

Cochez la bonne réponse :

AG  
CT

CG  
CY

GC  
AT

AY  
UY

1. Concernant la structure des acides nucléiques :

- A. L'acide thymidilique est un nucléotide à désoxyribose. ✓
- B. Dans les acides nucléiques, la forme amine de l'adénine prédomine. ✗
- C. Dans l'ARN, la cytosine peut s'apparier avec de l'uracile. ✗
- D. Les ARNt sont considérés comme des ARN codant car ils participent à la synthèse des protéines. ✗
- E. Dans la structure « double brin » des acides nucléiques, les bases azotées A et T sont liées par 3 liaisons hydrogène. ✗

2. A propos de la structure des gènes :

- A. La région promotrice comporte le site d'initiation de la transcription
- B. Les gènes domestiques sont organisés sous forme d'opéron. ✗
- C. Les introns des ARNm matures sont traduits en protéines. ✗
- D. L'ADN des pseudogène et des introns est non codant. ✓
- E. Nous héritons d'un seul allèle pour un même gène

3. L'ADN d'un gène morcelé est hybridé avec l'ARNm mature correspondant. Il se forme alors une structure avec des régions complémentaires ADN-ARN séparées par des boucles d'acides nucléiques monocaténaire. Parmi les propositions suivantes la quelle est bonne ?

- A. Les boucles sont faites d'ADN. ✓
- B. Les boucles correspondent aux exons du gène. ✗
- C. Quand ils sont hybridés l'ADN et l'ARN sont parallèles. ✗
- D. Le brin d'ADN qui s'associe à l'ARNm est le brin sens. ✗
- E. Les bases adénines s'associent aux bases guanines. ✗

4. L'hétérochromatine constitutive :

- A. contient des gènes fréquemment exprimés par la cellule. ✗
- B. est une chromatine décondensée. ✗
- C. est une partie de l'euchromatine qui comporte des gènes non fonctionnels. ✗
- D. est une association stricte d'ADN et de protéines non histones. ✗
- E. associée à l'hétérochromatine facultative forme l'hétérochromatine. ✓

5. Parmi les propositions suivantes, laquelle s'applique aux plasmides ?

- A. Peuvent être responsables de la résistance à un antibiotique. ✓
- B. Sont constitués d'ADN circulaire monobrin. ✗
- C. 10 à 20 grands plasmides sont présents par cellule. ✗
- D. Un seule type de plasmide est présent par cellule. ✗
- E. Sont très répandus dans les cellules du foie. ✗

6. L'ADN des mitochondries

- A. est linéaire. ✗
- B. est composé de gènes qui sont sans introns. ✗
- C. contient, comme l'ADN nucléaire, des séquences promotrices et des introns. ✗
- D. code toutes les protéines de la cellule. ✗
- E. est transmis par le père. ✗ (M)

7. Les télomères :

- A. représentent le bras p de chaque chromosome. ✗
- B. sont des régions répétées, riches en AT. ✗
- C. raccourcissement à chaque division cellulaire. ✓
- D. sont allongées au cours de la division cellulaire des cellules somatiques. ✗
- E. sont de localisation centromérique ✗

8. Les protéines histones :

- A. sont riches en bases azotées. ✗
- B. sont enroulées d'ARN. ✗
- C. jouent un rôle important dans la compaction du génome. ✓
- D. sont des protéines riches en acides aminés. ✗
- E. sont enroulées d'un ADN non fonctionnel. ✗

9. A propos de la fibre de chromatine de 30 nm de diamètre :

- A. Elle constitue le premier niveau d'organisation de la chromatine. ✗
- B. L'ADN chargé négativement a une faible affinité pour les histones chargées positivement. ✗
- C. Comporte 2 molécules d'histones par tour d'hélice. ✗
- D. L'empaquetage de l'ADN en une fibre de 30 nm réduit sa longueur native d'un facteur de 20. ✗
- E. Dans une fibre de chromatine de 30 nm de diamètre, chaque 6 nucléosomes forment un solénoïde. ✓

10. A propos du code génétique :

- A. Il n'est pas ambigu car un codon code pour un seul acide-aminé. ✓
- B. Associe un acide aminé quelconque, au hasard, à un triplet de nucléotides. ✗
- C. Est le même pour tous les êtres vivants. ✗
- D. L'appariement codon / anticodon est parallèle. ✗
- E. Chez les eucaryotes, le bon cadre de lecture est retrouvé grâce à la séquence de Shine Dalgarno ✗

11. Le complexe de pré-initialisation 43S est composé de :

- A. La sous unité 43S+eIF4+ARNm.
- B. La petite sous unité 30S+eIF3+eIF5+Met-ARNt<sup>Met</sup>
- C. La petite sous unité 40S+eIF2-GTP +eIF3+eIF5+Met-ARNt<sup>Met</sup>
- D. La grande sous unité 50S+eIF2-GTP +eIF3+eIF5+Met-ARNt<sup>Met</sup>
- E. L'ARNm+eIF3+eIF5+Met-ARNt<sup>Met</sup>

12. Lors de la traduction chez les procaryotes :

- A. le fMet-ARNt<sup>Met</sup> est recruté par le facteur IF2 couplé à l'ATP. ✗
- B. la grande sous-unité ribosomique est la première à se lier à l'ARNm. ✗
- C. le codon AUG est positionné au niveau du site A du ribosome. ✗
- D. le codon AUG initiateur est encadré d'une séquence 'consensus' de Kozak. ✗
- E. Les ARNm sont polycistoniques. ✓

13. A propos des mutations :

- A. Dans un brin ADN, le remplacement d'une thymine par une valine conduit à une transversion. ✗
- B. Si le codon GAA est transformé en son codon synonyme, on parle de mutation silencieuse. ✓
- C. Si le codon CAA est remplacé par un codon Stop, on parle de mutation faux sens. ✗
- D. Dans une séquence codante, l'addition d'un codon ou de deux codons conduit à un décalage du cadre de lecture. ✗
- E. Les mutations somatiques sont hérissables. ✗

14. La mutation IVS12+3G>A du gène de la bêta globine:

- A. est une délétion d'un nucléotide ✗
- B. entraîne le remplacement d'une adénine par une guanine au niveau du deuxième nucléotide de l'intron 12 du gène de la bêta globine. ✗
- C. est une fusion de gènes. ✗
- D. est obligatoirement portée par l'ADN d'un gène de classe II. ✓
- E. est une conversion génique. ✗

15. Concernant les techniques de marquage des chromosomes :

- A. Les bandes G correspondent à une dénaturation enzymatique dont les bandes sombres correspondent aux séquences d'ADN riches en G-C. ✓
- B. Les bandes R sont obtenues par dénaturation thermique et sont l'inverse des bandes G. ✗
- C. Les bandes C visualisent l'euchromatine des régions centromériques et du chromosome y. ✗
- D. Les bandes T sont obtenues par dénaturation thermique et visualisent les régions sub-télomériques. ✗
- E. Les bandes G et C sont réalisées systématiquement pour le classement des chromosomes. ✗

16. Un caryotype :

- A. est la représentation des chromosomes présents dans le noyau des cellules ; ✓
- B. comporte le même nombre de chromosomes chez toutes les espèces. ✗
- C. permet de révéler uniquement une anomalie du nombre de chromosomes. ✗
- D. peut être réalisé à partir de n'importe quelle cellule de l'organisme. ✗
- E. est réalisé par amniocentèse chez la femme enceinte vers la 20<sup>ème</sup> SA. ✗

17. Ce caryotype humain peut être celui :

- A. d'une cellule de peau. ✗
- B. d'une cellule de muscle. ✗
- C. d'une cellule reproductrice. ✓
- D. d'une cellule diploïde. ✗
- E. d'un lymphocyte. ✗



18. Indiquez la réponse inexacte :

- A. Une délétion chromosomique correspond à une monosomie partielle. ✓
- B. Une délétion interstitielle correspond à la perte d'un fragment chromosomique intermédiaire. ✓
- C. Une duplication correspond à la présence en double exemplaire d'une région chromosomique sur le même chromosome. ✓

D. Un anneau chromosomique résulte de la survenue de deux cassures sur le même bras chromosomique. ✓  
E. Une translocation Robertsonienne correspond à la fusion de deux chromosomes métacentriques. ✗

19. Quel est le composé intervenant dans la transcription chez les procaryotes ? *ARN polymérase*  
A. ARN polymérase II ✗  
B. Protéine TUS. ✗  
C. Sous-unité sigma. ✓  
E. Sous unité ribosomique 60S. ✗

20. Concernant la transcription chez les eucaryotes, toutes les propositions suivantes sont fausses sauf une :  
A. Un seul facteur de transcription suffit pour que l'ARN polymérase II effectue sa transcription. ✗  
B. L'activité promotrice dépend de la liaison au gène du facteur de transcription TF III A. ✗  
C. Le facteur rho est nécessaire à la terminaison de la transcription. ✗  
D. La liaison à l'ADN du facteur de transcription TFII D se fait au niveau de la TATA box. ✗  
E. L'élongation par l'ARN polymérase II s'effectue sans que les facteurs de transcription se dissocient de sa liaison à l'ADN. ✓

21. Concernant la maturation de l'ARN pré-messager :  
A. La coiffe est placée à l'extrémité 3'. ✗  
B. La queue poly A est synthétisée par une polymérase ADN dépendante. ✗  
C. Le rôle de la coiffe est l'exportation des ARNm matures hors du noyau. ✓  
D. La queue poly A joue un rôle dans l'initiation de la synthèse protéique. ✗  
E. L'épissage nécessite la présence d'un site donneur, un site accepteur d'épissage et un site de branchement au niveau de l'intron. ✓

22. Choisir la proposition juste relative à la réplication de l'ADN :  
A. La réplication de l'ADN est l'œuvre de l'ADN polymérase seule. ✗  
B. La formation de la fourche de réplication est initiée par l'action d'une hélicase consommatrice d'énergie. ✗  
C. L'ADN simple brin de la fourche de réplication est protégé et stabilisé par une primase. ✗  
D. La réplication de l'ADN mitochondrial est synchrone à celle du noyau. ✗  
E. Seule l'ADN polymérase Gamma est responsable de la réplication de l'ADN mitochondrial. ✓

23. La réplication de l'ADN :  
A. s'effectue selon un mécanisme semi-conservatif, au cours de la prophase du cycle cellulaire. ✗  
B. est fondée sur la complémentarité des bases. ✓  
C. nécessite un apport d'énergie à chaque étape. ✗  
D. Possède des fragments d'Okazaki chez les eucaryotes environ 10 fois plus grands que chez les procaryotes. ✗  
E. utilise une primase qui permet la soudure des fragments d'Okazaki. ✗

24. Relevez l'affirmation exacte. La réplication de l'ADN :  
A. aboutit à la formation de deux molécules de composition et de structure identiques. ✓  
B. nécessite l'intervention d'une enzyme, l'ARN polymérase. ✗  
C. a lieu pendant l'interphase chez tous les êtres vivants. ✗  
D. est semi-conservative, c'est-à-dire que la molécule initiale est conservée après avoir servi de modèle à la molécule néoformée. ✗  
E. l'ADN polymérase II dépourvue de la fonction exonucléasique 5' ⇒ 3', elle est dite fragment de Klenow. ✓

25. Le cistron Y de l'opéron lactose correspond :  
A. au gène de la perméase. ✗  
B. au gène de la bêta galactosidase. ✓  
C. au gène de la transacétylase. ✗  
D. au promoteur. ✗  
E. à l'opérateur. ✗

26. L'opéron tryptophane :  
A. est un opéron inductible. ✗  
B. sa fonction est induite par la présence de tryptophane. ✗  
C. contient 3 cistrons. ✗  
D. le tryptophane agit comme inducteur. ✗  
E. la séquence régulatrice de l'opéron se situe en amont des cistrons. ✓

27. Si sur des individus d'une F1, issue d'un croisement AABB x aabb, on effectue un test cross et si les gènes A et B sont liés et distants de 20cM, quel pourcentage Aabb sera au niveau de la descendance :  
A. 50  
B. 40  
C. 25  
D. 20 ✓  
E. 10

28. Sachant que les caractères A et B sont indépendants, la ségrégation des gamètes AaBb donnera :  
A. 100% AB  
B. 50% AB, 50% ab  
C. 25% AB, 25% Ab, 25% aB, 25% ab. ✓  
D. 50% Ab, 50% aB  
E. 100% ab.

29. A propos de la digestion enzymatique de l'ADN :

1. Elle nécessite des enzymes de restriction.
2. Ces enzymes de restriction sont des exonucléases bactériennes.
3. Les séquences reconnues sont palindromiques.
4. La coupure peut être de 3 types : à bout franc, à bout cohésif et à bout adhésif.
5. Il existe 3 types d'enzymes de restriction mais en biologie moléculaire celles de types III sont le plus utilisées.

30. Classez les vecteurs suivants par ordre décroissant de la longueur moyenne des inserts qu'ils peuvent contenir.

- 1- cosmides                      2 - phages                      3 - plasmides                      4 - YAC
- A. 3-1-2-4                      B. 4-1-2-3                      C. 4-3-1-2                      D. 3-4-2-1                      E. 1-2-4-3

31. Concernant le séquençage :

1. La méthode de Sanger est la plus utilisée.
2. Seuls des ddNTP sont nécessaires.
3. Ces ddNTP sont couplés à un radioélément et sont terminateurs de chaîne.
4. On retrouve le même principe que pour la PCR : étapes de dénaturation/renaturation.
5. Des températures de 95°C, 50°C et 60°C sont nécessaires respectivement pour les étapes d'hybridation, dénaturation et élongation.

- A. 1-2                      B. 3-5                      C. 1-4                       D. 2-5                      E. 3-4

32. Je désire obtenir une sonde d'ARN marquée :

5' ATCCGCGGACTACAAATGGGCATCAGCA 3' et 3' TAGGCGCCTGATGTTTACCCGTAGTCGT 5'

1. J'obtiendrai une sonde marquée tout du long si j'utilise du  $\gamma^{32}P$  TTP.
2. J'obtiendrai une sonde marquée si j'utilise du  $\alpha^{32}P$  TTP.
3. J'obtiendrai une sonde marquée si j'utilise du  $\alpha^{32}P$  ATP.
4. Une sonde peut aussi bien reconnaître une séquence d'ADN que d'ARN.
5. Je pourrais utiliser cette sonde pour détecter une autre séquence du génome que celle étudiée.

- A. 1-2                      B. 3-5                      C. 1-4                      D. 2-5                       E. 3-4

33. Sonde :

- A. Peut-être de l'ADN ou de l'ARN double brin.                      B. Est complémentaire et parallèle au gène cible.
- C. Se lie au gène cible aux alentours de 100°C.                       D. Fait intervenir l'hybridation moléculaire.
- E. Une sonde radioactive peut être révélée directement tandis qu'une non radioactive peut être détectée par autoradiographie.

34. A propos de la technique de PCR (Polymerase Chain Reaction) :

1. Les « primers » ou amorces permettent de sélectionner la partie du DNA qui sera amplifiée.
2. Elle utilise comme précurseurs ATP, CTP, GTP et TTP.
3. Dans cette technique, on sépare les brins « matrices » et les brins néosynthétisés par chauffage (95°C environ).
4. Elle utilise pour l'amplification une ADN polymérase ARN dépendante.
5. Elle utilise une polymérase thermostable (ou thermorésistante) comme l'ADN pol I.

- A. 1-2                      B. 4-5                      C. 2-5                      D. 1-3                       E. 3-4

Exercice 1.

Adel est marié à Souad et ont quatre enfants (Hanane, Sabah, Ahmed et Farid). Ahmed et sa sœur Hanane sont atteints Sabah et Farid sont sains comme leurs parents.

1. (QCS35) A quel type de transmission pensez-vous ?

- A. Autosomique Dominante                       B. Autosomique récessive                      C. Dominant lié au sexe
- D. Récessive lié au sexe                      E. Transmission Pseudo-dominante

2. (QCS36) Quel risque a Sabah d'être hétérozygote ?

- A. 1/2                      B. 1/3                      C. 1/4                      D. 2/3                      E. 3/4

3. (QCS37) Quel risque a Farid d'être homozygote sain ?

- A. 1/2                      B. 1/3                       C. 1/4                      D. 2/3                      E. 3/4

Exercice 2.

Soit l'arbre généalogique suivant :

1. (QCS38) Quel est le type de transmission de cette maladie

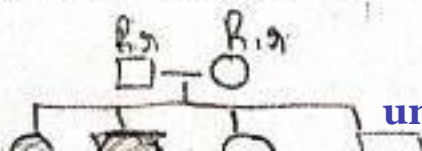
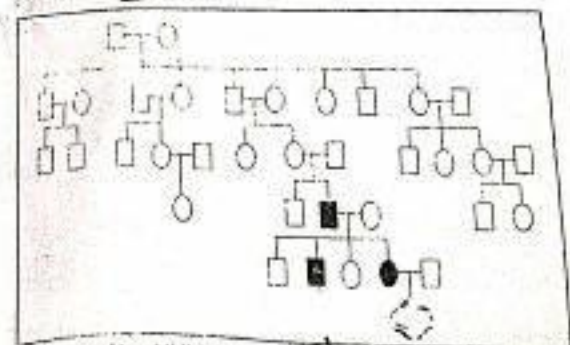
- A. Autosomique Dominante                      B. Autosomique récessive
- C. Dominant lié au sexe                      D. Récessive lié au sexe

E. Transmission Pseudo-dominante

2. (QCS39) Comment s'appelle cet aspect particulier du phénotype ?

- A. Pseudo dominante                      B. Pénétrance faible                       C. Néo mutation
- D. Expressivité variable                      E. Hétérogénéité intra allélique

3. (QCS40) Quel est le risque de VII                      A. 25%                      B. 30%                      C. 35%                      D. 40%                       E. 50%





# Département de Médecine de Constantine - Epreuve Génétique - A2 -\*

Date de l'épreuve : 03/11/2020

Corrigé Type

Barème variable par question - Sujet sur 19,50 pts.

| N° | Rép./Alternatives 1&2 |   |   | Barème |
|----|-----------------------|---|---|--------|
| 1  | B                     |   |   | 0,5    |
| 2  | D                     |   |   | 0,5    |
| 3  | A                     |   |   | 0,5    |
| 4  | E                     |   |   | 0,5    |
| 5  | A                     |   |   | 0,5    |
| 6  | B                     |   |   | 0,5    |
| 7  | C                     |   |   | 0,5    |
| 8  | C                     |   |   | 0,5    |
| 9  | E                     |   |   | 0,5    |
| 10 | A                     |   |   | 0,5    |
| 11 | C                     |   |   | 0,5    |
| 12 | E                     |   |   | 0,5    |
| 13 | B                     |   |   | 0,5    |
| 14 | D                     |   |   | 0,5    |
| 15 | B                     |   |   | 0,5    |
| 16 | A                     |   |   | 0,5    |
| 17 | C                     |   |   | 0,5    |
| 18 | DE                    | D | E | 0,5    |
| 19 | C                     |   |   | 0,5    |
| 20 | D                     |   |   | 0,5    |
| 21 | E                     |   |   | 0,5    |
| 22 | B                     |   |   | 0,5    |
| 23 | B                     |   |   | 0,5    |
| 24 | A                     |   |   | 0,5    |
| 25 | A                     |   |   | 0,5    |
| 26 | E                     |   |   | 0,5    |
| 27 | E                     |   |   | 0,5    |
| 28 | C                     |   |   | 0,5    |
| 29 | E                     |   |   | 0,5    |
| 30 | B                     |   |   | 0,5    |
| 31 | C                     |   |   | 0      |
| 32 | E                     |   |   | 0,5    |
| 33 | D                     |   |   | 0,5    |
| 34 | D                     |   |   | 0,5    |
| 35 | B                     |   |   | 0,5    |

| N° | Rép./Alternatives 1&2 |  |  | Barème |
|----|-----------------------|--|--|--------|
| 36 | D                     |  |  | 0,5    |
| 37 | B                     |  |  | 0,5    |
| 38 | A                     |  |  | 0,5    |
| 39 | C                     |  |  | 0,5    |
| 40 | E                     |  |  | 0,5    |

K. Sifi