

<b>1/</b>	B	<b>2/</b>	D	<b>3/</b>	C	<b>4/</b>	ACD	<b>5/</b>	D
<b>6/</b>	BC	<b>7/</b>	A	<b>8/</b>	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 a 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 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 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 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 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 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* entraine 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 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 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