

Tutorat n°8 : Epreuve UE11 – Analyse du génome

Tutorat 2017-2018 : 8 QCMS – Durée : 10 min – Code épreuve : 0011



QCM 1 : A propos de l'extraction du matériel génétique, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

- A) Une amniocentèse nous permet de travailler préférentiellement avec du sang fœtal
- B) Après extraction de l'ADN au phénol-chloroforme, on obtient dans le tube (de bas en haut) : phase phénolique, galette de protéines, phase aqueuse
- C) La phase qui nous intéresse dans le tube est la phase phénolique, d'où le fait qu'on colore préalablement le phénol-chloroforme
- D) La méduse d'ADN récupérée dans le tube à essai après précipitation de l'ADN à l'éthanol correspond à la matérialisation de la simple hélice d'ADN
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 2 : A propos des techniques de biologie moléculaire, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

- A) La PCR est la technique de base permettant d'amplifier tout l'ADN afin de pouvoir isoler la région qui nous intéresse
- B) L'étape de dénaturation permet de rompre les liaisons hydrogène grâce à la Taq Polymérase
- C) L'étape d'élongation se fait à environ 70°C et permet la synthèse d'un brin d'ADN complémentaire dans le sens 5'-3'
- D) Lors d'une électrophorèse on laisse migrer les fragments d'ADN afin de les séparer en fonction de leur séquence nucléotidique
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 3 : A propos des généralités, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

- A) « Faire un blanc » lors d'une électrophorèse est une étape indispensable qui consiste à mettre dans la colonne témoin négatif tous nos produits PCR pour vérifier qu'il n'y a pas eu de contamination
- B) EcoRI est une enzyme générant des fragments à bouts cohésifs contrairement à HaeII qui génère des fragments à bouts francs
- C) Une maladie chromosomique est une maladie quantitative tandis qu'une maladie génétique (comme la mucoviscidose) touche les gènes
- D) La mutation responsable de l'achondroplasie est toujours située au même endroit : exon 10, codon 38, nucléotide 1138
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 4 : On a mélangé 2 bactéries, la bactérie *Haemophilus paragallinarum* et la bactérie *Flavobacterium psychrophilum*, à deux populations de vecteurs : une population de vecteur avec un gène de résistance à l'ampicilline, et une population de vecteur sans gène de résistance à l'ampicilline.

On considère que :

La bactérie *Haemophilus paragallinarum* a intégré un vecteur avec le gène de résistance à l'ampicilline

La bactérie *Flavobacterium psychrophilum* a intégré un vecteur sans le gène de résistance à l'ampicilline

On étale la solution obtenue après transformation bactérienne sur une boîte d'agar sans ampicilline.

- A) La bactérie *Flavobacterium psychrophilum* est ampicilline-sensible et survivra sur la boîte d'agar
- B) La bactérie *Haemophilus paragallinarum* est ampicilline-résistante et ne survivra pas sur la boîte d'agar
- C) La bactérie *Flavobacterium psychrophilum* est ampicilline-sensible et ne survivra pas sur la boîte d'agar
- D) La bactérie *Haemophilus paragallinarum* est ampicilline-résistante et survivra sur la boîte d'agar
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 5 : Vous recherchez dans une famille, dans laquelle se transmet le syndrome de Waardenburg (maladie autosomique dominante associant une surdité avec des anomalies de la pigmentation de la peau, des cheveux ou de l'iris), la présence de la mutation c.1997 G>C dans le gène responsable. Vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 1997 (soulignée) est :

TTACTGGATCCGTG

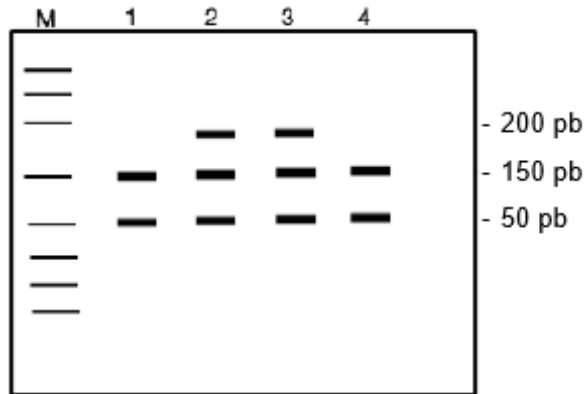
Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *Xho I* dont le site de restriction est : TGGATC.

Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de bases (pb).

La digestion par *Xho I* entraîne deux fragments à 150 pb et 50 pb chez un sujet contrôle sain.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *Xho I* des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins de différents membres de cette famille.

Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.



M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : Père

Piste 2 : Mère

Piste 3 : Frère nouveau-né

Piste 4 : Sœur aînée

- A) Tous les membres de cette famille sont porteurs de la mutation c.1997 G>C, que ce soit à l'état homozygote ou à l'état hétérozygote
- B) Le père et la sœur aînée sont porteurs de la mutation c.1997G>C à l'état hétérozygote, la mère et le frère nouveau-né ne sont pas porteurs de cette mutation
- C) La mère et le frère nouveau-né sont porteurs de la mutation c.1997G>C à l'état hétérozygote, le père et la sœur aînée sont porteurs de cette mutation à l'état homozygote
- D) Le père et la sœur aînée ne sont pas porteurs de la mutation c.1997G>C, la mère et le frère nouveau-né sont porteurs de cette mutation à l'état homozygote.
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 6 : Dans le cadre d'une suspicion d'ataxie spinocérébelleuse de type 1 (pathologie monogénique se caractérisant par un syndrome cérébelleux qui se traduit notamment par des troubles de la marche et de l'équilibre) vous souhaitez rechercher la ou les mutation(s) causale(s) dans le gène responsable.

Concernant les techniques que vous pouvez être amenés à utiliser, donnez la ou les vraie(s) :

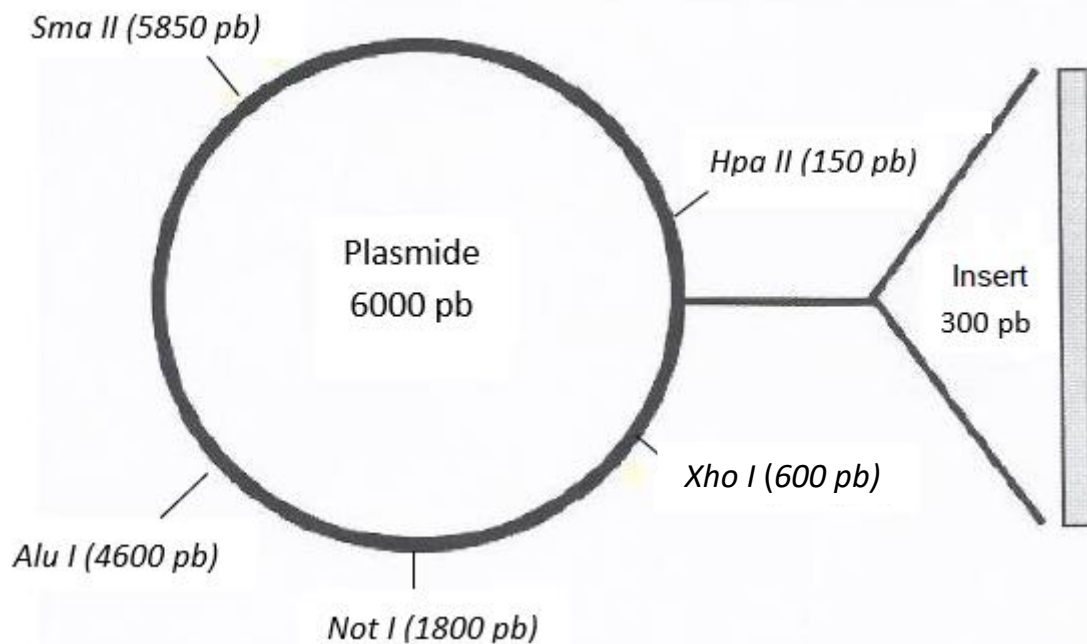
- A) Extraction d'ADN érythrocytaire
- B) Western Blot
- C) PCR-séquençage
- D) PCR-RFLP
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 7 : A propos des techniques de biologie moléculaire donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

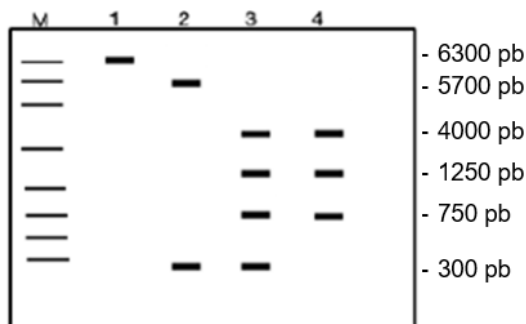
- A) Le NGS (Next Generation Sequencing) peut être considéré comme une méthode de référence pour l'analyse du génome
- B) Dans la méthode dite de Sanger, chaque tube contient un seul type de dNTP (A, T, C ou G) ainsi que les quatre types de ddNTP (A, T, C et G)
- C) Tous les exons sont codants
- D) Le clonage moléculaire peut utiliser des cellules eucaryotes et a pour but d'obtenir un grand nombre de copies identiques et pures d'une séquence donnée d'ADN
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.

QCM 8 : Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction pour vérifier les ADN recombinants que vous avez obtenus.

La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Seules les positions des sites de coupures pour les enzymes de restriction ne coupant qu'une seule fois sont figurées. Les sites de restriction reconnus par les enzymes *Hpa II*, *Xho I*, *Not I*, *Alu I* et *Sma II* ne sont pas présents dans l'insert (pb = paires de bases).



Les produits de digestion de quatre ADN recombinants différents pouvant chacun avoir intégré l'insert ou non sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.



M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : ADN recombinant 1

Piste 2 : ADN recombinant 2

Piste 3 : ADN recombinant 3

Piste 4 : ADN recombinant 4

Suite à l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) concernant les ADN recombinants analysés :

- A) L'ADN recombinant en piste 1 correspond à un plasmide ayant intégré l'insert, digéré par une seule enzyme de restriction
- B) L'ADN recombinant en piste 2 correspond à un plasmide n'ayant pas intégré l'insert, digéré par les enzymes de restriction *Sma II* et *Hpa II*
- C) L'ADN recombinant en piste 3 correspond à un plasmide n'ayant pas intégré l'insert, digéré par les enzymes de restriction *Sma II*, *Hpa II*, *Alu I* et *Xho I*
- D) L'ADN recombinant en piste 4 correspond à un plasmide n'ayant pas intégré l'insert, digéré par les enzymes de restriction *Sma II*, *Xho I* et *Alu I*
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses.