

1/	E	2/	B	3/	D	4/	CD	5/	ACD
6/	B	7/	AD	8/	ABD				

QCM 1 : E

- A) Faux : le diagnostic peut être évoqué sur **signe d'appel échographique avant la naissance**, puis une **ponction de liquide amniotique** peut être faite pour permettre l'analyse de l'ADN du fœtus
- B) Faux : dans 90% des cas, les parents sont **sains et non porteurs** car c'est une maladie autosomique **dominante**
- C) Faux : le gène FGFR3 code pour le **récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique** → *Quand il est muté, le facteur de croissance qui se fixe à ce récepteur ne peut plus agir*
- D) Faux : il n'y a **pas de retard mental** mais une **intelligence normale**
- E) Vrai

QCM 2 : B

- A) Faux : Les colonies bleues ont intégré un **vecteur sans insert** car le **gène codant pour la bêta-galactosidase est fonctionnel**, donc ces bactéries n'ont *pas d'intérêt* pour la suite de notre étude
- B) Vrai
- C) Faux : Uniquement les **colonies blanches**
- D) Faux : Les bactéries ayant intégré le **plasmide** peuvent se développer et former des colonies grâce à la présence du **gène de résistance à l'ampicilline**
- E) Faux

QCM 3 : D

- A) Faux : Elles ne coupent que l'**ADN double brin**
- B) Faux : C'est le rôle de la **polymérase**
- C) Faux : Elles reconnaissent une **séquence palindromique spécifique**
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : CD

- A) Faux : Le caryotype est **inutile** en cas de **maladie génique**, il n'a d'intérêt que dans les **maladies chromosomiques**
- B) Faux : Jamais de prélèvement sanguin sur héparine pour une étude génique (*problème pour la PCR par exemple*)
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : ACD

Confirmé par la prof. Ce QCM est tombé au CC quand il n'y avait encore aucun cours sur le NGS, la réponse était alors uniquement C. Je suis allé parler à la prof, qui m'a dit que depuis que le séquençage haut débit est au programme, la réponse à ce genre de questions doit bien évidemment changer et qu'un éventuel énoncé sur ce point du cours serait très précis au concours pour éviter des ambiguïtés...

- A) Vrai : Le sérum est la phase aqueuse du sang (obtenu après coagulation) ; il ne contient certes pas les cellules du sang mais il contient tout de même de **l'ADN circulant de l'individu** (il n'y a en effet pas que l'ADN fœtal circulant qui peut être retrouvé dans le sang d'une femme enceinte, nous avons tous des fragments de notre ADN qui circulent en quantités infimes dans notre sang mais que l'on peut très bien récupérer pour faire diverses séries d'analyses de biologie moléculaire, c'est un des enjeux majeurs en biopathologie aujourd'hui !)
- B) Faux : Les globules rouges ne possèdent pas de noyaux, donc **pas d'ADN**
- C) Vrai
- D) Vrai : Le plasma est la phase aqueuse du sang (obtenu sous anticoagulant après centrifugation du sang) ; il ne contient pas les cellules du sang mais **de l'ADN circulant** cf. A)
- E) Faux

QCM 6 : B

- A) Faux : Les parents sont **homozygotes pour l'allèle sauvage** (*fragment de 164 pb*) ; ils sont *non atteints*
- B) Vrai : L'enfant est bien atteint d'achondroplasie par la **mutation c.1138G>A** car l'enzyme **Bfm I** a coupé le fragment de 164 pb en deux fragments (109 + 55 pb)
- C) Faux : Voir B)
- D) Faux : Voir A)
- E) Faux

QCM 7 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Le Western-Blot est utilisé pour étudier l'expression des **protéines**
- C) Faux : La PCR-RFLP est utilisée pour **identifier une mutation en particulier** ; on cherche une **mutation ciblée** (*comme dans le cas de l'achondroplasie par exemple*)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 8 : ABD

- A) Vrai : Le fragment du patient A migre **moins loin** que le fragment du patient B, donc il est **plus lourd**
- B) Vrai : Car il n' y a **pas de bande** dans la piste 3 du témoin négatif
- C) Faux : Voir A)
- D) Vrai : Le fragment attendu étant celui du patient A, et le fragment B étant **plus léger**, celui-ci pourrait être porteur d'une **délétion** (*perte de nucléotides*)
- E) Faux