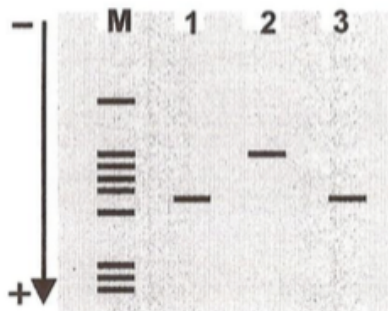


**2011 - QCM 1 : La technique PCR (amplification en chaîne par la polymérase) ...**

- A) Est basée sur l'utilisation d'une DNA polymérase qui fonctionne dans des organismes bactériens vivant dans des eaux froides
- B) Permet d'amplifier des fragments d'ADN dont la taille moyenne varie de 150 à 3000 paires de bases
- C) Nécessite de connaître la séquence nucléotidique de la totalité de la région d'ADN à amplifier
- D) Est une technique très sensible qui possède un risque majeur de contamination
- E) Repose sur 3 étapes successives incluant dénaturation de l'ADN, hybridation des amorces et élongation par la DNA polymérase

**2011 - QCM 2 : Le gel ci-dessous correspond à l'analyse d'un produit d'amplification obtenu à partir de l'ADN de 2 patients différents.**



**M : Marqueur de poids moléculaire**

**Piste 1 : Patient A**

**Piste 2 : Patient B**

**Piste 3 : Témoin négatif d'amplification**

**Donnez la ou les réponse(s) exacte(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) 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
- C) La taille du produit d'amplification attendu correspondant à celle du patient A, le patient B peut être porteur d'une insertion
- D) Le résultat de cette migration électrophorétique permet d'affirmer l'absence de contamination
- E) La migration électrophorétique permet une séparation des fragments d'ADN en fonction de leur séquence nucléotidique

**2011 - QCM 3 : Une enzyme de restriction de type II ...**

- A) Reconnaît et coupe une structure particulière de l'ADN double brin
- B) Reconnaît et coupe une séquence nucléotidique palindromique spécifique
- C) Reconnaît et coupe une séquence nucléotidique aléatoire
- D) Peut être utilisée pour détecter une mutation ponctuelle
- E) Possède une activité exonucléasique

**2011 - QCM 4 : Le clonage d'un fragment d'ADN dans un plasmide ...**

- A) Ne permet pas de différencier un allèle sauvage et un allèle muté à partir d'un même produit d'amplification PCR
- B) Nécessite la présence, au sein du plasmide, d'une origine de répllication bactérienne
- C) Nécessite la présence, au sein du plasmide, d'un gène de résistance à un antibiotique
- D) Nécessite une étape de ligation par une enzyme de restriction
- E) Permet l'obtention d'un ADN recombinant pur en grande quantité

**2011 - QCM 5 : Vous êtes sollicité pour réaliser un diagnostic prénatal moléculaire car une achondroplasie a été suspectée sur signe d'appel échographique au cours d'une grossesse.**

**Donnez la ou les réponse(s) exacte(s)**

- A) Il n'y a pas d'indication à réaliser cet examen car les 2 parents sont de taille normale
- B) L'absence de la mutation responsable dans le sang maternel élimine ce diagnostic chez le fœtus
- C) L'existence d'un premier enfant normal chez le couple élimine ce diagnostic chez le fœtus
- D) Il n'y a pas d'indication à réaliser cet examen car le fœtus est de sexe masculin
- E) La majorité des enfants atteints naissent de parents non atteints suite à une mutation *de novo*

**2011 - QCM 6 :** Pour réaliser une protéine de fusion, avec une étiquette (Tag) en NH<sub>2</sub>-Terminal, à partir d'un ADN complémentaire codant pour la protéine X ...

- A) L'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit posséder son propre ATG et son propre Stop
- B) L'ADN complémentaire codant pour la protéine X ne doit pas posséder son propre ATG mais doit posséder son propre Stop
- C) L'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit être inséré en 5' de l'étiquette
- D) L'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit être inséré en 3' de l'étiquette
- E) La traduction débutera à l'ATG de l'étiquette et se terminera au codon Stop de l'ADN complémentaire codant pour la protéine X

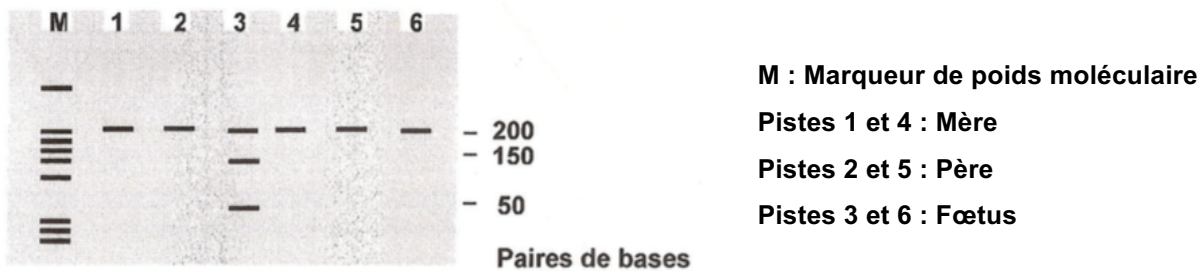
**2011 - QCM 7 :** Vous avez amplifié un fragment du gène FGFR3 à partir d'ADN extrait des leucocytes des 2 parents et d'un liquide amniotique, prélevé suite à une suspicion d'achondroplasie sur l'échographie fœtale. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases et comporte le nucléotide qui 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 l'enzyme de restriction utilisée.

La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par *Bfm I* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases.

La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *Hpa II* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases.

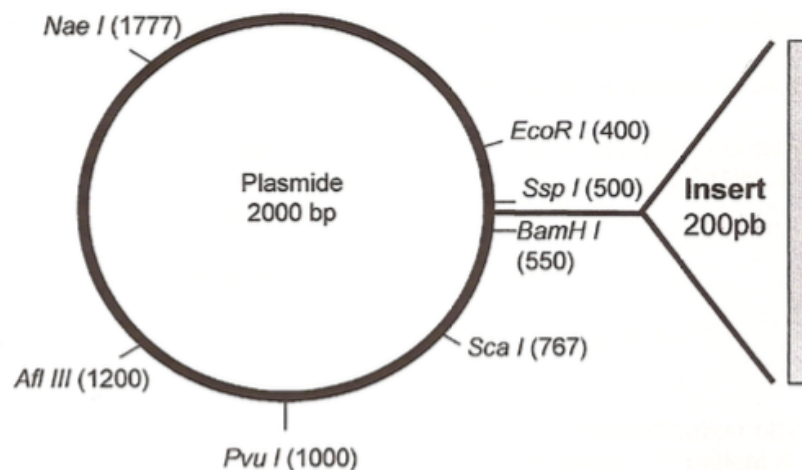
Le gel ci-dessous est obtenu après digestion des produits d'amplification par *Bfm I* (pistes 1 à 3) ou *Hpa II* (pistes 4 à 6) et migration électrophorétique.



Donnez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Le fœtus n'est pas atteint d'achondroplasie
- B) Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
- C) Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>C dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
- D) Les parents sont porteurs de la mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
- E) Les parents sont porteurs de la mutation c.1138G>C dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote

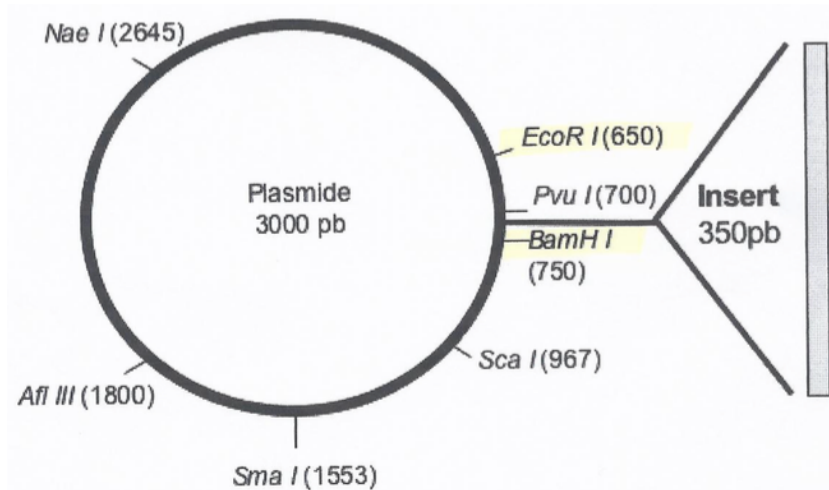
**2011 - QCM 8 :** Sur la carte de restriction du plasmide ci-dessous, seuls figurent les sites pour des enzymes de restrictions ne coupant qu'une seule fois. La position nucléotidique est indiquée par les nombres entre parenthèses. Il n'y a pas de site *EcoR I* ou *Pvu I* dans l'insert.



