



Correction du DM n° X : XXXX

1/	B	2/	C	3/	E	4/	BC	5/	BD
6/	AB	7/	A	8/	A	9/	D	10/	A
11/	B	12/	A	13/	BCD	14/	AC	15/	A
16/	AC	17/	E	18/	C	19/	AD	20/	BD
21/	C	22/	E	23/	B	24/	E	25/	CD
26/	CD	27/	A	28/	A	29/	ABCD	30/	A
31/	E	32/	CD	33/	B	34/	ACD	35/	C
36/	BD	37/	A	38/	E	39/	BD	40/	ABCD
41/	AB	42/	AC	43/	E	44/	D	45/	C
46/	BC								

QCM 1 : B

- A) Faux : Attention une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000 en population générale
- B) Vrai : Maladies génétiques somatiques = pathologies qui sont liées à l'accumulation de cellules somatiques -> formation de tumeurs -> pas de conséquences sur la descendance de l'individu car ces mutations ne touchent pas à la lignée germinale
- C) Faux : Maladie génétique constitutionnelle = mutations génétiques qui peuvent se transmettre, il y a un risque pour la descendance
- D) Faux : La transmission d'un caractère peut dépendre :
 - D'un seul gène = caractère mono-factoriel dont la transmission suit les lois de l'hérédité monogénétique ex= maladies génétiques rares gouvernées par deux allèles d'un même gène -> ce gène est si important qu'il suffit qu'il soit muté pour déclencher la maladie
 - De plusieurs gènes (**majorité des cas**) = caractère multifactoriel dont la transmission suit les lois de l'hérédité polygénique, l'expression de ces caractères dépendent de l'action combinée de plusieurs gènes et de facteurs environnementaux
- E) Faux

QCM 2 : C

- A) Faux : La transmission récessive liée à l'X atteint presque exclusivement les garçons mais les femmes peuvent également être atteintes en cas de père atteint et de mère conductrice donc **il est faux de marquer jamais !!**
Attention à bien lire chaque mot dans un qcm
- B) Faux : Les personnes atteintes ce sont les carrés noirs, les ronds avec les petits points ce sont les femmes conductrices asymptomatiques : elles ont un X muté (petit point = mutation) mais n'expriment pas la maladie car elles ont un autre X non muté (principe de la récessivité)
- C) Vrai
- D) Faux : La mutation est sur le chromosome X donc il est impossible pour un homme de la transmettre à son fils -> les hommes (XY) reçoivent forcément de leur mère (XX) un X et de leur père (XY) un Y
- E) Faux

QCM 3 : E

- A) Faux : Médecine génomique = discipline médicale **émergente** qui implique l'utilisation de l'information génomique des individus comme part entière de leur prise en charge clinique (pour le diagnostic ou le choix thérapeutique) avec des conséquences sur la santé et des implications dans les recommandations pour l'utilisation clinique
- B) Faux : Hétérozygote : individu portant 2 versions (allèles) différentes d'un même gène
- C) Faux : Les mutations les plus graves vont être celles qui vont entraîner **des décalages du cadre de lecture**
- D) Faux : Les lois de Mendel gouvernent la transmission des caractères **monogéniques** héréditaires
- E) Vrai

QCM 4 : BC

- A) Faux : D'une transmission autosomique oui (les deux sexes sont atteints et la transmission se fait par les deux sexes) mais c'est une transmission DOMINANTE ici !! La personne atteinte a au moins un parent atteint et les individus sont atteints sur des générations successives
- B) Vrai : rond = femme ; carré = homme ; noirs = atteints ; blancs = non atteints ; petits points = porteur d'une mutation. (Ça c'est à savoir dès maintenant pour être sûr de pas s'embrouiller plus tard)
- C) Vrai :

	A	A
a	aA	aA
A	AA	AA

Si vous avez un doute, refaite ce petit tableau (même en qcm) vous visualiserez tout de suite le 1 risque sur 2

D) Faux : On reconnaît ici une transmission verticale, caractéristique d'une transmission DOMINANTE. A chaque génération, on voit un individu atteint = transmission verticale = transmission DOMINANTE

E) Faux

QCM 5 : BD

A) Faux : Mosaïcisme = Co-existence de populations cellulaires génétiquement **DISTINCTES !!**

B) Vrai

C) Faux : Il est en effet plus difficile à étudier et à manipuler que l'ADN car beaucoup plus instable et très sensible aux ribonucléases (RNase A) qui le dégradent très facilement et très rapidement. MAIS l'étude des ARN permet d'appréhender les mécanismes d'épissage et d'analyser l'expression d'un gène (la quantifier, comparer d'un tissu à l'autre, ...) -> CE N'EST PAS INUTILE !!!

D) Vrai

E) Faux

QCM 6 : AB

A) Vrai : ATTENTION !!! Cette règle est très importante c'est pourquoi transmission autosomique dominante = transmission VERTICALE !! (il y a cependant l'exception de la pénétrance incomplète mais c'est une exception la règle reste vrai)

B) Vrai : revoir l'explication dans la fiche sur intro génétique (page 18)

C) Faux : Le phénomène d'anticipation est une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations avec une maladie qui va se développer **plus tôt et être plus sévère SYSTEMATIQUEMENT !!!!**

D) Faux : Caractère héréditaire = physiologiques ou pathologiques !! Héréditaire veut seulement dire que le caractère se transmet des parents à l'enfant

E) Faux

QCM 7 : A

A) Vrai : C'est dit dans la partie date (apprenez quand même ce qui s'est passé même si les dates ne tombent pas !!)

B) Faux : **Toutes les spécialités** de la biologie utilisent la PCR !! PCR = Révolution des techniques car possibilité d'amplifier (à volonté quasiment) la région qui nous intéresse pour pouvoir l'étudier à partir d'un tout petit échantillon/ une petite quantité d'ADN

C) Faux : ATTENTION pour qu'une maladie soit qualifiée de rare, il faut qu'elle atteigne moins d'une personne sur 2000 donc 1 personne sur 500 ce n'est pas une maladie rare (car cela représente 4 personnes sur 2000 et 4 c'est plus que 1)

D) Faux : Autosomes = les 22 paires de chromosomes identiques dans les 2 sexes et Gonosomes = la paire de chromosome sexuel (XX chez la femme et XY chez l'homme)

E) Faux

QCM 8 : A

A) Vrai

B) Faux : Un caractère dominant s'exprime chez les hétérozygotes et un caractère récessif ne s'exprime que chez les homozygotes

C) Faux : Ce sont des individus qui ont une intelligence strictement normale = il n'y a absolument aucune déficience intellectuelle

D) Faux : NON ça c'est dans un cas de consanguinité :

Consanguinité = cas rare, généralement un arbre à transmission autosomique récessive se schématise sur 2 générations car la transmission de la maladie ne continue normalement pas vers le bas

E) Faux

QCM 9 : D

A) Faux : Ici la transmission est évocatrice d'une transmission **autosomique** (femmes et hommes sont atteints et transmettent la maladie) **dominante** (transmission verticale, une personne atteinte à chaque génération)

B) Faux : voir réponse D

C) Faux : Carré = homme Rond = femme !! Blanc = atteint Noir = non atteint !!

D) Vrai : Si ce n'est toujours pas clair pour vous les risques de transmission, faites vous les petits tableaux avec les Aa
E) Faux

QCM 10 : A

- A) Vrai
B) Faux : Ici on a bien différents phénotypes mais ils ne sont pas plus sévères au fil des générations et n'apparaissent pas plus tôt : c'est dans les phénomènes d'anticipation qu'on a ça
C) Faux : Cette là toute la difficulté du conseil génétique dans ces cas de transmission : on est capable de dire 1 risque sur 2 d'avoir la maladie tout en étant incapable de dire si c'est une maladie qui peut être grave ou pas
D) Faux : Gonosomes = chromosomes sexuels, ici on est dans une transmission autosomique
E) Faux

QCM 11 : B

- A) Faux : Ici il y a des individus porteurs de la mutation à chaque génération mais ils ne sont pas atteints car on est dans une transmission récessive = horizontale
B) Vrai : Ce sont deux individus porteurs de la mutation donc (Aa) : ils ont donc 1 chance sur 4 d'avoir aa = malade

	a	A
a	aa	aA
A	Aa	AA

- C) Faux : Oui la phrase « La consanguinité des parents accroît l'incidence » est vraie **et à retenir** mais c'est dans le sens où si on est porteur de la mutation à l'état hétérozygote (porteur sain) on a plus de risque de tomber sur un autre porteur sain (et donc d'avoir des enfants qui peuvent être malade) quand on fait un enfant avec notre cousin que si on le faisait avec un autre individu -> car vu qu'on a la mutation ça veut dire qu'elle est présente dans notre famille !! Ici donc oui c'est un cas de consanguinité mais cela ne change pas le fait qu'ils ont 1/4 risque d'avoir un enfant malade
D) Faux : ET SI ! même explication que le c
E) Faux

