LAS

ANNALES'TUT

Biologie Moléculaire Et Génétique

UE SANTÉ 1

[Année 2026-2027]



- QCM issus de l'examen officiel, classés par chapitre
- Correction détaillée

TUTORAT NICOIS
Faculté De Médecine

SOMMAIRE

1. Module 1 3
Corrections : Module 1 7
2. Module 2 11
Corrections : Module 2 14
3. Module 3 17
Corrections : Module 3 18
4. Module 4 19
Corrections : Module 4 20
5. Introduction à la génétique 21
Corrections : Introduction à la génétique 25
6. Techniques et approches diagnostique des maladies génétiques 29
Corrections : Techniques et approches diagnostique des maladies génétiques 37
7. NGS 42
Corrections : NGS 45

Le tutorat est gratuit. Toute reproduction ou vente est interdite.

1. Module 1

Pr. Naïmi

QCM 1 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN et les ARNs sont constitués de nucléotides
B) Un nucléotide est constitué de groupe(s) phosphate, d'un pentose et d'une base azotée
C) L'unique différence dans la structure primaire de l'ADN et des ARNs concerne le choix des bases azotées formant les nucléotides
D) L'enchaînement variable des bases dans les acides nucléiques forme un message déchiffré de l'extrémité 5'-phosphate libre vers l'extrémité 3'-OH libre
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN est formé de deux brins dits parallèles et associés par des liaisons hydrogène entre les bases complémentaires
B) Quelle que soit l'espèce étudiée, l'ADN contient autant d'adénine que de cytosine
C) La structure secondaire de l'ADN fournit un mécanisme possible pour la copie du matériel génétique
D) Les bases de l'ADN exposent dans les sillons, des atomes susceptibles de former des liaisons hydrogène avec des protéines
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les génomes eucaryotes sont constitués d'ADN double brin qui peut être linéaire ou circulaire
B) Dans les cellules somatiques, les chromosomes constituant une paire d'homologues sont toujours hérités du même parent
C) Dans les gamètes, les chromosomes constituant une paire d'homologues sont hérités chacun d'un parent différent
D) Les histones facilitent la compaction de l'ADN en s'associant aux sillons mineurs
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les principes généraux de la réplication de l'ADN sont similaires entre les procaryotes et les eucaryotes
B) Chez les eucaryotes, l'ouverture de la double hélice forme une unique bulle de réplication sur chaque chromosome
C) Après la réplication de l'ADN, on retrouve la molécule d'ADN parentale et une molécule formée de brins néosynthétisés
D) La réplication de l'ADN est bidirectionnelle et peut s'effectuer indifféremment dans le sens 5'-3' ou 3'-5'
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La sélection stricte des bases par le site enzymatique des polymérases suffit à assurer la fidélité parfaite de la réplication de l'ADN
B) Chez les procaryotes, l'ADN est répliqué en continu dans le noyau des cellules
C) Chez les eucaryotes, la présence des centromères pose en problème de protection et de réplication de l'ADN aux extrémités des chromosomes
D) Grâce à la réplication, une cellule haploïde donne naissance à deux cellules filles diploïdes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Une molécule d'ARN est constituée d'un unique brin de nucléotides
B) La fonction principale de l'ARN est de stocker l'information génétique
C) Les brins constituant une molécule d'ADN sont orientés en sens inverse et sont antiparallèles
D) La réplication de l'ADN est initiée au niveau de structures appelées points de fusion
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Lors de la réplication de l'ADN, la synthèse des brins fils se fait dans le sens 5'-3'
B) La première étape de la réplication de l'ADN est la séparation des brins parentaux
C) Les fragments d'Okazaki du brin tardif sont reliés par une hélicase
D) Le génome mitochondrial est constitué d'ADN double-brin circulaire
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les gamètes eucaryotes sont des cellules haploïdes
B) L'ADN d'une cellule eucaryote existe sous différents niveaux de compaction
C) La charge électrique des histones facilite leur interaction avec l'ADN
D) Le nucléosome représente le niveau maximal de compaction de l'ADN
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 (2023-2024) : Concernant l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN a la structure d'une double hélice
B) Les bases azotées constituant l'ADN sont l'adénine, la guanine, l'uracile et la cytosine
C) Les brins constituant l'ADN sont maintenus ensemble par des liaisons covalentes
D) Dans l'ADN, la guanine et la cytosine peuvent former une paire de bases complémentaires
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 (2023-2024) : Concernant la réplication de l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Lors de la réplication de l'ADN, l'ADN polymérase assure la dénaturation des brins
B) Lors de la réplication de l'ADN, l'ADN ligase assure la synthèse des nouveaux brins d'ADN
C) La réplication de l'ADN eucaryote se situe dans le noyau
D) La primase permet d'amorcer la synthèse des nouveaux brins
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 (2023-2024) : Concernant le matériel génétique, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le matériel génétique des virus peut être constitué d'ADN ou d'ARN
B) Le matériel génétique des procaryotes est circulaire et contenu dans le noyau
C) Le matériel génétique des eucaryotes a une double origine, nucléaire et mitochondriale
D) Les cellules somatiques eucaryotes possèdent deux jeux de chromosomes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 (2023-2024) : Concernant l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Un octamère d'histones est constitué de huit molécules
B) Durant l'interphase, l'ADN prédomine sous forme d'hétérochromatine
C) L'ADN des régions centromériques est sous forme d'hétérochromatine dite constitutive
D) L'organisation spatiale des chromosomes interphasiques dans le noyau est purement aléatoire
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 (2022-2023) : Concernant les acides nucléiques, quelle(s) est(sont) la(les) propositions(s) exacte(s) :

A) Un nucléotide est constitué par l'association d'une base variable, d'un pentose et d'un ou plusieurs groupes phosphate
B) Les nucléotides constituant l'ARN ne diffèrent de ceux constituant l'ADN que par le remplacement de la thymine par l'uracile
C) La désoxycitidine correspond à un nucléoside retrouvé dans l'ARN
D) Pour former une paire de bases de l'ADN, une purine s'associe obligatoirement à une pyrimidine
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes

QCM 14 (2022-2023) : Concernant l'information génétique, quelle(s) est(sont) la(les) propositions(s) exacte(s):

A) Le génome nucléaire est constitué d'ADN double-brin linéaire et segmenté
B) Le caryotype des cellules somatiques humaines est constitué de 22 paires d'autosomes et d'une paire de gonosome, variable selon le sexe
C) Pour former un nucléosome, l'ADN s'enroule autour d'un octamère d'histone H1
D) Dans le noyau interphasique, la totalité de l'ADN du génome eucaryote est décompacté sous forme d'euchromatine
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes

QCM 15 (2022-2023) : Concernant la réplication de l'ADN, quelle(s) est(sont) la(les) propositions(s) exacte(s) :

A) Chez les eucaryotes, l'initiation de la réplication de l'ADN correspond à l'ouverture de la double-hélice au niveau d'une origine de réplication unique
B) La phase d'élongation de la réplication de l'ADN nécessite la présence de courtes amorces nucléotidiques fournissant une extrémité 3'-OH
C) Au niveau d'une fourche de réplication, la synthèse d'un des brins fils est discontinue et rétrograde
D) La réplication de l'ADN est incomplète dans la plupart des cellules eucaryotes
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes

QCM 16 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'enchainement variable des bases des nucléotides qui constituent les acides nucléiques forme un message
B) La polarité d'un brin d'ADN est définie par ses extrémités 5'-OH libre et 3'-phosphate libre
C) Les brins de la double hélice étant antiparallèles, la séquence d'un brin d'ADN est lue dans le sens 5'-3' et celle de l'autre brin est lue dans le sens 3'-5'
D) Une molécule d'ARN étant constituée d'un seul brin, les bases qui la constituent ne sont jamais impliquées dans la formation de paires de bases complémentaires
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La réplication d'une molécule d'ADN produit une molécule formée des deux brins parentaux et une molécule formée des deux brins fils néosynthétisés
B) Une bulle de réplication contient deux fourches au niveau desquelles la réplication progresse en direction opposée
C) La réplication de l'ADN nécessite une matrice et la présence d'amorces d'ADN appelées fragments d'Okasaki
D) La télomérase est une enzyme capable de synthétiser de l'ADN à partir d'ARN
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Un nucléosome est formé d'ADN et de protéines histones
B) Dans une séquence d'ADN, l'empilement des bases et les possibilités de liaisons hydrogène génèrent un code chimique de reconnaissance spécifique
C) En interphase, l'organisation spatiale du génome dans le noyau est aléatoire
D) Un chromosome à deux chromatides sœurs est formé de deux molécules d'ADN identiques
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 19 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Chaque chromosome eucaryote est répliqué à partir d'une bulle de réplication unique
B) Au cours de la réplication, la synthèse du brin appelé direct se fait sans qu'aucune amorce n'est été nécessaire
C) La réplication des télomères repose sur une reverse transcriptase présente dans la plupart des cellules humaines
D) Le système MMR assure la réparation des erreurs de réplication sans qu'aucune excision ni resynthèse d'ADN ne soit nécessaire
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 20 (2020-2021) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les cellules eucaryotes humaines peuvent être diploïdes ou haploïdes
B) Un chromosome humain est formé d'ADN associé à des protéines
C) Dans une cellule diploïde, les chromosomes sont toujours formés de deux chromatides
D) Une chromatide est formée d'une seule double hélice d'ADN
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 21 (2019-2020) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Chez l'homme, le caryotype des cellules somatiques est constitué de 22 paires d'autosomes et d'une paire de gonosomes
B) Un désoxyribonucléoside est formé par l'association de désoxyribose et d'un groupe phosphate
C) D'après le diamètre de la double hélice d'ADN, les paires de bases ne peuvent correspondre qu'à l'association d'une purine et d'une pyrimidine
D) Le groupement 3-OH du ribose est impliqué dans la structure secondaire de l'ARN par formation de liaisons hydrogène
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 22 (2019-2020) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Après la réplication, chaque chromosome est constitué de deux chromatides sœurs
B) Au cours de la réplication, l'extrémité 5'-P du brin parent correspond à l'extrémité 3-OH du brin fils dont il permet la synthèse
C) La réplication de l'ADN suit un modèle conservatif
D) Au niveau d'une fourche de réplication, le brin direct est répliqué à partir d'une seule amorce et le brin tardif est répliqué à partir de multiples amorces
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 23 (2018-2019) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Toutes les cellules eucaryotes humaines sont diploïdes
B) Les gamètes humains possèdent 22 paires d'autosomes et un gonosome
C) Les mitochondries un génome dit mitochondrial constitué d'ADN simple brin circulaire
D) Le génome mitochondrial d'un individu est hérité de chacun de ses parents
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 24 (2018-2019) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le message génétique est constitué de l'enchaînement variable de bases azotées
B) ADN et ARN ne diffèrent que par le pentose formant les nucléotides
C) Dans l'ADN, la séquence d'un brin peut être déduite de la séquence du brin complémentaire
D) Dans l'ARN, le pentose possède un groupement hydroxyle qui peut former des liaisons hydrogène variées
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 25 (2018-2019) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La réplication de l'ADN est dite semi-conservative car chaque molécule d'ADN formée contient un brin parental et un brin fils
B) La télomérase est une reverse transcriptase qui produit de l'ARN à partir d'ADN
C) La division cellulaire par mitose produit des cellules filles identiques entre elles
D) La polymérase qui synthétise les amorces initiant la réplication possède une activité de correction d'épreuve
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 1

QCM 1 (2025-2026) : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : On a aussi une différence au niveau du pentose constituant le nucléotide
D) Vrai
E) Faux

QCM 2 (2025-2026) : CD

A) Faux : Les brins de l'ADN sont antiparallèles
B) Faux : l'adénine ne s'associe pas avec la cytosine mais avec la thymine
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 3 (2025-2026) : AD

A) Vrai
B) Faux : Dans les cellules somatiques, les chromosomes constituant une paire d'homologue sont hérités des deux parents (voir module 3)
C) Faux : Les gamètes sont haploïdes donc on ne retrouve pas de paire d'homologue (voir module 3)
D) Vrai
E) Faux

QCM 4 (2025-2026) : A

A) Vrai
B) Faux : Il y a plusieurs bulles de réplication
C) Faux : On retrouve deux molécules d'ADN avec chacune un brin néoformé et un brin parent
D) Faux : La réplication s'effectue toujours dans le même sens, toujours en 5'-3'
E) Faux

QCM 5 (2025-2026) : E

A) Faux : Il existe d'autres systèmes permettant d'assurer la fidélité de la réplication
B) Faux : Il n'y a pas de noyau chez les procaryotes
C) Faux : C'est la présence de télomères qui engendre un problème de protection
D) Faux : C'est n'importe quoi
E) Vrai

QCM 6 (2024-2025) : AC

A) Vrai
B) Faux : c'est la définition de l'ADN
C) Vrai
D) Faux : il s'agit de l'origine de réplication
E) Faux

QCM 7 (2024-2025) : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : Les fragments d'Okazaki sont reliés par une ADN Ligase
D) Vrai
E) Faux

QCM 8 (2024-2025) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : C'est l'hétérochromatine le niveau maximal de compaction
E) Faux

QCM 9 (2023-2024) : AD

A) Vrai
B) Faux : l'uracile est uniquement présent dans l'ARN
C) Faux : les bases sont reliées par des liaisons hydrogènes
D) Vrai
E) Faux

QCM 10 (2023-2024) : CD

A) Faux : c'est l'hélicase qui dénature/sépare les brins
B) Faux : c'est l'ADN polymérase qui synthétise ; la ligase relie les fragments d'Okazaki entre eux
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 11 (2023-2024) : ACD

A) Vrai
B) Faux : Les procaryotes ne possèdent pas de noyau
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 12 (2023-2024) : AC

A) Vrai
B) Faux : sous forme d'euchromatine
C) Vrai
D) Faux : les chromosomes occupent les territoires chromosomiques dans le noyau
E) Faux

QCM 13 (2022-2023) : AD

A) Vrai
B) Faux : ils diffèrent aussi au niveau du pentose
C) Faux : le préfixe désoxy- indique la présence d'un désoxyribose donc on est dans l'ADN
D) Vrai
E) Faux

QCM 14 (2022-2023) : AB

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : H1 n'appartient pas à l'octamère
D) Faux : il existe une alternance de régions d'hétérochromatine et d'euchromatine
E) Faux

QCM 15 (2022-2023) :

A) Faux : plusieurs origines de réplication chez les eucaryotes
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 16 (2021-2022) : A

A) Vrai
B) Faux : c'est l'inverse : 3'-OH et 5'-phosphate
C) Faux : certes elles sont antiparallèles mais les brins sont toujours lus dans le sens 5'-3'
D) Faux : le brin d'ARN peut se replier sur lui-même
E) Faux

QCM 17 (2021-2022) : BD

A) Faux : La réplication permet d'obtenir une molécule d'ADN formée d'un brin parent et d'un brin fils
B) Vrai
C) Faux : les fragments d'Okazaki sont formés d'ADN et ne sont pas des amorces (qui elles sont formées d'ARN)
D) Vrai
E) Faux

QCM 18 (2021-2022) : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : l'organisation n'est pas aléatoire mais sous forme de territoires chromosomiques
D) Vrai
E) Faux

QCM 19 (2021-2022) : E

A) Faux : De multiples bulles de réplication pour les eucaryotes
B) Faux : même le brin direct nécessite des amorces sous forme d'ARN
C) Faux : PAS toutes les cellules humaines mais certaines d'entre elles, comme les cellules souches ou les cellules germinales
D) Faux : excision et resynthèse des brins sont nécessaires
E) Vrai

QCM 20 (2020-2021) : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : la diploïdie ne dépend pas du nombre de chromatides mais de chromosomes
D) Vrai
E) Faux

QCM 21 (2019-2020) : AC

A) Vrai
B) Faux : formé d'un désoxyribose et d'une base azotée
C) Vrai
D) Faux : le groupement 2'-OH du ribose
E) Faux

QCM 22 (2019-2020) : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : semi-conservatif
D) Vrai
E) Faux

QCM 23 (2018-1019) : E

A) Faux : les gamètes sont haploïdes
B) Faux : 22 gonosomes et 1 gonosome (les gamètes sont haploïdes donc pas de paires)
C) Faux : double brin
D) Faux : il est transmis uniquement par la mère (module 3)
E) Vrai

QCM 24 (2018-2019) : ACD

A) Vrai
B) Faux : il diffèrent également par leur base azotée
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 25 (2018-2019) : AC

A) Vrai
B) Faux : elle synthétise de l'ADN à partir d'ARN
C) Vrai
D) Faux : la primase, qui assure la synthèse des amorces est dénuée d'activité de correction d'épreuve
E) Faux

2. Module 2

Pr. Naïmi

QCM 1 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes non codants sont notamment utilisés pour la synthèse de divers ARNs messagers
B) L'expression d'un gène codant passe par une étape de transcription et de traduction
C) La transcription d'un gène utilise le brin codant comme matrice pour en reproduire la séquence sous forme d'ARN
D) Dans un gène, les régions 5'UTR et 3'UTR contiennent des séquences transcrites mais inutiles pour la traduction
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le cadre de lecture correspond à l'utilisation du codon AUG suivi du déchiffrage de l'ARNm par triplets de nucléotides
B) Le code génétique est dit dégénéré car il potentialise l'effet des mutations de l'ADN
C) Les insertions ou délétions sont des mutations décalant systématiquement le cadre de lecture de l'ARNm
D) Les aminoacyl-ARNt synthétases possèdent une activité de correction ("proofreading")
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes procaryotes sont organisés en opérons et morcelés
B) Un polycistron contient la séquence codante de plusieurs gènes
C) Une régulation en cis fait intervenir des séquences contenues dans l'opérateur
D) Un opéron inductible est un opéron dont la transcription augmente en présence de molécules activatrices
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 (2025-2026) : Concernant les propositions suivantes, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes eucaryotes sont régulés de façon individuelle
B) L'expression d'un gène eucaryote est contrôlée par une combinaison spécifique de séquences régulatrices
C) La méthylation d'ilôts CpG place généralement la région génique adjacente dans une conformation chromatinienne permissive
D) La transcription d'un gène en ARN sera toujours suivie de sa traduction
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le dogme central de la biologie moléculaire stipule que l'information génétique circule de l'ADN vers l'ARN puis vers les protéines
B) Un gène peut être défini comme une séquence de nucléotides délimitée par un signal de début et un signal de fin
C) Un gène codant est un gène dont l'expression se fait en deux étapes successives
D) L'expression des gènes non codant se limite à une étape de traduction
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La transcription d'un gène est assurée par une ADN polymérase
B) La transcription utilise des ribonucléotides et s'effectue dans le sens 5'-3'
C) Le transcrit primaire d'un gène eucaryote contient des séquences non codantes
D) Chaque triplet de nucléotides du code génétique spécifie un acide aminé
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les gènes eucaryotes sont le plus souvent regroupés sous la forme d'opérons
B) L'unité de transcription des gènes eucaryotes est une succession de séquences codantes et non codantes
C) On appelle modification épigénétique un changement de la séquence d'un gène qui facilite ou réprime son expression
D) Tous les exons présents dans le transcrit primaire d'un gène eucaryote seront systématiquement inclus dans son ARN messager mature
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 (2023-2024) : Concernant l'expression des gènes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La première étape de l'expression d'un gène codant est sa transcription
B) La transcription d'un gène consiste à en retranscrire la séquence sous forme de désoxyribonucléotides
C) La transcription d'un gène utilise son brin non codant comme modèle et le principe de complémentarité des bases
D) Le déchiffrage de l'information d'un ARN messager repose sur le code génétique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 (2023-2024) : Concernant la traduction, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le code génétique est dit dégénéré car plusieurs codons spécifient le même acide aminé
B) Le cadre ouvert de lecture d'un ARN messager correspond à celui qui utilise le codon d'initiation de la traduction
C) Une mutation non-sens remplace un codon spécifiant un acide aminé par un codon stop
D) Une insertion ou une délétion d'un multiple de trois nucléotides entraîne un décalage du cadre de lecture
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 (2022-2023) : Concernant l'expression des gènes, quelle(s) est(sont) la(les) propositions(s) exacte(s):

A) Un gène non codant est un gène dont l'expression s'achève par la synthèse d'un ARN
B) La transcription d'un gène codant utilise l'information d'un brin non codant pour la synthèse de l'ARN messager
C) La traduction d'un ARN messager en protéine repose sur l'utilisation d'un code constitué de triplets nucléotidiques ou codons
D) Une substitution entraînant l'apparition d'un codon Stop est appelée mutation faux-sens
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes

QCM 11 (2022-2023) : Concernant l'expression des gènes eucaryotes et procaryotes, quelle(s) est(sont) la(les) propositions(s) exacte(s) :

A) Chez les procaryotes, l'absence de noyau et l'organisation des gènes en opérons autorisent la simultanéité de la transcription et de la traduction des gènes
B) La régulation d'un opéron dépend de la liaison de facteurs trans-régulateurs à des séquences cis-régulatrices spécifiques
C) Chez les eucaryotes, la composition de l'ADN est une étape limitante de l'expression des gènes
D) Un ARN messager eucaryote mature contient des séquences non traduites qui peuvent participer à la régulation de son expression
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes

QCM 12 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le code génétique est dit dégénéré et la plupart des acides aminés peuvent être spécifiés par plusieurs codons différents
B) Une mutation remplaçant un codon de l'ADN par un codon Stop est appelée mutation faux sens
C) Le wobble est un appariement flexible permettant à l'anticodon d'un ARN de transfert de s'apparier à plusieurs codons synonymes
D) Une aminoacyl-ARNt synthétase ne peut fixer un acide aminé que sur un seul ARN de transfert
E. Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'unité de transcription des gènes eucaryotes n'est constituée que de séquences codantes et est régulée de façon individuelle
B) La régulation épigénétique de l'expression d'un gène dépend de changements de la séquence d'ADN de son promoteur
C) La transcription d'un gène eucaryote dépend de multiples intervenants dont les interactions régulent l'assemblage et l'activation de la machinerie transcriptionnelle
D) L'épissage d'un ARN pré-messager peut être régulé pour produire différentes protéines
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 (2021-2022) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'expression d'un gène eucaryote non codant se limite à sa transcription dans le noyau
B) Un transcrit codant eucaryote mature ne possède que des séquences éloignées de son promoteur
C) L'organisation du code génétique minimise l'effet des mutations du troisième nucléotide des codons
D) La régulation de l'expression des gènes procaryotes dépend de protéines se fixant à l'ADN et qui sont régulées
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 (2020-2021) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Un intron correspond à une séquence non codante d'un gène
B) L'expression d'un gène peut être régulée par des séquences éloignées de son promoteur
C) Un gène procaryote peut être transcrit et traduit simultanément
D) Les protéines sont directement produites dans le compartiment cellulaire où elles exercent leur(s) fonction(s)
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 (2020-2021) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La réplication, la transcription et la traduction reposent sur le principe de complémentarité des bases
B) Une paire de bases complémentaires est formée par l'association purine-purine ou pyrimidine-pyrimidine
C) Au cours de la transcription, l'uracile doit être incorporé dans l'ARN quand une adénine est présente dans l'ADN
D) Au cours de la traduction, une séquence de désoxyribonucléotides est convertie en séquence d'acides aminés
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 (2019-2020) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Au cours de la transcription d'un gène, c'est le brin non codant qui est utilisé comme matrice pour former l'ARNm
B) Chez les procaryotes, chaque séquence régulatrice contrôle un gène unique
C) Après maturation d'un ARN messager, il persiste des séquences non traduites à l'extrémité 5' et 3' (séquences 5'-UTR et 3'-UTR)
D) Les mutations du troisième nucléotide d'un codon sont souvent sans conséquence pour la protéine codée par le gène
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 (2018-2019) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'insertion d'un triplet de nucléotide dans une séquence codante induit un décalage du cadre de lecture de l'ARN messager
B) Les mutations du premier nucléotide d'un codon sont généralement conservatives
C) L'ADN nucléaire code la plupart des protéines nécessaires au fonctionnement de la chaîne respiratoire
D) L'instabilité des séquences répétées en tandem peut conduire à l'apparition de maladies dites par expansion
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Module 2

QCM 1 (2025-2026) : BD

A) Faux : Attention ce sont les gènes codants qui donnent des ARNs messagers pour obtenir des protéines
B) Vrai
C) Faux : C'est le brin non codant qui sert de matrice
D) Vrai
E) Faux

QCM 2 (2025-2026) : **AD**

A) Vrai
B) Faux : Il est dit dégénéré car un acide aminé peut être spécifié par plusieurs codons différents
C) Faux : Pas systématiquement, notamment les insertions ou délétions d'un nombre de nucléotides multiple de trois
D) Vrai
E) Faux

QCM 3 (2025-2026) : BCD

A) Faux : Pas du tout, ils sont organisés en opérons mais ils ne sont pas morcelés, ils sont sous forme circulaire
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 4 (2025-2026) : AB

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : La méthylation d'îlots CpG place généralement va avoir pour conséquence de placer la chromatine dans une conformation fermée et ainsi de réprimer l'expression des gènes
D) Faux : Ce n'est pas le cas des gènes non codants qui seront uniquement transcrits
E) Faux

QCM 5 (2024-2025) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai : Transcription puis traduction
D) Faux : uniquement une transcription
E) Faux

QCM 6 (2024-2025) : BC

A) Faux : Il s'agit de l'ARN polymérase
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : Ce n'est pas le cas pour les codons stop
E) Faux

QCM 7 (2024-2025) : B

A) Faux : uniquement pour les procaryotes
B) Vrai
C) Faux : Les gènes ne sont pas modifiés
D) Faux : Il y a des exceptions
E) Faux

QCM 8 (2023-2024) : ACD

A) Vrai
B) Faux : La transcription d'un gène consiste à en retranscrire la séquence sous forme de ribonucléotides
C) Vrai : brin non codant = matrice
D) Vrai
E) Faux

QCM 9 (2023-2024) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : Si on ajoute ou retire 3 nucléotides, on ajoute ou retire un codon entier donc pas de décalage du cadre de lecture
E) Faux

QCM 10 (2022-2023) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : NON sens
E) Faux

QCM 11 (2022-2023) : ABCD

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

QCM 12 (2021-2022) : AC

A) Vrai
B) Faux : mutation NON sens
C) Vrai
D) Faux : une aminoacyl-ARNt synthétase peut charger plusieurs ARNt différents avec le même acide aminé
E) Faux

