

Université Claude Bernard



Lyon 1



Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2022 – 2023

Unité d'Enseignement spé odontologie

Épreuve Terminale

Sujet

Robin CHANEL
Méline GIRARD

Question 1 :

A propos du séquençage Sanger, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il est aussi appelé séquençage par terminaison prématurée.
- B. Il nécessite d'avoir amplifié au préalable la région d'intérêt.
- C. Il permet d'étudier simultanément un grand nombre de gènes.
- D. Il utilise des désoxy-nucléotides (dNTP).
- E. Il utilise des didésoxy-nucléotides (ddNTP).

Question 2 :

A propos des puces à ADN, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Elles sont constituées d'un support solide (verre, silicium).
- B. Elles utilisent des sondes oligonucléotidiques complémentaires des séquences-cibles.
- C. Elles peuvent permettre de quantifier l'expression de gènes d'intérêt.
- D. Ce sont des méthodes comparatives.
- E. Elles nécessitent le marquage préalable des ADN hybridés.

Question 3 :

A propos des techniques de validations fonctionnelles, quelle(s) est (sont) la(es) réponse(s) juste(s) ?

- A. La mise en évidence d'un effet pathogène est suffisante pour classer un variant comme pathogène.
- B. Encore aujourd'hui, les modèles animaux se limitent au modèle murin.
- C. La transfection transitoire de cellules humaines est une technique abandonnée.
- D. L'absence d'effet du variant sur la physiologie du modèle cellulaire utilisé n'est pas suffisant pour classer ce variant comme bénin ou probablement bénin.
- E. L'utilisation de cellules souches induites pluripotentes est devenue le modèle de choix le plus répandu.

Question 4 :

Suite à une suspicion clinique de trisomie 21, quel(s) examen(s) vous permettrai(en)t de connaître la forme cytogénétique de trisomie 21 ?

- A. Un séquençage d'exome.
- B. Une CGH-array.
- C. Une FISH sur noyaux interphasiques.
- D. Un séquençage ciblé (Sanger).
- E. Un caryotype.

Question 5 :

A propos des microsatellites, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Ils sont amplifiés par PCR à l'aide d'amorces non spécifiques.
- B. Une des amorces permettant leur amplification est généralement marquée par un fluorochrome.
- C. La variation du nombre de répétition du motif le constituant peut être à l'origine de pathologie.
- D. Leur analyse est une méthode directe pour l'analyse d'une maladie génétique donnée dans le cadre d'un diagnostic prénatal.
- E. Ils peuvent être intra géniques.

Question 6 :

Concernant le séquençage par technique de 2ème génération, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le séquençage du génome nécessite une fragmentation de l'ADN génomique.
- B. Pour l'étude des transcrits une fragmentation de l'ARN est nécessaire.
- C. Pour l'étude des transcrits une conversion en cDNA par reverse transcription est nécessaire.
- D. Des millions de séquences sont réalisées en parallèle simultanément sur un support solide de type 'flowcell'.
- E. Des barcodes peuvent être ajoutés aux adaptateurs permettant l'étude de plusieurs patients simultanément.

Question 7 :

A propos des critères d'interprétation des variants génétiques, quelle(s) est (sont) la(es) réponse(s) juste(s) ?

- A. Après interprétation, les variations sont classées en 5 classes notées de A à E.
- B. Les recommandations internationales proposent des critères regroupés en 7 classes d'arguments de pathogénicité.
- C. L'utilisation de bases de données permet d'approcher la fréquence du variant dans la population générale.
- D. La base de données GnomAD répertorie des données de génomes réalisés chez des patients porteurs d'une maladie congénitale.
- E. La conservation nucléotidique à travers les différentes espèces est une donnée superflue.