

1/	B	2/	D	3/	C	4/	ACD	5/	D
6/	BC	7/	A	8/	E				

QCM 1 : B

- A) Faux : c'est sous l'action de la **chaleur** (95°), lors de l'étape de **dénaturation**, que les liaisons hydrogène se cassent
 B) Vrai
 C) Faux : la Taq polymérase agit durant l'étape d'**élongation** et non d'hybridation
 D) Faux : c'est le rôle des **enzymes de restriction**
 E) Faux

QCM 2 : D

- **Piste 1** : *EcoR I* coupe en position 650
 Si on coupe uniquement à cette endroit, on ne fait « **qu'ouvrir** » le plasmide.
 Or, le plasmide fait 3000 pb, donc s'il a intégré un insert, suite à la digestion enzymatique, on obtiendra un fragment forcément plus grand !
 Ici, le fragment obtenu sur la piste 1 fait 3200 pb ; l'insert fait alors $3200 - 3000 = 200 \text{ pb}$
 → **Piste 2** (*même principe que EcoR I*) : *Sac I* coupe en position 967
 Ici, le fragment obtenu sur la piste 2 fait encore 3200 pb ; l'insert fait alors **200 pb**
 → **Piste 3** : *EcoR I* coupe en position 650 et *Sac I* coupe en position 967
 L'insert, s'il est intégré, se retrouvera au niveau du petit fragment de plasmide de $967 - 650 = 317 \text{ pb}$
 Sur l'électrophorèse, on obtient un grand fragment de 2683 pb et un petit fragment de 517 pb
 L'insert, inséré au niveau du petit fragment, fait alors $517 - 317 = 200 \text{ pb}$
 → **Piste 4** (*même principe que pour la piste 3*) : *Xho I* coupe en position 700 et *BamH I* coupe en position 750
 L'insert, s'il est intégré, se retrouvera au niveau du petit fragment de plasmide de $750 - 700 = 50 \text{ pb}$
 Sur l'électrophorèse, on obtient un grand fragment de 2950 pb et un petit fragment de 250 pb
 L'insert, inséré au niveau du petit fragment, fait alors $250 - 50 = 200 \text{ pb}$

QCM 3 : C

- A) Faux : on ne peut pas amplifier l'ARN directement par PCR ; il faut passer par l'**ADNc** ici
 B) Faux : on ne séquence pas l'ARN, on passe par l'**ADNc** si on veut vérifier la présence d'un variant d'épissage
 C) Vrai
 D) Faux : pas de PCR à partir de l'ARNm, mais à partir de l'**ADNc**
 E) Faux

QCM 4 : ACD

- A) Vrai
 B) Faux : c'est pour la **PCR classique**
 C) Vrai
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 5 : D

- La digestion par *BamH I* entraîne 2 **fragments à 150 pb et 50 pb** chez un sujet contrôle **sain**, c'est-à-dire chez les sujets qui ne présentent **pas la mutation** c.2350 A>G
 → **Piste 1** : Il y a 2 fragments (150 + 50 pb)
 L'enzyme a fonctionné sur les 2 allèles (*vu qu'il n'y a que 2 fragments*) donc la mère est **homozygote non porteuse** de la mutation
 → **Piste 2** : Il y a 3 fragments (200 + 150 + 50 pb)
 L'enzyme n'a fonctionné que sur un des allèles (*qui est ici l'allèle sain*), donc le père est **hétérozygote porteur** de la mutation
 → **Piste 3** (*même principe que pour le père*) : Le fils est **hétérozygote porteur** de la mutation
 → **Piste 4** (*même principe que pour la mère*) : La fille est **homozygote non porteuse** de la mutation

QCM 6 : BC

- A) Faux : les globules rouges ne possèdent pas de noyaux, donc **pas d'ADN**
 B) Vrai
 C) Vrai

D) Faux : on nous parle de recherche de mutation par *PCR-Séquençage*, donc de **maladie génique** ; le caryotype est donc inutile ici (*étant donné qu'il n'a d'intérêt que pour les maladies chromosomiques*)

E) Faux

QCM 7 : A

A) Vrai

B) Faux

C) Faux : le diagnostic est confirmé par **analyse moléculaire** et **séquençage du gène FGFR3** qui code pour un récepteur de facteur de croissance fibroblastique

D) Faux : pas toujours (**90%** des cas), et la maladie se transmet selon un mode autosomique **dominant**

E) Faux

QCM 8 : E

A) Faux : on a besoin de la **Taq polymérase** (*polymérase d'origine bactérienne et résistante à la chaleur*)

B) Faux : de **forte** sensibilité

C) Faux : risque **élevé** de contamination

D) Faux : on a juste besoin de connaître une séquence d'une vingtaine de nucléotides en amont de la région d'intérêt (= **borne d'amont**) et de même en aval (= **borne d'aval**)

E) Vrai