QCM 12 : A

- A) Vrai
B) Faux : a est **récessif**, s'il ne s'exprime qu'à l'état homozygote (aa)
C) Faux : A et a sont **co-dominants** si tous les deux s'expriment à l'état hétérozygote
D) Faux : si quelqu'un pense qu'il y a trois allèles, dm moi je te fais un cours particulier mdr
E) Faux

QCM 13 : BCD

- A) Faux : La phrase serait vraie si on parlait de **transmission autosomique récessive !!!**
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux : Si vous avez encore le moindre souci avec les transmissions posez moi des questions !! C'est tombé très souvent et une fois compris c'est un point donné !!

QCM 14 : AC

- A) Vrai : **La prof a insisté dessus en présentiel**
B) Faux : L'ordre est important, ce sont des étapes **successives** ! Sans dénaturation (ADN simple brin) vous aurez du mal à faire hybrider vos amorces
C) Vrai : c'est super important à avoir en tête ++++
D) Faux : c'est le contraire
E) Faux

QCM 15 : A

- A) Vrai
B) Faux : Les hommes ne transmettent pas à leur fils +++
C) Faux : RIEN A VOIR (arbre caractéristique de l'achondroplasie = néomutation). Ici cet arbre est caractéristique de certaines maladies comme la myopathie de Duchenne (+++ garçon malade et filles porteuses saines et conductrices)
D) Faux : Il y a un homme atteint et deux femmes porteuses saines !!
E) Faux

QCM 16 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : A chaque génération, on voit qu'il y a au moins 1 sujet atteint = transmission verticale +++
- C) Vrai
- D) Faux : Un enfant né d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint à **1 risque sur 2** d'être atteint
- E) Faux

QCM 17 : E

- A) Faux : La technique PCR est possible grâce à la Taq Polymérase, protéine qui est purifiée à partir des **bactéries** : **Attention à ne pas confondre bactéries et virus !! lisez bien toutes les infos du qcm (jusqu'à la fin !)**
- B) Faux : Tout est vrai mais il manque le tampon attention ! Il faut rajouter à la liste : tampon (contenant du MgCl₂) *qui garde le pH neutre*
- C) Faux : L'ADN migre du – vers le +
- D) Faux : La PCR c'est **3 étapes** : Dénaturation, Hybridation des amorces et Elongation
- E) Vrai

QCM 18 : C

- A) Faux : On ne peut pas faire d'analyse sur du sang prélevé sur héparine, car elle inhibe certaines étapes de biologie moléculaire : **On utilise EDTA !!**
- B) Faux : On peut aussi être amené à travailler de l'ARN, cependant il sera plus difficile à étudier que l'ADN : car l'ARN est très sensible aux ribonucléases (RNase A) = enzymes qui dégradent l'ARN -> L'ADN est donc plus utilisé
- C) Vrai : Attention à ne pas inverser rare et fréquente
- D) Faux : Aujourd'hui, on connaît plus de 500 enzymes de restriction différentes (qui reconnaissent donc des sites différents)
- E) Faux

QCM 19 : AD

- A) Vrai : texto cours ++ (Thermophilus Aquaticus, bactéries vivants dans les eaux chaudes)
- B) Faux : La PCR est une technique **très sensible** et les **risques de contamination** sont très grands. Il faut donc, lorsqu'on travaille dans un laboratoire de biologie moléculaire, exercer une série de contrôle, pour être sûr que notre ADN final correspond à celui de notre patient, et qu'il n'y a eu aucune contamination lors de la PCR
- C) Faux : La majorité des protéines sont dégradées à la chaleur mais pas la Taq Polymérase qui résiste à de hautes températures sans être dégradée. Ce ne sont pas toutes les protéines qui résistent bien à la chaleur, c'est ce qui fait de cette protéine une découverte majeure !!
- D) Vrai : Les étapes c'est à retenir !!
- E) Faux

QCM 20 : BD

- A) Faux : Au contraire, on lyse les GR car ce sont des cellules **anucléées**. Ils ne possèdent pas de noyau et donc pas d'ADN
- B) Vrai : texto cours ! Petite précision de la prof : **la notion de lyse est indispensable, l'homogénéisation seule ne suffira pas pour extraire l'ARN**
- C) Faux : ATTENTION !! AUCUN RETARD MENTAL !!
- D) Vrai : Texto cours
- E) Faux

QCM 21 : C

- A) Faux : C'EST LE CONTRAIRE = on relie plus facilement des bouts cohésifs que des bouts francs !!! (Car avec cette coupure l'ADN devient simple brin et est donc plus facile à recoller à un autre)
- B) Faux : l'ADN migre du – vers le + = **de la cathode vers l'anode !! (Attention aux détails, lisez bien les item)**
- C) Vrai
- D) Faux : Lors de la PCR, l'étape de dénaturation se fait à **HAUTE** température !!!
- E) Faux

QCM 22 : E

- A) Faux : La piste témoin négatif **existe toujours**, elle est indispensable à toutes expérience PCR car elle témoigne de la non-contamination de nos amplicons
- B) Faux : En génétique moléculaire, on analyse les acides nucléiques = ADN et ARN que l'on va extraire de n'importe quelle cellule **nucléée** !
- C) Faux : Cet ADN peut être conservé à **4°** dans une DNAtèque pendant extrêmement longtemps car très stable à cette température
- D) Faux : La PCR se fait selon un circuit MONOdirectionnel !!! Car on a de hauts risques de contamination !

E) Vrai

QCM 23 : B

- A) Faux : La PCR en temps réel est une PCR **quantitative**, elle permet de quantifier la quantité d'ADN mise au départ
- B) Vrai
- C) Faux : La PCR en temps réel est utilisée à partir du moment où on veut quantifier de l'ADN ou de l'ARN (nombre de copies d'un gène, expression d'un ARNm, charge virale)
- D) Faux : On va retrouver les mêmes cycles de **dénaturation-hybridation-élongation** en fonction de la température !!
- E) Faux
-

QCM 24 : E

- A) Faux : La taille du fragment d'ADN à amplifier, appelé amplicon, va varier de 150 paires de bases (pdb) à 3kB mais on amplifie généralement un fragment d'ADN de l'ordre de quelques centaines de pdb
- B) Faux : La séquence en amont = borne d'amont correspond aux **18 à 20** nucléotides en amont de la région à amplifier
- C) Faux : L'ADN double brin est dénaturé en ADN simple brin par **rupture des liaisons hydrogènes** (attention c'est important de COMPRENDRE les différentes étapes ici c'est le fait de soumettre l'adn à une haute température = environ 95 °C qui entraîne une rupture des liaisons hydrogènes)
- D) Faux : Siii ils le sont et c'est pourquoi il faut les manipuler avec précaution
- E) Vrai

QCM 25 : CD

- A) Faux : La digestion enzymatique est possible grâce à des enzymes de **Restriction**
- B) Faux : Il existe 3 types d'enzymes de restriction que l'on différencie en fonction de leur manière de couper
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 26 : CD

- A) Faux : On lyse les GR car ce sont des cellules **anucléées**
- B) Faux : Lors de la précipitation de l'ADN grâce à de l'éthanol, on rajoute 2,5 volume d'éthanol à **95° froid (-20°)** en présence de **sels**
- C) Vrai
- D) Vrai : Car il est plus instable que l'ADN !!
- E) Faux

QCM 27 : A

- A) Vrai : Contrairement à la PCR classique où c'est le bromure d'éthidium
- B) Faux : SYBR Green a la propriété d'être fluorescent **uniquement lorsqu'il s'intercale dans un ADN double brin**
- C) Faux : Dans l'achondroplasie, c'est toujours le codon **380** du gène **FGFR3** qui est muté
- D) Faux : L'achondroplasie résume plusieurs choses : **petite** taille / nanisme : 130 cm, **Hyperlordose**, Mains **courtes**
- E) Faux

QCM 28 : A

- A) Vrai : Sur la piste 3 il y a un trait = il y avait de l'adn dans le tube avant qu'on rajoute l'adn du patient donc les résultats ne sont pas interprétables car on ne peut pas savoir à qui appartient l'ADN atteint ou non de la mutation (à notre patient ou à l'adn contaminant). Négatif de PCR = témoin négatif = PCR avec tout ce qu'il faut pour une PCR sauf l'ADN du patient
- B) Faux : Ici rien n'est interprétable dans tous les cas mais même avec un témoin négatif attestant d'une pcr réussi le gel A ne permet pas de diagnostiquer quoi que ce soit. Car le gel A c'est avant digestion enzymatique, c'est juste pour voir si notre PCR a réussi
- C) Faux : Ici les résultats ne sont pas interprétables mais même s'ils l'avaient été : le patient 2 est porteur de la mutation à l'état **HOMOzygote** car sinon on aurait retrouvé trois traits (un à 164 pb, 1 à 109pb et un à 55pb)
- D) Faux : Il faut refaire la PCR pour pouvoir lui dire !! Et si dans la nouvelle PCR, le gel B est identique à celui-là on pourrait dire qu'il n'est pas atteint de la mutation
- E) Faux

QCM 29 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai

E) Faux : Et oui c'est possible d'avoir des qcm où tout est juste ! **Faites vous confiance**

QCM 30 : A

- A) Vrai
- B) Faux : L'ADN est beaucoup plus stable que l'ARN mais tous deux sont vulnérables à la digestion par les nucléases (respectivement des DNAses et RNAses) une fois que la cellule a été **lysée**
- C) Faux : Les enzymes n'ont pas été inventées mais identifiées et purifiées
- D) Faux : Un fragment d'ADN, dans un champ électrique, est capable de migrer. Cette propriété est notamment utilisée pour séparer les fragments d'ADN en fonction de leur taille dans certaines machines
- E) Faux

QCM 31 : E

- A) Faux : On fait entre 30 et 45 cycles
- B) Faux : C'est le contraire : l'extraction de l'ARN se fait globalement de la même façon à la seule différence qu'on utilise un phénol à pH **acide** contre un phénol à **pH neutre pour l'ADN** pour une question de solubilité différentielle
- C) Faux : Le plus courant dans les pratiques médicales, c'est d'extraire l'ADN à partir de **sang total**
- D) Faux : **2 PRIMERS/AMORCES !!**
- E) Vrai

QCM 32 : CD

- A) Faux : C'est une maladie **rare**, mais qui reste la plus fréquente des chondrodysplasies (1/15 000)
- B) Faux : Le diagnostic est quasiment toujours évoqué sur signes d'appel échographiques (**fémurs courts**)
- C) Vrai : Les fémurs trop courts c'est un signe d'appel échographique = on se dit qu'il faut rechercher la maladie chez le fœtus mais pour la diagnostiquer = être certain qu'il est atteint, ça passe par la biologie moléculaire
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 33 : B

- A) Faux : La PCR contient **3 étapes successives** : dénaturation, hybridation et élongation
- B) Vrai
- C) Faux : Comme c'est une technique **+++ très sensible +++**, les risques de contamination sont **très grands+++**, notamment d'un échantillon à un autre
- D) Faux : **ON NE PEUT PAS REVENIR EN ARRIERE !!** PCR = +++ circuit monodirectionnel +++
- E) Faux

QCM 34 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : SI SI c'est une méthode enzymatique
- C) Vrai : Puisqu'on ne veut lire qu'un seul brin d'ADN à la fois
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 35 : C

- A) Faux : La méthode Sanger a, par la suite, été **automatisée et simplifiée grâce à l'utilisation de ddNTPs fluorescents**. La méthode Sanger historique = dans 4 tubes différents
- B) Faux : la traduction **ne commence pas forcément** aux premiers nucléotides du premier exon
- C) Vrai : car aujourd'hui, on n'a pas encore les outils pour prédire ce qu'il va se passer lorsque le variant nucléotidique est dans une région non codante
- D) Faux : On amplifie généralement un exon avec une partie des introns qui l'encadrent (car ils ont potentiellement des effets sur l'épissage)
- E) Faux

QCM 36 : BD

- A) Faux : Aujourd'hui le NGS est **de plus en plus utilisé** car c'est une **technique extrêmement puissante** qui coûte **de moins en moins cher et est de plus en plus accessible**
- B) Vrai
- C) Faux : On fera une **PCR-RFLP, plutôt qu'un NGS** pour **diagnostiquer l'achondroplasie** -> car on connaît le gène responsable donc pas besoin de NGS
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 37 : A

