Université Alger 1- Faculté De Médecine - Département De Médecine
Deuxième Année De Médecine - Année 2021/2022
Examen de Génétique Médicale - 20/06/2022

Nombre de QCM : **40** Durée : **1 Heure** **Cocher une seule réponse**

1. **Concernant la dénaturation de l'ADN : la Réponse Fausse**
   A.Les préparations d'acides nucléiques pures donnent un rapport A_{260}/A_{280} d'environ1.8;
   B.Des valeurs de A_{260}/A_{280} inférieures à 1.8 indiquent une contamination des AN par des *protéines*
   C. La température de fusion (Tm) est affectée uniquement par la Concentration en sels et la Longueur des molécules
   D. La température de fusion (Tm) augmente l'absorption dans l'ultra-violet
   E. la dénaturation de l'ADN est à la base de l'utilisation des sondes et de la PCR

2. **Penser aux causes génétiques des maladies si : (la réponse fausse)**
   A. présence de fausses couches répétées chez un couple
   B. présence d'une maladie assez fréquente
   C. présence d'endogamie dans la famille
   D. présence d'un cancer du sein
   E. présence d'un enfant avec retard mental

3. **un plasmide est : (la réponse fausse)**
   A. une molécule d'ADN distincte de l'ADN chromosomique,
   B. capable de réplication autonome
   C. essentielle à la survie de la cellule.
   D. sont monocaténaires
   E. généralement circulaires.

4. **Les Séquences répétées dispersées sont : (la réponse fausse)**
   A. Les SINE(s)
   B. Les LINE(s)
   C. Les LTR(s)
   D. Les transposons
   E. Les microsatellites

5. **L'euchromatine est : (la réponse fausse)**
   A. peu condensée
   B. de localisation centrale
   C. accessible aux ARN polymérases
   D. transcrite
   E. toutes les réponses sont fausses

6. **A propos d'hétérochromatine : (la réponse fausse)**
   A. l'hétérochromatine facultative est réversiblement active
   B. l'hétérochromatine constitutive est de localisation télomérique
   C. l'hétérochromatine constitutive est de localisation centromérique
   D. l'hétérochromatine facultative peut se transformer en euchromatine
   E. l'hétérochromatine constitutive est inactive.

7. **Les éléments suivants interviennent tous dans la réplication de l'ADN sauf un seul, lequel ?**
   A. L'ADN double brin qui sert de modèle pour la synthèse de nouveaux brins d'ADN fils.
   B. Des ribonucléotides utilisés à la fois comme substrats et comme source d'énergie nécessaire à la réplication.
   C. Une courte séquence d'ARN complémentaire d'un début d'une matrice et qui servira d'amorce.
   D. Des protéines de reconnaissance de l'origine de réplication.
   E. Des hélicases qui déroulent progressivement la double hélice d'ADN.

8. **Concernant les ADN polymérases, toutes ces propositions sont justes sauf une, laquelle ?**
   A. Les ADN polymérases procaryotes sont de 3 types (I, II et III) et les ADN polymérases eucaryotes sont de 5 types (α, β, δ, ε et γ).
   B. Toutes les ADN polymérase font la synthèse de 5' en 3'
   C. Aucune ADN polymérases ne peut amorcer la synthèse de novo de l'ADN sans amorce ADN ou ARN préexistantes.
   D. L'ADN polymérase I possède une fonction exonucléase 5' => 3'qui permet d'éliminer les amorces d'ARN.
   E. L'ADN polymérase δ possède une activité primase 5' => 3'.

9. **Les ARN polymérases eucaryotes :(la réponse fausse)**
   A. Ils existent 3 types d'ARN polymérase I, II et III.
   B. l'ARN polymérase I est responsable de la synthèse d'ARN m.
   C. Différent par leur localisation dans le noyau.
   D. Différent par la nature des ARN formés.
   E. Différent par leur sensibilité à des inhibiteurs tels que l'alpha-amanitine.

10. **La maturation des transcrits primaires se fait :(la réponse juste)**
   A. Addition de la coiffe en 3'.
   B. Polyadénylation en présence d'une matrice.
   C. Excisions des exons et épissage des introns
   D. Les snRNP sont nécessaires pour leur maturation.
   E. Toutes ces réponses sont justes.

11. **Parmi les propositions concernant la traduction du code génétique, cocher la réponse fausse :**
   A- Elle s'effectue dans le cytoplasme.
   B- L'aminoacyl-tRNA synthétase est indispensable.
   C- L'énergie utilisée est apportée par l'ATP et le GTP.
   D- La matrice utilisée est le RNA pré-messager.
   E- Le cadre de lecture est entre le codon start et stop.

12. **Quelle est la partie du tRNA qui se fixe sur le mRNA ? (la réponse juste) :**
   A- L'acide aminé.
   B- Le codon.
   C- L'anticodon.
   D- L'extrémité 5'.
   E- Toutes ces propositions sont exactes.

