais PAS de déficience intellectuelle.

QCM 49- Il faut garantir le secret médical à tout prix? DE fausses

16/17 :

15/16 :

14/15 :

QCM 6: E Pourquoi faut-il proposer un test génétique au conjoint de la sœur ? A mon sens, ce serait pertinent que s'il était mentionné qu'elle voulait avoir un enfant, qu'en pensez-vous ?

QCM 53: C fausse, le Prader-Willi est responsable d'une HYPOTONIE sévère néo-natale

13/14 :

24) C car Steinert = instable autosomique dominant + toujours transmise par mère donc comme c'est le père du père du gosse ... pas de risque de pas de DPN pré symptôme ?

⇒ UE 8 : Immunologie

24/25 :

Session 1 :

QCM 7 : **E vrai (erreur correction AAEMR)** la E est marquée vrai dans la correction UNESS mais on est d'accord les cell dendritiques sont pas des phagocytes ? (==> pour moi c'est des phagocytes (elles phagocyte l'antigène pour ensuite le présenter sous forme peptidique dans le bon CMH) **Pourtant dans le cours sur les polynucléaires: "Seuls les PNN et les monocytes macrophages ont la capacité de phagocytose". Vrai dans le sujet 25-26**

QCM 12 : erreur sur le livret d'annales. Dans le sujet UNESS c'est pour la réponse C écrit TCR et non TLR. La correction est donc fausse par rapport au livret

QCM 12 : Item D. "une fois que le LT quitte la MO, la spécificité de son TCR ne change plus" le LT quitte le thymus non ? donc la D est fausse normalement ? +1 **J'avais noté que la différenciation se faisait dans la moëlle osseuse pour les B et dans la moëlle osseuse et le thymus pour les T (réponses BCD sur uness)**

Oui l'item D est faux ils font souvent des raccourcies, la recombinaison du TCR se fait dans le thymus donc à la sortie de la MO il y a rien...7

→ confirmé par la prof que D est faux

QCM 20 : item E FAUX (cf correction UNESS) : Allergie = réponse Th2, mais pas auto-immune. C'est une réponse contre des antigènes du non soi.+2

23/24 :

3) Les macrophages peuvent aussi servir à la réparation (type 2)

4) j'aurai mit : NK -> voie des R de mort + voie granzyme perforine

macrophage -> phagocytose + synthèse de cytokine pro inf

PNN -> phagocytose + netosis

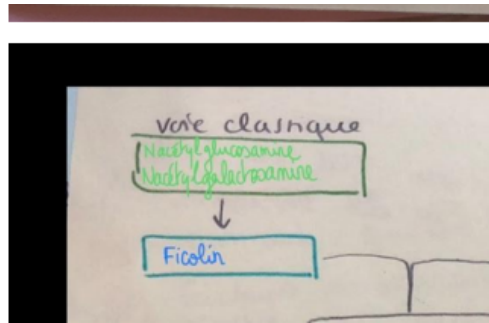
je pensais a : macrophage → CD → lyT CD4(th1)

Perso j'avais ILC1 (=NK)(réponse cytotoxique), PNN (phagocytose/netosis) et Th1 (RI cytotoxique)

7) LT naïfs dans le sang ok mais n'ont pas encore la mémoire cellulaire et les LyB mémoires non ??

22/23 :

1) Pour la question sur la cascade du complément dans ces cases :



J'aurais mis plutôt **IgG1/G3/M / CRP / Acide lipotéichoïque**
C1qC1rC1s

un avis ? → totalement d'accord +14

4) Pour l'origine des Ag j'aurais dit :

- Ganglion : Ag d'origine lymphatique
- Rate : Ag d'origine sanguine (contrairement aux autres organes lymphoïdes secondaires, la rate n'est pas reliée au réseau lymphatique).
- MALT : ? Origine luminale (GALT : lumière du TD)

Plutôt ça non ?

- Ganglion → Ag peptidique
- Rate → Ag polysaccharidique

C'est vrai, mais ce n'est pas une origine, c'est une nature.

