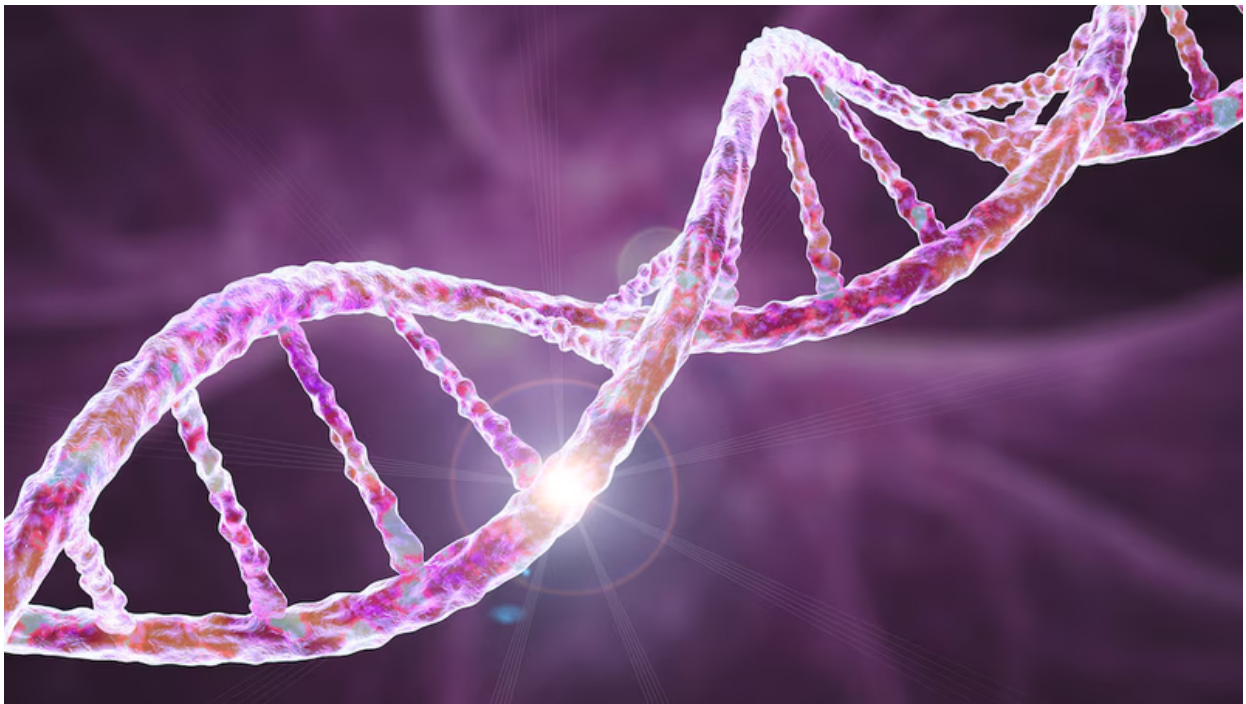


LÉCTURE 4A

QCM vidéo interactive :



QCM 1 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Bien que théoriquement deux fois plus nombreuses, les transversions sont moins fréquentes que les transitions
- B) Une transition entraîne moins fréquemment un changement d'acide aminé qu'une transversion
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 2 : Un remaniement chromosomique est dit équilibré lorsqu'il n'entraîne ni gain ni perte de matériel génétique

Vrai

Faux

QCM 3 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Les séquences codantes sont majoritaires dans le génome humain
- B) Les séquences répétées du génome sont en majorité de type dispersées
- C) Les erreurs de réplication sont favorisées par l'abondance de séquences répétées dans le génome

QCM 4 : Les erreurs de réplication au niveau de séquences microsatellites peuvent conduire à une variation du nombre de leur répétitions

Vrai

Faux

QCM 5 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Les maladies par expansion sont liée à l'instabilité de séquences microsatellites présente en région codante ou non codante de certains gènes
- B) La tendance à l'augmentation du nombre de répétitions d'une génération à l'autre se traduit par une maladie de plus en plus sévère et/ou précoce
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 6 : La présence de séquences répétées Alu dans le gène codant pour le récepteur des LDL favorise les crossing-over inégaux et est à l'origine de réarrangements chromosomiques retrouvés chez des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale

Vrai

Faux

QCM 7 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Il s'agit d'une isomérisation de fonction spontanée convertissant les fonctions céto de la guanine et de la thymine ou amine de l'adénine et de la cytosine en fonctions énol ou imine, respectivement.
- B) La présence du tautomère mineur d'une base au moment de la réplication peut favoriser la formation de paires de bases anormales et l'apparition de mutations
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 8 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) La dépurination et la désamination sont des réactions chimiques inévitables pouvant entraîner l'apparition de mutations
- B) Seule la désamination de l'adénine, la cytosine et la cytosine méthylée peuvent entraîner l'apparition de mutations
- C) Les dinucléotides CpG sont moins fréquents à proximité des gènes que dans le reste du génome

QCM 9 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Ils peuvent être d'origine physique, chimique ou biologique et induisent l'apparition de mutations soit directement, soit par le biais des dommages de l'ADN qu'ils produisent
- B) Les rayons ultra-violetts sont très énergétiques et induisent l'apparition de cassures double-brin de l'ADN
- C) Les analogues de bases, les agents alkylants ou les agents intercalants sont des mutagènes chimiques

QCM 10 : Un polymorphisme est un variant sans conséquence fonctionnelle pouvant consister en une variation de séquence ponctuelle, du nombre de répétitions d'une séquence répétée ou de copies d'une région génomique

Vrai

Faux

QCM 11 : On appelle empreintes génétiques le profil obtenu par l'analyse combinée de variants au niveau de différents sites polymorphes

Vrai

Faux

QCM 12 : Seule une mutation dite germinale est susceptible d'être transmise à la descendance

Vrai

Faux

QCM 13 : La fréquence de l'allèle responsable de la drépanocytose dans certaines régions du globe est liée à l'avantage sélectif qu'il confère à l'état hétérozygote

Vrai

Faux

QCM 14 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Les mutations perte de fonction entraînent la formation d'une protéine de fonction absente ou diminuée et sont généralement récessives
- B) Les mutation gain de fonction peuvent être hypermorphiques ou néomorphiques et sont généralement dominantes
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 15 : Le cancer peut être vu de façon simplifiée comme résultant de l'accumulation à l'état hétérozygote de mutations gain de fonction affectant des proto-oncogènes et à l'état homozygote de mutations perte de fonction affectant des suppresseurs de tumeur

Vrai

Faux

QCM 16 : La maintenance du génome repose sur l'action coordonnée de systèmes de détection des dommages de l'ADN, de contrôle du cycle cellulaire et de réparation des dommages

Vrai

Faux

QCM 17 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Le système de réparation par excision de bases assure par exemple la réparation des bases modifiées par désamination ou alkylation
- B) Le système de réparation des mésappariements (Mutation Mismatch Repair, MMR) assure la réparation des lésions de l'ADN induites par les rayons U.V
- C) Le système de réparation par excision de nucléotide (Nucleotide Excision Repair, NER) intervient dans la réparation des cassures double-brin de l'ADN

QCM 18 : La réparation d'une base modifiée par le système BER fait intervenir une glycosylase spécifique de la base et la création d'un site abasique, puis l'endonucléase APE1 qui supprime le désoxyribose

Vrai

Faux

QCM 19 : Le syndrome de Lynch est un syndrome de prédisposition héréditaire à divers cancers lié à l'inactivation du système MMR, à l'accumulation de mutations et à l'instabilité des microsatellites

Vrai

Faux

QCM 20 : Le système NER assure la réparation des lésions induisant une distorsion de l'ADN et comprend une voie active en permanence et une voie activée par les lésions aux niveau de régions activement transcrites

Vrai

Faux

QCM 21 : La réparation des cassures double-brin de l'ADN par recombinaison homologue fait intervenir la création d'extrémités 3'-sortantes et l'invasion de la chromatide homologue pour réparer intégralement la lésion

Vrai

Faux



QCM 22 : Le système NHEJ assure une réparation optimale des cassures double-brin de l'ADN

Vrai

Faux

QCM 23 : Choisissez l'affirmation exacte :

- A) Toutes les mutations entraînent des conséquences délétères pour l'individu qui en est porteur ou pour sa descendance
- B) On appelle mutation tout changement dans la séquence du génome par rapport à une séquence de référence

QCM 24 : Choisissez l'affirmation exacte :

- A) L'absence de réparation des dommages de l'ADN aboutit systématiquement à la mort cellulaire
- B) Les mutations sont favorisées par l'abondance de séquences répétées dans le génome, la réactivité chimique spontanée des bases et l'exposition à des agents mutagènes

QCM 25 : Choisissez l'affirmation exacte :

