SDR 2026-2027 : Biologie Moléculaire et Génétique

Mes réponses (tutrice)
Réponses du professeur Naïmi

Module 1 :

Question 1 :

Bonjour, j'ai une question sur la partie concernant la réplication. On dit que c'est un phénomène semi-discontinu car le brin direct est continu et le brin tardif est synthétisé de façon discontinue, toutefois dans certains items comptés juste, on dit que la synthèse du brin tardif est semi-discontinue ce qui me paraît ambigu. Merci beaucoup et bonne journée !

Réponse du professeur :

Bonjour ! Votre remarque est justifiée : dans la terminologie classique, c'est la réplication considérée à l'échelle de la fourche qui est **semi-discontinue**, tandis que la synthèse du brin tardif est **discontinue**.

Question 2 :

Bonjour, je n'ai pas très bien compris, pourquoi les ligases permettent de former des liaisons covalentes entre brins d'ADN double brin et pas des liaisons hydrogènes car les bases azotées de chaque brin sont reliées par des liaisons hydrogènes Merci

Réponse du professeur :

Bonjour ! Vous avez raison : les bases complémentaires des deux brins sont reliées par des liaisons hydrogène. Mais la ligase n'agit pas entre ces bases : elle réunit deux fragments situés bout à bout pour rétablir la continuité d'un même brin, en formant une **liaison phosphodiester**, qui est covalente.

Question 3 :

Bonjour, dans le cours 1 vous parlez de signal start et stop. Serait-il faux de parler de "codon" start et stop, ou les deux peuvent-ils être utilisés de la même manière ? merci d'avance

Réponse du professeur :

Bonjour ! Oui, vous pouvez parler de « codon start » et de « codon stop » : c'est même plus précis que « signal start » et « signal stop ». Un codon est une séquence de trois nucléotides lue dans le cadre de la synthèse d'une protéine ; il peut notamment servir de signal de début ou de fin.

Question 4 :

Bonjour, je n'arrive pas très bien à compris cette phrase "Chez les eucaryotes, la composition de l'ADN est une étape limitante de l'expression des gènes " merci

C'est bien la COMPACTION et pas composition !!!!

Module 2 :

Question 1 :

Bonjour, est ce que vous comptez l'item suivant comme vrai : « un gène codant est un gène dont l'expression se fait en deux étapes successives » car pour les eucaryotes la transcription est séparée de la traduction par ~~l'immigration~~ la migration de l'ARN messager Merci

Même s'il y a la maturation de l'ARNm entre les deux, ces deux étapes (transcription et traduction) restent successives/distinctes (l'une après l'autre, alors que chez les procaryotes la transcription et la traduction ont lieu simultanément donc en même temps).

Réponse du professeur :

Votre remarque est pertinente : chez les eucaryotes, pour un gène nucléaire, l'ARN messager doit être exporté du noyau vers le cytoplasme avant d'être traduit. Il subit également une maturation. Le schéma détaillé est donc :

ADN → transcription et maturation de l'ARN → export de l'ARNm → traduction → chaîne polypeptidique.

La maturation peut notamment comprendre l'élimination des introns par épissage ; elle se déroule en partie pendant la transcription.

Mais parler de « deux étapes successives » ne signifie pas nécessairement « deux étapes immédiatement enchaînées, sans aucun événement intermédiaire ». Ici, on distingue les deux grandes transformations de l'information :

- ADN → ARN : transcription ;
- ARN → chaîne polypeptidique : traduction.

Cette formulation serait plus rigoureuse :

« L'expression d'un gène codant une protéine comporte deux grandes étapes : la transcription et la traduction. Chez les eucaryotes, la maturation et l'export de l'ARNm interviennent également dans ce processus. »

Ainsi, votre objection souligne une simplification du cours, mais ne suffit pas à rendre l'item faux. En revanche, une formulation comme « exactement deux étapes, sans étape intermédiaire » serait incorrecte pour l'expression d'un gène nucléaire eucaryote.

Question 2 :

L'expression d'un gène eucaryote non codant se limite à sa transcription dans le noyau ?

Un gène non codant est uniquement transcrit en ARN (pas d'étape de traduction).

Réponse du professeur :

Comme indiqué dans la réponse de votre tuteur, il faut distinguer deux formulations :

« L'expression d'un gène non codant ne fait pas intervenir de traduction » : vrai, dans le cadre de cette définition.

« L'expression d'un gène non codant se limite à sa transcription dans le noyau » : trop restrictif si l'on prend « se limite » au sens strict, car cela exclut la maturation et le transport éventuels de l'ARN.

Ainsi, le découpage « transcription seule » versus « transcription puis traduction » distingue les grandes voies d'expression, mais ne décrit pas toutes les étapes nécessaires pour obtenir un produit fonctionnel : cet ARN peut devoir subir une maturation avant d'être fonctionnel.

