

**Annales 2007-2008 :**

**DCEM1**

**Certificat optionnel d'Histoire de la Médecine**  
**Faculté de Médecine Lyon Grange Blanche**

22 mai 2008  
14h-15h Amphi 1

Epreuve notée sur 40

Merci de traiter chaque question sur une feuille séparée

**Question 1 (notée sur 10)**

Les débuts de la neurologie à l'Hôpital de l'Antiquaille (et uniquement dans cet hôpital).

(Docteur M.Boucher)

**Question 2 (notée sur 10)**

La tuberculose au 19<sup>ème</sup> et dans la première moitié du 20<sup>ème</sup> siècle.

(Professeur J.H.Neidhardt)

**Question 3 (notée sur 10)**

Histoire de l'anatomie, de l'Antiquité jusqu'à Vésale compris.

(Professeur L.P.Fischer)

**Question 4 (notée sur 10)**

Xavier Bichat : sa formation, son œuvre.

(Professeur L.P.Fischer)

**Certificat optionnel d'Histoire de la Médecine  
Faculté de Médecine Lyon Grange Blanche**

**Deuxième session septembre 2008**

**Epreuve notée sur 40**

**Merci de traiter chaque question sur une feuille séparée**

**Question 1 (notée sur 10)**

**Le traitement des « gueules cassées » de 1914-1918 : le rôle d'Albéric Pont à Lyon.**

**(Professeur L.P.Fischer)**

**Question 2 (notée sur 10)**

**Histoire de l'allaitement maternel, de l'Antiquité à nos jours, avec les conceptions médicales successives.**

**(Professeur L.P.Fischer)**

**Question 3 (notée sur 10)**

**Quels étaient les buts de l'ordre hospitalier des Antonins et de leurs chirurgiens-barbiers ?**

**(Professeur L.P.Fischer)**

**Question 4 (notée sur 10)**

**L'histoire de la gale, vue par les médecins**

**(Docteur J.Chevallier)**

**Question 4 (notée sur 10)**

Réservé au secrétariat

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

2<sup>ème</sup> session

Epreuve de : Oncologie - D1 - Prof. Rivoire - N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

**Faculté de Médecine Lyon Grange-Blanche**  
1<sup>ère</sup> année du 2<sup>ème</sup> cycle - Examens de la session de  
septembre  
**Epreuve d'ONCOLOGIE**  
Professeur M. Rivoire

Note

Répondre à chaque question sur une feuille séparée

**Question 1 : (5 points)**

**Les gènes suppresseurs de tumeur**

Définition.

Identification et mode de fonctionnement en prenant l'exemple du gène Rb.

Autres exemples de gènes suppresseurs de tumeur en citant les maladies cancéreuses et/ou les syndromes de prédispositions dans lesquels ils interviennent.







# Sujets examen 2<sup>ème</sup> session DCEM1

## Epreuves de Virologie

### Cas clinique n°1 :

Paul, 8 ans entre dans le service de pédiatrie le 22/08/2007.

A son arrivée l'interne de garde note une hyperthermie à 40°C, des céphalées importantes, pas d'autre signe.

Il est traité en première intention par du paracétamol.

Le 24/08, l'interne observe l'apparition d'une raideur de la nuque. Le tableau clinique régresse en 4 jours sans séquelle. L'enfant n'a pas eu dans son enfance de signes particuliers. Il n'a pas accompagné ses parents récemment à l'étranger. Ses vaccinations méningocoque, Haemophilus influenza ont été réalisées dans l'enfance. Ses vaccinations polio et oreillons sont à jour.

- 1) Quels prélèvements doit demander l'interne ?
- 2) A qui doit-il les adresser et dans quels délais ?
- 3) Quelle est l'étiologie virale la plus probable ? Sur quels arguments cliniques et épidémiologiques peut-on supposer cette étiologie ?
- 4) A quelle famille appartiennent les virus suspectés ? Quels sont les caractères virologiques principaux de ces virus ? Quel est le mode de transmission ?
- 5) Citer la technique la plus sensible pour faire la preuve de l'étiologie.

### Cas clinique n°2 :

Mlle Hélène, 27 ans, consulte en urgence pour des brûlures génitales apparues la veille. A l'examen vous constatez des adénopathies inguinales bilatérales sensibles. L'examen gynécologique montre des vésicules douloureuses au niveau des grandes lèvres. Il semble s'agir du 1<sup>er</sup> épisode.

- 1) Quel diagnostic évoquez-vous ? Quels arguments retenez-vous en faveur de ce diagnostic chez cette patiente ?
- 2) Quel prélèvement faut-il réaliser ? A qui l'adressez-vous ?
- 3) A quelle famille appartient ce virus ? Quels sont les caractères virologiques principaux de cette famille de virus ? Rappelez les modes de transmission.
- 4) Mlle Hélène demande si elle peut avoir, en dehors des poussées, des relations sexuelles sans risque de transmission à son nouveau partenaire. Que pouvez-vous répondre ?
- 5) Quel traitement proposez vous ?

## Epreuves de Bactériologie

### Cas clinique n°1 :

Un enfant de 2 ans d'origine vietnamienne, arrivé en France 15 jours plus tôt dans le cadre d'une adoption par la famille DUG. est accueilli aux urgences. Les parents inquiets décrivent un enfant fatigué présentant

une toux permanente et de la température. A l'examen clinique, il présente effectivement une toux très importante avec encombrement bronchique et des difficultés des reprises inspiratoires. Sa saturation est de 92% (Nle >95%). Les parents inquiets décrivent une "petite rhinopharyngite" la semaine précédente.

- 1) Quel diagnostic étiologique bactérien évoquer et sur quels critères ?
- 2) Quels examens biologiques à visée bactériologique, devez-vous demander en première intention et en deuxième intention pour établir définitivement votre diagnostic. Vous expliquerez la nature du ou des prélèvements, de la ou des techniques utilisées, et le délai d'obtention des résultats pour chacun ainsi que leur interprétation.
- 3) Quelles sont les complications possibles chez cet enfant ?
- 4) Dans le cas de cet enfant, quelle prise en charge proposez-vous au niveau individuel ? collectif ? (Justifier votre réponse).
- 5) Quelles mesures de prévention existe-t-il pour cette pathologie ?

### **Cas clinique n°2 :**

Un homme de 35 ans, célibataire, originaire de la République Démocratique du Congo, consulte aux urgences, pour une éruption érythémateuse et papuleuse, non prurigineuse, prédominant au tronc et aux extrémités des membres. Le malade se plaint d'arthralgies diffuses et de céphalées récentes. Il n'est pas fébrile.

L'examen clinique constate la présence de papules cuivrées, brillantes, fermes au toucher, ayant du corps, particulièrement bien visibles au niveau de la paume des mains, de la plante des pieds et du dos.

L'interrogatoire orienté apprend l'existence chez cet homme jeune d'une ulcération génitale trois mois auparavant, apparue après un rapport sexuel non protégé, auto-traitée par le malade et apparemment guérie.

- 1) Quel est votre diagnostic ? Sur quels critères ?
- 2) Quels sont les examens para-cliniques à visée microbiologique à pratiquer pour confirmer le diagnostic? Expliquer le principe de chacun de ces examens.
- 3) Comment interpréter la sérologie ?
- 4) Quel traitement doit être prescrit ?
- 5) Quels autres examens microbiologiques complémentaires doivent être demandés dans ce contexte clinique.



**CERTIFICAT OPTIONNEL  
"PRATIQUE DU SPORT"  
JEUDI 24 AVRIL 2008**

**AVERTISSEMENT** : merci de bien vouloir séparer la rédaction des questions de la manière suivante : questions 1 et 2 sur une copie, questions 3, 4 et 5 sur une autre copie.

- ① Diagnostic et traitement d'une fracture de fatigue du tibia chez un coureur à pied de longue distance.  
(4 points)
- ② Diagnostic différentiel d'une douleur antérieure du genou chez un adolescent sportif.  
(4 points)
- ③ Les atteintes ligamentaires de l'articulation acromio-claviculaire.  
(4 points)
- ④ Démarches pour le traitement d'un asthme d'effort chez un sportif.  
(4 points)
- ⑤ Lésions méniscales internes (ou médiales) traumatiques : mécanismes de survenue, tableaux cliniques, signes d'examen.  
(4 points)

Lyon, le 27 juin 2008

**GROUPEMENT HOSPITALIER  
EDOUARD HERRIOT**  
Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03

*Pavillon A*

**MEDECINE DU SPORT**

Dr E. BRUNET-GUEDJ

Patricien Hospitalier :  
Dr B. BRUNET

Praticiens Attachés :  
Dr N. BELLATON  
Dr J. GIRARDIER  
Dr H. LE BORGNE  
Dr E. RENAUD

**CONSULTATIONS**

Secrétariat 04 72 11 76 09  
Secrétariat 04 72 11 76 26  
Télécopie 04 72 11 69 38

**ANTENNE MEDICALE  
DE PREVENTION CONTRE LE DOPAGE**

Tél/Fax : 04 72 11 91 01

**KINESITHERAPIE**

Julien BOISSON  
Valérie ROZENTAL  
Tél. : 04 72 11 76 23

Nos Réf. : BB-JG-IG

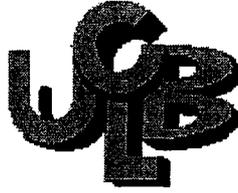


*Hôpitaux de Lyon*

**CERTIFICAT OPTIONNEL  
"PRATIQUE DU SPORT"  
SESSSION DU 28 AOUT 2008**

**AVERTISSEMENT** : merci de bien vouloir séparer la rédaction des questions de la manière suivante : questions 1 et 2 sur une copie, questions 3 et 4 sur une autre copie.

- ① Quels sont les risques de complications du saignement des lésions musculaires (explications et signes d'examen) ?  
(5 points)
- ② Prise en charge d'un traumatisme cervical aigu.  
(5 points)
- ③ Démarches pour la prévention des risques cardiovasculaires chez un sportif.  
(5 points)
- ④ L'examen du rachis.  
(5 points)



FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE  
Année universitaire 2007/2008

## PCEM 2 - DCEM 1

**EXAMEN DU CERTIFICAT OPTIONNEL**  
**« BASES ANATOMIQUES**  
**ET FONCTIONNELLES DE LA SEMEIOLOGIE »**

Examen de la 1<sup>ère</sup> session :  
Jeudi 15 mai 2008

Professeur Lionel BADET

### FAIRE BIEN ATTENTION

Chaque question doit être rédigée sur une copie indépendante

Décrire la symptomatologie clinique d'une pyélonéphrite aiguë

Quelle est la famille de germe la plus souvent mise en cause et quel germe en particulier

Quels sont les examens complémentaires radiologiques et biologiques à réaliser

Que faire devant une pyélonéphrite obstructive

Professeur V. COTTIN

Citer sans les détailler les différents mécanismes d'hypoxémie, avec pour chacun un exemple de maladie où on peut l'observer, et un schéma simplifié illustratif.

Professeur NIGHOGHOSSIAN Norbert

Quelles sont les principaux moyens paracliniques (morphologique) permettant

d'effectuer le diagnostic positif et étiologique d'un accident vasculaire cérébral ?

Que faut-il en attendre ?

**Certificat optionnel**  
**« Bases Anatomiques et Fonctionnelles de la sémiologie »**  
**Professeur G Perrin-Docteur E Jouanneau**  
**Question rédactionnelle**

1/ Faire un schéma commenté de la face externe de l'hémisphère gauche chez un patient droitier remettant en place les différents lobes, sillons et aires corticales de la motricité, de la sensibilité, de l'audition et de la parole.

2/ A partir des symptômes décrits, donnez le diagnostic topographique de la lésion en argumentant votre réponse:

- Ralentissement psychomoteur, apathie, indifférence
- Déficit sensitivomoteur droit à prédominance crural
- Amputation de l'hémi champ visuel gauche
- Manque du mot avec déficit moteur brachiofacial gauche
- Hémiplégie droite avec ptosis gauche et diplopie (paralysie du III)
- Crises auditives paroxystiques chez un patient droitier sans trouble phasique
- Atteinte faciale droite (paralysie faciale, divergence de l'œil avec diplopie, hypoesthésie de l'hémiface) et hémiplégie gauche

3/ Faire un schéma des voies visuelles (du globe oculaire au lobe occipital) et expliquer la sémiologie des atteintes du champ visuel en fonction de la somatotopie des fibres visuelles.

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : Parasitologie - DCEM1

N° de PLACE

**EPREUVE DE PARASITOLOGIE**  
**Lundi 5 mai 2008 - DCEM1**

Réservé au  
Secrétariat

**Cas clinique 1**

Monsieur D, 27 ans, professeur de Sciences Physiques, vient en consultation pour une lésion du gros orteil du pied droit évoluant depuis 6 mois.

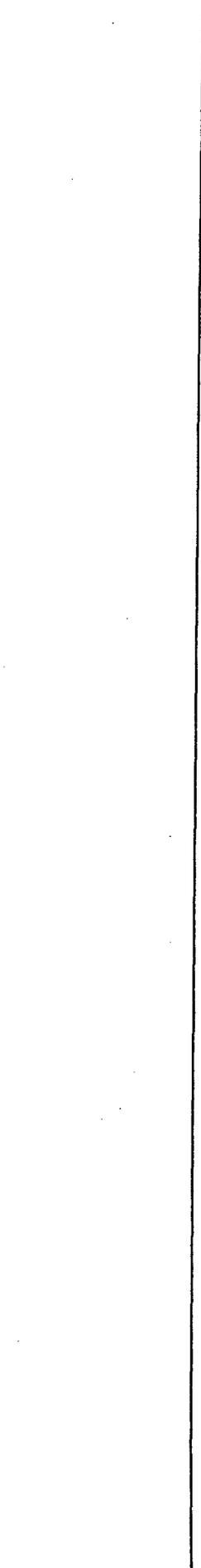
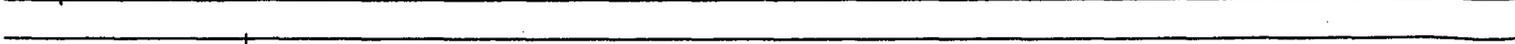
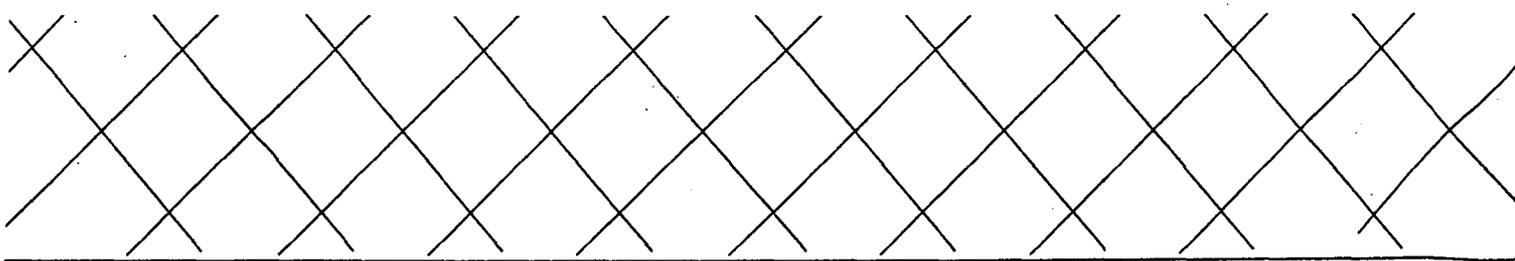
Vous connaissez bien ce patient. Il n'a pas d'antécédent<sup>m</sup> particulier, il ne prend aucun traitement médicamenteux.

Sportif, il a l'habitude de courir tous les jours pendant une heure.

**Question 1 (5 points)**

Vous examinez l'ongle atteint. Que recherchez-vous, à l'examen clinique, pour orienter votre diagnostic ?

Note



Question 2 (4 points)

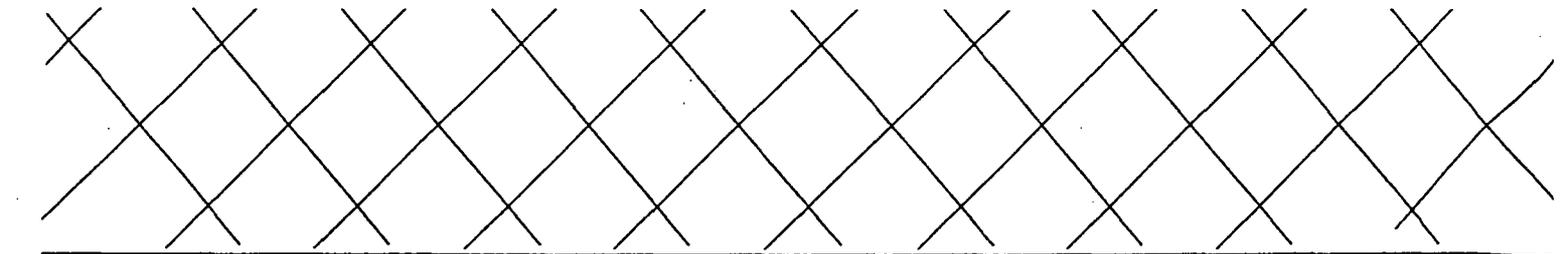
Quelle est votre attitude diagnostique ?

**Question 3 (3 points)**

**Les résultats du laboratoire sont les suivants :**

- Examen direct : présence de filament mycélien
- Culture : en cours

**Comment interprétez-vous ces résultats ?**



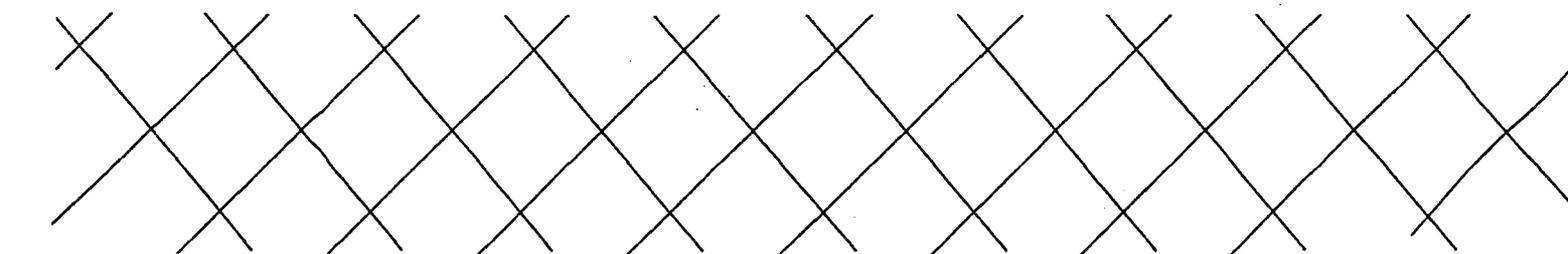
---

---

Question 4 (3 points)

Quel est l'espèce le plus souvent responsable de ce type d'atteinte ?

Quelles sont ses caractéristiques ? (mode de contamination, réservoir...)



---

Question 5 (2 points)

Quel est le mécanisme physiopathologique de cette infection ?

Question 6 (3 points)

Monsieur D est inquiet car dans sa classe, un élève présente une teigne du cuir chevelu due à *Microsporum canis*.

Que lui expliquez-vous concernant le risque de transmission.

Y-a-t-il une obligation d'éviction scolaire pour cet enfant ? Justifiez votre réponse ?

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Parasitologie - DCEM1*

N° de PLACE

**EPREUVE DE PARASITOLOGIE**  
**Lundi 5 mai 2008 - DCEM1**

Réservé au  
Secrétariat

**Cas clinique 2**

Mademoiselle F, 22 ans, consulte pour des diarrhées évoluant depuis 3 jours.  
L'examen clinique met en évidence des douleurs du cadre colique à la palpation sans autre signe fonctionnel associé.

Température : 37.2 °C

Elle vous présente les résultats suivants

Examen bactériologiques et virologiques des selles : stériles

Hémogramme : Globules blancs 5.5 Giga/l, Globules rouges : 4.5 Tera/l,

Hémoglobine : 105 Grammes/l, Plaquettes 250 G/l. Polynucléaires

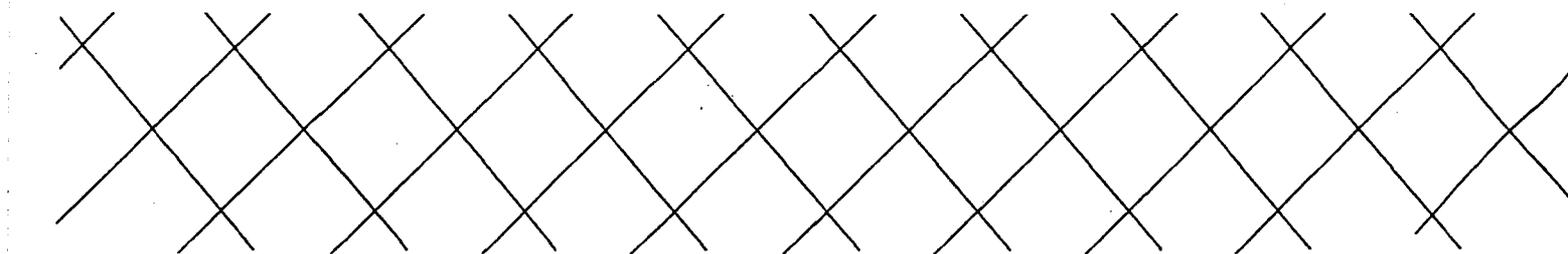
neutrophiles : 3.3 Giga/l, Lymphocytes : 1.65 Giga/l, Monocytes 0.3 Giga/l,

Polynucléaires éosinophiles 0.2 G/l, Polynucléaires basophiles 0.05 G/l

Question 1 (2 points)

Citez deux parasites responsables de diarrhée.

Note



---

Question 2 (1 points)

Commentez les résultats de l'hémogramme

Question 3 (1 point)

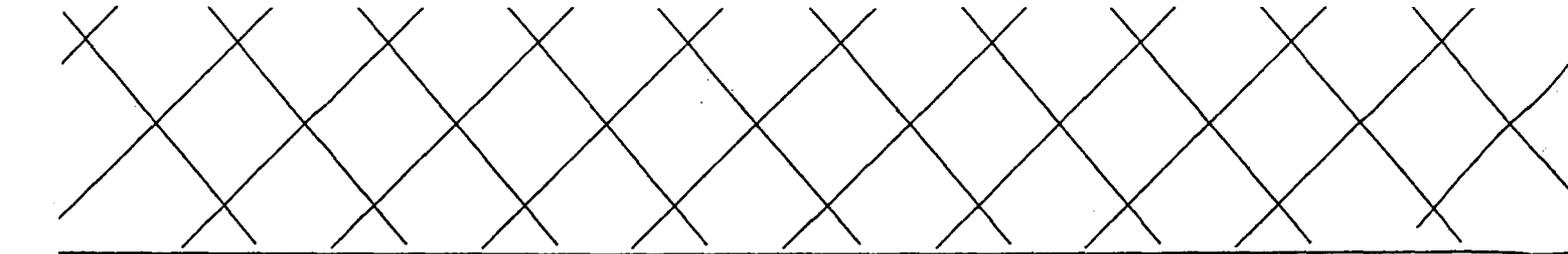
Vous demandez un examen parasitologique des selles. Précisez les particularités de cet examen.

Question 4 (4 points)

L'examen parasitologique des selles a permis de mettre en évidence de nombreux kystes d'*Entamoeba histolytica/dispar* et d'*Entamoeba Coli*.

Comment interprétez-vous ce résultat ?

Prescrivez-vous d'autres examens pour compléter votre diagnostic ? (justifier votre réponse)



---

Question 5 (2 points)

Envisager vous un traitement ? Pour quelles raisons ?

Question 5 (5 points)

Mademoiselle F revient en urgence car elle présente de violentes douleurs de l'hypochondre droit associées à une température à 39.6°C.

Quelle complication redoutez-vous ?

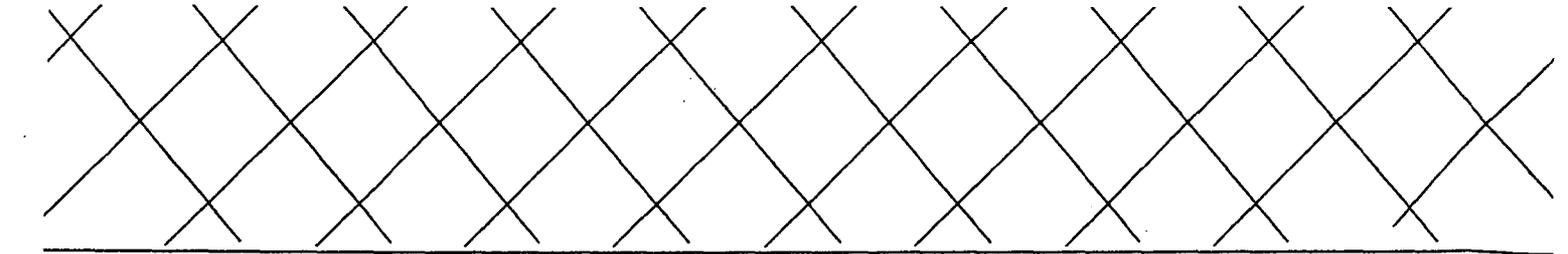
Quels examens biologiques et/ou radiologiques demandez-vous pour confirmer votre hypothèse ?

Question 6 (3 points)

Plusieurs mois après cet épisode, Mademoiselle F vient vous voir car elle doit partir pour deux mois au Mali.

Elle souhaiterait connaître les mesures de prévention contre cette maladie.

Que lui expliquez-vous et quels conseils lui donnez-vous ?



---

Question 7 (2 points)

Mademoiselle F a entendu parler de l'anguillulose.

Quel est le mode de contamination de cette maladie ?

Quelle anomalie, retrouvée à la numération formule sanguine, est caractéristique de cette infection ?

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Biophysique - DCEM1 - Prof. SCHEIBER*° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**EPREUVE DE BIOPHYSIQUE  
LYON GRANGE-BLANCHE**

**Professeur SCHEIBER Christian**

**DCEM 1 - 2007-2008**

**SESSION 1 - MAI**

**4 Petites Questions Rédactionnelles**

### Dossier 1

**Votre patient Monsieur R... âgé de 64 ans, qui a beaucoup fumé, présente une masse pulmonaire lobaire supérieure droite de 4cm découverte sur un cliché du thorax réalisé dans le cadre d'une toux chronique. Vous recevez les résultats suivants : image N°1**

- 1. Décrivez brièvement le principe de cet examen scintigraphique**
- 2. Quel est le radiotracteur utilisé ?**
- 3. Décrire les fixations physiologiques et pathologiques**
- 4. Quel est le premier diagnostic à évoquer**

IMAGE 1

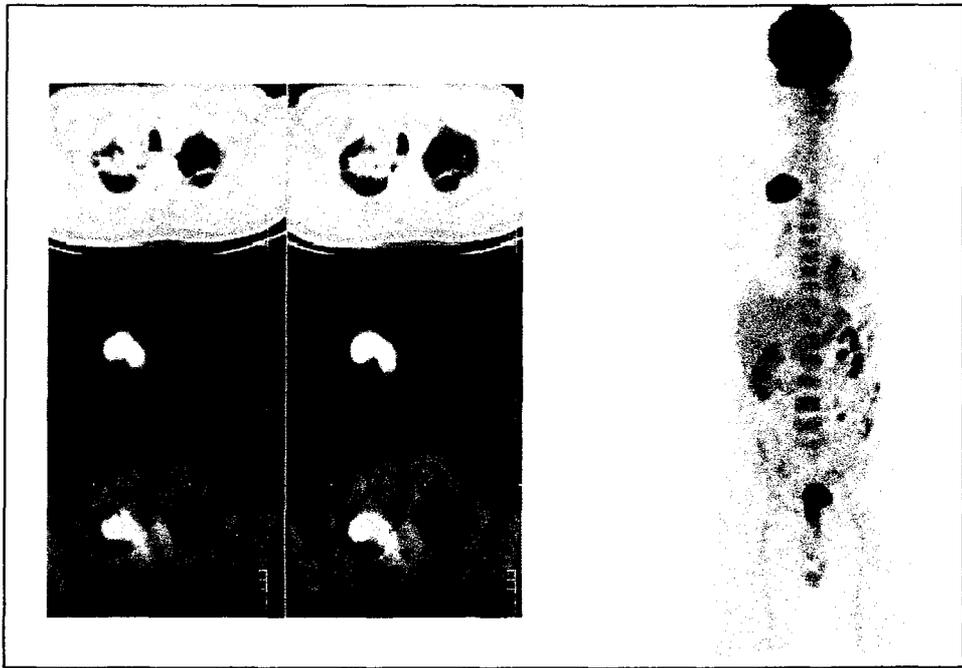
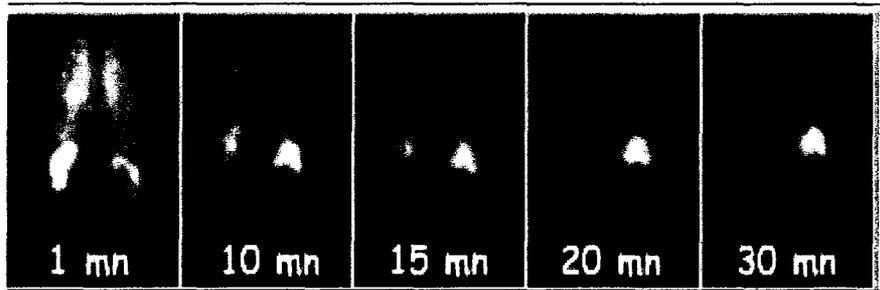


IMAGE 2



RD = 49%  
RG = 51%

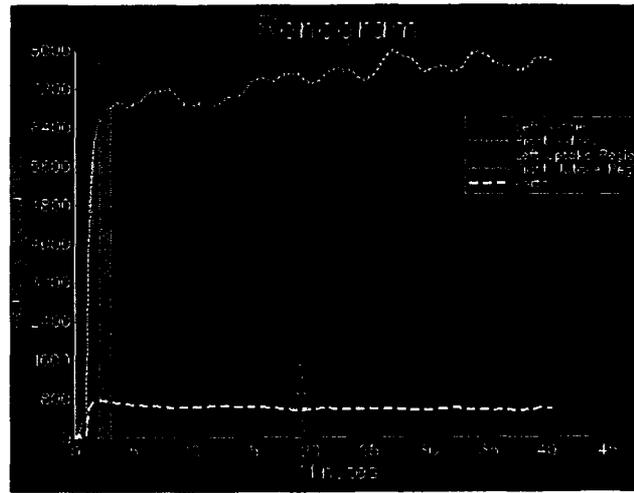


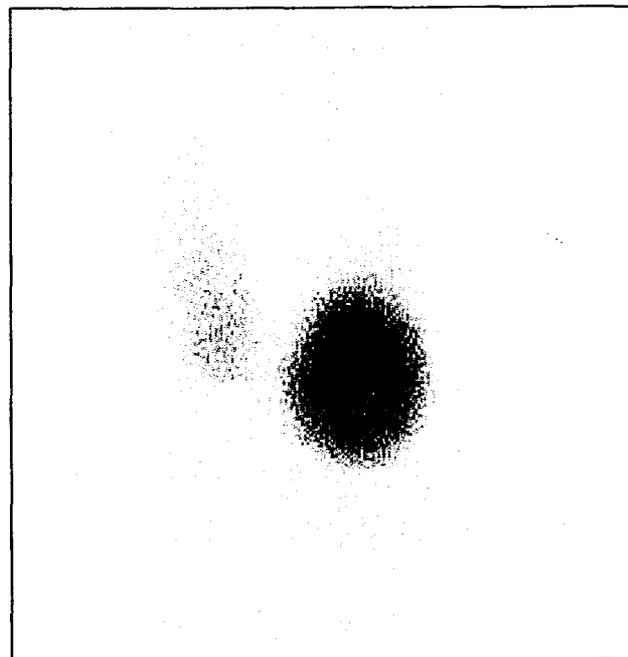
IMAGE 3



FACE ANTERIEURE

FACE POSTERIEURE

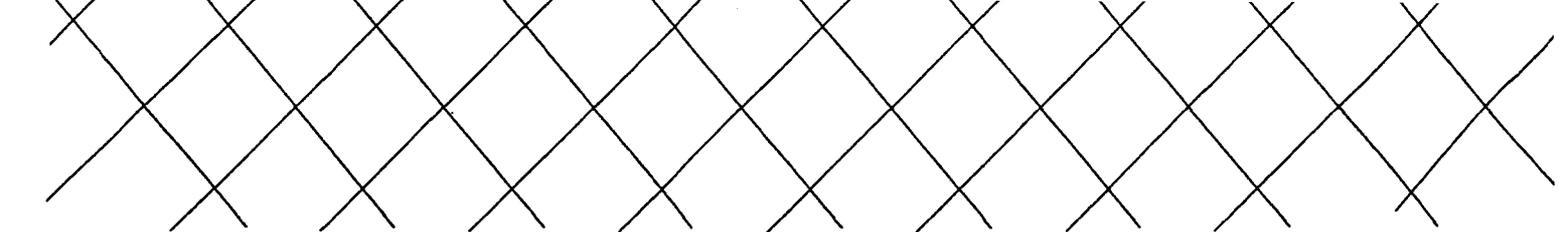
IMAGE 4



## Dossier 2

**Le petit ENZO âgé de 3 mois présente un syndrome de la jonction pyélo-urétérale droit (hydronéphrose) diagnostiqué en anténatal lors d'une échographie obstétricale. Afin de mieux préciser la nature de l'obstacle, on décide de réaliser une scintigraphie rénale dynamique avec test au LASILIX®.**

- 1. Quel est le radiopharmaceutique utilisé en pratique?**
- 2. Décrivez les images scintigraphiques (incidence postérieure).**
- 3. Décrivez les différents segments du rénogramme normal et ses modifications à propos de l'examen d'Enzo.**

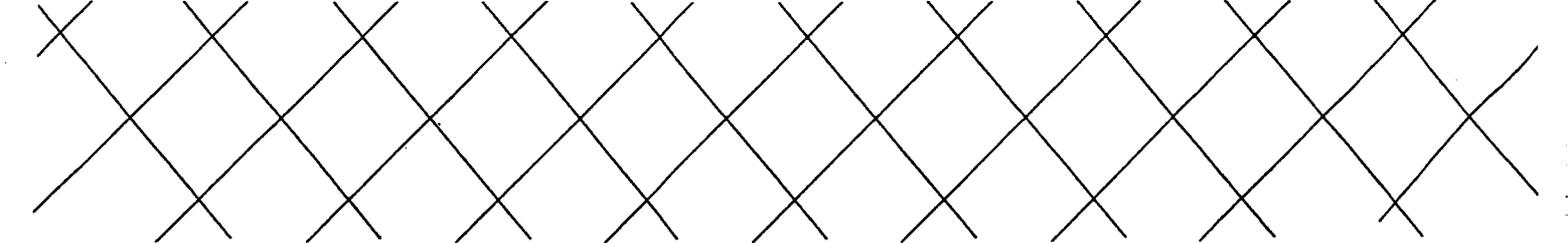


---

### Dossier 3

**Médecin traitant de Mr X vous avez demandé cet examen scintigraphique pour un bilan étiologique de douleurs osseuses d'apparition récentes. Mr X souffre d'un cancer de la prostate.**

- 1. Citez un radiopharmaceutique utilisé.**
- 2. Décrire les éléments importants de l'image (fixations pathologiques).**
- 3. Quel est le mécanisme de la fixation (ici augmentée en pathologie).**
- 4. Quel serait votre diagnostic ?**



---

#### Dossier 4

**Melle Y. vient consulter avec les résultats de son bilan biologique thyroïdien (TSH très basse, T4 élevée), et la scintigraphie que vous lui avez prescrite. A propos de cet examen (image N°4).**

- 1. Citez deux radiopharmaceutiques utilisés pour l'imagerie nucléaire de la thyroïde et leur spécificité.**
- 2. Décrivez l'image N°4.**
- 3. Qu'en déduisez-vous ?**

**FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE BLANCHE**  
**SEMIOLOGIE MEDICALE**  
**EPREUVE QCM DCEM 1**

**Mai 2008**

**I - COMPLÉMENTS SIMPLES**

Chacune des questions ou assertions suivantes est suivie de plusieurs réponses ou compléments possibles. Choisir la réponse ou le complément qui paraît le meilleur.

- 1 – Une anémie distillante par hémorragie digestive occulte comporte habituellement les caractéristiques suivantes Sauf Une . Laquelle ?
- a – Hémoglobine diminuée
  - b – Volume globulaire moyen réduit
  - c – Charge corpusculaire en hémoglobine diminuée
  - d – Réticulocytes élevés
  - e – Ferritine basse
- 2 – Les signes évocateurs d'un syndrome de thyrotoxicose sont les suivants sauf un, Lequel ?
- a – Polyexonération
  - b – Tachycardie sinusale et extra systoles fréquentes
  - c – Amaigrissement rapide et massif à appétit conservé
  - d - Tremblement des extrémités
  - e - Frilosité
- 3 – Une hépatite aiguë à virus B peut se traduire en phase pré ictérique par les symptômes cliniques ou perturbations biologiques suivants, sauf un , Lequel ?
- a – Asthénie intense et prolongée
  - b – Polyarthralgies
  - c – Embarras gastrique fébrile
  - d – Augmentation importante des amino transférases
  - e – Antigène HBS négatif
- 4 – Dans une cirrhose hépatique d'origine alcoolique évoluée l'on observe habituellement les perturbations biologiques suivantes, sauf une, Laquelle ?
- a – Hyper gammaglobulinémie polyclonale
  - b – Hyperbilirubinémie mixte avec élévation de la bilirubine libre et conjuguée
  - c – Hypo albuminémie profonde
  - d – Hypo prothrombinémie profonde se corrigeant sous injection intra musculaire de vitamine K
  - e – Thrombopénie fréquente
- 5- Tous les symptômes suivants sont évocateurs d'un syndrome rectal, sauf un, Lequel ?
- a- Diarrhée profuse
  - b- Faux besoins
  - c- Rectorragies
  - d- Epreintes et ténésmes
  - e- Impression de corps étranger intrarectal
- 6- Une ascite riche en protéines peut compliquer l'une des maladies suivantes, sauf une, Laquelle ?
- a- Tuberculose péritonéale
  - b- Carcinose péritonéale
  - c- Cirrhose du foie décompensée
  - d- Infection péritonéale à germes figurés
  - e- Mésothéliome péritonéal

## II - ASSOCIATIONS GROUPEES

Pour chacun des symptômes ou assertions ci-dessous, inscrire en regard de ce symptôme ou de cette assertion :

- A - Si il ou elle ne s'observe que dans la maladie 1.
- B - Si il ou elle ne s'observe que dans la maladie 2.
- C - Si il ou elle s'observe ordinairement dans les 2 maladies.
- D - Si il ou elle ne s'observe ordinairement dans aucune des deux maladies.

- 1 - Syndrome de cholestase hépatique
- 2 - Syndrome de cytolyse

- 7 - Elévation préférentielle des phosphatases alcalines et des gamma GT
- 8 - Augmentation du cholestérol total
- 9 - Effondrement du taux de prothrombine et du facteur V dans les formes graves
- 10 - Ictère possible avec hyper bilirubinémie concomitante

- 1 - Moelena
- 2 - Hématèmèse

- 11 - Correspond à l'extériorisation par la bouche de sang rouge aéré au cours d'une quinte de toux
- 12 - Consiste en une émission de sang rouge non digéré par l'anus
- 13 - Peut témoigner d'une lésion située entre l'œsophage et l'angle colique gauche
- 14 - nécessite dans tous les cas une hospitalisation d'urgence pour stabilisation hémodynamique éventuelle

- 1 - Pancréatite aiguë
- 2 - Pancréatite chronique

- 15 - L'amylase et la lipase sériques sont augmentées au moment des poussées douloureuses
- 16 - La douleur typique est maximale dans l'hypochondre droit et irradie en bretelle vers l'épaule droite
- 17 - La diminution de l'élastase fécale est un test diagnostique important
- 18 - La présence de calcifications pancréatiques sur l'ASP peut évoquer d'emblée le diagnostic

- 1 - Hyperthyroïdie type Basedow
- 2 - Hyperthyroïdie type adénome toxique

- 19 - T4 augmentée et TSH ultra sensible effondrée
- 20 - Anticorps anti récepteurs de la TSH positifs
- 21 - Scintigraphie thyroïdienne blanche
- 22 - Exophtalmie possiblement unilatérale

- 1 - Syndrome pyramidal chronique
- 2 - Syndrome extra pyramidal

- 23 - Hypertonie crantée cédant par à-coups et donnant le phénomène de la roue dentée
- 24 - Réflexes ostéo tendineux diffusément abolis
- 25 - Présence d'un signe de Babinski pathognomonique
- 26 - Akinésie du visage et perte du ballant des bras à la marche

- 1 - Syndrome cérébelleux
- 2 - Syndrome sensitif profond

- 27 - Dismétrie les yeux fermés
- 28 - Astéréognosie aux membres supérieurs
- 29 - Signe de Stewart et Holmes
- 30 - Raideur de nuque

- 1 - Hypothyroïdie périphérique
- 2 - Hypothyroïdie centrale par insuffisance hypophysaire

- 31 - Réponse explosive de TSH sous TRH
- 32 - Association fréquente avec une insuffisance corticotrope et un ACTH bas
- 33 - Compliquée et révèle habituellement une thyroïdite de Hashimoto
- 34 - Peut s'accompagner d'une hypercholestérolémie

- 1- Anémie hémolytique auto-immune
- 2- Anémie de Biermer

- 35 – Nombre de globules rouges inférieur à 3 millions chez la femme et à 3,5 millions chez l'homme  
 36- Réticulocytes inférieurs à 120 000/mm<sup>3</sup>  
 37- Haptoglobine basse et les LDH élevées  
 38- Carence profonde et exclusive en acide folique

### III- COMPLÉMENTS GROUPES

Pour chacune des questions ou assertions suivantes, un ou plusieurs des compléments proposés sont exacts. Vous répondrez par :

- A - Si les compléments exacts sont 1 - 2 et 3
- B - Si les compléments exacts sont 1 et 3
- C - Si les compléments exacts sont 2 et 4
- D - Si le complément exact est 4
- E - S'il s'agit d'un autre complément ou d'une autre combinaison que ceux énumérés plus haut (ex : 3 et 4 exacts)

39 – Dans le cadre du bilan étiologique d'un moelena, les examens suivants peuvent être indiqués. Lequel ou lesquels ?

- 1 – Iléocoloscopie totale
- 2 – Fibroscopie oeso gastro duodénale
- 3 – Enteroscanner
- 4 – Vidéo capsule

40 – Une hépatite chronique à virus C se caractérise par certaines des caractéristiques suivantes Laquelle ou Lesquelles ?

- 1- Est souvent découverte à la phase chronique sans hépatite aigue évidente préalable
- 2- Représente une évolution fréquente de l'hépatite C
- 3- Peut se révéler par une asthénie et une augmentation des amino transférases
- 4- N'évolue ni vers la cirrhose ni vers l'hépatocarcinome

41 – Dans le cadre du bilan d'adénopathies superficielles multiples, certains des examens para cliniques suivants sont largement pratiqués Lequel ou Lesquels ?

- 1 – Splénoграмme par ponction de rate
- 2 – Sérologies virales bactériennes et parasitaires
- 3 – Scanner thoraco abdomino pelvien
- 4 – Adénogramme et biopsie ganglionnaire

### **IV COMPLEMENTS MULTIPLES**

Chacune des questions ou assertions suivantes est suivie de plusieurs réponses ou compléments possibles. Choisir le ou les réponses et le ou les compléments qui vous paraît ou paraissent le ou les meilleurs

- 42- Quelles sont les manifestations cliniques habituelles de la neuropathie diabétique ?
- A : Paresthésies touchant principalement les extrémités.
  - B : Signe de Babinski
  - C : Anesthésie thermo-algique
  - D : Hypopallesthésie
  - E : Reflexes ostéo-tendineux vifs.

43- Lors de la découverte d'un diabète de type II chez un patient d'une cinquantaine d'années, les complications que vous devez rechercher sont :

- A : Une rétinopathie
- B : Une protéinurie
- C : Une artériopathie des membres inférieurs
- D : Une HTA
- E : une insuffisance coronaire

44- Le diabète peut être secondaire à de nombreuses affections, Laquelle ou lesquelles ?

- A : Une acromégalie
- B : Un adénocarcinome du pancréas
- C : Une hypothyroïdie
- D : La prise d'œstrogènes
- E : Une corticothérapie prolongée

45 - Parmi les propositions suivantes concernant l'acidocétose diabétique, quelle(s) est (sont) celle(s) qui est (sont) exacte(s)

- A : Il s'agit d'une complication fréquente du diabète de type II
- B : Les patients décrivent souvent une prise de poids importante
- C : Le dosage des bicarbonates est souvent diminué
- D : la fréquence respiratoire est le plus souvent normale
- E : Elle s'accompagne parfois de signes digestifs.

### **RELATIONS DE CAUSE A EFFET**

Chacune des phrases suivantes comporte deux propositions reliées entre elles par la locution "parce que".  
En regard du numéro de la phrase vous inscrivez :

- A - Si les deux propositions sont exactes et si la relation de causalité existe bien.
- B - Si les deux propositions sont exactes mais s'il n'y a pas de relation entre elles.
- C - Si la première proposition est exacte et la seconde fausse.
- D - Si la première proposition est fausse et la seconde exacte.
- E - Si les deux propositions sont fausses.

46 – La recherche de l'envahissement médullaire d'un lymphome nécessite souvent de recourir à une biopsie ostéo médullaire, , parce que, l'infiltration médullaire d'un lymphome est habituellement nodulaire et peut échapper à un simple myélogramme.

47 – Dans un syndrome de Brown Sequard la séméiologie neurologique comporte une abolition de la sensibilité thermo algique symétrique et suspendue des membres supérieurs, parce que, les fibres de la sensibilité superficielle croisent à chaque étage la ligne médiane en arrière du canal de l'épendyme.

48- L'apparition d'une dysphagie chez un homme éthyloabagique doit avant tout faire rechercher un méga œsophage (achalasie), parce que, dans cette affection existe une hypertonie du sphincter œsophagien inférieur à la manométrie qui explique le trouble de la déglutition

Réservé au secrétariat

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : ONCOLOGIE - Prof. RIVOIRE - DCEA1 N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Faculté de Médecine Lyon Grange Blanche  
1<sup>ère</sup> année du 2<sup>ième</sup> cycle - Examens de fin de 2<sup>ème</sup> semestre  
Épreuve d'ONCOLOGIE - Module 10  
Professeur M. Rivoire  
19 Mai 2008

Note

Repondre a chaque question sur une feuille separée

**Question 4 : (7 points)**

Votre patiente âgée de 45 ans a débuté sa première cure de chimiothérapie de type CHOP (adriamycine, vincristine, cyclophosphamide, prednisolone), pour un lymphome agressif. Le Médecin traitant vous appelle, car il ne connaît pas ce protocole.

1 - Quels sont les classes thérapeutiques des différents produits et un ou plusieurs effets secondaires majeurs ?

Sept jours après la cure, la patiente vous appelle vers 22h pour de la fièvre à 39°C avec des diarrhées. Elle doit faire son bilan biologique le lendemain matin.

2 - Que suspectez-vous ? Que dites vous à la patiente ?

La dernière cure de chimiothérapie est marquée par une complication pulmonaire majeure, une pneumocystose pour laquelle la patiente est traitée par Bactrim (triméthoprime/sulfaméthoxazole), un antibiotique. Elle sort de votre service après 10 jours d'hospitalisation. A la sortie du service son bilan clinique et biologique est normal.

Quinze jours après, la NFP de contrôle montre les résultats suivants :

GB 2000/mm<sup>3</sup>, Hb 13g/dl, Plaquettes 155000/mm<sup>3</sup>, PNN 2%, PNE 0%, PNB 3%, Monocytes 0%, Lymphocytes 95%.

3 - Que suspectez-vous ? Argumentez.

4 - Quel examen demandez vous pour confirmer le diagnostic et que montre t-il ?

5 - La patiente va parfaitement bien. Quelle est votre conduite à tenir ?

Réservé au secrétariat

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : ONCOLOGIE - Prof. RIVOIRE - DCEM1 N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Faculté de Médecine Lyon Grange Blanche  
1<sup>ère</sup> année du 2<sup>ième</sup> cycle - Examens de fin de 2<sup>ème</sup> semestre  
Épreuve d'ONCOLOGIE - Module 10  
Professeur M. Rivoire  
19 Mai 2008

Note

Repondre à chaque question sur une feuille séparée.

**Question 1 : (4 points)**

Décrire l'évolution générale de l'incidence du cancer et de la mortalité par cancer en France entre 1980 et 2005. Expliquer l'évolution divergente de l'incidence et de la mortalité.

**Question 2 : (5 points)**

Vous êtes oncologue radiothérapeute et vous recevez en consultation M. X, 74 ans pour prise en charge thérapeutique d'un cancer prostatique T1C N0M0 PSA = 8 ; Score de Gleason = 6 (3+3). La chirurgie n'est pas retenue du fait de l'âge. Un traitement à visée curative par radiothérapie externe exclusive a été proposé en réunion de concertation pluridisciplinaire.

- 1 - Quelle autre modalité de radiothérapie peut-on proposer à ce patient ?  
Préciser la nature du rayonnement utilisé et sa « source ».

Après information et discussion, le patient choisit finalement une « radiothérapie externe ».

- 2 - Quel est le rayonnement le plus souvent utilisé ?  
Quel(s) autre(s) rayonnement(s) pourrait-on envisager ?

- 3- Citer les principaux « volumes cibles » et « organes à risque » concernés par cette radiothérapie.

Vous prescrivez une dose de 74 Gy avec un fractionnement classique.

- 4 - Précisez le nombre total de séances d'irradiation et l'étalement du traitement.

M. X est effrayé par ces informations.

- 5 - Comment justifiez-vous de lui imposer un tel nombre de venues ?

**Question 3 : (4 points)**

- Quelles sont les particularités des cancers de l'enfant par rapport à ceux de l'adulte ?
- En quoi les cancers de l'enfant représentent-ils un modèle ?

**Rédiger chaque question sur une feuille différente en précisant le numéro de la question, le type de question (hémostase, hématologie cellulaire, immunotransfusion) et le nom de l'enseignant correspondant (Dr Berruyer, Pr Dumontet, Dr Dupraz)**

### **1. Question d'hémostase (Dr Berruyer)**

Une fillette de 6 ans doit se faire opérer des végétations. Elle n'a aucun antécédent personnel d'hémorragie hormis de temps en temps des épistaxis, que l'on retrouve aussi chez le père et sa tante paternelle.

Un bilan préopératoire est pratiqué et donne les résultats suivants :

Plaquettes	350 10 <sup>9</sup> /l
Temps de céphaline activée	48 secondes
Temps de Quick	85%
Fibrinogène	4,5g/l

Quelle est votre attitude

A quoi pensez-vous ?

## Question 2. Hématologie Cellulaire (Pr Dumontet)

Une patiente de 72 consulte pour une asthénie. Elle présente comme antécédents une hystérectomie, et une polyarthrite rhumatoïde ancienne qu'elle traite par la prise fréquente d'anti-inflammatoires non stéroïdiens. L'examen clinique retrouve une pâleur, une polypnée et une tachycardie de repos. La patiente présente des douleurs articulaires modérées au niveau des poignets et des épaules. Elle n'a pas présenté d'amaigrissement ni de fièvre. Elle ne signale pas d'hémorragie extériorisée.

La numération que vous faites pratiquer montre :

		normes
Leucocytes	13,03 $10^9/l$	4,00-10,00
Hématies	3.01 $10^{12}/l$	4,70-5.50
Hémoglobine	9,30 g/dl	14,0-18,0
Hématocrite	0,32 l/l	40,0-52,0
V.G.M.	71 fl	80,0-95,0
T.C.M.H.	21 pg	27,0-32,0
C.C.M.H.	29 g/dl	32,0-38,0
Plaquettes	269 $10^9/l$	150-400

Formule	%	Val absolues	
Granulocytes neutrophiles	72	9,36 $10^9/l$	55-70%
Granulocytes éosinophiles	1	0,13 $10^9/l$	0-6%
Granulocytes basophiles	0	0 $10^9/l$	0-2%
Lymphocytes	20	2,6 $10^9/l$	20-40%
Monocytes	7	0,91 $10^9/l$	2-8%

### Question 1

Décrivez de façon détaillée la numération.

### Question 2

Quelles sont vos hypothèses pour expliquer les anomalies observées ?

Décrivez les éléments cliniques qui sont en faveur (ou en défaveur) de ces hypothèses.

### Question 3

Décrivez les examens complémentaires que vous proposez, en précisant quels sont les résultats auxquels on peut s'attendre.

### 3. QUESTION d'IMMUNO-HEMATOLOGIE (Dr Dupraz)

Une femme est admise en maternité pour accoucher. Sa carte de groupe sanguin mentionne : AB Rh- D- C+ E- c+ e+ K- avec anticorps irréguliers de spécificité anti-KEL1 (anti-K.)

Comment sélectionner (sur quels examens immuno-hématologiques préalables et sur quels critères) les CGR pour une transfusion éventuelle :

1/de cette femme, en cours d'accouchement ?

2/de l'enfant à naître s'il nécessite une transfusion urgente immédiate ?

3/de l'enfant après sa naissance, s'il est de groupe AB Rh+ D+ C+ E- c- e+ K+ ?

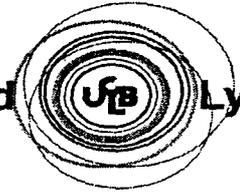
4/ « « « B Rh- D- C- E- c+ e+ K- ?

faculté de médecine



Lyon  
Grange-Blanche

Université Claude Bernard



Lyon 1

**FACULTE DE MEDECINE LYON  
GRANGE-BLANCHE**

**PROFESSEUR CALENDER  
ANNEE UNIVERSITAIRE 2007/2008  
DCEM 1 - Q C M**

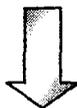
**MARDI 20 MAI 2008**

## Examen terminal de Génétique Médicale - DCEM1 - 2008

UFR Lyon Grange Blanche - mardi 20 mai 2008

- Durée de l'épreuve : une heure -

Examen QCM à choix multiples : Veuillez cocher LA ou LES réponses exactes  
25 questions et 5 items (A à E) par question - nombre de pages au total : 10  
Les questions 23 à 25 sont intégrées dans un cas clinique  
(énoncé page 9)



### QUESTION 1

#### Modes de transmission des maladies génétiques humaines (1)

- A. L'inactivation aléatoire du chromosome X chez les sujets XX explique en partie que les femmes transmettrices de la myopathie de Duchenne ne sont pas myopathes
- B. L'anticipation peut concerner une mutation génique non sens autosomique dominante transmise de génération en génération dans une famille
- C. Dans les maladies dites récessives, la présence d'une mutation sur un des allèles du gène peut parfois donner un trait clinique au sujet porteur hétérozygote de cette mutation
- D. Dans la mucoviscidose, la mutation  $\Delta F508$  est retrouvée chez moins de 10% des patients
- E. La notion d'hétérogénéité de locus pour un syndrome donné, de type récessif, est souvent associée à une extrême variabilité des signes cliniques

### QUESTION 2

#### Modes de transmission des maladies génétiques humaines (2)

- A. Dans le syndrome de RETT, maladie dominante liée au chromosome X, on ne voit jamais de garçons atteints, car ils meurent durant la vie embryonnaire
- B. Il existe un lien phénotypique objectif entre les notions de pénétrance et d'expressivité variable
- C. Certaines maladies autosomiques dominantes ne résultent jamais de néomutations mais d'une transmission générationnelle infinie en amont de la maladie
- D. Une mutation d'un gène situé sur le chromosome Y sera transmise d'un père à tous ses enfants, avec une pénétrance totale de l'expression clinique
- E. Une translocation entre le chromosome X et un autosome est souvent responsable du maintien sous forme active du chromosome X dérivé au niveau du locus transloqué

### QUESTION 3

#### Prédisposition génétique aux cancers syndromiques (1)

- A. Dans la néoplasie endocrinienne multiple de type 1 (NEM1), la principale atteinte concerne les glandes parathyroïdes, hyperplasie ou adénome fonctionnel
- B. Le principal risque de mortalité associé à la néoplasie endocrinienne multiple de type 2 (NEM2) est lié à l'évolution métastatique du phéochromocytome, caractérisant ce syndrome
- C. Le proto-oncogène RET, codant un récepteur tyrosine kinase, et dont les mutations sont associées au syndrome NEM2, est capables d'autodimérisation et activation si les altérations touchent le domaine extracellulaire riche en cystéines
- D. Une forme grave et précoce du cancer médullaire de la thyroïde (CMT), lésion cardinale de la NEM2, est associée aux mutations du site enzymatique tyrosine kinase de RET
- E. Opérer une thyroïde dès l'identification d'une mutation du gène RET chez un patient apparenté à une famille de NEM2, c'est garantir à coup sûr la guérison carcinologique à long terme chez ce patient génétiquement à risque, mais non encore atteint cliniquement.

### QUESTION 4

#### Prédisposition génétique au cancer (2)

- A. Les paragangliomes peuvent survenir dans le contexte de la NEM1 ou de manière isolée et familiale, dans des syndromes indépendants liés aux mutations délétères des sous unités régulatrices de la succinate déshydrogénase (SDH)
- B. Dans la NEM de type 1, on peut observer des atteintes cutanées bénignes et dans de rares cas la survenue de tumeurs de l'épendyme
- C. L'association dans une même famille de plusieurs cas de tumeurs de l'anté-hypophyse suggère la NEM1 ou un syndrome indépendant lié aux mutations du gène codant 'l'aryl hydrocarbon receptor-interacting protein' (AIP), prédisposant le plus souvent à l'acromégalie
- D. La protéine dénommée 'ménine', codée par le gène NEM1 est un puissant gène suppresseur ou régulateur négatif de la prolifération cellulaire et semble important dans la différenciation et prolifération des îlots de Langerhans.
- E. Un sujet de 30 ans présentant un carcinome médullaire de la thyroïde sans notion d'histoire familiale est en droit de demander une analyse du gène NEM1

### QUESTION 5

#### Prédisposition génétique au cancer (3)

- A. Le gène codant la neurofibromine, dont les mutations sont associées au risque de survenue de la maladie de Recklinghausen ou neurofibromatose de type 1 (NF1), peut être considéré comme un gène suppresseur, régulant négativement la boucle d'activation des protéines G
- B. La seule présence des nodules de Lisch confirme le diagnostic de NF1, même si aucune mutation du gène n'est retrouvée chez un patient présentant deux ou trois taches 'café au lait' typiques
- C. Dans la NF de type 1, le taux de néomutations est inférieur à 10%
- D. L'insertion de séquences Alu dans le gène NF1 est délétère pour la fonction de la neurofibromine
- E. L'altération fonctionnelle de la neurofibromine est aussi responsable du risque de survenue des neurinomes du nerf acoustique, caractéristiques du syndrome NF de type 2

**QUESTION 6**

**Prédisposition génétique au cancer (4)**

- A. On peut estimer qu'environ une personne sur 130 est porteuse d'une mutation dans l'un des deux gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire, BRCA1 ou 2 (Breast Cancer)
- B. Le risque relatif cumulé de développer un cancer de l'ovaire avec une mutation de BRCA2 est supérieur à celui d'un sujet porteur d'une mutation de BRCA1
- C. Le risque relatif du cancer de la prostate chez un homme porteur d'une mutation de BRCA2 est identique à celui d'un sujet non porteur de cette mutation
- D. Les carcinomes mammaires liés à la prédisposition BRCA sont plus fréquemment négatifs en terme d'expression des récepteurs aux oestrogènes, ce qui a une incidence thérapeutique
- E. Plus de 80% des mutations tronquantes (non sens et frameshifts) des gènes BRCA1 et BRCA2 conduisent à une protéine de taille réduite mais exprimée, environ 20% sont pré dégradées au niveau de l'ARN messager par le processus 'non sense mediated mRNA decay' (NMD)

**QUESTION 7**

**Prédisposition génétique au cancer (5)**

- A. Les gènes HNPCC impliqués dans la genèse des cancers du colon héréditaires non polyposiques codent pour les différentes sous unités de l'ADN polymérase
- B. Les mutations délétères des gènes HNPCC génèrent un statut tumoral dénommé MMR pour 'Mismatch Repair', associé à la non réparation des mauvais appariements de simple nucléotide
- C. Dans les formes polyposiques de prédisposition au cancer du colon, ou polypose familiale colique, le gène concerné (APC) intervient dans la dégradation active par le protéasome 26S de la bêta-caténine, un facteur de transcription important des cellules épithéliales.
- D. Dans les cancers du colon familiaux, la présence d'une mutation germinale des gènes APC ou HNPCC ne modifie pas le suivi habituel des patients, réalisés comme dans la population générale par des coloscopies tous les 5 à 10 ans
- E. Dans le cancer du sein héréditaire, la présence d'une mutation dans les gènes BRCA1 ou BRCA2 oblige à des mammographies de contrôle plus fréquentes et interdit la réalisation d'examen de type RMN (résonance magnétique) compte tenu du rôle de ces gènes dans la réparation de l'ADN.

**QUESTION 8**

**A propos des myopathies (dystrophies musculaires)**

- A. Il s'agit d'un groupe génétiquement hétérogène de maladies
- B. Elles sont transmises selon un mode récessif lié à l'X
- C. Les dystrophies musculaires de Becker et de Duchenne sont alléliques
- D. Le dosage de CPK permet d'identifier l'ensemble des conductrices de dystrophinopathie
- E. Une mutation ponctuelle du gène DMD est retrouvée dans deux tiers des patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne,

**QUESTION 9**

**Cytogénétique et syndromes microdélétionnels (I)**

- A. Le marquage chromosomique en banding G haute résolution permet aisément d'observer des microremaniements inférieurs à 0,1 mégabases (Mb)
- B. Dans un banding G classique, le profil caryotypique est globalement identique d'un sujet à un autre
- C. L'hybridation *in situ* en fluorescence (FISH) permet de détecter des microdélétions de 1 à 2 Mb, comme celle observée en 7q11.23 dans le syndrome de Williams Beuren
- D. Les syndromes de Prader Willi (PWS) et d'Angelman (AS) correspondent à des microremaniements du chromosome 15, variants du même locus suivant que la mutation provient du chromosome paternel (PWS) ou maternel (AS)
- E. L'analyse par technique FISH des télomères permet d'observer des microremaniements ou délétions terminales dans près de 10% des cas de retard mental.

**QUESTION 10**

**Cytogénétique et syndromes microdélétionnels (II) - les techniques FISH (Fluorescence *In Situ* Hybridization) ou de Multi FISH seront les plus adaptées pour le diagnostic**

- A. Des néoplasies endocriniennes multiples de type 2 (NEM2)
- B. De la monosomie (X,0) dans le syndrome de Turner
- C. Des aneusomies segmentaires impliquant plus de 2 chromosomes
- D. Du syndrome de Williams Beuren
- E. D'une myopathie de Duchenne associée chez le même patient à un retard mental profond, en l'absence de mutation génique identifiée dans le locus de la dystrophine

**QUESTION 11**

**Cytogénétique (III) - Le syndrome de Turner**

- A. La fréquence de ce syndrome est d'une naissance féminine sur 2500, ou 1 naissance (masculine ou féminine) sur 5000
- B. Dans la majorité des cas, le caryotype est homogène 45 (X,0)
- C. Les signes caractéristiques du syndrome de Turner sont un retard de croissance (-3 à 4 déviation standard) avec dysgénésie gonadique, une dysmorphie crânio-faciale et un ptérygium coli avec un thorax en pectus excavatum
- D. Le retard mental est profond dans ce syndrome chez pratiquement toutes les patientes
- E. Dans certains cas, une puberté et une fertilité spontanées peuvent se développer, notamment chez les patientes en mosaïque 45 (X,0) 46 (X,X)

**QUESTION 12**

**Génétique des maladies rénales (1)**

- A. La forme la plus commune de la polykystose rénale autosomique dominante (PKD) est associée aux mutations du gène codant la polycystine 1, protéine importante de la structure ciliaire
- B. Dans les syndromes PKD, le mécanisme pathogénique de formation des kystes semble surtout lié à l'asymétrie de la prolifération axiale de l'épithélium tubulaire pendant l'embryogenèse
- C. La polycystine 1 (PKD1) et la polycystine 2 (PKD2), codées par des gènes différents, n'ont aucune interaction fonctionnelle sur la membrane basale des cellules ciliées
- D. Les polykystoses rénales autosomiques dominantes sont responsables de 10% des insuffisances rénales terminales, nécessitant le plus souvent un protocole de transplantation rénale
- E. La stimulation du domaine PKD de la polycystine 1 par la pression du liquide tubulaire est susceptible d'activer l'expression de gènes via la stimulation de facteurs de transcription tel AP1

**QUESTION 13**

**Génétique des maladies rénales (2)**

- A. Le syndrome de Liddle est une maladie autosomique dominante liée à des mutations faux sens du gène du canal épithélial du sodium, ENaC sur les cellules tubulaires
- B. Dans les différents variants cliniques de la néphronophtise, il existe des atteintes associées à type d'anémie et une rétinite pigmentaire
- C. Les mutations du gène NPHP-1 sont les plus fréquentes retrouvées chez les enfants atteints de néphronophtise
- D. Les protéines codées par les gènes PKD1 et PKD2, PKHD1 (polykystose récessive) et NPHP-1 à 5 interagissent entre elles au niveau des structures ciliaires et des jonctions adhérentes
- E. Le syndrome d'ALPORT, ou glomérulonéphrite à caractère héréditaire, est lié aux mutations du gène de l'élastine dans les parois artériolaires vascularisant les glomérules

**QUESTION 14**

**A propos de la génétique de la maladie d'Alzheimer**

- A. La présence du variant  $\epsilon 4$ , sous forme homozygote chez un sujet, confère un risque relatif (RR) de 8 (environ) pour le développement d'une maladie d'Alzheimer
- B. La plupart des mutations du gène du précurseur de la protéine  $\beta$ -amyloïde (APP) associées aux formes autosomiques dominantes de la maladie d'Alzheimer sont de type NON sens.
- C. Les présénilines 1 et 2 sont des protéines impliquées dans le catabolisme de l'APP, et leur dysfonctionnement par excès peut induire une accumulation de la sous unité  $A\beta 42$  dans les plaques amyloïdes.
- D. Dans les modèles murins de la maladie d'Alzheimer par transgénèse induite des mutations du gène APP, les plaques amyloïdes peuvent régresser chez les animaux mutés soumis à une hyperactivité sociale et physique.
- E. La dégénérescence neurofibrillaire (DNF) ne s'observe que dans les formes génétiques de la maladie d'Alzheimer

**QUESTION 15**

**Thrombophilies héréditaires (I) :** La mutation Leiden du gène du facteur V

- A. est responsable d'une augmentation du niveau de production du facteur V
- B. concerne un acide aminé du site de clivage de la protéine C par le facteur VII
- C. est très fréquente dans la population européenne
- D. est un facteur génétique de prédisposition aux anévrismes artériels
- E. est détectée en routine dans le cadre d'un bilan de thrombose veineuse, chez un patient obèse de 40 ans porteur d'un plâtre depuis 2 semaines, sans prévention anticoagulante

**QUESTION 16**

**Thrombophilies héréditaires (II) :** L'inversion de l'intron 22 du gène du facteur VIII est

- A. un phénomène de recombinaison homologue intra chromosomique
- B. est responsable de 5 % des hémophilies A sévères
- C. est responsable de 50 % des hémophilies B sévères
- D. est détectée par technique de Southern blot ou PCR en long fragment de type quantitative
- E. est impliquée dans les formes *de novo* d'hémophilie

**QUESTION 17**

**A propos des maladies associées à des mutations dynamiques (1)**

- A. L'expansion (CAG)<sub>n</sub> observée dans la chorée de Huntington altère le fonctionnement du promoteur en 5' du gène de cette maladie, codant la 'huntingtine'
- B. Dans le retard mental lié au syndrome X fragile de type A, la mutation est une expansion anormale d'une séquence (CGG)<sub>n</sub> au-delà d'un seuil pathologique de 200 répétitions
- C. On estime que l'amplification anormale d'un motif répété de type (CGG)<sub>n</sub>, de 10-50 en valeurs normales, à plus de 50-1000 en valeur pathologique, est préférentiellement observé si le motif répété n'est pas interrompu par une séquence unique, véritable polymorphisme protecteur
- D. Dans la dystrophie myotonique de Steinert, l'amplification de type (CTG)<sub>n</sub> est située dans les régions régulatrices en 5'
- E. On peut observer des amplifications de motifs supérieurs à 3 nucléotides dans certaines formes d'épilepsie myoclonique.

**QUESTION 18**

**A propos des maladies associées à des mutations dynamiques, les mécanismes d'un amplification anormale de triplets peuvent être liés à :**

- A. Un phénomène de 'slippage' ou glissement de la Taq polymérase lors de la PCR d'analyse du gène chez le patient concerné
- B. Une recombinaison inégale au niveau du locus répété lors de l'appariement naturel des chromosomes homologues en prophase
- C. Des mécanismes de retard de réplication par l'ADN polymérase
- D. Une autoréplication de la séquence répétée par la reverse transcriptase
- E. La déstabilisation par l'insertion d'un rétrotransposon de type séquence Alu

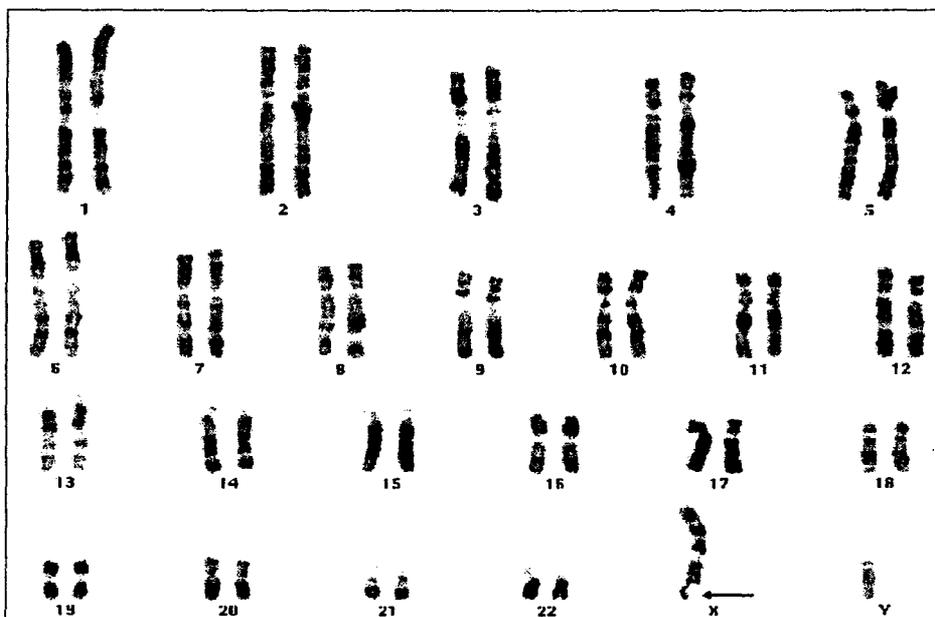
**QUESTION 19**

**Parmi les maladies génétiques suivantes, quelles sont celles susceptibles de conduire à un retard mental profond ?**

- A. La myopathie de Duchenne
- B. La neurofibromatose de type 1 ou maladie de Recklinghausen
- C. Le syndrome X fragile de type A
- D. Les épilepsies myocloniques progressives (EPM)
- E. La polykystose rénale autosomique récessive

**QUESTION 20**

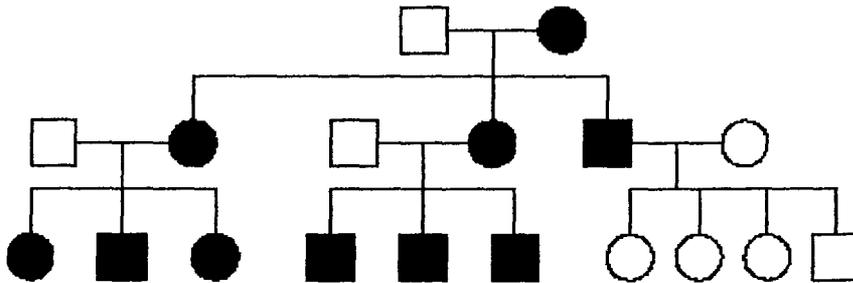
**Observez ce caryotype attentivement .... Que vous évoque t'il ? (items page 8 suivante >>)**



- A. Une myopathie de Duchenne par délétion en Xp21
- B. Un syndrome de Turner
- C. Un syndrome de Klinefelter
- D. Un syndrome X fragile par expansion (CGG)<sub>1000</sub> dans le gène FMR-1
- E. Un syndrome d'Alport lié au chromosome X

**QUESTION 21**

Observez attentivement cet arbre généalogique dans le cadre d'une maladie héréditaire. Cette maladie pourrait être

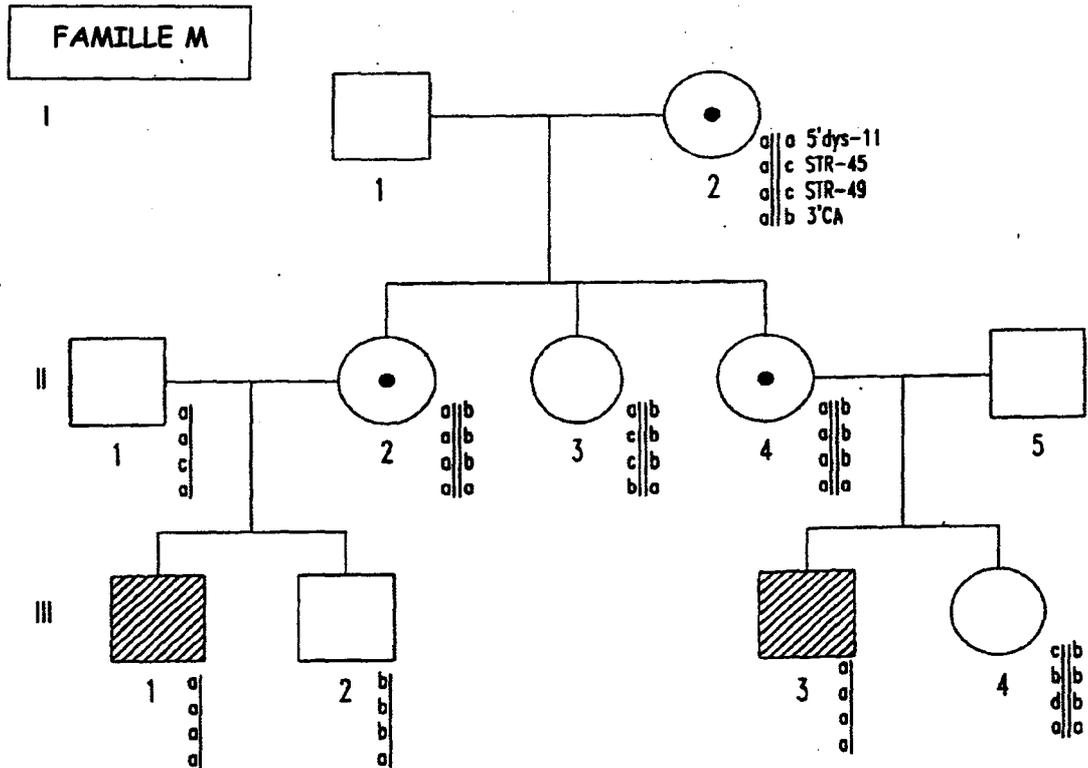


- A. Une myopathie de Duchenne dans sa forme gravissime et létale durant l'enfance
- B. Une atrophie optique de LEBER par mutation d'un gène de l'ADN mitochondrial
- C. Une neurofibromatose de Recklinghausen par mutation du gène NF1 sur le chromosome 17
- D. Une mucoviscidose par mutation récessive homozygote et homogène de type NON sens dans le gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) associé à cette pathologie
- E. Une ambiguïté sexuelle familiale liée aux mutations d'un gène de différenciation 'mâle' situé sur le chromosome Y.

**QUESTION 22**

Observez attentivement l'arbre de la famille 'M', située page suivante. Une analyse haplotypique a été réalisée dans le cadre du suivi d'une myopathie de Duchenne (gène DMD sur le chromosome X), avec les 4 marqueurs intragéniques : 5'dys-11, STR-45, STR-49 et 3'-CA, de 5' en 3'.

- A. L'haplotype ' A RISQUE ' de 5' en 3' est : « a,a,a,a »
- B. L'halotype ' A RISQUE ' de 5' en 3' est : « a,c,c,b »
- C. La personne référencée III.4 sur l'arbre peut être considérée à risque de transmission de la myopathie pour ses futurs enfants
- D. L'haplotype du patient III.1 pourrait très bien résulter d'une recombinaison intragénique homologue survenue dans la méiose maternelle entre les marqueurs STR-49 et 3'-CA
- E. L'haplotype « c,b,d,a » du sujet III.4 provient de son père, II.5



--- CAS CLINIQUE ---

\* **Énoncé** \*

+++++

On conseille vivement la réalisation d'un arbre généalogique avec les informations cliniques au fur et à mesure de la lecture de l'énoncé

Mr 'A', âgé de 35 ans, vient d'être opéré d'un **cancer médullaire de la thyroïde (CMT)**, lésion caractérisant le syndrome de la néoplasie endocrinienne multiple de type 2 (NEM2), associé aux mutations activatrices du gène RET. Son épouse, Mme 'B', est âgée de 32 ans, et n'a pas de problèmes de santé particuliers. Ce couple a **deux enfants**, un garçon prénommé **François**, 8 ans, souffrant de **difficultés d'apprentissage scolaire et d'épilepsie**, et une fille, **Léa**, âgée de 12 ans, de très grande taille pour son âge (+ 3 déviation standard) avec une cyphoscoliose majeure, un aspect marfanoïde et des anomalies des muqueuses buccales à type de petits neuromes diffus (protubérances bénignes). Mr 'A' et Mme 'B' ont un nouveau projet parental, enfant encore non conçu. A noter que François est un enfant très agité, parfois agressif. Le chirurgien qui a opéré Mr 'A' de sa thyroïde lui a indiqué que tout allait bien mais que la tumeur extraite était assez évoluée, avec un début d'envahissement métastatique ganglionnaire. Le père de Mr 'A' (pA) est décédé relativement jeune (50 ans) d'une hémorragie cérébrale sur poussée d'hypertension artérielle (HTA). Le père de Mme 'B' (pB) est vivant mais atteint d'une maladie neurodégénérative avec grabatisation, perte de mémoire majeure et syndrome parkinsonien.

**QUESTION 23**

- A. Vous engagez au plus vite l'analyse par séquençage du gène RET, proto-oncogène associé aux variants NEM2A et NEM2B chez Mr 'A'
- B. Il serait utile de proposer la recherche de la mutation de RET identifiée chez Mr 'A', aux enfants de ce couple, soit François et Léa, à titre préventif pour une éventuelle intervention prophylactique.
- C. Un examen chromosomique par caryotype standard chez Léa, est important pour comprendre les causes de sa dysmorphie squelettique
- D. Il peut exister un lien entre la mutation du proto-oncogène RET identifiée chez Mr 'A' et le tableau phénotypique de sa fille Léa
- E. L'association d'un léger retard scolaire et de crises d'épilepsie chez François peut faire évoquer le syndrome X-fragile par mutation en expansion (CGG)<sub>n</sub> dans le gène FMR-1 (Fragile Mental Retardation 1)

**QUESTION 24**

- A. Il est urgent de réaliser un caryotype chez François à la recherche d'anomalies chromosomiques ou d'une fragilité du chromosome X en position q27.3
- B. Il n'existe aucun lien entre le cancer survenu chez Mr 'A' dans le contexte d'une NEM2 et le décès brutal de son père 'pA' lors d'une poussée d'HTA
- C. Si le futur enfant programmé de ce couple était une fille (détection échographique), il serait urgent de tester après amniocentèse le gène du syndrome X-fragile pour décider d'une éventuelle interruption de grossesse en cas de positivité à la mutation.
- D. Les futurs enfants de ce couple peuvent être prédisposés à la néoplasie endocrinienne multiple de type 2 avec une probabilité théorique pour chacun de 50%
- E. Un scanner abdominal et le dosage des dérivés adrénérgiques urinaires sont critiques chez Mr 'A' pour éliminer un phéochromocytome et ceci aurait dû être fait en préopératoire

**QUESTION 25**

- A. Il est possible que Léa souffre déjà, sans que cela soit identifié, d'un cancer médullaire de la thyroïde au stade très avancé avec métastases
- B. Si l'analyse du gène FMR-1 chez François se révèle positive (mutation par expansion (CGG) > 200), cette anomalie génique vient de sa mère, Mme 'B', transmettrice a priori saine
- C. Il n'est pas exclu que la mutation du gène FMR-1 identifiée chez François ait été transmise par le grand père maternel, 'pB', à sa fille, Mme 'B', ceci expliquant les troubles neurologiques de cet ancêtre.
- D. Vous faites malgré tout engager le test du gène de la fibrilline (maladie de Marfan) chez Léa
- E. Le plus urgent pour Léa est la réalisation d'un bilan à la recherche d'un phéochromocytome et de manière concomitante l'exploration de sa thyroïde.

**FIN DE L'ÉPREUVE**

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiologie Chirurgicale - D<sup>r</sup> BEL* N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**EPREUVE DE SEMEIOLOGIE CHIRURGICALE  
FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE**

**DOCTEUR BEL**

**DCEM 1**

**MARDI 20 MAI 2008**

**Questions 5 – 6 et 7**

**Question 5 (Docteur BEL)** : Citez en fonction du temps les complications des traumatismes articulaires de l'adulte.

**Question 6 (Docteur BEL)** : citez sous forme d'un tableau comparatif les signes cliniques et radiologiques des fractures de la région trochantérienne du fémur et ceux des fractures cervicales vraies du fémur.

**Question 7 (Docteur BEL)** : citez les signes cliniques et radiologiques d'une fracture de l'extrémité inférieure du radius de l'adulte –de type Pouteau-Colles-.

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiol. Chirurgicale - Prof. BARTH* N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**EPREUVE DE SEMEIOLOGIE CHIRURGICALE  
FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE**

**PROFESSEUR BARTH**

**DCEM 1**

**MARDI 20 MAI 2008**

**Questions 8 – 9 et 10**

**Question 8 (Professeur BARTH)** : signes fonctionnels de l'appendicite aiguë

**Question 9 (Professeur BARTH)** : quels sont les éléments de séméiologie clinique qui permettent de distinguer les occlusions hautes des occlusions basses.

**Question 10 : (Professeur BARTH)** : signes échographiques directs et indirects d'une cholécystite aiguë.

Réservé au secrétariat

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiol. Chirurgicale* - Pr. JEGADEN N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

**EPREUVE DE SEMEIOLOGIE CHIRURGICALE  
FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE**

Note

**Professeur JEGADEN**

**DCEM 1**

**MARDI 20 MAI 2008**

**Questions 3 et 4**

**Question 3 (Professeur JEGADEN)**: examen clinique d'un patient porteur d'un anévrysme de l'aorte abdominale.

**Question 4 (Professeur JEGADEN)**: signes cliniques d'une ischémie aiguë de la jambe.

NOM et Prénoms : .....  
(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiol. chirurgicale - Prof. Badet* N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

**EPREUVE DE SEMEIOLOGIE CHIRURGICALE  
FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE**

Note

**Professeur BADET**

**DCEM 1**

**MARDI 20 MAI 2008**

**Question 1**

**Question 1 (Professeur BADET)** : un homme âgé de 25 ans est admis aux urgences pour une douleur de la fosse lombaire droite irradiant vers le testicule droit et évoluant depuis 48 heures. Il présente par ailleurs une température à 39.5, une dysurie, une pollakiurie et une impériosité mictionnelle.

Quel est l'hypothèse diagnostique la plus probable, comment la confirmez vous et quel geste devra probablement être réalisé en urgence.

Réservé au secrétariat

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiol. Chirurgicale* - Pr. MATHEVET N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

**EPREUVE DE SEMEIOLOGIE CHIRURGICALE  
FACULTE DE MEDECINE LYON GRANGE-BLANCHE**

**Professeur MATHEVET**

**DCEM 1**

**MARDI 20 MAI 2008**

**Question 2**

Note

**Question 2 (Professeur MATHEVET)** : Séméiologie clinique d'une endométriose ovarienne.

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiologie Radiologique - DCEM1* N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**DCEM1**  
**SEMEIOLOGIE RADIOLOGIQUE**  
**ABDOMINALE**  
**Dr MENNESSON**

**QUESTION 1**

Expliquez brièvement la formation d'un « cône d'ombre acoustique » ?

**QUESTION 2**

Quels sont les signes échographiques en faveur d'une cholécystite aiguë ?

**QUESTION 3**

Dans le syndrome occlusif, citez (sans les détailler) les 4 étapes d'interprétation d'un scanner abdominal ?

**QUESTION 4**

Selon quels critères le diagnostic de carcinome hépatocellulaire peut-il être affirmé en l'absence d'un prélèvement histologique ?

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Sémiol. Radiol. Osseé - Articulaire* DCEM 1 N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**DCEM 1**  
**SEMEIOLOGIE RADIOLOGIQUE**  
**OSTEO-ARTICULAIRE**  
**Dr BOUTIER**

**QUESTION 1**

Signal IRM en T1 et en T2 de l'eau, la graisse, le calcium, l'air, l'os spongieux, l'os cortical, le LCR et les fibrocartilages (ménisques) (5 points)

**QUESTION 2**

Sémiologie radiologique élémentaire de l'arthrose (4 points)

**QUESTION 3**

Sémiologie radiologique élémentaire des arthrites (4 points)

**QUESTION 4**

Lésion osseuse tumorale focale. Distinction radiologique tumeur bénigne/maligne (7 points)

NOM et Prénoms : .....

(en caractère d'imprimerie)

Epreuve de : *Séméiol. Radiol. Thoracique* DCEM1 N° de PLACE

Réservé au  
Secrétariat

Note

**DCEM1**  
**SEMEIOLOGIE RADIOLOGIQUE**  
**THORACIQUE**  
**Dr GAMONDES**

**QUESTION 1**

Quels sont les 5 principaux examens utilisés pour l'étude de l'aorte thoracique ?

**QUESTION 2**

Donner la définition du signe du défilé cervico-thoracique en radiologie.

**QUESTION 3**

Quels sont les principaux signes du syndrome de comblement alvéolaire ?

**QUESTION 4**

Quels sont les principaux signes directs et indirects de l'atélectasie ?

**ATTENTION :**

**Rédigez vos réponses pour chacun des quatre dossiers cliniques sur 4 copies séparées.**

**Dossier clinique n°1**

**Trois jours après sa naissance suite à un accouchement prématuré pour rupture de la poche des eaux, un nouveau né présente une fièvre, un teint gris. A l'examen, l'enfant est hypotonique, présente une tachypnée et surtout une fontanelle tendue.**

1/ Quelles sont vos hypothèses diagnostiques ?

2/ Quels prélèvements à visée bactériologique prescrivez-vous et quelles informations en attendez-vous ?

3/ Quelles sont les étiologies bactériennes les plus fréquentes dans ce contexte et leur aspect à la coloration de Gram ?

4/ Quels antibiotiques sont la base du traitement probabiliste de ce type d'infection ?

5/ Quels sont les moyens mis en œuvre pendant la grossesse pour prévenir ce type d'infection ?

**Dossier clinique n°2**

**Un homme de 63 ans alcool-tabagique consulte aux urgences au retour d'un séjour de thalassothérapie à Quiberon avec son club de retraités pour syndrome infectieux avec fièvre à 39°2 C évoluant depuis 3 jours. Il présente une dyspnée importante et une légère diarrhée. Le patient pèse 84 kg pour une taille de 1,72 m et est traité par corticothérapie au long court dans le cadre de polyarthralgies. Une thérapeutique antibiotique par l'amoxicilline a d'abord été instaurée initialement par son médecin généraliste.**

**Au bout de 48 h, la fièvre persiste et son état respiratoire se détériore très rapidement, nécessitant son transfert dans un service de réanimation dans un tableau de défaillance multiviscérale avec intubation et mise sous ventilation mécanique. La radiographie thoracique réalisée retrouve un infiltrat pulmonaire diffus généralisé.**

- 1/ Quel est votre diagnostic clinique (non étiologique)?
- 2/ Quels sont pour vous les arguments pouvant justifier la prescription initiale d'amoxicilline en première intention ?
- 3/ Quelle étiologie bactérienne évoquez-vous sachant que deux autres membres du club de retraités viennent d'être hospitalisés dans le service de pneumologie de votre hôpital ? Justifiez votre réponse.
- 4/ Quels examens bactériologiques pouvez-vous demander pour confirmer votre hypothèse diagnostique? Justifier votre prescription en expliquant votre démarche diagnostique, le principe de chacun des examens réalisés au laboratoire, ce que vous attendez de chacun de ces examens, dans quel délai et leur interprétation en cas de positivité ou de négativité? (Détailler)
- 5/ Quelle(s) classe(s) d'antibiotique prescrivez-vous sur la base de votre hypothèse diagnostique ? Quels éléments justifient ce choix.
- 6/ Quelles mesures doivent être prise dans ce contexte en terme de prise en charge individuelle et collective et en terme de santé publique ? Détaillez votre réponse.

### **Dossier clinique n°3**

**Madame M. 39 ans est enceinte. Son suivi échographique est normal jusqu'à 22 SA mais à 26 SA, l'échographie systématique montre la présence de kystes intracrâniens et un retard de croissance intra-utérin. Une infection in utero par le cytomegalovirus (CMV) est suspectée.**

- 1/ Présenter le virus : famille de virus, profil d'évolution de l'infection de cette famille de virus, modes de transmission et voies d'excrétion du CMV.
- 2/ vous devez réaliser le diagnostic de l'infection chez la mère et chez le fœtus, quels examens diagnostiques préconisez-vous, quelles techniques mettre en œuvre, comment interpréter les résultats ?
- 3/ Quelles sont les éventuelles complications de cette infection pour l'enfant à naître ? Quel est le pourcentage de risque que le nouveau-né souffre de séquelles si sa mère fait une primo-infection CMV au cours de la grossesse.

## Dossier clinique n°4

**Vous venez de prendre vos fonctions, le 7 janvier 2008, en qualité de chef de service de l'unité « les Bleuets » d'une maison de long séjour à Lomorantin sur Saône.**

**L'âge moyen des personnes dont vous avez la charge est de  $75 \pm 5$  ans (extrêmes 72-96 ans).**

**Vous voyez ce matin en visite d'admission :**

**Augustine, 76 ans, insuffisante cardiaque congestive et diabétique**

**René 68 ans, souffrant d'une insuffisance hépatique d'origine commune. René a quitté mi-novembre l'hôpital où il avait été admis pour une pneumonie aiguë communautaire.**

**Julien, l'infirmier-chef de l'unité âgé de 48 ans, très dévoué aux patients est d'ailleurs venu travailler alors qu'il est malade ; il a passé une mauvaise nuit en raison d'une fièvre de début brutal la veille au soir avec frissons, céphalées, myalgies et toux quinteuse. Il est de plus essoufflé car il a une hyper réactivité bronchique qui s'est exacerbée depuis la veille.**

**Vous avez l'information d'une situation épidémique de grippe dans votre département.**

**Vous suspectez une grippe chez Julien. Il vous informe qu'il n'est pas vacciné contre la grippe car « ce n'est pas obligatoire dans sa situation » et il « craint les effets indésirables des vaccins vivants ».**

- 1./ Présentez les virus de la grippe : famille, structure du virus
- 2./ Pourquoi faut-il se faire vacciner chaque année contre la grippe : quels sont les mécanismes d'évolution virologique des virus influenza ?
- 3./ Quelle doit être votre attitude immédiate vis-à-vis de Julien ?
- 4./ Quel prélèvement allez-vous réaliser pour confirmer votre diagnostic ?
- 5./ Quel traitement antiviral pouvez-vous instaurer ? Expliquez le mécanisme d'action de cet antiviral au niveau du cycle viral.