

Contrôle de génétique 2^{ème} année pharmacie

le 5/02/2018

Durée : 1 heure

Cochez-la ou les bonnes réponses :

- 1. Les affirmations suivantes concernant la structure des nucléosides et des nucléotides, sont-elles justes ?** **BD**
- A. Un nucléotide peut être une base purique liée à du ribose. ✓
 B. La CTP est un nucléotide. ✓
 C. Un nucléotide est formé de deux nucléosides. ✗
 D. L'acide thymidylique est un nucléotide à ribose. ✗
 E. La cytosine liée à un désoxyribose phosphaté forme un nucléoside. ✓
- 2. A propos des différentes conformations de l'ADN :** **E**
- A. La plus répandue est la conformation Z. ✓
 B. La moins répandue est la conformation B. ✗
 C. La forme prépondérante de l'ADN dans les cellules est la double hélice gauche. ✓
 D. Dans sa configuration ADN-B, il y a environ 15 paires de bases par tour d'hélice. ✗
 E. L'ADN Z présente une hélice gauche. ✓
- 3. L'hétérochromatine constitutive:** **BE**
- A. contient des gènes fréquemment exprimés par la cellule, ✗
 B. est une chromatine condensée non fonctionnelle, ✓
 C. est une partie de l'euchromatine qui comporte des gènes non fonctionnels, ✓
 D. est une association stricte d'ADN et de protéines non histones, ✗
 E. associée à l'hétérochromatine facultative forme l'hétérochromatine. ✓
- 4. L'ADN des mitochondries :** **B**
- A. est linéaire, ✗
 B. est composé de gènes qui sont sans introns, ✓
 C. contient, comme l'ADN nucléaire, des séquences promotrices et des introns, ✗
 D. code toutes les protéines de la mitochondrie, ✓
 E. est transmis par le père. ✗
- 5. Parmi les propositions suivantes, laquelle ou (lesquelles) est (sont) exacte(s) ?** **E**
- A. Les gènes de classe III codent pour des protéines. ✗
 B. L'ARN 5S est codé par un gène de classe I. ✓
 C. Un gène représente sur l'ADN, un enchaînement limité et ordonné d'acides aminés. ✗
 D. La famille des gènes de la bêta globine appartient aux gènes de classe I. ✗
 E. Les pseudogènes correspondent à des gènes non fonctionnels. ✓
- 6. A propos des acides nucléiques :** **DE**
- A. La thymine diffère chimiquement de l'uracile par l'addition d'un groupement méthyle sur le cycle purique. ✓
 B. L'ARN et l'ADN diffèrent notamment par la nature de la liaison phosphodiester entre les nucléotides entre 3' et 5' pour l'ADN, entre 2' et 5' pour l'ARN. ✗
 C. Dans les conditions physiologiques, l'ADN est une molécule chargée positivement. ✗
 D. Il est possible d'observer des structures secondaires au niveau des molécules d'ARN par des appariements complémentaires entre bases A et U d'une part et entre C et G d'autre part. ✓
 E. L'information génétique est portée par les bases des nucléotides de l'ADN. ✓
- 7. A propos des chromosomes :** **AE**
- A. Les chromosomes ne sont visibles que lorsque la cellule se divise. ✓
 B. Une cellule de la peau n'a pas le même nombre de chromosomes qu'une cellule du foie. ✗
 C. Une cellule de la peau a le même nombre de chromosomes qu'une cellule reproductrice. ✗
 D. Le noyau d'une cellule contient la totalité de l'information génétique de l'individu. ✓
 E. Les chromosomes sexuels sont les gonosomes. ✓
- 8. L'ADN d'un gène morcelé est hybridé avec l'ARNm mature correspondant. Il se forme alors une structure avec des régions complémentaires ADN-ARN séparées par des boucles d'acides nucléiques monocaténares. Parmi les propositions suivantes les quelles sont bonnes ?** **AC**
- A. Les boucles sont faites d'ADN. ✗
 B. Les boucles correspondent aux exons du gène. ✓
 C. Quand ils sont hybridés l'ADN et l'ARN sont antiparallèles. ✓
 D. Le brin d'ADN qui s'associe à l'ARNm est le brin sens. ✗
 E. Les bases adénines s'associent aux bases guanines. ✓

ResiPharma[™]

9. A propos des gènes : BDE

- ✓ A. Tous les gènes sont traduits en protéines. ATP
- ✗ B. Tous les gènes sont transcrits en ARN
- ✗ C. Dans les cellules eucaryotes, les gènes sont localisés uniquement dans le noyau, au niveau des chromosomes.
- ✓ D. Chez les eucaryotes les gènes nucléaires codants des protéines sont morcelés.
- ✓ E. Les gènes mitochondriaux sont sans introns.

10. Le complexe de pré-initialisation 43S est composé de : A

- ✓ A. la petite sous unité 40S+eIF2-GTP +eIF3+cIF5+Met-ARNt^{Met} ✓
- ✗ B. la sous unité 40S+eIF4+ARNm
- C. la petite sous unité 30S+eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}
- D. la grande sous unité 50S+eIF2-GTP +eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}
- E. l'ARNm+eIF3+eIF5+Met-ARNt^{Met}

11. A propos de la traduction: A

- A. Les ribosomes sont des complexes ribonucléoprotéiques.
- B. La formation de la liaison peptidique a lieu au niveau du site P des ribosomes. ✓
- C. Plusieurs chaînes polypeptidiques sont synthétisées en même temps à partir d'un ribosome dissocié.
- ✓ D. Les ARNt servent de matrice pour la synthèse des protéines.
- E. Les ribosomes s'associent à l'ARN polymérase pour former des polysomes.

12. Concernant la traduction chez les eucaryotes : ACD

- ✓ A. L'association de la sous-unité ribosomale 40S avec le Met-ARNt initiateur se fait avant son association avec l'ARN messenger. ✓
- ✓ 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 dans le déroulement de la traduction.
- ✓ D. La coiffe en position 5' de l'ARNm est reconnue par le facteur d'initiation eIF-4. ✓
- E. La terminaison de la traduction se produit lorsqu'un ARNt spécifique reconnaît un triplet STOP.

13. Concernant le complexe d'initiation de la traduction procaryote, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ? AD

- A. De nombreuses molécules d'ARNm chez les procaryotes sont polycistroniques. ✓
- B. Le fMet-ARNt est recruté par le facteur IF2 couplé à l'ATP.
- C. Le codon AUG est positionné au niveau du site E du ribosome.
- ✓ D. le ribosome s'assemble après la libération des facteurs d'initiation.
- E. La séquence de Kozak est située en amont du codon initiateur.

ResiPharma™

14. Soit la mutation IVS18+2T>A, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ? E

- 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, peut conduire à une protéine mutée non fonctionnelle.
- ✗ D. Cette mutation entraînera automatiquement un décalage du cadre de lecture.
- ✓ E. Il s'agit d'une substitution dans un intron d'un nucléotide T par un nucléotide A.

15. Sont transmises à la descendance : BC

- A. les mutations géniques de certaines cellules hépatiques, ✗
- ✓ B. les mutations germinales,
- ✓ C. les mutations des cellules reproductrices,
- ✗ D. les mutations somatiques,
- E. toutes les mutations de l'ADN mitochondrial des cellules somatiques.

16. A propos de la transcription chez les procaryotes et de sa régulation : ACD

- ✓ A. Les gènes sont souvent organisés en opéron polycistronique : grâce à cette organisation, la transcription est finement régulée.
- B. Il n'existe pas de systèmes de régulation au niveau de la RNA-polymérase DNA-dépendante.
- ✓ C. Dans un opéron, il y a des séquences régulatrices (promoteur, opérateur) puis des séquences qui seront transcrites (les cistrons).
- ✓ D. La RNA-polymérase se fixe sur la séquence promotrice et sur l'opérateur.
- E. La transcription produit un ARNm monocistronique.

