

GENETIQUE MEDICALE

Epreuve de vérification des Connaissances Pratiques

Sujet N°1 :

Un garçon de 7 ans est adressé pour suspicion de myopathie de Duchenne.

Question N°1 :

Citez les principaux signes cliniques et les examens paracliniques disponibles pour la démarche diagnostique d'une myopathie, leurs avantages et inconvénients éventuels dans ce cas précis.

Question N°2 :

- a. Quel est le mode de transmission de cette affection (détaillez), le gène concerné et la protéine codée correspondante ?
- b. Quel est le risque d'être porteuse et quelle est votre attitude pour la sœur du patient, âgée de 12 ans qui va bien ?

Question N°3 :

Le diagnostic est confirmé chez le garçon. La maman souhaite une nouvelle grossesse et souhaite que son futur enfant ne soit pas atteint. Quelle est votre attitude ? Détaillez.

Question N°4 :

Y a-t-il un impact de ce diagnostic pour la famille en dehors de la fratrie ? Détaillez les différents cas de figure et l'information que vous délivrez au couple en fonction.

Question N°5 :

Expliquez brièvement les bases physiopathologiques (anatomopathologie, biologie), les corrélations génotypes phénotypes des dystrophinopathies et le principe de certains projets thérapeutiques passés et à venir.

SUJET N°2 :

Vous recevez en consultation de génétique clinique une fille de 6 ans, accompagnée de ses 2 parents, adressée pour un trouble du neurodéveloppement. Une orientation en IME est prévue pour elle devant les grandes difficultés d'apprentissage.

Détaillez le déroulé de votre consultation depuis l'accueil de la famille, ce que vous recherchez à l'interrogatoire, à l'examen clinique, puis ce que vous pouvez proposer à cette patiente et ses parents, ainsi que les explications que vous apportez.

Merci de structurer votre réponse.