



# Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2022 – 2023

## Unité d'Enseignement spé maïeutique

Épreuve Terminale

Sujet

**Robin CHANEL**  
**Méline GIRARD**

**Question 1 :**

A propos de la médecine moléculaire, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle peut permettre d'identifier des facteurs de risque de développer une maladie.
- B. Elle peut permettre de sélectionner le traitement le plus approprié.
- C. Elle peut permettre de dépister précocement une maladie.
- D. Elle peut permettre d'améliorer la qualité de vie des personnes malades.
- E. Elle doit s'intégrer dans une prise en charge multidisciplinaire du patient.

**Question 2 :**

A propos de l'étude de la méthylation de l'ADN, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle peut être faite de manière ciblée sur un promoteur d'intérêt.
- B. Elle peut être faite de manière globale sur l'ensemble du génome.
- C. Elle fait généralement appel à une transformation chimique des guanines.
- D. Elle nécessite de séquencer l'ADN traité ou non par l'insuline.
- E. Elle permet d'identifier des variants de structure de gènes étudiés.

**Question 3 :**

Considérant le séquençage de génome, quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. C'est une technique employée pour le dépistage de la trisomie 21.
- B. Il peut mettre en évidence les variations de structure chromosomique équilibrées.
- C. Il peut mettre en évidence les variations de structure chromosomique déséquilibrées.
- D. C'est la technique de choix pour le diagnostic de la trisomie 21.
- E. Il peut mettre en évidence les variations nucléotidiques.

**Question 4 :**

Considérant une inversion péricentrique équilibrée, quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle peut être détectée par l'étude du caryotype.
- B. Elle n'est habituellement pas responsable de trouble du neurodéveloppement.
- C. Elle modifie l'indice centromérique.
- D. C'est l'échange de matériel entre deux bras d'un même chromosome.
- E. Elle n'implique pas de gonosome.

**Question 5 :**

A propos de l'étude des microsatellites dans la myopathie de Duchenne, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. La variation du nombre de répétitions est à l'origine de la maladie.

- B. Une combinaison de ceux-ci permet de marquer les haplotypes.
- C. Elle permet un diagnostic indirect des conductrices de la maladie.
- D. Elle participe au diagnostic direct si une délétion responsable de la maladie est située dans une zone de microsatellites.
- E. Pour un fœtus masculin et l'étude d'un microsatellite donné il est possible de voir 2 taille de pics.

**Question 6 :**

A propos des techniques de séquençage, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il y a une étape d'amplification dans le séquençage de 2eme génération.
- B. Il y a la constitution d'une librairie dans la technique Sanger.
- C. Le séquençage de 2ème génération utilise des ddNTP.
- D. L'étude de plusieurs patients dans la même expérience de séquençage de 2<sup>ème</sup> génération n'est pas possible.
- E. Les séquences obtenues sont comparées au génome humain de référence pour réaliser l'appel des variants.

**Question 7 :**

A propos des critères d'interprétation des variants génétiques, quelle(s) est (sont) la(es) réponse(s) juste(s) ?

- A. Les recommandations internationales proposent des critères regroupés en 7 classes d'arguments de pathogénicité.
- B. Après interprétation, les variations sont classées en 5 classes notées de A à E.
- C. L'utilisation de bases de données permet d'approcher la fréquence du variant dans la population générale.
- D. La base de données GnomAD répertorie des données d'exome et de génome de témoins européens.
- E. La conservation nucléotidique à travers les différentes espèces est une donnée importante.