



# Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2021 – 2022

## Spé Odontologie

Épreuve terminale

Sujet

**Lucie FAGOT**  
**Fany BATAILLON**

### **Question 1: 2 points**

Un jeune patient se présente aux urgences avec une raideur de la nuque, des céphalées intenses et des vomissements. Devant ce tableau de syndrome méningé vous réalisez une ponction lombaire que vous envoyez au laboratoire pour recherche d'une étiologie infectieuse. Une PCR multiplexe est réalisée dont voici les résultats :

Parmi les interprétations suivantes, laquelle(lesquelles) est (sont) exacte(s)?

- A. Le patient est infecté par un méningocoque.
- B. Le patient est infecté par un pneumocoque.
- C. Le patient est infecté par un entérovirus.
- D. Le résultat de la PCR pneumocoque est ininterprétable
- E. Le résultat de la PCR entérovirus est ininterprétable .

### **Question 2 :**

Au sujet de l'analyse chromosomique sur puce à ADN, quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle est utilisée pour détecter les remaniements équilibrés.
- B. Elle nécessite une étape de marquage fluorescent de l'ADN.
- C. Elle a une résolution d'environ 5 mégabases.
- D. C'est une technique d'étude pangénomique.
- E. Elle ne permet pas d'étudier la mécanique d'un remaniement chromosomique

### **Question 3 :**

Une pathologie sous mandibulaire est expliquée dans 95% des cas par la mise en évidence d'une mutation pathogène dans l'un des 15 gènes décrits comme étant impliqués dans la maladie (à proportion équivalente pour chaque gène). L'un de vos patients est atteint d'une telle pathologie et vous prescrivez une analyse génétique en vue d'un diagnostic moléculaire. quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Les gènes sont analysés un par un par technique Sanger.
- B. La technique vraisemblablement utilisée permet la mise en évidence des variations en nombre de copie.
- C. L'analyse est classiquement réalisée après extraction de l'ADN dentaire.
- D. L'analyse ciblée sur les 15 gènes pourrait utiliser une technique de capture par hybridation.
- E. Un seul variant sera mis en évidence.

### **Question 4 :**

La mucoviscidose est une maladie à transmission autosomique récessive. Un couple a déjà eu un enfant atteint causé par les mutations p.F508del/p.Arg553\*. Un diagnostic prénatal a été fait. L'étude de l'ADN extrait des villosités chorales montre que le fœtus est hétérozygote pour la mutation p.Arg553\* portée par sa mère.

Une étude de microsatellites situés dans des introns du gène CFTR donne comme résultats ( en paire de bases):

	Microsatellite I	Microsatellite II	Microsatellite III
Mère	180/184	220/226	168/172
Père	180/190	210/216	164/174
Enfant atteint	180	210/220	164/168
Fœtus	180/178	218/220	168/172

- A. Il existe une contamination maternelle.
- B. Les villosités choriales ont été prélevées à 20SA.
- C. Les microsatellites sont des motifs répétés de 2 à 8 nucléotides.
- D. Il est possible que le père ne soit pas le père déclaré.
- E. La mutation p.Arg553\* est portée par l'haplotype avec les microsatellites I-II-II 180-220- 168 pb.

### **Question 5 :**

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

- A. Après interprétation, les variations sont classées en 5 classes notées de 1 à 5
- B. Les recommandations internationales proposent des critères regroupés en 7 classes d'arguments de pathogénicité
- C. La conservation protéique à travers les différentes espèces est une donnée importante
- D. La base de données GnomAD répertorie des données d'exomes uniquement et ne regroupe donc que des variants de la séquence codante
- E. L'utilisation de bases de données permet d'approcher la fréquence du variant dans la population générale

### **Question 6 – Intitulé de la question :**

A propos des techniques de validations fonctionnelles, quelle(s) est (sont) la(es) réponse(s) juste(s) ?

- A. L'utilisation de cellules souches induites pluripotentes est devenue le modèle de choix le plus répandu.
- B. Encore aujourd'hui, les modèles animaux se limitent au modèle murin.
- C. La transfection transitoire de cellules humaines est une technique peu coûteuse.
- D. L'absence d'effet du variant sur la physiologie du modèle cellulaire utilisé permet à elle seule de classer ce variant comme bénin
- E. La mise en évidence d'un effet pathogène n'est pas suffisante pour classer un variant comme pathogène .