

Université de Bordeaux  
Collège de la Santé

## CONCOURS PACES - PARAMEDICAUX

### UE1B

Biomolécules-Génome-  
Bioénergétique-Métabolisme

Lundi 24 avril 2017

Durée de l'épreuve : 1 heure 30 min.

### Recommandations

Le sujet comporte **14 pages** (page de garde non comprise)

**ATTENTION : Le sujet est imprimé en Recto/Verso**

Soit **41 questions à choix multiples (QCM)**.

Les réponses doivent être impérativement reportées sur la grille QCM

**Noircir sur la grille réponse les cases qui correspondent aux propositions ou items justes.**

**Au moins une case doit être cochée car le nombre d'items justes par QCM varie de un à cinq que l'intitulé soit au singulier ou au pluriel.**

Aucun document n'est autorisé.

Les calculatrices sont interdites.



### QCM 1

#### Concernant la classification des acides aminés

- A La cystéine est un acide aminé à 5 carbones comportant un atome de soufre
- B L'histidine, la tyrosine et la proline comportent un cycle dans leur structure
- C L'histidine est un acide aminé basique
- D L'isoleucine, l'alanine, la leucine et la phénylalanine sont non polaires
- E La valine, la leucine et l'isoleucine sont des acides aminés ramifiés

### QCM 2

#### Concernant les dérivés d'acides aminés

- A L'acide  $\gamma$ -aminobutyrique dérive de l'acide aspartique
- B L'histamine dérive de l'histidine
- C L'acétylcholine dérive de la thréonine
- D L'oxaloacétate dérive de l'alanine
- E Le pyruvate dérive du glutamate

### QCM 3

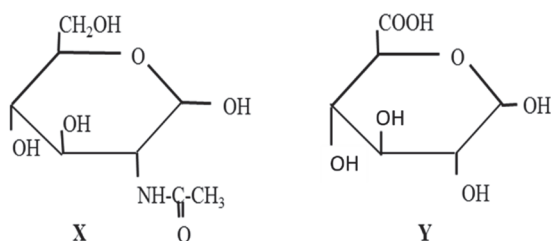
#### Le peptide suivant est l'ACTH

Ser-Tyr-Ser-Met-Glu-His-Phe-Arg-Try-Gly-Lys-Pro-Val-Gly-Lys-Lys-Arg-Arg-Pro-Val-Lys-Val-Tyr-Pro-Asp-Ala-Gly-Glu-Asp-Glu-Ser-Ala-Glu-Ala-Phe-Pro-Leu-Glu-Phe

- A Il comporte une fonction thiol pouvant participer à un pont disulfure
- B Il comporte 8 résidus basiques et 6 résidus acides
- C C'est un produit de clivage du peptide pro-opiomélanocortine (POMC)
- D Il active la médullosurrénale
- E Il est libéré en réponse à la sécrétion hypophysaire du CRF

### QCM 4

#### Soit les deux composés suivants X et Y :



- A X est le N-acétyl-D-galactosamine
- B Y est l'acide D-gluconique
- C Y est l'acide D-glucarique
- D X et Y s'associent pour former une unité de base disaccharidique de certains glycosaminoglycans
- E X et Y sont les composants de l'acide hyaluronique

### QCM 5

#### Un inhibiteur compétitif d'une enzyme de cinétique Michaélienne

- A augmente le  $K_M$  apparent de l'enzyme pour son substrat
- B diminue la  $V_{max}$  de la réaction
- C présente une analogie structurale avec le substrat
- D a un effet réversible à la différence d'un inhibiteur non compétitif
- E entre en compétition avec le substrat au niveau du site actif

### QCM 6

#### Soit une enzyme de concentration $[E]_1$ dont les paramètres sont les suivants :

$V_{max} = 40 \mu\text{mol/min}$ ;  $K_M = 10^{-5} \text{ mol/L}$ ;  $S = 3 \times 10^{-5} \text{ mol/L}$ ;  $v =$  vitesse initiale.

