

# DM n°6 : Séquençage Haut Débit – UE 11

Tutorat 2017-2018 : 10 QCMS – Durée : 10 min



## **QCM 1 : A propos du séquençage haut débit, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Il constitue, par définition, le séquençage massif en parallèle de molécules d'ADN individuellement séparées et amplifiées sous forme de clones ou de molécules uniques
- B) Trois sociétés ont pris en charge le développement du NGS avec des méthodes d'amplification PCR-clonale différentes
- C) Le point commun entre ces différentes méthodes constitue, outre l'extraction d'ADN et sa fragmentation, l'utilisation d'adaptateurs et de code-barres placés sur les fragments d'ADN
- D) La société Illumina utilise la technologie Ion Torrent précédée d'une PCR en émulsion sur des sphères
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 2 : A propos de l'amplification clonale en émulsion, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Les gouttelettes d'huile de l'émulsion forment des microréacteurs dans lesquelles se déroulent l'amplification
- B) Dans un microréacteur se trouvent une seule sphère, plusieurs fragments d'ADN provenant de patients différents, une ADN polymérase, des primers, des dNTP et un tampon
- C) Les primers sont des séquences complémentaires aux adaptateurs présents sur l'ADN et sont tous biotinylés
- D) L'amplification clonale est différente de celle d'une PCR classique, on retrouve une étape d'émulsification en plus avant la phase de dénaturation durant laquelle les micelles sont formées
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 3 : A propos de la préparation des échantillons, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) L'ADN double brin est fragmenté par des enzymes de restriction en fragments de 200 à 400 paires de bases
- B) On ajoute aux fragments d'ADN, deux adaptateurs spécifiques du patient et un Barre Code identique pour chaque fragment afin de n'utiliser qu'un seul couple de primers lors de la PCR en émulsion
- C) Les adaptateurs appelés « P1 » et « A » permettent de séquencer les fragments de plusieurs patients différents simultanément dans le même tube et de pouvoir les réattribuer au bon patient sans se tromper à la fin de la réaction
- D) Sont rajoutés dans la solution des ligases pour lier les adaptateurs et une ADN polymérase pour s'assurer que les fragments double brin ont des extrémités cohésives
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 4 : A propos de la préparation des échantillons, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Les fragments d'ADN que l'on souhaite étudier sont capturés par des sondes d'ARN simple brin biotinylés qui s'hybrident sur des régions introniques
- B) La purification des fragments d'intérêts se fait par centrifugation, les molécules de biotine rendant les fragments capturés plus lourds que les fragments non capturés
- C) Les sondes de capture sont dégradées grâce à une DNase
- D) L'hybridation des sondes de capture nécessite au préalable la dénaturation des fragments d'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

## **QCM 5 : A propos du séquençage haut débit, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Dans le séquençage à Haut débit, la molécule d'ADN étudiée est fragmentée au hasard
- B) Dans le diagnostic prénatal non invasif, la molécule d'ADN étudiée est fragmentée au hasard
- C) Après l'amplification PCR, on ajoute deux adaptateurs et un Barre Code à chaque fragment d'ADN
- D) Pour savoir si un nucléotide a été intégré, on surveille le pH : celui-ci augmente lors de la formation d'une liaison phosphodiester
- E) Les réponses A, B, C et D sont fausses

## **QCM 6 : A propos du séquençage des sphères, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Le séquençage haut débit utilise un support métallique, aussi appelé puce, composée de 1 à 11 millions de puits pouvant accueillir chacun de 2 à 3 sphères
- B) Le nombre de puits étant variable en fonction de la puce utilisée, le nombre de réactions de séquençage possible varie aussi
- C) Durant le séquençage, les dNTP sont injectés de façon cyclique, dans un ordre prédéfini
- D) Chaque fois qu'un dNTP est utilisé, un proton (H+) est rejeté dans la solution tampon, ce qui provoque une diminution du pH détectable par un pH mètre
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 7 : A propos du diagnostic prénatal non invasif (DPNI), donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) Le DPNI ne permet pas de détecter une variation nucléotidique dans la séquence de l'ADN fœtal circulant
- B) Une fois le matériel génétique récupéré dans le cadre d'un DPNI, la méthode diagnostique consiste à réaliser un caryotype du fœtus
- C) Le DPNI ne peut permettre de rechercher que les trisomies 13, 18 et 21
- D) On utilise dans le DPNI de l'ADN fœtal circulant que l'on peut prélever par amniocentèse
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 8 : Concernant le séquençage haut débit (NGS), donnez la ou les proposition(s) vraie(s)**

- A) Le séquençage haut débit est utilisé pour rechercher plusieurs mutations dans plusieurs gènes
- B) Le séquençage haut débit est utilisé pour faire du séquençage d'exome quand on ne connaît pas de gènes candidats potentiellement impliqués dans une pathologie
- C) Une réaction de séquençage NGS permet de séquencer entre 400 et 800 paires de bases en seulement quelques jours avec une seule machine
- D) Dans le NGS, la molécule d'ADN étudiée est fragmentée, ce qui permet de rendre le séquençage plus rapide
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 9 : Concernant le diagnostic prénatal non invasif (DPNI), donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A) Dans le sang maternel circule une grande quantité d'ADN en provenance du fœtus que l'on appelle ADN fœtal circulant.
- B) L'ADN fœtal circulant est produit par les cellules trophoblastiques au début du troisième trimestre de grossesse
- C) L'apparition dans la circulation maternelle de l'ADN fœtal circulant est précoce au cours de la grossesse mais sa quantité a tendance à diminuer
- D) Si on détecte la présence d'un chromosome surnuméraire grâce au DPNI, on est obligés de faire une amniocentèse pour confirmer le diagnostic par séquençage Sanger
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

**QCM 10 : A propos de l'analyse bio-informatique, donnez la ou les proposition(s) vraie(s) :**

- A) La machine trie et aligne la séquence de chaque région d'intérêt intronique que l'on a amplifiée sur la séquence originale d'un gène type
- B) La couverture correspond au pourcentage des régions séquencées de notre région d'intérêt
- C) La profondeur correspond au nombre de fois qu'une même position nucléotidique a été lue
- D) Il est plus difficile de savoir interpréter les résultats du séquençage que de réaliser le séquençage en lui-même
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses