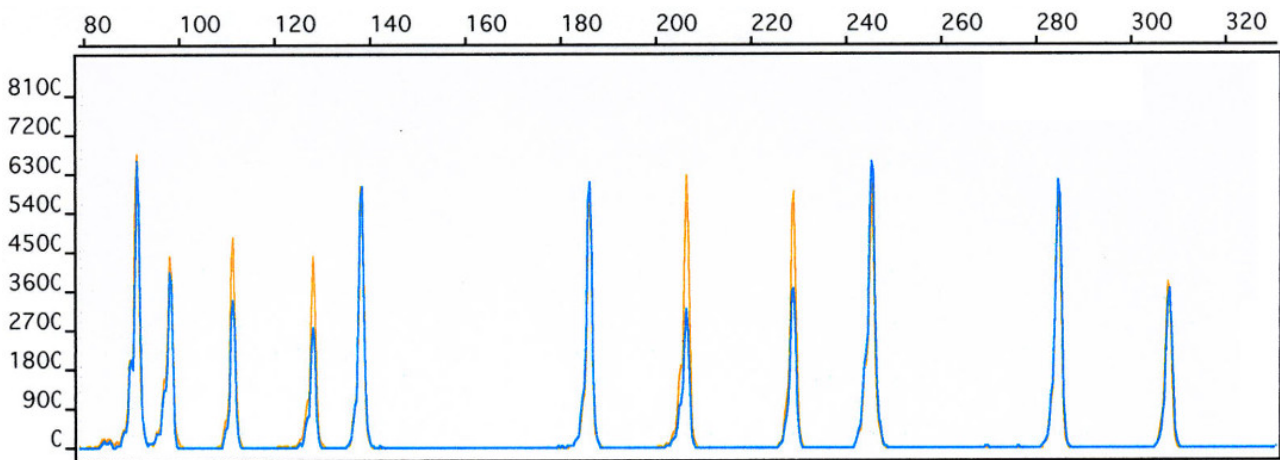


**Master 1 Bioinformatique - S1 - UE « Variabilité génétique »
Contrôle continu Lundi 20 Janvier 2014, 10h-12h**

Sujet 2 [10 pts]



Une technique de PCR quantitative a été mise en œuvre pour déterminer le statut génomique de la région 9p21 chez un patient atteint de lymphome. Le profil bleu correspond à l'ADN tumoral, et le profil orange à un pool d'ADN normal. Les positions génomiques des amplicons utilisés sont données dans le tableau ci-contre pour faciliter votre analyse.

E : exon

Gène	Taille	Chrom	Start	End
CECR1	91	22	17 687 832	17 687 923
CDKN2B-E2	98	9	22 003 977	22 004 075
CDKN2A-E4	110	9	21 968 254	21 968 364
MTAP	127	9	21 861 856	21 861 983
CDKN2A-E1	139	9	21 994 286	21 994 425
MIR31	184	9	21 512 055	21 512 239
CDKN2A-E2	206	9	21 974 516	21 974 722
CDKN2A-E3	228	9	21 971 196	21 971 424
DMRTA1	244	9	22 451 077	22 451 321
SEMA4F	283	2	74 907 125	74 907 408
CDKN2B-E1	304	9	22 009 033	22 009 337

1. Analysez la figure ci-dessus. Rappelez le principe de la technique employée, décrivez le statut génomique du cas présenté ici et proposez un modèle sous forme de schéma permettant d'expliquer les résultats obtenus. [5 pts]
2. Proposez une technique de microscopie permettant de confirmer ces observations. Décrivez brièvement son principe et le design que vous préconisez. [1.5 pts]
3. Proposez une technique de biologie moléculaire permettant de préciser ces observations. Décrivez brièvement son principe et le design que vous préconisez. [1.5 pts]
4. Ces résultats vous permettent-ils de conclure quand à la présence ou l'absence de disomie uniparentale dans le locus 9p21 ? Argumentez. [1 pt]
5. L'anomalie suivante a également été détectée dans cette tumeur : t(9:22)(q34;q11). Décrivez cette anomalie et son impact biologique. [1 pt]