

## Questions - Biologie moléculaire :

Comme promis voici les réponses à vos questions. J'espère que ça va vous être utile. Vous êtes les meilleurs? ne lachez rien !

Réponse du [Pr.Naïmi](#)

Réponse faites par mes petits soins

### Question 1 :

Bonjour, peut-on dire que la structure et l'organisation des gènes eucaryotes et procaryotes sont similaires ? => (ambiguïté car la régulation (opérons) ne se fait pas de la même façon). Est-il juste de dire que la chromatine défavorise la transcription ?  
Merci.

### Reponses dans la lecture 2c

#### Lecture 2c: Expression génique et régulation chez les eucaryotes

##### Structure et principes de régulation des gènes eucaryotes

- La structure des gènes codant eucaryotes diffère de celles des procaryotes

#### Lecture 2c: Expression génique et régulation chez les eucaryotes

##### Expression génique chez les eucaryotes

- L'organisation de l'expression génique est également différente
  - Chez les eucaryotes, la transcription et la traduction sont des étapes distinctes séparées par le noyau et par une étape de maturation

Et pour la chromatine, tout dépend s'il s'agit de chromatine ouverte ou fermée...

### Question 2 :

Bonjour, J'ai une petite question : je ne comprends pas très bien pourquoi, d'un côté, on dit que l'opéron — avec ses séquences codantes mises bout à bout (polycistron), immédiatement matures — permet la simultanéité de la transcription ET DE LA TRADUCTION chez les procaryotes, et que, d'un autre côté, en synthèse, on affirme que « la régulation de l'expression des gènes est purement transcriptionnelle chez les procaryotes ». Pourriez-vous m'éclairer sur ce point ? Merci beaucoup.

Réponse du Pr. : Justement, dès lors qu'un gène procaryote est transcrit, il va être traduit, donc pas de possibilité de réguler la traduction par exemple

### **Question 3 :**

Bonjour, pour l'item : "chaque triplé de nucléotides du codon génétique, spécifie un acide aminé" doit on compté l'item vraie car 1 codon égale au moins 1 AA ou bien compter faux car 1 codon peut spécifier plusieurs AA ? Merci.

Réponse tutrice : Il faut faire attention, UN AA peut être spécifier par plusieurs codons mais pas l'inverse. Un codon code toujours pour le même AA. Ici le piège étant qu'il existe des codons, les codons STOP, qui ne codent pour AUCUN AA. Donc l'item "chaque triplé de nucléotides du codon génétique, spécifie un acide aminé" est faux car il y en a trois qui ne codent pour AUCUN AA.

Réponse du Pr. : **C'est ça !**

### **Question 4 :**

Bonjour ! Ou se situe l'hétérochromatine dans le chromosome ? Merci

**Réponse du Pr. : L'hétérochromatine constitutive se trouve au niveau des centromères et des télomères....Pour l'hétérochromatine facultative, comme son nom l'indique c'est variable !**

### **Question 5 :**

Bonjour, est-ce que la maturation est une étape considérée dans les étapes d'expression d'un gène codant ? Ou dit-on que cela se fait en deux étapes successives (transcription + traduction, sans considérer la maturation)

Réponse tutrice : Bonjour, Il est bien dit qu'un gène non codant va subir une expression en deux étapes successives chez les **eucaryotes**. Tout d'abord une étape de **TRANSCRIPTION** puis de **TRADUCTION**. Les gènes non codants eux ne subiront qu'une étape de **TRANSCRIPTION**.

**Réponse du Pr. : C'est ça....La maturation est spécifique aux eucaryotes et fait partie de la transcription....Que ce soit eucaryotes ou procaryotes, deux étapes pour gènes codants, une étape pour gènes non codants.**

### **Question 6 :**

Bonjour, lorsque l'on dit "Un couple de parents non atteint de l'achondroplasie, ayant eu un enfant atteint, a un risque de récurrence identique à celui de la population générale" C'est compté juste, pourtant il peut exister un mosaïcisme germinale? Merci.

Réponse tutrice : Bonjour, Dans un cas standard où l'achondroplasie est une néomutation (comme c'est majoritairement le cas) un couple de parents non atteint de l'achondroplasie, ayant eu un enfant atteint, a un risque de récurrence identique à celui de la population générale. Cet item est bien considéré comme vrai.

Réponse Roxygène : *Je me permets d'intervenir car ce cours concerne la génétique, cet item est ambiguë car il peut être compté comme vrai (comme énoncé par Maïssa). Néanmoins, dans le cas où l'un des 2 parents serait concerné par le mosaïcisme germinale (double population de cellules germinales, l'une porteuse de la mutation du gène FGFR3 responsable de l'achondroplasie et l'autre non), la notion de risque change. En effet, ce parent là ne sera pas malade mais il pourra transmettre la mutation délétère à sa famille.*

*Donc cet item est un peu litigieux et je ne pense pas que la prof vous fera un piège là dessus !*

Le Pr. Dit que cette question ne concerne pas son cours.

### **Question 7 :**

Bonjour, est ce que vous répondez vrai ou faux à cette question ? Le matériel génétique des eucaryotes est sous forme linéaire et segmenté ? On pourrait répondre vrai mais le génome mitochondrial fait partie du génome eucaryote. Est-ce que si vous faite ce genre de piège vous préciserez génome nucléaire et génome mitochondriale ? Cordialement.

Réponse tutrice : Pour ma part l'item n'est pas précis mais j'aurais tendance à compter cet item faux. Car en effet, le génome eucaryote est constitué du génome NUCLÉAIRE qui est sous forme linéaire et segmentée mais également d'un génome MITOCHONDRIAL qui est lui composé d'un chromosome circulaire double brin.

Réponse du Pr. : **C'est vrai....Il faut être précis...Génome eucaryote = nucléaire + mitochondrial**

### **Question 8 :**

Bonjour, Devons-nous considérer comme vrai l'item suivant : « le matériel génétique des procaryotes et des eucaryotes est constitué d'ADN double brin » ? Merci.

## Réponse du Pr. : Oui c'est la caractéristique commune qui les distingue des virus....

- **Les bactéries sont des organismes vivants monocellulaires**

– Elles ne possèdent pas de noyau et le génome est organisé dans une structure appelée nucléoïde

➤ Elles possèdent un chromosome unique, circulaire et formé d'ADN double brin et peuvent

### Organisation du génome eucaryote

- **Les eucaryotes sont des êtres uni- ou multicellulaires**

– Le génome eucaryote à une double origine

➤ Les cellules eucaryotes possèdent un noyau qui contient le génome dit nucléaire

✓ Il est constitué d'ADN double brin, segmenté en chromosomes linéaires et associé à des protéines

➤ Elles possèdent également des mitochondries qui contiennent leur propre génome dit mitochondrial

✓ Il est constitué d'ADN double brin, formant un chromosome circulaire apparenté à celui des bactéries

### Question 9 :

Bonjour, une mutation au niveau du premier nucléotide du codon est-elle nécessairement plus délétère ? Merci

Réponse du Pr. : Ce n'est pas à retenir car je n'en parle plus mais vous trouverez l'explication sur cette ancienne diapositive.... Les mutations du 3<sup>ème</sup> nucléotide sont généralement les moins sévères car les codons synonymes diffèrent souvent par ce 3<sup>ème</sup> nucléotide (saut de codon dans la même boîte).... Sur la diapo ci-dessous, les couleurs de boîte correspondent à la polarité des acides aminés... Les plus néfastes seraient les mutations du 2<sup>nd</sup> nucléotide (changement de polarité)

### D. La synthèse des protéines

- **L'organisation du code minimise l'effet des mutations**

– L'importance d'un nucléotide varie selon sa position dans le codon

➤ Une mutation du 3<sup>ème</sup> nt est souvent neutre, sans conséquence sur la protéine

➤ Une mutation du 1<sup>er</sup> nt induit le plus souvent un faux sens conservatif

➤ Une mutation du 2<sup>nd</sup> nt induit le plus souvent un faux sens non conservatif

dont les conséquences sur la fonction de la protéine seront plus sévères

2<sup>ème</sup> nucléotide du codon

	U	C	A	G	
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
U	Leu	Ser	Stop	Stop	A
U	Leu	Ser	Stop	Tip	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
C	Leu	Pro	His	Arg	C
C	Leu	Pro	Gln	Arg	A
C	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
A	Ile	Thr	Asn	Ser	C
A	Ile	Thr	Lys	Arg	A
A	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
G	Val	Ala	Asp	Gly	C
G	Val	Ala	Glu	Gly	A
G	Val	Ala	Glu	Gly	G

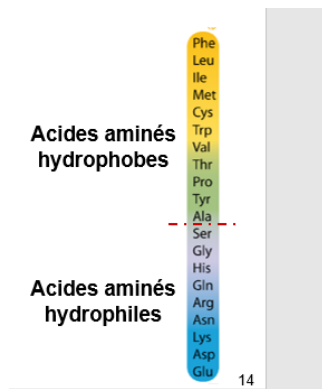
1<sup>er</sup> nucléotide du codon

3<sup>ème</sup> nucléotide du codon

Mutation faux sens conservative (saut de boîte dans la même colonne) CUU

Mutations neutres (saut de codon dans la même boîte) GUU, GUC, GUA, GUG

Mutation faux sens non conservative (saut de boîte sur la même ligne) GAG ↔ GGG



### Questions - Génétique :

*J'espère que vous trouverez réponse à vos questions, courage pour ces derniers jours, on croit fort en vous !*

*Mes annotations seront dans cette police et cette couleur ;)*

#### Question 1 :

Bonjour, à propos des enzymes de restriction, serait-il faux de dire qu'elles clivent l'ADN simple brin ? Puisque l'on sait qu'elles clivent l'ADN double brin mais est-ce forcément contradictoire ? Merci.

#### Réponse du Pr. Bannwarth :

Les enzymes de restriction reconnaissent et clivent l'ADN lorsqu'il est double brin donc la proposition les enzymes de restriction clivent l'ADN simple brin est FAUSSE.

#### Question 2 :

Bonjour Madame,

Dans le cas d'un arbre généalogique à transmission autosomique dominante où les porteurs sains ne sont pas apparents.

Pour un individu sain issu de ce mode de transmission ayant un partenaire sain, faut-il estimer que le risque de transmettre la maladie rejoint le risque de la population générale, ou bien faut-il toujours prendre en compte la possibilité d'une pénétrance incomplète même dans le cas où elle n'est pas apparue ultérieurement dans la famille ? (je me réfère à un item de l'examen classant de 2024)

Merci

Réponse du Pr. Bannwarth :

Sans plus de précision dans l'énoncé on ne peut pas considérer qu'il y a systématiquement une pénétrance incomplète dans ce mode de transmission ; dans ce cas, on est plutôt sur un risque de la population générale.

Question 3 :

Bonjour, que pensez-vous de cet item à propos de l'achondroplasie « Dans 90% des cas il n'y a pas de risque de transmission car cette maladie est due à des néomutations » ?

Merci pour votre réponse.

Réponse du Pr. Bannwarth :

L'item est ambigu mais plutôt faux ; 90% des naissances sont dues à des néomutations, cela signifie que les parents ne sont pas atteints mais concernant la transmission, un individu atteint peut transmettre.

*Attention 90% des naissances d'enfants achondroplases sont dues à des néomutations et le risque de transmission  $\neq$  90 % des cas pas de transmission.*

*Certes, un enfant atteint d'achondroplasie peut être malade à cause d'une néomutation, mais lui il n'a pas 90% de chances de ne pas transmettre.*

Question 4 :

Bonjour,

Concernant la NGS, pourquoi est-il nécessaire de conserver le brin complémentaire à celui que l'on souhaite analyser, plutôt que de ne garder directement que le brin d'intérêt ? Cela éviterait de faire l'électrophorèse sur le brin complémentaire et permettrait d'obtenir directement le résultat du brin d'intérêt, non ?

Merci

Réponse du Pr. Bannwarth :

Pas sûre de bien comprendre la question, il n'y a pas d'électrophorèse dans le NGS ???

*Attention ! L'électrophorèse concerne le séquençage de Sanger, pas le NGS !*

## Questions 5 :

Bonjour,

Dans le cours il est dit que “Les lois de Mendel stipulent que les gènes provenant des 2 parents contribuent pour part égale à la descendance, ce qui suppose qu’ils sont toujours exprimés de façon équivalente”. Or, quid du système de dominance et de récessivité dans l’expression des gènes ?

Merci pour votre réponse

## Réponse du Pr. Bannwarth :

Les notions de dominance et de récessivité reflètent les effets des variants sur la fonction de la protéine (phénotype) alors que les lois de Mendel concernent la transmission des allèles (génotype). Un individu hérite d’un allèle de chaque parent pour chaque gène, de façon équivalente. Au niveau génotype, chaque parent contribue à part égale.

Les notions de dominance et récessivité reflète les conséquences des génotypes au niveau phénotypique.

## Question 6 :

Bonjour, est-ce qu’un QCM (2021) de ce type est toujours au programme ?

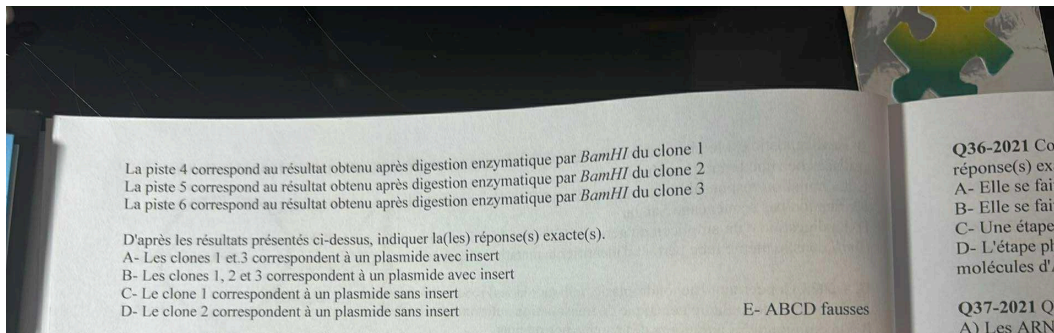
Q31-2021 Vous réalisez un clonage moléculaire à partir d’une réaction PCR. Le produit PCR est inséré en position 700 dans le plasmide. Les positions des sites de coupures sur le plasmide pour les enzymes de restriction *EcoRI*, *XhoI*, *BamHI*, *SmaI* et *NheI* figurent sur la carte de restriction schématisée ci-dessous. L’insert ne possède pas de site de coupure pour les enzymes *EcoRI* ou *BamHI*.

Vous avez amplifié 3 clones et souhaitez déterminer le(s) clone(s) qui correspond(ent) à un plasmide avec insert. Pour cela, vous effectuez différentes digestions enzymatiques à partir de 3 clones. Les produits de digestion sont analysés sur un gel d’agarose après migration électrophorétique :

	M	1	2	3	4	5	6
2750 pb							
2000 pb							
800 pb							
400 pb							
200 pb							
100 pb							

M = marqueur de taille  
La piste 1 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par *EcoRI* du clone 1  
La piste 2 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par *EcoRI* du clone 2  
La piste 3 correspond au résultat obtenu après digestion enzymatique par *EcoRI* du clone 3

19



Merci pour votre réponse

Réponse du Pr. Bannwarth :

Le clonage n'est plus au programme.

Question 7 :

Bonjour, est-ce une erreur sur la ronéo, ou bien est-ce que BfmI mais ÉGALEMENT BfmII coupent tous les deux lors de la détection d'une mutation  $G \rightarrow A$ , et qu'en conséquence HpaII ET HpaI reconnaissent la mutation  $G \rightarrow C$  ?

Merci pour vos cours.

Réponse du Pr. Bannwarth :

HpaI et HpaII sont des enzymes différentes donc les sites ne sont pas forcément identiques, pour pouvoir répondre il faut avoir les séquences qui encadrent la mutation à identifier

BfmII n'existe pas comme enzyme.

*Je viens de vérifier, et sur ma fiche j'ai fait une faute de frappe : j'ai noté BfmII par erreur à un moment. C'est une erreur de ma part, d'ailleurs cette enzyme n'est mentionnée nulle part, j'ai juste appuyé une fois de trop sur la touche I 😞 (je l'ai précisé sur le forum)*

Question 8 :

Coucou, à propos de la drépanocytose (maladie autosomique récessive), on compte vrai l'item : « B) Un enfant atteint est forcément homozygote muté (aa) », il y'a tout de même une possibilité que l'enfant soit hétérozygote composite ou absolument pas ?

Merci d'avance !!

Réponse du Pr. Bannwarth :

Item vrai, ce sont des homozygotes mutés pour la drépanocytose, pas des hétérozygotes composites

Question 9 :

Bonjour, dans un QCM, si je comprends bien, est-il vrai qu'avec la technique de NGS il est possible de séquencer l'intégralité du génome, y compris les introns non codants, mais que malgré notre capacité à les séquencer, nous ne savons pas encore bien les interpréter ? Merci

Réponse du Pr. Bannwarth :

C'est exact, le séquençage du génome par NGS est maintenant « facile », la difficulté réside dans l'interprétation des données notamment pour les régions non codantes.

Question 10 :

Bonjour, si l'on recherche une mutation causale en effectuant la méthode PCR + Séquençage de Sanger doit-on effectuer un séquençage par NGS pour confirmer le diagnostic ?  
Merci.

Réponse du Pr. Bannwarth :

En diagnostic, il faut confirmer l'identification d'une mutation par une 2<sup>ème</sup> technique. En général on fera plutôt l'inverse c'est-à-dire identifier la mutation en NGS et la confirmer en PCR+ Séquençage Sanger. On ne fera pas de NGS pour confirmer une mutation (pas besoin de séquencer tous les gènes pour confirmer une mutation que l'on connaît). Si la 1<sup>ère</sup> technique utilisée c'est PCR+séquençage Sanger, on peut par exemple refaire une PCR+séquençage Sanger en changeant les primers utilisés.