En présence de l'insert, après double digestion enzymatique avec les enzymes *EcoR I* et *Pvu I*, les tailles attendues après migration sur gel sont ...

- A) 800 paires de bases + 1600 paires de bases
- B) 600 paires de bases + 1600 paires de bases
- C) 400 paires de bases + 1000 paires de bases + 1400 paires de bases
- D) 800 paires de bases + 1400 paires de bases
- E) 600 paires de bases + 200 paires de bases + 1400 paires de bases

**2012 - QCM 9 :** 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 *EcoR I* et *BamH I*, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

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

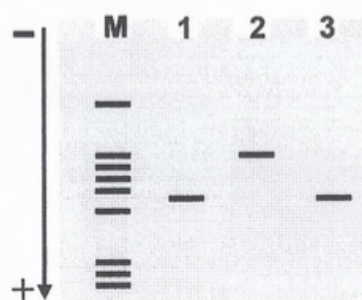
**2012 - QCM 10 :** Concernant l'achondroplasie, quelle est la réponse exacte ?

- A) Un enfant atteint à 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

**2012 - QCM 11 :** La réaction PCR permet d'obtenir en grande quantité un fragment d'ADN donné. Indiquez la ou les réponse(s) 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

**2012 - QCM 12 :** Après migration électrophorétique, le gel ci-dessous 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 réponse(s) exacte(s)**

- A) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de taille supérieure à celui de l'individu contrôle
- B) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de 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

**2012 - QCM 13 : Vous souhaitez quantifier un fragment d'ADN.**

**Indiquez la ou les réponse(s) exacte(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

**2012 - QCM 14 : Concernant l'apport de la génétique moléculaire en pratique médicale, indiquez la ou les réponse(s) 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) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2012 - QCM 15 : 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 (soulignée) est :**

**TTACTACAGGGGTG**

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

***Alu I* dont le site de restriction est : AGCT**

***Hpa II* dont le site restriction est : CCGG**

***Bfm I* dont le site de restriction est : CTACAG**

***BamH I* dont le site de restriction est : GGATCC**

**Concernant les enzymes de restrictions que pouvez-vous utiliser ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

- A) Deux enzymes sont utilisables : *Alu I* et *BamH I*
- B) Deux enzymes sont utilisables : *Bfm I* et *Hpa II*
- C) Aucune de ces 4 enzymes n'est utilisable
- D) Deux enzymes sont utilisables : *Alu I* et *Hpa II*
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

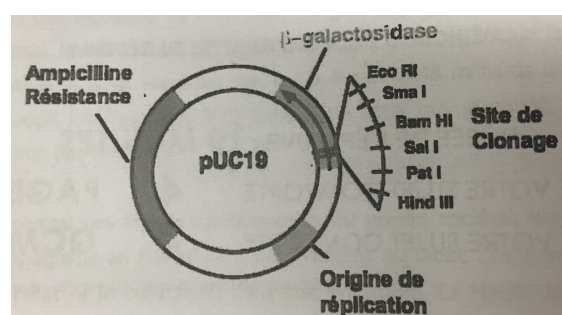
**2012 - QCM 16 : Vous réalisez le clonage du gène codant pour la bêta-galactosidase dans le plasmide pBluescript II qui contient un gène de résistance à l'ampicilline. Les ADN recombinants sont introduits dans les bactéries compétentes par choc thermique. On met ensuite les bactéries en culture sur 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) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2013 - QCM 17 : Concernant l'achondroplasie, indiquez la ou 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) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2013 - QCM 18 : Vous réalisez le clonage d'un produit PCR. La carte du plasmide utilisé (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) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2013 - QCM 19** : Concernant l'activité des enzymes de restriction de type II, donnez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Elles dégradent l'ADN et l'ARN
- B) Elles synthétisent un brin complémentaire
- C) Elles coupent l'ADN double brin quelle que soit la séquence nucléotidique
- D) Elles coupent l'ADN double brin après reconnaissance d'une séquence nucléotidique spécifique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

