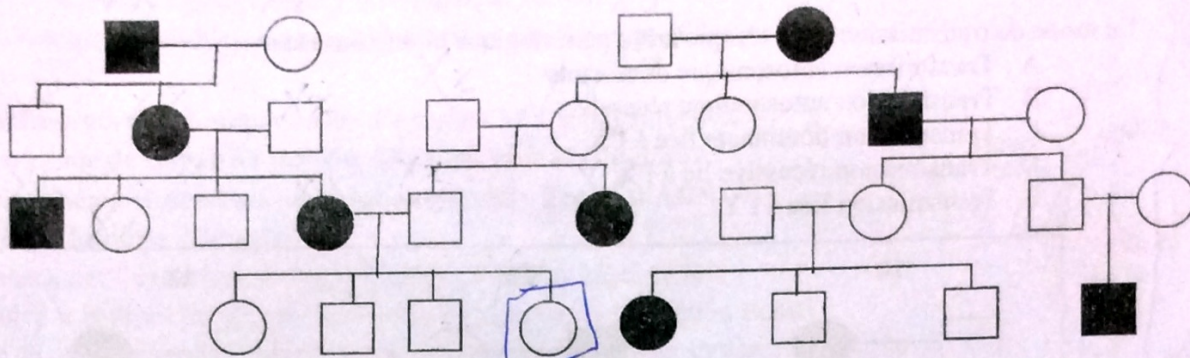


Contrôle de génétique des 1<sup>ères</sup> années Médecine 2014

Durée : 1heure

1/ Quel est le risque d'avoir un enfant atteint pour IV 4



A- 0%

B- 22,5%

C- 25%

D- 37,5%

E- 50%

Tahar et zohra ont 04 enfants, 03 filles (hassina, leila, karima) et un garçon (Amar). Tahar, Hassina et Leila sont atteints et karima et amar sont sains.

Parmi ces différentes transmissions à quoi pensez-vous ?

- A. Autosomique dominante     B. Autosomique récessive    C. Dominante liée à l' $X$   
 D. Récessive lié à l' $X$     E. Dominante avec pénétrance réduite

2/ Hassina s'est mariée à Ahmed et ont eu 03 enfants sains (une fille et deux garçons).

Quelle transmission retenez-vous ?  AB     ABE

3/ Leila à eu 05 enfants dont 03 sont atteints (Deux garçons et une fille)

Quelle transmission retenez-vous ?  AD     AE

4/ Karima à eu aussi 05 enfants dont deux sont atteints (Un garçon et une fille).

Quelle transmission retenez-vous ?  B     E

5/ La fille de Leila attend un enfant. Quel est le risque pour que cet enfant soit atteint ?

A- 0%

B- 25%

C- 32,4%

D- 44,4%

E- 50%

6/ Une maladie congénitale

- A. Est forcément héréditaire  
 B. Est présente pendant la gestation (naissance)  
 C. Est parfois due à une anomalie chromosomique  
D. Est toujours familiale  
E. Est toujours génétique

7/ L'hétérozygotie composite

- A. Caractérise la présence de deux variants alléliques différents en un même locus  
 B. Caractérise la présence de deux variants alléliques en deux loci différents  
C. N'existe que dans les traits héréditaires dominants  
D. Est une notion s'appliquant particulièrement aux traits héréditaires récessifs  
E. Ne peut concerner que les polymorphismes bénins

8/ Houria est Tahar ont 01 fille, Leïla atteinte d'une maladie génétique (Surdité) et deux garçons (fateh sain et farid atteint). Farid se marie avec ouarda qui est atteinte de la même maladie. La famille de Ouarda est composée de deux sœurs saines et d'un garçon malade, alors que ses parents sont sains. Ouarda a trois enfants (Deux garçons et une fille) dont aucun n'est atteint. Quel est le type de transmission de cette maladie

- A- Autosomique dominante avec pénétrance faible    B- Mitochondriale    C- Néomutation

