



Énoncés

Cas cliniques

Cas clinique 1 ++

Madame D. est une patiente de 35 ans, troisième geste, deuxième pare, qui a accouché deux fois à terme sans complication. Son groupe sanguin est A rhésus positif; elle pèse 58 kg pour 1,63 m. La patiente est immunisée contre la toxoplasmose, non immunisée contre la rubéole. Son oncle du côté maternel est décédé à l'âge de 45 ans et présentait un trouble du comportement sévère. La plus jeune sœur de la patiente a eu des difficultés scolaires. Elle est actuellement titulaire d'un certificat d'aptitude professionnelle (CAP). Les deux neveux de la patiente, Timéon et Léo, sont pris en charge en institut médico-éducatif pour un retard mental. La grossesse actuelle est spontanée, sans particularité.

Question 1

Vous voyez la patiente pour son échographie de datation à 12 SA. Que représente la mesure ci-dessous ?



- A la longueur cranio-caudale
- B le diamètre bipariétal
- C la clarté nucale
- D les os propres du nez
- E le décollement des membranes

Question 2

Concernant le dépistage de la trisomie 21 à partir des marqueurs du premier trimestre, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A le test de dépistage de la trisomie 21 est obligatoire
- B il s'agit d'un calcul de risque combiné
- C un risque $> 1/250$ doit faire discuter une amniocentèse
- D un caryotype fœtal est systématiquement proposé aux femmes de plus de 38 ans
- E le caryotype fœtal est l'examen qui confirme le diagnostic

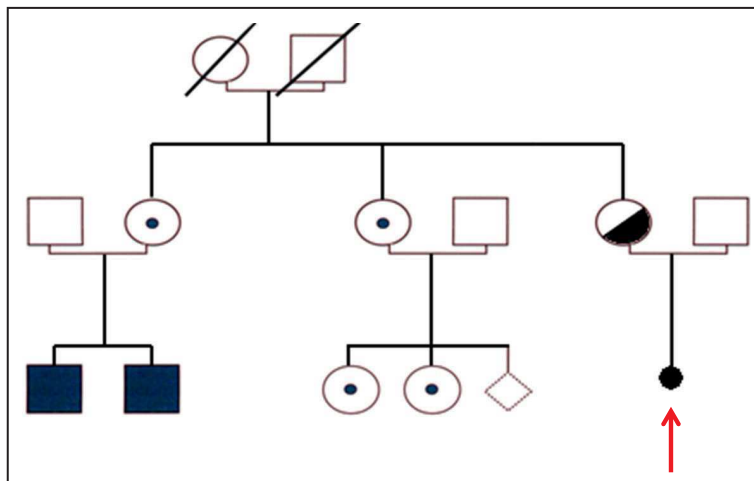
Question 3

Quelle pathologie vous évoque les antécédents familiaux de la patiente ?

- A trisomie 21
- B syndrome de Turner
- C syndrome de Klinefelter
- D trisomie 18
- E syndrome de l'X fragile

Question 4

Ci-dessous, une partie de l'arbre généalogique de la famille de Madame D.



Que signifie le sigle pointé par la flèche ?

- A** une interruption médicale de grossesse
- B** une grossesse en cours
- C** une mort fœtale *in utero*
- D** une fausse couche spontanée
- E** un enfant mort-né

Question 5

Quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A** il s'agit d'une maladie autosomique dominante
- B** il s'agit d'une maladie autosomique récessive
- C** la grand-mère de Madame D. était obligatoirement conductrice
- D** il s'agit d'une maladie liée à l'X
- E** le grand-père de Madame D. a transmis le gène muté

Question 6

Concernant l'enfant à naître, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A** l'expression clinique du syndrome de l'X fragile dépend du sexe de l'enfant
- B** un diagnostic préimplantatoire précoce peut être proposé aux parents
- C** s'il s'agit d'un garçon muté, une demande d'interruption médicale de grossesse de la patiente peut être acceptée
- D** une femme qui présente la mutation a un risque de ménopause précoce
- E** une femme mutée peut présenter des signes mineurs du syndrome

Question 7

Concernant le syndrome de l'X fragile, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A** il résulte d'une mutation du gène *CFTR*
- B** les garçons sont conducteurs
- C** il est lié à un mécanisme d'amplification de triplets
- D** on n'observe jamais de macro-orchidie
- E** le syndrome de l'X fragile est la première cause de déficience mentale héréditaire

Question 8

Le couple ne souhaite pas la réalisation d'un diagnostic prénatal. Alors que vous aviez perdu la patiente de vue, vous vous étonnez de la retrouver lors de sa consultation prénatale du 7^e mois. Vous retrouvez une hauteur utérine à 23 cm.

Quelle est la hauteur utérine théorique attendue à ce terme ?

- A** 16 cm
- B** 20 cm
- C** 24 cm
- D** 28 cm
- E** 30 cm

Question 9

Par ordre de fréquence, quelle est la première cause de RCIU à évoquer ?

- A** une insuffisance fœtoplacentaire
- B** un diabète gestationnel
- C** une trisomie 21
- D** une séroconversion CMV
- E** une séroconversion toxoplasmose

Question 10

Quels examens vous semblent indispensables ?

- A** une sérologie VIH
- B** une protéinurie des 24 heures
- C** un toucher vaginal
- D** un bilan hépatique
- E** une NFS

Question 11

La sage-femme vous appelle à la réception du bilan biologique d'entrée réalisé dans le cadre d'une hospitalisation à 32 SA + 3 jours : Hb = 9,2 ; GB = 12,8 G/l ; plaquettes = 109 G/l ; TGO = 176 ; TGP = 190 ; haptoglobine = 0,8.

Qu'évoquez-vous ?

- A** une prééclampsie
- B** une cholestase gravidique
- C** une thrombopénie gestationnelle
- D** un HELLP syndrome
- E** une migration lithiasique

Question 12

Quelle est la vaccination à ne pas oublier chez la mère ?

- A** coqueluche
- B** ROR
- C** tétanos
- D** hépatite B
- E** antigrippale

Question 13

Concernant la rubéole, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A** en cas de sérologie négative en début de grossesse, un contrôle de la sérologie rubéoleuse doit être fait entre 18 SA et 20 SA
- B** la rubéole congénitale est une cause de RCIU
- C** la rubéole congénitale est une cause de cécité
- D** la rubéole congénitale peut être à l'origine d'une surdité congénitale
- E** après 18 SA, le risque malformatif liée à l'infection est majeur

Question 14

Que pouvez-vous conseiller pour une future grossesse ?

- A** une supplémentation en fluor
- B** un dépistage au premier trimestre d'un diabète gestationnel
- C** aspirine à partir de 12 SA
- D** HBPM à partir de 12 semaines
- E** une supplémentation en acide folique

Cas clinique 2 ++

Vous recevez en consultation dans votre cabinet de ville Madame F. Cette patiente vous évoque un désir de grossesse. Elle a 28 ans, mesure 1,66 m pour 68 kg. Son groupe sanguin est A rhésus négatif. Dans ses antécédents, on note une fausse couche précoce complète et une épilepsie avec crises tonico-cloniques généralisées traitée depuis l'âge de 18 ans par acide valproïque (Dépakine®) 750 mg 2 fois par jour.