



TUTORAT UE TIG 2014-2015

Concours blanc n°2

23, 24 et 25 avril 2015

Noircir (■) sur la feuille de réponse jointe la (ou les) proposition(s) exactes parmi les 6 items proposés :

- Si :
- Toutes les propositions sont justes vous obtenez 1 point
 - 1 proposition est fautive vous obtenez 0,75 point
 - 2 propositions sont fautes vous obtenez 0,5 point
 - 3 propositions sont fautes et au-delà vous obtenez 0 point

NB : La proposition F est exclusive strictement (0 ou 1 point)

QCM n°1 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Si dans une famille, on observe des sauts de génération parmi les individus qui expriment le caractère étudié, celui-ci peut être gouverné par l'allèle récessif d'un gène lié à l'X.
- B. L'hémophilie ne se transmet pas de père en fils.
- C. Soit un caractère gouverné par l'allèle récessif d'un gène porté par la partie différentielle du chromosome X. La probabilité, pour un couple où la femme est hétérozygote et l'homme atteint, d'avoir un garçon atteint est de 50%.
- D. Le mode de transmission de l'albinisme dans une famille présentant plusieurs cas révèle une distribution verticale.
- E. L'hérédité holandrique implique des chromosomes gonosomiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fautes.

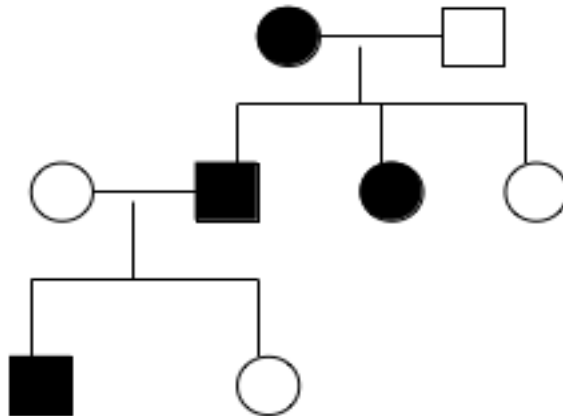
QCM n°2 : A propos des modes d'hérédité, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La polydactylie est une maladie gonosomique dominante.
- B. Le mode de transmission de l'albinisme est autosomique récessif.
- C. Les allèles A et B sont semi dominants si le phénotype [AB] est un intermédiaire entre les phénotypes [A] et [B].
- D. Si les allèles A et B sont co-dominants, on a un effet additif des allèles pour exprimer le phénotype.
- E. Pour les gènes liés à l'X, l'homme est hémizyote.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fautes.

QCM n°3 : A propos des groupes sanguins, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Le gène qui code pour la substance H est hypostatique devant le gène I.
- B. Les gènes I et H sont liés sur un même chromosome.
- C. Un sujet du groupe AB est donneur universel.
- D. Le groupe AB est très fréquent en France.
- E. Les anticorps anti-A et anti-B sont produits après immunisation préalable.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fautes.

QCM n°4 : Concernant l'arbre généalogique suivant, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