17. Régulation de l'opéron lactose. On cultive les bactéries dans divers milieux de culture contenant (ou non) du glucose et du lactose (glucose et lactose sont la seule source d'énergie). La transcription de l'opéron fonctionne de façon efficace : **D**

- A. si le milieu contient du glucose et du lactose,
- B. si le milieu contient ni glucose, ni lactose,
- C. si le milieu contient du glucose, mais pas de lactose
- D. si le milieu contient du lactose, mais pas de glucose,
- E. quel que soit le type de milieu utilisé, car elle est indépendante de ces sucres.

18. A propos de l'opéron tryptophane : **AE**

- A. L'opérateur est une zone cis-régulatrice où pourront se fixer des facteurs trans-régulateurs comme l'apo-répresseur (associé au tryptophane).
- B. En présence de tryptophane, l'apo-répresseur se lie au tryptophane formant un complexe qui ne pourra plus se lier à l'opérateur libérant la place pour la RNA-polymérase.
- C. Contrairement à l'opéron lactose où le gène qui code pour le répresseur est en amont, le gène qui code pour l'apo-répresseur se trouve après l'opéron tryptophane.
- D. Sa transcription est fonction de la présence ou non de lactose.
- E. Est un opéron répressible c'est-à-dire qu'en présence de tryptophane il y aura un frein au niveau de la transcription de cet opéron.

ResiPharmaTM

19. Relevez l'(les) affirmation(s) exacte(s). La réplication de l'ADN: **ABE**

- A. aboutit à la formation de deux molécules d'ADN de composition et de structure identiques,
- B. nécessite l'intervention d'une enzyme, l'ADN polymérase,
- C. a lieu pendant la mitose chez toutes les cellules eucaryotes,
- D. est semi-conservative, c'est-à-dire que la molécule initiale est conservée après avoir servi de modèle à la molécule néoformée,
- E. permet la conservation de l'information génétique au cours des mitoses successives.

20. Choisissez le brin d'ARNm complémentaire du brin d'ADN « GGACTGATT »: **C**

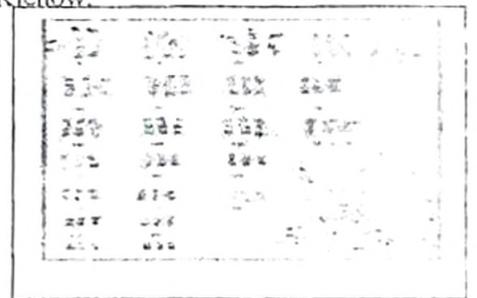
- A. TTAGTCAGG
- B. GGACTGATT
- C. CCUGAC UAA
- D. CCACAGTAA
- E. CCTGACTAA

21. L'enzyme ADN polymérase I **BE**

- 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 5' => 3' est dite fragment de Klenow.

22. A propos du caryotype ci-contre, quels sont les items exacts ?/

- A. Il s'agit d'une trisomie 21.
- B. Il s'agit d'un caryotype en bande C.
- C. Il s'agit d'une polypléidie qui peut être responsable d'une fausse couche spontanée.
- D. La formule chromosomique est: 46, XXX.
- E. Il s'agit d'une triploïdie.



23. Pour réaliser un caryotype: **AB**

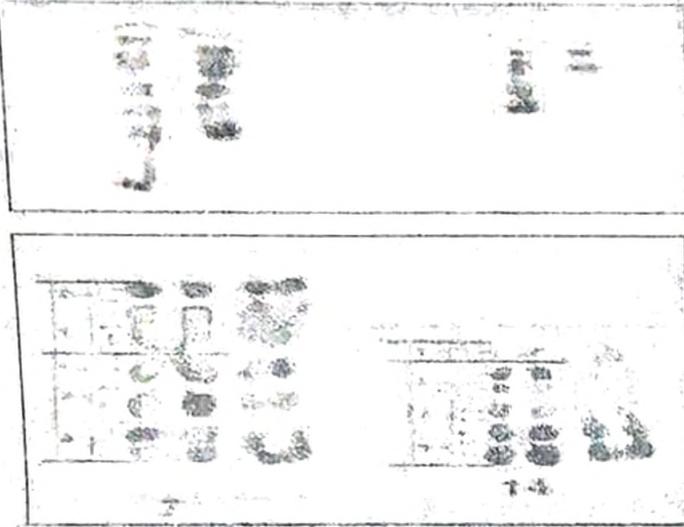
- A. différents types de prélèvements peuvent être utilisés (sang, fibroblastes, moelle osseuse...),
- B. on peut utiliser des agents mitogènes pour stimuler la croissance cellulaire,
- C. l'étude des chromosomes se fait directement après la culture cellulaire,
- D. la durée de culture est toujours de 72 heures,
- E. on utilise de la colchicine pour faire éclater la membrane cytoplasmique.

24. Parmi les situations suivantes, indiquez celles qui constituent une indication de réalisation d'un caryotype : **ABC**

- A. Il doit être réalisé chez un couple après deux fausses couches spontanées ou un antécédent de mort in-utero Inexpliquée.
- B. Il doit être réalisé chez les parents d'un enfant porteur d'une anomalie chromosomique.
- C. Enfant de 10 ans avec un diagnostic de leucémie aigue lymphoblastique.

- D. Femme de 25 ans dont le frère est porteur d'une trisomie 21 libre et homogène désirant une grossesse
 E. Il est réalisé en première intention devant une infertilité chez un couple.

25.



Voici une anomalie chromosomique et la planche descriptive des 2 chromosomes impliqués:

- A. Il s'agit d'une translocation entre un chromosome 7 et un chromosome 14. ✓
 B. Le point de cassure sur le chromosome 7 est situé sur la portion "q" du chromosome.
 C. le point de cassure sur le chromo 14 est situé en 14q11.
 D. Il est impossible de préciser les bandes chromosomiques impliquées dans cette translocation.
 E. Le point de cassure sur le chromo 7 est situé en 7p15

26. La réplication de l'ADN :

- A. s'effectue selon un mécanisme semi-conservatif, au cours de la prophase du cycle cellulaire.
 B. est fondée sur la complémentarité des bases. ✓ C. nécessite l'intervention d'hélicases à la phase d'initiation.
 D. nécessite un apport d'énergie qui peut être fourni par des molécules phosphatées.
 E. Les fragments d'Okazaki chez l'eucaryote sont environ 10 fois plus grands que chez le procaryote.

27. Lors de la réplication chez les eucaryotes, l'ADN simple brin de la fourche de réplication est protégé et stabilisé par:

- A. La DNA polymérase B. Les protéines SSB C. La primase D. La RP-A E. La RNase H 1

28. Concernant la maturation et l'épissage des transcrits primaires chez les eucaryotes :

- A. Ces processus se produisent simultanément à 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 polyA est effectuée par une polyA-polymérase ADN-dépendante.
 E. L'épissage d'un transcrit n'a lieu que si celui-ci comporte une queue polyA.

29. Concernant la transcription

- A. Au sein de la double-hélice de l'ADN, le brin qui sert de matrice pour la transcription est appelé brin codant.
 B. L'ARN polymérase parcourt le brin d'ADN matrice dans le sens 5' → 3'
 C. Chez les procaryotes, la séquence de l'ARNm peut être prédite à partir de la séquence du brin antisens de l'ADN.
 D. Chez les eucaryotes, l'ARN polymérase de type I réalise la transcription des gènes codants pour les précurseurs des ARN ribosomiaux.
 E. Chez les eucaryotes, l'initiation de la transcription par l'ARN polymérase II nécessite l'hybridation d'une amorce oligonucleotidique avec le brin matrice.

30. Parmi les propriétés de l'ARN polymérase de type II, relevez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Elle nécessite une courte amorce d'ARN.
 B. Elle se fixe au niveau d'une bulle où les deux brins de l'ADN génomique sont séparés.
 C. Au cours de la phase d'élongation, se déroulent des phénomènes de corrections d'erreurs.
 D. Son produit de catalyse est un ARN pre-messager.
 E. Elle recopie uniquement les exons des gènes.