

# DM pré-CC : Génétique

## Tutorat 2020-2021 : 11 QCMS



### **QCM 1 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La génétique médicale est une véritable spécialité médicale aujourd'hui avec une option clinique et une option biologique
- B) La génétique médicale débute dans les années 1970 et explose dans les années 1990
- C) La génétique moléculaire n'a eu aucune conséquence sur l'avancée de la médecine
- D) Un hémizygote ne possède qu'un seul allèle d'un gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

### **QCM 2 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le génotype est déterminé par les gènes et les allèles d'un individu
- B) Le phénotype correspond à la traduction de l'expression des allèles
- C) Les lois de Mendel s'applique à n'importe quel génome de la cellule eucaryote
- D) Dans les maladies monogéniques, la transmission des caractères sont gouvernées par un système bi-allélique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

### **QCM 3 : A propos de la myopathie de Duchenne, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La myopathie de Duchenne touche majoritairement les garçons
- B) Les filles peuvent être atteinte en cas de père atteint et de mère conductrice
- C) Le phénomène de Lyonisation n'a aucun impact sur l'apparition de cette maladie
- D) C'est une maladie dominante liée à l'X
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

### **QCM 4 : A propos des facteurs modulant ces règles de transmissions, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de la mutation qui vont développer la maladie
- B) Lorsque la pénétrance est incomplète on peut apercevoir un saut de génération
- C) Les variabilités d'expressions complexifient l'appréciation de la gravité d'une maladie comme le syndrome de Waardenburg
- D) Les néomutations sont fréquentes dans les maladies autosomiques dominantes. L'achondroplasie en est un exemple type
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

### **QCM 5 : 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 ? (Annales 2015)**

- 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 ou NGS
- C) Une extraction d'ARN
- D) Une PCR quantitative
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

### **QCM 6 : Parmi les outils utilisés en biologie moléculaire, certaines permettent de synthétiser un brin complémentaire à partir d'une amorce ADN. De quelles enzymes s'agit-il ? (Annales 2015)**

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

**QCM 7 :** Vous réalisez un clonage moléculaire suivi d'une carte de restriction pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu. Le fragment est inséré en position 700 sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction (*EcoRI*, *SmaI*, *NotI*, *SacI*, *XhoI*, *BamHI*) y sont figurées. Vous ne connaissez pas la séquence exacte de l'insert de 100 paires de bases ou pb. Après digestion par différents enzymes de restrictions, les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

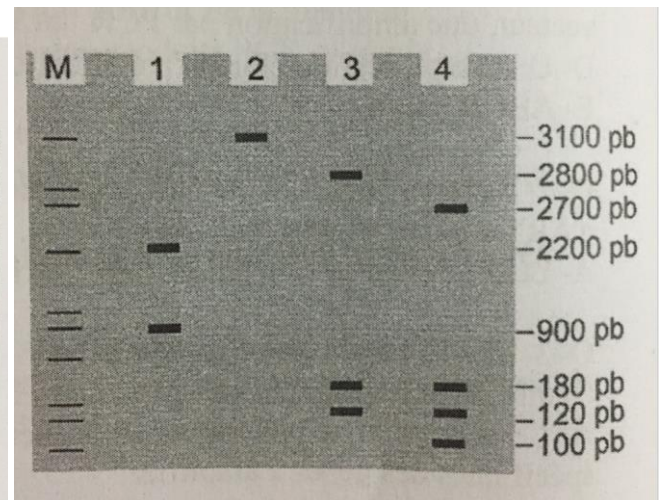
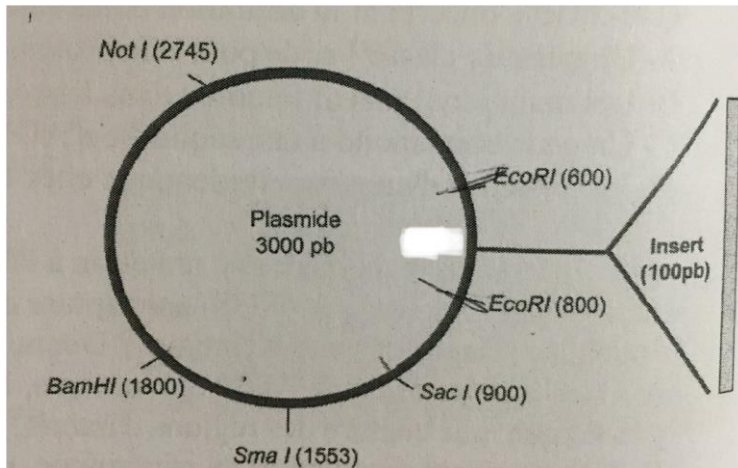
**M :** marqueur de poids moléculaire

**Piste 1 :** ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *SacI* et *BamHI*

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

**Piste 3 :** ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction *EcoRI*

**Piste 4 :** ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *EcoRI* et *SacI*



**Suite à l'interprétation du gel d'agarose, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) : (annales)**

- A) L'insert peut posséder un site de reconnaissance pour l'enzyme *EcoRI* en position 80 sur l'insert
- B) L'insert peut posséder un site de reconnaissance pour l'enzyme *SacI* en position 50 sur l'insert
- C) L'insert ne possède pas de site de reconnaissance pour les enzymes *EcoRI*, *SmaI*, *SacI* ou *BamHI*
- D) L'insert possède forcément un site de reconnaissance pour l'enzyme *EcoRI* en position 20 sur l'insert
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 :** A propos du clonage moléculaire, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les vecteurs sont des ADN doubles brins capables de réplication autonome
- B) Lors de la ligation, la T4 DNA ligase catalyse une liaison phosphodiester entre un 3'-OH et un 5'-phosphate
- C) La T4 DNA ligase agit après hybridation des extrémités cohésives
- D) La déphosphorylation est nécessaire lorsque l'enzyme de restriction génère des extrémités franches. Cette action se fait à l'aide d'une kinase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 :** A propos du clonage moléculaire, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour la transformation bactérienne on utilise des bactéries incompétentes
- B) On peut introduire plusieurs ADN recombinants par bactéries
- C) Une colonie ne provient que d'une seule bactérie
- D) La sélection blanc/bleu permet de sélectionner les bactéries ayant intégré le plasmide de ceux qui n'en ont pas
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 :** Vous avez identifié une nouvelle mutation (\*) présente à l'état homozygote au niveau du dernier nucléotide de l'intron 2 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 ou ADNc correspondant. Vous avez ensuite amplifié cet ADNc, par PCR (amplification en chaîne par la polymérase), en utilisant 3 couples d'amorces (primers) différents (PCR N°1, PCR N°2, PCR N°3). Les produits PCR obtenus sont ensuite analysés sur un gel d'agarose par migration électrophorétique.

M=marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°1, à partir d'un individu contrôlé non muté

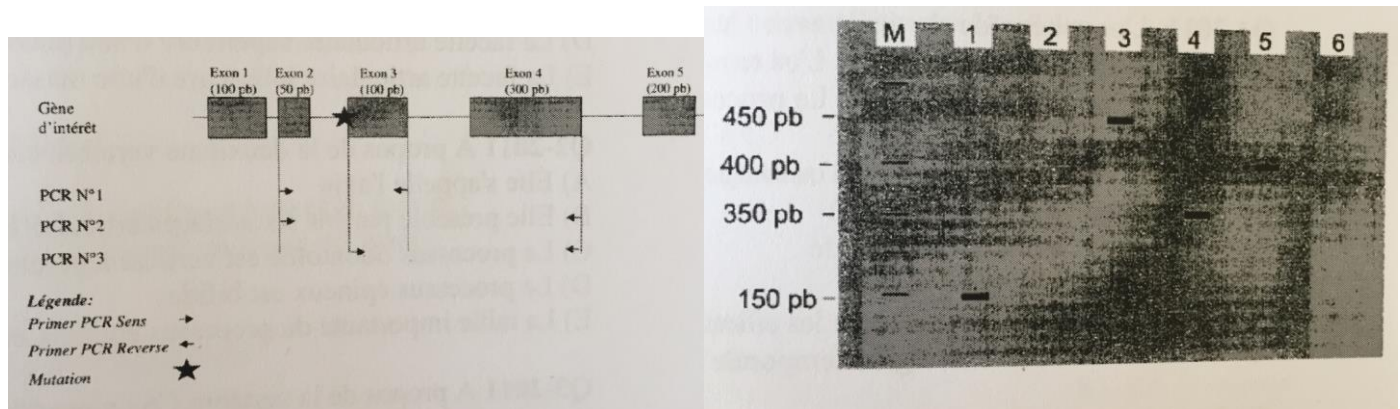
Piste 2 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°1, à partir d'un individu porteur de la mutation

Piste 3 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°2, à partir d'un individu contrôlé non muté

Piste 4 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°2, à partir d'un individu porteur de la mutation

Piste 5 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°3, à partir d'un individu contrôlé non muté

Piste 6 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N°3, à partir d'un individu porteur de la mutation



Concernant l'interprétation du gel, donnez la (les) proposition(s) exacte(s) : *(tombé au concours en 2019)*

- A) La mutation identifiée a un effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- B) L'expérience ne permet pas de conclure car il n'y a pas de produit PCR dans les pistes 2 et 6
- C) La mutation identifiée n'a pas d'effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- D) Pour confirmer l'effet de la mutation, le produit PCR déposé dans la piste 4 doit être séquencé par la méthode de Sanger
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 :** Vous suspectez dans une famille la présence de la mutation c.773 A>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 est (la position 773 est surlignée) :

TCAATGGACCCTAG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *SmaI* dont le site de restriction est GGGCCC. Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de bases (pb). Lorsque la mutation est présente, le produit est digéré en 2 fragments de 250 pb. Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *SmaI* des produits d'amplifications réalisés à partir des prélèvements sanguins des différents membres de la famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose par migration électrophorétique.

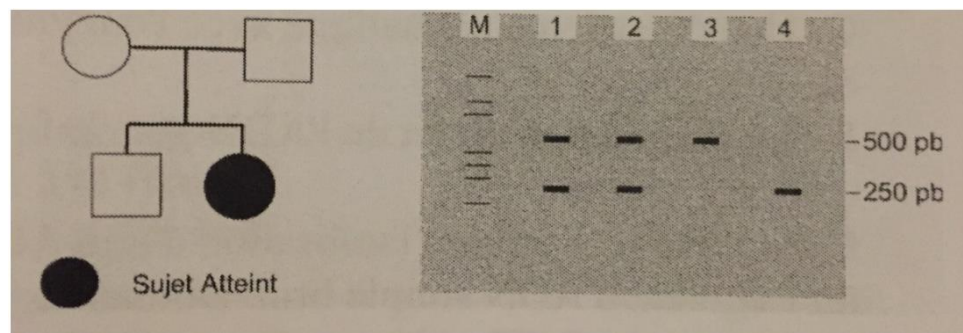
M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : mère

Piste 2 : père

Piste 3 : frère aîné ou fils

Piste 4 : fille nouveau-née.



**Concernant l'interprétation du gel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) : (*annales*)**

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