



**QCM 1 : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les fragments d'ADN doivent avoir une taille entre 100 et 300pb
- B) Lors de la préparation des échantillons, on doit placer les adaptateurs P1 en 5' et A en 3'
- C) Les barres codes servant à identifier chaque patient sont installés avant de mélanger les échantillons des différents patients
- D) Les étapes pour récupérer les fragments d'intérêts sont dans l'ordre : Ajout des billes magnétiques, utilisation d'un aimant pour la récupération des fragments puis dégradation des sondes de captures
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2 : Pour l'analyse informatiques des données, les étapes sont dans l'ordre :**

- A) Détermination des bases, alignement sur la séquence de référence, analyse (profondeur et couverture), contrôle de la qualité, annotation des variants puis interprétation
- B) Détermination des bases, contrôle de la qualité, analyse (profondeur et couverture), alignement sur la séquence de référence, annotation des variants puis interprétation
- C) Détermination des bases, contrôle de la qualité, alignement sur la séquence de référence, analyse (profondeur et couverture), annotation des variants puis interprétation
- D) Détermination des bases, contrôle de qualité, analyse (profondeur et couverture), alignement sur la séquence de référence, annotation des variants puis interprétation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3 : A propos de la méthode Thermofisher indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) Le support solide est une lame de verre
- B) Le microréacteur est composé : d'une sphère porteuse d'un primer, d'un fragment d'ADN à purifier et du milieu réactionnel de la PCR
- C) Pour la synthèse des brins complémentaires, il y a utilisation de ddNTP pour étudier par la suite les variations de pH
- D) Comme pour la méthode illumina, il y a utilisation de billes recouvertes de streptavidine pour la récupération des sphères recouvertes d'ADN amplifié.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4 : A propos du séquençage haut débit, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il peut être utilisé dans le diagnostic de maladie multigénique ( donc avec plusieurs gènes en causes ) comme la maladie de Charcot Marie Tooth
- B) L'étape de préparation des échantillons est une étape commune aux deux plateformes, illumina et thermofisher
- C) L'intérêt de cette méthode est de pouvoir réaliser un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparées et amplifiées
- D) Lors de la préparation des échantillons, les BC se positionnent entre les adaptateurs A et le fragment d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : A propos des 2 plateformes pour la réalisation du NGS , indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La méthode illumina utilise la détection de fluorescence alors que thermofisher utilise les variation de températures pour le séquençage de l'ADN
- B) Avec la méthode illumina il y a l'utilisation d'un microréacteur composé d'une sphère porteuse d'un primer, d'un fragment d'ADN et du milieu réactionnel de la PCR
- C) A la fin de l'amplification avec la méthode illumina, il y a clivage des brins reverse et conservation des brins sens
- D) Dans les deux cas il y a une étape d'analyse informatique des résultats qui comprends plusieurs étapes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : A propos du NGS indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le NGS peut être utilisé lors d'un dépistage prénatal non invasif
- B) Lors de l'analyse informatique des résultats du NGS, l'étape d'analyse se fait après l'étape d'annotation des variants
- C) Avec la méthode thermo Fisher les variations de pH sont détectées par la libération d'un ion H<sup>+</sup> lors de la formation de la liaison phosphodiester entre les nucléotides
- D) Avec la méthode illumina, le PCR « bridge » se fait sur une lame de verre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos du NGS, indiquez la (les) réponse(s) exacte(s) :**

- A) C'est en 2001 que 95% du génome humain a été séquencé grâce à la méthode de séquençage haut débit (NGS)
- B) Pour ordre de grandeur, le génome humain correspond à 3 milliards de paires de base
- C) Pour les deux plateformes on parle de séquençage massif avec des brins d'ADN séquencés et lus en même temps
- D) L'étape d'interprétation des résultats est très importante puisqu'on interprète selon le contexte biologique en tenant compte des signes cliniques du patient mais aussi de son histoire familiale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : Indiquer la (les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Avec la technique thermo Fisher il y a séquençage individuel des sphères par le système ion torrent
- B) En 1993 a eu lieu l'invention de la méthode manuelle de Sanger
- C) Le génome humain a une taille d'environ 3 milliards de paires de bases avec environ 30000 gènes pourtant les régions codantes correspondent à seulement 1 à 2% du génome
- D) Les étapes dans l'ordre du dépistage prénatal non invasif sont : Extraction de l'ADN foetal circulant, préparation des échantillons, séquençage, amplification clonale, analyse informatique spécifique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses