

TUTORAT UE TIG 2013-2014

CORRECTION Séance n°2 – Semaine du 10/03/2014

Hérédité Multifactorielle – Hardy Weinberg – Epigénétique Mme Toutou, M. Galas

QCM n°1 : B, C, E

- A. Faux. L'environnement a toujours un rôle dans l'hérédité.
- B. **Vrai.** Hérédité monogénique = hérédité Mendélienne.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Pour l'hérédité multifactorielle, le phénotype est continu, contrairement à l'hérédité monogénique où le phénotype est discontinu et présente un caractère dichotomique (présence ou non du caractère).
- E. **Vrai.** La variation du phénotype est continue.

QCM n°2 : A, B, C, D, E

- A. **Vrai.** $\frac{1}{4}$ (aa) x $\frac{1}{4}$ (BB) = 1/16.
- B. **Vrai.** $\frac{1}{2}$ (Aa) x $\frac{1}{4}$ (BB) = 1/8.
- C. **Vrai.** $\frac{1}{2}$ (Aa) x $\frac{1}{2}$ (Bb) = $\frac{1}{4}$.
- D. **Vrai.** $\frac{1}{4}$ (aa) x $\frac{1}{4}$ (bb) = 1/16 (aabb).
- E. **Vrai.**

QCM n°3 : A, C, D

- A. **Vrai.**
- B. Faux. C'est le taux de discordance entre deux jumeaux monozygotes qui permet d'évaluer la composante environnementale du trait étudié.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. Faux. On peut aussi étudier les ségrégations familiales dans le cas des unions entre apparentés.

QCM n°4 : A, C, D, E

- A. **Vrai.** La probabilité est de 50% chez les deux sexes puisque c'est la mère qui transmet le X dominant.
- B. Faux. $F = n (1/2)^{i+j+1}$ pour n ancêtres communs possibles.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°5 : A, B, E

- A. **Vrai.** Les 2 ancêtres communs sont les grands parents d'Alicia.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. $2 \times (1/2)^{1+2+1} = 1/8$.
- D. Faux. $Fq = (1/8) \times (1/100) = 1/800$.
- E. **Vrai.**

QCM n°6: A, B, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Les maladies des artères coronaires suivent un modèle à seuil et non mixte.
- D. Faux. L'effet isolé des facteurs de susceptibilité est très faible.
- E. **Vrai.**

QCM n°7: A, E

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Si l'héritabilité tend vers 1, le caractère est essentiellement génétique.
- C. Faux. Variance phénotypique = variance génétique + variance environnementale. Variance génétique = Variance phénotypique – variance environnementale = 0,80 – 0,30 = 0,5
Héritabilité = Var G / Var P = 0,5 / 0,8 = 0,625.
- D. Faux. cf item C.
- E. **Vrai.**

QCM n°8 : B, E

- A. Faux. La probabilité d'avoir la maladie = $(1/5)^2 = 1/25$ est inférieure à la probabilité d'être hétérozygote pour ce gène = $2 \times (1/5) \times (4/5) = 8/25$.
- B. **Vrai.** La probabilité de ne pas avoir la maladie = $(8/25) + (4/5)^2 = 24/25$ est supérieure à la probabilité d'être homozygote pour ce gène = $(1/25) + (16/25) = 17/25$.
- C. Faux. La probabilité d'être hétérozygote pour ce gène (=8/25) est inférieure à la probabilité d'être homozygote pour ce même gène (=17/25).
- D. Faux. La probabilité d'être homozygote « aa » (=1/25) est inférieure à la probabilité d'être homozygote « AA » (=16/25).
- E. **Vrai.** La probabilité d'être hétérozygote pour ce gène (=8/25) est inférieure à la probabilité d'être homozygote « AA » (=16/25).

QCM n°9 : B

- A. Faux.
- B. **Vrai.**
- C. Faux.
- D. Faux.
- E. Faux. Il est impossible d'être hétérozygote pour ce gène et d'avoir la maladie car l'allèle « A » (absence de maladie) est dominant.

QCM n°10 : A, B, C, D, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°11 : C

- A. Faux. Un îlot CpG est une séquence courte enrichie en CpG, un dinucléotide CpG étant la succession d'une cytosine précédant une guanine au sein d'un même brin, le « p » décrivant la liaison phosphate entre les deux bases.
- B. Faux. Près de la moitié des gènes de l'Homme contiennent des îlots CpG, notamment au niveau des régions 5' régulatrices.
- C. **Vrai.** La méthylation compacte la chromatine et réduit ainsi l'accès de la machinerie transcriptionnelle aux gènes.
- D. Faux. L'altération des bases de l'ADN peut conduire à une méthylation, mais la seule base qui sera méthylée par un mécanisme épigénétique sera la cytosine. Par contre, celle-ci devra précéder une guanine pour former un dinucléotide CpG.
- E. Faux. La méthylation à la suite de la division cellulaire s'effectue sur un ADN hémi-méthylé et permet de maintenir le profil de méthylation de la cellule mère.

QCM n°12 : A, B, C

- A. **Vrai.** C'est un exemple clé de régulation de la transcription des gènes.
- B. **Vrai.** L'hyperméthylation des gènes suppresseurs de tumeurs inhibe leur expression, induisant de ce fait une élévation de l'activité des gènes promoteurs de tumeurs (pro oncogène) et donc une facilitation vers une prolifération cellulaire non désirée.
- C. **Vrai.** L'hyperméthylation de l'ADN peut induire des cancers par le biais d'un mécanisme d'inhibition de la transcription.
- D. **Faux.** Il apparaît 2.10^{-7} mutations spontanées/gène/division cellulaire dans les cellules humaines, mais ces mutations sont prises en charge par des mécanismes de réparation de l'ADN ou bien d'apoptose. Les mutations spontanées ne suffisent pas à elles seules pour permettre le développement d'un cancer.
- E. **Faux.** L'hyperméthylation de certaines séquences augmente de 100 fois la fréquence de mutations. Mais l'hypométhylation, en rendant les gènes hyper actifs, augmente l'instabilité chromosomique (remaniement, duplication, délétion, translocation...).

QCM n°13 : A, B, C, D, E

- A. **Vrai.** C'est un mécanisme d'inhibition de l'expression génique par encombrement stérique.
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.** C'est l'influence du mode de vie (tabac, alcool, sport...).
- D. **Vrai.** Ils permettent d'explorer le code épigénétique.
- E. **Vrai.** Cela permet de voir l'état des modifications épigénétiques et d'utiliser le plus tôt possible le meilleur traitement.

QCM n°14 : A, C

- A. **Vrai.** Grâce à MECP et HDAC.
- B. **Faux.** Peut soit inhiber ou soit activer (ce qui est différent de l'ADN).
- C. **Vrai.**
- D. **Faux.** Méthyl-arginine. De plus ce sont les histones dé-méthylases qui agissent dans ce cas.
- E. **Faux.** C'est celui du père.

QCM n°15 : B, D

- A. **Faux.** Le Syndrome d'Angelman peut être dû à une délétion de locus donc l'anomalie génétique est quantitative mais il faut que la délétion soit sur le chromosome maternel donc elle est aussi qualitative.
- B. **Vrai.** Un parthénogénote étant l'association de deux gamètes femelles, s'il n'y avait pas mortalité embryonnaire, l'individu posséderait deux chromosomes 15 maternels : c'est une des causes du Syndrome de Prader Willi.
- C. **Faux.** On est dans le cas d'une maladie avec empreinte génomique parentale donc l'origine parentale est importante quant à l'expression des gènes.
- D. **Vrai.**
- E. **Faux.** Les décorations épigénétiques spécifiques au genre se font avant l'entrée en méiose, c'est-à-dire : à la puberté pour les hommes et chez l'embryon pour la femme.

QCM n°16 : B, E

- A. **Faux.** Elle ne peut méthyler que l'ADN hémi méthylé.
- B. **Vrai.**
- C. **Faux.** C'est l'enzyme de maintenance.
- D. **Faux.** Cela augmente l'encombrement stérique.
- E. **Vrai.** Les cellules germinales ne possèdent pas d'étiquettes épigénétiques. La réunion des cellules germinales forme un œuf fertilisé (cellule totipotente). Sans le mécanisme de méthylation de novo, les cellules de cet œuf, issues des mitoses embryonnaires précoces, ne pourraient donner différents types cellulaires nécessaires à la formation de tous les tissus et donc à la formation d'un organisme complet.

QCM n°17 : B, E

- A. Faux. Les étiquettes épigénétiques sont différentes pour chaque individu. L'influence de l'environnement ira grandissant au cours de leur vie pour aboutir à des épigénomes de plus en plus singuliers.
- B. **Vrai.** Il faut des gènes paternels et maternels pour un développement embryonnaire viable.
- C. Faux. Sur le chromosome 11.
- D. Faux. L'épigénome des cancers devient un objet d'étude à visée thérapeutique car il est différent selon les stades.
- E. **Vrai.**

QCM n°18 : A, C

- A. **Vrai.**
- B. Faux.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Sur l'ADN et les histones.
- E. Faux. Au contraire, un état relâché de la chromatine entraîne une forte activité transcriptionnelle.

QCM n°19 : C

- A. Faux. Sur une cytosine.
- B. Faux. Une méthylation peut soit favoriser soit inhiber l'expression.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. On ne connaît pas le rôle des phosphorylations sur l'expression des gènes.
- E. Faux. SAM est un coenzyme, l'enzyme est l'ADN méthyltransférase.

QCM n°20 : A, C, E

- A. **Vrai.**
- B. Faux. L'acétylation a lieu sur les lysines.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Les mécanismes épigénétiques dans leur ensemble sont réversibles.
- E. **Vrai.**