



Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2022 – 2023

Unité d'Enseignement spé médecine

Épreuve Terminale

Sujet

Méline GIRARD
Robin CHANEL

Question 1 :

A propos de la MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il s'agit d'une variante du séquençage Sanger.
- B. Elle utilise une sonde complémentaire fluorescente.
- C. Elle utilise une DNA-ligase.
- D. Cette technique peut permettre d'identifier la délétion d'un exon.
- E. Cette technique permet d'étudier simultanément plusieurs exons.

Question 2 :

A propos de la PCR (Polymerase Chain Reaction), quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle permet d'amplifier de manière spécifique un ARN d'intérêt.
- B. Elle utilise une DNA-ligase thermostable.
- C. Elle utilise des didésoxynucléotides (ddNTP) marqués.
- D. Elle nécessite 2 amorces s'hybridant chacune sur l'un des 2 brins de l'ADN.
- E. Après 20 cycles on obtient plus d'1 million de copies du fragment amplifié.

Question 3 :

A propos de l'extraction des acides nucléiques, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elle peut être réalisée à partir de n'importe quelle cellule nucléée.
- B. Elle nécessite la lyse des membranes cellulaires.
- C. Elle nécessite de séparer les acides nucléiques des protéines.
- D. La méthode au phénol/chloroforme à pH acide permet d'extraire sélectivement les ARN.
- E. Les acides nucléiques extraits sont quantifiés par leur absorbance à 260 nm.

Question 4 :

A propos des critères d'interprétation des variants génétiques, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. La classe 5 correspond aux variants dits « bénins ».
- B. La classification d'un variant pourra être révisée en fonction de l'évolution des connaissances.
- C. La classe 3 correspond aux variants dits « inconnus ».
- D. La classe 1 correspond aux variants dits « pathogènes certains ».
- E. La classe 2 correspond aux variants dits « probablement pathogènes ».

Question 5 :

S'agissant de la technique d'hybridation in situ en fluorescence (FISH), quelle (s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. elle peut permettre d'obtenir un résultat en moins de 48h.
- B. elle est utilisée pour la détection de remaniements déséquilibrés.
- C. elle nécessite une sonde radioactive.
- D. elle permet une étude globale du génome.
- E. elle repose sur la co-hybridation d'un ADN témoin et de l'ADN du patient.

Question 6 :

A propos des microsatellites, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Ce sont des motifs répétés de type STR (short tandem repeat).
- B. Le nombre de répétitions est variable d'un individu à l'autre.
- C. La combinaison du nombre de répétitions de plusieurs microsatellites est utilisée comme marqueur d'un haplotype.
- D. Ils sont étudiés par technique MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification).
- E. Leur analyse permet d'éliminer une contamination maternelle du prélèvement fœtal dans le cadre d'un diagnostic prénatal.

Question 7 :

Concernant le séquençage ciblé par technique de 2^{ème} génération, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Les régions d'intérêt peuvent être ciblées par capture à l'aide de sondes nucléotidiques.
- B. Les régions d'intérêt peuvent être ciblées par PCR multiplex.
- C. Cette technique est plus intéressante que le séquençage Sanger pour l'étude d'un grand gène comme *DMD*.
- D. Cette technique est moins intéressante que le séquençage Sanger si un grand nombre de patients est à étudié simultanément.
- E. Lors du séquençage il y a l'incorporation de dNTP qui sont des terminateurs irréversibles de l'élongation.