

<b>1/</b>	E	<b>2/</b>	B	<b>3/</b>	AB	<b>4/</b>	AC	<b>5/</b>	ACD
<b>6/</b>	CD	<b>7/</b>	E	<b>8/</b>	AB	<b>9/</b>	AD	<b>10/</b>	ACD
<b>11/</b>	C	<b>12/</b>	BCD	<b>13/</b>	E	<b>14/</b>	BD	<b>15/</b>	BC

**QCM 1 : E**

- A) Faux : 1 unique chromosome
- B) Faux : Eucaryote
- C) Faux : Euchromatine à hétérochromatine
- D) Faux : ARN
- E) Vrai

**QCM 2 : B**

- A) Faux : substitution ne décale pas !
- B) Vrai : si ce n'est pas un multiple de trois
- C) Faux : seulement si ce n'est pas multiple de trois
- D) Faux : introduit un codon STOP prématuré
- E) Faux

**QCM 3 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : elle s'applique pour des gènes situés sur des chromosomes différents et ne prend pas en compte le phénomène de crossing-over
- D) Faux : il existe bien 3 versions d'allèle mais il y a 4 groupes sanguins possibles
- E) Faux

**QCM 4 : AC**

- A) Vrai
- B) Faux : fonction réduite = mutation hypo-morphique
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'inverse ++ de l'inactivation de gènes suppresseurs de tumeurs et de l'activation de proto-oncogènes
- E) Faux

**QCM 5 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : exceptionnellement car cela supposerait qu'il y ait 2 mutations sur le même gène
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 6 : CD**

- A) Faux : double brin
- B) Faux : résistance à l'antibiotique +
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 7 : E**

- A) Faux : les parents sont porteurs à l'état hétérozygote, on peut voir un trait au niveau de 500pb ce qui correspond à l'allèle sain et un deuxième trait au niveau de 250pb ce qui correspond à l'allèle muté
- B) Faux : ce nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote
- C) Faux : la sœur aînée n'est pas porteuse de la mutation
- D) Faux : il s'agit d'une maladie autosomique récessive et le nouveau-né est porteur de la mutation à l'état homozygote donc il exprime bien la maladie
- E) Vrai

**QCM 8 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : il s'agit d'une néomutation dans 90% des cas donc ils ne transmettent pas la maladie donc dans ces cas là ils ne transmettent pas la maladie et donc ne sont pas forcément de petite taille
- D) Faux : il y a bien une macrocéphalie mais sans retard mental
- E) Faux

**QCM 9 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : la 8ème étape est celle d'observation
- C) Faux : c'est pour obtenir un caryotype en postnatal
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 10 : ACD**

- A) Vrai
- B) Faux : on peut voir qu'il y a 3 chromosomes 21 il s'agit donc d'une anomalie de nombre et non de structure
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 11 : C**

- A) Faux : Ce sont des sondes locus spécifiques
- B) Faux : En métaphase
- C) Vrai
- D) Faux : Pour rappel, le caryotype est une technique globale, peu résolutive. La FISH est une technique ciblée et résolutive. L'ACPA est une technique globale et plus précise.
- E) Faux

**QCM 12 : BCD**

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

**QCM 13 : E**

- A) Faux : Mêmes étapes de dénaturation-hybridation-élongation. Sa spécificité réside dans l'étape à laquelle on va faire la mesure
- B) Faux : PCR-RFLP suivie d'un séquençage
- C) Faux : C'est la PCR-RFLP
- D) Faux : A la fin de chaque cycle PCR au contraire de la PCR classique
- E) Vrai : Attention à ne pas confondre les 2 techniques qui n'ont pas du tout les mêmes indications

**QCM 14 : BD**

- A) Faux : peut toujours changer d'avis et peut refuser de connaître le diagnostic +++
- B) Vrai
- C) Faux : c'est à évaluer au cas par cas, surtout se basant sur l'utilité clinique +++
- D) Vrai
- E) Faux

**QCM 15 : BC**

- A) Faux : c'est le séquençage manuel de Sanger qui est inventé en 1977, le NGS est arrivé en 2007
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : on analyse les variations de pH pour la technologie Thermo Fisher
- E) Faux