

Sujet LAS 1/2/3 2023 :

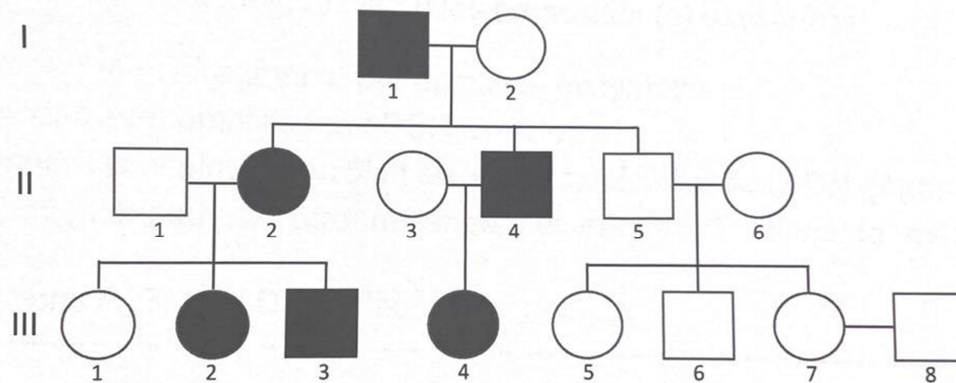
QCM 1 : Concernant les lois de Mendel, indiquez la ou les proposition (s) exacte(s) :

- A) Elles s'appliquent au génome nucléaire et au génome mitochondrial
- B) Elles stipulent que les gènes provenant des deux parents contribuent pour part égale à la descendance
- C) Elles ne s'adressent pas aux caractères physiologiques
- D) Elles s'appliquent aux modes de transmission des maladies monogéniques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Concernant les outils et les techniques de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Chauffer l'ADN double brins à 95°C permet d'obtenir de l'ADN simple brin
- B) Les enzymes de restriction sont des endonucléases qui coupent l'ADN double brins
- C) La PCR en temps réel permet de quantifier un ADN d'intérêt
- D) L'ADN est capable de migrer dans un champ électrique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) La transmission est évocatrice d'un mode autosomique récessif
- B) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/4
- C) La transmission se fait uniquement par la lignée maternelle
- D) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/2
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Pour réaliser le diagnostic de l'achondroplasie vous recherchez la présence de la mutation c.1138G>A. Vous réalisez une PCR qui encadre la position 1138 du gène *FGFR3*, suivie par une digestion enzymatique avec l'enzyme *Bfml* (site de reconnaissance CTACAG). La taille du produit PCR est de 164 paires de bases (pb), la digestion *Bfml* libère des fragments à 109pb et 55pb.

Séquence non mutée : ATGTTCTACGGGGTGCATGGTT

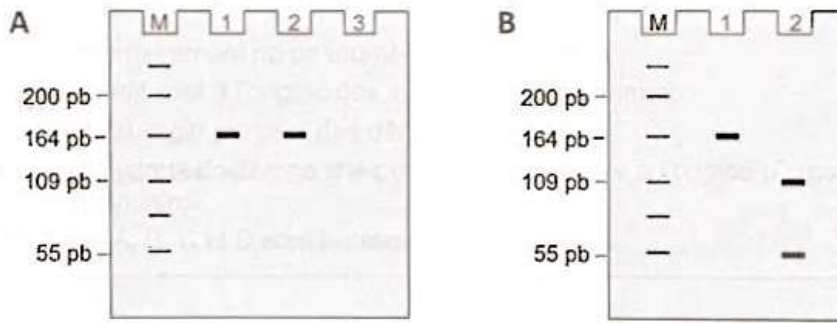
Séquence mutée : ATGTTCTACAGGGTGCATGGTT

Les produits PCR et les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.

Le gel A schématisé ci-dessous représente le résultat obtenu lors de la vérification de la PCR (piste 1 : patient 1, piste 2 : patient 2, piste 3 : négatif de PCR).

Le gel B schématisé ci-dessous représente le résultat obtenu après digestion enzymatique de la PCR (piste 1 : patient 1, piste 2 : patient 2).

M: marqueur de taille



Concernant l'interprétation des gels d'agarose, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) La PCR doit être refaite car elle est contaminée
- B) Le patient 1 est porteur de la mutation c.1138G>A à l'état homozygote
- C) Le patient 2 est porteur de la mutation c. 1138G>A à l'état hétérozygote
- D) Le patient 1 n'est pas porteur de la mutation c. 1138G>A
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Concernant les étapes nécessaires à la préparation des échantillons pour réaliser un séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) L'ADN génomique est fragmenté par digestion enzymatique
- B) Les échantillons sont amplifiés par PCR clonale
- C) Des adaptateurs sont ajoutés en 5' et en 3' des extrémités de l'ADN génomique fragmenté
- D) Plusieurs patients peuvent être mélangés et séquencés dans la même réaction de séquence
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Sujet LAS 1 2024 :

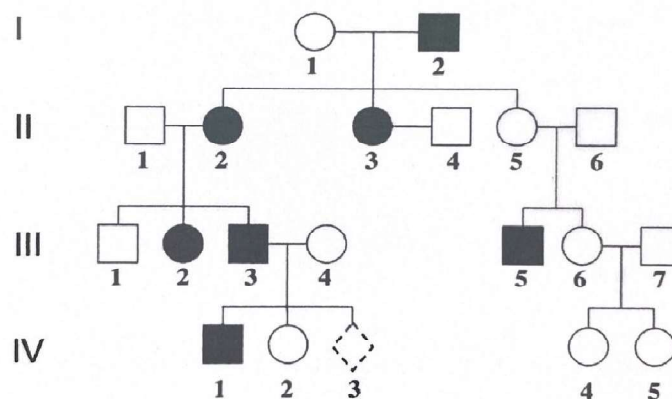
QCM 1 : Concernant le mode de transmission autosomique dominant, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

- A) Un enfant né d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint a un risque sur 4 d'être atteint
- B) Lorsque la pénétrance n'est pas totale, un sujet sain né d'un individu atteint peut transmettre la maladie
- C) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle sain qui vont développer la maladie
- D) Un sujet atteint a au moins un parent atteint
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Concernant l'achondroplasie, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s)?

- A) Il s'agit d'une maladie rare caractérisée par un nanisme
- B) Le diagnostic repose sur la réalisation d'un caryotype
- C) Un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints à cause d'une pénétrance incomplète de la maladie
- D) Un couple de parents non atteints, ayant eu un enfant atteint, a un risque de récurrence identique à celui de la population générale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Le risque pour l'individu IV-3 (grossesse en cours) d'être atteint est de 1/4
- B) La transmission est évocatrice d'un mode récessif lié à l'X
- C) Le phénotype de l'individu III-5 s'explique par une néo-mutation
- D) Le risque pour l'individu IV-2 de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Concernant la technique de séquençage Sanger, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) L'ajout des didésoxyribonucléotides (ddNTP) stoppe la synthèse du brin d'ADN complémentaire
- B) Le milieu réactionnel ne contient pas de désoxyribonucléotides (dNTP)
- C) Une étape de migration électrophorétique permet de séparer les fragments synthétisés
- D) La synthèse du brin complémentaire est réalisée par une transcriptase inverse
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) C'est la technique qui a permis de mettre en évidence le code génétique
- B) Elle permet un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN
- C) Le développement d'outils bioinformatiques spécifiques a permis la mise en place de cette technique
- D) Le NGS fait appel à des enzymes totalement nouvelles, récemment identifiées
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses