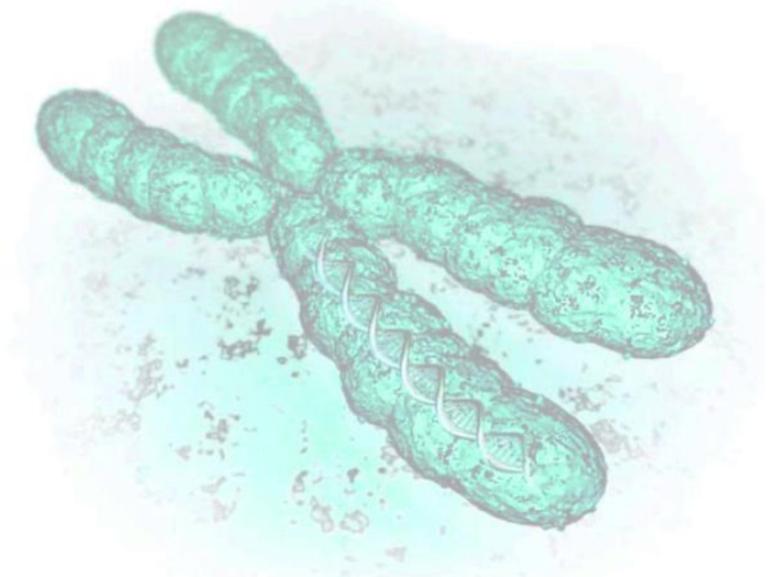


Biologie Moléculaire  
Et Génétique

UE SANTÉ 1

[Année 2023-2024]



- ❖ Qcm issus des Tutorats, classés par chapitre
- ❖ Correction détaillée



# SOMMAIRE

<b>1. Module 1 de biologie moléculaire .....</b>	<b>3</b>
Corrections : Module 1 de biologie moléculaire.....	12
<b>2. Module 2 de biologie moléculaire .....</b>	<b>20</b>
Corrections : Module 2 de biologie moléculaire.....	25
<b>3. Module 3 de biologie moléculaire .....</b>	<b>29</b>
Corrections : Module 3 de biologie moléculaire.....	32
<b>4. Module 4 de biologie moléculaire .....</b>	<b>35</b>
Corrections : Module 4 de biologie moléculaire.....	38
<b>5. Introduction à la génétique .....</b>	<b>41</b>
Corrections : Introduction à la génétique .....	45
<b>6. Principes de biologie moléculaire et application à la génétique médicale .....</b>	<b>49</b>
Corrections : Principes de biologie moléculaire et application à la génétique médicale .....	59
<b>7. Séquençage/clonage moléculaire /cartes de restriction .....</b>	<b>63</b>
Corrections : Séquençage/ clonage moléculaire/ cartes de restriction .....	68
<b>8. NGS.....</b>	<b>72</b>
Corrections : NGS .....	75
<b>9. PCR en temps réel.....</b>	<b>78</b>
Corrections : PCR en temps réel .....	80
<b>10. DPNI .....</b>	<b>81</b>
Corrections : DPNI.....	82
<b>11. Clonage d'expression .....</b>	<b>83</b>
Corrections : Clonage d'expression.....	84
<b>12. Caryotype .....</b>	<b>85</b>
Corrections : Caryotype.....	88
<b>13. Cytogénétique .....</b>	<b>90</b>
Corrections : Cytogénétique .....	91
<b>14. Ethique en génétique .....</b>	<b>92</b>
Corrections : Éthique en génétique.....	95

# 1. Module 1 de biologie moléculaire

2022 – 2023 (Pr. NAIMI)

**QCM 1 : A propos de la structure primaire de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Le sens de lecture de l'ADN se fait toujours de l'extrémité 5'-OH à l'extrémité 3'-P
- B) Le pentose est relié à 1,2 ou 3 groupe(s) phosphate par une liaison 3'-5' phosphodiester
- C) Un nucléoside est l'ensemble formé par : pentose + groupe(s) phosphate
- D) L'ADN est formé d'un enchaînement de ribonucléotides
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de la structure et compaction de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) En 1953, Watson et Crick ont démontré la structure en double-hélice de l'ADN
- B) Watson et Crick ont démontré que l'adénine s'apparie avec la thymine à travers 3 liaisons hydrogène
- C) Le génome procaryote, qui est un ADN double brin linéaire, est contenu dans une structure lâche : le nucléoïde
- D) La condensine permet de faire passer l'ADN du niveau de solénoïde (30 nm) au niveau d'euchromatine (300 nm)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la compaction de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Pendant l'interphase, la forme prédominante de l'ADN est l'hétérochromatine
- B) En début de mitose, la condensine se déplace du noyau vers le cytosol pour induire une compaction supplémentaire de l'ADN
- C) Les chromosomes sont entièrement sous forme d'hétérochromatine
- D) L'organisation spatiale du génome permet de faciliter l'expression coordonnée des gènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) La réplication de l'ADN permet de passer d'un chromosome à 1 chromatide à un chromosome à 2 chromatides chez les eucaryotes
- B) La réplication suit un modèle conservatif car on obtient 2 molécules filles identiques entre elles et à la molécule mère
- C) La réplication de l'ADN repose sur le principe de complémentarité des bases
- D) Les bactéries sont considérées comme des organismes non vivants car incapables de répliquer leur génome de manière autonome
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) L'étape d'initiation correspond à l'ouverture de la double-hélice par la primase
- B) La polymérase ajoute les désoxyribonucléotides triphosphate dans le sens 5'-3' du brin parent
- C) La réplication d'une fourche est dite : asymétrique, semi-discontinue et rétrograde
- D) La télomérase est dotée d'une activité reverse transcriptase : elle produit de l'ADN à partir d'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le carbone en 2' de l'ARN est rattaché à un groupement hydroxyle
- B) Le squelette sucre-phosphate de l'ADN est à l'extérieur tandis que les bases azotées sont à l'intérieur
- C) Seul l'ADN a un sens de lecture et est polarisé
- D) Le choix des bases azotées pour l'ADN se fait entre les 5 bases azotées majeures
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Si deux pyrimidines s'associaient entre elles, le diamètre de l'hélice de l'ADN serait inférieur à 2 nm
- B) Si deux purines s'associaient entre elles, le diamètre de l'hélice de l'ADN serait supérieur à 2 nm
- C) Les brins de l'ARN sont antiparallèles
- D) Les trois conformations de l'ADN sont A, B et C
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les histones interagissent avec l'ADN au niveau de son sillon majeur
- B) Le génome procaryote est contenu dans une capsidie protéique sans organisation particulière
- C) Le génome eucaryote a une double origine : nucléaire et ribosomal
- D) Les gamètes possèdent 23 paires de chromosomes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos de la compaction du génome eucaryote, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'octamère d'histones est formé des histones H2, H3A, H3B et H4
- B) En fin de mitose, la condensine permet de faire passer l'ADN au niveau d'hétérochromatine
- C) Les centromères correspondent aux extrémités des chromosomes et sont formés d'hétérochromatine constitutive
- D) La fibre de chromatide peut être assimilée à un collier de perle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN polymérase permet de synthétiser des désoxyribonucléotides biphosphate complémentaires au brin parent
- B) Le brin parent sert de brin matrice à la réplication
- C) L'ADN polymérase nécessite une extrémité 5'-P à partir de laquelle elle peut rajouter
- D) Le brin tardif nécessite plusieurs amorces d'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos des acides nucléiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Chargaff a démontré que, pour n'importe quelle espèce, il y a autant d'adénine que de cytosine
- B) L'étude de la diffraction des rayons X par l'ADN démontre la structure en hélice de ce dernier
- C) Au niveau du sillon mineur, la paire de base [Cytosine+Guanine] expose d'abord un site accepteur, puis un site donneur et enfin un site accepteur dans cet ordre
- D) La structure des ARNs est très variée ; ils peuvent contenir des régions appariées (boucles) et non appariées (tiges)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de la compaction du génome, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le niveau maximal de compaction chez les procaryotes est l'ADN chromosomique en boucles superenroulées
- B) Chez les eucaryotes, pour initier le processus de compaction, il y a formation d'un cœur protéique
- C) Au niveau de compaction « Euchromatine », les domaines en boucle permettent d'isoler les gènes d'éléments régulateurs en dehors de la boucle
- D) Les régions d'hétérochromatine constitutive ont un rôle structural
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos des acides nucléiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La suite de lettres (=nucléotides) de l'ADN et l'ARN forment leur structure primaire
- B) La forme d'ADN la plus abondante est la forme A
- C) Les différentes conformations de l'ADN dépendent de 2 paramètres : la pression et l'état d'hydratation
- D) La largeur du sillon majeur de l'ADN est de 1,2 nm
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos de la réplication, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le brin direct de l'ADN est synthétisé en continu grâce à de multiples amorces mises en place par la primase
- B) Chez les eucaryotes, la dégradation des amorces se fait par l'ADN polymérase 1
- C) Chez les procaryotes, l'élongation se fait par l'ADN polymérase III
- D) Les nucléotides du brin parent sont reliés à ceux du brin fils par des liaisons 3'-5'-phosphodiester
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos des mécanismes de réparation de l'ADN suite à une réplication déficiente, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN polymérase Alpha est dotée d'une activité de proofreading
- B) Les ADN polymérases Delta et Epsilon se déplacent dans le sens 5'-3' pour exciser les nucléotides dans le cadre de la correction d'épreuve
- C) Le système MMR est constitué de trois protéines : MutS, MutH et MutL
- D) Le système MMR a une activité exonucléase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : A propos de la compaction du génome, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le génome des rétrovirus est sous forme d'ARN double brin
- B) Les histones ont la particularité d'être riches en acides aminés basiques
- C) Les histones sont chargées négativement
- D) Le 3<sup>ème</sup> niveau de compaction est le solénoïde qui a un diamètre de 300 nm
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La réplication de l'ADN suit cet ordre : Initiation, élongation, terminaison
- B) La télomérase est dotée d'une ARN matrice complémentaire des répétitions télomériques de l'ADN
- C) L'euchromatine est un niveau de compaction de l'ADN accessible à la transcription
- D) La guanine est une base purique
- E) Les deux propositions sont fausses

**QCM 18 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Une bulle de réplication contient 2 fourches de réplication
- B) Un ribonucléotide est composé d'un pentose, d'une base azotée (A/T/C/G) et d'1/2/3 groupement(s) phosphate
- C) L'ADN mitochondrial est circulaire, double-brin et unique, apparenté au génome bactérien
- D) Les fragments du brin tardif sont appelés « fragments d'Okazaki »
- E) Les deux propositions sont fausses

**QCM 19 : A propos des acides nucléiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Le pentose de l'ADN est appelé désoxyribose à cause de l'absence de groupe hydroxyle sur son carbone 3'
- B) Dans l'ARN, un nucléoside qui porte une adénine est appelé acide 5'-adénylique
- C) Les brins de l'ARN se lisent en sens inverse ; ils sont dits antiparallèles
- D) Les trois conformations de l'ADN dépendent entre autre du sens d'enroulement de l'hélice
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) La réplication donne naissance à deux molécules d'ADN formées chacune de deux brins néosynthétisés
- B) La réplication de l'ADN eucaryote est un processus continu qui a lieu dans le noyau
- C) Tous les acides nucléiques possèdent des désoxyribonucléotides
- D) Dans l'ADN, l'association d'une purine et d'une pyrimidine permet de conserver un diamètre constant de 2 nm
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) L'hétérochromatine est compactée, non accessible à la transcription et se situe essentiellement au centre du noyau
- B) La réplication débute au niveau d'une unique origine de réplication chez les eucaryotes
- C) Les chromosomes sont le niveau maximal de compaction chez les eucaryotes
- D) Chargaff a démontré que le rapport (A+T)/(C+G) était spécifique d'une espèce donnée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 22 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les ADN polymérase I, II, III sont dotées d'une activité 3'-5' exonucléasique
- B) Les histones possèdent un domaine globulaire central et une queue N-terminale variable dont les modifications vont réguler le processus de compaction de l'ADN
- C) Le nucléotide est un nucléoside relié à un (ou des) groupe(s) phosphate par une liaison 5'-phosphoester
- D) Il y a uniquement 4 bases azotées majeures (A,T,C et G), l'uracile étant une base azotée mineure retrouvée uniquement dans l'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'extrémité 5'-sortante de l'ADN forme une structure en boucle appelée "T-loop" afin de protéger l'extrémité du chromosome de phénomènes de fusion
- B) La structure de l'ADN est homogène ce qui permet de faciliter son interaction avec les protéines
- C) La structure secondaire de l'ADN dépend de l'état d'hydratation et de la présence de sel
- D) Lors de la réplication, l'ADN primase synthétise le brin fils en ajoutant des désoxyribonucléotides triphosphate
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le génome viral est contenu dans une capsidie protéique très organisé qui lui permet de s'insérer dans le génome humain et de l'infecter plus facilement
- B) Le 1er niveau de compaction de l'ADN est la fibre de chromatide de 10 nm
- C) L'ADN et l'ARN, à travers leurs nucléotides, forment un message qui se lit de 5' en 3'
- D) L'hélicase est une enzyme permettant de séparer les brins d'ADN complémentaires de la molécule mère
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Certaines régions de l'ADN sont toujours compactées. Il s'agit de l'euchromatine constitutive, par exemple au niveau des télomères et des centromères
- B) Le brin tardif d'une fourche est le brin direct de l'autre fourche car la réplication est bi-directionnelle
- C) L'extrémité 5'-phosphate du brin parent est en face de l'extrémité 5'-phosphate du brin fils : il s'agit de la correspondance réplivative
- D) L'ARN primase pose une amorce d'ARN qui fournit une extrémité 3'-OH permettent à l'ADN polymérase d'ajouter les désoxyribonucléotides du brin fils complémentaires à ceux du brin parent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 26 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Au cours de la compaction, l'interaction entre l'ADN nu (2 nm) et les octamères se fait à travers les sillons mineurs
- B) La structure de l'ADN est hétérogène puisque le diamètre de l'hélice varie entre 1,2 et 2,2 nm
- C) Lors de la réplication, la polymérase avance toujours dans le même sens que l'hélice
- D) Chez les procaryotes, la réplication a lieu uniquement pendant la phase S
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 27 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La cytosine et la guanine s'apparient à travers 2 liaisons hydrogène
- B) L'ARN est uniquement composé de bases azotées mineures
- C) Au sein d'un brin d'ADN, les sucres des nucléotides sont reliés entre eux par des liaisons N-glycosidiques
- D) En début de réplication, afin d'ouvrir le double-brin d'ADN, l'hélicase casse les liaisons 5'-3' phosphodiester
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 28 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) Un nucléoside est un nucléotide relié à 1 à 3 groupe(s) phosphate
- B) La liaison N-glycosidique permet de rattacher le pentose à un groupement phosphate
- C) Les bases azotées sont variables d'un nucléotide à un autre
- D) Il existe deux bases puriques (thymine et cytosine)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

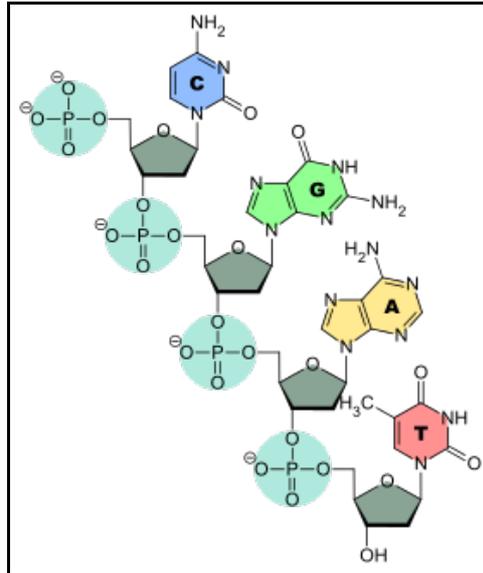
**QCM 29 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) Le désoxyribose de l'ARN peut contenir comme base azotée l'uracile
- B) Rattaché au carbone en 2' de l'ADN, on retrouve un atome d'hydrogène
- C) La nomenclature des nucléotides et nucléosides dérive du nom des bases qui les constituent
- D) Un nucléotide contenant comme base azotée la cytosine est appelée "acide 5'-désoxycitylique"
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 30 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) La liaison 3'-5' phosphodiester implique le groupe P lié au carbone en 3' d'un pentose ainsi que la fonction acide OH liée au carbone 5' d'un autre nucléotide
- B) L'ensemble des pentoses reliées par les groupes phosphate forme le squelette sucre-phosphate
- C) ADN et ARN sont polarisés ce qui veut dire que leur(s) brin(s) a(ont) un sens de lecture précis de 5'-OH en 3'-P
- D) Le nucléoside d'un ADN possédant une uracile est appelé uridine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 31 : A propos de cette image, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**



- A) Il peut s'agir d'un brin d'ARNm
- B) Les messages formés par ce brin peuvent être : CGAT ou TAGC
- C) Le groupement phosphate libre de ce brin est rattaché à une cytidine
- D) La base azotée du premier nucléotide est rattaché à une adénine par 2 liaisons hydrogène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 32 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) La structure primaire de l'ADN a été mise en avant par Erwin Chargaff en 1950
- B) Rosalind Franklin a démontré la structure en double-hélice de l'ADN en 1952
- C) Les constantes universelles de Chargaff sont les suivantes : T/A=1 et C/G=1
- D) Le rapport (A+T)/(G+C) a une valeur constante universelle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 33 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) L'étude de la diffraction des Rayons X a pu mener à la conclusion que le diamètre de l'hélice était constant (2 nm)
- B) Rosalind Franklin démontre, en 1950, que le squelette sucre-phosphate de l'ADN est à l'extérieur de l'hélice tandis que les bases sont situées à l'intérieur
- C) La longueur de chaque tour d'hélice de l'ADN est de 2,2 nm
- D) En associant entre elles deux pyrimidines, on obtiendrait un diamètre de l'hélice supérieur à 2 nm
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 34 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) Les brins de l'ADN et de l'ARN sont polarisés, c'est-à-dire qu'ils sont lus en sens inverse
- B) Par convention, horizontalement, on représente toujours l'extrémité 5' de l'ADN à gauche et l'extrémité 3' à droite
- C) Les sillons de l'ADN sont des zones au niveau desquelles les bases sont exposées
- D) Au niveau du sillon majeur, la paire de bases [cytosine+guanine] expose dans cet ordre : 2 sites accepteurs puis 1 site donneur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 35 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la(les) bonne(s) proposition(s) :**

- A) La structure quaternaire de l'ADN permet de distinguer 3 conformations : A, B et Z
- B) Le groupement phosphate en plus au niveau du carbone en position 2' de l'ARN va lui conférer des propriétés propres
- C) L'ARN de transfert possède 3 tiges et 1 boucle
- D) L'ARN possède des structures primaire, secondaire, tertiaire et quaternaire
- E) Biomol'ka est paumée parce qu'elle a épuisé tous les QCM possibles de ce cours. Quid de vos prochaines séances tutorat et examens blancs ? (Compte cette réponse juste uniquement si les réponses A, B, C et D sont fausses)

**QCM 36 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les virus ont un génome donc ce sont des organismes vivants
- B) Les virus sont capables d'infecter plusieurs individus car leur réplication est autonome
- C) Tous les virus ont pour génome un ARN simple brin
- D) Le génome viral est contenu dans un nucléoïde
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 37 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les organismes procaryotes possèdent un noyau contenant leur génome
- B) Un organisme procaryote possède pour génome des chromosomes circulaires formés d'ADN double brin
- C) Un organisme procaryote possède le plasmide
- D) Le génome procaryote possède plusieurs origines de réplication
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 38 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour être compacté, le génome eucaryote passe par deux mécanismes successifs : la formation des domaines en boucle associés à des protéines et le super enroulement de ces boucles
- B) Les eucaryotes sont obligatoirement des êtres multicellulaires
- C) Le génome nucléaire est un génome en pièce
- D) Le génome mitochondrial est apparenté à celui des virus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 39 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les cellules germinales sont formées à partir de gamètes lors de la méiose
- B) Les spermatozoïdes et ovules sont des cellules germinales
- C) Dans un gamète, la paire de chromosomes est formée d'un chromosome issu du père et d'un autre issu de la mère
- D) La fécondation permet de rétablir la diploïdie par la formation d'un zygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 40 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le chromosome constitue le niveau maximal de compaction de l'ADN
- B) La compaction du génome procaryote permet de le protéger contre d'éventuels dommages, être indispensable pour sa transmission correcte durant la division cellulaire et le stockage de l'ADN dans le noyau
- C) Chez les eucaryotes, ce sont les histones qui initient la compaction
- D) Ces protéines forment une famille dont les principaux membres sont les histones H1, H2A, H2B, H3 et H4
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 41 : A propos de la compaction du génome eucaryote, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les histones possèdent une structure commune qui comprend un domaine globulaire central et une extrémité C-terminale variable appelée queue des histones
- B) Les histones sont chargées négativement ce qui va faciliter l'interaction avec l'ADN chargé positivement
- C) Pour initier le processus de compaction, les histones H2A, H2B, H1 et H4 vont tout d'abord s'associer entre elles 2 par 2 pour former un cœur protéique globulaire
- D) Le nucléosome est un octamère autour duquel s'est enroulé de l'ADN nu
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 42 : A propos de la compaction du génome eucaryote, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La fibre de chromatine est comparable à un collier de perles
- B) Elle a un diamètre de 2 nm
- C) Lors du premier niveau de compaction, l'histone H1 permet de stabiliser le nucléosome
- D) L'enroulement des monomères d'histone H1 qui sont associés aux nucléosomes permet de former la structure correspondante au troisième niveau de compaction
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 43 : A propos de l'organisation et compaction du génome eucaryote, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'euchromatine correspond à des boucles de chromatine amarrées à une charpente protéique
- B) Le dernier niveau possible de compaction de l'ADN est l'hétérochromatine
- C) Les chromosomes sont une alternance de bandes sombres (euchromatine) et de bandes claires (hétérochromatine)
- D) Au cours des phases G1, S et G2, la forme prédominante de l'ADN est l'hétérochromatine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 44 : A propos de l'organisation et compaction du génome eucaryote, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est au cours de la mitose que l'ADN sera le plus accessible pour permettre une division cellulaire la plus efficace possible
- B) Les centromères situés aux extrémités des chromosomes sont constitués d'hétérochromatine constitutive
- C) L'hétérochromatine constitutive contient des séquences d'ADN répétées
- D) L'organisation spatiale du génome est aléatoire ce qui permet une grande diversité inter-individuelle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 45 : A propos de l'organisation et compaction du génome, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La lamine est une protéine associée à la chromatine au niveau des MAR
- B) Chez les eucaryotes, en début d'interphase, la condensine va venir s'associer aux domaines en boucle et induire une compaction supplémentaire de ces domaines
- C) Un chromosome à une chromatide a un diamètre de 1400 nm et représente le niveau de compaction maximal chez les eucaryotes
- D) Le génome procaryote est contenu dans une structure solide qui le protège : le nucléoïde
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 46 : A propos de la réplication de l'ADN chez les eucaryotes, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La réplication est un processus conservatif
- B) L'ouverture de la double-hélice d'ADN se fait par la polymérase
- C) A chaque origine correspond une seule bulle de réplication
- D) A chaque origine correspond une seule fourche de réplication
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 47 : A propos de la réplication de l'ADN chez les eucaryotes, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La réplication progresse de façon monodimensionnelle
- B) L'ADN polymérase ajoute des désoxyribonucléotides mono/di/triphosphates
- C) L'amorce d'ARN fournit une extrémité 5'-P à partir de laquelle l'ADN polymérase peut ajouter les nucléotides
- D) La réplication d'une fourche est dite semi-discontinue, symétrique et rétrograde
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 48 : A propos de la réplication de l'ADN chez les eucaryotes, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le brin direct est synthétisé de manière discontinue à partir d'une seule amorce
- B) Le brin indirect est synthétisé de manière discontinue à partir de plusieurs amorces
- C) Les nombreux fragments du brin direct sont appelés "fragments d'Okazaki"
- D) Les trois étapes de la réplication sont dans l'ordre : Elongation, initiation, terminaison
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 49 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La ligase remplace l'ARN des amorces par de l'ADN
- B) Il y a trois grands mécanismes mis en jeu pour la réparation des erreurs de réplication : sélection stricte, proofreading et MMR
- C) La sélection stricte des bases complémentaires de la matrice va être assurée par le site enzymatique de la ligase et des ADN polymérases
- D) Les ADN polymérase I, II et III sont des enzymes procaryotes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 50 : A propos du système MMR, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le système MMR est capable de reconnaître les erreurs de réplication et de les cliver par son activité exonucléasique
- B) Puis, une endonucléase viendra dégrader l'ADN sur une certaine longueur
- C) Ensuite, le fragment va être resynthétisé par l'ADN primase
- D) Enfin, ce fragment va être relié au reste du brin fils par une ADN ligase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 51 : A propos des différentes enzymes de réplication chez eucaryotes et procaryotes, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Chez les eucaryotes, l'élongation se fait par l'ADN polymérase delta et epsilon
- B) La dégradation des amorces se fait par la DnaG chez les procaryotes
- C) L'ADN polymérase I permet la dégradation des amorces chez les eucaryotes
- D) La primase permet la synthèse des amorces chez les eucaryotes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 52 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN procaryote linéaire se fait en continu dans le cytosol
- B) La réplication de l'ADN eucaryote se fait uniquement au cours de la phase S du cycle cellulaire
- C) La linéarité des chromosomes rend l'ADN des procaryotes fragile
- D) Ce type d'anomalie peut entraîner des fusions de chromosomes et la mort cellulaire
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 53 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les télomères jouent un rôle protecteur des chromosomes
- B) En effet, la T-loop (enroulement de l'extrémité 5' sur la 3') protège l'extrémité des chromosomes des phénomènes de fusion
- C) Le problème de raccourcissement progressif des télomères s'applique à toutes les cellules de l'organisme ce qui est responsable de la sénescence cellulaire et à l'échelle tissulaire du vieillissement de l'organisme
- D) Les cellules somatiques possèdent un potentiel réplicatif quasi-illimité car elles expriment la télomérase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 54 : A propos de la réplication de l'ADN, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La télomérase est capable de synthétiser de l'ARN à partir d'ADN. C'est une activité reverse transcriptase
- B) La télomérase est dotée d'une matrice d'ADN qui est complémentaire des répétitions télomériques
- C) Lors de la réplication, l'élongation ne peut se faire que dans le sens 5'-3'
- D) Les brins de l'hélice d'ADN sont antiparallèles (les brins se lisent dans le même sens)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 55 : A propos du module 1 de biologie moléculaire, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Chez les eucaryotes, le chromosome est formé d'ADN associé à des protéines
- B) Les gamètes humains sont constitués de 22 paires d'autosomes et une paire de gonosomes
- C) La réplication de l'ADN est semi-conservative. Cela signifie que chaque molécule fille d'ADN possède un brin parental et un brin fils néosynthétisé
- D) Un brin d'ADN est constitué de désoxyribonucléotides reliés par des liaisons 3'-5' phosphoester
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 56 : A propos du module 1, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La molécule d'ADN est formée de deux brins de désoxyribonucléotides identiques
- B) Chez les eucaryotes, la réplication de l'ADN permet de doubler le nombre de chromosomes
- C) Le niveau de compaction maximal du génome correspond à l'hétérochromatine
- D) Le génome procaryote peut être de l'ARN ou de l'ADN double brin circulaire unique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 57 : A propos du module 1, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Au sein d'un même brin, 2 liaisons hydrogène permettent de lier entre eux 2 nucléotides dont l'un est porteur d'une adénine et l'autre une thymine
- B) L'ADN et l'ARN sont des polymères de ribonucléotides
- C) La réplication est conservative et respecte le principe de complémentarité des bases
- D) La synthèse du brin tardif se fait dans le sens 3'-5'
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 58 : A propos de la structure des acides nucléiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Les brins d'ADN sont dits antiparallèles : ils sont lus en sens inverse
- B) Ainsi, le brin direct est lu dans le sens 5'-3' et le brin tardif dans le sens 3'-5'
- C) Les ribonucléotides sont reliés par des liaisons 3'-5' phosphodiester au sein d'un brin d'ADN
- D) Au sein du sillon mineur, la paire de bases [Adénine+Cytosine] expose deux sites accepteurs successifs
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 59 : A propos du module 1, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Une cellule procaryote a un génome constitué de chromosomes circulaires formés d'ADN double brin
- B) Les niveaux croissants de compaction du génome procaryote sont : fibre de chromatine-solenoïde-euchromatine-hétérochromatine
- C) La condensine permet de passer d'un stade de solénoïde à un stade d'euchromatine
- D) Lors de la réplication, la synthèse du brin direct nécessite une unique amorce d'ADN simple brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Module 1 de biologie moléculaire****QCM 1 : E**

- A) Faux : Le sens de lecture de l'ADN se fait toujours de l'extrémité 5'-**P** à l'extrémité 3'-**OH**  
B) Faux : C'est la liaison **5'-phosphoester** (la liaison 3'-5' phosphodiester permet de relier 2 nucléotides entre eux)  
C) Faux : Un nucléoside est l'ensemble formé par : pentose + base azotée  
D) Faux : L'ADN est formé par un enchaînement de **désoxyribonucléotides** (les ribonucléotides sont les nucléotides propres à l'ARN)  
E) Vrai

**QCM 2 : A**

- A) Vrai  
B) Faux : 2 liaisons hydrogène  
C) Faux : C'est un ADN double brin **circulaire** et non linéaire ++  
D) Faux : La condensine permet de passer du niveau d'euchromatine (300 nm) au niveau d'hétérochromatine (700 nm). Pour ce qui est décrit dans l'énoncé, les protéines nécessaires sont la lamine et des protéines associées à la chromatine  
E) Faux

**QCM 3 : D**

- A) Faux : La forme prédominante est l'euchromatine pendant l'interphase  
B) Faux : La condensine se déplace du cytosol vers le noyau où elle interagit avec l'ADN  
C) Faux : Les chromosomes sont formés d'une alternance d'hétérochromatine (bandes sombres) et d'euchromatine (bandes claires)  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 4 : AC**

- A) Vrai  
B) Faux : Attention ! C'est un modèle **semi-conservatif** car les molécules filles possèdent chacune un brin parental et un brin néo-synthétisé. Ne vous fiez pas à ces explications fallacieuses !  
C) Vrai  
D) Faux : Ce sont les virus. Les bactéries sont considérées comme des organismes vivants  
E) Faux

**QCM 5 : CD**

- A) Faux : Il s'agit de l'hélicase et non la primase (qui, elle, se charge de poser une amorce d'ARN)  
B) Faux : Attention ! Sens 5'-3' du brin fils  
C) Vrai  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 6 : AB**

- A) Vrai : Hydroxyle = OH  
B) Vrai  
C) Faux : Ils sont tous les 2 polarisés et ont un sens de lecture 5'-3'  
D) Faux : Pas l'uracile qu'on retrouve uniquement dans l'ARN  
E) Faux

**QCM 7 : AB**

- A) Vrai  
B) Vrai  
C) Faux : ADN et pas ARN (il contient 1 seul brin)  
D) Faux : A, B et **Z (pas C)**  
E) Faux

**QCM 8 : E**

- A) Faux : Majeur  
B) Faux : Le génome viral ! Le génome procaryote est contenu dans une structure lâche : le nucléoïde  
C) Faux : Nucléaire et **mitochondrial**  
D) Faux : Les gamètes sont haploïdes → 23 chromosomes  
E) Vrai

**QCM 9 : E**

- A) Faux : H2A, H2B, H3 et H4 : Attention ;)  
B) Faux : En **début** de mitose (en fin de mitose, on rebascule sur l'interphase pendant laquelle le niveau prédominant est l'euchromatine)  
C) Faux : Cette définition correspond aux télomères. Un centromère permet de relier 2 chromatides soeurs entre elles et sont effectivement constitués d'hétérochromatine constitutive  
D) Faux : Fibre de chromatine  
E) Vrai

**QCM 10 : BD**

- A) Faux : Triphosphate  
B) Vrai  
C) Faux : extrémité 3'-OH ! Quand on doute, on fait un schéma et vous verrez facilement que c'est une 3'-OH (car sens de réplication = 5'-3' et principe de brins antiparallèles)  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 11 : BC**

- A) Faux : Autant d'adénine que de thymine, autant de cytosine que de guanine  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : Des régions appariées (tiges) et non appariées (boucles)  
E) Faux

**QCM 12 : ABCD**

- A) Vrai  
B) Vrai : Il s'agit de l'octamère d'histones  
C) Vrai  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 13 : A**

- A) Vrai  
B) Faux : C'est la forme B  
C) Faux : Présence de sel + Etat d'hydratation  
D) Faux : 2,2 nm  
E) Faux

**QCM 14 : C**

- A) Faux : 1 seule amorce pour le brin direct  
B) Faux : Chez les eucaryotes, il s'agit de la Rnase H  
C) Vrai  
D) Faux : Par des liaisons hydrogène ++. La liaison 3'-5' phosphodiester permet de relier les nucléotides d'un même brin entre eux +++  
E) Faux

**QCM 15 : C**

- A) Faux : La primase dénuée de cette activité de correction d'épreuve et c'est la raison pour laquelle les amorces qu'elle a synthétisées vont devoir être remplacées en cas d'erreur de sa part  
B) Faux : C'est une activité 3'-5' exonucléasique attention ! Ce n'est pas parce qu'il s'agit de polymérases que le sens de déplacement est automatiquement de 5'-3'. En effet, si elles ont une activité de synthèse, le sens sera de 5'-3'. Par contre, s'il s'agit d'une excision, c'est le sens contraire.  
C) Vrai  
D) Faux : **Exonucléase**  
E) Faux

**QCM 16 : B**

- A) Faux : ARN simple brin (Attention : il s'agit d'un erratum de la ronéo  ce qui fait foi est le document officiel du professeur que vous avez sur Moodle). Je ne pense que le professeur fait tomber ce genre de détails mais on ne sait jamais et **surtout** j'ai fait ce QCM exprès pour attirer votre attention sur cet erratum que j'ai signalé avec plusieurs autres errata des ronéos sur la section correspondante du forum il y a 2 semaines environ)
- B) Vrai
- C) Faux : positivement (si vous avez hésité, dites-vous que les histones interagissent avec l'ADN qui est chargé négativement à cause de son groupe phosphate)
- D) Faux : 30 nm
- E) Faux

**QCM 17 : ABCD**

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

**QCM 18 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : Il s'agit d'un ribonucléotide donc de l'ARN  bases azotées : A/U/C/G
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 19 : D**

- A) Faux : Absence de groupement hydroxyle sur son carbone **2'**. Si vous avez hésité, il faut vous rappeler sur le coup que les nucléotides qui forment l'ADN sont reliés par la liaison 3'-5' phosphoester (entre le groupement phosphate en 5' d'un nucléotide et **le groupement hydroxyle en 3'** d'un autre nucléotide. Donc pas possible qu'il soit absent 😞)
- B) Faux : Il est appelé adénosine puisque c'est un nucléoside. La dénomination «5'-acide » est due au groupement phosphate qui est absent dans le nucléoside
- C) Faux : ADN et pas ARN (l'ARN n'a qu'un seul brin de ribonucléotides)
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 20 : D**

- A) Faux : Il s'agit d'une réplication semi-répllicative donc les molécules obtenues sont formées chacune d'un brin parental et d'un brin néo-synthétisé
- B) Faux : La réplication de l'ADN eucaryote n'a lieu que pendant la phase S du cycle cellulaire. Ce n'est pas un processus continu
- C) Faux : l'ARN est un acide nucléique et il ne possède pas de désoxyribonucléotides. Ce sont des ribonucléotides
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 21 : CD**

- A) Faux : à la périphérie du noyau
- B) Faux : plusieurs chez les eucaryotes, unique chez les procaryotes
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 22 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Il y a 5 bases azotées majeures dont l'uracile
- E) Faux

**QCM 23 : E**

- A) Faux : Extrémité 3'-sortante  
B) Faux : **Non homogène** (sillons)  
C) Faux : Structure tertiaire  
D) Faux : Attention à l'erratum de la ronéo (signalé sur la section correspondante du forum : allez voir +++). C'est l'ADN **polymérase**  
E) Vrai

**QCM 24 : CD**

- A) Faux : Bonsoir non : capsid protéique sans organisation particulière  
B) Faux : Chromatine ! Ne t'en veux pas si tu t'es trompé.e <3 Ca m'arrivait tout le temps de me tromper sur des trucs simples quand j'étais fatiguée. On se prend une petite pause et hop au boulot ! D'où l'intérêt d'être en forme pour le jour J (le jour de l'examen t'as capté)  
C) Vrai  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 25 : B**

- A) Faux : **Hétérochromatine** constitutive  
B) Vrai  
C) Faux : Ne te laisse pas duper par des termes inventés de toute pièce. **La correspondance répllicative n'existe pas**. L'extrémité 5'-P du brin parent est en face de l'extrémité 3'-OH du brin fils : il s'agit du **principe des brins antiparallèles**  
D) Faux : C'est l'ADN primase (ou ADN polymérase alpha) qui pose cette amorce d'ARN  
E) Faux

**QCM 26 : A**

- A) Vrai : Pour former le nucléosome  
B) Faux : La structure de l'ARN est hétérogène parce qu'il possède des sillons mineur (1,2 nm) et majeur (2,2 nm). Son diamètre est constant +++  
C) Faux : Dans le même sens que l'hélicase pour le brin direct / sens opposé pour le brin fils  
D) Faux : C'est un processus continu  
E) Faux

**QCM 27 : E**

- A) Faux : 3  
B) Faux : Il est composé d'uracile qui est une base azotée majeure  
C) Faux : Pas du tout, les nucléotides sont reliés entre eux par des liaisons 5'-3' phosphodiester. La liaison N-glycosidique permet de relier le sucre de chaque nucléotide à une base azotée  
D) Faux : Les liaisons 5'-3' phosphodiester relient les nucléotides d'un même brin entre eux. En revanche, les liaisons hydrogènes relient les nucléotides de deux brins complémentaires entre eux (à travers leurs bases azotées). L'intérêt de l'hélicase est de casser le lien entre deux brins et non de casser les brins donc elle va détruire les liaisons hydrogènes  
E) Vrai

**QCM 28 : C**

- A) Faux : Inverse nucléotide et nucléoside (on se concentre <3)  
B) Faux : à une base azotée  
C) Vrai  
D) Faux : Les deux bases puriques sont : A et G  
E) Faux

**QCM 29 : BC**

- A) Faux : Le **ribose** de l'ARN  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : Acide 5'-désoxy **cytidylique**. Pour les purines, on rajoute -ylique et pour les pyrimidines **-idylique**  
E) Faux

**QCM 30 : B**

- A) Faux : What ? Cette liaison implique la fonction OH du carbone 3' d'un pentose ainsi que la fonction acide du groupe Phosphate au carbone 5' d'un autre nucléotide
- B) Vrai
- C) Faux : Tout est juste sauf que c'est de 5'-P en 3'-OH
- D) Faux : L'ADN ne possède pas d'uracile. Pour que l'item soit juste, il faut remplacer ADN par ARN
- E) Faux

**QCM 31 : C**

- A) Faux : Pas de thymine dans l'ARNm->uracile
- B) Faux : 1 seul sens de lecture : du phosphate libre en 5' à l'OH libre en 3' donc CGAT
- C) Vrai
- D) Faux : la 1ère base azotée est la cytosine donc elle est rattachée à une guanine par 3 liaisons hydrogène
- E) Faux

**QCM 32 : C**

- A) Faux : Aucun rapport
- B) Faux : Structure en hélice. Ce sont Watson et Crick qui montrent qu'il y a 2 brins
- C) Vrai
- D) Faux : spécifique de chaque espèce
- E) Faux

**QCM 33 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : 1952
- C) Faux : 3,4 nm
- D) Faux : inférieur
- E) Faux

**QCM 34 : BCD**

- A) Faux : Les notions sont mélangées. Cet item est faux pour plusieurs raisons. D'abord, l'ARN a un seul brin donc aucun sens. En plus, polarisé signifie que le brin a un sens de lecture
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 35 : D**

- A) Faux : tertiaire
- B) Faux : groupement OH en plus
- C) Faux : 3 boucles et 1 tige
- D) Vrai
- E) Faux : Ne vous inquiétez pas ! Je suis à fond derrière vous et je redoublerai d'imagination pour vos QCM <3

**QCM 36 : E**

- A) Faux : les virus ont un génome mais ils ne sont pas considérés comme des organismes vivants
- B) Faux : Leur réplication n'est pas autonome mais dépend du matériel génétique de l'hôte
- C) Faux : le génome viral peut être un ADN ou un ARN, simple ou double brin. Les rétrovirus ont un ARN simple brin par exemple
- D) Faux : C'est le génome procaryote ça. Le génome viral est contenu dans une capsid protéique sans organisation particulière
- E) Vrai

**QCM 37 : E**

- A) Faux : Pas de noyau. Génome dans le cytosol
- B) Faux : 1 unique chromosome
- C) Faux : le plasmide n'est pas le génome en tant que tel. C'est une molécule d'ADN **accessoire**
- D) Faux : 1 seule
- E) Vrai

**QCM 38 : C**

- A) Faux : procaryote
- B) Faux : unicellulaire ou multicellulaires
- C) Vrai
- D) Faux : celui des bactéries
- E) Faux

**QCM 39 : D**

- A) Faux : l'inverse
- B) Faux : gamètes. Petite remarque : en **biomol**, ovocyte=ovule. En BDR, NON !
- C) Faux : les gamètes sont des cellules haploïdes donc 1 seul chromosome
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 40 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : on parle du génome procaryote donc pas de noyau !
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 41 : D**

- A) Faux : **N**-terminale
- B) Faux : C'est le contraire
- C) Faux : H2A, H2B, H3 et H4 (pas H1+++)
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 42 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : 10 nm
- C) Vrai
- D) Faux : 2ème (solénoïde)
- E) Faux

**QCM 43 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai : elle donne les chromosomes
- C) Faux : c'est le contraire
- D) Faux : euchromatine
- E) Faux

**QCM 44 : C**

- A) Faux : C'est au cours de la mitose que l'ADN sera le **moins** accessible à la transcription
- B) Faux : ce sont les télomères qui sont aux extrémités. Les centromères sont plutôt "au centre" et séparent les chromatides soeurs
- C) Vrai
- D) Faux : N'importe quoi ! Elle n'est pas du tout aléatoire
- E) Faux

**QCM 45 : E**

- A) Faux : accolée à la face interne de la membrane nucléaire
- B) Faux : En début de mitose
- C) Faux : 2 chromatides
- D) Faux : structure lâche
- E) Vrai

**QCM 46 : D**

- A) Faux : SEMI  
 B) Faux : Hélicase  
 C) Vrai  
 D) Faux : 2  
 E) Faux

**QCM 47 : E**

- A) Faux : Bidimensionnelle  
 B) Faux : Spécifiquement triphosphates  
 C) Faux : 3'-OH  
 D) Faux : Asymétrique  
 E) Vrai

**QCM 48 : B**

- A) Faux : continue  
 B) Vrai  
 C) Faux : indirect  
 D) Faux : logique → initiation, élongation, terminaison  
 E) Faux

**QCM 49 : BD**

- A) Faux : c'est la polymérase  
 B) Vrai  
 C) Faux : primase et ADN polymérases  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 50 : D**

- A) Faux : endonucléasique  
 B) Faux : exonucléase  
 C) Faux : polymérase  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 51 : AD**

- A) Vrai  
 B) Faux  
 C) Faux  
 D) Vrai : polymérase alpha = primase  
 E) Faux

<b>Fonction</b>	<b>Procaryotes</b>	<b>Eucaryotes</b>
Synthèse des amorces	DnaG	ADN polymérase $\alpha$
Elongation	ADN polymérase III	ADN polymérase $\delta$ et $\epsilon$
Dégradation des amorces	ADN polymérase I	RNase H

**QCM 52 : BD**

- A) Faux : Oui mais il est circulaire  
 B) Vrai  
 C) Faux : Linéaire, chromosome et procaryote dans la même phrase, il y a un truc qui cloche non ?  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 53 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : 3' sur 5'
- C) Faux : Pas toutes les cellules de l'organisme (pas les cellules souches et germinales)
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 54 : C**

- A) Faux : ADN à partir d'ARN
- B) Faux : ARN
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 55 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : les gamètes sont des cellules haploïdes donc pas de paires → 22 autosomes + 1 gonosome
- C) Vrai
- D) Faux : phosphoDlester
- E) Faux

**QCM 56 : C**

- A) Faux : Complémentaires
- B) Faux : La réplication fait passer un chromosome à 1 chromatide à 1 K à 2 chromatides (double le nombre de chromatides)
- C) Vrai
- D) Faux : Que de l'ADN
- E) Faux

**QCM 57 : E**

- A) Faux : entre 2 brins +++
- B) Faux : polymères de nucléotides (ADN : désoxy/ ARN : ribo)
- C) Faux : Semi-conservative
- D) Faux : toujours 5'-3'
- E) Vrai

**QCM 58 : A**

- A) Vrai
- B) Faux
- C) Faux : ADN = désoxyribonucléotides
- D) Faux : Adénine + Thymine !
- E) Faux

**QCM 59 : E**

- A) Faux : 1 unique chromosome
- B) Faux : Eucaryote
- C) Faux : Euchromatine à hétérochromatine
- D) Faux : ARN
- E) Vrai

## 2. Module 2 de biologie moléculaire

2022 – 2023 (Pr. Naïmi)

**QCM 1 : A propos des principes généraux de l'expression d'un gène, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les gènes codants servent à la synthèse des protéines et ont seulement une étape de traduction
- B) Les gènes non codants servent à la synthèse d'ARNs divers et ont seulement une étape de transcription
- C) Un gène contient une information
- D) Un gène est un enchaînement linéaire de ribonucléotides formant une séquence d'ADN délimitée par un signal de début "START" et par un signal de fin "STOP"
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de la transcription, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le brin codant (matrice) contient l'information qui doit être retranscrite dans l'ARN messager
- B) Elle consiste à retranscrire la séquence de ribonucléotides du gène en une séquence de désoxyribonucléotides qui sera retrouvée dans l'ARN messager
- C) La transcription est assurée par une ADN polymérase : enzyme capable de synthétiser de l'ARN à partir d'ADN
- D) Un gène contient aussi des séquences dites « non codantes » qui encadrent en 5' et en 3' la séquence codante appelées « 5'-UTR et 3'-UTR » qui seront ensuite traduites mais ne feront pas partie de la protéine finale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la traduction, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La traduction s'arrête au niveau du codon STOP qui code pour le dernier acide aminé
- B) Le code génétique est dit dégénéré, c'est-à-dire que chaque nucléotide ne peut appartenir qu'à un seul codon.
- C) Les aminoacyl-ARNt synthétases sont des enzymes impliquées dans la transcription, qui fixent les acides aminés sur les ARNt
- D) Le codon AUG qui code pour la méthionine initie toujours la traduction et joue donc le rôle de codon START
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos de l'expression génique et régulation chez les procaryotes, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) En présence de noyau, la transcription et la traduction se font de manière simultanée chez les êtres procaryotes
- B) Les gènes procaryotes sont organisés en opérons (ensemble de gènes soumis à une régulation commune)
- C) Les protéines trans-régulatrices font partie de l'opéron
- D) Le promoteur et l'opérateur (éléments cis-régulateurs) font partie de l'opéron
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de l'opéron lactose, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'opéron lactose est un type d'opéron dit répressible, impliqué dans les voies cataboliques
- B) Il se trouve dans la bactérie E. Coli et prolifère en présence de glucose et de lactose. Si les 2 nutriments sont présents, sa préférence est le lactose
- C) Si le lactose (le ligand) n'est pas présent, Lac I enferme l'opérateur, sous la forme d'un homotétramère
- D) En présence de lactose uniquement, l'AMPc vient activer la protéine CAP qui stabilise l'ARN polymérase sur le promoteur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos des principes généraux de l'expression d'un gène, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le matériel génétique (ou génome) contient les gènes. Un gène contient une information
- B) Les gènes codants servent à la synthèse d'une protéine
- C) Les gènes non codants sont uniquement traduits en ARNm
- D) Un gène est enchaînement linéaire de ribonucléotides formant une séquence d'ADN délimitée par un signal de début "START" et par un signal de fin "STOP"
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos du code génétique, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le codon AUG, qui code pour la méthionine, initie toujours la traduction et joue le rôle de codon START
- B) Les codons UAA, UAG, UGA codent pour le dernier acide aminé et jouent le rôle de codon STOP
- C) Le code génétique est dit non ambigu car chaque nucléotide de l'ARNm n'appartient qu'à un seul codon.
- D) Il est dit dégénéré puisque la plupart des acides aminés sont spécifiés par plusieurs codons différents.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos des mutations du code génétique, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La mutation synonyme change le sens de l'acide aminé sans changer la protéine
- B) La mutation faux sens interrompt la traduction
- C) La mutation non-sens crée une protéine « tronquée »
- D) La mutation non-sens remplace le codon de départ, qui code pour un acide aminé, par un codon STOP
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos de la traduction, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les ARNt fixent les acides aminés sur les aminoacyl-ARNt synthétases
- B) Les ribosomes contiennent les instructions pour la synthèse de la protéine
- C) La phase 3 de la traduction est l'élongation
- D) Les ribosomes sont constitués de 3 sous-unités : la grosse, la moyenne et la petite
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos de l'expression génique et régulation chez les procaryotes, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La transcription et la traduction se font de manière simultanée chez les eucaryotes
- B) L'opéron contient des gènes dont l'expression peut être activée ou réprimée de façon simultanée
- C) Les séquences régulatrices se trouvent en amont du promoteur
- D) L'opérateur est aussi appelé TATA BOX
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos de la transcription, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ARN polymérase est capable de synthétiser de l'ARN à partir d'ADN
- B) Le transcrit obtenu est appelé transcrit primaire et doit subir une maturation chez les procaryotes
- C) Les séquences non codantes encadrent les séquences de gènes codants en 5' et en 3'
- D) Mais non, dans les gènes codants il n'y a pas de séquences non codantes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de la traduction, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La traduction consiste à décoder le message de l'ADNm afin de former une protéine
- B) Le code génétique indique à quel acide aminé correspond chaque codon de l'ARNm (donc 1 nucléotide code un acide aminé)
- C) Il existe 64 combinaisons de trois nucléotides pouvant former un codon
- D) Non, il existe que 20 combinaisons, une par acide aminé
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos du code génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il est universel, c'est à dire la plupart des espèces vivantes utilisent les mêmes correspondances entre codons et acides aminés
- B) Chaque nucléotide ne peut appartenir qu'à un seul codon : il est alors dit non ambigu
- C) un codon donné peut avoir plusieurs acides aminés synonymes
- D) La méthionine et le tryptophane sont spécifiés par plusieurs codons, constituant une exception
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos des mutations du code génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La substitution est le remplacement d'un nucléotide dans un codon par un autre
- B) La substitution peut créer un ADN de différente longueur de l'ADN non muté
- C) On peut en retrouver trois types de substitutions
- D) La mutation non-sens change le sens du codon et l'acide aminé dans la séquence de la protéine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos des acteurs de la traduction, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les ARNt (ARN de transfert) contiennent les instructions pour la synthèse de la protéine
- B) Les aminoacyl-ARNt synthétases portent leur unique acide aminé spécifique
- C) Non, Les aminoacyl-ARNt synthétases fixent les AA sur l'ARNm
- D) Les ribosomes relient entre eux les acides aminés par des liaisons hydrogène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : A propos de l'expression génique et régulation chez les eucaryotes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les gènes codants eucaryotes sont morcelés et régulés de façon individuelle
- B) Leurs régions régulatrices non transcrites ne contrôlent qu'un seul gène à la fois
- C) Mais non, elles régulent plusieurs gènes comme les opérons
- D) La transcription et la traduction restent des étapes simultanées, afin d'accélérer la synthèse de protéines.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : A propos de la régulation par l'épigénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ADN peut exister sous forme lâche (hétérochromatine) ou compactée (euchromatine)
- B) ces deux états chromatiniens sont interconvertibles selon les besoins de la cellule
- C) Seulement les gènes sous forme d'hétérochromatine sont accessibles
- D) L'épigénétique fait référence à des informations non codées par l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : A propos de la régulation au niveau transcriptionnel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Chaque gène eucaryote possède une combinaison "personnelle" de séquences d'ADN régulatrices
- B) Ces séquences servent à fixer des régulateurs (facteurs de transcription) et des corégulateurs qui peuvent activer ou réprimer la transcription
- C) La machinerie transcriptionnelle est constituée de l'ARN polymérase II et des facteurs généraux de transcription
- D) Un gène ne s'exprimera pas du tout si seuls les facteurs de transcription généraux sont présents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : A propos des microARN dans la régulation au niveau de la traduction de l'ARNm, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les microARN sont des ARN non codant issus de certains gènes
- B) Sa transcription produit un précurseur qui se replie sur lui-même en « épingle à cheveux »
- C) Sa maturation est assurée par une enzyme appelée RISC
- D) Ensuite le complexe Dicer va le prendre en charge
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : A propos de la régulation chez les eucaryotes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les gènes eucaryotes contiennent chacun une combinaison de séquences régulatrices propres capables de recruter une combinaison unique de facteurs de transcription
- B) L'existence d'une conformation chromatinienne fermée est un prérequis à leur expression
- C) L'épissage est un processus post-traductionnel dont la régulation permet de diversifier les protéines produites à partir d'un seul gène
- D) Non, c'est un processus pré-transcriptionnel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21 : A propos du déroulement de la traduction, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans la phase d'initiation, la formation du complexe de pré-initiation a lieu en amont du codon START chez les procaryotes et au niveau du codon START chez les eucaryotes
- B) L'assemblage du ribosome complet nécessite le déplacement du complexe de pré-initiation sur l'ARN messager chez les procaryotes, jusqu'à ce que soit rencontré le codon Start d'initiation de la traduction.
- C) Une fois que la petite sous unité va venir rejoindre la grosse sous unité sur l'ARNm, l'ARNt initiateur et la méthionine vont être positionnés au niveau du site P du ribosome
- D) Durant la phase d'élongation, à chaque codon sur lequel va se positionner le ribosome, un aminoacyl-ARNt synthétase chargé d'un acide aminé va venir se positionner au niveau du site A.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 22 : A propos des opérons, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un opéron dit répressible est un opéron qui s'exprime de façon « constitutive »
- B) Le tryptophane est un exemple d'opéron répressible
- C) Ce type d'opéron est généralement impliqué dans des voies anaboliques
- D) Lorsque présent en abondance, le tryptophane joue le rôle de corépresseur, entraînant une modification allostérique de la protéine régulatrice.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23 : A propos de l'opéron lactose, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il s'agit d'un exemple d'opéron répressible de la bactérie E. Coli
- B) Il comprend 4 gènes et une séquence régulatrice commune
- C) Le gène *Lacl*, faisant partie de l'opéron, code pour un répresseur de la transcription
- D) La protéine *Lacl* exerce sa répression sous forme d'un homotétramère en se fixant à l'opérateur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : A propos de la régulation des gènes eucaryotes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La compaction de l'ADN est une étape limitante de l'expression des gènes
- B) La méthylation de l'ADN favorise la transcription des gènes impliqués
- C) L'acétylation des résidus lysine est assurée par des *histones acétyltransférases (HAT)* et place souvent la chromatine dans une conformation ouverte
- D) Les modifications post-traductionnelles des histones ciblent souvent la queue N-ter des histones
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : A propos de la régulation au niveau de la maturation de l'ARN messager, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'épissage correspond à l'élimination des séquences codantes (introns) présentes dans l'unité de transcription du gène et qui sont retrouvées dans l'ARN messager
- B) L'épissage est soumis à régulation et peut être variable (épissage alternatif) aboutissant à plusieurs ARNm à partir d'1 seul gène et donc à plusieurs protéines
- C) Non, on aboutit toujours à la même protéine
- D) Lors de la maturation du transcrit primaire, on ajoute une "coiffe" à l'extrémité 5' et une "queue" Poly-A en 3'
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 26 : A propos de l'opéron lactose, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'opéron lactose est un opéron dit inductible, il s'exprime dès qu'il manque du lactose
- B) Le lactose joue un rôle inducteur : Il se fixe au répresseur *Lacl* et change sa conformation, ce qui l'empêche de se fixer à l'opérateur
- C) *Lacl* est une protéine trans régulatrice
- D) Pour que l'opéron soit dans son état activé il faut qu'il y ait la présence combinée de lactose et de glucose
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 27 : A propos du cadre de lecture, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) En théorie, il existe trois cadres de lecture pour déchiffrer la séquence de l'ARN messager
- B) Chacun de ces cadres correspond à une lecture des nucléotides de l'ARN messager trois par trois, et ces cadres sont décalés les uns par rapport aux autres d'un nucléotide
- C) Mais leur décodage aboutit toujours à la même protéine
- D) Le seul cadre qui est utilisé en pratique est l'ORF, reconnu par le ribosome au niveau de la séquence Kozak chez les eucaryotes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 28 : A propos du module 2 de biologie moléculaire, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un intron correspond à une séquence codante d'un gène
- B) L'expression d'un gène peut être régulée par des séquences à distance
- C) Un gène eucaryote peut être transcrit et traduit simultanément
- D) Au cours de la traduction, une séquence de ribonucléotides est converti en une séquence d'acides aminés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 29 : A propos du module 2, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) La transcription des gènes non codants produit différents types d'ARNs
- B) La traduction des gènes non codants produit différents types d'ARNs
- C) Le brin matrice utilisé pour la transcription d'un gène est dit codant
- D) Le brin matrice contient l'information génétique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 30 : A propos des mutations, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi) :**

