

QCM 1 : Lors du séquençage automatique de l'ADN, une ADN polymérase synthétise le brin complémentaire à la séquence d'ADN à étudier en incorporant au hasard des dNTP ou des ddNTP.

Donner la ou les proposition(s) vraie(s) :

- A) Chaque dNTP est couplé à un fluorochrome de couleur spécifique
- B) Chaque ddNTP est couplé à un fluorochrome de couleur spécifique
- C) L'incorporation d'un dNTP stoppe la synthèse du brin complémentaire
- D) L'incorporation d'un ddNTP stoppe la synthèse du brin complémentaire
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 2 : La méthode de Sanger est la méthode de référence pour le séquençage du génome.

Donner la ou les proposition(s) vraie(s) :

- A) Avec le séquençage de Sanger, on obtient plusieurs brins d'ADN de tailles différentes
- B) Tous les fragments obtenus avec le séquençage de Sanger se terminent par le même ddNTP
- C) Avec le séquençage automatique les dNTP terminateurs de brins sont identifiés grâce à la fluorescence que renvoie leur fluorochrome dont la couleur est propre à leur type
- D) Avec le séquençage de Sanger, on sépare les brins obtenus par taille par migration électrophorétique sur gel
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 3 : On utilise le séquençage afin d'obtenir la succession de nucléotides d'une région d'ADN à étudier. On a obtenu tous les fragments d'ADN. Donner la ou les proposition(s) vraie(s) :

- A) Une migration électrophorétique permet de séparer les fragments obtenus en fonction de leur taille
- B) On peut obtenir la séquence du brin complémentaire par détection de la couleur des fluorochromes des ddNTP des fragments obtenus par ordre de taille croissante
- C) A chaque ddNTP correspond une couleur de fluorescence, cette dernière permettant de les identifier
- D) Les couleurs de fluorescence sont détectées par un séquenceur automatique
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 4 : A propos du séquençage, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Le séquençage de l'ADN repose sur la méthode de Sanger et correspond à la détermination du nombre de nucléotides qui le compose
- B) L'ADN polymérase synthétise, à partir d'une amorce, un brin complémentaire fidèle à la séquence d'ADN à étudier en incorporant tour à tour un dNTP puis un ddNTP
- C) L'incorporation d'un ddNTP par l'ADN polymérase stoppe la synthèse
- D) La lecture de la séquence d'ADN ne peut se faire qu'après migration électrophorétique car il faut que les fragments générés soient classés par ordre de taille
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 5 : Le séquençage permet de déterminer la succession des nucléotides composant l'ADN. Il est réalisé :

- A) Lors d'un diagnostic afin de confirmer la présence d'une mutation ponctuelle comme dans le cas de l'achondroplasie
- B) Systématiquement même lorsqu'on utilise des techniques beaucoup plus puissantes comme le Séquençage Haut Débit
- C) Dans le cas d'une recherche de mutations dans un gène donné (comme pour le syndrome de Wolfram)
- D) Avec une ADN polymérase qui ne peut pas former de liaison phosphodiester entre les dNTP à cause d'un alcool (-OH) remplacé par un hydrogène
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 6 : A propos du syndrome de Wolfram, donnez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A) Un individu atteint peut présenter deux mutations ponctuelles, mais aussi une mutation ponctuelle et un variant d'épissage
- B) Le gène responsable est le gène WFS1 qui code pour un récepteur à la Wolframine
- C) Parfois des enfants souffrant de ce syndrome ne présentent qu'une seule mutation ponctuelle après séquençage ; il faut alors étudier l'ARNm de ces patients pour rechercher une mutation exonique
- D) L'ARNm est inutilisable directement en PCR à cause de la spécificité de la Taq polymérase pour l'ADN
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 7 : Concernant la transcriptase inverse, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :

- A) C'est une enzyme d'origine bactérienne
- B) Elle permet la synthèse d'un brin d'ARN complémentaire en prenant un ADN comme matrice
- C) Une fois son action finie, on obtient un hybride ADN : ARN
- D) Cette enzyme a besoin d'un primer pour fonctionner
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 8 : Concernant le syndrome de Wolfram, donner la ou les proposition(s) vraie(s) :

- A) C'est une pathologie à transmission autosomique récessive comme l'achondroplasie
- B) Son diagnostic repose sur une étude de la protéine mutée
- C) L'extraction des ARN messagers nécessite l'utilisation d'un mélange de phénol-chloroforme acide pour stabiliser les ARN
- D) Dans le cas où l'origine de la mutation est un variant d'épissage, lors de l'expression du gène, un des exons devient nettement plus court dans la version mutée que dans la version non mutée
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

QCM 9 : Concernant le syndrome de Wolfram, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

- A) Il se caractérise entre autres par un diabète, des troubles neurologiques plus ou moins associés, une atrophie optique et une surdité démarrant généralement chez les enfants de façon précoce
- B) Le syndrome se développe si au moins un des deux allèles du gène WFS1 du patient est muté
- C) La fonction exacte de la Wolframine n'est pas connue, on sait cependant qu'elle est impliquée dans le flux potassique de l'organisme
- D) Le gène WFS1 dont la mutation est à l'origine du syndrome de Wolfram est constitué de 8 exons dont le premier contient le codon START
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses

QCM 10 : Concernant le diagnostic du syndrome de Wolfram, donnez la (les) proposition(s) vraie(s) :

- A) Avant de faire un séquençage du gène on commence toujours par une digestion enzymatique des produits d'amplification suivie d'une migration électrophorétique
- B) Le Séquençage Haut Débit est adapté au diagnostic de plusieurs mutations dans un seul gène (en l'occurrence le gène WFS1)
- C) Le séquençage Sanger est toujours suffisant au diagnostic du syndrome de Wolfram
- D) Le clonage d'expression permet de séparer les allèles paternel et maternel du gène WFS1 dans le cas où un variant d'épissage est présent pour les séquencer par la suite séparément
- E) Les propositions A, B, C, D sont fausses