

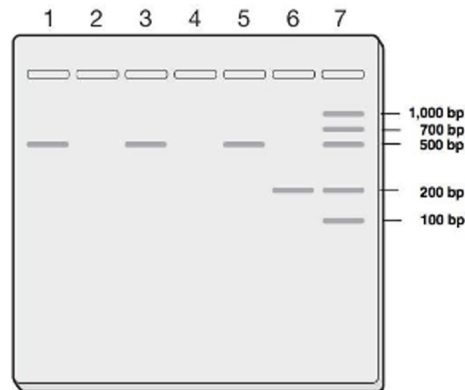
DM n°1 : Lecture de gel électrophorétique

Tutorat 2022-2023 : 7 QCMS – Durée : 13min



QCM 1 : Vous recherchez chez un nouveau-né une néo-mutation entraînant une délétion de 300 paires de bases au niveau de l'exon 6 du gène XYZ. Pour effectuer votre diagnostic vous réalisez un prélèvement de sang sur les parents, le nouveau-né et son grand frère. Les fragments d'ADN seront ensuite amplifiés par PCR afin de pouvoir réaliser des manipulations notamment une migration électrophorétique pour vérifier la taille de chacun. La taille du produit de PCR attendu chez un sujet sain est de 500 pb.

Le gel schématisé ci-dessous représente le résultat que vous avez obtenu. Piste 1 : mère, piste 3 : père, piste 5 : grand frère, piste 6 : nouveau-né. Les pistes 2 et 4 sont des témoins négatifs. La piste 7 est le marqueur de poids moléculaire.



Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'interprétation des résultats présentés ci-dessus ?

- A) La mère est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote
- B) Le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état hétérozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote
- D) Le frère n'est pas porteur de la mutation puisqu'il le fragment n'a pas migré dans sa piste
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Vous recevez en consultation une femme dont la mère est décédée d'une maladie génétique grave dont le mode de transmission est autosomique récessive. Cette femme voudrait savoir si elle est atteinte de la même maladie que sa mère. Vous savez que lorsque cette mutation est présente à l'état homozygote dans l'ADN du patient, au niveau de l'exon 2 du gène WX, l'enzyme de restriction BamH1 coupe votre fragment en deux parties. Pour effectuer votre diagnostic vous prélevez le sang de votre patiente pour extraire l'ADN que vous amplifierez par PCR. Une fois vos amplicons prêts vous effectuerez la digestion enzymatique avec BamH1 et vous étudierez les résultats en effectuant une migration électrophorétique.

Le schéma ci-dessous correspond à vos résultats. La piste 1 est celle de votre patiente et la deuxième celle d'un sujet contrôle sain.



Quelles sont la(les) proposition(s) exactes à propos de vos résultats ?

- A) Cette femme n'est pas malade
- B) Vous pouvez dire à cette femme qu'elle est porteuse de la mutation à l'état homozygote
- C) On ne peut pas répondre à la question car il n'y a pas de marqueur de poids moléculaire
- D) Cette femme est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

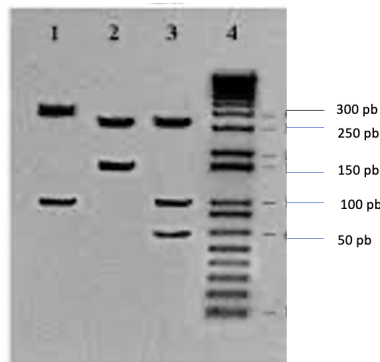
QCM 3 : Vous avez réussi votre P1 (bravo les boss) et vous êtes devenu généticien (par ce que vos tutrices vous ont fait kiffer pendant votre première année). Vous recevez en consultation un homme et une femme qui veulent avoir un enfant mais qui ont des facteurs de risques. En effet ils ont tous deux des membres de leur familles respectives décédés de la même maladie génétique autosomique récessive. Ils vous consultent donc pour connaître les risques que leur enfant soit atteint de cette maladie. Pour cela vous leur proposez de savoir s'ils sont porteurs du gène muté. Vous effectuez alors une extraction d'ADN puis une amplification PCR pour pouvoir faire une digestion enzymatique. Il y a deux mutations possibles pour cette maladie : C>G ou C>A

Lors de la digestion enzymatique vous utilisez 3 enzymes différentes :

- BamHI → coupe pour un sujet sain
- HaeIII → coupe pour un sujet porteur de la mutation C>G
- EcoRI → coupe pour la mutation C>A

Le fragment avant digestion enzymatique est de 400 pb. Lorsque BamHI est utilisé on obtient 2 fragments de 300 et 100pb. Avec HaeIII on obtient un fragment de 250 pb et un de 150pb puis avec EcoRI on obtient 3 morceaux de 250, 100 et 50 pb.

Ci-dessous des résultats de migration électrophorétique avec dans la piste 1 un sujet control sain. Les pistes 2 et 3 sont respectivement celle de l'homme et de la femme qui sont venus en consultation.



