

1/	D	2/	A	3/	AD	4/	ABD	5/	BC
6/	E	7/	ABD	8/	B	9/	E	10/	ABCD
11/	AB	12/	B	13/	ACD	14/	ABC	15/	C

QCM 1 : D

- A) Faux : attention c'est la liaison 3'-5' phosphodiester +++
 B) Faux : le message sera toujours lu de 5' en 3' or c'est le groupement **phosphate libre** qui est présent en 5' et l'OH libre en 3', et non l'inverse
 C) Faux : fragments d'Okazaki = ADN et pas ARN : ce sont donc des séquences de **désoxy**ribonucléotides
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 2 : A

- A) Vrai
 B) Faux : Elle n'est PAS aléatoire : chaque chromosome occupe un territoire DÉFINI en interphase
 C) Faux : H2A et H2A + H2B et H2B + H3 et H3 + H4 et H4 → PAS H1 DANS L'OCTAMÈRE
 D) Faux : très peu condensé : c'est le 1^{er} niveau de compaction seulement
 E) Faux

QCM 3 : AD

- A) Vrai
 B) Faux : Le plus souvent chez l'homme
 C) Faux : Exclusivement lignée maternelle
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 4 : ABD

- A) Vrai
 B) Vrai
 C) Faux : 2% pas 20%
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 5 : BC

- A) Faux : pas d'introns chez les procaryotes
 B) Vrai
 C) Vrai
 D) Faux : 1 gène peut aboutir à plusieurs protéines différentes grâce à l'épissage alternatif
 E) Faux

QCM 6 : E

- A) Faux : une maladie à transmission liée à l'X peut atteindre les femmes également
 B) Faux : une chance sur deux de transmettre, que ce soit pour une maladie génétique à transmission dominante ou récessive, car un individu a deux allèles : donc si un des deux allèles seulement est malade, l'individu aura 1/2 chance de le transmettre.
 C) Faux : la transmission dépendra du sexe ≠ la transmission autosomique : l'arbre sera donc forcément différent
 D) Faux : elle sera présente dans toutes les cellules du corps humain de la personne, sauf en cas de mosaïcisme
 E) Vrai

QCM 7 : ABD

- A) Vrai
 B) Vrai
 C) Faux : Plus résolutive
 D) Vrai
 E) Faux

QCM 8 : B

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

QCM 9 : E

- A) Faux : Seulement la suspecter
- B) Faux : L'intelligence est normale
- C) Faux : Le début est juste mais c'est une maladie autosomique dominante. C'est le fait que ce soit une néo mutation qui explique le début de la phrase
- D) Faux : Hyperlordose pas hypercyphose
- E) Vrai

QCM 10 : ABCD

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

QCM 11 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : chez ThermoFisher
- D) Faux : en routine on utilise la PCR RFLP, bien que c'est possible de diagnostiquer l'achondroplasie avec NGS mais ce n'est pas la méthode la plus adaptée
- E) Faux

QCM 12 : B

- A) Faux : prélèvement sanguin **maternel**
- B) Vrai
- C) Faux : **quantitative** +++
- D) Faux : NON : DPNI = DÉPISTAGE, PAS DIAGNOSTIC. Si on observe pour un fœtus que le chromosome 21 est surreprésenté par rapport au génome de référence, alors **on réalise un DPN pour poser le diagnostic**
- E) Faux

QCM 13 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : Cf réponse C
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 14 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : il faut toujours orienter le patient vers un accompagnement psychologique ou une prise en charge médicale adapté
- E) Faux

QCM 15 : C

Pour ce QCM il faut ajouter tous les fragments d'une piste (celle que l'on veut) pour trouver le nombre de pb total.

Par exemple pour la piste 1 : $2100 + 1300 = 3400$

Le vecteur fait 3000pb : $3400 - 3000 = 400$

L'insert fait 400 pb

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