

**EXAM TEST SIDES**

**BIOMOL**

**14 décembre 2020**

# **Questions Intégrées**

**On peut revenir dessus**

### Question 1

Question à réponse unique

A propos de la transmission héréditaire par les mitochondries

A - ☐ les mutations mitochondriales s'accompagnent en général de troubles très discrets.

B - ☐ les mitochondries ne possèdent pas d'ADN

C - ☐ la transmission mitochondriale se fait uniquement par le père

D - ☐ la transmission mitochondriale se fait uniquement par la mère

E - ☐ la transmission mitochondriale s'applique uniquement aux enfants de sexe féminin

### Question 2

Question à réponses multiples

Pour produire une glycoprotéine recombinante nous pouvons utiliser comme organisme hôte :

A - ☐ Les cellules humaines

B - ☐ les cellules animales

C - ☐ Les levures

D - ☐ Les brebis

E - ☐ Les bactéries

### Question 3

### Question à réponses multiples

A propos des mutations :

A - ☐ lors d'erreurs réplcatives non corrigées, il se produit d'emblée une mutation.

B - ☐ si le codon initial est transformé en un codon signifiant un autre aminoacide, on parle de mutation non-sens

C - ☐ lorsqu'il se produit une délétion d'une ou deux base(s), le cadre ouvert de lecture est modifié : il y a un décalage de lecture

D - ☐ une mutation est silencieuse si le codon initial est transformé en un codon synonyme

E - ☐ dans l'ADN, le changement de l'adénine par la guanine est une transversion

### Question 4

### Question à réponses multiples

Un couple a deux filles de groupe sanguin A, un garçon de groupe B, et une fille de groupe AB. Indiquer la ou les proposition(s) possible(s) concernant les génotypes possibles des parents

A - ☐ AB et AB

B - ☐ OO et AB

C - ☐ AB et BO

D - ☐ AO et AB

E - ☐ AO et BO

**? Question 5**

**Question à réponse unique**

Un homme hémophile se marie avec une femme non conductrice de l'hémophilie, les enfants de cette union seront

A - ☐ tous les garçons conducteurs, toutes les filles normales

B - ☐ toutes les filles conductrices, tous les garçons sains

C - ☐ tous les garçons hémophiles, toutes les filles saines

D - ☐ tous hémophiles

E - ☐ tous les enfants génotypiquement sains

**? Question 6**

**Question à réponse unique**

A quelle proposition correspond la définition d'un allèle ?

A - ☐ gènes des gamètes

B - ☐ variant d'un gène donné

C - ☐ position d'un gène sur un chromosome

D - ☐ gène anormal

E - ☐ équipement génétique complet d'une cellule

**Question 7**

**Question à réponse unique**

**La constitution génétique d'un individu est appelée :**

A - ☐ gène

B - ☐ locus

C - ☐ gène

D - ☐ allèle

E - ☐ génotype

# **Dossier Progressif 1**

**On ne peut pas revenir en arrière**

# DP 1

Un couple (Mr et Mme X) vient en consultation de génétique pour un projet d'enfant. Le frère de Mr X est atteint de mucoviscidose. (**Informations :** On notera A le gène sain et a le gène muté. On considère qu'il n'y a pas de mutations de novo. Mr et Mme X sont phénotypiquement sains)

## Question 1

## Question à réponse ouverte et courte

Quel gène est muté dans cette pathologie ?

Réponse :

## Question 2

## Question à réponse ouverte et courte

Quelles sont les caractéristiques génétiques de la maladie ?

Réponse :



### Question 3

### Question à réponses multiples

Concernant la protéine CFTR

A - ☐ sa dysfonction entraîne une augmentation de mucus au pôle apical des cellules épithéliales bronchiques

B - ☐ c'est une protéine canal pour les ions chlore

C - ☐ la principale mutation retrouvée est une délétion de 3 nucléotides noté  $\Delta G834$

D - ☐ aucune de ces propositions est juste

E - ☐ elle est localisée dans la membrane du réticulum endoplasmique

### Question 4

### Question à réponse ouverte et courte

Sachant que les parents de Mr X ne sont pas malades, **Quel est leur génotype pour le gène CFTR ?**

Réponse :

**? Question 5****Question à réponse ouverte et courte**

Quelle est la probabilité pour Mr X d'être hétérozygote ?

Réponse :

**? Question 6****Question à réponse ouverte et courte**

Dans la population générale, il y a 1/25 risque d'être A/a pour la mutation de la famille de Mr X. Quelle est la probabilité pour Mr et Mme X d'avoir un enfant atteint ?

Réponse :

**? Question 7****Question à réponse ouverte et courte**

Le frère de Mr X est homozygote pour la mutation du gène cftr et la mutation  $\Delta F508$  a été détectée. On réalise une PCR contenant le site de cette mutation chez les parents de Mr X et on observe après migration sur gel un fragment de 100pb et un fragment de 97pb. Quel résultat observera t'on si on réalise la même chose chez le frère de Mr X ?

Réponse :

**? Question 8****Question à réponse ouverte et courte**

La même étude est réalisée chez Mr X et on observe 1 bande de 100pb. Quelle est la probabilité pour Mr et Mme X d'avoir un enfant atteint ?

Réponse :

# **Dossier Progressif 2**

**On ne peut pas revenir en arrière**

## DP 2

Nous souhaitons cloner le gène X pour synthétiser une protéine recombinante en vue d'une production d'un biomédicament. La protéine codée par le gène X possède 2 ponts disulfures et est glycosylée. La séquence du gène X de 890pb présente un site de reconnaissance pour l'enzyme Pst1 en position 1 et 890 pb, une pour Nco en position 250 et une pour Sal1 en position 750. Le gène X est représenté dans la **figure 1**. Pour réaliser le clonage nous souhaitons utiliser un plasmide de 5000pb qui possède dans son site de clonage 4 sites de reconnaissance pour les enzymes de restriction : Pst1, Nco, EcoRV et SacII.



### Question 1

Question à réponse ouverte et courte

Quelle enzyme de restriction pouvez-vous utiliser pour cloner le gène X dans le plasmide?

Réponse :

### Question 2

Question à réponse ouverte et courte

Quelle est la taille des plasmides non recombinant

Réponse :

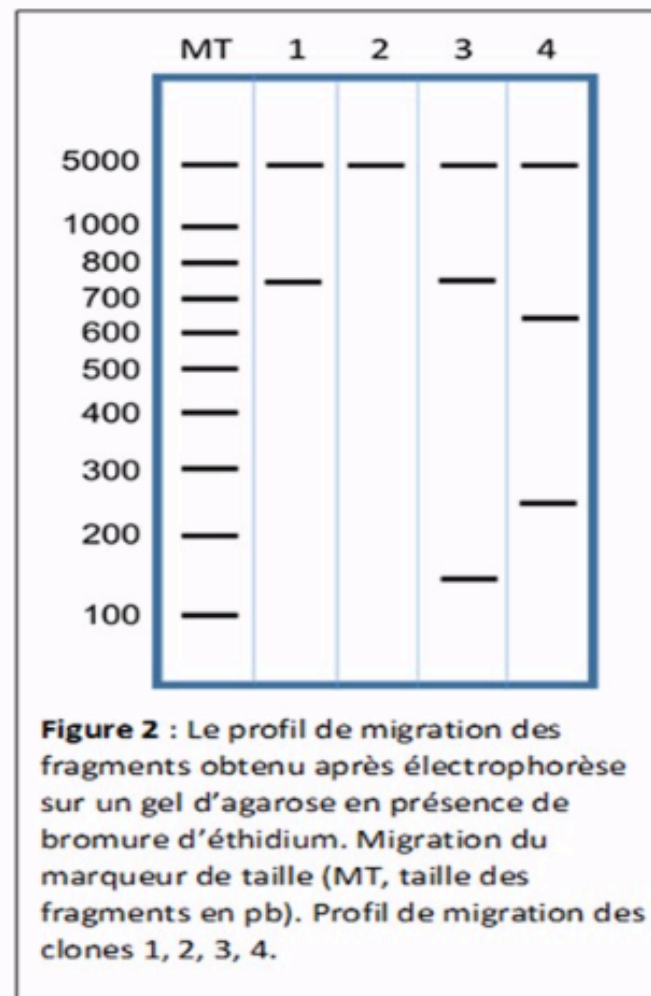
### Question 3

Question à réponse ouverte et courte

Quelle est la taille du plasmide recombinant

Réponse :

Au cours du clonage, le *screening* des bactéries ayant intégré le plasmide recombinant est réalisé par une analyse des fragments de restriction. Pour cela l'ADN des différents clones bactériens (clone de 1 à 4) a été purifié et digéré par 2 enzymes de restriction Pst1 et Sal1. Le profil de migration des fragments obtenu est représenté dans la **figure 2** après électrophorèse sur un gel d'agarose en présence de bromure d'éthidium. Quel clone possède le plasmide recombinant ?



Quel(s) système(s) hôte allez-vous ensuite utiliser pour produire la protéine ?

Réponse :

# **Dossier Progressif 3**

**On ne peut pas revenir en arrière**

## DP 3

Deux tubes de sang total sur EDTA sont réceptionnés au laboratoire de génétique moléculaire, provenant d'une patiente de 33 ans, atteinte d'un cancer du sein, vue en consultation de génétique suite au caractère particulièrement jeune de la survenue de son cancer.

### Question 1

### Question à réponses multiples

Une extraction est réalisée sur l'un des deux tubes de sang. Quelles sont les propositions exactes ?

- A - ☐ Une centrifugation douce d'un des deux tubes permet de séparer les cellules du plasma.
- B - ☐ Dans le protocole d'extraction d'ADN utilisant l'isopropanol, la précipitation de l'ADN est réalisée en utilisant de l'éthanol
- C - ☐ Une centrifugation douce d'un des deux tubes permet de séparer les cellules du sérum.
- D - ☐ Ce prélèvement aurait permis l'obtention d'ARN total.
- E - ☐ Dans le protocole d'extraction d'ADN utilisant l'isopropanol, la précipitation de l'ADN est réalisée avant la lyse des membranes plasmique et enveloppe nucléaire



## Question 2

## Question à réponse unique

Le dosage de l'ADN génomique extrait :

- A - ☐ est réalisé par mesure de l'absorbance de la solution à 250 nm et 270 nm
- B - ☐ est réalisé au moyen d'une réaction de turbidimétrie
- C - ☐ est réalisé au moyen d'un spectrophotomètre dans une cuve en plastique
- D - ☐ est réalisé exclusivement sur une solution-mère d'ADN, sans dilution en solution-fille
- E - ☐ permet de déterminer, par calcul, la concentration d'ADN génomique dans la solution

## Question 3

## Question à réponse ouverte et courte

2 ratios ont été établis après mesure de l'absorbance à trois longueurs d'onde et démontrent un ADN de bonne qualité. Citer les longueurs d'onde, les ratios, leur signification et la valeur correspondant à une bonne qualité

Réponse :

**? Question 4**

**Question valeur numérique**

La solution mère d'ADN génomique extrait est diluée au 1/50ème pour dosage à 230, 260 et 280 nm. L'absorbance à 260 nm rapporte une valeur de 0,1.

**Quelle est la concentration d'ADN génomique de la solution-mère (donner seulement le chiffre, les unités sont en ng/μl) ?**

**? Question 5**

**Question valeur numérique**

DO 280 nm = 0,055.

**Calculez le rapport de qualité.**

**? Question 6**

**Question valeur numérique**

DO 230 nm = 0,05

**Calculez le rapport de qualité.**

### Question 7

### Question à réponses multiples

Quelles sont les propositions vraies ?

- A - ☐ Le rapport DO 260/230 nm démontre une contamination par les solvants
- B - ☐ Le rapport DO 260/230 nm démontre une absence de contamination par les solvants
- C - ☐ Le rapport DO 260/280 nm démontre une mauvaise qualité d'ADN génomique
- D - ☐ Le rapport DO 260/280 nm démontre une excellente qualité d'ADN génomique
- E - ☐ La qualité de l'ADN génomique est suffisante pour réaliser une PCR

### Question 8

### Question à réponses multiples

La survenue précoce du cancer du sein chez cette jeune patiente peut être due à une mutation génétique transmise par ses parents, la rendant à risque de développer un cancer précoce. Afin d'explorer cette hypothèse :

- A - ☐ Le séquençage Sanger de tous les gènes impliqués dans le cancer du sein est la méthode de choix pour détecter une mutation
- B - ☐ Le séquençage de nouvelle génération de tous les gènes impliqués dans le cancer du sein est la méthode de choix pour détecter une mutation
- C - ☐ Si une mutation est identifiée, seules les cellules tumorales de la patiente porteront la mutation
- D - ☐ La majorité des réactions de biologie moléculaire en diagnostic débute par une PCR
- E - ☐ Si une mutation est identifiée, toutes les cellules de la patiente porteront la mutation

### Question 9

### Association

Associer les termes suivants :

#### Éléments à associer

séquençage Sanger	Choisissez une réponse ▼
Détermination de statut génétique	Choisissez une réponse ▼
Mutation constitutionnelle	Choisissez une réponse ▼
Séquençage de nouvelle génération	Choisissez une réponse ▼
Mutation acquise	Choisissez une réponse ▼

### Question 10

### Question à réponses multiples

Le laboratoire de génétique moléculaire dans lequel est mené la recherche de mutation constitutionnelle :

A - <input type="checkbox"/> doit comprendre un système de management de la qualité
B - <input type="checkbox"/> doit être accrédité selon la norme ISO15189
C - <input type="checkbox"/> peut utiliser des méthodes validées de portée B
D - <input type="checkbox"/> est soumis aux audits du COFRAC
E - <input type="checkbox"/> doit n'utiliser que des méthodes validées de portée A

### Question 11

### Question à réponse unique

Le généticien qui va signer le résultat de génétique moléculaire concernant cette jeune patiente

- A - ☐ doit être agréé pour la signature des examens des caractéristiques génétiques d'un individu à des fins médicales
- B - ☐ est obligatoirement un médecin
- C - ☐ peut exercer en dehors de tout encadrement réglementaire
- D - ☐ peut exercer dans un laboratoire non autorisé à réaliser les examens des caractéristiques génétiques d'un individu à des fins médicales
- E - ☐ est obligatoirement un pharmacien

### Question 12

### Question à réponses multiples

Concernant la caractérisation de la mutation,

- A - ☐ Il est possible de les confirmer par la technique de QMPSF
- B - ☐ Cette seconde technique est le séquençage selon la méthode de Sanger
- C - ☐ La mutation caractérisée sera à l'état hétérozygote
- D - ☐ une seconde technique indépendante du NGS doit être réalisée avant rendu du résultat à la patiente
- E - ☐ Il est possible de détecter les réarrangements de grande taille des gènes par NGS