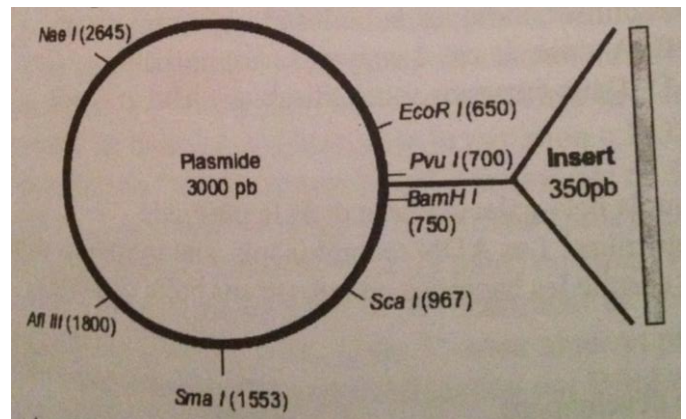


2012/ QCM 1 : Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous, seules les positions des sites de coupures pour les enzymes de restrictions ne coupant qu'une seule fois sont figurés (pb : paires de bases). Après digestion enzymatique avec les enzymes EcoRI et BamHI, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquer la ou les réponse(s) exactes(s).

- A) Plasmide sans insert : 100pb + 2900pb
- B) Plasmide avec insert : 3000pb + 350pb
- C) Plasmide avec insert : 2900pb + 450pb
- D) Plasmide sans insert : 3000pb
- E) ABCD fausses



2012/ QCM 2 : Concernant l'achondroplasie quelle est la réponse exacte ?

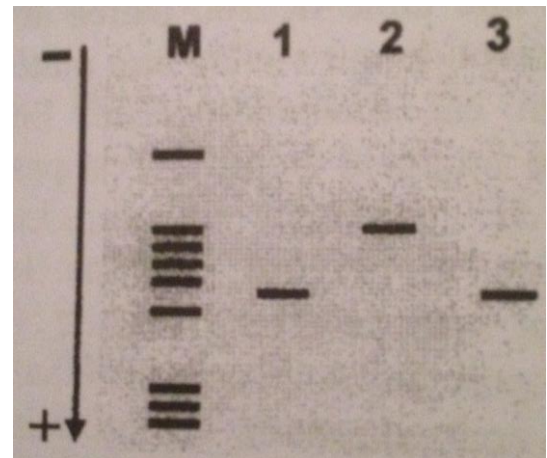
- A) C'est une pathologie qui associe un nanisme à un retard mental
- B) C'est une pathologie qui est liée à la même mutation quelque soit le malade
- C) Le gène responsable code pour une protéine qui inhibe la croissance fibroblastique
- D) Un enfant atteint à toujours un parent atteint
- E) ABCD fausses

2012/ QCM 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) ABCD fausses

2012/ QCM 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,

- A) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de taille supérieur à celui de l'individu contrôle
- B) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de taille inférieur à celui de l'individu contrôle
- C) Votre résultat est interprétable
- D) La piste 3 correspond à une contamination
- E) ABCD fausses



2012/ QCM 5 : Pour quantifier un fragment d'ADN : donnez la(les) vraie(s) concernant la(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) ABCD fausses

2012/ QCM 6 : Sur l'apport de la génétique moléculaire en pratique médicale, 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 comporte un risque de contamination trop important
- E) ABCD fausses

2012/ QCM 7 : Vous recherchez dans une famille la présence de la mutation c.1240A>C par PCR, suivi 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 restrictions sont à votre disposition :

Alul dont le site de restriction est : AGCT

HpaII dont le site restriction est : CCGG

Bfml dont le site de restriction est : CTACAG

BamHI dont le site de restriction est : GGATCC

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

- A) Deux enzymes sont utilisables : Alul et BamHI
- B) Deux enzymes sont utilisables : Bfml et HpaII
- C) Aucune de ces 4 enzymes n'est utilisable
- D) Deux enzymes sont utilisables : Alul ET HpaII
- E) ABCD fausses

2012/ QCM 8 : Vous réalisez le clonage du gène codant pour la bêta-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. On met ensuite les bactéries en culture sur boîte de pétri contenant de l'ampicilline.

- A) Aucune bactérie ne se développe
- B) Les bactéries contenant un plasmide avec insert se développent
- C) Toutes les bactéries se développent
- D) Les bactéries contenant un plasmide vide se développent
- E) ABCD fausses

CORRECTION 2011/2012

2012/ QCM 1 : AC

- A) Vrai : Le fragment entre le site de coupure EcoRI et BamHI = $750 - 650 = 100$ paires de bases
La taille du reste du plasmide = $3000 - 100 = 2900$ pb
Si le fragment entre EcoRI et BamHI intègre l'insert de 350pb, il fera $100 + 350 = 450$ pb
Si le plasmide intègre l'insert, on a 2 fragments : $2900 + 450$ pb
Si le plasmide n'intègre pas l'insert, on 2 fragments : $2900 + 100$ pb
- B) Faux
C) Vrai
D) Faux
E) Faux

2012/ QCM 2 : E

- A) Faux : nanisme avec **INTELLIGENCE NORMALE** !! (+ macrocéphalie + complications neurologiques (myélopathie) ect ect)
- B) Faux
- C) Faux : le gène responsable = FGFR3 Fibroblast Growth Receptor 3 codant pour **le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique**. Quand il est muté le facteur de croissance qui se fixe à ce récepteur ne peut plus agir, d'où le nanisme car ce récepteur s'exprime ++ dans les chondrocytes = cellules du cartilage à la base de la formation osseuse.
- D) Faux
E) Vrai

2012/ QCM 3 : C

- A) Faux : Clivage par endonucléase (enzymes de restriction) et exonucléase (Nucléase S1= clivage des extrémités simples brins 5' sortants) / Ligation par T4 ADN ligase
- B) Faux
- C) Vrai : PCR = Dénaturation 95°C / Hybridation des amorces 55°C / Elongation par la Taq polymérase 72°C
Séquençage = Dénaturation 95°C / Hybridation des amorces 50°C / Elongation par une autre polymérase 60°C
- D) Faux
E) Faux

2012/ QCM 4 : AD

- A) Vrai : Le fragment du patient (2) migre – loin, il est donc + lourd = de taille supérieur
- B) Faux
- C) Faux Ce résultat est ininterprétable car il y a eu contamination.
- D) Vrai : La piste 3 est un témoin négatif de PCR, on y met tout ce qu'on utilise pour la PCR sauf l'ADN = rien à amplifier = normalement pas de bande sur l'électrophorèse.
- E) Faux

2012/ QCM 5 : D

- A) Faux : PCR « classique » = PCR qualitative permettant d'amplifier un fragment d'ADN double brin de 150pb à 3kb/3000pb = on mesure la fluorescence après 35-40 cycles

B) Faux : Clonage permet de séparer 2 populations d'ADN en vue d'un séquençage / la réaction de séquence = séquençage via méthode Sanger permet de déterminer la séquence nucléotidique d'un brin d'ADN

C) Faux

D) Vrai : PCR en temps réel = PCR quantitative permettant de quantifier un fragment d'ADN = déterminer le nombre de copies d'un gène (en virologie = la charge viral) = mesure de la fluorescence au début de la phase exponentiel = Ct = cycle seuil. Plus il y a d'ADN à la base, moins il faut de cycles pour commencer à détecter la fluorescence = le début de la phase exponentiel commence plus tôt (courbe décalée vers la gauche) = plus Ct est petit. Donc le cycle seuil est inversement proportionnelle au nombre de copie d'ADN ou à la concentration de cette ADN à la base (= avant amplification PCR). On détermine cette concentration en lisant sur une courbe = gamme d'étalon = Ct en fonction du log de la concentration d'ADN.

E) Faux

2012/ QCM 6 : AC

A) Vrai : Cf diagnostic de l'achondroplasie

B) Faux : exemple clonage d'expression pour obtenir de la protéine insuline en grande quantité par génie génétique ect ect

C) Vrai : pour l'achondroplasie on fait une amniocentèse sur signe d'appel échographique car c'est une mutation de novo ++ et pas une prise de sang. Mais sinon oui la génétique médicale permet de poser des diagnostics de certitude après une simple prise de sang en identifiant clairement la mutation responsable

D) Faux : on réduit ce risque au maximum avec un circuit monodirectionnelle, un témoin négatif de PCR et une vérification de non contamination par migration électrophorétique. Si il n'y a pas eu contamination on peut conclure = intérêt ++

E) Faux

2012/ QCM 7 : B

A) Faux

B) Vrai : Bfml clive le fragment s'il ne contient pas la mutation = A en position 1240
HpaII clive le fragment s'il contient la mutation = C en position 1240

C) Faux : 2 enzymes sont utilisables

D) Faux

E) Faux

2012/ QCM 8 : BD

A) Faux : le plasmide contenant un gène de résistance à l'ampicilline, si une bactérie l'intègre elle pourra se développer même sur une boîte de pétri contenant cette antibiotique. 3 types de bactéries
1) sans plasmide 2) avec plasmide sans insert 3) avec plasmide avec insert

B) Vrai : ce sont les 2), elles se développent grâce au gène de sélection du plasmide = résistance à l'antibiotique ampicilline

C) Faux : les 1) ne contenant pas de plasmide et donc pas le gène de résistance ne peuvent se développer, elles meurent au contact de l'antibiotique

D) Vrai : ce sont les 3) pour les mêmes raisons que les 2)

E) Faux