QCM 13 (2021-2022) : CD

A) Faux : constitué de séquences codantes (exons) ET NON codantes (introns)
B) Faux : la régulation épigénétique ne modifie PAS la séquence d'ADN
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 14 (2021-2022) : CD

A) Faux : il subit tout de même une étape de maturation notamment
B) Faux
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 15 (2020-2021) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : une protéine peut être produite dans un compartiment puis transportée vers son lieu d'action
E) Faux

QCM 16 (2020-2021) : AC

A) Vrai
B) Faux : purine-pyrimidine
C) Vrai
D) Faux : séquence de ribonucléotides en acides aminées
E) Faux

QCM 17 (2019-2020) : ACD

A) Vrai
B) Faux : une même séquence régulatrice peut contrôler plusieurs gènes (organisation sous forme d'opérons)
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 18 (2018-2019) : CD

A) Faux : le cadre de lecture n'est pas décalé si on insère un ou des triplets de nucléotides (soit un ou des codons)
B) Faux : 3e nucléotide
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

3. Module 3

Pr. Naïmi

QCM 1 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La reproduction asexuée permet d'unir et de mixer le patrimoine génétique de deux individus pour former un nouvel individu génétiquement différent
B) Les gamètes sont des cellules haploïdes produites à partir des cellules germinales diploïdes
C) On appelle allèles les versions nucléotidiques alternatives d'un gène situés à un emplacement donné sur les chromosomes d'une paire d'homologues
D) La méiose permet de réunir de façon aléatoire les allèles des gènes de deux individus
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La méiose comprend une division réductionnelle suivie d'une division équationnelle
B) Le crossing-over correspond à l'échange de matériel génétique entre les chromatides sœurs d'un chromosome
C) L'orientation d'une paire de chromosomes homologues en métaphase de méiose est indépendante du positionnement des autres chromosomes
D) On appelle haplotype une combinaison d'allèles de gènes situés sur un chromosome donné
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2024-2025) : Concernant les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Selon la théorie particulaire de l'hérédité, les gènes sont les entités responsables des caractères et transmis inchangés à la descendance
B) Un individu est dit hétérozygote pour un caractère si les deux versions alléliques du gène qui codent pour ce caractère sont identiques
C) L'allèle dominant d'un gène ne s'exprime qu'à l'état homozygote
D) La loi de l'assortiment indépendant des caractères n'est valide que pour des gènes situés sur des chromosomes différents
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 (2023-2024) : Concernant les lois de Mendel, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Elles s'appliquent au génome nucléaire et au génome mitochondrial
B) Elles stipulent que les gènes provenant de deux parents contribuent pour part égale à la descendance
C) Elles ne s'adressent pas aux caractères physiologiques
D) Elles s'appliquent aux modes de transmission des maladies monogéniques
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 (2020-2021) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

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 récessif s'exprime le plus souvent chez l'homme
C) Chez un individu de groupe sanguin AB, les allèles A et B sont codominants
D) Pour un gène soumis à empreinte parentale paternelle, seul l'allèle d'origine paternelle est censé s'exprimer
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 (2019-2020) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La survenue de crossing-over est spécifique à la division méiotique
B) La notion d'allèles fait référence à l'existence de versions différentes de la nucléotidique d'un gène
C) Le risque de trisomie 21 augmente avec l'âge maternel
D) L'hérédité monogénique est le mode de transmission des caractères communs comme poids ou la tension artérielle chez l'homme
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Le tutorat est gratuit. Toute reproduction ou vente est interdite.

Corrections : Module 3

QCM 1 (2024-2025) : BC

A) Faux : C'est la reproduction sexuée qui mixte le patrimoine génétique de deux individus
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux
E) Faux

QCM 2 (2024-2025) : ACD

A) Vrai
B) Faux : Avec les chromosomes homologues, pas les chromatides sœurs
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 3 (2024-2025) : AD

A) Vrai
B) Faux : Homozygote
C) Faux : Aussi à l'état hétérozygote
D) Vrai
E) Faux

QCM 4 (2023-2024) : BD

A) Faux : au génome nucléaire seulement
B) Vrai
C) Faux : au contraire elles s'adressent aussi bien aux caractères physiologiques que pathologiques
D) Vrai
E) Faux

QCM 5 (2020-2021) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : Pour une empreinte paternelle, c'est l'allèle maternelle qui s'exprime et l'allèle paternel est inactivé
E) Faux

QCM 6 (2019-2020) : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : le poids ou la tension artérielle (caractères communs) sont des caractères multifactoriels
E) Faux

4. Module 4

Pr. Naïmi

QCM 1 (2017-2018) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'insertion d'un triplet de nucléotide dans une séquence codante induit un décalage du cadre de lecture de l'ARN messager
B) Dans les maladies par expansion de nucléotides, les mutations sont toujours transmises inchangées d'une génération à l'autre
C) La mutation responsable de la drépanocytose, peut être bénéfique, chez les individus hétérozygotes pour la maladie, en les protégeant contre le paludisme
D) L'instabilité des séquences répétées en tandem peut conduire à l'apparition de maladies dites par expansion
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 2 (2011-2012) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La différence majeure entre Procaryotes et Eucaryotes réside dans le nombre de gènes que contient leur génome respectif
B) Une caractéristique des gènes procaryotes est leur absence d'introns et leur regroupement en unités de régulation (opérons)
C) Les transposons constituent un type de séquence intergénique du génome humain
D) Par rapport au génome procaryote, la densité en gènes du génome eucaryote est plus élevée
E) A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2010-2011) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN est majoritairement sous forme d'hétérochromatine en interphase
B) Le niveau de compaction de l'ADN est variable et dépend de modifications épigénétiques
C) Les gènes eucaryotes sont morcelés et encadrés de vastes régions intergéniques riches en séquences répétées
D) Le génome procaryote contient de nombreuses séquences transcrites non codantes
E) La méthylation de l'ADN n'est pas conservée après la réplication

QCM 4 (2010-2011) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Réplication, transcription et traduction utilisent directement ou indirectement le principe de complémentarité des bases
B) La coiffe de l'ARN messager eucaryote permet de lier la petite sous-unité du ribosome
C) L'épissage alternatif dépend de facteurs régulateurs tissu-spécifiques
D) L'inactivation d'un oncogène peut favoriser le développement d'un cancer
E) La tautomérie et les séquences répétées microsatellites favorisent les erreurs de réplication

QCM 5 (2009-2010) : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La réplication cellulaire est source d'apparition de mutations de l'ADN
B) Un cancer de la peau peut être lié à un défaut de réparation de l'ADN
C) L'exposition solaire favorise l'apparition de dimères de thymine
D) La réparation des cassures double-brin de l'ADN dépend du système MMR
E) Une mutation non-sens peut entraîner un décalage du cadre de lecture

Corrections : Module 4

QCM 1 : CD

A) Faux : il y a un décalage que si le nombre de nucléotide insérés n'est PAS un multiple de 3
B) Faux : le nombre de répétitions augmente d'une génération à l'autre
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 2 : B

A) Faux : la différence majeure réside dans la nature des séquences qui constituent le génome
B) Vrai
C) Faux : éléments mobiles
D) Faux : plus l'organisme est complexe, moins son génome contient de séquences codantes et plus il contient de séquences non codantes
E) Faux

QCM 3 : BC

A) Faux : Sous forme d'euchromatine
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : ils contiennent peu de séquences non codantes transcrites (pas écrit dans le cours sûrement HP)
E) Faux : cf module 2 : modification épigénétique

QCM 4 : AC

A) Vrai
B) Faux : La coiffe 5' de l'ARNm intervient dans l'initiation de la traduction (aucun rapport avec la petite sous-unité du ribosome)
C) Vrai
D) Faux : C'est plutôt l'activation d'un oncogène qui peut favoriser un cancer
E) Vrai +++

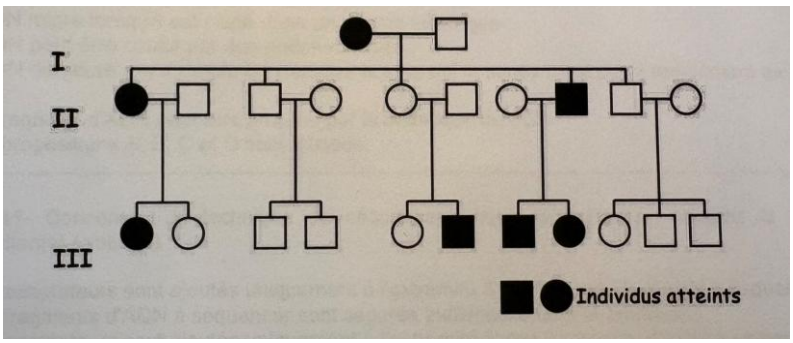
QCM 5 : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : le système MMR répare les mésappariements ainsi que les petites insertions/délétions survenues lors de la réplication
E) Faux : arrêt prématuré de la traduction avec codon stop prématuré

5. Introduction à la génétique

Pr. Paquis ; Pr. Bannwarth

QCM 1 (2025) : Concernant l'arbre généalogique ci-dessous représentant la transmission d'une maladie génétique rare dans une famille, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



A) Il évoque un mode de transmission autosomique récessif
B) Il évoque un mode de transmission autosomique dominant
C) Il ne peut pas être dominant puisqu'un individu sain (génération II) a transmis la maladie
D) Il peut être dominant avec une pénétrance incomplète de la maladie
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 2 (2025) : Concernant le phénomène d'anticipation, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Il s'applique généralement à des maladies neurologiques
B) Il correspond à une atténuation du phénotype de génération en génération
C) Il est lié à la présence de mutations instables par amplification de triplets, dont la taille diminue de génération en génération
D) La sévérité du phénotype est corrélée à la taille de l'expansion
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2025) : Concernant les mutations (variants) génétiques, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Une insertion correspond à un polymorphisme
B) Une mutation ne peut pas être pathogène si elle n'induit pas un décalage du cadre de lecture
C) Une mutation non sens induit la traduction d'une protéine tronquée
D) Une mutation faux sens induit le remplacement d'un acide aminé par un autre dans la protéine correspondante
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 (2024) : Vous voyez en consultation un bébé atteint de mucoviscidose, pathologie autosomique récessive. Les parents sont cousins germains et ont déjà 3 enfants en bonne santé. Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Vous dites aux parents que la consanguinité augmente le risque d'avoir un enfant atteint de cette pathologie
B) Vous dites aux parents que le risque d'avoir un nouvel enfant atteint de cette maladie est de 50% puisqu'ils sont cousins germains
C) Vous proposez aux parents un diagnostic prénatal pour une prochaine grossesse
D) Vous dites aux parents que leur enfant malade est porteur d'une néomutation
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 (2024) : Vous voyez en consultation les parents d'une petite fille atteinte d'achondroplasie. Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Vous leur dites qu'il ne s'agit pas d'une maladie génétique puisqu'il n'y a aucun antécédent dans la famille
B) Vous leur dites qu'ils n'ont pas de risque d'avoir un nouvel enfant atteint de cette maladie lors d'une prochaine grossesse
C) Vous leur dites qu'ils n'ont pas transmis cette maladie à leur enfant puisque tous les 2 sont de taille normale
D) Vous leur dites qu'il n'y avait aucun moyen de dépister la maladie de leur enfant pendant la grossesse
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

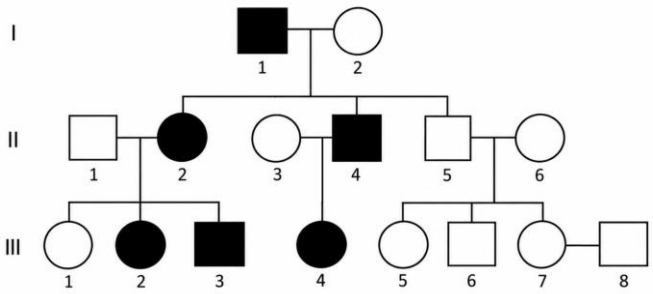
QCM 6 (2024) : Vous voyez en consultation une femme enceinte de 3 mois qui vient d'apprendre que le bébé de son frère est atteint de mucoviscidose. Il n'y a aucun autre antécédent familial. Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Vous lui dites qu'il n'y a pas de risque pour son enfant car il s'agit d'une maladie rare
B) Vous l'adressez à un généticien en précisant qu'il y a une grossesse en cours
C) Vous lui dites qu'il n'y a pas de risque pour son enfant car son mari et elle n'ont aucun lien de parenté
D) Vous lui dites qu'il faudra faire un caryotype à son bébé a sa naissance
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 (2023) : Concernant les lois de Mendel, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Elles s'appliquent au génome nucléaire et au génome mitochondrial
B) Elles stipulent que les gènes provenant des deux parents contribuent pour part égale à la descendance
C) Elles ne s'adressent pas aux caractères physiologiques
D) Elles s'appliquent aux modes de transmission des maladies monogéniques
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 (2023) : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :



A) La transmission est évocatrice d'un mode autosomique récessif
B) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/4
C) La transmission se fait uniquement par la lignée maternelle
D) Le risque pour le couple III-7 et III-8 d'avoir un enfant atteint est de 1/2
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

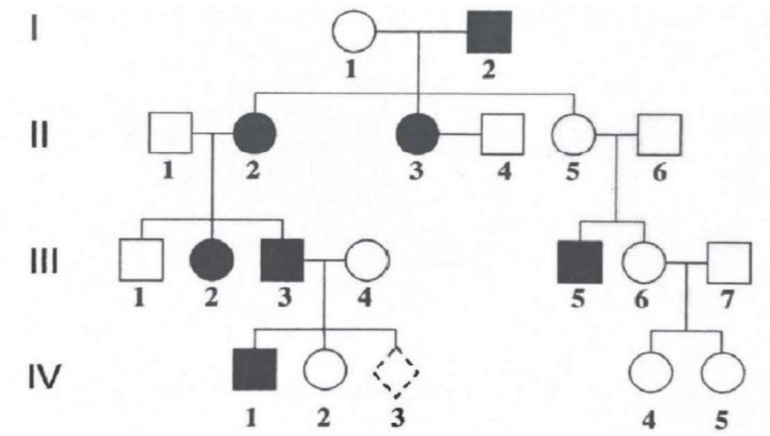
QCM 9 (2022) : Concernant le mode de transmission autosomique dominant, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

A) Un enfant né d'un sujet atteint et d'un sujet non atteint a un risque sur 4 d'être atteint
B) Lorsque la pénétrance n'est pas totale, un sujet sain né d'un individu atteint peut transmettre la maladie
C) La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle sain qui vont développer la maladie
D) Un sujet atteint a au moins un parent atteint
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 10 (2022) : Concernant l'achondroplasie, quelle(s) est (sont) la (les) réponse(s) exacte(s) ?

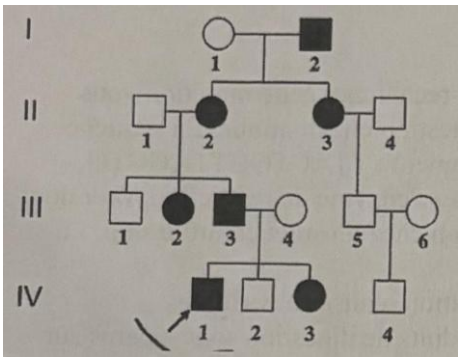
A) Il s'agit d'une maladie rare caractérisée par un nanisme
B) Le diagnostic repose sur la réalisation d'un caryotype
C) Un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints à cause d'une pénétrance incomplète de la maladie
D) Un couple de parents non atteints, ayant eu un enfant atteint, a un risque de récurrence identique à celui de la population générale
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 (2022) : Concernant l'arbre généalogique suivant, indiquez-la ou les proposition(s) exacte(s) :



A) Le risque pour l'individu IV-3 (grossesse en cours) d'être atteint est de 1/4
B) La transmission est évocatrice d'un mode récessif lié à l'X
C) Le phénotype de l'individu III-5 s'explique par une néomutation
D) Le risque pour l'individu IV-2 de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 12 (2021) : Vous voyez en consultation de génétique le patient IV-1 atteint d'une maladie rare dont l'arbre généalogique est le suivant.



Concernant le mode de transmission de cette maladie dans la famille, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s)?

A) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission autosomique récessive
B) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission autosomique dominante
C) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission récessive liée à l'X
D) L'arbre généalogique est évocateur d'une transmission dominante liée à l'X
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 (2021) : Concernant la réalisation d'un test permettant l'examen des caractéristiques génétiques d'un individu, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) Elle ne peut se faire que chez un sujet symptomatique dans le but de faire un diagnostic
B) Si elle entraîne l'identification d'une anomalie sans rapport avec l'indication de la prescription, le patient devra en être obligatoirement informé
C) Elle ne peut se faire sans avoir recueilli le consentement libre et éclairé du patient
D) Lorsque les résultats apportent des informations importantes pour des membres de la famille du patient, le devoir d'information de la parentèle revient en priorité au médecin qui a prescrit l'examen (HP)
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 (2020) : Concernant l'achondroplasie, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Il s'agit d'une maladie génétique de transmission autosomique dominante
B) Un enfant atteint a toujours des parents non atteints
C) La confirmation diagnostique est radiologique
D) Dans 90% des cas, il n'y a pas de risque de transmission car cette maladie est due à des néomutations
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 (2020) : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'examen qui permet de diagnostiquer une trisomie 21 ?

A) Il s'agit d'une PCR (Polymerase Chain Reaction)
B) Il s'agit d'une PCR suivie d'une digestion enzymatique par une enzyme de restriction
C) Il s'agit d'un caryotype
D) Il s'agit d'une PCR quantitative
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 (2020) : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant une maladie transmise selon un mode de transmission autosomique récessif ?

A) Les 2 sexes peuvent être atteints
B) Une personne atteinte a au moins un parent atteint
C) L'enfant d'un homme atteint a un risque sur 2 d'être atteint
D) Les parents d'un sujet atteint sont « porteurs sains »
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 (2018) : Pour étudier les remaniements chromosomiques, quelle(s) technique(s) pouvez-vous utiliser ?

A) Le caryotype
B) L'extraction d'ARN messager
C) La PCR-RFLP
D) La PCR en temps réel
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 (2018) : Concernant les techniques de biologie moléculaire :

A) Certaines techniques permettent de rechercher les mutations dans les gènes
B) Elles n'évoluent plus depuis une dizaine d'année
C) Elles permettent d'analyser l'ADN et l'ARN
D) Certaines techniques permettent de quantifier l'expression des gènes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 19 (2018) : Concernant le génome humain, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Les régions codantes représentent 70% du génome humain
B) Il n'existe pas de technique capable de séquencer la totalité du génome humain
C) La séquence du génome humain est entièrement connue
D) Grâce au séquençage haut débit (NGS), la fonction de tous les gènes est connue
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 20 (2017) : Vous recevez en consultation un couple dont l'enfant est atteint d'un syndrome de Wolfram (pathologie autosomique récessive). L'analyse du gène WFSJ révèle la présence d'une mutation causale à l'état homozygote chez l'enfant. Les parents sont porteurs de cette mutation à l'état hétérozygote. Concernant le risque pour cette famille d'avoir un 2ème enfant atteint, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) 0%
B) 25%
C) 50%
D) 100%
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Introduction à la génétique

QCM 1 : BD

A) Faux : On voit ici qu'au moins un individu est atteint à chaque génération, l'allèle responsable de la maladie est donc dominant.
Aussi, on remarque que les hommes et les femmes peuvent transmettre et sont touchés par la maladie, ce qui évoque un mode de transmission autosomique.
B) Vrai
C) Faux : Ici, ce saut de génération dans un mode de transmission autosomique dominant évoque un phénomène de pénétrance incomplète. L'allèle muté chez l'individu sain de la génération II ne s'exprime pas mais il est quand même transmissible à sa descendance.
D) Vrai
E) Faux

QCM 2 : AD

A) Vrai : dans le cours pour le phénomène d'anticipation est la dystrophie myotonique de Steinert, c'est est en effet une maladie neuro-musculaire
B) Faux : C'est une AGGRAVATION (et pas atténuation) du phénotype au cours des générations
C) Faux : Certes, il est lié à la présence de mutations instables par amplification de triplets dont la taille AUGMENTE (et pas diminue) de génération en génération
D) Vrai
E) Faux

QCM 3 : CD

A) Faux : item assez compliqué : Selon moi, c'est faux car un polymorphisme
est une variation génétique présente dans la population (généralement sans conséquence pathologique majeure). Par conséquent, une insertion peut être un polymorphisme si elle est fréquente dans la population et n'entraîne pas de maladie. Néanmoins, une insertion peut aussi être pathogène (rare), et donc pas un polymorphisme (ex. insertion entraînant un décalage du cadre de lecture → mutation pathogène).
B) Faux : une mutation peut être pathogène même sans décaler le cadre de lecture.
Par exemple, une mutation faux-sens change un acide aminé essentiel, une mutation non-sens crée un stop prématuré, ou une mutation d'épissage empêche la formation d'un ARNm normal. Toutes peuvent rendre la protéine non fonctionnelle. Dans le cours, il est dit que « Les mutations les plus graves vont être celles qui vont entraîner des décalages du cadre de lecture », cela n'implique pas forcément que ce sont les seules pathogènes.
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 4 : AC

A) Vrai : consanguinité = plus de risque pour un porteur sain de tomber sur un autre
porteur sain et donc d'avoir des enfants atteints
B) Faux : c'est 25%, 1 risque sur 4 car on est dans de l'autosomique récessif donc il faut deux allèles mutés pour exprimer la maladie. De plus, la consanguinité ne modifie pas leur risque de transmettre à leur enfant leurs allèles mutés !! Ce qui a été augmentait par la consanguinité c'est le risque de tomber sur une autre personne avec un allèle muté mais après ils ont le même risque d'avoir un enfant malade que n'importe quel couple de deux porteurs sains (Aa)
C) Vrai
D) Faux : il est malade car il a hérité de l'allèle muté de ses deux parents
E) Faux

QCM 5 : E

A) Faux : La prof avait bien insisté dessus en cours, maladie génétique ne veut pas dire maladie familiale !!!
B) Faux : pour moi l'item est faux car soit ils ont un fort risque (car mosaïcisme germinal) soit ils ont celui de la population générale (donc très très faible mais pas inexistant)
C) Faux : ce serait possible si on est dans un cas de mosaïcisme germinal (ne pas être atteint de la maladie car nos cellules somatiques n'ont pas la mutation mais avoir certaines de nos cellules germinales porteuses de la mutation) donc il faut écarter cette possibilité avant de pouvoir leur affirmer qu'ils ne lui ont pas transmis
D) Faux : dans le cours on a vu comment suspecter l'achondroplasie (échographie) et la diagnostiquer (PCR suivi d'une digestion enzymatique)
E) Vrai

QCM 6 : B

A) Faux : que ce soit une maladie rare ou non çà ne justifie pas de dire qu'il n'y a aucun risque pour son enfant
B) Vrai
C) Faux : oui la consanguinité augmente le risque d'avoir un enfant atteint de la maladie mais ça ne veut pas dire que sans consanguinité il n'existe pas de risque !!!
D) Faux : la mucoviscidose n'est pas une maladie chromosomique donc un caryotype ne servirait à rien
E) Faux

QCM 7 : BD

A) Faux : Elles ne s'appliquent pas au génome mitochondrial !
B) Vrai
C) Faux : les lois de Mendel permettent d'étudier la transmission des gènes (récessif, dominant …) que ces gènes donnent des caractères pathologiques ou physiologiques. En soit, que l'allèle soit responsable de la couleur des yeux ou d'une maladie ça ne va rien changer en termes de règles de transmission
D) Vrai : Le polygénique est une exception aux lois de Mendel
E) Faux

QCM 8 : E

A) Faux : Il s'agit d'une transmission DOMINANTE car vous voyez un individu atteint à chaque génération = transmission verticale
B) Faux : Ce couple n'est pas atteint de la maladie, ne possède pas d'allèles muté il ne peut donc pas la transmettre !!
C) Faux : La première personne atteinte par la mutation est le grand-père et il a bien pu transmettre, ensuite sa fille transmet à son tour = hommes et femmes sont atteints et transmettent = on est sur de l'autosomique
D) Faux : idem du B
E) Vrai

QCM 9 : BD

A) Faux : 1 risque sur 2 !! Attention on pense au tableau avec les A (si vous avez un doute vous vous le refaite au brouillon)
B) Vrai : C'est ce qu'on a vu avec le « saut de génération », la personne peut avoir l'allèle muté mais ne pas l'exprimer (car pénétrance incomplète donc pas toutes les personnes avec l'allèle muté l'exprime). Mais si elle transmet cet allèle muté, son enfant peut exprimer la maladie !!
C) Faux : La pénétrance correspond au pourcentage d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie
D) Vrai : Hors exception de la pénétrance incomplète (évoquée juste avant). Dans les qcm de génétique ne cherchez pas les exceptions ou les pièges ambiguës, comme vous pouvez le voir les qcm sont très clairement vrai ou faux !!
E) Faux

QCM 10 : AD

A) Vrai
B) Faux : PCR-RFLP (PCR suivie d'une digestion enzymatique) puis vérification par séquençage ! Ce diagnostic se fait le plus souvent sur appel échographique (fémurs courts) ! Un caryotype est inutile car ce n'est pas une maladie chromosomique, il n'y a pas de chromosomes en plus ou en moins mais une mutation bien précise dans un gène bien précis
C) Faux : un enfant atteint a majoritairement des parents non atteints car il s'agit dans 90% des cas de néomutations
D) Vrai : si les parents sont non atteints ils ne sont pas porteurs de la mutation puisqu'il s'agit d'une transmission autosomique dominante donc si leur enfant est atteint c'est qu'il s'agit d'une néomutation donc le risque de récidive est bien le même que dans la population générale ! On a vu en cours le cas du mosaïcisme germinal (certaines cellules germinales ont la mutation et d'autres non = certains gamètes auront la mutation = risque de récurrence beaucoup plus élevée que celui de la population générale) qui est une exception à çà mais encore une fois si rien n'est précisé dans le QCM c'est qu'on ne parle pas d'une exception !!
E) Faux

QCM 11 : E

A) Faux : 1 risque sur 2
B) Faux : ça ne peut pas être lié à l'X puisqu'il y a une transmission d'un père à son fils + la transmission est clairement verticale=dominante + si c'était du récessif lié à l'X les femmes seraient moins atteintes (on verrait des porteuses saines) que les hommes alors que là hommes et femmes sont atteints de manière équivalente
C) Faux : La maladies est présente dans la famille, sur l'arbre on voit un « saut de génération » ça nous fait beaucoup plus penser à de la pénétrance incomplète plutôt qu'à une néomutation !!
D) Faux : On remarque un saut de génération à un autre endroit de l'arbre, la pénétrance de cette maladie est donc probablement incomplète. Il faudrait vérifier si l'individu IV-2 est porteur ou non de la mutation ! S'il est effectivement non porteur de la mutation (s'il a deux allèles non mutés) alors là oui son risque de transmettre la maladie est identique à celui de la population générale
E) Vrai :

QCM 12 : B

A) Faux : l'arbre généalogique est vertical, il y a au moins une personne malade par génération, la maladie suit donc un mode de transmission dominant
B) Vrai
C) Faux : l'arbre est dominant (cf.A) et il y a environ le même nombre de filles atteintes que de garçon donc le mode de transmission est autosomique
D) Faux : cf.A/C
E) Faux

QCM 13 : E

A) Faux : on peut aussi faire des tests chez quelqu'un d'asymptomatique afin de faire un diagnostic présymptomatique
B) Faux : c'est une question d'éthique, on ne dit pas tout, par exemple : si vous découvrez que à 80 ans votre patient développera une maladie incurable, vous n'allez pas forcément le lui dire si c'est pas pour ça qu'il vient vous voir à la base
C) Faux : le consentement du patient est **nécessaire**
D) Faux : non, en priorité il revient au patient d'informer sa famille (HP)
E) Vrai

QCM 14 : A

A) Vrai
B) Faux : dans 90% des cas l'achondroplasie est due à une néomutation, mais il est possible de l'hériter de ses parents (c'est le cas 10% du temps), donc si, c'est possible d'avoir des parents atteints
C) Faux : pour confirmer une achondroplasie on fait une PCR suivie d'une digestion enzymatique qu'on visualise sur gel d'agarose et on fait un séquençage pour être sûr
D) Faux : attention au piège, dans 90% des cas la maladie est due à une néomutation mais il y a des risques de transmission, la maladie suit un mode de transmission autosomique dominant
E) Faux

QCM 15 : C

A) Faux : la PCR amplifie un fragment d'ADN mais elle ne sert pas à diagnostiquer
B) Faux : c'est plutôt pour rechercher une variation dans la séquence et pas dans le caryotype
C) Vrai
D) Faux : c'est pas utilisé dans cette situation
E) Faux

QCM 16 : AD

A) Vrai
B) Faux : il peut avoir 2 parents porteurs sains
C) Faux : si la mère est porteuse saine alors oui, mais si elle n'a pas la mutation, non
D) Vrai : oui la plupart du temps
E) Faux

QCM 17 : A

A) Vrai
B) Faux : aucun intérêt ici
C) Faux : ça c'est pour étudier une mutation de la séquence d'ADN, ici on est un niveau au-dessus, on veut étudier au niveau des chromosomes
D) Faux : elle sert à quantifier une séquence d'ADN ciblée
E) Faux

QCM 18 : ACD

A) Vrai
B) Faux : les techniques évoluent énormément
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 19 : E

A) Faux : les régions codantes représentent environ 1% du génome humain
B) Faux : si le NGS par exemple
C) Faux : item ambigu, on peut séquencer le génome entier d'un individu, mais dire qu'on connaît la séquence entière du génome humain voudrait dire qu'on connaît le génome de tous les individus, ce qui n'est pas le cas
D) Faux : on peut connaître la séquence des gènes, mais pas toujours leur fonction
E) Vrai

QCM 20 : B

A) Faux : cf.B
B) Vrai
C) Faux : cf.B
D) Faux : cf.B
E) Faux

6. Techniques et approches diagnostique des maladies génétiques

Pr. Paquis ; Pr. Bannwarth

QCM 1 (2025) : Concernant la technique d'extraction d'ADN génomique, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'étape de précipitation avec de l'éthanol absolu permet de lyser les globules rouges
B) La concentration de l'ADN extrait est obtenue par mesure de la densité optique à 260nm
C) Le prélèvement sanguin doit être réalisé sur un tube sec
D) L'ADN génomique peut être extrait à partir de biopsies tissulaires
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

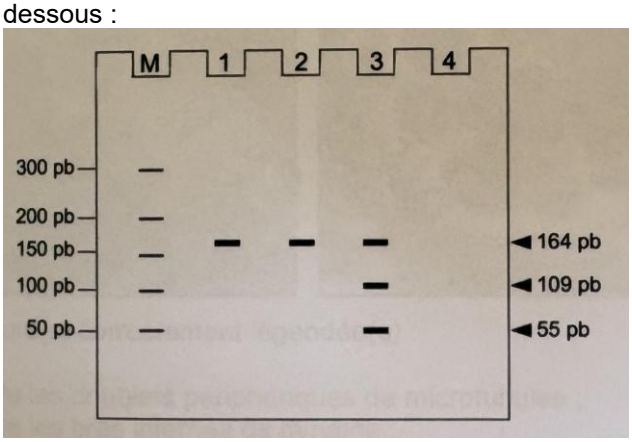
QCM 2 (2025) : Concernant les propriétés de l'ADN utilisées dans les techniques de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN migre lorsqu'il est placé dans un champ électrique
B) L'ADN peut être coupé par des endonucléases
C) L'ADN dénaturé reste simple brin lorsque le tube qui le contient est placé rapidement de 95°C à 4°C
D) Un fragment d'ADN peut être amplifié par la technique de PCR
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2025) : Vous suspectez une achondroplasie chez un fœtus. Pour réaliser le diagnostic d'achondroplasie, vous recherchez la mutation responsable (c. 1138G>A ou c.1138G>C). A partir de l'ADN génomique extrait des cellules amniotiques, vous réalisez une amplification par PCR qui encadre la position 1138, suivie d'une digestion enzymatique avec les enzymes de restriction BfmI ou HpaII. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 1138 est CTACGGGGTG (le nucléotide en position 1138 est surligné).

Taille du produit PCR = 164pb.
Le site de restriction de l'enzyme BfmI est CTACAG et celui de HpaII est CCGG.
Taille des produits de digestion = 109pb + 55pb.

Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique, le résultat est présenté ci-dessous :



M: marqueur de poids moléculaire, piste 1 : produit PCR non digéré, piste 2 : produit PCR après digestion BfmI, piste 3 : produit PCR après digestion HpaII, piste 4 : négatif de PCR

D'après les résultats présentés ci-dessus, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Le fœtus est atteint d'achondroplasie
B) Le fœtus est porteur de la mutation c. 1138G>A
C) Le fœtus est porteur de la mutation c. 1138G>C
D) Le résultat obtenu est ininterprétable
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

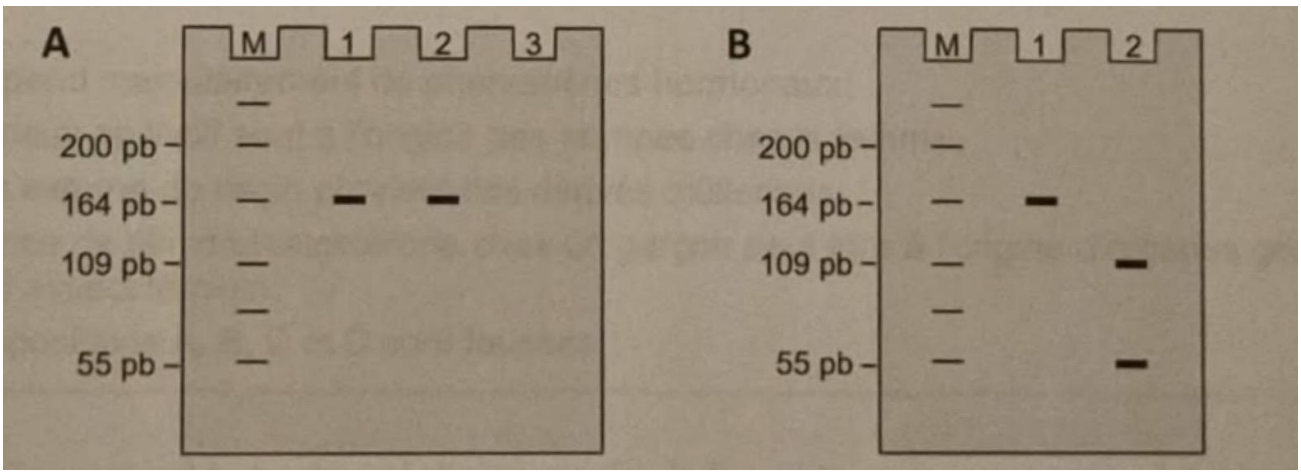
QCM 4 (2024) : Concernant les techniques de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Elles permettent de détecter des variations dans des séquences nucléotidiques
B) Elles sont trop récentes pour être utilisées en diagnostic prénatal
C) Elles ne permettent pas d'analyser les ARNs
D) Elles sont basées sur l'utilisation de différentes enzymes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 5</u> (2023) : Concernant les outils et les techniques de biologie moléculaire, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Chauffer l'ADN double brins à 95°C permet d'obtenir de l'ADN simple brin
B) Les enzymes de restriction sont des endonucléases qui coupent l'ADN double brins
C) La PCR en temps réel permet de quantifier un ADN d'intérêt
D) L'ADN est capable de migrer dans un champ électrique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

<u>QCM 6</u> (2023) : 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 BfmI (site de reconnaissance CTACAG).
La taille du produit PCR est de 164 paires de bases (pb), la digestion Bfmi libère des fragments à 109pb et 55pb.
Séquence non mutée :
ATGTTCTAC**G**GGGTGCATGGTT
Séquence mutée :
ATGTTCTAC**A**GGGTGCATGGTT
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.



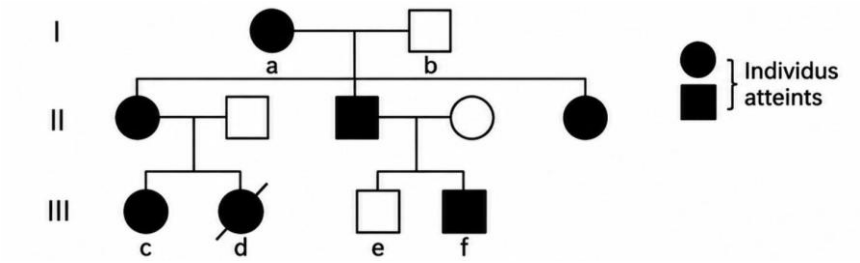
Concemant l'interprétation des gels d'agarose, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La PCR doit être refaite car elle est contaminée
B) Le patient 1 est porteur de la mutation c.1138G>A à l'état homozygote
C) Le patient 2 est porteur de la mutation c.1138G>A à l'état hétérozygote
D) Le patient 1 n'est pas porteur de la mutation c.1138G>A
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

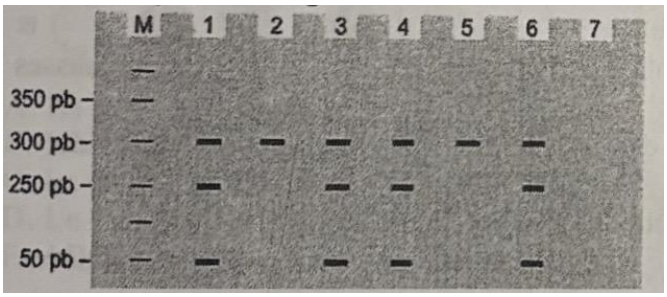
<u>QCM 7</u> (2021) : Concernant les étapes d'extraction de l'ADN génomique à partir d'un prélèvement sanguin, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) La lyse des globules rouges permet de rendre accessible l'ADN génomique qu'ils contiennent
B) L'étape avec la protéinase K permet de dégrader les protéines
C) Lors de l'extraction phénol-chloroforme, l'ADN génomique est récupéré dans la phase aqueuse
D) La « méduse » d'ADN apparaît grâce à l'ajout du phénol dans le milieu réactionnel
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 8 (2021) : Vous recevez en consultation une famille dont certains individus présentent une myopathie. L'arbre généalogique de la famille est le suivant.



Vous suspectez la présence de la mutation c. 323 T>C dans le gène *ABC*. Pour rechercher cette mutation vous réalisez une PCR (amplification en chaîne par la polymérase) suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 323 est (la position 323 est soulignée): TTACTGGTTAGCTG.
Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *NheI* dont le site de restriction est : GCTAGC. Le fragment amplifié a une taille de 300pb chez un sujet contrôle sain. La digestion par *NheI* entraîne deux fragments à 250pb et 50pb.
Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *NheI* des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins des individus a, b, c, d, e et f de cette famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.
M : marqueur de poids moléculaire.
Piste 1 : individu a ; piste 2 : individu b ; piste 3 : individu c ; piste 4 : individu d ; piste 5 : individu e ; piste 6 : individu f; piste 7 : négatif de PCR.



D'après les résultats présentés ci-dessus, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) L'individu f a hérité l'allèle muté (c.323T>C) de sa grand-mère paternelle
B) Les individus a et b sont porteurs de la mutation c.323 T>C à l'état hétérozygote
C) L'individu d est porteur de la mutation c.323 T>C à l'état homozygote
D) L'individu b a transmis l'allèle muté (c.323T>C) à ses 3 enfants
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 (2021) : Concernant les enzymes utilisées en biologie moléculaire, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) Les ADN polymérases permettent de couper l'ADN double brin
B) Les enzymes de restriction permettent de synthétiser un brin complémentaire d'ADN
C) Les phosphatases permettent de phosphoryler les extrémités des fragments d'ADN (HP)
D) Les ligases permettent de dégrader les fragments d'ADN simple brin
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

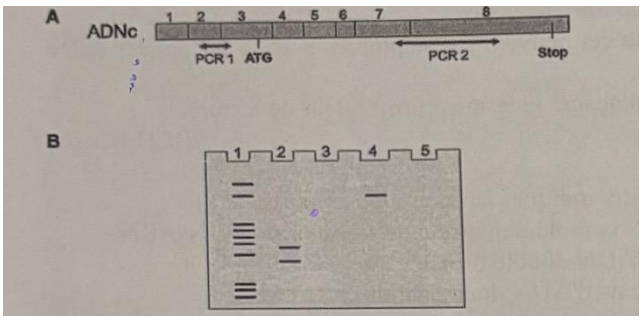
QCM 10 (2021) : Concernant la migration électrophorétique des fragments d'ADN dans un gel d'agarose, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) Les fragments d'ADN migrent vers l'anode
B) La concentration en agarose des gels utilisés définit la résolution de séparation des fragments d'ADN
C) La séparation des fragments d'ADN se fait en fonction de leur conformation tridimensionnelle
D) La séparation des fragments d'ADN se fait en fonction de leur taille
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 11 (2020) : Concernant les outils utilisés en biologie moléculaire, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Les exonucléases permettent de synthétiser un brin d'ADN complémentaire dans un hybride ADN-ARN
B) Les Taq polymérases permettent de couper les fragments d'ADN double brins
C) Les enzymes de restriction permettent de liguer des fragments d'ADN double brins entre eux
D) La transcriptase inverse permet de synthétiser un fragment d'ADN simple brin à partir d'un fragment d'ARN messager
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 12 (2020) : Vous souhaitez rechercher la présence des variants d'épissage dans le gène *ABC*. A partir d'un prélèvement sanguin, vous effectuez une extraction d'ARN, suivie d'une étape de transcription inverse pour synthétiser l'ADNc (ADN complémentaire) correspondant. Vous réalisez ensuite deux PCR (PCR1 et PCR2) pour cibler les 2 régions d'intérêt du gène *ABC*. Le schéma A représente l'ADNc du gène *ABC,* la stratégie PCR est représentée par les flèches, les 8 exons par des rectangles. Le résultat obtenu après migration électrophorétique sur gel d'agarose des produits PCR est représenté sur le schéma B.



Piste 1 : Marqueur de poids moléculaire
Piste 2 : Produit PCR obtenu avec la PCR 1
Piste 3 : Témoin négatif de PCR obtenu avec la PCR 1
Piste 4 : Produit PCR obtenu avec la PCR 2
Piste 5 : Témoin négatif de PCR obtenu avec la PCR 2

D'après les résultats présentés ci-dessus, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Un variant d'épissage à l'état hétérozygote est suspecté entre l'exon 2 et l'exon 3
B) Un variant d'épissage à l'état hétérozygote est suspecté entre l'exon 7 et l'exon 8
C) Un variant d'épissage à l'état hétérozygote est suspecté dans la région 5'UTR de l'ARNm du gène *ABC*
D) Aucun variant d'épissage dans le gène *ABC* a été mis en évidence dans cette expérience
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 13 (2020) : Concernant la technique de PCR en temps réel, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Elle permet d'étudier les modifications post-traductionnelles des protéines
B) Les automates utilisés mesurent, à chaque cycle, la quantité de produit d'amplification synthétisé
C) La synthèse des produits d'amplification se fait grâce à une Taq polymérase
D) Elle est utilisée pour quantifier le nombre de copies d'un gène
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 (2020) : Concernant la technique de PCR-RFLP, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Cette technique permet de rechercher la présence ou l'absence d'une mutation donnée à partir d'un fragment PCR amplifiant la région d'intérêt
B) Cette technique est utilisée pour détecter les grandes délétions ou insertions présentes dans le génome humain
C) Cette technique est utilisée pour faire le diagnostic de l'achondroplasie
D) La détection d'une mutation donnée peut se faire avec n'importe quelle enzyme de restriction quel que soit son site de reconnaissance et de clivage
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

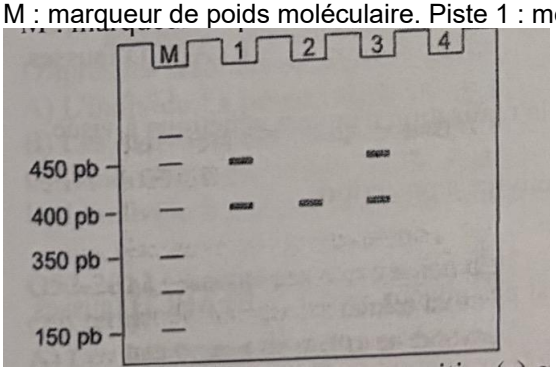
QCM 15 (2020) : Concernant les techniques de biologie moléculaire que vous pouvez utiliser pour rechercher une mutation causale dans un gène, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Une extraction d'ADN génomique réalisée à partir d'un prélèvement sanguin prélevé sur tube hépariné
B) Une fragmentation d'ADN génomique avec une RNase H
C) Une précipitation d'ADN génomique en présence d'éthanol absolu, de sels et à froid
D) Une PCR suivie d'un séquençage Sanger des produits d'amplification obtenus
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 (2020) : Concernant l'extraction de l'ADN génomique à partir d'un prélèvement sanguin, indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) Elle se fait à partir d'un prélèvement sanguin réalisé sur tube hépariné
B) Elle se fait directement à partir du caillot obtenu après prélèvement réalisé sur tube sans anticoagulant
C) Une étape de lyse des globules rouges est nécessaire avant de récupérer les globules blancs
D) L'étape phénol-chloroforme permet d'éliminer les protéines en utilisant la solubilité différentielle des molécules d'ADN et les protéines
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 (2020) : Chez un jeune garçon, vous recherchez la présence d'une insertion de 50 nucléotides dans l'exon 4 du gène *XYZ*, responsable d'une maladie génétique grave de transmission autosomique dominante. Pour cela, à partir des prélèvements sanguins des parents et de leur enfant, vous réalisez une extraction d'ADN génomique suivie d'une amplification de l'exon 4 du gène *XYZ* par PCR. Les primers utilisés pour la PCR encadrent l'insertion de 50 nucléotides recherchée. La taille attendue du produit PCR correspondant à l'amplification de l'allèle non muté est de 400pb. Les produits PCR obtenus sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.
Le gel schématisé ci-dessous représente le résultat que vous obtenez.
M : marqueur de poids moléculaire. Piste 1 : mère ; piste 2 : père ; piste 3 : fils et piste 4 : témoin négatif de PCR.



Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'interprétation des résultats présentés ci-dessus ?
A) Le gel est ininterprétable car le témoin négatif de PCR est contaminé
B) La mère est porteuse de l'insertion de 50 nucléotides à l'état hétérozygote
C) La mère est porteuse de l'insertion de 50 nucléotides à l'état homozygote
D) Le père est porteur de l'insertion de 50 nucléotides à l'état homozygote
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 (2020) : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la technique de PCR en temps réel en présence de SYBR Green ?

A) Il s'agit d'une technique quantitative pouvant servir à quantifier une charge virale
B) L'incorporation du SYBR Green permet de détecter les produits PCR générés
C) La mesure de la fluorescence se fait à chaque cycle, à la fin de l'étape d'élongation
D) La couleur du fluorophore incorporé est dépendante du dNTP ajouté
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 19 (2019) : Concernant l'extraction de l'ADN génomique réalisée pour une analyse de biologie moléculaire à partir d'un prélèvement sanguin, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) L'ADN génomique est extrait à partir des globules rouges
B) L'ADN génomique est extrait à partir d'un prélèvement sanguin effectué sur un tube hépariné
C) L'ADN génomique est extrait à partir des globules blancs
D) L'ADN génomique est extrait à partir d'un prélèvement sanguin effectué sur un tube EDTA
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 20 (2019) : Concernant les techniques de biologie moléculaire utilisées pour le diagnostic de maladie génétique, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) La technique de PCR-RFLP permet de séquencer la totalité des régions codantes des gènes
B) La technique de PCR suivie d'un séquençage par la méthode de Sanger peut être utilisée pour rechercher des mutations dans un gène
C) La technique de séquençage haut débit (NGS) est utilisée en routine pour réaliser le diagnostic de l'achondroplasie
D) La présence d'une mutation causale est vérifiée par 2 techniques différentes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 21 (2019) : Concernant la technique de PCR, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Elle permet d'amplifier une région ciblée d'ADN génomique
B) Elle permet d'obtenir un fragment d'ADN en très grande quantité
C) Elle peut être suivie d'une digestion enzymatique par une enzyme de restriction
D) Elle fonctionne à partir des ARN messagers extraits des globules blancs
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 22 (2019) : Concernant les différentes enzymes utilisées en biologie moléculaire, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Elles sont très nombreuses et utilisées dans de nombreuses techniques de biologie moléculaire
B) Les enzymes de restriction permettent de couper l'ADN double brin après reconnaissance d'une séquence spécifique
C) Plusieurs enzymes sont nécessaires à la préparation des échantillons d'ADN avant séquençage haut débit (NGS)
D) Les ADN polymérases sont utilisées pour la PCR et le séquençage par la méthode de Sanger
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

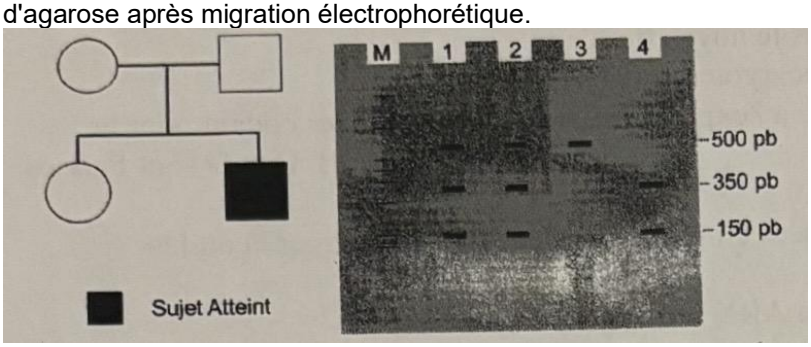
QCM 23 (2019) : Concernant l'achondroplasie, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) La transmission est autosomique dominante et un enfant atteint a toujours un parent atteint
B) Le diagnostic est le plus souvent évoqué sur des fémurs courts lors de l'échographie du premier trimestre réalisée chez une femme enceinte
C) La mutation responsable impliquant toujours le même codon, le diagnostic est réalisé par PCR-RFLP sans vérification par séquençage Sanger
D) La digestion d'un amplicon du gène FGFR3 encadrant la position 1138 par les enzymes de restriction BfmI et HpaII dans le même tube permet d'identifier la mutation responsable
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 24 (2018) : Concernant l'analyse des fragments d'ADN sur gel d'agarose après migration électrophorétique, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Les fragments d'ADN migrent de l'anode vers la cathode
B) Les fragments d'ADN sont séparés en fonction de leur taille
C) Les fragments d'ADN migrent de la cathode vers l'anode
D) Les fragments d'ADN sont séparés en fonction de leur composition nucléotidique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 25 (2018) : Vous recevez en consultation une famille dans laquelle se transmet une maladie autosomique récessive.
Vous suspectez la présence de la mutation c.377 G>A dans le gène *XYZ*. Pour rechercher cette mutation vous réalisez une PCR (amplification en chaîne par la polymérase) suivie d'une digestion enzymatique. La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 377 est (la position 377 est soulignée : TTACTGGGTCCGTG Pour déterminer le génotype des différents membres de la famille, vous utilisez l'enzyme de restriction *BamHI* dont le site de restriction est : GGATCC. Le fragment amplifié a une taille de 500 paires de bases (pb) chez un sujet contrôle sain. La digestion par *BamHI* entraîne deux fragments à 350pb et 150pb.
Le gel ci-dessous est obtenu après digestion par *BamHI* des produits d'amplification réalisés à partir des prélèvements sanguins des différents membres de cette famille. Les produits de digestion sont séparés sur gel d'agarose après migration électrophorétique.

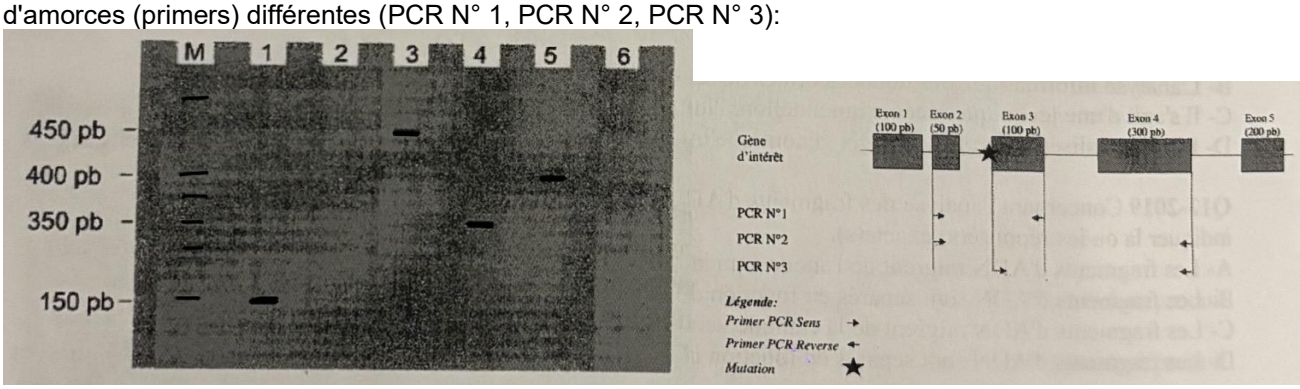


M : marqueur de poids moléculaire.
Piste 1 : mère ; piste 2 : père ; piste 3 : fille et piste 4: fils.

D'après les résultats présentés ci-dessus, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Les parents sont hétérozygotes pour la mutation c.377G>A
B) Les 2 enfants sont homozygotes pour la mutation c.377G>A
C) Le fils n'est pas porteur de la mutation c.377G>A, il est atteint d'une autre maladie
D) La fille n'est pas porteuse de la mutation c.377G>A
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 26 (2018) : Vous avez identifié une nouvelle mutation (*) présente à l'état homozygote au niveau du dernier nucléotide de l'intron 2 de votre gène d'intérêt. Pour vérifier l'effet de ce variant sur l'épissage de votre ARNm d'intérêt vous effectuez une extraction d'ARN suivie de la synthèse d'un ADN complémentaire (ADNc) correspondant. Vous avez ensuite amplifié cet ADNc, par PCR (amplification en chaîne par la polymérase), en utilisant 3 couples d'amorces (primers) différentes (PCR N° 1, PCR N° 2, PCR N° 3):



Les produits PCR obtenus sont analysés sur un gel d'agarose par migration électrophorétique.
M : marqueur de poids moléculaire
Piste 1 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 1, à partir d'un individu contrôle non muté
Piste 2 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 1, à partir de l'individu porteur de la mutation
Piste 3 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 2, à partir d'un individu contrôle non muté
Piste 4 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 2, à partir de l'individu porteur de la mutation
Piste 5 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 3, à partir d'un individu contrôle non muté
Piste 6 : Produit PCR obtenu, avec la PCR N° 3, à partir de l'individu porteur de la mutation

Concernant l'interprétation du gel, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) La mutation identifiée a un effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
B) L'expérience ne permet pas de conclure car il n'y a pas de produit PCR dans les pistes 2 et 6
C) La mutation identifiée n'a pas d'effet sur l'épissage de l'ARNm d'intérêt
D) Pour confirmer l'effet de la mutation le produit PCR déposé dans la piste 4 doit être séquencé par la méthode de Sanger
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 27 (2018) : Concernant la technique de PCR (amplification en chaîne par la polymérase), indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Elle fonctionne à partir d'ADN génomique
B) Elle permet d'amplifier en grande quantité une région spécifique d'ADN génomique
C) Elle nécessite des cycles successifs de variations de pH
D) Elle présente des risques importants de contamination entre les échantillons
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 28 (2017) : Concernant la technique de PCR (Polymerase Chain Reaction) en temps réel. Indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) En présence de SYBRGreen, la mesure de fluorescence est effectuée à la fin de l'étape de dénaturation
B) En présence d'une sonde taqman, la fluorescence est émise au moment de l'hybridation de la sonde taqman (HP)
C) La quantification des produits PCR générés est effectuée après dépôt des produits PCR sur gel d'agarose
D) En présence de SYBRGreen, la mesure de la fluorescence permet de quantifier les produits PCR synthétisés
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 29 (2017) : Concernant les caractéristiques des enzymes utilisées en biologie moléculaire, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Les ADN polymérases synthétisent un ADN à partir d'un ARN messager
B) Les ligases permettent de former des liaisons covalentes entre brins d'ADN double brin
C) Les exonucléases coupent les nucléotides situés aux extrémités d'un fragment d'ADN
D) Les Taq polymérases possèdent une activité 5' -3 ' ADN polymérase
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 30 (2017) : Concernant l'achondroplasie, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) C'est une pathologie autosomique dominante
B) Un enfant atteint peut avoir des parents non porteurs de la mutation causale
C) Le séquençage haut débit permet de faire le diagnostic de cette maladie après visualisation des produits de séquence sur gel
D) C'est une pathologie qui est responsable d'un retard mental
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 31 (2017) : Vous suspectez une mucoviscidose chez un nourrisson. Vous voulez confirmer votre diagnostic. Indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Vous demandez un caryotype à partir d'un prélèvement sanguin sur tube EDTA
B) Vous demandez un caryotype à partir d'un prélèvement sanguin sur tube hépariné
C) Vous demandez une analyse moléculaire à partir d'un prélèvement sanguin sur tube EDTA
D) Vous demandez une analyse moléculaire à partir d'un prélèvement sanguin sur tube hépariné
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : Techniques et approches diagnostique des maladies génétiques

QCM 1 : BD

A) Faux : la lyse des globules rouges se fait dès le début de l'extraction d'ADN grâce à une solution hypotonique
B) Vrai
C) Faux : le sang doit être prélevé sur un tube avec ANTICOAGULANT +++
D) Vrai
E) Faux

QCM 2 : ABCD

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai : en le refroidissant très rapidement, les deux brins n'ont pas le temps de se réapparier, donc l'ADN reste sous forme simple brin
D) Vrai
E) Faux

QCM 3 : AC

Justification :
Vous cherchez à savoir si le fœtus est atteint ou pas d'achondroplasie.
Il existe donc 2 mutations possibles c.1138 G>A ou c.1138 G>C.
La séquence d'un sujet contrôle sain encadrant la position 1138 est CTACGGGGTG (le nucléotide impacté par la mutation est souligné.
On en déduit donc que la séquence d'un sujet avec la mutation est soit :

- CTACAGGGTG
- CTACCGGGTG

Vous disposez de 2 enzymes différentes :

- BfmI dont le site de restriction est CTACAG → reconnaît donc la mutation c.1138 G>A
- HpaII dont le site de restriction est CCGG → reconnaît donc la mutation c.1138 G>C

La taille du produit est de 164 pdb (un seul trait à 164 pdb sur le gel d'agarose) et il est digéré par une enzyme (qui a reconnu le site de restriction) en 2 fragments de 109 et 55 pdb.
On regarde maintenant notre gel d'agarose :

- Première étape, on regarde sur la piste 4 (négatif de PCR) s'il y a une contamination (traduit par un trait sur cette piste sur le gel) → il n'y a rien, donc les résultats sont interprétables
- Ensuite, on regarde les pistes 2 et 3

o Piste 2 (produit de digestion par BfmI) : un seul fragment à 164 pdb → le fragment n'a pas été digéré car l'enzyme n'a pas reconnu le site de restriction CTACAG → on en déduit que le fœtus ne porte pas la mutation c.1138 G>A
o Piste 3 (produit de digestion par HpaII) : 2 fragments à 109 et 55 pdb → le fragment a été digéré car l'enzyme a reconnu le site de restriction CCGG → on en déduit que le fœtus est atteint d'achondroplasie et porte la mutation c.1138 G>C

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

QCM 4 : AD

A) Vrai : on a vu plusieurs techniques qui permettent ça (par exemple séquençage)
B) Faux : le diagnostic prénatal est possible
C) Faux : les ARNs peuvent être analysés
D) Vrai
E) Faux

QCM 5 : 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 :

QCM 6 : 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 7 : BC

A) Faux : ils sont lysés justement car ils n'ont pas de noyau, donc pas d'ADN
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : ajout de l'éthanol
E) Faux

QCM 8 : A

A) Vrai
B) Faux : l'individu B est sain
C) Faux : il est porteur de la mutation à l'état hétérozygote, on voit que les fragments ne sont pas tous digérés (il y a une bande à 300pb)
D) Faux : c'est l'individu A qui a transmis la mutation, l'individu B est sain
E) Faux

QCM 9 : E

A) Faux : l'ADN polymérase sert à copier l'ADN pour la réplication
B) Faux : elles servent à couper les fragments d'ADN à des endroits spécifiques
C) Faux : les phosphatases ont pour rôle de déphosphoryler (HP)
D) Faux : les ligases relient des fragments d'ADN entre eux
E) Vrai

QCM 10 : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : c'est selon leur taille
D) Vrai
E) Faux

QCM 11 : D

A) Faux : les exonucléases coupent l'ADN au niveau des extrémités
B) Faux : elles servent à synthétiser un brin d'ADN complémentaire
C) Faux : elles servent à couper les fragments d'ADN à des endroits précis
D) Vrai
E) Faux

QCM 12 : AC

A) Vrai : ATTENTION : ici c'est pas comme avec l'achondroplasie, on ne cherche pas de mutation et on ne fait pas de digestion enzymatique
→ il ya 2 fragments, ce qui signifie qu'il peut y avoir un variant d'épissage → quand on fait la transcription inverse, les brins d'ADNc ne sont pas exactement pareils, cela signifie qu'il a des variations d'épissage au niveau de l'ARNm
B) Faux : il n'y a qu'une seule bande, donc pas d'indication de variants d'épissage
C) Vrai : la région 5'UTR est avant le codon ATG, donc cf.A
D) Faux : cf. A
E) Faux

QCM 13 : CD

A) Faux : elle sert à quantifier l'ADN dans un échantillon
B) Faux : item ambigu, c'est la **fluorescence** est mesurée par l'automate à chaque cycle ce qui permets d'en déduire la quantité
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 14 : AC

A) Vrai
B) Faux : c'est pour détecter des mutations précises à un endroit précis
C) Vrai
D) Faux : il faut que le site de reconnaissance et de clivage corresponde au site de la mutation
E) Faux

QCM 15 : CD

A) Faux : on utilise de l'**EDTA** et pas de l'héparine
B) Faux : les RNases H dégradent l'ARN
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 16 : CD

A) Faux : EDTA !!!!! pas héparine
B) Faux : on utilise un anticoagulant, l'EDTA
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 17 : B

A) Faux : la piste du témoin négatif ne présente pas de bande → pas de contamination
B) Vrai
C) Faux : il y a une bande à 400pb → allèle sain
D) Faux : le père est sain, 1 bande à 400pb et pas de bande à 450pb
E) Faux

QCM 18 : ABCD

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

QCM 19 : CD

A) Faux : pas de noyau dans les globules rouges
B) Faux : on utilise pas de l'héparine mais de l'**EDTA**
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 20 : BD

A) Faux : on recherche une mutation précise, on ne séquence pas, on fait une digestion enzymatique
B) Vrai
C) Faux : en routine on utilise la technique PCR-RFLP car on cherche une mutation précise
D) Vrai
E) Faux

QCM 21 : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : si on extrait de l'ARNm, il faut d'abord utiliser la reverse transcriptase pour obtenir de l'ADNc avant de pouvoir faire la PCR
E) Faux

QCM 22 : ABCD

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

QCM 23 : E

A) Faux : la transmission est bien autosomique dominante mais dans 90% des cas les individus atteints n'ont pas de parent atteint et sont malades à cause d'une néomutation
B) Faux : la mesure des fémurs oriente les médecins mais ça n'est PAS un diagnostic
C) Faux : il y a une vérification par séquençage Sanger
D) Faux : si les deux enzymes sont dans le tube, on ne saura pas laquelle a coupé le fragment d'ADN, donc on ne saura pas de quelle mutation il s'agit
E) Vrai

QCM 24 : BC

A) Faux : c'est l'inverse, l'ADN migre de la cathode (-) vers l'anode (+)
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : cf.B
E) Faux

QCM 25 : AD

A) Vrai
B) Faux : la fille n'est pas atteinte (1 seule bande à 500pb dans sa piste)
C) Faux : si, le fils est bien porteur de la mutation c.377G>A, il présente 2 bandes, une à 300pb et une à 150pb
D) Vrai
E) Faux

QCM 26 : AD

A) Vrai
B) Faux : on peut quand même conclure grâce aux pistes 3 et 4
C) Faux : si la mutation a bien un effet sur l'épissage de l'ARNm, on le voit surtout grâce à la PCR n°2 :
- sur la piste 3 : 1 bande à 450pb
- sur la piste 4 : 1 bande à 350pb

→ on voit bien qu'il y a une différence d'épissage, entre la personne sans mutation et celle avec il y a une différence de 100pb → c'est la taille de l'exon 3 ce qui suggère que lorsque la mutation est présente, l'exon 3 n'est pas transcrit
Donc c'est pour ça qu'il n'y a pas de bande en piste 2 et 6 : les PCRs n°1 et n°3 ont une de leur borne dans l'exon 3, donc s'il n'est pas là, la PCR ne peut pas se faire → cela va dans le sens de notre hypothèse
D) Vrai
E) Faux

QCM 27 : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : des cycles successifs de variations de **température**
D) Vrai
E) Faux

QCM 28 : D

A) Faux : la mesure est faite à la fin du cycle, donc après la phase d'élongation
B) Faux
C) Faux : la quantification est faite au fur et à mesure des cycles
D) Vrai
E) Faux

QCM 29 : BCD

A) Faux : ça c'est le rôle de la transcriptase inverse
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 30 : AB

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : on utilise le PCR-RFLP e on vérifie avec la technique Sanger
D) Faux : PAS de retard mental
E) Faux

QCM 31 : C

A) Faux : la mucoviscidose est due à une mutation qui touche la séquence d'ADN directement
B) Faux : cf. A, encore moins avec de l'héparine
C) Vrai
D) Faux : EDTA pas héparine
E) Faux

7. NGS

Pr. Paquis ; Pr. Bannwarth

QCM 1 (2025) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les adaptateurs sont ajoutés uniquement à l'extrémité 5' des fragments d'ADN à séquencer
B) Les fragments d'ADN à séquencer sont séparés individuellement et amplifiés
C) Les adaptateurs sont ajoutés uniquement à l'extrémité 3' des fragments d'ADN à séquencer
D) L'interprétation des résultats nécessite une expertise clinico-biologique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 2 (2024) : Vous suspectez un syndrome de Wolfram chez une petite fille. Pour réaliser le séquençage du gène WFS1, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Vous réalisez un prélèvement sanguin sur tube EDTA
B) Vous isolez les globules rouges pour réaliser une extraction d'ADN génomique
C) Vous réalisez un séquençage haut débit (NGS) pour analyser l'ensemble des régions codantes des gènes
D) Vous réalisez une PCR suivie d'une digestion enzymatique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 3 (2024) : Concernant les principales étapes d'un séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) La première étape consiste à dénaturer l'ADN génomique en ADN simple brin
B) La première étape consiste à transcrire l'ADN génomique en ARN qui sera fragmenté puis séquencé
C) Après l'étape de fragmentation de l'ADN génomique, des adaptateurs sont ajoutés aux extrémités 5' et 3' des fragments d'ADN
D) Une des étapes de l'analyse bio-informatique consiste à aligner les fragments séquencés sur la séquence de référence
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 4 (2024) : Concernant les outils de biologie moléculaire et les propriétés de l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) Les enzymes de restriction permettent de couper l'ADN double brin
B) La technique de PCR a été remplacée par celle du séquençage haut débit
C) Pour réaliser un séquençage Sanger l'ajout de didésoxyribonucléotide est indispensable
D) L'ADN double brin est capable de migrer dans un champ électrique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 (2023) : Concernant les étapes nécessaires à la préparation des échantillons pour réaliser un séquençage haut débit, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

A) L'ADN génomique est fragmenté par digestion enzymatique
B) Les échantillons sont amplifiés par PCR clonale
C) Des adaptateurs sont ajoutés en 5' et en 3' des extrémités de l'ADN génomique fragmenté
D) Plusieurs patients peuvent être mélangés et séquencés dans la même réaction de séquence
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 (2022) : Concernant la technique de séquençage Sanger, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A) L'ajout des didésoxyribonucléotides (ddNTP) stoppe la synthèse du brin d'ADN complémentaire
B) Le milieu réactionnel ne contient pas de désoxyribonucléotides (dNTP)
C) Une étape de migration électrophorétique permet de séparer les fragments synthétisés
D) La synthèse du brin complémentaire est réalisée par une transcriptase inverse
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 7 (2022) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

A) C'est la technique qui a permis de mettre en évidence le code génétique
B) Elle permet un séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN
C) Le développement d'outils bio-informatiques spécifiques a permis la mise en place de cette technique
D) Le NGS fait appel à des enzymes totalement nouvelles, récemment identifiées
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 8 (2021) : Concernant les primers que vous pouvez utiliser pour rechercher la présence d'une mutation dans un gène par PCR suivie d'un séquençage par la méthode de Sanger, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) Les primers utilisés pour la PCR sont des fragments d'ADN double brin
B) Les primers utilisés pour la PCR peuvent encadrer ceux utilisés pour le séquençage
C) Les primers utilisés pour la PCR et le séquençage Sanger peuvent être identiques
D) Les primers utilisés pour la PCR sont situés de part et d'autre de la mutation recherchée
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 (2021) : Concernant la technique de séquençage par NGS (Séquençage Haut Débit), quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

A) Cette technique a été remplacée par le séquençage Sanger
B) Parmi les étapes de préparation des échantillons, une étape de fragmentation de l'ADN génomique peut être nécessaire
C) C'est la technique qui est préconisée pour le diagnostic de l'achondroplasie
D) Les 4 principales étapes sont : 1- la fragmentation de l'ADN et l'ajout des adaptateurs, 2- l'enrichissement par PCR clonale, 3- le séquençage, 4- l'analyse bio-informatique
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 10 (2020) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), indiquer la(les) réponse(s) exacte(s) :

A) L'ADN génomique à séquencer est fragmenté avant l'ajout des adaptateurs
B) La technique de NGS permet de séquencer un très grand nombre de gènes
C) Lors de la préparation des échantillons, les régions à séquencer peuvent être capturées grâce à des sondes ARN simple brin spécifiques
D) Lors de l'analyse informatique des données brutes de séquençage, le terme « profondeur de lecture » correspond au nombre de lectures indépendantes d'une base
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses.

QCM 11 (2020) : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la technique de séquençage haut débit (NGS) ?

A) Cette technique permet de séquencer un très grand nombre de gènes
B) L'analyse des données brutes de séquençage haut débit nécessite l'utilisation d'outils bio-informatiques puissants
C) Les séquences générées sont alignées sur une séquence de référence
D) Cette technique devrait être remplacée dans les prochaines années par le séquençage par la technique Sanger
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 12 (2020) : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la préparation des échantillons pour le séquençage haut débit (NGS) ?

A) Sur la plateforme Illumina, les fragments d'ADN à séquencer sont fixés sur une lame de verre
B) L'ajout des adaptateurs aux extrémités des fragments d'ADN à séquencer est une étape indispensable pour la réalisation du NGS
C) Les ADN génomiques de différents patients peuvent être mélangés entre eux avant d'être fragmentés et barre codée
D) L'ajout des barre codes aux extrémités des fragments d'ADN à séquencer permet d'identifier le patient séquencé
E) Les propositions A, B, C et D sont inexactes.

QCM 13 (2019) : Le séquençage haut débit (NGS) nécessite une étape importante d'analyse informatique. Concernant la chronologie des principales étapes de cette analyse informatique, indiquer la (ou les) réponse(s) exacte(s) :

A) L'alignement des séquences générées sur la séquence de référence, la détermination des bases, le contrôle qualité des lectures de séquences, l'analyse de la profondeur et de la couverture de lecture
B) L'analyse de la profondeur et de la couverture de lecture, le contrôle qualité des lectures de séquences, l'alignement des séquences générées sur la séquence de référence, la détermination des bases
C) L'analyse de la profondeur et de la couverture de lecture, l'alignement des séquences générées sur la séquence de référence, le contrôle qualité des lectures de séquences, la détermination des bases
D) La détermination des bases, le contrôle qualité des lectures de séquences, l'alignement des séquences générées sur la séquence de référence, l'analyse de la profondeur et de la couverture de lecture
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 14 (2019) : Concernant le principe du séquençage par la méthode de Sanger, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) La réaction de séquençage se fait grâce à une ADN polymérase qui ajoute aléatoirement des dNTP ou des ddNTP
B) Pour la lecture de la séquence, l'identification du nucléotide est apportée par le ddNTP incorporé
C) L'ajout d'un ddNTP bloque la formation de la liaison phosphodiester
D) La réaction de séquençage est stoppée par l'ajout d'une enzyme de restriction qui coupe l'ADN nouvellement synthétisé
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 15 (2019) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS), indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Malgré la puissance de cette nouvelle technologie, seules les mutations déjà connues sont identifiées
B) L'identification des variations de séquence se fait après alignement des séquences du patient sur une séquence de référence
C) Lors de la préparation des échantillons, la séquence des adaptateurs ajoutés aux fragments d'ADN doit être complémentaire à la région du gène à séquencer
D) Par NGS, il est possible de séquencer un très grand nombre de gènes
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 16 (2018) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS) :

A) Elle peut permettre de séquencer la totalité des régions codantes des gènes connus
B) L'analyse informatique des données brutes de séquençage permet d'identifier les variants nucléotidiques
C) Il s'agit d'une technique récente qui améliore l'identification des gènes responsables des maladies génétiques
D) Elle est réalisée à partir de l'ADN génomique du patient à étudier
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 17 (2018) : Concernant la recherche d'une mutation causale dans une famille par PCR (amplification en chaîne par la polymérase) et séquençage Sanger, indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) La confirmation du diagnostic nécessitera la réalisation d'un séquençage haut débit (NGS)
B) La confirmation du diagnostic peut nécessiter des analyses complémentaires pour déterminer la pathogénicité du variant identifié
C) Contrairement au NGS, cette approche n'identifie que les mutations déjà rapportées
D) Le diagnostic peut être obtenu à partir de prélèvements sanguins réalisés sur tube EDTA
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 18 (2017) : Concernant la technique de séquençage haut débit (NGS). Indiquer la ou les réponse(s) exacte(s) :

A) Cette technique permet de séquencer plusieurs patients en même temps dans une même réaction
B) Il s'agit de la première technique de séquençage inventée en 1977
C) Cette technique permet de séquencer en parallèle des molécules d'ADN séparées et amplifiées individuellement
D) La migration électrophorétique des produits de séquençage permet de connaître l'enchaînement des nucléotides
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

Corrections : NGS

QCM 1 : BD

A) Faux : Non ça n'a pas de sens, car 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 pour qu'on puisse amplifier l'ensemble de nos fragments d'ADN avec uniquement un seul couple de primer (1 primer sens + 1 primer reverse)
B) Vrai : def du cours
C) Faux : voir justification item A
D) Vrai ++++
E) Faux

QCM 2 : A

A) Vrai
B) Faux : les globules rouges n'ont pas de noyaux donc pas d'extraction d'ADN possible.
C) Faux : c'est expliqué dans le cours et même dit dans l'énoncé on ne s'intéresse qu'à un seul gène car on sait que c'est celui-là qui est responsable de la maladie alors c'est complètement inutile de séquencer tous les gènes
D) Faux : ici on va faire un séquençage !! Comme expliqué dans le cours 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). La PCR suivi d'une digestion enzymatique ne serait pas possible car on a pas de mutation spécifique donc pas possible d'utiliser une enzyme coupant la mutation (à contrario de l'achondroplasie par exemple)
E) Faux

QCM 3 : ACD

A) Vrai : J'avoue qu'on ne dit pas clairement çà 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

QCM 4 : ACD

A) Vrai
B) Faux : d'ailleurs dans certains cas on fait une PCR avant de séquencer
C) Vrai
D) Vrai : c'est vrai car la migration dans un champ électrique est une des propriétés de l'ADN après c'est vrai que ça m'a perturbé qu'elle précise double brin (car c'est le même item qu'en annales mais avec juste cette précision en plus) mais ça ne rend pas l'item faux ! Dans le cours quand on parle de fragments d'ADN qui migrent, c'est bien de l'ADN double brin (puisqu'il vient de finir l'élongation par exemple = fin de la PCR). De plus, on a vu des cas où il y avait une digestion enzymatique juste après la migration ce qui montre qu'on faisait migrer de l'ADN double brin.
E) Faux

QCM 5 : 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

QCM 6 : BC

A) Vrai
B) Faux : il y a des dNTP ET des **ddNTP**
C) Vrai
D) Faux : c'est de l'ADN polymérase qui vient synthétiser le brin complémentaire, la transcriptase inverse sert à passer de l'ARN à de l'ADNc
E) Faux

QCM 7 : BC

A) Faux : le code génétique a été mis en évidence avant l'apparition du NGS
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : les enzymes étaient déjà connues, c'est plutôt l'évolution des technologies qui ont rendu possible le NGS
E) Faux

QCM 8 : BCD

A) Faux : ce sont des fragments simple brin
B) Vrai
C) Vrai
D) Vrai
E) Faux

QCM 9 : BD

A) Faux : le NGS est plus récent que le séquençage Sanger
B) Vrai
C) Faux : l'achondroplasie est due à une mutation précise, pas besoin du NGS
D) Vrai
E) Faux

QCM 10 : ABCD

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

QCM 11 : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : le NGS est arrivé après la technique Sanger
E) Faux

QCM 12 : ABD

A) Vrai
B) Vrai
C) Faux : il faut d'abord mettre les barre codes sinon on va tout confondre
D) Vrai
E) Faux

QCM 13 : D

A) Faux : cf.D
B) Faux : cf.D
C) Faux : cf.D
D) Vrai
E) Faux

QCM 14 : ABC

A) Vrai
B) Vrai
C) Vrai
D) Faux : ce sont les ddNTP qui arrêtent le séquençage
E) Faux

QCM 15 : BD

A) Faux : on peut aussi identifier des nouveaux variants
B) Vrai
C) Faux : les adaptateurs ne sont pas complémentaires du gène à séquencer mais plutôt des extrémités de la région à séquencer
D) Vrai
E) Faux

QCM 16 : ABCD

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

QCM 17 : BD

A) Faux : pas besoin si on sait que la mutation provoquant la maladie est sur le gène qu'on analyse avec la technique Sanger
B) Vrai
C) Faux : la technique Sanger peut identifier des nouveaux variants
D) Vrai
E) Faux

QCM 18 : AC

A) Vrai
B) Faux : le NGS est plus récent
C) Vrai
D) Faux : cela correspond au séquençage Sanger
E) Faux