

DM n° 4 : Correction d'annales sur les cours n°2 et 3 – Séance

Discord 14/10

Tutorat 2025-2026 : 10 QCMS – Durée : 10 min



Coucouuu c'est Roxygène ! Voici un petit DM en vue de la prochaine séance Discord, j'ai choisi quelques items d'annales un peu compliqués sur les 2 derniers cours pour qu'on les fasse ensemble et que vous puissiez poser toutes vos questions <3

Je vous posterai un DM d'annales sur ces 2 cours très vite pour que vous puissiez vous entraîner à fond dès la mi-octobre, je vous posterai aussi bientôt un DM d'annales sur le cours d'introduction à la génétique médicale.

Courage, ça va le faire et si c'est dur pas grave, on reverra tout ça ensemble 🤞

QCM 1 : QCM 29- Vous suspectez dans une famille la présence de la mutation c.773 A>G responsable d'une maladie autosomique récessive. Pour déterminer la présence de cette mutation vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 773 est (la position 773 est surlignée):

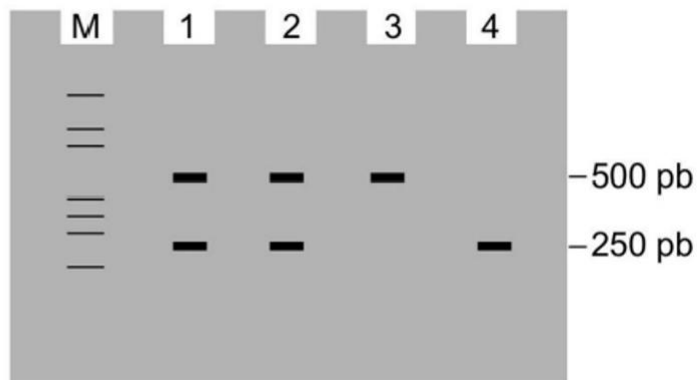
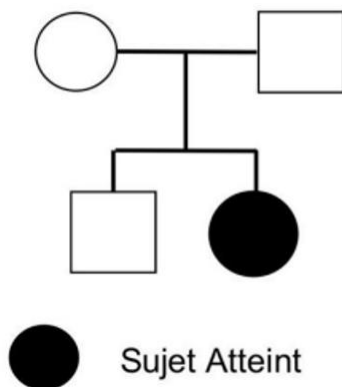
TCAATGGACCCTAG

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction SmaI dont le site de restriction est : GGGCCC.

Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de bases (pb). Lorsque la mutation est présente, le produit PCR est digéré par SmaI en 2 fragments de 250pb.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par SmaI des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins des différents membres de cette famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose par migration électrophorétique.

M : marqueur de poids moléculaire ; piste 1 : mère ; piste 2 : père ; piste 3 : frère aîné et piste 4 : fille nouveau née.



Concernant l'interprétation du gel, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Tous les membres de cette famille sont porteur d'au moins un allèle muté c.773 A>G.
- B) Le fils n'est pas porteur de la mutation c.773 A>G, la fille nouveau-née est porteuse de cette mutation à l'état homozygote.
- C) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773 A>G à l'état homozygote.
- D) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773 A>G à l'état hétérozygote.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 - Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la chronologie des principales étapes du séquençage haut débit (NGS) ?

- A) Fragmentation de l'ADN génomique, ajout des adaptateurs et code-barres, PCR clonale, analyse bioinformatique, séquençage ;
- B) Fragmentation de l'ADN génomique, ajout des adaptateurs et code-barres, PCR clonale, séquençage, analyse bioinformatique ;
- C) Ajout des adaptateurs et code-barres, fragmentation de l'ADN génomique, PCR clonale, séquençage, analyse bioinformatique ;
- D) PCR clonale, ajout des adaptateurs et code-barres, fragmentation de l'ADN génomique, séquençage, analyse bioinformatique ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 3 - Vous devez rechercher la mutation c.150T>G, dans le gène XYZ, par PCR-RFLP.

La séquence qui encadre la position 150 est :

Séquence sauvage : GGCTAACTGTG**T**CCGTGATCAC (le nucléotide en position 150 est souligné).

Vous avez à votre disposition les enzymes de restriction EcoRI, BclI et HaeIII. Les sites de restrictions sont les suivants :

EcoRI : GGAATTC

BclI : TGATCA

HaeIII : GGCC

Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'(es) enzyme(s) de restriction que vous pouvez utiliser pour mettre en évidence la mutation c.150T>G ?

- A) Vous pouvez utiliser l'enzyme EcoRI ;
- B) Vous pouvez utiliser l'enzyme BclI ;
- C) Vous pouvez utiliser l'enzyme HaeIII ;
- D) Vous pouvez utiliser un mélange équimolaire des enzymes EcoRI et BclI ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 4 - Concernant les techniques de biologie moléculaire que vous pouvez utiliser pour rechercher une mutation causale dans un gène, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s).

- A- Une extraction d'ADN génomique réalisée à partir d'un prélèvement sanguin prélevé sur tube hépariné ;
- B- Une fragmentation d'ADN génomique avec une RNase H ;
- C- Une précipitation d'ADN génomique en présence d'éthanol absolu, de sels et à froid ;
- D- Une PCR suivie d'un séquençage Sanger des produits d'amplification obtenus ;
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 5- Concernant les techniques de biologie moléculaire utilisées pour le diagnostic de maladie génétique, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s).

- A- La technique de PCR-RFLP permet de séquencer la totalité des régions codantes des gènes ;
- B- La technique de PCR suivie d'un séquençage par la méthode de Sanger peut être utilisée pour rechercher des mutations dans un gène ;
- C- La technique de séquençage haut débit (NGS) est utilisée en routine pour réaliser le diagnostic de l'achondroplasie ;
- D- La présence d'une mutation causale est vérifiée par 2 techniques différentes ;
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 6- Concernant le principe du séquençage par la méthode de Sanger, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s).

- A- La réaction de séquençage se fait grâce à une ADN polymérase qui ajoute aléatoirement des dNTP ou des ddNTP;
- B- Pour la lecture de la séquence, l'identification du nucléotide est apportée par le ddNTP incorporé ;
- C- L'ajout d'un ddNTP bloque la formation de la liaison phosphodiester ;
- D- La réaction de séquençage est stoppée par l'ajout d'une enzyme de restriction qui coupe l'ADN nouvellement synthétisé ;
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 7- Vous recevez en consultation une famille dans laquelle se transmet une maladie autosomique dominante. Le gène XYZ est connu pour être responsable des signes cliniques présentés par les différents membres de cette famille. Plusieurs mutations dans les différents exons de ce gène ont déjà été décrites.

Quelle(s) est(sont) la ou les méthode(s) que vous pouvez utiliser pour rechercher la mutation causale dans ce gène chez un patient de cette famille ?

- A- Le séquençage direct de l'ADN génomique extrait à partir des globules rouges du patient ;
- B- Le séquençage des produits PCR correspondants aux régions codantes du gène ;
- C- La séquençage des produits PCR correspondants aux régions codantes du gène obtenus à partir du prélèvement plasmatique du patient ;
- D- Le séquençage des produits PCR correspondants aux régions non codantes du gène ;
- E- Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 8 - Concernant les enzymes utilisées en biologie moléculaire, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) Les ADN polymérases permettent de couper l'ADN double brin ;
- B) Les enzymes de restriction permettent de synthétiser un brin complémentaire d'ADN ;
- C) Les phosphatases permettent de phosphoryler les extrémités des fragments d'ADN ;
- D) Les ligases permettent de dégrader les fragments d'ADN simple brin ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 9- Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la technique de PCR en temps réel en présence de SYBR Green ?

- A) Il s'agit d'une technique qualitative servant à séquencer un fragment d'ADN ;
- B) L'incorporation du SYBR Green permet de détecter les produits PCR générés ;
- C) La mesure de la fluorescence se fait à chaque cycle, à la fin de l'étape d'élongation ;
- D) La couleur du fluorophore incorporé est dépendante du dNTP ajouté ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 10- Concernant les différentes enzymes utilisées en biologie moléculaire, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Elles sont très nombreuses et utilisées dans de nombreuses techniques de biologie moléculaire ;
- B) Les enzymes de restriction permettent de couper l'ADN double brin après reconnaissance d'une séquence spécifique ;
- C) Plusieurs enzymes sont nécessaires à la préparation des échantillons d'ADN avant séquençage haut débit (NGS) ;
- D) Les ADN polymérases sont utilisées pour la PCR et le séquençage par la méthode de Sanger ;
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.