

1. What is the approximate size (in bp) of the genome of a non-human mammal? [Quelle est la taille approximative (en pb) du génome d'une mammifère non humain?]
 - a. 10^9
 - b. 10^8
 - c. 10^7
 - d. 10^6
2. What is the approximate size (in bp) of the genome of non-vertebrate metazoan? [Quelle est la taille approximative (en pb) du génome d'un métazoaire non vertébré?]
 - a. 10^9
 - b. 10^8
 - c. 10^7
 - d. 10^6
3. What is the expected standard deviation of the proportion of G≡C base-pairs in windows of size n, assuming that the genome wide average is p? [Quelle est la deviation standard attendue de la proportion en paires de bases G≡C dans une fenêtre de taille n, sachant que qua la moyenne génomique est p?]
 - a. $\sqrt{n \times p \times (1 - p)}$
 - b. $\sqrt{\frac{p \times (1-p)}{n}}$
 - c. $\sqrt{\frac{n \times p}{(1-p)}}$
 - d. $\sqrt{\frac{p \times (p-1)}{n}}$
4. Which chromosomes contain pseudo-autosomal regions? [Quels chromosomes contiennent des regions pseudo-autosomales?]
 - a. All [Tous]
 - b. Autosomes
 - c. X
 - d. Y
 - e. X and Y
5. 3.3Kb is the average size of a mammalian:[Chez les mammifères, 3.3 Kb est la taille moyenne d'un:]
 - a. Gene [gène]
 - b. Exon
 - c. Intron
 - d. Gene switch [interrupteur génique]
6. A ribozyme is? [Un ribozyme est?]
 - a. A ribosomal protein [une protéine ribosomale]
 - b. An RNase
 - c. A catalytical RNA
 - d. A gene switch [un interrupteur génique]
7. Orthologues results from? [Les orthologues résultent de?]
 - a. Convergent evolution [de l'évolution convergente]
 - b. Intraspecies duplication [une duplication intra-espèce]
 - c. The process of speciation [le processus de spéciation]
 - d. Random drift [la derive génique]

8. What differentiates XIST from all other mammalian genes? [Qu'est-ce qui différencie XIST de tous les autres genes mammifères?]
 - a. It is expressed from both active and inactive X in females [il est exprimé à partir du X actif et X inactif chez les femelles]
 - b. It is expressed from the active but not inactive X in females [il est exprimé à partir du X actif et pas à partir du X inactif chez les femelles]
 - c. It is expressed from the inactive but not active X in females [il est exprimé à partir du X inactif et pas à partir du X actif chez les femelles]
 - d. It is neither expressed from the active nor the inactive X in females [il n'est exprimé ni à partir du X actif ni à partir du X inactif chez les femelles]
9. Where are mammalian distant regulatory elements typically located with respect to the transcription start-site (TSS) of the gene(s) that they control? [Où sont localisés les éléments régulateurs à distance par rapport au site d'initiation de la transcription (SIT) des gènes qu'ils contrôlent?]
 - a. Upstream [en amont]
 - b. Downstream [en aval]
 - c. Up- or downstream [en amont et en aval]
 - d. On the TSS [sur le SIT]
10. Which ones of the interspersed repeats are in fact pseudogenes? [Lesquelles de ces séquences répétées dispersées sont en fait des pseudogènes?]
 - a. SINES
 - b. LINES
 - c. LTRs
 - d. DNA transposons
11. What fraction of the mammalian genome is composed of interspersed repeats? [Quelle fraction du génome mammifère est composé de séquences répétées dispersées?]
 - a. 1%
 - b. 5%
 - c. 25%
 - d. 50%
 - e. 90%
12. What is an argument in favor of the selfish nature of repetitive elements? [Quel est un argument en faveur de la nature égoïste des séquences répétées?]
 - a. The exaptation of some repetitive elements [L'exaptation de certains éléments répétés]
 - b. The evolutionary constraint undergone by certain repetitive elements [Les contraintes évolutives auxquelles sont sujets certaines séquences répétées]
 - c. The organization of the genome of the pufferfish [L'organisation du génome du tetraodon (poisson globe)]
 - d. The function of piRNAs [La fonction des piRNA]
 - e. c and d
 - f. a and b
13. What is the substrate of DNMT1? [Quel est le substrat de DNMT1?]
 - a. Unmethylated CpGs
 - b. Hemi-methylated CpGs
 - c. Fully methylated CpGs
 - d. GpCs

14. What is not part of the nucleosome? [QU'est-ce qui ne fait pas partie du nucléosome?]
- DNA
 - H2A
 - H2B
 - H3
 - H4
 - CTCF
15. How many imprinted genes exists in the mammalian genome? [Combien de gènes soumis à l'empreinte parentale existe-t-il dans le génome mamifère?]
- 15
 - 150
 - 1500
 - 15000
16. What differentiates a dideoxynucleotide from a deoxynucleotide? [Qu'est-ce qui différencie un dideoxynucleotide d'un deoxynucleotide?]
- An H at position 1'
 - An H at position 2'
 - An H at position 3'
 - An H at position 5'
17. In SMRT (Pacific Biosceinces) sequencing, the fluorophores are attached to (Dans le séquençage SMRT, le fluorophores est attaché à:)
- the base
 - the ribose
 - the phosphate groups
 - the DNA polymerase
18. What is the meaning of the "N50" metric? [Quelle est la signification de la mesure "N50"?]
- The contig size such that 50% of the genome is included in equally large or larger contigs [La taille de contigs telle que 50% du génome est compris dans des contigs aussi grand ou plus grand]
 - The contig size such that 50% of the genome is included in equally small or smaller contigs [La taille de contigs telle que 50% du génome est compris dans des contigs aussi petit ou plus petit]
 - The contig size such that 50% of the genome is included in equally small or larger contigs [La taille de contigs telle que 50% du génome est compris dans des contigs aussi petit ou plus grand]
 - The contig size such that 50% of the genome is included in equally large or smaller contigs [La taille de contigs telle que 50% du génome est compris dans des contigs aussi grand ou plus petit]
19. What bases evolve the fastest: [Quelle base évolue le plus rapidement]
- 1st codon positions
 - 2nd codon positions
 - 3rd codon positions
 - 4th codon positions
20. What biochemical method is not used to identify regulatory elements in the genome? [Quelle méthode n'est pas utilisée pour identifier dces éléments régulateurs?]
- ChIP Seq

- b. ATAC Seq
 - c. DNase Seq
 - d. HiC Seq
 - e. RNA Seq
21. What is the range of possible MAF values? [Quelles valeurs peut prendre la MAF?]
- a. 0 to 1
 - b. 0 to 0.5
 - c. 0.5 to 1
 - d. -1 to +1
22. What is the approximate nucleotide diversity in Europeans? [Quelle est la diversité nucléotidique approximative chez les Européens?]
- a. 0.1
 - b. 0.01
 - c. 0.001
 - d. 0.0001
23. What is the approximate number of common variants segregating in European populations? [Quel est le nombre approximatif de variants fréquents dans la population Européenne?]
- a. 100,000
 - b. 1 million
 - c. 10 million
 - d. 100 million
24. For a bi-allelic locus (alleles A and a) for which the frequency of the A allele is p , what is the expected frequency of heterozygotes assuming Hardy-Weinberg equilibrium? [Pour un locus bi-allélique (allèles A et a) pour lequel la fréquence de l'allèle A est p , quelle est la fréquence d'hétérozygotes attendue sous équilibre d'Hardy Weinberg?]
- a. p^2
 - b. $(1 - p)^2$
 - c. $p \times (1 - p)$
 - d. $2 \times p \times (1 - p)$
25. How many de novo mutations are typically observed in per human sperm cell? [Combien de mutations de novo y a-t-il en moyenne dans un spermatozoïde humain?]
- a. 0.5
 - b. 5
 - c. 50
 - d. 500
 - e. 5000
26. Is the nucleotide diversity expected to increase or decrease with population size? [Est-ce que la diversité nucléotidique augmente ou diminue avec la taille de la population?]
- a. Increase
 - b. Decrease
 - c. Neither
27. Is the nucleotide diversity expected to increase or decrease with mutation rate? [Est-ce que la diversité nucléotidique augmente ou diminue avec le taux de mutation?]
- a. Increase
 - b. Decrease
 - c. Neither

28. Is the proportion of variants affecting the 1st codon base with DAF < 0.5% higher or lower than for variants affecting the 3rd codon base? [Est-ce que la proportion de variants affectant la première base des codons ayant une DAF < 0.5% est plus ou moins élevée que la proportion correspondante pour des variants affectant la troisième base des codons]
- Higher [Plus élevée]
 - Lower [Moins élevée]
 - Same [La même]
29. Which is an example of positive selection in humans? [Qu'est-ce qui est un exemple de sélection positive chez l'humain?]
- The high incidence of thalassemia where malaria is endemic [L'incidence élevée de thalassémie là où la malaria est endémique]
 - The high incidence of lactose tolerance in Europeans [L'incidence élevée de tolérance au lactose en Europe]
 - The higher evolutionary conservation of exons than introns [La plus forte conservation évolutive des exons que des introns]
30. What characterizes a pair of biallelic variants (say A,a and B,b) that are in linkage disequilibrium with $r^2=1$? [Qu'est-ce qui caractérise une paire de variants bialléliques (p.ex. A,a et B,b) en déséquilibre de liaison tel que $r^2=1$?]
- The frequency of none of the 4 possible haplotypes is zero [La fréquence d'aucun des 4 haplotypes possibles est nulle]
 - The frequency of one of the 4 possible haplotypes is zero [La fréquence d'un des 4 haplotypes possibles est nulle]
 - The frequency of two of the 4 possible haplotypes is zero [La fréquence de deux des 4 haplotypes possibles est nulle]
 - The frequency of three of the 4 possible haplotypes is zero [La fréquence de trois des 4 haplotypes possibles est nulle]
31. For pairs of variants separated by the same genetic distance, is the expected LD increasing or decreasing with population size? [Pour des paires de variants séparés par une même distance génétique, le DL est-il supposé augmenter ou diminuer avec la taille de la population]
- Increase [Augmenter]
 - Decrease [Diminuer]
 - Neither [Ni l'un, ni l'autre]
32. What justifies the name "third chimpanzee" given to humans? [Qu'est-ce qui justifie le qualificatif "troisième chimpanzee" de l'homme?]
- Humans, bonobos and chimpanzees are more closely related to each other than either is to gorilla and orangutan [Les humains, bonobos et chimpanzees sont plus étroitement apparentés entre eux qu'ils ne le sont avec les gorilles ou orangutans]
 - Humans are more closely related to bonobos than either is to chimpanzees, gorilla and orangutan [Les humains et bonobos sont plus étroitement apparentés entre eux qu'ils ne le sont avec les chimpanzees, les gorilles ou orangutans]
 - Humans are more closely related to chimpanzees than either is to bonobos, gorilla and orangutan [Les humains et chimpanzees sont plus étroitement apparentés entre eux qu'ils ne le sont avec les bonobos, les gorilles ou orangutans]

