

TUTORAT UE TIG 2011-2012

Concours Blanc n°2 – Semaine du 30/05/2012

Génétique, hérédité, épigénétique – Touitou, Galas

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

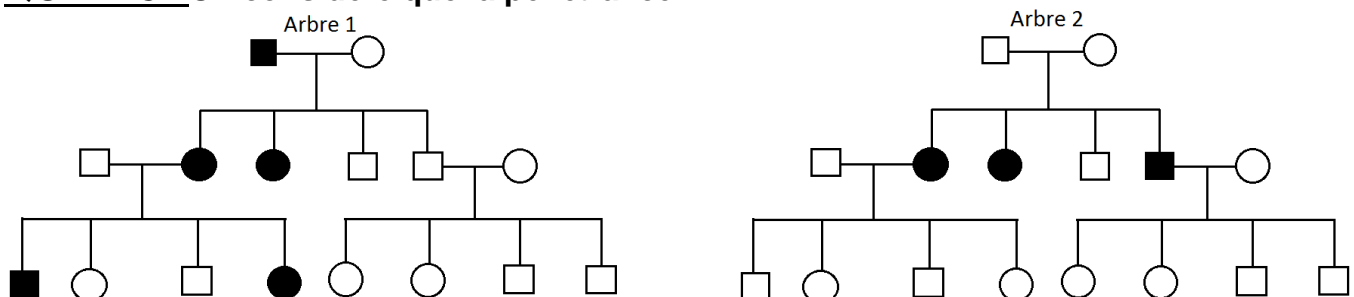
QCM n°1 : A propos de l'hérédité

- L'haplotype est la composition allélique d'un individu provenant de ses deux parents.
- L'hétérozygotie composite concerne deux loci différents.
- L'épistasie est un phénomène retrouvé uniquement dans l'hérédité mendélienne.
- Si A et B sont pseudo-dominants, le phénotype [AB] est un intermédiaire entre le phénotype [A] et le phénotype [B].
- Un allèle muté, responsable d'une maladie autosomique récessive liée à l'X, est porté par la mère de l'individu atteint.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : Concernant l'hérédité monofactorielle, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- D'après la première loi de Mendel, lorsque l'on croise deux individus homozygotes pour deux allèles différents, on obtient une génération notée F1 composée de 100% d'individus homozygotes.
- Si l'on effectue une autofécondation de la génération F1 (susitée), le trait récessif disparaît.
- Le croisement de deux individus hétérozygotes, pour un caractère autosomique, a permis de démontrer la ségrégation et la pureté des gamètes.
- D'après les lois de Mendel, si le croisement concerne deux loci suffisamment éloignés, ces deux loci ségrégeront indépendamment.
- Morgan s'est appuyé sur les travaux de Mendel pour élaborer la théorie chromosomique de l'hérédité.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : On considère que la pénétrance P = 1.



- Pour l'arbre 1 le mode de transmission le plus probable correspond à l'expression d'un trait dominant.
- Pour l'arbre 2 le mode de transmission le plus probable correspond à l'expression d'un trait dominant.
- L'arbre 1 peut correspondre à une transmission autosomique.
- L'arbre 1 peut correspondre à une transmission liée à l'X.
- L'arbre 2 peut correspondre à une transmission holandrique.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Soit la famille de votre tuteur de TIG préféré dans laquelle court une étrange maladie autosomique dominante. On sait que II,1, II,6 et III,2 n'ont que des allèles sauvages.

Aide au calcul :

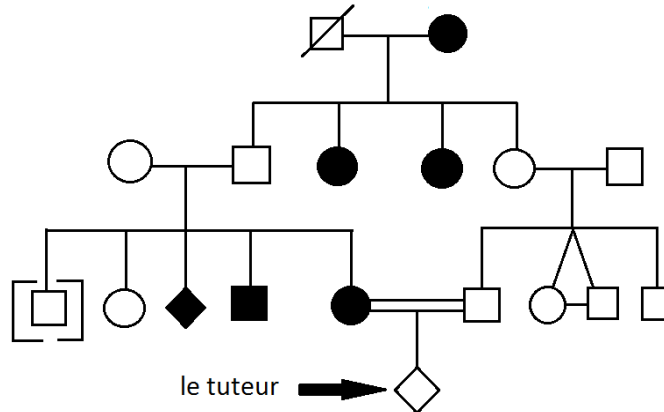
$$3/7 = 0.43$$

$$4/7 = 0.57$$

$$5/7 = 0.71$$

$$4/12 = 0.33$$

$$5/12 = 0.42$$



- L'atteinte morbide de l'individu III,4 peut s'expliquer de façon probable par une mutation de novo.
- La pénétrance est de 5/6.
- Il s'agit d'un cas de pseudo-dominance.
- En considérant que l'individu II,5 ne possède pas l'allèle muté, la probabilité pour que le tuteur soit malade est de 0,43.
- Une erreur s'est glissée dans cet arbre généalogique.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Suite à un hémithorax massif (épanchement sanguin dans la cavité pleurale),

Mme Habéaux dont le groupe sanguin est inconnu a besoin d'une transfusion.

Le mari de la patiente retrace l'histoire de la famille. On apprend que le père est de groupe B, la mère de groupe A, les grands parents paternels sont tous les deux de groupe AB et les grand parents maternels sont tous les deux de groupe A.

- La patiente peut être receveur universel.
- La patiente peut appartenir à l'un des deux groupes sanguins les plus fréquents en France.
- Si toute sa famille est de rhésus positif, on peut affirmer avec certitude qu'elle sera de rhésus positif.
- La patiente peut posséder des anticorps anti- A (agglutinines A).
- Elle peut posséder des anticorps anti- H (ou agglutinines H).
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Concernant la génétique des populations, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- L'effet de l'environnement sur les gènes dominants est direct et rapide.
- L'effet fondateur correspond à la fixation par hasard d'un allèle dans une petite population.
- Si l'allèle fixé (sus cité) est responsable d'une maladie, la fréquence de la pathologie va augmenter dans la population.
- La panmixie parfaite, opposée aux déviations, est la condition nécessaire à l'application de la loi de Hardy Weinberg.
- Le flux génétique est indispensable à la panmixie.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : Dans un village de montagne Mlle X épouse M. X qui est le frère de son père.

Le père de M. X est porteur d'un allèle codant pour une maladie autosomique récessive dont la prévalence dans la population générale est égale à 1/100, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- a) La probabilité que Mlle X ait héritée de ce caractère est égale à 1/2.
- b) Le coefficient de consanguinité pour l'enfant issu de Mlle et M. X est égal à 1/8.
- c) Le coefficient de consanguinité pour l'enfant issu de Mlle et M. X est égal à 1/16.
- d) M. et Mme X veulent savoir quelle est la probabilité que leur enfant à naître soit atteint. Le médecin leur répond qu'elle est de 1/1600.
- e) M. et Mme X veulent savoir quelle est la probabilité que leur enfant à naître soit atteint. Le médecin leur répond qu'elle est de 1/10000.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Concernant l'épigénétique, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- a) Seule la séquence nucléotidique est héritée des parents.
- b) L'épigénétique s'applique sur les acides nucléiques et sur les acides aminés.
- c) La méthylation de l'ADN est une modification covalente irréversible.
- d) Une méthylation des histones peut avoir le même effet que la méthylation de l'ADN.
- e) L'ADN peut être méthylé et phosphorylé, ce qui favorise son expression.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Concernant l'épigénétique, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- a) L'apoptose ou mort cellulaire programmée concerne plus généralement des cellules dont l'ADN est hypométhylé.
- b) On retrouve des méthylations et des phosphorylations sur toutes les histones.
- c) La méthylation s'effectue sur des résidus R et K.
- d) A un instant t, l'épigénome de deux jumeaux monozygotes peut être différent.
- e) L'ADN provenant des deux parents doivent participer à l'empreinte génomique pour obtenir un embryon viable.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM 10 : Concernant l'épigénétique, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) ?

- a) La méthylation des histones s'effectue notamment sur la citrulline.
- b) En règle générale, la phosphorylation est inconnue en épigénétique.
- c) Les lysines peuvent être triméthylées par une HAT (histone acétyl-transférase).
- d) L'empreinte génomique parentale est une méthylation de novo s'effectuant sur les gonocytes.
- e) Le syndrome de Beckwith-Wiedemann a pour origine une duplication de l'allèle IgF2 maternel associée à une perte de régulation épigénétique, ce qui entraîne des tumeurs viscérales.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.