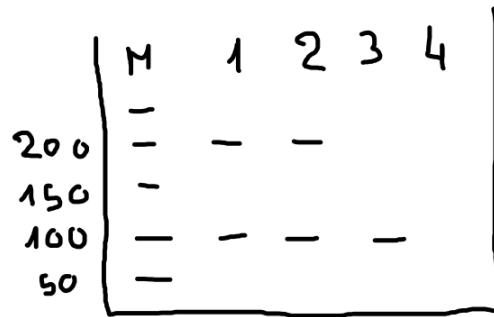
Indiquez quelles sont la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La piste 1 correspond à la digestion par BamHI, la piste 2 par HaeIII et la piste 3 par EcoRI
- B) L'homme est porteur de la mutation C>G à l'état homozygote
- C) L'homme est porteur de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- D) La femme est porteuse de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Vous suspectez la présence d'une maladie autosomique récessive chez un nouveau-né dont votre collègue sage-femme vous a parlé. La mutation impliquée dans cette maladie est la C. 345 G>A du gène SRT. Pour vérifier la présence de cette mutation vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 345 est : (la position 345 est soulignée)

TATTCGATGTACTGGA

Pour déterminer le génotype des membres de la famille (père, mère et nouveau-né) vous utilisez l'enzyme de restriction Small dont le site de restriction est ATATA. Avant digestion enzymatique, les fragments d'ADN amplifié sont de 200 pb. Lorsque la mutation est présente on obtient deux fragments de 100pb. Le gel ci-dessous est obtenu après digestion enzymatique par Small des fragments obtenus à partir de prélèvements sanguins. Les produits de digestions sont séparés sur le gel d'agarose par migration électrophorétique. Les pistes sont M : marqueur de poids moléculaire, 1 : mère, 2 : père, 3 : nouveau-né, 4 : témoin négatif



Quelles sont la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) Les parents sont porteurs de la mutation à l'état homozygote
- B) Les parents sont porteurs de la mutation à l'état hétérozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>A à l'état homozygote
- D) Tous les membres de cette famille sont porteurs d'au moins un allèle muté
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Vous suspectez la présence de la mutation c.675 A>C du gène XYZ au sein d'une famille. Ci-dessous la séquence nucléotidique qui encadre cette mutation sur un allèle sain avec la position 675 soulignée :

TATCGCTACCGATAAGTCGT

Vous réalisez une PCR sur un fragment s'ADN qui encadre la mutation pour pouvoir effectuer une digestion enzymatique par la suite. Vous disposez de 4 enzymes de restrictions différentes :

- BamHI, site de restriction CCGAT
- EcoRIII, site de restriction CTAA
- SmaPII, site de restriction CTACCGC
- HpaI, site de restriction AAGTC

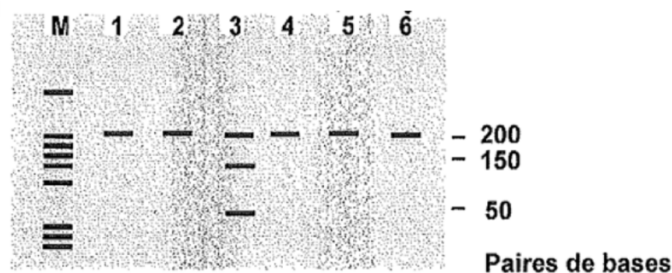
Quelle(s) enzyme(s) de restriction pouvez-vous utiliser pour détecter la présence de la mutation ?

- A) BamHI
- B) EcoRIII et HpaI
- C) EcoRIII et SmaPII
- D) SmaPII uniquement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : Votre collègue gynécologue suspecte à l'échographie du 2em trimestre une achondroplasie à la suite de la détection de fémurs plus courts que la norme. Elle oriente alors sa patiente vers vous pour un diagnostic génétique. Vous effectuez alors une amplification d'ADN au niveau du gène FGFR3 obtenu auparavant grâce à des cellules sanguines chez les parents et des cellules amniotiques pour le fœtus. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de base. Il y a deux mutations possibles pour cette maladie, soit c.1138 C>G qui entrainera la coupure du fragment par l'enzyme de restriction HpaI, soit c.1138 C>A qui entrainera la coupure du fragment par Bfml. Les résultats de la digestion enzymatique vous sont donnés ci-dessous avec le gel de migration électrophorétique.

Les pistes sont M : marqueur de poids moléculaire, 1 et 4 : mère, 2 et 5 : père, 3 et 6 : fœtus

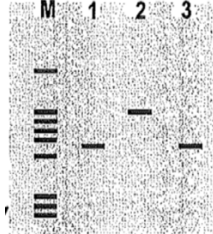
Les pistes 1 à 3 sont les résultats après digestion enzymatique par HpaI et les pistes 4 à 6 sont les résultats après digestion enzymatique par Bfml.



Quelles sont la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le fœtus n'est pas atteint d'achondroplasie
- B) Le fœtus est porteur de la mutation C>A mais la maladie ne s'exprimera pas
- C) Les parents sont porteur d'une des mutations à l'état hétérozygote
- D) Le fœtus est porteur de la mutation C>G à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos du gel d'électrophorèse ci-dessous avec les pistes 1 et 2 pour deux patients différents et la piste 3 comme témoin négatif, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :



- A) Le poids moléculaire du fragment de la piste 1 est plus important que celui de la piste 2
- B) Non c'est l'inverse, le poids moléculaire du fragment de la piste 2 est plus important que celui de la piste 1
- C) Ce gel montre que les manipulations ont été parfaitement réalisées et aucune contamination n'a eu lieu
- D) On voit bien qu'une contamination entre échantillon a eu lieu
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses