

1/	B	2/	E	3/	D	4/	CD	5/	A
6/	AD	7/	BD	8/	C				

QCM 1 : B

- A) Faux : l'enzyme de restriction serait plus utilisée pour **identifier une mutation en particulier** et chercher une **mutation ciblée** (comme dans le cas de l'achondroplasie par exemple)
- B) Vrai
- C) Faux : ici, on veut étudier les gènes et non pas rechercher la présence d'un **variant d'épissage** par exemple
- D) Faux : ici, on ne cherche pas à **quantifier un fragment d'ADN** ou à **déterminer le nombre de copies d'un gène** (charge virale en virologie)
- E) Faux

QCM 2 : E

- A) Faux : ce sont des enzymes qui permettent de **couper l'ADN double brin**
- B) Faux : ce sont des enzymes qui catalysent la **formation d'une liaison phosphodiester** entre 2 segments d'ADN
- C) Faux : ce sont des enzymes capables de **couper les nucléotides situés aux extrémités** des fragments
- D) Faux : ce sont des enzymes capables de **couper les nucléotides au milieu d'une chaîne**
- E) Vrai : ce sont des **polymérase**s

QCM 3 : D

BamH I clive le fragment s'il contient la mutation → *G en position 323 (GGATCC)*, aucune autre enzyme ne peut reconnaître la séquence entourant la position nucléotidique 323, qu'elle soit saine ou mutée

QCM 4 : CD

- A) Faux : au niveau des pistes 2 et 6, on observe la présence d'un **produit PCR plus lourd chez l'individu porteur de la mutation** par comparaison avec l'individu contrôle non muté, ce qui montre que la mutation identifiée a bien un **effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt**
- B) Faux : car la piste 3 (*individu contrôle non muté*) et la piste 4 (*individu porteur de la mutation*) sont identiques
- C) Vrai : cf. A)
- D) Vrai : cf. A)
- E) Faux

QCM 5 : A (confirmé par la Prof)

- A) Vrai : la mutation entraîne des **conséquences sur le codon initiateur de la traduction** (AUG → AUT)
- B) Faux : la mutation a un effet sur la synthèse protéique étant donné qu'elle bloque l'initiation de la traduction
- C) Faux : la transcription (assurée par la TATA Box, etc...) n'est **pas bloquée**
- D) Faux : cf. A) et B)
- E) Faux

QCM 6 : AD (confirmé par la Prof)

- A) Vrai
- B) Faux : c'est le contraire ; les primers utilisés pour la PCR peuvent encadrer ceux utilisés pour le séquençage
- C) Faux : On utilise **2 primers pour la PCR** et **1 primer pour le séquençage**
- D) Vrai

Commentaire de la Prof : Les primers de PCR et de séquençage peuvent être identiques. Par contre, si ce n'est pas le cas, ceux utilisés pour le séquençage doivent obligatoirement se situer à l'intérieur de la région amplifiée de PCR.

- E) Faux

QCM 7 : BD

La digestion par *Sma I* entraîne **2 fragments de 250 pb** lorsque la **mutation c.773A>G** est détectée

→ **Piste 1** : Il y a 2 fragments (500 + 250 pb)

L'enzyme n'a fonctionné que sur un des allèles (*qui est ici l'allèle muté*), donc la mère est **hétérozygote porteuse** de la mutation

→ **Piste 2** (*même principe que pour la mère*) : Le père est **hétérozygote porteur** de la mutation

→ **Piste 3** : Il y a un seul fragment (500 pb)

L'enzyme n'a fonctionné sur aucun des allèles donc le fils est **homozygote non porteur** de la mutation

→ **Piste 4** : Il y a un seul fragment (250 pb)

L'enzyme a fonctionné sur les deux allèles (*qui sont ici les allèles mutés*) donc la fille est **homozygote porteuse** de la mutation

QCM 8 : C (confirmé par la Prof)

- A) Faux : Ce sont les **gènes de classe II**
- B) Faux : On peut aussi retrouver des mutations dans les **introns**
- C) Vrai : Les ARNr et les ARNt par exemple sont des ARN fonctionnels ; ils ont une fonction dans la cellule même s'ils ne codent pas pour une protéine (*explication donnée par la Prof*)
- D) Faux : à cause du **polymorphisme génétique** et des **variations alléliques**
- E) Faux