

TUTORAT UE 2 2014-2015 – Biologie cellulaire

Séance n°6 – Semaine du 20/10/2014

Noyau, Chromosomes, Caryotype Pr. Delbecq

Séance préparée par Alexandra MAURE, Anthony MARCELLIN, Audrey HORNUNG et Jérémy MARTINEZ (ATP)

QCM n°1 : A propos des généralités sur le noyau, choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Le noyau contient la totalité de l'information génétique.
- B. En microscopie on peut mettre en évidence le noyau par fluorescence, par la réaction de Feulgen et à l'aide de colorants acides.
- C. Le noyau est toujours positionné au centre de la cellule.
- D. Le noyau a une morphologie variable d'une cellule à une autre : il peut par exemple être de forme arrondie dans le cas des neurones et des cellules musculaires.
- E. Si le rapport nucléo-protoplasmique de la cellule est élevé, il peut s'agir d'une cellule cancéreuse.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : Concernant l'enveloppe nucléaire, choisir la ou les propositions exactes :

- A. Le pore nucléaire est organisé en 8 unités répétées de façon asymétrique.
- B. Les canaux calciques de la membrane interne permettent la libération du Ca^{2+} dans l'espace périnucléaire.
- C. Les filaments de la « cage » permettent de relier les deux anneaux centraux.
- D. Toutes les nucléoporines sont transloquées de manière co-translationnelle dans l'enveloppe nucléaire.
- E. Pendant la division cellulaire, l'enveloppe nucléaire est désassemblée en télophase et réassemblée en prométaphase.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : A propos de l'enveloppe nucléaire, choisir la ou les propositions exactes :

- A. L'enveloppe nucléaire est constituée de deux membranes contenant l'espace périnucléaire.
- B. L'espace périnucléaire et la membrane externe de l'enveloppe nucléaire sont en continuité avec le Reticulum endoplasmique rugueux.
- C. Ran-GAP localisé dans le nucléoplasme et Ran-GEF localisé dans le cytoplasme sont des effecteurs de la protéine G monomérique Ran.
- D. Les protéines de la membrane interne et de la membrane externe permettent la continuité entre le nucléosquelette et le cytosquelette.
- E. Les récepteurs pour les laminines se trouvent sur la membrane interne de l'enveloppe nucléaire.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Concernant le transport nucléocytoplasmique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Une protéine peut posséder simultanément les trois signaux NES, NLS et NRS.
- B. Les exportines ont une double affinité avec la charge et avec les motifs FG des nucléoporines.

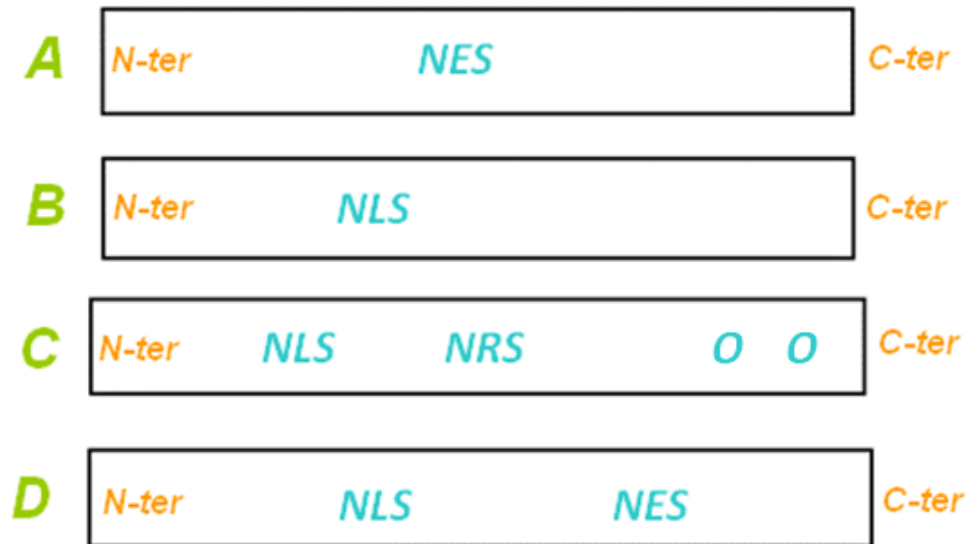
- C. L'importine bêta se fixe directement à la charge.
- D. Le complexe d'importation importine α -importine β -charge est transloqué par les canaux latéraux.
- E. L'exportine entre dans le nucléoplasme fixée à du GDP.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

Concernant les séquences protéiques représentées ci-dessous (QCM n°5 et 6)

QCM n°5 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :

Les « O » désignent des sites de O-glycosylation potentiels.

On considère que seuls les signaux inscrits sur les schémas sont présents sur les protéines.



Les masses moléculaires des différentes protéines sont les suivantes :

- A : 30 kDa
- B : 70 kDa
- C : 35 kDa
- D : 80 kDa

- A. On peut retrouver la protéine A dans le noyau.
- B. In fine la protéine B sera localisée dans le noyau.
- C. La protéine D sera exclusivement localisée dans le noyau.
- D. La protéine C pourra être O-glycosylée avant d'être localisée dans le noyau.
- E. Une fois que la protéine C est entrée dans le noyau, elle ne peut plus être exportée dans le cytoplasme.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Les protéines A et C peuvent passer par les canaux latéraux du pore nucléaire.
- B. L'import intranucléoplasmique des protéines de masse moléculaire supérieure à 40 kDa dépend exclusivement de la présence d'un signal NLS.
- C. La protéine D rentrera dans le noyau en passant par le transporteur central du pore nucléaire.
- D. La protéine C entrera dans le noyau en conformation repliée.
- E. La protéine C entrera dans le noyau en conformation dépliée.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : Concernant le transport nucléocytoplasmique, choisir la ou les propositions exactes :

- A. On recense actuellement une trentaine de nucléoporines. Il a été démontré que 30% d'entre elles présentent des séquences FG, successions de deux acides-aminés favorisant les interactions avec les complexes d'import et d'export.
- B. Les signaux d'adressages NLS « classiques », sont riches en acides aminés basiques tels que la leucine et l'arginine.
- C. Les deux sous-unités des ribosomes utilisent les transporteurs centraux des pores nucléaires pour atteindre le cytoplasme.
- D. Pour permettre l'exportation d'un cargo ne portant qu'un signal NRS, le complexe Ran-GTP/Exportine se lie à l'importine α .
- E. Le retour du complexe Ran-GDP/Exportine suit simplement le gradient de Ran-GDP.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

