

Université Claude Bernard



Lyon 1



Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2020 - 2021

Unité d'Enseignement Spé MEAG

Contrôle Terminal PASS de maïeutique

Avril 2021

Question 1 (2 points):

Vous souhaitez détecter la présence d'un transcrit de fusion ETV6:NTRK3 dans une tumeur. Les gènes ETV6 et NTRK3 sont respectivement localisés sur les chromosomes 12 et 15. Pour cela vous pouvez :

- A. hybrider l'ARN extrait avec une sonde Nanostring reconnaissant le point de cassure.
- B. réaliser une RT-PCR avec deux amorces sur ETV6
- C. hybrider sur le tissu une sonde de FISH ciblant ETV6 et une seconde ciblant NTRK3
- D. séquencer tous les transcrits tumoraux par RNAseq
- E. Utiliser une sonde Taqman ciblant l'exon 15 du gène NTRK3

Question 2 (2 points):

Le syndrome de di George est due à une microdélétion récurrente de 3 mégabases dans le long bras du chromosome 22. Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s)

- A. Le diagnostic est possible par l'étude du caryotype.
- B. Le diagnostic est possible par une étude en FISH
- C. Le diagnostic est possible par une étude minigène
- D. Le diagnostic est possible par une étude en CGH-array
- E. Le diagnostic est possible par séquençage Sanger

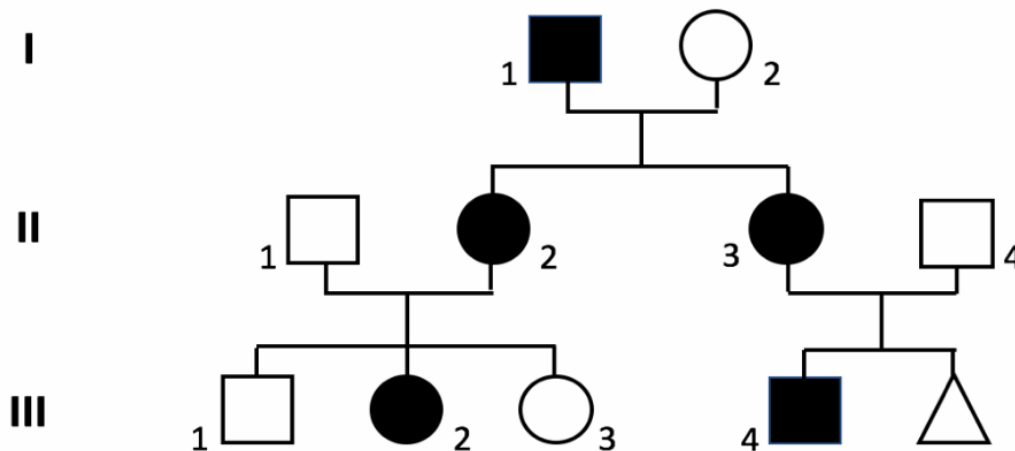
Question 3 (1 point):

Vous étudiez une maladie neurologique sévère au sein d'une famille. Les gènes responsables de cette pathologie lorsqu'ils présentent des mutations pathogènes sont au nombre de 12 et permettent de réaliser 95% des diagnostics.

Avec ces renseignements que proposeriez-vous pour établir un diagnostic génétique dans cette famille avec la technique optimale classiquement utilisée aujourd'hui ?

- A. un séquençage de génome
- B. un séquençage nécessitant de fragmenter l'ADN
- C. un séquençage utilisant des terminateurs irréversibles en première intention
- D. un séquençage de chaque exon de chaque gène dans des capillaires séparés
- E. une technique de séquençage de 2eme génération utilisant le principe de wash and scan

Question 4: (1 point). L'arbre de transmission est représenté ci-dessous (individus malades en noir, individus sains en blanc).



L'altération génétique responsable de la maladie est identifiée. II-3 et II-4 attendent un nouvel enfant. Un diagnostic prénatal leur est proposé. Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. la transmission de la maladie semble liée à l'X
- B. le diagnostic prénatal sera réalisé sur une ponction de liquide amniotique à 11 semaines d'aménorrhées
- C. la détermination du sexe foetal sera réalisée préalablement sur le sérum maternel
- D. deux méthodes sont utilisées notamment pour vérifier l'absence de contamination du prélèvement par l'ADN maternel
- E. l'étude de SNP chez II-3 et le prélèvement foetal permet de vérifier l'absence de contamination maternelle

Question 5 (2 points):

Concernant les critères de classification des variants, quelles sont les grandes classes d'arguments ?

- A. les données cliniques permettent d'apprécier la corrélation entre le phénotype et le génotype
- B. les données de ségrégation permettent d'apprécier la fréquence du variant dans la population générale
- C. les données structurales permettent d'apprécier l'impact du variant sur le fonctionnement de la protéine
- D. les scores de prédiction bioinformatique permettent de donner un score pour prédire l'impact du changement d'acide aminé sur le fonctionnement de la protéine
- E. les études fonctionnelles permettent toujours de conclure quant au rôle pathogène du variant étudié

Question 6 (1 point):

Concernant les critères de classification des variants. Quelles sont les propositions vraies ?

- A. la classification du variant est importante car elle a un impact direct sur le parcours de soin du patient
- B. tous les arguments ont le même poids
- C. les arguments sont regroupés en 7 groupes
- D. afin d'avoir une idée de la fréquence du variant chez les sujets sains, il faut au préalable, séquencer 100 individus indemnes de toute pathologie
- E. il existe des bases de données permettant de connaître avec certitude la probabilité de développer une pathologie lorsque l'on est porteur d'un variant précis