

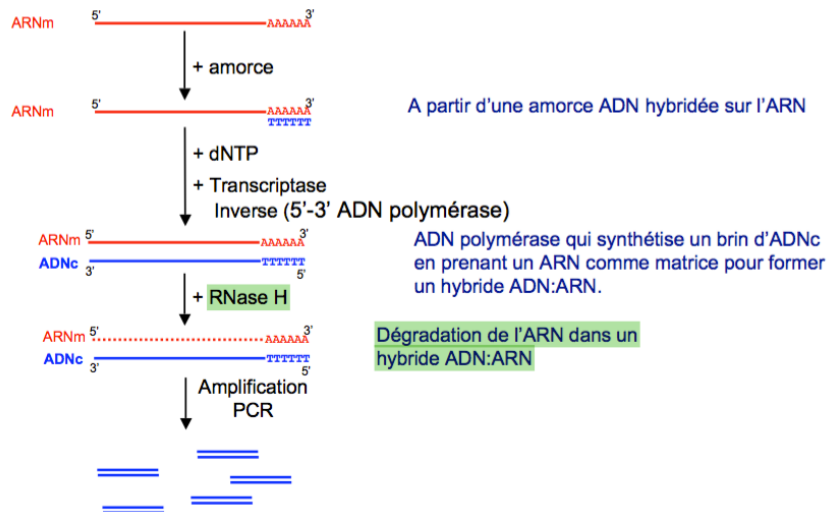


### QCM 1 : A

Dans l'ordre chronologique, on a : (cf Cours 3)

- 1) Fragmentation de l'ADN génomique
- 2) Ligation des adaptateurs en 3' et en 5'
- 3) Capture des régions d'intérêt
- 4) Purification des fragments d'ADN capturés
- 5) Dégradation des sondes de capture
- 6) Amplification clonale par PCR
- 7) Purification des sphères avec l'ADN amplifié
- 8) Séquençage individuel des sphères
- 9) Analyse informatique

### QCM 2 : B



### QCM 3 : BD

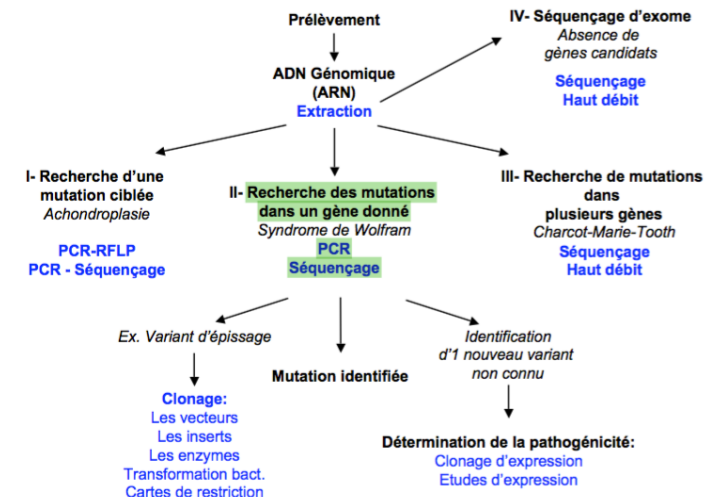
- A) **Faux** : Tous les **adaptateurs A** ont la **même séquence** pour tous les patients et tous les **adaptateurs P1** ont la **même séquence** pour tous les patients ; par contre A et P1 sont de séquences différentes.
- B) **Vrai** : Voir A)
- C) **Faux** : On connaît la séquence des adaptateurs A et P1
- D) **Vrai** : Voir A)

### QCM 4 : C

Dans l'ordre chronologique, on a : (cf Cours 1)

- 1) Lyse des cellules
- 2) Traitement par la protéinase K (pour enlever les protéines)
- 3) Extraction des acides nucléiques au phénol/chloroforme
- 4) Précipitation des acides nucléiques par ajout d'éthanol et de sels

### QCM 5 : A

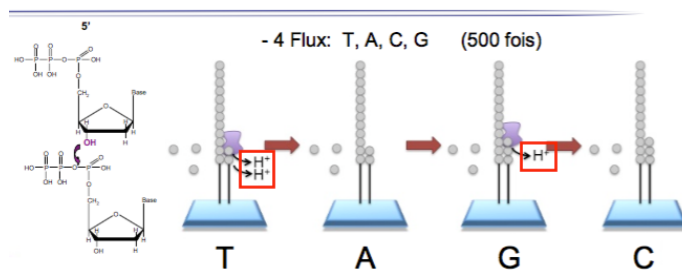


- A) **Vrai**  
 B) **Faux** : Utilisé pour la recherche de mutations dans **plusieurs gènes**  
 C) **Faux** : Utilisé pour la recherche d'une **mutation ciblée**  
 D) **Faux** : Amplification par **PCR** avant de séquencer

### QCM 6 : ABC

- A) **Vrai**  
 B) **Vrai** : Cela va entraîner une **variation du pH** → *Propriété utilisée dans le NGS*

#### Le séquençage



- C) **Vrai**  
 D) **Faux** : La dégradation se fait par des **enzymes** et non par ajout de dNTPs

### QCM 7 : A

- **Piste 1** : Après digestion par *SacI* et *BamHI*, on obtient :
  - Un petit fragment de  $1800 - 900 = 900 \text{ pb}$
  - Un grand fragment (avec insert) de  $2100 + 100 = 2200 \text{ pb}$
- **Piste 2** : Après digestion par *SmaI*, on obtient :
  - Un fragment unique de **3100 pb** (l'enzyme a juste ouvert le plasmide avec insert)

Les pistes 1 et 2 nous ont permis de vérifier que l'insert a bien été intégré dans notre plasmide.

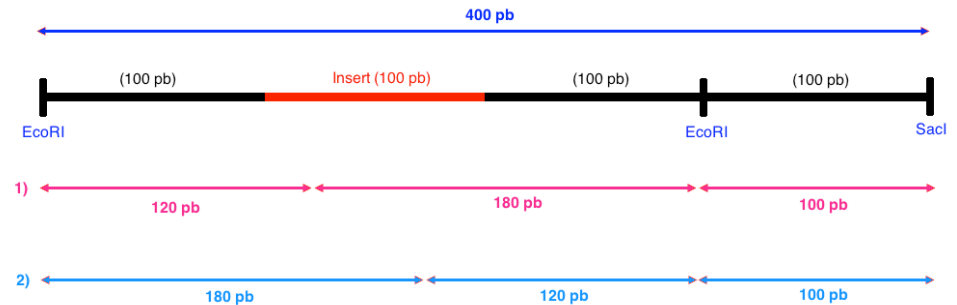
- **Piste 3** : Après digestion par *EcoRI*, on devrait normalement obtenir :
  - Un petit fragment de  $(800 - 600) + 100 = 300 \text{ pb}$
  - Un grand fragment de  $3000 - 200 = 2800 \text{ pb}$

En analysant le gel, on voit qu'on obtient bien le fragment 2800 pb mais on remarque aussi que **le fragment de 300 pb a été coupé en 2 fragments plus petits : 120 pb et 180 pb.**

→ **Hypothèse** : L'insert posséderait aussi un site de reconnaissance pour *EcoRI*.

Et d'après la taille des fragments obtenus, ce site de coupure pourrait se situer à 2 endroits différents sur l'insert :

- 1) Le site de reconnaissance pour *EcoRI* se situerait en position **20** de l'insert.  
OU
- 2) Le site de reconnaissance pour *EcoRI* se situerait en position **80** de l'insert.



- **Piste 4** : Après digestion par *SacI* et *EcoRI*, on obtient en plus par rapport à la piste 3 :
  - Un fragment de  $900 - 800 = 100 \text{ pb}$

- A) **Vrai**  
 B) **Faux** : Voir Piste 4  
 C) **Faux** : L'insert en possède un pour *EcoRI* (soit en position 20, soit en position 80)  
 D) **Faux** : On ne peut pas affirmer car *EcoRI* pourrait aussi très bien couper en position **80** de l'insert

### QCM 8 : E

- A) **Faux** : **90%** des enfants atteints naissent de **parents non atteints**  
 B) **Faux** : Le diagnostic doit être confirmé par l'**analyse moléculaire** de l'ADN du fœtus  
 C) **Faux** : Par **PCR-RFLP** ou **PCR-Séquençage**  
 D) **Faux** : L'interruption médicale de grossesse est toujours possible, même à ce stade  
 E) **Vrai**