- D- Hétérogénéité inter-allélique      E- Récessif liée à l'X

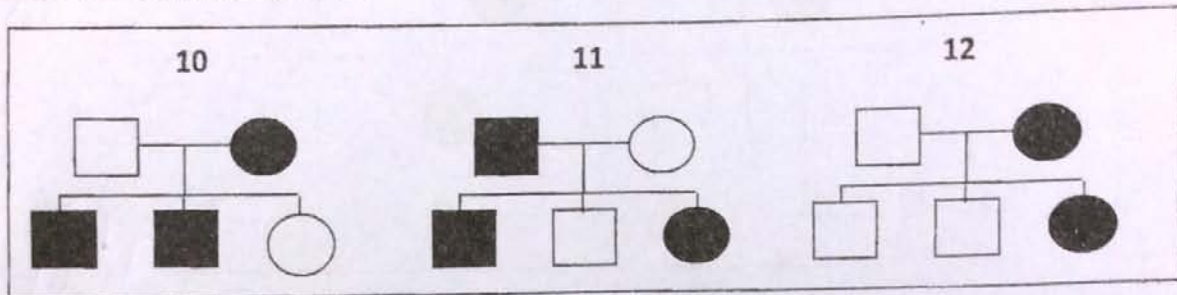
9/ A Une femme à vision normale dont le père était daltonien (maladie récessive liée à l'X) se marie avec un homme dont le père est aussi daltonien.

Quelle est la probabilité pour qu'un enfant de cette femme soit daltonien ?

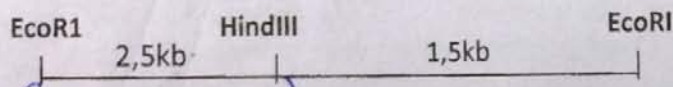
- A- 0%      B- 22,5%      C- 25%      D- 37,5%      E- 50%

Le mode de transmission pour chaque arbre généalogique ci-dessous est :

- A : Transmission autosomique dominante  
 B : Transmission autosomique récessive  
 C : Transmission dominante liée à l'X  
 D : Transmission récessive liée à l'X  
 E : Transmission liée à l'Y



10. Vous clonez un fragment de 4kb, dont la carte est la suivante :



au site *EcoRI* d'un plasmide de 3 kb.

Le site multiple de clonage de ce plasmide contient un site *HindIII* et un site *EcoRI*. Quels types de fragments attendez-vous à obtenir après une digestion du plasmide recombinant avec l'enzyme *HindIII* :

- A. des fragments de taille variable car le clonage est non-orienté  
 B. des fragments de 1,5kb et 5,5kb ou 2,5kb et 4,5kb  
 C. un fragment de 7kb  
 D. des fragments de 3kb et de 4kb  
 E. des fragments de 2,5 et 4,5

11. Pour transformer les bactéries avec un plasmide il faut :

- A. Prendre les bactéries dans la phase exponentielle  
 B. Mettre les bactéries dans un tampon qui contient NaCl  
 C. Ajouter ampicilline  
 D. Ajouter ampicilline et tétracycline  
 E. Faire un choc thermique à 42°C

12. La première étape dans le clonage d'un gène est: (cocher la réponse juste)

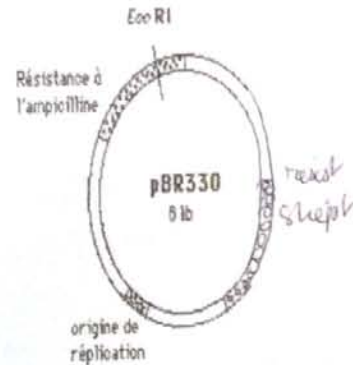
- A. Traitement des plasmides par la phosphatase alcaline  
 B. Traitement des plasmides par les enzymes de restriction.  
 C. Isolement du DNA à partir d'un organisme porteur du gène d'intérêt.  
 D. Insertion d'un plasmide dans une bactérie.  
 E. Culture des cellules sur agar

13. Concernant le clonage moléculaire

- A. Son but est d'obtenir un petit nombre de copies identiques d'une séquence donnée d'ARN
- B. Le plasmide est une séquence de petite taille qui contient un polylinker, une origine de réplication et un gène de sélection
- C. Le gène de sélection est le plus souvent un gène de résistance à un antiviral
- D. 2 étapes sont nécessaires pour insérer l'insert dans le vecteur
- E. Parmi les vecteurs disponibles, les plasmides sont le plus souvent utilisés

14. On souhaite étudier la fonctionnalité d'un gène M d'une bactérie X. Pour cela, on essaie de cloner au site EcoRI du vecteur plasmidique pBR330 (voir schéma ci-dessous) un fragment EcoRI - EcoRI d'ADN génomique de la bactérie d'intérêt :

- A. On commence par l'extraction de l'ADN génomique de la bactérie X
- B. On poursuit par la digestion de cet ADN grâce à l'enzyme de restriction EcoRI
- C. Une étape de déphosphorylation pourrait être nécessaire pour éviter que le vecteur ne se referme sans insert
- D. On utilise 2 enzymes de restriction différentes pour couper le plasmide pBR330 et l'insert provenant de la bactérie X
- E. La ligation de l'insert et du vecteur n'est en aucun cas la dernière étape



15. A propos du clonage et des techniques d'études de l'ADN, quelle(s) est (sont) la ou proposition(s) exacte(s)?

- A. Un plasmide est un vecteur d'origine bactérienne
- B. Un cosmide est un vecteur dont la taille n'excède pas 20 kb (kilobases)
- C. Il est important qu'un vecteur ait une grande taille, sinon, il est impossible d'intégrer l'ADN à cloner
- D. Un vecteur de clonage doit contenir des sites de restriction uniques
- E. La transfection est utilisée pour transférer des gènes dans des cellules procaryotes en culture

16. Après l'introduction du plasmide et la mise en culture des cellules dans le protocole de clonage d'un gène nous obtenons :

- A. Que des bactéries transformées (ayant intégré le plasmide).
- B. Des bactéries transformées et non transformées (pas d'intégration du plasmide).
- C. Des bactéries transformées uniquement avec le plasmide recombiné.
- D. Des bactéries transformées uniquement avec le plasmide non recombiné.
- E. Autre réponse.

17. Quel est le type de vecteur approprié pour cloner un fragment de 500 kb.

- A. Les plasmides    B. Les phages P1    C. Les cosmides    D. BAC     E. YAC

18. On réalise chez un patient hétérozygote pour un RFLP une « PCR restriction ». Les sites d'hybridation pour les amorces sont placés symétriquement par rapport au site de restriction qui porte ce RFLP. Après amplification puis coupure par l'enzyme de restriction correspondante, combien observera-t-on de bande sur gel, après migration.

- A. 1     B. 2    C. 3    D. Aucune    E. Autre réponse

**19. Les marqueurs génétiques et leur détection:**

- A. SNP = Simple Nucleotide Polymorphism
- B. Les SNP ont une densité élevée.
- C. La détection des SNPs se fait par le northern-blot entre autre.
- D. Les marqueurs géniques ne sont pas variables sinon ce ne serait pas des marqueurs...
- E. Un RFLP peut être un SNP qui modifie un site de restriction

**20. Concernant les polymorphismes. Quelle est la réponse qui regroupe le maximum de propositions exactes seulement des propositions exactes**

- A. Ce sont des variants (allèles particuliers) retrouvés avec une fréquence inférieure à 1% dans la population.
- B. Les mini-satellites et microsatellites sont des polymorphismes de répétition.
- C. Les RFLP sont les polymorphismes les plus abondants.
- D. Les polymorphismes de répétition et RFLP sont de type multi-allénique.
- E. Aucune réponse n'est juste