



A l'échelle du génome humain, que pouvez-vous dire des variants communs ?

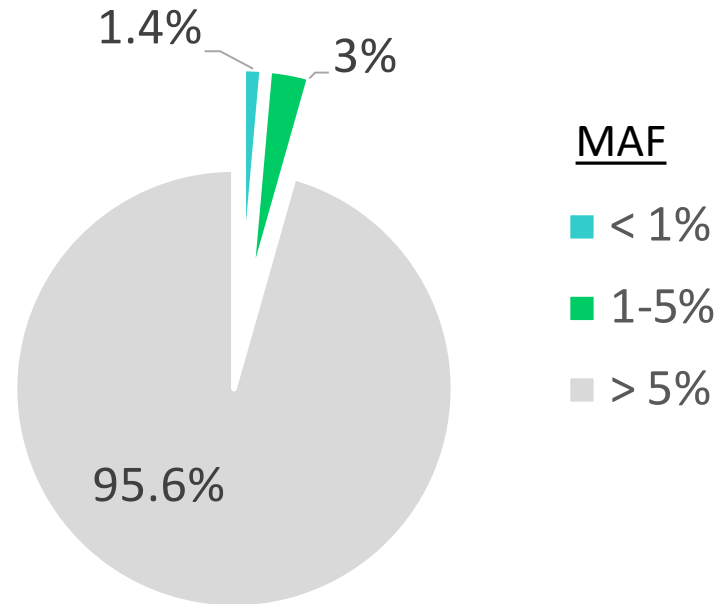


Figure 1: Répartition des variants du génome d'une personne en fonction de leur MAF (minor allele frequency).

Une réponse à sélectionner:

- A- les variants communs sont les plus nombreux de tous les variants d'un génome
- B- les variants communs ne sont pas les plus nombreux de tous les variants d'un génome
- C- je ne sais pas

Réponse: A



Quelle fréquence allélique ne peut pas être considérée comme compatible avec une maladie génétique très rare ?

Une réponse à sélectionner:

A- >5%

B- 1-5%

C- <1%

D- je ne sais pas

Réponse: A



Est non-codant:

- A- Un intron
- B- Un exon
- C- Une séquence intergénique
- D- Un gène
- E- je ne sais pas

Réponse correcte: A, C, D (gène non-codant existe !)





Séquence référence:

... ACC GAC TAT ATA TAT CCG CAC TAC TTC GAC ACT

Séquence avec un variant:

... ACC GAC TAC ATA TAT CCG CAC TAC TTC GAC ACT

Quel type de variant ?

A- SNV synonyme

B- SNV faux-sens

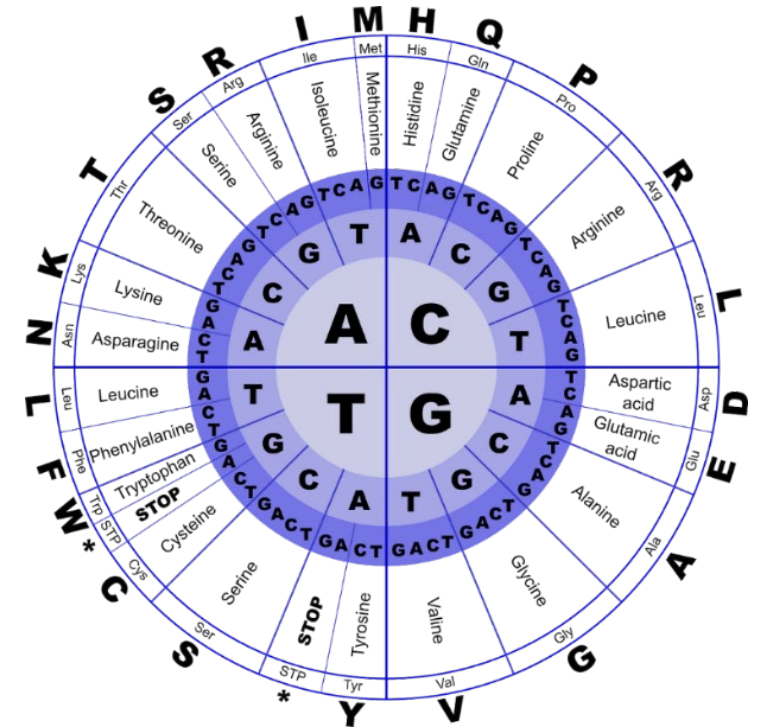
C- SNV non-sens

D- indel synonyme

E- je ne sais pas

Référence et muté : TDYIYPHYFDT

Variant synonyme





Quel impact pouvez-vous prédire ?

si insertion TC:

A- change le cadre de lecture

B- ne change pas le cadre de lecture

C- peut changer la composition en acide aminé de la protéine

D- je ne sais pas

Réponses correctes: A et C

si insertion TCC:

A- change le cadre de lecture

B- ne change pas le cadre de lecture

C- peut changer la composition en acide aminé de la protéine

D- je ne sais pas

Réponses correctes: B et C

