

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances
fondamentales

TOUS LES SUJETS SONT A TRAITER

Sujet 1:

Dystrophie myotonique de Steinert

Question N°1

Donner le mode de transmission .

Question N°2

Décrire les principaux signes cliniques de la forme classique .

Question N° 3

Exposer les bases moléculaires.

Question N°4

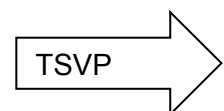
L'anomalie génétique à l'origine de cette maladie se situe dans une région non codante du gène. Expliquez brièvement les bases physiopathologiques de la maladie.

Question N°5

La maladie est sujette à un phénomène d'anticipation, expliquez la nature et le mécanisme de ce phénomène.

Question N°6

Citez et décrivez brièvement le principe des techniques de diagnostic moléculaire qui peuvent être utilisées pour diagnostiquer l'anomalie génétique à l'origine de la maladie de Steinert.



Sujet 2:

La pratique du diagnostic prénatal est courante en France

Question N°1

Décrivez les étapes préalables nécessaires à la prescription et la réalisation du diagnostic prénatal (indication, aspects réglementaires...)

Question N° 2

Dans le cadre d'une affection génétique caractérisée chez un fœtus décrivez les modalités cliniques d'information de la femme enceinte, les possibilités qui s'offrent au couple, le conseil génétique ultérieur, l'enquête familiale...