

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances fondamentales

Sujet 1 : Syndrome de l’X fragile

Question n° 1 :

Décrire le mode de transmission et les bases moléculaires de ce syndrome.

Question n° 2 :

Décrire brièvement les différentes formes cliniques de la maladie en fonction du génotype.

Question n° 3 : Conseil génétique

3a - Quelle sera la conduite à tenir pour les grossesses ultérieures chez une femme ayant un garçon atteint du syndrome de l’X fragile ?

3b - Quelles informations devra-t-elle transmettre à ses apparentés ?

Sujet 2 : Génétique moléculaire

Question n° 1 :

Décrire le principe de la PCR (« Polymerase Chain Reaction »). Illustrer ce principe à l’aide d’un schéma.

Question n° 2 :

La variation faux-sens c.1138G>A (p.Gly380Arg) a été identifiée à l’état hétérozygote chez un patient atteint d’une maladie autosomique dominante. Enumérer les arguments en faveur du caractère pathogène de ce variant.