

QCM 1 : A propos du séquençage Sanger, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

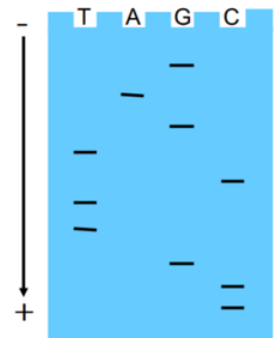
- A) Le séquençage permet de déterminer la succession de nucléotides qui composent la région d'ADN recherchée
- B) La méthode Sanger est basée sur des puces à ADN
- C) Avec l'avancée des nouvelles technologies, elle n'est plus la méthode de référence
- D) Le séquençage utilise une ARN polymérase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos du séquençage Sanger, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les étapes du séquençage sont les mêmes que celles de la PCR (dégradation puis hybridation puis élongation)
- B) Une seule amorce est utilisée
- C) L'incorporation de didésoxyribonucléotides stoppe la synthèse d'ADN
- D) Les dNTPS font des liaisons phosphoesters entre eux
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Yanou (le meilleur co-tut <3) cherche à connaître la séquence ADN d'une région spécifique. Après avoir effectué les différentes réactions de synthèse d'ADN, il procède à l'électrophorèse et obtient le résultat suivant sur l'image ci-contre. Quelle est d'après cette image la séquence ADN recherchée ?

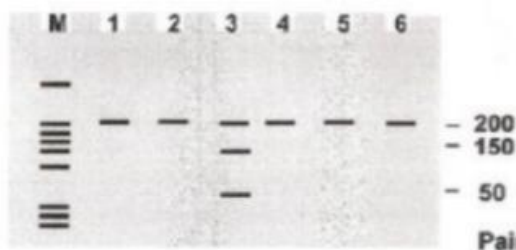
- A) CCGTTCTGAG
- B) GAGTCTTGCC
- C) GGCAAGACTC
- D) CTCAGAACGG
- E) WTF IS THAT ?? (comptez FAUX)



QCM 4 : A propos de l'achondroplasie, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une maladie autosomique dominante
- B) Le diagnostic se fait sur échographie par appréciation de la taille des fémurs
- C) Le NGS est indispensable pour identifier la mutation
- D) Les personnes atteintes d'achondroplasie peut avoir des complications neurologiques sans pour autant avoir un retard mental
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Pour confirmer le diagnostic, vous avez amplifié un fragment du gène responsable de l'achondroplasie à partir d'ADN extrait des leucocytes des 2 parents et d'un liquide amniotique, prélevé suite à une suspicion d'achondroplasie sur l'échographie fœtale. Le fragment amplifié qui encadre la mutation a une taille de 200 paires de bases. En l'absence de mutation, le fragment amplifié n'est pas digéré par l'enzyme de restriction utilisée. La présence de la mutation c.1138G>A entraîne la coupure de l'amplicon par *Bfm I* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases. La présence de la mutation c.1138G>C entraîne la coupure de l'amplicon par *Hpa II* en 2 fragments de 50 et 150 paires de bases. Le gel ci-dessous est obtenu après digestion des produits d'amplification par *Bfm I* (pistes 1 à 3) ou *Hpa II* (pistes 4 à 6) et migration électrophorétique.



M : Marqueur de poids moléculaire

Pistes 1 et 4 : Mère

Pistes 2 et 5 : Père

Pistes 3 et 6 : Fœtus

Paires de bases

D'après le résultat ci-dessus donnez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le fœtus est sain
- B) Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état homozygote
- C) Le fœtus est atteint d'achondroplasie par mutation c.1138G>C dans le gène FGFR3 à l'état hétérozygote
- D) Les parents sont porteurs de la mutation c.1138G>A dans le gène FGFR3 à l'état homozygote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses