

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Vous êtes pédiatre dans une maternité, vous examinez un nouveau-né. A l'interrogatoire, la mère signale des difficultés lors de la prise des biberons et des passages de lait par le nez au cours des repas. Ci-joint une photographie de la cavité buccale réalisée lors de votre examen clinique.



Quel est le diagnostic ?

☐ Proposition A

fente vélo-palatine

☐ Proposition B

fente labio-palatine

☐ Proposition C

paralysie du voile du palais

☐ Proposition D

fistule oeso-trachéale

☐ Proposition E

hypertrophie des végétations adénoïdes

Un garçon âgé de 6 mois est amené en consultation pour la prise en charge d'une dermatose prédominant sur le visage. Ces lésions se sont installées progressivement depuis quelques semaines et ne s'améliorent pas malgré l'utilisation d'un syndet pour la toilette et d'une préparation émolliente appliquée 2 fois par jour. L'interrogatoire des parents identifie des troubles du sommeil.



Question 1 - Question à réponse ouverte et courte

Quel diagnostic évoquez-vous (réponse attendue en 1 à 5 mots)

Question 2 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Vous reprenez le diagnostic de dermatite atopique. Quels éléments d'anamnèse familiale conforteraient ce diagnostic (une ou plusieurs réponses exactes) ?

☐ Proposition A

asthme chez le père

☐ Proposition B

rhinite allergique chez la mère

☐ Proposition C

allergie alimentaire chez un frère aîné

☐ Proposition D

psoriasis chez la grand mère paternelle

☐ Proposition E

urticaire idiopathique chez un oncle paternel

Question 3 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Quel examen complémentaire demandez-vous pour conforter le diagnostic de dermatite atopique ?

☐ Proposition A

biopsie cutanée

☐ Proposition B

dosage des IgE totales

☐ Proposition C

hémogramme

☐ Proposition D

tests allergologiques de contact

☐ Proposition E

aucun examen

Question 4 - Question à nombre de réponses précisé 5 propositions de réponse

Quels sont les deux traitements locaux de première intention que vous proposez ?

☐ Proposition A

Tacrolimus pommade 0,03%

☐ Proposition B

Tacrolimus pommade 0,1%

☐ Proposition C

Dermocorticoïde

☐ Proposition D

Antibiotique local

☐ Proposition E

Emollient

Question 5 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Vous revoyez l'enfant à l'âge de 2 ans pour une dermatose siégeant principalement au niveau des grands plis.



Quel est le diagnostic le plus probable ?

☐ Proposition A

candidose cutanée

☐ Proposition B

dermatophytose

☐ Proposition C

psoriasis inversé

☐ Proposition D

dermatite atopique

☐ Proposition E

eczema de contact

Question 6 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Quelques semaines plus tard l'enfant vous est confié en urgence devant une aggravation brutale de l'éruption.



Quel est le diagnostic le plus probable devant ce tableau clinique ?

☐ Proposition A

syndrome de Kaposi-Juliusberg

☐ Proposition B

surinfection bactérienne

☐ Proposition C

zona

☐ Proposition D

poussée de dermatite atopique photodistribuée

☐ Proposition E

varicelle

Question 7 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Vous retenez le diagnostic de syndrome de Kaposi-Juliusberg. Quelle prise en charge proposez vous (une ou plusieurs réponses exactes) ?

☐ Proposition A

hospitalisation

☐ Proposition B

poursuite des dermocorticoïdes

☐ Proposition C

aciclovir intraveineux

☐ Proposition D

corticothérapie générale

☐ Proposition E

traitement antifongique local

Question 1 - Question à réponse ouverte et courte

Un enfant de 6 ans et 2 mois consulte avec sa mère. Elle vous rapporte des pertes d'urines involontaires la nuit, 2 à 3 fois par semaine, l'obligeant à changer les draps. Elle s'inquiète que son fils n'ait jamais été propre sur le plan urinaire la nuit en comparaison de son grand frère qui a été propre à l'âge de 4 ans et demi. L'enfant est gêné de cette situation. Il n'a pas d'antécédent personnel. On note un diabète de type 2 chez son père et sa grand-mère paternelle.

Quel est votre diagnostic ? (en 1 à 5 mots sans abréviation)

Réponse :

Question 1 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Une échographie morphologique réalisée au deuxième trimestre de grossesse détecte une hyperéchogénicité intestinale. A l'anamnèse, il n'existe aucun élément familial d'orientation. La patiente ne rapporte pas d'épisode infectieux depuis le début de sa grossesse. Dans l'hypothèse d'une mucoviscidose, quelles sont les propositions exactes ?

☐ Proposition A

Un caryotype est nécessaire chez les deux parents

☐ Proposition B

Les deux parents sont obligatoirement hétérozygotes

☐ Proposition C

Une étude du gène *CFTR* est proposé aux deux parents

☐ Proposition D

Un séquençage direct est proposé chez le fœtus

☐ Proposition E

D'autres situations que la mucoviscidose peuvent expliquer ces signes

Une jeune femme se présente au cabinet de médecine générale pour la visite médicale et la vaccination de son fils aîné de 6 ans. Elle vient d'accoucher de son troisième enfant il y a 6 mois. Elle est épuisée, semble triste. Elle déclare se sentir dépassée parfois. Les enfants présentent un défaut d'hygiène.

Question 1 - Question à nombre de réponses précisé 5 propositions de réponse

Le médecin demande à l'enfant de se déshabiller afin de procéder à l'examen. Celui-ci paraît apeuré. Le médecin constate à l'examen de l'enfant des traces de brûlures d'âge différent sur les fesses.

Quelles sont les 3 propositions exactes ?

☐ Proposition A

Le médecin doit noter toutes les lésions constatées dans le dossier médical

☐ Proposition B

Le médecin fait un interrogatoire orienté sur les épisodes traumatiques

☐ Proposition C

Les lésions sur les fesses sont évocatrices de violences volontaires

☐ Proposition D

Les lésions sur les fesses sont habituelles pour l'âge

☐ Proposition E

Le médecin doit appeler la police

Question 2 - Question à choix multiple 4 propositions de réponse

La mère dit au médecin ne pas avoir remarqué les brûlures. Elle est depuis peu avec un nouveau compagnon auquel elle laisse la garde des enfants la journée lorsqu'elle va travailler.

Quelles propositions sont exactes ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

Le médecin doit demander à rencontrer le compagnon pour avoir sa version des faits

☐ Proposition B

Le médecin doit signaler le compagnon à la police

☐ Proposition C

Un diagnostic de syndrome de Munchhausen par procuration doit être suspecté

☐ Proposition D

Une situation de maltraitance doit être suspectée

Question 4 - Question à nombre de réponses précisé 4 propositions de réponse

L'enfant interrogé seul révèle que le compagnon de sa mère fumerait beaucoup dans la maison et le punirait en lui brûlant les fesses quand il fait pipi au lit.

Quelles sont les 2 propositions exactes ?

☐ Proposition A

Les éléments en faveur de violences autorisent le médecin à faire un signalement judiciaire de cet enfant

☐ Proposition B

Dans cette situation, une information préoccupante est plus adaptée qu'un signalement judiciaire

☐ Proposition C

Le médecin informe la mère des démarches qu'il va entreprendre

☐ Proposition D

Un refus par la mère de déposer plainte empêcherait le médecin de réaliser un signalement.

Un enfant de 14 mois, qui a acquis la marche, est amené par sa mère aux urgences pour une impotence fonctionnelle du membre inférieur gauche survenue brutalement le jour même. La mère signale une chute du canapé. Il existe une augmentation de volume de la jambe gauche, douloureuse. La radiographie montre une fracture diaphysaire du tibia gauche.

Question 1 - Test de concordance de script

Si votre 1ère hypothèse est
une fracture accidentelle

Et que vous trouvez
plusieurs ecchymoses situées derrière les oreilles et sur le sommet du crâne

Influence de la nouvelle information sur celle de départ

☐ Très peu probable ☐ Peu probable ☐ Ni plus ni moins ☐ Probable ☐ Très probable

Question 2 - Test de concordance de script

Si votre 1ère hypothèse est
une maltraitance

Et que vous trouvez
et que vous ne trouvez aucune autre lésion (ancienne ou récente) sur l'imagerie complémentaire

Influence de la nouvelle information sur celle de départ

☐ Très peu probable ☐ Peu probable ☐ Ni plus ni moins ☐ Probable ☐ Très probable

Question 3 - Test de concordance de script

Si votre 1ère hypothèse est
une ostéogénèse imparfaite

Et que vous trouvez
une suspicion de maltraitance chez le frère aîné, 2 ans auparavant qui n'a pas abouti sur le plan judiciaire

Influence de la nouvelle information sur celle de départ

☐ Très peu probable ☐ Peu probable ☐ Ni plus ni moins ☐ Probable ☐ Très probable

Question 1 - Question à nombre de réponses précisé 5 propositions de réponse

Un patient diabétique de type 1, âgé de 20 ans, souhaite des conseils pour l'ajustement de ses doses d'insuline. Son schéma actuel associe de l'insuline glargine, une injection le soir, et un analogue insulinaire d'action rapide, une injection avant chaque repas.

Quelles sont les 3 propositions exactes ?

☐ Proposition A

en cas d'oubli d'une dose d'insuline glargine, il faut doubler la dose suivante

☐ Proposition B

le contenu en glucides du repas dicte la dose d'analogue insulinaire d'action rapide

☐ Proposition C

si une activité physique est prévue après le repas, on peut diminuer la dose d'analogue insulinaire d'action rapide du repas correspondant

☐ Proposition D

si une activité physique soutenue a précédé le repas, on peut diminuer la dose d'analogue insulinaire d'action rapide du repas correspondant

☐ Proposition E

en cas de nausées et vomissements, il ne faut pas injecter d'insuline glargine

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Un père vous amène en consultation son fils de 5 ans pour des démangeaisons anales insomniantes depuis une semaine. Ils reviennent d'un voyage familial itinérant de 6 mois en Amérique du Sud dans des conditions de voyage aventureuses. Vous observez sur la marge anale de l'enfant des petits vers blancs actifs d'environ 1 cm de long. De quelle parasitose s'agit-il ?

☐ Proposition A

Téniose

☐ Proposition B

Ascariidiose

☐ Proposition C

Oxyurose

☐ Proposition D

Amoebiose

☐ Proposition E

Giardiase

Un enfant de 5 ans est amené à votre consultation car depuis la veille il a une fièvre à 39°C, une rhinorrhée et il se plaint d'une douleur aiguë de l'oreille droite. L'examen otoscopique du tympan droit objective une congestion du tympan, le relief du marteau restant visible. Vous envisagez le diagnostic d'otite moyenne aiguë non compliquée. Indiquez les 4 éléments qui sont adaptés à votre prise en charge.

☐ Proposition A

Examen otoscopique du tympan gauche

☐ Proposition B

Recherche d'une raideur méningée

☐ Proposition C

Réalisation d'un bilan sanguin (hémogramme, CRP, ionogramme-créatinine, ASAT-ALAT)

☐ Proposition D

Réalisation d'un scanner pour rechercher une mastoïdite

☐ Proposition E

Réalisation d'une IRM pour éliminer une thrombophlébite cérébrale

☐ Proposition F

Prescription de paracétamol

☐ Proposition G

Prescription d'amoxicilline

☐ Proposition H

Prescription d'une corticothérapie à visée antalgique

☐ Proposition I

Prescription d'anti-inflammatoire non stéroïdien à visée antalgique

☐ Proposition J

Consultation de contrôle 3 jours plus tard uniquement si persistance des symptômes

☐ Proposition K

Consultation de contrôle chez un spécialiste ORL à 48h

Question 1 - Question à choix unique 4 propositions de réponse

Une jeune fille de 12 ans est hospitalisée pour une anorexie mentale typique évoluant depuis plusieurs mois. Elle est totalement aphagique. Son IMC est à 13 et son état clinique impose une renutrition par sonde nasogastrique. Au cours de cette dernière, vous constatez une hypomagnésémie. Cette perturbation biologique (une seule bonne réponse) :

☐ Proposition A

Est typique de l'anorexie mentale

☐ Proposition B

Est habituelle en début de renutrition

☐ Proposition C

Témoigne d'un syndrome de renutrition inappropriée

☐ Proposition D

Evoque des crises de boulimie associées

Un nourrisson âgé de 8 mois est amené aux urgences par sa mère pour une fièvre à 40°C depuis 24 heures. Sa croissance staturo pondérale est normale. A l'examen clinique vous diagnostiquez une otite moyenne aiguë purulente gauche. Il n'existe pas de signes méningés. Vous remarquez de nombreuses ecchymoses, notamment au niveau des fesses et du dos.

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

En complément du traitement de l'otite, devant la localisation de ces ecchymoses et leur aspect digitiforme suspects de maltraitance, vous prescrivez une radiographie de squelette dont voici un cliché. Quelle est votre interprétation ? (une seule réponse exacte)



☐ Proposition A

présence d'une fracture en "anse de seau"

☐ Proposition B

présence d'une fracture en "bois vert"

☐ Proposition C

présence d'une fracture en "motte de beurre"

☐ Proposition D

radiographie normale

☐ Proposition E

présence d'une fracture Salter IV

Question 2 - Question à réponse ouverte et courte

La mère de ce nourrisson vous précise qu'il presente des vomissements répétés depuis quelques jours et vous constatez une hypotonie axiale. Quel est le paramètre clinique indispensable à mesurer dans ce contexte ? (réponse attendue en un à cinq mots)

Question 3 - Question à nombre de réponses précisé XL 10 propositions de réponse

Devant cette suspicion de maltraitance vous interrogez la mère sur l'origine des lésions constatées. Elle vous dit qu'elle ne les explique pas et vous précise qu'elle est en instance de séparation avec le père de l'enfant en raison de son caractère violent et qu'elle le suspecte de frapper leur enfant. Vous décidez de rédiger une information préoccupante. Parmi les éléments suivants lesquels devez-vous mentionner dans ce document ? (cinq réponses exactes attendues)

☐ Proposition A

vos coordonnées en tant que médecin rédacteur

☐ Proposition B

les facteurs de risque repérés

☐ Proposition C

les propos rapportés par la mère sur le comportement du père

☐ Proposition D

l'identité de l'agresseur

☐ Proposition E

une demande de retrait de l'autorité parentale du père

☐ Proposition F

une demande de placement de l'enfant en famille d'accueil

☐ Proposition G

la description du comportement de l'enfant

☐ Proposition H

la demande de mise en examen du père suspecté de violences

☐ Proposition I

la description détaillée des éléments à l'origine de votre suspicion

☐ Proposition J

l'envoi d'une copie au juge des enfants

Vous recevez en consultation un enfant de 4 mois que vous suivez depuis la naissance. Un diagnostic d'allergie aux protéines du lait de vache a été posé dans la première semaine de vie car il a fait une urticaire aiguë après la prise du deuxième biberon de lait infantile. Le diagnostic a été confirmé par le dosage des IgE spécifiques aux protéines du lait de vache. Il est alimenté par un hydrolysate de protéines du lait de vache.

Question 1 - Question à nombre de réponses précisé XL 10 propositions de réponse

Concernant la diversification, quels conseils pouvez-vous formuler ? (quatre réponses exactes)

☐ Proposition A

La diversification peut être débutée dès l'âge de 4 mois

☐ Proposition B

Le beurre de cacahuète peut être introduit dans les biberons dès l'âge de 4 mois

☐ Proposition C

L'introduction de l'oeuf doit être repoussée après l'âge de 6 mois compte tenu de son terrain allergique

☐ Proposition D

Les yaourts peuvent être introduits dès l'âge de 4 mois

☐ Proposition E

Aucune protéine animale ne devra être introduite avant l'âge de 1 an

☐ Proposition F

L'enfant doit continuer à ingérer 700 ml de lait infantile jusqu'à l'âge de 1 an

☐ Proposition G

Un apport suffisant de graisse est nécessaire

☐ Proposition H

Les petits morceaux ne doivent pas être introduits avant l'âge de 15 mois

☐ Proposition I

La viande de boeuf doit être exclue tant qu'il est intolérant aux protéines du lait de vache

☐ Proposition J

A partir de l'âge de 6 mois, l'hydrolysate de protéines du lait de vache peut être remplacé par du lait d'amande

Question 2 - Question à nombre de réponses précisé 5 propositions de réponse

Compte tenu de l'allergie aux protéines du lait de vache, quels sont les deux aliments à exclure de l'alimentation de l'enfant ?

☐ Proposition A

fromage au lait de chèvre

☐ Proposition B

viande de mouton

☐ Proposition C

viande de veau

☐ Proposition D

lait d'amande

☐ Proposition E

fromage au lait de brebis

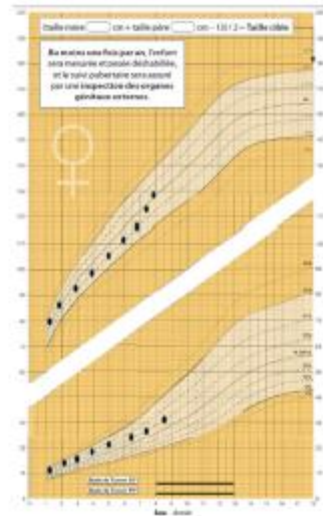
Question 3 - Question à réponse ouverte et courte

À l'âge d'un an, alors que l'enfant tolère maintenant les protéines du lait de vache, vous décidez de prescrire du lait de croissance. La composition de ces laits a pour objectif de prévenir les carences. Quelle est la principale carence concernée ? (réponse attendue en un à cinq mots sans abréviation)

Réponse :

Question 1 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Vous recevez en consultation une fille de 8 ans adressée par son médecin traitant pour avis sur une augmentation de taille des bourgeons mammaires. Vous reconstituez la courbe de croissance suivante. A l'examen vous observez un petit bourgeon mammaire avec élargissement de l'aréole et quelques poils sur le pubis. Il n'y a pas de pilosité axillaire. Quelles sont les propositions exactes ? (une ou plusieurs réponses exactes)



☐ Proposition A

vous estimez son stade de Tanner à S2P2A1

☐ Proposition B

vous demandez l'âge des premières règles de la mère

☐ Proposition C

vous évoquez une prématurité thélarche

☐ Proposition D

vous portez un diagnostic de puberté précoce

☐ Proposition E

vous demandez un âge osseux

Vous voyez ce nouveau-né (né à terme), âgé de 3 jours, avant sa sortie de maternité. Il s'agit d'un enfant né à l'issue d'une grossesse non suivie, la mère est âgée de 39 ans et le père de 52 ans.



Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Vous vous interrogez sur l'aspect du visage de cet enfant. Quel diagnostic évoquez-vous ?

☐ Proposition A

Trisomie 21

☐ Proposition B

Trisomie 18

☐ Proposition C

Maladie de Steinert

☐ Proposition D

Syndrome d'X-fragile

☐ Proposition E

Aspect normal

Question 2 - Question à nombre de réponses précisé 5 propositions de réponse

Vous suspectez fortement une trisomie 21. A l'examen, quels sont les 2 signes sémiologiques que vous cherchez, en faveur du diagnostic ?

☐ Proposition A

tentes palpébrales en haut et en dehors

☐ Proposition B

macrocéphalie

☐ Proposition C

pil palmaire transverse unique

☐ Proposition D

microglossie

☐ Proposition E

philtrum court

Question 3 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Quels sont les automatismes primaires que vous devez chercher lors de l'examen de ce nouveau-né ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

préhension volontaire

☐ Proposition B

réflexe de Moro

☐ Proposition C

mastication réflexe

☐ Proposition D

allongement croisé

☐ Proposition E

points cardinaux

Question 4 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

La mère a débuté un allaitement maternel. Quels conseils pouvez-vous lui donner pour optimiser l'allaitement ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

peser l'enfant avant et après chaque tétée pour évaluer la quantité bue au cours du premier mois

☐ Proposition B

proposer un biberon de 30 ml de lait infantile après chaque tétée

☐ Proposition C

conseiller à la mère de boire au moins 3 litres d'eau par jour

☐ Proposition D

le rythme des tétées doit être déterminé par l'enfant

☐ Proposition E

la prise de poids doit être d'au moins 50 g par jour au cours du 1er mois

Question 5 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Vous retrouvez un souffle à l'auscultation thoracique. Quels seraient le ou les arguments cliniques en faveur d'une tétralogie de Fallot ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

présence d'une cyanose

☐ Proposition B

absence de pouls fémoraux

☐ Proposition C

pouls mal perçus aux 4 membres

☐ Proposition D

survenue de malaise lors des pleurs

☐ Proposition E

splénomégalie

Question 6 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Les parents vous demandent si la trisomie 21 expose à des complications particulières. Parmi les pathologies suivantes, quelles sont celles qui peuvent compliquer l'évolution d'une trisomie 21 ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

surdit 

☐ Proposition B

spasmes  pileptiques infantiles

☐ Proposition C

maladie parodontale

☐ Proposition D

polykystose r nale

☐ Proposition E

maladie de Hodgkin

Question 7 - Question   choix multiple 5 propositions de r ponse

  l' ge de 3 mois, vous notez un d calage dans son d veloppement psycho-moteur. Vers quelles structures pouvez-vous orienter la famille ? (une ou plusieurs r ponses exactes)

☐ Proposition A

CAMSP (Centre d'Action M dico Sociale Pr coce)

☐ Proposition B

ULIS (Unit  Localis e pour l'Inclusion Scolaire)

☐ Proposition C

IME (Institut M dico Educatif)

☐ Proposition D

r  ducation orthophonique

☐ Proposition E

SEGPA (Section d'Enseignement G n ral et Professionnel Adapt )

Question 8 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

Vous avez orienté l'enfant vers un CAMSP. Vous le voyez de nouveau en consultation au cours du 7ème mois. Parmi les éléments suivants, quels sont ceux qui vous feraient suspecter une surdité ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

absence de réaction à l'appel

☐ Proposition B

disparition du babillage

☐ Proposition C

absence de redoublement de syllabes

☐ Proposition D

pas d'association de 2 mots

☐ Proposition E

réactions vives au toucher

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Vous voyez en consultation un enfant présentant une odynophagie fébrile.
Quel élément serait en faveur d'une angine d'origine virale ?

☐ Proposition A

début brutal

☐ Proposition B

existence d'une rhinorrhée

☐ Proposition C

fièvre élevée

☐ Proposition D

éruption scarlatiniforme

☐ Proposition E

purpura du voile du palais

Question 1 - Question à choix multiple 5 propositions de réponse

En consultation, une femme vous rapporte qu'elle a deux garçons qui ont présenté des fractures multiples pour lesquelles le diagnostic d'ostéogenèse imparfaite a été porté. Une mutation pathogène hétérozygote a été mise en évidence chez les deux enfants au locus *COL1A1*. Le père des enfants et la mère ont eu un bilan génétique normal. La patiente vous sollicite pour des explications complémentaires.

Parmi les propositions suivantes, quelles sont les propositions exactes ? (une ou plusieurs réponses exactes)

☐ Proposition A

La mutation présente chez ces deux enfants est d'expression dominante

☐ Proposition B

Le risque de récurrence pour le couple est de 25%

☐ Proposition C

Le risque de récurrence pour le couple est lié à une mosaïque germinale

☐ Proposition D

Un diagnostic anténatal n'est pas envisageable car les deux parents ont un génotype normal

☐ Proposition E

La fratrie de la mère a un risque d'avoir des enfants atteints d'ostéogenèse imparfaite

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Parmi les situations suivantes, laquelle justifie la prescription d'une analyse moléculaire du gène FMR1 ?

☐ Proposition A

Ménopause précoce chez une jeune femme

☐ Proposition B

Microcéphalie et petite taille chez une fille de 3 ans

☐ Proposition C

Macro-orchidie chez un garçon de 2 mois

☐ Proposition D

Ataxie cérébelleuse et tremblement d'action chez un homme de 75 ans

☐ Proposition E

Retard de langage chez un garçon de 4 ans

Question 1 - Question à choix unique 4 propositions de réponse

Le diagnostic de syndrome de l'X fragile a été porté chez un garçon de 5 ans devant un retard de développement avec troubles comportementaux et dysmorphie faciale. Concernant les risques familiaux liés à ce diagnostic, quelle est la réponse exacte ?

☐ Proposition A

La mère du garçon a 2/3 de risque d'être conductrice de l'affection

☐ Proposition B

Les sœurs et nièces du père de cet enfant sont concernées par le risque familial

☐ Proposition C

Ce garçon aura lui-même un risque de 50% d'avoir des filles conductrices

☐ Proposition D

Sa mère a un risque élevé d'avoir un autre enfant atteint, garçon ou fille

Question 1 - Question à choix unique 5 propositions de réponse

Vous recevez en consultation une femme de 41 ans qui vient de débiter sa première grossesse. Le terme est à 11 semaines d'aménorrhée. Quel est l'examen de dépistage anténatal recommandé par rapport au risque de trisomie 21 ?

☐ Proposition A

Une amniocentèse à 15 semaines d'aménorrhée avec caryotype foetal

☐ Proposition B

Une échographie morphologique à 22 SA pour dépistage des malformations

☐ Proposition C

Un dépistage prénatal combiné du premier trimestre

☐ Proposition D

Un dépistage prénatal non invasif sur sang maternel à partir de l'ADN foetal circulant

☐ Proposition E

Une choriocentèse (biopsie de trophoblaste) à 12 SA pour recherche de trisomie 21

Vous recevez en consultation de pédiatrie un garçon de 4 ans, adressé pour retard de langage. C'est le premier enfant d'un couple non apparenté avec un antécédent familial de syndrome de l'X fragile. La grossesse s'est déroulée normalement. Il est né à terme avec des mensurations normales. Il a marché à 17 mois. Actuellement, il ne produit pas de mot, s'exprime par des cris. Dans votre bureau de consultation, il a beaucoup de mal à rester en place, vous constatez une fuite du regard et des stéréotypies manuelles. Sa croissance est à la moyenne pour le poids, la taille et le périmètre crânien.

Question 1 - Question à nombre de réponses précisé XL 13 propositions de réponse

Vous évoquez l'hypothèse d'un diagnostic de syndrome de l'X Fragile. Parmi les éléments suivants, quels sont les 4 qui pourraient renforcer cette hypothèse diagnostique ?

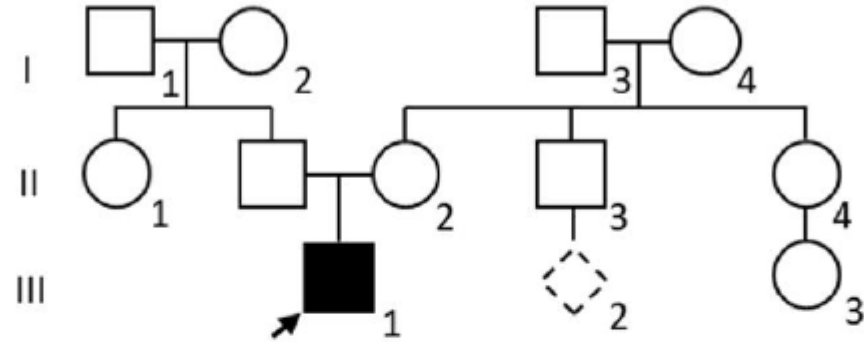
☐	Proposition A
Déficience intellectuelle	
☐	Proposition B
Petite taille	
☐	Proposition C
Visage allongé	
☐	Proposition D
Microcéphalie	
☐	Proposition E
Hyperactivité	
☐	Proposition F
Cryptorchidie	
☐	Proposition G
Fentes palpébrales obliques en haut et en dehors	
☐	Proposition H
Mains courtes	
☐	Proposition I
PI palmaire transverse unique	
☐	Proposition J
Oreilles décollées	
☐	Proposition K
Surdité	
☐	Proposition L
Hypertrophie des mollets	
☐	Proposition M
Cardiomyopathie	

Question 2 - Question à réponse ouverte et courte

Vous demandez une analyse génétique, quel gène étudiez-vous ? (réponse en un à cinq mots)

Question 3 - Question à choix unique 4 propositions de réponse

Vous réalisez l'arbre généalogique, où le cas index III1 est indiqué par une flèche. Quelle est la personne qu'il faut dépister en priorité dans le cadre du conseil génétique ?



☐ Proposition A

II4

☐ Proposition B

II1

☐ Proposition C

II3

☐ Proposition D

I4