

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances pratiques

Sujet : 1

Mme CAL., enceinte de 10 SA, enseignante, vient en consultation avec son fils de 4 ans hyperactif, ayant un retard de langage et intolérant à la frustration, qui perturbe la classe. Madame a une soeur, Mme STI. ayant eu une scolarité en CLIS qui travaille sur un poste d'emploi protégé. La mère de madame, Mme MUL, a été ménopausée à 38 ans. Le diagnostic de Parkinson atypique a été évoqué récemment chez le grand-père maternel, (père de Mme MUL.). Mme CAL. a déjà une fille aînée, Mme SCH. d'une précédente union âgée de 21 ans qui vit en couple.

QUESTION N° 1

Faire un arbre généalogique.

QUESTION N° 2

Quel diagnostic évoquez-vous en priorité chez le fils de Mme CAL. en tenant compte de l'ensemble des éléments de cette histoire familiale

QUESTION N° 3

Citez les éléments d'orientation diagnostique dans l'énoncé

QUESTION N° 4

Quels sont les arguments cliniques supplémentaires à rechercher chez l'enfant ?

QUESTION N° 5

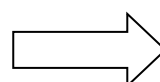
Quel examen biologique réalisez –vous pour confirmer le diagnostic ?

QUESTION N° 6

Quel résultat pensez-vous trouver chez cet enfant ?

QUESTION N° 7

Quels sont les autres apparentés à faire venir en consultation et résultat attendu pour chacun d'eux ? Justifier votre réponse.



QUESTION N° 8

Mme CAL étant enceinte :

- a) Que lui proposez-vous pour son diagnostic ?
- b) Quel est le risque pour sa descendance en fonction du résultat du test ?
- c) Quelle conduite à tenir pour la grossesse en cours ?

QUESTION N° 9

Le DPNI (ou dépistage prénatal non invasif) peut-il être proposé à la patiente pour ce diagnostic ?

Au cours de la consultation, Mme CAL vous apprend qu'elle est fâchée avec l'ensemble de sa famille depuis sa séparation et ne souhaite en aucun cas reprendre contact avec les membres de sa famille.

QUESTION N° 10

Que devez-vous lui expliquer ?