



Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2021 – 2022

Spé Maieutique

Épreuve terminale

Sujet

Lucie FAGOT
Fany BATAILLON

Question 1:

Suite à l'identification d'un cancer médullaire de la thyroïde chez une femme de 45 ans et l'identification d'une mutation germinale c.2753T>C p.M918T dans l'exon 11 du gène *RET*, vous réalisez une étude familiale chez ses enfants.

Parmi les analyses suivantes, laquelle(lesquelles) proposeriez-vous ?

- A. Un séquençage d'exome.
- B. Un séquençage de la totalité du gène *RET*.
- C. Un séquençage de l'exon 11 du gène *RET*.
- D. Une PCR avec des sondes Taqman spécifiques de la mutation.
- E. Un snapshot avec une amorce se terminant en c.2752.

Question 2 :

En cas de trisomie 21, la distinction entre les différentes formes cytogénétique de trisomie (libre ou par translocation) est possible par l'emploi :

- A. du caryotype
- B. de la CGH-array
- C. de la FISH sur noyaux interphasiques
- D. de la FISH sur métaphases
- E. du séquençage à haut débit

Question 3 :

Considérant une translocation réciproque équilibrée, quelle (s) est (sont) la (les) proposition (s) exacte (s) ?

- A. Elle peut être détectée par l'étude du caryotype
- B. Elle est habituellement responsable d'un phénotype malformatif
- C. Elle présente un risque de déséquilibre dans la descendance
- D. C'est l'échange de matériel entre deux bras d'un même chromosome
- E. Elle n'implique pas de gonosome

Question 4 :

Chez un enfant 46,XY présentant une variation du développement génital , une duplication du gène *DAX-1* ,qui se trouve sur le chromosome X, a été mis en évidence et est responsable du phénotype de l'enfant. Quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. La détection de cette duplication peut se faire par la méthode MLPA
- B. La duplication a été transmise par le père de l'enfant
- C. La détection de cette duplication peut se faire par technique de séquençage haut débit
- D. La détection de cette duplication peut se faire par technique de Sanger
- E. Pour une prochaine grossesse, on pourra proposer la recherche du sexe fœtal dans le sérum de la mère par la réalisation d'un caryotype

Question 5 :

Un couple ayant déjà eu un enfant 46,XY présentant une variation du développement génital par une duplication du gène DAX-1 qui se trouve sur le chromosome X, réalise un diagnostic prénatal lors d'une nouvelle grossesse. Deux méthodes doivent être utilisées. L'une consiste en l'étude de deux microsatellites (I et II). La taille des microsatellites est différente à chaque locus. L'un des deux est situé dans la zone dupliquée, l'autre proche de la zone dupliquée. Ci-dessous les 4 génotypes possibles si une étude familiale est faite :

	Génotype 1	Génotype 2	Génotype 3	Génotype 4
Microsatellite 1	80/88	80	88/92	92
Microsatellite 2	180/200/200	200/200	180/190	190

- A. La microsatellite 2 est situé dans la zone dupliquée.
- B. Si le fœtus a le génotype 1, il sera atteint.
- C. Si le fœtus a le génotype 2, il sera atteint.
- D. Il n'est pas possible d'obtenir le génotype 4.
- E. Le génotype 3 ne devrait pas être obtenu si le diagnostic prénatal se déroulait dans les conditions optimales.

Question 6 :

- A. La classe 5 correspond aux variants dits « pathogènes ».
- B. La classe 2 correspond aux variants dits « probablement bénins ».
- C. La classe 3 correspond aux variants dits « difficiles à classer ».
- D. La classe 1 correspond aux variants dits « probablement pathogènes ».
- E. La classification d'un variant dans une des 5 classes pourra être révisée en fonction de l'évolution des connaissances.