Question 3 :

(3 fois la même question)

Quelle est la différence entre l'hérédité polyfactorielle et polygénique ? Est-ce que l'hérédité polyfactorielle peut également dépendre de plusieurs gènes, et donc comprend l'hérédité polygénique ? Et donc si un item donne comme définition de l'hérédité polyfactorielle qu'elle dépend de plusieurs gènes sans compléter cette définition doit-il être compté juste ? merci d'avance

Bonjour. Lorsque l'on parle de l'hérédité commandé par plusieurs gênes comme pour la taille ou le poids, il s'agit d'une hérédité polygénique. Mais peut-on parler aussi d'une hérédité polyfactorielle ou est- ce qqch de séparé ? Mercii !

Doit-on absolument distinguer caractère polygénique / caractère multifactoriel ? L'inversion des 2 pourrait être faite en QCM ou il suffit de comprendre la nuance entre les 2 ? Merci

Je pense qu'une hérédité polyfactorielle est une hérédité qui dépend de plusieurs facteurs environnementaux ou génétiques notamment. Par exemple la taille (hérédité

polyfactorielle) dépend de plusieurs facteurs : intervention de plusieurs gènes (donc polygénique) mais aussi de l'environnement (par exemple l'alimentation).

Et une hérédité polygénique dépend de plusieurs gènes c'est tout.

Réponse du professeur :

Une hérédité polyfactorielle dépend de facteurs génétiques et environnementaux. Par exemple, la taille est un caractère polyfactoriel : elle est influencée par plusieurs gènes — elle est donc également polygénique — mais aussi par l'environnement, notamment l'alimentation.

Une hérédité polygénique signifie simplement que plusieurs gènes interviennent dans le caractère étudié. Cela n'exclut pas une influence de l'environnement : un caractère peut donc être à la fois polygénique et polyfactoriel.

Module 3 :

Question 1 :

Bonjour, pouvons-nous considérer que dans les gamètes (non précisé si diploide ou haploïde) les chromosomes sont constitués de pairs homologues sont hérités des deux parents un de chaque. En vous remerciant (item de l'examen classant de 2026)

Par définition un gamète est haploïde, il ne possède donc qu'un chromosome de chaque paire d'homologue (et c'est lors de la fécondation avec la fusion des gamètes que la diploïdie est restaurée).

Réponse du professeur :

Bonjour ! Non : dans le cadre habituel d'un cours de génétique humaine, les gamètes sont **haploïdes**, même si l'énoncé ne le précise pas. Ils ne contiennent donc pas de paires de chromosomes homologues, mais un seul chromosome de chaque paire, soit 23 chromosomes chez l'être humain.

Dans une cellule diploïde, les chromosomes sont présents en deux exemplaires : pour chaque paire d'autosomes, l'un est hérité de la mère et l'autre du père. Lors de la méiose, ces deux homologues sont séparés : chaque gamète ne reçoit qu'un seul représentant de chaque paire. La fécondation réunit ensuite deux lots haploïdes et rétablit la diploïdie.

Question 2 :

Bonjour, j'aurais une petite question à propos du module 3 : est-ce que, dans le cas d'une maladie dominante liée à l'X, les femmes ont plus de probabilités d'être malades puisqu'elles possèdent deux chromosomes X ?

Réponse du professeur :

Bonjour ! Oui, les femmes peuvent être plus fréquemment atteintes dans certaines maladies dominantes liées à l'X, mais il ne faut pas en déduire qu'une fille a systématiquement plus de risque qu'un garçon : cela dépend notamment du **parent qui transmet le variant.**

Pourquoi deux chromosomes X peuvent-ils faire une différence ?

Dans une maladie dominante liée à l'X, une seule copie du gène portant le variant

Parent atteint	Risque pour chaque fille	Risque pour chaque garçon
Mère atteinte hétérozygote	50%	50%
Père atteint	100%	0%

pathogène suffit généralement pour que la maladie s'exprime, chez une femme comme chez un homme. Une fille peut recevoir ce variant par l'X de sa mère ou par l'X de son père ; un garçon reçoit son X uniquement de sa mère, son père lui transmettant un Y.

Dans le modèle classique, en supposant que l'autre parent ne porte pas le variant et que la pénétrance est complète — c'est-à-dire que toute personne ayant le variant développe la maladie :

Ces pourcentages s'appliquent à chaque enfant du sexe considéré, et non à l'ensemble des grossesses.

Ainsi, lorsque la mère est atteinte et hétérozygote, les filles n'ont pas plus de risque que les garçons. En revanche, un père atteint transmet le variant à toutes ses filles et à aucun de ses fils, ce qui peut contribuer à une fréquence plus élevée chez les femmes.

Fréquence et gravité ne sont pas la même chose

Certaines maladies dominantes liées à l'X sont aussi plus graves chez les garçons, parfois au point de provoquer un décès avant la naissance. Cela peut accentuer la proportion de femmes parmi les personnes atteintes vivantes. Ce n'est toutefois pas une règle valable pour toutes ces maladies.

