

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des connaissances pratiques

Sujet 1

Madame Agnès B., âgée de 45 ans, mère d'un fils de 18 ans et d'une fille de 16 ans, vous est adressée en consultation d'onco-génétique pour un antécédent personnel de cancer du sein à l'âge de 38 ans. On note dans ses antécédents familiaux, une de ses deux tantes paternelles décédée d'un cancer de l'ovaire survenu à 50 ans. Une sœur mère d'un enfant et âgée de 35 ans est actuellement indemne de pathologie tumorale.

Question N° 1 :

Dessinez l'arbre généalogique de cette famille.

Question N° 2

Quel diagnostic évoquez-vous et sur quels arguments ?

Question N°3

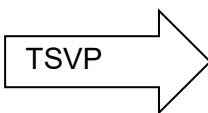
Quels sont les gènes qu'il vous paraît indispensable d'analyser chez cette patiente ?

Question N° 4

Dans l'hypothèse où une mutation pathogène a été identifiée chez la patiente, quelle démarche génétique proposez-vous pour ses enfants ? pour sa sœur ?

Question N°5

Quelles sont les recommandations, concernant la prise en charge de Me Agnès B du fait de la découverte de l'anomalie génétique ?



TSVP

Sujet 2

L'exploration d'un patient atteint d'une dystrophie musculaire congénitale de type IA (DMC1A), maladie génétique de transmission autosomique récessive montre dans le gène *LAMA2* les trois variations hétérozygotes suivantes (transcrit NM_000426.3):

c.1467G>A / p.Lys489=

c.2461A>C / p.Thr821Pro

c.8244+1G>A

Question N° 1

Définissez la classification en 5 groupes des variants de séquence.

Question N°2

Quels arguments pouvez-vous collecter pour évaluer la pathogénicité des variants ci-dessus ?

Question N°3

Le gène *LAMA2* code la Merosine qui est exprimée dans les fibroblastes cutanés. Quel test fonctionnel proposeriez-vous pour évaluer l'effet de la variation c.8244+1G>A ? Quel résultat attendez-vous ?

Question N°4

Ce test pourrait-il aider pour définir le caractère pathogène des autres variants ?