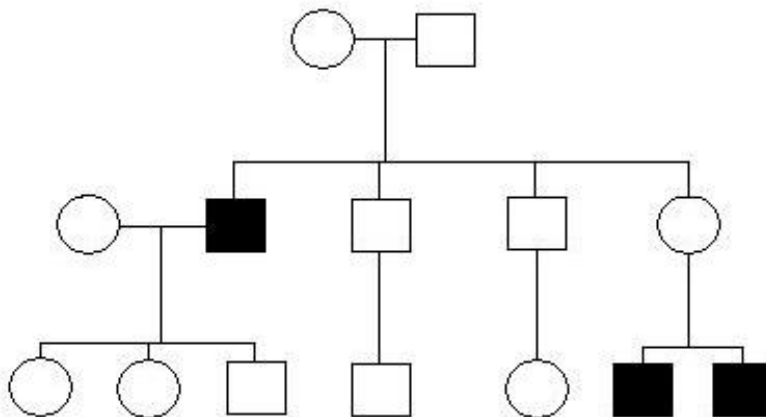


- A. Le mode de transmission le plus probable est dominant lié à l'X.
- B. Dans le mode de transmission le plus probable, le risque pour les individus I.1 et I.2 d'avoir un nouvel enfant malade est de 50%.
- C. Dans le mode de transmission le plus probable, la probabilité pour les individus I.1 et I.2 d'avoir une fille malade est de 50%.
- D. Dans le mode de transmission le plus probable, l'individu I.1 peut être homozygote.
- E. Dans le mode de transmission le plus probable, si l'individu II.4 a un enfant avec un homme sain, le risque que cet enfant soit malade est proche de 0%.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Un individu X appartenant au groupe sanguin A, est double homozygote pour les gènes du système ABO. Il a un frère du groupe O Bombay (seul individu de ce groupe dans la famille) et une sœur du groupe B. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

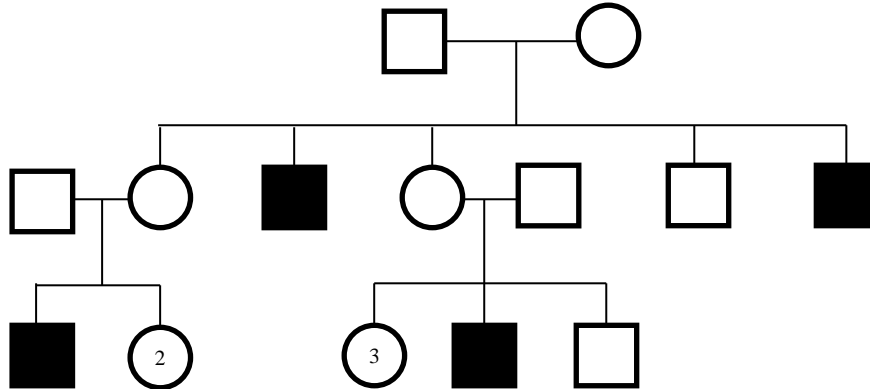
- A. Un des parents est double homozygote pour les gènes du système ABO.
- B. Au moins un des parents est du groupe AB.
- C. L'autre parent peut être du groupe A ou AB.
- D. Les deux parents sont hétérozygotes pour le gène H.
- E. L'individu X aurait pu avoir un frère ou une sœur du groupe O.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Soit l'arbre généalogique suivant, la pénétrance est considérée comme complète. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).



- A. Il est fortement probable que la transmission se fasse sur le mode autosomique.
- B. Les individus féminins ne sont en aucun cas responsables de la transmission du trait.
- C. Cet arbre pourrait représenter une famille où l'on retrouve des cas d'hémophilie.
- D. Si l'individu III.7 a un fils, il risque de lui transmettre le trait.
- E. L'individu I.1 est nécessairement porteur de l'allèle responsable du trait, dans le cas de transmission le plus probable.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : L'hémophilie est une maladie qui correspond à un trouble de la coagulation du sang. L'hémophilie A est la forme la plus fréquemment rencontrée. L'arbre généalogique ci-dessous est celui d'une famille où sévit cette maladie. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).



- A. L'allèle responsable de la maladie est dominant.
- B. Le gène responsable de la maladie est lié au chromosome X.
- C. L'individu I.1 est hétérozygote pour l'allèle responsable de la maladie.
- D. Le risque pour les individus II.1 et II.2 d'avoir une fille malade est de 25%.
- E. La probabilité que l'individu III.8 et qu'une femme malade aient un garçon sain est de 100%.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s). L'équilibre de Hardy Weinberg s'applique à une population:

- A. Tenant compte de l'environnement.
- B. Présentant des unions aléatoires.
- C. De petite taille.
- D. Dépourvue de cas de consanguinité.
- E. Présentant un taux de mutations négligeable.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9: Concernant l'héritabilité d'un gène, choisir la ou les propositions exactes.

- A. L'héritabilité est égale au rapport de la variance génétique et de la variance phénotypique.
- B. Si un caractère est essentiellement déterminé par l'environnement, alors la variance phénotypique augmentera.
- C. Si un caractère est essentiellement déterminé par l'environnement, alors la valeur de l'héritabilité (H^2) sera inférieure à celle observée lorsque le caractère est essentiellement génétique.
- D. L'héritabilité (H^2) est proche de 1 lorsque la variance environnementale est négligeable face à la variance génétique.
- E. L'héritabilité (H^2) est proche de 1 lorsque la variance environnementale est supérieure à la variance génétique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Concernant la récurrence familiale, indiquez la ou les propositions

exactes :

- A. Le calcul du risque relatif permet de mesurer la récurrence familiale.
- B. Le risque relatif et le niveau de parenté évoluent en sens inverse.
- C. Une mère et son fils sont apparentés au premier degré.
- D. Un frère et sa sœur sont apparentés au second degré.
- E. Un oncle et sa nièce ont le même degré de parenté, qu'une arrière-grand-mère et son arrière-petit-fils.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Concernant l'évaluation de la composante génétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Les études d'adoption permettent de dissocier les composantes « environnement » et « génétique » d'une maladie.
- B. Les études d'adoption montrent que la maniaque-dépression possède une composante génétique.
- C. La comparaison du taux de concordance chez les jumeaux monozygotes et dizygotes pour une maladie, permet de démontrer si cette pathologie a une composante génétique.
- D. Pour les études de jumeaux dizygotes, il est préférable de comparer des jumeaux de même sexe.
- E. Des jumeaux monozygotes peuvent être discordants.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

Exercice n°1 : QCMs n°12 et 13 sont liés

La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4 (ou CMT4) appartient au groupe des polyneuropathies sensitivo-motrices périphériques. Elle est caractérisée par une atrophie musculaire et une neuropathie sensitive progressive touchant les muscles distaux des membres. La transmission est autosomique récessive et la prévalence est d'environ 1 / 10 000 pour les CMT4 causées par une mutation du gène GDAP1 situé sur le chromosome 8.

Roger et Karine vivent le parfait amour depuis 2 ans. Ils ne sont pas malades mais ont récemment appris qu'ils étaient de la même famille. En effet, il s'est avéré que le père de la mère de Roger, Ferdinand, était aussi le grand-père de Karine. Ferdinand s'est en effet marié deux fois. Ce mystérieux ancêtre qu'ils n'ont pas connu était atteint de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4. Désirant un enfant (qu'ils appelleront dans tous les cas Taylor), le couple a décidé de se soumettre à des études génétiques approfondies pour estimer le risque de transmission à leur potentielle descendance. Les résultats des analyses PCR sont unanimes : Roger et Karine sont tous deux hétérozygotes puisqu'ils ont reçu chacun un allèle muté du gène GDAP1 de Ferdinand. On notera p la fréquence de l'allèle sain et q la fréquence de l'allèle muté.

QCM n°12 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Le coefficient de consanguinité pour Taylor est $F = 1/16$
- B. Il faut être homozygote pour l'allèle muté pour exprimer la maladie.
- C. La consanguinité est un facteur affectant l'équilibre de Hardy-Weinberg.
- D. Taylor sera né(e) d'une union consanguine.
- E. La consanguinité augmente les probabilités de développer des maladies récessives rares telles que CMT4.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°13 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La fréquence des hétérozygotes est environ égale à $1/50$.
- B. La fréquence de l'allèle muté q dans la population est égale à $1/1000$.
- C. La probabilité pour que Taylor développe la maladie est environ 3 fois plus importante que dans la population générale.
- D. La consanguinité est favorisée par des facteurs culturels, psychologiques et géographiques.
- E. La consanguinité est un élément à considérer en génétique médicale ; il est important de poser les

bonnes questions.

F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14 : Concernant les facteurs pouvant affecter la panmixie parfaite, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La dérive génétique a pour conséquence la fixation ou l'extinction d'un allèle.
- B. L'effet fondateur conduit à la diminution de la fréquence d'une maladie dans une petite population si l'allèle en question est un allèle morbide.
- C. On appelle mutation toute modification d'une séquence nucléotidique.
- D. La dérive génétique a des répercussions importantes en santé publique.
- E. La fréquence de l'allèle mutée codant pour la drépanocytose augmente dans les zones où le paludisme est répandu : on parle de sélection naturelle.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°15 : A propos de l'épigénétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'épigénome est l'état épigénétique de la cellule. Il rassemble l'ensemble des modifications capables de moduler l'expression et /ou l'activité des produits issus des gènes.
- B. Plus il y a d'étiquettes épigénétiques plus l'ADN peut être actif.
- C. Plus il y a d'étiquettes épigénétiques moins l'ADN sera condensé.
- D. Dans les cellules différenciées, 60 à 70% des gènes sont actifs.
- E. L'ADN est la seule cible importante des modifications épigénétiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°16 : A propos de l'épigénétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'acétylation de l'ADN favorise l'expression des gènes.
- B. Les méthylations sur l'ADN des mammifères s'effectuent au niveau d'une cytosine suivant une guanine.
- C. Les îlots CpG sont majoritairement présents sur les régions 3' régulatrices de 40 à 50% des gènes de mammifères.
- D. Seule une minorité des gènes chez l'Homme possèdent des îlots CpG de taille supérieure à 500 paires de base.
- E. Dans la réaction de méthylation de l'ADN, le S-Adénosyl methionine se comporte comme un donneur de méthyl.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses

QCM n°17 : A propos de la méthylation de l'ADN, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La méthylation de l'ADN au niveau de la cytosine nécessite l'action du co-enzyme NADPH,H⁺.
- B. Dans les cellules cancéreuses, les profils de méthylation observés dans les cellules normales sont maintenus grâce aux ADN Méthyl Transférases (DNMT).
- C. Les défauts de méthylation peuvent expliquer l'apparition de cancer.
- D. L'hyperméthylation protège en permanence de l'apparition de cancers.
- E. L'hypométhylation peut entraîner la perte d'empreinte génomique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°18 : A propos des modifications épigénétiques, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'enzyme histone dé-acétylase (HDAC) agissant sur la lysine inhibe l'expression des gènes concernés.
- B. La phosphorylation des histones sur une lysine se fait par des kinases.
- C. Les DNMT 3a et b ont pour fonction la méthylation de novo des histones ce qui a une implication dans le développement et les cancers.
- D. L'arginine est l'unique acide aminé des histones susceptible de subir une méthylation.
- E. La lysine est le seul acide aminé pouvant subir à la fois une acétylation ou une méthylation et cela se fait par la même enzyme.

F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°19 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Les épigénomes de jumeaux monozygotes sont identiques tout au long de la vie.
- B. L'empreinte génomique parentale concerne un gène dont l'expression dépend de son origine parentale.
- C. Cette empreinte génomique ne peut pas entraîner de pathologie puisque l'épigénome varie au cours du temps.
- D. Le syndrome de Beckwith-Wiedemann provient d'une dérégulation épigénétique du gène IGF2 paternel.
- E. Le syndrome de Beckwith-Wiedemann entraîne une macroglossie et une viscéromégalie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°20 : A propos des modifications épigénétiques, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La MeCP réprime l'expression des gènes.
 - B. La méthylation de l'ADN se fait au niveau de la 5-méthyl-guanosine.
 - C. Le nucléosome est formé d'un octamère d'histones : H1, H2, H3, H4.
 - D. La méthylation de novo peut porter sur des séquences régulatrices ou des séquences centromériques.
 - E. La DNMT 1 peut effectuer des méthylations de novo.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.