- d. Bonobos, chimpanzees, gorilla and orangutan are more closely related to each other than either is to human [Les bonobos, chimpanzees, gorilles et orangutans sont plus étroitement apparentés entre eux qu'ils ne le sont avec les hommes]
33. Which phenotype of present-day *H. sapiens* is determined by haplotypes of Neanderthal origin? [Quel phénotypes actuels d'*H. sapiens* est déterminé par des haplotypes d'origine Néanderthal?]
- a. Skin and hair color [couleur de la peau et des cheveux]
 - b. Autism [autisme]
 - c. Predisposition to severe COVID [prédisposition au COVID sévère]
 - d. Predisposition to malaria [prédisposition à la malaria]
 - e. Obesity [obésité]
34. What could explain why genetic variation is higher in genomic regions of high versus low recombination? [Qu'est-ce qui pourrait expliquer la variation génétique plus élevée dans des régions génomiques à taux de recombinaison faible?]
- a. Background selection
 - b. Positive selection
 - c. Negative selection
 - d. Balancing selection
35. What fraction of cells must carry a de novo mutation to achieve a mosaicism rate of 50%? [Quelle fraction des cellules doit porter une mutation de novo pour que le taux de mosaïcisme soit de 50%?]
- a. 100%
 - b. 50%
 - c. 25%
 - d. 0%
36. What kind of phenotype is caused by a loss-of-function mutation in a haploinsufficient gene? [Quel type de phénotype est causé par une mutation perte-de-fonction dans un gène haploinsuffisant]
- a. Dominant
 - b. Recessive
 - c. Codominant
 - d. Quantitative
37. We all carry of the order of ... loss-of-function variants. [Nous sommes tous porteurs de l'ordre de ... mutations perte-de-fonction.]
- a. 1,000
 - b. 100
 - c. 10
 - d. 1
38. We all carry of the order of ... lethal equivalents. [Nous sommes tous porteurs de l'ordre de ... équivalents léthaux.]
- a. 5,000
 - b. 500
 - c. 50
 - d. 5
39. Mutations causing the constitutive activation of G protein coupled receptors are examples of [Des mutations causant l'activation constitutive de récepteurs liés aux protéines G sont des exemples de]

- a. loss-of-function [perte-de-fonction]
 - b. gain-of-function [gain-de-fonction]
 - c. dominant negative [dominante négative]
 - d. 1st germline – 2nd somatic hit mutations [premier hit germlinal, second hit somatique]
40. Three individuals have respective phenotypes of -1, 0 and +1. What is the variance of this sample? [Trois individus ont des valeurs phénotypiques respectives de -1, 0 and +1. Quelle est la variance dans cet échantillon?]
- a. 1
 - b. 2/3
 - c. 1/3
 - d. 0
41. What is the expected population mean for a phenotype that is determined by a biallelic locus (A and a) with allelic frequencies of p_A and p_a , and genotypic values of -a (AA), d (Aa) and a (aa)? [Quelle est la moyenne attendue pour un phénotype déterminé par un locus biallélique (A et a) avec fréquences alléliques p_A et p_a , et valeurs génotypiques -a (AA), d (Aa) et a (aa)?]
- a. $-a \times p_A^2 + d \times 2 \times p_A \times p_a + a \times p_a^2$
 - b. $-a \times p_A + a \times p_a - d$
 - c. $a \times (p_a^2 - p_A^2) + d \times 2 \times p_A \times p_a$
 - d. $a \times (p_A^2 - p_a^2) + d \times 2 \times p_A \times p_a$
 - e. a and c
 - f. c and d
42. What causes the difference between the breeding value and the genotypic value? [Qu'est-ce qui explique la différence entre les valeurs d'élevage et les valeurs génotypiques]
- a. Dominance
 - b. Environment
 - c. Gender [Sexe]
 - d. Age
43. For which relatives is the kinship coefficient the same as the fraternity coefficient? [Pour quels parents est-ce que le coefficient de parenté et le coefficient de fraternité ont la même valeur?]
- a. Monozygotic twins
 - b. Dizygotic twins
 - c. Full sibs
 - d. Half sibs
 - e. Parent-offspring
 - f. b and c
44. Is the expected phenotypic correlation between sibs larger or smaller than between first cousins? [Est-ce que la corrélation phénotypique entre frères/soeurs est plus grande ou plus petite qu'entre cousins?]
- a. Larger [Plus grande]
 - b. Smaller [Plus petite]
 - c. Same [La même]
45. The phenotypic correlation between monozygotic twins is higher than for dizygotic twins. What can we conclude about this phenotype? [La corrélation phénotypique est

- plus grande entre jumeaux monozygotes qu'entre jumeaux dizygotes. Que pouvons-nous en conclure pour ce phénotype?]
- The phenotype is heritable [Le phénotype est héritable]
 - The phenotype is not heritable [Le phénotype n'est pas héritable]
 - The broad and narrow sense heritabilities are identical [L'héritabilité au sens étroit est la même que l'héritabilité au sens large]
46. What is the significance threshold ($-\log(p)$) that is used for GWAS? [Quel seuil de signification ($-\log(p)$) est utilisé pour les GWAS]
- 8
 - 2
 - 0
 - 2
 - 8
47. What are typical OR for risk variants for common complex diseases? [Quels sont les OR typiques pour des variants à risque de maladies complexes courantes?]
- 2
 - 20
 - 200
 - 2000
48. By what kind of functional variants are the majority of GWAS peaks driven? [Quel types de variants sont responsables de la majorité des pics détectés par GWAS?]
- Neutral
 - Coding
 - Regulatory
 - Structural
49. A regulatory variant causes an eQTL of a gene located at 3 million base pairs. How could one unambiguously determine whether it is a cis-eQTL? [Un variant régulateur cause un eQTL pour un gène localisé à 3 million de paires de bases de celui-ci. Comment peut-on déterminer de façon non-ambigüe qu'il s'agit bien d'un cis-eQTL]
- Allelic imbalance in heterozygotes
 - Allelic balance in heterozygotes
 - Allelic imbalance in homozygotes
 - Allelic balance in homozygotes
50. What kind of organism is *C. elegans*? [Quel genre d'organisme est *C. elegans*?]
- A mouse [une souris]
 - A fish [un poisson]
 - A fly [une mouche]
 - A worm [un vers]
 - A unicellular eucaryote [un eucaryote unicellulaire]
51. Which one of these are not programmable nucleases? [Lequel de ces systèmes n'est pas une nucléase programmable]
- ZNF nucleases
 - Talens
 - Cre-LoxP
 - CRISPR-Cas
52. What is the approximate frequency of cystic fibrosis carriers in European populations? [Quelle est la fréquence approximative de porteurs de la mucoviscidose en Europe]

- a. 1/2
 - b. 1/5
 - c. 1/20
 - d. 1/500
53. What was the approximate frequency of thalassemia carriers in Greek and Italian populations in the 70-ies? [Quelle était la fréquence approximative de porteurs de la thalassémie en Grèce et Italie durant les années septante?]
- a. 1/2
 - b. 1/5
 - c. 1/20
 - d. 1/500
54. None invasive prenatal diagnosis takes advantage of [Le diagnostic prénatal non invasif exploite]
- a. The presence of fetal cells in the maternal blood [la présence de cellules fetales dans la circulation maternelle]
 - b. The presence of fetal DNA in the maternal plasma [la présence d'ADN foetal dans le plasma maternel]
 - c. The presence of fetal RNA in the maternal plasma [la présence d'ARN foetal dans le plasma maternel]
 - d. The presence of fetal proteins in the maternal plasma [la présence de protéines foetales dans le plasma maternel]
55. What are the main causes of "rare diseases" and what are their percentages? [Quelles sont les causes principales de maladies rares et leur pourcentage?]
- a. 20% environmental, 80% genetic (50% dominant, 50% recessive)
 - b. 80% environmental, 20% genetic (50% dominant, 50% recessive)
 - c. 20% environmental, 80% genetic (80% dominant, 20% recessive)
 - d. 50% environmental, 50% genetic (20% dominant, 80% recessive)
56. Which statement is wrong? Mendelian randomization predicted: [Quelle déclaration est fautive? La randomization Mendélienne prédit]
- a. The efficiency of LDL-cholesterol lowering drugs [L'efficacité des médicaments qui diminue les concentrations en cholestérol LDL]
 - b. The efficiency of HDL-cholesterol increasing drugs [L'efficacité des médicaments qui augmente les concentrations en cholestérol HDL]
 - c. The inefficiency of CRP lowering drugs [L'inefficacité des médicaments qui diminue les concentrations en CRP]
 - d. None of the above [Aucune]
57. What are the axes of the Receiving Operating Characteristic (ROC) curve? [Quelles sont les axes des courbes ROC?]
- a. $X = FP/N$, $Y = TP/P$
 - b. $X = FP/(TP+FN)$, $Y = TP/(FP+TN)$
 - c. $X = FP/(N+P)$, $Y = TP/(N+P)$