

# DM compilé Génétique

Tutorat 2024-2025 : 46 QCMS – Durée : 46 min



Voici rassemblé les qcm de : EB1 - pré EB1 - EB 2 - EB 3 - Toutes les séances tut

Don c'est-à-dire tous les qcm de génétique à l'exception du pré EB 2 et 3 (qui sont toujours postés bien sûr)

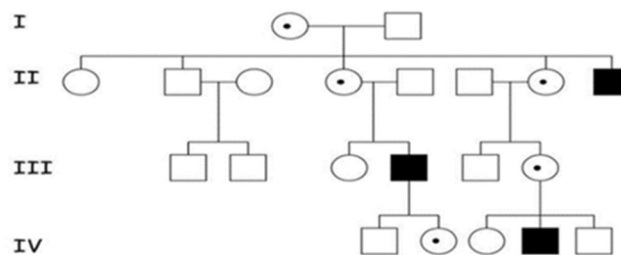
Je sais que beaucoup d'item se ressemblent et que j'ai souvent fait tomber les mêmes notions mais c'est par ce que je voulais vraiment accès au maximum les qcm sur ce que la prof fait le plus tomber !! ET en plus c'est en voyant pleins de fois un piège qu'on est sûr de pas tomber dedans le jour de l'examen !!!

Courage, faite le en plusieurs fois si nécessaire. Les 16 premiers QCM sont sur l'introduction à la génétique et le reste c'est mélangé entre les deux derniers cours !

**QCM 1** : Concernant le cours d'introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)

- A) Une maladie rare touche moins d'une personne sur 1000 en population générale
- B) Les mutations génétiques somatiques n'ont pas de conséquences sur la descendance
- C) D'ailleurs les mutations génétiques constitutionnelles n'en n'ont pas non plus
- D) Dans la majorité des cas les maladies génétiques ont une transmission qui suit les lois de l'hérédité monogénique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 2** : Concernant le cours d'introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)

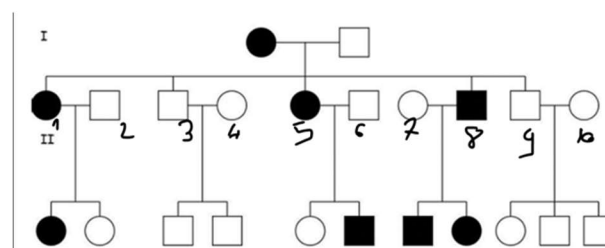


- A) Dans ce type de transmission, les femmes ne sont jamais atteintes
- B) Sur cet arbre généalogique, on voit une personne atteinte de la maladie à chaque génération
- C) Cet arbre généalogique est évocateur d'une transmission récessive liée à l'X
- D) Dans ce type de transmission, les hommes transmettent parfois la maladie à leurs fils
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 3** : Concernant le cours d'introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)

- A) Avec l'avancée de la génétique, la médecine génomique a été mise de côtés
- B) On parle d'individu homozygote lorsqu'il porte 2 versions (allèles) différentes d'un même gène
- C) Les mutations les plus graves sont les mutation faux-sens
- D) Les lois de Mendel gouvernent la transmission des caractères polygéniques héréditaires
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 4** : Concernant le cours d'introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)



- A) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission autosomique récessive

- B) L'individu II- 5 est une femme atteinte
- C) Dans cette transmission, un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint à 1 risque sur 2 d'être atteint
- D) On reconnaît ici une transmission verticale, caractéristique d'une transmission récessive
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 5 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le terme mosaïcisme correspond à la co-existence de populations cellulaires génétiquement identiques
- B) Une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000 en population générale
- C) En routine, on utilise moins l'ARN car son étude est inutile
- D) Quand on veut extraire de l'ADN, seuls les globules blancs (= GB) nous intéressent dans les prises de sang car les globules rouges n'ont pas de noyau
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 6 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans une transmission autosomique dominante, si au niveau d'une génération aucun enfant n'est atteint, alors les générations d'après ne seront pas atteintes
- B) La pénétrance modifie le risque de transmission
- C) 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 dans la plupart des cas
- D) Un caractère est dit héréditaire s'il est pathologique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

