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

Tutorat 2026-2027 : **10 QCMS – Durée : 10 min**

QCM 1 : À propos des outils en biologie moléculaire, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les endonucléases coupent l'ADN au niveau des extrémités
B) Les enzymes n'ont pas été inventées mais identifiées et purifiées
C) Avec des variations de températures, on peut casser ou reformer les liaisons hydrogènes qui lient les 2 brins d'ADN
D) La génétique est très dépendante de la bio-informatique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos de l'extraction de l'ADN génomique, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Lors d'une prise de sang, il est extrait à partir du noyau des globules rouges
B) Lors de l'extraction de l'ADN à l'éthanol, ce dernier se retrouve dans la phase aqueuse
C) Lors de la précipitation apparaît la méduse d'ADN
D) L'ADN peut être conservé à 4° dans une DNAthèque pendant extrêmement longtemps
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de l'extraction de l'ARN, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'extraction se fait globalement de la même façon que pour l'ADN à la seule différence qu'on utilise un phénol à pH basique
B) On extrait de l'ARN lorsqu'on veut étudier les phénomènes d'épissage
C) Il est possible d'extraire seulement les ARN messagers matures (ARN polyA+)
D) On peut le conserver très longtemps car il est particulièrement stable
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la PCR, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La PCR a été mise en place en 1985 par Kary Mullis
B) Cette technique a été rendue possible grâce à la découverte et l'isolement de la Taq Polymérase dans la bactérie Thermophilus Aquaticus
C) C'est une technique très sensible, à haut risque de contamination, c'est pourquoi on suit toujours un flux multi-directionnel
D) L'ADN est ajouté dans le tube directement dans la pièce avec la machine PCR
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de la PCR, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN à amplifier est simple brin, on utilise donc une seule amorce
B) Les étapes sont : Hybridation > Dénaturation > Élongation
C) On fait généralement une soixantaine de cycles PCR
D) La PCR est réalisable grâce au thermocycleur qui permet des variations de température très rapides
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos de la PCR en temps réel, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Il s'agit d'une PCR dite quantitative dont les étapes diffèrent de celles de la PCR classique
B) Lors de l'hybridation, l'agent intercalant SYBR Green s'intercale entre l'amorce et l'ADN
C) À la fin de chaque cycle, un automate mesure l'intensité de fluorescence dans chaque puits
D) Pour 10 fois plus d'ADN de départ, on met 3,3 cycles de plus à atteindre la phase exponentielle
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos de l'électrophorèse du gel d'agarose, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les fragments d'ADN sont soumis à un champs électrique et migrent vers l'anode
B) Afin de visualiser la migration, on ajoute un agent intercalant : le bromure d'éthidium
C) La vitesse de migration d'une molécule d'acide nucléique dépend de : sa masse moléculaire et de la concentration en agarose ou en acrylamide du gel préparé
D) La première chose à vérifier lors de l'analyse de la migration sur le gel est que la piste du témoins négatif n'est pas contaminé
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Le tutorat est gratuit. Toute reproduction ou vente est interdite.

<u>QCM 8</u> : À propos des enzymes de restriction, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les enzymes de restriction sont des endonucléases bactériennes qui coupent l'ADN simple brin de manière très spécifique
B) On se sert principalement des enzymes de restrictions de type II qui reconnaissent des séquences dites palindromiques
C) On parle d'isoschizomères lorsque deux enzymes sont extraites de la même bactérie mais reconnaissent des séquences différentes
D) Les enzymes de restrictions de type II permettent 2 types de coupures : Bout francs (Blunt ends) et Bout cohésifs (Sticky ends)
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 9</u> : À propos de l'achondroplasie, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Il s'agit la plus rare des chondrodysplasies (1/15000)
B) Lors de la réalisation des biométries fœtales, elle peut être évoquée si les fémurs sont cours
C) Il y a plusieurs symptômes, dont le nanisme, l'hyperlordose, la macrocéphalie …
D) C'est une maladie monogénique, qui se transmet selon un mode autosomique dominant
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 10</u> : À propos de l'achondroplasie, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Il y a deux mutations qui peuvent être responsables d'achondroplasie, elles sont toujours au même endroit et donnent des traduction mutées différentes
B) Pour faire le diagnostic, avant l'analyse, il faut faire une PCR d'un fragment d'ADN (amplicon) de 164 paires de bases en encadrant la position 380 au niveau du codon 1138
C) Après la PCR, on réalise une digestion enzymatique avec les enzymes EcoRI et BfmI
D) En regardant quelle enzyme de restriction va couper, on peut savoir si le fœtus est atteint d'achondroplasie et quel est le changement nucléotidique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses