

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances fondamentales

Sujet

Question n°1:

Syndrome de Marfan (sauf forme néonatale): Signes cliniques d'appel ; examens complémentaires ; critères de diagnostic ; surveillance et traitement ; mode de transmission et conseil génétique.

Question n°2:

Indiquez les trois principales méthodes d'analyse cytogénétique conventionnelle et moléculaire utilisées actuellement en génétique constitutionnelle. Pour chaque méthode, exposez le principe, le type d'anomalies recherchées, les limites et éventuels problèmes éthiques associés.