

QCM 1 : A propos des techniques de biologie moléculaire

- A) Ce sont des techniques très sensibles, permettant une analyse moléculaire ciblée à partir d'une seule cellule
- B) On peut extraire de l'ADN et de l'ARN à partir de n'importe quelle cellule de l'organisme
- C) Il y a une différence de stabilité entre l'ARN et l'ADN : l'ARN est beaucoup plus stable que l'ADN
- D) Mais ces acides nucléiques sont tous les deux sensibles à une digestion par des nucléases
- E) Tout est faux

QCM 2 : A propos de l'extraction de l'ADN

- A) On ne peut pas réaliser d'études moléculaires avec du sang sur héparine car elle active des étapes
- B) On lyse des globules blancs avec une solution hypotonique
- C) On réalise une extraction au phénol-chloroforme, pour éliminer les protéines en utilisant la solubilité différentielle des molécules de deux phases non miscibles
- D) La phase supérieure est aqueuse et contient l'ADN en solution, et la phase inférieure est phénolique
- E) Tout est faux

QCM 3 : A propos de la transcriptase inverse

- A) C'est une enzyme d'origine bactérienne
- B) Elle copie un fragment d'ADN à partir d'ARN, en formant un brin hybride ADN/ARN
- C) La RNase H permet de dégrader les brins d'ARN lorsqu'ils sont hybridés sur un brin d'ADN
- D) L'ADNc est une copie ADN d'une séquence ARN
- E) Tout est faux

QCM 4 : A propos du syndrome de Wolfram

- A) Les patients atteints présenteront un diabète, une atrophie optique, une taille réduite
- B) Le gène responsable est *WFS1*
- C) Ce gène code pour la wolframine, ayant une fonction peu connue, et régulant le flux potassique
- D) Ce gène comporte 11 exons
- E) Tout est faux

QCM 5 : A propos de l'achondroplasie

- A) Le signe d'appel de l'achondroplasie est donc la présence de métatarsiens courts à l'échographie
- B) C'est une maladie rare, mais c'est la plus fréquente des chondrodysplasies
- C) On observe des formes plus graves chez les patients homozygotes
- D) Le gène responsable est *FGFR3*, qui code pour le facteur de croissance fibroblastique.
- E) Tout est faux

QCM 6 : A propos des enzymes utilisées en biologie moléculaire, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Une enzyme de restriction permet de couper de l'ADN double brin au niveau de séquences spécifiques (sites de restriction) qui sont palindromiques
- B) Lorsque les extrémités vecteur/insert ne sont pas compatibles on peut utiliser la Nucléase S1 capable de combler les extrémités cohésives pour en faire des bords francs (activité 5'-3' exonucléasique)
- C) La Klenow est une enzyme à activité polymérase
- D) Dans la technique de NGS, l'étape de ligation des adaptateurs et barre codes, on pourra utiliser notamment des ADN ligases pour lier les adaptateurs sur le fragment d'ADN
- E) Durant cette même étape des polymérases pourront être utilisées afin de combler une extrémité cohésive due à la digestion des endonucléases.

QCM 7 : A propos des techniques NGS et PCR

- A) Pour le NGS, dans le microréacteur on réalise une amplification clonale à partir d'un seul fragment d'ADN qui sera fixé et amplifié sur un support solide, on obtient de nombreuses copies du même un seul fragment d'ADN par sphère
- B) Tandis que dans la PCR on se place dans un milieu contenant de nombreuses séquences d'ADN génomique et on amplifie uniquement les régions qui nous intéressent grâce aux primers.
- C) Au cours de l'étape d'analyse informatique suivant le séquençage, on retrouve notamment l'étape d'alignement qui consiste au positionnement des séquences générées sur la séquence de référence
- D) Cette étape sert notamment à repositionner les séquences et déterminer la séquence de chaque patient (afin de détecter une variation nucléotidique par rapport à la séquence de référence)
- E) Tout est faux

QCM 8 : Vous suspectez une trisomie 18 chez un fœtus, quelles techniques pouvez-vous utiliser ?

