

Université Claude Bernard



Lyon 1



# Tutorat Lyon Est

Année Universitaire 2022 – 2023

## Unité d'Enseignement 2

Annale CT 2021-2022

17 pages

42 questions

90 minutes

**Question 1 (\*) :**

Concernant l'hydrogène et les hydrogénoïdes, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

Aide au calcul :  $13,6 \times 2 = 27,2$  ;  $13,6 \times 3 = 40,8$  ;  $13,6 \times 4 = 54,4$  ;  $13,6 \times 5 = 68$  ;  $13,6 \times 6 = 81,6$  ;  
 $13,6 \times 7 = 95,2$  ;  $13,6 \times 8 = 108,8$  ;  $13,6 \times 9 = 122,4$  ;  $13,6/2 = 6,8$  ;  $13,6/3 = 4,53$  ;  $13,6/4 = 3,4$  ;  
 $13,6/5 = 2,72$  ;  $13,6/6 = 2,26$  ;  $13,6/7 = 1,94$  ;  $13,6/8 = 1,7$  ;  $13,6/9 = 1,51$

- A. 2 He<sup>2+</sup> et 8 O<sup>7+</sup> sont des hydrogénoïdes.
- B. L'énergie du troisième niveau excité de 4 Be<sup>3+</sup> est de -13,6 eV.
- C. L'énergie minimum pour exciter l'atome d'hydrogène initialement à l'état fondamental est de 10,2 eV.
- D. La désexcitation de 2 He<sup>+</sup> initialement au niveau n=3 implique deux photons d'énergies différentes.
- E. L'énergie de 3 Li<sup>+</sup> à l'état fondamental est de -1,51 eV.

**Question 2 (\*) :**

Concernant l'élément Fe (Z=26), parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Il possède une forte électronégativité.
- B. Il possède 8 électrons de valence.
- C. Il possède 20 électrons de cœur.
- D. L'ion Fe<sup>3+</sup> possède 3 électrons célibataires.
- E. L'ion Fe<sup>2+</sup> possède un plus petit rayon que son atome neutre.

**Question 3 (\*) :**

Concernant l'élément Fe (Z=26), parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

Aide aux calculs :  $0,35 \times 2 = 0,7$  ;  $0,35 \times 3 = 1,05$  ;  $0,35 \times 4 = 1,4$  ;  $0,35 \times 5 = 1,75$  ;  $0,35 \times 6 = 2,1$  ;  
 $0,35 \times 7 = 2,45$  ;  $0,35 \times 8 = 2,8$  ;  $0,85 \times 2 = 1,7$  ;  $0,85 \times 3 = 2,55$  ;  $0,85 \times 4 = 3,4$  ;  $0,85 \times 5 = 4,25$  ;  
 $0,85 \times 6 = 5,1$  ;  $0,85 \times 7 = 5,95$  ;  $0,85 \times 8 = 6,8$

- A. Sa charge nucléaire effective pour un électron de valence est égale à 4,25.
- B. Sa charge nucléaire effective pour un électron 3p est égale à 14,75.
- C. Il possède 12 électrons de nombre quantique secondaire l = 1.
- D. Il possède au minimum 14 électrons de nombre quantique magnétique m = 0.
- E. La configuration électronique suivante pour 26 Fe est possible : 1s<sup>2</sup> 2s<sup>2</sup> 2p<sup>6</sup> 3s<sup>2</sup> 3p<sup>6</sup> 3d<sup>8</sup>.

#### **Question 4 (\*) :**

On considère la réaction suivante :  $\text{ClF (g)} + \text{F}_2(\text{g}) \leftrightarrow \text{ClF}_3(\text{g})$ .

Données :  $\Delta H_f(\text{ClF (g)}) = -110 \text{ kJ/mol}$  et  $\Delta H_f(\text{ClF}_3(\text{g})) = -250 \text{ kJ/mol}$

Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. L'enthalpie de la réaction est égale à  $-360 \text{ kJ/mol}$ .
- B. L'enthalpie de la réaction est égale à  $-140 \text{ kJ/mol}$ .
- C. L'enthalpie de la réaction est égale à  $140 \text{ kJ/mol}$ .
- D. La réaction est exothermique.
- E. La réaction est favorisée dans le sens indirect si on augmente la température.

#### **Question 5 (\*) :**

Dans un réacteur dont l'enceinte est indilatable, on effectue la réaction suivante :



Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. L'ajout de  $\text{Al (s)}$  favorise l'augmentation de la température.
- B. L'augmentation de la température entraîne la réaction dans le sens indirect.
- C. L'augmentation de la pression entraîne la réaction dans le sens indirect.
- D. La réaction est exothermique.
- E. L'ajout de  $\text{Cl}_2(\text{g})$  entraîne la réaction dans le sens indirect.

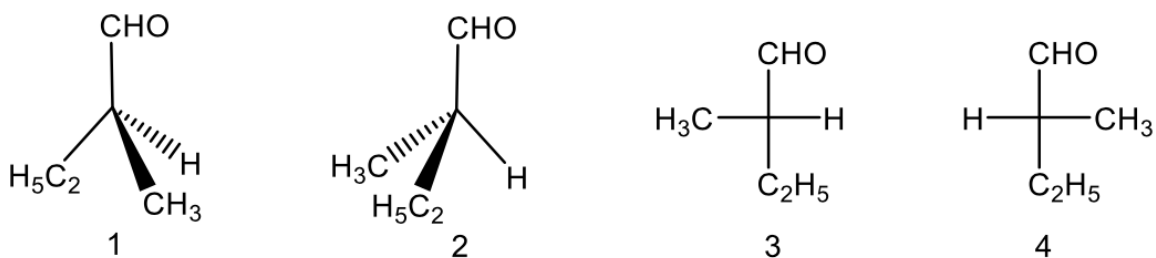
#### **Question 6 (\*) :**

Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Un composé méso ne possède pas d'énantiomère.
- B. A une formule développée contenant 3 carbones asymétriques correspond 16 isomères de configuration.
- C. L'atome d'azote d'une fonction amine possède un caractère électrophile.
- D. Une liaison hydrogène est plus longue qu'une liaison covalente hydrogène-oxygène.
- E. Il existe quatre classes d'alcool, en fonction du degré de substitution de l'atome d'oxygène.

#### **Question 7 (\*) :**

Cette question est relative aux structures 1 à 4 suivantes :

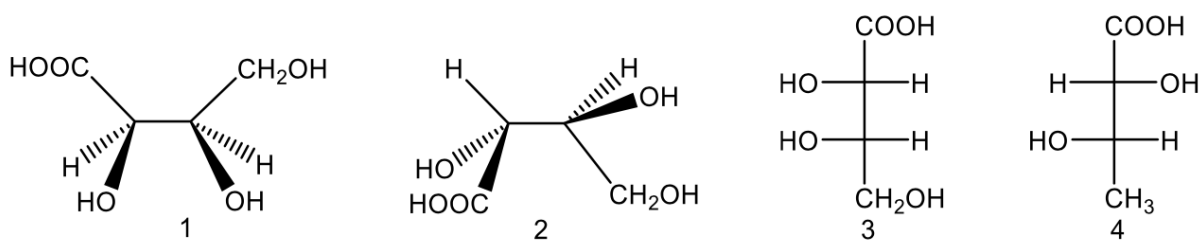


Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. 1 est une cétone énoisable.
- B. 1 et 2 sont isomères de configuration.
- C. 1 et 3 sont isomères de configuration.
- D. 1 et 4 sont isomères de configuration.
- E. Un mélange constitué de 50% de 3 et 50% de 4 possède un pouvoir rotatoire nul ( $\alpha = 0$ ).

**Question 8 (\*) :**

Cette question est relative aux structures 1 à 4 suivantes :

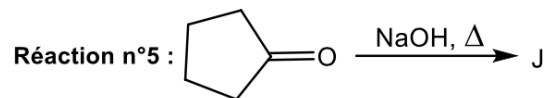
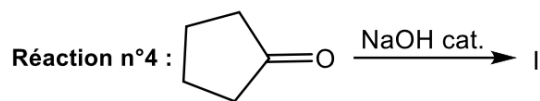
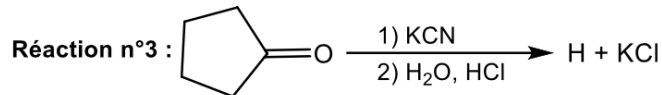
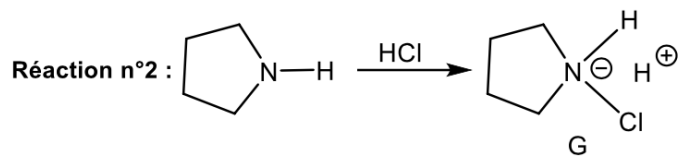
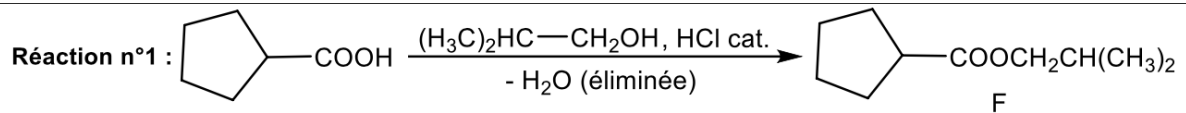


Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Elles sont toutes chirales.
- B. 1 et 2 sont isomères de conformation.
- C. 1 est un composé méso.
- D. 2 et 4 sont isomères de constitution.
- E. 3 et 4 sont diastéréoisomères.

**Question 9 (\*\*) :**

Soit les réactions suivantes :



Parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Dans la Réaction n°1, la structure proposée pour le composé F est correcte.
- B. Dans la Réaction n°2, la structure proposée pour le composé G est correcte.
- C. Dans la Réaction n°3, le composé H possède un carbone asymétrique.
- D. Dans la Réaction n°4, le composé I est un cétole,
- E. Dans la Réaction n°5, le composé J est une cétole insaturée.

### **Question 10 (\*) :**

A propos de la réplication, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. L'allongement des télomères humains induit la sénescence répllicative.
- B. Si l'activité cellulaire de la primase est faible ou nulle, on observe après chaque division cellulaire un raccourcissement des chromosomes humains de la taille des amorces d'ARN.
- C. Les séquences répétées présentes au niveau des télomères humains sont des séquences répétées en file indienne.
- D. La réplication des chromosomes humains s'effectue par petites portions et de manière synchrone.
- E. Les séquences répétées présentes au niveau des télomères humains résultent de l'activité d'une reverse transcriptase.

### **Question 11 (\*\*) :**

A propos de la réplication et de la réparation, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Le taux de mutations des génomes est extrêmement bas (environ 1 seule nucléotide modifiée pour  $10^9$  nucléotides à chaque cycle de réplication).
- B. La fidélité de la réplication et la réparation de l'ADN participent à la survie à court terme d'une cellule / d'un individu.
- C. La réplication est conservative.
- D. Avant addition covalente d'un nucléotide sur le brin fils en cours de synthèse, l'ADN polymérase subit une transformation pour vérifier la géométrie de la paire de bases qui serait ainsi créée.
- E. Après addition covalente d'un nucléotide sur le brin fils en cours de synthèse, l'activité exonucléasique 5'→3' de l'ADN polymérase permet de corriger une éventuelle erreur.

### **Question 12 (\*\*) :**

A propos des ARN humains, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. La maturation des ARN ribosomiques fait intervenir l'épissage de l'ARNr précurseur 45S.
- B. Les introns des pré-ARNm possèdent un site accepteur d'épissage GU (donné dans le sens 5'→3').
- C. Différents ARNm matures peuvent être générés à partir d'un gène donné après épissage alternatif.
- D. Les ARNsno sont impliqués dans la maturation des ARNm.
- E. Les microARN sont impliqués dans la régulation de l'expression des gènes, par exemple en jouant un rôle dans la dégradation d'ARNm cibles.

### **Question 13 (\*\*) :**

A propos de la réparation de l'ADN chez l'Homme, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. La photolyase permet de réparer des dimères de thymine par retour à l'état antérieur.
- B. Lors de la recombinaison homologue, il y a formation d'une lacune post-réplivative sur le brin d'ADN fils synthétisé à partir du brin de l'ADN parental contenant la lésion.
- C. La réparation d'une désamination spontanée fait intervenir une ADN glycosylase spécifique.
- D. Les réparations de type BER ou NER font intervenir dans les dernières étapes une ADN polymérase et une ADN ligase.
- E. Un agent alkylant induira la déméthylation de certaines bases.

### **Question 14 (\*\*) :**

A propos des ARN longs non codants chez les eucaryotes, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Ils jouent un rôle important dans la régulation de l'expression des gènes.
- B. En recrutant des protéines modificatrices de la chromatine, ils participent à la modulation de l'état de condensation de la chromatine.
- C. Ils peuvent être précurseurs de microARN.
- D. Ils peuvent servir « d'éponge » à microARN.
- E. Comme les ARNm, ils sont synthétisés par l'ARN polymérase II.

**Question 15 (\*\*) :**

A propos de la transcription procaryote, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. La forme holoenzyme de l'ARN polymérase procaryote comporte 2 sous-unités  $\alpha$ , 1 sous-unité  $\beta$ , 1 sous-unité  $\beta'$ , et le facteur  $\sigma$ .
- B. La séquence signal d'arrêt de la transcription est un palindrome parfait.
- C. La séquence signal d'arrêt de la transcription sera transcrite.
- D. La présence de la protéine Rho est suffisante pour induire l'arrêt de la transcription.
- E. Les fluoroquinolones sont des inhibiteurs de la transcription utilisés dans le traitement des infections à *Mycobacterium tuberculosis*.

**Question 16 (\*) :**

A propos des inhibiteurs enzymatiques, parmi les propositions suivantes, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Un inhibiteur compétitif diminue l'affinité de l'enzyme pour son substrat.
- B. Un inhibiteur non compétitif augmente le  $K_m$  de l'enzyme.
- C. Un inhibiteur non compétitif diminue la vitesse de catalyse de la réaction enzymatique.
- D. Un inhibiteur allostérique augmente la concentration de substrat nécessaire pour atteindre la  $V_{max}$ .
- E. Un inhibiteur irréversible diminue la constante d'équilibre  $K_{eq}$  de la réaction enzymatique de manière dose-dépendante.

**Question 17 (\*) :**

A propos de l'opéron lactose, parmi les propositions suivantes quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il permet aux cellules intestinales de digérer le lactose.
- B. Il permet d'induire l'expression d'une bêta-galactosidase en présence de glucose.
- C. Il permet d'induire l'expression d'une bêta-galactosidase en présence de lactose.
- D. Il est réprimé par l'AMP cyclique.
- E. Il permet la transcription d'un transcrite polycistronique.

**Question 18 (\*\*\*) :**

Vous souhaitez étudier le recrutement du facteur HIF1- $\alpha$  sur le promoteur du VEGF en conditions normoxiques ou hypoxiques. Pour cela vous disposez de 4 plasmides codant pour différentes versions d' HIF1- $\alpha$ . Le variant delta-Nterm correspond au variant sans sa partie N- terminale, Pro-to-Val au variant dans lequel les prolines 402 et 564 ont été remplacées par des valines, et delta-Cterm au variant sans sa partie C-terminale. La protéine entière contient 826 acides aminés. L'anticorps utilisé reconnaît tous les variants.

Vous obtenez les résultats suivants. Dans le tableau (+) indique une fixation sur le promoteur ou une expression du VEGF et 0 l'absence de fixation ou d'expression.

Variant	Séquence	Fixation sur le promoteur		Expression de VEGF	
		Normoxie	Hypoxie	Normoxie	Hypoxie
Sauvage	AA 1 à 826	0	(+)	0	(+)
Delta-Nterm	AA 300 à 826	0	0	0	0
Pro-to-Val	P402V+P564V	(+)	(+)	(+)	(+)
Delta-Cterm	AA 1 à 650	0	(+)	0	0

A partir de vos connaissances et de ces données expérimentales quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. La fixation d' HIF1-a sur le promoteur du VEGF est dépendante de la concentration en oxygène.
- B. La partie C-terminale d' HIF1-a est nécessaire à la fixation sur le promoteur du VEGF.
- C. La partie N-terminale d' HIF1-a contient son domaine de transactivation.
- D. Les prolines 402 et 564 font partie du domaine de fixation à l'ADN d' HIF1-a.
- E. Les prolines 402 et 564 entraînent la dégradation d' HIF1-a en condition de normoxie.

**Question 19 (\*) :**

A propos des gonadotrophines hypophysaires, parmi les propositions suivantes quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. Elles sont synthétisées en réponse à une hypovolémie.
- B. Ce sont des hormones peptidiques monomériques.
- C. Leurs concentrations varient au cours du cycle menstruel.
- D. Elles possèdent une action périphérique sur le muscle lisse utérin.
- E. Elles sont activées par un clivage par la trypsine.

**Question 20 (\*) :**

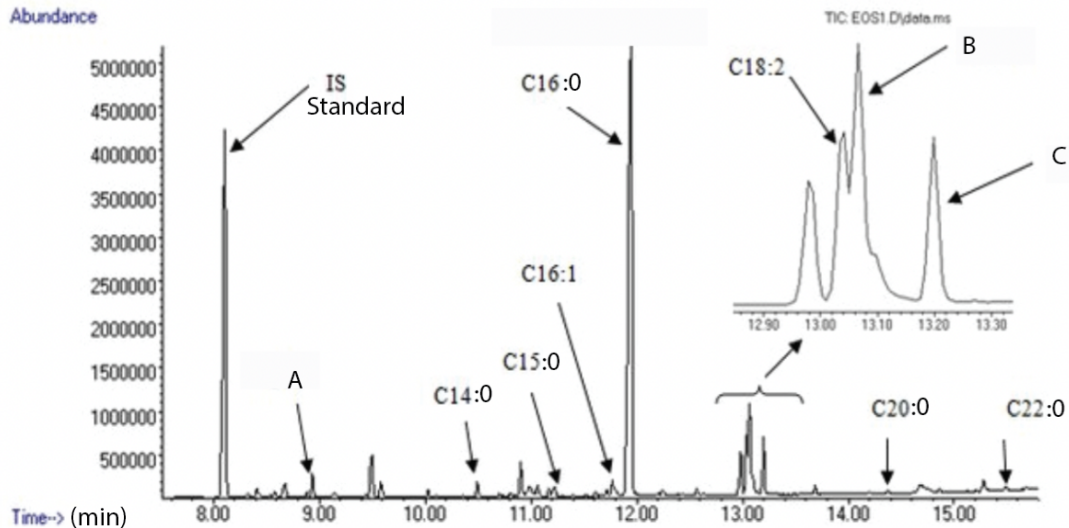
A propos des lipoprotéines, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- A. Elles permettent le transport uniquement des lipides exogènes dans l'organisme.
- B. Leur densité dépend de la proportion de lipides et de protéines.
- C. Les LDL ont la plus forte proportion de cholestérol.
- D. Les HDL permettent de transporter le cholestérol vers les tissus périphériques.
- E. Les chylomicrons transportent les lipides exogènes mais ne sont pas des lipoprotéines.

**Question 21 (\*\*):**

La figure 1 ci-après représente les résultats d'une chromatographie effectuée sur une solution d'acides gras libres :





- Il s'agit d'une chromatographie en phase liquide.
- Avec les informations dont je dispose, je peux dire que l'acide gras A est un acide gras saturé.
- Si je dois placer un acide stéarique et un acide oléique, je vais les placer en C et B respectivement.
- L'acide palmitique a un temps de rétention de 12 minutes.
- L'acide gras correspondant au pic B est un acide gras essentiel.

### **Question 22 (\*) :**

Concernant la  $\beta$ -oxydation des acides gras, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- Elle a lieu dans la mitochondrie.
- Elle permet de produire des espèces oxydées ( $FAD^+$  et  $NADP^+$ ) et de l'acétyl-CoA.
- L'oxydation complète d'un acide palmitique permet de produire plus de 120 molécules d'ATP.
- Les acides gras sont activés par l'acyl-CoA synthétase dès leur entrée dans la mitochondrie.
- Seuls les acides gras ayant un nombre pair de carbones peuvent être oxydés.

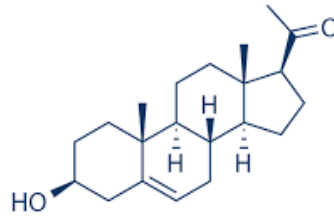
### **Question 23 (\*) :**

Concernant la régulation du métabolisme des lipides en période de jeûne, parmi les propositions suivantes, laquelle(lesquelles) est(sont) exacte(s) ?

- La lipase hormonosensible, activée par l'adrénaline ou le glucagon, permet de produire des acides gras.
- En cas de jeûne prolongé, la cétogenèse est inhibée pour favoriser la  $\beta$ -oxydation des acides gras.
- La biosynthèse des acides gras est inhibée.
- L'acétyl-coA carboxylase va produire des corps cétoniques.
- La  $\beta$ -oxydation des acides gras va produire de l'acétyl-CoA.

**Question 24 (\*) :**

Concernant la molécule ci-dessous, parmi les propositions suivantes, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?



- A. Elle a une activité glucocorticoïde.
- B. Elle a une activité minéralocorticoïde.
- C. Elle est obtenue à partir du cholestérol métabolisé par un cytochrome P450.
- D. Les électrons fournis dans la réaction permettant son obtention proviennent du  $\text{NADPH, H}^+$
- E. La réaction permettant son obtention se déroule dans la mitochondrie.

**Question 25 (\*) :**

Concernant l'acétyl-CoA, parmi les propositions suivantes, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. C'est un produit de dégradation des acides gras.
- B. C'est un produit de dégradation des acides aminés.
- C. Cette molécule est produite par le cycle de Krebs.
- D. Cette molécule participe à la formation des corps cétoniques.
- E. Cette molécule participe à la formation des acides gras.

**Question 26 (\*) :**

Lors de la régulation de la glycolyse, parmi les propositions suivantes, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. Le glucose-6-phosphate active l'hexokinase par allostérie.
- B. Le glucose-6-phosphate inhibe la glucokinase par allostérie.
- C. La phospho-fructo-kinase 2 (PFK2) catalyse une étape irréversible.
- D. Le fructose-2,6-bisphosphate est un activateur allostérique de la phospho-fructo-kinase 1 (PFK1).
- E. Une concentration élevée d'ATP diminue la vitesse de réaction de la PFK1.

**Question 27 (\*) :**

Quel(s) est(sont) le(s) composé(s) possédant(s) un potentiel élevé de transfert de groupement phosphate ?

- A. Le 1,3 bis phosphoglycérate.

- B. Le phosphoénolpyruvate.
- C. Le fructose-6-phosphate.
- D. Le glycéraldéhyde-3-phosphate.
- E. Le dihydroxyacetone phosphate.

**Question 28 (\*) :**

Concernant le cycle de Krebs, parmi les propositions suivantes, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. Il y a quatre oxydations de molécules carbonées.
- B. Les deux carbones de l'acétyl-CoA sont éliminés sous forme de dioxyde de carbone.
- C. Il y a la production d'équivalents réduits.
- D. Il y a la consommation d'un ATP.
- E. La succinyl-CoA synthase est incluse dans la membrane mitochondriale.

**Question 29 (\*) :**

Concernant la chaîne respiratoire, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. La metformine inhibe le complexe I.
- B. L'oligomycine inhibe l'ATP synthase.
- C. Le cyanure inhibe le complexe IV.
- D. Les protéines UCP (uncoupling protein) favorisent le transport des protons vers l'espace intermembranaire mitochondrial.
- E. Les hormones thyroïdiennes favorisent la production d'UCP.

**Question 30 (\*) :**

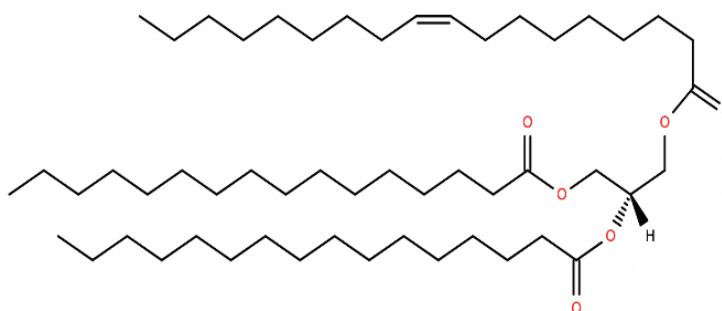
Concernant la néoglucogénèse, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) ?

- A. Le glycérol est son principal précurseur.
- B. L'alanine est un acide aminé glucoformateur.
- C. Elle peut avoir lieu dans le rein.
- D. Un excès d'ATP la favorise.
- E. L'ATP est un inhibiteur de la fructose-1,6-bisphosphatase.

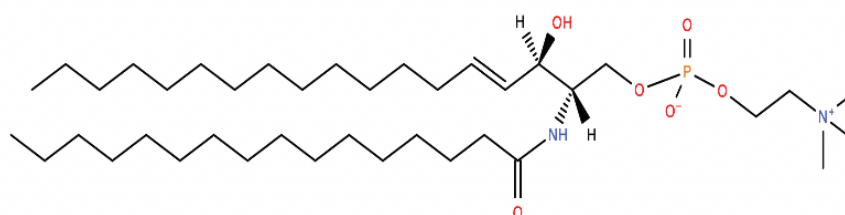
## Enoncé général :

Enoncé pour les QUESTIONS 1 et 2 : Structures et masses molaires de 3 lipides A, B et C

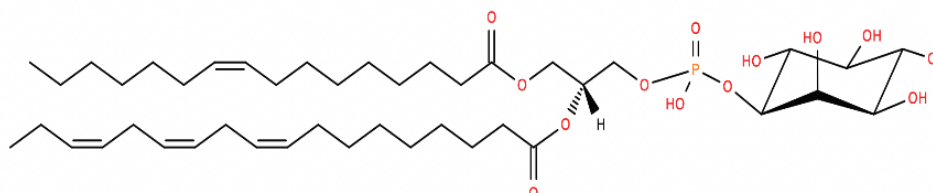
A M=833 g/mol



B M=703g/mol



C M=830g/mol



On notera également les lipides suivants :

- 1 : produit d'une lipase intestinale sur le lipide A
- 2 : produit d'une phospholipase A1 sur le lipide C
- 3 : produit d'une phospholipase A2 sur le lipide C
- 4 : produit d'une phospholipase C sur le lipide C

Informations complémentaires :  $M_{\text{KOH}} = 56 \text{ g/mol}$  ;  $3 \times 56 = 168$  ;  $2 \times 83,3 = 166,6$

**Question 1 (\*) :**

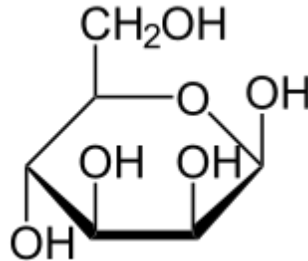
- A. Les trois lipides A, B et C sont des constituants des membranes biologiques.
- B. Le lipide B est enrichi sur le feuillet interne des membranes biologiques.
- C. Le lipide C est enrichi sur le feuillet interne des membranes et est un précurseur de second messager.
- D. Le lipide B est une sphingomyéline.
- E. Le lipide A est une molécule de stockage énergétique dans les gouttelettes lipidiques.

**Question 2 (\*\*) :**

- A. L'indice de saponification du lipide A est environ égal à 200 mg.
- B. L'indice d'iode du lipide 3 est supérieur à celui du lipide 2.
- C. Le lipide 3 est un acide gras essentiel.
- D. L'indice d'iode du lipide A est supérieur à celui du lipide C.
- E. La température de fusion du lipide 1 est inférieure à celle du lipide 2.

**Question 1 (\*) :**

Les questions 1 et 2 concernent la molécule suivante :



- A. Elle correspond à la cyclisation d'un aldohexose.
- B. Elle correspond à un anomère  $\alpha$ .
- C. Elle correspond à un glucide de la série D.
- D. Le OH orienté vers le bas dans la représentation de Haworth se retrouve à droite dans la représentation de Fisher.
- E. Elle est un des constituant du saccharose.

Il s'agit d'une molécule de mannose.

**Question 2 (\*\*) :**

Concernant la molécule ci-dessus, mais dans sa forme linéaire, quelle(s) est(sont) la(les) réponse(s) exacte(s) :

- A. C'est un épimère du glucose.
- B. C'est un épimère du galactose.
- C. C'est un isomère de constitution du fructose.
- D. Il s'agit du galactose.
- E. Elle se cyclise le plus souvent en donnant un furanose.

L'albinisme oculo-cutané est une maladie génétique rare caractérisée par une réduction généralisée de la pigmentation des cheveux, de la peau et des yeux, et par des signes oculaires variables tels qu'une réduction de l'acuité visuelle et une photophobie.

Des mutations germinales qui entraînent une perte de fonction du gène TYR, codant pour la tyrosinase, sont retrouvées chez les patients atteints d'albinisme. Ces altérations conduisent à un déficit de synthèse de la mélanine. En effet, la tyrosinase est une oxydoréductase qui intervient dans deux réactions distinctes de biosynthèse de la mélanine : l'hydroxylation de la tyrosine en L-DOPA et la conversion de la L-DOPA en dopaquinone, laquelle conduit à la mélanine.

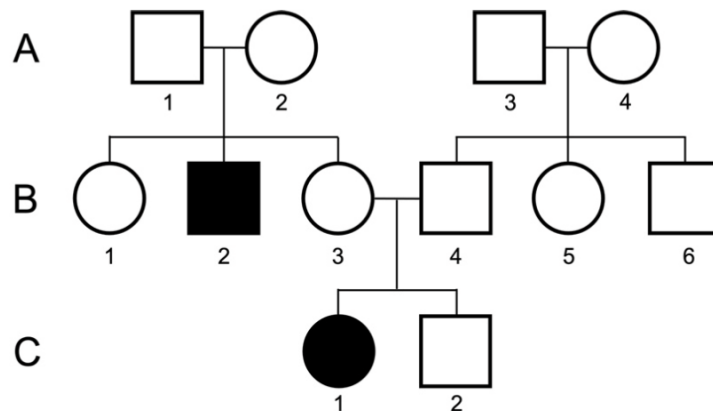
**Question 1 (\*) :**

A propos de la tyrosine et de ses dérivés, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A. La tyrosine est un acide aminé essentiel.
- B. La tyrosine est le précurseur de la thyroxine (T4).
- C. La dopamine résulte de la méthylation de la L-DOPA.
- D. La tyrosine peut être phosphorylée.
- E. l'adrénaline résulte de la décarboxylation de la noradrénaline.

**Question 2 (\*\*) :**

Au sein de la famille PASS, la petite C1 est atteinte d'albinisme. L'interrogatoire vous permet d'établir l'arbre de transmission suivant :



A propos de la transmission de cette maladie au sein de cette famille, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. La transmission est autosomique récessive.
- B. Le père B4 a probablement reçu un allèle délétère de l'un de ses parents.
- C. Le grand-père A1 doit être porteur hétérozygote.
- D. La tante B1 peut être porteuse hétérozygote.
- E. La petite C1 peut être hétérozygote composite.

### **Question 3 (\*\*\*) :**

A propos du gène *TYR*, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) :

Les séquences de l'ADN complémentaire déduit de l'ARN messenger (séquence 1) et de l'ADN génomique du gène *TYR* (séquence 2) sont présentées sur l'annexe papier.

- A. Le gène *TYR* contient 4 exons codants.
- B. Le gène *TYR* code pour une protéine d'environ 58kDa.
- C. L'épissage alternatif de l'exon 2 conduit à un décalage du cadre de lecture.
- D. La mutation c.649C>G crée un site de phosphorylation.
- E. La mutation c.149C>G est une mutation non-sens.

### **Question 4 (\*\*\*) :**

A propos des variants suivants, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. c.440\_445del entraîne un décalage du cadre de lecture.
- B. c.384C>A est probablement pathogène.
- C. c.820-1G>C modifie probablement l'épissage de l'ARNm de *TYR*.
- D. c.865T>C est probablement pathogène.
- E. c.343A>T conduit à une protéine tronquée.

### **Question 5 (\*) :**

La tyrosinase utilise un cation de cuivre  $\text{Cu}^{2+}$  comme cofacteur.

A propos des cofacteurs, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Ils se fixent au niveau du site actif de l'enzyme.
- B. Ils peuvent être transformés pendant la réaction.
- C. Ils peuvent augmenter l'énergie libre d'activation des substrats.
- D. Ils peuvent permettre le transfert de fonctions chimiques entre produits.
- E. Ils peuvent nécessiter l'intervention d'une autre réaction pour être régénérés.

### **Question 6 (\*\*\*) :**

Les acides aminés 208 à 220 font partie du site actif de la tyrosinase et contribuent à la fixation du  $\text{Cu}^{2+}$ . Vous produisez le peptide correspondant pour étudier ses propriétés physico-chimiques. Vous digérez ce peptide par la chymotrypsine et obtenez des fragments que vous numérotez du N vers le C-terminal.

A propos des fragments obtenus, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

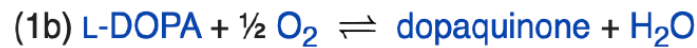
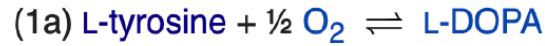
- A. Vous obtenez 4 fragments.
- B. Plusieurs fragments ont une masse moléculaire similaire.
- C. Les fragments 2 et 3 ont un pHi proche.
- D. Le fragment 1 est élué avant le fragment 2 sur une résine échangeuse de cations.
- E. Le fragment 2 est élué avant le fragment 3 sur une résine de gel filtration.



**Question 7 (\*) :**

Pour étudier la pathogénicité de différents variants du gène TYR, vous mesurez leur activité tyrosinase résiduelle in vitro. Pour cela vous utilisez un dérivé de l'hydrazone qui, en présence de dopaquinone, forme un pigment rose absorbant à 505 nm.

Pour rappel la tyrosinase catalyse les 2 réactions suivantes :



A propos des conditions expérimentales de cette mesure, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Il faut se placer dans des conditions de cinétique d'ordre 1.
- B. Il faut mettre la L-DOPA en excès.
- C. Il faut mettre la L-tyrosine en excès.
- D. Il faut mesurer l'absorbance à 505 nm en point final.
- E. Il faut ajouter du Cu<sup>2+</sup> dans le milieu réactionnel.

**Question 8 (\*) :**

Vous obtenez les résultats expérimentaux suivants :

	A <sub>505</sub>
<b>Contrôle sans enzyme</b>	<b>1</b>
<b>Contrôle sauvage</b>	<b>10</b>
<b>V1</b>	<b>9,8</b>
<b>V2</b>	<b>1,7</b>
<b>V3</b>	<b>2,1</b>
<b>V4</b>	<b>8,8</b>
<b>V5</b>	<b>1,1</b>

Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) ?

- A. Le variant V1 est probablement pathogène.
- B. Le variant V2 conserve une activité tyrosinase intacte.
- C. Le variant V3 est probablement bénin.
- D. Le variant V4 conserve une activité tyrosinase résiduelle.
- E. Le variant V5 devrait causer le phénotype le plus sévère.