

Questions sur le cours « caryotype »

- Dans votre cours vous définissez le diagnostic prénatal comme « l'ensemble des examens mis en œuvre pour le dépistage précoce des maladies ou des malformations du fœtus ». Est-ce bien le mot « dépistage » qui doit être employé ? Si oui, le DPNI est-il alors un des examens inclus dans cette définition du DPN ? OUI cf code santé publique :
https://www.legifrance.gouv.fr/codes/section_lc/LEGITEXT000006072665/LEGISCTA000006190392/#LEGISCTA000028470116

(sachant que DPNI= examens de génétique portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.)

Pour la question : ‘Est-ce bien le mot « dépistage » qui doit être employé ‘ : le code de santé publique définit le DPN comme ‘ examens de biologie médicale ou d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse, ;
Question: est-ce que : évaluer le risque....c'est dépister ? Pour moi oui, donc je maintiens le mot ‘dépistage ‘

- Section 1 : Diagnostic prénatal. (Articles R2131-1 à R2131-9-1)
- Sous-section 1 : Définition et mise en œuvre du diagnostic prénatal (Articles R2131-1 à R2131-2-3)
 - Article R2131-1

Modifié par Décret n°2017-808 du 5 mai 2017 - art. 1

I.-Les examens de biologie médicale ou d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse, mentionnés au II de l'article L. 2131-1 comprennent :

1° Les examens de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels ;

2° L'échographie obstétricale et foetale au sens du 1° du III du présent article ;

3° Les examens de génétique portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

II.-Les examens de biologie médicale et d'imagerie à visée diagnostique mentionnés au IV de l'article L. 2131-1 comprennent :

1° Les examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliquées à la cytogénétique ;

- 2° Les examens de génétique moléculaire ;
- 3° Les examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
- 4° Les examens en vue du diagnostic de maladies infectieuses ;
- 5° L'échographie obstétricale et fœtale au sens du 2° du III du présent article ;
- 6° Les autres techniques d'imagerie fœtale à visée diagnostique.

- Vous dites que les bras court des chromosomes acrocentriques sont dépourvus de gènes. Or en biologie moléculaire le professeur nous apprend que tout l'ADN est constitué de gènes (codant ou non-codant). Les bras court des chromosomes acrocentriques sont-ils formés de gènes non-codant ? Si oui, considérez-vous que les gènes non-codant ne sont pas des gènes ? Si non, pouvez-vous nous expliquez plus précisément de quoi sont constitués les bras court des acrocentriques ?

Les bras courts des acrocentriques contiennent des gènes codants pour les ARN ribosomiques ; il n'y a pas de gènes de classe 2, notamment codants pour des protéines fonctionnellement importantes pour le développement d'un individu. L'ADN des bras courts des acrocentriques contient des séquences répétées.

Pour ma part, ce qui est important de retenir c'est que lors d'une translocation robertsonienne (entre chromosomes acrocentriques), les bras courts sont perdus mais il n'y a pas de conséquence sur le phénotype de celui qui est porteur car il n'y a pas de perte de gènes fonctionnellement importants pour le développement et ce qui est perdu est compensé par la présence des autres bras courts des autres acrocentriques.

- Vous dites que les bandes des K sont longitudinales, or sur les images de banding on a plutôt l'impression qu'elles sont transversales et perpendiculaires au chromosome. Quelle version confirmez-vous ?

Effectivement les bandes ne sont pas longitudinales mais transversales ; Les techniques de banding permettent de faire apparaître des bandes spécifiques le long de tous les chromosomes.