

ANNEE D' ETUDES : P.C.E.M. 1

SESSION DE JUIN

EPREUVE DE : **BIOLOGIE MOLECULAIRE**

Date : 19 Mai 2005  
Heure : 14h 30

Enseignant Responsable : **Professeur Robert ROUSSON**

TYPE D' EPREUVE : **QCM**

Durée de l'épreuve : **1 heure 30**

Notation : /10

Le fascicule comporte **feuilles, numérotées de 1 à 15**

Nom du candidat : .....  
Prénom : .....  
Numéro de place : .....

SIGNATURE

INSTRUCTIONS POUR L' EPREUVE

Usage de la calculatrice  non

1. Les questions QCM sont sans patron de réponses. Chaque question comporte cinq propositions.
2. **Vous devez cocher sur la grille de réponse uniquement les propositions exactes soit 0 à 5 possibilités par question.**
3. Toute marque qui apparaît en dehors des emplacements qui vous sont réservés peut motiver un zéro à votre épreuve.
4. Communications : depuis l'instant où vous aurez reçu votre cahier d'épreuves jusqu'à celui où vous aurez rendu la grille de réponse optique, **toute communication est interdite** quel qu'en soit le prétexte ou la nature. En cas de besoin, adressez-vous exclusivement aux surveillants présents dans la salle.
5. Rendre le fascicule des questions avec la fiche-réponse

Attention !

Vos réponses portées sur la grille de réponse QCM seront lues par un procédé optique qui implique obligatoirement que les cases correspondantes soient franchement et entièrement noircies et non pas seulement très légèrement ou partiellement crayonnées.

**QCM 1 : Organisation générale du génome humain**

- A - Le génome nucléaire humain contient environ 100 000 gènes.
- B - Le génome nucléaire humain contient environ 25 000 gènes.
- C - La plus grande partie du génome nucléaire est codante.
- D - Le séquençage complet du génome humain a permis de caractériser tous les gènes.
- E - L'ADN mitochondrial humain ne contient que 13 gènes.

**QCM 2 : Organisation générale du génome humain**

- A - Un gène est une séquence invariable d'ADN.
- B - Un ARN a une séquence identique à celle du brin sens du gène dont il provient.
- C - Le cDNA ne contient pas la région promotrice d'un gène.
- D - L'ARN antisens est détectable par PCR.
- E - La transcriptase inverse virale permet de passer d'une séquence polypeptidique à une séquence génomique.

**QCM 3 : Organisation du génome nucléaire humain**

- A - Seul le génome féminin est diploïde.
- B - L'ADN est fractionné en 44 autosomes et 2 chromosomes sexuels.
- C - Toutes les cellules contiennent la totalité de l'ADN.
- D - Chaque chromatide contient de l'ADN double brin.
- E - Chaque paire de chromosome contient 4 brins d'ADN.

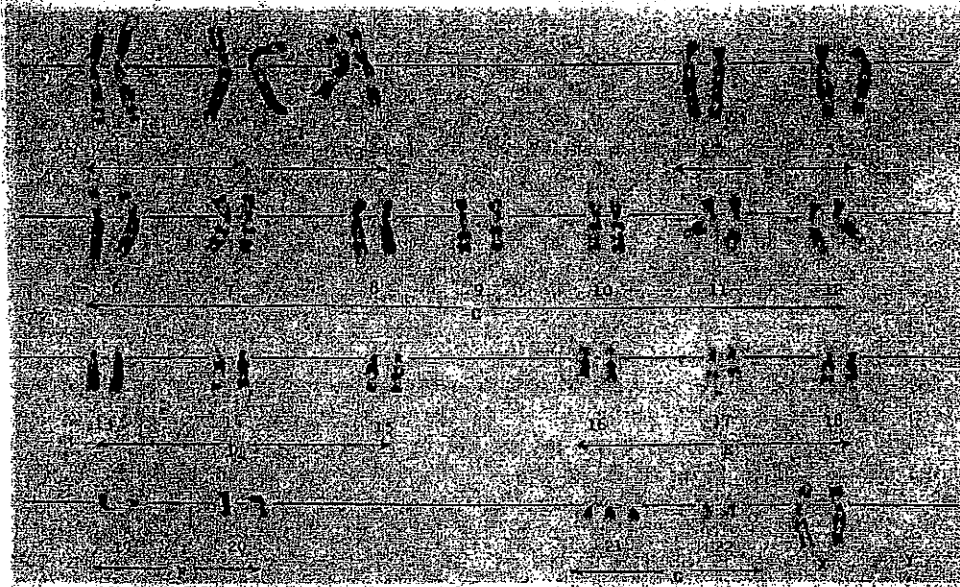
**QCM 4 : Allèles**

- A - Dans une population, pour un gène donné, les allèles représentent les formes de ce gène.
- B - Il y a au maximum deux allèles par gène.
- C - Il peut exister plus de deux allèles par gène.
- D - Les différentes formes alléliques d'un gène correspondent à différentes séquences nucléotidiques.
- E - Chaque allèle d'un gène conduit à un phénotype distinct.

**QCM 5 : Hérité monofactorielle**

- A - Une maladie autosomique récessive ne peut s'exprimer qu'à l'état homozygote pour le gène impliqué.
- B - Une maladie autosomique dominante peut s'exprimer à l'état homozygote pour le gène impliqué.
- C - Une maladie récessive liée à l'X n'est exprimée qu'à l'état hétérozygote.
- D - Une maladie monogénique peut atteindre un seul membre d'une fratrie.
- E - Une maladie monogénique est par définition génétiquement létale.

QCM 6 : Caryotype



- A - Il s'agit d'un caryotype féminin
- B - Ce caryotype est compatible avec une monosomie
- C - Il s'agit d'une trisomie 21
- D - Le chromosome 21 fait partie des acrocentriques
- E - Chaque bande sur ce caryotype représente un gène.

QCM 7 : Dans le cadre de l'hérédité autosomique dominante

- A - La moitié de la descendance des individus atteints sera saine
- B - Classiquement la descendance des sujets sains est elle-même saine
- C - Si un sujet est atteint alors que ses parents sont sains il peut s'agir d'un cas de pénétrance incomplète du trait.
- D - Si un sujet est atteint alors que ses parents sont sains il peut s'agir d'une néomutation
- E - L'expressivité variable d'un trait est très fréquente

QCM 8 : Dans le cadre de l'hérédité autosomique récessive :

- A - La naissance d'un enfant atteint résulte habituellement de l'union de deux individus hétérozygotes pour l'allèle muté
- B - La consanguinité augmente le risque de pathologies autosomiques récessives
- C - Les sujets atteints sont généralement homozygotes pour une mutation donnée
- D - Le risque de développer la maladie est de 50 % pour la descendance d'un couple formé d'un individu malade et d'un individu hétérozygote
- E - L'union d'un parent sain et d'un parent malade ne peut aboutir que des enfants hétérozygotes

**QCM 9 : Hérité liée à l'X**

Chez l'homme le daltonisme (anomalies de la vision des couleurs) se transmet comme un trait récessif lié à l'X

- A - Lors d'une union entre une femme à vision normale et un homme daltonien la probabilité d'avoir un garçon daltonien est de 50%
- B - Lors d'une union entre une femme à vision normale et un homme daltonien la probabilité d'avoir une fille daltonienne est nulle
- C - Lors d'une union entre une femme daltonienne et un homme à vision normale la probabilité d'avoir un garçon daltonien est de 50 %
- D - Le père d'une fille daltonienne est obligatoirement daltonien
- E - La mère d'une fille daltonienne est obligatoirement daltonienne

**QCM 10 : Hérité mitochondriale**

- A - Les hommes et les femmes sont également atteints
- B - La transmission père fils est impossible
- C - La transmission père fille est impossible
- 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 11 : Dans le cadre de l'hérité multifactorielle**

- A - Plus le nombre de locus participant au trait étudié est grand, plus la distribution du trait suit la loi normale
- B - Le rôle de l'environnement est beaucoup plus important que pour l'hérité mendélienne
- C - Une maladie est d'autant plus fréquente chez les sujets apparentés aux malades qu'elle est plus rare dans la population générale
- D - La consanguinité n'a pas de rôle favorisant
- E - Si une maladie est plus fréquente chez les garçons que chez les filles le risque de récurrence est plus important pour la descendance d'un garçon atteint que pour celle d'une fille atteinte.

**QCM 12 : Liaison génétique**

- A - Pour 2 locus sur un même chromosome la fréquence de recombinaison reflète la distance relative entre ces deux locus
- B - 1 centimorgan correspond à 1 % de recombinaison
- C - 1 centimorgan correspond environ à 1000 paires de base
- D - La probabilité de liaison de deux locus est fiable à 3 contre 1 si le lod score est à 3
- E - Le diagnostic génotypique indirect utilise le concept de liaison génétique entre 2 locus.

**QCM 13 : Dérivés des nucléotides libres**

- A - L'ATP est un substrat important pour les phosphokinases A
- B - La molécule d'ATP possède l'ester phosphorique sur chacune des 3 fonctions alcooliques du ribose
- C - L'AMP cyclique possède une liaison riche en énergie
- D - La partie fonctionnelle de plusieurs vitamines est nucléotidique
- E - Le GTP contient une liaison riche en énergie

**QCM 14 : ADN**

- A - Les appariements GC sont 2 fois plus solides que les appariements AT
- B - Le génome nucléaire humain est formé d'une seule molécule d'ADN
- C - Une solution d'ADN a une absorbance maximum à 260 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 15 : Organisation linéaire d'un gène codant une protéine**

- A - Le site de départ de la transcription est repérable par un codon ATG
- B - Le promoteur est habituellement situé du côté 5' du gène
- C - Le site de début de la traduction peut être dans un intron
- D - Le signal AATAAA est habituellement en aval du codon stop
- E - Le codon stop peut être dans un intron

**QCM 16 : Organisation linéaire de l'ADN**

- A - Les gènes domestiques ne sont transcrits que dans les cellules souches
- B - Les gènes codants sont le plus souvent uniques
- C - Les rétroposons sont organisés comme un génome de rétrovirus
- D - Les séquences Alu sont traduites dans certains types cellulaires
- E - Les gènes codant les RNA ribosomiques ne sont pas traduits

**QCM 17 : ARN de transfert**

- A - Ils ont une séquence définissant leur spécificité en terme d'acide aminé
- B - Ils sont quantitativement prédominants lorsque l'on extrait de l'ARN d'un tissu
- C - Le triplet CCA est ajouté lors de la maturation de l'ARN
- D - L'anticodon est ajouté lors de leur maturation de l'ARN
- E - Leur structure primaire joue un rôle important dans la reconnaissance aminoacide-tRNA

QCM 18 : Une colonne d'oligo-dT cellulose permet de fixer :

- A- des ARN ribosomiques
- B- des ARN messagers matures
- C- des ARN de transfert matures
- D- des ARN de petits poids moléculaires
- E- de l'ADN

QCM 22 : Régulation de la transcription

- A - Les « réponses éléments » font partie du commutateur génique
- B - Les enhancers ne sont nécessaires que lors de l'initiation de la transcription
- C - Sp1 est une protéine ubiquitaire des promoteurs des gènes domestiques
- D - Les protéines régulant la transcription doivent généralement être « activées » pour devenir fonctionnelles
- E - Les variations de structure de la chromatine peuvent moduler la transcription d'un gène

QCM 23 : Le 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 - L'anticodon du triplet UUC (codant la phénylalanine) peut être GAA
- D - Des codons qui diffèrent par l'une de leur 2 premières bases appellent obligatoirement 2 aminoacides différents
- E - Des codons synonymes appellent des aminoacides voisins