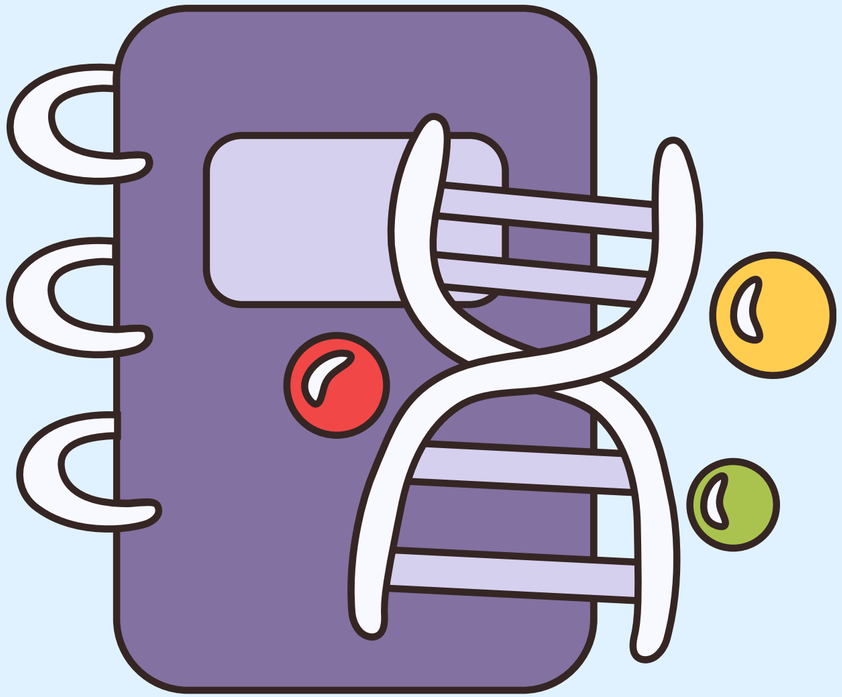


SÉANCE DISCORD N°1

Biomol/Génétique

Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques

<u>QCM1</u> : À propos de l'extraction de l'ADN, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) On peut extraire l'ADN de toutes les cellules du corps, même des globules rouges
B) Le prélèvement sanguin est fait sur de l'héparine
C) Lors de l'extraction au phénol chloroforme, l'ADN se trouve dans la phase inférieure
D) En général, on ne conserve pas l'ADN car il est trop instable
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 1 : E

A) Faux : on peut extraire l'ADN de toutes les cellules nucléées, les globules rouges n'ont pas de noyau
B) Faux : non car l'héparine va inhiber tout ce qu'on va faire après comme la PCR, on utilise donc de l'EDTA
C) Faux : l'ADN se trouve dans la phase supérieure aqueuse
D) Faux : l'ADN est très stable, on le conserve dans une DNAthèque à 4°C, on peut comme ça le réétudier des années après et parfois trouver un diagnostic avec l''évolution rapide des technologies
E) Vrai

Récap extraction d'ADN

1. Prélevement sang total

→ avec **EDTA**

2. Lyse des Globules Rouges
3. Récupération des Leucocytes

→ centrifugation

→ resuspension

4. Extraction phénol-chloroforme

→ élimination définitive des protéines

- **phase supérieure** = aqueuse = **ADN**
- **phase inférieure** = **phénolique**

5. Précipitation éthanol

A) **Précipitation**

→ éthanol + froid + sels

→ méduse d'ADN

→ laver à l'éthanol 70°

B) **Resuspension**

→dans eau ou T10E1

C) **Quantification**

→ spectrophotomètre

D) **Conservation**

→ **4°C** dans une DNAtech

<u>QCM2</u> : À propos de la PCR, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) C'est une technique de base utilisée dans tous les laboratoires de biologie moléculaire
B) Cette technique a été rendu possible grâce à la découverte du virus Taq Polymérase
C) Dans le micro-tube on met : l'ADN à amplifier, 2 amorces, les désoxyribonucléotides (dNTP), la Taq Polymérase et un tampon
D) Il y a un grand risque de contamination inter échantillons donc on suit un circuit monodirectionnel
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : ACD

A) Vrai
B) Faux : la Taq Polymérase est une **bactérie** +++
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

<u>QCM3</u> : À propos des techniques utilisées en biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La PCR en temps réel est quantitative, elle permet de quantifier la quantité d'ADN présent dans l'échantillon de base
B) Dans la PCR normale, on ajoute un agent intercalant fluorescent : SYBR Green
C) La digestion enzymatique est possible grâce à des enzymes de restriction qui coupent l'ADN de manière aléatoire
D) Il y a deux type de coupure : les coupures à bouts francs et les coupures à bouts cohésifs
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : AD

A) Vrai
B) Faux : c'est pour la PCR quantitative
C) Faux : elles coupent l'ADN de manière spécifique
D) Vrai
E) Faux

	PCR classique	**PCR en temps réel (qPCR)**
Principe	Amplification de l’ADN, analyse seulement à la fin	Amplification de l’ADN suivie en direct à chaque cycle
Réactifs	ADN matrice, amorces, Taq polymérase, nucléotides	Même réactifs + SYBR Green (fluorescent quand lié à l’ADN double brin)
Agent intercalent	Bromure d’éthidium → donne une coloration rose (visualisation post-PCR)	SYBR Green → donne une coloration verte (visualisation en temps réel)
Détection	Gel d’agarose + UV (après 35-40 cycles)	Fluorescence mesurée après chaque cycle par un automate
Information obtenue	Présence/absence et taille des fragments	Quantité d’ADN produite à chaque cycle (quantification)
Résultat	Bande(s) d’ADN visible(s) sur gel	Courbe de fluorescence proportionnelle à la quantité d’ADN

<u>QCM4</u> : À propos de l'achondroplasie, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) On peut suspecter cette maladie lors d'une échographie à cause de la taille réduite des fémurs
B) Chez une personne atteinte d'achondroplasie, le gène muté est FGFR6
C) Il y a deux mutations possibles, ce sont toujours les mêmes au même endroit qui donnent toujours la même traduction mutée
D) On peut diagnostiquer cette maladie grâce à une PCR suivie d'une digestion enzymatique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 :

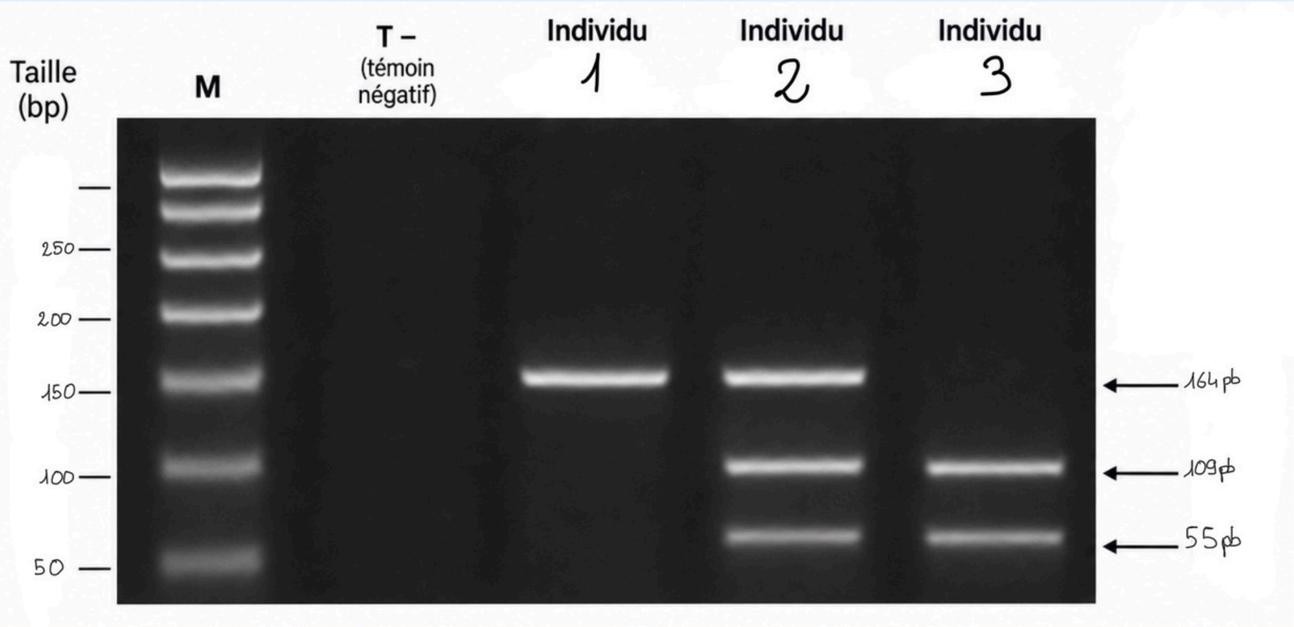
A) Vrai
B) Faux : c'est **FGFR3** +++++
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

<u>QCM5</u> : Vous suspectez plusieurs fœtus d'être atteint d'achondroplasie. Pour savoir s'ils sont en effet touchés par une mutation du gène FGFR3, vous réalisez une amplification par PCR de la région entourant la position de la mutation suivie d'une digestion enzymatique des amplicons. On fait 2 digestions enzymatiques, avec Bfml et Hpall puis on fait une électrophorèse pour vérifier et analyser les produits de PCR.

La PCR amplifie un fragment de 164pb autour de la position c.1138 du gène FGFR3.

- **allèle sauvage —> pas de site BfmI ou HpaII —> fragment non digéré = 164pb**
- **Taille des produits de digestion = 109pb + 55pb**

Voici les résultats de l'électrophorèse des produits de digestion :



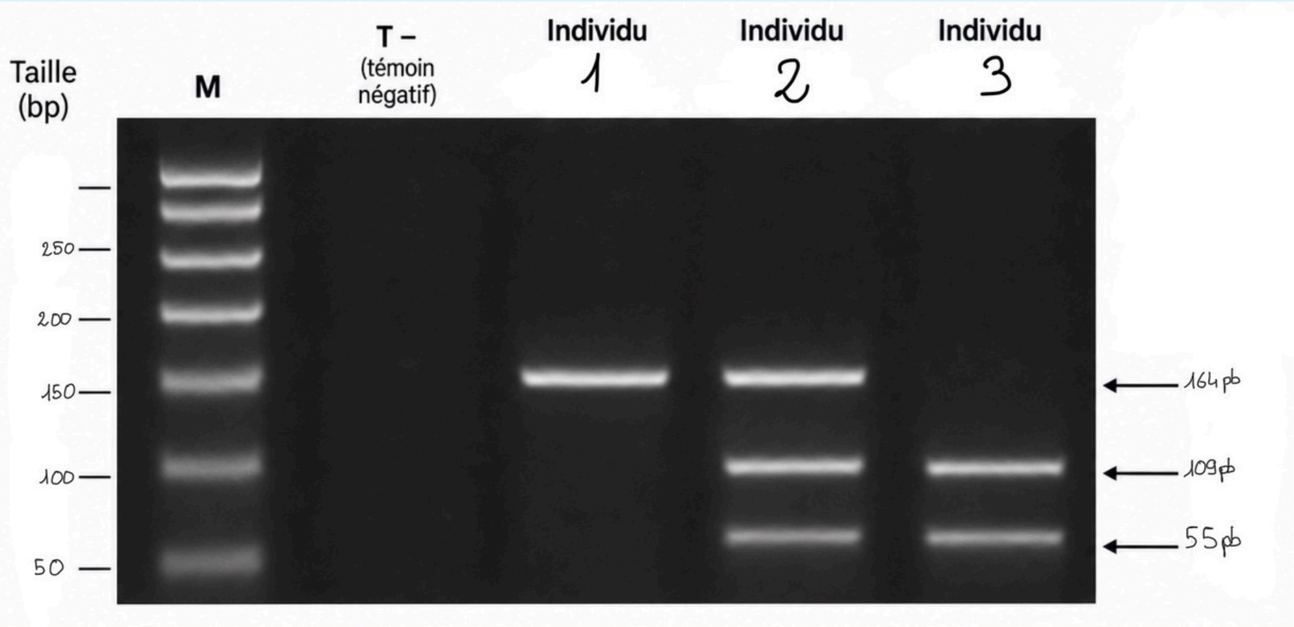
A) L'individu 1 est atteint d'achondroplasie
B) L'individu 2 est atteint d'achondroplasie à l'état hétérozygote
C) L'individu 2 est atteint d'achondroplasie à l'état homozygote
D) L'individu 3 est atteint d'achondroplasie
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

M: marqueur de poids moléculaire

La PCR amplifie un fragment de 164pb autour de la position c.1138 du gène FGFR3.

- **allèle sauvage —> pas de site BfmI ou HpaII —> fragment non digéré = 164pb**
- **Taille des produits de digestion = 109pb + 55pb**

Voici les résultats de l'électrophorèse des produits de digestion :



M: marqueur de poids moléculaire

A) Faux : Pas de digestion donc pas de mutation

B) Vrai : on voit que les produits ont été digérés donc il y a une mutation et il y a aussi une bande au niveau de 164 pb donc on a quand même un allèle sain donc c'est bien à l'état hétérozygote

C) Faux : cf.B

D) Vrai : il y a des bandes à 109pb et 55pb donc les amplicons ont été digérés donc l'individu est malade

E) Faux

MODULE 2

<u>QCM 1</u> : À propos de la transcription et de la traduction, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes codants subissent 2 étapes dans leur expression

B) Le brin codant sert de matrice lors de la transcription

C) Lors de la traduction, on utilise en pratique un unique cadre de lecture : le cadre ORF

D) Les ARNs de transfert (qui possèdent 3 tiges et une boucle) apportent les acides aminés au ribosome (qui possède une grosse et une petite sous unité)

E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

<u>CORRECTION QCM 1</u> : AC

A) Vrai

B) Faux : le brin NON codant sert de matrice et le brin codant contient L'INFORMATION qui doit être retranscrite dans l'ARNm

C) Vrai

D) Faux : les ARNs de transfert possède 3 boucles et une tige

E) Faux

<u>QCM 2</u> : À propos de l'expression des gènes procaryotes, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes procaryotes sont soumis à une régulation commune

B) L'opérateur et le promoteur sont des éléments transrégulateurs

C) L'opéron lactose s'exprime en présence du ligand

D) La fixation de la protéine CAP sur sa séquence va permettre de faciliter la liaison de l'ADN polymérase au promoteur

E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

<u>CORRECTION QCM 2</u> : AC

A) Vrai : ils sont organisés sous la forme d'**opérons +++**

B) Faux : cisrégulateurs

C) Vrai : opéron lactose = **inductible +++**

D) Faux : A**R**N polymérase

E) Faux

<u>QCM 3</u> : À propos de l'expression des gènes eucaryotes, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes codants eucaryotes sont morcelés (succession d'exons et d'introns) et régulés de façon individuelle

B) Les modifications épigénétiques vont agir sur le niveau de compaction de la chromatine

C) Un gène s'exprimera à un niveau plus élevé si aux facteurs de transcription spécifiques s'ajoute un facteur de transcription général activateur (enhancer)

D) L'épissage va permettre à partir d'un seul gène, d'aboutir à plusieurs ARNs messagers et donc à plusieurs protéines

E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

<u>CORRECTION QCM 3</u> : ABD

A) Vrai

B) Vrai

C) Faux : Un gène s'exprimera à un niveau plus élevé si aux facteurs de transcription **généraux** s'ajoute un facteur de transcription **spécifique** activateur (enhancer)

D) Vrai

E) Faux

<u>QCM 4</u> : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la(les) proposition(s) inexacte(s) :

A) Le wooble est un appariement flexible qui va se produire entre les anticodons de l'ARNm et les codons de l'ARN de transfert

B) Lors de la traduction, l'aminoacyl-ARNt synthétase chargé de son AA va venir se positionner au niveau du site A du ribosome

C) La transcription et la traduction ont lieu simultanément dans le noyau chez les procaryotes

D) Le complexe Médiator joue le rôle d'intermédiaire entre les facteurs de transcription spécifiques et la machinerie transcriptionnelle.

E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

<u>CORRECTION QCM 4</u> : ABC(E) il fallait donner les réponses fausses !

A) Vrai : anticodon de l'ARN de transfert et codons de l'ARNm

B) Vrai : c'est les ARNs de transfert pas les aminoacyls-ARNt syntéthase

C) Vrai : les procaryotes n'ont pas de noyau

D) Faux

E) Vrai

MODULE 1

<u>QCM 5</u> : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) L'ordre croissant de compaction de l'ADN est : solénoïde > fibre de chromatine > euchromatine > hétérochromatine

B) Les brins d'ARN sont antiparallèles comme ceux de l'ADN

C) Le génome procaryote mitochondrial est circulaire

D) La réplication contient 3 phases : initiation, élongation et terminaison

E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

<u>CORRECTION QCM 5</u> : D

A) Faux : fibre de chromatine > solénoïde > euchromatine > hétérochromatine

B) Faux : l'ARN ne possède qu'un brin de ribonucléotides

C) Faux : génome eucaryote

D) Vrai

E) Faux