- A) Une substitution de l'ADN peut décaler le cadre de lecture de l'ARNm
- B) Une délétion de l'ADN peut décaler le cadre de lecture de l'ARNm
- C) Une addition de nucléotides dans l'ADN décale systématiquement le cadre de lecture
- D) La mutation non-sens remplace un acide aminé par un autre dans la protéine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 31 : A propos de la régulation au niveau de la traduction de l'ARNm, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les microARN sont des ARN codant issus de certains gènes
- B) La régulation de la traduction de certains ARNm repose sur leur structure, comme plusieurs ARNm impliqués dans le métabolisme du glucose
- C) Concernant les ARNm impliqués dans le métabolisme du fer, en l'absence de fer, une protéine appelée IRE (Iron Response Element), se fixe à une séquence appelée IRP (IronRegulatory RNA-Binding Protein) située dans la région 5'-UTR de l'ARNm de la ferritine
- D) Lorsque le fer est en abondance, il se fixe à la protéine IRP et l'empêche de se lier à l'ARNm donc la traduction peut démarrer
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 32 : A propos du module 2, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'ARN pré-messager n'est constitué que de séquences codantes
- B) La transcription d'un gène eucaryote dépend de multiples intervenants dont les interactions régulent l'assemblage et l'activation de la machinerie traductionnelle
- C) La traduction d'un gène procaryote non codant se fait simultanément à sa transcription
- D) L'épissage de l'ARN pré-messager peut être régulé pour donner différentes protéines
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Module 2 de biologie moléculaire****QCM 1 : BC**

- A) Faux : transcription et traduction
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : désoxyribonucléotides ou juste nucléotides, mais pas ribonucléotides ++
- E) Faux

**QCM 2 : E**

- A) Faux : matrice = brin non codant
- B) Faux : oups faut invertir désoxyribonucléotides/ribonucléotides
- C) Faux : ARN polymérase
- D) Faux : n'importe quoi = NON traduites !!!
- E) Vrai

**QCM 3 : D**

- A) Faux : ne code pour aucun acide aminé
- B) Faux : dégénéré : la majorité des acides aminés sont spécifiés par plusieurs codons différents SAUF pour la méthionine et le tryptophane
- C) Faux : dans la traduction
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : BD**

- A) Faux : en absence de noyau
- B) Vrai
- C) Faux
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : D**

- A) Faux : inductible
- B) Faux : glucose
- C) Faux : enferme le promoteur !
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : *transcrits* en ARNm. Attention au vocabulaire !
- D) Faux : *aie* nucléotides oui, désoxyribonucléotides aussi, mais pas ribonucléotides.
- E) Faux

**QCM 7 AD**

- A) Vrai
- B) Faux : codent pour aucun acide aminé ++
- C) Faux : ça c'est non chevauchant ++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 8 : CD**

- A) Faux : synonyme ne change pas l'AA
- B) Faux : ça c'est mutation non sens
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 9 : E**

- A) Faux : c'est l'inverse
- B) Faux : ça c'est l'ARNm *logic*
- C) Faux : c'est phase 2
- D) Faux : que deux
- E) Vrai

**QCM 10 : BC**

- A) Faux : on lit jusqu'au bout
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : le promoteur ++
- E) Faux

**QCM 11 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : utilisé tel quel chez les procaryotes!
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 12 : C**

- A) Faux : ARNm lisez bien
- B) Faux : 3 nucléotides codent pour un AA!!!
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 13 : E**

- A) Faux : quasi universel
- B) Faux : non chevauchant
- C) Faux : !!!!!
- D) Faux : un seul codon !
- E) Vrai

**QCM 14 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : ça c'est logiquement les insertions et les délétions
- C) Vrai
- D) Faux : faux-sens
- E) Faux

**QCM 15 : E**

- A) Faux : ARNm
- B) Faux : ARNt
- C) Faux : sur l'ARNt!
- D) Faux : liaisons peptidiques
- E) Vrai

**QCM 16 : AB**

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

**QCM 17 : BD**

- A) Faux : inversez les parenthèses
- B) Vrai
- C) Faux : euchromatine
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 18 : ABC**

- A) Vrai : texto cadeau
- B) Vrai : texto
- C) Vrai
- D) Faux : niveau faible
- E) Faux

**QCM 19 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : c'est l'enzyme Dicer
- D) Faux : le complexe RISC *sorry c'était pointilleux*
- E) Faux

**QCM 20 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : permissive +++
- C) Faux : post-transcriptionnel +++
- D) Faux : cf. plus haut
- E) Faux

**QCM 21 : E**

- A) Faux : c'est l'inverse
- B) Faux : chez les eucaryotes
- C) Faux : désolée c'est juste pour bien retenir que c'est la grosse sous unité qui arrive vers la petite qui est déjà sur l'ARNm (*regardez bien le schéma sur les roneos*)
- D) Faux : un ARN de transfert ++
- E) Vrai

**QCM 22 : ABCD**

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

**QCM 23 : D**

- A) Faux : inductible ++
- B) Faux : 3 gènes
- C) Faux : il est à distance : c'est un élément TRANS-régulateur
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 24 : ACD**

- A) Vrai : ++++ bien expliqué en biocell (*coucou les biocellois <3*)
- B) Faux : ça le renferme en hétérochromatine
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 25 : BD**

- A) Faux : **non** codantes (attention)
- B) Vrai
- C) Faux : ARNm différent → protéine différente
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 26 : BC**

- A) Faux : il est bien inductible, mais il lui faut du lactose pour s'exprimer ++++
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : état activé : présence de seul lactose
- E) Faux

**QCM 27 : BD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : protéines différentes logique +++ S
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 28 : BD**

- A) Faux : non codante
- B) Vrai
- C) Faux : procaryote si++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 29 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : pas de traduction pour les gènes non codants ++
- C) Faux : **non** codant +
- D) Faux : c'est le brin codant qui contient l'information
- E) Faux

**QCM 30 : B**

- A) Faux : substitution ne décale pas !
- B) Vrai : si ce n'est pas un multiple de trois
- C) Faux : seulement si ce n'est pas multiple de trois
- D) Faux : introduit un codon STOP prématuré
- E) Faux

**QCM 31 : D**

- A) Faux : **non** codant – restent ARN
- B) Faux : du fer
- C) Faux : inverser IRP et IRE
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 32 : D**

- A) Faux : aussi des introns
- B) Faux : transcriptionnelle
- C) Faux : pas de traduction pour les gènes non codants
- D) Vrai
- E) Faux

### 3. Module 3 de biologie moléculaire

2022 – 2023 (Pr.NAIMI)

**QCM 1 : A propos de l'hérédité mendélienne, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'hérédité autosomique dominante, l'hérédité autosomique récessive et récessive liée à l'X en font partis
- B) Certains modes d'hérédité dérogent aux principes de l'hérédité mendélienne tel que l'hérédité mitochondrial
- C) Lorsqu'une maladie suit un mode de transmission autosomique récessive, Les deux sexes sont touchés mais dans des proportions différentes
- D) L'hérédité polygénique suit l'hérédité mendélienne
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos du diagnostic des anomalies chromosomiques indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'établissement du caryotype ne peut se faire qu'en post-natal
- B) Une prise de sang maternelle peut être effectués dans le diagnostic de certaines anomalies chromosomiques dont le trisomie 21
- C) L'Amniocentèse peut être effectué à partir de la 14<sup>e</sup> semaines d'aménorrhée et permet de détecter des anomalies chromosomiques
- D) Le risque de fausse couche lors d'une amniocentèse est de 10%
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos des modes de transmissions qui dérogent aux principes de l'hérédité mendélienne indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Lorsqu'une maladie suit un mode d'hérédité liée à l'empreinte parentale, son expression est conditionnée par le sexe parental
- B) Pour les maladies mitochondriales, la mutation du génome mitochondrial est exclusivement transmise par la lignée paternelle
- C) Dans un modèle d'hérédité polyfactorielle peut s'ajouter au patrimoine génétique l'influence de facteurs extérieurs
- D) La codominance correspond à des allèles pouvant s'exprimer de façon équivalente
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos des anomalie chromosomiques, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) Il existe des anomalies de nombre des chromosomes comme le syndrome de Turner qui correspond à une aneuploïdie des autosomes
- B) Les anomalie du nombre de chromosome peuvent survenir pendant la méiose et l'âge maternel avancé peut les favoriser
- C) Plusieurs types d'anomalies de structure des chromosomes peuvent être possibles comme les délétions et duplications, les inversions ou encore les translocations
- D) Les anomalies de structures ont des conséquences diverses et peuvent survenir lors d'une mitose
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de l'hérédité mendélienne, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) Il y a 2 modes d'hérédité mendélienne qui prédominent
- B) En suivant une hérédité récessive liée au chromosome X les 2 sexes peuvent être atteint avec les même probabilités
- C) Une exception aux règles de transmission est lyonisation qui correspond au phénomène d'inactivation de l'X chez la femme (ce qui est pathologique)
- D) Dans l'hérédité lié au sexe, si le gène est lié à l'X et que l'allèle responsable du caractère s'exprime aussi bien chez les hommes que chez les femmes on parle d'hérédité dominante liée à l'X
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos de l'hérédité soumise à empreinte parental, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) Ce mode d'hérédité déroge aux principes de l'hérédité mendélienne
- B) Dans ce mode d'hérédité, l'expression d'un gène est conditionnée par le sexe parental
- C) Dans le cadre d'un allèle d'un gène soumis à empreinte paternel, c'est l'allèle maternel qui s'exprime
- D) Les syndromes de Prader-Willi et d'Angelman sont des déficits de gène dans des régions situées sur le chromosome 15
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de la méiose, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La méiose permet de mixer l'information génétique des chromosomes homologues, elle se compose de deux divisions successives, une division équationnelle puis une division réductionnelle
- B) Au niveau de la méiose I il y a une seule possibilité de brassage de l'information génétique, c'est l'assortiment indépendant des chromosomes
- C) Au cours de la méiose il ne peut y avoir que des anomalies du nombre de chromosome
- D) La méiose permet la formation de gamètes (cellules haploïdes qui sont issues des cellules germinales haploïdes)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le patrimoine génétique chez l'homme est seulement présent dans le noyau des cellules
- B) Les caractères héréditaires chez l'homme se transmettent toujours en suivant l'hérédité mendélienne
- C) Une maladie d'hérédité mitochondriale peut être transmise seulement par la mère
- D) C'est Gregor Mendel qui a mis en évidence la transmission récessive et liée à l'X grâce à ces expériences sur les drosophiles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos des trois modes d'hérédité mendélienne qui prédominent, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Une maladie suivant une hérédité autosomique dominante est une maladie qui peut se transmettre à chaque génération
- B) Pour une maladie suivant une hérédité autosomique récessive le risque de développer la maladie dépend du statut des deux parents. Si les deux parents sont hétérozygotes l'enfant a 50% de risque de développer la maladie
- C) L'hérédité récessive liée au chromosome Y en fait partie
- D) Dans l'hérédité liée au chromosome X les femmes ne peuvent jamais être atteintes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos du module 3 de biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans le cadre des délétions et duplication d'une région chromosomique, les anomalies sont liées au phénomène de dosage génétique puisque normalement chaque gène est présent en deux copies dans le génome
- B) Durant la méiose, à partir d'une cellule haploïde on obtient 4 cellules haploïdes
- C) Il existe différents modes d'hérédité chez l'Homme et la codominance rentre dans l'hérédité mendélienne
- D) L'inversion chromosomique est une anomalie de structure des chromosomes, il s'agit d'un changement d'orientation tête-bêche d'une région chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos du module 3, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On peut prendre comme exemple le groupe sanguin pour expliquer la codominance des allèles
- B) Certains caractères comme la couleur de la peau obéissent à une hérédité polygénique
- C) Une biopsie des villosités chorales est possible dans le cadre d'un diagnostic prénatal d'anomalie congénitale
- D) Dans l'hérédité mitochondriale il suffit d'avoir la mutation pour être malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos du module 3 de biologie moléculaire indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour une pathologie suivant l'hérédité mitochondriale, un individu dont le seuil pathologique n'est pas atteint ne pourra jamais transmettre la maladie
- B) La démonstration de la théorie chromosomique de l'hérédité est une expérience de Morgan utilisant des drosophiles à qui des mutations ont été induites par des rayons gamma
- C) Dans l'hérédité récessive liée au chromosome X, un homme malade peut avoir hérité la maladie de n'importe lequel de ses parents
- D) Gregor Mendel est un embryologiste et généticien
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos de l'hérédité mendélienne, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il existe 2 modes prédominants
- B) Elle est dite monogénique et est caractérisée par certains principes énoncés par Mendel notamment que chaque caractère ou maladie dépend de plusieurs gènes
- C) Il existe 2 catégories dans l'hérédité mendélienne : l'hérédité autosomique et l'hérédité liée au sexe
- D) Dans les modes de transmissions qui prédominent, les deux sexes peuvent être touchés à chaque fois
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les trisomies 13 et 18 sont des aneuploïdies des gonosomes toujours fiables
- B) L'union aléatoires d'un spermatozoïde et d'un ovocyte donne 70 000 milliards de possibilités
- C) Les gamètes sont des cellules haploïdes issues de cellules diploïdes
- D) Le multi allélisme correspond au fait que certains gènes ont plus de 2 gamètes et la codominance correspond à des allèles pouvant s'exprimer de façon équivalente
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos du module 3 de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exact(s) :**

- A) Il est possible d'avoir des mutations du génome mitochondriale transmise par la lignée maternelle car toutes les mitochondries de nos cellules sont héritées de l'ovocyte maternel
- B) Le syndrome d'Angelman est une maladie soumise à empreinte paternelle du chromosome 15 et ne peut être transmise que par le père
- C) Il n'existe aucun allèle pouvant s'exprimer de manière équivalente
- D) Les allèles sont des versions nucléotidiques différentes d'un gène donné
- E) Les proposition A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : A propos du module 3, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) La méiose est constituée de deux division successive, la première est équationnelle et la seconde est réductionnelle
- B) Les anomalies du nombre de chromosomes sont favorisés par l'âge paternel avancé
- C) Les translocations sont des anomalies du nombre de chromosomes
- D) Un individu est homozygote si les allèles sont différents et hétérozygote si les allèles sont identiques
- E) Les proposition A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans l'hérédité liée à l'empreinte parentale, pour un gène soumis à empreinte maternelle c'est l'allèle paternel qui va s'exprimer
- B) L'empreinte dépend de modifications épigénétiques et se produits durant la gamétogénèse
- C) La loi de Mendel sur l'assortiment indépendant des caractères s'applique pour des gènes situés sur le même chromosome et prend en compte le phénomène de crossing-over
- D) Dans le cas des groupes sanguins il existe 3 versions d'allèles différents qui amène à 3 groupes sanguins selon les combinaisons alléliques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : A propos des modes d'hérédités mendélienne, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans le cas de l'hérédité autosomique dominante le risque de développer une maladie dépend du statut de des parents. Si un parent est porteur de la mutation à l'état hétérozygote, le risque pour l'enfant d'être malade est de 25%
- B) Certains modes d'hérédités dérogent aux principes de l'hérédité mendélienne comme l'hérédité liée au chromosome X ou la codominance
- C) Il existe une hérédité mitochondriale qui déroge aux principes de l'hérédité mendélienne
- D) Dans le cadre d'une maladie qui se transmet selon un mode autosomique récessif, si un parent est malade et que l'autre est porteur sain alors l'enfant du couple aura un risque de 50% d'être malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Module 3 de biologie moléculaire****QCM 1 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : c'est dans les mêmes proportions
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 2 : BC**

- A) Faux : on peut aussi le faire en prénatal
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il est de 1%
- E) Faux

**QCM 3 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : il s'agit de la lignée maternelle
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : BCD**

- A) Faux : le syndrome de Turner est une aneuploïdie des gonosomes
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : D**

- A) Faux : il y a 3 modes d'hérédité qui prédominent dans l'hérédité mendélienne : autosomique dominant, autosomique récessive et récessive lié au chromosome X
- B) Faux : les hommes sont affectés avec une nette prédominance (ce qui ne veut pas dire que les femmes ne sont JAMAIS atteintes !!)
- C) Faux : ce n'est pas un phénomène pathologique mais physiologique
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : ABCD**

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

**QCM 7 : E**

- A) Faux : c'est d'abord une division réductionnelle puis une division équationnelle
- B) Faux : il y a deux possibilités de brassage de l'information : l'assortiment indépendant des chromosomes et le crossing-over (ou brassage intra-chromosomique)
- C) Faux : il peut aussi il y avoir des anomalies de structure des chromosomes
- D) Faux : les gamètes sont issues de cellules germinales ou diploïdes
- E) Vrai

**QCM 8 : C**

- A) Faux : il y a aussi l'ADN mitochondriale
- B) Faux : certains caractères suivent une hérédité non mendélienne
- C) Vrai
- D) Faux : c'est Morgan
- E) Faux

**QCM 9 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : le risque serait de 25%
- C) Faux
- D) Faux : elles peuvent l'être si leur mère est conductrice et que leur père est atteint
- E) Faux

**QCM 10 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : on part d'une cellule diploïde
- C) Faux : la codominance fait partie de l'hérédité non mendélienne
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 11 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est une hérédité à seuil donc il faut avoir une certaine proportion d'ADN muté pour exprimer la maladie
- E) Faux

**QCM 12 : E**

- A) Faux : il le peut
- B) Faux : ce sont des rayons X ( oui je sais c'est du détail mais tout compte ;)
- C) Faux : un homme malade ne peut pas avoir hérité la maladie de son père dont il a hérité le chromosome Y
- D) Faux : ça c'est Thomas Morgan
- E) Vrai

**QCM 13 : CD**

- A) Faux : il y en a 3
- B) Faux : elle dépend d'un seul gène
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 14 : BCD**

- A) Faux : ce sont des aneuploïdies des autosomes et elles ne sont fiables que quelques semaines
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 15 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : il s'agit bien d'une empreinte paternelle donc la maladie est transmise par la mère
- C) Faux : certains allèles s'exprime de manière équivalente, on parle de codominance et c'est le cas du groupe sanguin AB
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 16 : E**

- A) Faux : attention inversion, la première et réductionnelle et la deuxième équationnelle
- B) Faux : c'est avec l'âge maternelle avancée
- C) Faux : ce sont des anomalies de structure des chromosomes
- D) Faux : c'est l'inverse, les allèles sont les mêmes dans l'homozygotie et différente dans l'hétérozygotie
- E) Vrai

**QCM 17 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : elle s'applique pour des gènes situés sur des chromosomes différents et ne prend pas en compte le phénomène de crossing-over
- D) Faux : il existe bien 3 versions d'allèle mais il y a 4 groupes sanguins possibles
- E) Faux

**QCM 18 : CD**

- A) Faux : le risque sera de 50%
- B) Faux : l'hérédité liée au chromosome X ne déroge pas aux principes de l'hérédité mendélienne au contraire il fait partie des trois principaux
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

## 4. Module 4 de biologie moléculaire

2022 – 2023 (Pr. Naïmi)

**QCM 1 : A propos de la mutabilité et maintenance du génome, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On définit par mutations ponctuelles les substitutions, les insertions et les deletions de petite taille
- B) Quant aux remaniements chromosomiques, ils sont toujours de petite taille
- C) Une transition est une mutation qui remplace une base par une autre de nature différente, comme une purine par une pyrimidine
- D) Non, ça c'est une transversion
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de la mutabilité et maintenance du génome, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Lorsqu'elles affectent la séquence codante d'un gène, les mutations ponctuelles vont être classées en trois catégories, les mutations silencieuses, les mutations faux sens et les mutations non-sens
- B) une perte génomique peut être réalisée par une trisomie complète ou partielle, ou par l'amplification intra- ou extra-chromosomique d'une région
- C) Un gain génomique peut être réalisé par une monosomie ou une délétion étendue d'un fragment de chromosome.
- D) Les remaniements dits « équilibrés » n'entraînent ni perte ni gain chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos des mutations et des séquences du génome, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La source des mutations est également variable. Il peut s'agir d'erreurs de réplication liées à la polymérase ou liées aux séquences répétées du génome.
- B) La polymérase n'est jamais responsable d'erreurs de réplication grâce à son activité *proofreading*
- C) La nature des séquences du génome humain favorise en elle-même l'apparition de mutations, près de 10% du génome étant constitué par des séquences non codantes répétées
- D) Les séquences codantes représentent 90% du génome humain
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos des systèmes de réparation de l'ADN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Ces systèmes permettent de minimiser l'apparition et l'accumulation des mutations
- B) Les divers types de dommages sont pris en charge par un système de réparation spécifique: le système de réparation par excision de base (BER) prend en charge les anomalies ne modifiant pas la structure de l'ADN
- C) Le système de réparation des mésappariements liés aux mutations (*Mutation Mismatch Repair*, MMR) va prendre en charge notamment les mutations qui sont induites par les erreurs de réplication
- D) Le système de réparation par excision de nucléotide (*Nucleotide Excision Repair*, NER) va prendre en charge les pontages entre brins qui modifient la structure de l'ADN comme par exemple les dimères de thymine qui sont induits par les rayons U.V.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos du système NER, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le système NER assure la réparation des lésions entraînant une distorsion de la double hélice induite par les rayons UVB (dimères de thymine) ou d'autres agents mutagènes
- B) Il comprend une voie active en permanence (TC-NER) et l'autre activée spécifiquement par des lésions bloquant la transcription (GG- NER)
- C) Parmi les pathologies impliquant le système NER, on retrouve la maladie Xeroderma Pigmentosum
- D) Alors que le syndrome de Cockayne est lié à un défaut du système MMR
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos des théories de l'évolution, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le lamarckisme repose sur la sélection naturelle
- B) Pour Lamarck, l'usage intensif ou délaissé d'un organe chez un animal en développement modifierait cet organe, modification qui pourrait dans certains cas être transmise à la descendance
- C) Alors que le darwinisme repose sur la transmission des caractères acquis
- D) La transmission de mutations non létales enrichit le pool génique d'une population et sa diversité, la sélection naturelle agissant ensuite en réduisant l'abondance des mutations défavorables en termes d'adaptations aux changements évolutifs, et en augmentant celle des mutations plus favorables
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos des mutations spontanées, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les séquences répétées en tandem sont des séquences très rares dans le génome mais favorisent les erreurs de réplication
- B) On distingue dans ces séquences répétées en tandem des minisatellites, constitués par la répétition d'un motif de 1 – 10 pb et les microsatellites, constitués par la répétition d'un motif de 10 – 100 pb
- C) Elles peuvent causer des insertions en cas de glissement du brin fils (*backward slippage*)
- D) Elles peuvent causer des délétions en cas de glissement du brin parent (*forward slippage*)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos des mutations spontanées, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les maladies dites par expansion sont un groupe de maladies liées à l'augmentation de génération en génération du nombre de répétition du motif formant la séquence répétée
- B) Leur expansion va progressivement constituer une prémutation et au-delà d'un seuil critique, une mutation
- C) En revanche, la probabilité d'une erreur de réplication baisse au fur et à mesure que le nombre de répétitions augmente, l'instabilité va alors diminuer d'une génération à l'autre
- D) Le phénomène d'anticipation traduit l'augmentation des répétitions à chaque génération – les symptômes se manifestent souvent plus tard chez le petit enfant que chez la grand-mère
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos des mutations liées aux agents mutagènes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il peut s'agir d'agents chimiques (virus, bactéries) ou biologiques (tabagisme, alimentation, produits nettoyants)
- B) Les rayons UV exercent leur effet mutagène en induisant la formation de dimères entre thymines adjacentes de l'ADN, ralentissant la polymérase et favorisant les erreurs de réplication
- C) Les radiations plus énergétiques (rayons X, rayons  $\gamma$  ou rayons cosmiques) exercent leur effet mutagène en induisant des cassures simple brin ou double brin de l'ADN
- D) Les analogues de bases ont une structure chimique similaire aux bases de l'ADN avec lesquelles ils entrent en compétition durant la réplication, la *polymérase* ne pouvant les différencier
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos des systèmes de réparation de l'ADN, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le système de réparation MMR prend en charge les anomalies impliquant la modification des bases, sans modification de la structure de l'ADN
- B) Non, le système MMR prend en charge les mésappariements liés aux mutations induites par les erreurs de réplication
- C) Les systèmes BER, MMR et NHEJ ont en commun de réparer les lésions de l'ADN en agissant sur un seul brin
- D) Le système NER agit sur les cassures double brin par recombinaison homologue
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos du système de réparation NER, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il comprend une voie active en permanence TC-NER, pour les lésions bloquant la transcription de l'ADN
- B) L'étape 1 comprend la reconnaissance de l'anomalie par la protéine XPC (pour GG-NER)
- C) L'étape 1 comprend la reconnaissance de l'anomalie par l'ARN polymérase et la protéine CSB (pour TC-NER)
- D) Lors de l'étape 3 un court fragment contenant l'anomalie est excisé de part et d'autre par les nucléases ERCC1/XPF et XPG
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos du contenu du génome eucaryote, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les eucaryotes possèdent beaucoup plus de séquences non codantes par rapport aux procaryotes
- B) Les eucaryotes possèdent beaucoup plus de séquences codantes par rapport aux procaryotes
- C) Le nombre de protéines d'un organisme reflète davantage sa complexité que le nombre de gènes de son génome et chez l'homme, 20 000 à 30 000 gènes permettent la synthèse de 200 000 protéines différentes
- D) La majeure partie des séquences non codantes est représentée par des séquences répétées en tandem (minisatellites et micro-satellites) et de larges régions du génome qui ont été dupliquées et qui forment aujourd'hui des familles de gènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos du module 4 de biologie moléculaire, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un gain génomique fait partie des réarrangements déséquilibrés
- B) Une perte génomique fait partie des réarrangements équilibrés
- C) Un gène de fusion peut être considéré un réarrangement équilibré
- D) Un réarrangement équilibré signifie que cela ne peut créer aucun dérèglement dans l'expression normale d'un gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos du module 4, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les régions codantes et non codantes des gènes ne représentent que 25% de l'intégralité du génome
- B) Les séquences répétées dites dispersées représentent 45% du génome
- C) Les séquences répétées en tandem représentent 5% du génome
- D) Dans les séquences répétées en tandem on retrouve les minisatellites et les microsatellites
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos du module 4, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par le Pr. Naïmi):**

- A) Les mutations perte de fonction sont généralement récessives
- B) Les mutations perte de fonction peuvent aboutir à la formation d'une protéine de fonction réduite, appelée mutation amorphe
- C) Les mutations gain de fonction sont généralement dominantes, néomorphiques ou hypermorphiques
- D) La cancérogénèse est un processus multi-étapes dépendant de la conjonction de l'activation de gènes suppresseurs de tumeurs et de l'inactivation de proto-oncogènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : A propos des agents mutagènes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les rayons gamma exercent leur effet mutagène en induisant la formation de dimères entre thymines adjacentes de l'ADN, ralentissant la polymérase et favorisant les erreurs de réplication
- B) Les rayons UV induisent des cassures simple brin ou double brin de l'ADN
- C) Il existe de nombreuses classes d'agents mutagènes chimiques comme les analogues de bases, les agents alkylants, intercalants ou favorisant la désamination des bases et les radicaux libres
- D) Les analogues de bases sont des composés dont la structure chimique est similaire au groupement phosphate de l'ADN avec lesquelles ils entrent en compétition durant la réplication, la polymérase ne pouvant les différencier.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Module 4 de biologie moléculaire****QCM 1 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : grande taille
- C) Faux : meme nature
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : c'est un gain
- C) Faux : c'est une perte
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 3 : A**

- A) Vrai
- B) Faux : malgré cela, la fidélité de la réplication est imparfaite.
- C) Faux : 60% , plus que la moitié justement!
- D) Faux : tellement pas! 1,5% !!!!
- E) Faux

**QCM 4 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : c'est à 21°C
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : D**

- A) Faux : elle peut être hérité
- B) Faux : rien ne va dans l'item, le fait que les conséquences soient variables ne définit pas une anomalie chromosomique déséquilibré et en plus il y a perte ou gain de matériel génétique
- C) Faux : les tétraploidies sont rares
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : en 1993 apparaissent les séquenceurs automatiques de Sanger
- C) Vrai
- D) Faux : Les étapes dans l'ordre du dépistage prénatal non invasif sont : Extraction de l'ADN foetal circulant, préparation des échantillons, amplification clonale, séquençage analyse informatique spécifique
- E) Faux

**QCM 7 : CD**

- A) Faux : elles sont abondantes
- B) Faux : J'ai inversé les pdb sorryyyyy
- C) Vrai
- D) Vrai : (j'ai été gentille, no piège)
- E) Faux

**QCM 8 : AB**

- A) Vrai : texto cours
- B) Vrai
- C) Faux : mais au contraire +++
- D) Faux : souvent plus tôt +++
- E) Faux

**QCM 9 : BCD**

- A) Faux : inversez les parenthèses (sorry)
- B) Vrai : texto
- C) Vrai : encore une fois j'ai été gentille no pièges
- D) Vrai : *malheureusement..*
- E) Faux

**QCM 10 : B**

- A) Faux : ça c'est le système BER
- B) Vrai
- C) Faux : NHEJ c'est double brin +
- D) Faux : NER → excision de nucléotides et prend en charge les pontages entre brins qui modifient la structure de l'ADN
- E) Faux

**QCM 11 : BCD**

- A) Faux : TC-NER pas en permanence
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : allez j'ai été gentille :)
- E) Faux

**QCM 12 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : cf. A
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 13 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : toujours déséquilibrés
- C) Vrai
- D) Faux : au contraire ++
- E) Faux

**QCM 14 : ABCD**

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

**QCM 15 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : fonction réduite = mutation hypo-morphique
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'inverse ++ de l'inactivation de gènes suppresseurs de tumeurs et de l'activation de proto-oncogènes
- E) Faux

**QCM 16 : C**

- A) Faux : rayons UV
- B) Faux : rayons X, gamma ou cosmiques
- C) Vrai
- D) Faux : aux bases de l'ADN *oupsi*
- E) Faux

## 5. Introduction à la génétique

2022 – 2023 (Pr. Paquis/Bannwarth)

**QCM 1 : A propos des règles de transmission, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (Relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Concernant la transmission autosomique dominante, un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint a 1 risque sur 2 d'être atteint
- B) Une maladie à transmission récessive liée à l'X atteint presque exclusivement les filles
- C) Pour une transmission dominante liée à l'X, l'enfant d'une femme atteinte a, quelque soit son sexe, 1 risque sur 4 d'être atteint (si le père est sain)
- D) L'achondroplasie est un type de néomutation provoquant un nanisme avec déficience intellectuelle chez les enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos des règles de transmission, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (Relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) La pénétrance incomplète correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
- B) La pénétrance peut être complète mais âge dépendant
- C) Les variabilités d'expression problématique s'appliquent surtout pour les transmissions dominantes
- D) Le phénomène d'anticipation correspond à une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la génétique médicale, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) (Relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Le diagnostic positif permet de confirmer une maladie génétique
- B) Le premier caryotype a été mis en place en 1970
- C) En 1985, on montre l'existence d'une fusion génique
- D) En 1976, a eu lieu le premier diagnostic prénatal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos des règles de transmission, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La consanguinité des parents accroît l'incidence d'une maladie autosomique récessive
- B) Pour une transmission récessive liée à l'X, les hommes ne peuvent pas transmettre la maladie à leurs filles
- C) La pénétrance incomplète baisse le risque de transmission
- D) Le mosaïcisme germlinal correspond à une double population de cellules germinales
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le phénomène d'anticipation s'applique aux maladies récessives
- B) Pour une transmission dominante liée à l'X, toutes les filles d'un homme atteint sont atteintes
- C) Les enzymes de restriction ont été découvertes en 1949
- D) La première version de la séquence du génome humain a été mise en évidence en 1990
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les maladies chromosomiques sont des maladies génétiques somatiques
- B) Les lois de Mendel stipulent que les gènes provenant des deux parents contribuent à part égale à la descendance
- C) Un allèle x est dit récessif s'il n'est capable de s'exprimer qu'à l'état hétérozygote
- D) On parle de transmission verticale dans la transmission autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un individu portant deux mutations différentes A et B d'un même gène sur ses deux chromosomes est dit homozygote muté
- B) La génétique permet l'identification des maladies rares et fréquentes
- C) Une maladie est dite rare si sa fréquence est inférieure à 1/2000
- D) De manière générale, les maladies génétiques somatiques se transmettent à la descendance
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le mosaïcisme germinale peut également être décrit pour les anomalies chromosomiques
- B) La variabilité d'expression phénotypique reste exceptionnelle dans les maladies récessives
- C) Etant donné que l'achondroplasie est une maladie autosomique dominante, les enfants achondroplases ont forcément un des deux parents qui est atteint
- D) Les maladies chromosomiques sont étudiées par la cytogénétique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos de l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

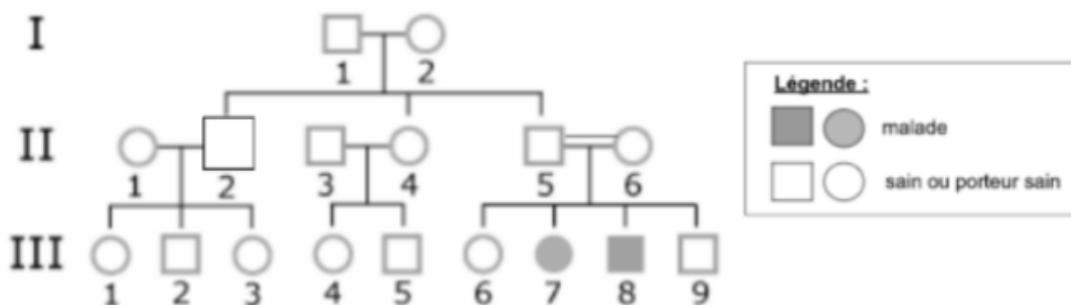
- A) Les locus sont les versions alternatives d'un même gène
- B) En 1949, la myopathie de Duchenne permet d'introduire la notion de maladie moléculaire
- C) Les maladies géniques sont causées par une modification de la séquence de l'ADN
- D) La génétique est impliquée dans trois volets : l'identification des mécanismes physiopathologiques des maladies rares ou fréquentes, le diagnostic et le traitement des maladies génétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : Vous recevez en consultation un couple dont l'enfant Paul est atteint de mucoviscidose (maladie autosomique récessive). Le gène en cause est CFTR. Les parents sont tous les deux porteurs de la même mutation de CFTR à l'état hétérozygote. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Paul est porteur de la mutation à l'état hétérozygote
- B) Paul avait 25% de risque d'être malade
- C) Si ces parents ont un 2ème enfant, ce dernier aura 50% de risque de développer la maladie car le fait d'avoir eu un 1er enfant malade augmente le risque que le 2ème le soit aussi
- D) Une fois adulte, si Paul a lui-même des enfants avec une femme porteuse saine, ses enfants auront 25% de risque d'être malades
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos de la transmission récessive liée à l'X, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Tous les fils d'un homme atteint sont atteints
- B) Les filles peuvent être atteintes en cas de père atteint et de mère conductrice
- C) La myopathie de Duchenne est un exemple de maladie à transmission récessive liée à l'X
- D) Les femmes sont généralement conductrices asymptomatiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : Vous voyez en consultation de génétique le patient III-8 atteint d'une maladie dont l'arbre généalogique est le suivant. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (Relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique dominante
- B) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie récessive liée à l'X
- C) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie dominante liée à l'X
- D) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos des règles de transmission, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (Relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Dans les maladies autosomiques récessives, la consanguinité augmente la probabilité pour les enfants d'être homozygotes donc elle accroît l'incidence
- B) Pour la transmission liée à l'Y, les femmes porteuses saines sont dites hémizygotés
- C) Les 2 sexes sont atteints avec la même fréquence dans les maladies à transmission autosomique dominante
- D) Pour les maladies récessives liées à l'X, les femmes conductrices ont 1 risque sur 2 d'avoir un garçon atteint et 1 risque sur 2 d'avoir une fille conductrice
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos de l'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les maladies chromosomiques sont majoritairement des maladies rares
- B) Les humains possèdent 27 000 gènes dont la majorité sont des gènes codants
- C) La fusion génique est mise en évidence en 1985
- D) La pénétrance est le quotient du nombre de sujets atteints par le nombre de sujets porteurs de la mutation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos de l'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

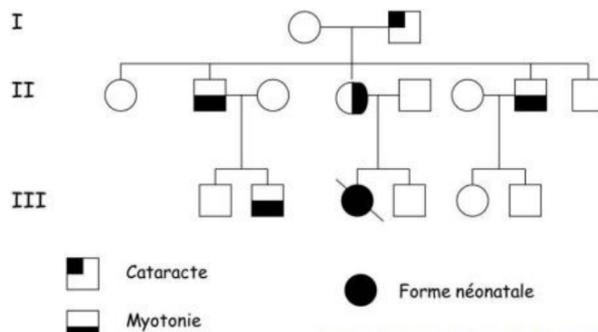
- A) On retrouve des néomutations dans des maladies liées à l'X sévère
- B) Les variabilités d'expression phénotypique se voient exclusivement pour les transmissions dominantes
- C) Le mosaïcisme germinale peut être décrit pour les anomalies
- D) Dans la maladie de Steinert, le phénomène d'anticipation est dû à l'amplification du triplet GTG dans la région 3' du gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : Vous recevez en consultation des parents sains qui ont deux enfants : un fils achondroplase et une fille saine. Par une union précédente avec une autre femme, ce même père a eu une fille achondroplase. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Ces parents sont porteurs sains de la mutation responsable de l'achondroplase
- B) Le père avait 90% de chance de transmettre la mutation à son fils
- C) Si on analyse les spermatozoïdes du père, on trouvera qu'ils sont tous porteurs de cette mutation
- D) Si on analyse les cellules somatiques du père, on trouvera que certaines d'entre elles sont porteuses de la mutation et d'autres pas ce qui explique la maladie de ses enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : A propos des transmission autosomiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La transmission autosomique dominante suit un mode de transmission vertical
- B) Pour les maladies à transmission autosomique dominante, les individus malades ont habituellement leurs parents porteurs sains
- C) Dans la transmission autosomique récessive, si le père est malade et la mère est saine, le risque de transmission de la mutation est de 1/2
- D) Dans la transmission récessive liée à l'X, les garçons sont presque exclusivement atteints
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

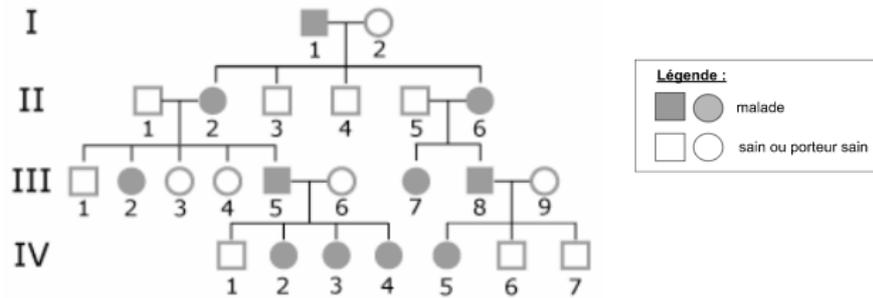
**QCM 18 : A propos de cet arbre généalogique, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Cet arbre est évocateur d'une transmission dominante liée à l'X
- B) Cet arbre traduit une variabilité d'expression phénotypique
- C) Cet arbre traduit un phénomène d'anticipation
- D) Le phénomène de variabilité d'expression phénotypique correspond à une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : A propos de la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) En 1944, l'ADN devient le substratum chimique de l'hérédité
- B) Aujourd'hui, la génétique médicale est axée sur 3 grands volets scientifiques : l'identification physiopathologique des maladies rares et fréquentes, le diagnostic positif, prénatal et pré-symptomatique et le traitement des maladies rares et fréquentes
- C) Le cancer est un exemple de maladie génétique somatique
- D) Non ! Le cancer est très rarement familial. Ce n'est donc pas une maladie génétique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20** : Vous voyez en consultation de génétique le patient IV-5 atteint d'une maladie dont l'arbre généalogique est le suivant, sachant que de potentiels porteurs sains peuvent exister sans avoir été représentés sur cet arbre. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :



- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission dominante liée à l'X
- B) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie récessive liée à l'X
- C) Selon l'arbre généalogique, l'individu II-1 est porteur sain
- D) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21** : A propos de l'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :

- A) Le phénomène d'anticipation est dû à la présence de mutations instables par amplification de triplets
- B) Les néomutations sont observées fréquemment dans les maladies autosomiques récessives
- C) La pénétrance correspond au rapport du nombre de sujets atteints par le nombre de sujets porteurs de la mutation
- D) La variabilité d'expression phénotypique correspond au fait que l'allèle muté induit un phénotype très différent d'un individu à l'autre dans une même famille
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## Corrections : Introduction à la génétique

### QCM 1 : A

A) Vrai : Soit  $s \rightarrow$  allèle sain récessif /  $M \rightarrow$  allèle muté dominant

	$s$	$s$
$s$	$ss$	$ss$
$M$	$sM$	$sM$

Tableau de croisement à tracer à chaque fois que vous avez un doute (fondamental)

B) Faux : Elle atteint **presque** exclusivement les **garçons**

C) Faux : 1 risque sur 2

	$X_M$	$X_s$
$X_s$	$Ms$	$ss$
$Y$	$M$	$s$

D) Faux : **Sans** déficience intellectuelle ++

E) Faux

### QCM 2 : ABCD

A) Vrai

B) Vrai : exemple de la chorée de Huntington

C) Vrai : + restent exceptionnelles pour les maladies récessives

D) Vrai

E) Faux

### QCM 3 : ACD

A) Vrai

B) Faux : 1959

C) Vrai

D) Vrai

E) Faux

### QCM 4 : ACD

A) Vrai

B) Faux : Si ! Si le père est malade, il peut transmettre son X muté à sa fille (mais pas à son fils)

C) Vrai : Puisqu'il y a des sauts de génération

D) Vrai

E) Faux

### QCM 5 : B

A) Faux : dominantes

B) Vrai : Puisque le père transmet forcément son (seul) X malade à ses filles

C) Faux : En 1970

D) Faux : 2001

E) Faux

### QCM 6 : B

A) Faux : constitutionnelles car possibilité de transmission à la descendance

B) Vrai

C) Faux : Un allèle récessif n'est pas capable de s'exprimer à l'état hétérozygote

D) Faux : horizontale

E) Faux

### QCM 7 : BC

A) Faux : Hétérozygote composite

B) Vrai

C) Vrai

D) Faux : Mutation sur cellules somatiques = pas de transmission à la descendance

E) Faux

**QCM 8 : ABD**

- A) Vrai  
 B) Vrai  
 C) Faux : Dans 90% des cas, il s'agit d'une néomutation (les parents ne sont pas du tout atteints +++)  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 9 : CD**

- A) Faux : Il s'agit de la définition d'un allèle. Le locus est l'emplacement d'un gène sur un chromosome  
 B) Faux : Il s'agit de la drépanocytose  
 C) Vrai  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 10 : B**

- A) Faux  
 B) Vrai  
 C) Faux  
 D) Faux : 50% de risque  
 Soit S → allèle sain dominant  
 m → allèle muté récessif

	m	m
S	Sm	Sm
m	mm	mm

- E) Faux

**QCM 11 : BCD**

- A) Faux : Les hommes ne transmettent pas leur X et donc pas leur mutation à leurs fils  
 B) Vrai  
 C) Vrai  
 D) Vrai  
 E) Faux

**QCM 12 : D**

- A) Faux : Il ne s'agit pas d'un arbre à transmission verticale. Si vous voulez en être sûrs et exclure cette hypothèse, il suffit de trouver un contre-exemple. Dans le cas d'une transmission autosomique dominante, on sait qu'une personne atteinte a au moins un de ses parents atteints. Ce n'est pas le cas par exemple de l'individu III-7 qui est plutôt le fruit d'une union consanguine entre un père porteur sain et une mère saine  
 B) Faux : Pareil. Contre-exemple : si la maladie avait été à transmission récessive liée à l'X, III-7 aurait eu ce génotype : X(m)//X(m). Supposons donc qu'elle a eu son premier X de sa mère II-6, qui serait X(S)//X(m) porteuse saine. Mais où aurait-elle récupéré son autre X muté ? certainement pas de son papa II-5. Parce que si son papa avait eu un X muté, il aurait été X(m)//Y donc malade ce qui n'est pas le cas ici étant donné que le carré est bien représenté en blanc  
 C) Faux : Pareil. Ce n'est pas possible. La fille III-7 n'a aucun de ses parents malades et ce n'est pas possible dans une transmission dominante  
 D) Vrai : Oui ! Tout y est : transmission horizontale + les personnes atteintes ont habituellement des parents sains et porteur sains + les 2 sexes sont atteints + consanguinité  
 E) Faux : Je tiens à préciser que je vous ai mis un arbre généalogique où les individus sains et porteurs sains sont représentés de la même manière (ce qui est totalement possible). Je préfère anticiper si la professeure vous le met pour que vous ne paniquiez pas. Je vous ai quand même mis la légende pour ne pas complètement vous pénaliser. La professeure a relu et corrigé mon arbre généalogique pour exclure toute autre possibilité d'interprétation. Donc ça vous montre qu'elle n'aime pas les ambiguïtés et qu'elle fera tomber des QCM clairs et qui testent votre raisonnement

**QCM 13 : ACD**

- A) Vrai : ++  
B) Faux : Archi faux car les femmes ne peuvent pas être porteuses d'une mutation sur l'Y étant donné que les femmes n'ont pas de chromosome Y. Retenez : transmission liée à l'Y ne concerne **que** les hommes  
C) Vrai  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 14 : CD**

- A) Faux : Ce sont les maladies géniques. Pensez à la trisomie 21 qui a une fréquence de 1/700 environ (assez fréquent)  
B) Faux : Majorité : gènes **non** codants  
C) Vrai  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 15 : C**

- A) Vrai  
B) Faux : Surtout pour les transmissions dominantes, exceptionnelles pour les maladies récessives → pas exclusivement du coup. Je chipote mais c'est pour que vous connaissiez vos cours à fond. Je suis gentille, je vous l'ai mis dans un DM <3  
C) Vrai  
D) Faux : CTG pas GTG grr. C'est comme pour l'item B. Je veux vous entraîner donc je vous mets ce genre de pièges dans les DM. Dans les séances tutorat hebdomadaires et les examens blancs, j'essaie d'être la plus représentative possible (confirmé par les professeurs pour les eb)  
E) Faux : C'est Molka qui parle btw :p

**QCM 16 : E**

- A) Faux : Il s'agit d'une mutation dominante donc pas de porteurs sains  
B) Faux : Il faut bien comprendre les pourcentages qu'on vous donne en cours : 90% des enfants atteints d'achondroplasie le sont à cause d'une néomutation. Cet item n'a absolument aucun sens. Ne doute pas sur tes acquis !  
C) Faux : Ce n'est pas possible. Sinon, tous ses enfants auraient été malades  
D) Faux : Les mutations qui touchent les cellules somatiques ne sont pas transmises à la descendance ce qui ne permet donc pas d'expliquer la maladie de ses enfants  
E) Vrai : La vraie réponse était qu'en analysant les spermatozoïdes du père, on retrouve très probablement un mosaïcisme germlinal : une partie des cellules sexuelles mutée et d'autres pas

**QCM 17 : A**

- A) Vrai  
B) Faux : transmission **récessive**  
C) Faux : risque 0  
D) Faux : Oui mais piège énoncé (ça vous pousse à rester attentif, on ne sait jamais...)  
E) Faux

**QCM 18 : BC**

- A) Faux : Ce n'est pas possible. Sur cet arbre, on voit une transmission de la mutation d'un père à son fils ce qui ne serait pas possible dans le cadre d'une transmission dominante liée à l'X  
B) Vrai  
C) Vrai : les 2  
D) Faux : C'est la définition du phénomène d'anticipation  
E) Faux

**QCM 19 : ABC**

- A) Vrai  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : Familial n'est pas un synonyme de génétique ! Le cancer est bien une maladie génétique somatique (rarement familiale)  
E) Faux

**QCM 20 : A**

A) Vrai : Transmission verticale + toutes les filles d'un homme malade sont malades + les hommes ne transmettent pas à leur fils

B) Faux : Rien à voir mais si vous voulez en être sûrs et exclure cette hypothèse, il suffit de trouver un contre-exemple. III-2 est malade. Si la transmission avait été récessive liée à l'X, elle aurait eu un génotype  $X(m)//X(m)$ . Elle a récupéré son premier X de sa maman malade II-2. Mais son deuxième X ? de son papa II-1 ? pas possible. ça voudrait dire que son père aurait ce génotype  $X(m)//Y$  et donc qu'il serait malade ce qui n'est pas le cas ici car le carré est blanc.

C) Faux : Non du coup vu que c'est une transmission dominante → pas de porteurs sains

D) Faux : Non du tout

E) Faux

**QCM 21 : ACD**

A) Vrai

B) Faux : exceptionnellement car cela supposerait qu'il y ait 2 mutations sur le même gène

C) Vrai

D) Vrai

E) Faux

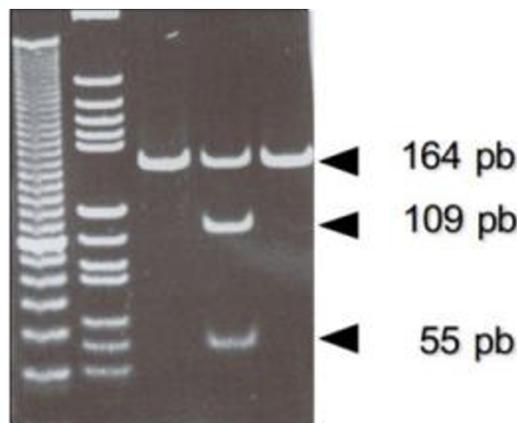
## 6. Principes de biologie moléculaire et application à la génétique médicale

2022 – 2023 (Pr./Dr./Mr. NOM)

**QCM 1** : A propos de l'achondroplasie, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Parmi les symptômes on peut retrouver des membres courts, une petite taille, une hyperlordose et une microcéphalie (liste non exhaustive)
- B) La mutation impliquée est autosomique dominante et fait intervenir le gène FGFR3
- C) Le diagnostic se fait seulement par PCR-RFLP
- D) Il y a deux possibilités pour la mutation nucléotidique, la guanine est remplacée soit par une adénine soit par une cytosine mais la traduction protéique sera la même
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2** : Pendant l'échographie du 2<sup>nd</sup> semestre, le médecin remarque des fémurs courts sur le fœtus et soupçonne une achondroplasie. Les parents sont tous deux de tailles normales. Pour vérifier son diagnostic, le médecin procède à une amplification par PCR des fragments d'ADN qui entourent la position de la mutation pour les parents et le fœtus. Une fois les fragments obtenus, une digestion enzymatique est effectuée par l'enzyme Bfml et une migration électrophorétique est faite pour vérifier et analyser les produits de PCR. Le gel suivant est obtenu :



Les deux premières pistes sont des marqueurs de poids moléculaire. La piste 3 correspond à celle la mère, la 4 au fœtus et la 5 au père. Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les parents sont porteurs de la mutation mais la maladie ne l'exprime pas
- B) Le fœtus est porteur sain
- C) Le fœtus est porteur et exprime la maladie
- D) La mutation portée par le fœtus est due à une cytosine qui a remplacé une guanine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3** : A propos des techniques de biologies moléculaires, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'ADN est extrait à partir de cellules nucléées tel que les cellules amniotiques ou les leucocytes
- B) Le prélèvement de sang se fait sous anti-coagulant comme l'héparine
- C) La PCR se fait par répétition d'un cycle de 3 étapes : hybridation des amorces à 95°C, dénaturation à 55°C puis élongation à 72°C
- D) Lors d'une migration électrophorétique les fragments d'ADN migrent de la cathode vers l'anode (c'est-à-dire du pôle + vers le pôle -)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4** : A propos de l'extraction des acides nucléiques indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La lyse et l'élimination des globules rouges se fait à partir d'une solution hypertonique
- B) Lors de l'extraction au phénol-chloroforme on obtient deux phases grâce à la solubilité différentielle : la phase aqueuse ou phase inférieure et la phase phénolique ou phase supérieure
- C) Lors de l'extraction de l'ARN, l'homogénéisation des cellules et des tissus permet d'inhiber les DNAses endogènes
- D) Le passage sur une colonne d'oligo-dT cellulose est une étape pour l'extraction des ARNm
- E) Les réponses A, B, C, D sont fausses

**QCM 5 : A propos de l'amplification en chaîne par polymérase indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une technique qui permet l'amplification de région d'ADN spécifique dont on connaît la séquence nucléotidique
- B) C'est une technique très sensible avec des risques de contaminations très importants donc il y a la mise en place d'un système monodirectionnel
- C) Le mélange réactionnel contient : l'ADN du patient, les amorces, les désoxynucléotides, le tampon de MgCl<sub>2</sub> et la Taq polymérase
- D) L'élongation est une étape qui se fait à 72°C durant laquelle la Taq polymérase synthétise le brin de 5' en 3'
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos de l'achondroplasie indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une maladie autosomique dominante
- B) La suspicion de la maladie se fait sur appel échographique lors du 3<sup>em</sup> trimestre
- C) La taille des fragments d'amplification est de 164pb
- D) Lors de la vérification par PCR-RFLP, l'extraction de l'ADN est possible sur des cellules amniotiques
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de la digestion enzymatique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les enzymes utilisées sont des exonucléases bactériennes
- B) Il existe très peu d'enzymes capables de couper l'ADN double brin
- C) Les enzymes de type II sont capables de reconnaître des séquences de 4 à 8 paires de bases et généralement palindromique
- D) Il existe deux types de coupures, les coupures à bouts francs et celle à bouts cohésifs
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos du gel analytique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On l'utilise lors de la séparation des fragments d'ADN selon leur taille
- B) Un champ électrique est appliqué au gel pour permettre la migration de l'ADN
- C) Une fois la migration de l'ADN terminée, il y a utilisation d'un agent intercalant, le Bromure d'Éthidium pour permettre la visualisation des fragments
- D) Sur un gel nous pouvons toujours observer une piste de marqueur de poids moléculaire alors que la piste témoin négatif est facultative
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos des principes de biologies moléculaires et de leur application à la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour effectuer une PCR il faut environ 100mg d'ADN génomique du patient
- B) Lors de l'extraction de l'ADN il y a une étape de remise en suspension dans un mélange de T10E1
- C) Dans le tableau clinique de l'achondroplasie apparaît une dysmorphie faciale
- D) Le gène FGFR3 impliqué dans l'achondroplasie s'exprime dans des cellules de cartilage et intervient dans la régulation de la différenciation osseuse des ostéoblastes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos des principes de biologies moléculaire indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le plus couramment on extrait l'ADN à partir de sang total
- B) Lors de l'étape de récupération des leucocytes pendant l'extraction de l'ADN, les protéines vont être éliminées
- C) La PCR contient 3 étapes et la première est l'hybridation des amorces à 55°C
- D) Sur un gel analytique, l'ADN migre du - vers le +
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos de l'achondroplasie indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Un individu atteint à un risque sur 4 de transmettre la maladie à sa descendance
- B) Dans le tableau clinique de l'achondroplasie on retrouve une petite taille (ou un nanisme) des membres courts, une macrocéphalie ou encore une intelligence anormale
- C) Le diagnostic est posé directement si on remarque des fémurs courts sur échographie de 3<sup>em</sup> trimestre
- D) Pour cette maladie 2 mutations sont possibles sur deux codons différents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de l'extraction des acides nucléiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'extraction de l'ADN est un processus se faisant en 7 étapes : prélèvement de sang, lyse et élimination des globules blancs, récupération des leucocytes par centrifugation, précipitation à l'éthanol, extraction au phénol-chloroforme, remise en suspension, conservation
- B) Lors de l'étape de précipitation à l'éthanol, on rajoute 2,5 volumes d'éthanol à froid ( -20°C) en présence de sel ce qui permet d'obtenir une méduse d'ADN qui sera rincer par la suite avec de l'éthanol à 70°
- C) L'extraction de l'ARN peut se faire dans le but d'étudier certaines mutations de gènes qui auraient un rôle à jouer dans l'épissage comme pour l'achondroplasie
- D) Dans l'extraction de l'ADN, l'homogénéisation des cellules ou des tissus permet d'inhiber les RNAses endogènes, de dénaturer les acides nucléiques et de dégrader les protéines.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) L'achondroplasie est la plus fréquente des chondrodysplasies et touche environ 1 personne sur 1500
- B) Après avoir amplifié les fragments d'ADN d'un patient que l'on suspecte d'être atteint d'achondroplasie, on effectue directement une digestion enzymatique des amplicons obtenus par PCR
- C) Dans le cadre de l'achondroplasie, la PCR-RFLP permet de vérifier les résultats obtenus lors d'un séquençage de sanger
- D) Le dépistage se fait toujours en post-natal à l'échographie du 2<sup>em</sup> semestre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'achondroplasie est une anomalie de développement des os causée par un défaut du cartilage
- B) Il existe 3 types d'enzymes de restriction en fonction du fait qu'elles coupent à distance ou non la séquence nucléotidique qu'elles reconnaissent
- C) L'extraction de l'ADN peut se faire à partir du sang (notamment les globules blancs), des tissus ou encore de cellules amniotiques
- D) L'amplification en chaîne par polymérase est une technique performante avec une sensibilité très importante. Elle est permise grâce à la Taq polymérase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La technique de PCR-RFLP permet de rechercher une mutation non connue
- B) Pour confirmer un diagnostic d'achondroplasie il faut faire un diagnostic en génétique moléculaire par 3 techniques différentes : PCR-RFLP, PCR-Séquençage et NGS
- C) Hypolordose fait partie du tableau clinique d'une personne achondroplasie
- D) Pour réaliser une PCR il faut un mélange réactionnel avec l'ADN génomique du patient, les amorces, les dNTP et la Taq polymérase (liste exhaustive)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

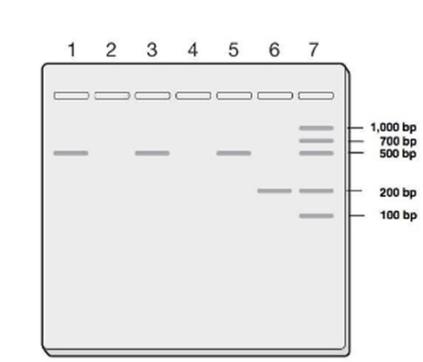
**QCM 16 :** Vous recherchez chez un nouveau-né une néo-mutation entraînant une délétion de 300 paires de bases au niveau de l'exon 6 du gène XYZ. Pour effectuer votre diagnostic vous réalisez un prélèvement de sang sur les parents, le nouveau-né et son grand frère. Les fragments d'ADN seront ensuite amplifiés par PCR afin de pouvoir réaliser certaines manipulations notamment une migration électrophorétique pour vérifier la taille de chacun. La taille du produit de PCR attendu chez un sujet sain est de 500 pb.

Le gel schématisé ci-dessous représente le résultat que vous avez obtenu.

Piste 1 : mère, piste 3 : père, piste 5 : grand frère, piste 6 : nouveau-né

Les pistes 2 et 4 sont des témoins négatifs.

La piste 7 est le marqueur de poids moléculaire.



Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'interprétation des résultats présentés ci-dessus ?

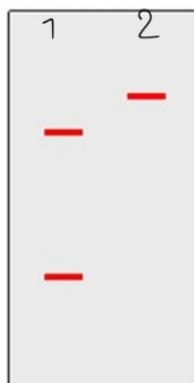
- A) La mère est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote
- B) Le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état hétérozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote
- D) Le frère n'est pas porteur de la mutation puisqu'il le fragment n'a pas migré dans sa piste
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 :** Vous recevez en consultation une femme dont la mère est décédée d'une maladie génétique grave dont le mode de transmission est autosomique récessive. Cette femme voudrait savoir si elle est atteinte de la même maladie que sa mère. Vous savez que lorsque cette mutation est présente à l'état hétérozygote dans l'ADN du patient, au niveau de l'exon 2 du gène WX, l'enzyme de restriction BamH1 coupe votre fragment en deux parties.

Pour effectuer votre diagnostic vous prélevez le sang de votre patiente pour extraire l'ADN que vous amplifierez par PCR. Une fois vos amplicons prêts vous effectuerez la digestion enzymatique avec BamH1 et vous étudierez les résultats en effectuant une migration électrophorétique.

Le schéma ci-dessous correspond à vos résultats.

La piste 1 est celle de votre patiente et la deuxième celle d'un sujet contrôle sain.



Quelles sont la(les) proposition(s) exactes à propos de vos résultats ?

- A) Cette femme n'est pas malade
- B) Vous pouvez dire à cette femme qu'elle est porteuse de la mutation à l'état homozygote et que comme sa mère, elle risque de mourir plutôt jeune
- C) On ne peut pas répondre à la question car il n'y a pas de marqueur de poids moléculaire
- D) Cette femme est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

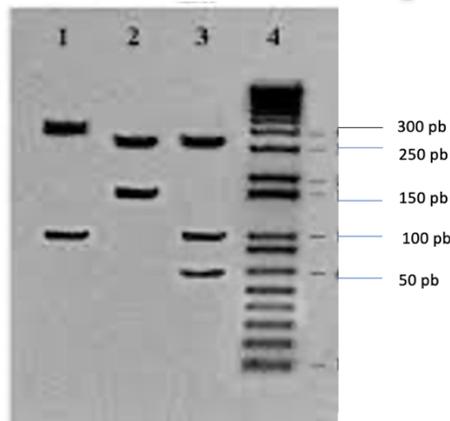
**QCM 18** : Vous avez réussi votre P1 (bravo les boss) et vous êtes devenu généticien (par ce que vos tuteurs vous ont fait kiffer pendant votre première année). Vous recevez en consultation un homme et une femme qui veulent avoir un enfant mais qui ont des facteurs de risques. En effet ils ont tous deux des membres de leur familles respectives décédés de la même maladie génétique autosomique récessive. Ils vous consultent donc pour connaître les risques que leur enfant soit atteint de cette maladie. Pour cela vous leur proposez de savoir s'ils sont porteurs du gène muté. Vous effectuez alors une extraction d'ADN puis une amplification PCR pour pouvoir faire une digestion enzymatique. Il y a deux mutations possibles pour cette maladie : C>G ou C>A

Lors de la digestion enzymatique vous utilisez 3 enzymes différentes :

- BamHI coupe pour un sujet sain
- HaeIII coupe pour un sujet porteur de la mutation C>G
- EcoRI coupe pour la mutation C>A

Le fragment avant digestion enzymatique est de 400 pb. Lorsque BamHI est utilisé on obtient 2 fragments de 300 et 100pb. Avec HaeIII on obtient un fragment de 250 pb et un de 150pb puis avec EcoRI on obtient 3 morceaux de 250, 100 et 50 pb.

Ci-dessous des résultats de migration électrophorétique avec dans la piste 1 un sujet control sain. Les pistes 2 et 3 sont respectivement celle de l'homme et de la femme qui sont venus en consultation.



Indiquez quelles sont la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La piste 1 correspond à la digestion par BamHI, la piste 2 par HaeIII et la piste 3 par EcoRI
- B) L'homme est porteur de la mutation C>G à l'état homozygote
- C) L'homme est porteur de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- D) La femme est porteuse de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19** : Vous suspectez la présence d'une maladie autosomique récessive chez un nouveau-né dont votre collègue sage-femme vous a parlé. La mutation impliquée dans cette maladie est la C. 345 G>A du gène SRT. Pour vérifier la présence de cette mutation vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un allèle sain encadrant la position 345 est : ( la position 345 est soulignée)

TATTCGATGTACTGGA

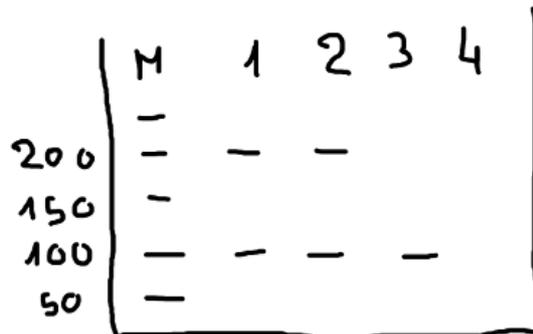
Pour déterminer le génotype des membres de la famille (père, mère et nouveau-né) vous utilisez l'enzyme de restriction Small dont le site de restriction est ATATA.

Avant digestion enzymatique, les fragments d'ADN amplifié sont de 200 pb. Lorsque la mutation est présente on obtient deux fragments de 100pb.

Le gel ci-dessous est obtenu après digestion enzymatique par Small des fragments obtenus à partir de prélèvements sanguins.

Les produits de digestions sont séparés sur le gel d'agarose par migration électrophorétique.

Les pistes sont M : marqueur de poids moléculaire, 1 : mère, 2 : père, 3 : nouveau-né, 4 : témoin négatif



Quelles sont la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- A) Les parents sont porteurs de la mutation à l'état homozygote
- B) Les parents sont porteurs de la mutation à l'état hétérozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>A à l'état homozygote
- D) Tous les membres de cette famille sont porteurs d'au moins un allèle muté
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20** : Vous suspectez la présence de la mutation c.675 A>C du gène XYZ au sein d'une famille. Ci-dessous la séquence nucléotidique qui encadre cette mutation sur un allèle sain avec la position 675 soulignée :

TATCGCTACCGATAAGTCGT

Vous réalisez une PCR sur un fragment d'ADN qui encadre la mutation pour pouvoir effectuer une digestion enzymatique par la suite. Vous disposez de 4 enzymes de restrictions différentes :

BamHI, site de restriction CCGAT

EcoRII, site de restriction CTA

SmalI, site de restriction CTACCGC

HpaI, site de restriction AAGTC

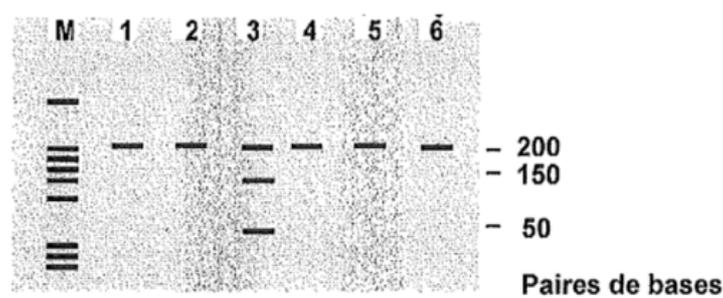
Quelle(s) enzyme(s) de restriction pouvez-vous utiliser pour détecter la présence de la mutation ?

- A) BamHI
- B) EcoRII et HpaI
- C) EcoRII et SmalI
- D) SmalI uniquement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21** : Votre collègue gynécologue suspecte à l'échographie du 2em trimestre une achondroplasie à la suite de la détection de fémurs plus courts que la norme. Elle oriente alors sa patiente vers vous pour un diagnostic génétique. Vous effectuez alors une amplification d'ADN au niveau du gène FGFR3 obtenu auparavant grâce à des cellules sanguines chez les parents et des cellules amniotiques pour le fœtus. Le fragment amplifié a une taille de 200 paires de base. Il y a deux mutations possibles pour cette maladie, soit c.1138 C>G qui entrainera la coupure du fragment par l'enzyme de restriction HpaII, soit c.1138 C>A qui entrainera la coupure du fragment par Bfml. Les résultats de la digestion enzymatique vous sont donnés ci-dessous avec le gel de migration électrophorétique.

Les pistes sont M : marqueur de poids moléculaire, 1 et 4 : mère, 2 et 5 : père, 3 et 6 : fœtus

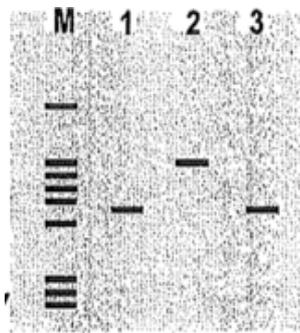
Les pistes 1 à 3 sont les résultats après digestion enzymatique par HpaII et les pistes 4 à 6 sont les résultats après digestion enzymatique par Bfml.



Quelles sont la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le fœtus n'est pas atteint d'achondroplasie
- B) Le fœtus est porteur de la mutation C>A mais la maladie ne s'exprimera pas
- C) Les parents sont porteur d'une des mutations à l'état hétérozygote
- D) Le fœtus est porteur de la mutation C>G à l'état hétérozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 22** : A propos du gel d'électrophorèse ci-dessous avec les pistes 1 et 2 pour deux patients différents et la piste 3 comme témoin négatif, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :



- A) Le poids moléculaire du fragment de la piste 1 est plus important que celui de la piste 2
- B) Non c'est l'inverse, le poids moléculaire du fragment de la piste 2 est plus important que celui de la piste 1
- C) Ce gel montre que les manipulations ont été parfaitement réalisées et aucune contamination n'a eu lieu
- D) On voit bien qu'une contamination entre échantillon a eu lieu
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23** : A propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :

- A) les signes cliniques de l'achondroplasie sont : petite taille, membres courts, hyperlordose, mains courtes, macrocéphalie, dysmorphie faciale, intelligence normale et complication neurologique
- B) C'est une maladie monogénique qui se transmet selon un mode autosomique dominant
- C) Dans le cas de l'achondroplasie c'est toujours la même anomalie qui est responsable (donc toujours au niveau du même codon)
- D) C'est une maladie rare qui touche environ 1 personne sur 1500
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : A propos des principes de biologie moléculaire, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) La deuxième étape de l'extraction d'Adn correspond à la lyse des globules blancs
- B) La technique PCR est permise grâce à la Taq polymérase car c'est une enzyme capable de résister à de hautes températures
- C) La PCR contient 3 étapes successives : dénaturation à 95°, hybridation des amorces à 55° et élongation à 72°
- D) Les cycles de la PCR sont réalisés dans un micro tube avec l'ADN du patient, les amorces, les désoxynucléotides, la solution tampon et la taq polymérase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : A propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La forme la plus grave est observée chez un enfant hétérozygote
- B) Le codon 380 code initialement pour une arginine qui va être remplacé par une glycine due à la mutation
- C) Le gène responsable de la maladie est le FGFR3 qui code pour un récepteur de croissance fibroblastique et s'exprime dans les chondrocytes (des cellules osseuses)
- D) La technique de PCR-RLFP que l'on utilise dans le cadre de cette maladie permet la recherche de mutation ciblée déjà connue
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

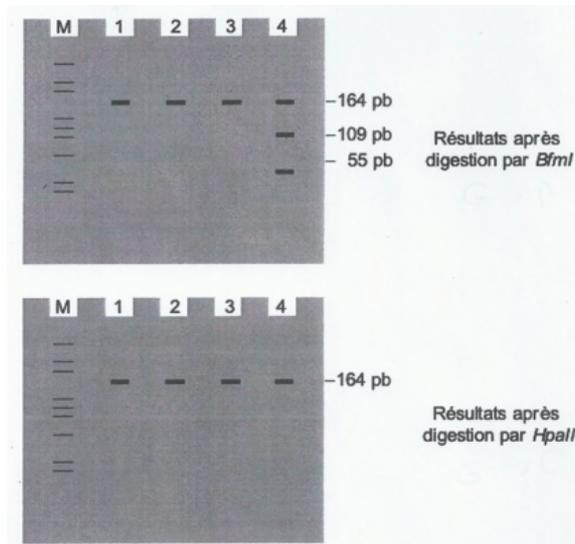
**QCM 26 : A propos du gel analytique par électrophorèse, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Son objectif est l'analyse des produits d'amplification de PCR ainsi que la séparation des fragments d'ADN en fonction de la taille
- B) On utilise pour cela uniquement du gel d'agarose
- C) Pour visualiser les fragments d'ADN après migration on effectue une coloration au bromure d'éthidium
- D) La vitesse de migration est toujours la même
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 27 : A propos des principes de biologie moléculaire et de leurs applications à la génétique médicale, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) On extrait de l'ADN le plus souvent à partir de sang total prélevé sur anticoagulant EDTA
- B) Il existe 5 étapes pour l'extraction d'ADN génomique
- C) Les techniques PCR étant très puissante la contamination est très importante, c'est pourquoi il y a la mise en place d'un circuit monodirectionnel pour obtenir les agréments. Il y aura alors 4 pièces sans retour en arrière possible : Extraction d'ADN, Pré-mix, Salle des machines PCR puis pièce post-PCR
- D) Il existe un grand nombre d'enzymes et 3 types d'enzymes de restrictions mais celles qui sont le plus utilisées sont les enzymes de types III
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 28** : Vous recevez en consultation un couple qui a été redirigé vers vous par leur gynécologue après appel échographique du 2em trimestre. Votre confrère a repéré des fémurs plus courts que la normal et soupçonne une achondroplasie chez le fœtus. Les parents sont de taille normale et le premier né du couple ne présente aucun symptôme. Vous décidez d'effectuer un PCR sur prélèvement d'ADN fœtal suivi d'une digestion enzymatique par Bfml et par Hpall. Si la digestion est faite par Bfml c'est la mutation G>A qui est présente. Si Hpall coupe le fragment il s'agit de la mutation G>C. Ci-dessous les résultats après migration électrophorétique. Les piste 1, 2 et 3 sont les pistes respectives de la mère, du père et de leur premier enfant. La piste 4 correspond à la piste du fœtus.



**A propos de l'analyse des gels ci-dessus, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

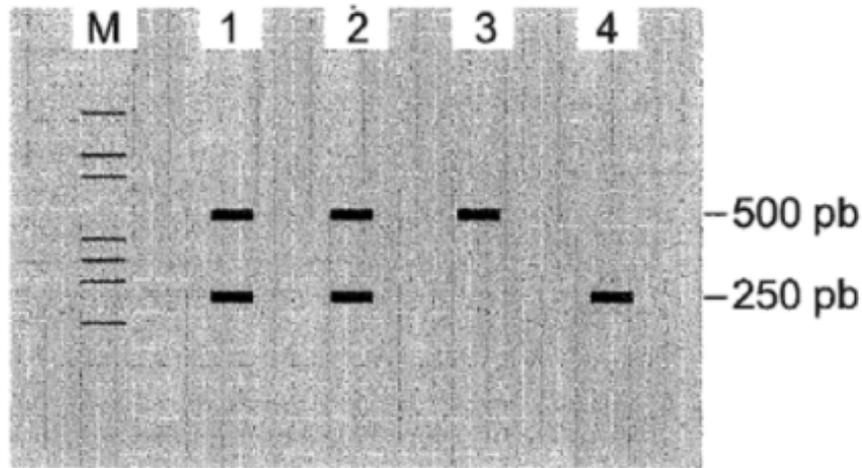
- A) Les parents sont porteurs de la mutation ce qui est bizarre puisqu'ils ne sont pas de petite taille
- B) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>A à l'état homozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>C à l'état hétérozygote
- D) Le nouveau-né n'est pas malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 29** : En tant que généticien vous recherchez, dans une famille dans la laquelle se transmet une maladie autosomique récessive, la présence de la mutation c.365 C>A dans le gène XYZ responsable. Pour effectuer votre diagnostic vous faites une PCR suivie d'une digestion enzymatique. Ci-dessous la séquence d'un sujet sain qui encadre la position 365 (la position 365 est soulignée) :

GTAATGCTCAGCCA

Pour déterminer les différents phénotypes des membres de la famille vous décidez d'utiliser l'enzyme de restriction HpaII dont le site de restriction est GATCA. Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de bases. La digestion du fragment par HpaII entraîne deux fragments de 250pb chacun. Ci-dessous le gel obtenu après digestion enzymatique par HpaII des amplicons obtenus pour chaque membre de la famille à partir d'un prélèvement sanguin.

Les produits de digestion sont séparés sur le gel d'agarose après migration électrophorétique. M : marqueur de poids moléculaire ; Piste 1 : mère ; Piste 2 : père ; Piste 3 : sœur aînée ; Piste 4 : garçon nouveau-né



**Concernant l'interprétation du gel ci-dessus, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :**

- A) Les parents sont tous deux porteurs de la mutation à l'état homozygote
- B) Le garçon nouveau-né est porteur de la mutation à l'état hétérozygote
- C) La sœur aînée est porteuse de la mutation à l'état homozygote et donc est malade
- D) Aucun membre de la famille n'exprime la maladie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 30 : A propos de l'achondroplasie, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le diagnostic est souvent évoqué sur un signe d'appel échographique
- B) Le diagnostic peut être effectué par PCR-RFLP à partir de d'ADN extrait dans les cellules amniotiques avec une vérification ultérieure par séquençage
- C) Les parents d'un enfant porteur d'une achondroplasie ont toujours une petite taille (environ 1m30) puisque, dans la plupart des cas, ils ont transmis le gène muté
- D) Au niveau des signes cliniques de l'achondroplasie on peut noter une macrocéphalie associée à un retard mental
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Principes de biologie moléculaire et application à la génétique médicale****QCM 1 : D**

- A) Faux : Attention, c'est une macrocéphalie et non une microcéphalie
- B) Faux : Et non il s'agit du gène FGFR3
- C) Faux : Non, il y a vérification par séquençage de type sanger
- D) Vrai : Dans les deux cas le codon 380 codant normalement pour une glycine codera alors pour une arginine
- E) Faux

**QCM 2 : C**

- A) Faux : Les parents ne peuvent pas être porteurs sains puisque la mutation est autosomique dominante. De plus les parents sont de taille normale (c'est un indicateur)
- B) Faux : Non, le fœtus est porteur de la mutation et l'exprime puisqu'elle est autosomique dominante !
- C) Vrai
- D) Faux : Ici, c'est l'enzyme Bfml qui est utilisée et qui coupe seulement lorsqu'une arginine a remplacé une guanine
- E) Faux

**QCM 3 : A**

- A) Vrai : Pour rappel les leucocytes sont des globules blancs
- B) Faux : C'est bien sous anti-coagulant mais pas d'héparine qui inhibe certaines étapes de biologie moléculaire
- C) Faux : On commence par la dénaturation à 95°C puis l'hybridation des amorces à 55°C et on finit par l'élongation à 72°C
- D) Faux : Il faut faire attention aux parenthèses !!! C'est du pôle négatif vers le pôle positif !
- E) Faux

**QCM 4 : D**

- A) Faux : C'est une solution hypotonique
- B) Faux : La phase aqueuse correspond à la phase supérieure et la phase phénolique correspond à la phase inférieure
- C) Faux : Ce sont des RNAses endogène
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : BCD**

- A) Faux : La séquence nucléotidique n'est pas forcément connue.
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : c'est pendant l'échographie du 2em trimestre
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : CD**

- A) Faux : ce sont des endonucléases bactériennes
- B) Faux : au contraire il en existe un très grand nombre ( + de 500 )
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 8 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il y a toujours une piste avec le témoin négatif
- E) Faux

**QCM 9 : BCD**

- A) Faux : c'est environ 100ng ( attention aux unités )
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : la première étape correspond à la dénaturation de l'ADN double brin et se fait à 95°C
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 11 : E**

- A) Faux : il a un risque sur deux car il s'agit d'une maladie autosomique dominante
- B) Faux : l'intelligence est normale
- C) Faux : les fémurs courts à l'écho du 2<sup>e</sup> trimestre évoquent la maladie mais d'autres méthodes vont être utilisées par la suite pour poser un diagnostic.
- D) Faux : deux mutations sont possibles sur le même codon (le 380)
- E) Vrai

**QCM 12 : B**

- A) Faux : prélèvement de sang, lyse et élimination des globules blancs, récupération des leucocytes par centrifugation, extraction au phénol-chloroforme, précipitation à l'éthanol, remise en suspension, conservation
- B) Vrai
- C) Faux : l'achondroplasie ne provient pas d'un problème d'épissage !!!
- D) Faux : c'est pour l'extraction de l'ARN
- E) Faux

**QCM 13 : E**

- A) Faux : elle touche environ 1 personne sur 15000
- B) Faux : Il y a avant une étape de vérification des amplicons sur gel
- C) Faux : c'est l'inverse, on fait d'abord le PCR-RFLP puis on vérifie par séquençage de Sanger
- D) Faux : il peut se faire en prénatal avec suspicion à l'échographie du 2<sup>e</sup>m trimestre
- E) Vrai

**QCM 14 : ABCD**

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

**QCM 15 : E**

- A) Faux : elle permet la recherche de mutations connues
- B) Faux : on n'utilise pas le NGS dans ce cas là
- C) Faux : c'est l'hyperlordose
- D) Faux : il manque la solution tampon pour le fonctionnement de la Taq
- E) Vrai

**QCM 16 : C**

- A) Faux : la mère n'est pas porteuse de la mutation
- B) Faux : le nouveau-né est bien porteur de la mutation mais à l'état homozygote
- C) Vrai
- D) Faux : le fragment d'ADN a bien migré au niveau de la piste correspondant au grand frère qui n'est pas porteur de la mutation
- E) Faux

**QCM 17 : AD**

- A) Vrai : elle est porteuse de la mutation à l'état hétérozygote et il s'agit d'une maladie autosomique dominante donc elle n'est pas malade
- B) Faux : elle est porteuse à l'état homozygote (et puis on ne dit pas à une patiente comme ça qu'elle va mourir jeune comme sa mère c'est pas tip top ...)
- C) Faux : il n'y a en effet pas de marqueur de poids moléculaire mais on peut tout à fait répondre à la question
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 18 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai : Ici il y a bien deux fragments, un de 250pb et un de 150pb ce qui correspond bien aux résultats attendus après une digestion enzymatique par HaeIII. On peut affirmer que cet homme est porteur de la mutation à l'état homozygote par ce que on ne voit que ces deux fragments au niveau de sa piste. S'il était porteur de la mutation à l'état hétérozygote il y aurait aussi un fragment à 300pb et un autre à 100 pb, ce qui correspondrait à l'allèle non muté pour ce gène or ici ce n'est pas le cas donc les deux allèles sont porteur de la même mutation
- C) Faux
- D) Faux : elle est porteuse de la mutation C>A à l'état homozygote (même raisonnement que pour la réponse B)
- E) Faux

**QCM 19 : BCD**

- A) Faux : on peut voir que sur les pistes qui correspondent aux parents il y a un fragment de 200pb (qui correspond à l'allèle sain) et un fragment de 100pb (correspondant à l'allèle muté) donc les parents sont bien hétérozygotes pour la mutation
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : les parents ont un allèle muté chacun et le nouveau-né a ces deux allèles mutés
- E) Faux

**QCM 20 : C**

- A) Faux : l'enzyme ne coupe pas lorsque la mutation est présente mais lorsque l'allèle est sain
- B) Faux : HpaI ne permet pas de repérer la mutation
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

**QCM 21 : E**

- A) Faux : il est atteint
- B) Faux : il est bien porteur de la mutation C>A mais il exprimera la maladie puis qu'elle est autosomique dominante
- C) Faux : les parents ne sont porteurs d'aucune mutation pour ce gène (on se souvient que dans 90% des cas il s'agit de néomutations)
- D) Faux : il est porteur de la mutation C>A à l'état hétérozygote
- E) Vrai

**QCM 22 : BD**

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux : la piste 3 correspond au témoin négatif et il ne devrait rien n'y avoir sur cette piste, ici peut voir qu'il y a eu une contamination
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 23 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : elle touche environ une personne sur 15000
- E) Faux

**QCM 24 : BCD**

- A) Faux : c'est la lyse des globules rouges
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 25 : D**

- A) Faux : c'est chez un enfant homozygote
- B) Faux : il code initialement pour une glycine qui sera remplacé par une arginine dans le cadre de la maladie
- C) Faux : il s'exprime dans les cellules cartilagineuses
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 26 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : il peut aussi il y avoir du gel d'acrylamide
- C) Vrai
- D) Faux : elle dépend de la masse moléculaire des fragments ( donc de nombre de paire de bases ) et de la concentration du gel en agarose ou en acrylamide
- E) Faux

**QCM 27 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : les enzymes les plus utilisées sont celles de types II
- E) Faux

**QCM 28 : E**

- A) Faux : ils ne sont pas porteurs de la mutation
- B) Faux : le nouveau-né est porteur de la mutation G>A à l'état hétérozygote
- C) Faux
- D) Faux : il est porteur de la mutation qui est autosomique dominante donc il est bien malade
- E) Vrai

**QCM 29 : E**

- A) Faux : les parents sont porteurs à l'état hétérozygote, on peut voir un trait au niveau de 500pb ce qui correspond à l'allèle sain et un deuxième trait au niveau de 250pb ce qui correspond à l'allèle muté
- B) Faux : ce nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote
- C) Faux : la sœur aînée n'est pas porteuse de la mutation
- D) Faux : il s'agit d'une maladie autosomique récessive et le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote donc il exprime bien la maladie
- E) Vrai

**QCM 30 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : il s'agit d'une néomutation dans 90% des cas donc ils ne transmettent pas la maladie dans ces cas-là.
- D) Faux : il y a bien une macrocéphalie mais sans retard mental
- E) Faux

## 7. Séquençage/clonage moléculaire /cartes de restriction

2022 – 2023 (Pr.Paquis/Bannwarth)

**QCM 1 : A propos du séquençage d'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage Sanger repose sur les di-désoxynucléotides
- B) Il est composé de trois étapes, la dernière étant l'élongation réalisée à 60°C grâce à la Taq polymérase
- C) Lorsque la Taq Polymérase rencontre un désoxynucléotide l'élongation s'arrête
- D) La méthode automatisée utilise des di-désoxynucléotides fluorescents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

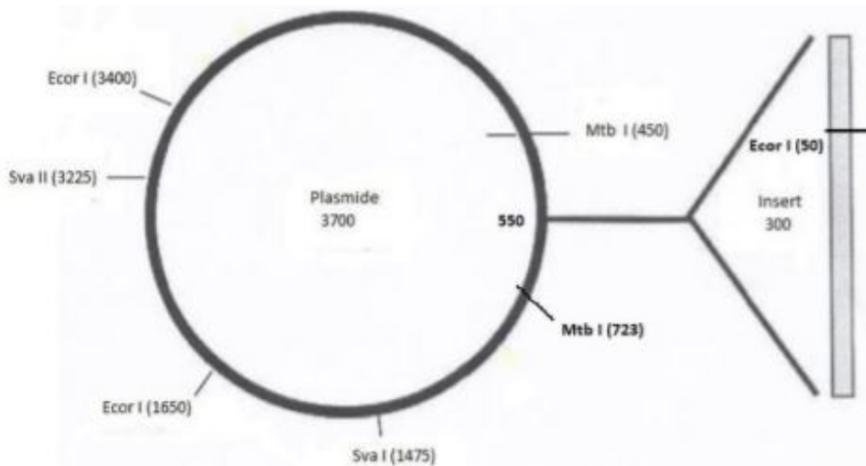
**QCM 2 : A propos du syndrome de Wolfram, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une maladie à transmission autosomique récessive: les individus atteints ont forcément les 2 allèles mutés
- B) Le gène WFS1 est constitué de 8 exons et l'ATG (codon permettant le début de la traduction de l'ARNm) se trouve dans le premier exon
- C) On recherche la mutation dans le gène WFS1 et on réalise 8 PCR, une pour chaque exon
- D) L'épissage est un mécanisme qui permet de retirer les introns, pour obtenir un ARNm mature
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos du clonage moléculaire, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

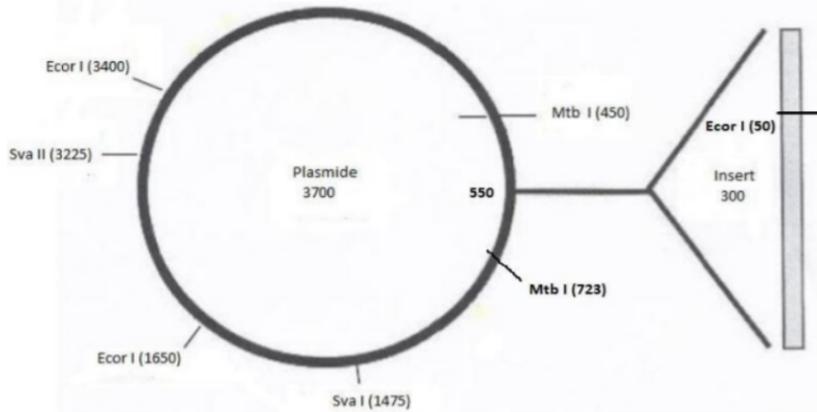
- A) L'ADN recombinant est composé du vecteur et de l'insert (fragment d'ADN)
- B) Les vecteurs sont des ADN double brin capables de répllication autonome indépendante de l'ADN de la cellule hôte
- C) Ils contiennent un gène de résistance, qui permet de sélectionner les bactéries qui ont bien intégré le plasmide
- D) Pour préparer le vecteur et l'insert on utilise des enzymes de restriction : des exonucléases qui ont la capacité de couper l'ADN double brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : On réalise une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux n'en contenant pas. Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**



- A) Après digestion enzymatique par Mtb I d'un plasmide avec insert, on obtient ces fragments : 273 pb + 3427 pb
- B) Après digestion enzymatique par Sva II d'un plasmide sans insert, on obtient ces fragments : 475 pb + 3225 pb
- C) Après digestion enzymatique par Ecor I d'un plasmide sans insert, on obtient ces fragments : 1950 pb + 1750 pb
- D) Après digestion enzymatique par Ecor I d'un plasmide avec insert, on obtient ces fragments : 2250 pb + 1750 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 :** On réalise une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux n'en contenant pas, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :



- A) Après digestion enzymatique par Mtb I d'un plasmide avec insert, on obtient 2 fragments : 273 pb + 3727 pb  
 B) Après digestion enzymatique par Sva I d'un plasmide avec insert, on obtient 2 fragments : 3700 pb + 300 pb  
 C) Après digestion enzymatique par Ecor I d'un plasmide sans insert, on obtient 2 fragments : 1750 pb + 1950 pb  
 D) Après digestion enzymatique par Ecor I d'un plasmide avec insert, on obtient 4 fragments : 250 pb + 1100 pb + 1750 pb + 900 pb  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 :** A propos du séquençage, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour séquencer on utilise un ARN polymérase  
 B) Les polymérases sont des enzymes qui synthétisent un brin complémentaire d'ADN toujours à partir d'une amorce  
 C) Le séquençage Sanger date de 1997  
 D) Dans le cas du syndrome de Wolfram le séquençage sert à rechercher des mutations dans un gène donné.  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 :** A propos du séquençage, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans la méthode automatisée la couleur des DDNTPs indique la position du nucléotide  
 B) La migration électrophorétique permet de connaître le nom du nucléotide  
 C) La migration électrophorétique permet de connaître la taille du fragment d'ADN  
 D) La méthode automatisée utilise 4 tubes différents, un par couleur  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 :** A propos du clonage moléculaire, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le vecteur est un ADN double brin circulaire inconnu que l'on veut séquencer  
 B) Une bactérie ayant ingéré un vecteur sans insert est sensible aux antibiotiques  
 C) Une bactérie ayant ingéré un vecteur avec insert est sensible aux antibiotiques  
 D) Le vecteur contient un polylinker : un site qui permet la réplication autonome de son ADN  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 :** A propos du syndrome de Wolfram, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour le syndrome de Wolfram on fait une PCR-RFLP car il s'agit d'une mutation ciblée  
 B) Les individus atteints peuvent avoir un seul allèle muté  
 C) Le syndrome de Wolfram présente toujours la même mutation au même endroit  
 D) Le gène WFS1 est constitué de 8 exons le codon START se trouve dans le deuxième exon du gène  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 :** A propos du séquençage et de l'expression des gènes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le séquençage sert à amplifier les fragments d'ADN  
 B) L'épissage de l'ARN consiste à retirer les exons non codants  
 C) Les ARN messagers sont exportés du noyau vers le cytoplasme où ils sont traduits en protéines  
 D) L'ARN messager mature présente des régions codantes (exons), séparées par des régions non codantes (introns)  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos de l'étude des ARN messagers, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les effets des variants d'épissage ne peuvent se voir que sur les ARN messagers avant épissage
- B) Non, ils se voient que après épissage sur l'ARNm mature
- C) Pour les étudier ces ARNm, il faut les convertir en ADN complémentaires
- D) On utilise donc une ADN polymérase, qui va synthétiser un ADN simple brin complémentaire à l'ARN messager
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de la déphosphorylation, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

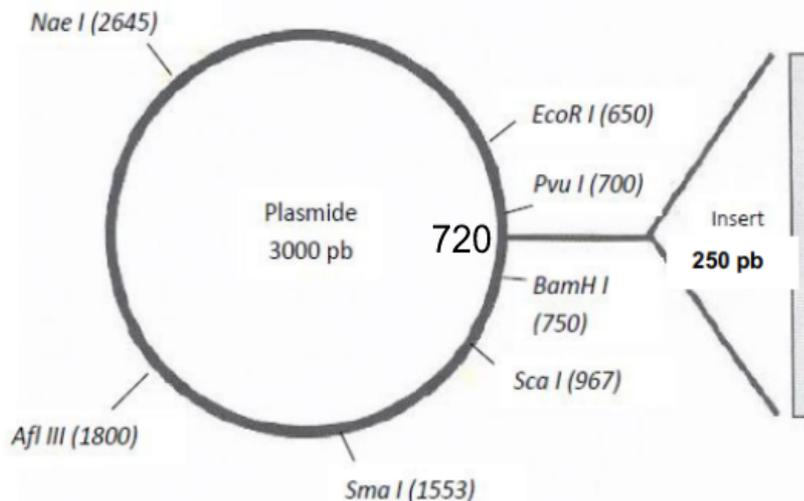
- A) C'est une méthode utile en cas d'extrémités cohésives
- B) C'est une étape supplémentaire après la ligation
- C) Elle est toujours nécessaire, pour tous les types d'extrémités
- D) On utilise une enzyme appelée phosphatase, qui rajoute un Phosphate en 5'
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos des stratégies de clonage, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elles sont utiles dans le cas où le vecteur et l'insert n'ont pas d'extrémités compatibles
- B) On peut utiliser une Nucléase S1 – qui a une activité 5'-3' exonucléasique
- C) Elle clive les extrémités simple brin 5' sortantes et permet de se retrouver avec des bouts francs
- D) Grâce à celle-ci on a pas besoin de passer par la déphosphorylation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos de la transformation bactérienne, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Par transformation bactérienne on entend la croissance d'une bactérie
- B) Mais non, on entend l'introduction d'un ADN recombinant dans une bactérie hôte
- C) On utilise généralement des bactéries issues de la souche Escherichia Coli.
- D) Parce que leur paroi est naturellement perméable, donc on a pas besoin de la pré-traiter
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : On réalise une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux n'en contenant pas, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Après digestion enzymatique simultanée par Ecor I et Pvu I d'un plasmide avec insert, on obtient 4 fragments : 50 pb + 20 pb + 250 pb + 2930 pb
- B) Après digestion enzymatique simultanée par Ecor I et Pvu I d'un plasmide avec insert, on obtient 3 fragments : 50 pb + 20 pb + 2530 pb
- C) Après digestion enzymatique simultanée par Ecor I et Pvu I d'un plasmide avec insert, on obtient 2 fragments : 50 pb + 2950 pb
- D) Après digestion enzymatique simultanée par Ecor I et Pvu I d'un plasmide avec insert, on obtient 3 fragments : 50 pb + 270 pb + 2680 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : A propos des séquenceurs automatiques du séquençage de l'ADN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans les séquenceurs automatiques on retrouve des petits capillaires.
- B) Chaque capillaire correspond à un gel d'agarose et donc à une migration électrophorétique
- C) La machine trempe chacune de ses extrémités dans un tampon avec deux électrodes : d'un côté une cathode et de l'autre l'anode de façon à ce que la migration puisse faire de l'anode vers la cathode
- D) Par le poids sur l'électrophorèse on détermine le nom du DDNTP incorporé
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : A propos de la vérification de l'insert, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour amplifier notre ADN recombinant, on va faire un séquençage Sanger avec ses trois étapes
- B) Ces trois étapes sont dans l'ordre : hybridation, dénaturation et élongation
- C) Après le clonage, il nous permet de lire correctement la séquence Wild Type et la séquence avec le variant d'épissage
- D) Non, on lit que la séquence avec variant d'épissage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : A propos de la préparation du vecteur et de l'insert, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour préparer l'insert, on va utiliser les enzymes de restriction, des exonucléases qui vont couper l'ADN double brin
- B) On utilise la T4 DNA ligase pour former l'ADN recombinant à partir de l'insert et du vecteur.
- C) Elle permet la ligation, en formant des liaisons phosphodiester entre un 3'OH est un 5'Phosphate.
- D) L'hybridation des extrémités cohésives par complémentarité des bases est un phénomène spontané, tout comme la ligation.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Les sites de restriction reconnus par les enzymes de restriction EcoRI, SacI, XhoI et BamHI ne sont pas présents dans l'insert. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.**

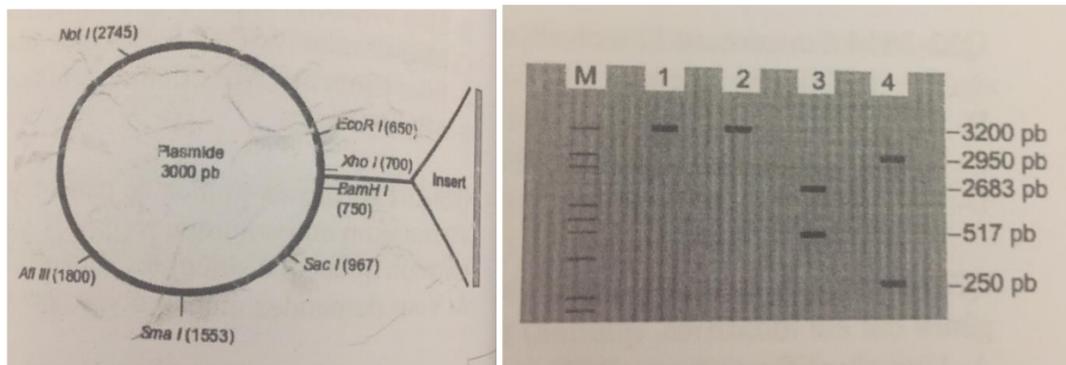
**M : marqueur de poids moléculaire**

**Piste 1 : ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction SmaI**

**Piste 2 : ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction SacI**

**Piste 3 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction EcoRI et SacI**

**Piste 4 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction XhoI et BamHI**



**Suite à l'interprétation du gel, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) concernant l'ADN recombinant analysé :**

- A) Plasmide sans insert
- B) Plasmide avec insert de 250 pb
- C) Plasmide avec insert de 517 pb
- D) Plasmide avec insert de 50 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : A propos de l'étude des ARN messagers, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les effets des variants d'épissage ne peuvent se voir que sur les ARN messagers (ARNm) après épissage
- B) On va alors faire une PCR et utiliser la Taq polymérase pour amplifier les séquences d'ARNm
- C) On utilise la Transcriptase Inverse (TI), qui va synthétiser un ADN simple brin complémentaire à l'ARN messager
- D) Pour que la TI marche, on ajoute une amorce d'oligo-DT complémentaire de la queue poly-A des ARN messagers
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21 : Concernant les enzymes utilisés en biologie moléculaire, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elles sont très nombreuses et utilisées pour différentes techniques en biologie moléculaire
- B) Les enzymes de restriction reconnaissent des séquences spécifiques
- C) Les enzymes de restriction permettent de couper l'ADN double brin
- D) Souvent leurs séquences d'ADN préférées sont palindromiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 22 : A propos du séquençage d'ADN, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s)(relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Le séquençage Sanger repose sur les di-désoxynucléotides
- B) Il est composé de trois étapes, la dernière étant l'élongation réalisée à 60°C grâce à la Taq polymérase
- C) Lorsque la Taq Polymérase ajoute un désoxynucléotide l'élongation s'arrête
- D) La méthode automatisée utilise des di-désoxynucléotides fluorescents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23 : A propos du séquençage, indiquer la (les) proposition(s) exacte(s)(relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Dans la méthode automatisée la couleur des DDNTPs indique la position du nucléotide
- B) La migration électrophorétique permet de connaître le nom du nucléotide
- C) Ce sont les fragments d'ADN les plus courts qui migrent le plus loin
- D) La méthode automatisée utilise 4 tubes différents, un par couleur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : A propos des vecteurs de clonage, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth):**

- A) Un vecteur de clonage est un ADN simple brin circulaire
- B) Après transformation bactérienne, les bactéries contenant le vecteur de clonage deviennent sensibles à un antibiotique
- C) Un vecteur de clonage possède plusieurs sites de reconnaissance pour des enzymes de restriction
- D) La séquence des nucléotides d'un vecteur de clonage est bien connue
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : A propos des outils utilisés en biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les enzymes de restriction permettent de couper un double brin d'ADN
- B) Les ADN ligases permettent de synthétiser un brin d'ADN complémentaire à partir d'une amorce
- C) Les endonucléases permettent de couper l'ADN aux extrémités
- D) La Taq Polymérase permet de synthétiser un brin d'ADN à partir d'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Séquençage/ clonage moléculaire/ cartes de restriction****QCM 1 : ABD**

- A) Vrai  
B) Vrai  
C) Faux : DNTP : élongation continue / DDNTP : élongation s'arrête  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai  
B) Faux : 2e exon  
C) Faux : 7 PCR, on laisse de côté l'exon 1 car ATG se trouve dans 2e exon  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 3 : ABC**

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

**QCM 4 : C**

- A) Faux : L'énoncé demande bien « plasmide **avec insert** » donc les fragments obtenus sont :  $(723-450+300=)573$  pb et  $(3700-723+450=)3427$  pb  
B) Faux : Sva II ne coupe qu'à un seul endroit de la carte de restriction donc il y a un seul fragment obtenu : 3700 pb (=plasmide). Ce n'est pas parce que la somme de ces fragments est égale à la taille de votre plasmide que votre raisonnement est juste. Il faut bien visualiser la coupure. Si on coupe un cercle à 1 seul endroit, le seul « fragment » obtenu est le cercle lui-même  
C) Vrai : Les fragments obtenus sont :  $(3400-1650=)1750$  pb et  $(3700-3400+1650=)1950$  pb  
D) Faux : L'énoncé était d'office faux puisqu'étant donné qu'Ecov I coupe à 3 endroits, vous obtiendrez forcément 3 fragments (pas besoin donc de faire tous ces calculs) □ Les fragments obtenus sont :  $[(300-50)+(1650-550)=]1350$  pb ;  $(3400-1650=)1750$  pb et  $(3700-3400+550+50=)900$  pb  
E) Faux

**QCM 5 : C**

- A) Faux : 1er fragment :  $(723-450+300=) 573$  pb  
2ème fragment :  $(3700-723+450=) 3427$  pb  
B) Faux : L'insert est inclus dans le même fragment étant donné que Sva I coupe à un seul endroit dans le plasmide. Un seul fragment est obtenu →  $(3700+300=) 4000$  pb  
C) Vrai : 1er fragment :  $(3400-1650=) 1750$  pb  
2ème fragment :  $(3700-3400+1650=) 1950$  pb  
D) Faux : L'enzyme coupe à 3 endroits donc on obtient forcément 3 fragments et non 4. Si on détaille les calculs :  
1er fragment :  $[(300-50)+(1650-550)=] 1350$  pb  
2ème fragment :  $(3400-1650=) 1750$  pb  
3ème fragment :  $[(3700-3400)+550+50=] 900$  pb  
E) Faux

**QCM 6 : BD**

- A) Faux : ADN polymérase ++  
B) Vrai : oui oui faut une amorce !  
C) Faux : 1977  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 7 : C**

- A) Faux : le nom
- B) Faux : la position
- C) Vrai
- D) Faux : 1 seul tube
- E) Faux

**QCM 8 : E**

- A) Faux : c'est bien double brin circulaire, mais il est connu et on s'en sert pour séquencer notre insert
- B) Faux : c'est le vecteur même qui possède un gène qui rend la bactérie résistante aux antibio
- C) Faux : idem
- D) Faux : ça c'est l'origine de réplication
- E) Vrai

**QCM 9 : D**

- A) Faux : recherche mutation dans un gène – voir schéma prof ++
- B) Faux : autosomique récessive
- C) Faux
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : C**

- A) Faux : La PCR
- B) Faux : les introns
- C) Vrai
- D) Faux : ARNm mature n'a plus d'introns !
- E) Faux

**QCM 11 : BCD**

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

**QCM 12 : E**

- A) Faux : franches
- B) Faux : avant
- C) Faux : nécessaire que pour les bouts francs
- D) Faux : on enlève le Phosphate++
- E) Vrai

**QCM 13 : ABC**

- A) Vrai : easy peasy
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : si vous avez bien suivi, les bouts francs en ont bien besoin ;)
- E) Faux

**QCM 14 : BC**

- A) Faux : item wtf
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il faut la rendre perméable avant la transformation bactérienne
- E) Faux

**QCM 15 :**

- A) Faux : Impossible puisqu'on n'obtient que 2 fragments
- B) Faux : Idem
- C) Faux
- D) Faux : Idem
- E) Vrai : On obtient 2 fragments :  
1er fragment :  $(700-650=)$  50 pb  
2ème fragment :  $(3000-700+250+650=)$ 3200 pb

**QCM 16 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : de la cathode vers l'anode *oups...*
- D) Faux : la position ++++++
- E) Faux

**QCM 17 : C**

- A) Faux : pour séquencer, pas amplifier ++
- B) Faux : dénaturation, hybridation, et élongation++
- C) Vrai
- D) Faux : mais non, les deux bien sûr, doutez pas de vous !
- E) Faux

**QCM 18 : BC**

- A) Faux : endonucléases, car elles coupent au milieu
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : la ligation non++ elle a besoin d'une enzyme justement
- E) Faux

**QCM 19 : E**

- A) Faux
- B) Faux
- C) Faux
- D) Faux
- E) Vrai : Plasmide avec insert de 200 pb. EcorI coupe à un seul endroit et donne un fragment de 3200 pb ce qui correspond à : [taille du plasmide]+[taille de l'insert]

**QCM 20 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : La Taq polymérase ne travaille que sur de l'ADN ++++
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 21 : ABCD**

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

**QCM 22 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : DNTP : élongation continue / DDNTP : élongation s'arrête
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 23 : C**

- A) Faux : le nom
- B) Faux : la position
- C) Vrai
- D) Faux : 1 seul tube
- E) Faux

**QCM 24 : CD**

- A) Faux : double brin
- B) Faux : résistance à l'antibiotique +
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 25 : A**

- A) Vrai
- B) Faux
- C) Faux : au milieu
- D) Faux : à partir d'ADN
- E) Faux

## 8. NGS

2022 – 2023 (Pr./Dr./Mr. NOM)

**QCM 1 : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les fragments d'ADN doivent avoir une taille entre 100 et 300pb
- B) Lors de la préparation des échantillons, on doit placer les adaptateurs P1 en 5' et A en 3'
- C) Les barres codes servant à identifier chaque patient sont installés avant de mélanger les échantillons des différents patients
- D) Les étapes pour récupérer les fragments d'intérêts sont dans l'ordre : Ajout des billes magnétiques, utilisation d'un aimant pour la récupération des fragments puis dégradation des sondes de captures
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Pour l'analyse informatiques des données, les étapes sont dans l'ordre :**

- A) Détermination des bases, alignement sur la séquence de référence, analyse (profondeur et couverture), contrôle de la qualité, annotation des variants puis interprétation
- B) Détermination des bases, contrôle de la qualité, analyse (profondeur et couverture), alignement sur la séquence de référence, annotation des variants puis interprétation
- C) Détermination des bases, contrôle de la qualité, alignement sur la séquence de référence, analyse (profondeur et couverture), annotation des variants puis interprétation
- D) Détermination des bases, contrôle de qualité, analyse (profondeur et couverture), alignement sur la séquence de référence, annotation des variants puis interprétation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : Lors de la préparation des échantillons indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il y a coupure de l'ADN double brin grâce à des endonucléases pour obtenir des fragments de 200-400 pb
- B) Pour l'ajout des adaptateurs, l'ADN ligase permet de rendre les fragments à bouts francs
- C) Les adaptateurs P1 et A sont spécifiques pour chaque patient
- D) Pour récupérer les fragments d'intérêt il y utilisation de billes recouvertes de streptavidine
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos de la méthode Thermofisher indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) Le support solide est une lame de verre
- B) Le microréacteur est composé : d'une sphère porteuse d'un primer, d'un fragment d'ADN à purifier et du milieu réactionnel de la PCR
- C) Pour la synthèse des brins complémentaires, il y a utilisation de ddNTP pour étudier par la suite les variations de pH
- D) Comme pour la méthode illumina, il y a utilisation de billes recouvertes de streptavidine pour la récupération des sphères recouvertes d'ADN amplifié
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos du séquençage haut débit, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il peut être utilisé dans le diagnostic de maladie multigénique ( donc avec plusieurs gènes en causes ) comme la maladie de Charcot Marie Tooth
- B) L'étape de préparation des échantillons est une étape commune aux deux plateformes, illumina et thermofisher
- C) L'intérêt de cette méthode est de pouvoir réaliser un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparées et amplifiées
- D) Lors de la préparation des échantillons, les BC se positionnent entre les adaptateurs A et le fragment d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos des 2 plateformes pour la réalisation du NGS, , indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La méthode illumina utilise la détection de fluorescence alors que thermofisher utilise les variation de températures pour le séquençage de l'ADN
- B) Avec la méthode illumina il y a l'utilisation d'un microréacteur composé d'une sphère porteuse d'un primer, d'un fragment d'ADN et du milieu réactionnel de la PCR
- C) A la fin de l'amplification avec la méthode illumina, il y a clivage des brins reverse et conservation des brins sens
- D) Dans les deux cas il y a une étape d'analyse informatique des résultats qui comprends plusieurs étapes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de la préparation des échantillons dans le NGS indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le but est de capturer seulement les régions d'intérêt pour ne pas séquencer tout le génome par exemple
- B) Les sondes de captures sont des ADN simples brins, biotinyllées et complémentaire de la région à capturer
- C) La dégradation des sondes de captures est permise grâce à des DNAses
- D) L'utilisation d'un aimant permet de récupérer les régions d'intérêt et les fragments non capturés vont être éliminés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos du NGS indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le NGS peut être utilisé lors d'un dépistage prénatal non invasif
- B) Lors de l'analyse informatique des résultats du NGS, l'étape d'analyse se fait après l'étape d'annotation des variants
- C) Avec la méthode thermo Fisher les variations de pH sont détectées par la libération d'un ion H<sup>+</sup> lors de la formation de la liaison phosphodiester entre les nucléotides
- D) Avec la méthode illumina, le PCR « bridge » se fait sur une lame de verre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos du NGS, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) C'est en 2001 que 95% du génome humain a été séquencé grâce à la méthode de séquençage haut débit (NGS)
- B) Pour ordre de grandeur, le génome humain correspond à 3 milliards de paires de base
- C) Pour les deux plateformes on parle de séquençage massif avec des brins d'ADN séquencés et lus en même temps
- D) L'étape d'interprétation des résultats est très importante puisqu'on interprète selon le contexte biologique en tenant compte des signes cliniques du patient mais aussi de son histoire familiale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Avec la technique thermo Fisher il y a séquençage individuel des sphères par le système ion torrent
- B) En 1993 a eu lieu l'invention de la méthode manuelle de Sanger
- C) Le génome humain a une taille d'environ 3 milliards de paires de bases avec environ 30000 gènes pourtant les régions codantes correspondent à seulement 1 à 2% du génome
- D) Les étapes dans l'ordre du dépistage prénatal non invasif sont : Extraction de l'ADN fœtal circulant, préparation des échantillons, séquençage, amplification clonale, analyse informatique spécifique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos de la technologie illumina, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le support utilisé est une lame de verre aussi appelé flow cell
- B) Sur cette lame de verre sont fixés deux types d'oligonucléotides, les uns sont spécifiques des adaptateurs ajoutés en 5' et les autres sont spécifiques des adaptateurs ajoutés en 3'
- C) La première étape est l'hybridation des fragments d'ADN préparés avec les différents oligonucléotides
- D) La synthèse des brins complémentaires se fait de 5' en 3'
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de l'étape de purification pour la préparation des fragments d'ADN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La première étape est l'ajout de billes magnétiques recouvertes de streptavidine qui vont se fixer aux sondes de captures
- B) On utilise un aimant pour récupérer les billes magnétiques
- C) Une fois les billes magnétiques sur les parois on effectue un lavage pour éliminer les fragments non capturés par les sondes
- D) La dégradation des sondes de capture est la dernière étape et consiste à dégrader l'ARN grâce à des RNAses
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos du NGS, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) WGS signifie whole genome sequencing ce qui correspond au séquençage d'un génome entier
- B) L'étape 3 de l'analyse informatique des résultats du NGS est l'analyse
- C) Lors de la préparation des échantillons des adaptateurs sont mis en 5' et 3' respectivement A et P1
- D) Le projet de séquençage du génome humain a débuté en 1988
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos du séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Avec la technologie Thermo Fisher on parle de PCR en émulsion qui suit les mêmes étapes de la PCR classique : dénaturation, hybridation puis élongations
- B) Lors de la préparation des échantillons on ajoute des adaptateurs en 3' et 5' qui permettent d'amplifier les fragments d'ADN avec un seul couple de primer
- C) Pour l'ajout des adaptateurs et des barre-codes des enzymes sont impliquées : l'ADN ligase pour rendre les fragments à bords francs et l'ADN polymérase pour l'ajout des adaptateurs
- D) Avec la technologie Thermo Fisher on séquence individuellement chaque sphère par le système ion torrent qui se base sur les variations de pH lors de la libération H<sup>+</sup> si il y a formation d'une liaison phosphodiester entre les nucléotides
- E) Les proposition A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : A propos du cours sur le séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le DPNI permet de quantifier les régions chromosomiques et peut être utilisé dans la recherche de trisomie 13, 21 ou 18
- B) Lors de l'analyse informatique des résultats du NGS, l'interprétation est une étape très importante qui dépend du contexte clinique donc des signes cliniques et de l'histoire familiale du patient
- C) Le projet de séquençage du génome humain a débuté en 1989 et s'est achevé en 2003
- D) Le génome humain compte environ 3 milliards de paires de bases, environ 30000 gènes et seulement 1 à 2% de régions codantes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : Concernant la technique de séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il s'agit d'une technique très puissante capable de séquencer la totalité du génome humain et qui existe depuis 1977
- B) Au niveau de l'analyse informatique des résultats du NGS, on note les variations génomiques après l'étape d'analyse
- C) Dans le cadre d'une maladie comme Charcot Marie Tooth, le NGS peut être utilisé dans le diagnostic
- D) Pour la méthode Illumina on utilise les variations de pH pour déterminer les séquences d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : Quelle(s) est(sont) la ou les proposition(s) exacte(s) à propos du séquençage haut débit ?**

- A) Il existe deux plateformes : illumina qui utilise comme support une lame de verre ou flow cell et Thermo Fisher qui utilise une sphère métallique
- B) Lors de la préparation des échantillons on fragmente l'ADN génomique et on ajoute des adaptateurs et des barre codes ensuite on récupère les fragments d'intérêts grâce à des sondes de captures
- C) Le séquençage haut débit peut être utilisé dans le cadre d'un dépistage prénatal non invasif, il permet alors d'éviter certaines ponctions de liquide amniotique (par exemple s'il n'y a pas de suspicion de trisomie avec le NGS on ne fera pas de ponction de liquide amniotique )
- D) Avec l'utilisation de la technologie Illumina à la fin des cycles d'amplification il y a clivage des brins reverses et élimination de ces brins par la suite
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : NGS****QCM 1 : BCD**

- A) Faux : Ce sont des fragments de 200-400 pb
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : C**

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

**QCM 3 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : c'est l'ADN polymérase qui rend les fragments à bouts francs
- C) Faux : ils sont communs pour tous les patients, ce sont les BC qui sont spécifiques
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : BD**

- A) Faux : c'est une sphère métallique
- B) Vrai
- C) Faux : ce ne sont pas des ddNTP puisque ce n'est pas la fluorescence qui est étudié mais bien les variations de pH
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : ABCD**

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

**QCM 6 : CD**

- A) Faux : on utilise les variations de pH avec la méthode thermofisher
- B) Faux : c'est pour thermofisher
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : ce sont des ARN simple brin
- C) Faux : des RNAses
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 8 : ACD**

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

**QCM 9 : BD**

- A) Faux : en 2001 95% du génome a été séquencé grâce à des séquenceurs capillaires (projet qui a duré entre 1989 et 2003)  
B) Vrai  
C) Faux : pour la méthode thermo Fisher on parle de séquençage individuel  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 10 : AC**

- A) Vrai  
B) Faux : en 1993 apparaissent les séquenceurs automatiques de Sanger  
C) Vrai  
D) Faux : Les étapes dans l'ordre du dépistage prénatal non invasif sont : Extraction de l'ADN foetal circulant, préparation des échantillons, amplification clonale, séquençage analyse informatique spécifique  
E) Faux

**QCM 11 : ABCD**

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

**QCM 12 : ABCD**

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

**QCM 13 : A**

- A) Vrai  
B) Faux : c'est l'alignement, l'analyse est la 4em étape  
C) Faux : P1 en 5' et A en 3'  
D) Faux : en 1989  
E) Faux

**QCM 14 : ABD**

- A) Vrai  
B) Vrai  
C) Faux : l'ADN ligase permet l'ajout des adaptateurs et l'ADN polymérase rend les fragments à bords francs  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 15 : ABCD**

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

**QCM 16 : BC**

- A) Faux : c'est le séquençage manuel de Sanger qui est inventé en 1977, le NGS est arrivé en 2007  
B) Vrai  
C) Vrai  
D) Faux : on analyse les variations de pH pour la technologie Thermo Fisher  
E) Faux

**QCM 17 : ABCD**

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

## 9. PCR en temps réel

2022 – 2023 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) La mesure de la fluorescence se fait à la fin des n cycles de PCR
- B) Elle est utilisée pour quantifier de l'ADN ou de l'ARN
- C) La sonde TaqMan est composée d'un quencher en 3' et d'un fluorophore en 5'
- D) Les sondes Taqman remplacent l'agent intercalant (SYBR Green)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'agent intercalant utilisé est le bromure d'éthidium
- B) L'intensité de la fluorescence mesurée par l'automate est proportionnelle à la quantité de produit PCR synthétisé
- C) La PCR en temps réel fonctionne sur l'ARN à partir duquel on commence directement nos cycles de dénaturation-hybridation-élongation
- D) La PCR en temps réel permet la recherche d'une mutation ciblée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle permet d'amplifier un fragment en un très grand nombre de copies
- B) Elle passe par un cycle de trois étapes : dénaturation-hybridation-élongation
- C) Le SYBR Green commence à fluorescer à la fin de l'élongation ce qui fait que la mesure va se faire à ce moment
- D) La courbe qui traduit l'évolution de la fluorescence en fonction du nombre de cycles PCR est exponentielle sur les 40 cycles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos de la PCR quantitative, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Si la quantité de départ d'ADN génomique est plus élevée, il faudra plus de cycles pour obtenir une quantité d'ADN suffisante pour que la fluorescence soit détectable
- B) Pour quantifier l'ADN génomique de départ, on se place à la fin de la phase exponentielle
- C) La première phase de plateau indique que le système est saturé
- D) La PCR quantitative est utilisée dans les maladies infectieuses pour déterminer les charges virales et pour quantifier le nombre de copies de virus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) C'est une étude quantitative du génome
- B) Elle permet une étude de l'ARN
- C) Pour 100 fois plus d'ADN de départ, on met 3,3 cycles de moins pour atteindre la saturation
- D) SYBR Green est un agent intercalant qui se lie à l'ADN double brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos de la PCR-RFLP, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle permet d'amplifier un fragment d'ADN en un très grand nombre de copies
- B) Elle permet de quantifier les charges virales dans le cadre des maladies infectieuses
- C) Elle permet de quantifier le nombre de copies de virus
- D) Elle utilise le bromure d'éthidium comme agent intercalant
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos de la PCR quantitative, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) La spécificité de la PCR quantitative réside principalement dans ses étapes différentes de celles de la PCR classique
- B) Le diagnostic de l'achondroplasie se fait par PCR quantitative
- C) La PCR quantitative est utilisée pour la recherche d'une mutation ciblée
- D) La mesure de la fluorescence se fait au bout de 35-40 cycles PCR
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos de la PCR quantitative, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) On peut utiliser le bromure d'éthidium comme agent intercalant
- B) En utilisant le SYBR Green, on retrouve dans le milieu réactionnel : la TAQ polymérase, les DNTPs et 2 primers
- C) La PCR quantitative permet d'amplifier un fragment d'ADN en plusieurs copies
- D) Le SYBR Green n'est fluorescent qu'à partir de l'élongation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : PCR en temps réel****QCM 1 : BD**

- A) Faux : A la fin de chaque élongation donc chaque cycle +++
- B) Vrai
- C) Faux : C'est le contraire
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : B**

- A) Faux : SYBR Green
- B) Vrai
- C) Faux : On passe d'abord par une étape de reverse transcription
- D) Faux : Attention à ne pas confondre avec la PCR classique
- E) Faux : Go voir ma fiche ! Promis, elle est mim's et + sympa que la ronéo

**QCM 3 : AB**

- A) Vrai : comme la PCR classique
- B) Vrai : comme la PCR classique
- C) Faux : Dès l'hybridation ! Mais la mesure se fait bien à la fin de l'élongation de chaque cycle ;)
- D) Faux : Elle passe par trois phases : plateau-exponentielle-plateau ++
- E) Faux

**QCM 4 : D**

- A) Faux : moins de cycles
- B) Faux : au début
- C) Faux : la 2ème
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : 10
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : PCR en temps réel
- C) Faux : PCR en temps réel
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : E**

- A) Faux : Mêmes étapes de dénaturation-hybridation-élongation. Sa spécificité réside dans l'étape à laquelle on va faire la mesure
- B) Faux : PCR-RFLP suivie d'un séquençage
- C) Faux : C'est la PCR-RFLP
- D) Faux : A la fin de chaque cycle PCR au contraire de la PCR classique
- E) Vrai : Attention à ne pas confondre les 2 techniques qui n'ont pas du tout les mêmes indications

**QCM 8 : BC**

- A) Faux : Le bromure d'éthidium est utilisé dans la PCR classique
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : dès l'hybridation
- E) Faux

## 10. DPNI

2022 – 2023 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos de ces techniques de génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le DPNI (Diagnostic Pré-natal Non Invasif) consiste en un prélèvement sanguin puis une NGS
- B) Concernant le DPNI, la NGS va permettre de séquencer l'ADN maternel circulant dans le plasma foetal
- C) L'analyse bio-informatique au terme du DPNI est une analyse qualitative qui permet la recherche de variants de mutations
- D) Si le DPNI démontre que le chromosome 21 est surreprésenté, on peut confirmer aux parents que leur enfant est atteint de trisomie 21
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos du DPNI, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le DPNI consiste, dans un premier temps, en un prélèvement sanguin maternel
- B) Puis, l'ADN maternel va être analysé par NGS
- C) L'analyse bio-informatique des résultats de la NGS consiste en une recherche de variants
- D) Cette technique nécessite beaucoup de séquences de lecture
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos du DPNI, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On fait une ponction amniotique suivie d'un caryotype
- B) Il permet d'éviter un certain nombre de fausses couches
- C) Après le prélèvement maternel sanguin, on fragmente l'ADN foetal
- D) Le DPN précède le DPNI
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos du DPNI, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Il s'agit d'une technique de diagnostic non invasive
- B) Le prélèvement sanguin maternel se fait sur les tubes Streck
- C) A partir du plasma maternel, l'ADN va être extrait et directement séquencé par NGS
- D) L'analyse bio-informatique est quantitative
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : DPNI****QCM 1 : E**

- A) Faux : DPNI (**Dépistage NI**)  
B) Faux : 0 intérêt : on séquence l'ADN **foetal** circulant dans le plasma **maternel**  
C) Faux : Attention ! Le but de la NGS dans ce contexte est la recherche de la **surreprésentation** chromosomique et non la recherche de mutations. C'est une analyse **quantitative**  
D) Faux : Le DPNI est un dépistage et non un diagnostic. Il faudra d'abord réaliser une ponction amniotique suivie d'un caryotype avant d'annoncer quoi que ce soit aux parents  
E) Vrai

**QCM 2 : A**

- A) Vrai  
B) Faux : foetal  
C) Faux : Dans ce contexte, c'est une analyse quantitative. Donc on compte le nombre de séquences (reads)  
D) Faux  
E) Faux

**QCM 3 : B**

- A) Faux : ça c'est le DPN  
B) Vrai  
C) Faux  
D) Faux  
E) Faux

**QCM 4 : BCD**

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

## 11. Clonage d'expression

2022 – 2023 (Pr. Bannwarth)

**QCM 1 : A propos du clonage d'expression, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La transfection consiste à faire entrer de l'ADN recombinant dans les cellules procaryotes
- B) Le but du clonage d'expression est de surexprimer notre protéine d'intérêt dans une lignée cellulaire que l'on va pouvoir étudier
- C) On peut transfecter l'ADN recombinant grâce au DEAE Dextran
- D) Si l'on souhaite ajouter un TAG (étiquette) à la protéine en C-TERM, il faudra retirer le codon stop de la protéine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Clonage d'expression****QCM 1 : BCD**

- A) Faux : C'est la **transformation**
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

## 12. Caryotype

2022 – 2023 (Pr./Dr./Mr. NOM)

**QCM 1 : A propos des techniques d'obtention d'un caryotype en postnatal indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La première étape est un prélèvement de sang sur un tube sans anticoagulant
- B) Il y a une étape de choc hypotonique indispensable pour un étalement correct des chromosomes
- C) Lors de l'étape de coloration il y a 2 possibilités : une coloration directe ou une coloration avec étape de dénaturation préalable
- D) Lors d'une coloration directe, les chromosomes apparaissent en noirs ce qui permet de les compter et les classer selon leur taille
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos des chromosomes d'un caryotype humain normal indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il y a 46 chromosomes : 22 paires d'autosomes et une paire de gonosome
- B) Il existe 2 types de chromosomes : métacentrique et acrocentrique
- C) La numérotation et le rangement des chromosomes est par taille croissante
- D) La position du centromère est définie par l'indice centromérique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la génétique chromosomique, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) La cytogénétique se définit comme étant l'étude des gènes et de leurs anomalies
- B) L'établissement d'un caryotype permet la classification et l'observation des chromosomes au cours de la télophase
- C) Un chromosome possède deux bras séparés par le centromère : le bras court noté q au-dessus du centromère et le bras long noté p en dessous
- D) Les télomères sont définis comme étant les extrémités des chromosomes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos des techniques constitutionnelles en prénatal pour l'établissement du caryotype, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) On prélève du liquide amniotique (15-20 ml) à partir de 15-17 SA car il contient des cellules fœtales
- B) Une étape de centrifugation est nécessaire pour éliminer le liquide surnageant (le culot cellulaire sera remis en suspension dans le milieu de culture)
- C) Les cellules vont être mises directement dans des chambres de cultures et après environ 72h elles vont commencer à se diviser
- D) Aucune coloration ne sera nécessaire par la suite
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos des techniques conventionnelles du caryotype constitutionnel postnatal, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Pour l'étape d'arrêt de la culture il y a ajout d'un agent bloquant qui vient se fixer sur le fuseau mitotique
- B) Le choc hypotonique est permis grâce à l'ajout de KCl et de MgCl<sub>2</sub> et permet de faire gonfler la cellule et le noyau pour permettre aux chromosomes de s'étaler correctement sur la lame
- C) L'étalement des chromosomes sur la lame se fait à une température de 41°C avec un degré d'hygrométrie de 50%
- D) Lors de la coloration des chromosomes avec une étape de dénaturation préalable on obtient un banding soit une succession de bandes sombres et de bandes claires
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Une translocation chromosomique est équilibrée ou non et forcément de novo
- B) Il existe plusieurs types d'anomalies chromosomiques, par exemple elles peuvent être déséquilibrées c'est-à-dire avoir des conséquences variables alors qu'il n'y a ni perte ni gain de matériel génétique
- C) Une polyploïdie correspond à un nombre anormal de chromosomes avec des surnuméraires, par exemple il existe souvent des tétraploïdies
- D) Une délétion est causée par une cassure au niveau d'un des bras chromosomiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos des anomalies chromosomiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il existe deux types d'anomalies chromosomiques, les anomalies équilibrées et déséquilibrées
- B) On note del une délétion
- C) Il existe deux formes de translocations, elles peuvent réciproques ou robertosienne
- D) Dans une translocation réciproque il y a forcément un gain ou une perte de matériel chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos de la réalisation d'un caryotype, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

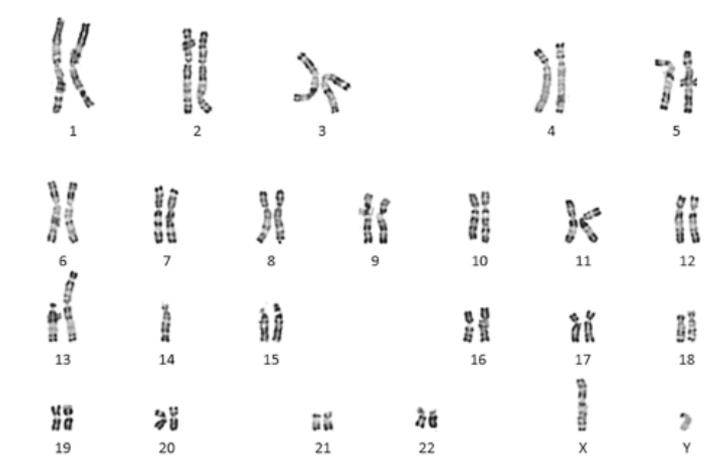
- A) Le banding correspond à une succession de bandes longitudinales constantes qui sont caractéristiques de chaque paire chromosomique
- B) Avec la techniques des bandes G/R on peut dire que les bandes R correspondent au négatif des bandes G
- C) Origine de la coloration des bandes vient de la richesse de la région en AT et CG
- D) Le nombre de bandes visibles n'est jamais variable
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos du diagnostic en prénatal, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il correspond à l'ensemble des examens mis en œuvre pour dépister de façon précoce des maladies ou malformations du fœtus
- B) Si le diagnostic est confirmé, il y a possibilité d'interruption médicale de grosses après l'avis du gynécologue
- C) Plusieurs types de prélèvements fœtaux sont possibles : biopsie des trophoblastes, amniocentèse et prélèvement de sang fœtal, ce sont des prélèvements non invasifs avec comme risque principal une fausse couche
- D) Les indications pour un caryotype prénatal peuvent se faire dans le cadre d'un risque prévisible avant le début de la grossesse ou pour un risque au cours de la grossesse
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos des différents types d'anomalies chromosomiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les mutations constitutionnelles sont présentes à la naissance
- B) Dans le cadre d'anomalies en mosaïques, il y a 2 populations cellulaires de même caryotype
- C) Une mutation acquise est transmise par un parent
- D) Pour une mutation homogène, toutes les cellules présentent l'anomalie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos du caryotype ci-dessous indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

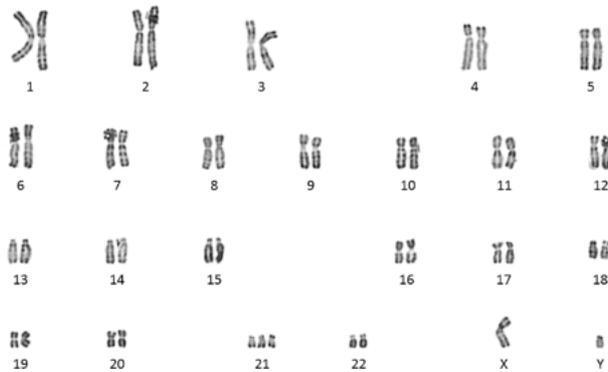
- A) Il s'agit du caryotype d'une femme
- B) Nous pouvons voir sur le caryotype une translocation robertsonienne entre les chromosomes 13 et 14
- C) Ici il s'agit d'une translocation équilibrée qui ne peut donc pas devenir déséquilibré si cette personne a un enfant
- D) La formule chromosomique de ce patient est 46, XY,rob(13 ;14 )(q10 ; q10)
- E) Les proposition A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos de la réalisation d'un caryotype en postnatal, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'étalement sur la lame permet d'obtenir des métaphases avec des chromosomes bien séparés et non réfringents. Cette étape se fait dans une enceinte thermostable à 41°C
- B) Le prélèvement sanguin se fait sur un tube contenant un anticoagulant qui est l'EDTA
- C) Le choc hypotonique est la 3<sup>em</sup> étape et permet de faire gonfler le noyau de la cellule
- D) La 7<sup>em</sup> étape est celle de la coloration. Il y a deux possibilités, une coloration directe ou une coloration indirecte avec une étape préalable de dénaturation pour obtenir un banding
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos des techniques conventionnels de réalisation d'un caryotype, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il est possible de réaliser des caryotypes en pré et post natal
- B) La 8<sup>em</sup> étape pour obtenir un caryotype en postnatal est l'étape d'étalement sur la lame
- C) Dans le cadre d'obtention d'un caryotype en prénatal il y a une étape d'arrêt de de la culture grâce à un agent bloquant qui se fixe sur le fuseau mitotique
- D) Lors de la réalisation d'un caryotype en prénatal on utilise de la colchicine pour arrêter la culture des cellules
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : Vous suspectez une certaine maladie chez un nouveau-né. Pour réaliser votre diagnostic vous décidez d'effectuer un caryotype. Ci-dessous le caryotype du patient.****A propos de ce caryotype, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le nouveau-né est un petit garçon
- B) En observant ce caryotype vous vous rendez compte qu'il y a une anomalie de structure des chromosomes
- C) Ce nouveau-né est atteint de trisomie 21
- D) Les chromosomes sont rangés selon leur taille et leur forme
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Caryotype****QCM 1 : BCD**

- A) Faux : le tube contient un anticoagulant : l'héparine de lithium
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : il y en a 3 : métacentrique submétacentrique et acrocentrique
- C) Faux : il se fait par taille décroissante
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 3 : D**

- A) Faux : c'est l'étude des chromosomes et de leurs anomalies
- B) Faux : ce sont des chromosomes au cours de la métaphase ou prométaphase
- C) Faux : le bars cours est noté p alors que le long est noté q
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : c'est après 24/48h que les cellules commencent à se diviser et proliférer
- D) Faux : Il y aura bien une étape de coloration au Giemsa
- E) Faux

**QCM 5 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : c'est à 21°C
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : D**

- A) Faux : elle peut être hérité
- B) Faux : rien ne va dans l'item, le fait que les conséquences soient variables ne définit pas une anomalie chromosomique déséquilibré et en plus il y a perte ou gain de matériel génétique
- C) Faux : les tétraploïdies sont rares
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il n'y a ni perte ni gain de matériel chromosomique
- E) Faux

**QCM 8 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : le nombre de bandes est variable selon la condensation de la chromatine
- E) Faux

**QCM 9 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : c'est après l'avis d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDP)
- C) Faux : ce sont des prélèvements invasifs (attention aux négations)
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : il y a deux populations cellulaires de caryotype différent
- C) Faux : elle apparait au cours de la vie
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 11 : B**

- A) Faux : il s'agit d'un homme
- B) Vrai
- C) Faux : une translocation équilibrée peut se déséquilibrer lors de la transmission à la descendance
- D) Faux : un des chromosomes 14 a transloqué sur un des chromosome 13 on peut alors compter sur le caryotype 45 chromosomes donc la formule chromosomique est 45,XY,rob(13 ;14)(q10 ;q10)
- E) Faux

**QCM 12 : D**

- A) Faux : la température doit être de 21°C
- B) Faux : on utilise de l'héparinate de lithium
- C) Faux : il s'agit de la 4<sup>em</sup> étape
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 13 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : la 8<sup>em</sup> étape est celle d'observation
- C) Faux : c'est pour obtenir un caryotype en postnatal
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 14 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : on peut voir qu'il y a 3 chromosomes 21 il s'agit donc d'une anomalie de nombre et non de structure
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

## 13. Cytogénétique

2022 – 2023 (Pr./Dr./Mr. NOM)

**QCM 1 : A propos de ces techniques de génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le caryotype est un exemple de cytogénétique moléculaire
- B) Lors de la FISH, la dénaturation se fait à 37°C
- C) L'ACPA est une méthode d'analyse ciblée qui permet de mettre en évidence des remaniements quantitatifs
- D) Au cours de la FISH, on marque l'ADN du témoin avec de la cyanine 3 et celui du patient avec de la cyanine 5
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de ces techniques de génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La FISH métaphasique permet d'observer les translocations chromosomiques
- B) L'ACPA nécessite au préalable une culture ou une préparation chromosomique
- C) L'ACPA permet de détecter les translocations équilibrées
- D) L'ACPA permet de détecter les pertes ou gains de matériel chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la technique de l'ACPA, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La première étape consiste à hybrider les ADN du patient et du témoin mélangés
- B) Une des limites de l'ACPA est qu'elle ne détecte pas les faibles mosaïques
- C) C'est une technique qui donne des résultats très rapidement
- D) Les sondes centromériques marquent le centromère d'un chromosome en particulier
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos de cette technique de cytogénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le principe de l'ACPA repose sur la dénaturation et renaturation de l'ADN
- B) Au cours de l'ACPA, la dénaturation se fait à une température comprise entre 70 et 85°C
- C) Au cours de l'ACPA, l'hybridation se fait à 37°C
- D) Pour l'ACPA, à l'aide d'un microscope à épifluorescence, on pourra observer les signaux de la sonde à la région souhaitée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos de la cytogénétique, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Les sondes télomériques sont des sondes peinture chromosomique
- B) Les sondes peinture chromosomique sont utilisés préférentiellement en interphase
- C) Les sondes peinture chromosomiques permettent de visualiser les translocations chromosomiques
- D) La FISH est une technique globale et peu résolutive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Cytogénétique****QCM 1 : E**

- A) Faux : Cytogénétique **classique**. Oui oui, il y a une différence de résolution !  
B) Faux : Physiquement impossible. La dénaturation se fait entre 70 et 85°C. C'est l'hybridation qui se fait à 37°C  
C) Faux : C'est une "**méthode d'analyse globale**" et c'est tombé l'année dernière ! La professeure ne joue pas avec les mots mais veut vous faire comprendre les différences entre ces techniques qu'on n'utilise pas pour les mêmes indications. La génétique ce n'est pas de l'apprentissage bête les gars +++  
D) Faux : Oui...mais pour l'ACPA pas la FISH  
E) Vrai

**QCM 2 : AD**

- A) Vrai  
B) Faux  
C) Faux : C'est une des limites de l'ACPA. Pas de détection car pas de variation du nombre de copies  
D) Vrai  
E) Faux

**QCM 3 : B**

- A) Faux : il faut d'abord les marquer par des fluorochromes différents. Si on les hybride directement, on saura plus lequel appartient à qui ;)  
B) Vrai  
C) Faux  
D) Faux : Oui mais l'énoncé nous parle de l'ACPA. Les sondes centromériques sont utilisées pour la FISH. Attention à ne pas confondre les différentes techniques entre elles !  
E) Faux

**QCM 4 : E**

- A) Faux  
B) Faux  
C) Faux  
D) Faux  
E) Vrai : Toutes ces propositions concernent la FISH

**QCM 5 : C**

- A) Faux : Ce sont des sondes locus spécifiques  
B) Faux : En métaphase  
C) Vrai  
D) Faux : Pour rappel, le caryotype est une technique globale, peu résolutive. La FISH est une technique ciblée et résolutive. L'ACPA est une technique globale et plus précise  
E) Faux

## 14. Ethique en génétique

2022 – 2023 (Pr. Paquis/Bannwarth)

**QCM 1 : A propos de l'éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'éthique est une science morale
- B) C'est une discipline philosophique pratique (règles) et normative (action)
- C) Elle interroge sur les applications potentielles de la génétique médicale à 3 niveaux principalement
- D) La génétique médicale présente une technologie avec peu d'évolutions
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : A propos de la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La limite entre diagnostic et recherche est une frontière très franche
- B) La génétique est une médecine individuelle parce qu'elle concerne le patient uniquement
- C) Non, elle peut prendre une dimension familiale, avec des retentissements éthiques importants
- D) Dans le cadre du diagnostic prénatal, des questions se posent sur le risque de dérive vers l'eugénisme
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La prescription des tests génétiques va devenir un réel outil diagnostic
- B) Les médecins doivent avoir une utilisation mesurée et réfléchie de ces tests
- C) Une exception peut être faite pour les tests génétiques pour la connaissance des propres origines
- D) Il faut savoir mettre en œuvre la réglementation en vigueur car il peut y avoir des conséquences sur le plan légal pour le praticien
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos des lois de bioéthique de 1994, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elles répondent à l'objectif de garantir le respect du corps humain dans le cadre des pratiques médicales
- B) Elles encadrent le don et l'utilisation des éléments et produits du corps humain
- C) Elles interdisent le clonage humain
- D) Elles encadrent l'assistance médicale à la procréation et le diagnostic prénatal pour éviter les dérives eugéniques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos des lois de bioéthique de 2004, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) En 2004 est effectuée la première révision
- B) Non, c'est la deuxième révision car la technologie est allée très vite, la première révision date de 1997
- C) Elles encadrent le don et l'utilisation des éléments et produits du corps humain
- D) Elles permettent un accès à la famille à des informations génétiques d'une personne hors d'état d'exprimer sa volonté
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos des lois de bioéthique de 2011, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) En 2011 est effectuée la troisième révision
- B) Elles interdisent le clonage humain
- C) La recherche sur l'embryon et les cellules embryonnaires est consentie et encouragée pour soigner des maladies neurodégénératives
- D) Elles permettent un accès à la famille à des informations génétiques d'une personne hors d'état d'exprimer sa volonté
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) on va parler de « examens des caractéristiques génétiques »
- B) Deux lois très importantes encadrent la prescription et réalisation des tests génétiques
- C) Elle datent du 6 août 2004 et du 7 juillet 2011, les deux relatives à la bioéthique
- D) De ces deux lois découlent un arrêté du 27 mai 2013 et un décret du 20 juin 2013
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'arrêt du 27 mai 2013 définit la mise en œuvre de l'information de la parentèle
- B) Le décret du 20 juin 2013 définit les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen génétique
- C) La révision de 2019 permet un accès à la famille à des informations génétiques d'une personne hors d'état d'exprimer sa volonté sauf si elle est décédée
- D) Non, cela vaut aussi pour une personne décédée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'examen génétique ne peut être réalisé qu'à des fins médicales ou judiciaires
- B) La recherche scientifique ne peut pas se servir de la pratique des tests génétiques
- C) Les tests avec une finalité médicale doivent se faire toujours avec l'accord de la personne concernée ou se des représentants
- D) Le patient peut refuser de connaître le résultat mais est tenu d'informer les membres de sa famille dans les cas d'anomalies graves susceptibles de préventions ou de soins
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Lorsqu'on parle d'examen génétique des caractéristiques d'une personne à des fins médicales on parle de maladies génétiques constitutionnelles
- B) qui peuvent avoir des retentissements sur la famille, car c'est une maladie transmissible
- C) Avec une seule dénomination on inclut différents types d'examens : de cytogénétique, biologie moléculaire...
- D) et différents types de techniques utilisées : étude ciblée d'une mutation ou balayage d'un ou plusieurs gènes ou du génome...
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les différentes techniques contribuent à rendre la limite entre cadre diagnostic et recherche clinique floue
- B) Mais aussi le fait qu'elle sont souvent poursuivies dans un cadre de recherche
- C) Les tests peuvent être réalisés chez un sujet symptomatique, asymptomatique, dans le cadre du conseil génétique et dans un diagnostic pré-symptomatique
- D) Pour faciliter la pratique, les conséquences pour la descendance ne sont pas prises en compte
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) L'obligation de consentement préalable est définie dans le code pénal
- B) Non, dans le code civil
- C) Le consentement doit être libre, éclairé, exprès et révocable à tout moment
- D) Il peut être simplement oral
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le consentement doit contenir la nature de l'examen et l'indication
- B) Il est surtout spécifique d'une maladie unique
- C) Dans tous les cas, l'échantillon d'ADN ne peut pas être conservé
- D) L'information sur le résultat est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : A propos de l'information à la parentèle, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le prescripteur doit informer directement la famille dans tous les cas
- B) C'est en priorité au patient d'informer ses proches
- C) L'information doit être délivrée uniquement en cas de bénéfices directs pour la famille
- D) L'information à la parentèle est encadrée juridiquement depuis Juillet 2011
- E) Elle est discutée dans tous les cas en consultation avant réalisation des tests

**QCM 15 : A propos de l'éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les tests génétiques peuvent être utiles pour un dépistage et prédiction de maladies à fort déterminisme génétique et peu influencées par l'environnement
- B) La chorée d'Huntington est un exemple de maladie autosomique dominante à pénétrance complète
- C) Beaucoup de questions éthiques se posent devant un diagnostic pré-symptomatique en raison de l'incertitude de l'apparition des symptômes et du souci de préserver l'autonomie et la liberté des patients
- D) Il est primordial de laisser un temps de réflexion au patient entre la demande et la réalisation du test génétique avec un accompagnement psychologique
- E) Un test pré-symptomatique doit absolument comporter un bénéfice médical en termes de surveillance ou de traitement

**QCM 16 : A propos des lois de bioéthique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le contexte législatif en génétique en France naît en 1994
- B) Les premières lois de bioéthique datent de 2004
- C) La première révision date de 2008, elle interdit le clonage humain entre autre
- D) La 2<sup>e</sup> révision de 2011 met notamment en place les modalités du don des organes et de l'assistance médicale à la procréation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : A propos de la réalisation des tests génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le patient bénéficie d'un droit à l'information et au conseil génétique
- B) Une fois le test effectué, le laboratoire peut envoyer le résultat directement au patient
- C) L'utilité clinique pour le sujet ou sa famille est le critère majeur de prescription
- D) En France, les laboratoires réalisant ces tests sont soumis à des autorisations délivrées par l'ANSM
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : A propos des examens génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu par Pr. Bannwarth) :**

- A) Une fois avoir donné son consentement et avoir réalisé un examen génétique, le patient est tenu de connaître le diagnostic de celui-ci
- B) Le recours à un accompagnement psychologique doit être envisagé dans tous les cas
- C) Le médecin est tenu de mettre au courant le patient du diagnostic de tout « incidental finding »
- D) Selon le code pénal, le consentement doit être libre, éclairé, exprès et révocable à tout moment
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : A propos de l'information à la parentèle en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle doit être abordée lors de la consultation avant la réalisation de test génétique
- B) On transmet l'information seulement si les proches sont susceptibles de bénéficier d'un traitement ou d'une prévention efficace
- C) Le médecin prescripteur peut dans ce cas transmettre directement l'information à la parentèle
- D) Il peut y avoir une dérogation la règle du secret professionnel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**Corrections : Éthique en génétique****QCM 1 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : oups, inversez les parenthèses
- C) Vrai
- D) Faux : évolution sans arrêt
- E) Faux

**QCM 2 : CD**

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

**QCM 3 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : vraiment pas +++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 4 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : 2004 +
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 5 : A**

- A) Vrai
- B) Faux
- C) Faux 1994
- D) Faux : 2019
- E) Faux

**QCM 6 : E**

- A) Faux : 2ème
- B) Faux : 2004+
- C) Faux : mais non +++
- D) Faux : 2019
- E) Vrai

**QCM 7 : ABCD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : allez on dit merci Ribosome, pas de pièges sur ces détails
- E) Faux

**QCM 8 : D**

- A) Faux : c'est le décret ça
- B) Faux : c'est l'arrêté (en fait inversez les déf)
- C) Faux : voir D
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 9 : CD**

- A) Faux : aussi recherche
- B) Faux : si mais *of course* bien encadré heeein +
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : ABCD**

- A) Vrai : oui très important +++
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 11 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : item wtf : bien sûr on tient compte des conséquences sur la descendance
- E) Faux

**QCM 12 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux
- C) Vrai
- D) Faux : écrit +++
- E) Faux

**QCM 13 : ABD**

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

**QCM 14 : BCDE**

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

**QCM 15 : ABCDE**

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

**QCM 16 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : de 1994
- C) Faux : 2004 ++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 17 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : surtout pas ++ seul le prescripteur peut lui donner le résultat
- C) Vrai
- D) Faux : ARS+
- E) Faux

**QCM 18 : BD**

- A) Faux : peut toujours changer d'avis et peut refuser de connaître le diagnostic +++
- B) Vrai
- C) Faux : c'est à évaluer au cas par cas, surtout se basant sur l'utilité clinique +++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 19 : ABD**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : non, c'est le patient qui doit informer ses proches
- D) Vrai
- E) Faux