

Génétique

UE TRANS 1

[Année 2022-2023]

- ❖ Qcm issus des Tutorats, classés par chapitre
- ❖ Correction détaillée



SOMMAIRE

1. Introduction à la génétique médicale	3
Corrections : Introduction à la génétique médicale	6
2. Caryotype humain	8
Corrections : Caryotype humain	14
3. Techniques de cytogénétique moléculaire	18
Corrections : Technique de cytogénétique moléculaire	19
4. Principes de biologie moléculaires	20
Corrections : Principe de biologie moléculaire	22
5. Séquençage Sanger + PCR / Clonage Moléculaire	24
Corrections : Séquençage Sanger + PCR / Clonage Moléculaire	28
6. Séquençage Haut Débit (NGS)	31
Corrections : Séquençage Haut Débit (NGS)	34
7. DPNI / PCR Quantitative / Clonage d'expression	36
Corrections : DPNI / PCR Quantitative / Clonage d'expression	38
8. Éthique et génétique médicale	40
Corrections : Éthique et génétique médicale	42
9. Cartes de restrictions	44
Corrections : Cartes de restrictions	53

1. Introduction à la génétique médicale

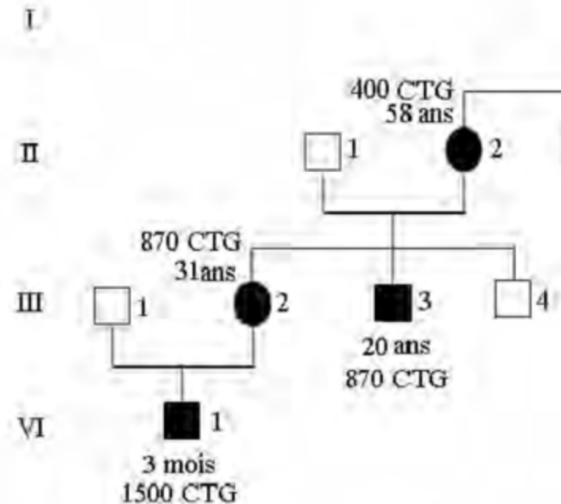
2021 – 2022 (Pr.Paquis)

QCM 1 : À propos des transmissions liés à l'X, indiquez la ou les réponse(s) correcte(s) :

- A) La transmission liée à l'X dominante est la forme de transmission majoritaire des transmissions liées à l'X
- B) Dans la transmission liée à l'X dominante, les femmes sont rarement atteintes
- C) Dans la transmission liée à l'X récessive, les femmes sont toujours porteuses saines
- D) Dans la transmission liée à l'X récessive, il y a autant d'hommes porteurs sains que d'hommes malades
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 2 : À propos de l'arbre généalogique ci-dessous, indiquez la (ou les) réponse(s) correcte(s) :

- A) On reconnaît une transmission liée à l'X
- B) L'enfant de la génération VI est malade, et ceci est dû à la transmission par son père de l'allèle muté
- C) L'enfant de la génération VI avait $\frac{1}{2}$ d'être atteint de la maladie
- D) Les parents de la génération II ont eu 3 enfants
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses



QCM 3 : À propos des transmissions autosomiques, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Elles concernent les maladies dues à un gène porté sur le chromosome X ou Y chez l'homme
- B) Pour la transmission autosomique récessive, on observe une transmission verticale sur l'arbre généalogique
- C) Pour une maladie à transmission autosomique liée à l'X, la maladie touchera majoritairement les hommes
- D) Pour une maladie à transmission autosomique liée à l'Y, la maladie ne touchera jamais les femmes
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 4 : À propos des particularités des transmissions génétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

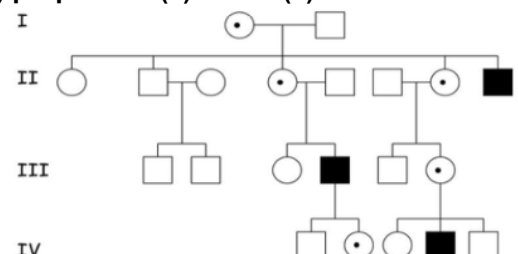
- A) La pénétrance modifie le risque de transmission
- B) La pénétrance incomplète est un phénomène identique à une maladie à pénétrance complète mais âge dépendant car dans les deux cas nous aurons des personnes nous atteintes de la maladie
- C) La variabilité d'expression problématique se traduit par des signes de la maladie différents d'une personne à l'autre
- D) Dans la variabilité d'expression problématique on a une impossibilité de prévoir pour une personne en particulier les signes qu'elle développera dus à cette maladie
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 5 : À propos du cours sur l'introduction à la génétique médicale, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Une maladie autosomique dominante sera plus facilement transmise par une femme que par un homme
- B) Un hétérozygote composite est un individu portant deux allèles mutés différents pour un même gène
- C) Le génotype correspond à la traduction de l'expression des allèles
- D) Les cancers sont, pour la plupart, un exemple de maladie génétique somatique et forment un mosaïsme somatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos de l'arbre généalogique ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une transmission autosomique récessive
- B) Cet arbre est celui d'une famille portant un gène avec un variabilité d'expression
- C) C'est l'arbre d'une transmission récessive liée à l'X
- D) Cet arbre est faux : il ne peut pas exister
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



QCM 7 : A propos du cours d'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La génétique inverse consiste en l'analyse par biologie moléculaire des données recueillies sur des familles pour qui on connaît la maladie pour permettre de déterminer la mutation responsable de cette maladie
- B) C'est en 1970 que l'on découvre les enzymes de restrictions : cette découverte nous a permis par la suite de manipuler l'ADN
- C) Lorsque les patients sont atteints de maladies neurodégénératives mais qu'ils n'ont pas encore développé la maladie, alors le généticien fera un diagnostic pré-symptomatique
- D) La méthode PCR a été découverte en 1945
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la transmission récessive liée à l'X, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Elle n'atteint que les garçons, les filles étant toutes porteuses saines
- B) Les femmes porteuses ont une chance sur quatre de transmettre leur gène malade
- C) L'arbre généalogique d'une famille où circule une maladie à transmission récessive liée à l'X sera le même que l'arbre généalogique d'une famille où circule une maladie à transmission autosomique récessive
- D) La mutation concernant les gonosomes, celle-ci ne sera donc toujours présente que dans les cellules germinales
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : À propos de l'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La génétique n'est pas utile pour le traitement des maladies, mais elle permet l'identification des mécanismes physiopathologiques des maladies rares et fréquentes
- B) Un gène est une séquence d'ADN codant pour un ARN fonctionnel
- C) Les analyses génétiques ne sont pas nécessaires pour conclure qu'un patient est atteint d'une maladie génétique en particulier
- D) Le diagnostic pré-symptomatique est possible seulement lorsque les symptômes de la maladie se déclarent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : À propos de la transmission autosomique dominante, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans la transmission autosomique dominante, une femme a plus de chance de transmettre l'allèle malade à sa descendance qu'un homme
- B) Dans la transmission autosomique dominante, un homme a plus de chance de transmettre l'allèle malade à sa descendance qu'une femme
- C) Dans la transmission autosomique dominante, un parent atteint à $\frac{1}{2}$ chance d'avoir un enfant malade
- D) Dans la transmission autosomique dominante, un parent atteint à $\frac{1}{4}$ chance d'avoir un enfant malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : À propos des facteurs modulant la transmission, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Sur un arbre généalogique, lorsque l'on aura une pénétrance complète liée à l'âge, on pourra observer des sauts de générations
- B) C'est une néomutation qui est responsable dans 90% des cas de l'achondroplasie
- C) Lorsque l'on a une variabilité d'expression, l'implication du généticien dans le conseil génétique est importante
- D) Le mosaïsme germlinal est la co-existence de populations de cellules germinales avec des différences d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : (Annales Rattrapage 2020-2021) Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant un arbre généalogique réalisé dans le cadre d'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

QCM 13 : A propos du cours d'introduction à la génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour les transmissions autosomiques, les deux sexes sont atteints de la même manière et la transmission se fait par les deux sexes de la même manière
- B) Sur un arbre généalogique, la transmission se fait de manière verticale pour la transmission autosomique récessive
- C) Les maladies génétiques somatiques ne peuvent pas être transmises à la descendance : c'est le cas pour la majorité des cancers
- D) Une maladie chromosomique (exemple : trisomie 21) est une maladie génétique somatique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Introduction à la génétique médicale**QCM 1 : E**

- A) Faux : les maladies liées à l'X dominant sont très rares. Ce sont les maladies liées à l'X récessives qui sont les plus fréquentes
B) Faux : dès lors que la femme a un X muté, vu que la mutation est dominante, la maladie s'exprimera
C) Faux : il peut y avoir un phénomène d'inactivation de l'X ou alors une femme porteuse de 2 X mutés : la maladie s'exprime et la femme n'est donc pas porteuse saine
D) Faux : comme l'homme ne possède qu'un seul X, si celui-ci est muté, que la mutation soit dominante ou récessive, l'homme sera malade
E) Vrai

QCM 2 : CD

- A) Faux : si ça avait été le cas, on aurait eu des femmes porteuses ≠ atteintes. Ici → transmission dominante
B) Faux : par sa mère
C) Vrai
D) Vrai : vous regardez le nombre d'enfants de la génération III reliés aux parents (génération II) → il y en a 3
E) Faux

QCM 3 : 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 4 : ACD

- A) Vrai
B) Faux : Pénétrance incomplète = sauts de génération. On a des personnes porteuses du gène muté, censées être malades mais qui n'expriment pas la maladie ≠ Pénétrance complète mais âge dépendant = on est porteur de la mutation, asymptomatique jusqu'à un certain âge ou on développera forcément la maladie. On aura des personnes forcément malades, pas de sauts de génération
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 5 : BD

- A) Faux : autosomique => probabilité de transmettre la maladie non liée au sexe
B) Vrai
C) Faux : c'est le phénotype
D) Vrai
E) Faux

QCM 6 : C

- A) Faux : pas autosomique ! On remarque bien que la transmission est dépendante du sexe alors que dans les maladies autosomiques le sexe n'influe pas sur la transmission de la maladie
B) Faux
C) Vrai : On voit que c'est récessif car il y a des porteurs sains et on voit que c'est lié à l'X car on a des hommes malades et les femmes porteuses
D) Faux : si, il existe il est même dans le cours
E) Faux

QCM 7 : ABC

- A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : en 1985
E) Faux

QCM 8 : 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 $\frac{1}{2}$ chance de le transmettre.
C) Faux : la transmission dépendra du sexe \neq les transmissions autosomiques : 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 9 : B

- A) Faux : la génétique permet le traitement de certaines maladies ! (C'est le 3ème point dans la fiche, au tout début). Faites attention, dès que vous voyez un truc de faux dans un item, hop on passe au suivant, pas la peine de lire la suite !
B) Vrai
C) Faux : on doit toujours avoir recours à des techniques de génétiques pour permettre un diagnostic positif concernant une maladie génétique
D) Faux : diagnostic pré-symptomatique = avant les symptômes
E) Faux

QCM 10 : C

- A) Faux : pour les transmissions autosomiques, on ne touche pas aux gonosomes !! Donc un individu aura la même probabilité de transmettre la maladie s'il est un garçon que s'il est une fille
B) Faux : cf. A
C) Vrai
D) Faux : $\frac{1}{4}$ c'est pour la transmission récessive
E) Faux

QCM 11 : BCD

- A) Faux : pénétrance incomplète ! si elle est complète alors pas de sauts de génération
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 12 : E

- A) Faux : c'est l'inverse : récessif = horizontal, dominant = vertical
B) Faux : cf A
C) Faux : la pénétrance incomplète concerne les sauts de génération dans les maladies dominantes
D) Faux : si l'item avait été « une série de transmission par des hommes atteints » oui car ça ferait plutôt penser à une transmission liée aux gonosomes. Ici, l'item ne parle que d'un seul individu ce qui ne nous permet pas de savoir si la transmission est autosomique ou non
E) Vrai

QCM 13 : AC

- A) Vrai
B) Faux : horizontale
C) Vrai
D) Faux : constitutionnelle (la prof a répondu dans la réponse des prof si vous n'avez pas vu : elle a bien dit qu'une maladie chromosomique ne peut pas être somatique, elle est constitutionnelle !)
E) Faux

2. Caryotype humain

2021 – 2022 (Pr.Karmous-Benailly)

QCM 1 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La cytogénétique est l'étude chromosomes et de leurs anomalies
- B) Le bras court du chromosome est noté « q »
- C) L'Homme possède deux jeux diploïdes de 23 chromosomes
- D) Lors de la métaphase, les deux chromatides sœur d'un chromosome se séparent
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lors des étapes permettant de réaliser un caryotype, nous devons extraire de l'ADN de nos cellules mises en cultures
- B) Pour réaliser un caryotype, nous avons besoin d'obtenir une préparation interphasique
- C) Les prélèvements nous permettant d'obtenir nos cellules ne peuvent être que sanguins ou issus d'une biopsie de la peau
- D) Lors de la réalisation d'un caryotype chez un adulte, les prélèvements sont généralement des prélèvements sanguins
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lors d'un prélèvement sanguin, le sang est recueilli sur un tube d'héparinate de lithium
- B) Le transport jusqu'au laboratoire peut mettre une semaine mais doit se faire à très basse température (-18°C)
- C) Le sang, une fois arrivé au laboratoire, est d'abord filtré de toutes ses impuretés et de ses globules rouges (inutiles car ne possèdent pas de matériel génétique)
- D) Le banding est la succession de bandes claires et sombres sur les chromosomes due à une variation de la richesse en AT ou en CG de certaines régions chromosomiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Toutes les techniques d'obtention du caryotype visent à bloquer les cellules au stade de métaphase
- B) Utiliser un milieu synthétique pour cultiver nos cellules fausserait nos résultats
- C) La coloration au Giemsa, faite sans décoloration préalable, permet de compter les chromosomes et de les classer en fonction de leur taille
- D) Le caryotype permet l'observation et la classification des chromosomes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Les étapes permettant l'élaboration du caryotype sont citées ci-dessous de manière exhaustive ou non-exhaustive. Indiquez la (ou les) proposition(s) correctes concernant la chronologies des étapes :

- A) Prélèvement sanguin/ choc hypotonique/ fixation des chromosomes/ Dénaturation et coloration
- B) Mise en culture/ choc hypotonique/ arrêt de la culture/ étalement sur une lame
- C) Prélèvement sanguin/ fixation des chromosomes / choc hypotonique/ observation au microscope
- D) Prélèvement sanguin/ Mise en culture/ Arrêt de la culture/ choc hypotonique/ fixation des chromosomes/ étalement sur une lame/ Dénaturation et coloration
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Ce sont les lymphocytes T qui nous intéressent, c'est pourquoi lors de la mise en culture nous allons rajouter un agent mitogène, le PHA (Phyto hémagglutinine) pour stimuler leur multiplication cellulaire
- B) L'arrêt de la culture se fait grâce à du sulfate de vinblastine ou de la colchicine
- C) Notre culture contient 8,25ml comprenant milieu de culture et sang total
- D) La fixation des chromosomes se fait grâce à un mélange d'éthanol et acide ascorbique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Tout doit être extrêmement régulé : que ce soit la stérilité du milieu de culture, l'hydrométrie (lors de l'étape d'étalement sur une lame) et la température
- B) Le choc hypotonique est indispensable pour obtenir un étalement correct des chromosomes
- C) La colchicine peut être utilisée pour bloquer le fuseau mitotique et ainsi, arrêter la culture
- D) On cultive nos cellules pendant 48 à 72h à 37°C
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : À propos du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lors de l'étape d'étalement sur une lame, l'hydrométrie doit être de 21% et la température de 50°C
- B) Les milieux de culture sont enrichis en nutriments (sels minéraux, glucose...) mais sont appauvris en antifongique pour assurer la stérilité du milieu
- C) Lors de l'analyse au microscope, le technicien va classer les chromosomes notamment en fonction de leur taille
- D) Il va nous falloir entre 26 et 30 métaphases exploitables pour réaliser un caryotype
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : À propos de la réalisation d'un caryotype en pré-natal, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

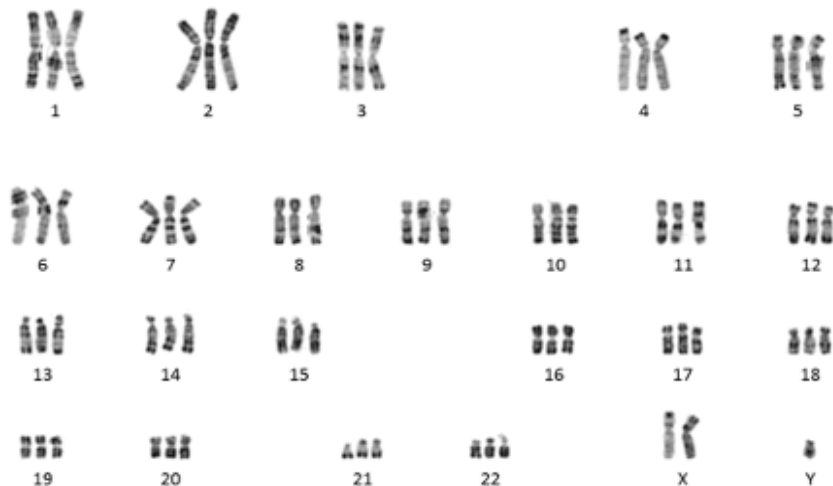
- A) On prélève 5 à 10 ml de liquide amniotique, puis on réalise une centrifugation pour éliminer le surnageant
- B) Les chambres de cultures sont stériles, fermées grâce à un couvercle hermétique, conditionnées à 37°C avec une atmosphère enrichie de 15% en CO₂
- C) Les cellules adhèrent à la plaque mais ne sédimentent pas
- D) Quoi qu'il arrive, après 24h de culture, nous ajoutons de la colchicine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : À propos de la réalisation d'un caryotype en pré-natal, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

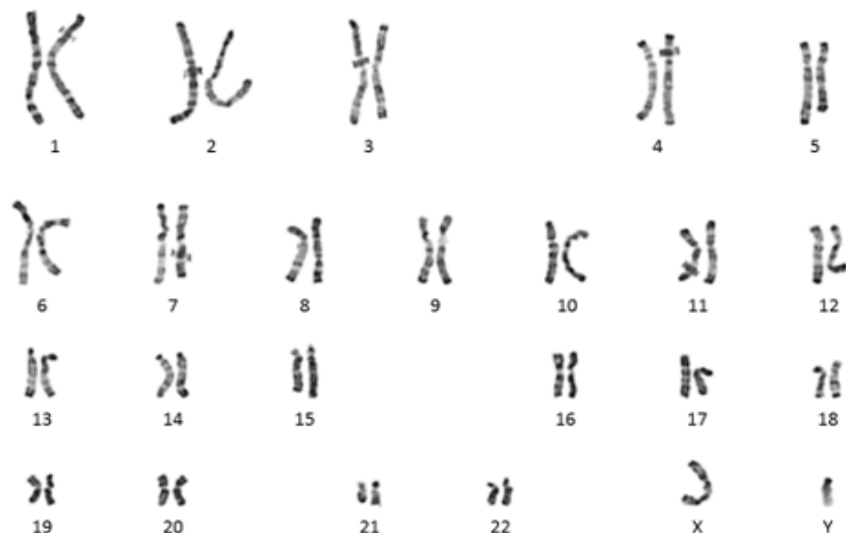
- A) Nous réalisons un prélèvement sanguin maternel
- B) Il existe des cellules fœtales en suspension dans le liquide amniotique
- C) Les étapes de réalisation du caryotype sont globalement les mêmes qu'en post natal : on retrouve la mise en culture, l'arrêt de la culture, le choc hypotonique, la fixation, l'étalement sur une lame, la dénaturation et coloration et enfin l'observation
- D) Après centrifugation, nous pourrions mettre en suspension notre culot de cellules fœtales
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : À propos du caryotype ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure) :

- A) Ce caryotype présente une anomalie de nombre
- B) Ce caryotype présente une anomalie de structure
- C) Ce caryotype présente une triploïdie
- D) Ce caryotype présente une trisomie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

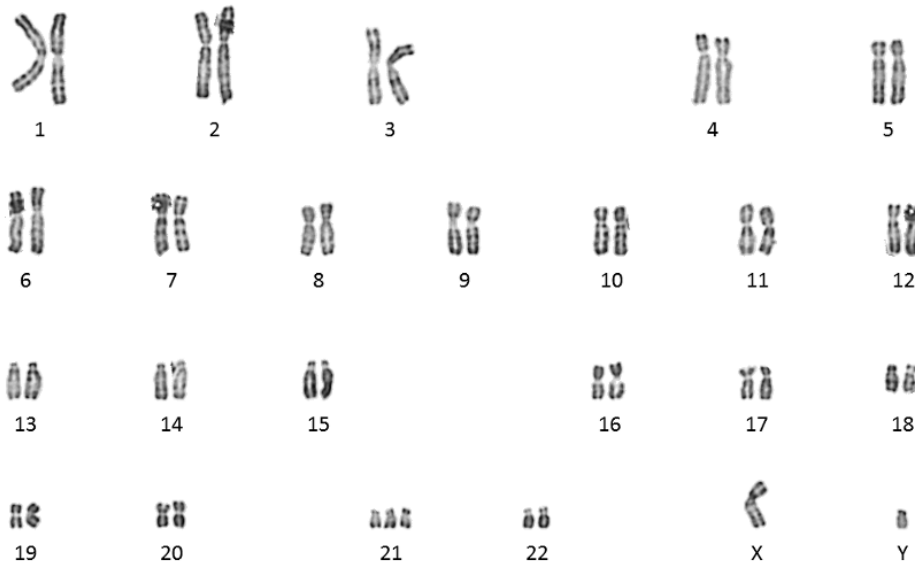
**QCM 12 : À propos de l'anomalie présente sur le chromosome 5 du caryotype ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la professeure) :**

- A) Ce caryotype présente une anomalie de nombre
- B) Ce caryotype présente une anomalie de structure
- C) Ce caryotype présente une délétion
- D) La formule chromosomique de ce caryotype s'écrit 46,XY,del(5)(q15q23)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



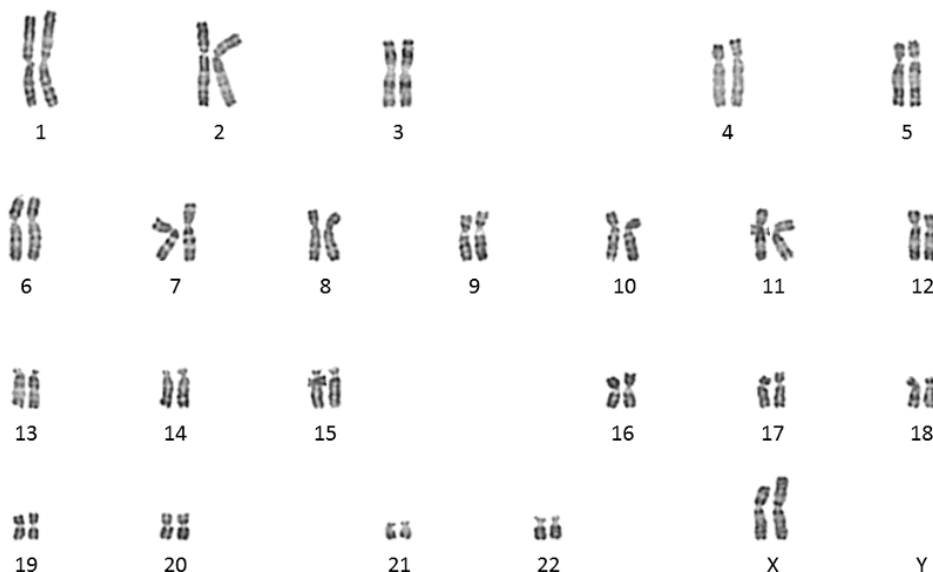
QCM 13 : À propos du cours sur le caryotype et de l'image ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure) :

- A) Le caryotype ci-dessous présente une anomalie de structure appelée trisomie 21
- B) L'analyse de cette image nous permet de dire que cette femme possède un chromosome en trop sur l'une de ses paires de chromosomes
- C) Le diagnostic d'une trisomie 21 en pré-natal est réalisé suite à un prélèvement sanguin et réalisation d'un caryotype
- D) La réalisation d'un caryotype peut être indiquée lorsqu'un fœtus présente des signes d'appel échographique faisant suspecter une trisomie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



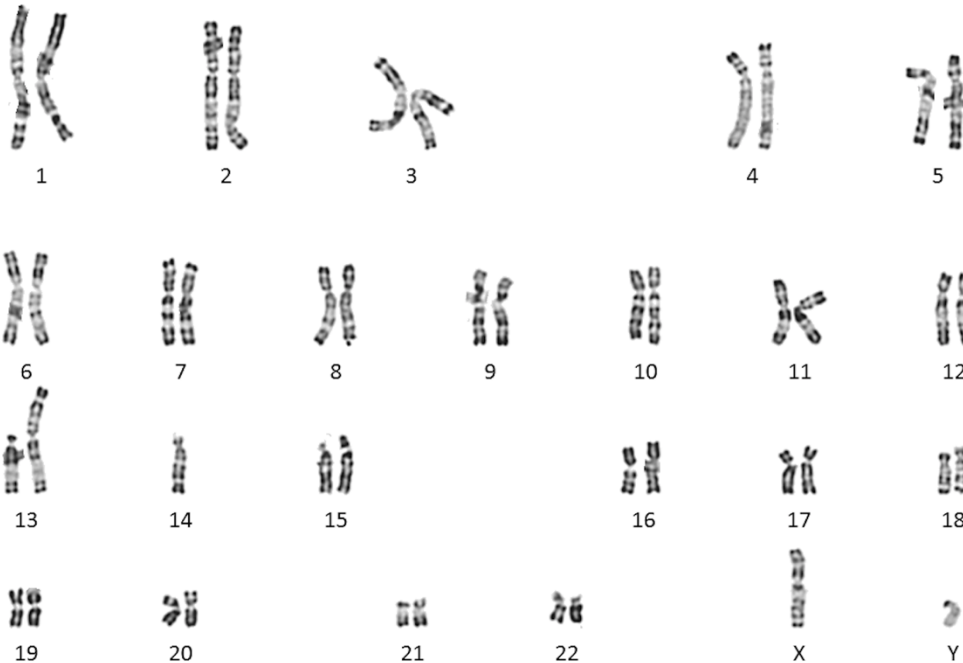
QCM 14 : À propos de l'anomalie présente sur l'un des chromosomes X du caryotype ci-dessous et du cours sur le caryotype, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure) :

- A) On peut observer un chromosome en anneau
- B) On peut observer un isochromosome
- C) On peut observer une anomalie formée à la suite de deux cassures aux extrémités chromosomiques
- D) Un isochromosome est un chromosome formé à la suite d'une cassure au niveau du centromère puis réplication du brin restant
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



QCM 15 : À propos du cours sur le caryotype et du caryotype ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure) :

- A) Le patient sera forcément atteint d'une pathologie liée au remaniement chromosomique qui a eu lieu entre deux de ses chromosomes acrocentriques
- B) Une anomalie équilibrée peut se déséquilibrer lors de la transmission à la descendance
- C) La formule chromosomique de ce caryotype est 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)
- D) Toute translocation robertsonienne équilibrée est notée sur la formule chromosomique avec un chromosome en moins (45 au lieu de 46 pour un individu sans translocation)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

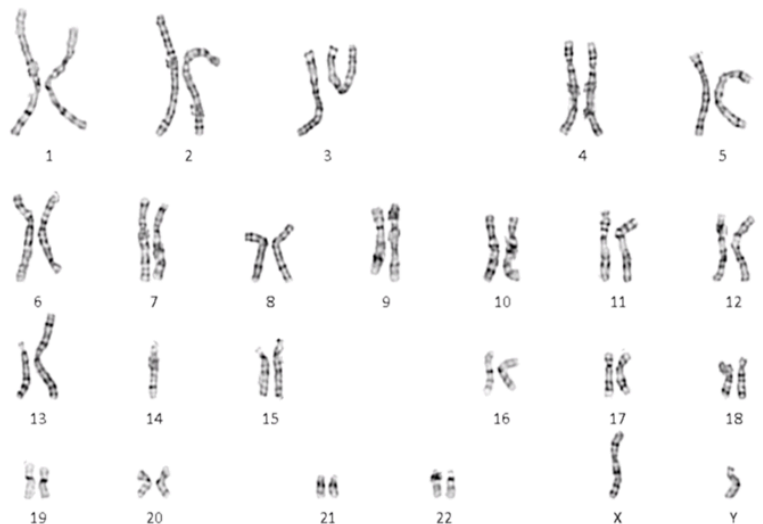


QCM 16 : A propos des translocations robertsoniennes, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) une translocation robertsonienne peut se faire entre le chromosome 3 et le chromosome 5
- B) une translocation robertsonienne peut se faire entre le chromosome 10 et le chromosome 21
- C) une translocation robertsonienne peut se faire entre le chromosome 21 et le chromosome 21
- D) Les translocation robertsoniennes équilibrées peuvent se déséquilibrer lors de la fabrication des gamètes et entraîner une trisomie chez le fœtus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 : A propos de l'image de caryotype ci-dessous, indiquez la formule exacte :

- A) 45,XX,rob(13 ;21)(q10;q10)
- B) 45,XY,t(13;14)(q10;q10)
- C) 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)
- D) 46,XY,rob(13;14)(q10;q10)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



QCM 18 : A propos du cours sur le caryotype, indiquez la (les) propositions exacte(s) :

- A) En post natal, la première étape pour faire un caryotype est d'effectuer un prélèvement sanguin sur héparinate de lithium
- B) Le choc hypotonique est réaliser grâce à une solution de KCl ou de $MgCl_2$
- C) L'arrêt de la culture se fait grâce à un mélange d'éthanol et d'acide acétique
- D) Après coloration directe au Giemsa, il n'est pas possible de visualiser les bandes des chromosomes
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 19 : À propos de l'image ci-dessous, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le caryotype est celui d'une personne trisomique
- B) La formule chromosomique s'écrit 47,XX,+21
- C) Il manque des chromosomes à cette enfant
- D) Il s'agit d'une anomalie de nombre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : (Annales Rattrapage 2020-2021) Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant les étapes/ techniques qui permettent d'obtenir un caryotype :**

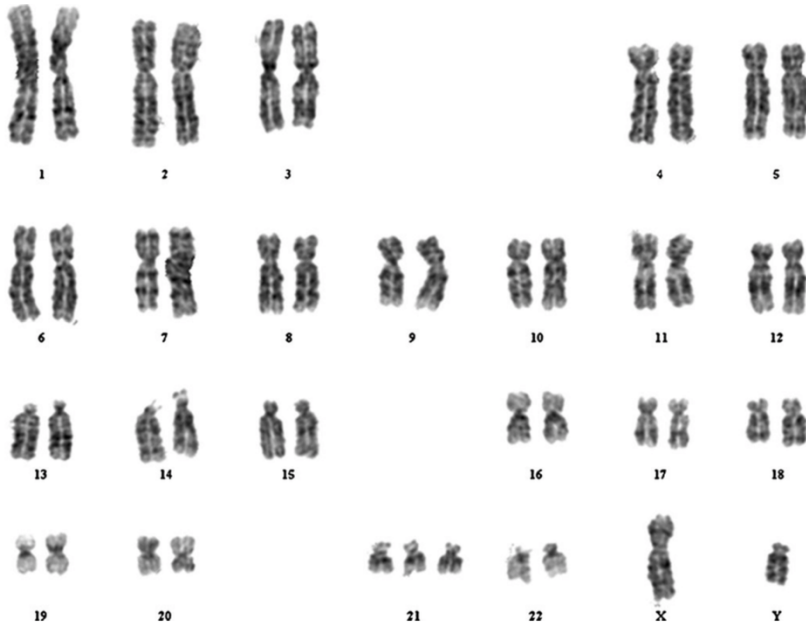
- A) Une des étapes correspond à une extraction d'ADN génomique
- B) Une des étapes correspond à une amplification de gènes par PCR
- C) Une des étapes correspond à une mise en culture du prélèvement
- D) Une des étapes correspond à un choc hypotonique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 21 : A propos des translocations robertsoniennes, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure Plutino) :

- A) Les sujets porteurs de cette « aberration » chromosomique sont toujours des femmes
- B) Cette translocation entraîne une déficience mentale chez les sujets qui en sont porteurs
- C) Elles se font toujours entre des chromosomes acrocentriques
- D) Les sujets porteurs de cette « aberration » chromosomique ont un chromosome en moins sur leur formule chromosomique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 22 : A propos de l'image de caryotype ci-dessous, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure Plutino):

- A) Le patient est une fille
- B) Le problème sur ce caryotype est double : d'une part la présence en trop d'un chromosome 21, d'autre part l'absence du 2^{ème} chromosome X
- C) On peut observer une translocation robertsonienne sur ce caryotype d'une personne atteinte de trisomie 21
- D) La formule de ce caryotype s'écrit : 47,XY,+21
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



QCM 23 : A propos des délétions, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) (relu par la professeure Plutino):

- A) Les délétions sont des anomalies traduites par un échange de matériel génétique entre deux chromosomes suite à une cassure sur chacun des chromosomes impliqués
- B) Les délétions sont notés « d » dans la formule chromosomique
- C) Les délétions peuvent ne pas être pathogènes
- D) Les délétions sont des anomalies impliquant un remaniement entre deux chromosomes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Caryotype humain**QCM 1 : A**

- A) Vrai
B) Faux : noté « p », « q » c'est le bras long
C) Faux : deux jeux haploïdes de 23 chromosomes
D) Faux : ça c'est lors de l'anaphase. La métaphase c'est lorsque les chromosomes sont au niveau de la plaque équatoriale
E) Faux

QCM 2 : D

- A) Faux : **Pas d'extraction d'ADN ! +++**
B) Faux : **Préparation métaphasique** +++ On cherche à bloquer notre chromosome en métaphase +++
C) Faux : pas que, il y a aussi les prélèvements amniotiques (lors d'une DPN), etc
D) Vrai : en période post natal (= tout ce qui est après la naissance) => majoritairement prélèvement = sanguin
E) Faux

QCM 3 : AC

- A) Vrai
B) Faux : transport à température ambiante + rapide
C) Faux : **le sang est directement mis en culture** +++
D) Vrai
E) Faux

QCM 4 : ACD

- A) Vrai
B) Faux : milieu de culture = milieu synthétique
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 5 : +++ AD

- A) Vrai
B) Faux : le choc hypotonique avant l'arrêt de la culture ? Vraiment ?
C) Faux : la fixation chromosomique est après le choc hypotonique
D) Vrai : et toutes les étapes y sont !
E) Faux

QCM 6 : ABC

- A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : éthanol et acide acétique
E) Faux

QCM 7 : ABCD

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

QCM 8 : C

- A) Faux : c'est l'inverse ☺
B) Faux : antifongique => permettre d'éviter le développement des champignons (mycose etc) DONC participent à la stérilité du milieu en détruisant les champignons éventuellement présents
C) Vrai
D) Faux : 16 et 20 <https://www.carabinsnicois.fr/phpbb/viewtopic.php?f=2893&t=162099>
E) Faux

QCM 9 : E

- A) Faux : 15 à 20 ml
- B) Faux : +5% et pas 15 ça fait beaucoup sinon
- C) Faux : Adhèrent et sédimentent
- D) Faux : On attend d'avoir assez de cellule, c'est à l'appréciation du technicien
- E) Vrai

QCM 10 : BCD

- A) Faux : on est dans un DPN => prélèvement du liquide amniotique
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : AC

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

QCM 12 : BCD

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : au départ je n'avais pas mis le (q15q23) mais la prof a corrigé l'item en précisant qu'une formule chromosomique sans cette précision est fausse. Elle a dit mot pour mot « je vous conseille de remplacer votre proposition par 46,XY,del(5)(q15q23) ». Je suis d'accord qu'ici le (q15q23) sort de nulle part mais au vu de ce qu'à dit la prof, si on vous sort un item comme ça le jour J :
 - Vous vérifiez le nombre de chromosome (46)
 - vous vérifiez les gonosomes (si c'est une fille XX, si c'est un garçon XY)
 - vous vérifiez le nom de l'anomalie (si y a marqué rob alors que c'est une translocation réciproque => c'est faux ! Si y a marqué d au lieu de del c'est faux aussi, etc...)
 - vous vérifiez que le chromosome cité entre parenthèse ce soit bien le bon chromosome
 - Pour la partie (q15q23), vous vérifiez si y a marqué « q » que c'est bien le bras long qui est concerné et basta on cherche pas plus loin ;)
- E) Faux

QCM 13 : D

- A) Faux : c'est une anomalie de nombre
- B) Faux : ce n'est pas une femme mais un homme
- C) Faux : prélèvement de liquide amniotique
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 14 : BD

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux : C'est un isochromosome : il est formé à la suite d'une cassure au niveau du centromère puis réplication du brin long (dans cet exemple). Le chromosome X en question est celui de droite.
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 15 : BCD

- A) Faux : pas de pathologies dues à la translocation robertsonienne ! +++
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 16 : CD

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

QCM 17 : 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

QCM 18 : ABD

- A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : c'est la fixation des chromosomes qui se fait grâce à un mélange d'éthanol et d'acide acétique.) L'arrêt de la culture = colchicine ou sulfate de vinblastine
D) Vrai
E) Faux : IL EST A REUSSIR CE QCM c'est du cours pur et dur ! Si vous ne l'avez pas eu => revoyez votre cours : n'oubliez pas que si vous laissez vos cours au placard même si vous les connaissiez un jour, vous risquez de tout oublier ! Revoir un cours c'est ++ surtout quand vous voyez que vous vous trompez sur des trucs texto cours comme ça ;)

QCM 19 : D

- A) Faux : ce n'est pas une trisomie mais une triploïdie
B) Faux : elle s'écrit 69, XXX
C) Faux : C'est une triploïdie (3n chromosome)
D) Vrai
E) Faux

QCM 20 : CD

- A) Faux : pas d'extraction d'ADN pour le caryotype
B) Faux : on a une étape d'amplification mais c'est une amplification du nombre de cellules par le biais de la culture
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 21 : CD

- A) Faux : il n'y a aucun rapport avec le sexe de l'individu
B) Faux : translocation robertsonienne = entraîne aucune pathologie ++
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 22 : D

- A) Faux : il y a un chromosome X et un Y=> c'est un garçon
B) Faux : il ne faut pas se laisser embrouiller : le seul problème ici c'est la trisomie 21. Un garçon n'a qu'un seul chromosome X (sauf pathologie particulière, voir les cours de BDR)
C) Faux
D) Vrai
E) Faux

QCM 23 : C

- A) Faux : délétions = cassure et perte. La définition ici est celle des translocations
- B) Faux : « del »
- C) Vrai : elles peuvent si elles se produisent au niveau de zones où il n'y a pas de gènes j'ai corrigé l'intitulé pour que ce QCM devienne juste
- D) Faux
- E) Vrai

3. Techniques de cytogénétique moléculaire

2021 – 2022 (Pr.Plutino)

QCM 1 : À propos des techniques de cytogénétiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La FISH interphasique ne nécessite pas de culture ce qui permet d'avoir des résultats rapides
- B) L'analyse chromosomique sur puce à ADN nécessite une culture pour être réalisée
- C) Dans la FISH, les sondes centromériques vont être utiles en prénatal pour cibler les chromosomes 13, 18 et 21
- D) Le caryotype permet une meilleure résolution que la FISH
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos de la cytogénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lors de la FISH on va dénaturer les chromosomes des patients sous l'effet de la chaleur
- B) L'ACPA est une méthode d'analyse globale qui permet de mettre en évidence des remaniements qualitatifs entre 2 génomes
- C) L'ACPA détecte les faibles mosaïques
- D) L'ACPA ne permet pas de détecter une foetopathologie en post natal
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de la cytogénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La FISH est indiqué pour le syndrome microdélétionnel suspecté
- B) Les sondes peinture chromosomiques sont surtout utilisés en interphase
- C) L'ACPA permet de détecter les translocations équilibrées et les inversions
- D) L'analyse chromosomique sur puce à ADN permet une étude globale, plus précise du génome que le caryotype
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la cytogénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La FISH interphasique ne nécessite pas de culture
- B) La FISH nécessite une extraction d'ADN
- C) L'ACPA a été développé aux alentours des années 1970
- D) L'ACPA est 1000 à 10000 fois plus résolutive par rapport au caryotype
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de la cytogénétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le caryotype est un examen de cytogénétique classique qui étudie le génome dans sa globalité
- B) Les sondes peinture chromosomique vont cibler un chromosome en particulier
- C) La FISH est moins résolutive que le caryotype
- D) La FISH méphasique permet d'étudier les translocations chromosomiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Technique de cytogénétique moléculaire**QCM 1 : 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 2 : A

- A) Vrai
- B) Faux : Des remaniement quantitatifs
- C) Faux : Non c'est une des limites de l'ACPA
- D) Faux : Si elle le permet
- E) Faux

QCM 3 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Elles ont très peu d'intérêt en interphase
- C) Faux : C'est une des limites de l'ACPA
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : A

- A) Vrai
- B) Faux : elle n'en nécessite pas
- C) Faux : années 2000
- D) Faux : 10 à 100 fois plus
- E) Faux

QCM 5 : ABD

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

4. Principes de biologie moléculaires

2021 – 2022 (Pr.Paquis)

QCM 1 : À propos des étapes d'extraction de l'ADN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On va lyser les leucocytes et récupérer les globules rouges
- B) On prélève du sang sur un tube à héparine
- C) La méduse d'ADN apparaît lors de la précipitation au phénol-chloroforme
- D) L'ADN une fois préparé peut être conservé dans une DNAtèque à 60°
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Un individu atteint à 1 risque sur 2 de transmettre la maladie
- B) 90% des enfants atteints ont au moins un parent atteint
- C) Un enfant atteint aura une intelligence normale
- D) Les formes homozygotes sont moins graves que les hétérozygotes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les parents d'un enfant porteur ont toujours une taille anormale car la maladie se transmet selon un mode autosomique dominant
- B) Il y a autant d'anomales possibles responsables d'une achondroplasie qu'il y a d'individus
- C) Le diagnostic est quasiment toujours évoqué sur signes d'appel échographiques
- D) Une échographie présentant une hyperlordose pendant la grossesse permet de confirmer le diagnostic
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la PCR, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les risques de contaminations sont faibles
- B) C'est une technique peu sensible
- C) C'est une technique très puissante
- D) Elle se fait à basse température
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de la PCR, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Il faut quasiment un litre de sang pour avoir le matériel nécessaire à une PCR
- B) L'élongation d'amorce va se faire dans le sens 3' 5' (sens du brin fils)
- C) La Taq Polymérase vient d'un virus capable de résister aux fortes températures
- D) Dans le circuit monodirectionnel, on peut passer de la pièce avec la machine PCR à la salle pré-mix
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos de l'Achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Cette maladie peut avoir de lourdes conséquences surtout si elle est sous sa forme homozygote
- B) Le codon 380 et 381 du gène FGFR3 sont les 2 qui peuvent être mutés dans l'Achondroplasie
- C) Après une suspicion à l'échographie on indique une ponction amniotique pour les mois 6 ou 7 de grossesse
- D) Un individu atteint à 1 risque sur 4 de transmettre la maladie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos de la PCR, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une technique précise et peu sensible
- B) C'est un examen de base dans un labo de biologie moléculaire
- C) Cette technique existe depuis les années 80
- D) Elle est possible grâce à la Taq RNA polymérase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : À propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est la moins fréquente des chondroplasies
- B) La seule manière d'avoir la preuve que l'enfant est bien atteint d'achondroplasie est l'aspect des fémurs à l'échographie
- C) Il existe beaucoup de cas homozygote chez les personnes atteintes d'achondroplasie
- D) Le gène responsable est le gène ECOR13
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : À propos des étapes de l'extraction de l'ADN à partir du sang total quelle(s) est (sont) la (les) bonne(s) réponse selon l'ordre chronologique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le prélèvement du sang total, la lyse des globules rouges (GR), l'extraction au phénol-chloroforme, la récupération des leucocytes, la précipitation à l'éthanol, la re-suspension et quantification, la conservation
- B) Le prélèvement du sang total, la lyse des globules rouges (GR), la récupération des leucocytes, l'extraction au phénol-chloroforme, la précipitation à l'éthanol, la re-suspension et quantification, la conservation
- C) Le prélèvement du sang total, la lyse des globules rouges (GR), la récupération des leucocytes, la précipitation à l'éthanol, l'extraction au phénol-chloroforme, la re-suspension et quantification, la conservation
- D) Le prélèvement du sang total, la lyse des globules rouges (GR), la précipitation à l'éthanol, la récupération des leucocytes, l'extraction au phénol-chloroforme, la re-suspension et quantification, la conservation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : À propos des étapes de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Une présence de fémurs courts sur l'échographie permettent de poser le diagnostic d'achondroplasie
- B) C'est une pathologie responsable de retard mental
- C) Les parents d'un enfant porteur d'une achondroplasie ont une taille normale dans 90% des cas car c'est une maladie qui se transmet selon un mode autosomique récessif
- D) Une hypercyphose est une des conséquences de l'achondroplasie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : À propos des étapes d'extraction de l'ADN et de l'ARN, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On peut prélever de l'ADN à partir de globules rouges
- B) Lors d'un prélèvement sur du sang, on utilise un tube avec EDTA
- C) Pour avoir notre méduse d'ADN on va précipiter notre ADN au phénol-chloroforme
- D) L'ARN est plus difficile à étudier que l'ADN car très sensible aux ribonucléases
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : À propos des principes de génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Au bout de n cycles de PCR on obtient $2n$ molécules d'ADN
- B) Un cycle de PCR comprend 3 étapes successives : Dénaturation, Hybridation, Elongation
- C) Sur un gel analytique (électrophorèse) soumis à un champ électrique, l'ADN migre du + vers le -
- D) Deux enzymes de restrictions reconnaissant la même séquence sont dites isochizomères
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : À propos de l'Achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une maladie est due à une néomutation dans la majorité des cas
- B) Le gène responsable est le gène GTRD3
- C) C'est une maladie qui affecte le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique
- D) C'est une maladie autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos des principes de génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On fait une extraction au phénol-chloroforme avant de récupérer les leucocytes
- B) La méduse d'ADN s'obtient lors de la précipitation de l'ADN à l'éthanol
- C) La re-suspension dans une solution de T10E5 permet de protéger l'ADN
- D) Les protéinases K dégradent l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : A propos de la PCR, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Elle nécessite un circuit monodirectionnel pour éviter de contaminer tout le circuit
- B) Pour réaliser une PCR, il suffit de connaître les séquences de 18 à 20 nucléotides avant et après la séquence que l'on veut amplifier
- C) L'élongation d'amorce se fait à 55°C
- D) C'est une technique très sensible mais peu puissante
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 : A propos de l'achondroplasie, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est la moins fréquente des chondrodysplasies
- B) Les formes les plus graves sont chez les patients hétérozygotes
- C) Il y a 3 mutations possibles du gène FGFR3
- D) Une échographie seule présentant des fémurs courts et une hyperlordose permet de conclure à une achondroplasie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Principe de biologie moléculaire**QCM 1 : 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° et non à 60°
- E) Vrai

QCM 2 : 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 3 : C

- A) Faux : Non car souvent cela est dû à une néomutation
- B) Faux : La même anomalie est responsable d'une achondroplasie
- C) Vrai
- D) Faux : L'échographie ne confirme pas le diagnostic elle ne permet que de supposer, c'est le diagnostic de biologie moléculaire qui peut confirmer une achondroplasie
- E) Faux

QCM 4 : C

- A) Faux : Ils sont élevés
- B) Faux : Très sensible
- C) Vrai
- D) Faux : Elle se fait à haute température
- E) Faux

QCM 5 : E

- A) Faux : Quelques mL suffisent
- B) Faux : Sens 5' 3'
- C) Faux : Une bactérie pas un virus
- D) Faux : Pas de retour en arrière dans le circuit donc impossible
- E) Vrai

QCM 6 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : Seulement le codon 380
- C) Vrai
- D) Faux : 1 sur 2
- E) Vrai

QCM 7 : BC

- A) Faux : Très sensible
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Taq DNA polymérase
- E) Faux

QCM 8 : E

- A) Faux : la plus fréquente
- B) Faux : la seule manière est le diagnostic par biologie moléculaire
- C) Faux : il y en a peu
- D) Faux : le gène FGFR3
- E) Faux

QCM 9 : B

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

QCM 10 : 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 11 : BD

- A) Faux : jamais sur globules rouges car ils n'ont pas de noyaux donc pas d'ADN.
- B) Vrai
- C) Faux : on précipite à l'éthanol. Le phénol-chloroforme c'est pour éliminer les protéines en utilisant la solubilité différentielle des molécules entre 2 phases non miscibles.
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 12 : BD

- A) Faux : au bout de n cycles on obtient 2^n molécules d'ADN
- B) Vrai
- C) Faux : l'ADN va migrer du - vers le +
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 13 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : c'est le gène FGFR3
- C) Vrai
- D) Faux : c'est une maladie autosomique DOMINANTE
- E) Faux

QCM 14 : B

- A) Faux : C'est l'inverse
- B) Vrai
- C) Faux : Dans une solution de T10E1
- D) Faux : Elles dégradent les protéines fixées sur l'ADN et les DNAses
- E) Faux

QCM 15 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : 72°C, à 55 c'est l'hybridation des amorces
- D) Faux : Très sensible et très puissante
- E) Faux

QCM 16 : E

- A) Faux : La plus fréquente des chondrodysplasies
- B) Faux : Chez les patients homozygotes
- C) Faux : Il y a 2 mutations possibles pas 3
- D) Faux : Une échographie permet de suspecter mais pour conclure il faut utiliser plusieurs méthodes de biologie moléculaire en plus de l'échographie
- E) Vrai

5. Séquençage Sanger + PCR / Clonage Moléculaire

2021 – 2022 (Pr. Bannwarth)

QCM 1 : A propos du séquençage, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Il est nécessaire d'avoir des DDNTPs lors de la réaction, ils ont un groupement OH supplémentaire par rapport aux DNTPs
- B) Dans l'ancienne méthode, sur une électrophorèse, le sens de lecture se fait de bas en haut
- C) Il n'est pas obligé de réaliser une PCR avant un séquençage
- D) Dans la séquence automatisée, la caméra permet de connaître la position du nucléotide
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Lors d'une recherche de mutation dans un gène donné, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) On peut effectuer une PCR-RFLP
- B) Le syndrome de Wolfram est une maladie autosomique récessive
- C) Une modification d'un site accepteur ou donneur peut entraîner la perte d'un exon entier
- D) On réalise une PCR sur le brin d'ARNm
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos du clonage moléculaire, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Le vecteur représente le brin d'ADN circulaire double brin
- B) Le polylinker est le site qui permet au vecteur d'avoir une réplication autonome et indépendante de l'ADN de la bactérie hôte
- C) Les bactéries sont étalées sur une boîte de pétris contenant uniquement un antibiotique spécifique
- D) L'antibiotique permet de distinguer les bactéries qui ont ingéré uniquement le vecteur de celles qui ont ingéré l'ADN recombinant
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos du séquençage, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Dans l'ancienne méthode Sanger on utilise des DDNTPs fluorescents
- B) Dans la méthode automatisée on a 1 seule réaction dans 1 seul tube
- C) Lors d'une migration sur un gel d'électrophorèse, les brins courts migrent moins que les brins long
- D) Dans l'ancienne méthode, une caméra permet de connaître le nom du DDNTPs
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos de l'épissage de l'ARNm, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Cela correspond à l'excision des introns et la ligation des exons, c'est une étape de la maturation de l'ARN pré-messager en ARNm mature
- B) Les exons sont les séquences qui vont rester sur la séquence d'ARNm mature
- C) Une mutation sur un intron peut modifier l'épissage
- D) Cela n'impactera pas la protéine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos du clonage moléculaire, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) L'origine de réplication permet à la bactérie d'avoir une résistance à un antibiotique
- B) L'antibiotique permet de sélectionner les bactéries qui ont ingéré l'ADN recombinant
- C) 1 colonie correspond à 1 clone unique, cela correspond à plusieurs bactéries à l'origine qui ont le même ADN
- D) Le polylinker est le site qui permet à l'insert de s'intégrer dans le vecteur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos du séquençage en général, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les étapes sont dans l'ordre : Dénaturation, Hybridation puis Élongation
- B) Pour les DDNTPs, il y a 2 groupements OH sur le pentose
- C) Lorsque qu'un DDNTPs s'insère lors de l'élongation, l'élongation continue normalement
- D) Il n'y a pas de DNTPs présent dans le tube où se déroule le séquençage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos du clonage moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On est obligé de réaliser un clonage moléculaire pour diagnostiquer une achondroplasie
- B) La séquence d'ADN que l'on souhaite séquencer se nomme le vecteur
- C) L'ADN recombinant ne peut pas se répliquer de manière autonome, il a besoin de se répliquer grâce à l'ADN de la bactérie hôte
- D) On a besoin d'enzyme de restrictions pour intégrer l'insert
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos du Syndrome de Wolfram, maladie génétique de transmission autosomique récessive, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Un enfant peut être atteint, si au moins 1 de ses parents est porteur sain
- B) On peut utiliser une PCR + une digestion enzymatique pour diagnostiquer la maladie
- C) La mutation peut se trouver n'importe où dans le gène WFS1
- D) C'est une maladie génétique familiale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos de l'analyse d'un gène par des techniques de biologie moléculaires, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Une mutation intronique n'entraîne jamais de modification de la protéine
- B) Pour détecter la présence d'un variant d'épissage, on réalise une PCR directement à partir des ARNm
- C) La création d'un site cryptique d'épissage donne un brin d'ARNm plus long que le brin sauvage (=sans mutation)
- D) La transcriptase inverse est une enzyme qui provient des rétrovirus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : A propos des différentes méthodes utilisées en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On effectue un caryotype pour la recherche d'une achondroplasie
- B) Pour confirmer le diagnostic d'achondroplasie il faut réaliser un séquençage
- C) Si on soupçonne une trisomie chez un fœtus, on réalise une amniocentèse et une extraction d'ADN génomique
- D) Au cours d'un NGS, on réalise une étape de PCR clonale pour séparer les fragments d'ADN et les amplifier individuellement
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos des stratégies de clonages et de la déphosphorylation, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lors de l'insertion de l'insert dans le plasmide, les extrémités à bout cohésives permettent une orientation de l'insert grâce à la complémentarité des bases
- B) La déphosphorylation sur des extrémités à bout franches nous permet d'être quasiment sûr que le plasmide ait ingéré l'insert
- C) En effet, sans déphosphorylation, il est possible que le vecteur se referme sur lui-même sans avoir ingéré l'insert
- D) La déphosphorylation est permise par une phosphatase qui permet le retrait du groupement OH en 3'
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : A propos des outils utilisés en biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La T4 DNA Ligase est une ligase est une enzyme qui catalyse la formation d'une liaison phosphodiester
- B) La nucléase S1 (utilisée pour passer d'extrémités cohésives à des extrémités franches) est une endonucléase car elle coupe au bord des brins
- C) Alors que les exonucléases coupent au milieu du brin d'ADN
- D) Klenow est une polymérase, c'est à dire que c'est une enzyme qui synthétise de l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos du clonage moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour le clonage moléculaire, on utilise des vecteurs d'expressions
- B) Les vecteurs ont différents non selon leur taille
- C) Pour faire rentrer un ADN recombinant dans une bactérie, on effectue un choc thermique ou électrique
- D) Plusieurs ADN recombinant peuvent rentrer dans une même bactérie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : A propos du clonage moléculaire et de la sélection blanc / bleu, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le gène de la B-Galactosidase coupler avec X-gal permet aux bactérie de prendre une couleur bleue
- B) Le site polylinker se trouve au milieu du gène de la B-Galactosidase
- C) Donc l'insert va venir se placer au milieu du gène
- D) Cela a pour conséquence de différencier les vecteurs sans insert (bactéries de couleurs blanches) des vecteurs avec insert (bactéries de couleurs bleues)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 : On réalise un séquençage avec l'ancienne méthode. On réalise une migration électrophorétique avec les fragments obtenus après PCR et séquençage. Donnez la séquence d'origine :

- A) A C A T G A T
- B) T G T A C T A
- C) T A G T A C A
- D) A T C A T G A
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

T	A	G	C	
—				T
	—			A
		—		G
—				T
	—			A
			—	C
	—			A

QCM 17 : A propos du clonage moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le clonage moléculaire permet d'obtenir des copies identiques absolument pures d'une séquence donnée d'ADN
- B) Le gène de résistance à un antibiotique permet de sélectionner les bactéries qui ont intégré le plasmide de celle qui n'ont rien ingéré
- C) Dans la sélection blanc / blanc, on sélectionne les colonies blanches qui sont celles qui ont un plasmide avec insert
- D) Les carte de restrictions permettent une vérification rapide et facile de l'ADN récupéré pour vérifier qu'on ait bien plasmide + insert
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 : A propos de l'ancienne méthode de séquençage, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) On a 4 réactions qui s'effectuent dans 4 tubes différents
- B) C'est une méthode qui permet de séquencer de grandes séquences d'ADN
- C) La lecture de la séquence se fait sur l'ordinateur
- D) On utilise des DDNTPs fluorescents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 19 : A propos de la méthode automatisée de séquençage, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Elle est aussi appelé « méthode Sanger », contrairement à l'ancienne méthode qui ne s'appelle pas « méthode Sanger »
- B) Il n'y a qu'une seule réaction dans 1 seul tube
- C) La lecture de la séquence est réaliser dans un automate
- D) Le champs électrophorétique permet de connaître la position du nucléotide
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 20 : A propos de la terminologie du clonage moléculaire, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Le brin d'ADN que l'on souhaite séquencer s'appelle un insert
- B) Le brin d'ADN circulaire double brin s'appelle un vecteur
- C) Insert + vecteur forment l'ADN recombinant
- D) Les plasmides sont un type de vecteurs
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 21 : A propos des caractéristiques importantes du vecteur, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Le polylinker est un site qui donne un avantage à la bactérie (ici résistance à l'antibio)
- B) Un gène de sélection est le site qui permet à l'insert de d'intégrer dans le plasmide
- C) L'origine de répllication permet au vecteur d'avoir une répllication autonome indépendante de la bactérie
- D) j'ai plus d'inspi hihi (à compter faux)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 22 : On réalise un séquençage Sanger avec l'ancienne méthode, quelle est la séquence d'origine du brin à séquencer ?

- A) AGTCGTC
- B) CTGCTGA
- C) GACGACT
- D) TCAGCAG
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

T	A	G	C	
	—			A
		—		G
—				T
			—	C
		—		G
—				T
			—	C

Corrections : Séquençage Sanger + PCR / Clonage Moléculaire**QCM 1 : B**

- A) Faux : Il y a un groupement OH en moins
B) Vrai
C) Faux : Si !! Obliger pour avoir un grand nombre de fragment d'ADN
D) Faux : La caméra permet de connaître le nom du nucléotide. C'est le champ électrophorétique qui permet de connaître la position
E) Faux

QCM 2 : BC

- A) Faux : On fait une PCR-RFLP lorsqu'on a une mutation ciblée. Ici on fait une PCR + séquençage
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : Sur l'ADNc ! Pas de PCR sur de l'ARN
E) Faux

QCM 3 : A

- A) Vrai
B) Faux : le polylinker c'est le site où vient s'insérer l'insert
C) Faux : pas uniquement, ils sont aussi dans un milieu nutritif pour grandir (je sais c'est batard mais c'est pour que vous fassiez attention au « uniquement »)
D) Faux : ça permet de distinguer les bactéries qui ont ingéré le vecteur de celles qui n'ont rien ingéré du tout
E) Faux

QCM 4 : B

- A) Faux : méthode automatisée / ! \ la méthode Sanger désigne les 2 méthodes (ancienne et nouvelle)
B) Vrai
C) Faux : les brins courts migrent plus loin car ils sont plus léger
D) Faux : c'est que dans la méthode automatisée qu'il y a une caméra
E) Faux

QCM 5 : ABC

- A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : Si on modifie l'épissage, on modifie l'ARNm et donc ça change aussi la protéine
E) Faux

QCM 6 : BD

- A) Faux : c'est le **gène de sélection** que permet la résistance
B) Vrai
C) Faux : **1 seule** bactérie à l'origine
D) Vrai
E) Faux

QCM 7 : AB

- A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : l'élongation se **STOPPE** +++
D) Faux : Si ! ce n'est pas parce qu'on a des DDNTPs qu'on n'a pas de DNTPs
E) Faux

QCM 8 : D

- A) Faux : la séquence est **lisible** car c'est une substitution sur 1 seul nucléotide donc pas besoin de faire un clonage
B) Faux : **l'insert** ++
C) Faux : il peut se répliquer de manière autonome car il a une **origine de répllication**
D) Vrai
E) Faux

QCM 9 : 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 10 : 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. On peut juste affirmer qu'il y a la modification d'une séquence d'ARNm
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : BD

- A) Faux : on fait une extraction de caryotype dans le cas de maladie chromosomiques, l'achondroplasie est une maladie génique, on utilise une extraction d'ADN génomique et PCR FFLP
- B) Vrai
- C) Faux : une extraction de chromosome (pour visualiser le caryotype) pas d'ADN génomique
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 12 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : le retrait du groupement **phosphate**
- E) Faux : si vous avez du mal avec ces notions de déphosphorylation, il y a un post sur le fofo où j'essaye de reprendre cette notion avec des schémas : « *dephosphorylation clonage* »

QCM 13 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : **ex**onucléase : coupe aux **ex**trémités
- C) Faux : **end**onucléase : coupe au milieu (**de**dans)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 14 : BC

- A) Faux : vecteur de clonage
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : 1 seul ADN recombinant ++
- E) Faux

QCM 15 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : sans insert = bleu / avec insert = blanc
- E) Faux

QCM 16 : B

- A) Faux
- B) Vrai : **On lit de bas en haut et on fait la séquence complémentaire ++**
- C) Faux
- D) Faux
- E) Faux

QCM 17 : ABCD

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

QCM 18 : A

- A) Vrai
- B) Faux : petites séquences (comparer à celle automatisé ou la NGS)
- C) Faux : sur gel d'électrophorèse
- D) Faux : ça c'est pour la méthode automatisée
- E) Faux

QCM 19 : BCD

- A) Faux : Séquençage Sanger = ancienne méthode + méthode automatisée
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 20 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : Les vecteurs prennent différents noms selon la taille de l'insert, ici on utilise que des plasmides
- E) Faux

QCM 21 : C

- A) Faux : j'ai inversé polylinker (A) et gène de sélection (B)
- B) Faux
- C) Vrai
- D) Faux
- E) Faux

QCM 22 : D

- A) Faux
- B) Faux
- C) Vrai : on lit de bas en haut et on fait la complémentarité. Ah et j'en profite pour vous dire que Séquençage Sanger ça désigne aussi bien l'ancienne méthode
- D) Faux
- E) Faux

6. Séquençage Haut Débit (NGS)

2021 – 2022 (Pr.Bannwarth)

QCM 1 : A propos de la NGS, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Les barres-codes servent à reconnaître les patients
- B) Pour la PCR Clonale, Illumina utilise des plaques en verres
- C) Pour le séquençage, ThermoFisher utilise la fluorescence
- D) L'analyse bio-informatique c'est pas une partie vraiment très importante quoi
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos de Illumina, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) La plaque de verre se nomme également FlowCell
- B) Au moment du lavage et de la dénaturation, le 1er fragment d'ADN ajouté reste accrocher à la plaque
- C) A la fin de la PCR clonale, on clive tous les brins reverse
- D) Les primers d'oligonucléotides A possède à leur extrémité de la biotine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos de la NGS, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) Pour la PCR clonale, Illumina utilise des plaques en verre
- B) Pour la PCR clonale, ThermoFisher utilise des sphères métalliques
- C) Pour le séquençage, Illumina utilise la variation de pH
- D) Pour le séquençage, ThermoFisher utilise des nucléotides fluorescents
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos de la NGS, indiquez la ou les bonne(s) réponse(s) :

