

Module : Génétique
Première année

Deuxième examen de moyenne durée
Corrigé Type

Question 1. Concernant les gènes impliqués dans l'apparition du phénotype mutateur et le développement du cancer choisissez la (les) bonne(s) proposition(s). (1 pt)

- a) Les proto-oncogènes sont associés à la prolifération cellulaire, à la croissance et à la différenciation.
- b) Les proto-oncogènes interviennent dans l'induction de l'apoptose. (Faux, ce sont des gènes suppresseurs de tumeurs)
- c) La mutation « perte de fonction » transforme les proto-oncogènes en oncogènes. (Faux, la mutation « gain de fonction »)
- d) Le gène p53 appartenant à une famille « Gate Keeper Genes » joue le rôle directe dans le démarrage de cancérogenèse.
- e) Les gènes suppresseurs de tumeurs de luea famille « Care taker Genes » participent à la réparation des lésions de l'ADN.
- f) L'activation de gènes suppresseurs de tumeurs provoque l'apparition du phénotype mutateur (Faux, leur inactivation)
- g) Des gènes télomérase sont sous exprimés dans les cellules tumorales (Faux, ils sont surexprimés)
- h) La perte d'hétérozygotie peut être à l'origine d'un cancer.

Question 2. Certains types des cancers sont associées à des certains types d'aberrations chromosomiques. Faites correspondre le type d'aberration de la liste A à une maladie de la liste B. 1 pt

Liste A :

- A. la maladie CML (Chronic Myeloid Leukemia) dont le marqueur est le chromosome Philadelphie4. translocation réciproque
- B. Cancer héréditaire du colon ou syndrom de Lynch qui implique la mutation d'un gène MSH 2.....2. Inversion paracentrique
- C. Rétinoblastome qui implique le gène Rb.....3. délétion

Liste B :

- 1. Inversion paracentrique
- 2. Inversion péricentrique
- 3. deletion
- 4. translocation réciproque ;
- 5. translocation robertsonienne
- 6. insertion

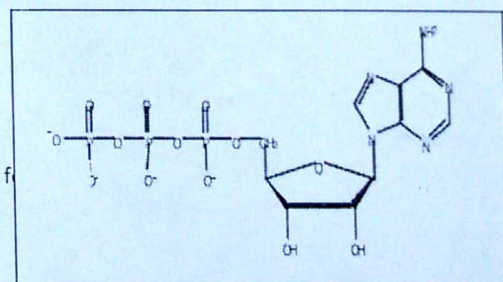
Question 3. Concernant la structure de l'ADN :

(1pt)

- 1. Modèle de la double hélice a été proposé par D.Watson et F.Crick en 1953. (Faux, 1953).
- 2. La composition en base obéit aux lois de Friedrich Miescher (Faux, Erwin Chargaff)
- 3. Dans la double hélice d'ADN, les paires de bases complémentaires sont maintenues ensemble par les liaisons hydrogènes.
- 4. Les deux brins d'ADN sont parallèles. (Faux, antiparallèles)
- 5. Les unités monomères de l'ADN sont des nucléosides (Faux, nucléotides).
- 6. Chaque nucléoside dans une molécule d'ADN se compose de sucre pentose et de base hétérocyclique azotée.
- 7. Les molécules d'ADN d'espèces différentes, diffèrent dans leur séquence de bases.
- 8. Dans la molécule d'ADN le rapport purines/pyrimidines égale toujours à 1.
- 9. Dans la molécule d'ADN $A+T/G+C=1$ (Faux, varie selon l'espèce)

Question 4. Soit le schéma représenté ci-contre :

- a. Est le nucléotide
- b. Est guanosine triphosphate (Faux, adenosine triphosphate)
- c. Contient du ribose.
- d. Possède 2 liaisons riches en énergie
- e. Possède 2 liaisons phosphoéster (Faux, liaison phosphoéster se f
- f. Sert de précurseur à la synthèse d'ADN. (Faux , d'ARN)
- g. Contient un noyau purique.



(1 pt)

Question 5. Si une molécule d'AD N contient 12% de thymine et 38 % de cytosine, elle contient également :

(0.5 pt)

- a. 12 % de guanine et 38 % d'adénine
- b. 12 % de guanine et 38 % d'uracile
- c. 12 % d'adénine et 38 % de guanine.
- d. 38 % d'adénine et 12 % d'uracile.

Question 6: Les nucléosomes :

(0.5 pt)

- a) Sont des unités de base de la chromatine.
- b) sont composés de protéines histones de H1, H2A, H2B, H3 et H4 et l'ADN (Faux, H1 se trouve en dehors du nucléosome)
- c) sont constitués par les particules cœurs et l'ADN linker dont la longueur est de 146 paires de bases (Faux, 60 pdb)
- d) Forment une structure en « collier de perles » de 2 nm (faux, 11nm).
- e) Forment une structure en solénoïde, avec 6 - 7 nucléosome par tour : une fibre de 30 nm.

Module : Génétique
Première année

Question 7: Les histones :

(0.5 pt)

- A. - contribuent au phénomène de compactage de l'ADN en chromosomes
- B. - ne sont liées à l'ADN qu'au moment de la division cellulaire (Faux, se fixent juste après la synthèse de l'ADN)
- C. - contrôlent la réplication de l'ADN (Faux, contrôlent l'activité transcriptionnelle des gènes)
- D. - constituent le noyau protéique des nucléosomes en quantités équimoléculaires.
- E. - constituent les origines de réplication de la molécule d'ADN sur le chromosome
- F. - constituent les séquences télomériques.

Question 8. Quelles sont les affirmations justes concernant le génome eucaryote ?

(1 pt)

- a. Dans le génome eucaryote les séquences codantes des protéines représentent environ 1.5%.
- b. Les séquences uniques ne sont constituées que de l'ADN codant (Faux, les séquences régulatrices, introns, pseudogènes constituent des séquences uniques non codantes).
- c. Les pseudogènes sont les gènes qui ont perdu leur fonctionnalité.
- d. Les séquences SINES constituent les longues répétitions dispersées. (Faux, ce sont des courtes répétitions)
- e. Les gènes codant pour ARNr constituent les séquences hautement répétitives en tandem (Faux, moyennement répétitives en tandem)
- f. L'ADN satellite correspond à des séquences hautement répétitives.
- g. L'ADN satellite est associé à l'hétérochromatine facultative. (Faux, l'hétérochromatine constitutive).
- h. Les LINES sont des séquences répétitives du type transposon.

Question 9 La(les)quelle(s) parmi les affirmations suivantes concernant des éléments transposables est (sont) correcte(s) ?

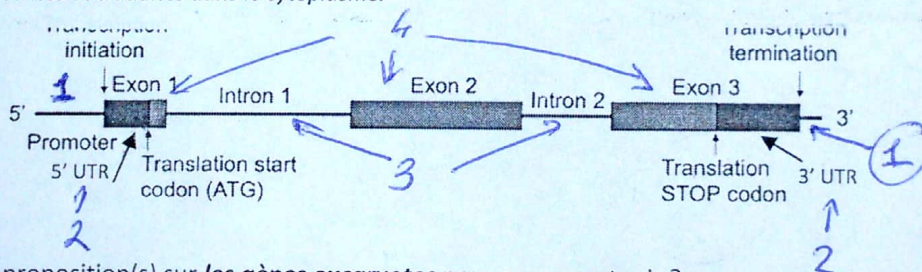
(0.5 pt)

- A. Les transposons sont des éléments d'ADN capable de se déplacer de manière autonome dans un génome.
- B. Tous les éléments transposables utilisent une rétrotranscriptase pour son déplacement (Faux, seulement les retrotransposons).
- C. Les rétrotransposons se déplacent à l'intérieur du génome par le mécanisme « couper-coller » (Faux, ils utilisent rétrotranscriptase)
- D. Les transposons se déplacent à l'intérieur du génome par l'intermédiaire de l'ARN et d'une transposase. (Faux, par l'intermédiaire de l'ADN)
- E. Les transposons peuvent être à l'origine des mutations.

Question 10. Le schéma ci-dessous représente un modèle typique d'un gène eucaryote. Montrer et indiquer par les chiffres sur le schéma les régions correspondantes :

(1.5 pts)

1. Les régions qui ne sont jamais transcrites, ni traduites.
2. Les régions transcrites et transportées dans le cytoplasme, mais qui ne sont pas traduites.
3. Les régions transcrites mais éliminées avant le transport du transcrit dans le cytoplasme
4. Les régions transcrites et traduites dans le cytoplasme.



Question 11 : Quelle(s) proposition(s) sur les gènes eucaryotes pouvez vous retenir ?

(1 pt)

- A. Les gènes dits « house-keeping » sont les gènes ubiquitaires.
- B. Les gènes d'histones sont des gènes tissu-spécifiques (Faux)
- C. La partie d'un gène conservée dans l'ARNm mature est appelé intron. (Faux, l'intron est supprimé lors la maturation de pre-ARNm)
- D. Chez l'Homme, les gènes de classe I sont localisés au niveau des constriction secondaires des chromosomes 13,14,15,21,22.
- E. Les gènes d'ARN ribosomique 5.8S constituent des gènes de classe I. (Faux, les gènes de classe III)
- F. La méthylation des îlots CpG au niveau des promoteurs est associée à l'inactivation des gènes.
- G. Les gènes sont organisés en opéron (Faux, ce sont les gènes procaryotes qui sont organisés en opéron).
- H. Les exons sont des séquences d'ADN géniques conservées dans l'ARNm mature

Question 12 : Lesquelles parmi les propositions suivantes pouvez-vous retenir ? La région promotrice d'un gène :

(1 pt)

- a. permet de préciser le brin codant.
- b. permet la fixation de l'ARN Polymérase
- c. permet de préciser le site d'arrêt de la transcription (Faux, le site de la fixation de l'ARNPol).
- d. est incluse dans la région 5' non codante en amont du gène.
- e. contient au moins un signal d'épissage (Faux, c'est au niveau des introns)
- f. code pour un peptide excisé ultérieurement de la protéine mature (Faux, c'est une séquence non codante)
- g. procaryote contient habituellement des séquences consensus dont une est appelée la boîte de Pribnow
- h. eucaryote comporte une séquence consensus dite séquence de Kozak. (Faux, elle se trouve dans la région 5'UTR)

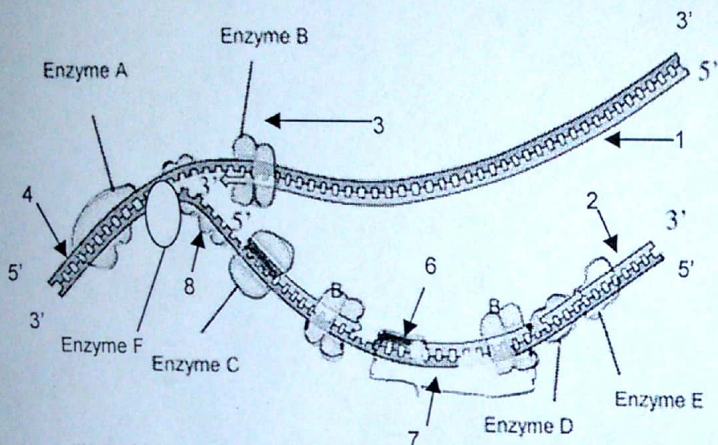
Question 13 . Choisir les affirmations correctes. La réplication de l'ADN :

(1 pt)

- a. est conservative. (Faux, semi-conservative)
- b. induit la formation de deux chromatides.
- c. est unidirectionnelle et le sens de synthèse d'ADN est de 3' vers 5'. (Faux, la réplication est bidirectionnelle, mais le sens de synthèse est de 5' vers 3')
- d. Nécessite la synthèse des amorces d'ARN posées par la Primase
- e. Les protéines SSB fixe l'ADN simple brin.
- f. La croissance du brin précoce s'effectue de façon continue.
- g. La croissance du brin tardif se fait par la production d'une série de courtes sections appelée fragment de Klenow (Faux, fragment d'Okazaki)
- h. Une seule amorce est nécessaire pour la synthèse d'un brin tardif (Faux, plusieurs amorces)

Question 14 . Le schéma si-dessous représente la réplication de l'ADN des procaryotes. Identifier sur ce schéma :

(2 pts)



1. Leading strand
2. Lagging strand
3. Le sens de déplacement de fourche de réplication
4. Molécule mère d'ADN
5. Toutes les extrémités 5' et 3' non identifiées
6. Primers
7. Fragments d'Okazaki
8. Protéines SSB
9. Topo isomérase = gyrase - EnzymeA
10. ADN Polymerase III - EnzymeB
11. Primase - EnzymeC
12. ADN Pol I = RNase H - EnzymeD
13. Ligase - EnzymeE
14. Hélicase - EnzymeF

Question 15 . Parmi les affirmations suivantes sur la **transcription**, la(les)quelle(s) est (sont) exacte(s) ?

(1 pt)

- 1. La transcription ne concerne que la production des ARN messagers (Faux, il y a d'autres ARN)
- 2. Le brin matrice est appelé brin antisens.
- 3. C'est toujours le même brin qui sert de matrice.
- 4. La transcription des ARNm eucaryote nécessite les facteurs TFII
- 5. Rho est un facteur à activité hélicase.
- 6. Chez les bactéries, l'éjection du facteur sigma est nécessaire au déclenchement de la phase d'élongation
- 7. La transcription débute par un codon AUG (faux elle débute dans un point O (point d'initiation))
- 8. La région désappariée de l'ADN dans la bulle de transcription est composée de 17pb (Faux de 10 pb)

Question 16. Concernant les petits ARN non codant la(les)quelle(s) parmi les propositions suivantes est (sont) correcte(s) :

(0.5pt)

- A. Les ARN Xist participent à l'inactivation du chromosome X des mammifères
- B. Les snoARN sont des petits ARNs qui constituent les complexes snurp (Faux, ce sont les snARNs)
- C. Les mi ARN sont des petits ARNs d'origine endogène obtenus à partir des introns d'ARNm transcrit.
- D. Les snARN sont des petits ARNs qui interviennent dans la maturation de l'ARNr (Faux, intervenant dans la maturation de l'ARNm)
- E. Les snARN sont des petits ARN riches en Uraciles localisés dans le noyau, U3 est un exemple. (Faux, ARN U3 n'existe pas)

Question 17. Choisissez les propositions justes, parmi celles-ci, concernant la **maturation de pre-ARNm eucaryote**, (1 pt)

- a) La maturation consiste à ajouter une séquence Shine-Dalgarno à l'extrémité 5'. (Faux, ajout d'un CAP (7MG à 5'))
- b) La Coiffe ou Cap a l'extrémité 5' du transcrit contient la 7-methyl-guanine..
- c) L'épissage est un processus par lequel les ARN transcrits subissent des étapes de coupure et ligature qui conduisent à la suppression de certaines régions dans l'ARN final.
- d) La séquence AG correspond au début de l'intron et GU - à la fin de l'intron.. (Faux, la règle GU-AG).
- e) La polyadenylation est réalisée au niveau du site de clivage par la poly (A) polymérase.
- f) L'ARN messenger résultant de la maturation est dit polycistronique (Faux, monocistronique).
- g) La libération de l'intron se produit par la formation d'un lasso et implique les trois signaux d'épissage.

