

# Concours UE11

MAI 2014

8 qcms – 10 min

**QCM1-** Lors d'une réaction de PCR, quel est le rôle de la Taq polymérase?

A- La Taq polymérase est une enzyme qui rend l'ADN génomique simple brin en cassant les liaisons hydrogènes

B- La Taq polymérase est une enzyme qui permet de synthétiser un brin complémentaire d'ADN simple brin

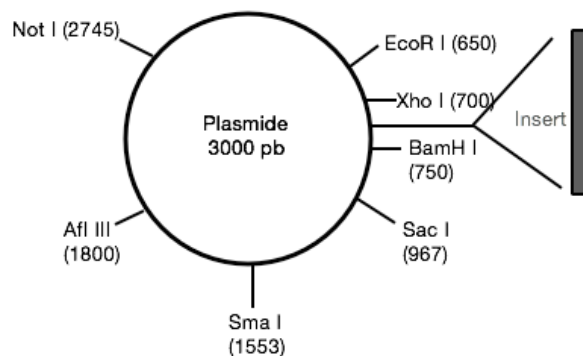
C- La Taq polymérase est une enzyme qui permet l'hybridation des amorces

D- La Taq polymérase est une enzyme qui permet de couper l'ADN double brin

E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM2-** Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu.

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. Les sites de restriction reconnus par les enzymes EcoRI, SacI, XhoI et BamHI ne sont pas présents dans l'insert (pb : paires de bases)



Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

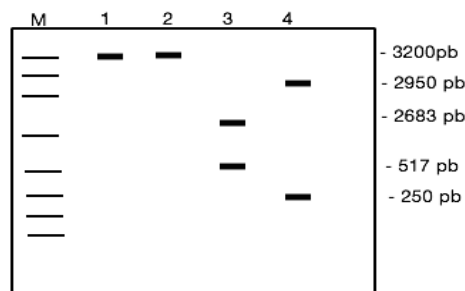
M: marqueur de poids moléculaire

Piste 1: ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction EcoRI

Piste 2: ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction SacI

Piste 3: ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction EcoRI et SacI

Piste 4: ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction XhoI et BamHI



Suite à l'interprétation du gel, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) concernant l'ADN recombinant analysé

- A- Plasmide sans insert
- B- Plasmide avec insert de 250pb
- C- Plasmide avec insert de 517 pb
- D- Plasmide avec insert de 200 pb
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3-** Vous recherchez une mutation dans le gène X par PCR suivie d'un séquençage des exons et des jonctions exon/intron de ce gène. Vous suspectez la présence d'un variant d'épissage. Pour vérifier la présence de ce variant d'épissage, quelle(s) technique(s) pouvez-vous utiliser?

- A- Une extraction d'ADN suivie d'une PCR quantitative
- B- Le séquençage direct de l'ARN
- C- Une PCR à partir de l'ADNc synthétisé suivie d'une réaction de séquence.
- D- Une PCR, à partir d'ARNm purifiés, suivie d'une digestion enzymatique avec une enzyme de restriction
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4-** Concernant la technique de PCR en temps réel, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s)

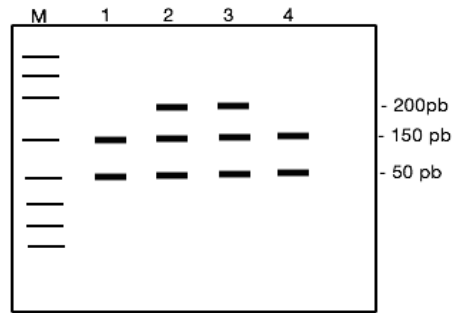
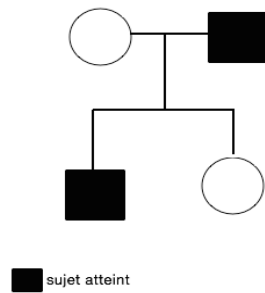
- A- La PCR en temps réel permet d'amplifier une région spécifique d'ADN
- B- Les produits PCR générés sont quantifiés après 40 cycles d'amplification et dépôt sur gel d'agarose
- C- L'incorporation d'un agent intercalant permet de quantifier les produits PCR synthétisés
- D- La PCR en temps réel est une technique quantitative
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5-** Vous recherchez dans une famille, dans laquelle se transmet une maladie autosomique dominante, la présence de la mutation c.2350 A>G dans le gène responsable. Vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant position 2350 est (la position 2350 est soulignée):

TTACTGGATCCGTG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction BamHI dont le site de restriction est: GGATCC. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases (pb). La digestion par BamHI entraîne deux fragments à 150 pb et 50 pb après digestion BamHI chez un sujet contrôle sain.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par BamHI des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins de différents membres de cette famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique. M : marqueur de poids moléculaire ; piste 1: mère ; piste 2: père ; piste 3: frère aîné et piste 4: fille nouveau-né.



Concernant l'interprétation du gel, indiquer la ou les proposition(s) exacte(s)

- A- Aucun membre de cette famille n'est porteur de la mutation c.2350 A>G
- B- La mère et la fille sont porteuses de la mutation c.2350 A>G à l'état hétérozygote, le père et le fils ne sont porteurs de cette mutation.
- C- Les parents sont porteurs de la mutation c.2350 A>G à l'état hétérozygote, les enfants ne sont pas porteurs de cette mutation.
- D- La mère et la fille ne sont porteuses de la mutation c.2350 A>C, le père et le fils sont porteurs de la mutation à l'état hétérozygote
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6-** Concernant la recherche d'une mutation causale dans une famille par PCR et séquençage, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s)

- A- Le diagnostic peut être réalisé à partir des globules rouges des patients
- B- Le diagnostic peut être réalisé à partir de biopsies tissulaires des patients
- C- Le diagnostic peut être réalisé à partir de prélèvements sanguins réalisés sur tubes EDTA
- D- La confirmation du diagnostic nécessitera la réalisation d'un caryotype
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7-** Concernant l'achondroplasie, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s)

- A- Le diagnostic est souvent évoqué sur signe d'appel échographique en cours de grossesse
- B- La confirmation du diagnostic en cours de grossesse entraîne toujours une IMG (Interruption Médicale de Grossesse)
- C- La confirmation du diagnostic en cours de grossesse repose sur la mesure des fémurs du fœtus
- D- Les parents d'un enfant porteur d'une achondroplasie ont toujours une taille normale car la maladie se transmet selon un mode autosomique récessif
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8-** Concernant la technique de PCR (amplification en chaîne polymérase), indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A- Elle fonctionne quelque soit le type de l'ADN polymérase utilisée
- B- Elle est de faible sensibilité
- C- Elle présente peu de contamination
- D- Elle nécessite de connaître la totalité de la séquence d'ADN à amplifier
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses