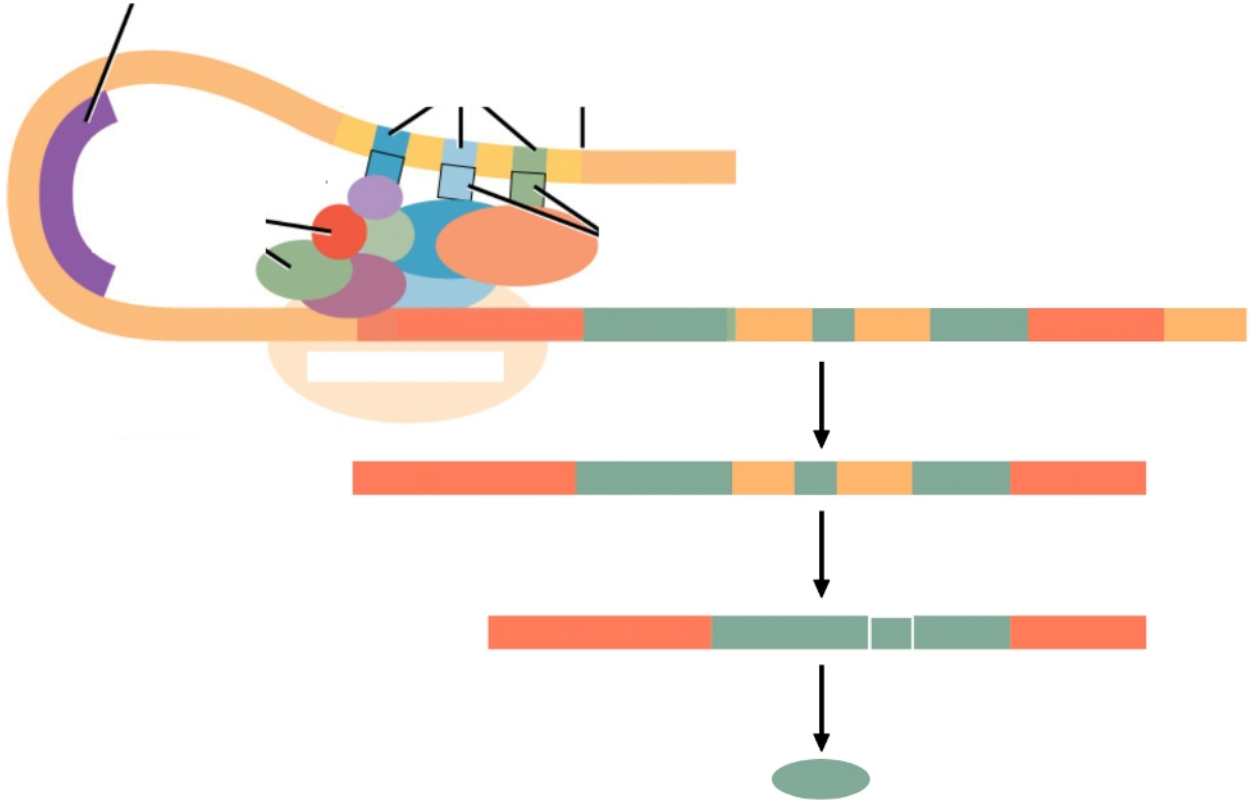


Examen “Concepts et Méthodes en Biologie”
Jeudi 19 décembre 2024

I. Annoter le schéma ci-dessous / Annotate the scheme below.



II. Le gène BRCA1 et le cancer du sein.

Les mutations des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* sont les principales causes des cancers du sein familiaux et précoces. Une femme a développé un cancer du sein. Son sang a été prélevé, l'ADN génomique a été extrait et une partie de la région codante du gène *BRCA1* a été amplifiée par PCR à l'aide d'amorces *BRCA1*. Le même protocole a été appliqué à un membre de la famille non affecté. Les résultats du séquençage Sanger sont présentés à la figure 1.

II. *BRCA1* gene and breast cancer.

Mutations in either *BRCA1* or *BRCA2* are the major causes of familial and early-onset breast cancer. A woman developed breast cancer. Her blood was collected, genomic DNA was extracted, and part of the *BRCA1* coding region was amplified by PCR using *BRCA1* primers. The same protocol was carried out with an unaffected family member. Results of the Sanger sequencing are shown in Fig. 1.

1. Expliquer le principe de la PCR / Explain what a PCR is.

2. Expliquer le principe du séquençage Sanger. / Explain Sanger sequencing.

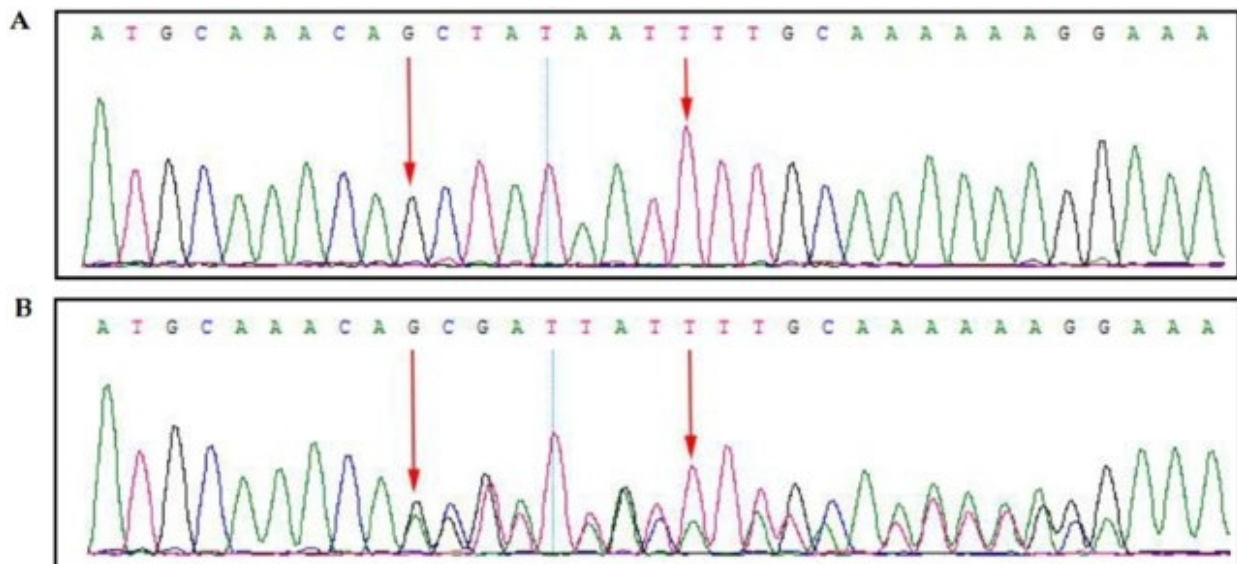


Fig. 1. Séquençage Sanger d'une partie de la région codante du gène *BRCA1* d'un membre de la famille non affecté (A) et d'une femme ayant développé un cancer du sein. Les flèches rouges indiquent la position de la mutation.
/ Sanger sequencing of part of the coding region of the *BRCA1* gene from an unaffected family member (A) and from a woman who developed breast cancer. Red arrows indicate the position of the mutation.

3. Interpréter les résultats de la Figure 1 / Interpret the results of Figure 1.

Ces résultats de séquençage Sanger indiquent une mutation c311_312delinsAGGTTTGCA, c'est-à-dire une délétion de 2 nucléotides et une insertion d'AGGTTTGCA à l'endroit de la délétion.
These Sanger sequencing results indicate a c311_312delinsAGGTTTGCA mutation, that is a deletion of 2 nucleotides and an insertion of AGGTTTGCA at the location of the deletion.

4. S'attend-in à trouver des doubles pics dans la section suivante du chromatogramme de Sanger (à droite de la figure 2) ?

Would you expect to find double peaks in the following section of the Sanger chromatogram (to the right of Fig. 2)?

5. Quel est l'effet attendu de la mutation c311_312delinsAGGTTTGCA sur la protéine ? What is the expected effect of the c311_312delinsAGGTTTGCA mutation on the protein?

	U	C	A	G
U	UUU Phe F UUC Phe F UUA Leu L UUG Leu L	UCU Ser S UCC Ser S UCA Ser S UCG Ser S	UAU Tyr Y UAC Tyr Y UAA Ter * UAG Ter *	UGU Cys C UGC Cys C UGA Ter * UGG Trp W
C	CUU Leu L CUC Leu L CUA Leu L CUG Leu L	CCU Pro P CCC Pro P CCA Pro P CCG Pro P	CAU His H CAC His H CAA Gln Q CAG Gln Q	CGU Arg R CGC Arg R CGA Arg R CGG Arg R
A	AUU Ile I AUC Ile I AUA Ile I AUG Met M	ACU Thr U ACC Thr U ACA Thr U ACG Thr U	AAU Asn N AAC Asn N AAA Lys K AAG Lys K	AGU Ser S AGC Ser S AGA Arg R AGG Arg R
G	GUU Val V GUC Val V GUA Val V GUG Val V	GCU Ala A GCC Ala A GCA Ala A GCG Ala A	GAU Asp D GAC Asp D GAA Glu E GAG Glu E	GGU Gly G GGC Gly G GGA Gly G GGG Gly G

Fig. 3. Tableau du code génétique. Table of the genetic code.