

TUTORAT TIG 2013-2014
COLLE – 28/03/2014
Génétique, hérédité, épigénétique
Mme Touitou – Mr Galas
Séance préparée par l'ensemble des tuteurs

QCM n°1 : A propos de la théorie chromosomique, choisir la ou les propositions exactes.

- A. Chaque allèle peut exister sous différentes formes : les gènes.
- B. Morgan prouve que les facteurs héréditaires introduits par Mendel sont portés par les chromosomes.
- C. Sutton et Boveri travaillent sur la dissociation des chromosomes pendant la méiose.
- D. La théorie chromosomique a été découverte grâce à l'étude de la drosophile (*Drosophila melanogaster*).
- E. Les travaux de Mendel sont les premières lois connues de la transmission des caractères.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : A propos des différents modes d'hérédité, choisir la ou les propositions exactes.

- A. Les seuls modes d'hérédité sont : monogénique et multifactorielle.
- B. L'hérédité mendélienne correspond à l'hérédité monogénique.
- C. L'environnement a un impact important sur l'hérédité monogénique.
- D. L'influence de l'environnement est importante dans certaines pathologies impliquant une hérédité polygénique.
- E. L'hérédité mendélienne a été mise en évidence par une expérience d'hybridation sur une population de petite taille.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : Choisir la ou les propositions exactes.

Un botaniste décide de reproduire l'expérience de Mendel. Il prend deux types de pois d'une lignée pure : il a des pois de couleur jaune d'aspect lisse et d'autres verts d'aspect rugueux.

Il obtient une génération F1 par autofécondation tous de phénotype jaune et lisse. Il reproduit encore et encore l'expérience pour obtenir les générations F2, F3 etc.

- A. Les résultats obtenus permettent de conclure que les gènes sont indépendants.
- B. F1 nous permet de dire que la couleur verte est récessive sur la couleur jaune et que l'aspect lisse est dominant sur l'aspect rugueux.
- C. La lignée F2 est constituée, entre autres, de pois ayant tous le même phénotype que ceux de F1 ; c'est une lignée pure.
- D. Si la F1 obtenue est la même quel que soit le sexe de l'individu homozygote dominant et récessif, le caractère est autosomique.
- E. En F2 on a 4/16 des pois qui sont doubles homozygotes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Le swift est un oiseau qui peut naitre avec un duvet blanc ou jaune. Un éleveur possède 4 swift : une femelle à duvet blanc (a), une femelle à duvet jaune (b) et 2 mâles à duvet blanc (c et d). Il décide de les croiser.

- (a) et (c) et obtient 75% de swift à duvet blanc contre 25% à duvet jaune.
- (a) et (d) et obtient 100% de swift à duvet blanc.

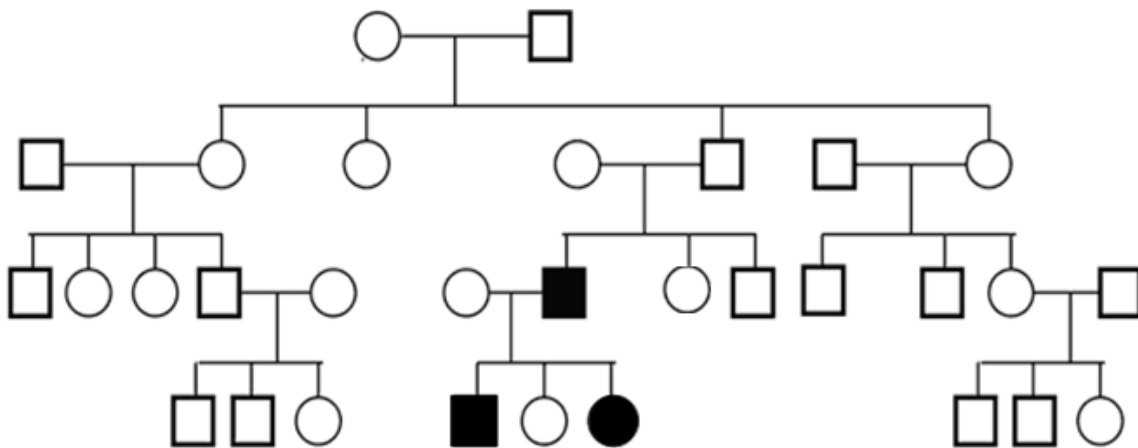
On sait que le croisement réciproque donnerait le même résultat

- A. (a) est hétérozygote.
- B. (b) est homozygote.
- C. (c) est hétérozygote.
- D. (d) est hétérozygote.
- E. Si on croise (b) et (c) on obtient 50% de swift à duvet blanc et 50% à duvet jaune.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Choisir la ou les propositions exactes.

