

QCM 1 : Chromosomes

- A - Chez les eucaryotes les chromosomes ne sont individualisés qu'en métaphase
- B - Chaque chromatide est formée d'un seul brin d'ADN
- C - Un petit chromosome contient quelques dizaines de milliers de paires de bases
- D - Le caryotype est une étude morphologique des chromosomes
- E - La cytogénétique moléculaire type FISH utilise des sondes d'ADN

QCM 2 : Gènes

- A - Une séquence d'ADN est un gène
- B - Tous les gènes peuvent être traduits en protéines
- C - Tous les gènes peuvent être transcrits en ARN
- D - Dans les cellules eucaryotes les gènes sont localisés uniquement dans le noyau
- E - Chez l'homme la majorité des gènes nucléaires codant des protéines est monocistronique

QCM 3 : Allèles

- A - Pour un gène donné, il existe un allèle dit normal et éventuellement un allèle pathologique
- B - Il y a deux allèles (identiques ou différents) par gène autosomique dans une cellule diploïde
- C - Les différentes formes alléliques d'un gène correspondent à différentes séquences nucléotidiques
- D - Chaque allèle d'un gène conduit à un phénotype distinct
- E - L'existence de deux allèles différents au même locus est toujours délétère

QCM 4 : Nucléosides/nucléotides

- A - L'adénine contient 4 atomes d'azote
- B - La guanine est une 2 amino 6 oxo purine
- C - Le noyau pyrimidine contient 4 atomes d'azote et 4 atomes de carbone
- D - La thymine est un 5 méthyl uracile
- E - La cytosine peut se transformer en uracile par désamination

QCM 5 : Nucléosides/nucléotides

- A - L'acide urique est un catabolite des purines
- B - L'adénosine est un composant de l'ADN
- C - Les esters phosphoriques de nucléosides n'ont que peu d'importance physiologique
- D - L'ATP est surtout présent sous forme libre dans la cellule
- E - L'ATP est phosphorylé sur 3 fonctions alcools du ribose

QCM 6 : ADN

- A - L'appariement GC est plus solide que l'appariement AT
- B - Les appariements internucléotidiques se font par des liaisons hydrogènes qui s'établissent entre les désoxyriboses
- C - Les appariements internucléotidiques entraînent des contraintes spatiales qui expliquent l'organisation en double hélice de la molécule
- D - Il existe 10 paires de bases par tour dans la forme B de l'ADN
- E - La méthylation des cytosines entraîne des perturbations de la régularité de la double hélice

QCM 7 : Propriétés physiques de l'ADN

- A - L'ADN en solution peut être précipité par l'éthanol.
- B - Le chauffage d'une solution d'ADN entraîne un effet hyperchrome.
- C - Le T_m d'un fragment d'ADN riche en GC est plus important que celui d'un fragment riche en AT.
- D - Le T_m d'un fragment d'ADN est plus élevé dans une solution contenant 0.001 mol/l de NaCl que celui du même fragment dans une solution contenant 0.1 mol/l de NaCl.
- E - Le refroidissement lent d'une solution d'ADN permet une réassociation des deux brins de la molécule.

QCM 8 : L'hybridation

d'une sonde oligonucléotidique sur un fragment d'ADN est d'autant plus spécifique que :

- A - l'oligonucléotide est long.
- B - que la stringence est forte.
- C - que la température du milieu réactif est de peu inférieure au T_m .
- D - que la complémentarité des séquences est importante.
- E - que la concentration en sels du milieu réactif est forte.

QCM 9 : Organisation linéaire de l'ADN

Dans un gène codant une protéine :

- A - le site de départ de la transcription est en amont du codon ATG.
- B - le promoteur est une séquence toujours située en amont du codon ATG.
- C - Il existe des séquences exoniques non traduites en début et fin de gène.
- D - les introns sont des séquences qui ne seront pas transcrites.
- E - AATAAA est le site d'addition du poly(A).

QCM 10 : Organisation linéaire de l'ADN

- A - Les gènes codant une protéine sont le plus souvent unique.
- B - Les gènes des superfamilles ont des similitudes de séquences entre eux.
- C - Les gènes domestiques ont des promoteurs riches en GC hypométhylées.
- D - Exceptionnellement il peut exister des gènes introniques.
- E - Les séquences Alu sont rares dans le génome mais elles ont des grandes homologies.

QCM 11 : ARN

- A - Les ARN 18s et 28s représentent des ARN ribosomiques.
- B - Les ARN ribosomiques natifs ne subissent pas de maturation.
- C - Les ARN messagers ont des structures secondaires régulières.
- D - Les ARN de petits poids moléculaires sont nucléaires.
- E - Les ARN de grands poids moléculaires peuvent avoir des appariements AU et GC.

QCM 12 : ARN de transfert

- A - Ils ont une séquence définissant leur spécificité en terme d'acide aminé
- B - Ils sont prédominants en quantité lorsque l'on extrait de l'ARN d'un tissu
- C - Ils sont produits par une aminoacyl-tRNA synthétase
- D - L'anticodon est ajouté lors de leur maturation
- E - Leur structure secondaire joue un rôle important dans la reconnaissance aminoacyl-tRNA

QCM 13 : Hérité monofactorielle

- A - Une maladie monogénique autosomique récessive est exprimée à l'état homozygote.
- B - Une maladie monogénique autosomique dominante est exprimée à l'état homozygote.
- C - Une maladie monogénique récessive liée à l'X n'est exprimée qu'à l'état homozygote
- D - Une maladie monogénique atteint obligatoirement plusieurs membres d'une même fratrie
- E - Une maladie monogénique est par définition génétiquement létale.

QCM 14 : Transmission autosomique dominante

- A - L'union d'un individu atteint hétérozygote et d'un individu sain génère un risque de 3 sur 4 pour la descendance.
- B - Deux sujets sains peuvent avoir un descendant atteint.
- C - La descendance d'un enfant sain, issu d'un couple à risque, sera toujours normale.
- D - Une transmission mère fils est possible.
- E - L'union d'un individu atteint homozygote et d'un individu sain génère un risque de 100% pour la descendance (si la pénétrance est complète).

QCM 15 : Transmission récessive autosomique

- A - Un enfant atteint d'une maladie à transmission autosomique récessive a 2 parents habituellement sains.
- B - Si un couple à risque pour une maladie à transmission récessive autosomique a 4 enfants, 1 sera homozygote normal, 1 sera homozygote malade, et 2 seront hétérozygotes.
- C - Une maladie autosomique récessive ne peut pas affecter qu'un seul individu dans une fratrie.
- D - Dans le cas d'une maladie à transmission autosomique récessive, l'union d'un parent malade et d'un parent sain conduit à prédire que tous les enfants à naître de ce couple seront hétérozygotes.
- E - Dans le cadre des maladies génétiques récessives autosomiques, deux parents présentant un même phénotype pathologique peuvent avoir des enfants sains

QCM 16 : Hérité récessive liée à l'X

- A - Les hommes sains ont le plus souvent une descendance saine
- B - Les mutations « de novo » n'affectent que les hommes
- C - La consanguinité a un rôle favorisant
- D - Une transmission père fils est possible si l'allèle pathologique est très fréquent dans une population
- E - Les femmes ne sont atteintes que si elles sont homozygotes pour l'allèle muté

QCM 17 : Hérité mitochondriale

- A - Les hommes et les femmes sont également atteints
- B - Il n'y a pas de transmission père-fille
- C - La descendance d'une femme atteinte est classiquement saine
- D - Si un individu est atteint, tout son ADN mitochondrial est pathologique
- E - La notion d'hétéroplasmie signifie que plusieurs mutations pathologiques sont présentes chez les individus atteints.

QCM 21 : Transcription eucaryote

- A - Les facteurs protéiques de transcription contribuent à transformer une séquence d'ADN en promoteur
- B - Sp1 est une séquence consensus que l'on retrouve dans la majorité des promoteurs
- C - les promoteurs avec boîte TATA peuvent contenir des éléments spécifiques selon les types cellulaires ainsi que des éléments inductibles
- D - Les promoteurs sans boîte TATA sont habituellement riches en GC méthylées
- E - Les LTR des rétrovirus sont organisées comme des promoteurs

QCM 22 : Transcription eucaryote

- A - La régulation en cis concerne des séquences flanquantes proche du gène
- B - Les RE sont des séquences d'ADN qui permettent de fixer l'ARN polymérase
- C - Les enhancers sont des séquences d'ADN qui permettent de fixer des facteurs transcriptionnels
- D - Les protéines trans-activatrices sont généralement spécifiques d'un type cellulaire donné
- E - Les régions promotrices s'organisent en combletateur génique pour permettre une coopération entre les différents éléments régulateurs

QCM 26 : Code génétique

- A - Le code génétique est dit dégénéré car un triplet peut appeler plusieurs aminoacides
- B - AUG est le seul triplet qui code la méthionine
- C - Si le triplet UUC code la phénylalanine l'anticodon peut être GAA
- D - Des codons qui diffèrent par l'une de leur 2 premières bases sont reconnus par des t-RNA différents
- E - Certaines molécules de t-RNA reconnaissent plus d'un codon