

**UE1B – Biomolécules, génome,  
bioénergétique, métabolisme**

**Annales Classées Corrigées**

**Approches pan-génomiques :  
Bio-informatique**

**SUJET**

**2019****QCM 37 Concernant le NGS (séquençage de nouvelle génération)**

- A : Il permet en une réaction l'amplification et la détection des produits amplifiés.
- B : Son principe repose notamment sur l'alignement de plusieurs milliers de séquences par rapport à un génome de référence
- C : Son principe repose notamment sur le nombre de séquences alignées à une position nucléotidique donnée
- D : La préparation des échantillons pour un séquençage NGS utilise des didésoxyribonucléotides.
- E : Il peut permettre de caractériser les mutations faiblement représentées dans un échantillon.

**QCM 38 Concernant le NGS**

- A : L'analyse informatique des données de séquençage peut avoir une influence sur la qualité des séquences alignées produites
- B : L'exome correspond au séquençage des exons et des introns des gènes codant des protéines.
- C : Le séquençage génome entier correspond à une couverture définie uniquement par les introns et les exons des gènes codant les protéines
- D : Il est possible de réaliser simultanément dans un même échantillon du DNA-seq et du RNA-seq
- E : En génétique constitutionnelle, la détection d'un variant a obligatoirement un ratio allélique de 50%

**QCM 39 Concernant les techniques larges d'analyse des gènes**

- A : Leur justification repose sur la nécessité d'avoir une vue d'ensemble, simultanée, pour un état biologique donné, du statut des gènes
- B : L'analyse de l'expression des gènes correspond au transcriptome
- C : L'analyse du statut mutationnel des gènes peut être réalisée par NGS
- D : Les biopuces d'expression permettent la quantification relative de l'expression des gènes
- E : Les biopuces CGH-array permettent la quantification du nombre de copies de gènes.

**QCM 40 Concernant les sources d'information à propos des gènes**

- A : Le site UCSC *Genome browser* permet de faire la bibliographie d'un gène
- B : Le site PubMed permet de visualiser la structure intron-exon d'un gène
- C : L'obtention des séquences par NGS utilise des formats de fichiers dédiés
- D : Le site Orpha.et permet l'alignement des séquences issues du NGS
- E : Le site Genecards rassemble les informations concernant les gènes

**2016****QCM 36 A propos du séquençage de nouvelle génération (NGS) :**

- A** La couverture de séquençage correspond au nombre de lectures du même nucléotide
- B** La région cible correspond aux régions d'ADN qui seront séquencées par NGS
- C** Une région cible correspondant à un exome comprend introns et exons de tous les gènes codants
- D** L'analyse informatique des données de séquençage NGS peut avoir une influence sur la qualité des résultats de séquençage
- E** Pour réaliser la préparation des échantillons avant séquençage, plusieurs dizaines de stratégies expérimentales peuvent être mises en œuvre

**QCM 37 et 38**

**La maladie appelée Xeroderma Pigmentosum est caractérisée par des lésions anormalement sévères de la peau exposée au soleil et la survenue de cancers cutanés multiples dans l'enfance en l'absence de protection. Huit gènes impliqués dans la réparation des dommages de l'ADN, codant essentiellement des protéines du système NER (Nucleotide Excision Repair) peuvent être porteurs de mutations héritées sur le mode autosomique récessif : les gènes XPA, B, C, D, E, F, G et XPV.**

**QCM 37 Pour obtenir des informations sur cette maladie rare, vous consultez le site Orpha.net afin de :**

- A** rechercher la structure des gènes *XP*
- B** connaître les centres spécialisés dans la prise en charge de la maladie
- C** dessiner des amorces de PCR pour réaliser le séquençage des gènes *XP*
- D** connaître les laboratoires qui réalisent le diagnostic génétique
- E** faire l'analyse des fichiers de séquençage haut-débit (NGS) obtenus pour chaque patient

**2015**

**Une nouvelle série de patients atteints d'hémochromatose (surcharge en fer hépatique) est analysée, les résultats des deux tests précédents (PCR-RFLP et hybridation avec OSA) n'identifient pas de mutation.**

**QCM 5                    La consultation des ressources bio-informatiques permettra**

- A** de rechercher, à l'aide de la banque de données *Pubmed*, la structure intron-exon des gènes *HFE1*, *RTF2*, *SLC40A1*
- B** de choisir des amores à utiliser pour faire le séquençage de ces 3 gènes
- C** de rechercher d'autres gènes impliqués dans l'hémochromatose en utilisant le site *UCSC Genome Browser*
- D** de se renseigner sur la fonction des protéines *HFE1*, *RTF2* et *SLC40A1* à l'aide de la banque de données *Uniprot*
- E** d'accéder à une métabanque qui apportera peu d'information utile au diagnostic génétique des patients

**QCM 12                A propos du séquençage de nouvelle génération (NGS)**

- A** la couverture correspond à l'étendue de la zone génomique séquencée
- B** la profondeur correspond au nombre de fois où un nucléotide est séquencé
- C** lorsqu'à une position nucléotidique donnée il y a autant de bases variantes que de bases normales séquencées, l'échantillon est homozygote muté
- D** la technique de NGS appliquée à la détection et la quantification des transcrits s'appelle RNA-seq
- E** l'exome correspond au séquençage de toutes les séquences codantes des protéines dans un échantillon

**2014**

**QCM 6 Pour obtenir plus d'informations sur les gènes impliqués dans le métabolisme du cholestérol, il sera utile de consulter les ressources bioinformatiques :**

- A** La banque de données RefSeq donne directement la liste des publications scientifiques sur le métabolisme des lipides
- B** Les métabansques sont utiles pour rechercher des informations sur les gènes en cause dans l'athérosclérose
- C** Par le site Uniprot il est possible d'avoir des informations sur la structure et les fonctions de l'apolipoprotéine E
- D** La structure du gène *APOE* peut être obtenue en utilisant le site UCSC Genome Browser
- E** Le site Orphanet permettra de connaître les centres spécialisés dans le diagnostic génétique des pathologies liées au métabolisme du cholestérol.

**2013**

**QCM 4 Outils bio-informatiques utiles pour interpréter les résultats et poursuivre éventuellement les explorations de l'IHF :**

- A. Le site *Orphanet* permet de connaître les centres spécialisés dans la prise en charge de cette maladie rare
- B. Les méta-banques sont utiles pour rechercher des informations sur le gène en cause dans la maladie
- C. La banque de données *RefSeq* donne directement la liste des publications scientifiques sur la maladie
- D. Le site *Genatlas* donne directement la liste des publications scientifiques sur la maladie
- E. Avec le site *Uniprot* il est possible d'avoir des informations de localisation génomique de la protéine Aldolase B

**QCM 7 A propos de la bioinformatique :**

- A. Avec *Entrez NCBI* il est possible d'accéder à des résultats d'expériences de biopuces d'expression partagés par les chercheurs
- B. Les résultats de comparaison de séquences nucléotidiques par l'intermédiaire du site *Blast* sont visualisés avec un codage de couleur et un score d'alignement
- C. En utilisant *Blast*, une séquence nucléotidique parfaitement homologue apparaîtra en dernier dans l'ordre de visualisation des résultats
- D. Afin de connaître la localisation d'une consultation spécialisée en Aquitaine à propos d'une pathologie génétique donnée, il est possible de faire une requête sur le site *OMIM*
- E. Le site français *Genatlas* permet de retrouver la description de la structure intron-exon d'un gène d'intérêt

**QCM 13 A propos du séquençage de nouvelle génération (NGS) et ses applications :**

- A. Le NGS permet de rechercher simultanément les mutations causales de plusieurs gènes à l'origine d'un même syndrome]
- B. Cette technique peut facilement être utilisée pour rechercher une mutation génique chez un seul patient
- C. Par son approche massive, elle constitue une technique de choix pour la caractérisation de toutes mutations géniques présentes dans un groupe de cellules pathologiques
- D. Cette technique permet de caractériser des mutations géniques qui n'ont pas été précédemment détectées par les techniques classiques de recherche de mutations
- E. Le NGS peut être réalisé sur de l'ADN constitutionnel ou tumoral

**QCM 14 A propos du séquençage de nouvelle génération (NGS) et ses applications en cancérologie :**

- A. Il est possible de caractériser simultanément les mutations d'un panel de gènes impliqués dans le développement d'une tumeur
- B. Le NGS ne permet pas le séquençage du génome entier
- C. Il est possible de caractériser des pertes ou des gains d'ADN par NGS
- D. L'étude de l'expression des gènes peut se faire par NGS à partir d'ADN génomique
- E. Le NGS permet de décrire des "paysages mutationnels" cellulaires afin de reconstituer l'évolution des tumeurs

**2012****QCM 13 : A propos de la bioinformatique**

- A – Les deux sites de bioinformatique les plus importants au monde, tels que présentés dans le cours, sont Génopôle® à Évry, en France, et le NCBI à Bethesda, aux États-Unis
- B – La bioinformatique est une discipline essentielle parmi les techniques globales d'analyse du génome
- C – Le site Genecards est un site spécialisé dans lequel sont retrouvées uniquement les informations liées à une pathologie génétique
- D – Lors d'une recherche bibliographique sur Pubmed avec des mots-clés, les publications sélectionnées apparaissent dans l'ordre croissant d'ancienneté, la publication la plus ancienne est toujours répertoriée en tête, sur la première page
- E – Avec le site UCSC Genome Browser, il est possible de connaître la localisation génomique d'un gène

**QCM 14 : A propos de la bioinformatique**

- A – La banque "dbSNP" répertorie les polymorphismes simples de nucléotides à une position génomique donnée
- B – Le choix d'une séquence de référence, qu'elle soit nucléotidique ou protéique, nécessite le filtrage et le recouplement des informations entre plusieurs sites internet de bioinformatique
- C – Avec le site "Genatlas", il est possible de connaître la structure intron-exon d'une protéine
- D – Le programme informatique libre le plus utilisé pour le choix d'amorces de PCR est "OMIM"
- E – Lorsque l'on choisit des amorces de PCR, il est utile de valider leur spécificité en réalisant une requête par le programme "Blast"

**2011**

**QCM 7**

**Concernant la bioinformatique**

- A : La bioinformatique consiste en l'utilisation par l'informaticien de l'outil biologique
- B : Le site internet PubMed est un compilateur de bases de données de génétique
- C : En consultant le site internet Genecards, il est possible de connaître toutes les informations se rapportant à un gène
- D : Les techniques de bioinformatique permettent de trier l'information stockée en bases de données
- E : Le site internet du NCBI (*National Center for Biotechnology Information*) est hébergé en Europe