

Questions sur les cours de génétique

- Vous parlez des maladies géniques et chromosomiques comme de deux sous-familles de maladies constitutionnelles. Peut-on parler également de maladie génique et chromosomique pour les maladies génétiques somatiques ?

NON

➤ Maladies génétiques somatiques (cancers...)

➤ Maladies génétiques constitutionnelles

Maladies chromosomiques
ex: trisomie 21...



Cytogénétique

Maladies géniques*
ex: mucoviscidose, achondroplasie...



Génétique moléculaire

* Maladies rares (<1/2000)

- Peut-on parler de méduse d'ARN dans l'extraction de l'ARN ?

NON

- Quelle est la date à retenir pour réaliser la ponction amniotique dans la suspicion de l'achondroplasie (2-3 mois ou 6-7 mois) ?

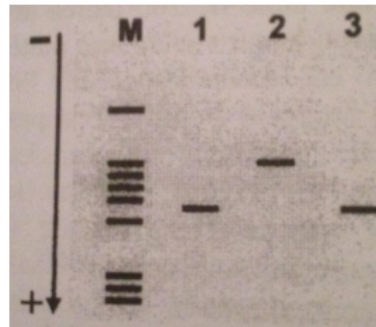
IL N'Y A PAS DE DATE FIXE. SUR SIGNE D'APPEL (FEMUR COURT), C'EST GÉNÉRALEMENT AU 2EME TRIMESTRE

- Une étudiante se demande si on peut utiliser une enzyme de restriction qui reconnaît la séquence saine pour exclure la présence d'une mutation dans un QCM ?
JE NE COMPREND PAS LA QUESTION

- Peut-on considérer que l'extraction de l'ADN se fait en 5 étapes ou il faut retenir qu'elle se fait obligatoirement en 7 étapes ?
ELLE SE FAIT EN PLUSIEURS ÉTAPES, IL NE FAUT PAS RETENIR LE NOMBRE MAIS LA DEFINITION DE CE QUI EST FAIT
- Dans ce qcm d'annale de 2012 :

2012/ QCM 4 : Après migration électrophorétique, le gel suivant 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 réponses exactes,

- A) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de taille supérieur à celui de l'individu contrôle
- B) Le fragment amplifié à partir de l'ADN du patient est de taille inférieur à celui de l'individu contrôle
- C) Votre résultat est interprétable
- D) La piste 3 correspond à une contamination
- E) ABCD fausses



Peut on compter l'item A vrai sachant qu'il y a contamination dans la piste 3 ?

OUI LE FRAGMENT **OBSERVE** EST PLUS HAUT DONC PLUS GRAND MEME SI LE RESULTAT N'EST PAS INTERPRÉTABLE AU FINAL A CAUSE DE LA CONTAMINATION

○ Dans ce qcm d'annale de 2014

QCM 5- 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 est (la position 2350 est soulignée):

TTACTGGATCCGTG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction BamHI dont le site de restriction est: GGATCC. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases (pb). La digestion par BamHI entraîne deux fragments à 150 pb et 50 pb après digestion BamHI chez un sujet contrôle sain.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par BamHI 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. M : marqueur de poids moléculaire ; piste 1: mère ; piste 2: père ; piste 3: frère aîné et piste 4: fille nouveau-né.

Gollum

Tutorat 2014-2015

2



Concernant l'interprétation du gel, indiquer la ou les proposition(s) exacte(s)

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

- Une élève se demande si l'item D est à compter juste. Elle ne comprends pas comment on peut savoir si le père et le fils ne sont pas atteint d'une autre mutation que la mutation A>G.
- OUI CETTE PCR/DIGESTION EST PARAMETREE POUR LA MISE EN EVIDENCE DE CETTE MUTATION SEULEMENT