

CONCOURS PAES - 22 & 23 MAI 2012 FACULTE DE MEDECINE DE NICE

UE 11

MÉTHODE D'ÉTUDE ET D'ANALYSE DU GÉNOME

DURÉE DE L'ÉPREUVE : **10 MINUTES**

VÉRIFIEZ QUE VOTRE SUJET COMPORTE 4 **PAGES**

VÉRIFIEZ QUE VOTRE SUJET COMPORTE 8 **QCMS**

La fiche de QCM est jointe avec 2 BROUILLONS.

Reportez le code épreuve suivant sur votre **fiche réponse QCM** :

0011

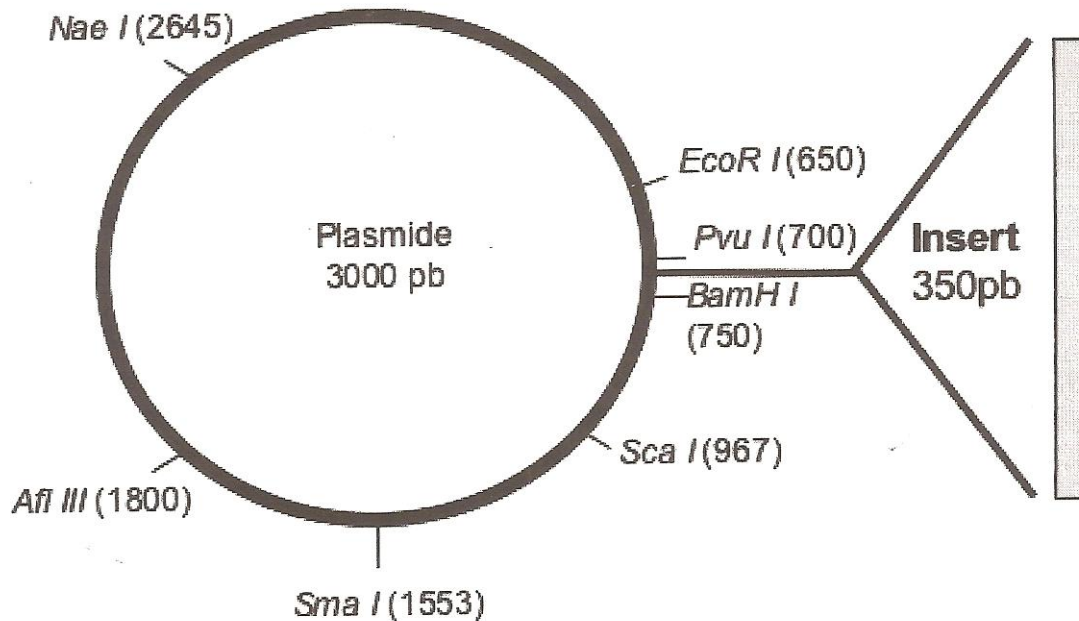
BARÈME DE CORRECTION :

RÉPONSE EXACTE	+1	POINT
RÉPONSE INEXACTE	0	POINT
ABSENCE DE RÉPONSE	0	POINT

ATTENTION :
LA BONNE
RÉPONSE
PEUT ÊTRE
MULTIPLE

Unité Enseignement 11
Mai 2012

- 1- Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous, seules les positions des sites de coupures pour les enzymes de restriction ne coupant qu'une seule fois sont figurées (pb : paires de bases).



Après digestion enzymatique avec les enzymes *Eco*RI et *Bam*HI, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquer la ou les réponse(s) exacte(s).

- A- Plasmides sans insert : 100pb + 2900pb
- B- Plasmides avec insert : 3000pb + 350pb
- C- Plasmides avec insert : 450pb + 2900pb
- D- Plasmides sans insert : 3000pb
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

2- Concernant l'achondroplasie, quelle est la réponse exacte ?

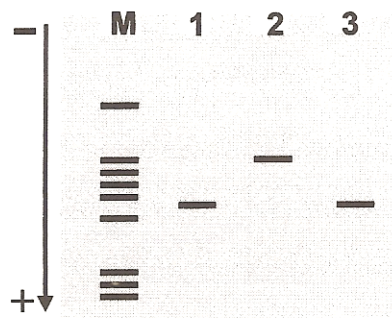
- A- Un enfant atteint a toujours un parent atteint
- B- C'est une pathologie qui associe un nanisme à un retard mental
- C- C'est une pathologie qui est liée à la même mutation quelque soit le malade
- D- Le gène responsable code pour une protéine qui inhibe la croissance fibroblastique
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

3- La réaction PCR permet d'obtenir en grande quantité un fragment d'ADN donné.

Indiquez la ou les réponses exacte(s) concernant les principales étapes de la PCR ?

- A- Clivage, élongation, ligation
- B- Dénaturation, ligation, élongation
- C- Dénaturation, hybridation, élongation
- D- Dégradation, hybridation, élongation
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

4- Après migration électrophorétique, le gel suivant est visualisé suite aux dépôts d'un marqueur moléculaire (M) et des produits d'amplification d'une région d'intérêt d'un gène, obtenus à partir d'un individu contrôle (1), d'un patient (2) et d'un témoin négatif de PCR (3)



Indiquez la ou les réponses exactes(s)

- A- Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est d'une taille supérieure à celui de l'individu contrôle
- B- Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est d'une taille inférieure à celui de l'individu contrôle
- C- Votre résultat est interprétable
- D- La piste 3 correspond à une contamination
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

5- Vous souhaitez quantifier un fragment d'ADN. Indiquez la ou les réponses exactes(s) concernant la ou les technique(s) utilisable(s).

- A- PCR « classique »
- B- Clonage suivi d'une PCR « classique » et d'une réaction de séquence
- C- PCR « classique » suivie d'une réaction de séquence
- D- PCR en temps réel
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

6- Concernant l'apport de la génétique moléculaire en pratique médicale, indiquez la ou les réponses exacte(s)

- A- Elle permet de réaliser un diagnostic prénatal pour un certain nombre de maladies rares
- B- Elle n'a aucun intérêt sur le plan thérapeutique
- C- Pour certaines maladies rares, elle permet de remplacer des examens invasifs par une simple prise de sang pour obtenir un diagnostic de certitude
- D- Elle n'a aucun intérêt pour le diagnostic prénatal car la technique de PCR comporte un risque de contamination trop important
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

7- Vous recherchez dans une famille la présence de la mutation c.1240 A>C par PCR, suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 1240 est (la position 1240 est surlignée):

TTACTACAGGGGTG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, plusieurs enzymes de restriction sont à votre disposition :

- AluI dont le site de restriction est : AGCT
- Bfml dont le site de restriction est : CTACAG
- HpaII dont le site de restriction est : CCGG
- BamHI dont le site de restriction est : GGATCC

Concernant les enzymes de restriction que pouvez-vous utiliser, indiquez la ou les réponses exacte(s)?

- A- Deux enzymes sont utilisables : AluI et BamHI
- B- Deux enzymes sont utilisables : Bfml et HpaII
- C- Aucune de ces 4 enzymes n'est utilisable
- D- Deux enzymes sont utilisables : AluI et HpaII
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

8- Vous réalisez le clonage du gène codant pour la beta-galactosidase dans le plasmide pBluescriptII qui contient un gène de résistance à l'ampicilline. Les ADN recombinants sont introduits dans les bactéries compétentes par choc thermique. Les bactéries sont ensuite mises en culture sur boîte de Pétri contenant de l'ampicilline.

Concernant les bactéries qui vont se développer sur votre boîte de Pétri, indiquez la ou les réponses exacte(s) ?

- A- Aucune bactérie ne se développe
- B- Les bactéries contenant un plasmide avec l'insert se développent.
- C- Toutes les bactéries se développent.
- D- Les bactéries contenant un plasmide vide se développent.
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses