

1/	ABC	2/	A	3/	E	4/	D	5/	A
6/	BCD	7/	AC	8/	ABD	9/	D	10/	BCD

**QCM 1 : ABC**

- A) VRAI : c'est la définition du cours.
- B) VRAI : il s'agit de Roche, Illumina et Life Technologies, qui utilisent des supports solides, des sphères ou des billes d'agarose pour réaliser une PCR en émulsion !
- C) VRAI : la manière de lire la séquence nucléotidique peut également varier d'une société à l'autre (nucléotides fluorescents ou variations de pH).
- D) FAUX : c'est la société **Life Technologies** qui utilise la technologie Ion Torrent !
- E) FAUX.

**QCM 2 : A**

- A) VRAI : c'est le concept de base de la PCR en émulsion.
- B) FAUX : on retrouve bien tous ces constituants mais chaque microréacteur ne contient qu'un seul fragment d'ADN ! Il y a donc l'ADN d'un seul patient par microréacteur.
- C) FAUX : il n'y a qu'un **seul des deux primers qui est biotinyllé**, il s'agit de l'amorce A s'appariant à l'extrémité 3' du brin nouvellement synthétisé lors des premières phases de la PCR en émulsion.
- D) FAUX : c'est n'importe quoi, au contraire c'est très important de savoir qu'on retrouve **exactement les mêmes étapes que lors d'une PCR classique** : dénaturation, hybridation et élongation !
- E) FAUX.

**QCM 3 : E**

- A) FAUX : on utilise des **endonucléases** qui coupent l'**ADN double brin sans avoir de spécificité** ! Une enzyme de restriction coupe l'ADN double brin en fonction d'une **séquence spécifique** ! Or ici les endonucléases utilisées génèrent des fragments d'ADN de 200 à 400 pb **aléatoirement** sans reconnaître de séquence !
- B) FAUX : ce sont les **deux adaptateurs** qui sont **identiques** pour chaque fragment afin de n'utiliser qu'un seul couple de primers par la suite, alors qu'au contraire le **Barre Code** est **spécifique** du patient et permet d'**attribuer chaque séquence au bon patient** une fois que les fragments ont été mélangés !
- C) FAUX : c'est le rôle des Barre Code les adaptateurs permettent d'utiliser un seul couple de primers pour amplifier les fragments de tous les patients.
- D) FAUX : on veut s'assurer que les extrémités sont **franches** et non pas cohésives !
- E) FAUX.

**QCM 4 : D**

- A) FAUX : les sondes de capture s'hybrident sur des régions **exoniques**.
- B) FAUX : la biotine permet une association avec des **billes magnétisées** recouvertes de streptavidine, qui permettent une purification par **aimantation** et non par centrifugation !
- C) FAUX : les sondes de capture sont constituées d'ARN, il faut donc des **RNAses** !
- D) VRAI : l'ADN est à ce stade toujours double brin, il faut donc le rendre simple brin pour permettre l'appariement potentiel de la sonde de capture !
- E) FAUX.

**QCM 5 : A**

- A) VRAI : faites très attention à ça on n'utilise pas d'enzymes de restriction !
- B) FAUX : l'ADN foetal circulant est **déjà fragmenté**, il n'y a donc **pas besoin d'utiliser des endonucléases** !
- C) FAUX : c'est **avant** l'amplification PCR que l'on fait tout ça, pendant les étapes de préparation des échantillons communes aux trois sociétés !
- D) FAUX : le pH **diminue** lors de la formation d'une liaison de type phosphoester car on **libère un proton** dans le milieu, ce qui va l'**acidifier** !
- E) FAUX.

**QCM 6 : BCD**

- A) FAUX : chaque puits ne peut contenir qu'une **seule sphère** !
- B) VRAI : phrase du cours.
- C) VRAI : ce sont les variations de pH au moment du nucléotide injecté qui vont nous permettre de terminer si c'est le prochain de la séquence (si le pH diminue c'est que la polymérase a synthétisé une liaison de type phosphodiester qui a libéré un proton avec le nucléotide qui vient d'être injecté).
- D) VRAI : cf. C).
- E) FAUX.

### QCM 7 : AC

- A) VRAI : le DPNI est une analyse **QUANTITATIVE** car on recherche une **surreprésentation chromosomique** (chromosome surnuméraire) et non pas une variation nucléotidique !  
B) FAUX : on ne réalise pas de caryotype (c'est pour le diagnostic prénatal invasif) on utilise le **NGS** pour déterminer **de quels chromosomes proviennent les fragments récupérés !**  
C) VRAI : ce sont **les seules que l'on peut rechercher** dans le cadre du cours.  
D) FAUX : on prélève l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel par **simple prise de sang**, on ne fait **surtout pas d'amniocentèse** ça c'est pour le diagnostic prénatal invasif (le risque de fausse-couche est important).  
E) FAUX.

### QCM 8 : ABD

- A) VRAI : application la plus courante du NGS !  
B) VRAI : ce n'est pas vraiment réalisé en routine mais il est important de savoir que c'est une des indications du NGS qui tend à se développer dans les prochaines années.  
C) FAUX : le NGS est beaucoup plus puissant que ça, il permet de **séquencer tout le génome humain** en l'espace **d'une semaine !**  
D) VRAI.  
E) FAUX.

### QCM 9 : D

- A) FAUX : l'ADN fœtal circulant est présent en **très petite quantité** dans le sang de la mère !  
B) FAUX : l'ADN fœtal circulant est bien produit par les cellules trophoblastiques, mais de façon **précoce** au cours de la grossesse, donc bien avant le début du troisième trimestre !  
C) FAUX : sa quantité a tendance à **augmenter** au cours de la grossesse !  
D) VRAI : le séquençage Sanger est **la seule méthode de référence**.  
E) FAUX.

### QCM 10 : BCD

- A) FAUX : nos régions d'intérêt sont **exoniques** et pas introniques !  
B) VRAI : une couverture de 100 % signifie que l'on a séquencé toutes nos régions d'intérêt.  
C) VRAI : cela correspond également au **nombre de séquences générées**, autrement dit c'est le nombre de « reads » que l'on a pour **une seule et même séquence**.  
D) VRAI : on ne sait pas encore comment interpréter de façon satisfaisante et précise les résultats du NGS dans la pratique, car c'est une technique beaucoup **trop puissante** qui génère énormément de séquences, et on est dépassés par la quantité d'informations obtenues. Il nous faudra donc développer des techniques pour **identifier les variants** et déterminer leur **pathogénicité**.  
E) VRAI.

