

1/	ABD	2/	ABCD	3/	ABC	4/	A	5/	B
6/	AB	7/	AC	8/	ABCD	9/	ABCD		

QCM 1 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : il faut la Taq polymérase
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 2 : ABCD

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

QCM 3 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'inverse ! ++
- E) Faux

QCM 4 : A

- A) Vrai
- B) Faux : 90% des enfants atteints ont leurs parents NON ATTEINTS car c'est une NEOMUTATION
- C) Faux : on doit toujours utiliser deux techniques de biologie moléculaire pour poser ce diagnostic ++
- D) Faux : récepteur fibroblastique
- E) Faux

QCM 5 : B

- A) Faux : On utilise des enzymes non spécifiques, enzymes de restriction = elles ont un site de restriction = spécifique
- B) Vrai : j'avais évoqué les différentes techniques des différentes sociétés mais la prof a changé l'item je vous cite son commentaire : « Dans ce cours, ce qu'il faut retenir ce sont les grandes étapes et principes. Votre question est très bien, il suffirait d'enlever la partie sur les différents fournisseurs qui peut apporter des différences qui n'ont pas grand intérêt à la compréhension de la technique. »
- C) Faux : A la fin de l'étape d'ajout des barres codes et adaptateurs, l'ADN est **double** brin
- D) Faux : on utilise une RNase pour détacher les sondes de captures d'ARN, des brins d'ADN d'intérêt (attention : la chaleur dissocie deux brins d'ADN complémentaire (action sur les liaisons hydrogènes) mais pas ARN-ADN)
- E) Faux

QCM 6 : AB

- A) Vrai : cf schéma des étapes du diapo à connaître (faite vous vos propres schémas vous verrez c'est plus logique une fois qu'on visualise)
- B) Vrai : idem que le A mais la prof nous a incité à simplifier ++ l'item
- C) Faux : le brin nouvellement synthétisé s'hybride par complémentarité aux primers de la sphère car à la base l'adaptateur P1 qu'on a mis dans le microréacteur possède la même séquence que celles situées sur la sphère -> du coup le complémentaire de notre séquence sur P1 (obtenu à la fin des étapes de PCR) est bien aussi complémentaire des séquences sur la sphère !
- D) Faux : un microréacteur = un fragment d'ADN = 1 patient donc 1 sphère = 1 patient et 1 puce = 1 sphère -> tout ça il faut que ce soit clair dans vos têtes
- E) Faux

QCM 7 : AC

A) Vrai : l'amorce A est biotinylée, l'amorce P1 possède une séquence identique à la séquence des primers fixés sur la sphère

B) Faux : aucun rapport j'ai mélangé toutes les techniques : dans la NGS, on introduit les dNTPs les uns après les autres et s'il y'a complémentarité et que le dNTP est inséré pendant l'élongation alors la liaison libère un H⁺ détecté grâce à la variation de pH et comme on sait quel dNTP on a balancé à ce moment-là on peut en déduire la suite des nucléotides.

C) Vrai

D) Faux : ce qui rend faux l'item c'est qu'ici la NGS n'est pas utilisée pour connaître la séquence du fœtus. On n'a pas assez de matériel génétique à disposition pour ça. Le but ici est de détecter une surreprésentation chromosomique. A noter qu'on utilise cette technique pour le dépistage des trisomies 13, 18 et 21 uniquement. Si on sait qu'un gène ZER est sur le chromosome 13, si avec le NGS on retrouve 3 fois ce gène on pourra suspecter une trisomie 13.

E) Faux

QCM 8 : ABCD

A) Vrai : Il y'a un effet les bandes 3 et 4 sont de tailles différentes. Attention le fait qu'on n'ait pas de produit PCR dans les pistes 2 et 6 n'empêche pas de conclure : Les bandes 2 et 6 sont absentes car les primers utilisés sont des séquences de l'exon 3. Si l'exon 3 n'est pas transcrit (dans le cadre de la mutation) alors pas d'hybridation des primers donc pas de PCR et pas de bande. Les bandes 3 et 4 nous permettaient de conclure.

Correction de la prof : « OUI c'est bien vrai, chez la mère vous perdez l'exon 3 car la PCR2 est à 350 au lieu de 450 et que les PCR 1 et 3 ne fonctionnent pas puisque l'exon 3 est épissé »

B) Vrai : l'enfant est forcément hétérozygote (correction de la prof)

C) Vrai : on a compris qu'il y'avait dû avoir un site cryptique d'épissage ayant l'effet décrit dans la correction du A. Maintenant on ne peut pas annoncer cela à la mère sans avoir séquencé exactement son allèle et trouvé la mutation exacte qui est à l'origine de ce site cryptique.

D) Vrai

E) Faux

QCM 9 : ABCD

A) Vrai : la fille est homozygote sauvage (aucune marque de coupure-> pas de marques à 350 ou 150pb)

B) Vrai : cf. A

C) Vrai : c'est une mutation hétérozygote récessive il faut 2 allèles pour que l'enfant soit considéré comme malade (on ne parle pas de symptômes « légers » de l'hérédité intermédiaire de biomol !). Il faut donc que le père donne son allèle 50% et que la mère le donne aussi sachant qu'elle est hétérozygote elle aussi ça fait 1 « chance » sur 4 -> 25% de proba

D) Vrai : on remarque 3 traces : une à 500pb témoignant d'un allèle qui n'a pas été coupé par Sma I donc sain, et deux autres traces : une à 350pb et une à 150pb -> témoin d'un allèle coupé par SmaI donc muté.

E) Faux