- A pour une concentration d'enzyme =  $[E]_1$  :  $v = 10 \mu\text{mol/min}$
- B pour une concentration d'enzyme =  $[E]_1$  :  $v = 30 \mu\text{mol/min}$
- C pour une concentration d'enzyme =  $0,5 \times [E]_1$  :  $v = 30 \mu\text{mol/min}$
- D pour une concentration d'enzyme =  $2 \times [E]_1$  :  $V_{max} = 80 \mu\text{mol/min}$
- E aucune réponse exacte

### QCM 7

#### Coenzymes

- A L'acide tétrahydrofolique catalyse le transfert de groupements méthyl
- B Le phosphate de pyridoxal participe aux réactions de transamination
- C La thiamine diphosphate (TDP) participe au transfert de groupements dicarbonés
- D La biotine est le coenzyme des carboxylases
- E Le nicotinamide adénine dinucléotide ( $\text{NAD}^+$ ) capte 2 protons et 2 électrons lors de sa réduction

### QCM 8

#### Hémoglobine

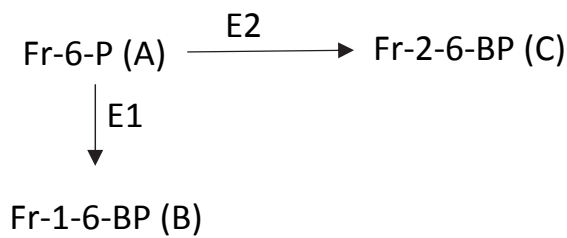
- A Le 2,3-bisphosphoglycérate (2,3-BPG) augmente l'affinité de l'hémoglobine pour l' $\text{O}_2$
- B L'hémoglobine F a une affinité pour l'oxygène inférieure à celle de l'hémoglobine A
- C L'hémoglobine A est un tétramère formé de 2 chaînes alpha et 2 chaînes gamma
- D La  $P_{50}$  de l'hémoglobine A est plus élevée que la  $P_{50}$  de la myoglobine
- E L'augmentation de la  $p\text{CO}_2$  augmente l'affinité de l'Hb pour l' $\text{O}_2$

### QCM 9

- A L'hexokinase phosphoryle le glucose et le fructose
- B Le GLUT4 est un transporteur de glucose nécessitant de l'ATP pour fonctionner
- C Le GLUT4 permet l'entrée de glucose dans le muscle strié
- D La première étape de la glycolyse nécessite la consommation d'une molécule d'ATP
- E Dans le muscle, la séquence métabolique permettant la transformation du 3-phosphoglycéraldéhyde (3-PGA) en pyruvate, génère 4 molécules d'ATP

### QCM 10

Concernant le schéma métabolique suivant : E1 catalyse la réaction entre les composés (A) et (B) et E2 catalyse les réactions entre les composés (A) et (C) :



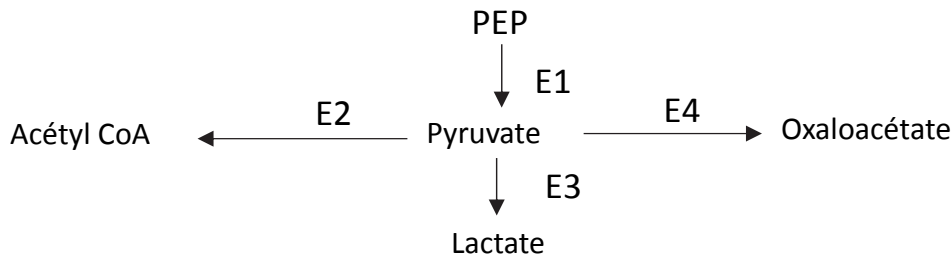
- A L'enzyme E1 est une enzyme de la glycolyse
- B L'enzyme E1 est la PFK-2
- C Le composé (C) est un activateur allostérique de l'enzyme E1
- D L'enzyme E2 doit être phosphorylée par la PP2A (protéine phosphatase 2A) pour produire le composé (C)
- E La formation du composé (B) est activée par le glucagon

### QCM 11

Concernant la Néoglucogenèse

- A Elle est réalisée exclusivement dans le muscle
- B Les précurseurs de la néoglucogenèse sont les acides aminés, le lactate et les acides gras
- C La séquence métabolique : Pyruvate  $\rightarrow$  Oxaloacétate  $\rightarrow$  Phosphoénolpyruvate, nécessite l'intervention soit de la malate deshydrogénase (MDH) soit de l'aspartate amino-transférase (ASAT)
- D Le glucagon et le cortisol activent la néoglucogenèse
- E Une concentration élevée d'ATP inhibe la Fructose-1,6-Bisphosphatase (Fr-1,6-BPase) et active la Phosphofructokinase-1 (PFK-1)

## QCM 12



Concernant les 4 réactions catalysées par les 4 enzymes, E1, E2, E3 et E4.