- A) Un DPNI (dépistage pré-natal non invasif), utilisant la technique de PCR en temps réel
- B) Une amniocentèse suivie d'un caryotype
- C) La PCR-RFLP
- D) La PCR en temps réel
- E) Tout est faux

QCM 9 : (QCM 9 et 10 Inspirés des annales)

Vous souhaitez isoler par clonage moléculaire les produits PCR provenant d'un patient porteur d'une mutation autosomique dominante à l'état hétérozygote (qu'on appellera Mr.007)

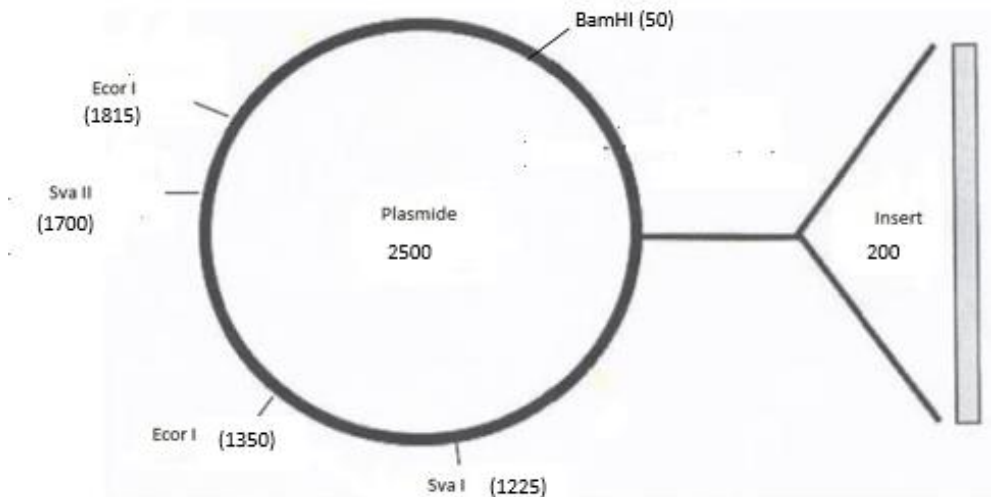
La taille du produit PCR est de 200 paires de bases et la présence de la mutation crée un site pour l'enzyme O-RNELLA qui clive le produit PCR en 2 fragments de 100 pb.

Le produit PCR est inséré en position 300 sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-dessous.

Les positions des sites de coupure sur le plasmide pour les enzymes de restriction (EcoRI, BamHI, SvaII, SvaI) sont figurées.

Hormis le site O-RNELLA, la mutation ne crée aucun autre site de restriction sur l'insert.

Après digestion par différentes enzymes de restriction, les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

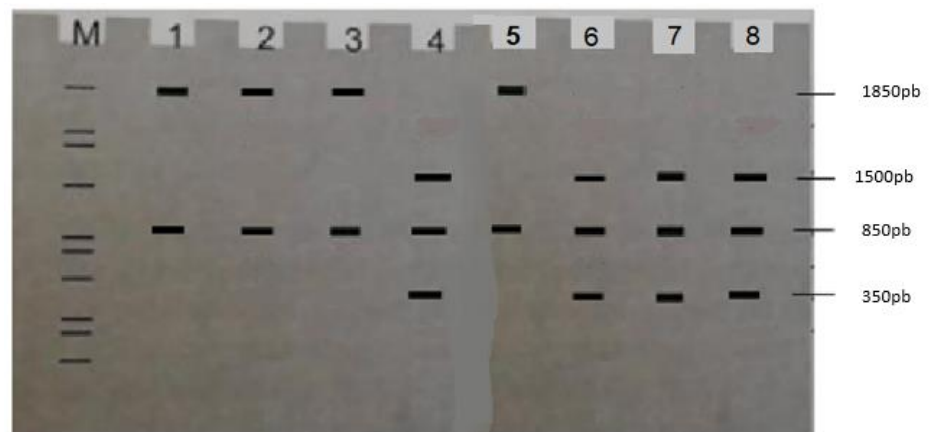


Donnez la / (les) vraie(s) :

- A) Après digestion par SvaII, Bam HI, O-RNELLA on obtient des fragments de 850pb et 1850pb pour un plasmide sans insert
- B) Après digestion par SvaII, Bam HI, O-RNELLA on obtient des fragments de 1375pb et 1325pb pour un ADN Recombinant contenant un insert ne portant pas la mutation
- C) Après digestion par SvaII, Bam HI, O-RNELLA on obtient des fragments de 850pb, 350 pb et 1500pb pour un ADN Recombinant contenant un insert portant la mutation
- D) Après digestion par SvaII, Bam HI, O-RNELLA on obtient des fragments de 850pb et 1650pb pour un plasmide sans insert
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses, mais heureusement qu'Ornella votre tutrice d'UE3b à l'air plus aimable en QCM que cette enzyme de restriction

QCM 10 : Lucas, interne fraîchement nommé en Biomol, prend son premier patient en consultation. Il se retrouve face au patient vu au QCM précédent (qu'on appelle M.007) et à sa fille de 4ans. Il est très inquiet et souhaiterait savoir si, avec des signes cliniques très très marqués, sa fille est porteuse de la mutation.