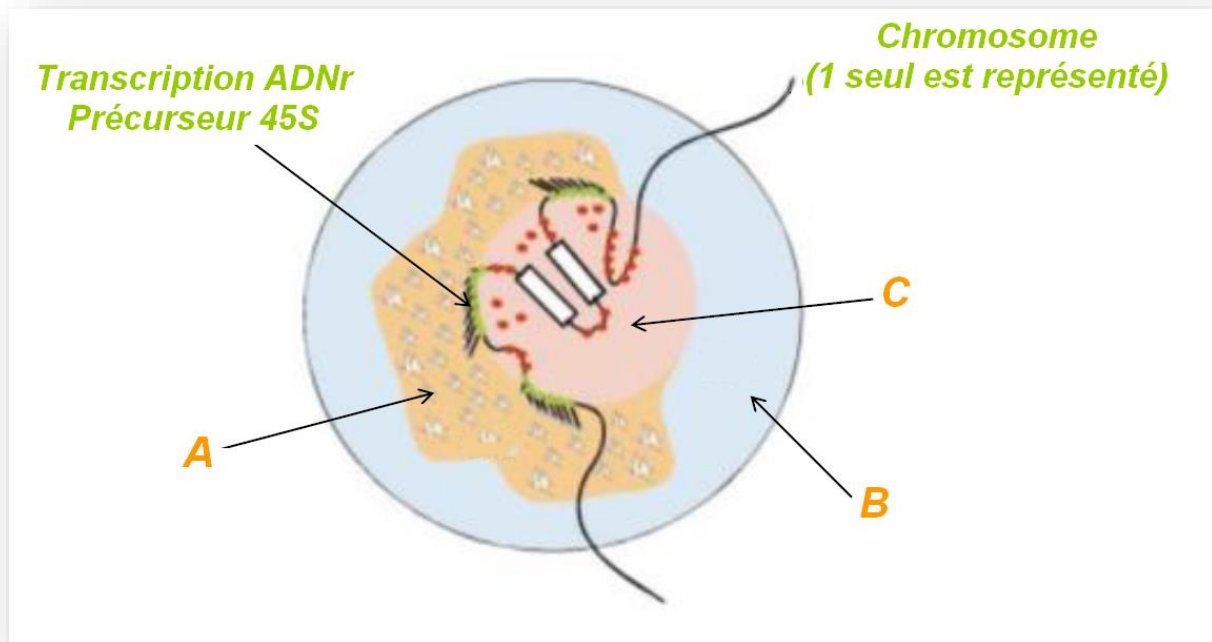
QCM n°8 : Concernant l'organisation de l'ADN, choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Les histones subissent des modifications co-traductionnelles modulant leurs fonctions et leurs interactions : il s'agit du code Histone.
- B. Les histones et les protéines de structures sont les seules protéines à interagir avec l'ADN.
- C. Le modèle zig-zag expliquant l'empilement des nucléosomes est basé sur l'hypothèse que l'histone H1 modifie la trajectoire de l'ADN à la sortie du nucléosome.
- D. Lorsque l'ADN est compacté en boucle, les zones condensées permettent la transcription de l'ADN.
- E. Les chromosomes polyténiques sont issus de nombreux cycles de réplication de l'ADN sans division cellulaire.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Concernant l'organisation de l'ADN, choisir la ou les propositions exactes :

- A. La position des boucles est variable d'une cellule à l'autre et d'un cycle à l'autre.
- B. La cohésine permet la condensation de l'ADN lors du passage de l'interphase à la mitose.
- C. Lors de l'interphase la chromatine des différents chromosomes est localisée selon son activité transcriptionnelle : par exemple les zones sans transcriptions sont proches de l'enveloppe.
- D. L'hétérochromatine constitutive présente au niveau des centromères, des télomères et des constriction secondaires est constituée de séquences d'ADN répétées.
- E. La formation du corpuscule de Barr permet d'inactiver spécifiquement l'X paternel dans les noyaux des cellules de mammifères femelles après le début de l'embryogenèse.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Concernant les régions nucléolaires et la biogénèse des ribosomes, choisir la ou les propositions exactes :



- A. L'élément noté A est le composant fibrillaire dense : il rassemble les pré-ribosomes formés.
- B. L'élément noté B est le composant granulaire.
- C. L'élément noté C est le centre fibrillaire qui sert à la maturation de la grande particule ribonucléoprotéique.
- D. L'ADNr est transcrit en un ARNr précurseur de 45S dans la zone A. Cet ARNr précurseur sera ensuite tronqué dans la zone B en 3 ARNr aux coefficients de sédimentation respectivement de 18S, 5,8S et 28S.
- E. La transcription de l'ADNr en ARNr 45S est réalisée par l'ARN polymérase I.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Concernant les chromosomes et les caryotypes, choisir la ou les propositions exactes :

- A. L'indice centromérique nous permet de classer les chromosomes en fonction de leur taille.
- B. La mise en évidence de bandes chromosomiques nécessite un traitement préalable à la coloration Giemsa ou à des molécules fluorescentes.
- C. La succession de bandes chromosomiques est caractéristique d'une paire de chromosome et d'une espèce donnée.
- D. La mise en évidence de bandes G et Q révèle un ADN riche en Guanine et Cytosine.
- E. Les bandes C révèlent des régions particulières comme les centromères, les constriction secondaires et les satellites.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°12 : Concernant la réalisation des caryotypes et les méthodes de cytogénétique, choisir la ou les propositions exactes :

- A. Lors du caryotypage, le traitement à la colchicine permet la synchronisation des cultures cellulaires.
- B. Les chromosomes submétacentriques présentent des constriction secondaires.
- C. Après traitement physico-chimique, le nombre de bandes chromosomiques mises en évidence dépend de la condensation de la chromatine.
- D. Pour étudier le gène SRY présent sur le bras long du chromosome Y, on pourra utiliser une coloration au nitrate d'argent.
- E. Pour rechercher spécifiquement une anomalie génétique connue (en l'occurrence ici la substitution d'une base azotée par une autre) par une méthode de cytogénétique moléculaire et diagnostiquer ainsi

la pathologie correspondante, on devra nécessairement travailler sur des noyaux en métaphase.
F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°13 : Concernant les caryotypes, choisir la ou les propositions exactes :

Le **Syndrome de Turner** (ST) est lié à l'absence complète ou partielle d'un gonosome X.
La monosomie ne résume pas la totalité des cas de ST. En effet, dans plus de la moitié des cas, il s'agit en fait d'une mosaïque (45,X / 46,XX) avec parfois même un isochromosome X. Le phénotype est presque toujours féminin.

Une équipe de paléanthropologues étudie le parcours d'une reine de l'Egypte antique. Certains éléments leur font penser qu'elle était peut-être atteinte du syndrome de Turner, notamment son nanisme prononcé comme le suggèrent les écrits et la taille de la momie. Des tissus sont envoyés en laboratoire pour confirmation.

4 jours plus tard, le caryotype est complété mais les résultats n'ont pas encore été transmis à l'équipe de paléanthropologues. Tom, un étudiant en stage un peu tête en l'air mélange 4 caryotypes par accident pendant la pause midi. Alarmé, il tente par tous les moyens de retrouver la correspondance entre les 4 caryotypes et leurs patients respectifs avant le retour de ses supérieurs.

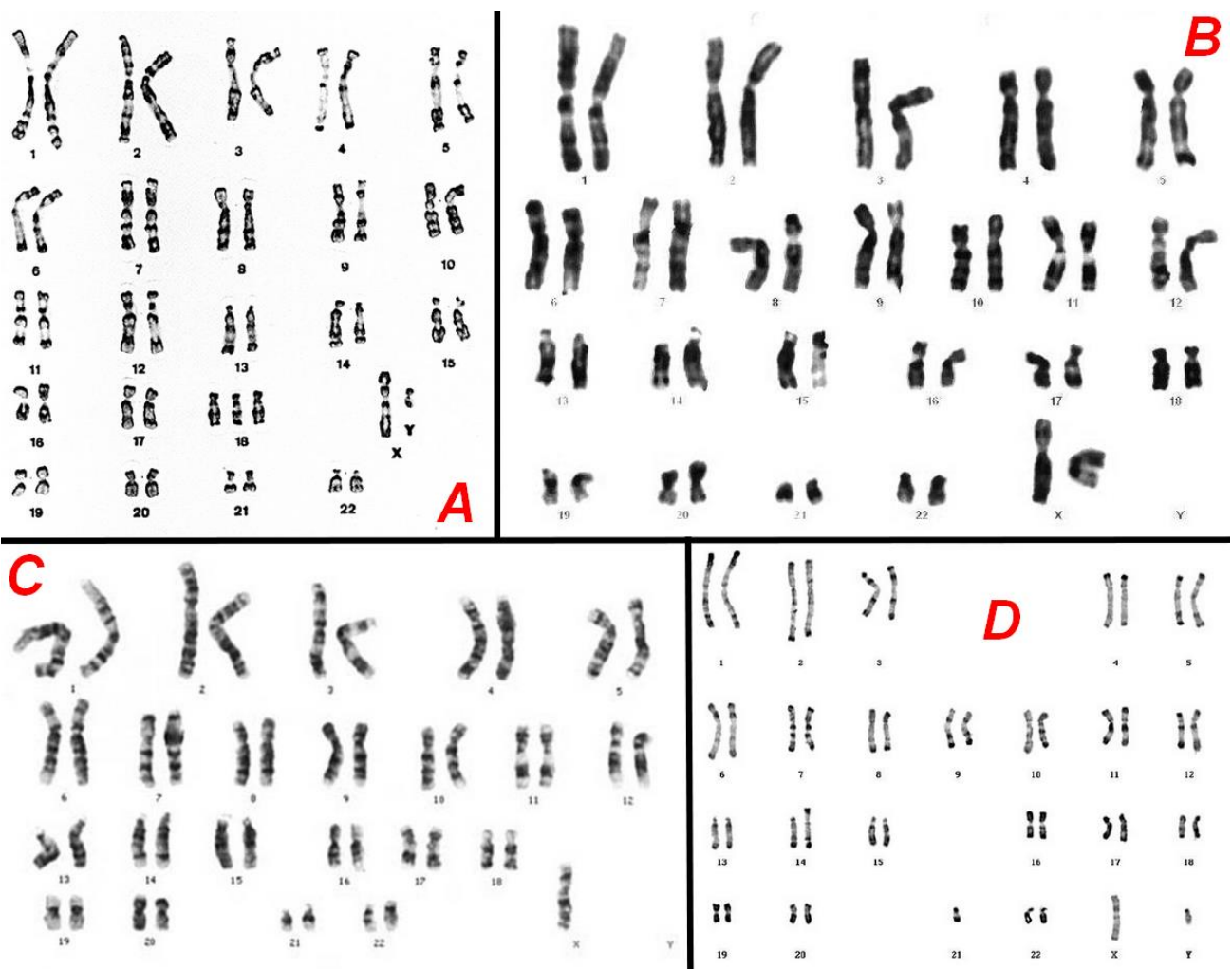
Résultats des quatre patients :

Patient 1 : Femme sans anomalie chromosomique apparente (nombre, structure)

Patient 2 : Reine égyptienne

Patient 3 : Garçon atteint de Trisomie 18

Patient 4 : Homme présentant une translocation robertsonienne (14,21)



- A. La correspondance correcte est 1B / 2D / 3A / 4C.
- B. Les paléanthropologues ont sûrement vu juste ! La reine égyptienne était vraisemblablement atteinte du syndrome de Turner.
- C. Une trisomie homogène résulte d'une disjonction des chromosomes en méiose.
- D. Au vu de l'anomalie retrouvée chez le patient D, celui-ci exprime un phénotype pathologique.
- E. Un isochromosome correspond à la perte d'un bras chromosomique et à la copie de l'autre bras.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14 : Concernant les techniques cytogénétiques moléculaires, choisir la ou les propositions exactes :

- A. Les techniques FISH et CGH sont fondées sur l'hybridation moléculaire (brins d'ADN complémentaires).
- B. La résolution varie en fonction de la longueur et du nombre des sondes utilisées.
- C. La technique FISH est basée sur l'hybridation de l'ADN sur des sondes fixées à un support solide contrairement à la technique de CGH.
- D. La technique de FISH ne nécessite pas de cellules en division et a une bonne résolution, elle reste cependant conditionnée par le choix de la sonde.
- E. L'hybridation génomique comparative permet de mesurer les variations de quantité d'ADN à un locus précis par rapport à un échantillon témoin.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°15 : Concernant les formulations en cytogénétique humaine, choisir la ou les propositions exactes :

- A. Les anomalies chromosomiques peuvent être constitutionnelles ou acquises, homogènes ou en mosaïque.
- B. La translocation robertsonienne est une anomalie chromosomique déséquilibrée avec perte d'une partie d'un chromosome.
- C. La maladie du Cri du chat est la conséquence d'une anomalie de structure touchant un seul chromosome.
- D. L'inversion chromosomique paracentrique se fait de part et d'autre du centromère alors que l'inversion péricentrique se fait sur le même bras du chromosome.
- E. Un individu présentant le syndrome de Down possède un caryotype de type : 47, XX, +21 ou 47, XY, +21.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.