

**Biologie Moléculaire
Et Génétique**

UE SANTÉ 1

[Année 2025-2026]



- ❖ Qcm issus des Tutorats, classés par chapitre
- ❖ Correction détaillée



SOMMAIRE

1. Module 1	3
Corrections : Module 1.....	5
2. Module 2	7
Corrections : Module 2.....	8
3. Module 3	9
Corrections : Module 3.....	12
4. Module 4	15
Corrections : Module 4.....	16
5. Introduction à la génétique	17
Corrections : Introduction à la génétique.....	22
6. Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques	26
Corrections : Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques.....	31
7. Séquençage et NGS	36
Corrections : Séquençage et NGS.....	38

1. Module 1

2024 – 2025 (Pr.Naïmi)

QCM 1 : À propos de la structure des acides nucléiques indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lorsqu'un pentose est relié à une base azotée, cela forme un nucléoside
- B) Il existe principalement 2 différences entre les nucléotides constituant l'ADN et l'ARN
- C) Le choix des bases pour former un ribonucléotide de l'ADN se fera entre : A, G, C ou T
- D) La liaison 3'-5' phosphodiester implique la fonction acide du groupe phosphate du carbone 3' et la fonction hydroxyle du carbone 5'
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos de la structure de l'ADN indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Les brins de la double hélice d'ADN sont parallèles
- B) On distingue un sillon majeur de 1,2 nm et un sillon mineur de 2,2 nm
- C) Dans sa structure tertiaire l'ADN est capable de revêtir 2 formes
- D) Le squelette sucre-phosphate est à l'intérieur de l'hélice tandis que les bases sont situées à l'extérieur
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de l'organisation et la compaction du génome indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le génome virale est variable alors que le génome bactérien est toujours formé d'un unique chromosome circulaire formé d'ADN double brin
- B) Les protéines histones sont chargées négativement ce qui facilite l'interaction avec l'ADN
- C) Les histones interagissent avec l'ADN au niveau du sillon majeur
- D) La compaction de l'ADN eucaryote varie au cours du cycle cellulaire
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de la réplication de l'ADN indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La réplication aboutit à deux nouvelles molécules ensuite réparties entre deux cellules génétiquement différentes
- B) La réplication ne nécessite pas d'amorçage
- C) L'initiation de la réplication correspond à l'ouverture de la double hélice par la primase
- D) La réplication d'une fourche est semi-discontinue comme le brin tardif d'une fourche devient le brin direct de l'autre (et vice-versa)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de l'expression des gènes indiquez la(les) proposition(s) exacte(s)

- A) La transcription consiste à retranscrire la séquence de ribonucléotide contenue dans l'ADN en une séquence de désoxyribonucléotide comme on le retrouve dans l'ARN
- B) Les deux brins retrouvés dans l'ADN contiennent une information et sont donc codants
- C) Les différents codons stop codent chacun pour un acide aminé différent
- D) La phase d'élongation de la traduction est une succession de cycles
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos de la régulation de l'expression des gènes chez les procaryotes indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'existence du noyau chez les procaryotes sépare spatialement et temporellement les mécanismes de transcription et traduction
- B) Les opérons inductibles s'expriment de façon constitutive
- C) Non ce sont les opérons répressibles qui s'expriment de façon constitutive
- D) La régulation de l'opéron lactose se fait à la fois par le lactose et le glucose
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos de la structure des ARNs indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Ce sont des molécules formées d'un seul brin de ribonucléotides
- B) Un brin d'ARN est un polymère de désoxyribonucléotides
- C) Un ribonucléotide est formé de ribose, d'un ou plusieurs groupes phosphate et d'une base azotée variable (A,U,T,G)
- D) L'ARN possède deux sillons (mineur/majeur) pouvant s'associer à des protéines afin de pouvoir être compacté.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : À propos de la réplication de l'ADN indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Elle va nécessiter l'ouverture de la double hélice et la formation de bulles et de fourches de réplication
- B) Elle va devoir respecter l'orientation des brins et nécessiter un amorçage
- C) L'ADN procaryote est sous forme d'ADN circulaire double-brin, avec une zone unique qui va constituer l'origine de réplication.
- D) La réplication de l'ADN eucaryote va également comprendre des phases de vérification de l'ADN et si besoin sa réparation afin d'assurer la fidélité du processus
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : À propos des mécanismes permettant d'assurer la fidélité de la réplication indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Quatre mécanismes successifs permettent d'assurer une fidélité optimale de la réplication tout au long de la formation des brins fils
- B) Les ADN Polymérase I ; II ; III et δ/ϵ peuvent détecter et réparer aussitôt les erreurs qu'elles font en excisant un nucléotide dans le sens 5'-3'.
- C) La primase qui assure la synthèse des amorces est dénuée de cette activité de correction d'épreuve
- D) Le système MMR reconnaît ainsi le brin qui contient l'erreur et le clive grâce à son activité exonucléase
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : À propos de la structure des ARNs indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Ce sont des molécules formées de deux brins de ribonucléotides
- B) Un brin d'ARN est un polymère de désoxyribonucléotides
- C) Un désoxyribonucléotide est formé de ribose, d'un ou plusieurs groupes phosphate et d'une base azotée variable (A,C,T,G)
- D) L'ADN possède deux sillons (mineur/majeur) pouvant s'associer à des protéines afin de pouvoir être compacté.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : À propos de l'initiation du processus de compaction indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour initier le processus de compaction, les histones H1, H2A, H3 et H4
- B) Le cœur protéique va donc être constitué de six molécules histones et sera pour cette raison appelée hexamère.
- C) À l'extérieur de ce cœur protéique, va se trouver la queue N-terminale variable des histones.
- D) l'interaction de l'ADN avec un cœur protéique d'histones se fait par l'intermédiaire des sillons majeur de l'ADN.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : À propos de l'organisation de l'ADN et de sa compaction indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) l'hétérochromatine facultative se retrouve dans des régions dans la compaction va pouvoir varier entre l'interphase et la mitose.
- B) Ces régions formées d'hétérochromatine constitutive sont constituées de séquences d'ADN très répétées et qu'elles ne contiennent pas de gènes.
- C) Ces régions d'euchromatine constitutive vont jouer un rôle structural.
- D) On peut retrouver ces régions au niveau des centromères qui maintiennent la cohésion des chromatides ou encore dans les télomères qui vont protéger l'extrémité des chromosomes.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 1**QCM 1 : AB**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : désoxyribonucléotide pour l'ADN attention !
- D) Faux : c'est l'inverse en 3' la fonction hydroxyle et en 5' la fonction acide du groupement phosphate
- E) Faux

QCM 2 : E

- A) Faux : Ils sont antiparallèles
- B) Faux : C'est l'inverse sillon mineur : 1,2 nm et sillon majeur : 2,2 nm
- C) Faux : 3 formes (A, B, Z)
- D) Faux : C'est l'inverse encore (sorry) le squelette sucre-phosphate à l'extérieur et les bases azotées à l'intérieur
- E) Vrai

QCM 3 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Les histones sont chargées positivement et ça facilite l'interaction avec l'ADN (chargé négativement de part de la présence des groupements phosphate)
- C) Faux : Les histones interagissent avec l'ADN au niveau du sillon mineur
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : D

- A) Faux : Répartis entre deux cellules génétiquement identiques entre elles
- B) Faux : La réplication nécessite absolument un amorçage sinon l'élongation ne peut pas avoir lieu
- C) Faux : C'est l'hélicase qui ouvre la double hélice (attention)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : D

- A) Faux : C'est une séquence de désoxyribonucléotide qui est retrouvée dans l'ADN
- B) Faux : Non ! Il n'existe qu'un seul brin codant dans l'ADN, l'autre brin est non codant et ne contient pas d'information
- C) Faux : Les codons stop ne codent pour aucun acide aminé
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 6 : CD

- A) Faux : Chez les eucaryotes attention
- B) Faux : Les opérons inductibles sont réprimés de façon constitutive
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 7 : A

- A) Vrai
- B) Faux : Ce sont des ribonucléotides qui composent l'acide ribonucléique (ARN)
- C) Faux : Les bases azotées des ribonucléotides sont AUCG
- D) Faux : Les sillons, on en parle pour l'ADN
- E) Faux

QCM 8 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai : Dans l'ADN eucaryote il y a énormément d'origines de réplication mais chez les procaryotes, il n'y en a qu'une
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 9 : C

- A) Faux : Il y en a trois qui sont **la sélection stricte des bases** de la matrice par le site actif de la primase et des ADN polymérases ; **l'activité de correction** d'épreuve (proof Reading) ; **Le système MMR**
- B) Faux : Il s'agit d'une activité 3'-5' exonucléasique donc pas de 5' vers 3' (donc la correction va à l'envers de la synthèse)
- C) Vrai
- D) Faux : C'est une endonucléase !!!
- E) Faux

QCM 10 : A

- A) Faux : Un seul brin
- B) Faux : Ce sont des ribonucléotides qui composent l'acide ribonucléique (ARN)
- C) Faux : Les bases azotés de l'ADN sont A T C G. Mais c'est un désoxyribose.
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : C

- A) Faux : Pour initier le processus de compaction c'est les histones H2A, H2B, H3 et H4 (piège très classique)
- B) Faux : Octamère donc huit !
- C) Vrai
- D) Faux : C'est le sillon mineur
- E) Faux

QCM 12 : AD

- A) Vrai
- B) Vrai : C'est dans le cours et c'est assez important je pense
- C) Faux : C'est de l'hétérochromatine constitutive
- D) Vrai
- E) Faux : (désolé je me suis chauffé pour les qcms durs ça sera plus facile pour l'eb et surtout pour l'examen promis)

2. Module 2

2024 – 2025 (Pr.Naïmi)

QCM 1 : À propos du wobble indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le wobble est un appariement flexible qui va se produire entre l'ADN maternel et l'ADN néosynthétisé.
- B) Il va reposer sur un appariement qui ne respecte pas le principe de complémentarité des bases
- C) Il va permettre à l'anticodon d'un ARNt de s'apparier avec plusieurs codons qui spécifient le même acide aminé, c'est à dire des codons synonymes
- D) Cependant, cette flexibilité va malgré tout respecter la règle de l'appariement entre une purine et une pyrimidine.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos des ARNt indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Ils sont formés d'une tige et de 3 boucles
- B) L'anticodon est spécifique de chaque ARNt
- C) Les ARNt sont produits directement à partir de gènes non codants
- D) On peut retrouver des bases mineures dans l'ARNt
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos de la régulation de l'opéron lactose par le glucose indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Juste devant le promoteur de l'opéron lactose (TATABox) se trouve la séquence CAP.
- B) La protéine CAP est un facteur cis-régulateur activateur de l'opéron
- C) La protéine CAP possède un domaine de liaison pour l'AMPc de plus quand l'AMPc se fixe à la protéine CAP, cette dernière passe en conformation inactive.
- D) La production d'AMPc se fait proportionnellement à la présence de glucose
- E) En présence de glucose, le glucose joue un rôle répresseur. Il empêche la production d'AMPc, l'activation de la protéine CAP et donc sa liaison à la séquence cible.

QCM 4 : À propos de l'organisation de l'ADN de compaction indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Un opéron c'est un ensemble de gène soumis à une régulation commune chez les eucaryotes.
- B) Cette régulation est assurée par un promoteur et d'autres séquences régulatrices situées en amont.
- C) L'intérêt de cette régulation commune est de pouvoir activer ou réprimer simultanément l'expression de gènes impliqués dans des fonctions différentes.
- D) Un opéron contient sous une forme compacte, la séquence codante de plusieurs gènes
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de l'organisation de l'ADN de compaction indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La régulation de l'expression des gènes est purement traductionnel chez les procaryotes
- B) L'opéron est transcrit sous la forme d'un unique et long ARNm (Polycistron)
- C) L'opéron de l'anabolisme du tryptophane est un opéron inductible
- D) L'opéron lactose subit une régulation par le lactose et le glucose
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 2**QCM 1 : BCD**

- A) Faux : l'appariement se fait entre les codons de l'ARN messager et l'anticodon de l'ARN de transfert.
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : Ça sera toujours une purine avec une pyrimidine
- E) Faux

QCM 2 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : Non, les gènes non codants produisent d'abord des précurseurs pré-ARNt qui vont devoir subir une étape de maturation
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : AE

- A) Vrai
- B) Faux : La protéine est trans régulatrice car elle vient de l'extérieur. C'est la séquence Cap qui est cis régulatrice
- C) Faux : Au contraire l'AMPc le fait passer en conformation active. Comprenez ces étapes +++
- D) Faux : Nooooo elle se fait inversement à la présence de glucose ! Les procaryotes sont fainéants ils ne vont pas digérer du lactose s'il y a du glucose. Donc le glucose diminue l'efficacité de l'AMPc donc diminue indirectement l'efficacité de l'opéron lactose
- E) Vrai : c'est un peu ce que je disais au-dessus