13. **La méthylation de l'ADN :(la réponse fausse)**
   A. Se fait sur des îlots CpG.
   B. Se fait par des enzymes : méthylases.
   C. Détermine l'empreinte génétique parentale.
   D. Augmente la transcription.
   E. Les cellules cancéreuses sont hypométhylées.

14. **Un RFLP ou Restriction Fragment Lenght Polymorphism :(la réponse fausse)**
   A. Est défini par un couple : Sonde / Enzyme de restriction
   B. Est détecté par southern-blot
   C. Sa localisation est précise
   D. Il est de transmission non mendélienne
   E. Est considéré comme marqueur génétique codominant.

15. **Mutations ponctuelles peuvent être :(la réponse fausse)**
   A. Une transversion
   B. Substitution d'un AA par un autre ou non-sens

C. Création/abolition d'un site d'épissage
D. Délétion, insertion d'1 ou plusieurs nucléotides (2 - 5)
E. Une transition

16. Les types de lésions de l'ADN peuvent être des : (la réponse fausse)
A. Mésappariements de bases
B. Oxydations de bases et apparition de nouveaux composés
C. Dépurinations ou dépyrimidations
D. Aminations des bases
E. Erreurs de méthylations

17. Les enzymes de restriction de type II : (la réponse fausse)
A. Sont des endonucléases qui coupent l'ADN sur ses deux brins.
B. Possèdent leur propre site de restriction.
C. Reconnaissent des sites palindromiques de 4 à 8 nucléotides.
D. La présence d'une variation d'un seul nucléotide n'influence pas sur son action.
E. Sont utilisées pour la détermination des RFLP.

18. les sondes nucléotidiques (la réponse juste)
A. elles sont souvent sous forme double brin
B. b. leur taille est variable ne dépassant pas 100 nucléotides
C. elles sont utilisées dans la technique PCR classique.
D. ne sont pas utilisées pour la mise en évidence des polymorphismes des fragments de restriction
E. l'hybridation de la sonde avec la séquence d'ADN d'intérêt nécessite une diminution progressive de la température T< Tm.

19. Les facteurs affectant la migration électrophorétique (la réponse juste)
A. L'augmentation de la concentration d'agarose dans un gel réduit la vitesse de migration
B. plus le voltage est important, plus la vitesse de migration est diminuée.
C. Le fragment le plus long migre le plus rapidement.
D. deux molécules de même taille avec des structures 3D (tridimensionnelle) différentes ont un encombrement différent avec une migration identique
E. L'augmentation de la concentration d'agarose dans un gel augmente la vitesse de migration

20. L'hybridation moléculaire (la réponse fausse)
A. C'est une technique basée sur la complémentarité, la dénaturation thermique et la renaturation
B. Elle nécessite la présence d'une sonde nucléotidique sens et anti-sens
C. Elle peut être réalisée sur différents supports : liquide solide ou in situ
D. La formation des hybrides ADN-SONDE s'effectue généralement à une température supérieure de 15°C à la Tm de l'ADN concernée.
E. Elle permet la détection des mutations et l'étude des polymorphismes.

21. Les maladies monogéniques les moins fréquentes sont les maladies : (la réponse juste)
A. Autosomiques dominantes.
B. Autosomiques récessives
C. Liées au chromosome X.
D. liées au chromosome Y.
E. liées à l'ADN mitochondrial

22. Parmi les principes de construction de l'arbre généalogique, lequel est faux ?
A. Les générations les plus anciennes sont au haut de l'arbre.
B. Pour pouvoir interpréter un arbre, il faut au moins 2 générations.
C. - Les personnes sur la même ligne sont de la même génération.
D. Les différentes générations sont numérotées en chiffres romains.
E. Pour la fratrie commencer par les plus âgés.

23. **La transmission verticale d'une maladie autosomique dominante peut être faussée par : (la réponse juste)**
   A. La consanguinité.
   B. Le mosaïcisme germinal.
   C. La pénétrance incomplète.
   D. Les réponses B et C sont justes.
   E. Toutes les propositions sont justes.
24. **Dans la maladie de Tay Sachs : (la réponse juste)**
   A. La notion de consanguinité peut être retrouvée.
   B. Le dosage de l'hexosaminidase oriente vers le diagnostic.
   C. Les sujets atteints décèdent, en général, vers l'âge de 4 ou 5 ans.
   D. Le gène muté est retrouvé au niveau du chromosome 15.
   E. Toutes les réponses sont justes.

25. **Les hérédités non conventionnelles sont : (la réponse fausse)**

   A. hérédité mitochondriales
   B. disomie uniparentale
   C. mosaicisme
   D. Empreinte genomique
   E. Mendélienne

26. **L'Hérédité Mitochondriale : (la réponse fausse)**

   A. possède un taux de mutation élevé
   B. sa réplication est dépendante du cycle cellulaire
   C. sa transmission est uniparentale
   D. échappe à l'universalité du code génétique
   E. Il y a 37 gènes le génome mitochondrial.

27. **Dans le conseil génétique, le diagnostic des maladies génétiques rares passe par les étapes suivantes, laquelle n'est souvent pas possible ? (la réponse juste)**
   A. L'enquête familiale.
   B. Construction de l'arbre généalogique.
   C. l'étude dysmorphologique.
   D. Les examens complémentaires soit radiologiques ou bien biochimiques.
   E. Identification du gène muté.
28. **Dans le conseil génétique, le rôle du médecin est de : (la réponse fausse)**
   A. Donner toutes les informations connues sur la maladie génétique concernée.
   B. Evaluer les risques de récurrence de la maladie.
   C. Conseiller au couple de se séparer si la maladie génétique est grave.
   D. Proposer une procréation médicalement assistée quand cela est possible.
   E. Accompagner le couple s'il désire avoir un enfant malgré le risque de la survenue de la maladie.
29. **La cellule cancéreuse présente les caractéristiques suivantes (la réponse fausse) :**
   A. Est insensible aux facteurs protéiques d'inhibition de la prolifération cellulaire.
   B. Est indépendante des facteurs protéiques de stimulation de la prolifération cellulaire.
   C. Est indépendante du glucose pour son métabolisme énergétique.
   D. Continue à se diviser malgré l'accumulation des erreurs de réplication.
   E. Possède une télomérase active.
30. **Les facteurs suivants sont des facteurs de risque de développement d'un cancer (la réponse fausse) :**
   A. Les radiations ionisantes.
   B. Les produits chimiques.
   C. La consommation de tabac et/ou d'alcool.
   D. L'incapacité à corriger toutes les erreurs de réplication.
   E. L'exercice physique.

31. Que signifie le p^2 dans l'équation de Hardy-Weinberg ? (la réponse juste)

A. Les individus hétérozygotes dominants
B. Les individus ayant un allèle létal
C. Les individus homozygotes dominants
D. Personnes homozygotes récessives
E. Un cas index

32. Dans une population, 600 individus ont le groupe sanguin MM, 300 ont le groupe sanguin MN, et 100 ont le groupe sanguin NN. Quelle sera la fréquence des allèles M et N dans cette population ? **(la réponse juste)**

A. M = 0,79 et N = 0,1
B. M = 0,65 et N = 0,35
C. M = 0,30 et N = 0,60
D. M = 0,75 et N = 0,25
E. M = 0,61 et N = 0,19

33. Pour faire un caryotype en prénatal, nous pouvons prélever : (la réponse juste)

A. Des cellules amniotiques fœtales
B. Des lymphocytes sanguins.
C. Des fibroblastes.
D. Des cellules de la moelle osseuse rouge hématogène.
E. Toutes les réponses sont justes.

34. Devant un nourrisson qui présente plusieurs malformations, nous avons effectué un caryotype standard qui est revenu normal, quelle serait votre conduite à tenir ? (la réponse juste)

A. Rechercher une cause infectieuse chez la maman.
B. Rechercher une maladie monogénique.
C. Proposer de faire un caryotype à haute résolution.
D. Dire aux parents que ce n'est pas une cause génétique.
E. Proposer de faire un caryotype aux parents.

35. Dans l'anomalie chromosomique « inversion », quelle est la réponse fausse ?

A. Il n'y a pas de perte de matériel génétique.
B. Il n'y a pas de gain de matériel génétique.
C. Le phénotype est toujours normal.
D. L'anomalie est considérée comme équilibrée.
E. Peut être péricentrique.

36. La découverte de marqueurs chromosomiques dans un caryotype signifie :(la réponse fausse)

A. Découverte d'un chromosome non classable.
B. Un chromosome comportant des fragments de plusieurs autres chromosomes.
C. Un phénotype anormal obligatoire.
D. Un phénotype normal possible.
E. peut être en relation avec un processus cancéreux.

37. Parmi les facteurs ci-dessous le(s)quel(s) est (sont) incriminé(s) dans la survenue de la trisomie 21 ? (la réponse juste)

A. Des facteurs nutritionnels.
B. Des facteurs hormonaux.
C. l'âge avancé de la mère.
D. Une mère très jeune.
E. Toutes les propositions sont justes.

38. Un caryotype 46,XX chez une personne de phénotype masculin signifie : (la réponse juste)

A. Un syndrome de Klinefelter avec délétion du chromosome Y.
B. Une erreur probable au laboratoire.
C. Une translocation du SRY sur un des deux chromosomes X.
D. Une différenciation de la gonade primitive en ovaire.
E. Une translocation robertsonienne entre deux chromosomes Y.

39. La réponse aux médicaments peut être influencée par : (la réponse juste)

A. l'état de notre rein, foie ou âge
B. les interférences médicamenteuses
C. notre environnement
D. notre polymorphisme génétique
E. toutes ces réponses sont justes

40. L'un des Vecteurs suivants n'est pas utilisé dans la Thérapie Génique : (la réponse fausse)

A. adeno-virus
B. les lentivirus
C. le virus herpes
D.ADN plasmidique
E. l'ARNt