



# TUTORAT UE TIG 2014-2015

## CORRECTION - Concours blanc n°2

23, 24 et 25 avril 2015

### QCM n°1 : A, B, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. La pathologie est récessive liée à l'X. La probabilité d'avoir un garçon atteint est de 25%.
- D. Faux. L'albinisme est une pathologie autosomique récessive, elle a une ségrégation horizontale.
- E. **Vrai.**

### QCM n°2 : B, C, E

- A. Faux. La polydactylie a un mode d'hérédité autosomique dominant.
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Simultanément détectables donc effet qualitatif.
- E. **Vrai.**

### QCM n°3 : F

- A. Faux. Il est épistatique. C'est le gène I qui est hypostatique puisque son expression dépend de l'expression du gène de la substance H.
- B. Faux. Ils sont portés par deux chromosomes différents.
- C. Faux. Il est receveur universel. Le sujet du groupe O est donneur universel.
- D. Faux. C'est le groupe sanguin le plus rare en France. Les deux groupes les plus fréquents en France sont les groupes A et O.
- E. Faux. Ces anticorps sont produits naturellement, sans immunisation préalable.
- F. **Vrai.**

### QCM n°4 : B, E

Pour ce QCM nous considérerons que l'allèle noté « A » correspond à l'allèle malade et « a » à l'allèle sain.

- A. Faux. Nous sommes en présence d'une distribution verticale, sans sauts de générations avec 1 des parents présentant le trait. Le mode de transmission le plus probable est donc autosomique dominant. De plus si la maladie était dominante liée à l'X, les individus II.1 et II.2 seraient  $X^A X^A$  et  $X^A Y$ . Or d'après le carré de Punnett aucun garçon malade ne peut résulter de ce croisement.
- B. **Vrai.** Les génotypes sont les suivants : I.1=Aa et I.2=aa. D'après le carré de Punnett on obtient 50% de aa (sains) et 50% de Aa (malades).
- C. Faux. La probabilité pour ces deux individus d'avoir une fille est de 1/2. Or la probabilité pour eux d'avoir un enfant malade (fille ou garçon) est de 1/2. Donc la probabilité d'avoir une fille ET qu'elle soit malade est de  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$
- D. Faux. L'individu I.1 ne peut être de génotype AA car dans ce cas toute la génération II Aa et ainsi serait malade.

- E. **Vrai.** L'individu II.4 est sain donc de génotype aa, s'il a un enfant avec un homme sain de génotype aa aussi alors 100% des enfants seront sains de génotype aa.

**QCM n°5 : B, C, D**

Le groupe sanguin majoritaire est le groupe A.

L'individu X est double homozygote donc HH et I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>. Il faut donc que chacun de ses parents ait un allèle I<sup>A</sup> et un allèle H. Il possède un frère O Bombay donc de génotype hh pour l'antigène H. Ainsi chacun des parents a un allèle h. Le génotype des parents est donc hH (**ITEM A FAUX**).

X possède aussi une sœur du groupe B donc de génotype I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> (cas 1) ou I<sup>B</sup>i (cas 2). Un des parents possède donc un allèle I<sup>B</sup>. Donc un des parents est du groupe AB, de génotype I<sup>B</sup>I<sup>A</sup> (**ITEM B VRAI**). Le génotype de l'autre parent est donc soit I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> → groupe AB dans le cas 1 ou I<sup>A</sup>i → groupe A dans le cas 2 (**ITEM C VRAI**)

- A. Faux. Les deux parents sont doubles hétérozygotes pour le système ABO.  
B. **Vrai.**  
C. **Vrai.**  
D. **Vrai.** Le génotype de l'un des parents est I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> et celui de l'autre parent est I<sup>A</sup>i ou I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>.  
E. Faux. Pour avoir un enfant du groupe O il faudrait que chacun des parents ait un allèle i or ce n'est pas le cas.

**QCM n°6 : C, E**

- A. Faux. L'arbre évoque fortement un profil récessif lié à l'X (distribution horizontale avec sauts de générations et les garçons sont les plus touchés), donc le mode est gonosomique.  
B. Faux. La transmission est essentiellement maternelle.  
C. **Vrai.** En effet cette pathologie se transmet sur le mode récessif lié à l'X.  
D. Faux. Pas de transmission père-fils.  
E. **Vrai.** Son phénotype est X<sup>a</sup>X<sup>A</sup> elle est porteuse saine.

**QCM n°7 : B**

- A. Faux. L'allèle responsable de la maladie n'est pas dominant sinon au moins une des deux parents l'exprimerait.  
B. **Vrai.** Le gène responsable de la maladie est lié au chromosome X -> seuls les garçons (50%) sont atteints, mais comme leur père n'est pas atteint ce n'est donc pas le chromosome Y qui est porteur de l'allèle muté. Il s'agit donc d'une transmission d'un allèle récessif porté par le chromosome X de la mère (si l'allèle récessif était porté par le chromosome X du père ce dernier exprimerait la maladie). Les filles, elles, seront soit saines (50%) soit porteuses (50%) hétérozygotes de l'allèle muté (50%) (donc conductrices mais pas malades).  
C. Faux. L'individu I.1 est hémizygote sain.  
D. Faux. Le risque pour ce couple d'avoir une fille malade est de 0%.  
E. Faux. Si l'individu III.8 aura un enfant avec une femme malade, tous leurs garçons seront malades.

**QCM n°8 : B, D, E**

- A. Faux. L'environnement est une déviation de l'équilibre de HW.  
B. **Vrai.**  
C. Faux. Les populations doivent être vastes pour que les unions se fassent aléatoirement.  
D. **Vrai.**  
E. **Vrai.**

**QCM n°9 : A, B, C, D**

- A. **Vrai.** H<sup>2</sup>= variance génétique/variance phénotypique  
B. **Vrai.** Variance phénotypique = variance génétique + variance environnementale  
C. **Vrai.** H<sup>2</sup>= var G/var P  
Si le caractère est essentiellement déterminé par l'environnement varP= varG + varE augmente, donc H<sup>2</sup>= varG/varP diminue et tend vers 0.

Si le caractère est essentiellement génétique  $H^2 = \text{var}G / (\text{var}G + \text{var}E)$  tend vers 1 car  $\text{var}E$  est proche de 0.

- D. **Vrai.** Confère item précédent.
- E. Faux. C'est l'inverse.

### QCM n°10 : A, B, C

- A. **Vrai.** Risque relatif = prévalence de la maladie dans la famille / prévalence de la maladie dans la population générale
- B. **Vrai.** Le risque relatif diminue lorsque le degré de parenté augmente.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Un frère et une sœur sont parents au premier degré.
- E. Faux. Un oncle et sa nièce sont parents au deuxième degré, alors qu'une grand-mère et son arrière-petit-fils sont parents au troisième degré.

### QCM n°11 : A, B, C, D, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.** Cet item est vrai car de nombreuses maladies sont plus fréquentes dans l'un des 2 sexes, la différence de sexe introduirait un biais.
- E. **Vrai.** Si une mutation génétique atteint l'un des jumeaux monozygote, ou à cause de l'effet de l'environnement.

### QCM n°12 : B, C, E

- A. Faux. Il est égal à 1/32 car il n'y a qu'un seul ancêtre commun : Ferdinand. n est donc égal à 1.
- B. **Vrai.** Puisqu'il s'agit d'une maladie à transmission autosomique récessive.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. On ne parle pas d'union consanguine mais d'union entre apparentés et d'individu consanguin.
- E. **Vrai.**

### QCM n°13 : A, D, E

- A. **Vrai.** On a dans l'énoncé que la fréquence de la maladie est de 1/10 000 ( $q^2$ ) donc  $q=1/100$ . Pour faciliter le calcul, on considère que p est environ égal à 1. La fréquence des hétérozygotes est égale à  $2pq$  soit  $2 \times 99/100 \times 1/100$ .
- B. Faux, elle est égale à 1/100. q est la racine carrée de la prévalence  $q^2$ .
- C. Faux. Dans la population générale, la probabilité d'être atteint est égale à  $q^2 = 1/10000$ . La probabilité de développer la maladie pour Taylor est égale au produit  $Fq$  soit  $F (1/32) \times q (1/100)$ .  $Fq = 1/3200$ . Par contre dans ce cas, on connaît la probabilité exacte, vu qu'on sait que les parents sont hétérozygotes. Cette probabilité est de 1/4.
- D. **Vrai**
- E. **Vrai**

### QCM n°14 : A, C, D, E

- A. **Vrai.** S'il y a fixation d'un allèle, on parle d'**effet fondateur**.
- B. Faux. Dans l'effet fondateur, il y a fixation d'un allèle dans une petite population et donc si celui-ci est morbide (muté, par exemple), on observera **une augmentation** de la fréquence de la pathologie associée à cet allèle.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.** Par exemple, elle permet d'expliquer qu'il y a très peu de cas de mucoviscidose en Finlande et qu'il y en a beaucoup chez les bretons et les canadiens français.
- E. **Vrai.** La drépanocytose induit une meilleure résistance au paludisme. C'est un exemple de sélection naturelle.

### QCM n°15 : A

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Plus il y a d'étiquettes épigénétiques, plus l'ADN est condensé et moins il sera actif.

- C. Faux.
- D. Faux. Seulement 10 à 20%.
- E. Faux. L'ADN est une cible majeure mais les histones aussi.

**QCM n°16 : E**

- A. Faux. C'est l'acétylation des histones qui favorise l'expression des gènes.
- B. Faux. Les méthylations sur l'ADN des mammifères s'effectuent au niveau d'une cytosine précédant une guanine.
- C. Faux. Sur les régions 5' régulatrices.
- D. Faux. Une majorité.
- E. **Vrai.**

**QCM n°17 : C, E**

- A. Faux. C'est le co-enzyme SAM qui est un donneur de groupement méthyl.
- B. Faux. Au cours des proliférations cancéreuses, les profils de méthylation normaux ne sont pas conservés.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. D'une part, l'hyperméthylation peut augmenter la fréquence de mutation des séquences et favoriser donc l'apparition d'un cancer. D'autre part, il est important de souligner que les conséquences de l'hyperméthylation dépendent aussi de la nature du gène: pro-oncogène ou suppresseur de tumeur. Et dans le dernier cas une sur-expression des DNMT sur les régions promotrices de ces gènes diminue leur expression et donc leur action de frein de division => conséquence prolifération cellulaire (et cancer...)
- E. **Vrai.**

**QCM n°18 : A**

- A. **Vrai.**
- B. Faux. La lysine n'est pas un acide aminé phosphorylable.
- C. Faux. Pas au niveau des histones mais de l'ADN !
- D. Faux. Il y a aussi la lysine.
- E. Faux. Cela se fait par deux enzymes différentes HAT et HMT.

**QCM n°19 : B, D, E**

- A. Faux. Cela est variable tout au long de la vie.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Certaines pathologies sont liées à des altérations épigénétiques, notamment certains cancers.
- D. **Vrai.** Cela correspond à une augmentation de la dose de ce gène par duplication du locus paternel IgF2.
- E. **Vrai.** Cela prédispose également au développement de tumeurs embryonnaires.

**QCM n°20: A, D**

- A. **Vrai.** La MeCP est une protéine ayant une grande affinité pour l'ADN méthylé. Celle-ci va bloquer l'accès de l'ADN par la machinerie de transcription par un effet d'encombrement stérique. Cela entraîne une répression de l'expression des gènes.
- B. Faux. La méthylation se fait au niveau d'une cytosine en C5 qui deviendra alors une 5-méthyl-cytosine.
- C. Faux.
- D. **Vrai.**
- E. Faux. La DNMT 1 (ou de maintenance) ne peut méthyler que l'ADN hémi-méthylé pour maintenir le profil de méthylation de la cellule au cours des divisions cellulaires. C'est les DNMT 3a et 3b qui effectuent les méthylations de novo (sans avoir à les copier sur des méthylations pré-existantes).