

# ANNATUT'

## Etude du génome

### Etude du génome

# UE11

## [Année 2016-2017]



- ⇒ QCM issus des Tutorats, classés par chapitre
- ⇒ Correction détaillée



# SOMMAIRE

<b>1. Extraction des acides nucléiques .....</b>	<b>3</b>
Correction : Extraction des acides nucléiques .....	4
<b>2. PCR .....</b>	<b>5</b>
Correction : PCR .....	6
<b>3. Migration Electrophorétique .....</b>	<b>7</b>
Correction : Migration Electrophorétique .....	9
<b>4. Digestion Enzymatique .....</b>	<b>10</b>
Correction : Digestion Enzymatique .....	11
<b>5. Clonage Moléculaire .....</b>	<b>12</b>
Correction : Clonage Moléculaire .....	13
<b>6. Séquençage .....</b>	<b>14</b>
Correction : Séquençage .....	15
<b>7. Achondroplasie .....</b>	<b>16</b>
Correction : Achondroplasie .....	17
<b>8. Cartes de restriction .....</b>	<b>18</b>
Correction : Cartes de restriction .....	20
<b>9. Protéines de fusion .....</b>	<b>21</b>
Correction : Protéines de fusion .....	22
<b>10. Séquençage Haut Débit .....</b>	<b>23</b>
Correction : Séquençage Haut Débit .....	25
<b>11. QCM Mixtes .....</b>	<b>26</b>
Correction : QCM Mixtes .....	28

## 1. Extraction des Acides Nucléiques

2015 – 2016 (Pr. Paquis)

**QCM 1 : À propos de l'extraction d'ADN et d'ARN, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN d'un patient peut être extrait à partir de globules rouges matures
- B) Lors de l'extraction au phénol-chloroforme, l'ADN récupéré se situe dans la phase aqueuse (phase supérieure)
- C) La précipitation à l'éthanol froid permet d'obtenir une « méduse » d'ADN
- D) L'ARN est peu utilisé en diagnostic de « routine » et son étude ne permet pas d'analyser l'expression d'un gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Concernant l'extraction d'ADN, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle peut se faire à partir d'un prélèvement sanguin sur héparine
- B) Dans le sang, c'est sur les globules rouges que l'on travaille
- C) L'ADN est peu utilisé en diagnostic de routine car il ne nous permet pas d'analyser l'expression d'un gène, contrairement à l'ARN
- D) Après l'extraction au phénol-chloroforme, c'est la phase aqueuse que l'on récupère
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : Extraction des acides nucléiques****2015 – 2016 (Pr. Paquis)****QCM 1 : BC**

- A) Faux : L'extraction se fait à partir de **cellules nucléées** (*cellules amniotiques, follicules pileux, tissus...*)  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : Son étude permet *justement* l'**analyse de l'expression d'un gène**  
E) Faux

**QCM 2 : D**

- A) Faux : Sur **EDTA** et non héparine !\nB) Faux : Sur les **leucocytes**  
C) Faux : **95%** (*voire 99%*) des diagnostics se font à partir d'ADN  
D) Vrai  
E) Faux

## 2. PCR

2015 – 2016 (Pr. Paquis)

---

**QCM 1 : Concernant l'amplification par PCR, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle comporte 3 étapes : dénaturation, hybridation d'amorces, élongation
- B) Elle permet l'obtention en grande quantité d'une région d'ADN à étudier ; c'est une amplification sélective
- C) Elle nécessite de connaître la totalité de la séquence d'ADN à amplifier
- D) Un circuit monodirectionnel est nécessaire à cause du risque important de contamination
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Concernant la Taq polymérase, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une ADN polymérase d'origine bactérienne résistante à la chaleur
- B) C'est une ADN polymérase d'origine virale résistante à la chaleur
- C) C'est une enzyme permettant de couper l'ADN double brin
- D) C'est une enzyme permettant de synthétiser un brin complémentaire d'ADN simple brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : À propos de la PCR en temps réel, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une PCR quantitative, contrairement à la PCR classique qui est qualitative
- B) La mesure de la quantité d'ADN ne se fait qu'après 35-40 cycles
- C) Le SYBR Green est un agent intercalant qui se lie à l'ADN double brin
- D) La sonde TaqMan se fixe sur le brin d'ADN durant la phase d'hybridation et elle est dégradée durant la phase d'élongation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : PCR****2015 – 2016 (Pr. Paquis)****QCM 1 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : Seulement la séquence **d'amont** et la séquence **d'aval**
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : Elle est d'origine **bactérienne**
- C) Faux : Ce n'est pas le rôle d'une polymérase
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 3 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : La mesure de la fluorescence se fait **directement après chaque cycle**
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

### 3. Migration Electrophorétique

2015 – 2016 (Pr. Paquis)

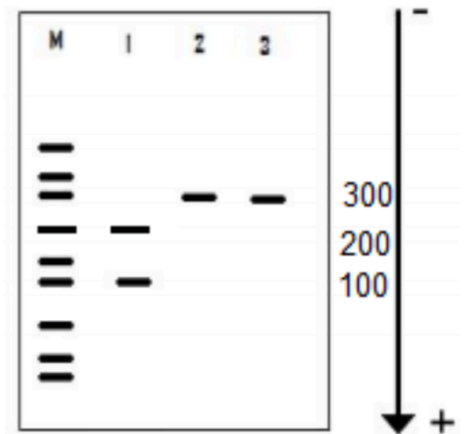
**QCM 1 :** Après signe d'appel échographique, on suspecte chez un fœtus une achondroplasie.

On amplifie alors un fragment de 300 pb du gène *FGFR3* à partir d'ADN extrait des globules blancs des 2 parents et du liquide amniotique.

Le fragment amplifié comporte le nucléotide (position 1138) qui s'avère être muté en cas d'achondroplasie :

- Si la mutation est 1138G>A, *Bmfl* coupe l'amplicon en 2 fragments de 100 pb et 200 pb
- Si la mutation est 1138G>C, *HpaII* coupe l'amplicon en 2 fragments de 100 pb et 200 pb

Voici ci-contre une migration électrophorétique après utilisation de l'enzyme de restriction *Bmfl* :



M = marqueur de poids moléculaire / 1 = ADN du fœtus / 2 = ADN de la mère / 3 = ADN du père

*Le témoin négatif nous montre qu'il n'y a pas eu de contamination.*

Donnez la ou les réponse(s) exacte(s) :

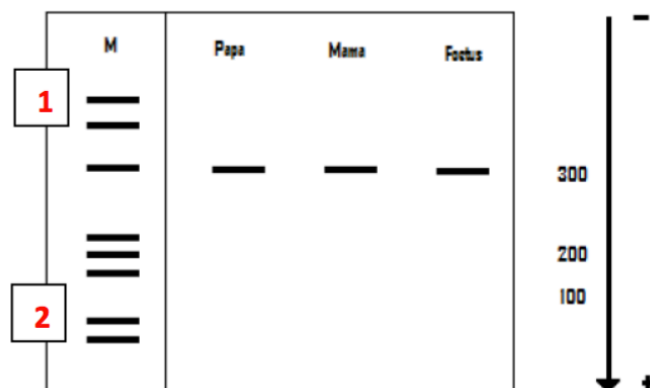
- A) Le fœtus est porteur de la mutation 1138G>A à l'état hétérozygote
- B) Le fœtus est porteur de la mutation 1138G>C à l'état homozygote
- C) Les parents sont porteurs de la mutation 1138G>A à l'état homozygote
- D) On peut affirmer que les parents ne sont pas atteints d'achondroplasie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 :** Vous avez amplifié un fragment du gène *FGFR3* à partir d'ADN extrait des leucocytes des 2 parents et d'un liquide amniotique, prélevé suite à une suspicion d'achondroplasie sur l'échographie fœtale. Le fragment amplifié a une taille de 300 paires de bases et comporte le nucléotide qui s'avère être muté (en position c.1138) en cas d'achondroplasie. En l'absence de mutation, le fragment amplifié n'est pas digéré par l'enzyme de restriction utilisée.

La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *Hpa II* en 2 fragments de 100 et 200 paires de bases.

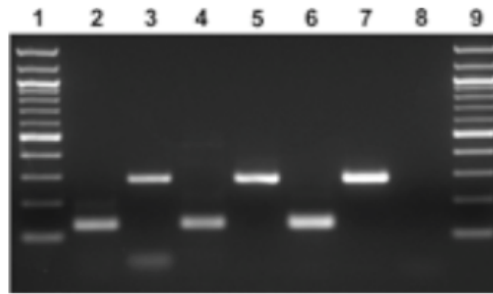
Le gel ci-dessous est obtenu après digestion des produits d'amplification par *Hpa II* et après migration électrophorétique.

Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Les parents possèdent la mutation c.1138G>C ; ils sont achondroplasies homozygotes
- B) Il n'y a qu'un seul fragment au niveau de la piste du fœtus, il est donc hétérozygote pour la mutation c.1138G>C
- C) Le fœtus ne possède pas la mutation c.1138G>C
- D) On peut affirmer que le fœtus n'est pas atteint d'achondroplasie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3** : Concernant la migration électrophorétique ci-dessous, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Le puits n°1 sert de marqueur de poids moléculaire
- B) Le puits n°8 étant le témoin négatif, on peut affirmer qu'il y a eu contamination
- C) La taille du fragment n°5 est inférieure à celle du fragment n°6
- D) La taille du fragment n°5 est supérieure à celle du fragment n°6
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



**Correction : Migration Électrophorétique****2015 – 2016 (Pr. Paquis)****QCM 1 : E**

- A) Faux : Le fœtus est porteur de la mutation 1138G>A à l'état **homozygote** (*pas de fragment de 300 pb*)
- B) Faux : Le fœtus est porteur de la mutation **1138G>A** à l'état homozygote (*utilisation de Bmfl*)
- C) Faux : Les parents ne sont pas porteurs de la mutation 1138G>A (*pas de fragments de 100 pb et 200 pb*)
- D) Faux : Il faudrait d'abord vérifier qu'ils n'ont pas la mutation 1138G>C
- E) Vrai