Question 18 : Le code génétique et l'ARNt

(1pt)

- A. Le triplet des nucléotides UAG est utilisé comme un codon d'initiation. (Faux, c'est un codon stop)
- B. On dit que le code génétique est non-ambigu car un codon donné ne spécifie qu'un seul acide aminé.
- C. "D'après la règle du "wooble", un anticodon portant l'inosine en position III s'apparie avec plusieurs codons de séquence d'ARNm. (Faux, en position I)
- D. L'anticodon est une séquence spécifique de trois nucléotides se trouvant à l'extrémité 3'(OH) de l'ARNt (Faux, au milieu de l'ARNt)
- E. La lecture du code génétique sur l'ARNm se réalise de 3' vers 5'. (Faux, de 5' vers 3')
- F. L'ARNt initiateur procaryote est chargé d'une N-formyl-méthionine.
- G. Le code génétique est quasi-universel.
- H. Un acide aminé peut être codé par différents codons.

Question 19: Lesquelles, parmi les affirmations suivantes, sont correctes ?

- a) Les procaryotes utilisent les ribosomes de 70S qui sont composés d'une petite sous-unité 40S et d'une grande sous-unité 60S. (Faux, 30S et 50S)
- b) La séquence de l'ARNm eucaryote reconnue par les ribosomes est appelé Shine -Dalgarno (Faux, ARNm procaryote)
- c) Chaque chaîne polypeptidique formée dans la traduction commence par l'acide aminé sérine (Faux, Méthionine)
- d) La structure 3D du complexe formé des deux facteurs de liberation RF1-RF2 ou RF1-RF3 est proche de celle d'un ARNt. (Faux, par aminoacyl-ARNt synthétase.)
- e) La liaison de l'acide aminé à son ARN-transporteurs s'effectue par une translocase (Faux, par aminoacyl-ARNt synthétase.)
- f) Le mouvement du ribosome déplaçant l'ARNt du site A au site P est appelé dislocation (Faux, translocation)
- g) La Peptidyl transférase catalyse la formation de la liaison peptidique entre deux acides aminés adjacents dans le ribosome au cours de la traduction
- h) L'initiation de la traduction procaryote nécessite 1 GTP et 3 IF
- i) La tetracycline empeche la fixation de l'ARNt.

Question 20. Une des formes de contrôle sur la synthèse des protéines chez les procaryotes est assurée par la liaison des protéines sur l'ADN pour empêcher ou modifier l'expression des gènes. D'ailleurs, ce contrôle peut être positif ou négatif.

0.5 pt

A: La protéine répresseur lac se lie à l'opérateur.

- a) en absence de lactose
- b) en présence de lactose
- c) en présence d'AMPC
- d) en absence de glucose

Ce type de contrôle est appelé : Contrôle négatif

0.5 pt

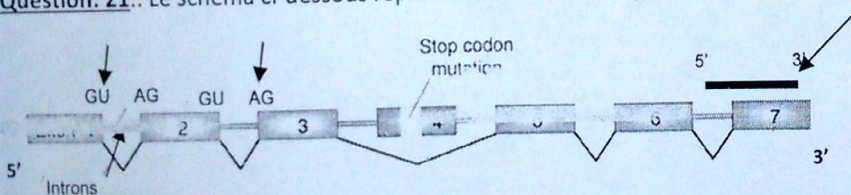
B. La protéine CAP - activateur lac se lie à l'ADN

- a) en absence de lactose
- b) en présence du glucose
- c) en présence d'AMPC
- d) en absence de glucose

Ce type de contrôle est appelé : Contrôle positif, Répression catabolique

Question: 21.: Le schéma ci-dessous représente l'ARNm eucaryote.

(1 pt)



Donnez les réponses brèves et précises.

Q1. Si la mutation non sens se produira au niveau du codon 4, quelles seront les conséquences ?.....Protéine tronquée, avec une perte de fonction

Q2. Si la substitution U par G (intron1) et la délétion de A(intron 2) auront lieu, quelles seront les conséquences ?...Omission de l'exon 2, nouvelle protéine.

Q3 Si l'ARN antisens a une homologie parfaite avec l'extrémité 3' de l'ARNm, quelles seront les conséquences ?....L'ARNm sera dégradé, pas de traduction.

Q4. Comment appelle-t-on ce type d'ARN ?.....micro ARN interférent