

UE1B – Biomolécules, génome,  
bioénergétique, métabolisme

## **Annales Classées Corrigées**

Hétérogénéité génétique

Réparations de l'ADN

### **SUJET**

2019

**QCM 29 A propos de la seconde mutation**

- A : Elle peut résulter d'un « dérapage réplcatif » non réparé
- B : L'ADN polymérase réplcative aurait pu éliminer cette erreur par son activité 5' -3' exonucléasique
- C : Le système de réparation des mésappariements (MMR) aurait pu reconnaître ce type d'erreur
- D : Le système BER aurait pu réparer la mutation
- E : Aucun système de réparation, parmi ceux connus, n'existe pour ce type de mutation

**QCM 31 L'ADN polymérase alpha**

- A : possède une activité de primase
- B : a une action d'ADN polymérase ADN dépendante hautement processive
- C : possède une activité de correction sur épreuve
- D : est la principale ADN polymérase réplcative
- E : est la principale ADN polymérase du système de réparation BER

2018

**QCM 28****A propos de la réplication :**

- A - La fourche de réplication est unidirectionnelle
- B - Le processus de réplication se déroule dans le cytosol
- C - Les fragments d'Okasaki constituent le brin discontinu
- D - L'ADN polymérase delta présente une activité 3'-5' exonucléasique
- E - La réplication des télomères est complète dans les cellules somatiques

**QCM 31****A propos des mécanismes de réparation des mutations de l'ADN :**

- A - Les erreurs d'appariement peuvent être réparées par le système du *MisMatch Repair* (MMR)
- B - Les mécanismes de réparation sont mis en œuvre uniquement en phase G2
- C - La réparation de la méthylation d'une base nécessite une enzyme spécifique
- D - La réparation d'une désamination de la cytosine nécessite une enzyme spécifique
- E - La réparation des dimères de thymine nécessite des endonucléases

**QCM 32****A propos des mécanismes de réparation des mutations de l'ADN :**

- A - Les cassures double brin sont réparées par le système Base Excision Repair (BER)
- B - Le mécanisme de réparation des cassures double brin le plus fidèle est la jonction d'extrémités non homologues
- C - Le mécanisme de réparation des cassures double brin le plus fidèle est la recombinaison homologue
- D - Les altérations des protéines intervenant dans le système de réparation du *mismatch repair* (MMR) peuvent entraîner des cancers du colon
- E - Les altérations des protéines intervenant dans le système de réparation par recombinaison homologue peuvent entraîner une Ataxia Telangiectasia

2017

## QCM 24

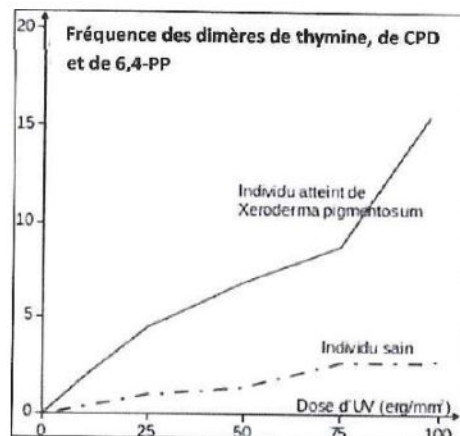
A propos de l'ADN polymérase Delta :

- A Elle possède une activité d'ARN polymérase — ADN dépendante
- B Elle possède une activité d'ADN polymérase — ADN dépendante hautement processive
- C Elle est peu fidèle
- D Elle possède une activité 5' — 3' exonucléasique en vue d'une correction d'épreuve
- E Elle intervient dans le système de réparation NER

## QCM 27

A propos de l'apparition des dimères de thymine, de CPD et de 6,4-PP sous l'effet d'un rayonnement ultraviolet (UV)

On expose, *in vitro*, des cellules cutanées d'un individu non malade et d'un individu atteint de *Xeroderma Pigmentosum* à des doses croissantes d'UV. Au bout de 24 heures, le nombre de dimères de thymine, de CPD et de 6,4-PP est mesuré. Les résultats sont indiqués dans le graphique ci-joint.



- A Les dimères de thymine, les CPD et les 6,4-PP provoquent des distorsions de l'ADN
- B Des mutations de gènes impliqués dans le système de réparation NER peuvent causer le *Xeroderma Pigmentosum*
- C Le système de réparation NER permet d'éliminer toutes les lésions provoquées par les UV chez un individu sain
- D *Xeroderma Pigmentosum* est une pathologie caractérisée par une photosensibilité cutanée
- E *Xeroderma Pigmentosum* est une pathologie caractérisée par la survenue de cancers cutanés

2016

**QCM 27 A propos des mécanismes de réparation de l'ADN génomique :**

- A Les mésappariements peuvent être corrigés par le système MMR
- B Les erreurs post-répliquatives peuvent être corrigées par l'activité 3'-5' exonucléasique de l'ADN polymérase
- C La réparation par excision de bases concerne notamment les bases modifiées par oxydation
- D Dans le mécanisme BER, l'ADN-glycosylase est spécifique de la base altérée
- E Le mécanisme de réparation par NER intervient sur les sites abasiques

2015

**QCM 41****Réplication de l'ADN nucléaire eucaryote :**

- A L'ADN polymérase  $\alpha$  est une polymérase hautement processive
- B L'ADN polymérase  $\delta$  possède une activité 3'-5' exonucléasique
- C L'énergie nécessaire à la réplication provient de l'hydrolyse des liaisons phosphoanhydrides des dNTPs
- D L'élimination des amorces d'ARN est à l'origine d'extrémités 3' des chromosomes plus longues que leurs extrémités 5'
- E L'activité télomérase est présente dans toutes les cellules de l'organisme

**QCM 43****Mutation — Réparation :****Soit la transformation *in vivo* de guanine en oxo-guanine par les espèces réactives de l'oxygène issues du métabolisme**

- A Les radiations ionisantes sont capables de produire le même type de modification de la séquence nucléotidique
- B A la 1ère réplication, l'oxo-guanine s'apparie à la cytosine
- C Sans intervention d'un système de réparation, il se produira une transition
- D Le système BER peut éliminer ce type de lésions
- E L'excision de la base anormale fait intervenir, entre autres, une ADN glycosylase spécifique

2014

**QCM 45****Concernant les mutations dans l'ADN :**

- A Une mutation survenant dans un intron peut changer la séquence de la protéine codée par le gène concerné
- B Une hétérogénéité intra-locus se définit par le fait que plusieurs gènes altérés conduisent au même phénotype clinique
- C Les erreurs réplcatives surviennent pendant la phase G2 du cycle cellulaire
- D Une insertion de 3 nucléotides est généralement due à une anomalie de recombinaison
- E Lors de la désamination d'une cytosine en uracile, il se produit d'emblée une mutation puis un mésappariement après réplication

**QCM 46****Concernant les systèmes de réparation de l'ADN :**

- A Les erreurs réplcatives peuvent être réparées grâce à l'activité 3'-5' exonucléasique des ADN polymérases
- B Le système MutHLS permet la réparation des erreurs d'appariement chez les procaryotes
- C Le système BER (*Base Excision Repair*) intervient après la phase S
- D Le système BER (*Base Excision Repair*) débute avec l'intervention d'une ADN-glycosylase spécifique de la base altérée à réparer
- E L'inactivation des protéines de la famille XP impliquées dans le système NER (*Nucleotide Excision Repair*) entraîne une augmentation du risque de cancer après exposition solaire

2013

**QCM 41****A propos du système de réparation NER :**

- A Le système de réparation NER peut reconnaître des erreurs réplcatives
- B Le système de réparation NER peut reconnaître et corriger des dommages tels que des dimères de thymine
- C Le système de réparation NER agit par excision d'une séquence nucléotidique de part et d'autre du dommage
- D Des mutations du gène codant XPE provoquent une diminution d'activité du système de réparation NER
- E Le signe commun aux différentes pathologies pour lesquelles il a été retrouvé un système NER défaillant est la photosensibilité

2012

Tableau « Code Génétique » :

1ère base	2ème base				3ème base
	U	C	A	G	
U	UUU } <i>Phe</i> UUC } UUA } <i>Leu</i> UUG }	UCU } UCC } <i>Ser</i> UCA } UCG }	UAU } <i>Tyr</i> UAG } <i>Stop</i> UAA } <i>Stop</i> UUG }	UGU } <i>Cys</i> UGC } UGA } <i>Stop</i> UGG } <i>Trp</i>	U C A G
C	CUU } <i>Leu</i> CUC } CUA } CUG }	CCU } CCC } <i>Pro</i> CCA } CCG }	CAU } <i>His</i> CAC } CAA } <i>Gln</i> CAG }	CGU } <i>Arg</i> CGC } CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } <i>Phe</i> AUC } AUA } <i>Met</i> AUG }	ACU } ACC } <i>Thr</i> ACA } ACG }	AUU } <i>Asn</i> AUC } AAA } <i>Lys</i> AAG }	AGU } <i>Ser</i> AGC } AGA } <i>Arg</i> AGG }	U C A G
G	GUU } <i>Val</i> GUC } GUA } GUG }	GCU } GCC } <i>Ala</i> GCA } GCG }	GAU } <i>Asp</i> GAC } GAA } <i>Glu</i> GAG }	GGU } GGC } <i>Gly</i> GGA } GGG }	U C A G

## QCM 36

## A propos des erreurs réplcatives

Soit le triplet situé dans une région exonique du gène X

5'-CAA-3'

3'-GTT-5'

Si l'ADN polymérase delta introduit un T face à un G :

- A L'activité 3' → 5' exonucléasique de l'ADN polymérase delta peut éliminer cette erreur réplcative
- B Le système MMR (« MisMatch Repair ») peut réparer cette erreur au cours de la réplication
- C En fin de réplication, si cette erreur subsiste, on parlera de mésappariement
- D A la prochaine réplication, si cette erreur subsiste, on parlera de mutation isosémantique (cf tableau « code génétique »)
- E Une mutation dans une région intronique du gène X, (hors sites d'épissage et de branchement, hors sites de régulation), n'aurait aucune conséquence fonctionnelle sur la protéine X

## QCM 37

A propos du système de réparation BER (« Base Excision Repair ») :

- A Le système BER est le principal mécanisme de réparation des dommages de l'ADN causés par les rayons ultra-violets
- B Une ADN glycosylase spécifique de la base à éliminer hydrolyse la liaison entre la base et le sucre
- C Une AP endonucléase est capable de reconnaître un site abasique
- D Après action de l'ADN polymérase bêta et avant action d'une ADN ligase, une désoxyribose phosphatase élimine le désoxyribonucléotide sans base
- E Des mutations dans le gène de l'ADN polymérase bêta sont responsables de cancers gastriques

**2011****QCM 42 A propos des mécanismes de réparation de l'ADN**

- A Les protéines XP interviennent notamment dans la réparation par excision de nucléotides (NER)
- B Chez les procaryotes, dans le système de réparation MthHLS, MthH se positionne sur le site d'hémi-méthylation le plus proche contenant une adénine méthylée
- C La réparation par excision de bases (système BER) fait intervenir une ADN-glycosylase qui n'est pas spécifique de la base altérée
- D La réparation par recombinaison homologue se déroule préférentiellement durant la phase G1 du cycle cellulaire
- E Le système de recombinaison non homologue (NHEJ) assure une religation directe des extrémités d'une cassure double brin

**2010****QCM 41 Réparation**

- A Le développement précoce de cancers cutanés chez les patients atteints de Xeroderma pigmentosum s'explique par une déficience de la voie NER de réparation des liaisons induites par les UV
- B Les réparations des cassures double brin peut s'effectuer par religation directe qui est un mécanisme de réparation fidèle
- C L'activité 3'-5' exonucléasique de l'ADN polymérase permet la réparation d'erreurs répliquatives
- D Lors de la réparation de l'ADN, le système MutS/MutL peut reconnaître aussi bien des mésappariements que des boucles simple brin
- E Des mutations de certains gènes MSH et MLH peuvent être détectées dans le cancer du côlon