

Q 22. A propos du conseil génétique :

- A. Permet de calculer le risque de récurrence d'une maladie dans la descendance d'un couple
- B. Parmi les indications, on retrouve les antécédents de malformations dans la famille
- C. Pour un caractère holandrique, le risque de récurrence est de 1 pour les filles
- D. Pour un caractère gonosomique récessif, le risque de récurrence est nul pour les deux sexes si la mère est atteinte
- E. Permet de proposer des solutions au couple

Q 23. La topoisomérase :

- A. Déroule la double hélice d'ADN
- B. Maintien la double hélice ouverte
- C. Sépare les molécules filles après réplication
- D. Supprime le superenroulement de l'ADN
- E. Réplique l'ADN dans le sens 5' - 3'

Q 24. L'acétylation des histones :

- A. Se fait sur la méthionine
- B. Diminue leur affinité à l'ADN
- C. Est réalisée par une histone acétylase
- D. Favorise la transcription de l'ADN
- E. Augmente les charges positives des histones

Q 25. La réplication chez les eucaryotes :

- A. A lieu pendant la phase G2
- B. S'effectue selon un mode semi conservatif
- C. Est réalisée de façon bidirectionnelle
- D. Se fait à partir de 02 origines de réplication
- E. Est plus rapide que chez procaryotes

Q 26. Quelle est l'enzyme responsable de la synthèse des amorces d'ARN (primers) lors de la réplication ?

- A. L'ADN polymérase I
- B. L'hélicase
- C. L'ADN ligase
- D. La primase
- E. La topoisomérase

Parmi les caryotypes suivants, lesquels correspondent à une translocation :

- A. 45, XY, t (22,21)
- B. 46, XY, t (2,5)
- C. 46, XY, inv
- D. 46, XY, del (5p)
- E. 46, XY

Au cours de la réalisation d'un caryotype de sang :

- A. La culture cellulaire se fait pendant 48 à 72h dans une étuve 70°C
- B. Un choc hypotonique permet l'éclatement des cellules
- C. La fixation se fait par la colchicine
- D. La coloration se fait par le Giemsa
- E. Le prélèvement est réalisé dans un tube héparine

Q 29. Parmi les chromosomes suivants, lesquels sont submetacentriques ?

- A. 15
- B. X
- C. Y
- D. 4
- E. 22

Q 30. Lesquels de ces chromosomes sont acrocentriques ?

- A. 12
- B. 20
- C. Y
- D. 21
- E. 14

Q 31. Concernant le chromosome :

- A. Le bras court d'un chromosome est appelé p
- B. Le bras court d'un chromosome est appelé q
- C. Le bras long d'un chromosome est appelé p
- D. Le milieu du chromosome est appelé centromère
- E. L'extrémité d'un chromosome est appelée télomère

Q 32. Le syndrome de Turner est une :

- A. Délétion chromosomique
- B. Monosomie autosomique
- C. Aneuploidie chromosomique
- D. Trisomie X
- E. Monosomie X

Q 33. Concernant la technique de Banding :

- A. Les bandes Q sont observées en fluorescence
- B. Les bandes G sont obtenues par la digestion enzymatique
- C. Les bandes Q sont superposables aux bandes R
- D. Les bandes R sont obtenues par la dénaturation thermique
- E. Les bandes R sont colorées par la quinacrine

Q 34. Le chromosome en anneau :

- A. Touche les 02 chromosomes
- B. Touche un seul chromosome
- C. Résulte d'une cassure des extrémités des télomères
- D. Résulte d'une cassure des centromères
- E. Est une anomalie déséquilibrée

Q 35. La translocation robertsonienne :

- A. Touche les chromosomes acrocentriques
- B. Est appelée aussi translocation réciproque
- C. Est appelée aussi fusion centrique
- D. Entraîne une perte des bras courts des chromosomes
- E. Est une anomalie touchant un seul chromos



Q 11. Parmi les formules chromosomiques ci-dessous, laquelle correspond à une anomalie de structure sur deux chromosomes?

- A. 47,XX,+13/46,XX
- B. 47,XX,+21
- C. 46,XY,t(5;12)
- D. 46,XX,del 22q11
- E. 45,X

Q 12. Les enzymes de restriction :

- A. Sont des exonucléases qui lysent les liaisons hydrogènes entre deux nucléotides complémentaires
- B. Catalysent la coupure de l'ADN en des sites de restriction
- C. Donnent des fragments de restriction
- D. N'agissent plus après une mutation au niveau du site de restriction
- E. Sont Magnésium-dépendantes

Q 13. Le Southern Blot est :

- A. Une restriction associée à une amplification
- B. Initié par une digestion d'endonucléases de restriction
- C. Un transfert du gel d'électrophorèse vers un filtre nitrocellulose, des fragments d'ADN hybridés avec la sonde marquée.
- D. Visualisé suite au marquage au Bromure d'éthidium (BET)
- E. Utilisé pour l'étude de l'ADN et l'ARN

Q 14. Le syndrome de Klinefelter présente :

- A. Une délétion du chromosome X
- B. Un caryotype XYY
- C. Un caryotype XXY
- D. Caryotype : X0
- E. Une délétion du chromosome Y

Q 15. La trisomie 21 présente cliniquement :

