

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances pratiques Tous les sujets sont à traiter

Sujet : N°1

Vous recevez en consultation une femme de 30 ans, au premier trimestre de sa première grossesse, pour conseil génétique en raison d'un antécédent de dystrophie musculaire de Duchenne chez un oncle maternel. L'anomalie moléculaire a été caractérisée chez cet oncle et elle vous amène une copie du résultat.

Question n° 1 :

Quel est le mode de transmission de cette maladie et le risque théorique pour sa descendance ?

Question n° 2 :

Quel(s) examen(s) proposez-vous pour préciser le conseil génétique de cette femme ?

Question n° 3 :

Il s'avère que cette femme est hétérozygote pour la mutation de son oncle. Elle souhaite un diagnostic prénatal. Expliquez-lui les principales étapes de cette procédure.

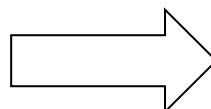
Question n° 4 :

Lors d'un futur projet de grossesse, quelle autre alternative pourriez-vous lui proposer ?

Quels en seraient les avantages et inconvénients ?

Question n° 5 :

Concernant la transmission de l'information génétique à sa famille, que proposez-vous ?



Sujet N° 2 :

Vous recevez en consultation une fille de 8 ans atteinte d'une déficience intellectuelle modérée. Les parents souhaitent connaître l'étiologie.

Question n°1 :

Quelles sont les premières étapes de la démarche de diagnostic clinique ?

Question n° 2 :

Quels sont les examens de diagnostic génétique et non génétique que vous proposerez en première intention ?

Question n° 3 :

Vous revoyez la patiente pour le rendu des résultats qui sont normaux. Que proposez-vous comme examens supplémentaires ?

Question n° 4 :

L'un de ces examens met en évidence une variation de séquence jamais décrite dans la littérature. Citer les critères cliniques et biologiques d'interprétation de ce variant.