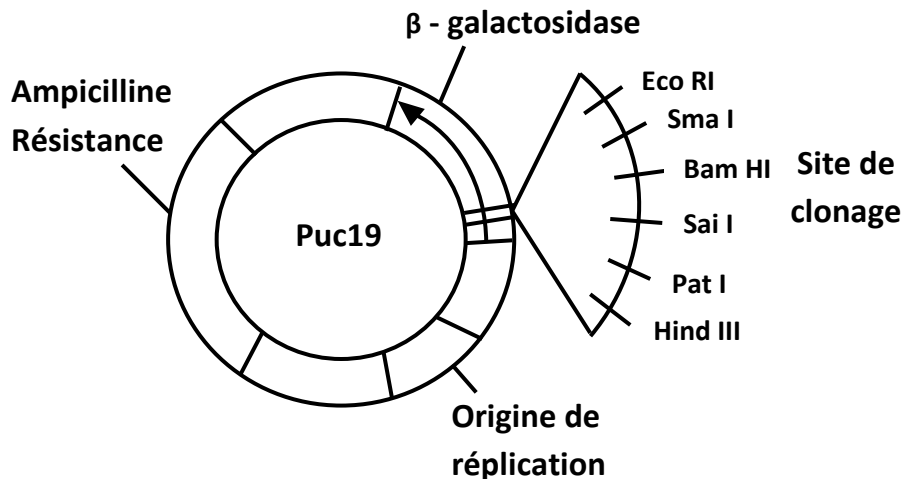


QCM 1 : Concernant l'achondroplasie, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Le diagnostic ne peut pas être suspecté avant la naissance
- B) Dans 90% des cas, les parents des enfants atteints de cette maladie sont porteurs sains
- C) Le gène impliqué dans cette maladie code pour le récepteur d'un inhibiteur de la croissance fibroblastique
- D) La macrocéphalie est associée à un retard mental
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Vous réalisez le clonage d'un produit PCR. La carte du plasmide utilisé (pUC19) est schématisée ci-dessous.



Après transformation bactérienne et étalement des bactéries sur la boîte de pétri LB-Agar contenant de l'ampicilline, de l'X-gal et de l'IPTG, quelles colonies bactériennes allez-vous tester ?

- A) Les colonies bleues uniquement
- B) Les colonies blanches uniquement
- C) Toutes les colonies
- D) Aucune, puisque les colonies ne se développent pas
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Concernant l'activité des enzymes de restriction de type II, donnez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Elles dégradent l'ADN et l'ARN
- B) Elles synthétisent un brin complémentaire
- C) Elles coupent l'ADN double brin quelle que soit la séquence nucléotidique
- D) Elles coupent l'ADN double brin après reconnaissance d'une séquence nucléotidique spécifique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

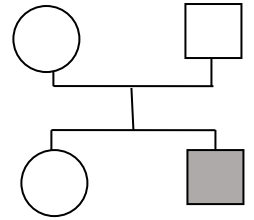
QCM 4 : Vous examinez un patient qui présente une anémie. Vous suspectez une maladie génique de transmission autosomique récessive. Le gène responsable est connu et la maladie est toujours liée à la même mutation quels que soient les patients. Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Vous demandez un caryotype pour confirmer votre diagnostic
- B) Vous demandez un prélèvement sanguin sur héparine pour réaliser une étude génétique
- C) Vous demandez un prélèvement sanguin sur EDTA pour réaliser une étude génétique
- D) Vous demandez une analyse moléculaire pour confirmer votre diagnostic
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Vous souhaitez réaliser un diagnostic moléculaire à partir d'un prélèvement sanguin. A partir de quel(s) constituant(s) sanguin(s) allez-vous extraire l'ADN génomique ? Donnez la ou les réponse(s) exacte(s) :

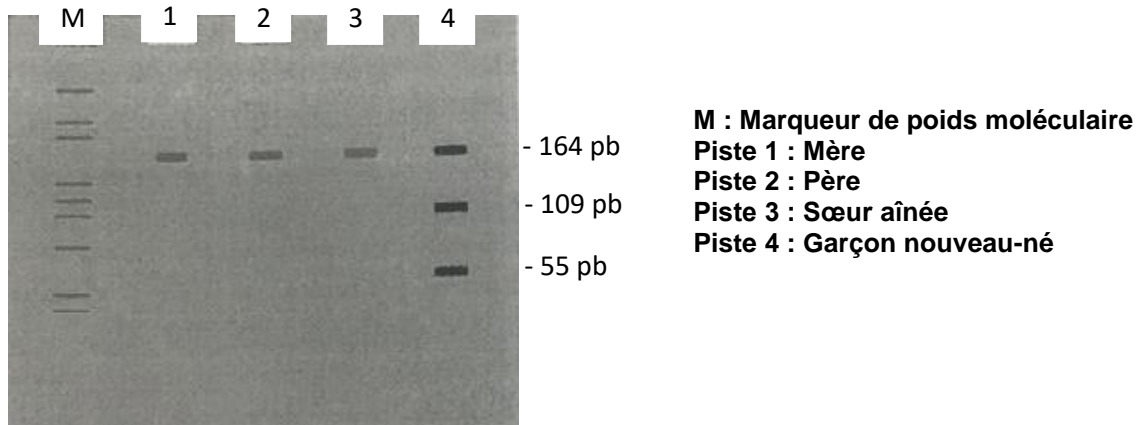
- A) Le sérum
- B) Les globules rouges
- C) Les leucocytes
- D) Le plasma
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : Vous suspectez un diagnostic d'achondroplasie chez un petit garçon qui vient de naître. Pour confirmer ce diagnostic, vous avez amplifié un fragment du gène *FGFR3* à partir de l'ADN des 2 parents et des 2 enfants de cette famille. Le fragment amplifié a une taille de 164 paires de bases (pb) et comporte le nucléotide qui s'avère être muté (en position c.1138) en cas d'achondroplasie.

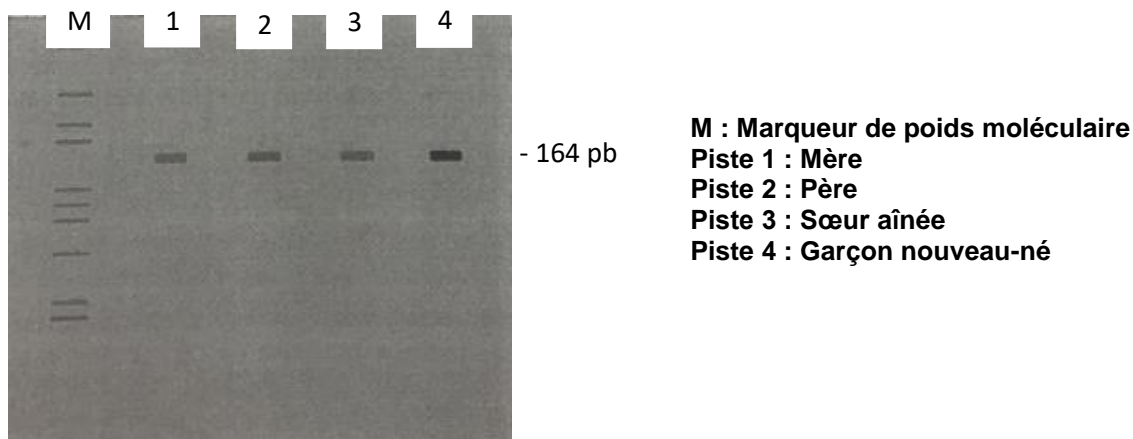


En l'absence de mutation, le fragment amplifié n'est pas digéré par les enzymes de restrictions utilisées. La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par *Bfm I* en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases. La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *Hpa II* en 2 fragments de 55 et 109 paires de bases. Les gels ci-dessous sont obtenus après digestion des produits d'amplification par *Bfm I* (gel du haut) et *Hpa II* (gel du bas) et migration électrophorétique.

Résultats après digestion par *Bfm I* ci-dessous :



Résultats après digestion par *Hpa II* ci-dessous :



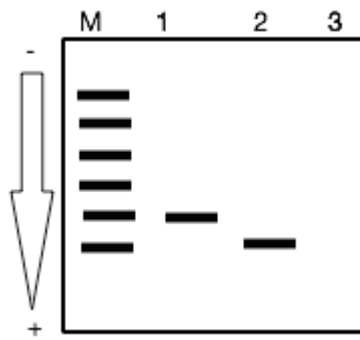
Concernant l'interprétation des gels, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Les parents sont hétérozygotes pour la mutation c.1138G>A
- B) Le diagnostic d'achondroplasie est confirmé chez l'enfant atteint
- C) Le diagnostic d'achondroplasie n'est pas confirmé chez l'enfant atteint
- D) Les parents sont hétérozygotes pour la mutation c.1138G>C
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : Dans le cadre d'une suspicion de pathologie monogénique, vous souhaitez rechercher la ou les mutation(s) causale(s) dans le gène responsable. Concernant les techniques que vous pouvez être amenés à utiliser, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

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

QCM 8 : Le gel suivant correspond à l'analyse d'un produit d'amplification obtenu à partir de l'ADN de 2 patients différents.



M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : Patient A

Piste 2 : Patient B

Piste 3 : Témoin négatif d'amplification

Concernant l'interprétation de ce gel, donnez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est supérieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
- B) Le résultat de la piste 3 permet d'éliminer la présence de contamination
- C) La taille du produit d'amplification obtenu à partir du patient A est inférieure à celle du produit d'amplification obtenu à partir du patient B
- D) La taille du produit d'amplification attendue étant celle du patient A, le patient B peut être porteur d'une délétion
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses