



Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2022 – 2023

Unité d'Enseignement spé MEAG

Épreuve de Rattrapage – Maïeutique

Correction détaillée

Robin CHANEL
Méline GIRARD

Correction rapide

| <u>Questions</u> | <u>Réponses</u> |
|------------------|-----------------|
| 1 | ABDE |
| 2 | AC |
| 3 | ABCDE |

Question 1 : ABDE

Face à une suspicion clinique de mucoviscidose chez un nouveau-né, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Ce diagnostic est compatible avec une élévation de la trypsine immuno-réactive.
- B. Ce diagnostic est compatible avec une élévation du chlore dans la sueur.
- C. Ce diagnostic est compatible avec une accumulation de phénylalanine sur un prélèvement sanguin.
- D. Vous devez rechercher une inactivation bi-allélique du gène CFTR.
- E. Il est important d'analyser également les parents du nouveau-né.

A VRAI Lors d'une mucoviscidose, le taux de trypsine est élevé.

B VRAI Tout à fait, c'est le deuxième test pour le diagnostic, l'étiologie de la mucoviscidose est en effet un déficit en transporteur de chlore.

C FAUX Une accumulation de phénylalanine est significative de phénylcétonurie.

D VRAI Exactement

E VRAI Il faut toujours le dire aux apparentées surtout qu'il est possible que les parents aient d'autres enfants.

Question 2 : AC

A propos des techniques utilisées pour la validation fonctionnelle du caractère pathogène de variants, quelle(s) est (sont) la(es) proposition(s) juste(s) ?

- A. Les techniques basées sur la transfection transitoire sont les plus faciles à mettre en œuvre.
- B. La génération de cardiomyocytes dérivés de cellules souches induites pluripotentes nécessite une biopsie cardiaque chez le patient.
- C. De nouveaux modèles tels que le ver *Caenorhabditis elegans* sont prometteurs.
- D. L'utilisation de cellules souches induites pluripotentes est une technique robuste, rapide, peu coûteuse et simple à mettre en place.
- E. L'utilisation de cellules souches induites pluripotentes ne permet pas d'identifier de nouveaux traitements car c'est un modèle trop artificiel.

A VRAI Ce sont les faciles et les moins coûteuses.

B FAUX Le principe des cellules souches induites est la reprogrammation de n'importe quelles cellules donc il n'est pas nécessaire de faire une biopsie cardiaque.

C VRAI Tout à fait.

D FAUX C'est une technique qui coûte chère.

E FAUX Elle permet le drug testing.

Question 3 :ABCDE

Lors d'un diagnostic prénatal (DPN) où l'étude de l'ADN foetal est indispensable, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il est nécessaire d'obtenir un consentement signé avant le prélèvement
- B. La ponction du trophoblaste se fait habituellement vers la 11^{ème} semaine d'aménorrhée.
- C. En cas de DPN sur signe d'appel échographique orientant vers une pathologie impliquant plusieurs gènes, un séquençage d'ADN de 2^{ème} génération les ciblant peut être réalisé.
- D. En cas de DPN sur antécédents familiaux, avec une variation pathogène identifiée dans la famille, un séquençage d'ADN par technique Sanger est réalisé.
- E. En plus de la recherche de la lésion génétique, une étude complémentaire par exemple par les microsatellites doit être réalisée pour éliminer une contamination maternelle.

A VRAI Dès que l'on prélève de l'ADN, il est nécessaire d'obtenir le consentement écrit et éclairé du patient ou des parents du patient dans le cas d'un enfant.

B VRAI En effet, la ponction du trophoblaste / villosités choriales s'effectue souvent dès la 11^{ème} semaine d'aménorrhée et peut s'effectuer jusqu'à 14 SA.

C VRAI Lorsque l'on souhaite étudier plusieurs gènes il est préférable d'utiliser le séquençage de 2^{ème} génération plutôt que le séquençage Sanger.

D VRAI Le Sanger est à privilégier dans le cas d'études familiales et également dans le cas d'étude d'une variation pathogène donc sur un seul gène.

E VRAI On réalise toujours une étude indirecte via les microsatellites dans le DPN pour rechercher une contamination maternelle.