

Cochez la réponse juste

- 1- Concernant la transcription chez les procaryotes :
- a) La présence d'ions calcium est indispensable à l'élongation. ng et X
 - b) La phase d'élongation requiert la présence en excès de thymidine triphosphate.
 - ☒ c) L'association du facteur sigma avec les sous-unités de l'ARN polymérase est indispensable au passage de la phase d'initiation à la phase d'élongation.
 - d) Un nucléotide inséré de manière incorrecte peut être éliminé par réincorporation d'une molécule d'ATP.
 - e) La séquence ci-dessous, présente sur un transcrit, peut correspondre à une séquence de terminaison (mécanisme de terminaison Rho-indépendant) : 5'-----
AGCCCGCNNNNNGCGGGCUUUUUUU-----3' (N désigne une base quelconque)
- 2- Concernant la maturation et l'épissage des transcrits primaires chez les eucaryotes :
- a) Ces processus se produisent après la transcription.
 - ☒ b) La coiffe à l'extrémité 5' du transcrit contient une base modifiée, la 7-méthyl-adenine
 - c) La coiffe en 5' du transcrit comporte un pont triphosphate
 - ☒ d) L'addition de la queue poly A est effectuée par une poly A-polymérase ADN-dépendante
 - e) L'épissage d'un transcrit n'a lieu que si celui-ci comporte une queue poly A.
- 3- Concernant les ARN de transfert (ARNt) et les aminoacyl-ARNt ligases :
- a) Chez les eucaryotes, les gènes codants pour les ARNt sont transcrits par l'ARN polymérase II. X
 - b) La boucle de l'anticodon des ARNt comporte des bases modifiées.
 - ☒ c) Chez les eucaryotes, il existe autant d'aminoacyl-ARNt ligases que d'ARNt.
 - ☒ d) Au sein d'un aminoacyl-ARNt, l'acide amine est lié à l'extrémité 5' de l'ARNt par une liaison ester phosphorique.
 - ☒ e) Une molécule d'adénosine-5'-monophosphate est libérée lors de la réaction catalysée par une aminoacyl-ARNt ligase
- 4- Parmi les anomalies chromosomiques de structures énumérées ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à un état équilibré du génome ?
- a) Les inversions
 - b) Les duplications
 - ☒ c) Les isochromosomes
 - d) Les délétions
 - e) Les chromosomes en anneau

ResiPharmaTM

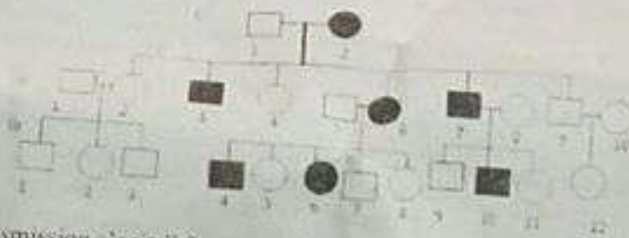
5. Indiquez la réponse exacte

- a) Une délétion chromosomique correspond à une monosomie partielle.
- b) Une translocation réciproque équilibrée correspond à un échange de matériel chromosomique entre seulement 2 chromosomes d'une même paire.
- ☒ c) Un isochromosome est formé d'un bras long et d'un bras court chromosomique.
- d) Un anneau chromosomique résulte de la survenue de deux cassures sur le même bras chromosomique mitotique.
- e) La cause habituelle d'une polyploidie homogène est une non-disjonction.

6. Le fait que plusieurs sujets d'une famille atteints de la même maladie autosomique dominante puissent avoir des signes cliniques différents est du :

- a) Au phénotype.
- ☒ b) A l'expressivité variable du gène.
- c) A l'hétérogénéité génétique.
- d) A la pénétrance irrégulière du gène.
- e) A la variance du gène.

7. Soit l'arbre généalogique suivant :



De quel mode de transmission s'agit-il ?

- a) Autosomique dominant
- ☒ b) Autosomique récessif
- c) Lié à l'X.
- d) Lié à l'empreinte génomique.
- e) Mitochondrial.

8. Un caractère transmis à toutes les filles mais à aucun garçon : (cocher la réponse exacte)

- ☒ a) Est lié à X s'il est transmis par le père.
- b) Est lié à X s'il est transmis par la mère.
- c) Est autosomique s'il est transmis par le père.
- d) Est lié à l'empreinte génomique.
- e) Toutes les réponses sont fausses.

9. Un sujet atteint d'une maladie autosomique récessive :

- ☒ a) Porte un allèle muté du gène responsable de la maladie sur ses deux chromosomes non homologues.
- b) Est homozygote ou hétérozygote composite pour des mutations dans ce gène.
- c) Ne peut avoir un parent atteint.
- d) Ne peut avoir un enfant atteint.
- ☒ e) Toutes les réponses sont fausses.

ResiPharmaTM

10-Qu'est ce qu'une maladie génétique « complexe » ?

- a) Une maladie impliquant la variation continue d'un seul phénotype
- b) Une maladie d'étiologie multifactorielle
- c) Une maladie avec mode de transmission de type mitochondrial
- d) Une maladie avec absence d'agrégation familiale
- e) Une maladie létale

11-Parmi ces propositions :

- a) Le mosaïcisme est défini par la présence de deux lignées cellulaires distinctes, génétiquement issues de différents zygotes.
- ☒ b) Une mutation survient dans l'une des cellules de l'embryon en développement au cours du chimérisme de la lignée germinale.
- ☒ c) Un risque de transmission à la descendance existe si les cellules germinales sont atteintes.
- d) Parmi les maladies dans lesquelles un chimérisme a été observé, la neurofibromatose.
- e) Le chimérisme est le résultat de la fusion de deux cellules-oeuf en un seul embryon à un stade tardif.

12- La diminution du nombre de phénotypes observés en F2 issues des expériences de croisement de deux caractères indépendants correspond à :

- a) Une codominance des caractères
- ☒ b) Une dominance complète des caractères
- c) Une épistasie
- d) Une liaison partielle entre les deux caractères
- e) Une liaison complète entre les deux caractères

13-On observe en F2 lors des expériences de transmission de deux caractères liés :

- a) Une augmentation du nombre de phénotypes observés
- b) Une diminution du nombre de phénotypes observés
- c) Une augmentation de la fréquence des phénotypes recombinés
- d) Une diminution de la fréquence des phénotypes recombinés
- e) Une diminution de la fréquence des phénotypes parentaux

14-Les enfants issus d'un père daltonien et d'une mère avec vision normale mais porteuse de l'allèle récessif de susceptibilité au daltonisme :

- a) Sont tous daltoniens
- b) Ont tous une vision normale
- ☒ c) La moitié des enfants sont daltoniens
- d) Tous les garçons sont daltoniens
- e) Toutes les filles sont daltoniennes

5- Un caryotype :

- a) Représente l'ensemble des chromosomes d'une cellule, classés par paires et par taille.
- b) Comporte le même nombre de chromosomes chez toutes les espèces.
- c) Permet de révéler que les anomalies de nombre des chromosomes.
- d) Est réalisé à partir de cellules en télophase.
- e) Représente l'ensemble des chromosomes d'une cellule présentant une anomalie

ResiPharmaTM

16- Au cours du monohybridisme :

- a) Mendel a eu recours à des populations homozygotes qui engendrent toujours des descendants différents pour le caractère considéré.
- ☒ b) Les croisements ont engendré les modes de transmission par dominance et récessivité.
- ☒ c) En croisant deux lignées pures ne différant que par un seul caractère, l'un des deux caractères disparaît à la génération suivante.
- d) En croisant les hybrides de première génération entre eux, on aboutit à des résultats dans un rapport 3/1.
- e) Mendel parvient à réaliser des auto-fécondation et fécondation croisée.

17- Le ratio des phénotypes de la génération F2 issue des expériences de croisement de deux lignées parentales à deux caractères dominants indépendants est :

- a) 3 : 1
- b) 9 : 3 : 3 : 1
- c) 9 : 3 : 4
- d) 12 : 3 : 1
- e) 9 : 7

18- Une des caractéristiques de la transmission de caractères portés par les chromosomes sexuels est :

- a) L'implication des caractères portés par la région pseudoautosomale des chromosomes sexuels.
- b) L'uniformité de distribution des caractères selon le sexe.
- ☒ c) L'uniformité des caractères chez les hybrides F1.
- d) La non uniformité de caractères chez les hybrides F1.
- e) Le respect de la première loi de Mendel.

19- Les mutations :

- a) Sont des événements rares et spontanés.
- ☒ b) Sont toujours dues à l'action d'agents mutagènes.
- ☒ c) Sont plus nombreuses sous l'effet des agents mutagènes.
- ☒ d) Sont toujours transmises à la descendance.
- ☒ e) Peuvent donner des maladies héréditaires si elles touchent les cellules somatiques.

20- Les agents mutagènes :

- a) N'ont aucun effet sur les cellules germinales.
- ☒ b) Diminuent le risque de développer un cancer.
- c) Sont éliminés des cellules grâce aux systèmes de réparation.
- ☒ d) Sont toujours de nature chimique.
- ☒ e) Peuvent modifier les nucléotides de l'ADN et provoquent des mésappariements.

ResiPharmaTM



UNIVERSITE D'ALGER I
FACULTE DE MEDECINE

2ème ANNEE DE PHARMACIE -- GENETIQUE-EMD 2/5

Date de l'épreuve : 12/07/2018

Corrigé Type
Barème variable par question

N°	Rép.	Barème
1	E	1
2	C	1
3	B	1
4	A	1
5	A	1
6	B	1
7	A	1
8	A	1
9	B	1
10	B	1
11	C	1
12	C	1
13	D	1
14	C	1
15	A	1
16	E	1
17	B	1
18	D	1
19	C	1
20	E	1