- A. Un retard psychomoteur modéré
- B. Des grandes oreilles
- C. Une nuque épaisse et large à échographie
- D. 80 % des enfants trisomiques meurent avant l'âge de 12 mois
- E. Des pleurs en cri de chat

Le syndrome d'Edward est une trisomie :

- A. 9
- B. 13
- C. 18
- D. 21
- E. XXX

Q 17. A propos des nucléosomes :

- A. Ils sont constitués d'un tétramère d'histones
- B. Ils permettent la compaction de l'ADN formant une structure en collier de perles
- C. L'histone H1 est intranucléosomique
- D. Les histones sont riches en acides aminés neutres et acides
- E. Le nucléosome est l'unité fondamentale de la chromatine

Q 18. A propos de la structure de la chromatine :

- A. L'hétérochromatine apparaît peu condensée et transcriptionnellement active
- B. L'euchromatine apparaît peu condensée et transcriptionnellement active
- C. L'hétérochromatine facultative est située à proximité des centromères
- D. L'aspect de l'hétérochromatine varie selon la phase du cycle cellulaire
- E. Le chromosome X inactivé correspond au corpuscule de Barr

Q 19. A propos des proto oncogènes :

- A. Ils donnent un phénotype cancéreux à une cellule normale.
- B. Ils sont présents dans les cellules de chaque être humain.
- C. Ils résultent de l'activation des oncogènes.
- D. La conversion du proto-oncogène en oncogène ne peut se faire qu'après infection virale.
- E. La mutation d'un seul des deux allèles homologues du proto-oncogène suffit pour qu'une tumeur se développe.

Q 20. A propos du cancer héréditaire :

- A. Il présente des altérations génétiques constitutionnelles
- B. Il n'est pas transmissible.
- C. Il se développe dans un contexte d'histoire familiale de cancer.
- D. Il est dû à une mutation dans la lignée germinale des gènes suppresseurs de tumeur.
- E. Les gènes BRCA1, BRCA2 sont responsables du cancer du sein.

Q 21. Dans la thérapie génique, le transfert du gène de type viral :

- A. S'effectue par l'intermédiaire de virus répliatifs.
- B. S'effectue par l'intermédiaire de virus non répliatifs.
- C. Ne présente aucun inconvénient.
- D. Présente une toxicité réduite par rapport au transfert non viral et une efficacité inférieure.
- E. Présente une efficacité supérieure par rapport au transfert non viral.

Le 20/10/2022

Durée : 50 minutes

Nom et prénom :

Numéro de grille :

Q1. Dans le cas d'une maladie héréditaire, si un couple atteint a donné une fille saine, l'anomalie est :

- A. Récessive autosomique.
- B. Récessive liée à l'X.
- C. Dominante autosomique.
- D. Dominante liée à l'X.
- E. A transmission mitochondriale.

Q2. La transmission dominante liée au chromosome X se caractérise par :

- A. Une transmission du père à ses garçons.
- B. Une transmission du père à ses filles.
- C. Beaucoup plus de femmes atteintes que d'hommes.
- D. La maladie est moins grave chez les femmes.
- E. Les femmes hétérozygotes sont saines.

Q3. Quelle est la probabilité pour un homme atteint d'une maladie récessive liée à l'X de transmettre la maladie à son fils :

- A. 100%.
- B. 50%.
- C. 30%.
- D. 25%.
- E. 0%.

Q4. L'hérédité autosomique récessive :

- A. S'exprime à l'état hétérozygote
- B. S'exprime à l'état homozygote
- C. Se transmet selon un mode horizontal
- D. Se transmet selon un mode vertical
- E. Est plus fréquente dans les populations consanguines

Q5. L'opéron tryptophane :

- A. Comporte 03 gènes de structures
- B. Comporte 01 gène régulateur trpR
- C. Aboutit à la biosynthèse du tryptophane
- D. Est un opéron inductible
- E. Est inactif en présence du tryptophane

Q6. Les télomères :

- A. Constituent l'hétéchromatine constitutive
- B. Constituent une hétérochromatine facultative
- C. Contiennent beaucoup de gènes
- D. Sont des séquences répétitives
- E. Sont des régions hyperacétylées

Q7. Concernant l'opéron lactose :

- A. L'ARN polymérase se fixe sur le répresseur.
- B. En présence de lactose, l'opéron est inactif.
- C. La protéine CAP est activée en présence de glucose.
- D. La présence de glucose diminue la concentration de l'AMPc.
- E. Le gène LacI code pour la synthèse du répresseur.

Q8. Concernant l'hérédité monogénique :

- A. Un allèle morbide contient un gène qui gouverne l'expression d'une maladie.
- B. La pénétrance est une évaluation qualitative de l'expression des signes de la maladie
- C. Un homme est hémizygoté pour les gènes portés par le chromosome X.
- D. Le locus est la position spécifique d'un gène sur un chromosome.
- E. L'hérédité mendélienne est synonyme d'hérédité polygénique

Q9. La position d'un gène sur un chromosome est appelée :

- A. Gène.
- B. Génotype.
- C. Phénotype.
- D. Allèle.
- E. Locus.

Q10. Parmi les caryotypes suivants, lesquels correspondent à une polypléidie ?

- A. 92,XXYY
- B. 46,XX
- C. 47,XXX
- D. 47 XY+21
- E. 69,XXX

