

Genétique EMD A → 2016

Contrôle de génétique 2<sup>ème</sup> année Pharmacie Le 04/02/2016 durée: 1 heure

QCM: Cocher la ou les bonnes réponses.

Corrigé type

1. A propos des chromosomes :

- ☒ A. Le centromère relie les chromosomes entre eux  $\alpha$
- ☒ B. La chromatine est constituée de nucléosomes  $\textcircled{B} \checkmark$
- ☒ C. La chromatide et la chromatine sont des synonymes  $\alpha$
- ☒ D. Une cellule humaine compte 46 autosomes et une paire de gonosomes  $\alpha$
- ☒ E. Les télomères et les centromères sont les composants de la chromatine  $\alpha$

2. L'ADN mitochondrial:

- ☒ A. Est constitué d'un simple brin circulaire d'environ 200 paires de bases
- ☒ B. Ne contient pas d'exon  $\alpha$
- ☒ C. Code pour toutes les protéines de la cellule
- ☒ D. N'est transmis que par la mère  $\textcircled{D} \checkmark$
- ☒ E. Est présent en plusieurs exemplaires dans la membrane de la mitochondrie  $\alpha$

ResiPharma

3. A partir d'un gène, plusieurs étapes sont nécessaires pour aboutir à la synthèse de la protéine codée par ce gène.

L'ordre des étapes est :

- ☒ A. Traduction de l'ADN en ARNm, puis transcription de cet ARNm en protéine
- ☒ B. Transcription de l'ADN en ARNt, puis traduction de cet ARNt en protéine
- ☒ C. Transcription de l'ARNm en ADN, puis traduction de cet ADN en protéine  $\textcircled{D} \checkmark$
- ☒ D. Transcription de l'ADN en ARNm, puis traduction de cet ARNm en protéine
- ☒ E. Réplication de l'ADN, puis transcription de l'ADN en ARNt, puis traduction de cet ARNt en protéine

4. Concernant la traduction chez les eucaryotes, indiquez les propositions fausses

- ☒ A. L'association de la sous-unité ribosomale 40S avec le Met-ARNt initiateur précède son association avec l'ARN messager (ARNm).  $\checkmark$
- ☒ B. Au sein du complexe d'initiation 80S, le Met-ARNt initiateur est positionné sur le site A
- ☒ C. L'hydrolyse de la guanosine-5'-triphosphate joue un rôle important à différents stades du déroulement de la traduction  $\textcircled{BE} \checkmark$
- ☒ D. EIF-2 est associé à une molécule de GTP  $\checkmark$
- ☒ E. La terminaison de la traduction se produit lorsqu'un ARNt spécifique reconnaît un triplet STOP

5. Au cours de la traduction chez les procaryotes :

- ☒ A. L'initiation nécessite l'intervention de plusieurs facteurs protéiques et consomme de l'énergie
- ☒ B. Lors de l'initiation, il y a entrée du tRNA initiateur dans le site aminoacide du ribosome  $\textcircled{A} \checkmark$
- ☒ C. Le premier aminoacide à être mis en place est toujours une histidine
- ☒ D. L'élongation du polypeptide consomme du CTP
- ☒ E. L'activité peptidyl transférase est contenue dans la sous unité 70S  $\alpha$

6. Concernant les nucléosides:

- ☒ A. Un nucléoside est une structure formée par l'association entre une base azotée et un sucre  $\alpha$
- ☒ B. Un nucléoside contient une liaison  $\alpha$ -N-glycosidique  $\textcircled{A}$
- ☒ C. Dans le cas de nucléosides dérivés de bases puriques, l'atome 1' du pentose est lié avec l'atome N1 de la base azotée  $\alpha$
- ☒ D. Dans le cas de nucléosides dérivés de bases pyrimidiques, l'atome 1' du pentose est lié avec l'atome N1 de la base azotée  $\textcircled{D}$
- ☒ E. L'appellation des nucléosides dérivés des bases pyrimidiques se termine par «osine»  $\textcircled{AD} \checkmark$

7. Structure de l'ADN nucléaire :

- ☒ A. Chacun des brins est un polymère de désoxyribonucléotide A,C,G,U
- ☒ B. Un brin est orienté 5'→3', l'autre est orienté 3'→5'  $\textcircled{B} \checkmark$
- ☒ C. L'ADN contient une information génétique morcelée  $\textcircled{C} \checkmark$
- ☒ D. Le brin sens est celui qui sera transcrit
- ☒ E. La double hélice est stabilisée par des liaisons 3'→5' phosphodiester

- ✓ 8. A propos des appariements normaux des nucléotides dans l'ADN :
- ~~A~~ Ils se font grâce à des liaisons hydrogènes entre les bases azotées A, C, U et G
  - ~~B~~ Il existe 3 liaisons hydrogènes entre les bases puriques et 2 seulement entre les bases pyrimidiques
  - ☒ C Quand une séquence d'ADN double brin contient beaucoup de liaison C-G, les brins sont plus difficiles à séparer
  - ~~D~~ Une séquence d'ADN simple brin contient toujours autant de C que de G
  - ~~E~~ Entre l'adénine et la thymine il ya 3 liaisons hydrogènes
- C T  
C = G / A = T

- ✓ 9. A propos des gènes :
- ~~A~~ Un gène est une séquence d'ARN
  - ~~B~~ Tous les gènes peuvent être traduits en une protéine
  - ☒ C Tous les gènes peuvent être transcrits en ARN sauf les pseudogènes
  - ~~D~~ Un chromosome est composé de 2 chromatides sœurs reliées par un télomère
  - ~~E~~ Chez l'homme les gènes codant des protéines sont habituellement polycistroniques

- ✓ 10. A propos des chromosomes et des gènes :
- ☒ A Le bras p d'un chromosome est son bras court.
  - ~~B~~ Chez l'homme les gènes codant des protéines sont habituellement polycistroniques
  - ~~C~~ Tous les gènes peuvent être traduits en ARN
  - ~~D~~ Les chromosomes sexuels sont le siège de tautomérie.
  - ~~E~~ Les membres d'une paire chromosomique sont appelés des chromatides sœurs

- ✓ 11. Une mutation de l'ADN peut survenir :
- ~~A~~ Seulement lors de la réplication de l'ADN.
  - ~~B~~ Jamais lors de la réplication de l'ADN.
  - ~~C~~ Parfois lors de la réplication de l'ADN.
  - ~~D~~ Très souvent lors de la réplication de l'ADN.
  - ☒ E Parfois par action d'agents mutagènes

- ✓ 12. Une mutation devient héréditaire :
- ~~A~~ Lorsqu'elle a lieu dans une cellule de la peau.
  - ☒ B Lorsqu'elle a lieu dans une cellule germinale.
  - ~~C~~ Lorsqu'elle a lieu dans une cellule somatique.
  - ~~D~~ Lorsqu'elle a lieu dans une cellule reproductrice.
  - ~~E~~ Lorsqu'elle a lieu dans une cellule d'un organe.

13. Une mutation est :
- ~~A~~ Toujours transmissible à la lignée cellulaire qu'elle affecte
  - ~~B~~ Une modification de l'information génétique qui se produit très fréquemment
  - ☒ C Dite « ponctuelle » quand elle n'affecte que quelques nucléotides
  - ~~D~~ Toujours réparée par des enzymes
  - ~~E~~ N'a jamais d'effet sur la séquence d'acides aminés d'une protéine

- ✓ 14. On veut réaliser le caryotype en période prénatale à la 16<sup>ème</sup> SA. Pour cela, on peut pratiquer la technique appropriée à partir :
- ~~A~~ D'une cellule de la peau
  - ~~B~~ Du sang périphérique par cordocentèse
  - ~~C~~ Des villosités chorales par choriocentèse
  - ☒ D Du liquide amniotique par amniocentèse
  - ~~E~~ De tous types de prélèvements.

- ✓ 15. L'observation d'une cellule germinale bloquée en métaphase permet de dénombrer 16 chromosomes, quelle est la formule chromosomique exacte de cette espèce ?
- ~~A~~  $2n = 14$
  - ~~B~~  $2n = 8$
  - ☒ C  $2n = 32$
  - ~~D~~  $2n = 64$
  - ~~E~~  $2n = 16$
- $16 \times 2 = 32$

ResiPharma<sup>TM</sup>



2 Mutation

21  
XXY 47  
XXY 47  
Normal

16. La formule chromosomique 46, XY / 47, XY, +21 correspond à:

- ☒ A. Une anomalie numérique en mosaïque
- ☐ B. Un caryotype normal
- ☐ C. Une translocation 21-X
- ☐ D. Une trisomie 21 partielle
- ☐ E. Une trisomie 21 libre, homogène et complète.

(A) ✓

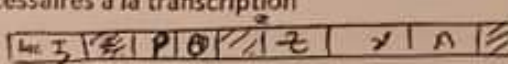
✓ 17. L'opéron lactose :

- ☐ A. La RNA-polymérase marche spontanément en l'absence de lactose
- ☒ B. En présence de lactose, le complexe AMPc / CAP active la RNA-polymérase en se fixant à l'opérateur
- ☐ C. La transcription de cet opéron débute au niveau du premier cistron
- ☐ D. Une déficience du gène Lac I se traduirait par une excessive transcription de cet opéron
- ☐ E. Le promoteur et l'opérateur sont des séquences cis-régulatrices nécessaires à la transcription

(DE) ✓

✓ 18. Le splicing ou épissage :

- ☐ A. Consiste à exciser les introns des eucaryotes et procaryotes
- ☒ B. Chez les eucaryotes, une fois l'épissage réalisé, on obtient un ARNm mature qui sera entièrement traduit
- ☐ C. Sa réalisation met en jeu 2 étapes de trans-estérification ainsi que la formation d'une boucle par l'intron excisé
- ☒ D. Le complexe responsable de ce phénomène, le spliceosome, est uniquement constitué de protéines
- ☐ E. Quand il est alternatif, des exons peuvent aussi être excisés



(CE) ✓

✓ 19. Pendant la réplication

- ☐ A. la chaîne précoce est synthétisée de façon discontinue
- ☐ B. la double hélice d'ADN s'ouvre à l'aide des ligases
- ☐ C. fait intervenir l'ARN polymérase
- ☒ D. les fragments d'Okazaki sont créés sur les chaînes tardives
- ☐ E. la fourche de réplication se déplace sur le chromosome grâce à l'ADN hélicase

(DE) ✓

✓ 20. La transcription de l'ARN:

- ☒ A. l'épissage fait intervenir des ribonucléoprotéines RNP
- ☐ B. l'épissage des ARNs constitue le mécanisme d'ajout de la coiffe 5'-7mG
- ☒ C. la coiffe protège l'ARNm des dégradations dues aux exonucléases
- ☐ D. les ARNm procaryotes sont polyadénylés
- ☐ E. les ribosomes assurent l'excision des introns

(AC) ✓

ResiPharma<sup>TM</sup>