- A) Les diverses mutations et dommages de l'ADN sont pris en charge par des systèmes spécifiques
- B) Le cancer n'est jamais une maladie génétiquement transmissible

CORRECTION :

QCM 1 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Bien que théoriquement deux fois plus nombreuses, les transversions sont moins fréquentes que les transitions
- B) Une transition entraîne moins fréquemment un changement d'acide aminé qu'une transversion
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 2 : Un remaniement chromosomique est dit équilibré lorsqu'il n'entraîne ni gain ni perte de matériel génétique

Vrai

Faux

Vrai, il peut cependant avoir des conséquences délétères sur l'expression génique

QCM 3 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Les séquences codantes sont majoritaires dans le génome humain
→ Faux, elles représentent tout au plus 2% du génome humain
- B) Les séquences répétées du génome sont en majorité de type dispersées
- C) Les erreurs de réplication sont favorisées par l'abondance de séquences répétées dans le génome

QCM 4 : Les erreurs de réplication au niveau de séquences microsatellites peuvent conduire à une variation du nombre de leur répétitions

Vrai

Faux

Vrai, selon que le glissement se produit sur le brin parent ou le brin fils, on observera une réduction ou une augmentation du nombre de répétitions.

QCM 5 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

A) Les maladies par expansion sont liée à l'instabilité de séquences microsatellites présente en région codante ou non codante de certains gènes

B) La tendance à l'augmentation du nombre de répétitions d'une génération à l'autre se traduit par une maladie de plus en plus sévère et/ou précoce

C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 6 : La présence de séquences répétées Alu dans le gène codant pour le récepteur des LDL favorise les crossing-over inégaux et est à l'origine de réarrangements chromosomiques retrouvés chez des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale

Vrai

Faux

C'est d'ailleurs par un mécanisme de duplication d'exons impliquant les séquences Alu que c'est formé ce gène, comme d'autres, au cours de l'évolution

QCM 7 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) à propos de la tautomérie :

- A) Il s'agit d'une isomérisie de fonction spontanée convertissant les fonctions céto de la guanine et de la thymine ou amine de l'adénine et de la cytosine en fonctions énol ou imine, respectivement.
- B) La présence du tautomère mineur d'une base au moment de la réplication peut favoriser la formation de paires de bases anormales et l'apparition de mutations
- C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 8 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) La dépurination et la désamination sont des réactions chimiques inévitables pouvant entraîner l'apparition de mutations
- B) Seule la désamination de l'adénine, la cytosine et la cytosine méthylée peuvent entraîner l'apparition de mutations
- C) Les dinucléotides CpG sont moins fréquents à proximité des gènes que dans le reste du génome
→ Leur méthylation dans les régions non codantes suivie de la désamination de la cytosine méthylée produit la thymine et entraîne leur disparition sélective.

QCM 9 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

- A) Ils peuvent être d'origine physique, chimique ou biologique et induisent l'apparition de mutations soit directement, soit par le biais des dommages de l'ADN qu'ils produisent
- B) Les rayons ultra-violetts sont très énergétiques et induisent l'apparition de cassures double-brin de l'ADN
→ Ces sont les moins énergétiques et ils entraînent l'apparition de mutations en induisant la formation de dimères entre thymines adjacentes, ce qui ralentit la polymérase et favorise les erreurs de réplication
- C) Les analogues de bases, les agents alkylants ou les agents intercalants sont des mutagènes chimiques



QCM 10 : Un polymorphisme est un variant sans conséquence fonctionnelle pouvant consister en une variation de séquence ponctuelle, du nombre de répétitions d'une séquence répétée ou de copies d'une région génomique

Vrai

Faux

QCM 11 : On appelle empreintes génétiques le profil obtenu par l'analyse combinée de variants au niveau de différents sites polymorphes

Vrai

Faux

L'analyse combinée de variants présents au niveau de sites polymorphes permet d'établir un profil spécifique de chaque individu avec d'autant plus de fiabilité que le nombre de loci étudiés est important

QCM 12 : Seule une mutation dite germinale est susceptible d'être transmise à la descendance

Vrai

Faux

Une mutation somatique pourra éventuellement avoir des conséquences pour l'individu mais ne sera jamais transmise à sa descendance.

QCM 13 : La fréquence de l'allèle responsable de la drépanocytose dans certaines régions du globe est liée à l'avantage sélectif qu'il confère à l'état hétérozygote

Vrai

Faux

La résistance qu'il confère contre le paludisme explique en effet sa fréquence dans les zones où le paludisme est endémique

QCM 14 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

A) Les mutations perte de fonction entraînent la formation d'une protéine de fonction absente ou diminuée et sont généralement récessives

B) Les mutations gain de fonction peuvent être hypermorphiques ou néomorphiques et sont généralement dominantes

C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 15 : Le cancer peut être vu de façon simplifiée comme résultant de l'accumulation à l'état hétérozygote de mutations gain de fonction affectant des proto-oncogènes et à l'état homozygote de mutations perte de fonction affectant des suppresseurs de tumeur

Vrai

Faux



QCM 13 : La fréquence de l'allèle responsable de la drépanocytose dans certaines régions du globe est liée à l'avantage sélectif qu'il confère à l'état hétérozygote

Vrai

Faux

La résistance qu'il confère contre le paludisme explique en effet sa fréquence dans les zones où le paludisme est endémique

QCM 14 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

A) Les mutations perte de fonction entraînent la formation d'une protéine de fonction absente ou diminuée et sont généralement récessives

B) Les mutations gain de fonction peuvent être hypermorphiques ou néomorphiques et sont généralement dominantes

C) Aucune des réponses ci-dessus

QCM 15 : Le cancer peut être vu de façon simplifiée comme résultant de l'accumulation à l'état hétérozygote de mutations gain de fonction affectant des proto-oncogènes et à l'état homozygote de mutations perte de fonction affectant des suppresseurs de tumeur

Vrai

Faux



QCM 16 : La maintenance du génome repose sur l'action coordonnée de systèmes de détection des dommages de l'ADN, de contrôle du cycle cellulaire et de réparation des dommages

Vrai

Faux

QCM 17 : Indiquez la ou les proposition(s) exacte(s):

A) Le système de réparation par excision de bases assure par exemple la réparation des bases modifiées par désamination ou alkylation

B) Le système de réparation des mésappariements (Mutation Mismatch Repair, MMR) assure la réparation des lésions de l'ADN induites par les rayons U.V

C) Le système de réparation par excision de nucléotide (Nucleotide Excision Repair, NER) intervient dans la réparation des cassures double-brin de l'ADN

QCM 18 : La réparation d'une base modifiée par le système BER fait intervenir une glycosylase spécifique de la base et la création d'un site abasique, puis l'endonucléase APE1 qui supprime le désoxyribose

Vrai

Faux

QCM 19 : Le syndrome de Lynch est un syndrome de prédisposition héréditaire à divers cancers lié à l'inactivation du système MMR, à l'accumulation de mutations et à l'instabilité des microsatellites

Vrai

Faux

Le défaut de réparation des erreurs de réplication ou des dérapages réplicatifs favorise l'apparition de mutations et la transformation cancéreuse

QCM 20 : Le système NER assure la réparation des lésions induisant une distorsion de l'ADN et comprend une voie active en permanence et une voie activée par les lésions aux niveau de régions activement transcrites

Vrai

Faux

QCM 21 : La réparation des cassures double-brin de l'ADN par recombinaison homologue fait intervenir la création d'extrémités 3'-sortantes et l'invasion de la chromatide homologue pour réparer intégralement la lésion

Vrai

Faux

Après réplication de l'ADN, la recombinaison homologue est le mécanisme préférentiel de réparation des cassures double-brin car la présence de la chromatide soeur en permet une réparation optimale. En phase G1, la recombinaison homologue nécessiterait une recherche d'homologie sur le chromosome homologue.



QCM 22 : Le système NHEJ assure une réparation optimale des cassures double-brin de l'ADN

Vrai

Faux

QCM 23 : Choisissez l'affirmation exacte :

A) Toutes les mutations entraînent des conséquences délétères pour l'individu qui en est porteur ou pour sa descendance

B) On appelle mutation tout changement dans la séquence du génome par rapport à une séquence de référence

QCM 24 : Choisissez l'affirmation exacte :

A) L'absence de réparation des dommages de l'ADN aboutit systématiquement à la mort cellulaire

B) Les mutations sont favorisées par l'abondance de séquences répétées dans le génome, la réactivité chimique spontanée des bases et l'exposition à des agents mutagènes

QCM 25 : Choisissez l'affirmation exacte :

A) Les diverses mutations et dommages de l'ADN sont pris en charge par des systèmes spécifiques

B) Le cancer n'est jamais une maladie génétiquement transmissible