

# TUTORAT TIG 2012-2013

Colle – 25/ 03 /2013

## **Génétique, hérédité, épigénétique** **-Touitou-Moubri-Galas**

Préparée par l'ensemble des tuteurs

### **QCM n°1 : Concernant le digénisme et l'hérédité monofactorielle :**

- A. Digénisme est synonyme d'épistasie.
- B. Le digénisme concerne deux gènes localisés sur un même chromosome par définition.
- C. Les gènes I et D ont une expression digénique.
- D. Deux allèles co-dominants ont un effet additif.
- E. Deux allèles co-dominants ont un effet quantitatif.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

### **QCM n°2 : Concernant les lois de Mendel et la théorie chromosomique :**

- A. La deuxième loi énonce entre-autre la pureté des gamètes c'est-à-dire l'uniformité des générations obtenues par autofécondation d'une lignée pure.
- B. La troisième loi dit que les facteurs parentaux ségrégent et se recombinent de façon aléatoire.
- C. En croisant des pois double hétérozygote Jaune/Vert et Lisse/Rugueux (Jaune et Lisse étant les caractères dominants), Mendel trouve en F2 trois seizièmes de pois jaune et rugueux.
- D. Morgan a établi la théorie chromosomique de l'hérédité en étudiant des drosophiles.
- E. Mendel a découvert les chromosomes du pois.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

### **QCM n°3 : Concernant les groupes sanguins :**

- A. Le groupe O est receveur universel.
- B. Un individu du groupe AB peut être donneur pour un individu du groupe B.
- C. Un individu du groupe A+ peut être donneur pour un individu du groupe AB+.
- D. Un individu du groupe O- peut être donneur pour un individu du groupe B+.
- E. Les individus de groupe O possèdent des anti-agglutinines A, B et H.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

### **QCM n°4 : Concernant les groupes sanguins :**

- A. Deux parents de rhésus positif peuvent avoir un enfant de rhésus négatif.
- B. La production de l'enzyme fucosyl transférase est permise par l'expression de l'allèle D.
- C. Sur chaque locus rhésus on trouve toujours un gène « D » et un gène « CE ».
- D. L'expression du gène I est sous la dépendance de l'expression du gène H.
- E. Un individu hétérozygote du groupe B possède des anticorps anti-B.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°5 : A propos de la loi d'Hardy WEINBERG indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. La loi de Hardy Weinberg donne une explication sur le maintien des fréquences alléliques au cours des générations.
- B. Une population dite en équilibre de Hardy Weinberg est en situation de panmixie parfaite c'est à dire : une population présentant des dérives génétiques, de la consanguinité, une sélection par l'environnement, des mutations et un flux génétique.
- C. Sachant que dans une population la fréquence de l'allèle « c » est de 1/5 et celle de l'allèle C de 4/5, la probabilité pour qu'un individu soit hétérozygote dans cette population est de 8/25.
- D. Soit un locus autosomique à 2 allèles « A » et « a » de fréquence respective 3/4 et 2/8 : la probabilité pour un individu, sachant que ses parents sont hétérozygotes, d'avoir un phénotype hétérozygote est de 3/16.
- E. La probabilité pour un individu issu d'un parent homozygote pour l'allèle « a » et l'autre pour l'allèle « A » d'être hétérozygote Aa, est de 1/2.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°6 : Concernant l'hérédité multifactorielle, choisir la ou les propositions exactes.**

- A. La valeur d'un caractère est mesurable car les gènes codent pour un caractère quantitatif.
- B. Dans le cas des traits quantitatifs, on observe une distribution Gaussienne de la valeur du caractère.
- C. Plus le nombre de gènes impliqués dans un trait est grand, plus la distribution du trait s'éloigne d'une courbe normale.
- D. La courbe de distribution d'un trait n'est pas modifiable par les facteurs environnementaux puisqu'elle dépend uniquement du nombre de loci impliqués.
- E. Les traits quantitatifs non pathologiques (tels que la pression artérielle, la stature, le poids...) d'une population s'échelonnent autour d'une moyenne.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°7 : A propos de la consanguinité indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :**

**Pierre se marie avec Charlotte, de cette union naît Lucie. Les parents de Lucie se séparent, Pierre se remarie alors avec Léa. Ils auront deux enfants : Simon et Marc. Lucie durant ces études de pharmacie rencontre Jean. Avant sa thèse elle accouchera de deux enfants : Martin et Pauline. Pauline un tantinet rebelle décide de sortir avec Simon.**

- A. Le coefficient de consanguinité F est de 1/8.
- B. Le coefficient de consanguinité F est de 1/16.
- Soit une maladie récessive autosomique de probabilité 1/10000 dans une population donnée :**
- C. L'individu consanguin issu de cette union à une probabilité de 1/1600 d'avoir cette maladie récessive autosomique.
- D. L'individu consanguin issu de cette union à une probabilité de 4/25 d'avoir cette maladie récessive autosomique.
- E. L'individu consanguin issu de cette union à une probabilité de 1/800 d'avoir cette maladie récessive autosomique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°8 : A propos des généralités sur la génétique des populations indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. La génétique des populations étudie les facteurs qui maintiennent ou modifient la fréquence des gènes ou des génotypes d'une génération à une autre.
- B. Le phénomène dit de sélection correspond à l'effet de l'environnement sur un phénotype aboutissant à l'évolution, positive ou négative, des fréquences du génotype associé.

- C. Dans le phénomène de sélection, un gène dominant aura un effet direct et rapide sur l'évolution des fréquences génotypiques : c'est le cas pour l'allèle drépanocytose qui confère une meilleure résistance au paludisme.
- D. Les mutations expliquent la persistance de pathologies graves qui auraient du disparaître du fait de la diminution du taux de fécondité des malades.
- E. Dans une population le nombre de naissance durant l'année 2012 est de 1 500 000 naissances dont 2 000 nourrissons, nés de parents sains, présentent une pathologie Y. La fréquence de mutation du locus concerné est de 1/1500 mutation/locus/gamète/génération.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°9 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s)**

**exacte(s) :**

- A. Deux cellules ayant le même génome mais possédant des étiquettes épigénétiques différentes auront des caractéristiques différentes.
- B. Deux jumeaux monozygotes ont le même épigénome.
- C. Les étiquettes épigénétiques sont des modifications spécifiques de l'ADN qui modulent l'expression génétique sans altérer la séquence nucléotidique, transmissibles d'une génération à l'autre, et réversibles.
- D. Les spermatozoïdes et les ovocytes sont dépourvus d'étiquettes épigénétiques.
- E. Au cours du développement, l'étiquetage épigénétique permet la formation d'un organisme avec des tissus aux fonctions différentes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°10 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s)**

**exacte(s) :**

- A. Les acétylations et les méthylation des histones s'effectuent toujours sur un résidu Lysine situé à l'extrémité N terminale de la protéine.
- B. La fonction de la phosphorylation des histones en épigénétique est mal connue.
- C. L'acétylation des histones a pour fonction de favoriser l'expression des gènes.
- D. Les Histones Méthyl Transférases (HMT) peuvent méthyler n'importe quel résidu K ou R situé au niveau de l'extrémité N terminale des Histones.
- E. La réaction de déméthylation d'une histone peut se faire de façon directe ou indirecte après transformation de la méthyl-Lysine en citrulline.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°11 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s)**

**exacte(s) :**

- A. Les méthylation de novo diminuent directement et indirectement (via la MeCP) l'expression génique.
- B. Un îlot CpG est une séquence de plusieurs centaines de paires de bases dont le taux en Cystéine et Guanine est supérieur à 55%.
- C. La protéine HP1, lorsqu'elle est liée à une histone méthylée, peut entraîner la création d'un complexe entraînant une activation de la transcription.
- D. Dans une cellule différenciée, la majorité des gènes sont activés simultanément.
- E. Différents types de cancers présentent une diminution du taux de méthyl cytosines dans les îlots CpG.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°12 : Concernant la méthylation de l'ADN, quelles sont les propositions**

**exactes ?**

- A. La méthylation de l'ADN s'effectue en position C5 des résidus Guanine dans les îlots CpG présents dans les régions 5' régulatrices des gènes.

- B. Elle a le même effet sur l'expression des gènes que la méthylation des extrémités N-terminale des histones.
- C. L'homopolymérisation de HP1 sur les histones permet une répression de l'expression des gènes.
- D. L'hyperméthylation de l'ADN augmente la fréquence de mutation de certaines séquences car l'ADN très actif est plus facilement altéré.
- E. L'hypométhylation de l'ADN peut entraîner une instabilité chromosomique et une perte de l'empreinte génomique parentale.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.