

— ANNÉE UNIVERSITAIRE 2010 - 2011 —

FACULTE DE MEDECINE DE NICE

CONCOURS PAES

Unité d'Enseignement :

UE 11

MÉTHODE D'ÉTUDE ET D'ANALYSE DU GÉNOME



DURÉE DE L'ÉPREUVE : **10 MINUTES**

VÉRIFIEZ QUE VOTRE SUJET COMPORTE **4 PAGES**

VÉRIFIEZ QUE VOTRE SUJET COMPORTE **8 QCMS**

La fiche de QCM est jointe avec 2 BROUILLONS.

Reportez le code épreuve suivant sur votre **fiche réponse QCM** :

0011

BARÈME DE CORRECTION :

RÉPONSE EXACTE	+1	POINT
RÉPONSE INEXACTE	0	POINT
ABSENCE DE RÉPONSE	0	POINT

ATTENTION :
**UNE SEULE
RÉPONSE
POSSIBLE**

Unité Enseignement 11

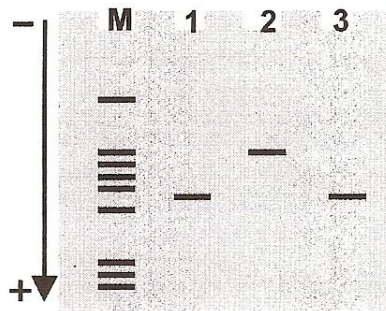
QCM 1. La technique PCR (Amplification en chaîne par la polymérase)

1. est basée sur l'utilisation d'une DNA polymérase qui fonctionne dans des organismes bactériens vivant dans des eaux froides
2. permet d'amplifier des fragments d'ADN dont la taille moyenne varie de 150 à 3000 paires de bases
3. nécessite de connaître la séquence nucléotidique de la totalité de la région d'ADN à amplifier
4. est une technique très sensible qui possède un risque majeur de contamination
5. repose sur 3 étapes successives incluant dénaturation de l'ADN, hybridation des amorces et élongation par la DNA polymérase

Quelle est la lettre correspondant aux réponses exactes ?

A : 3, 4, 5 B : 2, 4, 5 C : 1, 4, 5 D : 1, 2, 4, E : 2, 3, 4

QCM 2. Le gel suivant correspond à l'analyse d'un produit d'amplification obtenu à partir de l'ADN de 2 patients différents. M: marqueur de poids moléculaire ; 1: patient A ; 2: patient B ; 3: témoin négatif d'amplification.



1. La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est supérieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
2. La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est inférieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
3. La taille du produit d'amplification attendue correspondant à celle du patient A, le patient B peut être porteur d'une insertion
4. Le résultat de cette migration électrophorétique permet d'affirmer l'absence de contamination
5. La migration électrophorétique permet une séparation des fragments d'ADN en fonction de leur séquence nucléotidique

Quelle est la lettre correspondant aux réponses exactes ?

A : 1, 3, 4 B : 2, 3, 4 C : 1, 4 D : 2, 3 E : 1, 3, 5

QCM 3. Une enzyme de restriction de type II

1. reconnaît et coupe une structure particulière de l'ADN double brin
2. reconnaît et coupe une séquence nucléotidique palindromique spécifique
3. reconnaît et coupe une séquence nucléotidique aléatoire
4. peut être utilisée pour détecter une mutation ponctuelle
5. possède une activité exonucléasique

Quelle est la lettre correspondant aux réponses fausses ?

A : 1, 2, 4 B : 1, 2, 5 C : 2, 4 D : 3, 4 E : 1, 3, 5

QCM 4. Le clonage d'un fragment d'ADN dans un plasmide,

1. ne permet pas de différencier un allèle sauvage et un allèle muté à partir d'un même produit d'amplification PCR
2. nécessite la présence, au sein du plasmide, d'une origine de répllication bactérienne
3. nécessite la présence, au sein du plasmide, d'un gène de résistance à un antibiotique
4. nécessite une étape de ligation par une enzyme de restriction
5. permet l'obtention d'un ADN recombinant pur en grande quantité

Quelle est la lettre correspondant aux réponses exactes ?

A : 2, 3, 4 B : 3, 4, 5 C : 2, 3, 5 D : 1, 3, 5 E : 2, 4, 5

QCM 5. Vous êtes sollicité pour réaliser un diagnostic prénatal moléculaire car une achondroplasie a été suspectée sur signe d'appel échographique au cours d'une grossesse.

1. Il n'y a pas d'indication à réaliser cet examen car les 2 parents sont de taille normale
2. L'absence de la mutation responsable dans le sang maternel élimine ce diagnostic chez le fœtus
3. L'existence d'un premier enfant normal chez le couple élimine ce diagnostic chez le fœtus
4. Il n'y a pas d'indication à réaliser cet examen car le fœtus est de sexe masculin
5. La majorité des enfants atteints naissent de parents non atteints suite à une mutation *de novo*.

Quelle est la réponse exacte ?

A : 1 B : 2 C : 3 D : 4 E : 5

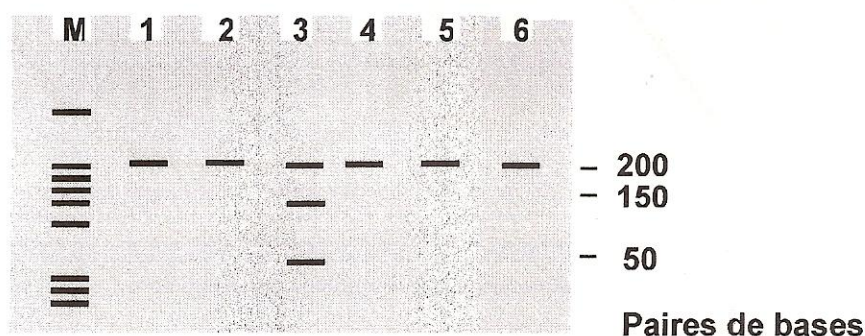
QCM 6. Pour réaliser une protéine de fusion, avec une étiquette (Tag) en NH2-Terminal, à partir d'un ADN complémentaire codant pour la protéine X:

- 1- l'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit posséder son propre ATG et son propre stop
- 2- l'ADN complémentaire codant pour la protéine X ne doit pas posséder son propre ATG mais doit posséder son propre stop
- 3- l'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit être inséré en 5' de l'étiquette
- 4- l'ADN complémentaire codant pour la protéine X doit être inséré en 3' de l'étiquette
- 5- la traduction débutera à l'ATG de l'étiquette et se terminera au codon Stop de l'ADN complémentaire codant pour la protéine X.

Quelle est la lettre correspondant aux réponses exactes ?

A : 2, 3, 5 B : 2, 3, 4 C : 1, 3, 5 D : 2, 4, 5 E : 1, 4, 5

QCM 7. Vous avez amplifié un fragment du gène FGFR3 à partir d'ADN extrait des leucocytes des 2 parents et d'un liquide amniotique, prélevé suite à une suspicion d'achondroplasie sur l'échographie foetale. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases et comporte le nucléotide qui s'avère être muté (en position c.1138) en cas d'achondroplasie. En l'absence de mutation, le fragment amplifié n'est pas digéré par l'enzyme de restriction utilisée. La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par *Bfml* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases. La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *HpaII* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases. Le gel ci-dessous est obtenu après digestion des produits d'amplification par *Bfml* (pistes 1 à 3) ou *HpaII* (pistes 4 à 6) et migration électrophorétique. M : marqueur de poids moléculaire ; pistes 1 et 4 : mère ; pistes 2 et 5 : père ; pistes 3 et 6 : fœtus.

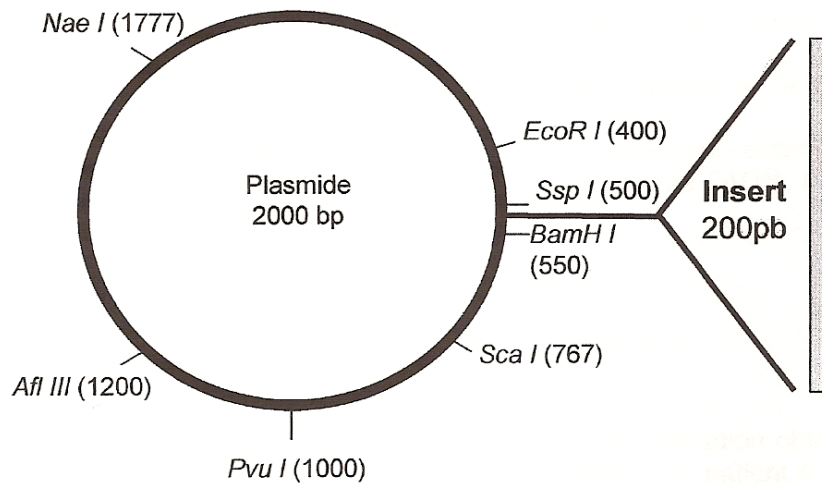


1. Le fœtus n'est pas atteint d'achondroplasie
2. Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
3. Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>C dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
4. Les parents sont porteurs de la mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
5. Les parents sont porteurs de la mutation c.1138G>C dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote

Quelle est la réponse exacte ?

A : 1 B : 2 C : 3 D : 4 E : 5

QCM 8. Sur la carte de restriction du plasmide dessiné ci-dessous, seuls figurent les sites pour des enzymes de restriction ne coupant qu'une seule fois. La position nucléotidique est indiquée par les nombres entre parenthèses. Il n'y a pas de site *EcoRI* ou *PvuI* dans l'insert.



En présence de l'insert, après double digestion enzymatique avec les enzymes *EcoRI* et *PvuI*, les tailles attendues après migration sur gel sont :

- 1- 800 paires de bases + 1600 paires de bases
- 2- 600 paires de bases + 1600 paires de bases
- 3- 400 paires de bases + 1000 paires de bases + 1400 paires de bases
- 4- 800 paires de bases + 1400 paires de bases
- 5- 600 paires de bases+ 200 paires de bases+ 1400 paires de bases

Quelle est la réponse exacte ?

A : 1 B : 2 C : 3 D : 4 E : 5