- M : marqueur de poids moléculaire,
Piste 1 : allèle 1 de la Mère de 007,
Piste 2 : allèle 1 Père de Mr.007,
Piste 3 : allèle 1 Mr.007,
Piste 4 : allèle 1 fille de 007
Piste 5 : allèle 2 de la Mère de 007,
Piste 6 : allèle 2 Père de Mr.007,
Piste 7 : allèle 2 Mr.007,
Piste 8 : allèle 2 fille de 007



Vous allez aider Lucas (qui est plus calé en Système Rénine Angiotensine qu'en Séquençage) à étudier la mutation abordée dans le QCM précédent pour différents membres de la famille de notre patient.

Le gel ci-dessus est obtenu après digestion (par les mêmes enzymes de restriction que précédemment : BamHI, SvaII et OR-NELLA) des produits d'amplification après clonage (cf. QCM9) réalisés à partir des prélèvements sanguins des différents membres de la famille

Donnez la / (les) vraie(s).

- A) Tous les membres de cette famille sont porteurs d'au moins un allèle muté
- B) Mr. 007 et son père sont tous les deux porteurs de cette mutation à l'état homozygote
- C) La fille est porteuse de cette mutation dominante à l'état homozygote ce qui peut expliquer la présence de signes cliniques très marqués
- D) On peut donc supposer que la femme de Mr.007 possède elle aussi au moins un allèle muté pour ce gène, qu'elle a transmis à sa fille.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses mais Lucas votre tuteur d'UE3b est bien avec ses cheveux

Correction :

QCM 1 : AD

- A) Vrai
- B) Faux, uniquement les cellules nucléées
- C) Faux, l'ADN est plus stable
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 2 : CD

- A) Faux, elle INHIBE certaines étapes
- B) Faux, globules rouges
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : BCD

- A) Faux, virale
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : B

- A) Faux, pas de taille réduite
- B) Vrai
- C) Faux, le flux calcique
- D) Faux, 8 exons
- E) Faux

QCM 5 : BC

- A) Faux, fémurs courts
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux, le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique
- E) Faux

QCM 6 : ACDE

- A) Vrai
- B) Faux, la nucléase S1 a la propriété de cliver les extrémités cohésives pour en faire des extrémités franches → activité 5'-3' exonucléasique.
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Vrai

QCM 7 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux du kou

QCM 8 : B

- A) Faux, le DPNI utilise le NGS par contre on peut utiliser le DPNI en cas de suspicion de trisomie 13, 18 ou 21
- B) Vrai
- C) Faux, PCR-RFLP = échelle nucléotidique pour cibler une mutation connue à l'aide d'une enzyme de restriction (ex : utilisation dans l'achondroplasie)
- D) Faux, elle nous permettra d'observer une surexpression génétique (visible en cas de trisomie) mais ne renseignera pas sur la nature (peut être que ce dédoublement est lié à un remaniement chromosomique) → ce n'est pas un examen réalisé en cas de suspicion de trisomie
- E) Faux

QCM 9 : CD (E)

- A) Faux, on obtient ces fragments après digestion d'un plasmide avec insert sans la mutation
- B) Faux, on obtient ces fragments pour un ADN Recombinant contenant un insert ne portant pas la mutation mais digéré par SvaI et BamHI et non SvaII comme dit dans l'item (sorry encore une fois pour vous entraîner à être attentif au concours ça va vite ...) (ps : O-RNELLA ici n'entrait pas en compte étant donné qu'on se plaçait dans le cas d'un insert non muté)
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Vrai <3

QCM 10 : CD (E)

- A) Faux, la mère de Mr.007 homozygote non muté pour la mutation étudiée
- B) Faux, hormis l'interprétation du gel on vous a dit en QCM 9 que Mr.007 était hétérozygote pour la mutation
- C) Vrai
- D) Vrai, étant donné qu'elle est homozygote elle a reçu un allèle muté de son père et un de sa mère. On sait que son père est hétérozygote muté on peut donc supposer que sa mère porte « au moins » un allèle muté (elle peut aussi être homozygote muté on n'a pas son analyse pour conclure).
- E) Vrai, mais au moment même où j'ai écrit ce QCM il les avaient de nouveau perdus