PEP : phosphoénolpyruvate

- A L'enzyme E1 est une enzyme de la glycolyse permettant de fournir une molécule d'ATP
- B L'enzyme E4 est une enzyme de la glycolyse localisée dans la mitochondrie
- C L'enzyme E2 est une enzyme active au cours de la glycolyse aérobie
- D L'enzyme E3 est une enzyme importante dans la glycolyse anaérobie permettant la régénération du  $\text{NAD}^+$
- E L'ATP active l'enzyme E4 et inhibe l'enzyme E1

## QCM 13

Concernant la Glycogénolyse

- A La glycogénolyse musculaire permet de libérer du glucose utilisable par les autres organes
- B La glycogène phosphorylase libère du glucose-6-phosphate
- C La glycogène phosphorylase hépatique est active sous forme phosphorylée
- D Le glucagon active dans le foie la phosphorylase kinase qui elle-même active la glycogène phosphorylase
- E Dans le muscle, l'AMP est un activateur allostérique de la glycogène phosphorylase

## QCM 14

Concernant le Glucose-6-phosphate

- A L'enzyme permettant la déphosphorylation du glucose-6-phosphate est exprimée dans le réticulum endoplasmique des cellules musculaires
- B Dans le foie, le glucose-6-phosphate peut, grâce à la Phosphoglucomutase, donner du glucose-1-phosphate pour la synthèse du glycogène
- C Le glucose-6-phosphate peut être utilisé par la voie des pentoses phosphates pour générer du  $\text{NADH}$ ,  $\text{H}^+$  et du ribose-5-phosphate
- D La glucose-6-phospho-deshydrogenase (G6PD) est importante dans le globule rouge car elle permet la réduction des peroxydes
- E La prise de certains médicaments peut entraîner une crise hémolytique aigüe chez des patients atteints de déficit en glucose-6-phospho-déshydrogénase

### QCM 15

#### Les lipides

- A Les lipides sont insolubles dans l'eau
- B Le composé formé à partir du glycérol et de trois acides gras est un acide phosphatidique
- C Les triglycérides servent de réserve énergétique dans la cellule adipeuse
- D Les glycérophospholipides sont des précurseurs de biosynthèse de l'acide phosphatidique
- E L'apport nutritionnel conseillé pour les lipides (en pourcentage de la ration énergétique quotidienne) est compris entre 35 et 40%

### QCM 16

#### Synthèse et dégradation des acides gras

- A La synthèse des acides gras a lieu dans la mitochondrie
- B La  $\beta$ -oxydation des acides gras nécessite leur activation sous forme d'acyl-ACP
- C L'oxydation des acides gras met en jeu une enzyme fonctionnant avec le  $\text{NAD}^+$
- D Le  $\text{FADH}_2$  formé à l'étape d'oxydation de l'acyl-CoA transfère 2  $\text{H}^+$  et 2 électrons à l'ubiquinone
- E La dégradation des acides gras aboutit au malonyl-CoA

### QCM 17

#### La décarboxylation oxydative du pyruvate et le cycle de Krebs

- A La décarboxylation oxydative du pyruvate aboutit à l'acétyl-CoA dans la mitochondrie
- B La décarboxylation oxydative de l' $\alpha$ -cétooglutarate aboutit au malonyl-CoA
- C L'étape catalysée par la succinyl-CoA synthétase permet la formation d'une liaison riche en énergie au niveau d'un nucléotide
- D La formation d'oxalo-acétate à partir du glutamate est une réaction anaplérotique du cycle
- E Ce cycle produit des équivalents réducteurs qui seront utilisés par la chaîne respiratoire

### QCM 18

#### Chaîne respiratoire : A quelle(s) étape(s) de la chaîne respiratoire se constitue le gradient de protons :

- A NADH deshydrogénase (complexe I)
- B Succinate deshydrogénase (complexe II)
- C Ubiquinol – cytochrome c oxydoréductase (complexe III)
- D Cytochrome oxydase (complexe IV)
- E ATP synthase

### QCM 19

#### Régulation du métabolisme

- A Un taux de glucose sanguin bas entraîne la libération de glucagon par le foie
- B Le cortisol est une hormone hyperglycémiant
- C L'adrénaline est sécrétée par la cortico-surrénale en situation de stress
- D La phospholipase C est un des éléments de la cascade de signalisation du glucagon à l'intérieur de la cellule
- E L'insuline stimule la mise en réserve des molécules énergétiques

## QCM 20

### Régulation du métabolisme

- A En période post-prandiale, la glycogénogenèse permet la mise en réserve de glucides alimentaires
- B Au cours du jeûne physiologique (fin de nuit), la glycémie est maintenue par la néoglucogenèse
- C La concentration des corps cétoniques dans le sang diminue au cours du jeûne
- D Au cours d'un exercice musculaire intense (course de 100m) l'augmentation du lactate sanguin est la conséquence de la mise en œuvre de la glycolyse aérobie
- E Le diabète sucré de type I est dû à la destruction des cellules  $\beta$  suite à un processus auto-immun

## QCM 21

### Structure : des acides nucléiques au chromosome

- A Un nucléotide est composé par une histone et un nucléoside
- B Dans un ADN de 20 paires de bases, le nombre des bases puriques est de 20
- C A la différence de l'ADN, l'ARN présente une fonction hydroxyle en position 3' du pentose
- D L'ADN mitochondrial code des hydrolases acides
- E Les modifications chimiques des histones influent sur la transcription de l'ADN

## QCM 22

### A propos de la réplication de l'ADN nucléaire chez les Eucaryotes

- A Les topoisomérases permettent de gérer les contraintes liées à la torsion des brins d'ADN
- B La réplication est synchrone à partir des différentes origines de réplication
- C La synthèse du brin direct est discontinue
- D Les fragments d'Okasaki sont des brins d'ADN néosynthétisés dans le sens opposé à celui de l'avancée de la fourche de réplication
- E Chaque molécule bicaténaire d'ADN fille renferme un brin parental et un brin fils néosynthétisé

## QCM 23

### A propos de la réplication de l'ADN nucléaire chez les Eucaryotes, après élimination des amorces ARN :

- A Les extrémités 5' des brins parentaux sont monocaténares
- B Les extrémités 3'-OH libres des fragments d'Okasaki permettent à l'ADN polymérase de combler les brèches entre deux de ces fragments
- C Les extrémités 3'-OH et 5'-phosphate libres de 2 nucléotides adjacents sont reliées par une ligase
- D Il y a perte de plusieurs nucléotides à chaque réplication au niveau des télomères des cellules différenciées
- E Les télomères sont constitués de séquences répétées protégeant les régions codantes de la perte de nucléotides



### QCM 24

#### A propos de l'ADN polymérase Delta :

- A Elle possède une activité d'ARN polymérase – ADN dépendante
- B Elle possède une activité d'ADN polymérase – ADN dépendante hautement processive
- C Elle est peu fidèle
- D Elle possède une activité 5' – 3' exonucléasique en vue d'une correction d'épreuve
- E Elle intervient dans le système de réparation NER

### QCM 25

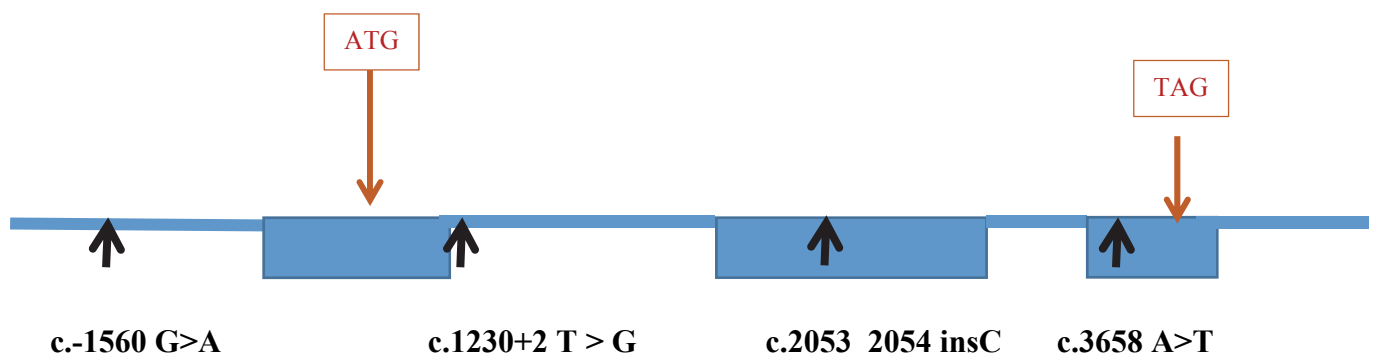
#### A propos des mutations

- A Les mutations les plus fréquentes sont représentées par les délétions de grande taille
- B Le remplacement d'un A ou G par un C ou T est une transition
- C Une erreur d'incorporation au cours de la réplication se traduit par un mésappariement
- D Un mésappariement donnera systématiquement une mutation à la prochaine réplication
- E Une délétion d'un nucléotide peut provoquer, si non réparée, un décalage du cadre de lecture lors de la traduction

### QCM 26

#### A propos des conséquences des mutations

Soit la séquence schématisée du gène X :



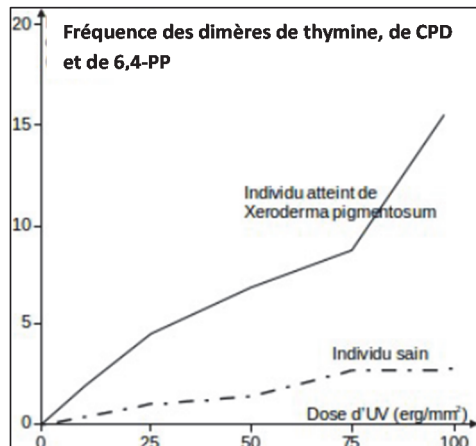
Les mutations indiquées ci-dessus sont mentionnées selon leur positionnement sur la séquence d'ADN complémentaire. Ce sont les seules mutations connues pour le gène X et qui peuvent être retrouvées chez des patients. La mutation c.3658 A>T se traduit par le remplacement du codon AGA par le codon TGA.

- A La mutation c.-1560 G>A pourrait être à l'origine d'une modification du niveau de transcription
- B La mutation c.1230+2 T>G se traduira par un défaut d'épissage
- C La mutation c.2053\_2054 insC sera sans conséquence
- D La mutation c.3658 A>T est une transversion
- E La mutation c.3658 A>T se traduira par la synthèse d'une protéine tronquée

## QCM 27

A propos de l'apparition des dimères de thymine, de CPD et de 6,4-PP sous l'effet d'un rayonnement ultraviolet (UV).

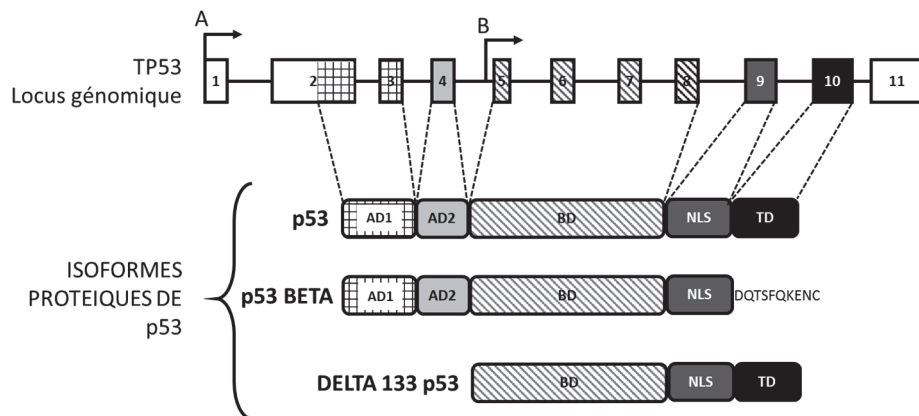
On expose, *in vitro*, des cellules cutanées d'un individu non malade et d'un individu atteint de *Xeroderma Pigmentosum* à des doses croissantes d'UV. Au bout de 24 heures, le nombre de dimères de thymine, de CPD et de 6,4-PP est mesuré. Les résultats sont indiqués dans le graphique ci-joint.



- A Les dimères de thymine, les CPD et les 6,4-PP provoquent des distorsions de l'ADN
- B Des mutations de gènes impliqués dans le système de réparation NER peuvent causer le *Xeroderma Pigmentosum*
- C Le système de réparation NER permet d'éliminer toutes les lésions provoquées par les UV chez un individu sain
- D *Xeroderma Pigmentosum* est une pathologie caractérisée par une photosensibilité cutanée
- E *Xeroderma Pigmentosum* est une pathologie caractérisée par la survenue de cancers cutanés

## QCM 28 à 30

Le gène *TP53* code les différentes isoformes de p53. Le locus génomique (simplifié) et trois des isoformes protéiques de p53 sont schématisés dans la figure ci-dessous. Les zones identifiées par des textures et niveaux de gris sur le locus génomique codent les différents domaines protéiques identifiés de la même façon sur les représentations des protéines ; AD1 : domaine d'activation 1 ; AD2 : domaine d'activation 2 ; BD : binding domain, domaine de liaison à l'ADN ; NLS : séquence de localisation nucléaire ; TD : domaine de tétramérisation. Les domaines AD1 et AD2 sont les domaines transrégulateurs de la transcription. Les sites notés « A » et « B » sont des sites d'initiation de la transcription. La séquence DQTSFQKENC correspond à la séquence carboxy-terminale de la protéine p53 BETA.



## QCM 28

- A Il existe à environ 30 nucléotides en amont du site noté « A » au moins un élément *cis* qui permet le recrutement de facteurs de transcription généraux
- B Il existe à environ 30 nucléotides en amont du site noté « B » au moins un élément *cis* qui permet le recrutement de facteurs de transcription généraux
- C Des éléments *cis* recrutant des facteurs de transcription spécifiques pourraient se trouver au niveau de l'exon 8
- D Il existe un signal de polyadénylation dans l'exon 11
- E Il existe un signal de polyadénylation au niveau de l'exon 10

## QCM 29

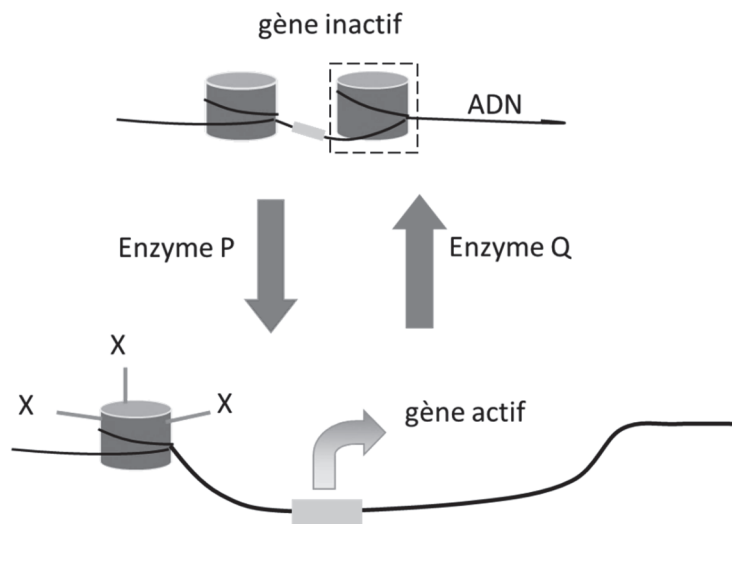
- A Les isoformes p53 et p53 BETA sont codées par le même transcrite mature
- B La production de l'isoforme p53 BETA peut être expliquée par un épissage alternatif en aval de l'exon 9
- C Les isoformes p53 et DELTA 133 p53 sont codées par le même transcrite primaire
- D Les séquences 3' des transcrits matures codant les isoformes p53 et DELTA 133 p53 sont identiques
- E La protéine p53 BETA forme un tétramère avec la protéine p53

### QCM 30

- A Il existe dans l'exon 2 du locus génomique un ATG initiateur de la traduction
- B Il existe en 5' de l'exon 5 une séquence ATG dans le même cadre de lecture que l'ATG initiateur du transcrit de l'isoforme p53
- C Il existe un codon STOP dans l'exon 11
- D La traduction des isoformes p53 BETA et DELTA 133 p53 se termine par des codons STOP distincts, dans le même cadre de lecture
- E La protéine DELTA 133 p53 ne peut pas réguler le complexe de pré-initiation de la transcription (PIC)

### QCM 31

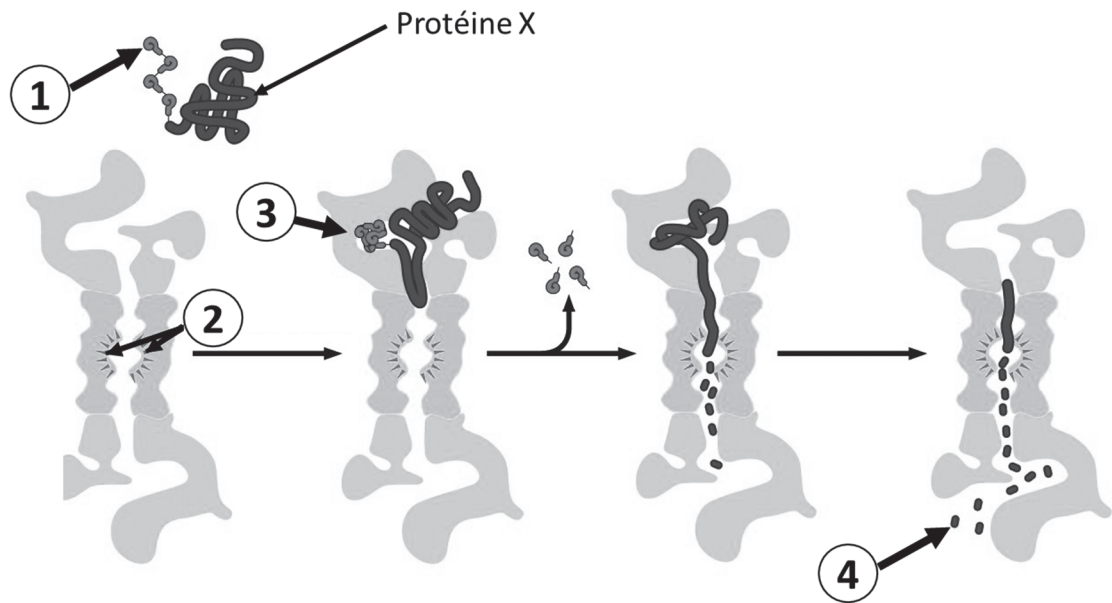
Concernant le schéma suivant :



- A La structure encadrée en pointillés est un facteur de transcription
- B L'enzyme « P » est une enzyme de modification de l'ADN
- C L'enzyme « Q » est une histone désacétylase
- D La modification produite par l'enzyme « P » induit une répression de la chromatine
- E Les modifications produites par l'enzyme « P » sont des modifications post-traductionnelles

### QCM 32

Concernant le schéma du devenir post-traductionnel de la protéine X



- A Il s'agit d'étapes d'élimination des protéines par le protéasome
- B La flèche 1 pointe un acide nucléique
- C Les flèches 2 pointent une structure protéique qui contient des activités nucléases
- D La flèche 3 pointe une structure protéique qui contient une activité ubiquitylase
- E La flèche 4 pointe des acides gras

### QCM 33

Concernant les ARN polymérases

- A Elles synthétisent les acides nucléiques à partir d'une matrice d'ADN
- B Elles polymérisent de 3' en 5'
- C Elles commencent la polymérisation à partir d'une amorce oligonucléotidique
- D Elles ont une activité exonucléasique 3'-5'
- E Leurs substrats sont les didésoxynucléotides

### QCM 34

Chromosomes, caryotype et ses anomalies

- A La monosomie du chromosome 13 représente une des anomalies de nombre les plus fréquentes.
- B La chromatine atteint un degré de condensation maximale pendant la mitose au stade de la télophase.
- C Le caryotype 45, XY, t(5;7) représente la formule caryotypique d'un homme porteur d'une translocation robertsonienne des chromosomes acrocentriques 5 et 7.
- D Les aneuploïdies des gonosomes peuvent être la conséquence de non-disjonctions chromosomiques survenues pendant la gamétogenèse.
- E Dans un noyau interphasique la délétion homozygote d'un locus se traduit en hybridation *in situ* en fluorescence (FISH) par l'absence totale de signal spécifique de la sonde utilisée.

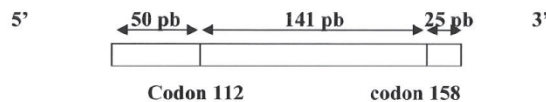
## QCM 35 à 39

### Diagnostic génétique dans les dyslipidémies

Le gène *APOE*, porté par le chromosome 19, code l'apolipoprotéine E impliquée dans le métabolisme du cholestérol et des triglycérides. Des mutations de ce gène sont associées à l'accumulation de lipoprotéines dans le sang qui provoque la formation de dépôts artériels (athérosclérose). Deux positions variantes (mutations faux-sens) du gène *APOE* sont étudiées simultanément par une PCR suivie par une analyse de restriction (technique dite PCR-RFLP). Les séquences des principaux allèles rencontrés sont décrites ci-dessous (la séquence complémentaire n'est pas représentée).

	5'	<b>Codon <u>112</u></b>		<b>Codon <u>158</u></b>	3'
Allèle E2	...	GTG <u>TGC</u> GGC ...		... AAG <u>TGC</u> CTG ...	
		Cys		Cys	
Allèle E3	...	GTG <u>TGC</u> GGC ...		... AAG <u>CGC</u> CTG ...	
		Cys		Arg	
Allèle E4	...	GTG <u>CGC</u> GGC ...		... AAG <u>CGC</u> CTG ...	
		Arg		Arg	

Pour effectuer l'analyse génétique, l'exon 3 du gène *APOE* est amplifié par PCR en un fragment de 216 pb qui inclut les codons d'intérêt 112 et 158. L'enzyme de restriction utilisée (*HhaI*) reconnaît la séquence 5'-GCGC-3' et clive le produit de PCR de 216 pb en 3 fragments comme indiqué ci-dessous, si le sujet est homozygote E4/E4 par exemple.

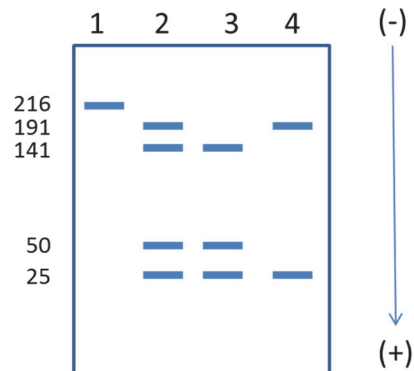


## QCM 35

### Les enzymes de restriction utilisées dans la technique RFLP

- A dérivent de cellules procaryotes
- B sont des ADN polymérases
- C sont capables de reconnaître des séquences d'ADN de type palindromique
- D sont des exonucléases
- E sont utilisables dans la technique de clonage moléculaire

Les produits de digestion sont analysés par électrophorèse en gel d'agarose comme indiqué dans la figure ci-dessous : la piste 1 est un produit de PCR avant digestion, les pistes 2, 3 et 4 correspondent à l'analyse de 3 sujets différents non apparentés. La taille des fragments est donnée en pb, le sens de migration est indiqué par la flèche verticale.



### QCM 36

#### Concernant l'interprétation des profils

- A La distance de migration des produits de digestion est proportionnelle à leur masse moléculaire
- B Le profil 2 est celui d'un sujet homozygote E2/E2
- C Le profil 3 est celui d'un sujet homozygote E4/E4
- D Le profil 4 est celui d'un sujet hétérozygote E2/E4
- E Elle pourrait être confirmée par un séquençage selon Sanger

L'étude des publications scientifiques indique que 3 gènes sont impliqués dans la majorité des formes génétiques de dyslipidémies, soit une vingtaine de mutations ponctuelles réparties sur les régions codantes de ces gènes (par exemple l'exon 26 du gène LDLR).

### QCM 37

#### Concernant les méthodes utilisables pour analyser ces mutations

- A Le séquençage selon Sanger est possible
- B La technique d'hybridation spécifique d'allèle appelée reverse dot-blot permettra de rechercher en un seul test différentes mutations fréquentes
- C La technique de RT-PCR quantitative est adaptée
- D La technique de PCR en temps réel utilisant des sondes Taqman est adaptée
- E La technique des empreintes ADN (ou Footprinting) est adaptée

### QCM 38

#### Concernant le séquençage selon Sanger

- A Son principe repose sur l'incorporation au hasard de didésoxynucléotides
- B Les désoxynucléotides bloquent l'élongation au cours d'une réaction de séquence
- C L'analyse des réactions de séquence se fait par une électrophorèse en gel d'agarose
- D La détection des produits séquencés se fait par une réaction enzymatique
- E La technique utilise le multisite de clonage d'un vecteur d'expression

**Des publications scientifiques récentes ont décrit de nouveaux gènes impliqués dans les formes génétiques de dyslipidémies et de nouveaux types de défauts génétiques touchant une dizaine de gènes.**

### QCM 39

#### Des techniques adaptées sont développées pour permettre leur analyse

- A L'analyse par CGH-array permettra de mettre en évidence des remaniements de grande taille
- B Le séquençage selon Sanger détectera tous les défauts génétiques
- C La technique de PCR quantitative QMF-PCR (ou QMP-SF) est utile pour détecter les délétions
- D La technique HRM (courbes de fusion à haute température) détectera tous les défauts génétiques
- E Le séquençage haut-débit (NGS) permettra l'étude simultanée des différents gènes d'intérêt

### QCM 40

#### Concernant le séquençage haut-débit (NGS)

- A La couverture du séquençage correspond au nombre de lectures du même nucléotide
- B La profondeur est exprimée en % du génome ou de l'exome
- C S'il y a autant de bases variantes que de bases normales séquencées, à une position donnée du gène étudié, le profil est dit hétérozygote.
- D La construction de la librairie des fragments à séquencer est la 1ère étape du séquençage NGS
- E L'amplification clonale est la 1ère étape du séquençage NGS

### QCM 41

#### Concernant l'hybridation génomique comparative (CGH-array)

- A La technique permet l'étude du profil d'expression d'une tumeur
- B La technique mesure le nombre de copies de gènes ou séquences génomiques situés sur l'ensemble des chromosomes
- C Le principe repose sur la co-hybridation des échantillons d'ADN marqués et de référence sur la lame qui contient les sondes.
- D Les sondes le plus souvent utilisées sont des séquences oligonucléotidiques
- E La détection et la lecture des spots d'hybridation utilisent des anticorps spécifiques



