

CONCOURS UE 11

MAI 2013

8 qcms – 10 min

QCM 1: Concernant l'achondroplasie, indiquer la (les) réponse(s) exacte(s)

- A- Le diagnostic ne peut pas être suspecté avant la naissance
- B- Dans 90% des cas, les parents des enfants atteints de cette maladie sont porteurs sains
- C – Le gène impliqué dans cette maladie code pour le récepteur d'un inhibiteur de la croissance fibroblastique
- D- La macrocéphalie est associée à un retard mental
- E- ABCD fausses

QCM 2: Vous réaliser le clonage d'un produit PCR. La carte du plasmide (pUC19) est schématisée ci-dessous. Après transformation bactérienne et étalement des bactéries sur la boîte de pétri LB-AGar contenant de l'ampicilline, de l'X-gal et de l'IPTG, quelles colonies bactériennes allez-vous tester?

- A- Les colonies bleues uniquement
- B- Les colonies blanches uniquement
- C- Toutes les colonies
- D- Aucune, puisque les colonies ne se développent pas
- E- ABCD fausses

QCM 3: Concernant l'activité des enzymes de restriction de type II, donnez la/les vraie/s:

- A- Elles dégradent l'ADN et l'ARN
- B- Elles synthétisent un brin complémentaire
- C- Elles coupent l'ADN double brin quel que soit la séquence nucléotidique
- D- Elles coupent l'ADN double brin après reconnaissance d'une séquence nucléotidique spécifique
- E- ABCD fausses

QCM 4: Vous examinez un patient qui présente une anémie. Vous suspectez une maladie génique de transmission autosomique récessive. Le gène responsable est connu et la maladie est toujours liée à la même mutation quels que soient les patients. Indiquer la (les) réponse(s) exacte(s)

- A- Vous demandez un caryotype pour confirmer votre diagnostic
- B- Vous demandez un prélèvement sanguin sur héparine pour réaliser une étude génétique
- C- Vous demandez un prélèvement sanguin sur EDTA pour réaliser une étude génétique
- D- Vous demandez une analyse moléculaire pour confirmer votre diagnostic
- E- ABCD fausses

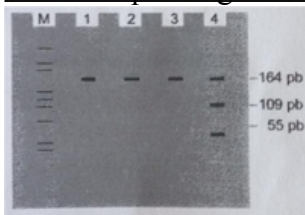
QCM 5: Vous souhaitez réaliser un diagnostic moléculaire à partir d'un prélèvement sanguin. A partir de quel(s) constituant(s) sanguin(s) allez-vous extraire l'ADN génomique? Donnez la/les vraie/s:

- A- Le sérum
- B- Les globules rouges
- C- Les leucocytes
- D- Le plasma
- E- ABCD fausses

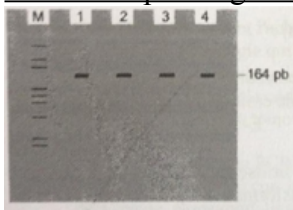
QCM 6: Vous suspectez un diagnostic d'achondroplasie chez un petit garçon qui vient de naître. Pour confirmer ce diagnostic, vous avez amplifié un fragment du gène FGFR3 à partir de l'ADN des 2 parents et des 2 enfants de cette famille. Le fragment amplifié a une taille de 164 paires de bases (pb) et comporte le nucléotide qui s'avère être muté (en position c.1138) en cas d'achondroplasie. En l'absence de mutation, le fragment amplifié n'est pas digéré par les enzymes de restrictions utilisées. La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par BfmI en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases. La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par HpaII en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases. Les gels ci-dessous sont obtenus après digestion des produits d'amplification par BfmI et HpaII et migration électrophorétique.

M : marqueur de poids moléculaire ; piste 1: mère ; piste 2: père ; piste 3 : soeur aînée et piste 4 : garçon nouveau-né.

Résultat après digestion par BfmI ci-contre:



Résultats après digestion par HpaII ci-contre:



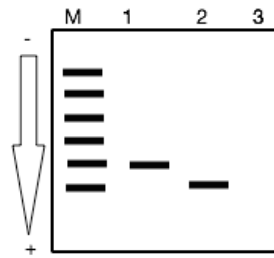
Concernant l'interprétation des gels, la/les vraie/s :

- A) Les parents sont hétérozygotes pour la mutation c. 1138G>A
- B) Le diagnostic d'achondroplasie est confirmé chez l'enfant atteint
- C) Le diagnostic d'achondroplasie n'est pas confirmé chez l'enfant atteint
- D) Les parents sont hétérozygotes pour la mutation c.1138G>C
- E) ABCD fausses

QCM 7: Dans le cadre d'une suspicion de pathologie monogénique, vous souhaitez rechercher la (les) mutation(s) causale(s) dans le gène responsable. Concernant les techniques que vous pouvez être amenés à utiliser, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s)

- A- Extraction d'ADN
- B- Western-Blot
- C- PCR-RFLP
- D- Pcr-Séquençage
- E- ABCD fausses

QCM 8: Le gel suivant correspond à l'analyse d'un produit d'amplification obtenu à partir de l'ADN de 2 patients différents. M:marqueur de poids moléculaire; 1:patient A; 2: patient B; 3: témoin négatif d'amplification. Concernant l'interprétation de ce gel, donnez la/les vraie/s:



- A- La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est supérieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
- B- Le résultat de la piste 3 permet d'éliminer la présence de contamination
- C- La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est inférieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
- D- La taille du produit d'amplification attendue étant celle du patient A, le patient B peut-être porteur d'une délétion S
- E- ABCD fausses