Pour un QCM, retenez donc : « les femmes peuvent être plus fréquemment atteintes » est acceptable ; « les filles ont toujours davantage de risque parce qu'elles ont deux X » est faux. Le risque individuel se détermine à partir de la situation parentale.

Voici les réponses de la Professeur Bannwarth.

Cours : introduction à la génétique médicale

Question 1 :

Bonjour, Je me demandais si, dans le cadre d'un mode de transmission autosomique récessif, quand un énoncé indique qu'« un individu malade est obligatoirement homozygote pour l'allèle muté », nous devions le compter comme faux en raison de l'existence des hétérozygotes composites et du ton péremptoire de l'item ? Merci !

Cet Item est faux à cause des hétérozygotes composites

Question 2 :

Bonjour ! J'espère que vous allez bien et que vous passez une belle semaine ! Je me permets de vous poser une petite question de précision concernant le cours de génétique et la méthodologie des QCM. Dans le cadre général d'une transmission autosomique dominante, la règle veut qu'un enfant atteint ait au moins l'un de ses deux parents atteints. Cependant, lorsqu'intervient le phénomène de pénétrance incomplète (ou même avec un mutation de novo !), cette règle théorique se trouve nuancée (notamment avec les sauts de génération) ! Je me demandais donc quelle attitude adopter face aux qcms : ✶ Si l'énoncé ou l'arbre généalogique met clairement en évidence une pénétrance incomplète, doit-on considérer l'item « Un individu atteint a toujours un parent atteint » comme faux ? OUI c'est faux si l'arbre montre clairement cette situation mais nous éviterons ce type d'ambiguïté ✶ Si le sujet n'en fait pas mention directe, faut-il s'en tenir strictement à la règle générale sans prendre en compte une éventuelle pénétrance incomplète ? même si les items précédents l'évoquent ? Difficile de répondre sans exemple mais nous évitons ce type de piège ou nous

préciserons la notion de pénétrance…. Un grand merci par avance pour votre temps et pour la qualité de vos cours ! Je vous souhaite une excellente journée

Question 3 :

A propos de l'item : "La séquence du génome humain est entièrement connue" peut-il être compté juste car on peut séquencer le génome entier d'un individu, mais l'ambiguïté est que l'on ne connaît pas le génome de tous les individus.

Item vrai la séquence du génome humain est connue, c'est la séquence de référence. Il existe différentes versions/corrections de ce génome mais on peut considérer que cet item est vrai

Cours : Séquençage et NGS

Question 1 :

Bonjour, lorsque vous parlez des enzymes de restriction, vous parlez ensuite des ligases (et que l'on recolle plus facilement des bouts cohésifs que francs). Ont-elles une utilité à cette étape là ou est-ce juste à titre indicatif ou pour une autre étape par exemple? De plus pour thermofisher est ce que une sphère ne porte que les mêmes fragments d'ADN identiques et différentes sphères des fragments d'ADN différents? merci d'avance

Pour la préparation du NGS, on utilise des endonucléase qui coupent au hasard (il ne s'agit pas d'enzymes de restriction de type II qui elles ont un seul site de coupure bien défini), les adaptateurs sont ensuite ajoutés grâce à des ADN ligases (qui collent) mais entre ces 2 étapes on utilisent d'autres enzymes aident à rendre compatible les extrémités des fragments mais je ne l'explique pas: pas d'intérêt à ce stade.

Donc ce qu'il faut comprendre, c'est à quoi servent les différentes enzymes : ligase =colle / polymérase=copie …..

Et les étapes du NGS : on coupe et on colle les adaptateurs

Pour les sphères : les sphères qui sont ajoutées dans les microréacteurs sont recouvertes de petits fragments d'ADN identiques, les sphères sont donc identiques entre elles à ce stade. Après réaction dans le microréacteur, les sphères sont recouvertes de séquences différentes puisque un fragment d'ADN à séquencer va se fixer et être amplifié sur une sphère.

Question 2 :

Bonjour, concernant le cours sur le séquençage et NGS, l'item suivant serait-il à compter vrai ? "Un exon est toujours présent sur l'ARNm, mais il n'est pas nécessairement traduit : il peut se situer dans une région en amont du codon START ou en aval du codon STOP" En effet on

voit en biologie moléculaire que les phénomènes d'épissages permettent de retirer certains exons de l'ADN lors de la formation de l'ARNm mature. Merci beaucoup ! L'épissage permet de retirer les régions introniques (non codantes) sauf lors d'un épissage alternatif mais dans ce cas l'énoncé doit le préciser ou la question être posée différemment.

Question 3 :

Les automates utilisés mesurent, à chaque cycle, la quantité de produit d'amplification synthétisé?

Dans le cas de la PCR en temps réel, oui mais on précisera de quelle technique on parle sinon ça ne veut rien dire