

Questions à choix multiples (QCM) : Cochez la ou les réponses justes :

1. À propos de la cartographie génétique :

- A. Est en fonction du taux de recombinaison génétique.
- B. Localiser les gènes.
- C. Est une carte de type de restriction.
- D. Est en fonction de La fréquence de recombinaison.
- E. Identifier les gènes responsables de maladies.

2. A quel stade de la mitose correspond le caryotype standard ?

- A. Télophase.
- B. Prophase.
- C. Anaphase.
- D. Interphase.
- E. Métaphase.

3. À propos de la cytogénétique:

- A. Chaque chromosome est divisé en deux bras.
- B. Le bras long est désigné par la lettre p.
- C. Le caryotype masculin est représenté par 47,XXY. X
- D. L'aneuploïdie correspond à l'addition ou la soustraction de chromosome.
- E. Les chromosomes sont comptés du plus grand au plus petit.

4. Le caryotype peut être établi à partir des prélèvements suivants :

- A. Frottis buccal.
- B. Sang prélevé sur héparine.
- C. Biopsie de peau.
- D. Liquide amniotique.
- E. Biopsie de trophoblaste.

5. Pour réaliser un caryotype :

- A. Différents types de prélèvements peuvent être utilisées (sang, fibroblastes, moelle osseuse).
- B. On peut utiliser des agents mitogènes pour stimuler la croissance cellulaire.
- C. L'étude des chromosomes se fait directement après la culture cellulaire.
- D. La durée de culture est toujours de 72H.
- E. On utilise un poison du fuseau pour faire éclater la membrane cytoplasmique.

6. Parmi les situations suivantes, indiquez celles qui constituent une indication de réalisation d'un caryotype ?

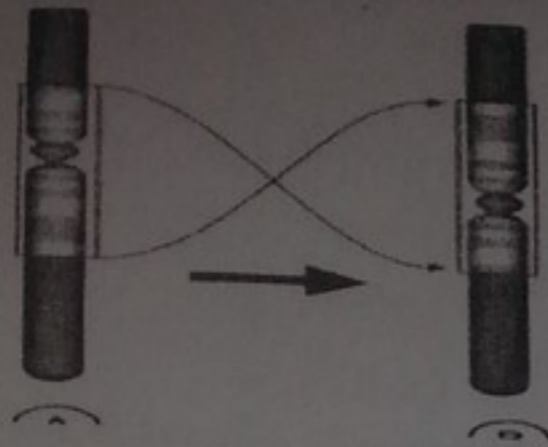
- A. Il doit être réalisé chez un couple après deux fausses couches spontanées ou un antécédent d'une mort in-utéro inexpliquée.
- B. Il doit être réalisé chez les parents d'un enfant porteur d'une anomalie chromosomique.
- C. Enfant de 10 ans avec un diagnostic de leucémie aigue lymphoblastique.
- D. Femme de 25 ans dont le frère est porteur d'une trisomie 21 libre et régulière désirant une grossesse.
- E. Il est réalisé lorsqu'il existe une infertilité chez un couple.

7. Un caryotype sanguin est indiqué dans :

- A. Retard statural inexpliqué chez une fillette.
- B. Retard mental et dysmorphie crânio-faciale.

- C. Azoospermie inexpiquée.
 D. Malformation cardiaque isolée.
 (E) Aménorrhée.
8. **Concernant les aneuploïdies et les polyploïdies constitutionnelles :**
 A. Les sujets présentant un caryotype avec une monosomie homogène, impliquant la totalité d'un chromosome ne sont jamais viables.
 (B) Les sujets porteurs d'aneuploïdies des gonosomes (par exemple 45,X ou 47,XXY) ou de trisomie 21 sont viables à long terme.
 C. Les trisomies dites libres sont consécutives à l'existence de translocations robertsoniennes équilibrées chez la mère ou le père.
 D. La plupart des monosomies X aboutissent à des fausses couches spontanées.
 E. Les polyploïdies ne sont jamais viables à long terme.
9. **Un adolescent de 16 ans vient consulter pour gynécomastie et retard pubertaire.** Il mesure 1m 90 et pèse 95 Kg. A l'examen, les organes génitaux externes ont un aspect infantile (verge de 4 cm et petits testicules), la pilosité pubienne peu fournie.
 - **Quelle est la formule chromosomique la plus vraisemblable dans ce cas ?**
 A. 46,XX.
 (B) 47,XXY.
 C. 47,XYY.
 D. 48,XXXY.
 E. 47,XX,+21.
10. **Quelles sont parmi les anomalies homogènes des chromosomes énumérées ci-dessous celles qui sont compatibles avec la vie ?**
 A. Trisomie 11/
 (B) Trisomie 21.
 C. Monosomie 2.
 D. Trisomie 18.
 E. Trisomie 8.
11. **Quelle est l'anomalie chromosomique la plus fréquente dans le syndrome de Turner ?**
 A. 47,XXX.
 B. 46,XX/46,XY.
 (C) 45,X.
 D. 45,Y.
 E. 46,XX.
12. **Parmi les caryotypes suivants quels sont ceux qui rendent compte d'un phénotype anormal :**
 A. 46, XX.
 (B) 47,XXX.
 (C) 45,XY.t(14q.21q).
 D. 46,XY.t(14q.21q).
 (E) 48, XXXY.
13. **La formule chromosomique 46,XY/47,XY,+21 :**
 A. Est une anomalie numérique en mosaïque.
 B. Correspond à un caryotype normal.
 C. C'est une caractéristique du caryotype équilibré.
 (D) Correspond à une trisomie 21 partielle.
 E. Correspond à une trisomie 21 libre, homogène et complète.

14. La figure ci-dessous représente :



- A. Une délétion partielle du bras court.
- B. Une Duplication.
- C. Une inversion paracentrique.
- D. Une inversion péricentrique.
- E. Une Insertion.

15. Chez l'homme adulte, on évoque un syndrome de Klinefelter devant :

- A. Ptérygium colli.
- B. Gynécomastie.
- C. Thorax en bouclier.
- D. Tâches de Brushfield.
- E. Atrophie testiculaire.

x0
XXY
نقص

16. Parmi les remaniements de structure suivants, quels sont ceux qui ne portent que sur un seul chromosome ?

- A. Isochromosome.
- B. Anneau.
- C. Translocation réciproque.
- D. Translocation Robertsonienne.
- E. Inversion péricentrique.

17. Parmi les anomalies chromosomiques de structure énumérées ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à un état déséquilibré du génome ?

- A. Les inversions.
- B. Les duplications.
- C. Les isochromosomes.
- D. Les délétions.
- E. Les chromosomes en anneau.

18. Un jeune couple a eu trois avortements spontanés précoces, l'examen cytogénétique révèle chez le mari une anomalie de structure équilibrée autosomique, laquelle ou lesquelles des anomalies suivantes vous attendez-vous à trouver chez cet homme ?

- A. Une inversion.
- B. Une délétion.
- C. Un chromosome en anneau.
- D. Une translocation réciproque.
- E. Une duplication.

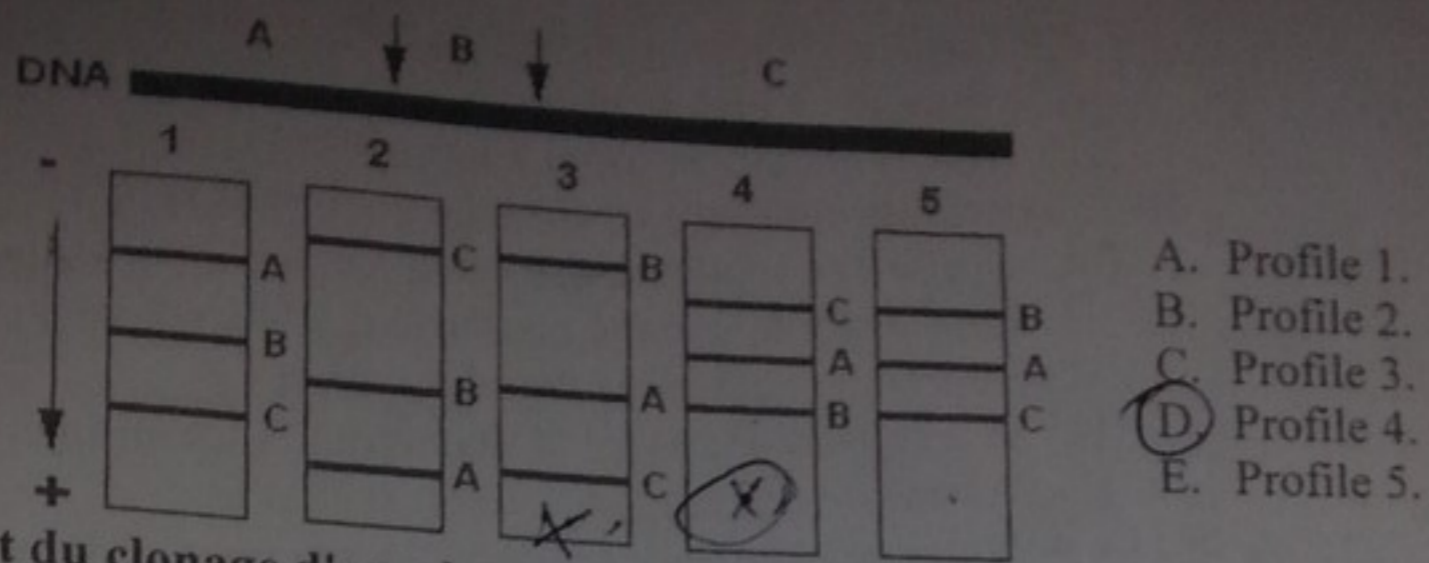
19. La maladie du Cri du chat est due à :

- A. Une duplication.
- B. Une délétion 5p.
- C. Un Chromosome en anneau.
- D. Un isochromosome.
- E. Une inversion paracentrique.

20. À propos du cancer Médullaire de la Thyroïde (CMT) :

- A. Cancer héréditaire autosomique récessif.
- B. Développé à partir des cellules C de la thyroïde.

- C. Plusieurs gènes sont concernés : BRCA 1, BRCA 2....
 - D. Test - : Indication de thyroïdectomie préventive.
 - E. Test + : Rassurer, pas de surveillance spécifique.
21. Les outils de génie génétique :
- A. Hybridation.
 - B. Enzymes de restriction.
 - C. Électrophorèse sur gel d'Agarose.
 - D. DNA polymérase.
 - E. Aucune de ces propositions n'est exacte.
22. Le gène est amplifié par :
- A. PCR.
 - B. Clonage dans des bactéries qui se multiplient.
 - C. RFLP.
 - D. FISH.
 - E. Aucune de ces propositions n'est exacte.
23. La première étape dans le clonage d'un gène est :
- A. Traitement des plasmides par les enzymes de restriction.
 - B. Isolement du DNA à partir d'un organisme porteur du gène d'intérêt.
 - C. Insertion d'un plasmide dans une bactérie. ✗
 - D. Culture des cellules sur agar.
 - E. Toutes les propositions sont justes.
24. Lors du clonage d'un gène, les plasmides sont insérés dans les bactéries par :
- A. Transformation.
 - B. Enzyme de restriction.
 - C. DNA ligase.
 - D. DNA polymérase.
 - E. Taq polymérase.
25. Lors du clonage, si les cellules hôtes sensibles à l'ampicilline, sont cultivées dans un milieu riche en ampicilline.
- A. Seules les cellules (bactéries) qui n'ont pas incorporé le vecteur résistant à l'ampicilline, peuvent se développer.
 - B. Toutes les cellules se développent.
 - C. Seules les cellules (bactéries) qui ont incorporé le vecteur résistant à l'ampicilline, peuvent se développer.
 - D. Seules les cellules (bactéries) qui ont incorporé le vecteur résistant à la tétracycline, peuvent se développer.
 - E. Toutes les propositions sont justes.
26. Parmi les propositions relatives à la PCR :
- A. Elle nécessite la répétition de cycles alternant dénaturation, hybridation et synthèse.
 - B. C'est une technique d'amplification du DNA *in vitro*.
 - C. Elle nécessite l'utilisation d'amorces RNA.
 - D. Elle nécessite une polymérase thermostable.
 - E. Aucune de ces propositions n'est exacte.
27. La digestion d'un DNA par une enzyme de restriction a permis l'obtention de 3 fragments A, B et C de tailles différentes (voir figure). Séparés par électrophorèse sur gel d'agarose 1,5%, le profile attendu correspondra à :



28. Quel est le but du clonage d'un gène en biotechnologies agricoles ?
- Création de copies multiples d'un gène d'intérêt, ainsi les caractéristiques de ce gène peuvent être altérées.
 - Création de colonies cellulaires multiples contenant le DNA extrait.
 - Création de copies multiple du gène pour amplifier le DNA.
 - Identification du gène d'intérêt et création de copies multiples de plasmides contenant le gène.
 - Aucune de ces propositions n'est exacte.
29. Pendant l'électrophorèse des molécules d'ADN linéaires sur un gel d'agarose :
- Les molécules les plus petites migrent le plus vite.
 - Les molécules d'ADN migrent vers le pôle positif.
 - Les molécules d'ADN migrent vers le pôle négatif.
 - La séparation des molécules dépend en partie de la durée de l'électrophorèse.
 - Aucune de ces propositions n'est exacte.
30. Les enzymes de restriction :
- Agissent sur des séquences palindromiques spécifiques.
 - Sont des exonucléases.
 - Sont des endonucléases.
 - Constituent un moyen de défense pour la bactérie.
 - N'ont aucune action sur l'ADN de mammifère.
31. L'ADNc :
- Est synthétisé à partir d'une molécule d'ADN double brin.
 - Est synthétisé à partir de l'ARNm.
 - Est synthétisé par la transcriptase inverse.
 - Contient le même nombre de sites de restriction que l'ADN génique d'origine.
 - Contient des exons et introns.
32. La PCR :
- Permet d'amplifier directement de l'ADN ou de l'ARN.
 - Est possible à partir d'un DNAc.
 - Permet d'amplifier rapidement l'ADN indépendamment de sa taille.
 - Permet d'amplifier rapidement l'ADN sans connaissance aucune de sa séquence.
 - Toutes les propositions sont justes.
33. La PCR nécessite :
- Une étape de dénaturation.
 - Une étape de renaturation.
 - Une ADN polymérase thermo-résistante.
 - La présence de didésoxyribonucléotides dans le milieu.
 - Aucune de ces propositions n'est exacte.
34. L'enzyme de restriction Eco RI :
- Crée des bouts francs.
 - Crée des bouts cohésifs qui sont complémentaires.

- C. Son site de reconnaissance est G/AATTC.
 D. Son site de reconnaissance est A/AGCTT.
 E. Toutes les propositions sont justes.
- 35. L'hybridation in situ en fluorescence (FISH) :**
- A. Utilise des sondes marquées à l'aide d'un marqueur radioactif.
 B. Repose sur la complémentarité des bases azotées entre elles.
 C. Sa première étape est la renaturation.
 D. Sa deuxième étape est la dénaturation thermique.
 E. Aucune de ces propositions n'est exacte.
- 36. Le polymorphisme de longueur des fragments de restriction (RFLP) :**
- A. Utilisé pour la réalisation d'empreintes génétiques.
 B. Sa première étape est la séparation des fragments de restriction par électrophorèse sur gel d'agarose.
 C. Sa deuxième étape est la digestion de l'ADN par une enzyme de restriction.
 D. Sa troisième étape est la visualisation des fragments par hybridation avec une sonde.
 E. Toutes les propositions sont justes.
- 37. Le Southern blot :**
- A. Utilisé dans le diagnostic génétique de routine.
 B. Correspond au transfert de fragments d'ADN d'un gel à une membrane.
 C. Permet l'étude des polymorphismes de restriction (RFLP).
 D. Est une étape importante de FISH.
 E. Aucune de ces propositions n'est exacte.
- 38. La méthode de Sanger nécessite :**
- A. L'utilisation d'une amorce.
 B. Une RNA polymérase.
 C. La Taq polymérase.
 D. Les quatre désoxynucléosides (dATP, dCTP, dGTP, dTTP).
 E. Les trois 2'-3'didésoxynucléosides (ddATP, ddCTP, ddTTP).
- 39. À propos du Séquençage de L'ADN :**
- A. Consiste à déterminer l'ordre d'enchaînement des introns pour un fragment d'ADN donné.
 B. Consiste à déterminer l'ordre d'enchaînement des exons pour un fragment d'ADN donné.
 C. Utilisé pour identifier, diagnostiquer et trouver des traitements à des maladies génétiques.
 D. Utilise la méthode de Sanger.
 E. Utilise l'électrophorèse.
- 40. La thérapie génique consiste à :**
- A. Introduire une copie saine du gène dans les cellules du patient.
 B. Introduire une copie mutée du gène dans les cellules du patient.
 C. Utiliser des vecteurs viraux et des vecteurs synthétiques.
 D. Utiliser des gènes comme médicament.
 E. Aucune de ces propositions n'est exacte.

Bon courage.

Examen de Génétique 1er Année Médecine du 0

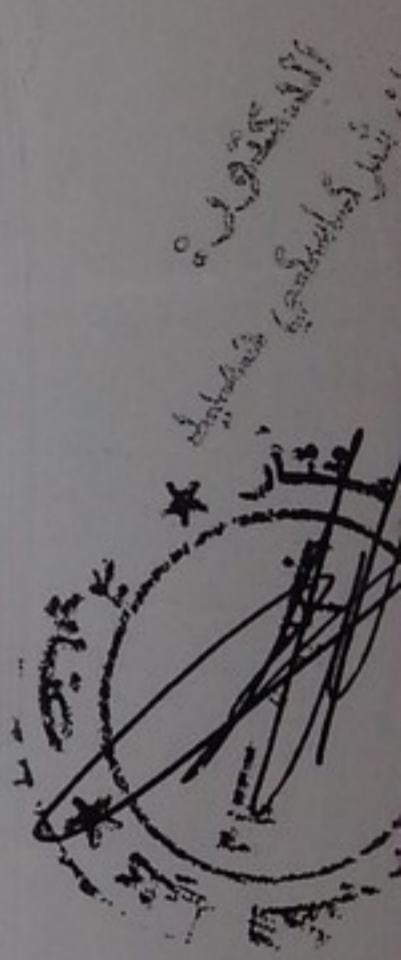
Date de l'épreuve : 06/04/2014

Corrigé Type

Barème uniforme : 0,5 point(s) par question

N°	Rép.
1	ABCDE
2	E
3	ADE
4	BCDE
5	AB
6	ABCE
7	ABCE
8	BDE
9	B
10	B
11	C
12	BDE
13	A
14	D
15	BE
16	ABE
17	BCDE
18	AD
19	B
20	B
21	ABCD
22	AB
23	B
24	A
25	C
26	ABD
27	D
28	D
29	ABD
30	ACD
31	BC
32	B
33	ABC
34	BC
35	B
36	A

N°	Rép.
37	ABC
38	AD
39	CDE
40	ACD



Dr. S. Ben