

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances fondamentales

Sujet : N°1

Bonnes pratiques en Génétique

Citer les conditions de prescription d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, communes ou spécifiques aux situations suivantes :

- Adulte
- Mineur
- Présymptomatique

Sujet : N°2

Diagnostic biologique en Génétique

Question N° 1 :

Avantages et inconvénients de l'approche génique séquentielle (Sanger, ...) en comparaison avec l'utilisation de panels de gènes (NGS -*next generation sequencing*).

Question N° 2 :

A l'ère de l'utilisation en routine des puces à ADN (CGH Array ,ACPA), quelles sont les indications actuelles du caryotype standard (et de l'hybridation *in situ* en fluorescence) ?