5) dans le tableau,

	Récepteur B (BCR)	Récepteur T (TCR)
Noms des chaînes constituant le récepteur	2 chaînes légères L 2 chaînes lourdes H	2 chaînes légères L 2 chaînes lourdes H

faux, pour le TCR, il s'agit soit deux chaînes alpha/bêta soit deux chaînes gamma/delta, pas de chaîne légère ou lourde sur les LT. +8

Nature des antigènes reconnus	antigènes solubles	antigènes de surface des cellules dendritiques
-------------------------------	--------------------	---

Préciser que l'antigène reconnu par le BCR des LB est natif (soluble c'est moins important)

Un LT reconnaît, via son TCR, un peptide antigénique présenté à la surface d'un CMH-2. (PS : les CMH-2 sont exprimés constitutivement sur toutes les CPA professionnelles et pas que sur les DC) = LB, macrophage et DC

6)Recrutement au sein des centres germinatifs: Couple CCR4-CCL12 présenté par les centroblastes possibles aussi. (et + logique vu que correspond à l'attraction en Z sombre; donc à l'entrée en CG, bien que je pense que les deux réponses soient valides)

7) Réponse de la correction à côté de la plaque, on nous demande la sélection positive/négative dans le thymus et la correction c'est l'activation des LT immatures en LT matures dans le ganglion... → il y a le tableau réponse plus bas, dernière page

21/22 :

- 1) A la place de FDC c'est plutôt le récepteur au fragment constant des IgM je crois **sur le schéma c'est ça après ça serait plus logique que la réponse qu'ils attendent c'est le nom de la cellule nan? +2**
- 2) Ce n'est pas le TCD4 mais plutôt un LTfh +5

20/21 :

19/20 :

18/19 :

17/18 :

16/17 :

15/16 :

14/15 :

13/14 :

⇒ UE 15 : Immunopathologie

23/24:

22/23 :

QCM 2 et 3 on a vu ça cette année ? Ça ne me dit rien...

non, on n'a pas fait le cours sur la grossesse, ce qui concerne la pré-éclampsie n'a pas été vu en cours cette année (2023)

QCM 4 BE : la C j'arrive pas à savoir si elle est vraie vu qu'on parle "d'hémorragie" normalement c'est une anémie hémolytique c'est pas la même chose, t'as raison, on aurait une hémorragie si c'était les plaquettes qui étaient ciblées par les ac de la mère

la B : le test de Kleihauer aussi non ? Oui la B est vraie

c'est dans quel chapitre qu'on voit ça svp ? Biothérapie II

2023 : chap non fait je crois mm si on peut répondre un peu avec biothérapies

QCM 5 : BCE

A : Faux, plusieurs types : AcMo neutralisant / antagonistes ; AcMo utilisées comme vecteurs ; AcMo cytotoxiques

B : Faux ? Le FcRn ne prend en charge que les IgG ; donc pas "responsable de la longue $\frac{1}{2}$ des mAb" de manière générale : VRAI c'est marqué dans le cours

- **Recyclage** : retour dans la circulation, responsable de la longue demi vie des Ac endogènes et des AcMo, ainsi les Ac liés au FcRn sont internalisés dans les endosomes lorsque le pH est à 6 et quand la vésicule est relarguée et que le pH n'est plus idéal ça va entraîner une dissociation de l'anticorps et du FcRn qui pourra être recyclé.

Si : pas de fragment Fc il n'y aura pas de liaison au FcRn = demi-vie courte (c'est le cas des protéines de fusion ou encore fragment F'ab et F'(ab')₂)

