

1/	A	2/	B	3/	BD	4/	C	5/	A
6/	ABC	7/	A	8/	E				

## QCM 1 : A

Dans l'ordre chronologique, on a :

1. Fragmentation de l'ADN génomique
2. Ligation des adaptateurs en 3' et en 5'
3. Capture des régions d'intérêt
4. Purification des fragments d'ADN capturés
5. Dégradation des sondes de capture
6. Amplification clonale par PCR
7. Purification des sphères avec l'ADN amplifié
8. Séquençage individuel des sphères
9. Analyse informatique

## QCM 2 : B

- A) Faux  
 B) Vrai : l'exemple vu en cours est celui de la **RNAse H**  
 C) Faux  
 D) Faux  
 E) Vrai

## QCM 3 : BD

- A) Faux : tous les **adaptateurs A** ont la **même séquence** pour tous les patients et tous les **adaptateurs P1** ont la **même séquence** pour tous les patients ; par contre A et P1 sont de séquences différentes  
 B) Vrai : cf. A)  
 C) Faux : on connaît la séquence des adaptateurs A et P1  
 D) Vrai  
 E) Faux

## QCM 4 : C

- A) Faux  
 B) Faux  
 C) Vrai : dans l'ordre chronologique, on a :  
 1. Lyse des cellules  
 2. Traitement par la protéinase K (pour enlever les protéines)  
 3. Extraction des acides nucléiques au phénol/chloroforme  
 4. Précipitation des acides nucléiques par ajout d'éthanol et de sels  
 D) Faux  
 E) Faux

## QCM 5 : A

- A) Vrai : d'après l'énoncé on est dans le cas où on a plusieurs mutations qui existent sur un seul gène. Même si la mutation est ici dominante, ce cas clinique ressemble à celui du syndrome de Wolfram du cours avec le gène WFS1. En effet vous avez vu que pour ce syndrome il existe plusieurs mutations possibles du même gène et que pour identifier la mutation causale, il faut faire un séquençage des régions codantes du gène en première intention !  
 B) Faux : utilisé pour rechercher plusieurs mutations dans plusieurs gènes  
 C) Faux : utilisé pour rechercher une mutation ciblée très précisément définie, et on ne sait pas si la mutation que l'on recherche ici est sensible à une éventuelle digestion par *EcoRI*. De plus on ne connaît peut-être pas toutes les mutations de ce gène donc même si une enzyme de restriction peut détecter la présence d'une de ces mutations, elle ne fonctionnerait que si cette mutation précise est présente. Si notre patient ne l'a pas, on peut juste éliminer cette mutation mais il en resterait de nombreuses autres à tester ce qui nous ferait perdre énormément de temps. Le plus logique est donc de séquencer les exons pour identifier directement la mutation !  
**On ne demande pas à identifier une mutation en particulier mais on cherche à identifier le gène responsable.**  
 D) Faux : l'item est faux à cause du « direct » : il y a en effet une amplification par PCR nécessaire avant de pouvoir séquencer quoi que ce soit !  
 E) Faux

### QCM 6 : ABC

- A) Vrai
- B) Vrai : cela va entraîner une variation de pH : cette propriété est utilisée dans le NGS !
- C) Vrai
- D) Faux : la dégradation se fait par des enzymes à activité nucléasique et non pas par ajout de dNTPs
- E) Faux

### QCM 7 : A

→ **Piste 1** : après digestion par *SacI* et *BamHI*, on obtient :

- Un petit fragment de  $1800 - 900 = 900$  pb
- Un grand fragment (avec insert) de  $2100 + 100 = 2200$  pb

→ **Piste 2** : après digestion par *SmaI*, on obtient :

- Un fragment unique de 3100 pb (l'enzyme a juste ouvert le plasmide avec insert)

**Les pistes 1 et 2 nous ont permis de vérifier que l'insert a bien été intégré dans le plasmide.**

→ **Piste 3** : après digestion par *EcoRI*, on devrait **normalement** obtenir :

- Un petit fragment de  $(800 - 600) + 100 = 300$  pb
- Un grand fragment de  $3000 - 200 = 2800$  pb

En analysant le gel, on voit qu'on obtient bien **le fragment de 2800 pb mais on remarque aussi que le fragment de 300 pb a été coupé en deux fragments plus petits de 120 pb et 180 pb !**

**Hypothèse** : l'insert **possèderait** aussi un site de reconnaissance pour **EcoRI**, et d'après la taille des fragments obtenus, ce site de coupure pourrait se situer à **deux endroits différents** sur l'insert :

1. Le site de reconnaissance pour *EcoRI* **pourrait** se situer en position **20** de l'insert

**OU**

2. Le site de reconnaissance pour *EcoRI* **pourrait** se situer en position **80** de l'insert

→ **Piste 4** : après digestion par *SacI* et *EcoRI*, on obtient en plus par rapport à la piste 3 :

- Un fragment de  $900 - 800 = 100$  pb

- A) Vrai
- B) Faux : voir piste 4
- C) Faux : l'insert en possède un pour **EcoRI** (soit en position 20, soit en position 80)
- D) Faux : on ne peut pas l'affirmer car *EcoRI* pourrait aussi très bien couper en position **80** de l'insert, attention à la formulation de l'énoncé ! L'item aurait été vrai s'il y avait « peut posséder » à la place de « possède »
- E) Faux

### QCM 8 : E

- A) Faux : 90% des enfants atteints naissent de parents non atteints
- B) Faux : le diagnostic doit être toujours confirmé par l'analyse moléculaire de l'ADN du fœtus
- C) Faux : par PCR-RFLP ou PCR-Séquençage
- D) Faux : l'interruption médicale de grossesse est toujours possible, à n'importe quel stade
- E) Vrai