

TUTORAT SANTÉ BORDEAUX

Tutorat des Associations Etudiantes soutenu par université BORDEAUX

Préparation aux Concours Médicaux et Paramédicaux



Médecine



Pharmacie



Maïeutique



Odontologie



Filières
Paramédicales

Kinésithérapie
Ergothérapie
Psychomotricité
Manip. Radio
Podologie

CORRECTION - COLLE n°4 - UE1B

Le 17 février 2020 - Fait par la Team Jeudi.

QCM 1 : DE

QCM 13 : C

QCM 25 : BD

QCM 2 : CDE

QCM 14 : AD

QCM 26 : BD

QCM 3 : CE

QCM 15 : ABCD

QCM 27 : BCE

QCM 4 : CE

QCM 16 : ABCDE

QCM 28 : ACD

QCM 5 : ADE

QCM 17 : ABE

QCM 29 : BD

QCM 6 : ABE

QCM 18 : ABC

QCM 30 : ABCD

QCM 7 : ACDE

QCM 19 : ABC

QCM 31 : ADE

QCM 8 : D

QCM 20 : A

QCM 32 : DE

QCM 9 : ABC

QCM 21 : B

QCM 33 : DE

QCM 10 : CE

QCM 22 : BE

QCM 34 : BCD

QCM 11 : ABCE

QCM 23 : CDE

QCM 35 : DE

QCM 12 : AE

QCM 24 : AD

QCM 36 : BCD

QCM 1 : DE

- A. **FAUX**, il existe bien 11 acides aminés polaires mais seulement 5 sont chargés (acides aminés acides et basiques) : **Glutamate, Aspartate, Arginine, Lysine, Histidine**.
- B. **FAUX**, tous les acides aminés absorbent dans les UV (longueur d'onde inférieure à **230 nm**).
*Remarque : les acides aminés aromatiques absorbent en plus à **260 nm** pour la phénylalanine et **280 nm** pour la tyrosine et le tryptophane.*
- C. **FAUX**, c'est la **décarboxylation** du glutamate qui aboutit au **GABA**. La carboxylation, elle, aboutit à la formation **γ-carboxy-glutamate**.
- D. **VRAI**, la proline et l'hydroxyproline sont colorées en **jaune** par la ninhydrine.

QCM 2 : CDE

- A. **FAUX**, lors d'une hydrolyse par l'acide chlorhydrique, le **tryptophane** est détruit. L'analyse de cet acide aminé doit donc se faire par hydrolyse en **milieu alcalin**.
- B. **FAUX**, c'est l'inverse. La **TRH** (ou TRF) produite par l'hypothalamus stimule la sécrétion de **TSH** au niveau de l'antéhypophyse, qui stimule ensuite la sécrétion d'hormones thyroïdiennes.
- C. **VRAI**, le glutathion est composé de 3 acides aminés γ GLU-CYS-GLY, c'est pourquoi il est colorable à la ninhydrine (elle colore les peptides de moins de 5 acides aminés).

QCM 3 : CE

- A. **FAUX**, pour calculer la vitesse d'une réaction on utilise l'équation de Michaelis Menten :
$$V = V_{max} \times \frac{[S]}{[S]+K_m}$$
Attention, il faut avant tout s'assurer que toutes les valeurs soient dans la bonne unité. Ici il faut transformer $[S] = 6 \text{ mmol.L}^{-1} = 6 \cdot 10^3 \text{ } \mu\text{mol.L}^{-1}$.
On a donc $V = 10 \times \frac{6000}{6000+6000} = 10 \times \frac{1}{2} = 5 \text{ } \mu\text{mol.min}^{-1}$.
- B. **FAUX**, cf. A.
- C. **VRAI**, cf. A.
- D. **FAUX**, attention un inhibiteur compétitif va se fixer sur le site actif de l'enzyme il va donc diminuer l'affinité (augmente le K_M) mais ne change pas la V_{MAX} de l'enzyme.
- E. **VRAI**, selon l'équation de Michaelis Menten, lorsque l'on augmente K_M , on diminue V : $V = V_{max} \times \frac{S}{S+K_m}$.

QCM 4 : CE

- A. **FAUX**, une oxydation **douce** du glucose consiste à oxyder l'aldéhyde en C1 du glucose en acide carboxylique. Cette simple réaction donne l'**acide gluconique**.
Une oxydation **forte** transforme le C1 et le C6 en acide carboxylique, ce qui formera l'**acide glucarique**.
- B. **FAUX**, le **galactitol** est issu de la réduction du **galactose**. Le **fructose**, une fois réduit, peut donner du **sorbitol** ou du **mannitol**.
- C. **VRAI**, le saccharose est issu d'une condensation entre les deux groupements carbonyles d'un glucose et d'un fructose, il perd donc son pouvoir réducteur.
- D. **FAUX**, le lactose est une condensation entre du **galactose** et du **glucose** (β -D-Galactopyranosyl (1-4) Glucopyranose), une lactase (**β (1-4) D-galactosidase**) pourra donc hydrolyser cette liaison, en libérant ainsi du galactose et du glucose, mais pas de fructose.
- E. **VRAI**, d'où la présence d'hydrolases et d'amylases.

QCM 5 : ADE

- B. **FAUX**, l'aldolase A agit dans le muscle, c'est l'aldolase B qui agit dans le foie. Ces deux enzymes permettent la transformation du Fructose-1,6-Bisphosphate en deux trioses-phosphate :
- **Phosphodihydroxyacétone** (PDHA)
- **3-phosphoglyceraldéhyde** (3-PGA).
- C. **FAUX**, c'est en condition **aérobie** que le pyruvate est transformé en acétyl-coA par la pyruvate déshydrogénase.
En condition **anaérobie** chez les microorganismes, le pyruvate est transformé en **acétaldéhyde** sous

l'action de la pyruvate décarboxylase (l'acétaldéhyde sera ensuite transformé en éthanol par l'alcool déshydrogénase). Mais il peut être aussi transformé en **lactate** par la lactate déshydrogénase.

- D. **VRAI**, ce qui permet au NADH, H^+ de libérer ses électrons dans la mitochondrie, sans passer par la mitochondrie.

Rappel : la membrane mitochondriale interne est imperméable aux petites molécules et aux ions. Il y a donc nécessité d'utiliser des transporteurs.

QCM 6 : ABE

- B. **VRAI**, la première réaction de la néoglucogenèse a lieu dans la **mitochondrie** :

*Pyruvate \rightarrow Oxaloacétate par la **Pyruvate Carboxylase***

Ensuite, on a le passage de l'oxaloacétate de la mitochondrie vers le cytosol grâce à deux transporteurs :

- **Transporteur Malate/ α -cétoglutarate** (*Malate Déshydrogénase*)
- **Transporteur glutamate/aspartate** (*ASAT*)

Une fois dans le cytosol, l'oxaloacétate sera transformé en **phosphoénolpyruvate** par la **Phosphoénolpyruvate carboxykinase** (PEPCK).

- C. **FAUX**, le muscle ne libère pas de glucose ! La glucose-6-phosphatase est située uniquement au niveau de la **membrane du réticulum endoplasmique** des **hépatocytes** (foie).
- D. **FAUX**, c'est la **glycolyse** qui libère **2 ATP**, la **néoglucogenèse**, elle, consomme **6 équivalents ATP** (4 ATP et 2 GTP) : elle est donc énergétiquement coûteuse.
- E. **VRAI**, le **glucagon** active la **PKA** via l'**AMPc** qui phosphoryle l'enzyme bifonctionnelle (PFK2/FBPase2) ce qui entraîne l'activation sous forme de **Fructose Bisphosphatase 2** permettant à la néoglucogenèse d'avoir lieu (passage du Fructose 1,6-bisphosphate vers le Fructose-6-phosphate).

QCM 7 : ACDE

- A. **VRAI**, l'entrée du fructose dans les cellules est facilitée par les transporteurs **GLUT2** et **GLUT5**.
- B. **FAUX**, la **galactosémie congénitale** est due à un **déficit en GALT** (Gal-1-P uridyltransferase).
Un **déficit en GK** est à l'origine d'un **diabète de type MODY-2**.
- D. **VRAI**, l'interconversion des oses correspond au 2^{ème} segment, qui est le segment **non oxydatif**, de la voie des pentoses phosphates.

QCM 8 : D

- A. **FAUX**, l'amidon est la forme de stockage des végétaux tandis que le glycogène permet le stockage chez les **animaux**.
- B. **FAUX**, la glycogène phosphorylase nécessite du **phosphate de pyridoxal**.
- C. **FAUX**, l'enzyme branchante est active lors de la **glycogénogenèse**. C'est l'enzyme **débranchante** qui permet de couper les liaisons $\alpha(1 \rightarrow 6)$ lors de la glycogénolyse.
- E. **FAUX**, elle active la **PKB** par phosphorylation. La PKB va ensuite phosphoryler la **protéine phosphatase 1** (PP1) qui va pouvoir déphosphoryler les enzymes permettant leur activation ou leur inactivation.

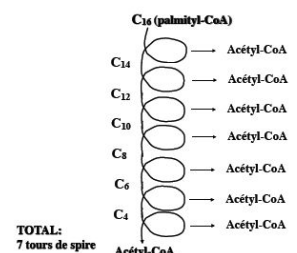
QCM 9 : ABC

- B. **VRAI**, on rappelle que chaque cycle de β -oxydation ampute l'acide gras de **2 carbones** aboutissant donc à la formation d'une molécule d'acétyl-CoA. Donc, une fois qu'il ne reste plus que 4 carbones dans l'acide gras, le dernier cycle formera **2 molécules d'acétyl-CoA**. L'acide palmitique possède **16 carbones** donc il y a besoin de **7 cycles** pour obtenir une dégradation complète.

*NB : pour obtenir le nombre de cycles nécessaire pour la dégradation complète d'un acide gras, on fait : **Nombre de cycles = (Nombre de carbones/2) - 1***

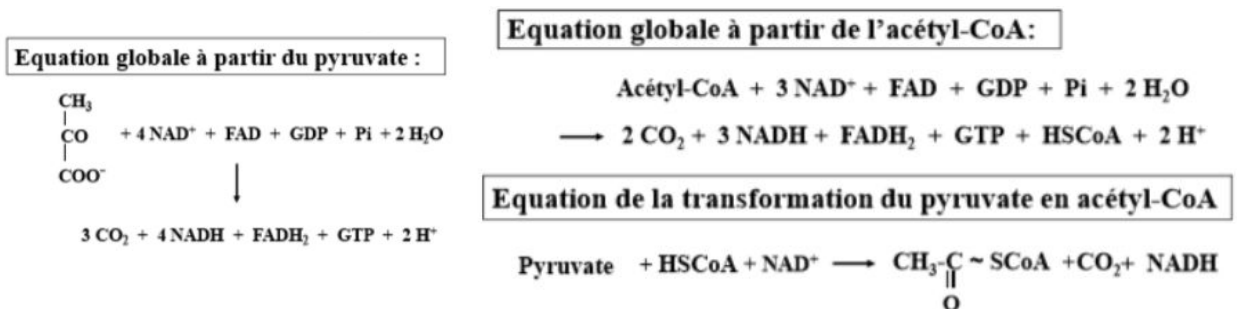
- D. **FAUX**, elle est **activée** par le **citrate** et inhibée par l'acyl-CoA (produit final).
- E. **FAUX**, l'insuline est libérée lorsque la glycémie est élevée et elle va activer les voies de synthèse (acides gras, glucose...). L'action de l'insuline passe par l'activation d'une **phosphatase** qui **déphosphoryle l'ACC** ce qui la rend **active** : l'insuline stimule donc la synthèse des acides gras.

*Pour rappel, l'insuline est une hormone **anabolisante**.*



QCM 10 : CE

- A. **FAUX**, le cycle de Krebs possède un rôle **amphibolique** c'est à dire catabolique + anabolique.
- B. **FAUX**, le fumarate est le produit de la réaction catalysée à partir du succinate par la **succinate déshydrogénase**. La succinyl-CoA synthétase catalyse l'étape précédente dans le cycle de Krebs, c'est-à-dire la formation du succinate à partir du succinyl-CoA.
- C. **VRAI**, les enzymes irréversibles du cycle de Krebs sont inhibées par les produits "finaux" c'est à dire l'**ATP**, le **NADH,H⁺** et le **succinyl CoA**.
- D. **FAUX**, la dégradation complète d'une molécule de **pyruvate** par le cycle de Krebs produit **4** molécules de **NADH,,H⁺**, **1** molécule de **FADH₂**, **1** molécule de **GTP**, **3** molécules de **CO₂** et **2 H⁺**. C'est à partir de l'acétyl CoA qu'il y a formation de **3** NADH, 1 FADH₂, 1 GTP, **2** CO₂ et 2 H⁺.
À partir du pyruvate il ne faut pas oublier la transformation de ce dernier en acétyl-CoA par la pyruvate déshydrogénase qui produit 1 NADH et 1 CO₂.



- E. **VRAI**, une réaction anaplérotique est une réaction qui permet la formation d'un composé du cycle, comme la réaction catalysée par l'**ASAT** qui permet la formation par transamination d'**oxaloacétate** et de **glutamate**.

QCM 11 : ABCE

- B. **VRAI**, 13 sous-unités proviennent du génome mitochondrial contre 64 du génome nucléaire.
- D. **FAUX**, l'ubiquinol n'est pas une protéine, c'est un **coenzyme**. Il est cependant bien placé dans la membrane mitochondriale interne.

QCM 12 : AE

- B. **FAUX**, l'insuline est la seule hormone **hypoglycémiante** puisqu'elle va réduire la concentration de glucose dans le sang en stimulant la glycolyse, la synthèse d'acide gras et de lipides et en inhibant la dégradation du glycogène. Pour rappel, les hormones hyperglycémiantes sont le glucagon, l'adrénaline et le cortisol.
- C. **FAUX**, elle provient de la **médullo-surrénale**.
- D. **FAUX**, il existe deux types de diabètes sucrés :
- **diabète de type I** qui est dû à une **destruction des îlots β** entraînant une absence de **sécrétion d'insuline** ;
 - **diabète de type II** qui est dû à une **résistance périphérique à l'insuline**. Il a donc une sécrétion excessive d'insuline au début ce qui provoque finalement un épuisement des réserves d'insuline.

QCM 13 : C

- A. **FAUX**, les nucléotides sont composés d'une base azotée, d'un **pentose (ose à 5 carbones)** et d'un ou plusieurs phosphates.
- B. **FAUX**, les **purines** possèdent **deux cycles**, ce sont les **pyrimidines** qui n'ont qu'un **seul cycle**.
- D. **FAUX**, il s'agit de la cytosine.
- E. **FAUX**, cf item D.

QCM 14 : AD

- B. **FAUX**, les bases azotés sont orientées à l'intérieur de la double hélice, elles se font face et s'associent par complémentarité.

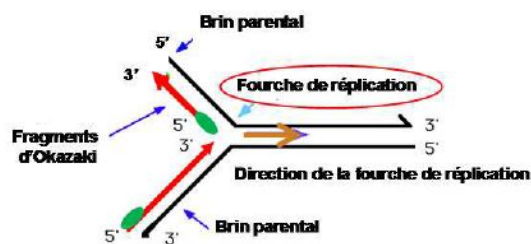
- C. **FAUX**, l'ADN Z résulte d'un enroulement à **gauche** de l'hélice d'ADN. Son squelette sucre-phosphate forme un zigzag d'où le nom d'« ADN Z ».
- E. **FAUX**, c'est un ADN **double** brin circulaire.

QCM 15 : ABCD

- A. **VRAI**, ce processus **semi-conservatif** a été mis en évidence par l'expérience de Meselson et Stahl.
- B. **VRAI**, le brin discontinu ou indirect est orienté de 5' vers 3', or la polymérase **lit** le brin matrice de **3' vers 5'** et **polymérise** de **5' vers 3'**. Elle doit donc créer plusieurs amorces afin de pouvoir synthétiser le brin néo-synthétisé : on obtient donc plusieurs fragments que l'on appelle **fragments d'Okazaki**. Ensuite, l'intervention d'une ligase reliera tous les fragments afin de former le brin fils.
- D. **VRAI**, l'**activité 3'-5' exonucléasique** (ou correction d'épreuve) permet à l'ADN polymérase δ de corriger les mésappariements afin d'éviter l'apparition d'une mutation. La relecture se fait en sens inverse de la polymérisation.
- E. **FAUX**, l'énergie de la réplication vient de la **rupture des liaisons phosphoanhydrides** entre les phosphates des dNTP, pas de la rupture des liaisons phosphodiester entre le 3'OH d'un nucléotide et le phosphate d'un autre.

QCM 16 : ABCDE

- C. **VRAI**, on rappelle que la polymérase lit en 3'-5' et polymérise en 5'-3' et que la direction de la fourche de réplication est unidirectionnelle. Sur le brin orienté en 5'-3', la polymérase a besoin de s'avancer sur le brin pour ensuite remonter le long du brin pour pouvoir lire le brin de 3'-5' et polymériser en 5'-3' (formation des fragments d'Okazaki). Elle fonctionnera donc dans le sens inverse de la fourche de réplication.



- D. **VRAI**, la télomérase synthétise de l'ADN à partir d'une matrice d'ARN.

QCM 17 : ABE

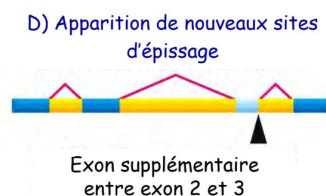
- C. **FAUX**, l'acétylation des histones permet une **augmentation** de la transcription.
- D. **FAUX**, les séquences ARE favorisent la **dégradation** des ARNm par les nucléases. Ce sont les **séquences CRE** qui vont permettre de stabiliser l'ARNm.
- E. **VRAI**, ubiquitaire signifie présent dans toutes les cellules/tissus.

QCM 18 : ABC

- A. **VRAI**, il s'agit d'un mécanisme de contrôle de la transcription par les répresseurs.
- C. **VRAI**, grâce à la présence de protéines sur l'ARNm qui interagissent avec le pore nucléaire et permettent l'export des ARNm seulement s'ils sont bien maturés.
- D. **FAUX**, seules les protéines nécessaires à la traduction sont conservées (dont les protéines de la coiffe et de la queue poly-A). D'autres protéines restent dans le noyau.
- E. **FAUX**, le **site donneur** est en **5'** et le **site accepteur** est en **3'**.

QCM 19 : ABC

- B. **VRAI**, certaines mutations peuvent générer de nouveaux sites donneurs ou de nouveaux sites accepteurs.



- D. **FAUX**, les ARNm à demi-vie **longue** codent pour des protéines de **structure** alors que les ARNm à demi-vie courte codent pour des protéines régulatrices.
- E. **FAUX**, le transport des ARNm matures à travers les pores nucléaires s'effectue grâce à la reconnaissance de protéines d'**export**. En effet après la transcription, l'ARNm mature doit être exporté dans le cytosol pour être traduit hors du noyau.

QCM 20 : A

- B. **FAUX**, le code génétique est **universel** et est donc **non** spécifique de l'espèce humaine. En revanche, il est bien dégénéré et non chevauchant.
- C. **FAUX**, le ribosome assure la synthèse de protéines à partir d'une matrice d'**ARNm**.
- D. **FAUX**, les ribosomes consomment du **GTP**.
- E. **FAUX**, les ARNt présentent une dégénérescence sur la **3^{ème} base du codon**.

QCM 21 : B

- A. **FAUX**, la synthèse a lieu soit sur les ribosomes **libres** dans le **cytosol** soit au niveau des ribosomes **liés** au **REG**.
- B. **VRAI**, on a d'abord la formation de l'**acide aminé adénylé** (avec de l'ATP) puis le transfert de l'**aminoacide adénylé** sur l'ARNt. L'incorporation de l'acide aminé sur l'ARNt est réalisée par l'**aminoacyl ARNt synthétase**.
- C. **FAUX**, au contraire c'est très fréquent et c'est un moyen d'amplifier l'expression des gènes.
- D. **FAUX**, on a d'abord la formation d'un complexe avec une **petite sous-unité ribosomique**, l'**ARNt initiateur** (qui porte la méthionine) et un **facteur d'initiation de la traduction**. Lorsque ce complexe est formé, il va y avoir reconnaissance de l'ARNm.
- E. **FAUX**, elle est couplé à du **GTP** sous forme activée.

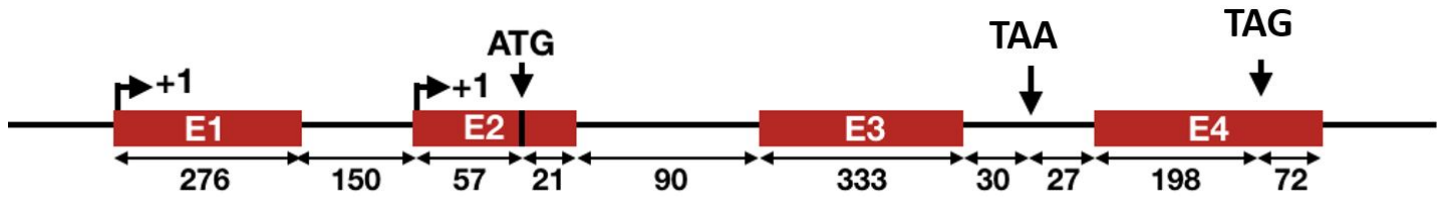
QCM 22 : BE

- A. **FAUX**, l'aconitase ou IRP, est une enzyme qui agit sur l'**ARNm** et régule donc la traduction au niveau des séquences IRE.
- B. **VRAI**, en cas de **carence en fer**, l'IRP se fixe en **5' de l'ARNm de la ferritine** pour **bloquer** sa traduction, elle se fixe aussi en **3' de l'ARNm du récepteur de la transferrine** pour la stabiliser et permettre sa **traduction**.
- C. **FAUX**, en cas d'**excès de fer**, l'IRP entraîne la **dégradation de l'ARNm du récepteur de la transferrine** et la **production de ferritine**.
- D. **FAUX**, elles sont impliquées dans des maladies telles que Alzheimer, Parkinson, Huntington ou de la maladie de Creutzfeldt Jakob.

QCM 23 : CDE

- A. **FAUX**, c'est le site d'initiation de la **transcription**.
- B. **FAUX**, la transcription a lieu dans le **noyau** et non dans le cytosol.
- C. **VRAI**, les **facteurs généraux** de la transcription tels que **TFIID** vont être recrutés à proximité et en amont du site +1. Ils sont indispensables au démarrage de la transcription. En revanche, les **facteurs spécifiques** seront recrutés sur tout le gène et auront un rôle dans la **régulation** de la transcription.
- D. **VRAI**, l'épissage alternatif a entraîné la conservation d'un intron qui possède un codon STOP. Lors de la traduction, le premier codon STOP sera reconnu par le ribosome ce qui entraînera la fin de la traduction : on obtiendra donc une **protéine tronquée**.
- E. **VRAI**, le transcrit X1 possède l'exon 1 à l'inverse de X2. Cela signifie que l'ARN polymérase a utilisé un **autre promoteur** pour obtenir le transcrit X1 : on parle de **promoteur alternatif**.

QCM 24 : AD



- A. **VRAI**, ATG va donner l'**AUG** dans l'ARNm et va coder pour une **méthionine**. Il s'agit du codon START permettant de débiter la traduction.
- B. **FAUX**, si on additionne le nombre de nucléotides contenus dans la partie de E2 suivant l'ATG (21), E3 (333) et la partie de E4 en amont du codon STOP (198), on obtient **552 nucléotides**. Lors de la traduction, l'ARNm sera lu par codons c'est-à-dire 3 nucléotides par 3 nucléotides. Donc, on divise le nombre de nucléotides du transcrit par 3 afin de trouver le nombre d'acides aminés que comportera la protéine issue de X2. On obtient donc $552/3 = 184$ **résidus**. **Mais attention : le codon stop TAG ne code pour aucun résidu**, il suffit donc de soustraire 1 : on obtient donc $184 - 1 = 183$. Il y a donc **183 résidus** dans la protéine issue de X2.
- C. **FAUX**, on additionne le nombre de nucléotides de **E2 en aval de l'ATG**, de **E3** et des nucléotides présents entre la **fin de E3 et TAA** car le transcrit X3 n'a pas éliminé l'intron contenant le codon STOP. On obtient donc $21 + 333 + 30 = 384$ **nucléotides**. On divise par 3 puisque 3 nucléotides codent pour un acide aminé, et on obtient $384/3 = 128$ **résidus**. Comme d'habitude, on oublie pas de soustraire le codon STOP qui ne code pas d'acide aminé et on se retrouve avec $128 - 1 = 127$ **résidus**. La protéine issue du transcrit X3 aura donc 127 résidus.
- D. **VRAI**, cf.C.
- E. **FAUX**, X1 possède un exon supplémentaire mais cet exon ne possède pas de codon **initiateur**, or la traduction ne peut démarrer que si le ribosome reconnaît l'AUG initiateur. Donc, dans le cas de X1, la traduction commencera également au niveau du site d'initiation de la traduction de E2.

QCM 25 : BD

- A. **FAUX**, une mutation est un changement intervenant dans la séquence d'ADN, mais qui ne préjuge en rien de la pathogénicité.
- B. **VRAI**, en effet les mutations **somatiques** sont des mutations **acquises**. Elles ne touchent qu'un seul ou quelques tissus et ne sont pas présentes dans les cellules germinales de l'individu. En revanche, les mutations **constitutionnelles**, qui elles sont présentes dès la naissance et présentes dans toutes les cellules somatiques et germinales de l'organisme, sont **transmissibles** à la descendance.
- C. **FAUX**, c'est un **mésappariement** qui apparaît lorsque l'ADN polymérase incorpore un mauvais nucléotide. Si la réparation ne fonctionne pas, une mutation apparaît au prochain cycle de réplication.
- D. **VRAI**, l'oxydation d'une guanine aboutit à une **8-oxoguanine** qui ne va pas s'apparier avec une cytosine mais avec une **adénine** : on a donc un mésappariement. Au prochain cycle de réplication, l'adénine va s'apparier avec une thymine : on obtient une mutation avec le passage d'une guanine à une thymine (**G > T**) donc d'une base pyrimidique vers une base purique. On est bien dans le cas d'une **transversion**.
- E. **FAUX**, ce sont les **agents intercalants** qui s'insèrent dans la double hélice d'ADN. Cela peut donc créer un décalage du cadre de lecture.

QCM 26 : BD

- A. **FAUX**, si on a une mutation sans changement de signification du codon (= mutation **silencieuse** ou **iso-sémantique** ou **synonyme**), on n'aura pas de conséquences sur la protéine produite même si la mutation se trouve dans une région exonique.
- C. **FAUX**, une **mutation non sens** entraîne l'apparition d'un **codon STOP** prématuré tandis que la **mutation faux sens** entraîne une **modification de l'acide aminé** dans la séquence protéique.
- E. **FAUX**, les régions non codantes peuvent avoir un rôle très important dans l'expression du gène (sites donneur et accepteur de l'épissage...). Une mutation dans ces zones aura donc un impact sur l'expression génique et pourra être responsable d'une pathologie.