D Faux, etanercept est une protéine de fusion pas un mAb, c'est dans le nom

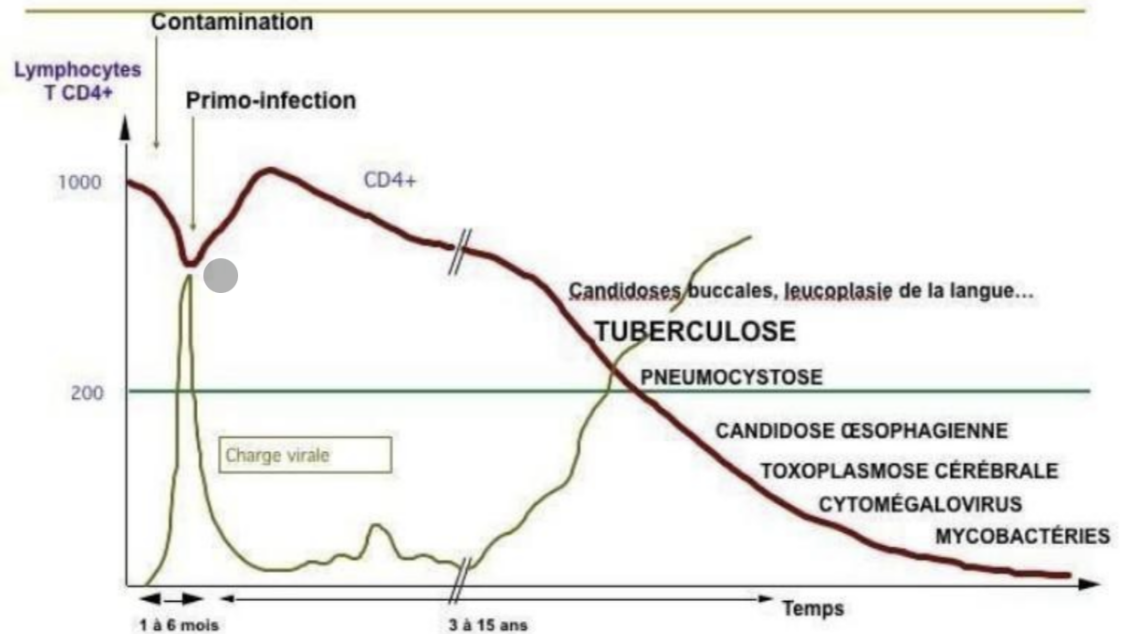
QCM 7 : B faux → éliminés par transcytose / recyclage / dégradation non spécifique lysosomiale ? Schéma de fin de cours, pas de métabolisme pour les AcMo.

QCM 8 : A fausse : le VIH ne reste pas indétectable pendant 5 à 10 ans : la charge virale continue au contraire d'augmenter et les TCD4 diminuent, jusqu'au stade SIDA, avec des TCD4 < 200 cellules/mm³

Je trouve que c'est pas clair dans le cours on a : « Et dans ce cas, que l'on traite ou que l'on ne traite pas on a l'impression d'avoir un contrôle : les patients n'ont plus de fièvre, la charge virale va s'équilibrer autour de

10 à 21 copies/mL (indétectable), et il s'en suit une longue phase de latence pendant laquelle les CD4 vont diminuer un peu tous les ans (environ 100) »

Histoire naturelle de l'infection VIH



Donc en mode c'est pas détectable pendant 5 à 10 ans après la primo infection mais ca a quand même été détectable à un moment ... avis ? C'est détectable pcq dc ils regardent la baisse des CD4+

QCM10 :

D FAUX 90 % d'infection latente

A fausse ? pour moi il y a différentes formes de tuberculose maladie pas seulement respiratoire qui peuvent aussi être contagieuses Le cours ne mentionne que la tuberculose respiratoire comme forme contagieuse

QCM 13 : E faux.

L'action des inhibiteurs checkpoints c'est d'inhiber des inhibiteurs (on empêche les inhibiteurs de fonctionner). Donc au final engendrer une activation de la réponse immunitaire. Cela donne plutôt lieu à des Maladies auto-immunes

QCM 14 :

E fausse ? ça doit être immunothérapie le dernier mot. L'association entre anti-angiogènes et immunothérapie est citée dans le cours mais c'est pas dit qu'on pouvait les utilisés que avec l'immunothérapie. OUI ça peut être associé à autre chose qu'à une immunothérapie

VP POLY, le QCM de 2021-2022 était le même et le dernier item était :
« Les Anti-angiogènes peuvent avoir une action synergique avec l'immunothérapie »

Je pense que c'est juste une faute de frappe donc pas la peine de se demander si c'est la seule thérapie à laquelle on l'associe ;) désolé bisous bon courage !

