# Correction officieuse Concours UE 11 MAI 2014

Qcm1:B	Qcm 2:D	Qcm3:C	Qcm 4: ACD	Qcm 5: <b>D</b>	Qcm 6: BC	Qcm7: A	Qcm8: E
--------	---------	--------	------------	-----------------	-----------	---------	---------

## **OCM 1**: **B**

- A- <u>Faux</u>: c'est lors de l'étape de la dénaturation que l'ADN génomique initialement double brin devient simple brin. Sous l'action de la chaleur (95°), les liaisons hydrogènes se cassent. La Taq polymérase agit quant à elle lors de l'étape d
- B- <u>Vrai</u> une polymérase est une enzyme capable de synthétiser un brin de polynucléotide (ADN ou ARN) par complémentarité. Ici elle est spéciale: en effet la Taq polymérase est d'origine bactérienne et résiste à la chaleur.
- C- Faux: comme dit au dessus, elle agit durant l'étape d'élongation (72°) et non d'hybridation (55°)
- D- Faux
- E- Faux

### **OCM 2: D**

## Résolution de ce type de Qcm:

<u>Piste 1</u>: EcorI coupe au niveau de la 650ème pb. Si on coupe uniquement à cette endroit, on ne fait «que ouvrir» le plasmide. Or le plasmide fait 3000 pb. S'il a intégré un insert, à la suite de la digestion enzymatique, on obtiendra 1 fragment forcément + grand que 3000 pb.

Ca tombe bien ⇒ le fragment obtenu sur la piste 1 fait 3200 pb. L'insert fait alors 200 pb.

<u>Piste 2</u>: Même principe avec Sac I.

Ca tombe bien ⇒ le fragment obtenu sur la piste 1 fait 3200 pb. <u>L'insert fait alors 200 pb</u>.

<u>Piste 3</u>: Ecorl coupe au niveau de la 650ème pb et SacI coupe au niveau de la 967ème pb. L'insert, s'il est intégré, se retrouvera dans cette partie du plasmide d'après le dessin.

## Ce que l'on est censé obtenir:

Reste du plasmide = 3000 – (967-650) = 2683pb Fragment qui a intégré l'insert = (967-650 = 317) +?

#### Ce que l'on voit sur l'électrophorèse:

1 fragment de 2683 pb

1 fragment de 517 pb. Ca tombe bien  $\Rightarrow$  517-317 = 200pb : L'insert fait alors 200 pb.

<u>Piste 4</u>: même principe que pour la piste 3, je vous laisse vous entrainer ;) <u>L'insert fait alors 200 pb</u>.

## **OCM 3: C**

- A- **Faux**: on ne peut pas amplifier directement par PCR (classique ou quantitative). Il faut passer par l'ADN (ou ADNc)
- B- Faux: On ne séquence pas l'ARN, on passe par l'ADNc si on veut vérifier un variant d'épissage!
- C- Vrai
- D- Faux: pas à partir de l'ARNm mais à partir de l'ADNc
- E- Faux

## OCM 4: ACD

- A- Vrai
- B- Faux: ça c'est pour la PCR classique qui n'est ni quantitative/ ni en temps réel!
- C- Vrai
- D- Vrai
- E- Faux

## **QCM 5: D**

Ici il faut faire attention à cette phrase:

- La digestion par BamHI entraine deux fragments à 150 pb et 50 pb après digestion BamHI chez un sujet contrôle sain( = c'est a dire chez les sujets qui ne présentent pas la mutation c.2350 A>G)

<u>Piste 1</u>: il y'a 2 fragments, un de 150pb et 1 de 50pb. Le fait que l'enzyme ait fonctionné sur l'ADN de la mère, montre qu'elle est non porteuse de la mutation. De plus, il n'y a que 2 fragments. C'est a dire que l'enzyme a coupé les 2 allèles. <u>La mère est alors homozygote **non** porteuse de la mutation c.2350 A>G</u>

<u>Piste 2</u>: il y'a 3 fragments, un de 150pb, un de 50 pb et un de 200 pb. L'enzyme BamHI n'a fonctionné que sur un seul allèle du père, qui est ici l'allèle sain. <u>Le père est alors hétérozygote porteur de la mutation c.2350</u> <u>A>G et il est malade (car maladie autosomique dominante)</u>

## Piste 3: même principe que pour piste 2

Le fils est alors hétérozygote porteur de la mutation c.2350 A>G et il est malade *(car maladie autosomique dominante)* 

Piste 4: même principe que pour la piste 1

La fille est alors homozygote non porteuse de la mutation c.2350 A>G

## **QCM 6: BC**

- A- Faux: PAS D'ADN DANS GLOBULES ROUGES CAR PAS DE NOYAU!!!
- B- Vrai
- C- Vrai
- D- <u>Faux</u>: ici on nous parle de recherche de mutation par PCR-séquençage. On cherche alors une mutation génique et non chromosomique. Le caryotype n'a d'intérêt que dans les maladies chromosomiques comme la trisomie 21 par exemple.
- E- Faux

## **OCM 7**: **A**

- A- Vrai
- B- Faux
- C- <u>Faux</u>: le diagnostic est confirmé par analyse moléculaire et séquençage du gène FGFR3 qui code pour un récepteur de facteur de croissance fibroblastique
- D- <u>Faux</u>: les parents d'un enfant porteur d'une achondroplasie ne sont **pas** toujours de taille normale (même si ca correspond à 90 % des cas) / la maladie se transmet selon un mode autosomique **dominant**.
- E- Faux

#### **QCM 8: E**

- A- Faux: il faut utiliser la Taq polymérase qui est spéciale! (voir au dessus)
- B- Faux: forte sensibilité +++
- C- Faux: risque de contamination +++
- D- Faux: il suffit de connaître les bornes d'amont et d'aval d'une région que l'on veut étudier.
- E- Vrai