- A) Vrai : Les fémurs trop courts c'est un signe d'appel échographique = on se dit qu'il faut rechercher la maladie chez le fœtus. Mais pour la diagnostiquer = être certain qu'il est atteint, ça passe par la **biologie moléculaire**

- B) Faux
- C) Faux
- D) Faux : c'est une **maladie rare**, mais qui reste la plus fréquente des chondrodysplasies
- E) Faux

QCM 38 : E

- A) Faux
- B) Faux : Oui on peut mélanger nos patients mais c'est grâce au BC (barre code)
- C) Faux : mais non j'ai tout whippin c'est : Après l'ajout des adaptateurs, **toutes les extrémités 5' sont identiques, toutes les extrémités 3' sont identiques** mais **les extrémités 5' et 3' sont différentes entre elles**
- D) Faux : Les adaptateurs sont ajoutés aux extrémités 5' et 3' des fragments d'ADN et ils servent à ce que toutes les extrémités 5' et 3' soient identiques et donc qu'on puisse amplifier l'ensemble de nos fragments d'ADN avec uniquement un seul couple de primer
- E) Vrai

QCM 39 : BD

- A) Faux : Le séquençage d'un fragment d'ADN est une technique qui permet de déterminer la succession des nucléotides qui le compose +++
- B) Vrai
- C) Faux : C'est une méthode enzymatique +++
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 40 : ABCD

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

QCM 41 : AB

- A) Vrai
- B) Vrai : +++++
- C) Faux : Les outils de biologie moléculaire utilisés pour réaliser un NGS sont pratiquement les mêmes que pour les techniques vues auparavant
- D) Faux : C'est illumina
- E) Faux

QCM 42 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : En plus des enzymes, on va combiner des propriétés spécifiques de l'ADN (variation de température, complémentarité des bases, **migration dans un champ électrique**)
- C) Vrai : PCR en temps réel = PCR quantitative
- D) Faux : Les enzymes de restriction sont des endonucléases qui coupent l'ADN **double brin**
- E) Faux

QCM 43 : E

- A) Faux : comme toutes les **ADN polymérases** Attention les reverse transcriptase ce sont les enzymes qui refont de l'ADN à partir d'ARN !!!
- B) Faux : IL FAUT METTRE A FROID !!
- C) Faux : C'est quelque chose que vous devez avoir à en tête, **il y encore pleins de gènes dont on ne connaît pas la fonction** ou alors on la connaît mais on ne connaît pas de mutations de ce gène reliées à une maladie génétique. Il faut toujours suivre ce qui se passe dans la littérature car on peut poser un diagnostic 10 ou 20 ans après. Donc **conserver l'ADN c'est très important et en plus c'est très simple !!**
- D) Faux : voir c
- E) Vrai

QCM 44 : D

- A) Faux : Elles sont très proches
- B) Faux : L'amorce (1 seule) doit être spécifique du brin que l'on veut séquencer
- C) Faux : L'introduction d'un dNTP ou d'un ddNTP se fait **au hasard**
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 45 : C

- A) Faux : fragmenter notre ADN, **l'isoler**, l'amplifier et le séquencer
- B) Faux : On fait un NGS lorsqu'on veut séquencer énormément de gènes voire l'exome ou le génome au complet
- C) Vrai
- D) Faux : On pourrait utiliser cette technique pour diagnostiquer l'achondroplasie, mais elle ne sera pas en adéquation avec l'utilité de cette dernière car l'achondroplasie est une maladie qui atteint un gène bien précis ! On fera donc une PCR-RFLP (= PCR suivie d'une digestion enzymatique), plutôt qu'un NGS pour diagnostiquer l'achondroplasie +++
- E) Faux

QCM 46 : BC

- A) Faux : Actuellement il existe deux plateformes (2 sociétés) : Illumina et Thermofisher
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Il est très important, grâce à lui on peut mélanger nos patients !
- E) Faux

*VOILA c'est enfin fini !! Bravo d'avoir refait tous ces qcm (c'est big loong 46 qcm) !
Encore une fois je vous souhaite bon courage pour cette dernière ligne droite !
Vous êtes prêts j'en suis sûre. Pour ce qui est de la génétique, si vous avez le moindre problème, la moindre incompréhension ou le moindre doute, posez moi la question ! Ce n'est jamais 9trop tard, vraiment posez moi toutes les questions que vous voulez !!*