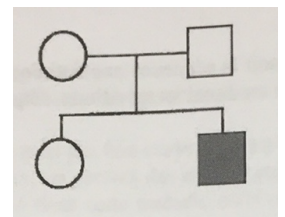
**2013 - QCM 20** : Vous examinez un patient qui présente une anémie. Vous suspectez une maladie génique de transmission autosomique récessive. Le gène responsable est connu et la maladie est toujours liée à la même mutation quels que soient les patients. Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

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

**2013 - QCM 21** : 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 ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Le sérum
- B) Les globules rouges
- C) Les leucocytes
- D) Le plasma
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2013 - QCM 22** : 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.

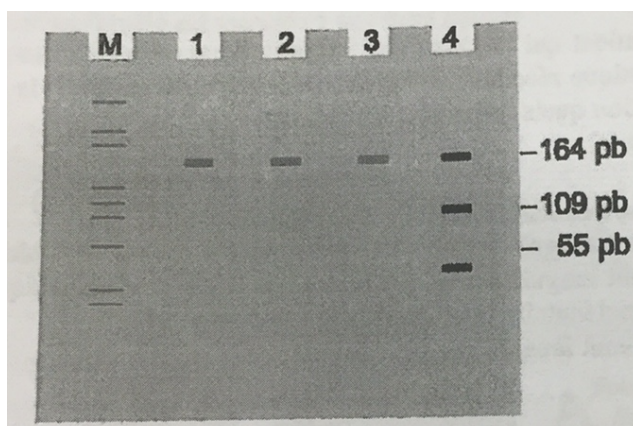


La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par *Bfm I* en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases.

La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *Hpa II* en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases.

Les gels ci-dessous sont obtenus après digestion des produits d'amplification par *Bfm I* et *Hpa II* et migration électrophorétique.

**Résultats après digestion par *Bfm I* ci-dessous :**



M : Marqueur de poids moléculaire

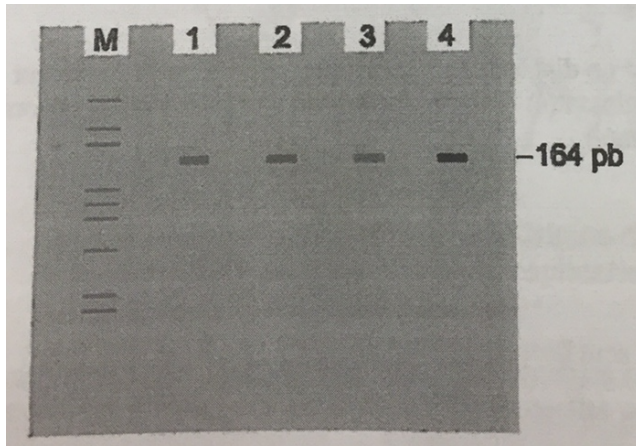
Piste 1 : Mère

Piste 2 : Père

Piste 3 : Sœur aînée

Piste 4 : Garçon nouveau-né

**Résultats après digestion par Hpa II ci-dessous :**



**M : Marqueur de poids moléculaire**

**Piste 1 : Mère**

**Piste 2 : Père**

**Piste 3 : Sœur aînée**

**Piste 4 : Garçon nouveau-né**

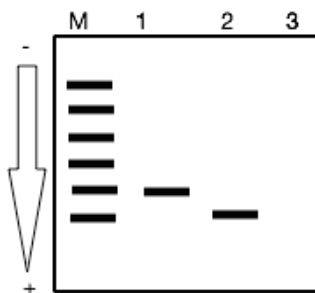
**Concernant l'interprétation des gels, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

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

**2013 - QCM 23 : Dans le cadre d'une suspicion de pathologie monogénique, vous souhaitez rechercher la ou les mutation(s) causale(s) dans le gène responsable. Concernant les techniques que vous pouvez être amenés à utiliser, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

- A) Extraction d'ADN
- B) Western-Blot
- C) PCR-RFLP
- D) PCR-Séquençage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2013 - QCM 24 : 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**

**Piste 1 : Patient A**

**Piste 2 : Patient B**

**Piste 3 : Témoin négatif d'amplification**

**Concernant l'interprétation de ce gel, donnez la ou les réponse(s) exacte(s)**

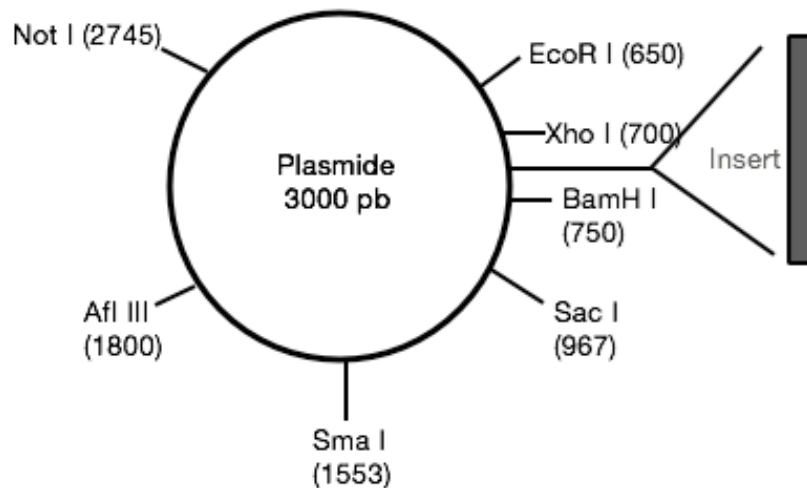
- A) La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est supérieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
- B) Le résultat de la piste 3 permet d'éliminer la présence de contamination
- C) La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est 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
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2014 - QCM 25 : Lors d'une réaction de PCR, quel est le rôle de la Taq polymérase ?**

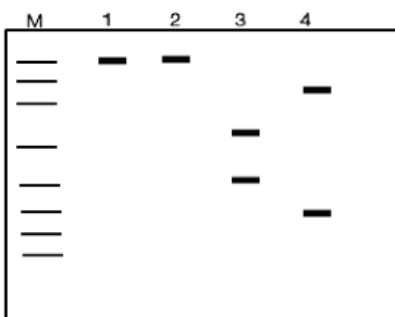
- A) La Taq polymérase est une enzyme qui rend l'ADN génomique simple brin en cassant les liaisons hydrogène
- B) La Taq polymérase est une enzyme qui permet de synthétiser un brin complémentaire d'ADN simple brin
- C) La Taq polymérase est une enzyme qui permet l'hybridation des amorces
- D) La Taq polymérase est une enzyme qui permet de couper l'ADN double brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2014 - QCM 26 :** 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 *EcoR I*, *Sac I*, *Xho I* et *BamH I* 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 *EcoR I*

**Piste 2 :** ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction *Sac I*

**Piste 3 :** ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *EcoR I* et *Sac I*

**Piste 4 :** ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *Xho I* et *BamH I*

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

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

**2014 - QCM 27 :** 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'ARN 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

**2014 - QCM 28 :** Concernant la technique de PCR en temps réel, indiquez 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

**2014 - QCM 29** : 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 (soulignée) est :

TTACTGGATCCGTG

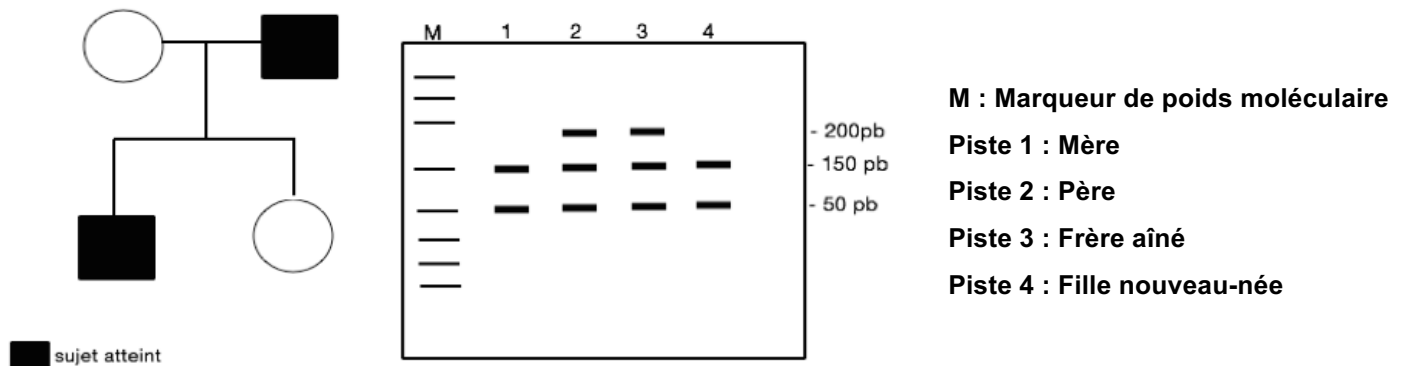
Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *BamH I* dont le site de restriction est : GGATCC.

Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases (pb).

La digestion par *BamH I* entraîne deux fragments à 150 pb et 50 pb après digestion *BamH I* chez un sujet contrôle sain.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *BamH I* 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.



**Concernant l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

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

**2014 - QCM 30** : Concernant la recherche d'une mutation causale dans une famille par PCR et séquençage, indiquez 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

**2014 - QCM 31** : Concernant l'achondroplasie, indiquez 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

**2014 - QCM 32** : 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 risque 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

**2015 - QCM 33 :** Pour faire le diagnostic d'une maladie génétique de type Charcot Marie Tooth pour laquelle plusieurs gènes ont été identifiés, quelle(s) technique(s) allez-vous utiliser pour identifier le gène responsable ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Une amplification par PCR suivie d'une digestion enzymatique par une enzyme de restriction
- B) Le séquençage des gènes connus responsables de cette pathologie par séquençage haut débit
- C) Une extraction d'ARN
- D) Une PCR quantitative
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 34 :** Parmi les outils utilisés en biologie moléculaire, certaines enzymes permettent de synthétiser le brin d'ADN complémentaire à partir d'une amorce d'ADN. De quelles enzymes s'agit-il ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Les enzymes de restriction
- B) Les ADN ligases
- C) Les exonucléases
- D) Les endonucléases
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 35 :** Vous suspectez la présence de la mutation c.323A>G du gène XYZ dans une famille. La séquence nucléotidique qui encadre cette mutation sur un allèle sain est la suivante (position 323 soulignée) :

TATGCTGAATCCCGG

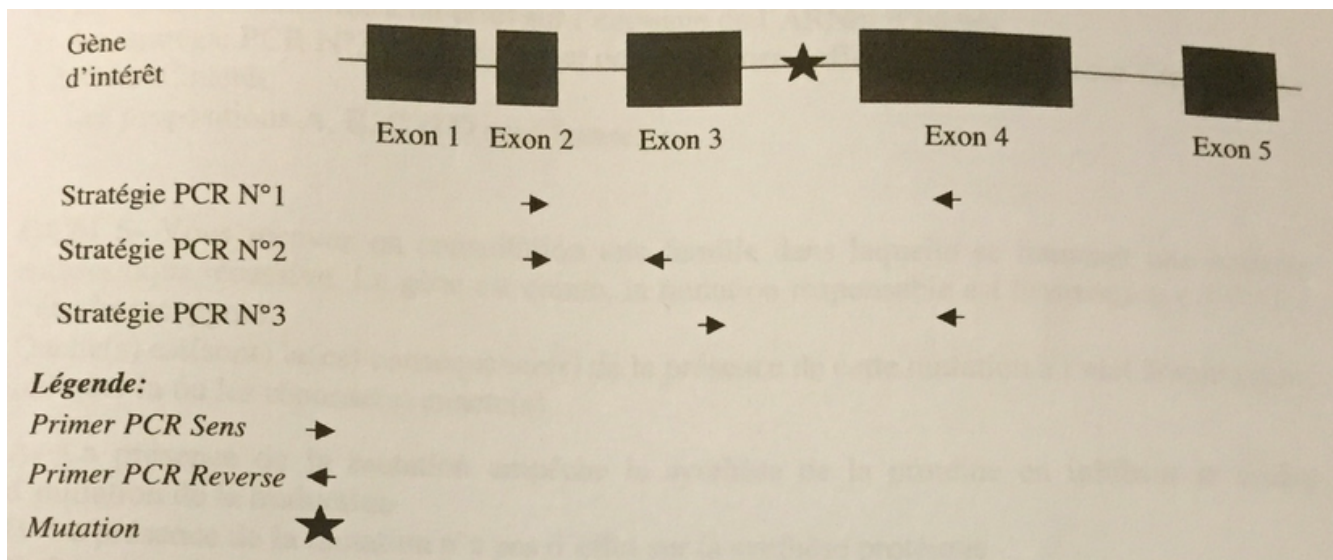
Vous voulez réaliser une PCR qui encadre cette mutation, suivie d'une digestion enzymatique, pour la rechercher. Vous disposez des enzymes de restriction suivantes :

*EcoR I*, site de restriction : GAATTC  
*BamH I*, site de restriction : GGATCC  
*Hpa I*, site de restriction : GTTAAC  
*Sma I*, site de restriction : CCCGGG

Quelle(s) enzyme(s) de restriction sera(ont) informative(s) pour détecter la présence de cette mutation ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) *BamH I* et *EcoR I*
- B) *Hpa I* uniquement
- C) *Sma I* uniquement
- D) *BamH I* uniquement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 36 :** Vous avez identifié une nouvelle mutation (★) présente à l'état hétérozygote dans l'intron 3 de votre gène d'intérêt. Pour vérifier l'effet de ce variant sur l'épissage de votre ARNm d'intérêt vous effectuez une extraction d'ARN suivie de la synthèse d'un ADN complémentaire (ADNc) correspondant. Vous avez ensuite amplifié, par PCR, cet ADNc en utilisant différents couples de primers (3 stratégies différentes).



Les produits PCR obtenus sont analysés sur un gel d'agarose par migration électrophorétique.

M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°1, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 2 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°1, à partir de l'individu porteur de la mutation

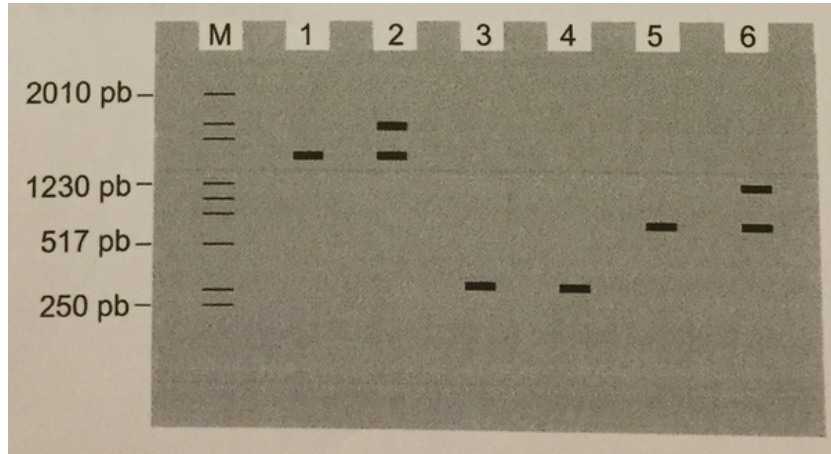
Piste 3 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°2, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 4 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°2, à partir de l'individu porteur de la mutation

Piste 5 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°3, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 6 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°3, à partir de l'individu porteur de la mutation