**QCM 2 : C**

- A) Faux : Les parents ne possèdent pas la mutation c.1138G>C
- B) Faux : Le fœtus ne possède pas la mutation c.1138>C
- C) Vrai
- D) Faux : Il faudrait d'abord vérifier qu'il ne possède pas non plus la **mutation c.1138G>A**
- E) Faux

**QCM 3 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : Il n'y a pas de fragments dans le puits n°8, donc **pas** de contamination
- C) Faux : Le fragment n°5 a migré **moins loin**, donc il est **plus lourd**
- D) Vrai
- E) Faux

## 4. Digestion Enzymatique

2015 – 2016 (Pr. Paquis)

**QCM 1** : Vous recherchez dans une famille la présence de la mutation c.1276A>C par PCR, suivi d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 1276 (soulignée) est :

**TGACTAGATCCGTA**

Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, plusieurs enzymes de restrictions sont à votre disposition :

*Alu I* dont le site de restriction est : AGCT

*Hpa II* dont le site restriction est : CCGG

*Bfm I* dont le site de restriction est : CTACAG

*BamH I* dont le site de restriction est : AGATCC

Concernant les enzymes de restrictions que pouvez-vous utiliser ? Indiquez la ou les réponse(s) exacte(s) :

- A) Aucune de ces 4 enzymes n'est utilisable
- B) Une enzyme est utilisable : *Hpa II*
- C) Deux enzymes sont utilisables : *Alu I* et *Bfm I*
- D) Deux enzymes sont utilisables : *Alu I* et *BamH I*
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausse

**Correction : Digestion Enzymatique****2015 – 2016 (Pr. Paquis)**

---

**QCM 1 : D**

***Alu I*** clive le fragment s'il y a une mutation → C en position 1276 (***AGCT***)

***BamH I*** clive le fragment non muté → A en position 1276 (***AGATCC***)

- A) Faux
- B) Faux
- C) Faux
- D) Vrai
- E) Faux

## 5. Clonage Moléculaire

2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos du clonage moléculaire, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) La T4 DNA ligase est une enzyme qui catalyse la formation d'une liaison phosphodiester entre un 3'-OH et un 5'-Phosphate en présence d'ATP et d'ions divalents
- B) Grâce à un choc électrique ou thermique, l'ADN recombinant est toujours inséré dans une bactérie
- C) La  $\beta$ -galactosidase est exprimée dans les bactéries ayant intégré un plasmide sans insert et provoque ainsi une coloration bleue
- D) La réponse D pardi ! (*Comptez vrai*)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Un vecteur de clonage, destiné à isoler physiquement un fragment d'ADN d'intérêt et à amplifier le nombre de copies de cet ADN, possède...**

- A) Un polylinker (site multiple de clonage)
- B) Une origine de répllication eucaryote
- C) Un promoteur eucaryote
- D) Un gène de sélection eucaryote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : Vous réalisez le clonage du gène codant pour la  $\beta$ -galactosidase dans un plasmide qui contient un gène de résistance à l'ampicilline. Au niveau du polylinker du vecteur utilisé ici, il n'y a pas un second gène codant pour la  $\beta$ -galactosidase.**

**Les ADN recombinants sont introduits dans les bactéries compétentes par choc thermique.**

**Après transformation bactérienne, les bactéries sont étalées sur une boîte de pétri LB-Agar contenant de l'ampicilline, de l'X-Gal et de l'IPTG.**

**Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les bactéries ayant intégré un vecteur sans insert ne peuvent pas se développer
- B) Les bactéries ayant intégré un vecteur avec insert peuvent se développer
- C) Les bactéries ayant intégré un vecteur sans insert présentent une coloration bleue
- D) Les bactéries ayant intégré un vecteur avec insert présentent une coloration blanche
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : Vous réalisez le clonage d'un gène Y dans un plasmide possédant un gène codant pour la  $\beta$ -galactosidase au niveau de son polylinker. Concernant la sélection blanc / bleu, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les bactéries ayant intégré un plasmide avec insert restent blanches car le gène de la  $\beta$ -galactosidase s'exprime
- B) Les bactéries ayant intégré un plasmide sans insert restent blanches car le gène de la  $\beta$ -galactosidase s'exprime
- C) Les bactéries ayant intégré un plasmide avec insert deviennent bleues car le gène de la  $\beta$ -galactosidase ne s'exprime pas
- D) Les bactéries ayant intégré un plasmide sans insert deviennent bleues car le gène de la  $\beta$ -galactosidase ne s'exprime pas
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : Clonage Moléculaire****2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)****QCM 1 : ACD**

- A) Vrai : Définition du cours
- B) Faux : **Pas toujours** inséré !
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : C'est pour le **vecteur d'expression**
- C) Faux : C'est pour le **vecteur d'expression**
- D) Faux : C'est pour le **vecteur d'expression**
- E) Faux

**QCM 3 : BCD**

- A) Faux : Elles peuvent se développer grâce au **gène de résistance à l'ampicilline**
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : E**

- A) Faux : Le gène **ne s'exprime pas**
- B) Faux : Elles deviennent **bleues**
- C) Faux : Elles restent **blanches**
- D) Faux : Le gène **s'exprime**
- E) Vrai

## 6. Séquençage

2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos du séquençage, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage de l'ADN est la détermination de la succession de nucléotides qui le compose ; il repose sur la méthode de Wolfram
- B) L'ADN polymérase synthétise, à partir d'une amorce, un brin complémentaire fidèle à la séquence d'ADN à étudier en incorporant au hasard des dNTP ou des ddNTP
- C) L'incorporation d'un dNTP par l'ADN polymérase stoppe la synthèse
- D) La lecture de la séquence d'ADN se fait après migration électrophorétique par détection des différents fluorochromes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Le séquençage permet de déterminer la succession des nucléotides composant l'ADN. Il est réalisé :**

- A) Lors d'un diagnostic afin de confirmer la présence d'une mutation
- B) Avec l'aide d'une ADN polymérase et de deux primers (amorces)
- C) Dans le cas d'une recherche de mutations dans un gène donné (comme pour le syndrome de Wolfram)
- D) Avec une ADN polymérase qui ne peut pas former de liaison phosphodiester entre les ddNTP à cause d'un hydrogène remplacé par un alcool (-OH)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN est une double hélice avec des liaisons phosphodiester qui permettent de lier les différents nucléotides
- B) La méthode de Sanger est une méthode enzymatique fonctionnant entre autres avec des ddNTP
- C) Dans le séquençage de l'ADN, l'hybridation se fait à environ 95°C
- D) Dans le séquençage de l'ADN, la dénaturation se fait à environ 95°C
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : Séquençage****2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)****QCM 1 : BD**

- A) Faux : C'est la méthode de **SANGER**
- B) Vrai
- C) Faux : C'est l'incorporation d'un **ddNTP** qui arrête la synthèse
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : **Un seul primer** contrairement à la PCR
- C) Vrai
- D) Faux : C'est un alcool remplacé par un hydrogène
- E) Faux

**QCM 3 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : C'est la température de la dénaturation
- D) Vrai
- E) Faux

## 7. Achondroplasie

2015 – 2016 (Pr. Paquis)

**QCM 1 : À propos de l'achondroplasie, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une maladie chromosomique rare liée à une anomalie de développement du cartilage
- B) C'est une maladie autosomique dominante donc dans 90% des cas, elle est transmise par les parents porteurs et malades
- C) Le gène responsable code pour le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique
- D) Le diagnostic est souvent évoqué sur signe d'appel échographique au cours de la grossesse
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Concernant l'achondroplasie, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un individu atteint d'achondroplasie a généralement des membres courts, une macrocéphalie, un front haut et une hypercyphose
- B) Un individu ayant les deux mêmes allèles codants pour le gène responsable d'achondroplasie souffre d'une forme plus grave de la maladie qu'un individu qui aurait deux allèles différents pour ce gène-là
- C) Lors d'un signe d'appel échographique, on réalise une extraction d'ADN à partir de cellules amniotiques
- D) Le gène muté responsable de cette maladie code pour un facteur de croissance fibroblastique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



**Correction : Achondroplasie****2015 – 2016 (Pr. Paquis)****QCM 1 : CD**

- A) Faux : C'est une maladie **monogénique** /\
- B) Faux : 90% des enfants atteints naissent de parents non atteints → **Mutations de novo**
- C) Vrai
- D) Vrai : « *fémurs courts* »
- E) Faux

