

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances pratiques

Sujet

Question n° 1 :

Madame X est âgée de 23 ans et primigeste. Elle et son conjoint n'ont pas d'antécédents personnels notables. Les examens du 1^{er} trimestre n'ont montré aucune anomalie foetale. Elle est vue pour son échographie du 2nd trimestre à 22 semaines d'aménorrhée. L'échographie révèle une malposition bilatérale des pieds et un excès modéré de liquide amniotique. L'étude de l'arbre généalogique n'est pas contributive du côté du conjoint de Madame X, mais révèle, dans la famille de Madame X, un antécédent de mort subite chez un oncle maternel à l'âge de 50 ans et le décès néonatal précoce du fils aîné de sa sœur dans des circonstances mal étiquetées. Par ailleurs sa mère vient d'être opérée d'une cataracte bilatérale à l'âge de 51 ans.

- 1) Quelle est l'hypothèse diagnostique principale ? Justifiez votre réponse.
- 2) Indiquez les principales caractéristiques cliniques de cette pathologie.
- 3) Quelles sont les particularités sur le plan génétique et moléculaire de cette pathologie ?
- 4) Du fait de cette hypothèse, quels examens complémentaires envisagez-vous dans le cadre de la grossesse en cours ?
- 5) Si l'hypothèse est vérifiée, quelle est la conduite à tenir en terme de conseil génétique dans cette famille ?

Tournez S.V.P →

Question n°2 :

Un couple vient en consultation pour conseil génétique car Monsieur est hétérozygote pour la mutation F508del dans le gène CFTR. Ce résultat est connu suite au dépistage néonatal de la mucoviscidose qui a été proposé à son premier enfant, né d'une première union. Cet enfant est lui-même hétérozygote pour la mutation F508del. Mme X, originaire de Côte d'Or, est enceinte de 12SA. Le couple, non apparenté, s'interroge sur le risque de mucoviscidose pour l'enfant à naître.

- 1/ Aspects cliniques et génétiques de la mucoviscidose.
- 2/ Principes du dépistage néonatal de la maladie.
- 3/ Evaluation *a priori* du risque de mucoviscidose pour l'enfant à naître.
- 4/ Les analyses complémentaires proposées au couple ont permis d'évaluer ce risque à 1/640. Expliquer ce résultat.
- 5/ Quelle surveillance proposez-vous pour la grossesse en cours ?