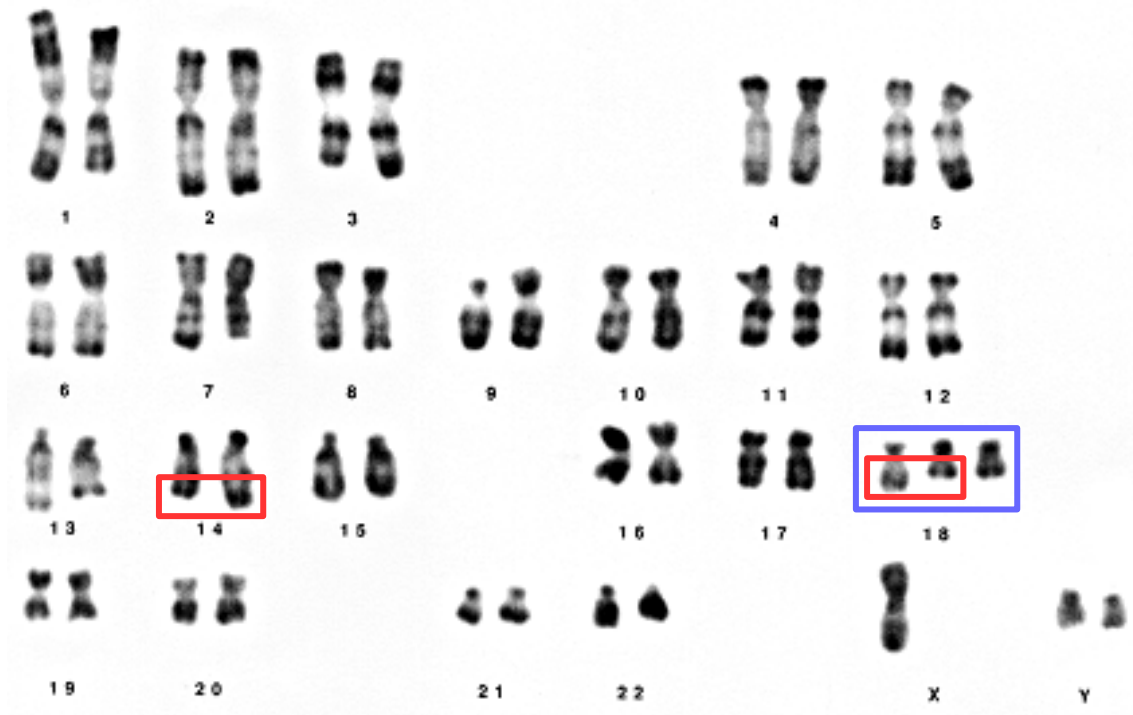


Master 1 Bioinformatique - S1 - UE « Variabilité génétique »
Sujet 2^{ème} Session
Lundi 23 Juin 2014, 14h-16h
Sujet 2 [10 pts]



Une technique de microscopie a été mise en œuvre pour déterminer les anomalies chromosomiques d'un patient mâle de 52 ans atteint de lymphome B diffus à grandes cellules. Deux anomalies principales ont été mises en évidence, impliquant les gènes IGH (chaîne lourde des immunoglobulines) sur le chromosome 14 et BCL2 (anti-apoptotique) sur le chromosome 18.

Pour chaque question, n'hésitez pas à illustrer vos explications par un schéma légendé.

- 1. Analysez la figure ci-dessus. Rappelez le principe de la technique employée, décrivez le statut génomique du cas présenté (en vous concentrant sur les deux anomalies encadrées) et proposez un modèle décrivant l'ordre et le mécanisme d'apparition de ces anomalies. [4.5 pts]**
- 2. Proposez et décrivez brièvement une technique permettant de confirmer que les deux chromosomes concernés par l'anomalie rouge sont bien les chromosomes 14 et 18. [1.5 pts]**
- 3. Décrivez les effets qu'une anomalie telle que celle encadrée en rouge pourrait avoir sur la cellule. Décrivez ce cas particulier en vous appuyant sur la légende de l'image si vous en êtes capable, ou prenez un autre exemple issu du cours. [1.5 pts]**
- 4. Après vérification, il semblerait que ce ne soit pas BCL2 qui soit impliqué sur le chromosome 18. Proposez une technique permettant d'identifier le gène impliqué. Décrivez brièvement son principe et le design que vous préconisez. [1.5 pts]**
- 5. Quelle(s) autre(s) anomalie(s) pouvez vous observer chez ce patient ? Proposez un mécanisme d'apparition pour toute anomalie d'un type différent de celles encadrées. [1 pt]**