- A) La 1^{ère} étape est différente chez Illumina et ThermoFisher
- B) La 1^{ère} étape sert uniquement à ajouter des barres-code et des adaptateurs sur nos séquences d'ADN
- C) Les barres-codes servent à identifier les patients
- D) Les adaptateurs sont des séquences de nucléotides qui permettent d'amplifier nos fragments d'ADB en ajoutant des primers qui sont des séquences complémentaires
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos de la NGS et de Illumina, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La PCR est réalisé sur une lame appelé Flow Cell
- B) C'est grâce à la formation de ponts que l'on crée un cluster
- C) A la fin de la PCR, on clive tous les brins sens afin de garder seulement les brins qui ont la même séquence que l'ADN original
- D) On retire les fragments de la lame de verre avant de faire le séquençage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos de la NGS et de ThermoFisher, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La PCR clonale est réalisée sur une sphère métallique
- B) On parle de PCR clonale car dans 1 microréacteur on a seulement 1 seul brin d'ADN qui sera amplifier
- C) Le séquençage est réalisé directement dans le microréacteur
- D) Dans cette plateforme, on utilise des nucléotides fluorescents pour faire le séquençage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos du NGS, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Aujourd'hui, le NGS est la méthode la plus employée pour séquencer l'ADN
- B) Dans une séquence d'ADN, tous les variants sont grave et entraînent une maladie
- C) Avec la technologie ThermoFisher on réalise une PCR clonale alors que l'on réalise une simple PCR avec la technologie Illumina
- D) La NGS est une technique assez lente, le séquençage est plus rapide dans le séquençage Sanger automatisée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la NGS, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s)

- A) Les adaptateurs sont des séquences qui permettent d'identifier le patient
- B) Chez ThermoFisher, le séquençage se fait sur une puce, chaque sphère se trouve dans un 1 seul puit
- C) Un cluster représente un très grand nombre de brins
- D) L'analyse bio-informatique est la dernière étape de la NGS, c'est une étape qui permet l'interprétation des variants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos de la NGS, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans la 1^{ère} étape de NGS, on utilise des sondes de captures qui sont des brins d'ARN biotinylés
- B) Ce sont des sondes qui nous permettent de récupérer les séquences d'ADN qui nous intéressent
- C) En effet la biotine interagit avec le magnétisme de billes magnétiques
- D) Puis l'aide d'un aimant qui interagit avec la streptavidine, on sélectionne uniquement les séquences d'ADN qui se sont appariées avec les ARN biotinylés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos de la NGS et de ThermoFisher, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est après un premier cycle PCR que le brin nouvellement synthétisé va se fixer sur la sphère magnétique
- B) Les brins présents sur la sphère magnétique correspondent à la séquence complémentaire du fragment initial d'ADN à séquencer
- C) L'extrémité 5' de notre ADN est biotinylé
- D) Le fait de rajouter des billes magnétiques recouvertes de streptavidine nous permet de faire la différence entre les micro-réacteurs ayant un fragment d'ADN de ceux qui n'en avaient pas
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : A propos de la NGS, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le contrôle de la qualité permet d'éliminer les séquences de mauvaise qualité, par exemple quand le séquençage n'a pas été réalisé correctement
- B) L'étape d'alignement permet d'aligner nos différentes lectures en prenant comme référence le génome humain, afin de remettre les séquences à la bonne place et de pouvoir rechercher les variants
- C) La couverture correspond au nombre de lectures indépendantes d'une base
- D) La profondeur de lecture correspond au % de bases séquencées par lecture indépendante divisé par le nombre de bases totales de la région d'intérêt
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos du séquençage haut débit (NGS), indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (inspiré des annales) :

- A) Elle peut permettre de séquencer la totalité des régions codantes des gènes connus
- B) Dans la 1^{ère} étape, l'interaction biotine-streptavidine permet de sélectionner les fragments d'ADN d'intérêt
- C) Cette interaction biotine-streptavidine est aussi utilisée par la plateforme Illumina pour l'étape de PCR clonale
- D) Le séquençage haut débit (NGS) est utilisé en routine pour réaliser le diagnostic de l'achondroplasie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : (Annales Rattrapage 2020-2021) Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) 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 14 : (Annales Rattrapage 2020-2021) Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) 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 séparées et amplifiées 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 15 : (Annales Rattrapage 2020-2021) 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

Corrections : Séquençage Haut Débit (NGS)**QCM 1 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : ThermoFisher = variation de pH
- D) Faux : Évidemment
- E) Faux

QCM 2 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : justement il part, c'est le brin qui vient d'être synthétisé qui reste
- C) Vrai
- D) Faux : Vrai mais c'est pour ThermoFisher (attention aux énoncés)
- E) Faux

QCM 3 : AB c'est +++ ce QCM

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : j'ai inversé C et D
- D) Faux
- E) Faux

QCM 4 : CD

- A) Faux : c'est la même
- B) Faux : dans la 1ère étape on fragmente aussi notre ADN
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : les brins **reverse**
- D) Faux : le séquençage se fait directement sur la lame
- E) Faux

QCM 6 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : les sphères sont sorti du microréacteur pour être misent dans une dans un puit qui se trouve sur une puce
- D) Faux : fluorescence → **Illumina** ; ici c'est une variation de pH ++
- E) Faux

QCM 7 : 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 8 : BCD

- A) Faux : barres-codes
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 9 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : la biotine interagit avec la streptavidine
- D) Faux : l'aimant interagit avec la bille magnétique
- E) Faux

QCM 10 : CD

- A) Faux : second cycle PCR
- B) Faux : c'est le fragment initial pas complémentaire
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : J'ai inversé la définition de couverture et profondeur de lecture
- D) Faux : cf C
- E) Faux

QCM 12 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : plateforme **ThermoFisher** pour l'étape de PCR clonale
- 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 13 : B

- A) Faux
- B) Vrai
- C) Faux
- D) Faux
- E) Faux : je sais qu'il est marqué code barre et pas barre code mais je ne pense pas que ça soit un piège

QCM 14 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'étape la plus difficile
- E) Faux

7. DPNI / PCR Quantitative / Clonage d'expression

2021 – 2022 (Pr.Bannwarth)

QCM 1 : A propos du clonage d'expression, indiquez la (les) propositions exacte(s) :

- A) Son but est d'étudier l'effet d'un variant sur la localisation d'une protéine uniquement
- B) On ajoute un Tag à l'extrémité N-Term en pensant à bien enlever la méthionine du Tag
- C) Les Tags nous permettent de faire rentrer l'ADN recombinant dans la cellule
- D) L'infection par des particules virales est une technique de transfection qui ne peut pas être utilisée
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 2 : À propos de l'image ci-dessous et du cours sur la PCR en temps réel, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le « 1 » sur le schéma indique la quantité de produit PCR synthétisé
- B) Plus la quantité d'ADN au départ est basse, plus la courbe se décalera vers la droite
- C) La PCR classique n'est pas quantitative car la mesure de la fluorescence est effectuée dans la 2ème zone de plateau visualisable sur le schéma
- D) On utilise soit des agents intercalants fluorescents, soit des méthodes sans fluorescence liées à l'utilisation d'anticorps
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos du DPNI, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une technique permettant d'obtenir un diagnostic, d'où le nom « Diagnostic Pré-natal Non-Invasif »
- B) On réalise une NGS pour pouvoir regarder si un chromosome est surreprésenté par rapport au génome de référence
- C) C'est une analyse quantitative
- D) Si un chromosome est surreprésenté, alors on pourra conclure à une trisomie
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la PCR quantitative, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Cette technique permet d'amplifier un fragment d'ADN
- B) Elle est utilisée dans les maladies infectieuses pour déterminer la charge virale d'un virus
- C) Le milieu réactionnel pour la réalisation d'une PCR quantitative contient une Taq DNA polymérase
- D) La mesure de la fluorescence se fait à la fin de nos n cycles PCR
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos du DPNI, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la Pr Bannwarth):

- A) La première étape sera un prélèvement sanguin fœtal
- B) On réalise une NGS à partir d'ADN génomique extrait de cellules fœtales isolées d'un prélèvement sanguin maternel
- C) Le but est de faire une analyse qualitative de l'ADN fœtal
- D) Si on observe pour un fœtus que le chromosome 21 est surreprésenté par rapport au génome de référence, alors cela pose le diagnostic d'une trisomie 21
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos du clonage d'expression, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) (relu et corrigé par la Pr Bannwarth) :

- A) Le but du clonage d'expression est de surexprimer notre protéine d'intérêt dans une lignée cellulaire que l'on va pouvoir étudier
- B) Si on souhaite ajouter un TAG (étiquette) à notre protéine en N-TERM alors on devra faire attention d'enlever le codon stop de notre protéine
- C) Si on souhaite ajouter un TAG (étiquette) à notre protéine en C-TERM alors on devra faire attention d'enlever le codon stop de notre protéine
- D) On appelle protéine de fusion la protéine formée après traduction en phase de notre ADN d'intérêt avec le TAG
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos du diagnostic pré-natal, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une technique non invasive
- B) Le DPN (diagnostic pré-natal) est à risque de fausses couches
- C) C'est une technique qui permet de donner le diagnostic d'une maladie telle que la trisomie 21 chez un fœtus avec un très grand degré de certitude
- D) Le DPN consiste à prélever du liquide amniotique et à établir un caryotype du fœtus à partir des cellules amniotiques prélevées
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la PCR quantitative, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le SYBER GREEN est un agent intercalant devenant fluorescent lorsqu'il est intercalé dans une double hélice d'ADN
- B) Si le SYBER GREEN est accroché à un simple brin d'ADN, alors il n'émettra pas de fluorescence
- C) La sonde TaqMan est comme un primer supplémentaire et est constitué d'un quencher en 5' et un fluorophore en 3'
- D) Lorsque le quencher est éloigné du fluorophore par l'ADN polymérase (lors de la synthèse du brin complémentaire), le fluorophore est alors libéré et peut enfin émettre sa fluorescence
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : Indiquez la (ou les) étape(s) réalisées lors d'un DPNI (dépistage pré-natal non invasif) :

- A) Prélèvement sanguin maternel sur tube de Streck
- B) Fragmentation de l'ADN sous forme de petits morceaux de 200 pb (paire de bases)
- C) Amplification clonale
- D) Séquençage
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : Indiquez la (ou les) étape(s) réalisées lors d'un clonage d'expression :

- A) Rajout d'une séquence permettant, une fois traduite sous forme de protéine, d'émettre de la fluorescence ou d'attirer des anticorps spécifiques pour nous permettre notamment de visualiser la localisation de notre protéine d'intérêt
- B) Insertion du produit PCR (dont nous voulons étudier le rôle dans une cellule eucaryotes une fois sous forme de protéine) dans un plasmide
- C) Transfection dans une cellule eucaryote pour que celle-ci traduise sous forme de protéine notre produit PCR et notre Tag
- D) Observation de notre protéine de fusion dans la cellule eucaryote
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : DPNI / PCR Quantitative / Clonage d'expression**QCM 1 : E**

- A) Faux : pas uniquement ! On étudie son expression également
- B) Faux : en pensant à bien enlever la méthionine ~~du~~ Tag-de la protéine
- C) Faux : les tags nous permettent de **visualiser** la protéine de fusion
- D) Faux : elle peut être utilisée
- E) Vrai

QCM 2 : BC

- A) Vrai : = indique l'intensité de la fluorescence, c'est pareil, c'est le but de la PCR quantitative ;)
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Le fonctionnement de la PCR quantitative repose sur la mesure de la fluorescence. Attention à ne pas mélanger le chapitre sur PCR en temps réel et clonage d'expression
- E) Faux

QCM 3 : BC

- A) Faux : Ce n'est pas diagnostic mais DÉPISTAGE ++++
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : C'est une technique de dépistage : on ne conclut rien, on suspecte, puis on réalise une DPN pour vérifier
- E) Faux

QCM 4 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : à la fin de CHAQUE CYCLE ++++++
- E) Faux

QCM 5 : 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 6 : ACD

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

QCM 7 : BCD

- A) Faux : amniocentèse= prélèvement de liquide amniotique se fait grâce à une aiguille qu'on plante dans le ventre de la patiente pour récupérer le liquide amniotique, c'est donc invasif ++
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 8 : ABCD

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

QCM 9 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : pas besoin de fragmentation car l'ADN foetal circulant est déjà sous forme de petits fragments de 200 pb
- C) Vrai : ça fait partie des étapes réalisées lors de la réalisation de la NGS
- D) Vrai : Cf réponse C
- E) Faux

QCM 10 : ABCD

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

J'ai fait exprès ici de mettre tous vrai pour retracer les étapes du clonage d'expression pour que ca vous fasse un petit rappel rapide <3

8. Éthique et génétique médicale

2021 – 2022 (Pr.Paquis)

QCM 1 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lorsque l'on fait de la génétique, c'est de la médecine individuelle
- B) La technologie qui évolue lentement est un frein à l'avancé de la génétique
- C) La frontière entre la recherche et le diagnostic reste assez nette
- D) Il peut y avoir des conséquences importantes sur le plan législatif pour le praticien
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos des lois de bioéthiques, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Il y a eu 3 révisions de la loi de bioéthiques de 1994
- B) La 1^{ère} révision permet de mettre en place les modalités du don d'organe
- C) La 2^{nde} révision date de 2011 et dont découle la loi du 6 août 2004
- D) L'arrêté du 27 mai 2013 définit les règles de bonnes pratiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On ne peut pas réaliser de test génétique s'il n'y a aucun bénéfice direct pour le patient
- B) Le laboratoire ne peut pas envoyer les résultats directement au patient
- C) Une fois le test réalisé, il est obligatoire de révéler le résultat au patient
- D) Un médecin possédant un diplôme de biologie est habilité à prescrire et réaliser des tests génétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

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

- A) Seuls laboratoires autorisés et soumis à des test de l'ARS peuvent réaliser des tests génétiques
- B) Si l'anomalie génétique est grave, les autres membres de la familles doivent être informés
- C) Les retentissements familiaux s'appliquent également dans le cas de maladie somatiques
- D) Les personnes incapables de consentir sont d'autant plus protégés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Quand on parle de test génétique on parle uniquement d'examen de biologie moléculaire concernant les maladies géniques
- B) On peut réaliser des tests sur un sujet asymptomatique
- C) Le médecin peut remettre les résultats au patient par courrier
- D) Ce n'est pas le rôle du généticien d'orienter le patient sur une prise en charge adaptée après les résultats obtenus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les conséquences d'un test génétique utilisé à de mauvaises fins ou sans le recueillement du patient est passible d'un an d'emprisonnement et de 15 000 € d'amende par le code pénal
- B) Le consentement du patient sera valable pour tous les tests génétiques qu'il réalisera
- C) Le consentement du patient est recueilli simplement en signant un papier
- D) L'ADN du patient peut être conservé dans une DNAtèque
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les « incidental findings » correspondent au cas où les test génétiques ne permettent pas d'aboutir à un diagnostic
- B) Si l'on trouve des résultats non recherchés, il est obligatoire d'en informer le patient
- C) En règle générale, ce n'est pas au médecin d'informer à la parentèle les résultats du test génétique du patient
- D) On transmet toujours l'information à la famille dès qu'un test génétique est réalisé
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : A propos de la chorée de Huntigton, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une maladie autosomique récessive
- B) C'est une maladie à pénétrance complète mais âge dépendant
- C) Il n'y a aucun traitement ou moyen de prévention
- D) Cela dit, le bénéfice concernant cette maladie n'est pas nul
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La médecine prédictive consiste à faire des tests sur des patients à priori sain
- B) Il y a beaucoup de maladie à fort déterminisme génétique
- C) On peut réaliser un test pré-symptomatique sans bénéfice chez un mineur si l'on a l'autorisation des parents ou de son tuteur légal
- D) Dans le cas d'une polyposse colique familiale, le bénéfice médical est très important
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La décret du 23 juin 2000 stipule que le généticien doit œuvrer seul pour conserver le secret médical
- B) La réalisation des tests génétiques peuvent se faire directement à l'issue du 1^{er} entretien ou rapidement après
- C) Le DPI (diagnostic pré-implantatoire), n'est possible que dans le cas de maladie particulièrement grave
- D) En France, les lois de bioéthiques tendent de plus en plus vers des dérives eugénistes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : A propos de l'Éthique en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'Agence de la Biomédecine a été créée en 2004 au moment de la 1^{ère} révision des lois de bioéthiques
- B) Le critère majeur de prescription est la recherche scientifique
- C) Le laboratoire est habilité à rendre le résultat au patient si le patient l'a autorisé lors de son entretien chez le généraliste
- D) Ces règles d'encadrements des tests génétiques sont valable uniquement pour les maladies constitutionnelles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos de l'éthique et génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'arrêté du 20 juin 2013 est relative aux conditions de mise en œuvres de l'information de la parentèle
- B) Le patient est toujours obligé d'informer lui-même la parentèle dans le cas où la famille pourrai bénéficier d'un traitement ou d'une prévention efficace
- C) Lors d'incidentals findings, les résultats d'informations autres que ceux recherchés initialement peuvent ne pas être révélé au patient
- D) La majorités des cas pour la maladie d'Alzheimer sont familiaux et se transmettent selon les lois de Mendel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : A propos de l'éthique et génétique médicale, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La 2^e révision des lois de bioéthiques a été effectuée en 2011
- B) Les tests génétiques comprennent des test de biologie moléculaire et de cytogénétique
- C) La chorée de Huntington ne possède pas de traitement ou de moyen de prévention
- D) Tous les laboratoire peuvent réaliser des tests génétiques
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos de la régulation et de l'éthique et génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'encadrement juridique de juillet 2011 définit le devoir d'information à la parentèle
- B) Lorsqu'on fait de la génétique, il faut prendre en compte les retentissement sur la famille
- C) Le consentement doit être écrit, libre, éclairé, exprès, révocable à tout moment et adapté
- D) Selon la gravité de la maladie, le généticien peut orienter le patient vers un prise en charge médicale adapté et/ou psychologique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : (Annales Rattrapage 2020-2021) 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

Corrections : Éthique et génétique médicale**QCM 1 : D**

- A) Faux : de la médecine familiale +++
- B) Faux : la technologie évolue extrêmement rapidement
- C) Faux : elle est de plus en plus floue
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 2 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : c'est la 2^e révision
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : B

- A) Faux : on peut en réaliser s'il y a des bénéfices pour la famille
- B) Vrai
- C) Faux : le patient peut faire le test mais ne pas connaître le résultat
- D) Faux : Il lui faut une formation supplémentaire
- E) Faux

QCM 4 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : Uniquement pour les maladies constitutionnelles, les maladies somatiques ne se transmettent pas à la descendance
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : B

- A) Faux : on peut également réaliser des tests de cytogénétiques (établissement du caryotype) pour les maladies chromosomiques
- B) Vrai
- C) Faux : il est obligatoire de le faire en consultation pour que le médecin donne toutes les informations au patient
- D) Faux : du coup si, on ne laisse pas partir un patient sans l'avoir orienté
- E) Faux

QCM 6 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Il est uniquement valable pour 1 test et 1 maladie précise
- C) Faux : le médecin est obligé d'expliquer clairement l'examen et les possibles conséquences
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 7 : C

- A) Faux : ils représentent les cas où l'on trouve des résultats que l'on ne cherchait pas
- B) Faux : Non, on informe le patient uniquement quand on ne pas l'informer pourrait lui être nuisible. On ne surcharge pas le patient avec des informations inutiles
- C) Vrai : il existe tout de même des dérogations à la règle du secret
- D) Faux : on ne transmet pas l'information s'il n'y a pas de bénéfice direct pour la famille
- E) Faux

QCM 8 : BC

- A) Faux : autosomique dominante
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Si, on ne peut absolument rien faire pour le patient même une fois le diagnostic posé
- E) Faux

QCM 9 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : peu de maladie
- C) Faux : s'il n'y a pas de bénéfice, il doit être majeur et prendre les décisions pour lui-même
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 10 : C

- A) Faux : le médecin doit œuvrer au sein d'une équipe pluridisciplinaire
- B) Faux : il faut un temps de réflexion suffisant entre le 1^{er} entretien et la date du test
- C) Vrai
- D) Faux : archi faux, on fait le maximum pour qu'il y ai le moins de dérives possible
- E) Faux

QCM 11 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : c'est l'utilité clinique pour le patient ou sa famille
- C) Faux : seul le médecin peut rendre le résultat
- D) Vrai
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : le patient a le droit de refuser et c'est alors au médecin de devoir le faire (dérogation à la règle du secret)
- C) Vrai
- D) Faux : très peu de cas sont familiaux, la grande majorité des cas sont **sporadiques**
- E) Faux

QCM 13 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : laboratoires agréés
- 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

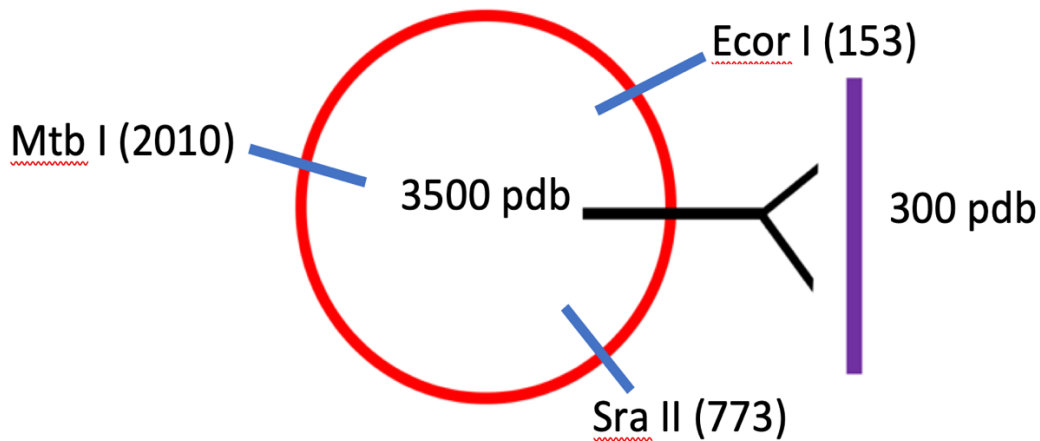
QCM 15 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : on informe le patient uniquement s'il peut bénéficier de moyen de préventions de de traitement. Si il n'y a pas de bénéfice pour le patient on ne l'informe pas
- C) Faux : on ne réalise jamais de prélèvement lors de la 1^{ère} consultation
- D) Vrai
- E) Faux

9. Cartes de restrictions

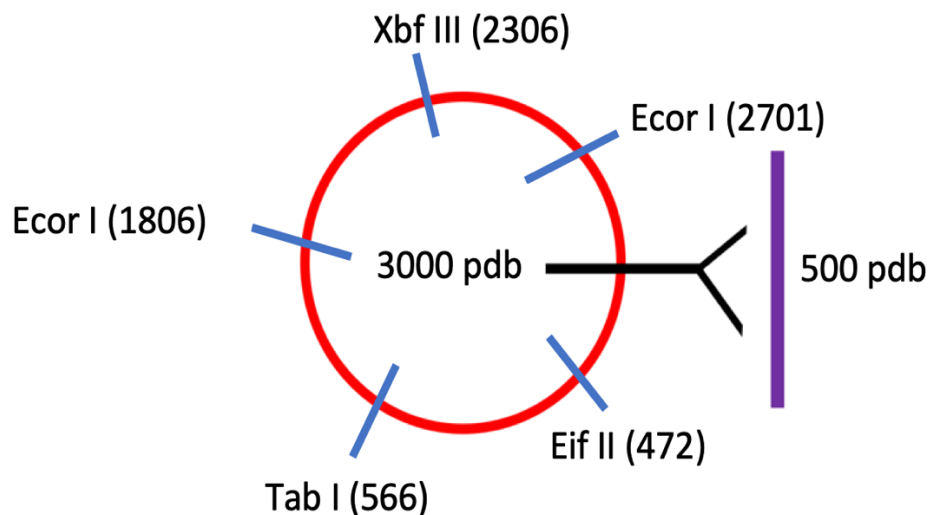
2021 – 2022 (Pr. Bannwarth)

QCM 1 : Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Après digestion enzymatique avec les enzymes Ecor I, Mtb I et Sra II, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



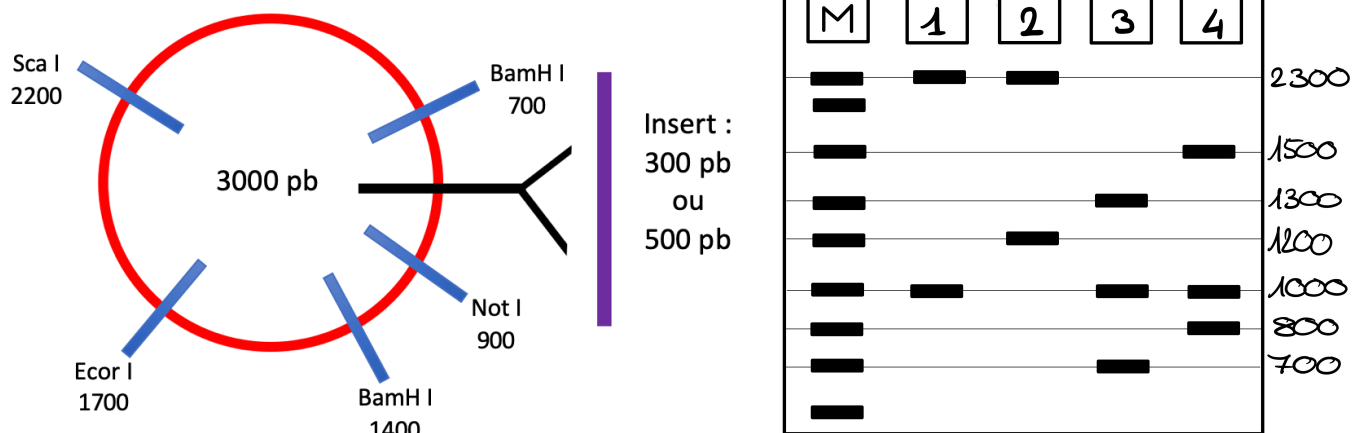
- A) Plasmide sans insert : 920 pb + 1237 pb + 1643 pb
- B) Plasmide sans insert : 620 pb + 1643 pb + 1237 pb
- C) Plasmide avec insert : 920 pb + 1237 pb + 1643 pb
- D) Plasmide avec insert : 620 pb + 1537 pb + 1643 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Après digestion enzymatique avec les enzymes Ecor I et Eif II, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Plasmide sans insert : 1334 pb + 895 pb + 299 pb
- B) Plasmide sans insert : 771 pb + 1334 pb + 895 pb
- C) Plasmide avec insert : 771 pb + 1395 pb + 1334 pb
- D) Plasmide avec insert : 771 pb + 895 pb + 1834 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : Vous souhaitez isoler 2 fragments de 300 pb et 500 pb (pb : paires de bases), par clonage moléculaire, à partir d'une réaction PCR. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction EcoRI, BamHI, ScaI et NotI sont figurés. Les inserts ne comportent aucun des sites précédemment cités présents sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-contre : Pour vérifier les clones obtenus, vous effectuez différentes digestions enzymatiques. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique. M= marqueur de taille

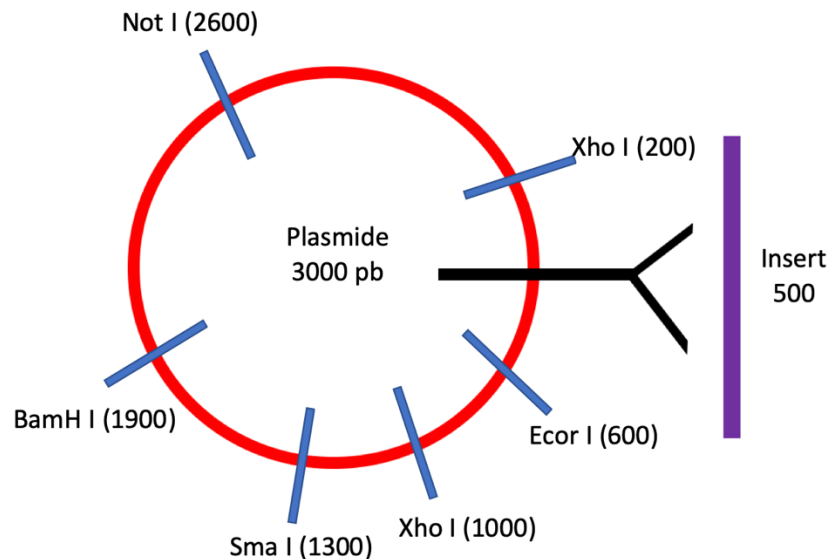


- A) La piste 1 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par BamH I ; l'insert correspond au produit PCR de 300 pb
 B) La piste 2 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par BamH I ; l'insert correspond au produit PCR de 500 pb
 C) La piste 3 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par BamH I et Sca I ; l'insert n'est pas présenté dans le vecteur
 D) La piste 4 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par BamH I et Sca I ; l'insert correspond au produit PCR de 300 pb
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : Vous souhaitez isoler, par clonage moléculaire, les produits PCR provenant d'un patient porteur d'une mutation à l'état hétérozygote. La taille du produit PCR est de 500 pb et la présence de la mutation crée un site **EcoRI** qui clive le produit PCR en 2 fragments de 250 pb (pb : paires de bases). Le produit PCR est inséré en position 400 sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-contre. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction (**EcoRI**, **SmaI**, **NotI**, **XhoI** et **BamHI**) sont figurées.

Hormis le site **EcoRI**, l'insert ne comporte aucun des autres sites présents sur le plasmide. Après digestion par différentes enzymes de restriction, les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

Concernant les résultats visualisés sur gel d'agarose, indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) La digestion simultanée par **XhoI** et **EcoRI** libère 3 fragments : **400 + 600 + 2000** pour un ADN recombinant ne contenant pas d'insert
- B) La digestion simultanée par **XhoI** et **EcoRI** libère 3 fragments : **400 + 900 + 2200** pour un ADN recombinant contenant un insert ne portant pas la mutation
- C) La digestion simultanée par **XhoI** et **EcoRI** libère 3 fragments : **650 + 650 + 2200** pour un ADN recombinant contenant un insert porteur de la mutation
- D) La digestion simultanée par **XhoI** et **EcoRI** libère 4 fragments : **450 + 450 + 400 + 2200** pour un ADN recombinant contenant un insert portant la mutation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Les sites de restriction reconnus par les enzymes de restriction *EcoRI*, *SacI*, *SmaI* et *BamHI* ne sont pas présent dans l'insert. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

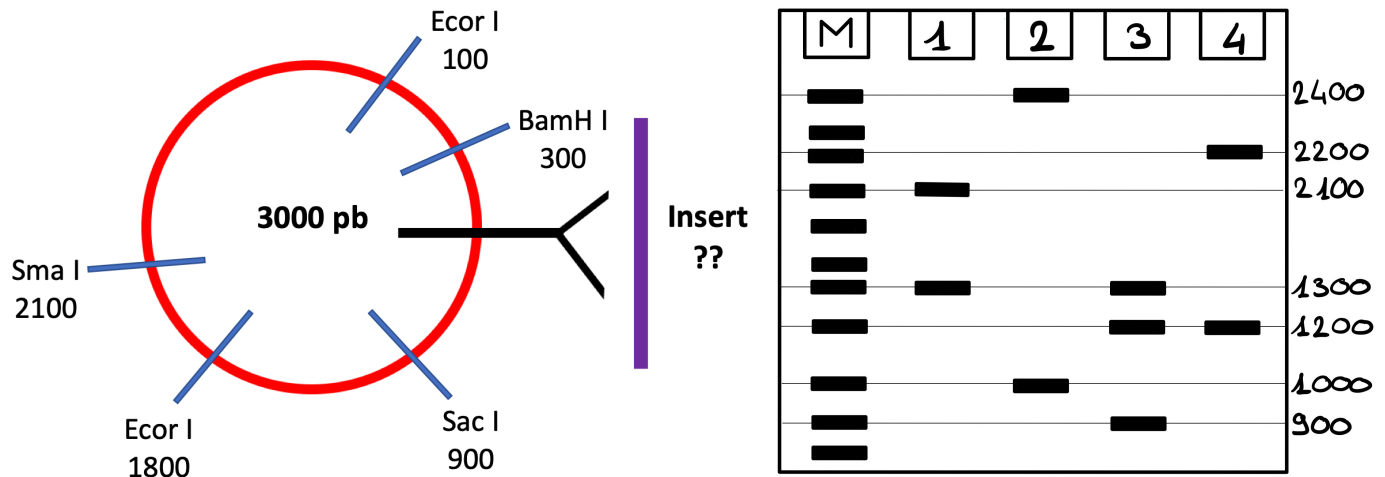
M : marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *EcoRI*

Piste 2 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *SacI* et *BamHI*

Piste 3 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *EcoRI* et *SacI*

Piste 4 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *BamHI* et *SmaI*



Suite à l'interprétation du gel, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) concernant l'ADN recombinant analysé :

Note : pb = paires de bases

- A) Plasmide sans insert
- B) Plasmide avec insert de 200 pb
- C) Plasmide avec insert de 400 pb
- D) Plasmide avec insert de 600 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : Vous avez identifié une nouvelle mutation (★) présente à l'état homozygote au niveau du dernier nucléotide de l'intron 1 de votre gène d'intérêt. Pour vérifier l'effet de ce variant sur l'épissage de votre ARNm d'intérêt, vous effectuez une extraction d'ARN suivi de la synthèse d'un ADN complémentaire (ADNc) correspondant. Vous avez ensuite amplifié cet ADNc par PCR en utilisant 3 couples d'amorces (primers) différentes (PCR n°1 / PCR n°2 / PCR n°3) :

M : marqueur de poids

Piste 1 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°1, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 2 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°1, à partir de l'individu porteur de la mutation

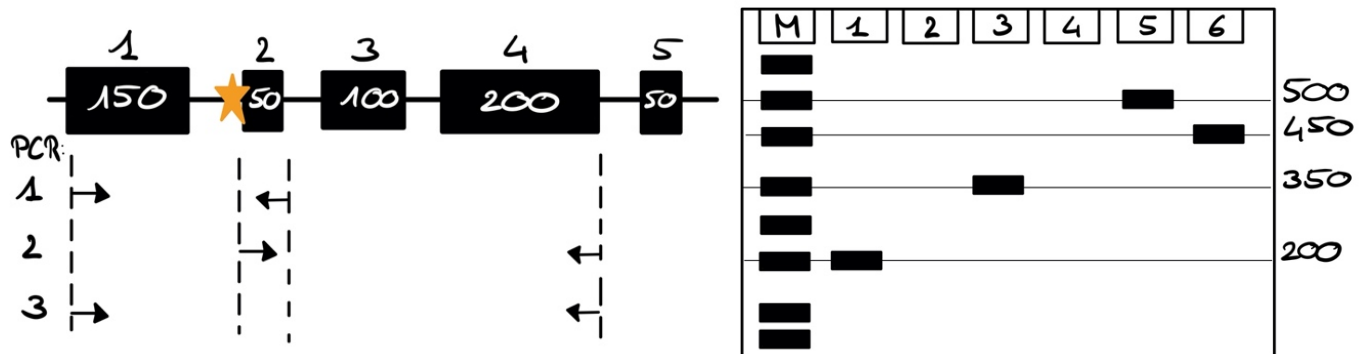
Piste 3 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°2, à partir d'un individu contrôle non muté

Piste 4 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°2, à partir de l'individu porteur de la mutation

Piste 5 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°3, à partir d'un individu contrôle non muté

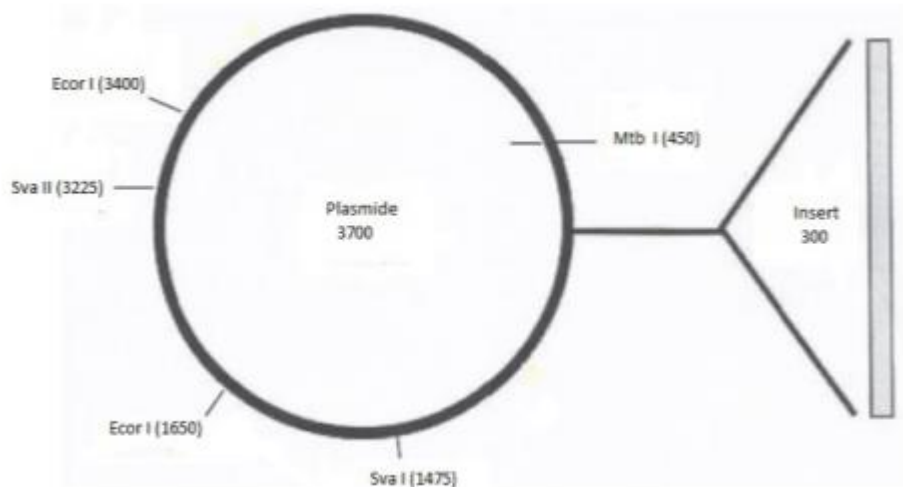
Piste 6 : Produit PCR obtenu, avec la PCR n°3, à partir de l'individu porteur de la mutation

Légende : → Primer sens ← Primer reverse ★ Mutation



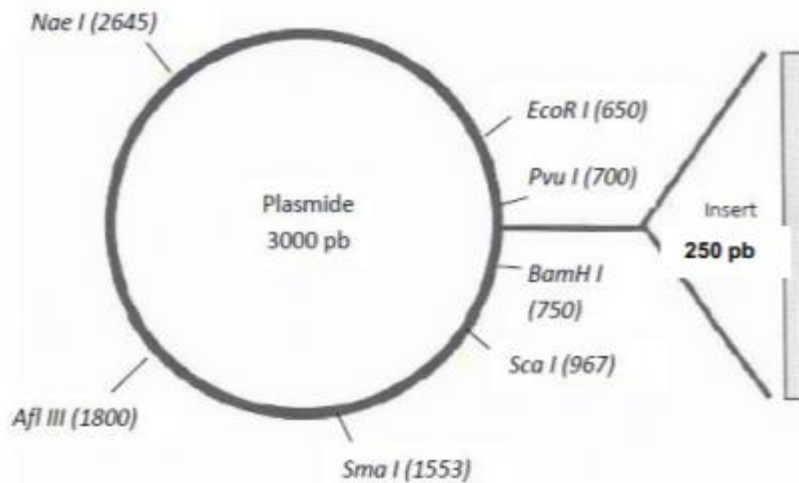
- A) La mutation identifiée a un effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
 B) L'expérience ne permet pas de conclure car il n'y a pas de produit PCR dans les pistes 2 et 4
 C) La stratégie PCR n°3 utilisé permet de déterminer l'effet de la mutation sur l'épissage d'ARNm d'intérêt
 D) Pour confirmer l'effet de la mutation, le produit PCR déposé dans la piste 6 doit être séquencé par la méthode Sanger
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Après digestion enzymatique avec les enzymes Ecor I et Mtb I, quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



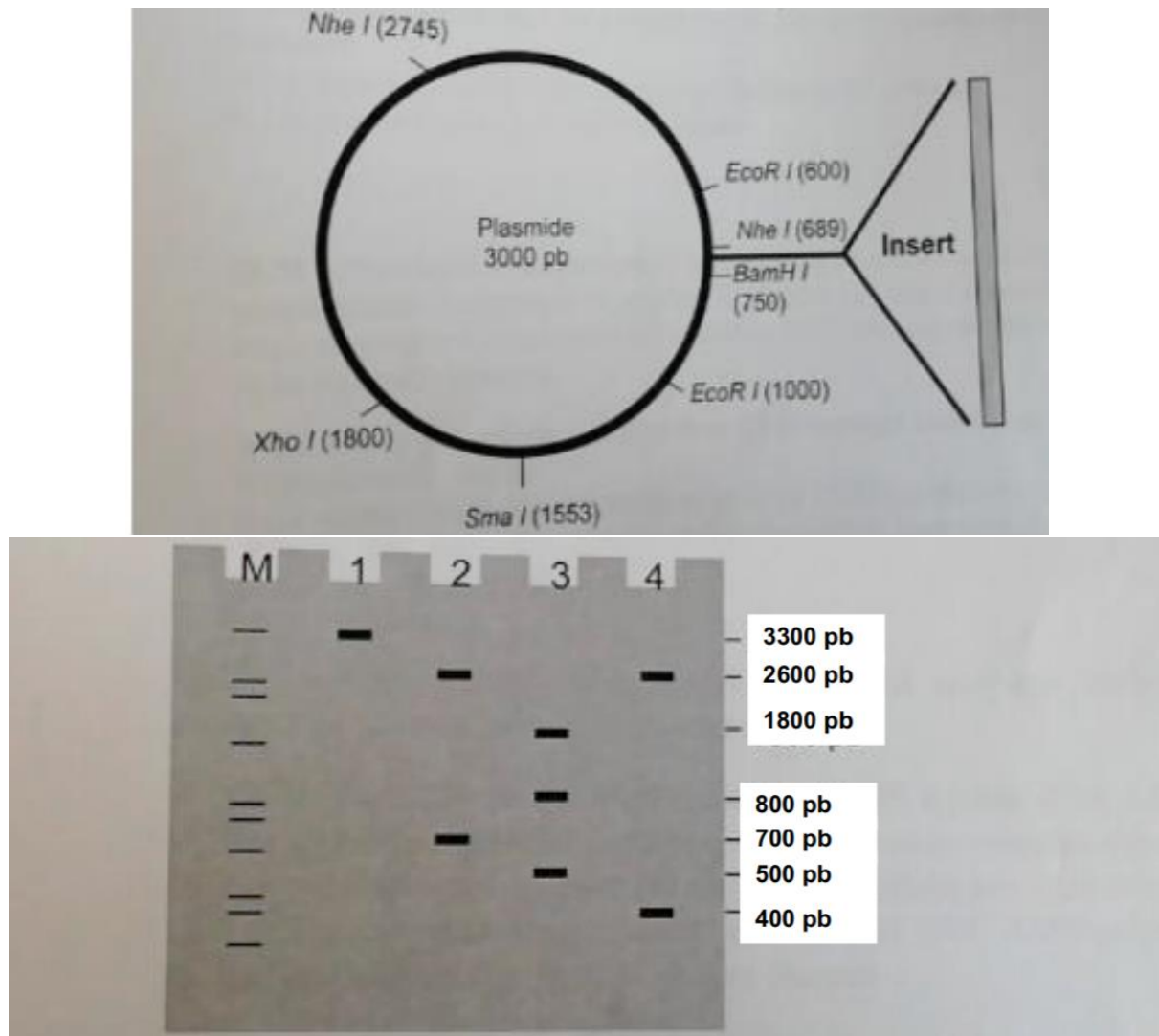
- A) Plasmide sans insert : 1200 pb + 1750 pb + 300 pb
 B) Plasmide sans insert : 1200 pb + 1750 pb + 750 pb
 C) Plasmide avec insert : 1500 pb + 1750 pb + 750 pb
 D) Plasmide avec insert : 1200 pb + 2050 pb + 750 pb
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : Vous réalisez une carte de restriction pour différencier les plasmides contenant un insert de ceux ne contenant pas d'insert. La carte de restriction est schématisée cidessous. Après digestion enzymatique avec les enzymes BamH I, EcoRI et Pvu I quels sont les fragments obtenus après migration électrophorétique sur gel d'agarose ? Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Plasmide sans insert : 50 + 50 + 2900
- B) Plasmide sans insert : 50 + 250 + 2900
- C) Plasmide avec insert : 50 + 300 + 2900
- D) Plasmide avec insert : 50 + 50 + 3150
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

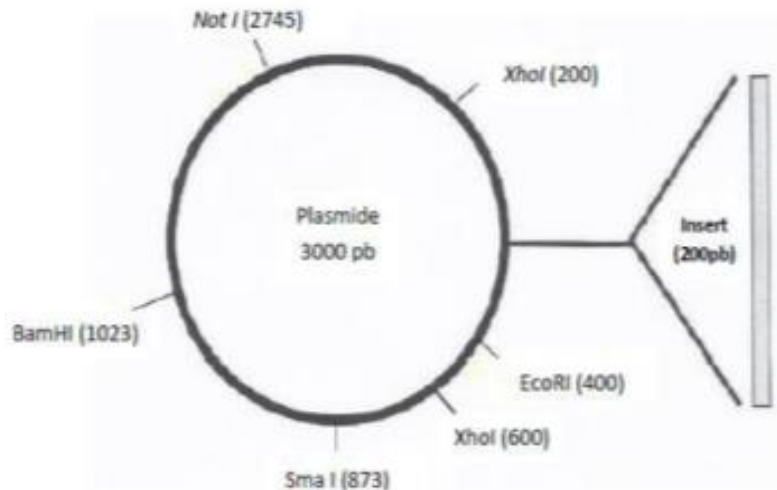
QCM 9 : Vous souhaitez isoler 2 fragments de 100 pb et 300 pb (pb : paires de bases), par clonage moléculaire, à partir d'une réaction PCR. Les produits PCR sont insérés en position 700 sur le plasmide. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction EcoRI, XhoI, BamHI, SmaI et NheI sont figurés. Les inserts ne comportent aucun des sites précédemment cités présents sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-contre : Pour vérifier les clones obtenus, vous effectuez différentes digestions enzymatiques. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique. M= marqueur de taille



Concernant les résultats visualisés sur le gel d'agarose, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) La piste 1 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par EcoRI ; l'insert correspond au produit PCR de 300 pb
- B) La piste 2 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par EcoRI ; l'insert correspond au produit PCR de 100 pb
- C) La piste 3 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par XhoI et EcoRI ; l'insert correspond au produit PCR de 300 pb
- D) La piste 4 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par EcoRI ; l'insert n'est pas présenté dans le vecteur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : Vous souhaitez isoler, par clonage moléculaire, les produits PCR provenant d'un patient porteur d'une mutation à l'état hétérozygote. La taille du produit PCR est de 200 pb et la présence de la mutation crée un site EcoRI qui clive le produit PCR en 2 fragments de 100 pb (pb : paires de bases). Le produit PCR est inséré en position 300 sur le plasmide. La carte de restriction est schématisée ci-contre. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction (EcoRI, SmaI, NotI, XhoI et BamHI) sont figurées. Hormis le site EcoRI, l'insert ne comporte aucun des autres sites présents sur le plasmide. Après digestion par différentes enzymes de restriction, les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique. Concernant les résultats visualisés sur gel d'agarose, indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) La digestion simultanée par XhoI et EcoRI libère 3 fragments : $200 + 200 + 2600$ pour un ADN recombinant ne contenant pas d'insert
- B) La digestion simultanée par XhoI et EcoRI libère 4 fragments : $200 + 200 + 200 + 2600$ pour un ADN recombinant contenant un insert porteur de la mutation
- C) La digestion simultanée par XhoI et EcoRI libère 3 fragments : $200 + 200 + 2600$ pour un ADN recombinant contenant un insert ne portant pas la mutation
- D) La digestion par EcoRI permettra de différencier les ADN recombinant possédant l'insert avec la mutation de ceux portant l'insert sans la mutation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

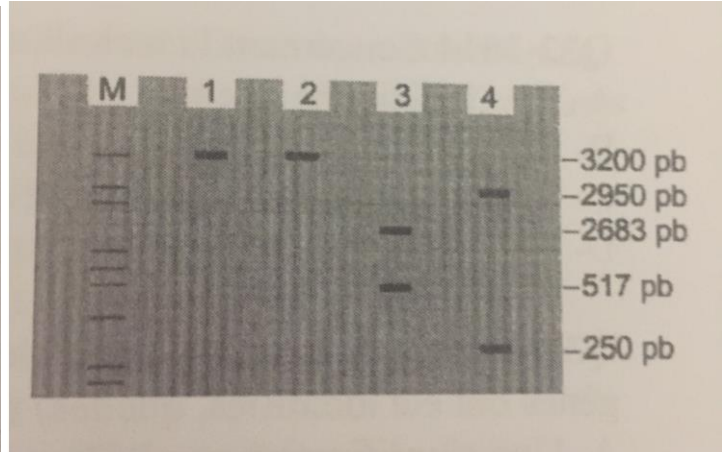
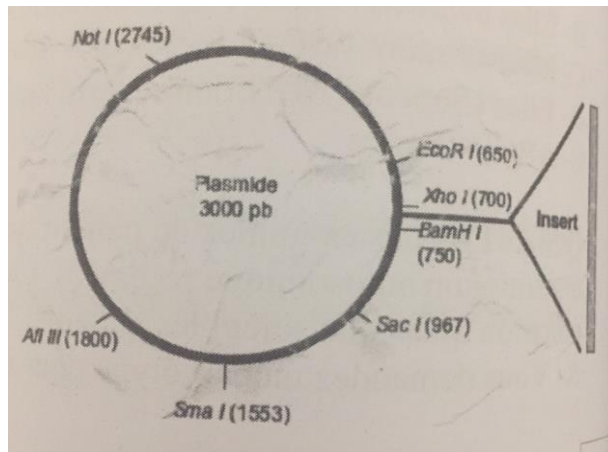
QCM 11 : Vous réalisez un clonage suivi d'une carte de restriction pour vérifier l'ADN recombinant que vous avez obtenu. La carte de restriction est schématisée ci-dessous. Seules les positions des sites de coupures pour les enzymes de restriction ne coupant qu'une seule fois sont figurées. Les sites de restriction reconnus par les enzymes de restriction *EcoRI*, *SacI*, *XhoI* et *BamHI* ne sont pas présent dans l'insert. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d'agarose après migration électrophorétique.

M : marqueur de poids moléculaire

Piste 1 : ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction *EcoRI*

Piste 2 : ADN recombinant digéré par l'enzyme de restriction *SacI*

Piste 3 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *EcoRI* et *SacI* Piste 4 : ADN recombinant digéré par les enzymes de restriction *XhoI* et *BamHI*



Suite à l'interprétation du gel, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) concernant l'ADN recombinant analysé : *(tombé au concours en 2014)*

Note : pb = paires de bases

- A) Plasmide sans insert
- B) Plasmide avec insert de 250 pb
- C) Plasmide avec insert de 517 pb
- D) Plasmide avec insert de 200 pb
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Cartes de restrictions**QCM 1 : BC**

On a 3 enzymes de restriction donc il y a 3 morceaux

SANS INSERT :

$$773 - 153 = \mathbf{620}$$

$$2010 - 773 = \mathbf{1237}$$

$$3500 - 620 - 1237 = 3500 - 1857 = \mathbf{1643}$$

AVEC INSERT :

Le brin qui change est entre Ecor I et Sra II donc $620 + 300 = \mathbf{920}$

Les 2 autres brins ne changent pas donc on a toujours **1237** et **1643**

A) Faux

B) Vrai

C) Vrai

D) Faux

E) Faux

QCM 2 : B

On a 3 enzymes (ici il y a 2 fois Ecor I) de restriction donc il y a 3 morceau.

On se s'occupe pas de Tab I et Xbf III.

SANS INSERT :

$$1806 - 472 = \mathbf{1334}$$

$$2701 - 1806 = \mathbf{895}$$

$$3000 - 1334 - 895 = 3000 - 2229 = \mathbf{771}$$

AVEC INSERT :

Le brin qui change est entre Ecor I (2701) et Eif II (472) donc $771 + 500 = \mathbf{1271}$

Les 2 autres brins ne changent pas donc on a toujours **1334** et **895**

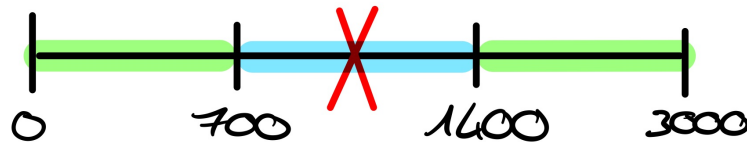
A) Faux

B) Vrai

C) Faux

D) Faux

E) Faux

QCM 3 : ABDA) Vrai

Ici on utilise uniquement BamHI et elle coupe 2 fois, on se retrouve avec 2 morceaux.
Dans l'item on nous dit que l'insert fait 300pb

Sans insert :

$$1400 - 700 = 700$$

$$3000 - 700 = 2300$$

Avec insert de **300 pb** : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$700 + 300 = 1000$$

Sur la piste 1 on a bien 2 fragments : un à **2300** pb et l'autre à **1000** pb, c'est donc juste

B) Vrai : On a la même enzyme que pour la A) donc on reprends le même schéma
Sans insert c'est toujours la même chose

Avec insert de **500 pb** : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$700 + 500 = 1200$$

Sur la piste 2 on a bien 2 fragments : un à **2300** pb et l'autre à **1200** pb, c'est donc juste

C) Faux : on utilise une nouvelle enzyme ScaI donc on refait un nouveau schéma pour ne pas s'emmêler

Ici on veut le cas du vecteur sans l'insert :

Sans insert :

$$1400 - 700 = 700$$

$$2200 - 1400 = 800$$

$$3000 - 700 - 800 = 1500$$

Sur la piste 3 on a 3 fragments : à 1300 pb, à 1000 pb et à 700 pb. Ça ne correspond pas aux fragments que l'on vient de calculer. C'est donc faux

D) Vrai : On a la même enzyme que pour la C) donc on reprends le même schéma
Sans insert c'est toujours la même chose
Dans l'item on nous dit que l'insert fait 300pb

Avec Insert de 300 pb : Seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

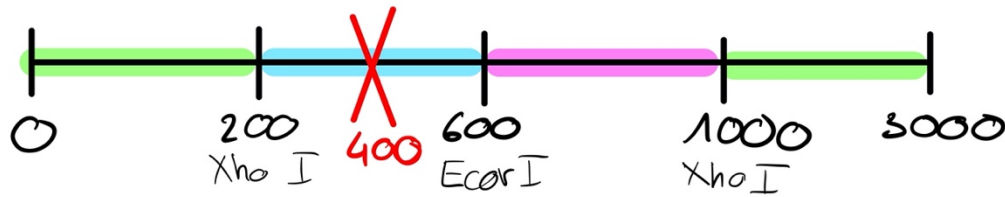
$$700 + 300 = 1000$$

Sur la piste 4 on a 3 fragments : à **1500** pb, à **1000** pb et à **800** pb. Ça correspond aux fragments que l'on vient de calculer. C'est donc juste

E) Faux

QCM 4 : CD

J'ai repris exactement le même QCM que celui dans le DM en changeant seulement les valeurs 😊



Sans insert :

$$600 - 200 = 400$$

$$1000 - 600 = 400$$

$$3000 - 400 - 400 = 2200$$

Avec insert qui n'a pas la mutation : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

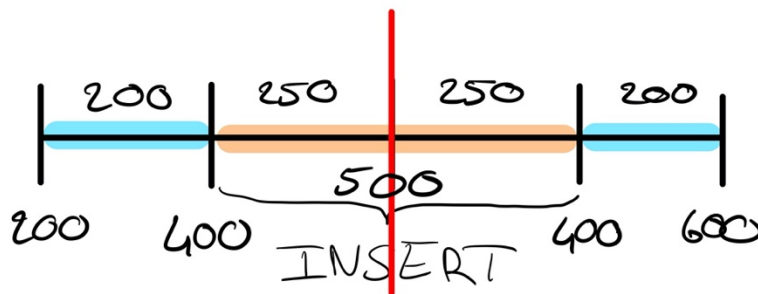
$$400 + 500 = 900$$

$$\text{Donc on a : } 400 + 900 + 2200$$

Avec Insert qui porte la mutation : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

Ici l'insert va lui aussi être coupé

Le brin fait toujours la même taille que celui d'avant c'est-à-dire 900 pb et on sait que l'insert est au niveau de la 400^e pb



Notre brin bleu à 900 va donc se diviser pour faire 450 + 450 (j'espère qu'avec le schéma vous avez compris c'est dur d'expliquer ça à l'écrit)

$$\text{On va avoir } 450 + 450 + 400 + 2200$$

- A) Faux : cas sans insert
- B) Vrai : cas insert sans la mutation
- C) Faux : cas insert avec la mutation
- D) Vrai : cas insert avec la mutation
- E) Faux

QCM 5 : 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.

$$\text{Par exemple pour la piste 1 : } 2100 + 1300 = 3400$$

$$\text{Le vecteur fait 3000pb : } 3400 - 3000 = 400$$

L'insert fait 400 pb

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

QCM 6 : ACD

La mutation a pour effet de retirer l'exon n°2 après maturation de l'ARN pré-m

Par conséquent, les primers censés se trouver sur l'exon n°2 ne pourront pas « s'accrocher » si la mutation est présente, et donc on ne peut pas réaliser de PCR.

PCR 1

Piste 1 : Sans mutation : Il comprends l'exon 1 et 2 donc : $150 + 50 = 200$

Piste 2 : Avec mutation : le primer reverse se trouve sur l'exon 2, **pas de PCR possible**

PCR 2

Piste 3 : Sans mutation : Il comprends l'exon 2, 3 et 4 donc : $50 + 100 + 200 = 350$

Piste 4 : Avec mutation : le primer sens se trouve sur l'exon 2, **pas de PCR possible**

PCR 3

Piste 5 : Sans mutation : Il comprends l'exon 1, 2, 3 et 4 donc : $150 + 50 + 100 + 200 = 500$

Piste 6 : Avec mutation : Il n'y a pas de primer sur l'exon 2 donc on peut réaliser une PCR. On a la même chose que la piste 5 sauf que la mutation induit la perte de l'exon 2. On a donc l'exon 1, 3 et 4 : $150 + 100 + 200 = 450$

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

QCM 7 : BC

Ici on a 3 segments car Ecor I coupe 2 fois ++

Sans Insert :

$$1650 - 450 = 1200$$

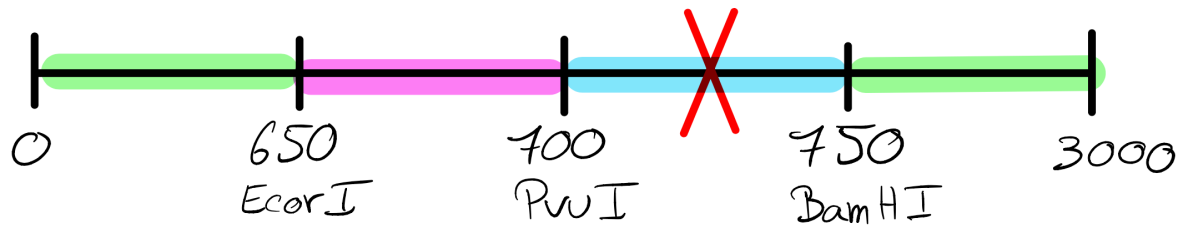
$$1650 - 3400 = 1750$$

$$3700 - 3400 = 300 \rightarrow 300 + 450 = 750$$

Avec insert : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$1200 + 300 = 1500$$

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

QCM 8 : AC

Ici on a 3 fragments

Sans Insert :

$$700 - 650 = 50$$

$$750 - 700 = 50$$

$$3000 - 50 - 50 = 2900$$

Avec insert : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$50 + 250 = 300$$

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

QCM 9 : D

Bon on entre dans un QCM un peu plus relou, on va y aller étape par étape. Y'a plusieurs chose qui changent.

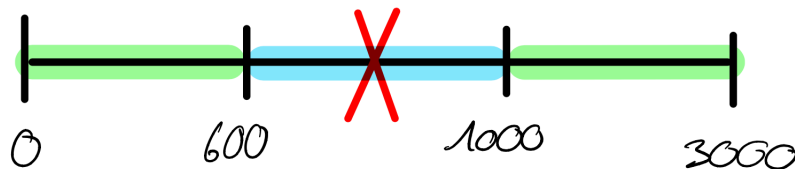
→ On a une migration électrophorétique. En vrai ça fait peur mais ça change pas grand-chose, au lieu que le nombre de brins soit marqué dans l'item, il faut le lire juste la photo.

→ L'insert peut avoir différentes taille. Pareil on panique pas, sur votre brouillon vous commencez TOUJOURS par faire le cas SANS l'insert. Vous le rajoutez ensuite en regardant où il se trouve et combien il y a de pdb.

→ Les enzymes de restrictions changent entre les items. Vous devez partir du principe que c'est comme un nouveau QCM, refaites vous en brouillon complètement à part pour ne pas vous embrouiller avec les autres items.

Tous ces changements ça fait flipper mais en vrai le raisonnement est toujours le même.

A) Faux



Ici Ecor I coupe 2 fois donc on a 2 fragments : ça annule direct l'item A car la piste 1 n'a qu'un seul fragment

B) Faux : On a les même enzyme que pour la A) donc on reprends le même schéma

Sans insert :

$$1000 - 600 = 400$$

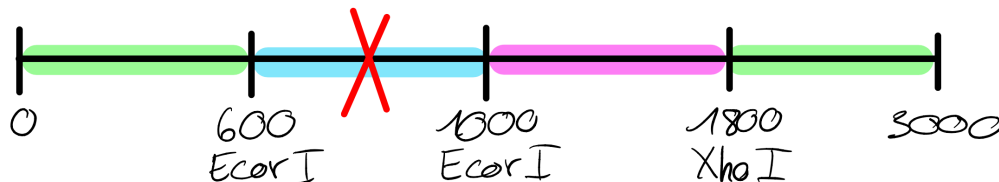
$$3000 - 400 = 2600$$

Avec insert : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$400 + 100 = 500$$

Sur la piste 2 on a $2600 + 700$ donc c'est faux, on a un insert de 300 pdb et pas 100

C) Faux : On a des nouvelles enzymes donc on refais un schéma



Sans insert :

$$1000 - 600 = 400$$

$$1800 - 1000 = 800$$

$$3000 - 400 - 800 = 1800$$

Avec insert : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

$$400 + 300 = 700$$

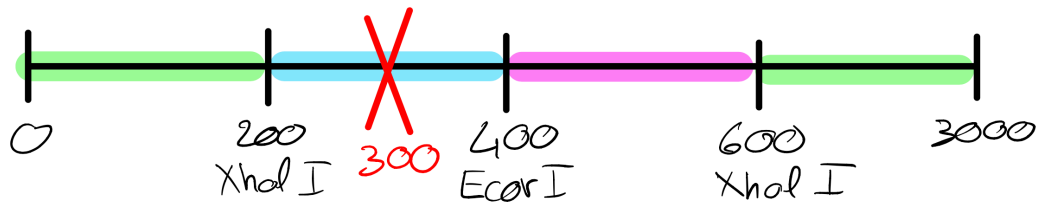
Sur la piste 3 on lit : $1800 + 800 + 500$, c'est donc faux, on a un insert de 100 pdb et non de 300 pdb

D) Vrai : On a les même enzyme que pour la A) donc on reprends le même schéma

Ici on a pas d'insert donc on a : $400 + 2600$ (on reprends les calculs de la B)

Et on peut lire $400 + 2600$ sur la piste 4

E) Faux

QCM 10 : ABD

Là on a encore du changement parce que il y a un site de restriction DANS l'insert. Donc on va refaire tous les cas possibles

Sans insert :

$$400 - 200 = 200$$

$$600 - 400 = 200$$

$$3000 - 200 - 200 = 2600$$

Avec insert qui n'a pas la mutation : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

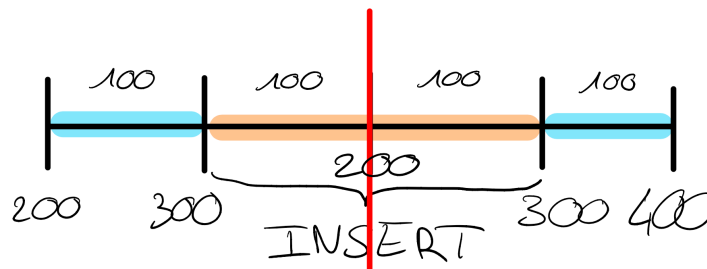
$$200 + 200 = 400$$

$$\text{Donc on a : } 200 + 400 + 2600$$

Avec Insert qui porte la mutation : seul le fragment bleu est modifié car c'est celui qui contient l'insert

Ici l'insert va lui aussi être coupé

Le brin fait toujours la même taille que celui d'avant càd 400 pdb et on sait que l'insert est au niveau de la 300^e pdb



Notre brin bleu à 4000 va donc se diviser pour faire 200 + 200 (j'espère qu'avec le schémas vous avez compris c'est dur d'expliquer ça à l'écrit)

$$\text{On va avoir } 200 + 200 + 200 + 2600$$

A) Vrai : cas sans insert

B) Vrai : cas insert avec la mutation

C) Faux : cas insert sans la mutation

D) Vrai

E) Faux

QCM 11 : D

(Je vous laisse la correction de mes vieux pcq je la trouve claire)

En analysant la piste 1 et 2 on remarque que le fragment analysé fait **3200 pb**. Vu que *EcoRI* et *SacI* ne coupent qu'une seule fois, notre plasmide restera entier. Or le plasmide à lui tout seul en fait que 3000. Donc les 200 pb qui restent font parties de l'insert.

A) Faux

B) Faux

C) Faux

D) Vrai

E) Faux