

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances pratiques

Sujet :

CAS N°1 :

Une femme enceinte de 17 SA se présente à votre consultation avec un test des marqueurs sériques à 1/145. Elle est âgée de 23 ans.

Question n° 1 :

Que vérifiez-vous ? Et comment interprétez-vous les résultats observés sur la feuille des marqueurs sériques ? Quelle conduite à tenir proposez-vous pour sa grossesse ?

CAS N°2 :

Un enfant est adressé pour une suspicion d'un Syndrome d'Angelman.

Question n° 1 :

Quels sont vos arguments cliniques et biologiques ?

Question n° 2 :

Si le diagnostic est confirmé, quel conseil génétique donnez vous aux parents de l'enfant et à leurs familles ?