

Cochez la bonne réponse :

- 1) Parmi les affirmations suivantes relatives à la réplication de l'ADN, relevez la (ou les) proposition(s) exacte(s).
1. Lors de la formation de la fourche de réplication, le brin retardé est synthétisé de façon continue.
 2. L'ADN polymérase ajoute des nucléotides sur le brin en croissance de 3' vers 5'.
 3. La primase permet la formation d'une courte amorce d'ADN.
 4. L'action catalytique de l'ADN polymérase nécessite des ions Mg^{2+} .
 5. La phase d'initiation de la réplication nécessite l'intervention d'hélicases.
- A.1, 2 B.2, 3 C.3, 4 D.4, 5 E.3,5
- 2) Pourquoi y a-t-il une différence entre la synthèse du brin continu et celle du brin discontinu des molécules d'ADN ?
- A. l'ADN ligase ne fonctionne que dans le sens 3' => 5'.
 - B. les origines de réplication ne se trouvent qu'à l'extrémité 5' de la molécule.
 - C. l'ADN polymérase ne peut fonctionner que sur un brin à la fois.
 - D. l'ADN polymérase ne peut ajouter de nouveaux nucléotides qu'à l'extrémité 3' du brin en cours de formation.
 - E. les hélicases et des protéines fixatrices d'ADN monocaténares sont actives à l'extrémité 5'.
- 3) L'enzyme ADN polymérase I:
- A. ouvre la double hélice d'ADN.
 - B. élimine les amorces d'ARN et re-synthétise à la place de l'ADN.
 - C. allonge la chaîne de nucléotides.
 - D. commence une chaîne d'acides nucléiques par un fragment d'ARN de 4 à 12 nucléotides.
 - E. dépourvue de la fonction exonucléasique 3' => 5' est dite « fragment de Klenow ».
- 4) La transcription de l'ADN:
- A. se fait à partir des deux chaînes de nucléotides.
 - B. nécessite la présence de ribosomes.
 - C. permet la synthèse d'ARN messenger après épissage
 - D. fait intervenir une seule ARN polymérase chez les eucaryotes.
 - E. nécessite des facteurs de transcription chez les procaryotes.
- 5) La transcription se fait selon les règles d'appariements:
- A. A-C / G-T, selon un mode parallèle
 - B. A-T / G-C, selon un mode antiparallèle
 - C. A-G / T-C, selon un mode parallèle
 - D. A-U / G-C, selon un mode antiparallèle
 - E. ne respecte pas les règles de complémentarité de bases.
- 6) Choisir le brin d'ARNm complémentaire du brin d'ADN « TTAGTCAGG » :
- A. AATAGTCAG B. GGACUGAUU C. AAUCAGUCC D. CCTGACTAA E. AAUGAUACC
- 7) Désignez parmi les tissus suivants celui qui ne peut pas faire l'objet d'une étude du caryotype
- A. Sang circulant B. Fibroblastes cutanés C. Moelle osseuse D. Tumeurs E. Urines
- 8) Un des caryotypes suivants n'est pas retrouvé dans le syndrome de Turner. Lequel ?
- A. 45 X B. 46 XX/ 45 X C. 47 XXX D. 46 XX/ 46 X iso X E. 47 XXX/ 46 XX/ 45 X
- 9) Concernant le caryotype :
1. Pour une femme normale, il se note 46, XX et le X fait partie du groupe D.
 2. Pour un homme normal, il se note 46, XY et le Y fait partie du groupe G.
 3. Il peut être réalisé sur tout type de cellules, à condition de pouvoir les cultiver *in vitro*.
 4. Les chromosomes acrocentriques sont retrouvés dans les groupes D et G.
 5. Les chromosomes acrocentriques correspondent aux paires 13, 14, 15, 21, 22 et 23.
- A.1,2,3 B. 2,3,4 C.3,4,5 D.1,4,5 E.1,3,4
- 10) Le risque chez un homme atteint d'une maladie à transmission autosomique dominante ; d'avoir une fille atteinte est de :
- A.0% B.25% C.35% D.50% E.100%

CONTROLE DE GENETIQUE

2^{ème} année médecine/ 18 Juillet 2021

Durée : 1h 15min

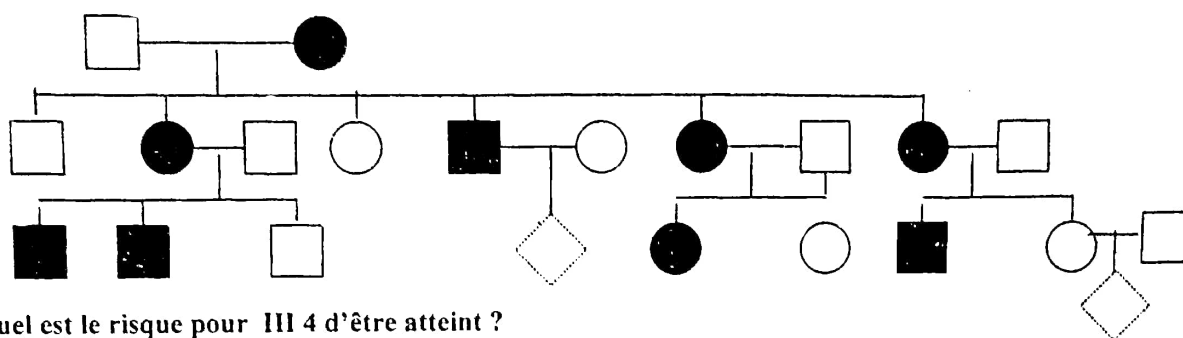
11. Le risque chez une femme atteinte d'une maladie à transmission autosomique dominante, à pénétrance réduite (70%), d'avoir une fille atteinte est de :
 A. 0% B. 25% C. 35% D. 50% E. 100%

12. Le risque chez une femme atteinte d'une maladie à transmission dominante liée au sexe d'avoir un garçon atteint est de :
 A. 0% B. 25% C. 35% D. 50% E. 100%

13. Le risque chez un homme atteint d'une maladie à transmission récessive liée au sexe d'avoir une fille atteinte est de :
 A. 0% B. 25% C. 35% D. 50% E. 100%

Soit l'arbre généalogique suivant :

14. À quel type de transmission pensez-vous :
 A. Autosomique dominante B. Autosomique récessive C. pseudo-dominante
 D. Récessive liée au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite



15. Quel est le risque pour III 4 d'être atteint ?
 A. 0% B. 25% C. 45% D. 50% E. 100%

16. Le sujet III3 s'est marié et a eu deux garçons dont un est malade. A quel type de transmission pensez-vous ?
 A. Autosomique dominante B. Autosomique récessive C. Dominante liée au sexe
 D. Récessive liée au sexe E. Autosomique dominante à pénétrance réduite

17. Dans ce cas quel est le risque pour IV1 d'être atteint ?
 A. 0% B. 25% C. 45% D. 50% E. 100%

18. La complémentarité des bases :
 A. s'effectue entre 2 brins complémentaires et de sens opposé.
 B. implique trois liaisons hydrogène entre cytidine et thymine.
 C. implique deux liaisons hydrogène entre guanine et cytosine.
 D. implique deux liaisons hydrogène entre adénine et guanine.
 E. s'effectue grâce à des liaisons covalentes.

19. A propos des différentes conformations de l'ADN :
 A. La forme commune est la conformation A.
 B. Les plus répandues sont les conformations Z et B.
 C. La plus répandue est la conformation Z.
 D. L'ADN B présente une hélice gauche.
 E. L'ADN Z présente une hélice gauche.

20. Les protéines histones :
 A. sont nécessaires à la compaction de l'ADN. B. Sont chargés négativement.
 C. sont riches en bases azotées. D. sont riches en acides aminés acides. E. sont extra-nucléosomales.

21. A propos des introns :
 A. Dans un gène, les introns sont des séquences transcrites mais non traduites.
 B. Forment les parties non fonctionnelles d'une protéine.
 C. Sont des séquences présentes dans tous les gènes.
 D. les gènes eucaryotes portent un nombre fixe d'introns.
 E. Les introns sont des séquences présentes dans les ARNm matures.

CONTROLE DE GENETIQUE

2^{ème} année médecine/ 18 Juillet 2021

Durée : 1h 15min

22. Le solénoïde :
- A. Représente le stade de compaction maximal de la fibre de chromatine.
 - B. Donne un modèle en zigzag de la fibre de chromatine.
 - C. Est la structure de base de la fibre de chromatine de 30 nm de diamètre.
 - D. A une structure en collier de perle.
 - E. Est constitué de 8 nucléosomes.
23. L'hétérochromatine constitutive :
- A. Contient des gènes de classe II.
 - B. Compose les télomères et les centromères.
 - C. Contient des régions codantes.
 - D. Contient peu de gènes.
 - E. Forme le nucléole.
24. Un des codons pour l'acide aminé sérine est UCC. Un des anticodons d'ARNt possible (écrit dans le sens 5' vers 3') est :
- A. AGG.
 - B. GGT.
 - C. AGT.
 - D. ATG.
 - E. GGA.
25. L'euchromatine :
- A. contient des gènes fréquemment exprimés par la cellule.
 - B. décondensée est non fonctionnelle.
 - C. est une partie de l'hétérochromatine constitutive qui comporte des gènes non fonctionnels.
 - D. est une association stricte d'ADN et de protéines histones.
 - E. s'associe à l'hétérochromatine facultative pour former l'hétérochromatine constitutive.
26. Dans une double chaîne polynucléotidique, quelle est la proposition exacte ?
- A. Ses séquences se lisent dans le sens 5'OH → 3'P
 - B. Si un de ses segments comporte plus de bases A, il sera plus stable qu'un autre comportant plus de bases G.
 - C. Deux nucléotides qui se suivent sont reliés entre eux par une liaison 3'-5' phosphodiester.
 - D. Les deux polynucléotides sont unis par des liaisons covalentes.
 - E. Un ADN double brin contenant 120 purines et 120 pyrimidines peut être composé de 120 thymines et 120 uraciles
27. La mutation somatique suivante du gène KRAS qui transforme le codon UAG en GCC est une mutation:
- A. qui produit toujours une protéine tronquée.
 - B. isosémantique.
 - C. qui introduit un nouveau codon dans le gène.
 - D. des sites d'épissage.
 - E. transmise à la descendance.
28. Parmi les composés suivants, il y a un ribonucléoside :
- A. L'uridine
 - B. L'adénylate
 - C. Le GMP
 - D. L'UTP
 - E. La désoxyadénosine
29. Le complexe de pré-initialisation 48S est composé de :
- A. la petite sous unité 40S+eIF2-GTP +eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}
 - B. la petite sous unité 30S+eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}
 - C. la grande sous unité 50S+eIF2-GTP
 - D. du complexe 43S+eIF4+l'ARNm
 - E. l'ARNm+eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}
30. Parmi les propositions suivantes, laquelle est exacte ?
- A. L'acide aminé est chargé sur l'extrémité CCA-terminale en 5' de l'ARNt.
 - B. L'acide aminé est chargé sur l'extrémité CCA-terminale en 3' de l'ARNt.
 - C. L' amino-acétyl tRNA synthétase est l'enzyme qui catalyse la liaison entre l'acide aminé et l'ARNt correspondant.
 - D. L'activation de l'acide aminé se fait sous forme d' amino-acyl - ARNm.
 - E. Chaque ARNt est spécifique de plusieurs acides aminés.
31. Soit la mutation IVS40+7 T>A, quelle est la proposition exacte ?
- A. Cette mutation est une insertion.
 - B. Cette mutation est une délétion.
 - C. Cette mutation faux-sens à l'origine d'un remplacement du tryptophane par de l'arginine
 - D. Cette mutation entraînera un décalage du cadre de lecture (frameshift).
 - E. Il s'agit d'une substitution intronique

CONTROLE DE GENETIQUE

2^{ème} année médecine/18 juillet 2021 Durée 1h15mn

32. Les enzymes de restriction :

- A. Interviennent dans la réplication.
- B. Reconnaissent des séquences palindromiques.
- C. Coupent au niveau des séquences méthylées uniquement.
- D. Coupent l'ADN simple brin.
- E. Coupent au niveau des séquences méthylées uniquement.

33. A propos de la PCR :

- A. Elle permet l'amplification des fragments d'ADN à température constante.
- B. La présence de $MgCl_2$ est facultative.
- C. Deux amorces différentes sont nécessaires.
- D. Fait intervenir une ADN-ligase.
- E. L'élongation par la Taq-polymérase se fait à basse température.

34. Parmi les propositions suivantes concernant le séquençage de l'ADN par la méthode de Sanger, laquelle est exacte ?

- A. Les réactions parallèles de séquençage ne diffèrent entre elles que par la nature du désoxynucléotide
- B. L'ADN à séquencer doit être sous forme double brin.
- C. Chacune des 4 réactions parallèles de séquence se fait en présence d'un seul nucléotide.
- D. L'ADN à séquencer doit être sous forme monobrin.
- E. La région séquencée est déterminée par l'amorce et non la matrice d'ADN.

35. Le croisement test :

- 1. Permet de déterminer l'indépendance ou la dépendance des gènes.
- 2. Donne toujours une descendance qui a les mêmes proportions phénotypiques.
- 3. Consiste à croiser deux individus de génotypes inconnus.
- 4. Consiste à croiser deux individus de phénotype récessif.
- 5. Permet de déterminer le génotype de l'individu qui a le phénotype dominant.

A. 1-2

B. 3-5

C. 1-5

D. 2-4

E. 3-4

36. A propos du phénomène de dénaturation des brins du DNA :

- 1. Une augmentation du T_m est observée pour une augmentation de la concentration en sels.
- 2. La dénaturation est indépendante de la stringence.
- 3. Il correspond à une coupure des liaisons phosphodiesteres.
- 4. La composition en bases influe sur le T_m (température de fusion).
- 5. Ce phénomène est irréversible.

A. 1-2

B. 3-5

C. 1-4

D. 2-5

E. 3-4

37. Lesquelles des conditions suivantes causeraient la dissociation du répresseur lac du site opérateur de l'opéron lactose ?

- 1. Présence de glucose dans le milieu de culture.
- 2. Présence de lactose dans le milieu de culture.
- 3. Absence de glucose dans le milieu de culture.
- 4. Présence d'IPTG dans le milieu de culture.
- 5. Présence de mannose dans le milieu de culture.

A. 1-3

B. 3-5

C. 1-4

D. 2-5

E. 2-4

38. Le gène LacZ inséré dans de nombreux vecteurs de clonage

- 1. est utile pour distinguer les bactéries sans vecteur de celles avec vecteur.
- 2. permet de distinguer les vecteurs avec insert de ceux sans insert.
- 3. ne contient pas le polylinker, site de clonage.
- 4. permet de fabriquer l'enzyme la perméase
- 5. est formé des zones régulatrices du gène et tout ou partie de la séquence codante du gène.

A. 1-2

B. 3-5

C. 1-4

D. 2-5

E. 3-4

39. Les différents marquages des sondes nucléotidiques :

- 1. un oligonucléotide de synthèse est en général marqué par un groupement phosphate radioactif uniquement à son extrémité 3'.
- 2. un fragment d'ADN double brin peut être marqué radioactivement sans dénaturation préalable.
- 3. un fragment d'ADN double brin marqué peut être utilisé comme sonde, tel quel.
- 4. le marquage d'un ADN double brin par la technique des amorces aléatoires marque les deux brins de l'ADN
- 5. le marquage d'un fragment d'ADN double brin nécessite une ADN polymérase.

A. 1-2-3

B. 1-3-4

C. 3-4-5

D. 2-4-5

E. 1-2-5

40. Une sonde peut être tout sauf (réponse fausse) :

- A. Un ADN cloné.
- B. Un ADN synthétisé.
- C. Un ARND.
- D. Un ADN monobrin
- E. Une protéine.

