

TUTORAT UE spé TIG 2011-2012

Correction Séance n°2 – Semaine du 27/02/2012

Hérédité multifactorielle, Epigénétique – Mme Toutou, M. Galas

Séance préparée par l'équipe du TSN et de l'ATM²

Erratas séances :

QCM7 : Parmi ces réactions, lesquelles sont utilisées par l'organisme pour la compaction/décompaction de la **chromatine**?

QCM9 : d) Certaines modifications épigénétiques peuvent entraîner une modification **indirecte** de la séquence d'ADN.

QCM14 : d) Un Androgénote est une cellule œuf contenant deux noyaux issus **des deux gamètes mâles**.

QCM n°1 : b, c, d, e

- a) Faux : c'est l'inverse. Le risque de récurrence décroît en fonction du type d'apparenté (1^{er}, 2^{ème}, 3^{ème} degré). Il sera donc plus élevé pour deux personnes liées au 1^{er} degré que deux personnes liées au 2nd.
- b) **Vrai** : cf cours.
- c) **Vrai** : on compare la fréquence de la maladie chez des enfants adoptés et chez leurs parents biologiques.
- d) **Vrai** : il faut souvent une accumulation de facteurs de susceptibilité pour avoir un effet phénotypique notable.
- e) **Vrai** : ex : maladie de Crohn.

QCM n°2 : b, c, d

- a) Faux : La loi de Hardy-Weinberg s'applique en état de panmixie parfaite. Une population de petite taille est un biais statistique et aura des effectifs pour chaque génotype différents de la loi de Hardy-Weinberg. De plus, elle augmente la proportion d'unions consanguines.
- b) **Vrai**
- c) **Vrai** : Un trait récessif apparaît uniquement chez les homozygotes pour cet allèle récessif, si $q=1/200$, $q^2=1/40000$.
- d) **Vrai** : Si $q=1/200$ alors $p=199/200$, la proportion d'hétérozygote est $2pq$ soit $2 \times \frac{199 \times 1}{200 \times 200} = 398/40000$
- e) Faux : Les individus hétérozygotes ne pourraient transmettre leur allèles et il ne serait pas question d'hérédité sauf si le locus est très mutable.

QCM n°3 : b, c, d, e

- a) Faux : elle est de $\left(\frac{1}{2}\right)^i$ avec i générations entre l'ancêtre et le père soit 1/4.

b) **Vrai**

c) **Vrai** : P la probabilité d'être homozygote pour les individus issus de cette union $P=Fq$ avec $F=$

$$\left(\frac{1}{2}\right)^{i+j+1} \text{ avec ici } i=2 \text{ et } j=1 \text{ donc } F=\frac{1}{2^4} \text{ donc } P=\frac{1}{16 \times 100} \text{ or la probabilité dans la population}$$

générale est de $q^2=1/10000$ et $\frac{X}{q^2}=6,25$

d) **Vrai** voir ci-dessus

e) **Vrai** : $\frac{X}{q^2} = \frac{Fq}{q^2} = \frac{F}{q}$ donc pour que $X > q^2$ il faut que $F > q$

QCM n°4 : b, e

- a) Faux : Des mutations peuvent maintenir certaines maladies comme la myopathie de Duchenne
- b) **Vrai**
- c) Faux : On l'observe également dans des endroits non isolés (Canada, Afrique du Sud) et il revêt un grand intérêt car il peut faire varier la prévalence de maladies rares.
- d) Faux : Il peut les diminuer selon les allèles de l'ancêtre.
- e) **Vrai** : cf cours.

QCM n°5 : a, c, d, e

- a) **Vrai** : probabilité de contracter la maladie = Fq . Ici, on néglige q soit $F = (1/2)^{i+j+1} = (1/2)^{2+1+1} = (1/2)^4 = 1/32$.
- b) Faux : Ici on peut directement appliquer la formule, qui correspond à la probabilité qu'un des deux grands-parents (communs à ces deux cousins) transmettent deux fois un de leurs allèles morbides à cet enfant $\Rightarrow F = n \times (1/2)^{(i+j+1)} = 2 \times (1/2)^5 = 1/16$.
En considérant qu'un allèle quelconque des grands-parents soit transmis deux fois à leur petit-fils, la probabilité que celui-ci contracte la maladie est égale à la fréquence de l'allèle dans la population générale. Donc la probabilité, compte tenu de ces informations, qu'il soit malade est de : $F \times q = (1/16) \times (1/666) = 9,4 \times 10^{-5}$
- c) **Vrai** : Selon la loi de Hardy-Weinberg que l'on suppose applicable à la population générale, la prévalence de la maladie est $q^2 = (1/666)^2 = 2,3 \times 10^{-6}$.
- d) **Vrai** : En effet, l'équilibre de Hardy-Weinberg ne peut être maintenu que si certaines conditions sont respectées : il faut une population vaste (= nombre élevé de personnes ce qui favorise la diversité génétique), les unions doivent être aléatoires (donc pas de consanguinité), il ne doit pas y avoir de sélection (par l'environnement), pas de mutations génétiques ni de migrations de population.
- e) **Vrai** : illustré dans les items b et c. Dans une famille où perdure l'allèle morbide d'une maladie génétique récessive, une union entre apparentés augmente la probabilité pour cet allèle de se transmettre en double exemplaire. Une personne appartenant à une famille consanguine aura donc plus de chances d'être porteur d'une maladie génétique récessive que toute autre dans la population générale.

QCM n°6 : a,c,d,e

- a) **Vrai**
- b) Faux : L'épigénétique ne concerne pas uniquement l'ADN mais plutôt la chromatine dans son ensemble.
- c) **Vrai**
- d) **Vrai**
- e) **Vrai**

QCM n°7 : a,c,e

- a) **Vrai**
- b) Faux
- c) **Vrai**
- d) Faux
- e) **Vrai**

QCM n°8 : b,e

- a) Faux : elle se fait sur la cytosine après la guanine
- b) Vrai**
- c) Faux : majoritairement présents en 5' (le promoteur est en 5')
- d) Faux : en C5 de la cytosine !
- e) Vrai**

QCM n°9 : a,b,c,d

- a) Vrai**
- b) Vrai**
- c) Vrai**
- d) Vrai**
- e) Faux : au contraire on recrute des protéines MeCP

QCM n°10 : b,e

- a) Faux : les promoteurs méthylés inhibent la transcription d'un gène
- b) Vrai**
- c) Faux : ce sont les séquences télomériques ou « satellites ».
- d) Faux : c'est le rôle de DNMT1. DNMT 3a méthyle sans profil méthylé pré existant.
- e) Vrai**

QCM n°11 : b,d

- a) Faux : Aa basiques : lysine et arginine.
- b) Faux : elle est aussi associée à l'activation de la transcription des gènes
- c) Vrai**
- d) Vrai**
- e) Faux : homo-polymérisation

QCM n°12 : a

- a) Vrai**
- b) Faux : H2A, H2B, H3, H4
- c) Faux : pas de structure secondaire !!
- d) Faux : les sérines ne sont pas acétylées.
- e) Faux : la phosphorylation se fait par des kinases.

QCM n°13 : a,c

- a) Vrai**
- b) Faux
- c) Vrai**
- d) Faux : elle l'active
- e) Faux : le second code génétique ne comporte pas que les modifications des histones mais aussi celles de l'ADN et des protéines de l'ADN.

QCM n°14 : a,b,c,d,e

Voir cours

QCM n°15 : a,c,e

- a) Vrai**
- b) Faux : également dues à l'environnement
- c) Vrai**
- d) Faux : on favorise l'expression de l'enzyme
- e) Vrai**