

## Questions de génétique :

### Réponses de Pr. Bannwarth en rouge

#### FISH :

Question d'un étudiant : J'ai du mal à comprendre comment le FISH fonctionne. Selon le cours, elle ne nécessite pas d'extraction d'ADN mais on a des chromosomes à observer. Comment cela se fait-il ?

Pour la technique de FISH, on hybride une sonde marquée par un fluorochrome sur des chromosomes en métaphase (FISH métaphasique) ou directement sur noyaux de cellules (FISH interphasique).

- La FISH métaphasique nécessite-t-elle une extraction ?

Non pas d'extraction d'ADN pour la technique de FISH

#### Caryotype :

- Pour les bandes sur les chromosomes d'un caryotype, sont-elles longitudinales ou transversales ?

Elles sont transversales réparties tout le long des chromosomes.

#### Introduction à la génétique :

- La pénétrance incomplète est-elle exclusivement observée dans les maladies à transmissions dominantes ? Ou peut-elle être observée dans les transmissions récessives ?

La pénétrance incomplète est très majoritairement retrouvée avec des maladies qui suivent le mode de transmission autosomique dominant mais pas exclusivement. On ne peut pas exclure que cela se produise avec les autres maladies.

#### PCR en temps réel :

- Le terme "RT-PCR" est-il à connaître par les LAS 1+LAS 2/3 ? Je pose cette question parce qu'une étudiante m'a fait remarquer que l'acronyme RT-PCR correspondait à la Reverse-Transcriptase PCR (donc uniquement à la technique qui s'applique à l'ARN) et non à la Real-Time PCR. Afin de ne pas induire les étudiants en erreur, pouvons-nous être fixés sur cette notion ? Surtout que je ne suis pas sûre que vous ayez employé ce terme en cours.

**Il peut y avoir un abus de langage sur le terme de RT-PCR mais les définitions sont :**

**RT-PCR = Reverse Transcriptase PCR (avant de faire la PCR quantitative ou non quantitative, l'ARN est transformé en ADN complémentaire avec une enzyme appelée Reverse transcriptase ou transcriptase inverse).**

**Real Time PCR = PCR quantitative en temps réel = qPCR**