



## Correction du DM séquençage UE11

1/	A	2/	BC	3/	C	4/	AD	5/	E
6/		7/		8/		9/		10/	
11/		12/		13/		14/		15/	
16/		17/		18/		19/		20/	

### QCM 1 : A

- A) Vrai
- B) Faux : ?????? rien à voir
- C) Faux : elle **reste** la méthode de référence ++
- D) Faux : ADN polymérase (*on lit bien les items ;*)
- E) Faux

### QCM 2 : BC

- A) Faux : **dénaturation**, hybridation et élongation (ATTENTION AUX PARENTHESES !!!)
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : des liaisons phosphodiester
- E) Faux

### QCM 3 : C

- A) Faux
- B) Faux
- C) Vrai : allez voir la fiche sur le séquençage sur le CT pour comprendre pourquoi. (*En plus c'est bibi qui l'a faite ;*)
- D) Faux
- E) Faux

### QCM 4 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : ATTENTION : **l'échographie ne permet pas de faire le diagnostic. Seule la biologie moléculaire le permet. ++++++**
- C) Faux : Une PCR-RFLP suivi d'un séquençage suffira. La mutation est ciblée et se trouve toujours au même endroit
- D) Vrai
- E) Faux

### QCM 5 : E

- A) Faux
- B) Faux
- C) Faux
- D) Faux
- E) Vrai : Analysons ensemble le schéma :

On a une double digestion enzymatique Bfm I (piste 1 à 3) et Hpa II (piste 4 à 6). On cherche à savoir si les parents et/ou le foetus sont atteints de la mutation et s'ils sont homo ou hétérozygotes.

Si l'enzyme **coupe** c'est qu'il y a une **mutation**. En l'occurrence ici le **fragment sain fait 200 pb** et le **fragment muté** est coupé en deux bouts de **150 pb** et **50 pb** chacune.

**Ici sur chaque piste on retrouve un fragment de 200 pb sauf sur la piste 3** correspondant à celle du **foetus** dont le fragment d'ADN a été **digéré** par l'enzyme **Bfm I** or ce dernier **coupe** si on a une mutation **c.1138G>A**. On sait donc d'avance que **les parents ne sont pas porteurs et que le foetus est atteint d'une mutation c.1138G>A** : **items A, C, D faux.**

La piste **3** montre par ailleurs **3 fragments** celui muté qui a été coupé en deux et **un autre de 200 pb qui est sain** car non digéré. Pourquoi ?

N'oubliez pas que les gènes sont présents en double exemplaire : un allèle paternel et un autre maternel. Donc en réalité la piste 3 nous montre **un allèle muté et un autre allèle sain**. Ce qui veut dire que le foetus est **hétérozygote** à la mutation : **item B faux**