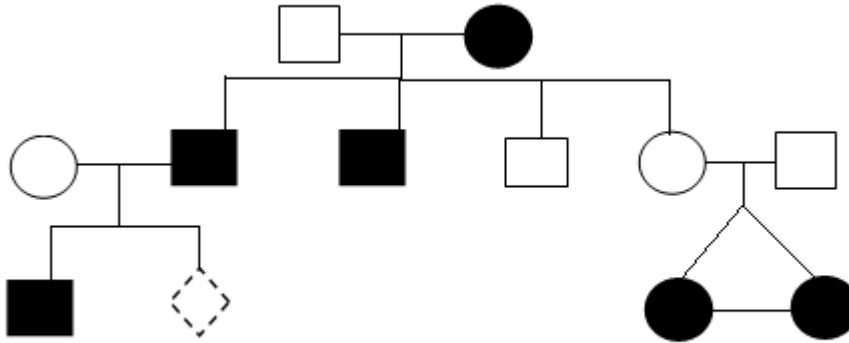
- A. Si A est dominant sur a, alors des individus A/A ou A/a auront le même génotype.
- B. Chez un individu de sexe masculin, un allèle récessif autosomique ne s'exprime que si l'individu est homozygote.
- C. Si un individu porte deux allèles co-dominants, le phénotype observé sera intermédiaire à celui observé pour chacun des homozygotes.
- D. La dominance exprime le fait qu'un gène A puisse empêcher l'expression d'un autre gène a sur un loci différent.
- E. Les différents allèles du gène I codant pour les antigènes du système ABO des groupes sanguins, présentent des relations de dominance, co-dominance et récessivité.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : On étudie le mode de transmission d'une pathologie humaine rare. L'analyse de l'arbre généalogique ci-dessous nous permet de conclure :



- A. L'allèle responsable de la maladie a une pénétrance complète.
- B. L'expression de la pathologie par l'individu peut être liée à une mutation de novo.
- C. L'expression de la pathologie par l'individu peut être liée à un mosaïcisme de la lignée germinale des parents I1 et I2.
- D. La transmission la plus probable est autosomique récessive.
- E. La transmission de cette maladie est de type dominant lié à l'X.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : Concernant l'arbre généalogique ci-dessous :



- A. La transmission du caractère est probablement autosomique dominante à pénétrance incomplète.
- B. III3 et III4 sont de vrais jumeaux.
- C. Dans le cas le plus probable, la probabilité que III2 exprime la pathologie est de 5/12.
- D. L'environnement peut expliquer la pénétrance incomplète de ce trait.
- E. La transmission autosomique récessive est caractérisée par une transmission verticale.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Concernant le système ABO, choisir la ou les propositions exactes.

- A. Ce système fait intervenir deux gènes génétiquement indépendants, chaque gène possédant plusieurs allèles différents.
- B. Les gènes du système ABO obéissent à un mécanisme d'épistasie. H étant hyperstatique et I hypostatique.
- C. Les gènes H et I peuvent coder pour des enzymes dont le rôle est d'accrocher un sucre sur un précurseur.
- D. Les antigènes du système ABO ne sont exprimés qu'au niveau des hématies.
- E. Le groupe sanguin O est un des plus fréquents en Europe. Un individu de groupe O peut être donneur universel.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n° 9 et 10 : A propos des groupes sanguins :

Un jeune homme se rend à l'hôpital et nécessite une transfusion. Il ne connaît pas son groupe sanguin. A la suite d'un questionnaire mené pour déterminer son phénotype, vous apprenez que sa sœur est du groupe sanguin dit « donneur universel », que sa mère est d'un groupe sanguin très très rare et qu'il n'a le groupe sanguin d'aucun membre de sa famille.

Son père présent vous indique qu'il est lui-même du groupe A et homozygote DcE.

QCM n°9 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. Les gènes I et H sont liés par une relation d'épistasie.
- B. Les différents gènes codant pour le rhésus sont proches, on dit qu'ils sont liés ; il existe des haplotypes majeurs.
- C. La mère est double homozygote pour le gène H et I.
- D. La mère ne possède pas l'enzyme indispensable à la synthèse de la substance H.
- E. Le père et ses enfants sont de rhésus positif.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. Dans le doute, la mère peut donner son sang à son fils.
- B. La mère possède obligatoirement un allèle I^B.
- C. Le fils est du groupe AB.
- D. Le fils peut être du groupe B.
- E. Pour connaître exactement le groupe du fils, le génotypage des parents est nécessaire.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Concernant la génétique des populations, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. La dérive génétique est favorisée par des isolats géographiques, culturels et des populations de petite taille.
- B. L'effet fondateur est défini par la fréquence élevée d'un allèle dans une grande population, ayant pour origine un ancêtre porteur de cet allèle par hasard.
- C. L'effet fondateur peut avoir pour conséquence une augmentation de la fréquence des maladies héréditaires rares.
- D. Les maladies qui diminuent le taux de fécondité des patients tendent à disparaître totalement.
- E. La dérive génétique peut aboutir à l'extinction de certains allèles ou au contraire à leur fixation (effet fondateur).
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°12 : A propos de la consanguinité, indiquer la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Un individu issu d'une union entre cousins germains a un coefficient de consanguinité de 1/8.
- B. Un individu issu d'une union entre un oncle et sa nièce a un coefficient de consanguinité de 1/16.
- C. La consanguinité rompt l'équilibre de Hardy-Weinberg.
- D. Un individu consanguin a plus de chance d'être atteint par une maladie à hérédité autosomique dominante, par rapport au reste de la population.
- E. Un individu issu d'une union entre frère et sœur a un coefficient de consanguinité de 1/4.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°13 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. La taille d'un individu est sous l'influence d'un seul gène.
- B. La pression artérielle, le taux plasmatique d'une protéine, le poids sont des caractères multifactoriels.
- C. La maladie de Crohn est causée par l'intervention de plusieurs gènes mineurs.
- D. Pour les maladies multifactorielles appartenant au modèle à seuil, il existe un seuil de susceptibilité, lié au nombre de facteurs de susceptibilité, à partir duquel les individus expriment la pathologie.
- E. Le modèle mixte est un intermédiaire entre hérédité monogénique et hérédité multifactorielle.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. L'excès de cas familiaux peut être démontré par le calcul de l'héritabilité.
- B. La récurrence familiale est mesurée par le calcul du risque relatif et permet de prouver l'excès de cas familiaux pour un caractère.
- C. L'évaluation de la composante génétique d'un caractère peut se faire notamment grâce à l'étude des jumeaux ou des études d'adoption.
- D. Les études d'adoption sont basées sur la comparaison de la fréquence de la pathologie chez les enfants adoptés, selon que leurs parents biologiques sont sains ou atteints.
- E. Les études de ségrégation familiale peuvent nécessiter des méthodes statistiques informatisées ainsi que la connaissance de la structure des familles.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°15 : Concernant la loi de Hardy-Weinberg, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Soit un gène présentant 2 allèles « a » récessif et « A » dominant. Si la fréquence de l'allèle « a » est de $\frac{2}{8}$ dans la population générale, la probabilité d'être homozygote « AA » est de $\frac{9}{16}$.
- B. Soit un gène présentant 2 allèles « c » récessif et « C » dominant. Si la probabilité d'être homozygote « cc » est de $\frac{1}{4}$. La fréquence de l'allèle « c » dans la population générale est de $\frac{1}{16}$.
- C. La probabilité pour que l'enfant d'un couple d'homozygotes DD et dd soit hétérozygote, est égale à $\frac{5}{8}$.
- D. Soit un gène présentant 2 allèles « e » (de fréquence q dans la population générale) et « E » (de fréquence p dans la population générale). Pour un individu présentant 2 parents homozygotes « EE », la probabilité d'être hétérozygote pour ce gène est égale à $2 \times p \times q$.
- E. Soit un individu issu de 2 parents hétérozygotes pour un gène, la probabilité pour cet individu d'être homozygote pour ce gène est de $\frac{1}{4}$.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

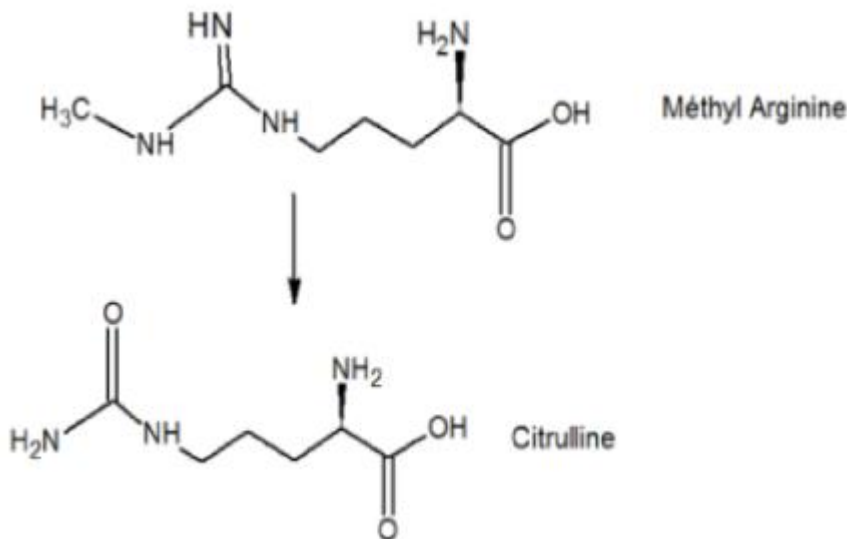
QCM n°16 : Concernant les mécanismes épigénétiques au niveau de l'ADN et des histones, choisir la ou les propositions exactes.

- A. La méthylation d'une base de l'ADN peut provoquer une mutation au cours d'une réaction chimique spontanée.
- B. Le nucléosome est formé d'un hexamère d'histones.
- C. La structure secondaire complexe des extrémités N-terminales des histones empêche la présence d'étiquettes épigénétiques à cet endroit-là.
- D. Au niveau des histones, l'acétylation se fera soit au niveau des lysines, soit au niveau des arginines.
- E. L'acétylation des histones peut favoriser l'expression des gènes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°17 : A propos de l'épigénétique, choisir la ou les propositions exactes.

- A. L'épigénétique, un concept ancien qui stipulait la nécessité d'influences extérieures dans le développement, s'est opposé à un autre concept, celui du préformisme.
- B. L'épigénétique est un mécanisme moléculaire qui va modifier de manière réversible la séquence nucléotidique.
- C. Le génome contient toute l'information nécessaire à la formation d'un organisme.
- D. La condensation de l'ADN en euchromatine entraîne une diminution de son activité.
- E. Les cellules germinales sont les seules pour lesquelles près de 90% des gènes sont actifs.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°18 : A propos de l'épigénétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s) :



- A. L'étape présentée par le schéma est essentielle à la déméthylation des arginines mono, di ou tri méthylées.
- B. La méthylation d'une histone est toujours synonyme de répression de l'expression d'un gène alors que la méthylation de l'ADN pourra soit favoriser soit réprimer l'expression d'un gène.
- C. HP1 est une molécule de haute affinité pour l'ADN méthylé.
- D. Une lysine 9 à l'extrémité N terminale d'une histone 3 pourra subir une acétylation ou une méthylation.
- E. La chromatine vient s'enrouler autour des histones.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°19 : A propos de l'épigénétique, choisir la ou les propositions exactes.

- A. D'une manière générale, les séquences nucléotidiques sont susceptibles, d'un point de vue qualitatif, de recevoir plus de modifications épigénétiques que les histones.
- B. L'acétylation d'une séquence nucléotidique augmente son expression.
- C. La méthylation des séquences CpG se fait selon la règle qu'une Guanine est méthylée si elle succède à une Cytosine.
- D. Les îlots CpG (plus de 500 pb) sont exclusivement composés de Guanine et de Cytosine.
- E. Les îlots CpG sont présents sur 60 à 90% des promoteurs des gènes de mammifères.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°20 : A propos de l'épigénétique et de ses mécanismes, choisir la ou les propositions exactes.

- A. Une hyperméthylation de l'ADN augmente la fréquence des mutations.
- B. DNMT1 est incapable de métyler *de novo* une séquence d'ADN.
- C. Conserver un profil de méthylation stable au cours des divisions cellulaires est important pour le maintien de l'épigénome dans la descendance.
- D. Le passage de la 5-méthyl-cytosine à la thymine par désamination lente est facilement identifiable par les systèmes de réparations.
- E. Une hypométhylation de l'ADN peut entraîner la perte de l'empreinte génomique parentale.
- F. Toutes les propositions sont fausses.