QCM 15 : CD

B fausse → infliximab est un ac qui cible la molécule soluble tnf alpha → neutralisant. Sur Internet on voit que l'infliximab se lie à la fois aux formes solubles ET membranaires donc je ne sais pas si l'item est vrai ou faux

On s'en fiche (mais effectivement il se lie au deux) B fausse car infliximab = Ac neutralisant et pas antagoniste

A vrai :

Exemple d'un Ac cytotoxique → l'IgG1 anti-CD20 :

- **Rituximab** +++ (IgG1), ofatumumab (type I) obinutuzumab (type II) : différentes manières de fixer le CD20 donc différents type I ou II. **rituxi**mab est un anticorps chimérique anti CD20 qui a révolutionné le traitement des lymphomes

l'item : A. Le rituximab est un anticorps chimérique cytotoxique dirigé contre le CD20 : il a révolutionné le traitement des **hémopathies myéloïdes**. → alors que dans le cours on parle de lymphomes. Donc A faux

oui sauf que les lymphomes c'est compris dans les hémopathies myéloïdes non ? et dans le cours c'est bien marqué que c'est utilisé dans toutes les hémopathie B

Pour moi, lymphome B = hémopathies lymphoïdes et pas myéloïdes donc A bien fausse +4 !!

De plus, myélome= PLASMOCYTES sauf que les plasmocytes ne portent pas le CD20 donc pas d'effet du Rituximab

QCM 16 : A fausse ? +1 Dans le cours c'est marqué 1ère semaine symptômes grippaux "classiques" (toux, mal à respirer, fièvre) et l'aggravation (EP, thrombose, pneumopathies...) c'est 2ème semaine et à cause de la RI : "Dégradation caractéristique à partir de J8-J12) donc pour moi A fausse +1

Pour moi elle est vraie tout comme la C, on dit bien que la première semaine les patients sont malades du fait de la charge virale. Mais les complications de la 2ème semaine, elles, sont liées à l'hyperactivation du système immunitaire. +7

Oui ca dépend de ce que le prof veut dire, encore un item bien pourri +50046

QCM 17 : BDE

D : diapo 12 du cours mu

C : faux → diapo 44 du cours : immunofluorescence indirecte ou ELISA pas CMF

E → Pas PNN mais PNB pour moi -> E vrai noté dans le cours, Je pense que c'est tous les PN

E : vrai les PNN font de la phagocytose donc sont concernés

QCM20 : BD

A : Faux : dans le cours il est dit que les MAI spécifiques d'organe comme les endocrinopathies nécessitent simplement une supplémentation en hormone (=> pas besoin de régler le processus inflammatoire)

C = Faux : les connectivites sont classées parmi les MAI systémiques et non pas spécifiques d'organe

21/22 :

20/21 :

19/20 :

QCM 1 : l'énoncé précise bien l'hypothèse (au singulier) donc 1 seule bonne réponse : B → Comment tu justifies une interaction médicamenteuse selon l'énoncé de la question ?

QCM 13 :

C : Faux, recrudescence ces dernières années

QCM 15: B

C : faux, la sclérose en plaque est une maladie inflammatoire chronique

18/19 :

**QCM 9 : (voir correction de l'année dernière) ABC faux, on parle de bien de mononucléose infectieuse qui est donc la primo-infection par l'EBV
⇒ Réponses BE**

QCM 19 : pour C fausse ?

17/18 :

QCM 17 : BE : concentration en albu basse et c le poids et nn pas la surface corporelle

QROC1 : Pourquoi on ferait un TAB et non pas une recherche d'hypersensibilité aux IgE avec la technique ELISA sandwich?

16/17 :

15/16 :

QCM 15 : ABE

D faux : car rougeole est essentiellement humaine

14/15 :

13/14 :