

**TUTORAT SANTÉ BORDEAUX**  
 Tutorat des Associations Etudiantes soutenu par l'Université Bordeaux Segalen  
 Préparation aux Concours Médicaux et Paramédicaux




Médecine



Pharmacie



Bordeaux  
étudiants  
pages  
femmes  
Maïeutique



Odontologie



Kinésithérapie  
Ergothérapie  
Psychomotricité  
Manip. Radio  
Podologie  
Filières  
Paramédicales

## UE9s: CORRECTION U9s CONCOURS 2014/2015

*Le programme UE9 de 2014/2015 est maintenant inclus dans l'UE1B*

### QCM 1 : AB

**C. FAUX**, Piège ! Il s'agit de l'ADN et non de l'ARNm (il s'agit d'une PCR et non d'une RT PCR) Attention, lisez bien les items.

**D. FAUX**, il n'y a pas d'utilisation d'enzyme de restriction durant une PCR quantitative (pour rappel, la PCR quantitative va servir à chercher la quantité initiale d'ADN, du coup, on va pas venir chercher la séquence grâce à une enzyme de restriction, on va venir regarder l'émission fluorescente pour déterminer la quantité initiale de matériel génétique en fonction du Ct, et donc via d'autres systèmes que les enzymes de restriction).

**E. FAUX**, il n'y a pas d'utilisation d'enzyme de restriction dans la technique HRM. (Là encore, c'est pareil que la PCR quantitative, dites vous bien qu'une enzyme de restriction va servir à cliver certaines séquences spécifiques, hors là, (HRM) c'est l'analyse de courbes de fusion, on ne regarde pas la séquence, donc pas d'enzymes de restriction).

### QCM 2 : CD

L'énoncé dit qu'il y a un clivage de l'exon du gène HFE1 si celui-ci est muté. On en déduit donc :

- qu'un fragment de 415 pb représente un exon non muté pour HFE1 (car d'autres mutations sont possibles, cf. l'item D et les QCMs suivants)
- que des fragments de 283 et 135 pb représentent un exon muté, repéré par l'enzyme de restriction donnant ainsi 2 fragments.

**A. FAUX**, dans le profil 1, on retrouve un exon non muté et un exon muté : le sujet est donc hétérozygote.

**B. FAUX**, dans le profil 2, on retrouve un exon non muté et rien concernant les fragments clivés: le sujet est donc homozygote sain concernant HFE1, (relisez l'énoncé, on vous dit que tous les patients étudiés ici sont malades, donc forcément, ce sujet 2, même si il est homozygote sain pour cette mutation, il doit avoir d'autres mutations, et cette conclusion nous donne encore une fois une puce à l'oreille concernant l'item D)

**C. VRAI**, dans le profil 3, on retrouve un exon non muté et un exon muté : le sujet est donc hétérozygote.

**D. VRAI**, d'après l'énoncé, tous les sujets sont malades car présentent une surcharge de fer. Or le sujet 3 est hétérozygote pour la mutation de l'exon 4 du gène HFE : cette mutation à elle seule ne peut pas être responsable de la maladie (car mutation récessive, précisée dans l'énoncé). Le sujet ayant le profil 3 a donc forcément une autre mutation. Cette mutation peut être sur le gène HFE1 mais elle sera différente de la mutation p.Cys282Tyr

**E. FAUX**, dans le profil 4, on retrouve un exon muté et rien concernant l'exon non muté: le sujet est donc homozygote muté.

### QCM 3 : A

**A. VRAI**, c'est le principe essentiel de la technique OSA.

**B. FAUX**, didésoxynucléotides fluorescents sont utilisés dans le séquençage de Sanger.

**C. FAUX**, on utilise des anticorps pour détecter des **protéines**, pas des séquences géniques. (ils ne sont pas fluorescents)

**D. FAUX**, ici, on ne fait rien migrer, les fragments s'apparient par **complémentarité**.

**E. FAUX**, rien à voir.

### QCM 4 : AC

**A. VRAI**, le profil 1 possède deux mutations sur le gène HFE1 : M1 et M2. De plus, il possède aussi les séquences non-mutées N1 et N2. A partir de là **deux possibilités** : il possède ces deux mutations sur le même chromosome **OU** il possède la mutation M1 sur un chromosome et la mutation M2 sur l'autre, ce qui fait de lui un **hétérozygote composite**. Or, on sait que le profil 1 présente la maladie, donc la première possibilité **est impossible** car la transmission est récessive pour ce gène (un exemplaire sain de l'allèle est suffisant pour ne pas exprimer la maladie).

**B. FAUX**, le profil 2 est **hétérozygote** pour le gène SLC40A1 en M7, or, avec ce gène la transmission est **dominante**, donc le profil 2 est **malade**.

**C. VRAI**, on sait que le profil 2 est **hétérozygote** pour SLC40A1 (transmission autosomique **dominante**), il a donc **50 % de chance** de transmettre son chromosome muté.

**D. FAUX**, même cas de figure que pour le profil 1, ce patient est **hétérozygote composite** donc **malade**.

**E. FAUX**, il présente la mutation M1.

### QCM 5 : BD

**A. FAUX**, Pubmed est une bibliographie (répertorie les publications) et pas une banque de données. Pour connaître la structure intron-exon d'un gène, on utilise GeneAtlas.

**C. FAUX**, UCSC Genome Browser nous donne la cartographie du génome, on y trouve la position des gènes ou la taille des exons par exemple. En revanche pour rechercher les différents gènes mutés dans une pathologie, on utilise OMIM.

**E. FAUX**, les métabanques de données permettent de retrouver énormément d'informations en compilant les résultats de nombreuses expériences à travers le monde.

### QCM 6 : C

La seule technique dimensionnée pour un aussi grand nombre de bases est le séquençage de nouvelle génération NGS. Toutes les autres techniques d'analyse génétique ne peuvent viser qu'un seul gène.

### **QCM 7 : BCD**

**A. FAUX**, cf réponse B. On utilise la CGH array afin de mesurer le nombre de copies de gènes, détecter une perte ou un gain de matériel génétique ou bien établir un caryotype. Ici, on utilise la **biopuce d'expression** qui, elle, permet d'établir un profil **d'expression**, donc d'identifier les **oncogènes surexprimés** dans une tumeur par exemple.

**E. FAUX**, la méthode de Sanger ne peut pas séquencer autant de bases qu'il n'y en a dans un gène entier, son application s'arrête au séquençage d'**1 exon**. De plus, le séquençage n'a pas de valeur pronostic mais plutôt des implications **diagnostic** et de **recherche**.

### **QCM 8 : ABE**

**C. FAUX**, plus la quantité de matrice est élevée au départ, plus le Ct est **FAIBLE**, faites attention, c'est une question piège qui tombe souvent !

**D. FAUX**, encore un piège récurrent. La quantité de sondes détruites est **PROPORTIONNELLE** à la quantité de produits PCR synthétisés.

### **QCM 9 CE**

**A. FAUX**, dans le cadre de cette maladie, les techniques de thérapie génique actuelles reposent sur une démarche *ex vivo* : on prélève des cellules au patient, on les corrige puis on les lui réinjecte.

**B. FAUX**, de même, toujours dans le cadre de cette maladie, la thérapie consiste à injecter des vecteurs rétroviraux pour corriger les cellules en *ex vivo*. Ces cellules ne sont autres que des cellules souches hématopoïétiques, les enfants étant atteints de déficits immunitaires.

**D. FAUX**, voir B.

### **QCM 10 BE**

**A. FAUX**, CGH array = hybridation génomique comparative = biopuces d'ADN génomique!  
Biopuces d'expression = Etude de l'expression des gènes..

**C. FAUX**, la normalisation des résultats de biopuces d'expression est complexe car le profil d'expression des gènes dépend de plusieurs facteurs, mais elle n'est pas inutile ! Normaliser les résultats permet une harmonisation ainsi qu'une comparaison des données à grande échelle. (cf. Etudes Van't Veer)

**D. FAUX**, pour les biopuces d'expression les spots ne contiennent que de l'ADNc (car rétro-transcrit) ou des oligonucléotides de séquences exoniques. En effet, les séquences introniques ne participent pas au profil d'expression des gènes dans les tissus.

### **QCM 11 : ACDE**

B. FAUX, il y a plusieurs sous-étapes de la phase expérimentale : a) sélection des fragments à séquencer, b) amplification, c) SEQUENCAGE proprement dit (donc le séquençage se fait en **dernier** et non pas en premier, dans la phase expérimentale).

### **QCM 12 : ABDE**

A. **VRAI**, ne pas confondre avec profondeur.

B. **VRAI**.

C. **FAUX**, dans ce cas de figure, le patient est hétérozygote muté.

D. **VRAI**.

E. **VRAI**.