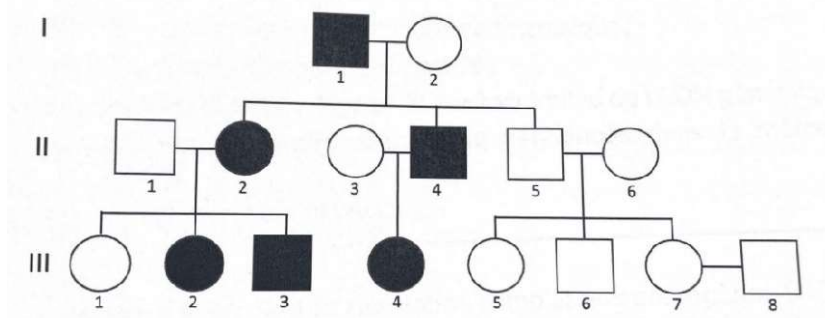
**QCM 7 : A propos du cours introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La découverte des enzymes de restrictions est la première découverte qui a permis d'envisager que l'on pouvait manipuler les séquences d'ADN
- B) Seul certaines spécialités de biologie moléculaire utilisent la PCR
- C) Maëvacuole est atteinte de génilissimose (maladie fictive), c'est une maladie qui touche 1 personne sur 500 donc on peut dire qu'elle est atteinte d'une maladie rare
- D) Autosome et gonosome sont des synonymes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : A propos du cours introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

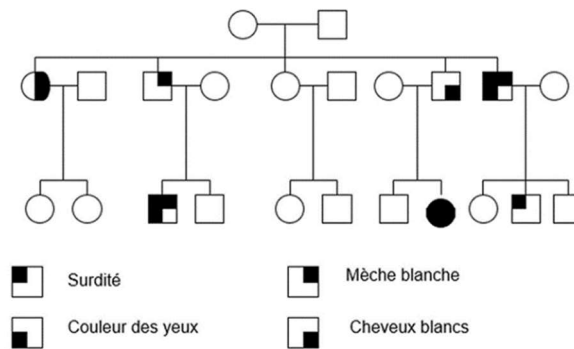
- A) A est dominant sur a, si A est capable de s'exprimer à l'état hétérozygote
- B) Un caractère dominant s'exprime chez les homozygotes uniquement et un caractère récessif s'exprime chez les hétérozygotes
- C) Les personnes atteintes d'achondroplasie ont une intelligence plus basse que la moyenne
- D) Généralement un arbre à transmission autosomique récessive se schématise sur plus de 2 générations car la transmission de la maladie continue normalement vers le bas
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) : (inspiré d'Annales) (Relu par le professeur Bannwarth)**



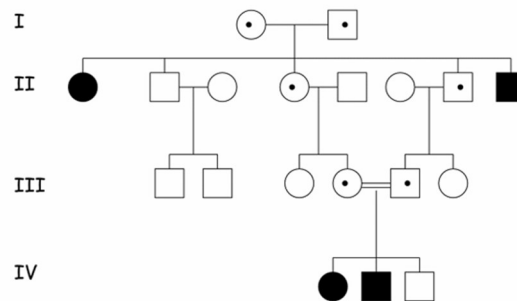
- A) La transmission est évocatrice d'une transmission dominante liée à l'X
- B) Le risque pour le couple II-3 et II-4 d'avoir un enfant atteint est de 1/4
- C) L'individu III-6 est une femme non atteinte
- D) Le risque pour le couple II-3 et II-4 d'avoir un enfant atteint est de 1/2
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**



- A) Sur cet arbre on observe une variabilité d'expression phénotypique
- B) On observe une aggravation du phénotype au fur et à mesure des générations avec une maladie qui va se développer plus tôt et être plus sévère
- C) Heureusement aujourd'hui on est capable de dire à l'avance quel phénotype aura l'enfant
- D) Cette transmission est sûrement liée aux gonosomes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 11 : A propos du cours introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**



- A) Nous pouvons voir des individus atteints à chaque génération, nous sommes donc dans un cas caractéristique d'une transmission verticale
- B) Les individus III-4 et III-5 viennent vous voir et vous demandent le risque qu'ils ont d'avoir un enfant atteint lors d'une prochaine grossesse, vous pouvez leur répondre : 1/4 de risque d'avoir un enfant atteint au cours d'une prochaine grossesse
- C) Non c'est faux ! On est dans un cas de consanguinité ce qui augmente le risque
- D) Deux individus porteurs sains mais non apparentés ont moins de risque d'avoir un enfant malade que deux individus porteurs sains mais apparentés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 12 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) A est dominant sur a, si A est capable de s'exprimer à l'état hétérozygote : (Aa)
- B) a est dominant, s'il ne s'exprime qu'à l'état homozygote (aa)
- C) A et a sont incompatibles si tous les deux s'expriment à l'état hétérozygote
- D) On ne peut pas décrire a et A car il faudrait connaître le troisième allèle
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 13 : A propos de la transmission autosomique dominante, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

