

DM n°1 : Gel analytique

Tutorat 2023-2024 : 5 QCMS – Durée : 5 min



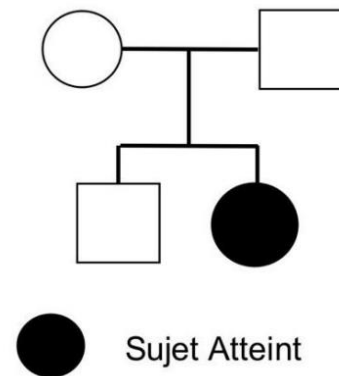
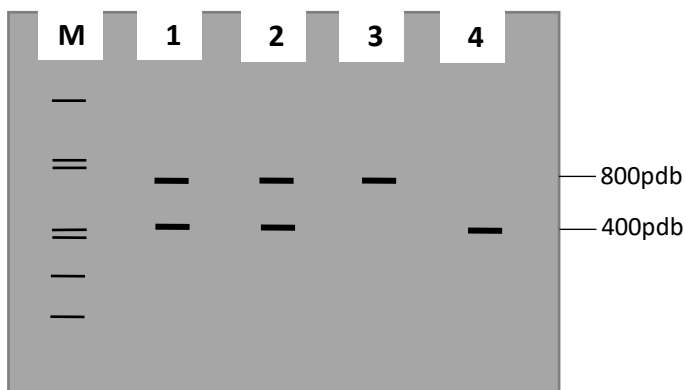
QCM 1 : Vous suspectez dans une famille la présence de la mutation c.543 T>C dans le gène ABC, responsable d'une maladie autosomique récessive. Pour déterminer la présence de cette mutation vous réalisez une PCR (amplification en chaîne par la polymérase) suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 543 est (la position 543 est surlignée):

CGATATCIGGATCG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction P_{aw}12 dont le site de restriction est : TCTGG.

Le fragment amplifié a une taille de 800 paires de bases (pb). Lorsque la mutation est présente, le produit PCR est digéré par P_{aw}12 en 2 fragments de 400pb.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par P_{aw}12 des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins des différents membres de cette 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 et piste 4 : fille nouveau-née.

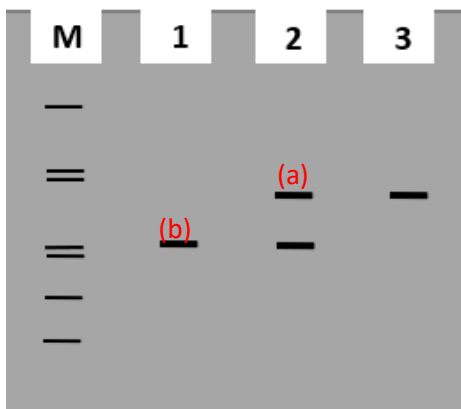


Concernant l'interprétation du gel, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Tous les membres de cette famille sont porteur d'au moins un allèle muté c.543 T>C
- B) Le fils n'est pas porteur de la mutation c.543 T>C, il est atteint d'une autre maladie
- C) Les deux enfants sont homozygotes pour la mutation c.543 T>C
- D) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.543 T>C. à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

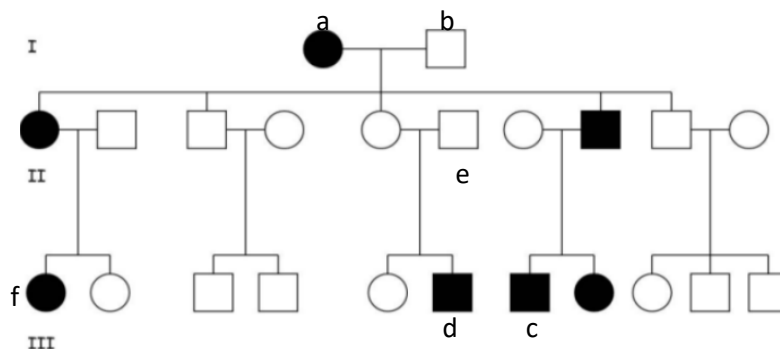
QCM 2 : A propos du gel d'électrophorèse ci-dessous indiquez la/les proposition(s) exacte(s) :

La piste 1 et 2 contient l'ADN génomique de deux patients différents. La piste 3 est le témoin négatif.



- A) Le fragment (a) a un poids moléculaire plus faible que le fragment (b).
- B) Ce gel n'est pas interprétable et ne peut pas confirmer un diagnostic
- C) Ce gel est totalement interprétable et peut pour confirmer un diagnostic
- D) L'ADN migre toujours en direction de l'anode
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Vous recevez en consultation une famille ayant l'arbre généalogique suivant :



Vous suspectez la présence de la mutation c.323 A>C dans le gène TUT. Pour rechercher cette mutation vous réalisez une PCR (amplification en chaîne par la polymérase) suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 323 est (la position 323 est surlignée) :

TTACTGGATAGCTG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction NheI dont le site de restriction est : GCTAGC.

Le fragment amplifié a une taille de 300 paires de bases (pb) chez un sujet contrôle sain. La digestion par NheI entraîne deux fragments à 250pb et 50pb.

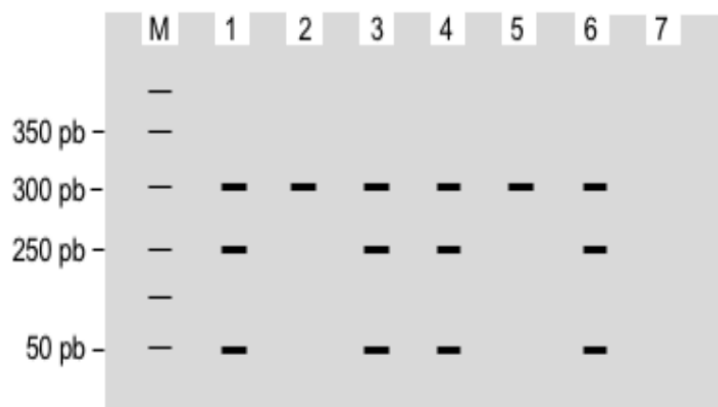
Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par NheI des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins des individus a, b, c, d, e et f de cette famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.

M : marqueur de poids moléculaire.

Piste 1 : individu a ; piste 2 : individu b ;

3 : individu c ; piste 4 : individu d ;

piste 5 : individu e ; piste 6 : individu f ; piste 7 : négatif de PCR.



D'après les résultats présentés ci-dessus, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) L'individu **e** a hérité des allèles sauvages de son père
- B) L'individu **e** a hérité des allèles sauvages de sa mère
- C) L'individu **a** a transmis l'allèle muté c.323 A>C à ses trois enfants
- D) Les individus **f** et **c** sont porteur de la mutation c.323 A>C à l'état homozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Vous êtes un brillant et charismatique médecin et vous suspectez la présence d'une maladie autosomique récessive chez un nouveau-né. La mutation impliquée dans cette maladie est la c. 666 C>A du gène DIA. Heureusement, vous vous rappelez parfaitement bien de vos cours de Génétique de P1 et vous vérifiez la présence de cette mutation en réalisant une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 666 est : (la position 666 est soulignée) CGGGCGATCTAATACA

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.

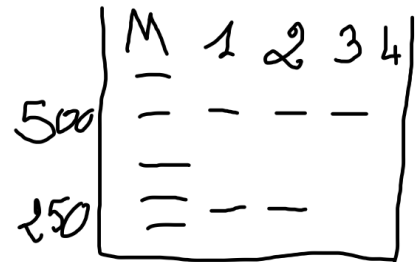
Avant digestion enzymatique, les fragments d'ADN amplifié sont de 500 pb. Lorsque la mutation est présente on obtient deux fragments de 250pb.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion enzymatique par Small des fragments obtenus à partir de prélèvements sanguins.

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 malades
- B) Les parents sont porteurs de la mutation à l'état homozygote
- C) Le nouveau est porteur de la mutation à l'état homozygote
- D) Si ce couple a un deuxième enfant, il aura un risque sur quatre d'être atteint
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



QCM 5 : A propos du DM sur les gels analytiques, indiquez la/ les proposition(s) suivante(s) :

- A) Vous allez évidemment faire les QCMs avant la séance Discord du lundi 25
- B) Vous avez hâte de retrouver votre tutrice de génétique préférée de tout le pays des tutrices le lundi 25 septembre de 20 h à 21
- C) Vous allez tout comprendre et tout déchirer suite à la superbe séance Discord organisée le 25 septembre de 20 à 21h par votre génialissime tutrice de génétique
- D) D, la réponse D
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses