

4EME ANNEE DE PHARMACIE

3ème EMD

Répondre sur les grilles réponses.

ResiPharmaTM

- 1- La technique d'extraction d'ADN dite salting-out : **Cocher la réponse fausse**
 - a- Repose~~nt~~ sur le principe de différence de solubilité de l'ADN entre 2 phases
 - b- L'utilisation d'une solution saline saturée servira à la précipitation, de de la phase organique
 - c- L'éthanol absolu permet la précipitation et à la révélation de l'ADN en phase aqueuse
 - d- La protéinase est l'enzyme utilisée pour l'obtention des 2 phases de séparation ✓
 - e- Est automatisée, limitant les risques de contamination lors de la manipulation
- 2- Le dosage de l'ADN repose sur : **Cocher la réponse juste**
 - a- Une Méthode spectrophotométrique mesurant l'absorbance à 280 nm
 - b- Une mesure de l'absorbance des protéines est établie en parallèle, pour en vérifier la pureté de l'ADN
 - c- L'absorbance de l'ADN est analysée sur une dilution au 1/40 ✓
 - d- Un rapport de pureté est calculé et doit avoir une valeur comprise entre 2 et 3
 - e- Un rapport de pureté bas indique une contamination par les ARN. ↗
- 3- La PCR est la principale réaction en biologie moléculaire, elle permet : **Cocher la réponse fausse**
 - a- D'identifier une variation de séquence
 - b- D'analyser le gène cible de la maladie suspectée
 - c- D'augmenter la proportion du gène soumis à l'analyse
 - d- De déterminer le nombre d'amplicons en amplification en temps réel ✓
 - e- Est toujours associée à d'autres méthodes de détection de mutations

4- La digestion enzymatique, implique la présence de certains éléments indispensables : Cocher la réponse fausse

- a- Tampon
- b- Un amplicon ✓
- c- Une taq polymérase
- d- Une enzyme de restriction
- e- Un site dit de restriction accessible et spécifique de l'enzyme employée.

ResiPharmaTM

5- Les méthodes de séparation des acides nucléiques : Cocher la réponse fausse

- a- Utilise l'agarose comme matrice d'électrophorèse
- b- La séparation est fonction de la taille du fragment
- c- Les acides nucléiques chargés négativement sont déposés au niveau de la cathode, et séparés par migration sous l'effet d'un champ électrique.
- d- Le support de migration est incorporé d'agents intercalés type de BET ✓
- e- La révélation s'effectue par une lecture sous UV, des amorces qui émettent une fluorescence

6- Le southern Blot met en évidence : Cocher la réponse juste

- a- Les mutations faux sens ✓
- b- Les mutations non sens
- c- Une délétion d'une paire de base
- d- Les remaniements géniques
- e- Une mutation ponctuelle d'un site cryptique d'épissage

7- Les caractéristiques suivantes sont exigées pour un choix judicieux des amorces :
Cocher la réponse fausse

- a- Des oligonucléotides de 20 Pb
- b- Le contenu en GC riche (estimé entre 40-60%)
- c- La différence de T_m entre le couple ne doit pas dépasser les 10°C
- d- Ils ne doivent pas être complémentaires. ✓
- e- Le calcul de la T_m utilise la formule : $4GC+2AT$

8- La digestion enzymatique : Cocher la réponse fausse

- a- Implique une reconnaissance spécifique d'un site dit de restriction
- b- Agit sur un site de restriction présentant une structure palindrome
- c- La coupure implique une séparation toujours en bouts francs ou cohésifs ✓
- d- Est un moyen de détecter qualitativement la présence ou l'absence de mutation, lorsque celle-ci est contenue au niveau du site

- e- L'action de cycles de dénaturation-renaturations des produits digérés, permettent toujours de reformer le produit original

9- La PCR multiplexe : Cocher la réponse fausse

- a- Est une variante de la PCR classique
- b- Est une PCR quantitative
- c- Le nombre d'amorces est un multiple de 2, des fragments à analyser
- d- La révélation se fait par méthode électrophorétique. ✓
- e- Les fragments d'ADN doivent présenter des tailles différentes, pour une séparation

10- Une mutation est délétère s'il s'agit de : Cocher la réponse fausse

- a- Mutation silencieuse ✓
- b- Variation Non-sens
- c- Duplication
- d- Délétion
- e- Insertion de plusieurs bases

ResiPharmaTM

11- Les caractéristiques suivantes s'observent au cours de l'hérédité mitochondriale, sauf une : Cocher la réponse fausse

- a- La transmission maternelle
- b- Le mosaïsme germinale
- c- L'hétéroplasmie
- d- L'empreinte parentale ✓
- e- Les mutations de novo

12- Le syndrome de Prader-Willi est due à : Cocher la réponse juste

- a- Une mutation ponctuelle du gène SNRPN ✓
- b- Une disomie uni-paternelle
- c- Une microdélétion paternelle
- d- Une insertion
- e- Une délétion homozygote du gène

13- La consanguinité augmente le risque de survenue de : Cocher la réponse juste

- a- Syndrome d'Angelman
- b- Trisomie 21
- c- Maladies récessives autosomiques ✓
- d- Maladies dominantes autosomiques
- e- Maladies mitochondriales

14- Lors des étapes analytiques de réactions d'amplification par PCR, différents problèmes limitent la qualité des résultats, Cocher la réponse fausse

- a- La contamination
- b- L'amplification de bandes parasites
- c- Le manque de fidélité, souvent résolu par une augmentation en concentration des ADN
- d- L'optimisation des concentrations ; saturante adaptée aux exigences de la réaction enzymatique
- e- Une mauvaise appréciation des bandes suite à une résolution inadaptée aux tailles attendues.

15. Le pic ovulatoire de LH a pour origine : Cocher la réponse juste

- a- Le pic de FSH
- b- L'augmentation de la progestérone
- c- Le pic d'œstradiol
- d- L'augmentation de la 17-hydroxy progestérone
- e- Le pic de progestérone

ResiPharmaTM

16. La folliculogenèse est : Cocher la réponse fausse

- a- Un processus qui débute par un follicule antral, qui se développe pour atteindre l'ovulation
- b- Un phénomène discontinu, qui devient cyclique de la puberté à la ménopause.
- c- Un processus sélectif, un seul follicule atteindra l'ovulation, les autres évoluent vers l'atésie ✓
- d- La régulation hormonale gonadotrope ne concerne que la partie finale de la croissance folliculaire ✓
- e- La folliculogenèse est indissociable de l'ovogenèse, dont la destinée est la production de gamètes fécondables

17. La progestérone, Cocher la réponse fausse

- a- Inhibe la contraction du myomètre
- b- Est sécrétée au cours de la phase folliculaire
- c- Augmente la ramification des glandes endométriales ✓
- d- Les œstrogènes stimulent l'apparition des récepteurs à la progestérone
- e- Est sécrétée par le corps jaune.

18. Au cours du cycle menstruel, Cocher la réponse juste

- a- La survenue de règles est due à la chute du taux d'œstrogènes et progestérone
- b- Le pic de LH provoque la croissance de follicules No
- c- Les œstrogènes ont pour cible, uniquement les cellules de l'endomètre. No

- d- La progestérone joue un rôle majeur au cours de la maturation folliculaire ✓
- e- Les œstrogènes entraînent une atrophie de l'endomètre lors de la phase folliculaire ✓

19. Le taux de 17 β -œstradiol plasmatique chez une femme normale (sans contraception et en absence de grossesse) est le plus bas, au cours de : Cocher la réponse juste

- a- La phase folliculaire
- b- La phase pré-ovulatoire
- c- L'ovulation
- d- La phase lutéale ✓
- e- Menstruation

ResiPharmaTM

20. Les ovaires sécrètent les hormones stéroïdes suivantes : Cocher la réponse fausse

- a- L'œstradiol
- b- La testostérone ✓
- c- Le déhydroépiandrostérone ✓
- d- L'œstriol
- e- La progestérone

21. Le dosage de la β -HCG plasmatique est indiqué : Cocher la réponse fausse :

- a- Au cours du diagnostic de grossesse après un retard de règles
- b- Lors du bilan de suivi de grossesse, pour évaluer le pronostic d'une grossesse échographiquement évolutive
- c- Au cours du diagnostic d'une grossesse extra-utérine ✓
- d- Au cours du suivi de sa cinétique lors du traitement de la molle hydatiforme
- e- Au cours de la surveillance des cancers ovariens traités ✓

22. La FSH est : Cocher la réponse fausse

- a- Une glycoprotéine hétérodimérique, dont la sous-unité α est commune à d'autres hormones, comme la TSH.
- b- Possède une action sur les cellules de la granulosa
- c- L'hormone de recrutement de follicules primordiaux
- d- L'hormone de maturation du follicule dominant
- e- Sa sécrétion est inhibée par la GnRH. ✓

23. L'exploration biologique d'une réserve ovarienne basse décrit : Cocher la réponse fausse

- a- Un taux d'œstradiol normal ou bas.
- b- Des taux de FSH élevé
- c- Une concentration en inhibine b élevée ✓
- d- Un taux bas d'AMH
- e- Un taux de LH normal ou élevé

24. L'exploration hormonal d'une infertilité masculine, retrouve : Cocher la réponse fausse

- a- Des taux FSH/LH normaux ou bas en cas hypogonadisme d'origine hypothalamo-hypophysaire. ✓
- b- Des taux FSH/ LH bas en cas hypogonadisme d'origine testiculaire
- c- Des taux d'inhibines b et AMH séminal bas, en cas de trouble de la spermatogenèse d'origine sécrétoire
- d- Des troubles obstructifs de la spermatogenèse sont associés à un bilan hormonal normal
- e- Des anomalies du chromosome Y (gène AZF)

25. Différentes étiologies peuvent être observées au cours d'une aménorrhée secondaire : Cocher la réponse fausse

- a- Le syndrome des ovaires polykystiques
- b- Le syndrome de Turner
- c- L'hyperprolactinémie
- d- La grossesse
- e- L'aménorrhée hypothalamique fonctionnelle ou psychogène

ResiPharmaTM

26. Le séquençage de Sanger : Cocher la réponse juste

- a- Est réalisé à partir d'une matrice d'ADN issue directement d'une extraction
- b- La composition de la réaction de séquence est identique à celle d'une réaction de polymérisation en chaîne
- c- Les amorces utilisées pour une PCR peuvent être utilisées pour la réaction de séquence
- d- Aucun gradient de température n'est appliqué pour la réalisation d'une réaction de séquence
- e- b+c

27. L'utilisation de didésoxyribonucléotides lors du séquençage de Sanger : Cocher la réponse juste

- a- Entraîne une inhibition compétitive directe de la taq polymérase
- b- Sert à éliminer à fortes doses l'incorporation des désoxynucléotides
- c- Amputé de l'hydroxyle en position 2' de désoxyribose cause l'arrêt de la polymérisation
- d- A une faible concentration est indispensable
- e- c+d

28. A propos du pyroséquençage, Cocher la réponse juste :

- a- L'utilisation de didésoxynucléotides est indispensable
- b- Un gel de séquence hautement résolutif permet la détermination de succession des nucléotides ✓
- c- Les désoxynucléotides sont ajoutés séparément dans le mix
- d- L'apyrase permet l'incorporation des désoxynucléotides au cours du pyroséquençage
- e- La désoxyadénosine- α -thio triphosphate (dATP α S) qui n'est pas un substrat de la luciférase est utilisé à la place de l'ATP lors de la polymérisation

29. Toutes ces propositions comparant le séquençage de Sanger et le pyroséquençage sont justes sauf une laquelle ? Cocher la réponse fausse

- a- Les deux sont des réactions de séquence par synthèse
- b- Dans le Sanger classique la séquence est lue sur un gel et dans le pyroséquençage est lue un pyrogramme
- c- L'ADN polymérase est indispensable pour les deux types de séquençage
- d- Une amorce marquée est utilisée pour les deux types de séquençage
- e- Dans le séquençage de Sanger automatique, on utilise des didésoxynucléotides fluorescents pour visualiser la séquence et dans le pyroséquençage on utilise une luciférase pour révéler l'incorporation de désoxynucléotides

30. Dans le Next Generation Sequencing, Cocher la réponse fausse :

- a- Au cours du NGS un grand nombre de Reads est généré puis agencé afin de réaliser des Contigs
- b- Les chevauchements générés par plusieurs Reads et Contigs permettent d'augmenter la fidélité du séquençage
- c- Plus le nombre de Gaps est bas, la fiabilité du NGS est meilleure
- d- Les étapes du NGS sont : fragmentation, préparation de librairie, amplification, séquençage, traitement bioinformatique
- e- Dans la technologie Illumina l'amplification est réalisée par Bridge suivie d'un Pyroséquençage

31. Un marqueur génétique doit être : Cocher la réponse fausse

- a- Obligatoirement neutre
- b- Reproductible
- c- Bien réparti sur l'ensemble du génome
- d- Hyperpolymorphe ✓
- e- a+d

ResiPharmaTM

32. L'utilisation de plusieurs marqueurs polymorphes, Cocher la réponse fausse :

- a- Rend les marqueurs plus pénétrants
- b- Permet d'améliorer l'informativité
- c- Est dite haplotypage
- d- Permet de distinguer l'origine parentale du fragment chromosomique
- e- Est utilisée dans le diagnostic des maladies

33. A propos des SNIPS, Cocher la réponse fausse :

- a- Ont une fréquence de 1 SNP chaque 300 paires de base ✓
- b- Sont des marqueurs bi-alléliques, considérés comme des marqueurs moins performants
- c- Ont un taux de mutations extrêmement faibles comparé aux Short Tandem Repeat STR
- d- Une dizaine de SNIPS est nécessaire pour obtenir le même pouvoir discriminatoire qu'un STR
- e- Les Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP) sont des SNIPS ou le site de restriction est modifié

34. Les Short Tandem Repeat STR, Cocher la réponse juste :

- a- Sont des marqueurs bi-alléliques
- b- 85% de la variabilité interindividuelle leur est attribuée ✓
- c- Sont analysés par sonde
- d- Sont des motifs de 1 à 6 paires de bases ✓
- e- Le nombre de répétitions peut atteindre 1000

35. Le diagnostic indirect des maladies génétiques, Cocher la réponse juste :
- a- Est réalisé par l'étude de plusieurs marqueurs génétiques en relation avec la pathologie
 - b- Peut se faire par l'analyse des microsatellites
 - c- Peut se faire par l'analyse des minisatellites /
 - d- a+b
 - e- b+c

36. Les minisatellites, Cocher la réponse juste:

ResiPharmaTM

- a- Ont une très faible informativité
- b- Peuvent être analysés par NGS
- c- Sont analysés par séquençage de Sanger
- d- Une analyse de fragments peut les mettre en évidence
- e- Sont cocentrés au niveau centromérique et télomérique

37. Toutes ces maladies sont dues à une expansion de microsatellites sauf une, laquelle ?

- a- La maladie de Steinert
- b- Le cancer colorectal non polyposique HNPCC
- c- Le syndrome de l'X fragile
- d- La chorée de Huntington
- e- L'ataxie cérébelleuse de Friedreich -

38. Au cours du syndrome de l'X fragile, Cocher la réponse fausse:

- a- L'anomalie est localisée sur le chromosome X
- b- Un père ayant une prémutation ne transmet pas la maladie -
- c- Un père ayant mutation ne transmet pas la maladie
- d- Une mère ayant prémutation transmet la maladie
- e- Une mère ayant mutation transmet la maladie

39. Les mutations des gènes BRCA1 et BRCA2, Cocher la réponse fausse:

- a- Favorisent l'apparition des cancers du sein et de l'ovaire car ils sont des gènes suppresseurs de tumeurs
- b- Le mécanisme de réparation de l'ADN déclenché est celui de la poly-ADP-ribose-polymérase PARP, contrairement à une cellule normale qui utilise la recombinaison homologue
- c- Une perte d'hétérozygotie est indispensable pour la survenue de la pathologie
- d- La présence de mutations rend la thérapie ciblée anti-PARP efficace
- e- Les mutations sont somatiques

40. Le syndrome de Prader-Willi, Cocher la réponse fausse :

- a- Il y a une absence de contribution des gènes de la région 15q11-q13 d'origine paternelle
- b- Une délétion interstitielle de centre de l'empreinte d'origine maternelle
- c- Une disomie uniparentale maternelle peut être la cause
- d- La même région chromosomique impliquée dans le syndrome d'Angelman est touchée
- e- Une méthyl PCR permet de poser le diagnostic

Bon Courage
les enfants !!!
8/8

4ème Année de Pharmacie - EMD 3- 2022/2023

BIOCHIMIE

Date de l'épreuve : 18/06/2023

Page 1/1

Corrigé Type

Barème par question : 0,500000

N°	Rép.
1	D
2	B
3	A
4	C
5	E
6	D
7	C
8	E
9	B
10	A
11	D
12	C
13	C
14	C
15	C
16	A
17	B
18	A
19	E
20	D
21	B
22	E
23	C
24	B
25	B
26	C
27	D
28	C
29	D
30	E
31	E
32	A
33	B
34	D
35	D

N°	Rép.
36	B
37	B
38	C
39	E
40	B



6- le southern blot est une technique adaptée aux grands remaniements, avec une révélation par utilisation de sondes oligonucléotidique, sa sensibilité est inadaptée aux mutations ponctuelles type faux sens.

9- la PCR multiplex, étudiée est la pcr qualitative avec révélation par technique électrophorétique sur gel, le résultat est qualitatif (présence / ou absence), ne pas confondre avec les méthodes quantitatives.

16- Peut-on dissocier l'ovogenèse de la folliculogenèse !!!!et la destinée est bien évidemment la production de gamètes ! Les deux processus évoluent en parallèle. L'énoncé est juste.

28- ce n'est pas la E (cocher la juste)
dATP a la place d'ATP donc c'est faux

30- ce n'est pas la B (cocher la fausse)
Plus y a des Reads et des Contigs chevauchés, meilleure est la qualité duNGS, donc c'est vrai

38- ce n'est pas la B (cocher la fausse)
Une père ayant une prémutation ne transmet pas la maladie, car il faut passer par une méiose maternelle pour atteindre le nombre de copies nécessaires pour exprimer la maladie, donc c'est juste

39- ce n'est pas le B (cocher la fausse)
Le mécanisme PARP est déclenché en cas de

9- la PCR multiplex, étudiée est la pcr qualitative avec révélation par technique électrophorétique sur gel , le résultat est qualitatif (présence / ou absence) , ne pas confondre avec les méthodes quantitatives.

16- Peut -on dissocier l'ovogenèse de la folliculogenèse !!!!et la destinée est bien évidemment la production de gamètes ! Les deux processus évoluent en parallèle. L'énoncé est juste.

28- ce n'est pas la E (cocher la juste)
dATP a la place d'ATP donc c'est faux

30- ce n'est pas la B (cocher la fausse)
Plus y a des Reads et des Contigs chevauchés, meilleure est la qualité duNGS, donc c'est vrai

38- ce n'est pas la B (cocher la fausse)
Une père ayant une prémutation ne transmet pas la maladie, car il faut passer par une méiose maternelle pour atteindre le nombre de copies nécessaires pour exprimer la maladie, donc c'est juste

39- ce n'est pas le B (cocher la fausse)
Le mécanisme PARP est déclenché en cas de mutations BRCA1,2 à la place de la recombinaison homologue qui se fait normalement, donc c'est juste.