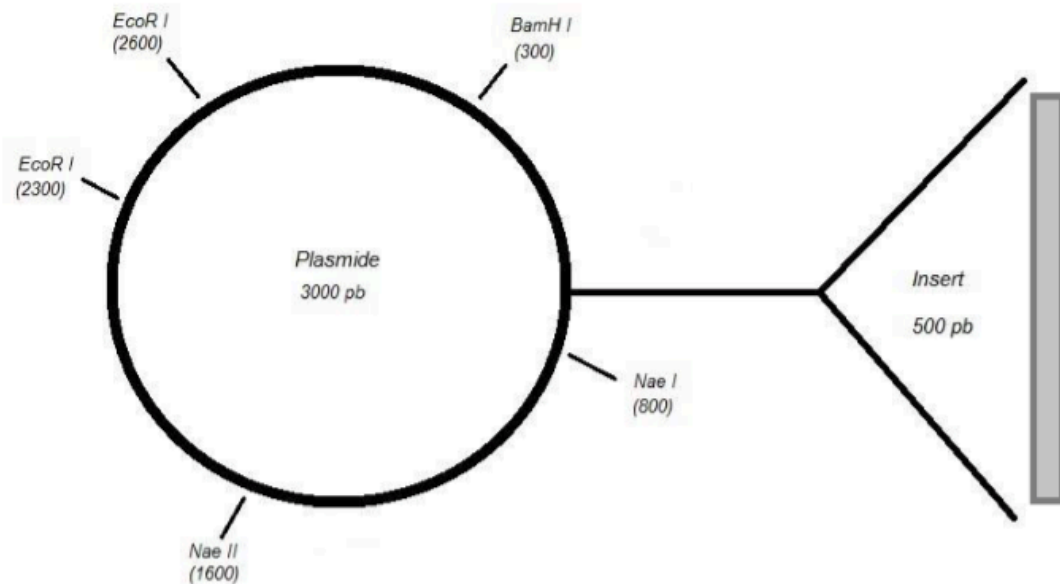
**QCM 2 : BC**

- A) Faux : Il a une **hyperlordose** et non pas une cyphose
- B) Vrai : Ça revient à dire que la forme homozygote est plus grave
- C) Vrai
- D) Faux : **Récepteur** de facteur de croissance
- E) Faux

## 8. Cartes de restriction

2012 – 2013 (Pr. Bannwarth)

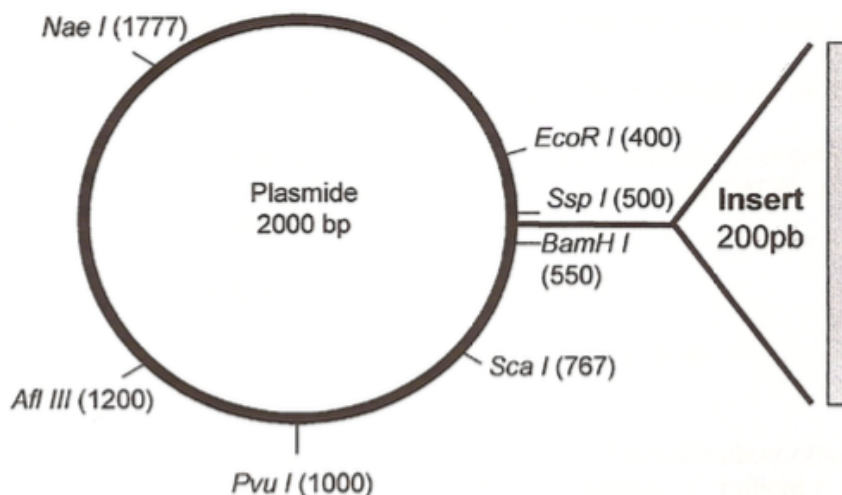
**QCM 1 :** Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous :



Après digestion enzymatique avec les enzymes *Nae* I et *BamH* I, quels sont les fragments que l'on pourra obtenir après une migration sur gel électrophorétique ? Donnez la ou les propositions(s) exacte(s)

- A) Plasmide sans insert : 1700 pb + 1300 pb
- B) Plasmide sans insert : 2500 pb + 500 pb
- C) Plasmide avec insert : 1800 pb + 1700 pb
- D) Plasmide avec insert : 2500 pb + 1000 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

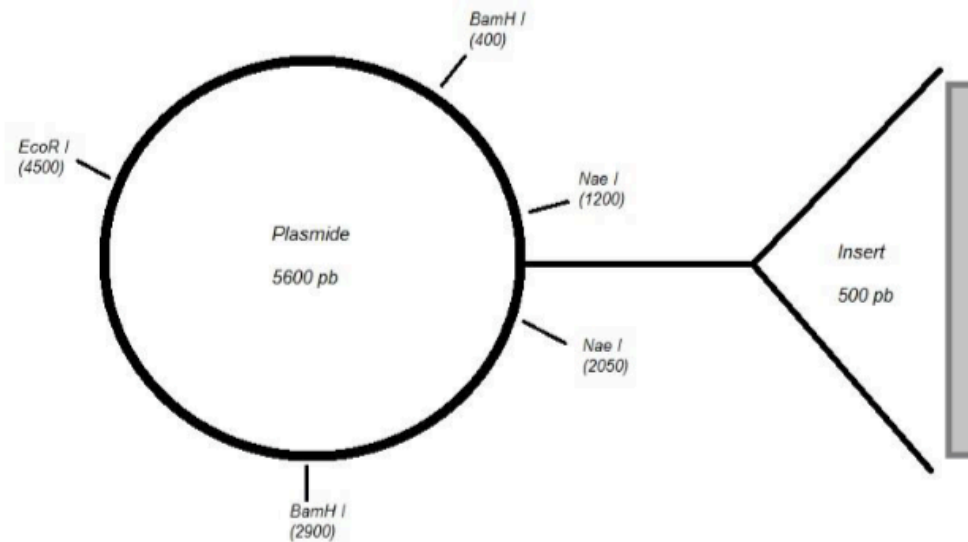
**QCM 2 :** Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous :



Après digestion enzymatique avec les enzymes *EcoR* I et *Pvu* I, les tailles attendues après migration sur gel sont :

- A) Plasmide avec insert : 600 paires de bases + 1400 paires de bases
- B) Plasmide avec insert : 800 paires de bases + 1600 paires des bases
- C) Plasmide sans insert : 600 paires de bases + 1600 paires de bases
- D) Plasmide sans insert : 800 paires de bases + 1400 paires de bases
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 :** Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction (schématisée ci-dessous) pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu.



Après digestion enzymatique par les enzymes *Nae I*, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Plasmide sans insert : 850 pb + 4750 pb
- B) Plasmide sans insert : 5600 pb
- C) Plasmide avec insert : 5600 pb + 500 pb
- D) Plasmide avec insert : 850 pb + 5250 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : Cartes de restriction****2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)****QCM 1 : BD**

Le plasmide fait en tout **3000 pb**.

L'enzyme de restriction BamH I coupe en position 300 et l'enzyme de restriction Nae I coupe en position 800.

→ **Sans insert** : Après action de ces deux enzymes, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $800 - 300 = \mathbf{500 \text{ pb}}$
- Un grand fragment de  $3000 - 500 = \mathbf{2500 \text{ pb}}$

L'insert est inséré au niveau du « petit » fragment, c'est-à-dire au niveau du fragment de 500 pb.

→ **Avec insert** : Après action des enzymes de restriction, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $500 + 500 = \mathbf{1000 \text{ pb}}$
- Un grand fragment inchangé de **2500 pb**

**QCM 4 : E**

Le plasmide fait en tout **2000 pb**.

L'enzyme de restriction EcoR I coupe en position 400 et l'enzyme de restriction Pvu I coupe en position 1000.

→ **Sans insert** : Après action de ces deux enzymes, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $1000 - 400 = \mathbf{600 \text{ pb}}$
- Un grand fragment de  $2000 - 600 = \mathbf{1400 \text{ pb}}$

L'insert est inséré au niveau du « petit » fragment, c'est-à-dire au niveau du fragment de 600 pb.

→ **Avec insert** : Après action des enzymes de restriction, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $600 + 200 = \mathbf{800 \text{ pb}}$
- Un grand fragment inchangé de **1400 pb**

**QCM 5 : A**

Le plasmide fait en tout **5600 pb**.

L'enzyme de restriction Nae I coupe en position 1200 et en position 2050.

→ **Sans insert** : Après action de cette enzyme, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $2050 - 1200 = \mathbf{850 \text{ pb}}$
- Un grand fragment de  $5600 - 850 = \mathbf{4750 \text{ pb}}$

L'insert est inséré au niveau du « petit » fragment, c'est-à-dire au niveau du fragment de 850 pb.

→ **Avec insert** : Après action de l'enzyme de restriction, on aura deux fragments :

- Un petit fragment de  $850 + 500 = \mathbf{1350 \text{ pb}}$
- Un grand fragment inchangé de **4750 pb**

## 9. Protéines de fusion

2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : À propos des différentes études d'expression et des protéines de fusion, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans le Northern-Blot, les ADN sont déposés sur un gel d'agarose dénaturant
- B) Dans le Western-Blot, les protéines sont séparées en fonction de leur masse sur un gel d'agarose dénaturant
- C) Les « Tag » (étiquette) peuvent être greffés en C-term ou en N-term de la protéine
- D) Pour greffer une étiquette en C-term de la protéine, il ne faut pas oublier de retirer le codon Stop de la molécule d'intérêt
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : Protéines de fusion****2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)****QCM 1 : CD**

- A) Faux : Le **Northern-Blot**, c'est pour l'étude des **ARN** /\
- B) Faux : Dans le **Western-Blot**, on utilise un gel d'**acrylamide** dénaturant
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

## 10. Séquençage Haut Débit

2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos du séquençage haut débit (NGS), donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN génomique étudié est fragmenté par les endonucléases, ce qui permet de rendre le séquençage plus rapide
- B) Il est possible de séquencer l'ADN de plusieurs patients en même temps grâce au système de Barre Code (BC)
- C) Dans la méthode par capture, la purification des fragments d'ADN capturés se fait par hybridation Biotine/Streptavidine
- D) Dans la société Life Technologies, l'amplification clonale se fait par PCR en émulsion (formation de « micro réacteurs »)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Concernant le diagnostic prénatal non invasif (DPNI), donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le prélèvement non invasif se fait par amniocentèse
- B) L'ADN fœtal circulant est récupéré dans le sang maternel
- C) La quantité d'ADN fœtal circulant augmente pendant la grossesse mais son apparition dans la circulation maternelle se fait tardivement
- D) C'est une analyse qualitative : on recherche une variation nucléotidique dans l'ADN fœtal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : Dans le séquençage haut débit, concernant l'amplification clonale par PCR en émulsion, donnez la ou les propositions(s) exacte(s) :**

- A) Un micro réacteur contient une sphère, des primers, plusieurs fragments d'ADN différents, une ADN polymérase, des dNTP et un tampon
- B) On retrouve les mêmes étapes que pour la PCR classique : dénaturation, hybridation, élongation
- C) Dès les premières étapes, la PCR se fait avec le fragment d'ADN fixé sur la sphère
- D) Au bout de  $n$  cycles, on retrouve dans chaque micro réacteur une sphère recouverte de fragments PCR amplifiés et présentant des extrémités 5' biotinylées
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : Dans le séquençage haut débit, concernant l'étape du séquençage individuel des sphères, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) On utilise une puce avec un support métallique composé de 1 à 11 puits
- B) Chaque puits ne peut accueillir qu'une seule sphère
- C) Lors du séquençage, on aura besoin entre autres d'une amorce, d'une ADN polymérase, de dNTP et de ddNTP
- D) Après injection d'un dNTP par la machine, la polymérase fait la synthèse et un ion  $H^+$  est libéré s'il y a complémentarité ; cela crée une variation du pH qui sera détectée par la machine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : À propos du diagnostic prénatal non invasif (DPNI), donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il est maintenant utilisé en diagnostic de routine pour rechercher les trisomies 13, 18 ou 21
- B) Il permet la réalisation d'un caryotype pour rechercher un chromosome surnuméraire
- C) L'extraction de l'ADN fœtal circulant se fait à partir du liquide amniotique
- D) C'est une analyse quantitative car on recherche une sur-représentation chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : Concernant le séquençage haut débit, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage haut débit (ou NGS) est un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparées et amplifiées sous forme de clones ou de molécules uniques
- B) Il existe trois plateformes différentes : Illumina, Roche et Life Technologies
- C) Les sociétés Roche et Illumina utilisent la technique de PCR en émulsion
- D) La société Illumina utilise la technique de capture des fragments d'ADN sur lame en verre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : À propos du séquençage haut débit, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) La biotine est une protéine capable de former un complexe avec la streptavidine
- B) Ce complexe est nécessaire à l'isolation des séquences cibles lors de l'étape de purification
- C) Les premières étapes de PCR en émulsion ne se font pas fixées sur la sphère
- D) Les Barre Codes sont différents pour chaque patient
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

---

**QCM 8 : Concernant le diagnostic prénatal non invasif (DPNI), donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le DPNI est utilisé pour rechercher une trisomie
- B) On peut aussi réaliser un prélèvement non invasif par amniocentèse pour rechercher une trisomie
- C) Le DPNI est une analyse qualitative
- D) Ce diagnostic prénatal non invasif est réalisé à partir d'un prélèvement de plasma maternel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



**Correction : Séquençage Haut Débit****2015 – 2016 (Pr. Bannwarth)****QCM 1 : ABCD****QCM 2 : B**

- A) Faux : Il se fait par **prise de sang**  
B) Vrai  
C) Faux : Son apparition est **précoce**  
D) Faux : C'est une analyse **quantitative ++**, on recherche un **chromosome surnuméraire ++**  
E) Faux

**QCM 3 : BD**

- A) Faux : 1 **seul** fragment d'ADN à séquencer  
B) Vrai  
C) Faux : Les premières étapes ne se font pas fixées sur la sphère  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 4 : BD**

- A) Faux : C'est de 1 à 11 **millions** de puits → **Très grand nombre ++**  
B) Vrai  
C) Faux : Pas de ddNTP  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 5 : AD**

- A) Vrai  
B) Faux : On utilise le **NGS** pour chercher le chromosome surnuméraire  
C) Faux : À partir d'un prélèvement de **plasma maternel**  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 6 : ABD**

- A) Vrai : Définition du cours  
B) Vrai  
C) Faux : C'est Roche et Life Technologies qui utilisent cette technique  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 7 : ABCD****QCM 8 : AD**

- A) Vrai  
B) Faux : C'était un prélèvement **INVASIF** (risque de fausse couche à cause de l'amniocentèse)  
C) Faux : Analyse quantitative (nb de K)  
D) Vrai  
E) Faux

## 11. QCM Mixtes

2015 – 2016 (Pr. Paquis & Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos de l'analyse moléculaire, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN est plus difficile à étudier que l'ARN car il est très sensible aux ribonucléases
- B) L'amplification sélective (PCR) est l'obtention en petite quantité d'une région d'ADN
- C) La Taq polymérase est une ADN polymérase d'origine bactérienne non résistante à la chaleur
- D) Les étapes successives de l'amplification par PCR sont la dénaturation, l'hybridation et l'élongation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Concernant l'étude des ARN messagers, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'étude des ARN messagers permet, entre autres, de rechercher et identifier les variants d'épissage
- B) Les ARN messagers peuvent être amplifiés directement par PCR
- C) La transcriptase inverse est une enzyme d'origine bactérienne permettant de synthétiser un brin d'ADNc à partir d'une matrice d'ARN
- D) La synthèse de l'ADNc par la transcriptase inverse se fait à partir d'une amorce d'ADN hybridée sur l'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos des principales techniques de biologie moléculaire, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'extraction au phénol-chloroforme permet de récupérer l'ADN présent dans la phase phénolique
- B) La Taq est une ADN polymérase d'origine bactérienne utilisée dans le clonage et dans la PCR
- C) La PCR est un cycle de 3 étapes (dénaturation, hybridation, élongation) à des températures identiques
- D) La PCR présente un fort risque de contamination, c'est pourquoi il est nécessaire d'avoir un circuit multidirectionnel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il existe un seul et unique type de vecteur : les vecteurs de clonage
- B) Ces vecteurs de clonage sont utilisés afin d'isoler et d'amplifier des populations dans un système bactérien
- C) Le plasmide et l'insert peuvent être digérés par la même enzyme de restriction
- D) La réalisation d'une carte de restriction et la digestion par des enzymes de restriction permettent de vérifier la présence ou non de l'insert dans le plasmide
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos du syndrome de Wolfram, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un individu atteint présente entre autres, soit deux mutations ponctuelles, soit une mutation ponctuelle et un variant d'épissage
- B) Le gène responsable est le gène WFS1
- C) Parfois des enfants souffrant de ce syndrome ne présente qu'une seule mutation ponctuelle ; il faut alors étudier l'ARNm de ces patients pour rechercher une mutation intronique
- D) L'ARNm est inutilisable directement en PCR à cause de la spécificité de la Taq polymérase pour l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : Bob souhaite intégrer de l'ADN recombinant dans une cellule, aide-le à retrouver la ou les bonne(s) solution(s) :**

- A) On peut utiliser la technique chimique par électroporation
- B) Ou alors la technique physique par micro-injections
- C) Ou la technique physique grâce à des particules virales
- D) Non tout compte fait, la technique chimique avec le phosphate de calcium
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : À propos des différentes enzymes utilisées en biologie moléculaire, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Une exonucléase coupe les nucléotides situés aux extrémités d'un fragment d'ADN
- B) Une phosphatase catalyse la formation d'une liaison phosphodiester entre un 3'-OH et un 5'-Phosphate
- C) Une enzyme de restriction coupent de l'ADN double brin
- D) Une ADN polymérase synthétise à partir d'une amorce un brin complémentaire d'ADN simple brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans la méthode de Sanger (1977), on retrouve 4 réactions indépendantes réalisées dans 4 tubes différents
- B) Dans la méthode de séquençage automatisée, les ddNTP utilisés sont couplés à un fluorochrome de couleur différente
- C) Le syndrome de Wolfram entraîne entre autres du diabète et une surdit 
- D) Afin « d'int grer » l'ADN recombinant dans la bact rie, on peut appliquer un choc thermique ou un choc  lectrique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) La th rapie g nique permet de traiter une maladie en faisant p n trer par exemple des g nes dans les cellules d'un individu
- B) Pour une analyse g n tique, nous ne pouvons pas utiliser les  rythrocytes car ce sont des cellules nucl  es
- C) L'ARN est plus sensible aux RNases que l'ADN aux DNases
- D) Lors d'un pr l vement de sang pour l'extraction d'ADN, on lyse les globules rouges avec une solution hypotonique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : Donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) La succession des  tapes de la PCR se fait   des temp ratures diff rentes
- B) Au bout de n cycles PCR, on obtient  $2^n$  mol cule d'ADN
- C) Lors d'une  lectrophor se, il y a une colonne qui sert de marqueur mol culaire ; il s'agit de fragments d'ADN de poids connu
- D)   la fin de la migration des acides nucl iques   travers le gel d'agarose ou d'acrylamide, on visualise le r sultat sous UV avec du bromure d' thidium
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Correction : QCM mixtes****2015 – 2016 (Pr. Paquis & Pr. Bannwarth)****QCM 1 : D**

- A) Faux : C'est l'**ARN** qui est plus difficile à étudier
- B) Faux : Obtention en **GRANDE** quantité
- C) Faux : Le début de la phrase est juste, mais elle est **RESISTANTE** à la chaleur !
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : Ils doivent être d'abord copiés sous forme d'**ADNc**
- C) Faux : Elle est d'origine **virale**
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 3 : E**

- A) Faux : L'ADN se trouve dans la phase **aqueuse**
- B) Faux : **Pas** dans le clonage
- C) Faux : A des températures **différentes**
- D) Faux : C'est un circuit **monodirectionnel ++**
- E) Vrai

**QCM 4 : BCD**

- A) Faux : Il existe deux catégories : vecteur de **clonage** et vecteur d'**expression**
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : ABCD****QCM 6 : BD**

- A) Faux : Technique **physique** par électroporation !
- B) Vrai
- C) Faux : Technique d'**infection** par particules virales
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : C'est une **ligase**
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 8 : ABCD****QCM 9 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : Cellules **anucléées**
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : ABCD**