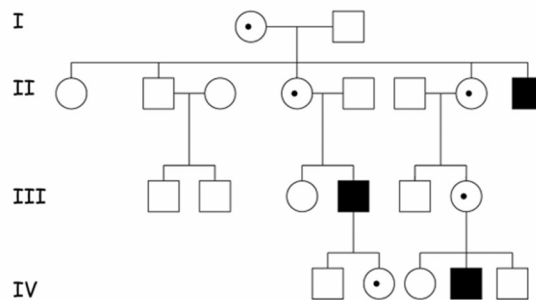
- A) La consanguinité accroît l'incidence de la maladie, on le remarque par exemple par ce que l'arbre se dessine sur de plus nombreuses générations
- B) La personne atteinte a au moins un parent atteint
- C) Un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint à 1 risque sur 2 d'être atteint
- D) Si jamais au niveau d'une génération aucun enfant n'est atteint, alors les générations d'après ne seront pas atteintes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 14 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On ne peut pas faire d'analyse sur du sang prélevé sur héparine, car elle inhibe certaines étapes de biologie moléculaire
- B) La PCR c'est trois étapes (dénaturation, hybridation et élongation) qu'on peut réaliser dans n'importe quel ordre
- C) La piste du témoin négatif doit rester noire : si une fluorescence apparaît sur cette piste, les résultats ne sont pas interprétables car ils auront été contaminés par un autre ADN

- D) La PCR utilise une seule amorce et le séquençage 2  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 15 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**



- A) Cet arbre est caractéristique de la transmission récessive liée au chromosome X  
 B) Dans ce type de transmission il est rare, mais possible, qu'un homme transmette à son fils  
 C) Cet arbre est caractéristique de certaines maladies comme l'achondroplasie  
 D) A la génération II, on voit trois personnes atteintes de la maladie  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 16 : Concernant le mode de transmission autosomique dominant, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?**

- A) Les deux sexes sont atteints et la transmission se fait par les deux sexes  
 B) On observe un sujet atteint environ une génération sur deux  
 C) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie  
 D) Un enfant né d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint à 1 risque sur 4 d'être atteint  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 17 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La PCR est possible grâce à la Taq Polymérase, protéine qui est purifiée à partir des virus  
 B) Pour réaliser une PCR il faut mettre dans un micro-tube uniquement : l'ADN du patient, amorces (Primers), Désoxynucléotides (dNTP) et la Taq polymérase (enzyme)  
 C) L'ADN migre du + vers le -  
 D) Les 2 étapes successives de la PCR : Dénaturation et Hybridation des amorces  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 18 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La première étape de l'extraction de l'ADN est le prélèvement du sang total, qui se fait obligatoirement sur tube hépariné  
 B) En diagnostic de routine, on utilise préférentiellement l'ARN plutôt que l'ADN  
 C) L'achondroplasie est une maladie rare mais qui reste la plus fréquente des chondrodysplasies (1/15 000)  
 D) Aujourd'hui, on connaît très peu d'enzymes de restriction différentes (qui reconnaissent donc des sites différents)  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 19 : A propos de la PCR, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) La PCR est possible grâce à la purification d'une DNA polymérase particulière que l'on appelle la Taq DNA polymérase (Thermophilus Aquaticus DNA Polymérase)  
 B) La PCR est une technique peu sensible sans risque particulier  
 C) La Taq polymérase, comme la plupart des protéines, résiste à de hautes températures sans être dégradée  
 D) Les trois étapes successives de la PCR c'est : Dénaturation ; Hybridation des amorces ; Elongation  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 20 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) Lorsqu'on veut extraire de l'ADN, ce qui nous intéresse principalement dans le prélèvement sanguin ce sont les globules rouges  
 B) Pour extraire de l'ARN, il faut faire une homogénéisation des cellules ou des tissus dans un tampon qui va permettre la lyse des cellules  
 C) Le principal symptôme de l'achondroplasie est une déficience mentale  
 D) Une fois la PCR terminée, l'analyse des produits d'amplification peut se faire grâce à un gel analytique et à une électrophorèse  
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 21 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On relie plus facilement des bouts francs que des bouts cohésifs
- B) L'ADN migre du - vers le + = de l'anode vers la cathode
- C) La pièce de pré-mix est la pièce dans laquelle on prépare nos tubes avec tous nos éléments sauf l'ADN
- D) Lors de la PCR, l'étape de dénaturation se fait à basse température
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 22 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Parfois, avec les gels analytiques on retrouve une piste témoin négatif mais parfois elle n'est pas présente et la PCR est tout de même interprétable
- B) En génétique moléculaire, on analyse les acides nucléiques = ADN et ARN que l'on va extraire de n'importe quelle cellule anucléée
- C) L'ADN obtenu après extraction peut être conservé à haute température dans une DNAtèque pendant extrêmement longtemps car très stable à cette température
- D) La PCR se fait selon un circuit bidirectionnel
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 23 : A propos de la PCR en temps réel, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La PCR en temps réel est une PCR qualitative
- B) Pour 10 fois plus d'ADN de départ, on met 3,3 cycles de moins à l'atteindre
- C) La PCR en temps réel n'est pas vraiment utilisée
- D) La PCR en temps réel ne présente pas les mêmes cycles que la PCR classique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 24 : A propos de la PCR, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La taille du fragment d'ADN à amplifier, appelé amplicon, doit toujours faire exactement la même taille pour que la PCR fonctionne
- B) La séquence en amont = borne d'amont correspond aux 100 nucléotides en amont de la région à amplifier
- C) Lors de la première étape de la PCR, l'ADN double brin est dénaturé en ADN simple brin par digestion enzymatique
- D) Les agents intercalants qu'on utilise pour visualiser l'ADN ne sont pas mutagènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 25 : A propos de la digestion enzymatique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Elle est possible grâce à des enzymes de digestion
- B) Il existe un seul type d'enzyme de restriction
- C) On parle d'isoschizomères lorsque deux enzymes reconnaissent la même séquence mais qu'elles sont extraites de bactéries différentes
- D) On parle de bout franc lorsque la coupure se fait au même endroit sur les deux brins, exactement en face l'une de l'autre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 26 : A propos du cours extraction ADN/ARN, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On lyse les GR car ce sont des cellules nucléées
- B) Lors de la précipitation de l'ADN grâce à de l'éthanol, on rajoute 2,5 volume d'éthanol à 95° chaud (80°) en présence de sucres
- C) Lors de l'extraction de l'ARN, on peut cibler les ARN messagers matures (ont une répétition de A à leur extrémité 3') = ARN polyA+ qui représentent 1% des ARN totaux
- D) L'ARN est peu utilisé en diagnostic de routine
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 27 : Concernant les outils et les techniques de biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) L'agent intercalant permettant la visualisation de l'ADN est le SYBR Green pour la PCR en temps réel
- B) SYBR Green est toujours fluorescent
- C) Dans l'achondroplasie, c'est toujours le codon 260 du gène FCYC8 qui est muté
- D) L'achondroplasie résume plusieurs choses : grande taille, Hypolordose, Mains très longues (liste non exhaustive)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 28 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) : (inspiré d'annales) (Relu par le professeur Bannwarth)**

Pour réaliser le diagnostic de l'achondroplasie vous recherchez la présence de la mutation c.1138G>A. Vous réalisez une PCR qui encadre la position 1138 du gène *FGFR3*, suivie par une digestion enzymatique avec l'enzyme Bfml (site de reconnaissance CTACAG). La taille du produit PCR est de 164 paires de base (pb), la digestion Bfml libère des fragments à 109pb et 55pb

Séquence non mutée : ATGTTCTACGGGGTGCATGGTT

Séquence mutée : ATGTTCTACAGGGTGCATGGTT

Les produits PCR et les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique

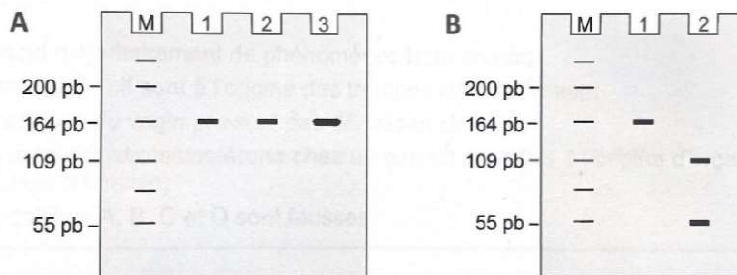
Le gel A schématisé ci-dessous représente le résultat obtenu lors de la vérification de la PCR

(piste 1 : patient 1, piste 2 : patient 2, piste 3 : négatif de PCR)

Le gel B schématisé ci-dessous représente le résultat obtenu après digestion enzymatique de la PCR

(piste 1 : patient 1, piste 2 : patient 2)

M : marqueur de taille



- A) La PCR doit être refaite car elle est contaminée
- B) Sur le gel A, on pourrait voir qui est atteint ou non atteint de la mutation
- C) Le patient 2 est porteur de la mutation c.1138G>A à l'état hétérozygote
- D) On peut dire au patient 1 qu'il n'est pas atteint de la mutation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 29 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) Les techniques de génétique sont soumises à des agréments, ces agréments sont différents pour le diagnostic pré et post natal
- B) Refroidir des ADN simple brin jusqu'à 25°C permet d'obtenir de l'ADN double brin
- C) Dans la PCR quantitative, pour 10 fois plus d'ADN de départ, on met 3,3 cycles de moins à atteindre la phase exponentielle
- D) Les enzymes de restriction sont des endonucléases bactériennes qui coupent l'ADN double brin de manière très spécifique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 30 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) Aujourd'hui, la génétique moléculaire connaît une évolution technologique très rapide
- B) 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) et ceux même avant la lyse de la cellule
- C) L'invention des enzymes est une immense avancée en biologie moléculaire
- D) Nous ne connaissons à l'heure actuelle aucune propriété de l'ADN permettant de séparer les fragments d'ADN en fonction de leur taille
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 31 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) : (Relu par le professeur Bannwarth)**

- A) Généralement lors d'une PCR on ne fait qu'un ou deux cycles
- B) L'extraction de l'ARN se fait globalement de la même façon à la seule différence qu'on utilise un phénol à pH neutre contre un phénol à pH acide pour l'ADN pour une question de solubilité différentielle
- C) Le plus courant dans les pratiques médicales, c'est d'extraire l'ADN à partir de follicules pileux
- D) Pour réaliser une PCR, on a besoin d'une seule amorce
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 32 : A propos de l'achondroplasie, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Ce n'est pas une maladie rare
- B) Le diagnostic est quasiment toujours évoqué sur signes d'appel échographiques (radius courts)
- C) La seule manière de faire le diagnostic d'achondroplasie est par biologie moléculaire
- D) Les personnes achondroplasies ont une intelligence normale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 33 : A propos de la PCR, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La PCR contient 4 étapes successives : dénaturation, hybridation, élongation et purification
- B) C'est une technique/un examen de base dans un labo de biologie moléculaire
- C) Comme c'est une technique très sensible, les risques de contamination ne sont pas significatifs
- D) Maëvacuole veut faire une PCR, tout se passe bien mais arrivé devant la machine PCR elle se rend compte qu'elle a oublié de mettre la Taq polymérase. Elle peut sans soucis retourner dans la pièce d'avant et la rajouter
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 34 : A propos du cours sur le séquençage, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage d'un fragment d'ADN est une technique qui permet de déterminer la succession des nucléotides qui le compose
- B) Contrairement à la PCR, le séquençage n'est pas une méthode enzymatique
- C) Pour le séquençage, on utilise une seule amorce
- D) L'autre particularité pour l'étape de séquençage est que l'on va utiliser un mélange de dNTPs (désoxyribonucléotides ATCG), et de ddNTPs (didésoxyribonucléotides)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 35 : A propos du cours sur le séquençage, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La méthode Sanger automatisée et simplifiée n'utilise plus de ddNTPs fluorescents
- B) La traduction commence forcément aux premiers nucléotides du premier exon
- C) Quand on cherche le variant nucléotidique dans un gène, on n'amplifie pas les exons non codants
- D) De même on ne va pas amplifier les introns
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 36 : A propos de NGS, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Aujourd'hui le NGS est très peu utilisé et on ne voit aucune augmentation de son utilisation pour le moment
- B) On fait un NGS lorsqu'on veut séquencer énormément de gènes voire l'exome ou le génome au complet
- C) On fait préférentiellement un NGS plutôt qu'une PCR-RFLP pour diagnostiquer l'achondroplasie car son résultat est plus certain
- D) Ce qui a permis l'arrivée du séquençage massif c'est l'amélioration des technologies, la miniaturisation des systèmes, et la bio-informatique qui s'est développé et se développe encore aujourd'hui
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 37 : A propos de l'achondroplasie, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) La seule manière de faire le diagnostic d'achondroplasie est par biologie moléculaire
- B) Non on peut aussi faire un caryotype
- C) Mais non une simple échographie suffit à poser le diagnostic
- D) C'est la plus rare des chondrodysplasies
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 38 : A propos de NGS, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) On ne peut à aucun moment mélanger nos patients
- B) Mais si on peut les mélanger une fois les adaptateurs en place car l'adn a les mêmes extrémités 5' et les mêmes extrémités 3'
- C) Après l'ajout des adaptateurs, toutes les extrémités 5' sont différentes, toutes les extrémités 3' sont différentes mais sur chaque brin d'ADN les extrémités 5' et 3' sont identiques entre elles
- D) Les adaptateurs n'ont pas une grande utilité
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 39 : A propos du séquençage, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage d'un fragment d'ADN n'est pas une technique qui permet de déterminer la succession des nucléotides qui le compose
- B) Le principe du séquençage d'ADN (auss appelé méthode de Sanger) est basé sur les di désoxynucléotides
- C) Contrairement aux autres méthodes qu'on a vues, cette méthode n'utilise pas d'enzymes
- D) Dans la PCR et dans le séquençage ce sont les mêmes étapes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 40 : A propos du séquençage, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) À partir du moment où un ddNTP est introduit par la polymérase, la synthèse s'arrête, à la différence de l'introduction de dNTPs
- B) On se retrouve à la fin avec de très nombreux fragments d'ADN, de tailles différentes, complémentaires de l'ADN qu'on veut séquencer
- C) Chaque ddNTP est couplé à un fluorochrome de couleur différente en fonction du nucléotide
- D) Les produits synthétisés sont séparés, en fonction de leur taille par migration électrophorétique

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

**QCM 41 : A propos de NGS, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Le séquençage au débit est un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparées et amplifiées sous forme de clones ou de molécules uniques
- B) On fait un NGS lorsqu'on veut séquencer énormément de gènes voire l'exome ou le génome au complet
- C) Les outils de biologie moléculaire utilisés pour réaliser un NGS sont très différents que ceux des techniques vues auparavant
- D) Pour thermofischer, on parle de PCR en pont
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 42 : A propos des outils et techniques en biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Une ADN ligase permet de coller deux fragments d'ADN ensemble
- B) En plus des enzymes, on va combiner des propriétés spécifiques de l'ADN (variation de température, complémentarité des bases, migration dans un milieu saturé en sel)
- C) Contrairement à la PCR classique où on analyse ce qu'on a obtenu à la fin de nos 35-40 cycles, lors de la PCR en temps réel, on suit à chaque cycle l'amplification de notre amplicon, sa quantité
- D) Les enzymes de restriction sont des endonucléases qui coupent l'ADN simple brin
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 43 : A propos des outils et techniques en biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans la PCR lors de l'élongation, la Taq Polymérase va copier le brin d'ADN à partir des primers (comme toutes les reverse transcriptase)
- B) Si vous rajoutez de l'éthanol, que vous mettez le tube à température ambiante en présence de sel l'ADN va précipiter
- C) Aujourd'hui grâce à de nouvelles techniques de biologie moléculaire on connaît la fonction de tous les gènes
- D) Conserver l'ADN c'est très important mais c'est compliqué à faire
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 44 : A propos du séquençage, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Les étapes de séquençage et de PCR sont très différentes
- B) On utilise une seule amorce dont la séquence nucléotidique nous importe peu
- C) On peut déterminer à l'avance quand sera introduit un désoxyribonucléotide (dNTP) ou un didésoxyribonucléotide (ddNTP)
- D) L'enchaînement des nucléotides est apporté par migration électrophorétique l'identité des nucléotides est apportée par la couleur des différents ddNTPs incorporés
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 45 : A propos du NGS, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Globalement dans le NGS, on va fragmenter notre ADN, le rassembler, l'amplifier et le séquencer
- B) Aujourd'hui le NGS est de plus en plus utilisé lorsqu'on ne veut séquencer qu'un gène
- C) 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) Il est impossible de diagnostiquer l'achondroplasie avec le NGS
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 46 : A propos du NGS, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :**

- A) Il existe des dizaines de plateformes qui commercialisent le NGS
- B) L'interaction biotine-streptavidine est une interaction très forte (protéine/protéine) qui est utilisée dans beaucoup de techniques différentes
- C) La profondeur de lecture c'est le nombre de fois où chacune des bases d'intérêt a été lue sur des reads différents
- D) Le BC (barre code) n'est pas indispensable
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses