

# Correction du DM Annales – UE11

1/	BDE	2/	BC	3/	BD	4/	BCE	5/	E	6/	BDE	7/	B
8/	D	9/	AC	10/	E	11/	C	12/	AD	13/	D	14/	AC
15/	B	16/	BD	17/	E	18/	B	19/	D	20/	CD	21/	C
22/	B	23/	AD	24/	ABD	25/	B	26/	D	27/	C	28/	ACD
29/	D	30/	BC	31/	A	32/	E	33/	B	34/	E	35/	D
36/	CD	37/	A	38/	AD	39/	BD	40/	C				

## 2011 - QCM 1 : BDE

- A) Faux : La Taq polymérase provient de bactéries vivant dans les **geysers d'eau chaude** ; elle est donc **résistante aux hautes températures**  
 B) Vrai  
 C) Faux : On a juste besoin de connaître une séquence d'une vingtaine de nucléotides en amont de la région d'intérêt (= **borne d'amont**) et de même en aval (= **borne d'aval**)  
 D) Vrai  
 E) Vrai

## 2011 - QCM 2 : BC

- A) Faux : Voir B)  
 B) Vrai : Car le fragment A **migre plus loin** que le fragment B, donc il est **plus léger**  
 C) Vrai : Le fragment attendu étant celui du patient A, et le fragment B étant **plus lourd**, celui-ci pourrait contenir une **insertion nucléotidique**  
 D) Faux : Il y a une bande dans la piste 3 du témoin négatif, donc il y a eu une **contamination**  
 E) Faux : Elle sépare les fragments d'ADN en fonction de leur **taille**

## 2011 - QCM 3 : BD

- A) Faux : Elle reconnaît et coupe une **séquence** particulière de l'ADN double brin et non une **structure** d'ADN particulière  
 B) Vrai  
 C) Faux : Voir B)  
 D) Vrai  
 E) Faux : Elle possède une activité **endonucléasique**

## 2011 - QCM 4 : BCE

- A) Faux : C'est le but même du clonage moléculaire ; il permet de **séparer 2 populations** (sauvage et mutée par exemple) et d'obtenir des **quantités identiques pures** d'une séquence d'ADN donnée, **en grand nombre**, en vue d'un séquençage  
 B) Vrai  
 C) Vrai  
 D) Faux : C'est une ligation par la **T4 DNA ligase**  
 E) Vrai

## 2011 - QCM 5 : E

- A) Faux : **90%** des enfants atteints naissent de parents non atteints → **Mutations de novo**  
 B) Faux : Voir A)  
 C) Faux : Une mutation *de novo* est toujours possible même après la naissance d'un enfant sain  
 D) Faux : L'achondroplasie est une maladie **autosomique** (non liée à l'X) donc elle touche **indifféremment les hommes et les femmes**  
 E) Vrai

## 2011 - QCM 6 : BDE

- A) Faux : Voir B)  
 B) Vrai : Pour placer un **Tag en N-term**, il ne faut pas oublier de **retirer le codon ATG** de l'ADN complémentaire codant pour la protéine X  
 C) Faux : Voir D)  
 D) Vrai : Tag en N-term de la protéine → **Étiquette en 5' de l'ADNc = ADNc en 3' de l'étiquette**  
 E) Vrai

### 2011 - QCM 7 : B

- A) Faux : Il y a **3 bandes** (200 + 150 + 50 pb) dans la piste 3, donc le fœtus est **atteint d'achondroplasie** par mutation c.1138G>A à l'état **hétérozygote**
- B) Vrai : Présence d'un **allèle sauvage** (fragment de 200 pb) et d'un **allèle muté** ayant subi l'action de **Bfm I** (fragments de 150 et 50 pb)
- C) Faux : Voir B)
- D) Faux : Les parents sont **homozygotes pour l'allèle sauvage** (fragment de 200 pb) ; ils sont *non atteints*
- E) Faux : Voir D)

### 2011 - QCM 8 : D

Le plasmide fait en tout **2000 pb**.

L'enzyme de restriction *EcoR I* coupe en position 400 et l'enzyme de restriction *Pvu I* coupe en position 1000.

→ **Sans insert** : Après action de ces deux enzymes, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $1000 - 400 = \mathbf{600 \text{ pb}}$
- Un grand fragment de  $2000 - 600 = \mathbf{1400 \text{ pb}}$

L'insert est inséré au niveau du « petit » fragment, c'est-à-dire au niveau du fragment de 600 pb.

→ **Avec insert** : Après action des enzymes de restriction, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $600 + 200 = \mathbf{800 \text{ pb}}$
- Un grand fragment inchangé de **1400 pb**

### 2012 - QCM 9 : AC

Le plasmide fait en tout **3000 pb**.

L'enzyme de restriction *EcoR I* coupe en position 650 et l'enzyme de restriction *BamH I* coupe en position 750.

→ **Sans insert** : Après action de ces deux enzymes, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $750 - 650 = \mathbf{100 \text{ pb}}$
- Un grand fragment de  $3000 - 100 = \mathbf{2900 \text{ pb}}$

L'insert est inséré au niveau du « petit » fragment, c'est-à-dire au niveau du fragment de 100 pb.

→ **Avec insert** : Après action des enzymes de restriction, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $100 + 350 = \mathbf{450 \text{ pb}}$
- Un grand fragment inchangé de **2900 pb**

### 2012 - QCM 10 : E

A) Faux : **90%** des enfants atteints naissent de parents non atteints → **Mutations de novo**

B) Faux : Il y a une **intelligence normale**

C) Faux : Il y a **2 mutations possibles** au codon 380 (c.1138G>A ou c.1138G>C)

D) Faux : Le gène FGFR3 code 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*

E) Vrai

### 2012 - QCM 11 : C

**Dénaturation** (95°) → **Hybridation d'amorces** (55°) → **Elongation par la Taq polymérase** (72°)

### 2012 - QCM 12 : AD

A) Vrai : Le fragment du patient migre **moins loin** que le fragment de l'individu contrôle, donc il est **plus lourd**

B) Faux : Voir A)

C) Faux : Il y a une bande dans la piste 3 du témoin négatif, donc il y a eu une **contamination** → *Le résultat n'est pas interprétable*

D) Vrai : Voir C)

### 2012 - QCM 13 : D

A) Faux : La PCR « classique » est PCR **qualitative** qui permet d'**amplifier un fragment d'ADN** double brin ; la mesure de la fluorescence se fait seulement **après 35-40 cycles**

B) Faux : Le **clonage** permet de **séparer 2 populations d'ADN** en vue d'un séquençage

C) Faux : La **réaction de séquence** est un séquençage reposant sur la méthode de Sanger permettant de **déterminer la séquence nucléotidique d'un brin d'ADN**

D) Vrai : La PCR en temps réel est une PCR **quantitative** permettant de **quantifier un fragment d'ADN** et de **déterminer le nombre de copies d'un gène** (*charge virale en virologie*)

### 2012 - QCM 14 : AC

A) Vrai

B) Faux : Exemple du clonage d'expression pour obtenir une protéine insuline en grande quantité par génie génétique, etc...

C) Vrai

D) Faux : Elle a **beaucoup d'intérêt** pour le diagnostic prénatal ; le risque de contamination est réduit au maximum avec un **circuit monodirectionnel**, un **témoin négatif de PCR** et une **vérification de non contamination par migration électrophorétique**

**2012 - QCM 15 : B**

**Bfm I** clive le fragment s'il ne contient pas la mutation → A en position 1240 (**CTACAG**)

**Hpa II** clive le fragment s'il contient la mutation → C en position 1240 (**CCGG**)

**2012 - QCM 16 : BD**

- A) Faux : Le **plasmide** contenant un **gène de résistance à l'ampicilline**, si une bactérie l'intègre, elle pourra se développer sur la boîte de pétri contenant l'antibiotique
- B) Vrai : Elles se développent grâce au gène de résistance à l'ampicilline présent dans le plasmide
- C) Faux : Les bactéries qui n'ont **pas intégrées le plasmide** ne peuvent pas se développer ; elles meurent au contact de l'antibiotique
- D) Vrai : Voir B)

**2013 - QCM 17 : E**

- A) Faux : Le diagnostic peut être évoqué sur **signe d'appel échographique avant la naissance**, puis une **ponction du liquide amniotique** peut être faite pour permettre l'analyse de l'ADN du fœtus
- B) Faux : Dans 90% des cas, les parents sont **sains et non porteurs** car c'est une maladie autosomique **dominante**
- C) Le gène FGFR3 code 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) Faux : Il n'y a **pas de retard mental** mais une **intelligence normale**
- E) Vrai

**2013 - QCM 18 : B**

- A) Faux : Les colonies bleues ont intégré un **vecteur sans insert** car le **gène codant pour la bêta-galactosidase** est **fonctionnel**, donc ces bactéries n'ont *pas d'intérêt* pour la suite de notre étude
- B) Vrai
- C) Faux : Uniquement les **colonies blanches**
- D) Faux : Les bactéries ayant intégré le **plasmide** peuvent se développer et former des colonies grâce à la présence du **gène de résistance à l'ampicilline**

**2013 - QCM 19 : D**

- A) Faux : Elles ne coupent que l'**ADN double brin**
- B) Faux : C'est le rôle de la **polymérase**
- C) Faux : Elles reconnaissent une **séquence palindromique spécifique**
- D) Vrai

**2013 - QCM 20 : CD**

- A) Faux : Le caryotype est *inutile* en cas de *maladie génique*, il n'a d'intérêt que dans les **maladies chromosomiques**
- B) Faux : Jamais de prélèvement sanguin sur héparine pour une étude génique (*problème pour la PCR par exemple*)
- C) Vrai
- D) Vrai

**2013 - QCM 21 : C**

- A) Faux : Le **sérum** est la phase aqueuse du sang (obtenu après coagulation) ; il ne contient pas les cellules du sang donc **pas d'ADN**
- B) Faux : Les **globules rouges** ne possèdent pas de noyaux, donc **pas d'ADN**
- C) Vrai
- D) Faux : Le **plasma** est la phase aqueuse du sang (obtenu sous anticoagulant après centrifugation du sang) ; il ne contient pas les cellules du sang donc **pas d'ADN**

**2013 - QCM 22 : B**

- A) Faux : Les parents sont **homozygotes pour l'allèle sauvage** (*fragment de 164 pb*) ; ils sont *non atteints*
- B) Vrai : L'enfant est bien atteint d'achondroplasie par la **mutation c.1138G>A** car l'enzyme **Bfm I** a coupé le fragment de 164 pb en deux fragments (109 + 55 pb)
- C) Faux : Voir B)
- D) Faux : Voir A)

**2013 - QCM 23 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : Le **Western-Blot** est utilisé pour étudier l'expression des **protéines**
- C) Faux : La **PCR-RFLP** est utilisée pour **identifier une mutation en particulier** ; on cherche une **mutation ciblée** (*comme dans le cas de l'achondroplasie par exemple*)
- D) Vrai

**2013 - QCM 24 : ABD**

- A) Vrai : Le fragment du patient A migre **moins loin** que le fragment du patient B, donc il est **plus lourd**  
B) Vrai : Car il n'y a **pas de bande** dans la piste 3 du témoin négatif  
C) Faux : Voir A)  
D) Vrai : Le fragment attendu étant celui du patient A, et le fragment B étant **plus léger**, celui-ci pourrait être porteur d'une **délétion** (*perte de nucléotides*)

**2014 - QCM 25 : B**

- A) Faux : C'est sous l'action de la **chaleur** (95°), lors de l'étape de **dénaturation**, que les liaisons hydrogène se cassent  
B) Vrai  
C) Faux : La Taq polymérase agit durant l'étape d'**élongation** et non d'**hybridation**  
D) Faux : C'est le rôle des **enzymes de restriction**

**2014 - QCM 26 : D**

- **Piste 1** : *EcoR I* coupe en position 650.  
Si on coupe uniquement à cette endroit, on ne fait « *qu'ouvrir* » le plasmide. Or, le plasmide fait 3000 pb, donc s'il a intégré un insert, à la suite de la digestion enzymatique, on obtiendra un fragment forcément plus grand. Ici, le fragment obtenu sur la piste 1 fait 3200 pb ; l'insert fait alors  $3200 - 3000 = 200 \text{ pb}$ .  
→ **Piste 2** (*même principe que EcoR I*) : *Sac I* coupe en position 967.  
Ici, le fragment obtenu sur la piste 2 fait encore 3200 pb ; l'insert fait alors **200 pb**.  
→ **Piste 3** : *EcoR I* coupe en position 650 et *Sac I* coupe en position 967.  
L'insert, s'il est intégré, se retrouvera au niveau du petit fragment de plasmide de  $967 - 650 = 317 \text{ pb}$ .  
Sur l'électrophorèse, on obtient un grand fragment de 2683 pb et un petit fragment de 517 pb.  
L'insert, inséré au niveau du petit fragment, fait alors  $517 - 317 = 200 \text{ pb}$ .  
→ **Piste 4** (*même principe que pour la piste 3*) : *Xho I* coupe en position 700 et *BamH I* coupe en position 750.  
L'insert, s'il est intégré, se retrouvera au niveau du petit fragment de plasmide de  $750 - 700 = 50 \text{ pb}$ .  
Sur l'électrophorèse, on obtient un grand fragment de 2950 pb et un petit fragment de 250 pb.  
L'insert, inséré au niveau du petit fragment, fait alors  $250 - 50 = 200 \text{ pb}$ .

**2014 - QCM 27 : C**

- A) Faux : On ne peut pas amplifier l'ARN directement par PCR ; il faut passer par l'**ADNc** ici  
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 de PCR à partir de l'ARNm, mais à partir de l'**ADNc**

**2014 - QCM 28 : ACD**

- A) Vrai  
B) Faux : Ça, c'est pour la **PCR classique**  
C) Vrai  
D) Vrai

**2014 - QCM 29 : D**

- La digestion par *BamH I* entraîne **2 fragments à 150 pb et 50 pb** chez un sujet contrôle **sain**, c'est-à-dire chez les *sujets qui ne présentent pas la mutation c.2350 A>G*.  
→ **Piste 1** : Il y a 2 fragments (150 + 50 pb).  
L'enzyme a fonctionné sur les 2 allèles (*vu qu'il n'y a que 2 fragments*) donc la mère est **homozygote non porteuse** de la mutation.  
→ **Piste 2** : Il y a 3 fragments (200 + 150 + 50 pb).  
L'enzyme n'a fonctionné que sur un des allèles (*qui est ici l'allèle sain*), donc le père est **hétérozygote porteur** de la mutation.  
→ **Piste 3** (*même principe que pour le père*) : Le fils est **hétérozygote porteur** de la mutation.  
→ **Piste 4** (*même principe que pour la mère*) : La filles est **homozygote non porteuse** de la mutation.

**2014 - QCM 30 : BC**

- A) Faux : Les globules rouges ne possèdent pas de noyaux, donc **pas d'ADN**  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : On nous parle de recherche de mutation par *PCR-Séquençage*, donc de **maladie génique** ; le caryotype est donc inutile ici (*étant donné qu'il n'a d'intérêt que pour les maladies chromosomiques*)

**2014 - QCM 31 : A**

- A) Vrai  
B) Faux  
C) Faux : Le diagnostic est confirmé par **analyse moléculaire** et **séquençage du gène FGFR3** qui code pour un récepteur de facteur de croissance fibroblastique  
D) Faux : Pas toujours (**90%** des cas), et la maladie se transmet selon un mode autosomique **dominant**

**2014 - QCM 32 : E**

- A) Faux : On a besoin de la **Taq polymérase** (*polymérase d'origine bactérienne et résistante à la chaleur*)
- B) Faux : De **forte** sensibilité
- C) Faux : Risque **élevé** de contamination
- D) Faux : On a juste besoin de connaître une séquence d'une vingtaine de nucléotides en amont de la région d'intérêt (= **borne d'amont**) et de même en aval (= **borne d'aval**)
- E) Vrai

**2015 - QCM 33 : B**

- A) Faux : L'enzyme de restriction serait plus utilisée pour **identifier une mutation en particulier** et chercher une **mutation ciblée** (*comme dans le cas de l'achondroplasie par exemple*)
- B) Vrai
- C) Faux : Ici, on veut étudier les gènes et non pas rechercher la présence d'un **variant d'épissage** par exemple
- D) Faux : Ici, on ne cherche pas à **quantifier un fragment d'ADN** ou à **déterminer le nombre de copies d'un gène** (*charge virale en virologie*)

**2015 - QCM 34 : E**

- A) Faux : Ce sont des enzymes qui permettent de **couper l'ADN double brin**
- B) Faux : Ce sont des enzymes qui catalysent la **formation d'une liaison phosphodiester** entre 2 segments d'ADN
- C) Faux : Ce sont des enzymes capables de **couper les nucléotides situés aux extrémités** des fragments
- D) Faux : Ce sont des enzymes capables de **couper les nucléotides au milieu d'une chaîne**
- E) Vrai

**2015 - QCM 35 : D**

**BamH I** clive le fragment s'il contient la mutation → G en position 323 (**GGATCC**)

**2015 - QCM 36 : CD**

- A) Faux : Au niveau des pistes 2 et 6, on observe la présence d'un **produit PCR plus lourd chez l'individu porteur de la mutation** par comparaison avec l'individu contrôle non muté, ce qui montre que la mutation identifiée a bien un **effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt**
- B) Faux : Car la piste 3 (*individu contrôle non muté*) et la piste 4 (*individu porteur de la mutation*) sont identiques
- C) Vrai : Voir A)
- D) Vrai : Voir A)

**2015 - QCM 37 : A** (*confirmé par la Prof*)

- A) Vrai : La mutation entraîne des **conséquences sur le codon initiateur de la traduction** (**AUG** → **AUT**)
- B) Faux : La mutation a un effet sur la synthèse protéique étant donné qu'elle bloque l'initiation de la traduction
- C) Faux : La transcription (assurée par la TATA Box, etc...) n'est **pas bloquée**
- D) Faux : Voir A) et B)

**2015 - QCM 38 : AD** (*confirmé par la Prof*)

- A) Vrai
- B) Faux : C'est le contraire ; les primers utilisés pour la PCR peuvent encadrer ceux utilisés pour le séquençage
- C) Faux : On utilise **2 primers pour la PCR** et **1 primer pour le séquençage**
- D) Vrai

*Commentaire de la Prof : Les primers de PCR et de séquençage peuvent être identiques. Par contre, si ce n'est pas le cas, ceux utilisés pour le séquençage doivent obligatoirement se situer à l'intérieur de la région amplifiée de PCR.*

**2015 - QCM 39 : BD**

La digestion par *Sma I* entraîne 2 **fragments de 250 pb** lorsque la **mutation c.773A>G** est détectée.

→ **Piste 1** : Il y a 2 fragments (500 + 250 pb).

L'enzyme n'a fonctionné que sur un des allèles (*qui est ici l'allèle muté*), donc la mère est **hétérozygote porteuse** de la mutation.

→ **Piste 2** (*même principe que pour la mère*) : Le père est **hétérozygote porteur** de la mutation.

→ **Piste 3** : Il y a un seul fragment (500 pb).

L'enzyme n'a fonctionné sur aucun des allèles donc le fils est **homozygote non porteur** de la mutation.

→ **Piste 4** : Il y a un seul fragment (250 pb).

L'enzyme a fonctionné sur les deux allèles (*qui sont ici les allèles mutés*) donc la filles est **homozygote porteuse** de la mutation.

**2015 - QCM 40 : C** (*confirmé par la Prof*)

- A) Faux : Ce sont les **gènes de classe II**
- B) Faux : On peut aussi retrouver des mutations dans les **introns**
- C) Vrai : Les ARNr et les ARNt par exemple sont des ARN fonctionnels ; ils ont une fonction dans la cellule même s'ils ne codent pas pour une protéine (*explication donnée par la Prof*)
- D) Faux