

1/	ABCD	2/	CD	3/	AC	4/	E	5/	D
6/	E	7/	ABC	8/	AC	9/	E	10/	AC
11/	CD	12/	D	13/	A	14/	CD	15/	C

QCM 1 : ABCD

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

QCM 2 : CD

- A) Faux : Une mutation spontanée va être de petite taille dans le génome, c'est le remaniement chromosomique qui va affecter le génome à une large échelle
- B) Faux : C'est la définition de la transition, une transversion va remplacer une purine par une pyrimidine ou inversement.
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : C'est l'allèle maternelle qui va s'exprimer
- C) Vrai
- D) Faux : Non c'est une exception à un des principes mendéliens
- E) Faux

QCM 4 : A

- A) Faux : Chez les procaryotes la régulation est **uniquement transcriptionnelle**
- B) Vrai
- C) Faux : Voies de **synthèses**
- D) Faux : Quand il y a la **présence** du ligand
- E) Faux

QCM 5 : D

- A) Faux : informations **NON** codés par l'ADN (ex : la compaction)
- B) Faux : si → avec les facteurs de transcription par ex (chez les procaryotes on a uniquement une régulation de la transcription mais chez les eucaryotes on a bien une régulation par la transcription mais pas que)
- C) Faux : la plupart des gènes subissent un épissage alternatif c'est à dire qu'on peut obtenir une protéine différente à partir d'un même gène
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 6 : E

- A) Faux : elles concernent les maladies dues à un gène porté sur les autosomes ≠ gonosomes (X ou Y)
- B) Faux : transmission verticale = dominante
- C) Faux : cf A
- D) Faux : cf A
- E) Vrai

QCM 7 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : les enfants malades sont atteints dans toutes les cellules car la mutation est présente avant la fécondation
- E) Faux

QCM 8 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : On n'a pas besoin de culture, ni de préparation chromosomique, juste de l'ADN
- C) Vrai
- D) Faux : C'est l'inverse
- E) Faux

QCM 9 : E

- A) Faux : Lyser les globules rouges et récupérer les leucocytes
- B) Faux : Jamais sur héparine mais sur tube EDTA
- C) Faux : Précipitation à l'éthanol
- D) Faux : C'est à 4° C et non à 60° C
- E) Vrai

QCM 10 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : 90% des enfants atteints n'ont aucun parent atteint
- C) Vrai
- D) Faux : Ces formes sont plus graves que les formes hétérozygotes
- E) Faux

QCM 11 : CD

- A) Faux : minimum **2** parents c'est une maladie autosomique récessive
- B) Faux : il faut faire une PCR + **séquençage**
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 12 : D

- A) Faux : cas des variants d'épissage
- B) Faux : car on ne fait pas de PCR à partir de l'ARN,
- C) Faux : le brin d'ARNm n'est pas forcément plus long car le nouveau site d'épissage peut entraîner l'épissage de plusieurs exons par exemple.
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 13 : A

- A) Vrai
- B) Faux : certain variants n'auront aucun impact, d'où l'importance de l'interprétation
- C) Faux : on a une PCR clonale dans les **2 cas**
- D) Faux : la NGS est beaucoup plus **rapide**
- E) Faux

QCM 14 : CD

- A) Faux : une translocation robertsonienne se fait entre deux chromosomes acrocentriques : 13,14,15, 21 ou 22
- B) Faux : cf A
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 15 : C

- A) Faux : le caryotype est celui d'une fille
- B) Faux : nous avons eu la totalité du bras long d'un chromosome 14 qui a été transféré sur le bras long du chromosome 13 : on reconnaît une translocation robertsonienne qui s'écrit « rob » ou « der » et non pas « t »
- C) Vrai
- D) Faux : le chromosome 14 transloqué sur le 13 compte pour un seul chromosome, c'est pour cela qu'on compte un chromosome en moins
- E) Faux