



QCM 1 : BC

- A) Faux : les globules rouges ne contiennent pas de matériel génétique
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : la méduse d'ADN apparaît à l'étape de précipitation de l'ADN après ajout de sels / Ethanol 95% à froid
- E) Faux

QCM 2 : E

- A) Faux : ce sont les endonucléases qui coupent d'ADN double brin, les ADN polymérases synthétisent
- B) Faux : ce sont les ADN polymérases (cf. explication A)
- C) Faux : les phosphatases retirent les groupements phosphate
- D) Faux : les ligases permettent de former les liaisons phosphodiester (=coller) entre les fragments d'ADN
- E) Vrai

QCM 3 : BCD

- A) Faux : les primers sont des fragments ADN simple brin
- B) Vrai : l'étape de séquençage est réalisée après la PCR, les primers pour le séquençage sont donc soit identiques à ceux de la PCR soit à l'intérieur du fragment PCR
- C) Vrai : cf explication B
- D) Vrai : les primers utilisés pour la PCR ciblent la région à étudier, ce fragment doit donc contenir la mutation recherchée
- E) Faux

QCM 4 : ABD

- A) Vrai : les fragments d'ADN sont chargés négativement, l'anode (charge +) attire les anions
- B) Vrai : l'agarose permet de constituer un maillage dans lequel va migrer l'ADN, plus la concentration en agarose du gel est élevée + les mailles sont petites => gel résolutif pour la séparation des petits fragments d'ADN. Inversement plus la concentration en agarose du gel est faible + les mailles sont grandes => gel résolutif pour la séparation des grands fragments d'ADN
- C) Faux : la séparation se fait en fonction de leur poids moléculaires (=taille)
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 5 : A

- A) Vrai : f est atteint, sa grand-mère paternelle est porteuse de la mutation
- B) Faux : b n'est pas porteur, pas de digestion par NheI
- C) Faux : d est porteur de la mutation à l'état hétérozygote. Si homozygotes, on observerait sur le gel des bandes à 250 + 50pb
- D) Faux : il n'est pas porteur de la mutation
- E) Faux

QCM 6 : BD

- A) Faux : le NGS est une technologie plus récente que Sanger
- B) Vrai
- C) Faux : pour le diagnostic de l'achondroplasie on recherche toujours les 2 mêmes mutations, localisées au même endroit donc une approche par PCR-RFLP est plus adaptée → pas besoin de séquencer des régions qui n'ont pas d'intérêt pour le diagnostic d'achondroplasie. Bien entendu, en NGS, on détectera la mutation responsable mais l'approche n'est pas adaptée !
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 7 : B

- A) Faux : le séquençage doit précéder l'analyse Bioinfo qui permet d'analyser les résultats du séquençage
- B) Vrai
- C) Faux : l'ADN doit être fragmenté avant l'ajout des adaptateurs et code-barres ET séquençage doit précéder l'analyse Bioinfo qui permet d'analyser les résultats du séquençage
- D) Faux
- E) Faux

QCM 8 : ABC

- A) Vrai : il s'agit du WCS
- B) Vrai : les exons sont les régions codantes des gènes, le WES cible précisément les exons des gènes
- C) Vrai : c'est la définition du NGS
- D) Faux : par NGS on peut séquencer toutes les régions des gènes jusqu'au génome dans sa totalité
- E) Faux

QCM 9 : CD

- A) Faux : c'est le NGS qui permet de réaliser le WES en routine
- B) Faux : les produits PCR sont très contaminants, ils doivent être utilisés dans des pièces indépendantes. Importance du circuit monodirectionnel
- C) Vrai
- D) Vrai : ne pas utiliser de prélèvement sanguin avec un autre anticoagulant (risque d'inhibition de certaines enzymes utilisées en Bio Mol) → notamment proscrire l'héparine !!
- E) Faux

QCM 10 : BC

- A) Faux : il n'y a pas de dénaturation après l'hybridation des amorces car on enlèverait les amorces de nouveau
- B) Vrai : la chaleur permet de cliver les liaisons hydrogènes qui maintiennent les 2 brins d'ADN on clive les liaisons H
- C) Vrai : à cette étape les conditions sont optimales pour que la TaqPolymérase synthétise le brin d'ADN
- D) Faux : les 2 amorces ont des séquences différentes pour encadrer la région à amplifier en se fixant chacune sur un des brins d'ADN elles doivent hybrider en amont et en aval – donc c'est faux - ça ne peut pas être deux séquences identiques
- E) Faux

QCM 11 : C

EcoRI : GGAATTC

BclI : TGATCA

HaeIII : GGCC

Séquence sauvage : GGCTAACTGTG**I**CCG**TGATCAC**

Séquence mutée : GGCTAACTGT**GGCCG****TGATCAC**

- A) Faux : le site EcoRI n'est présent ni sur la séquence sauvage, ni sur la séquence mutée
- B) Faux : BclI ne permet pas de discriminer les 2 séquences, son site de reconnaissance ne contient pas la mutation recherchée :
- C) Vrai : HaeIII ne coupera que la séquence mutée
- D) Faux
- E) Faux

QCM 12 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'étape la plus compliquée qui nécessite une expertise clinico-biologique. Les conséquences d'un changement nucléotidique doivent tenir compte de la localisation du variant au niveau du gène, des changements induits au niveau de la protéine et de sa fonction. L'ensemble de ces données doivent être interprétés en tenant compte du contexte clinique du patient étudié
- E) Faux

QCM 13 : ABC

- A) Vrai : elle permet de séquencer le génome au complet
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : la technique de NGS est apparue après celle de séquençage Sanger
- E) Faux

QCM 14 : BD

- A) Faux : il n'y a pas de bande dans la piste 4 donc pas de contamination PCR
- B) Vrai : piste 1 on observe 2 produits PCR à 400 pb (allèle non muté) et à 450 pb (allèle muté = insertion de 50pb)
- C) Faux : dans ce cas on observerait une seule amplification PCR à 450pb dans la piste 1
- D) Vrai : dans ce cas on observerait une seule amplification PCR à 450pb dans la piste 1 et ici on voit uniquement une amplification à 400pb
- E) Faux

QCM 15 : BC

- A) Faux : la PCR en temps réel est une technique quantitative, elle ne permet pas de faire du séquençage
- B) Vrai : le SYBR Green émet de la fluorescence quand il est intégré dans un double brin d'ADN c'est-à-dire dans les produits PCR synthétisés
- C) Vrai
- D) Faux : la fluorescence est émise quelle que soit la séquence de l'ADN double brin. Toujours la même couleur et complètement indépendante puisque là, on veut juste quantifier
- E) Faux

QCM 16 : BCD

- A) Faux : la PCR amplifie l'ADN. Elle permet aussi d'amplifier l'ARNm (RT-PCR) mais on ne quantifie pas directement les protéines par cette technique
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 17 : AC

- A) Vrai
- B) Faux : la pCR-RFLP ne permet pas de détecter de grandes délétions ou insertions, les enzymes de restriction utilisées ciblent une séquence précise
- C) Vrai : les mutations responsables de l'achondroplasie sont toujours les mêmes c.1138G>A ou c.1138G>C, pour le diagnostic 2 enzymes de restriction sont utilisées Bfml et HpaII
- D) Faux : c'est une recherche ciblée, il faut utiliser une enzyme de restriction qui permet de discriminer entre la séquence mutée et la séquence sauvage, on peut donc pas utiliser n'importe quelle enzyme
- E) Faux

QCM 18 : CD

- A) Faux : l'héparine peut inhiber la Taq Polymérase, utiliser uniquement des prélèvements sanguins sur tube EDTA
- B) Faux : la RNaseH hydrolyse l'ARN dans un hybride ARN/ADN, ce n'est pas une endonucléase
- C) Vrai : c'est une des étapes de la purification d'ADN génomique
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 19 : CD

- A) Faux : l'héparine peut inhiber la Taq Polymérase, utiliser uniquement des prélèvements sanguins sur tube EDTA
- B) Faux : il ne faut pas que le sang ait coagulé, le prélèvement sanguin doit être fait sur tube EDTA (un anticoagulant)
- C) Vrai : l'ADN génomique est extrait à partir des globules blancs, les globules rouges sont lysés avec une solution hypotonique
- D) Vrai : l'ADN génomique est récupéré dans la phase aqueuse, les protéines dénaturées forment une galette entre la phase aqueuse et la phase phénolique
- E) Faux

QCM 20 : BD

- A) Faux : la PCR-RFLP est utilisée pour rechercher une mutation ciblée, ce n'est pas une technique de séquençage
- B) Vrai
- C) Faux : même si par NGS on peut détecter la mutation responsable d'achondroplasie, ce n'est pas la technique utilisée ; inutile de séquencer plusieurs gènes pour rechercher une mutation dans un gène
- D) Vrai : cela permet de s'affranchir d'un éventuel problème technique et d'être sur et certain du diagnostic (ex. : PCR-RFLP / PCR-Séquence)
- E) Faux

QCM 21 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Faux : c'est l'ajout des ddNTP qui stoppent la synthèse en bloquant la liaison phosphodiester
- E) Faux

QCM 22 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai : il s'agit d'endonucléases
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 23 : E

- A) Faux : dans la plupart des cas il s'agit de néomutations, les parents ne sont pas atteints. Par contre la transmission est autosomique dominante
- B) Faux : c'est lors de l'échographie du 3eme trimestre
- C) Faux : le diagnostic doit être confirmé avec une 2eme technique (séquençage Sanger)
- D) Faux : les enzymes de restriction doivent être utilisées dans des tubes séparés, pour identifier la mutation il faut pouvoir savoir quelle enzyme a coupé le produit PCR
- E) Vrai

QCM 24 : C

- A) Faux : les régions codantes ou exons représentent 1 à 2 % du génome humain
- B) Faux : le NGS permet de séquencer la totalité du génome (WGS)
- C) Vrai
- D) Faux : si la séquence est connue, la fonction de certains gènes n'est pas encore connue
- E) Faux

QCM 25 : B

- A) Faux : le séquençage ne se fait pas directement à partir de l'ADN génomique mais à partir d'une PCR, l'ADN génomique n'est pas extrait à partir des globules rouges (il n'y a pas de noyau)
- B) Vrai
- C) Faux : les PCR correspondantes aux régions codantes ne sont pas réalisées à partir du plasma
- D) Faux : il s'agit des séquences codantes
- E) Faux

QCM 26 : ABC

- A) Vrai : utilisation pour lors de la PCR ou du séquençage
- B) Vrai : caractéristique utilisée en NGS avec la technologie Ion Torrent – Thermofisher (mesure de variations de pH)
- C) Vrai : l'ajout d'un ddNTP bloque la liaison phosphodiester avec un autre dNTP = bloque la synthèse
- D) Faux : une polymérase ne dégrade pas l'ADN : elle synthétise ++
- E) Faux

QCM 27 : B

- A) Faux : la PCR-RFLP est utilisée pour rechercher une mutation bien précise et non pour analyser
- B) Vrai
- C) Faux : l'extraction d'ARN seule ne permet pas de rechercher des variants
- D) Faux : la PCR quantitative ne permet pas de rechercher des variants
- E) Faux

QCM 28 : A

Faire attention au nucléotide, on est sur le T de l'ATG (codon START) → on peut voir que la mutation concerne **c.3**

- A) Vrai : la mutation en position 3 modifie l'ATG en ATT, le codon start de traduction est modifié et ne sera pas reconnu comme tel donc pas de synthèse de la protéine
- B) Faux : la mutation bloque la synthèse
- C) Faux : la mutation modifie le start de traduction et non celui de la transcription
- D) Faux : la mutation bloque l'initiation de la traduction et non le stop de la traduction
- E) Faux

QCM 29 : BD

- A) Faux : Frère aîné = 1 bande à 500pb = pas de digestion par SmaI = 2 allèles sauvages /
Fille nouveau-née = 1 bande à 250pb = Digestion par SmaI = 2 allèles mutés /
Parents = hétérozygote
- B) Vrai
- C) Faux : les parents sont hétérozygotes (fragment à 500 pb + fragment à 250pb)
- D) Vrai
- E) Faux

QRM 1 : AD

- A) Vrai
- B) Faux : Non pas du tout, c'est pour vous embrouiller ça
- C) Faux : Non c'est une des utilités
- D) Vrai
- E) Faux

QRM 2 : ACD

- A) Vrai : J'avoue qu'on ne dit pas clairement ça dans le cours mais une des premières étapes c'est de fragmenter l'ADN génomique et d'y ajouter les BC et adaptateurs donc il me paraît logique qu'on doive le dénaturer en ADN simple brin afin d'y ajouter les adaptateurs
- B) Faux : en principe on travaille à partir d'ADN sauf si c'est l'ARN qu'on veut étudier
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QRM 3 : ACD

- A) Vrai
- B) Faux : Ces 2 techniques n'ont pas le même but donc il n'y a pas d'histoire de remplacer ou pas remplacer, d'autant plus qu'on fait souvent une PCR avant le séquençage
- C) Vrai
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 4 : A

- A) Vrai
- B) Faux : je suppose fortement que Pr. Bannwarth parle d'isoler les globules rouges pour en extraire l'ADN génomique, donc évidemment c'est faux car ils n'ont pas de noyau donc pas d'ADN à extraire
- C) Faux : Non, pour ce syndrome, on s'intéresse à UN SEUL gène donc pas besoin de séquencer tout les gènes
- D) Faux : Ici, il y a plusieurs mutations possibles du gène donc c'est pourquoi on séquence = on lit tous les nucléotides du gène et on les compare à la séquence de référence (ce que devrait avoir comme séquence la personne si elle était saine)
- E) Faux

Sujet LAS 1/2/3 2022

QCM 1 : ABCD

- A) Vrai : La dénaturation à 95°C permet à partir d'ADN double brins d'obtenir un ADN simple brin grâce à la rupture des liaisons hydrogènes
- B) Vrai : Les enzymes de restrictions sont des endonucléases bactériennes qui reconnaissent une séquence précise de nucléotides et coupent l'ADN double brins
- C) Vrai : PCR en temps réel = PCR quantitative
- D) Vrai : C'est grâce à cette propriété qu'on peut faire les gels analytiques
- E) Faux : Encore une fois FAITES VOUS CONFIANCE !! Si tout est juste, tout est juste c'est possible !

QCM 2 : D

- A) Faux : La colonne des témoins négatifs est vide = aucune contamination
- B) Faux : Le patient ne possède pas la maladie car l'enzyme de restriction n'a pas coupé le fragment d'ADN. Le trait correspond à 164 pb soit la taille du gène sauvage
- C) Faux : Le patient 2 possède la mutation mais à l'état HOMOzygote. S'il avait été hétérozygote on aurait retrouvé trois traits sur le gel : un à 164 pb ; un 109 pb et un 55pb
- D) Vrai
- E) Faux

QCM 3 : ABCD

- A) Vrai
- B) Vrai
- C) Vrai
- D) Vrai : Grâce au Barre code les fragments de différents patients peuvent être mélangés dans un même run, dans une même réaction
- E) Faux

Sujet LAS 1 2023

QCM 1 : AC

- A) Vrai : C'est vraiment important à avoir en tête !!
- B) Faux : SI !!! Le but c'est de reconnaître quel nucléotide est présent grâce à l'incorporation du ddNTP correspondant qui va bloquer la synthèse. DONC pour remarquer que la synthèse se bloque il faut bien que la synthèse soit en train de se dérouler correctement avant = il y a tout ce qu'il faut dans le milieu réactionnel en commençant par des dNTP !!
- C) Vrai
- D) Faux : Elle est réalisée par une ADN polymérase ! Une transcriptase inverse = enzyme qui synthétise de l'ADN à partir d'ARN. Ici on n'a pas d'ARN !! La transcriptase inverse = rétrotranscriptase = « fait le contraire de la transcription » = donc fait de l'ADN à partir d'ARN au lieu de faire de l'ARN à partir d'ADN
- E) Faux

QCM 2 : BC

- A) Faux : Le NGS c'est vraiment la technique la plus récente qu'on a étudié le code génétique il était connu depuis loooooonngtemps !!!
- B) Vrai
- C) Vrai : ça c'est important à avoir en tête ! C'est le développement de l'informatique qui a permis le NGS et pas de nouveaux outils moléculaires (enzymes ...). Et c'est également l'informatique qui doit encore se développer pour permettre d'aller vers le multiomics
- D) Faux : Vous voyiez qu'elle est gentille la prof elle vous met deux items qui vont ensemble !!
- E) Faux