

TUTORAT TIG 2012-2013 – Génétique

Séance n°1 – Semaine du 01/03/2013

Génétique formelle ou hérédité monofactorielle – Loi de Hardy Weinberg

Moubri-Ménage - Toutou

Séance préparée par Lucie GARCIN, Céline BRUNEAU, Fiona BERNARD, Céline DURAND, Yaman GHIBA (ATM²)

QCM n°1 : Concernant l'hérédité monofactorielle :

- A. Un locus morbide contient un gène qui gouverne l'expression d'une pathologie.
- B. Un saut de génération est caractéristique d'une mutation de novo.
- C. Un homme est hémizygoté pour la plupart des gènes portés par le chromosome X.
- D. Par définition, un locus est la position spécifique d'un gène sur un chromosome.
- E. L'hérédité mendélienne est synonyme d'hérédité monogénique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

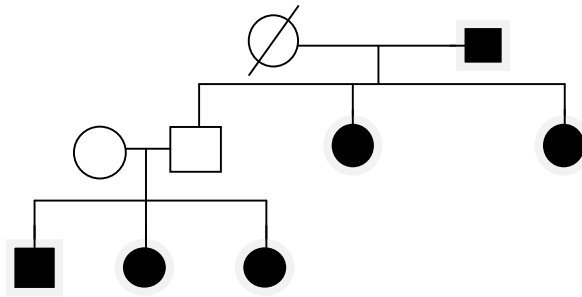
QCM n°2 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Le digénisme signifie que l'expression d'un gène dépend d'un autre gène à distance.
- B. L'haplotype est l'ensemble de la composition allélique d'un individu.
- C. La pléiotropie est l'expression d'un gène dans plusieurs tissus.
- D. Le mosaïcisme germinale est défini par la présence de deux populations de cellules germinales : certaines porteuses d'une mutation et d'autres à l'état sauvage.
- E. Le mosaïcisme germinale se traduit sur un arbre généalogique par des parents sains et une descendance largement touchée par la maladie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : D'après les expériences de Mendel, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

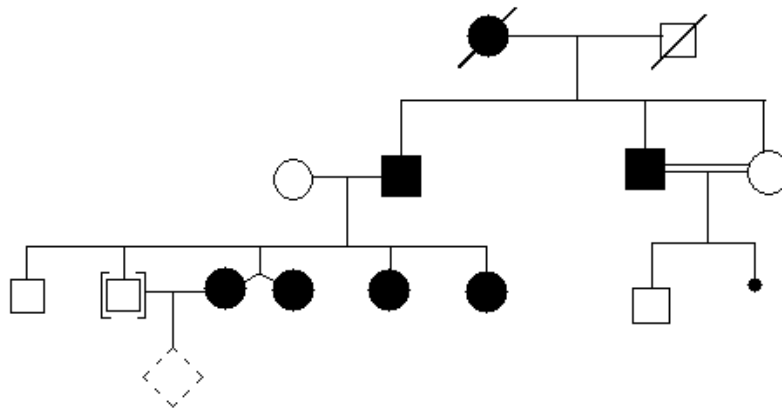
- A. Mendel énonce trois lois régissant l'hérédité monofactorielle.
- B. Ses travaux s'appuient sur des lignées de pois pures et auto fécondables.
- C. En croisant deux lignées pures (homozygotes) pour certains gènes, on obtient une population uniforme en F1 concernant ces gènes.
- D. Un allèle dominant inhibe un allèle récessif.
- E. La population F2 présente trois quarts de pois à phénotype dominant.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Vous diagnostiquez une maladie génétique rare à votre patiente madame III 3. Après dépistage, on dessine l'arbre ci-dessous représentant la prévalence de la maladie dans sa famille :



- A. On observe un saut de génération.
- B. La transmission est probablement autosomique dominante à pénétrance incomplète.
- C. Si son conjoint est sain, la probabilité que III 3 ait un enfant atteint est $\frac{1}{2}$.
- D. Si son conjoint est sain, la probabilité que III 3 ait un garçon et qu'il soit atteint est de $\frac{1}{4}$.
- E. Si son conjoint est sain, la probabilité que III 3 ait un garçon et qu'il soit sain est de $\frac{3}{14}$.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Concernant un trait fréquent dans la famille de vos tuteurs préférés :

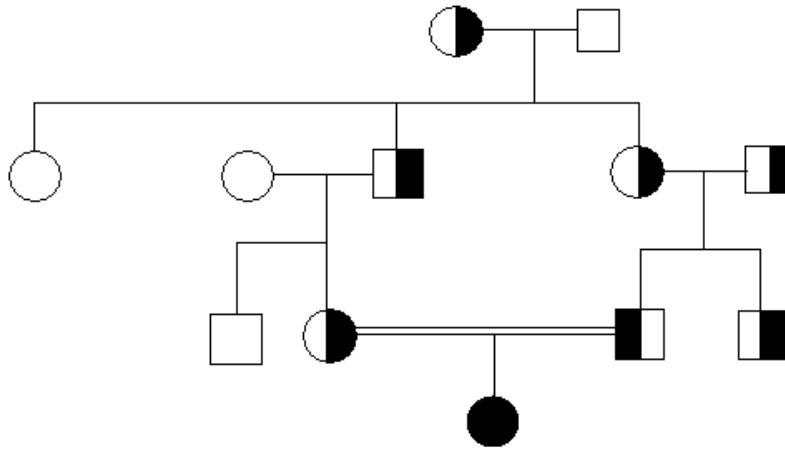


- A. La transmission du trait est verticale.
- B. La transmission peut être dominante liée à l'X.
- C. La transmission du trait peut être autosomique récessive.
- D. Si la transmission est dominante liée à l'X, la pénétrance est de $\frac{7}{8}$.
- E. Seule l'analyse moléculaire peut déterminer la pénétrance d'un trait dominant.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Concernant l'arbre du QCM précédent :

- A. Le cas index est toujours le premier individu à exprimer la maladie.
- B. III 2 est enceinte.
- C. II 3 et II 4 ont une union consanguine.
- D. L'enfant de III 2 et III 3 est consanguin.
- E. Vous redirigez cette famille vers un conseiller génétique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : Dans cet arbre, on sait que I 2 II 1 et II 2 sont homozygotes pour le gène concerné. On a fait une analyse moléculaire qui nous donne le génotype des individus (en noir allèle muté et en blanc allèle sain). Les individus hétérozygotes sont sains :



- A. I 1 présente une codominance entre ses deux allèles.
- B. Le risque pour le couple III 2 et III 3 d'avoir une autre fille et qu'elle soit atteinte est de 1/8.
- C. Le risque pour le couple III 2 et III 3 d'avoir une autre fille et qu'elle soit atteinte est de 1/4.
- D. La consanguinité augmente le risque d'apparition de maladie autosomique récessive.
- E. Le trait a une transmission holandrique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Concernant le système ABO :

- A. L'appartenance d'un individu à un groupe sanguin de type ABO dépend de 2 gènes, on parle de digénisme.
- B. On parle d'action simultanée des chromosomes 19 et 9 (codant chacun pour une enzyme).
- C. Un individu de groupe A possède des agglutinines A.
- D. Un enfant de groupe sanguin O peut avoir ses deux parents de groupe sanguin AB.
- E. Un [O-Bombay] est un phénotype très rare résultant de l'incapacité du chromosome 9 à générer l'enzyme transférase A/B ce qui empêche la fixation de sucre immuno-dominants.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Concernant le système Rhésus :

- A. A l'instar du système ABO, le système Rhésus s'exprime de manière digénique avec épistasie.
- B. Le caractère rhésus positif ou négatif dépend de la configuration allélique des gènes D, C et E.
- C. En France, la population est majoritairement de rhésus positif.
- D. Les hémolysines peuvent poser des problèmes lors de la grossesse ou lors de transfusions.
- E. La fréquence de recombinaison est directement liée à la distance entre deux gènes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Concernant la vision des couleurs :

- A. La vision des couleurs est un caractère monogénique.
- B. La vision du rouge et du vert est gouvernée par deux gènes présents sur le chromosome 7.
- C. La dyschromatopsie (anomalie de la vision) du bleu est aussi fréquente chez les femmes que chez les hommes.
- D. Le daltonisme rouge/vert touche deux fois plus les femmes que les hommes, celles-ci ayant deux chromosomes X.
- E. La transmission du daltonisme rouge/vert peut se faire de père en fils.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Concernant la loi de Hardy Weinberg :

- A. Elle explique pourquoi les traits dominants ne supplantent pas les traits récessifs.
- B. Elle explique pourquoi la fréquence des allèles varie au cours des générations.
- C. Elle permet d'estimer la prévalence des maladies génétiques.
- D. Son équilibre est indépendant de l'environnement.

- E. Elle s'applique sous certaines conditions correspondant à une panmixie parfaite.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°12 : Soit une population en équilibre de Hardy Weinberg, pour un gène autosomique à deux allèles.

- A. Si la fréquence de l'allèle dominant est de 1/10 la probabilité pour un individu d'exprimer le trait dominant est de 1/100.
- B. Si la fréquence d'un des allèles est 3/10 la fréquence des hétérozygotes est 21/50.
- C. Si la probabilité d'exprimer un trait gouverné par un allèle récessif est 4/100 la fréquence de l'allèle est 2/100.

Si p est la fréquence de l'allèle dominant et q celle de l'allèle récessif

- D. La probabilité d'exprimer le trait dominant est p^2 .
- E. La fréquence des hétérozygotes est $2pq$.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

NB : Les 2 QCM suivants sont des exercices de réflexion qui ne sont pas des QCM type concours. Ils vous aideront à mieux maîtriser le cours, mais il ne faut pas s'attendre à avoir ce genre d'exercice le jour J.

QCM n°13 : Pour vérifier la pureté de ses lignées de drosophile, Thomas Hunt Morgan décide de les croiser entre elles, puis il observe le résultat. Il choisit des drosophiles à corps gris et sans ailes qu'il croise avec des drosophiles ailées à corps ébène. Les traits « corps ébène » et « sans ailes » sont récessifs. Les lignées de drosophiles utilisées sont considérées homogènes.

- A. Quelles que soient les drosophiles utilisées, on obtiendra le même résultat.
- B. Si les drosophiles parentales sont des lignées pures, on n'observera que des corps gris.
- C. Si les drosophiles parentales sont des lignées pures, la descendance sera homogène.
- D. Si une des deux lignées parentales est hétérozygote simple, on obtiendra toujours 4 lignées de descendance différentes.
- E. La lignée « corps gris et sans ailes » peut être double hétérozygote.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14 : Monsieur Bloude arrive inconscient aux urgences dans l'après-midi et nécessite une transfusion sanguine le plus tôt possible. Bien sûr, vous ne connaissez pas son groupe sanguin. Sa fille, qui l'accompagne a une carte de donneur de sang où il est écrit : AB+ ; D+ ; C- ; E- ; c+ ; e+ ; K-

En tant que clinicien averti, vous savez que seuls les groupes ABO et Rhésus D vous intéressent. Vous interrogez sa fille :

- la femme de monsieur Bloude (qui est aussi la mère de tous ses enfants) et leur fils ont tous les deux un groupe sanguin « très très rare d'après les médecins ».
- leur deuxième fille est « donneur universel » et de rhésus négatif, mais son groupe sanguin est assez fréquent.
- enfin, les grands-parents maternels de la fille (les parents de madame Bloude) sont tous les deux B négatif.

- A. On peut déduire de ces informations le groupe sanguin ABO et rhésus D de monsieur Bloude.
- B. Monsieur Bloude est homozygote pour le gène H.
- C. Monsieur Bloude peut recevoir du sang A+
- D. Monsieur Bloude est hétérozygote pour le rhésus D.
- E. Monsieur Bloude fabrique des hémolysines B.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.