

Université Claude Bernard



Lyon 1



# Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2020 - 2021

## Unité d'Enseignement Spé MEAG

Contrôle Terminal PASS de Spé odontologie

Avril 2021

**Question 1 (2 points):**

Vous souhaitez quantifier par PCR la présence de Legionella dans le circuit d'eau d'une piscine publique. Pour cela vous devez :

- A. Définir en amont le cycle-seuil (Ct) de positivité du test
- B. Établir une gamme d'étalonnage en diluant de l'ADN de Legionella
- C. Utiliser un blanc réactionnel pour vérifier l'absence de contamination des réactifs
- D. Comparer le Ct de votre échantillon à un contrôle positif
- E. Vérifier au préalable la spécificité de vos amorces

**Question 2 (2 points):**

Alors que vous réalisez une étude en CGH-array (analyse chromosomique sur puce à ADN), quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle ne nécessite pas de culture cellulaire
- B. Elle permet la mise en évidence des variations nucléotidiques (SNV)
- C. Elle peut révéler des variations d'une taille inférieure à 400 kb
- D. Elle permet la mise en évidence des inversions péricentriques
- E. Elle nécessite l'emploi d'un ADN témoin

**Question 3 (1 point) :**

Dans le cadre d'une maladie rare où plus de 200 gènes sont impliqués vous réalisez une étude d'exome chez les membres de la famille dont plusieurs membres sont atteints. Ils ont donné leur consentement pour étudier leur ADN. Concernant cette analyse quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Vous séquencez l'ensemble de l'ADN d'un individu atteint de la famille
- B. Vous ciblez les régions à séquencer, par exemple, par une technique de capture par hybridation
- C. Les fragments sont amplifiés sur un support solide
- D. Environ 50 000 variants sont identifiés par individus
- E. Les variants identifiés sont classés en 5 classes selon leur pathogénicité

**Question 4 (1 point):**

Un couple, ayant eu un enfant décédé de mucoviscidose (maladie à transmission autosomique récessive), vient consulter pour un conseil génétique car la femme est enceinte de quelques semaines. Le couple ne sait pas si une étude génétique a été faite chez l'enfant décédé. Que demandez-vous et proposez-vous au couple ?

- A. Un diagnostic prénatal même si le couple ne désire pas d'interruption de grossesse

- B. Une recherche en urgence des mutations du gène CFTR chez les deux parents si le génotype de l'enfant décédé n'a pas été réalisé
- C. Une recherche en urgence du sexe fœtal sur le sang maternel
- D. Une interrogation des centres de référence de la mucoviscidose pour savoir si l'enfant décédé a été génotypé
- E. Une biopsie de villosités choriales à la 12ème semaine d'aménorrhée sans aucune recherche préalable

**Question 5 (1 points):**

Comme le père est hétérozygote pour la mutation p.N1303K et la mère pour la mutation p.F508del, un diagnostic prénatal a été fait à partir de l'ADN extrait des villosités choriales. Le fœtus est hétérozygote pour la mutation p.F508del du gène CFTR. Pour confirmer ce diagnostic, l'étude de trois microsatellites situés dans les introns du gène CFTR a été faite et les résultats sont reportés ci-dessous.

Mère 178/184 218/226 168/172

Père 168/190 232/210 164/178

Fœtus 178/184 218/226 168/172

Devant ces résultats, quelle(s) est(ont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le fœtus n'est pas atteint de mucoviscidose
- B. Il existe une recombinaison paternelle des gènes CFTR
- C. Le fœtus est au moins hétérozygote pour la mutation p.F508del
- D. Une importante contamination par l'ADN maternel est probable
- E. Une amniocentèse doit être programmée pour vérifier ce résultat

**Question 6 (2 points):**

Afin d'appréhender au mieux la pathogénicité d'un variant que vous avez identifié pendant votre activité de diagnostic moléculaire, vous avez besoin de données fonctionnelles supplémentaires. Quelles pistes s'offrent-elles à vous ?

- A. la méthode la moins coûteuse reste l'utilisation d'un modèle cellulaire de transfection transitoire
- B. l'utilisation de modèles animaux n'est pas adaptée à un laboratoire de diagnostic moléculaire et reste réservée aux laboratoires de recherche
- C. le critère utilisé pour apprécier le caractère pathogène du variant est directement lié à la fonction cellulaire de la protéine impactée
- D. l'utilisation de cellules souches induites pluripotentes est peu coûteuse et donc très répandue
- E. les études fonctionnelles permettent toujours de conclure quant au rôle pathogène du variant étudié