**Représentation schématique du gel d'électrophorèse obtenu après migration des produits PCR :**



Concernant l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) La mutation identifiée n'a pas d'effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- B) La stratégie PCR n°2 utilisée permet de déterminer l'effet de la mutation sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- C) La mutation identifiée a un effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- D) La stratégie PCR n°3 utilisée permet de déterminer l'effet de la mutation sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 37 :** Vous recevez en consultation une famille dans laquelle se transmet une maladie autosomique récessive. Le gène est connu, la mutation responsable est la mutation c.3G>T à l'état homozygote. Quelle(s) est(sont) la ou les conséquence(s) de la présence de cette mutation à l'état homozygote ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) La présence de la mutation empêche la synthèse de la protéine en inhibant le codon d'initiation de la traduction
- B) La présence de la mutation n'a pas d'effet sur la synthèse protéique
- C) La présence de la mutation bloque la transcription en ARNm
- D) La présence de la mutation induit la synthèse d'une protéine de plus grande taille en inhibant le codon Stop de la traduction
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 38 :** Vous recherchez la présence d'une mutation dans un gène connu par PCR suivie d'un séquençage. Concernant le choix des primers utilisés, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Les primers utilisés par la PCR, et ceux utilisés pour le séquençage, peuvent être identiques
- B) Les primers utilisés pour le séquençage peuvent encadrer ceux utilisés pour la PCR
- C) Un seul primer peut être utilisé pour la PCR
- D) Les primers utilisés pour le séquençage peuvent s'hybrider à l'intérieur de la région amplifiée par la PCR
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 39 :** Vous suspectez dans une famille la présence de la mutation c.773A>G responsable d'une maladie autosomique récessive. Pour déterminer la présence de cette mutation, vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 773 (soulignée) est :

TCAATGGACCCTAG

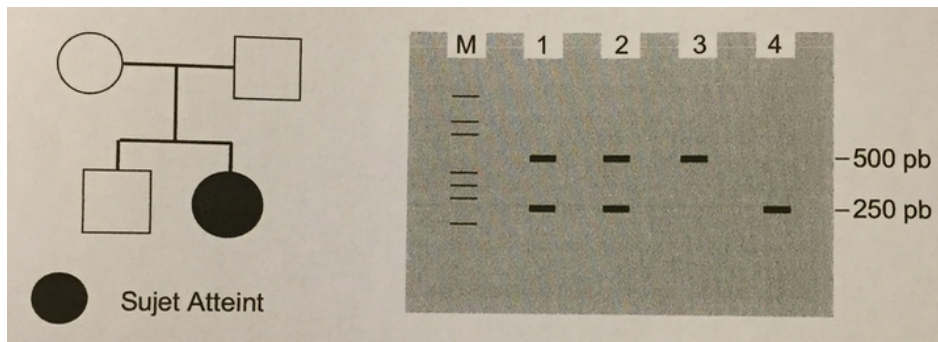
Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *Sma I* dont le site de restriction est : GGGCCC.

Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de base (pb).

Lorsque la mutation est présente, le produit PCR est digéré par *Sma I* en 2 fragments de 250 pb.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *Sma I* des produits d'amplification réalisés à partir de prélèvements sanguins des différents membres de cette famille.

Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose par migration électrophorétique.



**M : Marqueur de poids moléculaire**

**Piste 1 : Mère**

**Piste 2 : Père**

**Piste 3 : Frère aîné**

**Piste 4 : Fille nouveau-née**

**Concernant l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

- A) Tous les membres de cette famille sont porteurs d'au moins un allèle muté c.773A>G
- B) Le fils n'est pas porteur de la mutation c.773A>G, la fille nouveau-née est porteuse de cette mutation à l'état homozygote
- C) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773A>G à l'état homozygote
- D) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773A>G à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**2015 - QCM 40 : Concernant la définition et les caractéristiques d'un gène, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)**

- A) Un gène de classe I code pour une protéine
- B) Les mutations siègent toujours dans les régions codantes d'un gène
- C) Un gène correspond à une séquence d'ADN codant pour un ARN fonctionnel
- D) La séquence d'un gène est identique chez tous les individus d'une même espèce
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses