



Correction du DM Annales Génétique

Sujet LAS 1/2/3 2023 :

1/	BD	2/	ABCD	3/	E	4/	D	5/	ABCD
----	----	----	------	----	---	----	---	----	------

QCM 1 : BD

- A) Faux : Elles ne s'appliquent pas au génome mitochondrial !
- B) Vrai
- C) Faux : les lois de Mendel permettent d'étudier la transmission des gènes (récessif, dominant ...) que ces gènes donnent des caractères pathologiques ou physiologiques. En soit, que l'allèle soit responsable de la couleur des yeux ou d'une maladie ça ne va rien changer en terme de règles de transmission
- D) Vrai : Le polygénique est une exception aux lois de Mendel
- E) Faux

QCM 2 : ABCD

- A) Vrai : La dénaturation à 95°C permet à partir d'ADN double brins d'obtenir un ADN simple brin grâce à la rupture des liaisons hydrogènes
- B) Vrai : Les enzymes de restrictions sont des endonucléases bactériennes qui reconnaissent une séquence précise de nucléotides et coupent l'ADN double brins
- C) Vrai : PCR en temps réel = PCR **quantitative**
- D) Vrai : C'est grâce à cette propriété qu'on peut faire les gels analytiques
- E) Faux : Encore une fois FAITES VOUS CONFIANCE !! Si tout est juste, tout est juste c'est possible !

QCM 3 : E

- A) Faux : Il s'agit d'une transmission DOMINANTE car vous voyez un individu atteint à chaque génération = transmission verticale
- B) Faux : Ce couple n'est pas atteint de la maladie, ne possède pas d'allèles mutés il ne peut donc pas la transmettre !!
- C) Faux : La première personne atteinte par la mutation est le grand-père et il a bien pu transmettre, ensuite sa fille transmet à son tour = hommes et femmes sont atteints et transmettent = on est sûr de l'autosomique
- D) Faux : idem du B
- E) Vrai

QCM 4 : D

- A) Faux : La colonne des témoins négatifs est vide = aucune contamination
- B) Faux : Le patient ne possède pas la maladie car l'enzyme de restriction n'a pas coupé le fragment d'ADN. Le trait correspond à 164 pb soit la taille du gène sauvage
- C) Faux : Le patient 2 possède la mutation mais à l'état HOMOzygote. S'il avait été hétérozygote on aurait retrouvé trois traits sur le gel : un à 164 pb ; un 109 pb et un 55pb
- D) Vrai
- E) Faux

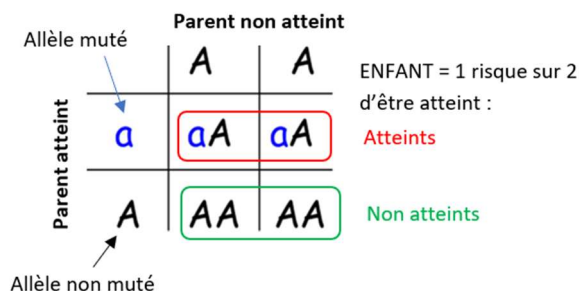
QCM 5 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : Grâce au Barre code les fragments de différents patients peuvent être mélangés dans un même run, dans une même réaction
- E) Faux

1/	BD	2/	AD	3/	E	4/	AC	5/	BC
----	----	----	----	----	---	----	----	----	----

QCM 1 : BD

A) Faux : 1 risque sur 2 !! Attention on pense au tableau avec les A (si vous avez un doute vous vous le refaites au brouillon)



B) Vrai : C'est ce qu'on a vu avec le « saut de génération », la personne peut avoir l'allèle muté mais ne pas l'exprimer (car pénétrance incomplète donc pas toutes les personnes avec l'allèle muté l'exprime). Mais si elle transmet cet allèle muté, son enfant peut exprimer la maladie !!

C) Faux : La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle **muté** qui vont développer la maladie

D) Vrai : Hors exception de la pénétrance incomplète (évoquée juste avant). Dans les qcm de génétique ne cherchez pas les exceptions ou les pièges ambiguës, comme vous pouvez le voir les qcm sont très clairement vrai ou faux !!

E) Faux

QCM 2 : AD

A) Vrai

B) Faux : PCR-RFL (PCR suivie d'une digestion enzymatique) puis vérification par séquençage ! Ce diagnostic se fait le plus souvent sur appel échographique (fémurs courts) ! Un caryotype est inutile car ce n'est pas une maladie chromosomique, il n'y a pas de chromosomes en plus ou en moins mais une mutation bien précise dans un gène bien précis

C) Faux : un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints car il s'agit dans **90% des cas de néomutations**

D) Vrai : si les parents sont non atteints ils ne sont pas porteurs de la mutation puisqu'il s'agit d'une transmission autosomique dominante donc si leur enfant est atteint c'est qu'il s'agit d'une néomutation donc le risque de récurrence est bien le même que dans la population générale ! On a vu en cours le cas du mosaïcisme germinale (certaines cellules germinales ont la mutation et d'autres non = certains gamètes auront la mutation = risque de récurrence beaucoup plus élevée que celui de la population générale) qui est une exception à ça mais encore une fois si rien n'est précisé dans le QCM c'est qu'on ne parle pas d'une exception !!

E) Faux

QCM 3 : E

A) Faux : 1 risque sur 2 (idem que le A du QCM 1)

B) Faux : ça ne peut pas être lié à l'X puisqu'il y a une transmission d'un père à son fils + la transmission est clairement verticale = dominante + si c'était du récessif lié à l'X les femmes seraient moins atteintes (on verrait des porteuses saines) que les hommes alors que là hommes et femmes sont atteints de manière équivalente

C) Faux : La maladie est présente dans la famille, sur l'arbre on voit un « saut de génération » ça nous fait beaucoup plus penser à de la pénétrance incomplète plutôt qu'à une néomutation !!

D) Faux : On remarque un saut de génération à un autre endroit de l'arbre, la pénétrance de cette maladie est donc probablement incomplète. Il faudrait vérifier si l'individu IV-2 est porteur ou non de la mutation ! S'il est effectivement non porteur de la mutation (s'il a deux allèles non mutés) alors là oui son risque de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale

E) Vrai : OUI ça existe !! Faites vous confiance en QCM, il est tout à fait possible que E soit la bonne réponse !

QCM 4 : AC

A) Vrai : C'est vraiment important à avoir en tête !!

B) Faux : SI !!! Le but c'est de reconnaître quel nucléotide est présent grâce à l'incorporation du ddNTP correspondant qui va bloquer la synthèse. DONC pour remarquer que la synthèse se bloque il faut bien que la synthèse soit en train de se dérouler correctement avant = il y a tout ce qu'il faut dans le milieu réactionnel en commençant par des dNTP !!

C) Vrai

D) Faux : Elle est réalisée par une ADN polymérase ! Une transcriptase inverse = enzyme qui synthétise de l'ADN à partir d'ARN. Ici on n'a pas d'arn !! La transcriptase inverse = rétrotranscriptase = « fait le contraire de la transcription » = donc fait de l'adn à partir d'arn au lieu de faire de l'arn à partir d'adn

E) Faux

QCM 5 : BC

- A) Faux : Le NGS c'est vraiment la technique la plus récente qu'on a étudié le code génétique il était connu depuis loooooonngtemps !!!
- B) Vrai
- C) Vrai : ça c'est important à avoir en tête ! C'est le développement de l'informatique qui a permis le NGS et pas de nouveaux outils moléculaires (enzymes ...). Et c'est également l'informatique qui doit encore se développer pour permettre d'aller vers le multiomics
- D) Faux : Vous voyiez qu'elle est gentille la prof elle vous met deux items qui vont ensemble !!
- E) Faux

Petit mot de la fin :

J'espère que ces annales vous ont rassurés ! La prof ne fera rien de plus compliqué que ça, comprenez bien les annales et les parties de cours qui correspondent ! Si vous avez le moindre problème envoyez moi un message je répondrai avec plaisir !

Vous voyiez que la prof aime bien les ABCD et les E donc n'hésitez pas en vous disant « oh non il ne peut pas avoir tout juste » ou « wtf pourquoi tout est faux » !!

Faites vous confiance c'est super important !

En plus de ces annales, vous avez les annales datant d'il y a plus de deux ans (une trentaine de qcm) sur votre moodle avec la correction de la prof !!! Faites les, regardez le zoom même c'est vraiment important !

Après le troisième EB je vous sortirai un compilé de tous les qcm que j'ai fait ce semestre (séances tut', eb, dm pré eb ...).

Bon courage pour cette fin de semestre, croyez en vous et donnez tout !

ET n'oubliez pas en génétique on comprend le cours, on s'y entraîne et on perfect ! (c'est magique)

BISOUUUUS LA TEAM