

Item 31 : Problèmes posés par les maladies génétiques (Évaluations)

Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF)

Date de création du document 2010-2011

QCM DE PRE-REQUIS

QUESTION 1/3 :

Mitose et méiose :

- A - Au cours de la mitose, les chromosomes deviennent visibles seulement en anaphase.
- B - La télophase est la quatrième et dernière phase de la mitose.
- C - La méiose se caractérise par la séparation de chacun des deux éléments qui constituent les n paires de chromosomes.
- D - La méiose n'est pas une division cellulaire.

(Réponse : BC)

QUESTION 2/3 :

Fécondation :

- A - La fécondation se déroule dans le tiers externe de la trompe.
- B - La LH déclenche l'ovulation préparée par la FSH.
- C - La sécrétion de progestérone est constante pendant tout le cycle ovulatoire.
- D - La détermination du sexe du zygote ne dépend pas du spermatozoïde.

(Réponse : AB)

QUESTION 3/3 :

Chromosome, gène, phénotype :

- A - Le bras p d'un chromosome est son bras court.
- B - Le centromère d'un chromosome métacentrique est proche d'une des extrémités.
- C - Un gène est une particule qui n'a pas une place fixe au sein d'un chromosome.
- D - Le phénotype d'un même gène ne s'exprime pas forcément avec la même intensité en fonction des sujets qui le portent.

(Réponse : AD)

QCM

QUESTION 1/5 :

Phrases exactes :

A - La principale anomalie chromosomique est la trisomie 21.

B - La principale anomalie génique est la mucoviscidose.

C - La plupart des anomalies chromosomiques sont transmises.

D - 2/3 des fausses couches du premier trimestre de la grossesse sont liés à une anomalie chromosomique.

(Réponse : ABD)

QUESTION 2/5 :

Quels sont les principaux signes de découvertes d'une trisomie 21 néonatale ?

A - Hypotonie axiale.

B - Dysmorphie faciale.

C - Cardiopathies.

D - Sténose duodénale.

(Réponse : AB)

QUESTION 3/5 :

Quelles sont les indications d'explorations anténatale dans le cadre de la trisomie 21 ?

A - Âge maternel > 35 ans.

B - Antécédent d'anomalie chromosomique dans la famille.

C - Anomalie échographique fœtale.

D - Risque de trisomie 21 estimé > 1/250 après étude des marqueurs sériques maternels.

(Réponse : CD)

QUESTION 4/5 :

Quels sont les principaux diagnostics différentiels de mucoviscidose infantile ?

A - L'asthme du jeune enfant.

B - Corps étrangers bronchiques.

C - Reflux gastro- sophagien.

D - Dysplasie broncho-pulmonaire.

(Réponse : ABCD)

QUESTION 5/5 :

Le syndrome de l'X fragile est :

A - Une maladie liée au chromosome X.

B - C'est la deuxième cause de retard mental génétique après la trisomie 21.

C - C'est la première cause de retard mental héréditaire.

D - Elle ne touche que les garçons.

(Réponse : ABC)

CAS CLINIQUE : MALADIES GENETIQUES

Scénario :

Mme X. vient vous voir parce qu'elle est enceinte d'environ 5 semaines d'aménorrhée, qu'elle a 38 ans et qu'elle est soucieuse de savoir si son enfant risque d'être anormal.

QUESTION 1/5 :

Quelle est la fréquence de la trisomie 21 en France ?

Réponse attendue :

1/700.

QUESTION 2/5 :

Dans quelle mesure Mme X. fait-elle partie des groupes à risque de ce type de pathologie ?

Réponse attendue :

Pour un âge de 38 ans, Mme X. a un risque de 1/200 d'avoir un enfant trisomique, en l'absence de confrontation avec le triple test.

QUESTION 3/5 :

Vous proposez une amniocentèse à votre patiente. Quand ferez-vous ce geste ? Quel est le principal risque ?

Réponse attendue :

On pratiquera au mieux ce geste vers 16 SA. Le principal risque de ce geste est la fausse couche (environ 0,5 %).

QUESTION 4/5 :

Vous avez dit à Mme X. que si elle avait eu 35 ans vous ne lui auriez pas proposé d'amniocentèse et elle trouve ça vraiment bizarre qu'à trois ans près cela change tout. Que lui répondez-vous ?

Réponse attendue :

L'amniocentèse est proposée aux femmes qui ont un risque d'avoir un enfant trisomique 21 supérieur à 1/250. À 35 ans, le risque est de 1/400. Il faut expliquer à la patiente que cette limite de risque est calculée en fonction du risque de fausse couche lié au geste : cette limite représente un compromis valable en terme de santé publique entre le nombre de fausses couches provoquées sur des enfants sains qui ont eu une amniocentèse inutile et le nombre de trisomiques 21 dépistés.

QUESTION 5/5 :

L'amniocentèse s'est déroulée correctement et le résultat est normal (46 XY). Mme X. est rassurée car son enfant sera normal. Que devez-vous impérativement préciser à la patiente ?

Réponse attendue :

Une amniocentèse normale n'est pas une garantie d'avoir un enfant normal car elle ne dépiste que les anomalies de nombre des chromosomes. Les maladies génétiques liées à une anomalie d'un gène ne seront pas dépistées.