



**QCM 1 :** Pour faire le diagnostic d'une maladie génétique de type Charcot Marie Tooth pour laquelle plusieurs gènes ont été identifiés, quelle(s) technique(s) allez-vous utiliser pour identifier le gène responsable ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Une amplification par PCR suivie d'une digestion enzymatique par une enzyme de restriction
- B) Le séquençage des gènes connus responsables de cette pathologie par séquençage haut débit
- C) Une extraction d'ARN
- D) Une PCR quantitative
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 :** Parmi les outils utilisés en biologie moléculaire, certaines enzymes permettent de synthétiser le brin d'ADN complémentaire à partir d'une amorce d'ADN. De quelles enzymes s'agit-il ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Les enzymes de restriction
- B) Les ADN ligases
- C) Les exonucléases
- D) Les endonucléases
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 :** Vous suspectez la présence de la mutation c.323A>G du gène XYZ dans une famille. La séquence nucléotidique qui encadre cette mutation sur un allèle sain est la suivante (position 323 soulignée) :

TATGCTGAATCCCGG

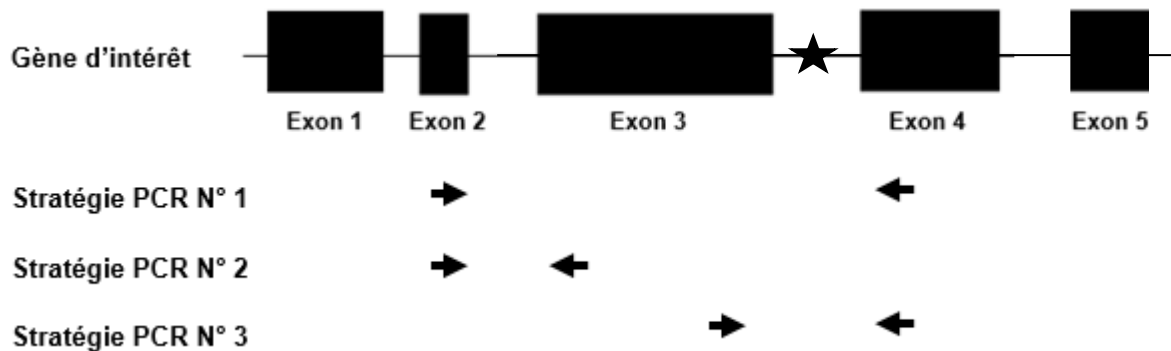
Vous voulez réaliser une PCR qui encadre cette mutation, suivie d'une digestion enzymatique, pour la rechercher. Vous disposez des enzymes de restriction suivantes :

*EcoR I*, site de restriction : GAATTC  
*BamH I*, site de restriction : GGATCC  
*Hpa I*, site de restriction : GTTAAC  
*Sma I*, site de restriction : CCCGGG

Quelle(s) enzyme(s) de restriction sera(ont) informative(s) pour détecter la présence de cette mutation ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) *BamH I* et *EcoR I*
- B) *Hpa I* uniquement
- C) *Sma I* uniquement
- D) *BamH I* uniquement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 :** Vous avez identifié une nouvelle mutation (★) présente à l'état hétérozygote dans l'intron 3 de votre gène d'intérêt. Pour vérifier l'effet de ce variant sur l'épissage de votre ARNm d'intérêt vous effectuez une extraction d'ARN suivie de la synthèse d'un ADN complémentaire (ADNc) correspondant. Vous avez ensuite amplifié, par PCR, cet ADNc en utilisant différents couples de primers (3 stratégies différentes).



**Légende :**

Primer PCR Sens   ➔

Primer PCR Reverse   ➔

Mutation   ★

Les produits PCR obtenus sont analysés sur un gel d'agarose par migration électrophorétique.

M : Marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°1, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 2 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°1, à partir de l'individu porteur de la mutation

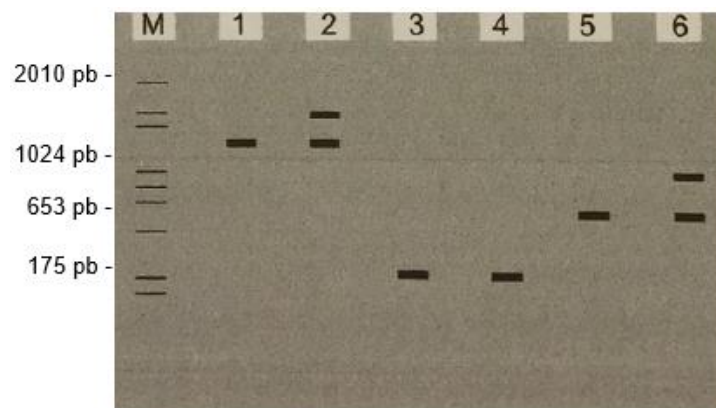
Piste 3 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°2, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 4 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°2, à partir de l'individu porteur de la mutation

Piste 5 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°3, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 6 : Produit PCR obtenu, avec la stratégie PCR n°3, à partir de l'individu porteur de la mutation

**Représentation schématique du gel d'électrophorèse obtenu après migration des produits PCR :**



**Concernant l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :**

- A) La mutation identifiée n'a pas d'effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- B) La stratégie PCR n°2 utilisée permet de déterminer l'effet de la mutation sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- C) La mutation identifiée a un effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- D) La stratégie PCR n°3 utilisée permet de déterminer l'effet de la mutation sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 :** Vous recevez en consultation une famille dans laquelle se transmet une maladie autosomique récessive. Le gène est connu, la mutation responsable est la mutation c.3G>T à l'état homozygote. Quelle(s) est(sont) la ou les conséquence(s) de la présence de cette mutation à l'état homozygote ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) La présence de la mutation empêche la synthèse de la protéine en inhibant le codon d'initiation de la traduction
- B) La présence de la mutation n'a pas d'effet sur la synthèse protéique
- C) La présence de la mutation bloque la transcription en ARNm
- D) La présence de la mutation induit la synthèse d'une protéine de plus grande taille en inhibant le codon Stop de la traduction
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 :** Vous recherchez la présence d'une mutation dans un gène connu par PCR suivie d'un séquençage. Concernant le choix des primers utilisés, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s)

- A) Les primers utilisés par la PCR, et ceux utilisés pour le séquençage, peuvent être identiques
- B) Les primers utilisés pour le séquençage peuvent encadrer ceux utilisés pour la PCR
- C) Un seul primer peut être utilisé pour la PCR
- D) Les primers utilisés pour le séquençage peuvent s'hybrider à l'intérieur de la région amplifiée par la PCR
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 :** Vous suspectez dans une famille la présence de la mutation c.773A>G responsable d'une maladie autosomique récessive. Pour déterminer la présence de cette mutation, vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 773 (soulignée) est :

TCAATGGACCCTAG

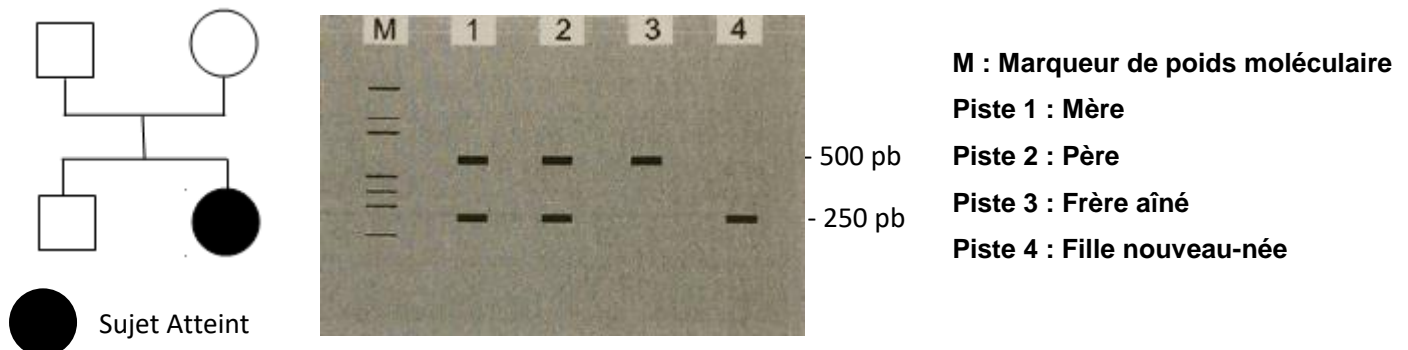
Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *Sma I* dont le site de restriction est : GGGCCC.

Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de base (pb).

Lorsque la mutation est présente, le produit PCR est digéré par *Sma I* en 2 fragments de 250 pb.

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

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



Concernant l'interprétation du gel, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Tous les membres de cette famille sont porteurs d'au moins un allèle muté c.773A>G
- B) Le fils n'est pas porteur de la mutation c.773A>G, la fille nouveau-née est porteuse de cette mutation à l'état homozygote
- C) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773A>G à l'état homozygote
- D) Les parents sont tous les deux porteurs de la mutation c.773A>G à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 :** Concernant la définition et les caractéristiques d'un gène, indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Un gène de classe I code pour une protéine
- B) Les mutations siègent toujours dans les régions codantes d'un gène
- C) Un gène correspond à une séquence d'ADN codant pour un ARN fonctionnel
- D) La séquence d'un gène est identique chez tous les individus d'une même espèce
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses