



ECUE 1 : Génétique

QCM 1 : Quelle(s) est(sont) la(les) propositions exactes concernant la chronologie des principales étapes du séquençage haut débit (NGS) ?

- A) Fragmentation de l'ADN génomique, ajout des adaptateurs et code barres, PCR clonale, analyse bio-informatique, séquençage
- B) Fragmentation de l'ADN génomique, ajout des adaptateurs et code barres, PCR clonale, séquençage, analyse bio-informatique
- C) Ajout des adaptateurs et code barres, fragmentation de l'ADN génomique, PCR clonale, séquençage, analyse bio-informatique
- D) PCR clonale, ajout des adaptateurs et code barres, fragmentation de l'ADN génomique, séquençage, analyse bio-informatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Quelle(s) est(sont) la(les) propositions exactes concernant la technique de séquençage haut débit (NGS) ?

- A) Elle permet de séquencer la totalité d'un génome
- B) Le séquençage d'exome (WES) permet de séquencer les régions codantes des gènes
- C) Il s'agit d'un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparés et amplifiés sous formes de clones
- D) Le RNA-Seq permet d'analyser l'expression des gènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant les techniques de biologie moléculaire ? :

- A) Le séquençage par la méthode de Sanger est utilisé en routine pour réaliser le séquençage d'exome (WES)
- B) Les tubes contenant des produits PCR amplifiés peuvent être techniqués dans la même pièce que celle utilisée pour extraire l'ADN génomique à partir des prélèvements des patients
- C) Rendre des résultats de génétique constitutionnelle obtenus par biologie moléculaire nécessite l'obtention d'agréments spécifiques
- D) L'ADN génomique peut être extrait à partir d'un prélèvement sanguin réalisé sur tube EDTA
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Vous devez rechercher la mutation c.150T>G, dans le gène XYZ, par PCR-RFLP.

La séquence qui encadre la position 150 est :

Séquence sauvage : GGCTAACTGTGTCCGTGATCAC (le nucléotide en position 150 est souligné).

Vous avez à votre disposition les enzymes de restrictions EcoRI, Bell et HaeIII. Les sites de restrictions sont les suivants :

EcoRI : GGAATTC

Bell : TGATCA

HaeIII : GGCC

Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'(es) enzyme(s) de restriction que vous pouvez utiliser pour mettre en évidence la mutation c.150T>G ?

- A) Vous pouvez utiliser l'enzyme EcoRI
- B) Vous pouvez utiliser l'enzyme Bell
- C) Vous pouvez utiliser l'enzyme HaeIII
- D) Vous pouvez utiliser un mélange équimolaire des enzymes EcoRI et Bell
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la technique PCR ?

- A) La PCR comprends les 4 étapes suivantes : dénaturation, hybridation des amorces, dénaturation, élongation
- B) L'étape de dénaturation permet de séparer les 2 brins d'ADN à amplifier
- C) L'étape d'élongation permet à la Taq polymérase de synthétiser le brin d'ADN complémentaire
- D) La séquence des 2 amorces nécessaires à la PCR sont identiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : Quelle(s) est(sont) la(les) propositions exactes concernant les étapes d'analyse et d'interprétations des données de séquençage haut débit (NGS) ?

- A) Lors de l'analyse informatique des données de NGS, le terme de « profondeur de lecture » rend compte du nombre de lectures indépendantes d'une base
- B) L'interprétation des variants est une étape complexe qui doit tenir compte des données cliniques des patients séquencés
- C) L'interprétation des variants fait appel à des expertises clinico-biologiques
- D) L'interprétation des variants est l'étape la plus simple du NGS car elle est entièrement automatisée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : : Quelle(s) est(sont) la(les) propositions exactes concernant les variants nucléotidiques qui modifient l'épissage ?

- A) Ils peuvent être situés dans les régions introniques des gènes
- B) Ils ne modifient pas la séquence de l'ARNm
- C) Ils peuvent modifier la séquence de la protéine
- D) Ce type de variants n'est pas responsable de maladies génétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la technique d'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) ?

- A) Elle permet une analyse ciblée du génome
- B) Elle nécessite une extraction d'ADN génomique
- C) Elle détecte les translocations chromosomiques équilibrées
- D) Elle ne détecte pas les mutations dans les gènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant les étapes/ techniques qui permettent d'obtenir un caryotype:

- A) Une des étapes correspond à une extraction d'ADN génomique
- B) Une des étapes correspond à une amplification de gènes par PCR
- C) Une des étapes correspond à une mise en culture du prélèvement
- D) Une des étapes correspond à un choc hypotonique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : Quelle(s) est(sont) la(les) propositions exactes concernant la réalisation d'un test génétique à visée médicale ?

- A) Le fait de procéder à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne sans avoir recueilli préalablement son consentement est puni d'un an d'emprisonnement
- B) En cas de résultats sans rapport avec l'indication de la prescription, le médecin devra obligatoirement en informer le patient
- C) Dans l'objectif d'un diagnostic pré-symptomatique, le prélèvement peut être réalisé lors de la première consultation
- D) La prescription doit toujours être réalisée par un généticien
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant un arbre généalogique réalisé dans le cadre une maladie familiale:

- A) Une transmission verticale évoque plutôt une maladie récessive
- B) Une transmission horizontale évoque plutôt une maladie dominante
- C) Un saut de génération élimine une transmission dominante
- D) Une transmission par un homme atteint élimine une maladie autosomique dominante
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

ECUE 2 : Biologie Moléculaire

QCM 1 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Le génome des procaryotes peut être constitué d'ADN ou d'ARN sous forme double-brin ou simple-brin
- B) L'ADN constituant le génome nucléaire de l'homme est linéaire et segmenté
- C) Le caryotype normal des cellules somatiques humaines est constitué de 22 paires d'autosomes et d'une paire de gonosomes
- D) L'euchromatine correspond au niveau de compaction de l'ADN qui prédomine en interphase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) L'expression d'un gène codant comprend une étape de transcription et une étape de traduction
- B) La transcription d'un gène est assurée par une ARN polymérase à partir d'une courte amorce nucléotidique fournissant une extrémité 3'-OH
- C) La transcription utilise le brin non codant d'un gène comme matrice pour la synthèse d'un brin d'ARN
- D) La traduction d'un ARN messager utilise un code formé de triplets de nucléotides ou codons
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Un polycistron procaryote contient des régions non codantes appelées introns
- B) Un opéron inductible est un opéron réprimé de façon constitutive
- C) Chez les procaryotes, les gènes impliqués dans une voie catabolique sont généralement regroupés dans un opéron inductible
- D) La régulation d'un opéron dépend de séquences cis-régulatrices et de facteur trans-régulateur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) A un locus donné sur les chromosomes d'une paire d'homologue, un gène peut exister sous des versions alléliques identiques ou différentes
- B) La division équationnelle de méiose réduit de moitié le nombre de jeu de chromosomes
- C) Les tétrades sont le lieu d'échanges de matériel génétique entre les chromatides maternelles et paternelles des chromosomes homologues
- D) Une cellule diploïde contenant $(2n + 1)$ chromosomes est dite trisomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Une translocation chromosomique équilibrée n'entraîne ni gain ni perte de matériel génétique
- B) Les microsatellites appartiennent à la catégorie des séquences répétées dites dispersées
- C) Les dinucléotides CpG sont abondants à proximité des gènes car la méthylation de leur cytosine suivie de sa déamination est moins fréquente que dans le reste du génome
- D) Certaines formes familiales de cancer du sein sont liées à l'inactivation de gènes codant des protéines du système de réparation par recombinaison homologue
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses