

Examen de synthèse de génétique.

Veillez reporter la ou les propositions justes sur la grille de réponse :

- 1-quel(s) est(sont) le(s) signe(s) qui est(sont) commun(s) à la majorité des syndromes chromosomiques?
 a-le déficit intellectuel. ✓ b-l'ambiguïté sexuelle. c-la petite taille.
 d-le visage rond. e-les malformations cardiaques.
- 2- Dans les maladies dominantes, la transmission verticale peut être faussée par :
 a-la pénétrance incomplète. ✗ b-le type de maladie. c- le mosaïcisme germinale. ✓
 d-l'expressivité variable. ✗ e- le degré de consanguinité.
- 3-Parmi ces propositions, au sujet de la translocation robertsonienne, la(les)quelle(s) est(sont) fausse(s) ?
 a-peut se produire entre 2 chromosomes non homologues. ✗ b-est une anomalie déséquilibrée. ✗
 c-se produit entre 2 chromosomes acrocentriques. ✗ d-peut se produire entre 2 chromosomes homologues.
 e-le phénotype de la personne qui la porte est souvent anormal.
- 4-Donnez la(les) proposition(s) juste(s) concernant le gène soumis à empreinte parentale:
 a- Les 02 allèles du gène s'expriment. b- les 02 allèles du gène sont réprimés. ✗
 c- Le gène est fonctionnellement haploïde. d- est un gène retrouvé que chez le père. ✗
 e- est un gène retrouvé que chez la mère.
- 5-Le facteur σ de l'ARN polymérase :
 a-est libéré pendant l'initiation de la transcription. b-est libéré pendant l'élongation de la traduction. ✗
 c-est indispensable dans la reconnaissance du promoteur. ✗ d-finalise la synthèse des ARN.
 e-concerne la la synthèse des ARN des procaryotes. ✗
- 6-La cytogénétique étudie :
 a-les chromosomes normaux et pathologiques. ✗ b-les gènes des bactéries.
 c-les trisomies. d-le monohybridisme. e-certains cancers.
- 7-Dans la traduction, l'ARNt déacylase :
 a-rompt les liaisons entre l'acide aminé et l'ARNt. ✗ b-forme les liaisons peptidiques.
 c-assure la liaison entre la petite et la grosse sous unité ribosomale.
 d-complète l'action de la peptidyl-transferase. e-recharge le GDP en GTP.
- 8-Parmi ces séquences d'ADN la(les)quelle(s) est(sont) non codante(s) ?
 a-les fragments de gènes. b-les séquences LINE. ✗ c-les transposons d'ADN. ✗
 d- les éléments LTR. ✗ e-les microsatellites. ✗
- 9-Le chromosome Philadelphie est constitué de :
 a-22p, tiers proximal du 22q, segment distal de 9q. b-22q, tiers proximal de 22p, segment distal de 9q. ✗
 c-22q, tiers distal de 9p, segment distal de 22p. d-22p, tiers distal du 22q, segment distal de 9q. ✗
 e-9q, tiers distal de 22p, segment distal 9p.
- 10-Lors de la transformation bactérienne :
 a-L'ADN nu provient de la bactérie compétente. b-la bactérie réceptrice doit être lysée.
 c-le transfert de gènes se fait grâce à un pont de conjugaison. d- le facteur F est intégré à l'endogène.
 e-l'exogène est intégré au chromosome bactérien. ✗
- 11-Les enzymes de restrictions :
 a- sont d'origine bactérienne, en général. ✗ b- on utilise le plus souvent le type III.
 c-lient les acides nucléiques. d-jouent un rôle dans la réplication in vitro. ✗
 e-sont des endonucléases.
- 12- Dans la technique d'électrophorèse des Acides nucléiques :
 a-L'ADN migre vers le pôle (+). b-c'est le fragment d'ADN le plus court qui va migrer le plus. ✗
 c-on utilise un champ magnétique. d-la vitesse de migration est proportionnelle au poids de l'ADN. ✓
 e-toutes les réponses sont justes.
- 13-Un marqueur chromosomique est un chromosome :
 a-qui ne prend pas la coloration. b-qu'on n'arrive pas à classer. c-qui ne s'exprime jamais. ✗
 d-retrouvé chez 90% des garçons. e-toutes les réponses sont fausses.
- 14- Parmi ces cancers le(s)quel(s) est sont toujours héréditaire(s) ?
 a-cancer du sein. ✗ b-cancer du côlon. c-cancer du col de l'utérus. d- cancer de la prostate. ✗
 e-aucun de ces cancers.

15-Parmi ces syndromes le(s)quel(s) s'accompagne(ent) d'une arriération mentale profonde ?
a-trisomie 21. b-syndrome d'Angelman. c-syndrome de Prader Willi. d-syndrome de Turner.
e-syndrome de Rett.

16-Parmi ces techniques de marquages du caryotypes, la(les)quelle(s) colore(ent) les régions riches en adénine et thymine ?
a-le banding T. b-le banding G. c-le banding R. d-le banding Q. e-le banding C.

17-Parmi ces agents mutagènes, le(s)quel(s) est(sont) un(des) agent(s) alkylant(s) ?
a-l'acide nitreux. b-le bisulfite. c-le 5 bromo-uracile. d-le sulfotane. e-l'éthylméthane.

18-L'opéron tryptophane :
a-est un opéron inducible. b-sa fonction est induite par l'absence de tryptophane.
c-contient 5 cistrons. d-le tryptophane agit comme inducteur.
e-la séquence régulatrice de l'opéron se situe en amont des cistrons.

19- Les ARN matures de la calcitonine et de la CGRP(calcitonin gene related product) ont en commun :
a-les exons 1,2 et 3 du pré ARNm calcitonine. b-les exons 4,5 et 6 du pré ARNm calcitonine.
c-aucun exon du pré ARNm calcitonine. d-les exons 1,3 et 4 du pré ARNm calcitonine.
e-tous les exons du du pré ARNm calcitonine.

20-Lors de l'élongation de la traduction le peptidyl transferase :
a-assure la translocation de la grosse sous unité ribosomique. b-catalyse la liaison peptidique.
c-assure la liaison nucléotidique. d-libère le site A. e-toutes les réponses sont fausses.

21-Le(s) rôle(s) des facteurs d'initiation de la traduction est(sont) :
a-engagement de l'ARNt aminoacyl dans le siteA. b-délivrance de l'ARNt initiateur.
c-translocation. d-libération de la chaîne polypeptidique. e-fixation aux sous unités ribosomiques.

22-Parmi ces bases nucléotidiques, la(les)quelle(s) porte(ent) une fonction amine ?
a-adénine. b-cytosine. c-guanine. d-uracile. e-thymine.

23-Pour donner une compaction accrue de la chromatine, les histones H1 subissent :
a-une méthylation. b-une acétylation. c-une phosphorylation. d-une spiralisation.
e-une déshydratation.

24-Les séquences Alu de l'ADN :
a-sont des séquences SINE. b-sont des minisatellites. c-sont de l'ordre de 300 paires de bases.
d-sont spécifiques aux procaryotes. e-codent pour l'acide linoléique.

25-Les ARN de transferts :
a-contiennent un bras accepteur d'acide aminé. b- un bras codon. c-un bras DHU.
d-sont spécifiques aux acides aminés. e-sont des structures instables.

26-La desamination de l'adénine donne :
a-l'hypoxanthine. b-la cytosine. c-la guanine. d-le 2-aminopurine.
e-aucun de ces éléments.

27-La réparation par excision de bases :
a-se déroule en 5 étapes successives. b-fait intervenir une exonucléase. c-fait intervenir une ligase.
d-l'ADN glycosylase reconnaît la base altérée. e-nécessite l'action de la protéine Rec A.

28-Chez les eucaryotes, l'ARN polymérase I est responsable de la synthèse de :
a-L'ARNr 5s. b-L'ARNr 5,8s. c-l'ARNr 28s. d-L'ARNr 40s. e-L'ARNr 8s.

29-Parmi ces ADN polymérases, la(les)quelle(s) est(sont) impliquée(s) dans le mécanisme de réparation de l'ADN ?
a-l'ADNp alpha. b-l'ADNp beta. c-l'ADNp gamma. d-l'ADNp delta. e-l'ADNp epsilon.

30-La maladie de Cooley:
a-est une thalassémie majeure. b-le gène responsable est un gène récessif.
c-est due à un défaut qualitatif de la synthèse de l'hémoglobine. d-est une anémie sévère.
e-les signes cliniques sont discrets.

Corrigé type

Barème variable de la question

N°	Reponse	Barème
1	D	0,5
2	D	0,75
3	E	0,75
4	C	0,5
5	CE	0,75
6	ACE	0,75
7	A	0,5
8	ABCDE	0,75
9	A	0,5
10	E	0,5
11	AE	0,75
12	AB	0,75
13	B	0,5
14	E	0,5
15	BE	0,75
16	BD	0,75
17	DE	0,75
18	BCE	0,75
19	A	0,5
20	B	0,5
21	BE	0,75
22	ABC	0,75
23	C	0,5
24	AC	0,75
25	ACD	0,75
26	A	0,75
27	ACD	0,75
28	BC	0,75
29	BE	0,75
30	AD	0,75