QCM 4 : ABD

- A) Vrai : Procaryote !
- B) Vrai
- C) Faux : C'est pour des gènes ayant une même fonction par exemple digérer le lactose
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : BD

- A) Faux : Elle est purement transcriptionnelle. La transcription se fait en premier puis il n'y a pas de traduction chez les procaryotes
- B) Vrai
- C) Faux : Il est répressible. S'il y a trop de tryptophane ça devient toxique pour le procaryote donc l'opéron sera réprimé
- D) Vrai
- E) Faux

3. Module 3

2024 – 2025 (Pr.Naïmi)

QCM 1 : À propos de la méiose indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) A un emplacement donné qu'on appelle aussi un locus, sur les chromosomes d'une paire d'homologues, on trouve le même gène, mais sous des versions nucléotidiques qui peuvent être différentes.
- B) Nous possédons tous, pour chaque gène un allèle d'origine paternelle et un allèle d'origine maternelle.
- C) Au terme de la méiose, les spermatozoïdes et les ovocytes ne possèdent plus que le chromosome maternel ou paternel de chaque paire d'homologues, et donc un seul allèle de chaque gène.
- D) La première étape de division est la division équationnelle ou méiose I.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : À propos du brassage génétique lors de la méiose indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) En prophase de méiose I, la cellule possède $4n$ chromosomes à une chromatide et c'est à ce moment que ses chromosomes homologues vont venir s'apparier physiquement et former des structures à quatre chromatides enchevêtrés qu'on appelle des tétrades.
- B) Ces tétrades vont être le lieu d'échange de matériel génétique entre les chromatides maternelles et paternelles des chromosomes homologues. C'est ce qu'on appelle le crossing-over ou brassage interchromosomique.
- C) Au cours de cet alignement, le chromosome maternel et le chromosome paternel de chaque paire, qui ont déjà subi un crossing-over, vont venir s'orienter chacun vers un pôle opposé de la cellule.
- D) Pour former un spermatozoïde, pour chaque chromosome, le choix va pouvoir se faire soit entre un chromosome d'origine maternelle ou soit un chromosome d'origine paternelle.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 : À propos des différents types d'hérédité indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Lorsque l'expression d'un caractère dépend de plusieurs gènes, on se retrouve dans un cas d'hérédité Mendélienne
- B) Lorsque pour chaque gène il existe deux allèles, dont l'un est transmis par le père et l'autre par la mère, et les allèles d'un gène s'expriment selon des rapports de dominance ou de récessivité, on se retrouve dans un cas d'hérédité Mendélienne
- C) Lorsqu'un gène possède plus de deux d'allèles, il s'agit de co dominance
- D) Un gène transmis uniquement par la mère est une Hérédité liée à l'empreinte parentale
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 : À propos de l'hérédité indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le syndrome d'Angelman une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à empreinte maternelle du chromosome 15 et qui, comme on vient de le voir, ne peut être transmise que par un père à ses enfants.
- B) Le syndrome de Prader-Willi est une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à une empreinte paternelle du chromosome 15 et qui ne pourra cette fois-ci être transmise que par une mère à ses enfants.
- C) Les modes d'hérédité polygénique et polyfactorielle sont les plus courants.
- D) Une maladie liée à une empreinte maternelle ne peut être transmise que par la mère à ses enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : À propos de la méiose indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) A un emplacement donné qu'on appelle aussi un locus, sur les chromosomes d'une paire homologue, on trouve le même gène
- B) Ce gène apparaît sous des versions nucléotidiques qui peuvent être différentes appelées des allèles
- C) Ainsi, nous possédons tous, pour chaque gène, un allèle d'origine paternelle et un allèle d'origine maternelle
- D) Au terme de la méiose, les spermatozoïdes et les ovocytes possèdent le chromosome maternel et paternel de chaque paire d'homologues, et donc deux allèles de chaque gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : À propos du brassage génétique indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La première étape de division méiotique est la division équationnelle
- B) La deuxième étape de division meiotique est la division réductionnelle
- C) Le 1er brassage est le *Crossing Over* a lieu durant la division réductionnelle en métaphase de méiose I
- D) Durant cette étape, la cellule possède $2n$ chromosomes à deux chromatides et les chromosomes homologues vont venir s'apparier physiquement et former des structures à quatre chromatides enchevêtrés qu'on appelle des tétrades
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : À propos du brassage génétique indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) le *Crossing over* est aussi nommé brassage interchromosomique
- B) Un second brassage va survenir toujours durant la métaphase de méiose I et il est appelé assortiment indépendant des chromosomes
- C) L'union aléatoire d'un spermatozoïde et d'un ovocyte créera finalement $2^{23} \times 2^{23}$, c'est à dire 70.000 milliards de possibilités de zygotes distincts à partir de deux individus
- D) Durant la division équationnelle, le nombre de jeux de chromosomes va rester inchangé
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 : À propos des anomalies chromosomiques de la méiose indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La méiose peut ainsi produire des gamètes qu'on dit aneuploïdes, c'est-à-dire qui contiennent des chromosomes anormaux
- B) Ces anomalies sont, dans la grande majorité des cas, favorisées par l'âge paternel avancé au moment de la méiose
- C) La sévérité d'une aneuploïdie va dépendre du chromosome qui est concerné
- D) le syndrome de Klinefelter correspond à des individus de sexe masculin qui possèdent un chromosome X surnuméraire (trisomie XXY)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : À propos de la mise en évidence des anomalies chromosomiques indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'amniocentèse comporte un certain risque de fausse couche et sera réalisée relativement tardivement au cours de la grossesse, c'est-à-dire à partir de 10 à 12 semaines d'absence de règles (semaines d'aménorrhée)
- B) L'obtention du caryotype via l'amniocentèse demandera un délai un peu plus long d'environ 2 à 3 semaines, car elle nécessite une mise en culture des cellules fœtales
- C) Durant la biopsie des villosités choriales, le risque d'interruption de grossesse lié au geste sera à peine moins important que celui de l'amniocentèse
- D) La procédure de la biopsie sera un peu moins précoce, pouvant être réalisée dès 14 semaines d'aménorrhée et l'obtention du caryotype sera également plus rapide, de 4 à 7 jours en moyenne
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 : À propos des travaux pionniers en génétique indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Mendel va fournir la première définition d'un gène. Il le définit comme une particule qui est transmise de façon inchangée à la descendance
- B) Il met ainsi fin à la théorie du mélange des caractères
- C) La loi de l'assortiment indépendant des caractères signifie que les gamètes formés par la méiose ne possèdent plus qu'un allèle de chaque gène et la fécondation va réunir deux allèles de façon aléatoire pour reformer un individu diploïde
- D) Un croisement de pois qui diffèrent par deux caractères forme un croisement dihybride
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) (inspiré d'annales) :

- A) La loi de Mendel de l'assortiment indépendant des caractères ne s'applique que pour des gènes situés sur des chromosomes différents
- B) Dans l'hérédité liée à l'X, un caractère dominant s'exprime le plus souvent chez l'homme
- C) Chez un individu de groupe sanguin AB, les allèles IA et IB sont codominants
- D) Pour un gène soumis à empreinte parentale maternelle, seul l'allèle d'origine paternelle est censé s'exprimer
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : À propos de l'hérédité indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Le syndrome d'Angelman une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à empreinte maternelle du chromosome 15 et qui, comme on vient de le voir, ne peut être transmise que par un père à ses enfants
- B) Le syndrome de Prader-Willi est une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à une empreinte paternelle du chromosome 15 et qui ne pourra cette fois-ci être transmise que par une mère à ses enfants
- C) Les modes d'hérédité polygénique et polyfactorielle sont les plus courants
- D) Une maladie liée à une empreinte maternelle ne peut être transmise que par la mère à ses enfants
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : À propos du brassage génétique indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans le cas de l'hérédité polygénique, l'expression d'un caractère est modulée par l'environnement
- B) Dans le cas de l'hérédité polyfactorielle, l'expression d'un caractère dépend de plusieurs gènes
- C) Dans le cas de l'hérédité liée à l'empreinte parentale, l'expression d'un gène dépend de son origine parentale et de modifications épigénétiques
- D) Dans le cas de l'hérédité mitochondriale, le gène n'est transmis que par le père
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 : À propos des anomalies indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) la translocation réciproque correspond à un échange de régions entre chromosomes non homologues
- B) la translocation dite Robertsonienne, qui correspond à la fusion de deux chromosomes.
- C) de nombreuses anomalies de structure peuvent également survenir en dehors de la méiose, notamment en mitose dans les cellules somatiques
- D) Les mutations survenant en mitose sont fréquemment retrouvées dans différents types de cancer
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 : À propos des anomalies indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) La non-disjonction méiotique de chromosomes ou de chromatides va produire des gamètes contenant un nombre anormal de chromosomes qu'on appelle aneuploïdes.
- B) Ces aneuploïdies concerne uniquement les autosomes et sont de sévérité variable.
- C) Un dépistage prénatal non invasif peut dans certains cas être réalisé à partir d'une simple ponction de liquide amniotique
- D) Le dépistage prénatal non invasif est sans danger et va permettre de dépister certaines anomalies moléculaires ou chromosomiques, dont la trisomie 21.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 : À propos de l'Hérédité indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) Chez l'homme, l'Hérédité respecte uniquement les loi non Mendéliennes
- B) La fécondation est le seul mécanisme permettant d'assurer la diversité génétique
- C) Tout les modes de l'hérédité non mendélienne dérogent à au moins un principe de l'hérédité mendélienne
- D) L'hérédité liée à l'Y, est un mode d'hérédité mendélienne
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 3**QCM 1 : ABC**

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Réductionnelle pour la méiose 1 (memo : pensés au réticulum endoplasmique = RE donc d'abord réductionnelle puis équationnelle)
- E) Faux

QCM 2 : BC

- A) Faux : C'est 2 N chromosomes à 2 chromatides vous avez le schéma dans le cours
- B) Faux : Il s'agit du brassage intrachromosomique pas inter !
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : B

- A) Faux : C'est du polygénisme donc non mendélien
- B) Vrai : C'est la définition même
- C) Faux : Il s'agit de multi allélisme
- D) Faux : C'est l'hérédité mitochondriale sinon j'aurais écrit que « l'expression d'un gène dépend de son origine parentale et de modifications épigénétiques »
- E) Faux

QCM 4 : C

- A) Faux
- B) Faux : J'ai inversé le nom des deux syndromes pour vous en souvenir dites-vous que dans Angelman il y a man donc c'est une empreinte paternelle (donc transmis par la mère)
- C) Vrai : C'est le cas pour la couleur de la peau par exemple
- D) Faux : Retenez juste que si c'est une empreinte d'un sexe, c'est transmis par le sexe opposé.
- E) Faux

QCM 5 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : Au terme de la méiose, les spermatozoïdes et les ovocytes ne possèdent plus que le chromosome maternel OU paternel de chaque paire d'homologues, et donc UN seul allèle de chaque gène.
- E) Faux

QCM 6 : D

- A) Faux : réductionnelle
- B) Faux : équationnelle
- C) Faux : C'est durant la prophase de méiose 1 que le crossing over ont lieux
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 7 : BCD

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

QCM 8 : CD

- A) Faux : Les aneuploïdies se caractérisent par un nombre anormal de chromosomes normaux
- B) Faux : Maternelle !!
- C) Vrai : Souvent plus grave quand elle touche un autosome qu'un gonosome et plus grave sur certains autosomes (trisomie 13 plus grave que trisomie 21)
- D) Vrai : Rappelez-vous que Klinefelter commence par un K comme l'abréviation de chromosome donc possède un chromosome en plus (trisomie)
- E) Faux

QCM 9 : B

- A) Faux : L'amniocentèse sera réalisée à 14 semaines d'aménorrhée donc plus tardivement que la biopsie
- B) Vrai
- C) Faux : Plus important
- D) Faux : La biopsie sera réalisée entre 12 et 13 semaines d'aménorrhée donc plus précocement que l'amniocentèse et résultat plus rapide
- E) Faux

QCM 10 : ABD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Faux : C'est la définition de la loi de la ségrégation des caractères
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 11 : ACD

- A) Vrai :
- B) Faux : Ça ne sera le cas que s'il est récessif. Quand il s'agit d'un caractère dominant lié à l'X il s'exprimera autant chez l'homme que chez la femme
- C) Vrai
- D) Vrai : rappelez vous le sexe qui s'exprimera sera toujours l'inverse du sexe dans l'empreinte
- E) Faux

QCM 12 : C

- A) Faux
- B) Faux : J'ai inversé le nom des deux syndromes pour vous en souvenir dites vous que dans Angelman il y a man donc c'est une empreinte paternelle (donc transmis par la mère)
- C) Vrai : C'est le cas pour la couleur de la peau par exemple
- D) Faux : Retenez juste que si c'est une empreinte d'un sexe, c'est transmis par le sexe opposé.
- E) Faux

QCM 13 : C

- A) Faux : J'ai inversé Polyfactorielle et Polygénique
- B) Faux : Idem que A
- C) Vrai
- D) Faux : Que par la mère
- E) Faux

QCM 14 : ABCD

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

QCM 15 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Gonosomes et autosomes
- C) Faux : On prélève le sang maternel dans le dépistage prénatal non invasif
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 16 : CD

- A) Faux : On retrouve également le respect des lois Mendélienne
- B) Faux : Il y'a la méiose aussi
- C) Vrai : Sinon ça serait non Mendélienne
- D) Vrai :
- E) Faux

4. Module 4

2024 – 2025 (Pr.Naïmi)

QCM 1 : A propos des différents exemples ci-dessous, indiquez ceux qui sont source de mutations :

- A) L'abondance de séquences répétées dans le génome qui favorisent les erreurs de réplication et de crossing-over
- B) L'exposition à des agents mutagènes physiques tels que les agents intercalants et analogues de bases
- C) L'exposition à des agents mutagènes chimiques tels que les radiations et les rayons UV
- D) L'exposition à des agents mutagènes pathogènes tels que les virus et les bactéries
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 : A propos du module 4, indiquez la (les) réponse(s) fausse(s) :

- A) Le système NER assure la réparation des lésions entraînant une distorsion de la double-hélice induite par les rayons UVB, comme les dimères de thymine, ou par d'autres agents mutagènes
- B) Le système MMR prend en charge les mésappariements formés par les erreurs de réplication et les petites insertions ou délétions de nucléotides qui surviennent notamment au niveau des microsatellites
- C) Le système BER permet de restaurer les sites abasiques créés par l'hydrolyse spontanée des bases ou encore de réparer les cassures simple brin de l'AND créées par les rayons X
- D) Les cassures double brin seront détectées par une cascade de protéines aboutissant soit à l'activation de la recombinaison homologe soit à l'activation du système de ligature non-homologue des extrémités chromosomiques (NHEJ)
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 4**QCM 1 : AD**

- A) Vrai
- B) Faux : les agents intercalants et analogues de bases sont des agents mutagènes chimique et non pas physique
- C) Faux : les radiations et les rayons UV sont des agents mutagènes physique et non pas chimique
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 2 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux : Je n'ai pas voulu vous piéger sur ce qcm comme ça vous pouvez vous en servir de mini récap. Si ça tombe le prof pourrait très bien inverser les noms des systèmes entre eux. Bon courage pour l'eb !!

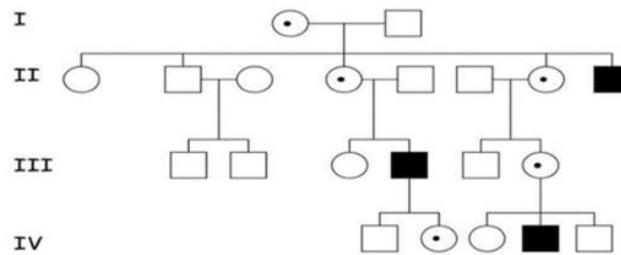
5. Introduction à la génétique

2024 – 2025 (Pr. Paquis/Bannwarth)

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)*

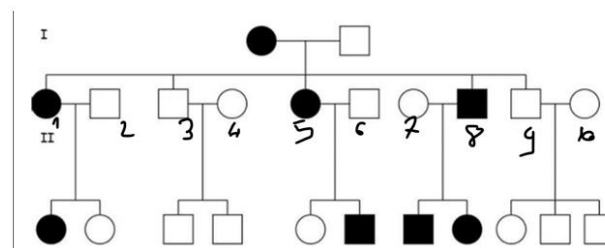


- A) Dans ce type de transmission, les femmes ne sont jamais atteintes
- B) Sur cet arbre généalogique, on voit une personne atteinte de la maladie à chaque génération
- C) Cet arbre généalogique est évocateur d'une transmission récessive liée à l'X
- D) Dans ce type de transmission, les hommes transmettent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

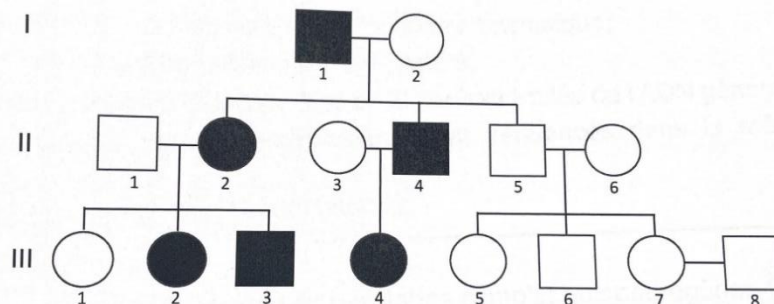
- A) Dans une transmission autosomique dominante, si au niveau d'une génération aucun enfant n'est atteint, alors les générations d'après ne seront pas atteintes
- B) La pénétrance modifie le risque de transmission
- C) Le phénomène d'anticipation est une aggravation du phénotype au fur et à mesure des 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 géniatissimose (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

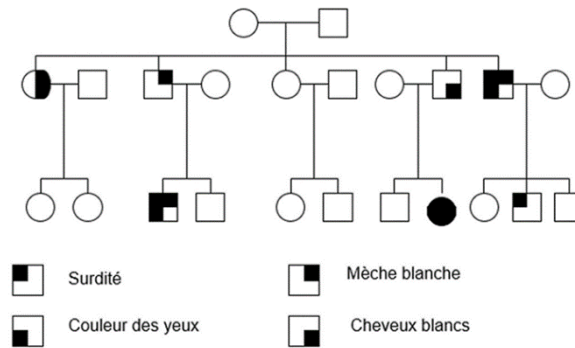
QCM 8 : A propos du cours introduction à la génétique, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- 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)

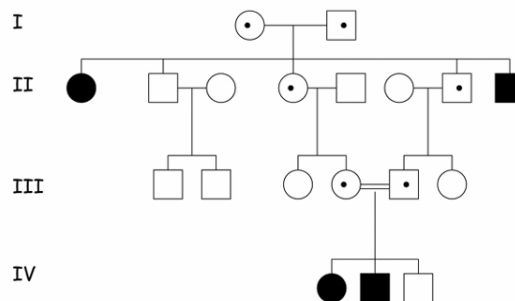
- A) La transmission est évocatrice d'une transmission dominante liée à l'X
- B) Le risque pour le couple II-3 et II-4 d'avoir un enfant atteint est de 1/4
- C) L'individu III-6 est une femme non atteinte
- D) Le risque pour le couple II-3 et II-4 d'avoir un enfant atteint est de 1/2
- E) Les propositions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

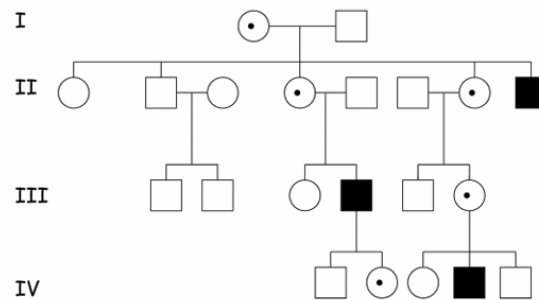
- A) A est dominant sur a, si A est capable de s'exprimer à l'état hétérozygote : (Aa)
 B) a est dominant, s'il ne s'exprime qu'à l'état homozygote (aa)
 C) A et a sont incompatibles si tous les deux s'expriment à l'état hétérozygote
 D) On ne peut pas décrire a et A car il faudrait connaître le troisième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

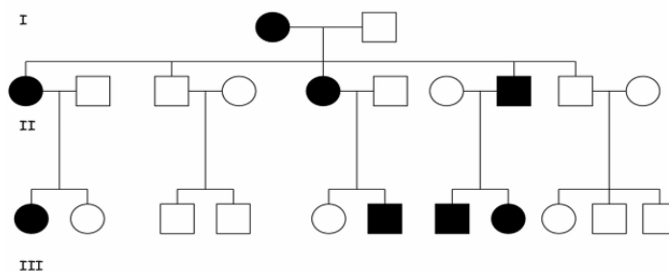
- A) On ne peut pas faire d'analyse sur du sang prélevé sur héparine, car elle inhibe certaines étapes de biologie moléculaire
 B) La PCR c'est trois étapes (dénaturation, hybridation et élongation) qu'on peut réaliser dans n'importe quel ordre
 C) La piste du témoin négatif doit rester noire : si une 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) ?

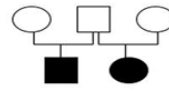
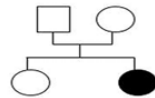
- A) Les deux sexes sont atteints et la transmission se fait par les deux sexes
 B) On observe un sujet atteint environ une génération sur deux
 C) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
 D) Un enfant né d'un sujet atteint et d'un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

QCM 17 : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) L'individu II-4 est une femme non atteinte
 B) On reconnaît ici une transmission horizontale
 C) L'individu III-6 et III-8 ont un risque sur deux d'avoir un enfant atteint ensemble
 D) L'arbre généalogique évoque une transmission autosomique
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

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

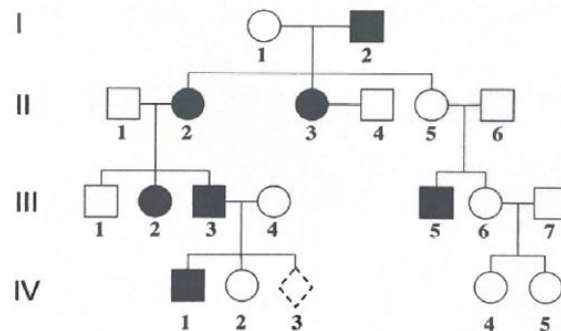
Achondroplasie



	Leucocytes		Sperme	
	Fils	Fille	Père	Père
Mutation <i>FGFR3</i> hétérozygote	+	+	-	+

- A) Nous sommes dans un cas de mosaïcisme germinale
 B) Toutes les gamètes du père sont identiques
 C) Avec l'achondroplasie, on ne soupçonne pas en premier une néomutation
 D) Sur l'arbre de droite, on peut voir un cas de consanguinité
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 19 : Concernant l'arbre généalogique suivant, quelle(s) est (sont) les proposition(s) exacte(s) :



- A) L'individu II-5 n'est pas porteur de l'allèle muté
 B) Nous sommes dans un cas de transmission autosomique récessive car l'individu III-5 n'a aucun de ses parents atteints
 C) La pénétrance c'est le fait d'exprimer plus ou moins gravement une maladie lorsqu'on en est atteint
 D) On a ici un exemple de pénétrance incomplète
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 20 : Concernant le mode de transmission autosomique dominant, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

- A) Si une maladie apparaît par néomutation alors elle ne peut pas être autosomique dominante
 B) Une néomutation c'est le pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
 C) Sur un arbre où l'on voit une transmission autosomique dominante on ne peut pas avoir d'individus ayant 0 risque de transmettre la maladie
 D) La transmission est dite en spirale
 E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Introduction à la génétique

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, refaites 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 : AD

- A) Vrai : c'est la base de savoir rond = femme ; carré = homme ; noir = malade et blanc = non malade !
 B) Faux : On reconnaît ici une **transmission verticale**
 C) Faux : Vu que **les deux parents sont atteints** c'est plutôt 1 chance sur 4 que l'enfant soit NON atteint et 3 sur 4 qu'il soit malade ! Je vous fais un petit tableau avec a = allèle muté et A = allèle non muté : Je sais que ce n'est pas directement dit dans le cours mais c'est surtout pour vous forcer à COMPRENDRE cette histoire de risque et pas juste à apprendre par cœur

	A	a
a	aA	aa
A	AA	Aa

- D) Vrai
 E) Faux

QCM 18 : A

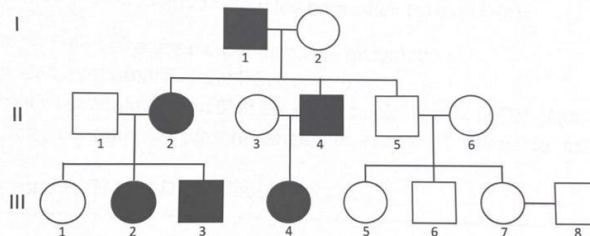
- A) Vrai
 B) Faux : Il y a au niveau de sa lignée germinale **deux populations de gamètes** : des gamètes sauvages et des gamètes qui portent la mutation
 C) Faux : 90% des enfants atteints d'achondroplasie naissent de parents non atteints = dans la grande majorité des cas c'est une néomutation
 D) Faux : On voit un homme et ses deux enfants (malades) qu'il a eu avec deux femmes différentes
 E) Faux

QCM 19 : D

- A) Faux : Si justement il a l'allèle muté (car il le transmet) mais il n'exprime pas la maladie (pénétrance incomplète)
 B) Faux : Nous sommes bien dans de l'autosomique DOMINANT mais avec l'exception de la pénétrance incomplète
 C) Faux : La pénétrance c'est le pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
 D) Vrai : On peut voir un +++ saut de génération +++
 E) Faux

QCM 20 : E

- A) Faux : l'achondroplasie est par exemple dans ce cas là
 B) Faux : c'est la def de pénétrance ça !
 C) Faux : Par exemple sur cet arbre le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est nul



- D) Faux : La transmission est verticale (vers le bas, chaque génération atteinte)
 E) Vrai

6. Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques

2024 – 2025 (Pr. Paquis/Bannwarth)

QCM 1 : 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 2 : 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 3 : 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 4 : 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 5 : 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 6 : 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 7 : 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 8 : 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 9 : 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 10 : 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 volumes 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 11 : 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 FCY8 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 12 : 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

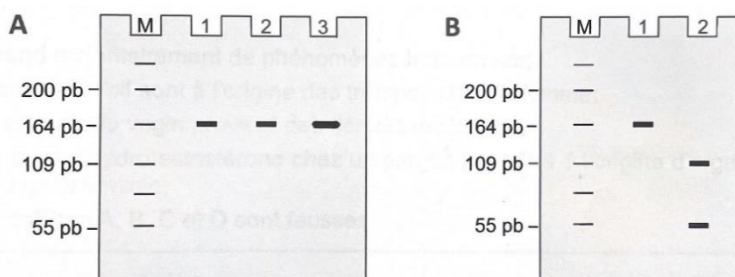
Le gel A schématisé ci-dessous représente le résultat obtenu lors de la vérification de la PCR

(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 13 : 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 14 : 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 15 : 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 16 : 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 17 : 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 18 : 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 19 : 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 20 : 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 21 : Concernant les outils et les techniques de biologie moléculaire, indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A) L'agent intercalant dans la PCR en temps réel est le même que dans la PCR classique
- B) Pour la PCR en temps réel, la mesure de la fluorescence se fait environ tous les 10 cycles PCR
- C) Pour l'achondroplasie, on a 2 mutations, toujours au même endroit, qui donnent toujours la même traduction mutée
- D) Avec la digestion enzymatique, on ne peut pas savoir si le fœtus est atteint d'achondroplasie et encore moins quel est le changement nucléotidique
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

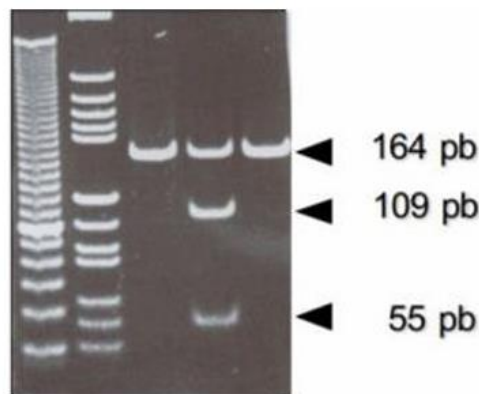
QCM 22 : Indiquez-la(les) proposition(s) exacte(s) :

Pendant l'échographie du 2nd semestre, le médecin remarque des fémurs courts sur le fœtus et soupçonne une achondroplasie. Les parents sont tous deux de tailles normales. Pour vérifier son diagnostic, le médecin procède à une amplification par PCR des fragments d'ADN qui entourent la position de la mutation pour les parents et le fœtus. Une fois les fragments obtenus, une digestion enzymatique est effectuée par l'enzyme Bfml et une migration électrophorétique est faite pour vérifier et analyser les produits de PCR.

Le gène sans mutation fait 164 pb ; Si Bfml reconnaît une mutation elle coupe le fragment de 164 pb en deux fragments de 109 pb et 55 pb

Le gel suivant est obtenu :

Les deux premières pistes sont des marqueurs de poids moléculaire. La piste 3 correspond à celle de la mère, la 4 au fœtus et la 5 au père. Un témoin négatif a été fait mais il n'est pas représenté ici (il était resté noir)



- A) Le fœtus est porteur de la mutation à l'état homozygote
- B) C'est une néomutation car on voit que les parents ne sont pas porteurs de la mutation
- C) Ce n'est pas une néomutation car on voit que les parents sont également porteurs de la mutation
- D) Le fœtus a trois allèles pour ce gène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 23 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) On ne peut pas faire d'analyse sur du sang prélevé sur EDTA, car elle inhibe certaines étapes de biologie moléculaire
- B) Endonucléase et Exonucléase sont des synonymes pour qualifier un enzyme coupant l'adn
- C) A partir du moment où on a du matériel biologique, on peut extraire de l'ADN
- D) Lors de l'extraction de l'ADN, si vous rajoutez de l'éthanol, que vous mettez le tube à froid sans présence de sel l'ADN va précipiter
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 24 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Le témoin négatif est le résultat de la migration de tous nos produits nécessaires à une PCR mis dans le tube de départ sauf l'ADN, cette piste doit donc rester noire
- B) La mutation responsable de l'achondroplasie touche un gène très important pour la vision
- C) Hétérozygote = individu portant 2 versions (allèles) différentes d'un même gène
- D) Maladie génétique constitutionnelle = mutations génétiques qui peuvent se transmettre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 25 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Pour la vérification des amplicons sur gel d'agarose, on visualise notre électrophorèse sous rayons X
- B) Sur notre gel, on vérifie toujours et en premier le témoin négatif
- C) A environ 40 cycles PCR le système est saturé car il n'y a plus les éléments nécessaires à son fonctionnement (il n'y a plus de dNTP, la Taq Polymérase ne fonctionne plus car même si elle résiste à de fortes températures au bout d'un moment elle ne va plus très bien fonctionner)
- D) On utilise une balance très puissante pour quantifier l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 26 : Concernant les électrophorèses, quelle(s) est(sont) les proposition(s) exacte(s) :

- A) Dans cette étape, on utilise la charge électrique de l'ADN qui est négative de par le groupement PO4- (= propriété électro-physique de l'ADN)
- B) S'il y a une piste témoin négatif, la PCR doit être refaite car elle est contaminée
- C) Cette piste existe toujours, elle est indispensable à toutes expériences PCR car elle témoigne de la non-contamination de nos amplicons
- D) Une fois la migration terminée, il faut visualiser nos ADN / amplicons. Pour ça, on va utiliser un agent intercalant le Bromure d'Éthidium qui s'intercale dans l'ADN simple brin et a la particularité de prendre une coloration fluorescente rose lorsqu'il est visualisé sous lumière UV
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 27 : Quelle(s) est(sont) 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) Si vous rajoutez de l'éthanol, que vous mettez le tube à froid en présence de sel l'ADN va précipiter
- C) La pièce de pré-mix est la pièce dans laquelle on prépare nos tubes avec tous nos éléments sauf l'ADN
- D) La PCR en temps réel est une PCR quantitative, elle permet de quantifier la quantité d'ADN mise au départ
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 28 : Concernant les différentes techniques de biologie moléculaire, quelle(s) est(sont) les proposition(s) exacte(s) :

- A) Si on recherche des mutations dans plusieurs gènes on fera un NGS
- B) Si on recherche des mutations dans un gène donné on fera une PCR suivie d'un séquençage
- C) Si on recherche une mutation bien précise on fera une PCR suivie d'une digestion enzymatique
- D) Si on veut séquencer le génome en entier le séquençage ira plus vite que le NGS
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Techniques et approches diagnostiques des maladies génétiques**QCM 1 : 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 2 : 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 3 : 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 4 : 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 5 : 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 6 : 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 7 : 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 8 : 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 9 : 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 10 : 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 11 : 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 12 : 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 13 : 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 14 : 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 15 : 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 16 : 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 17 : 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 18 : 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 19 : 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 20 : 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 21 : C

- A) Faux : L'agent intercalant permettant la visualisation de l'ADN est le SYBR Green pour la PCR en temps réel et non le bromure d'éthidium comme dans la PCR classique
- B) Faux : la mesure de la fluorescence se fait **après chaque cycle PCR** = à la **fin de l'élongation** puisque SYBR Green a en effet la propriété d'être fluorescent **uniquement lorsqu'il s'intercale dans un ADN double brin**
- C) Vrai : ++++ on a : **2 mutations, toujours au même endroit**, qui donnent **toujours la même traduction mutée**
- D) Faux : BAH BIENSUR QUE SIIIII !!!!
- E) Faux

QCM 22 : B

- A) Faux : OUI le fœtus a la mutation mais à l'état **hétérozygote** car on voit un trait à 164 pdb (=l'allèle non muté) et deux traits à 109 et 55 pdb (l'allèle muté)
- B) Vrai
- C) Faux
- D) Faux
- E) Faux

QCM 23 : C

- A) Faux : On ne peut pas faire d'analyse sur du sang prélevé sur **héparine**, car elle inhibe certaines étapes de biologie moléculaire !!! La prof a insisté sur ça **RETENEZ !**
- B) Faux : nucléase = couper ; endonucléase = couper l'ADN au milieu/à l'intérieur ; exonucléase = couper l'ADN à ses extrémités/à l'extérieur
- C) Vrai
- D) Faux : Lors de l'extraction de l'ADN, si vous rajoutez de **l'éthanol**, que vous mettez **le tube à froid** EN présence de **sel** l'ADN va précipiter
- E) Faux

QCM 24 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : La mutation responsable de l'achondroplasie touche un gène très important pour la croissance normale des individus (code pour le récepteur d'un facteur de croissance fibroblastique)
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 25 : BC

- A) Faux : Pour la vérification des amplicons sur gel d'agarose, on visualise notre électrophorèse **sous UV**
- B) Vrai : TRES IMPORTANT !!
- C) Vrai
- D) Faux : on utilise un spectrophotomètre et des unités de DO pour quantifier l'ADN
- E) Faux

QCM 26 : AC

- A) Vrai : C'est grâce à cette propriété qu'on peut faire migrer l'ADN
- B) Faux : C'est s'il y a une fluorescence qui apparait sur cette piste qu'il faut refaire la PCR
- C) Vrai : +++++
- D) Faux : Une fois la migration terminée, il faut visualiser nos ADN / amplicons. Pour ça, on va utiliser un agent intercalant le Bromure d'Éthidium qui s'intercale dans l'ADN **double brin** et a la particularité de prendre une coloration fluorescente rose lorsqu'il est visualisé sous lumière UV
- E) Faux

QCM 27 : ABCD

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

QCM 28 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : NON NGS c'est plus rapide !
- E) Faux

7. Séquençage et NGS

2024 – 2025 (Pr. Paquis/Bannwarth)

QCM 1 : 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 2 : 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 3 : 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 4 : 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 5 : 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 (aussi appelée 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 6 : 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 7 : 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 séquençer 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 8 : 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 9 : 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 séquençer
- B) Aujourd'hui le NGS est de plus en plus utilisé lorsqu'on ne veut séquençer 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 10 : 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

QCM 11 : Concernant les différentes techniques de biologie moléculaire, quelle(s) est(sont) les proposition(s) exacte(s) :

- A) Si on recherche des mutations dans plusieurs gènes on fera un NGS
- B) Si on recherche des mutations dans un gène donné on fera une PCR suivie d'un séquençage
- C) Si on recherche une mutation bien précise on fera une PCR suivie d'une digestion enzymatique
- D) Si on veut séquençer le génome en entier le séquençage ira plus vite que le NGS
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 : Concernant le séquençage Sanger, quelle(s) est(sont) les proposition(s) exacte(s) :

- A) L'ajout des désoxyribonucléotides (dNTP) stoppe la synthèse du brin d'ADN complémentaire
- B) La synthèse du brin complémentaire est réalisée par une ligase
- C) Les étapes sont très différentes de la PCR
- D) Nous retrouvons les 3 étapes : Dénaturation / Hybridation / Elongation
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 : Concernant le NGS, quelle(s) est(sont) les proposition(s) exacte(s) :

- A) C'est la technique qui a permis de diagnostiquer de manière certaine l'achondroplasie
- B) Le NGS fait appel à des propriétés de l'ADN, récemment identifiées
- C) On considère un séquençage de bonne qualité lorsque chacune des bases de l'ensemble des exons a été lue au moins 20 à 30 fois
- D) 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
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Séquençage et NGS**QCM 1 : 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 2 : 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 3 : 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 4 : 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 5 : 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 6 : ABCD

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

QCM 7 : 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 8 : 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 9 : 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 10 : 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

QCM 11 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : NON NGS c'est plus rapide !
- E) Faux

QCM 12 : D

- A) Faux : L'ajout des **didésoxyribonucléotides (ddNTP)** stoppe la synthèse du brin d'ADN complémentaire
- B) Faux
- C) Faux
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 13 : CD

- A) Faux : On a pu le diagnostiquer bien avant grâce à la PCR suivie d'une digestion enzymatique
- B) Faux
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux