

2^{ème} Contrôle de Génétique
(1^{ère} année Médecine)

Durée : 1 h 15mn

QCM : (une seule réponse est juste)

1. Classer dans l'ordre les étapes de la méthode du « Southern blot »
 1. Electrophorèse
 2. Hybridation
 3. Transfert sur membrane
 4. Digestion de l'ADN par une enzyme de restriction
 5. Autoradiographie

A. 4-3-1-2-5 B. 1-4-3-5-2 C. 4-1-3-2-5
D. 2-5-3-4-1 E. 1-4-5-3-2
2. Hybridation moléculaire :
 1. Une sonde a au moins 15 nucléotides.
 2. Le southern-blot est basé sur l'hybridation entre une sonde ADN et une séquence d'ADN.
 3. On peut marquer une sonde radioactivement
 4. Une sonde est analogue à une séquence d'acides nucléiques
 5. Le support pour les hybridations sur membrane est une membrane en lithium

A. 1 et 3 B. 2 et 3 C. 1 et 5 D. 3 et 5 E. Autre réponse
3. A propos de la température de fusion (qui régit entre autres la dénaturation et l'hybridation des 2 brins d'un ADN) :
 1. Elle augmente si la longueur de l'ADN augmente.
 2. Elle augmente avec la présence de mésappariements.
 3. Elle varie avec la composition en bases de l'ADN.
 4. Elle augmente si la proportion de bases GC appariées augmente.
 5. La DO (densité optique) diminue avec l'augmentation de la température, lorsqu'on réalise une dénaturation.

A. 1-2-5 B. 1-4-5 C. 3-4-5 D. 1-3-4 E. 2-3-5
4. La première étape dans le clonage d'un gène est:
 - A. Traitement des plasmides par les enzymes de restriction.
 - B. Isolement de l'ADN à partir d'un organisme porteur du gène d'intérêt.
 - C. Insertion d'un plasmide dans une bactérie.
 - D. Culture des cellules sur agar
 - E. autre réponse
5. Concernant les polymorphismes. Quelle est la réponse qui regroupe le maximum de propositions exactes et seulement des propositions exactes
 1. Ce sont des variants (allèles particuliers) retrouvés avec une fréquence inférieure à 1% dans la population.
 2. Les mini-satellites et microsatellites sont des polymorphismes de répétition.
 3. Les RFLP sont les polymorphismes les plus abondants.
 4. Les polymorphismes de répétition et RFLP sont de type multi-allélique.

A. 1, 4 B. 2,3 C. 3,4 D. 2,5 E. Autre réponse
6. Concernant les polymorphismes. Quelle est la réponse qui regroupe le maximum de propositions exactes et seulement des propositions exactes
 1. Dans les polymorphismes de répétition, l'allèle se définit par le nombre de répétition de la séquence.
 2. Les SNP sont une variation d'une seule paire de base.
 3. Les mini-satellites sont surtout analysés par la technique de Southern.
 4. Les méthodes d'analyse des SNP sont multiples.

A. 1,4 B. 2, 3,4 C. 1, 2,4 D. 1, 2, 3,4 E. Autre réponse
7. Classez les vecteurs suivants par ordre décroissant de la longueur moyenne des inserts qu'ils peuvent contenir.
 1. cosmides
 2. phages
 3. plasmides
 4. YAC

A. 3-1-2-4 B. 4-1-2-3 C. 4-3-1-2 D. 3-4-2-1 E. 1-2-4-3

8. Concernant les polymorphismes. Quelle est la réponse qui regroupe le maximum de propositions exactes et seulement des propositions exactes

1. La répétition de 69 dinucléotides AC pourrait correspondre à un polymorphisme de type microsatellite
2. Les RFLP se caractérisent par la présence d'un site pouvant être coupé ou non par une enzyme de restriction.
3. La connaissance des SNP pourrait permettre de donner une base génétique à la susceptibilité individuelle à la maladie et aux traitements.

4. En génétique inverse, on part du symptôme pour chercher le gène.

- A. 2, 3, 4 B. 1, 2, 3, 4 C. 3, 4 D. 2, 3, 4 E. Autre réponse

9. Quel est le moyen utilisé pour étudier la variabilité génétique dans les populations humaines ?

- A. Les SNPs qui sont des polymérisations neutres de séquences
- B. Les minisatellites hypervariables
- C. La PCR
- D. La chromatographie haute résolution
- E. Les microsatellites qui sont des répétitions dispersées de plusieurs nucléotides

10. On a digéré un plasmide avec les enzymes *EcoRI* et *HindIII* et on a fait une ligation avec un insert coupé avec les mêmes enzymes. Après avoir transformé des bactéries on trouve des plasmides recombinants et non-recombinants. Les plasmides non-recombinants sont présents parce que :

1. *EcoRI* et *HindIII* ont des extrémités cohésives identiques
2. Il y a des plasmides non coupés après la digestion avec *EcoRI* et *HindIII*
3. Il s'agit des plasmides coupés avec les deux enzymes et qui sont encore linéaires
4. Il y a des plasmides coupés avec une des deux enzymes

- A. 1, 2 B. 2, 3 C. 3, 5 D. 2, 4 E. Autre réponse

11. Les marqueurs génétiques et leur détection:

1. SNP = Simple Nucleotide Polymorphism
2. Les SNP ont une densité élevée.
3. La détection des SNPs se fait par le northern-blot entre autre.
4. Les marqueurs géniques ne sont pas variables sinon ce ne serait pas des marqueurs...
5. Un RFLP peut être un SNP qui modifie un site de restriction

- A. 1 et 3 B. 3 et 4 C. 2 et 5 D. 1 et 4 E. Autre réponse

12. Le caryotype 46, XX / 47, XX, +21 correspond à :

- A. Une Translocation 21-X B. Une Triploïdie C. Une Monosomie 21
D. Une fille trisomique 21 libre et homogène E. Une fille trisomique 21 en mosaïque

13. Une amniocentèse est décidée chez une jeune femme enceinte, compte tenu d'un antécédent d'un enfant trisomique 21 libre, pour savoir si l'enfant est atteint de trisomie. Cette amniocentèse doit être faite :

- A. Avant la 15ème semaine d'aménorrhée gravidique
- B. Entre la 15 et la 17ème semaine d'aménorrhée gravidique
- C. Entre la 22 et la 25ème semaine d'aménorrhée gravidique
- D. Après la 25ème semaine d'aménorrhée gravidique
- E. Aucune des propositions ci-dessus

14. Une PCR de 30 cycles génère :

- A. 2^{30} copies d'ADN B. 30^2 copies d'ADN C. 4^{30} copies d'ADN D. 30^{30} copies d'ADN
E. 25^{30} copies d'ADN

15. Dans une PCR, la température d'hybridation des amorces est :

- A. Inférieure au T_m des amorces
- B. Supérieure au T_m des amorces
- C. Inférieure au T_m de l'ADN à amplifier
- D. Supérieure au T_m de l'ADN à amplifier
- E. est de l'ordre de 90°C

16. L'addition ou la suppression d'une base dans une séquence de DNA entraîne :

- A. La conservation du cadre de lecture de la séquence nucléotidique
- B. Le décalage du cadre de lecture de la séquence nucléotidique
- C. La réversion d'une mutation préexistante
- D. une anomalie de nombre des chromosomes
- E. la synthèse de la protéine sans changement dans sa séquence en acides aminés

17. La délétion d'un codon entier dans la séquence d'un ADN génomique :

- A. Est une mutation faux sens
- B. Peut être somatique ou germinale
- C. N'a pas d'impact sur la fonction de la protéine ou sur son expression
- D. modifie le cadre de lecture d'une protéine
- E. Est une mutation isosémantique

18. Lors de la construction de ce plasmide (au début) on effectue une électrophorèse (qui permet de vérifier la taille des fragments) après linéarisation.

- 1. On observe trois bandes principales de 1 ; 5 et 6kb
 - 2. Si on observe une seule bande de 1kb, on peut affirmer que la construction n'a pas été effective.
 - 3. Pour visualiser les bandes, on peut utiliser du bromure d'ethidium.
 - 4. En supposant que l'on dispose d'une sonde marquée spécifique génomique, elle s'hybriderait (en southern) avec les fragments de 5 kb.
 - 5. En supposant que l'on dispose d'une sonde marquée spécifique génomique, elle s'hybriderait (en southern) avec les fragments de 1 et 6 kb.
- A. 1-2-4-5 B. 2-3-4-5 C. 1-2-3-4 D. 1-2-3-5 E. Autre réponse

19. Concernant l'électrophorèse sur gel, quelle est la réponse qui associe l'ensemble des propositions exactes et uniquement des propositions exactes ?

- 1. L'électrophorèse sur gel de l'ADN consiste en la migration de l'ADN dans un champ électrique.
 - 2. Plus les fragments d'ADN sont longs, plus ils migreront loin grâce à leur grande charge négative.
 - 3. Grâce à l'utilisation du bromure d'éthidium et de fragments témoins, on peut déterminer approximativement la taille d'une bande.
 - 4. On observe des bandes visibles après digestion d'une purification d'ADN génomique car il ne sera coupé qu'en certains points.
 - 5. En pratique, on utilise le même type de gel pour toutes les préparations.
- A. 1 et 3 B. 1 et 2 C. 1 et 5 D. 3 et 5 E. Autre réponse

20. Choisir parmi les sondes proposées celles qui pourraient s'hybrider sur le fragment d'ADN db proposé après qu'il ait été dénaturé:

5' AGT CAG TTT TTA ACC GCT ATT ACG CTT GAA AAT GGG ATG CGA 3'

- 1. 5' TAC GCTTGAAATGGGTATG
- 2. 3' GGC GAT AATG CGA ACT TTT ACC C
- 3. 3' G GCG ATA ATG CGA ACT TTT ACC
- 4. 3' TTT TTA ACC GCT ATT ACG CTT
- 5. 5' CAG TAT TTAACC GCT ATC ACG CTT GAA

- A. 1-2-5 B. 1-4-5 C. 3-4-5 D. 2-3-5 E. Autre réponse

Corrigé-type:

- 1. C**
- 2. B**
- 3. D**
- 4. B**
- 5. E**
- 6. D**
- 7. B**
- 8. B**
- 9. C**
- 10. D**
- 11. C**
- 12. E**
- 13. B**
- 14. A**
- 15. A**
- 16. A**
- 17. B**
- 18. D**
- 19. A**
- 20. D**