

GENETIQUE MEDICALE

EPREUVE DE VERIFICATION DES CONNAISSANCES FONDAMENTALES

Les techniques de séquençage révolutionnent le diagnostic génétique depuis 40 ans.

1° Expliquer la rupture technologique entre le séquençage « classique » de type Sanger et le séquençage de nouvelle génération (NGS) à lecture courte ?

2° Comparer les applications des différents types de séquençage (Sanger, NGS panel, NGS pangénomique)

3° Quelles sont les étapes bioinformatiques d'analyse des données NGS (type de fichier généré à chaque étape)

4° Définir les notions de couverture et de profondeur du séquençage NGS.

5° A quoi correspondent les 5 classes de la classification ACMG qui définit la pathogénicité des variants génétiques ? Sur quels arguments cette classification repose-t-elle ?

6° Définir la notion d'exome. Quelle est la différence entre un exome « clinique » et un exome « complet » ? Quels sont les avantages d'une analyse en trio lors d'une analyse d'exome ?

7° Concernant le séquençage NGS de type lecture longue (reads longs) : quel est le principe ? Quels sont les intérêts ?