

# DM n° 2 : Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques

Tutorat 2025-2026 : 10 QCMS – Durée : 10 min (prends ton temps c'est un DM <3



## **QCM 1 A propos de l'extraction de l'ADN, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les étapes de l'extraction de l'ADN sont dans l'ordre (liste non exhaustive) : Prélèvement de sang total → Récupération des leucocytes → Lyse des globules rouges → Extraction au phénol chloroforme
- B) Les étapes de l'extraction de l'ADN sont dans l'ordre (liste non exhaustive) : Lyse des globules rouges → Récupération des leucocytes → Précipitation à l'éthanol
- C) Les étapes de l'extraction de l'ADN sont dans l'ordre (liste non exhaustive) : Prélèvement de sang total → Lyse des globules rouges → Extraction au phénol chloroforme → Précipitation à l'éthanol
- D) Les étapes de l'extraction de l'ADN sont dans l'ordre (liste non exhaustive) : Prélèvement de sang total → Lyse des globules rouges → Extraction au phénol chloroforme → Précipitation à l'éthanol (re-suspension, quantification et conservation)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 2 : A propos de la PCR, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Cette technique a été rendue possible grâce à la découverte et l'isolement/la purification d'une ARN polymérase, la Taq polymérase
- B) Cette polymérase a été identifiée dans le virus Thermophilus Aquaticus
- C) On peut travailler sur les tubes contenant les produits PCR amplifiés des patients dans la même pièce que celle utilisée pour extraire l'ADN génomique à partir des prélèvements des patients
- D) Les étapes de la PCR sont : dénaturation (210°C), hybridation (15°C) et élongation (25°C, température de fonctionnement de la Taq polymérase)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 3 : Concernant les propositions ci-dessous, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les agréments des autorités médicales concernant les locaux ou les professionnels (biologistes et généticiens) sont facultatifs
- B) Néanmoins, ces agréments sont différents pour le diagnostic pré et post natal
- C) A présent, les étapes manuelles des techniques de biologie moléculaire étant obsolètes et trop longues, toutes les étapes sont automatisées
- D) Malgré la grande utilité de ces techniques de biologie moléculaire dans l'exploration du génome, leur évolution technologique est très lente
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 4 : Concernant les propositions ci-dessous, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) ADN et ARN sont tous deux vulnérables à la digestion par les nucléases (respectivement des DNAses et RNAses) avant même la lyse de la cellule
- B) En génétique moléculaire, on analyse les acides nucléiques (= ADN et ARN) que l'on va extraire de n'importe quelle cellule
- C) Dans la situation la plus fréquente, on travaille sur l'ADN car ce dernier est plus stable que l'ARN
- D) Pourtant, l'ARN se conserve bien mieux et plus longtemps que l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 5 : A propos des enzymes utilisées en biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Ces enzymes n'ont pas été inventées mais identifiées et purifiées, par exemple les enzymes de restriction ont été identifiées à partir de bactéries
- B) La reverse transcriptase fait une copie d'ARN à partir d'un brin d'ADN
- C) La digestion enzymatique est possible grâce à des enzymes de restriction, qui sont des endonucléases bactériennes, et qui coupent l'ADN double brin de manière aléatoire
- D) On parle d'isoschizomères lorsque deux enzymes reconnaissent la même séquence mais qu'elles sont extraites de bactéries différentes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6** : Vous devez chercher la mutation c.230 A>T dans le gène ZOU à l'aide de la technique PCR suivie d'une digestion enzymatique par une enzyme de restriction

La séquence qui encadre la position 230 (fragment amplifié) sur le brin sens est la suivante ; le nucléotide en position 230 (C) est souligné :

5' – GGCCTAATTGTTCA- 3' (séquence sauvage)

Vous avez à votre disposition les enzymes de restriction :

EcoRI : GGAATTC

BclI : TGATCA

HaeIII : GGCC

Quelle(s) proposition(s) est(sont) exacte(s) concernant l(es) enzyme(s) de restriction que vous pouvez utiliser pour mettre en évidence la mutation c.230 A>T ?

- A) Vous pouvez utiliser l'enzyme EcoRI ;
- B) Vous pouvez utiliser l'enzyme BclI ;
- C) Vous pouvez utiliser l'enzyme HaeIII ;
- D) Vous ne pouvez utiliser aucune de ces enzymes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7** : : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la/les proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans une PCR classique, on n'analyse le résultat qu'à la fin de tous les cycles, généralement en faisant une électrophorèse sur gel
- B) Dans la PCR en temps réel, l'amplification de l'ADN suivie en direct à chaque cycle
- C) L'agent intercalant de la PCR classique est le SYBR Green, qui donne une coloration verte et permet la visualisation post-PCR
- D) L'agent intercalant de la PCR en temps réel est le bromure d'éthidium, qui donne une coloration rose et permet la visualisation en temps réel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8** : Concernant la digestion enzymatique, indiquez la/les proposition(s) exacte(s) :

- A) Les séquences reconnues par les enzymes de restriction sont dites palindromiques car elles sont lues dans les 2 sens : GG-AA ou AA-GG
- B) Les enzymes de restrictions de type II permettent 2 types de coupures : les coupures à bout francs ou les coupures à bouts cohésifs
- C) Les coupures à bouts cohésifs sont plus compliquées à recoller par les ligases que les coupures à bout francs
- D) On recolle des brins d'ADN grâce à des enzymes T4 ligase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9** : Vous recherchez, dans une famille où se transmet une maladie autosomique récessive, la mutation c.210 A>G dans le gène LMN.

On réalise une PCR qui amplifie un fragment de 400 pb autour de la position 210.

Chez l'allèle sain, la séquence encadrant la position 210 est :

... GAGTTCGATCC ...

Le nucléotide 210 (G) est souligné.

Vous utilisez l'enzyme de restriction EcoRI, dont le site est GAATTC.

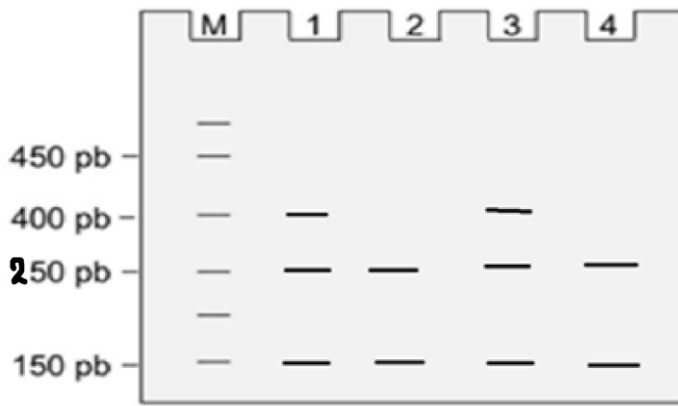
- Dans l'allèle sauvage, ce site n'existe pas.
- La mutation c.210 A>G (→ GAATTTCGATCC) crée un site EcoRI.

Ainsi :

- Allèle sauvage : fragment PCR non digéré (400 pb).
- Allèle muté : digestion en deux fragments de 250 pb et 150 pb.
- Hétérozygote : 400 pb + 250 pb + 150 pb.

Après digestion enzymatique, on analyse au gel d'agarose les produits issus des prélèvements familiaux :

- Piste 1 : mère
- Piste 2 : père
- Piste 3 : fille aînée
- Piste 4 : fils cadet



- A) La mère est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote (allèle sain avec une digestion à 400 pb et allèle muté avec une digestion à 250 et 150 pb)
- B) Le père est homozygote sauvage (allèle avec une digestion à 250 et 150 pb)
- C) La fille aînée n'est pas atteinte par la maladie, elle avait 50% de chance d'être « seulement » porteuse saine
- D) Le fils cadet est malade, ce dernier avait 25% de risque de tomber malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : Concernant l'achondroplasie, indiquez-la ou les réponse(s) exacte(s) :**

- A) L'achondroplasie est une maladie fréquente mais qui reste la plus rare des chondrodysplasies (1/15 000)
- B) Le diagnostic d'une achondroplasie est faisable dès les premières biométries fœtales lors de l'échographie du 2<sup>e</sup> trimestre qui vise à chercher des signes malformatifs et des anomalies morphologiques chez le fœtus
- C) Les deux mutations sur le codon 380 du gène FGFR3 à l'origine de cette maladie ont la même traduction protéique, donc dans les deux cas on a une arginine remplacée par une glycine
- D) Dans le tableau clinique de l'achondroplasie, on retrouve (liste non exhaustive) : une petite taille (130 cm), une hyperlordose, une macrocéphalie, un déficit intellectuel, ou encore une ensellure nasale marquée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses