



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

1/	BCD	2/	E	3/	B	4/	C	5/	AD
6/	B	7/	AB	8/	ABD	9/	AC	10/	E

QCM 1 : BCD

- A) Faux : NON NON !! La lyse des globules rouges a lieu AVANT la récupération des leucocytes car on veut avoir éliminé toutes les cellules sans noyau afin d'extraire l'ADN des cellules nucléées (telles que les leucocytes)
- B) Vrai : ATTENTION → la liste est non exhaustive, donc tant que les étapes sont DANS L'ODRE, pas grave si j'en oublie 😊
- C) Vrai : Même principe
- D) Vrai : Idem
- E) Faux

QCM 2 : E

- A) Faux : l'ADN polymérase (et pas ARN polymérase) → ici on amplifie une séquence d'ADN → attention à bien différencier et pas lire trop vite <33
- B) Faux : Dans la BACTERIE Thermophilus Aquaticus
- C) Faux : NON NON NON → on utilise des pièces différentes, sinon risque de contamination !!
- D) Faux : Attention, ici les températures sont abbatantes, on ne vous demande pas de les connaître pas cœur, mais il faut savoir environ la zone de température où se fait la dénaturation, l'hybridation et la température de fonctionnement de la Taq polymérase
- E) Vrai

QCM 3 : B

- A) Faux : NON NON NON, ils sont essentiels et obligatoires !!
- B) Vrai
- C) Faux : Non, de nombreuses étapes restent manuelles car il existe un très grand nombre de techniques mais encore très peu d'automates
- D) Faux : Oulala pas du tout, leur évolution est très rapide depuis ces 30 dernières années, ce qui a permis de grandes avancées dans l'exploration du génome, de l'ADN et de son expression
- E) Faux

QCM 4 : C

- A) Faux : APRES la lyse de la cellule, ils sont tous deux sensibles une fois que la membrane plasmique de la cellule a été détruite ou endommagée
- B) Faux : ATTENTION à la fin de la phrase, de n'importe quelle cellule nucléée !! Si la cellule n'a pas de noyau → ouste ouste ouste
- C) Vrai
- D) Faux : Non, c'est l'inverse et c'est aussi pour ça qu'on travaille plus sur l'ADN
- E) Faux

QCM 5 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : piège tout bête, copie d'ADN à partir d'ARN (d'où le terme reverse)
- C) Faux : NONNNNNN les enzymes de restriction coupent de manière spécifique car elles reconnaissent une séquence d'ADN particulière !!
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 6 : B

Pour ce type de QCMs il faut d'abord remplacer la séquence sauvage donnée par la séquence mutée : (d'après l'énoncé, le nucléotide T est muté en A).

Donc :

Séquence Sauvage : **GGCCTAATTG**T**ITCA**

Séquence Mutée : **GGCCTAATTG**A**TCA**

A présent il faut prendre la séquence mutée en considération et observer si le site des différentes enzymes est présent :

→ Le site d'EcoRI n'est présent ni sur la séquence mutée ni sur la séquence sauvage.

→ Le site de **HaellI** (**GGCC**) sur la séquence est présent sur la séquence mais après la mutation, donc cet ne permet pas de discriminer les séquences sauvage et mutée. Son site de reconnaissance ne contient pas la mutation donc le résultat sera identique pour les deux séquences.

→ Le site de l'enzyme **BclI** (**TGATCA**) est présent et contient la séquence mutée. Donc, il peut reconnaître la séquence où se trouve la mutation afin de déterminer la faute.

Par conséquent, on utilise **BclI**.

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux
- D) Faux
- E) Faux

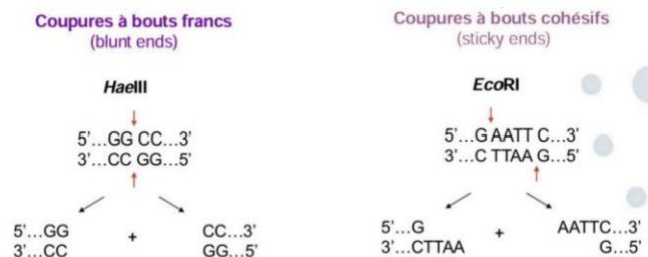
QCM 7 : AB

- A) Vrai (texto cours)
- B) Vrai (texto cours)
- C) Faux : j'ai inversé avec la D sorryyyyyy, le SYBR green c'est pour la PCR en temps réel
- D) Faux : voir C
- E) Faux

QCM 8 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : Alors là gros piège sorry, mais en fait il est plus difficile de recoller les coupures de brins francs que les coupures de brins cohésifs car :

- Dans les coupures à bouts francs, la coupure se fait au même endroit sur les deux brins, exactement en face l'une de l'autre → donc on se retrouve avec, non plus une seule molécule d'ADN double brin, mais 2 molécules d'ADN double brin
- Dans les coupures à bouts cohésifs, les coupures sont au même endroit en termes de nucléotides (sur les 2 brins d'ADN) donc pas en face lorsque l'on regarde nos deux brins finaux → donc on se retrouve avec 2 molécules d'ADN double brin avec des extrémités qui « dépassent » et qui peuvent être utilisé pour commencer l'hybridation d'un morceau d'ADN ou le coller à un autre bout d'ADN par exemple



- D) Vrai
- E) Faux

QCM 9 : AC

- A) Vrai : On voit bien les traits au niveau de 400 pb et 250/150 pb, elle a donc un allèle sain et un allèle muté
 B) Faux : Il est homozygote MUTE et pas homozygote sauvage, car on retrouve un trait uniquement au niveau de 250/150 pb donc il est malade
 C) Vrai : Elle est hétérozygote, comme sa mère, donc elle possède l'allèle muté mais sachant que la maladie est récessive et qu'il le faut en 2 exemplaires pour exprimer la maladie : elle est saine
 D) Faux : Le fils est malade car il possède l'allèle muté en 2 exemplaires (il est homozygote) MAIS il avait 50% de risque d'être malade → on voit sur le tableau, que l'enfant du Papa et de la Maman a quel que soit son sexe (maladie AUTOSOMIQUE) :

- 50% de chances d'être porteur sain ou
- 50% de chance d'être malade

Papa	a	a
Maman	Aa	Aa
A	Aa	Aa
a	aa	aa

A = allèle sain dominant
 a = allèle délétère récessif

E) Faux

QCM 10 : E

- A) Faux : L'achondroplasie est une maladie RARE mais qui reste la plus FREQUENTE des chondrodysplasies (1/15 000)
 B) Faux : AHHHH NON !!! (désolée j'abuse un peu j'avoue mdr) A l'échographie, le médecin se dira « Tiens tiens, ce bébé a des fémurs très courts, il serait intéressant de vérifier si il n'est pas atteint par l'achondroplasie » et après ce sont des techniques de biologie moléculaire qui nous permettent d'établir un diagnostic (quand on est sûre de la présence de la mutation) !
 C) Faux : Piège très très méchant, c'est une glycine qui devient une arginine (sorryyyyy)
 D) Faux : oulala t'as bien lu toute la liste, j'avais glissé déficit intellectuel
 E) Vrai

COURAGEEEEE, ce DM était assez dur MAIS c'est pour vous entraîner au maximum les copains !

Bossez bien ce cours, il est très très rentable, je vous embrasse fort et vous souhaite un bon courage <333