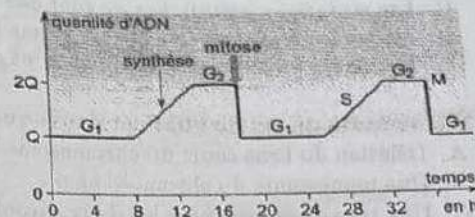


QCM : Cochez la ou les réponses exactes :

1. **Durant la métaphase de la mitose, les chromosomes:**
- A. Commencent leur condensation
 - B. Sont à deux chromatides constitués chacune de deux molécules d'ADN
 - C. Sont à une chromatide constituée chacune de deux molécules d'ADN
 - D. Sont à une chromatide
 - E. Sont à deux chromatides constituée chacune d'une molécule d'ADN

2. **Le graphique ci-dessous a été obtenu en mesurant la quantité d'ADN d'une cellule au cours du temps, durant deux cycles cellulaires. A l'issue d'une division, on ne prend en compte que la quantité d'ADN présente dans le noyau de l'une des cellules-filles. D'après les informations extraites de ce document et mises en relation avec les connaissances :**

- A. Un cycle cellulaire dure 20 heures
- B. Un cycle cellulaire dure 14 heures
- C. Au cours de la mitose, la quantité d'ADN est doublée
- D. Au cours de la mitose, la quantité d'ADN est divisée par deux
- E. Le nombre de chromosome est divisé par deux



3. **La méiose permet de passer**
- A. D'une cellule mère haploïde à 4 cellules filles haploïdes.
 - B. D'une cellule mère diploïde à 4 cellules filles haploïdes.
 - C. D'une cellule mère haploïde à 4 cellules filles diploïdes.
 - D. D'une cellule mère diploïde à 4 cellules filles diploïdes.
 - E. Toutes ces réponses sont fausses
4. **L'appariement des chromosomes homologues a lieu durant**
- A. prophase 1
 - B. anaphase 1
 - C. prophase 2
 - D. anaphase 2
 - E. toutes ces réponses sont fausses

ResiPharmaTM

5. **Bases moléculaires de la transmission génétique humaine : cochez la ou les propositions fausses :**
- A. Le locus signifie les formes que peut prendre un même gène
 - B. Le polymorphisme signifie que chaque gène peut avoir plusieurs allèles
 - C. Un hétérozygote signifie que les deux chromatides sœur portent des allèles différents
 - D. Un homozygote signifie que les deux chromatides sœur portent les mêmes allèles
 - E. Toutes ces propositions sont fausses

Bon Courage

6. Concernant l'expression phénotypique du gène de groupe sanguin, cochez la ou les propositions justes :
- A. Le gène possède trois locus différents A, B, O
 - B. L'allèle A est dominant et l'allèle O est récessif
 - C. Un sujet de groupe « A » signifie obligatoirement qu'il a deux allèles A
 - D. Les sujets de groupe AB ont un allèle A et un allèle B sur les chromatides d'un même chromosome.
 - E. Les allèles A et B sont co-dominants.
7. Concernant les mutations, cochez le ou les propositions justes :
- A. Les mutations spontanées sont corrigées par les systèmes de réparation et ne sont pas pathogènes
 - B. Les mutations induites par des agents endogènes sont corrigées par les systèmes de réparation et ne sont pas pathogènes
 - C. Les mutations somatiques ne sont pas transmissibles à la descendance
 - D. Toutes les mutations somatiques chez l'adulte sont pathogènes
 - E. Toutes les mutations somatiques sont acquises
8. La maladie de cri de chat est provoquée par la mutation suivante :
- A. Délétion du bras court du chromosome 5
 - B. Une monosomie du chromosome 5
 - C. Une translocation entre les deux chromosomes 5
 - D. Une micro-délétion au niveau du bras court du chromosome 5
 - E. Une macro-délétion au niveau du bras long du chromosome 5
9. Les translocations Robertsoniennes entre chromosomes homologues sont à l'origine de monosomies ou de trisomies avec des conséquences variables, cochez la ou les propositions justes
- A. Les trisomies 21 sont viables
 - B. Les monosomies 21 sont viables
 - C. Les monosomies gonosomique 45,Y0 sont létales
 - D. Les monosomies gonosomique 45,X0 sont létales
 - E. Les monosomies 05 sont viables
10. La mutation : Exon 18 : c.1617C>G (p.Tyr539*) signifie : cochez les propositions justes :
- A. Il s'agit d'une substitution d'une cytosine par une guanine
 - B. Il s'agit d'une substitution d'une guanine par une cytosine
 - C. Il y'a une insertion d'un codon stop après la tyrosine 539
 - D. Il s'agit d'une mutation faux-sens
 - E. Il s'agit d'une mutation non-sens

ResiPharmaTM

11. Concernant les pontages intra-brins, cochez la ou les réponses exactes :
- A. Il s'agit de dimères de purines induits par les rayons ultraviolets du soleil
 - B. Ils sont formés par des liaisons covalentes entre carbones 4-5 de deux thymines
 - C. Chez l'homme ils sont corrigés par réversion directe
 - D. Chez les microorganismes ils sont corrigés par photolyse
 - E. Chez les microorganismes les enzymes qui les réparent fonctionnent avec le $FADH_2$
12. Une O-méthylation de la guanine en 6-O-méthyl-G, réparée par remplacement par l'adénine, sera à l'origine de : cochez la ou les propositions justes :
- A. Une transition
 - B. Une transversion
 - C. Une mutation A=T
 - D. Une mutation G=T
 - E. Réparation de l'erreur : Aucune mutation
13. Parmi les erreurs suivantes, lesquelles sont réparées par le système BER chez l'homme :
- A. Oxydation de la guanine en 8-Oxo-guanine
 - B. Méthylation de la guanine en 6-Méthyl Guanine
 - C. Les Photo-produits 6-4
 - D. Les dimères C-C
 - E. Les dimères C-T
14. Concernant le système de réparation NER chez les eucaryotes, cochez la ou les réponses fausses :
- A. Il fait intervenir le système protéique UVR
 - B. Il fait intervenir les protéines XP
 - C. Il fait intervenir des protéines de type RAD et BRCA
 - D. Il intervient dans la réparation des dimères induits par les rayons UV
 - E. Il fait intervenir des endo-nucléases
15. La Xeroderma pigmentosum, cochez la ou les réponses justes :
- A. Maladie autosomique dominante
 - B. Due à une mutation dans le système de réparation par excision de bases
 - C. Se caractérise par une hypersensibilité aux rayons UV du soleil
 - D. S'accompagne par un défaut d'incorporation de la cystéine dans les cheveux
 - E. Elle expose à un risque accru de développement de tumeurs
16. Cocher la ou les proposition(s) exacte(s) :
- A. Un chromosome submétacentrique a le bras court plus long que le bras long
 - B. Dans la délétion interstitielle d'un chromosome, les télomères sont respectés
 - C. L'inversion péri centrique intéresse le centromère d'un chromosome,
 - D. Les tétraploïdies sont viables chez l'être humain
 - E. Les anomalies chromosomiques sont responsables de fausses couches spontanées du 1^{er} trimestre

ResiPharmaTM

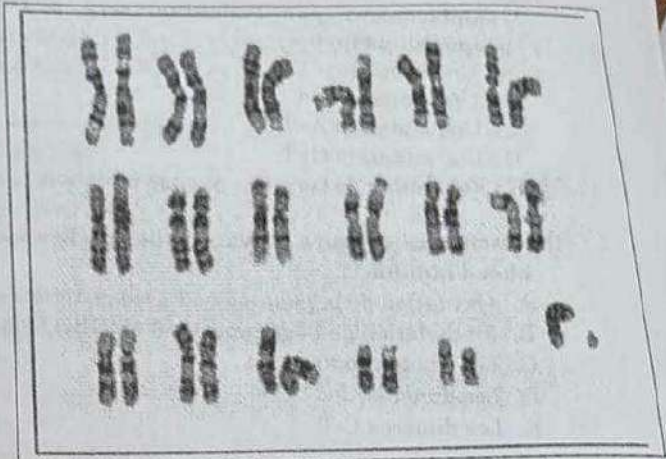
17. Quelle (s) est (sont) la (ou les) trisomie(s) dans les syndromes suivants :

- A. le syndrome de Jacob
- B. le syndrome de Turner
- C. le syndrome de l'X fragile
- D. le syndrome de Warkany
- E. le syndrome de down

ResiPharmaTM

18. le caryotype suivant : cocher les propositions justes :

- A- est celui d'un male
- B- est celui d'une femelle
- C- C'est une cellule somatique
- D- Sa formule est 36, XY
- E- Il a 18 paires de chromosomes



19. cocher les propositions correspondant aux modifications épigénétiques :

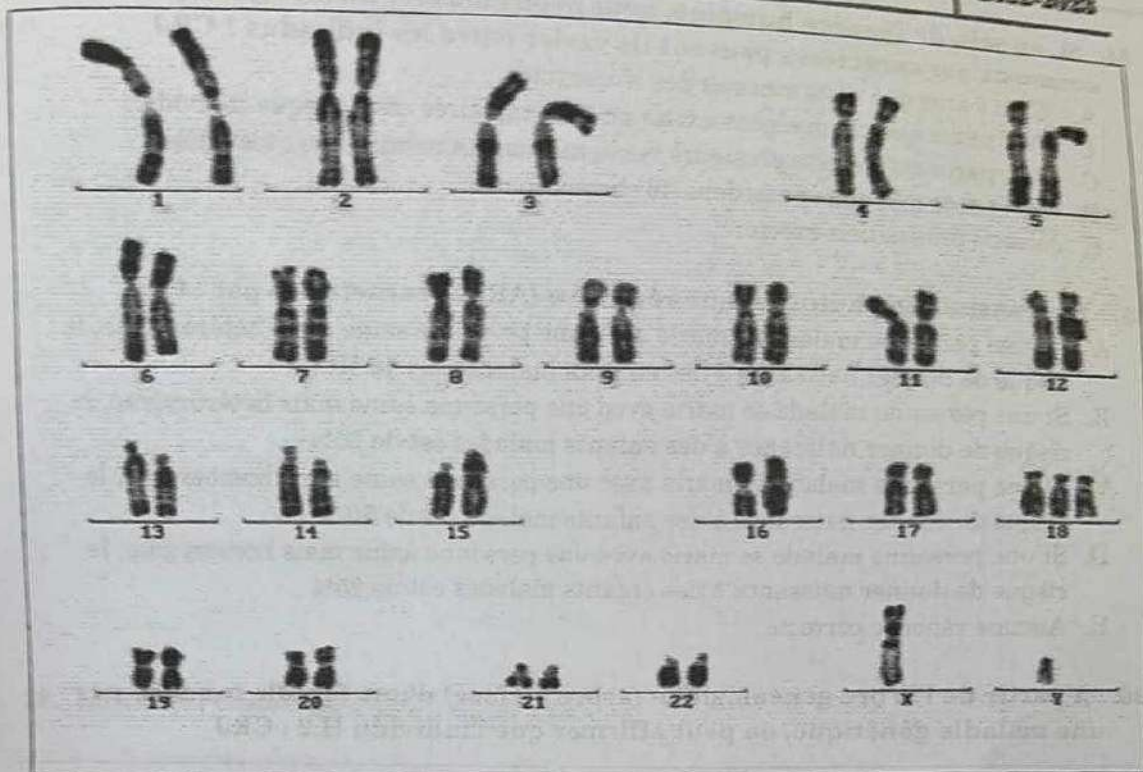
- A. La méthylation de l'ADN se fait sur les guanines du di nucléotide GC
- B. Les histones sont phosphorylées sur les résidus serine ou thréonine
- C. La méthylation de l'ADN et des histones réprime l'expression des gènes
- D. L'acétylation des histones favorise l'expression des gènes
- E. Les modifications épigénétiques sont irréversibles

20. A propos de l'emprunte génomique parentale, cocher la ou les propositions exactes :

- A. Dans le syndrome de Beckwith-Wiedmann et de Silver, seul l'allèle paternel du gène IGF-2 est exprimé
- B. Un gène soumis à empreinte maternelle, l'allèle provenant de la mère n'est pas exprimé
- C. L'expression de la région 11p15 du gène IGF-2 est perturbée dans le syndrome de Beckwith-Wiedmann et de Silver
- D. L'emprunte génomique parentale se fait au cours de la gamétogenèse
- E. Aucune des propositions n'est exacte

Les questions 21, 22, et 23 appartiennent au même cas clinique :
A la suite des résultats d'une analyse de sang, un médecin a proposé à une femme enceinte de réaliser un caryotype de son fœtus. (Document ci-dessous)

Bon Courage



21. Ce caryotype (ci-dessus) est celui : CRJ

- A. D'une femme dont la formule chromosomique est $2n+1=47$
- B. D'un homme dont la formule chromosomique est $2n+1=47$
- C. D'un homme dont la formule chromosomique est $2n=46$
- D. D'une femme dont la formule chromosomique est $2n=46$
- E. Aucune proposition exacte

22. Ce caryotype peut être issu de la fécondation : CRJ

- A. De 2 gamètes porteurs d'une mutation ponctuelle sur le chromosome 5.
- B. D'un gamète au caryotype normal par un gamète porteur de deux chromosomes 21.
- C. D'un gamète au caryotype normal par un gamète résultant d'une méiose dont la première division a présenté une anomalie.
- D. D'un ovocyte par deux spermatozoïdes
- E. Aucune proposition exacte

23. Ce caryotype présente : CRJ

- A. Une translocation du chromosome 2 sur le chromosome 18
- B. Une trisomie X
- C. Une trisomie 18
- D. Une monosomie 21
- E. Les propositions A et C

ResiPharmaTM

Bon Courage

24. Si, au sein de l'espèce humaine, nous avons tous les mêmes gènes, comment nos caractères peuvent-ils varier entre les individus ? CRJ

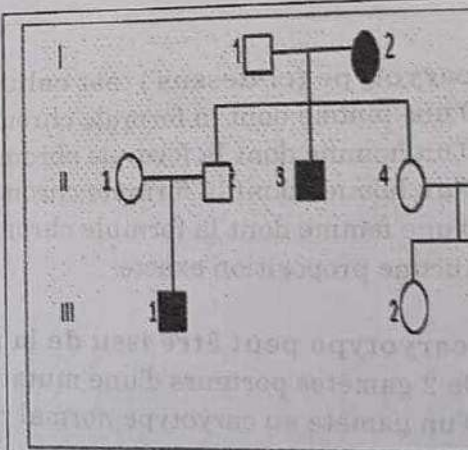
- A. C'est parce que nous sommes des Eucaryotes.
- B. C'est parce que chaque gène existe en 3 exemplaires chez chaque individu.
- C. C'est parce qu'il existe plusieurs versions pour un même gène : les allèles.
- D. C'est parce que nous possédons 46 chromosomes.
- E. Aucune proposition exacte

25. La transmission autosomique récessive (AR) se caractérise par : CRJ

- A. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais hétérozygote, risque de donner naissance à des enfants malades est de 50%
- B. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais hétérozygote, risque de donner naissance à des enfants malades est de 25%
- C. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais homozygote, risque de donner naissance à des enfants malade est de 50 %
- D. Si une personne malade se marie avec une personne saine mais homozygote, risque de donner naissance à des enfants malades est de 25% .
- E. Aucune réponse correcte.

26. A partir de l'arbre généalogique (arbre en face) d'une famille touchée par une maladie génétique, on peut affirmer que l'individu II.2 : CRJ

- A- Ne peut pas être porteur sain de l'allèle provoquant la maladie
- B- Est homozygote pour l'allèle sain
- C- Est homozygote pour le gène codant la maladie
- D- Est hétérozygote pour le gène responsable de la maladie
- E- L'individu I-1 est un porteur sain



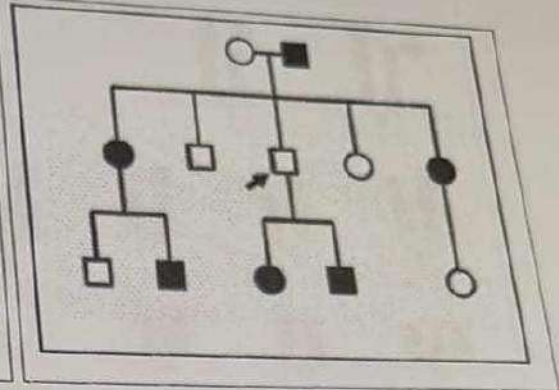
27. la mucoviscidose est : CRJ

- A- Est une maladie autosomique récessive
- B- Est transmise par la mère
- C- Est due à la mutation du gène CFTR
- D- Est une maladie récessive liée à X
- E- Les 2 sexes sont atteints avec une fréquence égale

ResiPharmaTM

28. l'arbre en face est à pénétrance variable, CRJ

- A- C'est une particularité de l'hérédité autosomique dominante
- B- L'enfant II-2 est sain
- C- L'enfant II-3 a le gène muté
- D- La maladie a sauté une génération
- E- L'enfant II-1 est homozygote pour le gène muté



29. En ce qui concerne l'ADN satellite : CRJ

- A- Ce sont des séquences répétées en Tandem
- B- Il ne code pas pour les protéines
- C- Il correspond aux séquences LINEs
- D- C'est un ADN hautement répétitif
- E- Il se trouve dans les régions télomériques des chromosomes

30. les SNP ou Single Nucleotide Polymorphisme, CRJ

- A- Ils sont présents dans les régions codantes
- B- Ils sont présents dans les régions non codantes
- C- Ils sont mono alléliques
- D- C'est le polymorphisme le moins répandu dans le génome humain
- E- Ce sont des variations d'un seul nucléotidique de la séquence d'un gène sans conséquences pathologiques

ResiPharmaTM