

QCM 1: Généralités

- A - Quelques dizaines de maladies dues à des mutations sur un seul gène sont actuellement accessibles au diagnostic par des méthodes de biologie moléculaire
- B - Une modification de séquence de l'ADN nucléaire peut être mise en évidence dans tous les types cellulaires après amplification
- C - Une modification de séquence de l'ADN nucléaire est transmissible si elle existe dans les cellules germinales
- D - Une maladie génétique affectant plusieurs organes implique obligatoirement l'altération de plusieurs gènes
- E - Une modification de séquence de l'ADN nucléaire humain peut être non pathologique

QCM 2: Gènes

- A - Un gène est une séquence d'ADN
- 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 fonctionnels sont localisés uniquement dans le noyau
- E - Chez l'homme les gènes codant des protéines sont habituellement polycistroniques

QCM 3: Allèles

- A - Un locus génétique est une position bien déterminée d'un segment d'ADN sur un chromosome
- B - Deux allèles à un locus donné s'excluent mutuellement lors de la méiose
- C - Un individu hétérozygote a deux allèles pathologiques au même locus
- D - Un double hétérozygote possède deux allèles mutés différents au même locus
- E - Un allèle dominant ne s'exprime qu'à l'état hétérozygote

QCM 4: Transmission autosomique dominante

- A - L'union d'un individu atteint hétérozygote et d'un individu sain génère un risque de 50% 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 - La descendance d'un enfant sain, issu d'un couple à risque, peut générer des individus atteints si la pénétrance n'est pas complète
- 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 5: Transmission récessive autosomique

- A - La naissance d'un enfant atteint d'une maladie à transmission autosomique récessive résulte de l'union de 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 peut affecter 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 verront toute leur descendance présenter ce phénotype.

QCM 6: Hérité récessive liée à l'X

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

QCM 7: Hérité récessive liée à l'X

Une femme est conductrice pour une maladie récessive liée à l'X.

La probabilité qu'elle ait :

- A- un fils est de 50%
- B- un fils atteint est de 50%
- C- un enfant atteint est de 25%
- D- une fille conductrice est de 100%
- E- une fille conductrice est de 50%

QCM 8: Nucléosides/nucléotides

- A - Le noyau purine contient 7 atomes de carbone
- B - La guanine est une 6 oxo adénine
- C - Le noyau pyrimidine contient 6 atomes de carbone
- D - La thymine est un 5 méthyl uracile
- E - La cytosine peut se transformer en uracile par désamination oxydative

QCM 9: Structure de l'ADN nucléaire

- A - Chacun des brins est un polymère de désoxyribonucléotides A,C,G,T
- B - Un brin est orienté 5' -> 3', l'autre est orienté 3' -> 5'
- C - Chaque brin contient la totalité de l'information génétique
- D - Le brin sens est celui qui sera transcrit
- E - La double hélice est stabilisée par des liaisons 3'-5' phosphodiester

QCM 10: ADN

- A - Les appariements GC sont 2 fois plus forts que les appariements AT
- B - Une solution d'ADN a une stringence d'autant plus forte que sa concentration en sel est faible
- C - Une solution d'ADN a une absorbance maximum à 280 nm
- D - Deux fragments d'ADN de même longueur peuvent avoir deux Tm différents
- E - Le Tm d'un fragment d'ADN est plus élevé dans une solution saline diluée que dans une solution saline concentrée

QCM 11: Hybridation

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 Tm
- D - que la complémentarité des séquences est importante
- E - que la concentration en sels du milieu réactif est forte

QCM 12: Structure d'un gène codant une protéine

- A - Le promoteur est habituellement situé du côté 5' du gène
- B - le promoteur ne fait pas partie du gène
- C - Le point de départ de la transcription est repérable par un codon spécifique
- D - Le site de début de la transcription peut être dans un intron
- E - Le signal AATAAA est habituellement en amont du codon stop

QCM 13: 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 ARN polymérase
- D - L'anticodon est ajouté lors de leur maturation
- E - Leur structure secondaire joue un rôle important dans la reconnaissance acide aminé-tRNA

QCM 14: Transcription eucaryote

- A - Des facteurs protéiques de transcription peuvent contribuer 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

Une maladie génétique, de transmission autosomique récessive, est présente dans la population générale avec une fréquence d'hétérozygotes de 1/30. L'arbre généalogique de la famille F est représenté dans la Figure 1. Le gène impliqué dans la pathologie est composé de 4 exons. Chaque exon du patient II-6 a été séquencé. Pour cela, chaque exon a été amplifié individuellement. L'amorce anti-sens choisie pour amplifier l'exon 1 s'hybride au niveau de la région soulignée dans la Figure 2. La taille de l'amplicon correspondant à l'amplification de l'exon 1 est de 320 pb. Le séquençage de l'exon 1 du patient II-6 a permis de mettre en évidence 2 mutations pathologiques, chacune d'entre elles étant présente à l'état hétérozygote (voir nucléotides entourés dans la figure 2) : une substitution T>C dans l'exon 1 et une substitution T>a dans l'intron 1. Des analyses complémentaires ont permis de montrer que le patient II-6 est hétérozygote composite.

QCM 31. Quelle est la probabilité que l'individu II-4 soit hétérozygote ?

- A- 1/4
B- 1/3
C- 1/2
D- 2/3
E- 1

QCM 32. Quelle est la probabilité que l'individu II-3 soit hétérozygote ?

- A- 0
B- 1/3
C- 1/2
D- 1
E- 1/30

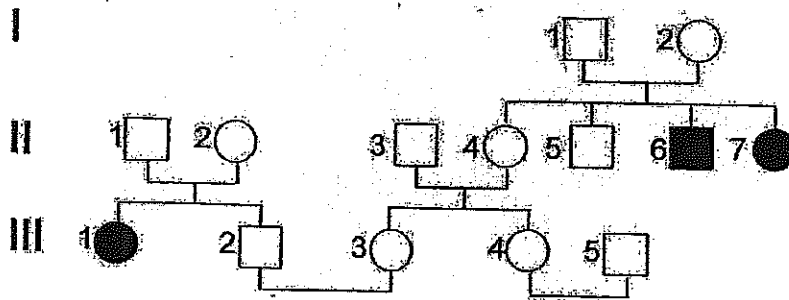


Figure 1. Arbre généalogique de la famille F
Les ronds et carrés noirs représentent des individus atteints par la maladie.
Les ronds et carrés blancs représentent les individus cliniquement sains.

GGCGCGCGCGCGCGTCAAGCATCAGCGGCCTCCTGCCCGTATCTATCGTGGCGCGGACGGGA 60
 CCCGCCCTCCCTGGGGCGCGGAGTCATGTGACCCACACAATGGCTGAGTGGCTACTCTCGG 120
 CTTCCCTGGCAACGCCGAGCGAAAGCTATGACTGCCGGCCCGCGCGGTTCCGGCGGGCCGCGCCG 180
 CGGTCCCTTGCTCCCTGTGTGCGCTGCTGCCCGCCCGCGCGCGCGTGAAGTCTCGACGACT 240
 CCGACGGGCTGCCCGCGGAGTTCGACGGCATCCGCGCGGTCAGCGCGCGCGGGgtacgcg 300
 gcaagetgcggggataogcgggggggcggaagagcccgccccggtggggccagccccacaa 360
 gcccccgggggttgccctgcgtttcacccggctccactctccgcegeattccoctaggg 420
 tgccagtcaqcagggcggttggggcgggcccgctgcggggctggggcggggtgctccctact 480
 tgcccaatgattggcagagaaagggcagacagacaacttgtgaggaacttttcctcagcc 540
 tgaccttgccctgaggctaaatatgtgtataaccaggtggctgctgcaactgttagacag 600
 atattcatgaotggatttcttttattcatacttttgaaaacttttttttttagGCAACCT 660
 CCCGACTTCTAGTAAATFACCCAGAGCCCTATCGTTCTCAATATTGGATTA...

Figure 2. Séquence partielle du gène impliqué dans la pathologie

La séquence fournie représente le début du gène avec l'exon 1, l'intron 1 et le début de l'exon 2. Les séquences exoniques sont rédigées en majuscules ; la séquence intronique en minuscules. Le codon d'initiation de la traduction, situé dans l'exon 1, est souligné et rédigé en caractères italiques. Les nucléotides affectés par les substitutions sont entourés.