

TUTORAT UE TIG 2011-2012

CORRECTION Concours Blanc n°2

Semaine du 30/05/2011

Génétique, Hérité, épigénétique – Touitou, Galas

Séance préparée par les tuteurs de l'ATP, du TSN et de l'ATM²

QCM n°1 : f

- Faux : Il s'agit du génotype. L'haplotype est la composition allélique provenant d'un seul des deux parents.
- Faux : L'hétérozygotie composite concerne un seul locus, les deux allèles sont des variants. A différentier de la double hétérozygotie qui concerne 2 loci, chaque locus présentant soit un allèle variant et un allèle sauvage, soit deux allèles variants.
- Faux : Il s'agit de l'influence d'un gène sur un autre gène. Elle est fréquente dans l'hérité oligogénique.
- Faux : La pseudo-dominance est le fait qu'un trait récessif ressemble à un trait dominant sur un arbre généalogique. Cela est dû à la fréquence élevée de l'allèle dans la population ou dans la famille (consanguinité).
Ceci n'a rien à voir avec :
 - la semi-dominance : A et B semi-dominants si le phénotype est un intermédiaire entre [A] et [B]
 - la co-dominance : A et B co-dominants si [AB] exprime [A] et [B].
- Faux : Une maladie autosomique récessive ne peut pas, par définition, être liée à l'X. Le reste est vrai pour une maladie gonosomique récessive liée à l'X.

QCM n°2 : c, d, e

- Faux : on obtient des individus hétérozygotes.
- Faux : au contraire le trait récessif réapparaît.
- Vrai.**
- Vrai**
- Vrai.**

QCM n°3 : a, c, d

- Vrai** : transmission verticale.
- Faux : transmission horizontale.
- Vrai.**
- Vrai.**
- Faux : transmission de père en fils.

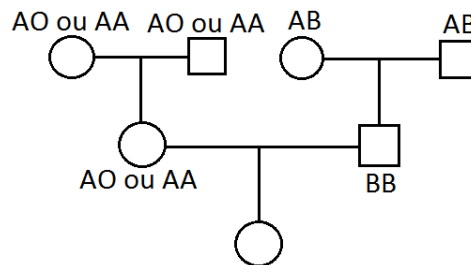
QCM n°4 : d, e

- Faux : La fréquence de la maladie dans cette famille est élevée. Il est donc plus probable que la maladie soit autosomique dominante et que l'individu III,4 en ait hérité de ses ancêtres. Le mode de transmission particulier s'explique par une pénétrance incomplète : II,2 possède l'allèle morbide mais ne présente pas le phénotype malade. La mutation de novo est possible, mais le fait que cela arrive une génération après et pour exactement la même maladie est statistiquement très improbable comparé à l'autre explication. De plus, une transmission récessive est impossible car II,1 et II,6 ne présentent pas d'allèle muté.

- b) Faux : Elle est de $6/7$ (= nombre d'individus atteints / nombre d'individus qui possèdent l'allèle c'est à dire nombre d'individus qui devraient présenter le trait). L'individu II,2 devrait être atteint si la pénétrance était de 1.
- c) Faux : La pseudo-dominance est caractéristique d'un allèle récessif qui paraît dominant. Ici c'est le contraire.
- d) **Vrai** : La probabilité, sans tenir compte de la pénétrance, pour que la mère du tuteur lui transmette l'allèle muté est de $1/2$. Si on tient compte de la pénétrance de l'allèle, calculée dans cette famille, la probabilité est de : $1/2 \times 6/7 = 3/7 = 0,43$.
- e) **Vrai** : Elle concerne les jumeaux : deux vrais jumeaux ne peuvent pas être de sexe différent. Nomenclature +++.

QCM n°5 : a, d, e

Voici, d'après les données de l'énoncé, l'arbre généalogique de cette famille :



- a) **Vrai** : La patiente peut être de groupe AB ou B. Les receveurs universels sont les personnes de groupe AB (plus précisément AB+).
- b) Faux : Les groupes sanguins les plus fréquents en France sont les groupes A et O.
- c) Faux : Le rhésus + est déterminé par l'allèle D qui est dominant par rapport à d. Les parents de la patiente peuvent être de rhésus + mais avoir tout deux pour génotype D/d. Si la patiente obtient les deux allèles d de chacun de ses parents, elle sera alors de rhésus -.
- d) **Vrai** : C'est le cas si elle est du groupe B. Dans ce cas, elle ne pourra pas recevoir de transfusion du groupe AB ni du groupe A.
- e) **Vrai** : Dans le cas très exceptionnel du phénotype O Bombay, les patients présentent des anticorps anti-agglutinines A, B et H. Si les parents sont tous les deux hétérozygotes Hh, la patiente a 25% de chances d'être O Bombay (= hh). Comme l'allèle h est très rare, c'est statistiquement peu probable (mais cela reste possible).

QCM n°6 : a, b, c, d

- a) **Vrai.**
- b) **Vrai.**
- c) **Vrai.**
- d) **Vrai.**
- e) Faux : Au contraire c'est l'absence de migrations qui permet la panmixie.

QCM n°7 : b

- a) Faux : Il y a deux générations entre Mlle X et l'ancêtre commun. Soit $P = (1/2)^2 = 1/4$.
- b) **Vrai** : $F = n (1/2)^{i+j+1}$ hors ici $n=2$, $i=1$ et $j=2$ soit $F = 1/8$.
- c) Faux : voir ci-dessus.
- d) Faux :
On calcule la probabilité que le grand père transmette l'allèle en 2 exemplaires à l'enfant :
 - 1 chance sur 2 (1 génération) de le transmettre à M. X
 - 1 chance sur 4 (2 générations) de le transmettre à Mlle X
 - 1 chance sur 4 de le transmettre en double à l'enfant (et qu'il contracte la maladie) si M. et Mlle X possèdent tous les deux l'allèle muté.
 L'enfant a donc $1/2 \times 1/4 \times 1/4 = 1/32$ de chance de contracter la maladie (q est négligeable).
- e) Faux : voir ci dessus.

QCM n°8 : b, d

- a) Faux : l'épigénétique est également héritable (méthylations...).
- b) **Vrai** : acides nucléiques->ADN, acides aminés->histones.
- c) Faux : Réversible.
- d) **Vrai** : En effet une méthylation des histones peut entraîner une inhibition de la transcription des gènes tout comme une méthylation de l'ADN.
- e) Faux : l'ADN est uniquement méthylé.

QCM n°9 : c, d, e

- a) Faux : c'est le cas de l'hyperméthylation.
- b) Faux
- c) **Vrai.**
- d) **Vrai.**
- e) **Vrai.**

QCM n°10 : (b) d

- a) Faux : Attention c'est un état intermédiaire possible d'un mécanisme de dé-méthylation.
- b) **Vrai** : elle est connue dans la transduction des signaux, la condensation et la ségrégation des chromosomes durant la mitose. → Correction comptée ni vraie ni fausse, trop ambiguë
- c) Faux : Par une HMT (histone méthyl-transférase).
- d) **Vrai** :
- e) Faux : c'est l'allèle paternel.