

QCM 1 : A propos du module 1, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La molécule d'ADN est formée de deux brins de désoxyribonucléotides identiques
- B) Chez les eucaryotes, la réplication de l'ADN permet de doubler le nombre de chromosomes
- C) Le niveau de compaction maximal du génome correspond à l'hétérochromatine
- D) Le génome procaryote peut être de l'ARN ou de l'ADN double brin circulaire unique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos de la régulation au niveau de la traduction de l'ARNm, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les microARN sont des ARN codant issus de certains gènes
- B) La régulation de la traduction de certains ARNm repose sur leur structure, comme plusieurs ARNm impliqués dans le métabolisme du glucose
- C) Concernant les ARNm impliqués dans le métabolisme du fer, en l'absence de fer, une protéine appelée IRE (Iron Response Element), se fixe à une séquence appelée IRP (IronRegulatory RNA-Binding Protein) située dans la région 5'-UTR de l'ARNm de la ferritine
- D) Lorsque le fer est en abondance, il se fixe à la protéine IRP et l'empêche de se lier à l'ARNm donc la traduction peut démarrer
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : A propos du module 3 de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Il est possible d'avoir des mutations du génome mitochondriale transmise par la lignée maternelle car toutes les mitochondries de nos cellules sont héritées de l'ovocyte maternel
- B) Le syndrome d'Angelman est une maladie soumise à empreinte paternelle du chromosome 15 et ne peut être transmise que par le père
- C) Il n'existe aucun allèle pouvant s'exprimer de manière équivalente
- D) Les allèles sont des versions nucléotidiques différentes d'un gène donné
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : A propos des agents mutagènes, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les rayons gamma exercent leur effet mutagène en induisant la formation de dimères entre thymines adjacentes de l'ADN, ralentissant la polymérase et favorisant les erreurs de réplication
- B) Les rayons UV induisent des cassures simple brin ou double brin de l'ADN
- C) Il existe de nombreuses classes d'agents mutagènes chimiques comme les analogues de bases, les agents alkylants, intercalants ou favorisant la désamination des bases et les radicaux libres
- D) Les analogues de bases sont des composés dont la structure chimique est similaire au groupement phosphate de l'ADN avec lesquelles ils entrent en compétition durant la réplication, la polymérase ne pouvant les différencier
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Vous voyez en consultation de génétique le patient IV-5 atteint d'une maladie dont l'arbre généalogique est le suivant, sachant que de potentiels porteurs sains peuvent exister sans avoir été représentés sur cet arbre. Indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :



- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique dominante
- B) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie récessive liée à l'X
- C) Selon l'arbre généalogique, l'individu II-1 est porteur sain
- D) L'arbre généalogique est évocateur d'une maladie autosomique récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

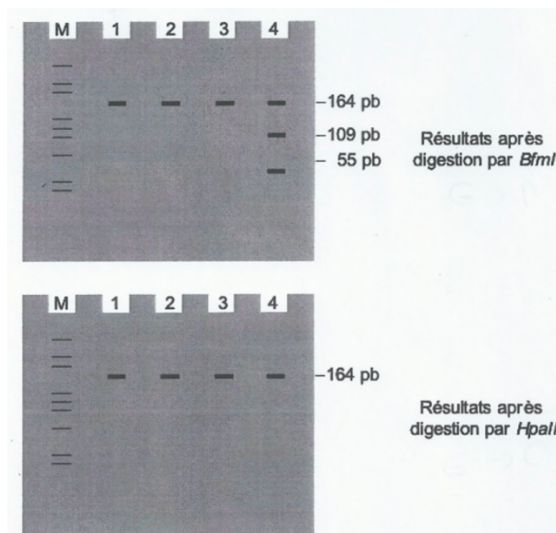
QCM 6 : A propos des outils utilisés en biologie moléculaire, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les enzymes de restriction permettent de couper un double brin d'ADN
- B) Les ADN ligases permettent de synthétiser un brin d'ADN complémentaire à partir d'une amorce
- C) Les endonucléases permettent de couper l'ADN aux extrémités
- D) La Taq Polymérase permet de synthétiser un brin d'ADN à partir d'ARN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : A propos des principes de biologie moléculaire et de leurs applications à la génétique médicale, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) On extrait de l'ADN le plus souvent à partir de sang total prélevé sur anticoagulant EDTA
- B) Il existe 5 étapes pour l'extraction d'ADN génomique
- C) Les techniques PCR étant très puissante la contamination est très importante, c'est pourquoi il y a la mise en place d'un circuit monodirectionnel pour obtenir les agréments. Il y aura alors 4 pièces sans retour en arrière possible : Extraction d'ADN, Pré-mix, Salle des machines PCR puis pièce post-PCR
- D) Il existe un grand nombre d'enzymes et 3 types d'enzymes de restrictions mais celles qui sont le plus utilisées sont les enzymes de types III
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

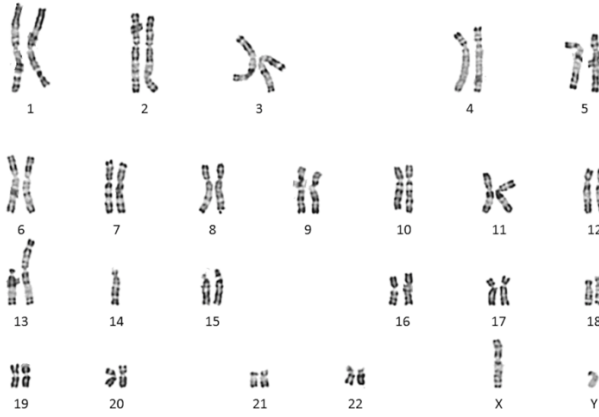
QCM 8 : Vous recevez en consultation un couple qui a été redirigé vers vous par leur gynécologue après appel échographique du 2em trimestre. Votre confrère a repéré des fémurs plus courts que la normal et soupçonne une achondroplasie chez le fœtus. Les parents sont de taille normale et le premier né du couple ne présente aucun symptôme. Vous décidez d'effectuer un PCR sur prélèvement d'ADN fœtal suivi d'une digestion enzymatique par Bfml et par HpaII. Si la digestion est faite par Bfml c'est la mutation G>A qui est présente. Si HpaII coupe le fragment il s'agit de la mutation G>C. Ci-dessous les résultats après migration électrophorétique. Les piste 1, 2 et 3 sont les pistes respectives de la mère, du père et de leur premier enfant. La piste 4 correspond à la piste du fœtus.



A propos de l'analyse des gels ci-dessus, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Les parents sont porteurs de la mutation ce qui est bizarre puisqu'ils ne sont pas de petite taille
- B) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>A à l'état homozygote
- C) Le nouveau-né est porteur de la mutation G>C à l'état hétérozygote
- D) Le nouveau-né n'est pas malade
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : A propos du caryotype ci-dessous indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A) Il s'agit du caryotype d'une femme
- B) Nous pouvons voir sur le caryotype une translocation robertsonienne entre les chromosomes 13 et 14
- C) Ici il s'agit d'une translocation équilibrée qui ne peut donc pas devenir déséquilibré si cette personne a un enfant
- D) La formule chromosomique de ce patient est 46, XY,rob(13 ;14)(q10 ; q10)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : A propos de la réalisation d'un caryotype en postnatal, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) L'étalement sur la lame permet d'obtenir des métaphases avec des chromosomes bien séparés et non réfringents. Cette étape se fait dans une enceinte thermostable à 41°C
- B) Le prélèvement sanguin se fait sur un tube contenant un anticoagulant qui est l'EDTA
- C) Le choc hypotonique est la 3^{em} étape et permet de faire gonfler le noyau de la cellule
- D) La 7^{em} étape est celle de la coloration. Il y a deux possibilités, une coloration directe ou une coloration indirecte avec une étape préalable de dénaturation pour obtenir un banding
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : A propos de cette technique de cytogénétique , indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le principe de l'ACPA repose sur la dénaturation et renaturation de l'ADN
- B) Au cours de l'ACPA, la dénaturation se fait à une température comprise entre 70 et 85°C
- C) Au cours de l'ACPA, l'hybridation se fait à 37°C
- D) Pour l'ACPA, à l'aide d'un microscope à épifluorescence, on pourra observer les signaux de la sonde à la région souhaitée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : A propos du DPNI, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) On fait une ponction amniotique suivie d'un caryotype
- B) Il permet d'éviter un certain nombre de fausses couches
- C) Après le prélèvement maternel sanguin, on fragmente l'ADN foetal
- D) Le DPN précède le DPNI
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est une étude quantitative du génome
- B) Elle permet une étude de l'ARN
- C) Pour 100 fois plus d'ADN de départ, on met 3,3 cycles de moins pour atteindre la saturation
- D) SYBR Green est un agent intercalant qui se lie à l'ADN double brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : A propos de l'information à la parentèle en génétique, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Elle doit être abordée lors de la consultation avant la réalisation de test génétique
- B) On transmet l'information seulement si les proches sont susceptibles de bénéficier d'un traitement ou d'une prévention efficace
- C) Le médecin prescripteur peut dans ce cas transmettre directement l'information à la parentèle
- D) Il peut y avoir une dérogation la règle du secret professionnel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : A propos du séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Avec la technologie Thermo Fisher on parle de PCR en émulsion qui suit les mêmes étapes de la PCR classique : dénaturation, hybridation puis élongations
- B) Lors de la préparation des échantillons on ajoute des adaptateurs en 3' et 5' qui permettent d'amplifier les fragments d'ADN avec un seul couple de primer
- C) Pour l'ajout des adaptateurs et des barre-codes des enzymes sont impliquées : l'ADN ligase pour rendre les fragments à bords francs et l'ADN polymérase pour l'ajout des adaptateurs
- D) Avec la technologie Thermo Fisher on séquence individuellement chaque sphère par le système ion torrent qui se base sur les variations de pH lors de la libération H⁺ si il y a formation d'une liaison phosphodiester entre les nucléotides
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses