



1/	C	2/	B	3/	AB	4/	BCD	5/	C
6/	E	7/	BD						

QCM 1 : C

- A) Faux : la mère n'est pas porteuse de la mutation
- B) Faux : le nouveau-né est bien porteur de la mutation mais à l'état homozygote
- C) Vrai
- D) Faux : le fragment d'ADN a bien migré au niveau de la piste correspondant au grand frère qui n'est pas porteur de la mutation
- E) Faux

QCM 2 : B

- A) Faux : elle est porteuse de la mutation à l'état homozygote
- B) Vrai
- C) Faux : il n'y a en effet pas de marqueur de poids moléculaire mais on peut tout à fait répondre à la question
- D) Faux
- E) Faux

QCM 3 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai : Ici il y a bien deux fragments, un de 250pb et un de 150pb ce qui correspond bien aux résultats attendus après une digestion enzymatique par HaeIII. On peut affirmer que cet homme est porteur de la mutation à l'état homozygote par ce que on ne voit que ces deux fragments au niveau de sa piste. S'il était porteur de la mutation à l'état hétérozygote il y aurait aussi un fragment à 300pb et un autre à 100 pb, ce qui correspondrait à l'allèle non muté pour ce gène or ici ce n'est pas le cas donc les eux allèles sont porteur de la même mutation
- C) Faux
- D) Faux : elle est porteuse de la mutation C>A à l'état homozygote (même raisonnement que pour la réponse B)
- E) Faux

QCM 4 : BCD

- A) Faux : on peut voir que sur les pistes qui correspondent aux parents il y a un fragment de 200pb (qui correspond à l'allèle sain) et un fragment de 100pb (correspondant à l'allèle muté) donc les parents sont bien hétérozygotes pour la mutation
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : les parents ont un allèle muté chacun et le nouveau-né a ces deux allèles mutés
- E) Faux

QCM 5 : C

- A) Faux : l'enzyme ne coupe pas lorsque la mutation est présente mais lorsque l'allèle est sain
- B) Faux : HpaI ne permet pas de repérer la mutation
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

QCM 6 : E

- A) Faux : il est atteint
- B) Faux : il est bien porteur de la mutation C>A mais il exprimera la maladie puis qu'elle est autosomique dominante
- C) Faux : les parents ne sont porteurs d'aucune mutation pour ce gène (on se souvient que dans 90% des cas il s'agit de néomutations)
- D) Faux : il est porteur de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- E) Vrai

QCM 7 : BD

- A) Faux

B) Vrai

C) Faux : la piste 3 correspond au témoin négatif et il ne devrait rien n'y avoir sur cette piste, ici peut voir qu'il y a eu une contamination

D) Vrai

E) Faux