

CORRECTION du CONCOURS d'UE9s

"Méthodes d'études et d'analyse du génome"

Mardi 30 avril 2013

QCM 1 : ACE

Ici est utilisé la technique du reverse dot blot. Rappel sur cette méthode : on multiplie par PCR nos séquences à analyser, puis on hybride ces séquences amplifiées sur des membranes où il se trouve des oligonucléotides spécifiques d'allèles mutés et sains.

QCM 2 : AC

B. FAUX, la FISH est une méthode chromosomique qui ne permet pas de voir les mutations ponctuelles

D. FAUX, le Northern blot étudie l'ARN

E. FAUX, étudie les interactions ADN/protéines in vitro

QCM 3 : AC

A. VRAI, il a M2 et M3 donc le sujet 1 est hétérozygote composite, il est donc atteint de la maladie, l'IHF. Etant une maladie autosomique récessif, si le sujet ne possède aucun allèle sain il sera atteint de la maladie. Ici le prof précise bien que « lorsque deux mutations sont présentes, elles ne sont pas sur le même allèle » donc un des 2 allèle est muté par M2 et l'autre par M3, il n'a donc aucun allèle sain.

B. FAUX, le sujet 2 n'a qu'une mutation (M2) donc il n'est pas hétérozygote composite. Il est hétérozygote.

C. VRAI, le sujet 1 a M2 et M3 donc l'un de ses parents a M2 (profil 2) et l'autre M3 (profil 3). Il pourrait y avoir un parent homozygote sain et l'autre qui a M2 et M3 (donc malade) mais on nous dit que les parents du sujet 1 ne sont pas malades, ils sont donc forcément tous les deux hétérozygotes.

D. FAUX, impossible puisque les parents du sujet 4 lui ont transmis M1, or les parents du sujet 1 ont les profils 2 et 3 donc n'ont pas M1

E. FAUX, le sujet 5 est homozygote pour M5, il est atteint d'IHF .

QCM 4 : ABE

C et D . FAUX : C'est le site PubMed qui permet de donner directement la liste des publications scientifiques de la maladie.

QCM 5 : C

A. FAUX, car repose sur le principe de restriction et non celui d'hybridation. On n'hybride pas une sonde avec une cible. On fait migrer des morceaux d'ADN en électrophorèse.

D. FAUX, c'est la technique de Sanger.

QCM 6 : ACDE

- A. VRAI, le patient est hétérozygote sur les deux mutations, il est donc hétérozygote composite.
- B. FAUX, le profil 2 est celui d'un sujet normal sans aucune mutation.
- C. VRAI, Le sujet 5 est homozygote pour la 1ère mutation et normal pour la 2ème, il est donc atteint. Comme il est dit que ses parents ne sont pas atteints il n'est pas possible qu'un parent soit du même profil. Il faut donc qu'ils soient tous les deux hétérozygotes pour la mutation 1 et normal pour la mutation 2 , ce qui correspond exactement au profil 3.
- D. VRAI, il est hétérozygote composite.
- E. VRAI, il est homozygote sur la première mutation (C282Y), il est donc malade.

QCM 7 : ABE

- A. VRAI : Entrez NCBI (maintenant Gquery) est un compilateur de bases de données (il permet d'accéder à tout un tas d'informations comme gènes, transcrits, protéines, maladies, dysfonctions et aussi tous les résultats d'expériences...). Allez voir, avec Gquery on peut aller sur tous les sites !
- C. FAUX : Sur Blast, si une séquence est parfaitement homologue elle apparaîtra en premier, car ce sont les séquences qui ont le plus de points donc le plus d'homologie qui apparaissent en premier.
- D. FAUX : C'est le site Orphanet qui permet cela. Le site OMIM nous donne surtout des informations sur le gène responsable de la maladie et la maladie, mais pas d'informations sur les consultations.

QCM 8 : AB

- Pour augmenter la spécificité il faut augmenter la stringence.
- C. FAUX, si on augmente la force ionique on diminue la stringence.
- D. FAUX, créer des mésappariements diminue la stringence.
- E. FAUX, diminuer la température et augmenter la force ionique = diminuer la stringence.

QCM 9 : ABCD

- E. Faux, Les AAV ont une faible capacité de clonage (4,7kp) , plus faible que celle des lentiviraux. La capacité de clonage est la quantité de bases qu'un vecteur peut transporter :)

QCM 10 : A

- B, C. Faux, pas de risques oncogéniques puisqu'ils n'intègrent pas le gène dans le chromosome.
- D. Faux, ils ne sont pas immunogènes, ils sont tout gentils-mignons !
- E. Faux, c'est le roi des polyplex !

QCM 11 : BCDE

- A. FAUX, ces techniques arrivent le plus tard dans l'ordre de priorité. Les analyses

diagnostics prioritaires passent en premières.

QCM 12 : E

- A. FAUX, ce sont des ADN.
- B. FAUX, cette technique ne détecte que les anomalies non équilibrées.
- C. FAUX, le marquage se fait par multi-amorçage au hasard
- D. FAUX, dans des tubes différents. L'ADN à étudié est marqué à la cyanine 5 dans un tube tandis que l'ADN de référence est marqué dans un autre tube contenant de la cyanine 3.

QCM 13 : ACDE

- B. FAUX, car le NGS est une approche massive. C'est une technique le plus souvent utilisé pour comparer le génome et ses caractéristiques de plusieurs patients, grâce à plusieurs grands groupes de cellules.

QCM 14 : AE

- B. Faux, On ne recherche pas la surexpression du gène HER2 dans le cancer du sein par un SNG mais pas une IHC, ce sera une technique beaucoup trop lourde et surtout pas appliquer à une recherche de SUREXPRESSION. l'expression d'un gène est lié au nombre d'ARNm produits et donc ne peut pas être détecter par un séquençage !!
- C. Faux, Non, pas pour TOUTES les tumeurs du sein, il existe d'autres gènes mis en cause que BRCA1 ou BRCA2.
- D. Faux, on n'étudie pas l'expression d'un gène avec un séquençage !! Le SNG étudie le génome et non le transcriptome !

QCM 15 : DE

- A. FAUX, car le TMA est une méthode d'études de l'expression d'une seule protéine sur plusieurs tissus sains/tumoraux.
- B. FAUX, on intègre nos échantillons de tumeur en bloc de paraffine, mais on utilise pas la fluorescence pour caractériser les tumeurs. On met en évidence les protéines grâce à des anticorps.
- C. FAUX, car le TMA n'est pas un outil adapté pour l'étude d'un échantillon seul.

QCM 16 : BE

- A. FAUX, EGFR est un récepteur transmembranaire.
- C. FAUX, Au contraire c'est sur les cellules tumorales que l'on va chercher la présence de la mutation du gène KRAS, afin de voir si le traitement par cétuximab sera efficace.
- D. FAUX, Justement c'est la présence du marquage à l'anticorps anti-EGFR qui détermine la prescription au patient du cetuximab. Le cetuximab vise EGFR, il sera donc utilisé quand le patient aura trop d'EGFR (donc quand le marquage est positif !). S'il n'y a pas de marquage, cela ne sert à rien de prescrire le cetuximab qui agit directement sur EGFR ! (rappel : le cetuximab est un anticorps anti-EGFR).