QCM 27 : BCE

- A. **FAUX**, la nomenclature de cette mutation est **r.126 G>C**, quand on parle d'une mutation sur de l'**ARN** on la note **r**, c'est quand on parle d'une mutation sur de l'**ADN mitochondrial** que l'on la note **m**.
- B. **VRAI**, comme indiqué dans l'énoncé : "L'acide aminé X est indispensable à l'activité normale de la protéine" ainsi la mutation retire cet acide aminé ce qui empêche l'activité normale de la protéine.
- C. **VRAI**, on remplace une **guanine** par une **cytosine**, on passe donc d'une **base purique** à une **base pyrimidique**, c'est un **transversion**.
- D. **FAUX**, dans l'énoncé on nous dit que la mutation donne un acide aspartique, et que la substitution transforme une guanine en cytosine.
L'aspartate possède deux codons possible : GAU et GAC un seul des deux possède une cytosine, GAC. On remplace la cytosine par la guanine et on obtient GAG qui correspond à l'**acide glutamique** qui est bien présent dans la séquence donnée dans l'énoncé. Ainsi X est de l'acide glutamique.
- E. **VRAI**, on a dans l'énoncé que la mutation a lieu sur le 126^{ème} nucléotide, on fait la division de 126 par 3 obtient 42. La mutation a donc lieu sur le 3^{ème} nucléotide du 42^{ème} codon. On passe bien d'un **acide glutamique** (cf. D) à un **aspartate** sur une **protéine** donc **p.Glu42Asp**

QCM 28 : ACD

- B. **FAUX**, il existe trois possibilités de réparation pendant le cycle cellulaire :
- entre G1 et S ;
 - après la phase S ;
 - entre G2 et M.
- C. **VRAI**, dans le **système MSH/MLH**, on a une reconnaissance du mésappariement par le **tétramère MutS/MutL**. Ensuite, on a une activation de l'**endonucléase MutH** au niveau du **site d'hémi-méthylation** le plus proche ce qui va permettre d'inciser le brin néosynthétisé.
- E. **FAUX**, le système BER est un système de réparation **post-répliatif**.

QCM 29 : BD

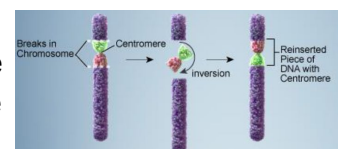
- A. **FAUX**, pas la totalité mais **99%** des mésappariements sont réparés.
- C. **FAUX**, certes le système MMR est utilisé chez les eucaryotes et les procaryotes, mais sous deux formes différentes.
- **Procaryotes** : MutHLS où MutS et MutL agissent sous forme de tétramère pour reconnaître les mésappariements, et ensuite l'endonucléase MutH est recrutée.
 - **Eucaryotes** : MSH/MLH, où on n'a pas trouvé d'équivalent à MutH.
- E. **FAUX**, ce sont les patients souffrant d'une mutation au niveau du système de réparation **NER** qui présentent une photosensibilité importante et une prédisposition aux cancers.

QCM 30 : ABCD

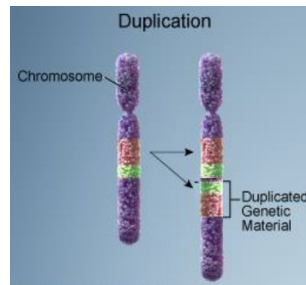
- A. **VRAI**, la position du centromère permet de définir si le chromosome est **métacentrique**, **submétacentrique**, ou **acrocentrique**.
- E. **FAUX**, le remaniement **7p14.1** est situé sur le bras **court** du **chromosome 7** au niveau de la **région 1**, **bande 4** et **sous bande 1**.

QCM 31 : ADE

- A. **VRAI**, dans une translocation robertsonienne, on va avoir la perte des bras courts de deux chromosomes acrocentriques et la fusion de leurs bras longs : on a donc une perte de matériel génétique, ce qui correspond bien à une anomalie déséquilibrée.
- B. **FAUX**, les délétions peuvent être visibles sur caryotype standard, en revanche les microdélétions sont invisibles.
Rappel : la résolution du caryotype est de 10Mb.
- C. **FAUX**, une inversion résulte de deux points de cassures sur le même chromosome suivis d'un recollement après rotation à 180° du segment impliqué. Pour une inversion péricentrique, le segment inversé comporte le centromère.



- E. **VRAI**, dans une duplication directe, une partie du chromosome se retrouve dédoublée. On a donc une quantité plus grande de bases (anomalie déséquilibrée). Elle ne concerne qu'un chromosome, et le nombre de chromosomes dans la cellule reste normal.



QCM 32 : DE

- A. **FAUX**, une aneuploïdie est une anomalie de nombre, et les **chromosomes de Philadelphie** correspondent à une **translocation réciproque** entre les chromosomes **9 et 22** (c'est à dire une anomalie de **structure**).
- B. **FAUX**, le **syndrome de Turner** est une **monosomie** où on n'a qu'un seul chromosome sexuel : **X**. Le syndrome de Turner ne touche donc **que** les filles. Chez les filles atteintes de ce syndrome, la puberté n'aura pas lieu : elles vont donc garder une stature de fillette qui est due à une atrophie des ovaires.
- C. **FAUX**, une anomalie acquise est une anomalie qui survient au cours de la vie de l'individu. Or ici, l'anomalie est présente dès la naissance, elle est donc dite **constitutionnelle**.
- D. **VRAI**, le syndrome de Klinefelter correspond à un **génotype 47, XXY**, on a donc un individu **masculin**, mais ayant 2 chromosomes X : on va donc avoir la formation d'un corpuscule de Barr (due à l'inactivation d'un chromosome X).
- E. **VRAI**, homogène signifie que toutes les cellules de l'individu sont porteuses de l'anomalie et libre signifie que le chromosome n'est pas lié à un autre chromosome.

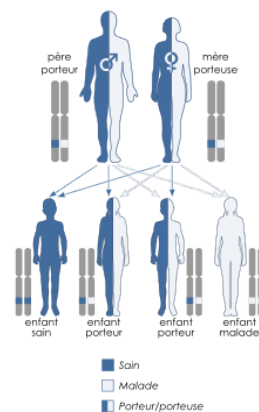
QCM 33 : DE

- A. **FAUX**, elle repose sur la complémentarité **AT/CG**.
- B. **FAUX**, cette définition est celle de la **sonde**. On met la sonde en contact avec sa **séquence complémentaire** qui se trouve dans un noyau, ce qui représente la **cible**.
- C. **FAUX**, on utilise un **microscope à fluorescence**.
- D. **VRAI**, sur l'image de droite, on se retrouve avec deux signaux verts (normaux) et trois signaux rouges ce qui correspond à une **trisomie** car normalement, on devrait observer seulement deux signaux. La trisomie étant une anomalie de nombre, on est bien en présence d'une **aneuploïdie**.

QCM 34 : BCD

- A. **FAUX**, les maladies rares sont des maladies possédant une prévalence **inférieure à 1 / 2 000**.
- D. **VRAI**, dans le cas d'une **transmission autosomique dominante**, l'atteinte d'un **seul allèle** est **suffisant** pour déclencher la maladie. Ainsi, les hétérozygotes sont malades. Généralement, une atteinte homozygote est létale.
- E. **FAUX**, le risque de récurrence d'une maladie autosomique récessive est de **25%**.

Transmission autosomique récessive



QCM 35 : DE

- A. **FAUX**, dans certains cas, il se peut qu'une personne soit porteuse de l'allèle muté mais n'exprime pas la maladie : on parle de **pénétrance incomplète**. Cette même personne peut transmettre l'allèle muté et avoir une descendance malade : on obtiendra donc un saut de génération.
- B. **FAUX**, elle augmente le risque d'apparition d'une maladie autosomique récessive au niveau de la descendance mais elle n'est en aucun cas la cause la plus fréquente, surtout si la fréquence du gène muté est élevée.
- C. **FAUX**, le **syndrome de Di Georges** (del22q11.2) correspond à une **microdélétion**, il n'est donc pas visible sur un caryotype. Le diagnostic pourra se faire par la CGH-array ou la FISH.
- D. **VRAI**, la **disjonction post-zygotique** a lieu **après** la fécondation, donc pendant les premières divisions de l'oeuf. À ce moment, on peut avoir dans certaines populations cellulaires, une disjonction ce qui fait que l'on va obtenir des **aneuploïdies en mosaïque** car seulement une partie des cellules seront touchées.
- E. **VRAI**, on parle également de trisomie 21.

QCM 36 : BCD

- A. **FAUX**, on observe dans la génération I qu'aucun individu n'est malade, cependant 2 de leur enfants le sont, ils sont donc tous les deux porteurs sains d'un gène muté pour la maladie et d'un gène sain, c'est une maladie à caractère **autosomique récessif**.
- C. **VRAI**, la transmission récessive se fait généralement selon un mode horizontal tandis que la transmission verticale est plutôt verticale.
- E. **FAUX**, tout comme pour la génération I, dans la génération II les deux parents 1 et 2 sont sains, pourtant un de leurs enfants est touché par la maladie, ainsi ils sont porteurs sains.