

1/	B	2/	C	3/	ABC	4/	AD	5/	E
6/	C	7/	E	8/	ABD				

**QCM 1 : B**

- A) Faux : une amniocentèse nous permet de travailler préférentiellement avec des cellules amniotiques
- B) Vrai
- C) Faux : c'est la phase aqueuse qui contient l'ADN, la phase phénolique est colorée afin de ne pas confondre ces deux phases
- D) Faux : la SIMPLE ?????? la SIMPLE ? Vraiment ? La DOUBLE plutôt non ?
- E) Faux

**QCM 2 : C**

- A) Faux : ça serait un peu sans intérêt... il s'agit d'une amplification spécifique
- B) Faux : la dénaturation se fait grâce à la chaleur. La Taq Polymérase permet l'élongation
- C) Vrai : 70/72°C c'est presque pareil ! Après 60°C ce serait faux
- D) Faux : la séparation se fait en fonction de leur taille
- E) Faux

**QCM 3 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est le codon 380
- E) Faux

**QCM 4 : AD**

- A) Vrai : la bactérie *Flavobacterium psychrophilum* est ampicilline-**sensible** et **surviva** sur la boîte d'agar car **il n'y a pas d'ampicilline** (attention à bien lire l'énoncé !!!)
- B) Faux : la bactérie *Haemophilus paragallinarum* est ampicilline-**résistante** et **surviva** sur la boîte d'agar qu'il y ait ou pas de l'ampicilline !
- C) Faux : la bactérie *Flavobacterium psychrophilum* est ampicilline-sensible et **surviva** sur la boîte d'agar (cf. A)
- D) Faux : la bactérie *Haemophilus paragallinarum* est ampicilline-**résistante** et **surviva** sur la boîte d'agar (cf. B)
- E) Faux

**QCM 5 : E**

La digestion par **Xho 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 deux fragments (150 + 50 pb)

L'enzyme de restriction a fonctionné sur les 2 allèles (vu qu'il n'y a que 2 fragments) donc le père est **homozygote sain (non porteur de la mutation)**

→ **Piste 2**: Il y a trois fragments (200 + 150 + 50 pb)

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

→ **Piste 3 (même principe que pour la mère)**: le frère nouveau-né est **hétérozygote porteur** de la mutation

→ **Piste 4 (même principe que pour le père)**: La sœur aînée est **homozygote non porteuse** de la mutation

- A) Faux
- B) Faux
- C) Faux
- D) Faux
- E) Vrai : Le père et la sœur aînée ne sont **pas porteurs** de la mutation c.1997G>C, la mère et le frère nouveau-né sont porteurs de cette mutation à l'état **hétérozygote**

### QCM 6 : C

- A) Faux : **érythrocyte = globule rouge**, or il n'y a **pas d'ADN dans un globule rouge** car c'est une cellule dépourvue de noyau ! L'ADN érythrocytaire n'existe donc pas
- B) Faux : un Western Blot correspond à une migration électrophorétique de protéines, or là on veut identifier la ou les mutations causales dans le **gène** responsable, on va donc travailler sur de l'**ADN** ce qui fait qu'une étude des protéines et donc un Western Blot n'ont aucun intérêt !
- C) Vrai
- D) Faux : dans ce cas, on ne demande pas à identifier une mutation en particulier mais on cherche à étudier tout le **gène responsable** !  
La réponse D aurait été vraie si la question avait été plus du genre : « Vous recherchez la mutation c.333A>G dans le gène ABC » car dans ce cas, on cherche une mutation ciblée, ce qui justifie l'utilisation d'enzymes de restriction suivie d'une électrophorèse ! Retenez qu'on utilisera toujours la méthode la plus efficace et la plus simple devant un cas clinique donné. D'après cet énoncé, la pathologie est monogénique ce qui correspond au syndrome de Wolfram dans le cours. Référez-vous au schéma bilan où une **maladie monogénique** est identifiée uniquement par **PCR-séquençage**, alors qu'une **mutation ciblée** (achondroplasie) nécessite d'abord une **PCR-RFLP** suivie d'une **PCR-séquençage** !
- E) Faux

### QCM 7 : E

- A) Faux : c'est Sanger qui est la seule méthode de référence, on n'a pas assez de recul pour pouvoir dire que le NGS peut être une méthode de référence
- B) Faux : mais naaaaaan : il y a un ddNTP et les 4 dNTP dans un tube, c'est tout le principe !
- C) Faux : non pas forcément comme le premier codon du gène WFS1
- D) Faux : le clonage moléculaire ne peut se faire qu'avec des cellules procaryotes, jamais avec des cellules eucaryotes !
- E) Vrai

### QCM 8 : ABD

- A) Vrai : l'ADN recombinant en piste 1 fait **6300 pb** d'après le marqueur de poids moléculaire. On sait que le **plasmide** fait **6000 pb** et que l'**insert** fait **300 pb**. On a donc **6000 + 300 = 6300 pb** soit un **ADN recombinant ayant intégré un insert** ! On remarque également qu'il n'y a qu'**un seul fragment** de 6300 pb en piste 1. Si on utilise une seule enzyme de restriction, étant donné qu'elles ne peuvent toutes **couper qu'à un seul endroit** sur le plasmide, on aura bien une **ouverture** de l'ADN recombinant, mais on ne pourra **pas le cliver en deux fragments**, on n'aura qu'une simple « ouverture du cercle » ! Il aurait fallu utiliser deux enzymes différentes pour le digérer en deux fragments !  
Cette théorie est donc bien compatible/correspond au produit de migration obtenu en piste 1, et ce quelle que soit l'enzyme utilisée !
- B) Vrai : l'ADN recombinant en piste 2 a été digéré en **deux fragments de 5700 et 300 pb**, ce qui fait au total **6000 pb** et correspond bien au cas d'un plasmide **n'ayant pas intégré d'insert** (le total aurait été de 6300 pb le cas échéant). **Sma II** coupe à la position **5850** et **Hpa II** à la position **150**  
On obtient donc un premier fragment de  $5850 - 150 = 5700$  pb  
Et un second fragment de  $6000 - 5700 = 300$  pb
- C) Faux : l'ADN recombinant en piste 3 a été digéré en **quatre fragments de 4000, 1250, 750 et 300 pb**, ce qui fait au total **6300 pb** et correspond au cas d'un plasmide **ayant intégré l'insert** (le total aurait été de 6000 pb si le plasmide n'avait pas contenu d'insert). Il est donc inutile d'aller plus loin et de s'embêter à faire d'autres calculs, l'item est bien faux puisque l'ADN recombinant **contient nécessairement un insert** au vu de la taille de la somme de tous les produits de migration !
- D) Vrai : l'ADN recombinant en piste 4 a été digéré en **trois fragments de 4000, 1250 et 750 pb**, ce qui fait au total **6000 pb** et correspond au cas d'un plasmide **n'ayant pas intégré l'insert**. Les enzymes de restrictions **Sma II**, **Xho I** et **Alu I** coupent respectivement aux positions **5850**, **600** et **4600**  
On a donc :  $5850 - 4600 = 1250$  pb  
 $4600 - 600 = 4000$  pb  
 $6000 - (1250 + 4000) = 6000 - 5250 = 750$  pb
- E) Faux