

## TUTORAT UE TIG 2012-2013

### Concours blanc n°2

25 avril 2013

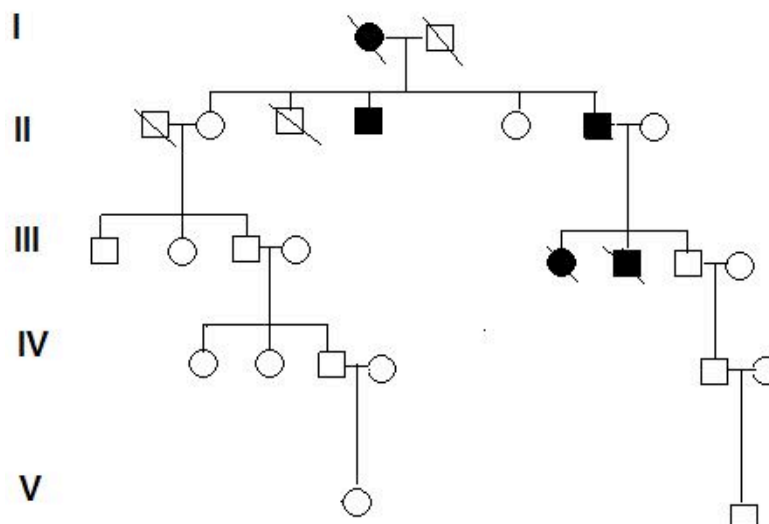
**Noircir (■) sur la feuille de réponse jointe la ou les propositions exactes parmi les 6 items proposés**

- Si :
- Toutes les propositions sont justes vous obtenez 1 point
  - 1 proposition est fausse vous obtenez 0,75 point
  - 2 propositions sont fausses vous obtenez 0,5 point
  - 3 propositions sont fausses et au-delà vous obtenez 0 point
- NB : La proposition F est exclusive strictement (0 ou 1 point)

**QCM n°1 : A propos de l'hérédité :**

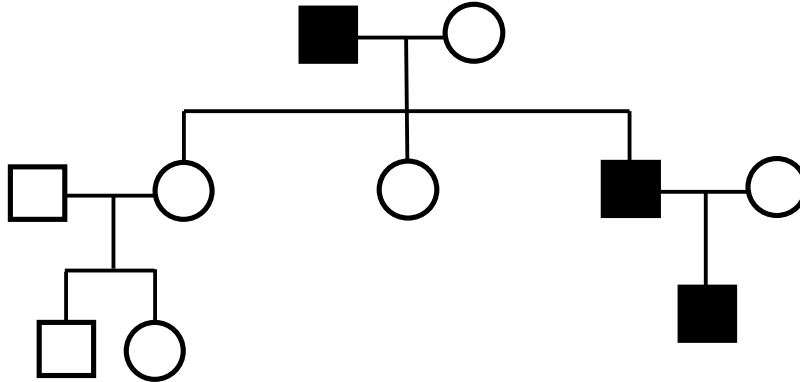
- A. Le phénotype correspond à un caractère observable dépendant uniquement de l'expression du génotype.
- B. On parle d'épistasie lorsque l'expression d'un gène est influencée par celle d'un autre gène.
- C. Chez un individu hétérozygote pour un locus, on a toujours un allèle dit sauvage qui est le plus fréquent dans la population et un allèle variant qui est responsable de la pathologie.
- D. On parle de semi-dominance pour le groupe sanguin AB car il y a coexistence des antigènes A et B.
- E. La pénétrance d'une pathologie donnée peut varier selon l'âge des individus.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°2 : L'arbre généalogique ci-dessous concerne la transmission de la Chorée de Huntington. On considère 25 ans d'écart entre les générations et que V 1 et V 2 sont des nouveaux nés. La fréquence de l'allèle codant pour la pathologie est négligeable dans la population générale.**



- A. Le mode de transmission le plus probable est dominant lié à l'X.
- B. La pénétrance de cette maladie varie en fonction de l'âge.
- C. V 1 et V 2 sont certains de ne pas avoir la maladie car leurs parents ne semblent pas atteints.
- D. Si III 7 développe un jour la maladie, il y a une probabilité de 50 % pour que V 2 soit porteur de l'allèle codant pour la pathologie.
- E. Par analyse moléculaire, on pourrait déterminer quels individus sont susceptibles de développer la maladie à long terme
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°3 : Concernant l'arbre généalogique ci-dessous, sachant que l'individu I 2 est homozygote :**



- A. La transmission du trait peut être autosomique récessive.
- B. Le plus probable est que l'allèle morbide se trouve sur le chromosome Y.
- C. En considérant le mode de transmission le plus probable, la probabilité que III 3 ait un fils et qu'il soit atteint est de 1.
- D. En considérant le mode de transmission le plus probable, la probabilité que II 4 et II 5 aient une fille et qu'elle soit atteinte est de 1/16.
- E. En considérant le mode de transmission le plus probable, la probabilité que II 4 et II 5 aient un enfant et qu'il soit atteint est de 1/2.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°4 : On décide de croiser une drosophile à corps gris et sans aile, hétérozygote pour la couleur du corps et homozygote pour le trait « aile » avec une drosophile à corps ébène ailée, homozygote pour la couleur du corps et hétérozygote pour le trait « ailes ». Les gènes qui gouvernent la couleur du corps et la présence d'ailes sont autosomiques et génétiquement indépendants.**

- A. En F1, on obtient 1/4 d'individus homozygotes pour les deux traits.
- B. En F1, 100% des individus ont un génotype différent de celui des parents.
- C. En F1, la moitié des individus possède des ailes.
- D. En F1, on obtient 50% d'individus corps ébène avec ailes.
- E. En F1, on obtient 1/4 d'individus corps gris avec ailes
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°5 : Mme X est admise aux urgences et a besoin d'une transfusion. Dans la salle d'attente, son mari (médecin et farceur) s'ennuie et décide de jouer avec vous (ouhhhhh).**

**"Je suis du groupe AB<sup>+</sup>. Nos trois enfants ne sont pas du même groupe ABO que moi et ils sont tous hétérozygotes pour le gène I. De plus la mère de ma femme est de rhésus négatif et a pu recevoir du sang de son mari (le père de Mme X) a plusieurs reprises. Personne dans la famille n'est du groupe O Bombay. Que peut-on dire de ma femme homozygote pour le gène I ?"**

**Connaissant les modes de transmission des systèmes ABO et rhésus, quelles sont les propositions exactes :**

- A. Mme X est du groupe sanguin le plus fréquent en Europe.
- B. Mme X peut recevoir du sang de son mari.
- C. Mme X peut donner du sang à son mari et à sa mère.
- D. Mme X est homozygote pour le gène I codant pour une enzyme inactive.
- E. Mme X possède l'allèle "D".
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°6 : Considérons un couple d'individus non apparentés et de phénotype sain. Ce couple a un enfant atteint d'une maladie autosomique récessive dont la fréquence dans la population est de 1/1 000 000.**

- A. L'explication la plus probable dans ce cas est la présence d'un mosaïcisme germinale chez les parents.
- B. La probabilité d'être hétérozygote pour le gène concerné est proche de 1/500.
- C. Selon le cas le plus probable, le risque pour ce couple d'avoir un deuxième enfant atteint est égal à  $\frac{1}{4}$ .
- D. Le mosaïcisme germinale est dû à une mutation au niveau d'une cellule embryonnaire de la lignée germinale.
- E. Le mosaïcisme germinale se traduit en général sur un arbre généalogique par une forte récurrence des cas dans la fratrie sans antécédents familiaux.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°7 : Katy épouse son frère Perry et de cette union naît un garçon. Leur père est sain mais porteur d'un allèle codant pour une pathologie autosomique récessive. La fréquence de l'allèle muté est  $q = 1/200$ . Leur mère est homozygote pour l'allèle sain.**

- A. Le coefficient de consanguinité pour l'enfant vaut  $F = 1/8$ .
- B. La fréquence de la pathologie dans la population est de 1/200.
- C. La probabilité pour l'enfant d'être atteint est 1/800.
- D. L'environnement rural est un facteur favorisant la consanguinité dans certaines régions.
- E. La probabilité pour l'enfant de développer une autre maladie autosomique récessive est la même que dans la population générale.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°8 : Mr et Mme X ont deux ancêtres en commun distants chacun d'une génération. Soit une maladie génétique gouvernée par un allèle récessif dont la fréquence dans la population générale est de 1/100. Choisir la ou les propositions exactes.**

- A. La prévalence de la maladie dans la population générale est de 1/10 000.
- B. Mr X a une probabilité de  $\frac{1}{2}$  d'avoir l'allèle muté si ses deux parents sont hétérozygotes.
- C. Leur enfant a une probabilité de 0.25 d'être homozygote pour l'allèle muté.
- D. La probabilité d'être porteur sain de cette maladie dans la population générale est proche de 2/100.
- E. L'union entre apparentés augmente la probabilité de contracter cette maladie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°9 : Mr X et Mme X sont cousins germains et souhaitent avoir un enfant. Connaissant le risque éventuel pour cet enfant, ils décident de consulter un spécialiste. On redoute notamment un allèle récessif codant pour une maladie génétique rare. La fréquence de cet allèle muté dans la population générale est de 1/1000. Choisir la ou les propositions exactes.**

- A. Mr et Mme X ont deux ancêtres en commun distants de deux générations.
- B. Si l'un des ancêtres communs était porteur de l'allèle muté, la probabilité pour que Mme X soit porteuse de l'allèle serait de  $(1/2)^2$ , c'est-à-dire  $\frac{1}{4}$ .
- C. Le coefficient de consanguinité est de 1/16.
- D. La probabilité pour que l'enfant soit atteint de cette maladie génétique rare est de 1/16000.
- E. La probabilité pour que leur enfant soit homozygote pour l'allèle muté est de 1/16000.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°10 : Concernant l'hérédité multifactorielle, choisir la ou les propositions exactes.**

- A. La valeur d'un caractère est mesurable car les gènes codent pour un caractère quantitatif.
- B. Il existe un gène actif pour la stature, commun aux gonosomes X et Y. C'est la raison pour laquelle les femmes à un seul chromosome X seront plus grandes.
- C. Un facteur de susceptibilité isolé ne peut entraîner une pathologie multifactorielle.
- D. L'addition des faibles effets des facteurs génétiques et non génétiques fait apparaître une distribution gaussienne des phénotypes.
- E. Dans le modèle mixte d'hérédité multifactorielle, les facteurs génétiques (historique familial, composante génétique) ainsi que les facteurs non génétiques (tabac, stress) contribuent au phénotype.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

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

- A. Les études d'adoption permettent de dissocier les composantes héréditaires et environnementales pour une pathologie donnée.  
**La maniaco-dépression est une maladie ayant une composante héréditaire et environnementale.**  
**X% des parents biologiques d'enfants adoptés atteints sont atteints.**  
**Y% des parents biologiques d'enfants adoptés sains sont atteints.**
- B. La soustraction X-Y% permet de connaître la composante génétique.
- C. La soustraction Y-X% permet de connaître la composante génétique.
- D. Y-X% permet de connaître la composante environnementale.
- E. Si X= 53% et Y= 42% alors on peut conclure que la composante génétique est supérieure à la composante environnementale dans cette maladie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

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

- A. Le coefficient de consanguinité F, est la probabilité qu'un individu issu d'une union entre apparentés, ait deux copies identiques d'un gène héritées d'un ancêtre commun.
- B. Un individu issu d'une union entre un oncle et sa nièce a un coefficient de consanguinité de  $\frac{1}{4}$ .
- C. Dans une population, la probabilité d'avoir une maladie Y est de  $\frac{1}{2500}$ . Pour un enfant issu de cousins germains cette probabilité est de  $\frac{1}{32000}$ .
- D. Les conséquences de la consanguinité dans une population donnée sont d'augmenter l'homozygotie et de diminuer les maladies récessives rares.
- E. La consanguinité est l'union non aléatoires entre apparentés donnant naissance à un individu dit consanguin.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°13 : A propos de la dérive génétique indiquer la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. Soit deux individus issus de parents tous les deux hétérozygotes AB, la probabilité pour que l'un de ces individus présente un génotype AA et l'autre un génotype AB est de  $\frac{1}{16}$ .
- B. La dérive génétique aboutit à une fluctuation génétique qui a pour conséquence soit un effet fondateur (fixation d'allèle) soit un effet d'extinction d'allèle.
- C. Les isolats culturels, géographiques, religieux défavorisent la dérive génétique.
- D. La dérive génétique a comme conséquence la modification de la fréquence des maladies héréditaires rares pour des populations isolées qui descendent d'une union incestueuse.
- E. Aujourd'hui, les cas de fortes fréquences d'allèles morbides par fluctuation génétique existent uniquement dans les pays peu développés et exclus de la mondialisation.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°14 : Concernant les généralités sur l'épigénétique, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. L'épigénétique explique en partie pourquoi toutes les cellules ne sont pas identiques alors qu'elles ont toutes le même génome.
- B. L'activité de l'épigénome est régulée par des étiquettes épigénétiques qui ne modifient pas directement la séquence nucléotidique.
- C. Les étiquettes épigénétiques, en fonction de leur nombre et de leur nature chimique, modulent la structure de la chromatine et l'activité des gènes.
- D. La fixation d'une étiquette épigénétique peut se faire aussi bien sur un acide aminé que sur une base azotée.
- E. L'épigénétique constitue un code supplémentaire, en plus du code génétique, pour permettre, entre autre, la spécialisation cellulaire.
- F. Toutes les propositions sont fausses.

**QCM n°15 : Concernant la méthylation de l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. La méthylation sur l'ADN concerne des séquences uniques et non répétitives majoritairement présentes dans les régions 5' régulatrices des gènes.
- B. Cette réaction peut se faire grâce au coenzyme S-adénosylméthionine.
- C. L'ADN méthyltransférase va permettre de retirer le groupement méthyl d'un di-nucléotide CpG.
- D. La DNMT 1, ou de maintenance, permet de démétayer de l'ADN hémi-méthylé pour modifier le profil de méthylation après les divisions cellulaires.
- E. Une surexpression de la DNMT 1 entraîne une diminution de la transcription.
- F. Toutes les propositions sont fausses.

**QCM n°16 : Concernant la méthylation de l'ADN, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :**

- A. L'hyperméthylation d'un gène responsable de la prolifération cellulaire peut provoquer une instabilité chromosomique et donc l'apparition de cancer.
- B. La méthylation des cytosines peut provoquer indirectement la modification de la séquence nucléotidique par le phénomène de désamination spontanée.
- C. La DNMT de maintenance, peut avoir comme fonction la méthylation des séquences centromériques.
- D. Une cellule totipotente possède des îlots CpG majoritairement méthylés.
- E. La méthylation de novo permet d'obtenir à partir de cellules embryonnaires indifférenciées l'ensemble des cellules spécialisées qui composent un organisme.
- F. Toutes les propositions sont fausses.

**QCM n°17 : Concernant les histones et leurs étiquettes épigénétiques, quelles sont les propositions exactes ?**

- A. Les Histones peuvent, comme l'ADN, subir 3 sortes de modifications : acétylation, méthylation, phosphorylation.
- B. Les résidus basiques des histones en N-terminal forment une structure secondaire permettant la fixation d'étiquettes épigénétiques.
- C. La DNMT 3 est une enzyme qui peut méthyler les histones.
- D. L'acétylation des histones inhibe l'expression des gènes
- E. Les histones méthylées peuvent recruter les protéines HP1 qui sont capables de s'associer avec les HMT mais également avec d'autres HP1.
- F. Toutes les propositions sont fausses.

**QCM n°18 : Concernant les propositions suivantes, indiquez celle(s) qui est (sont) exacte(s) :**

- A. Deux jumeaux monozygotes ont le même génome.
- B. L'épigénome de deux jumeaux monozygotes est très similaire à la naissance.
- C. Si deux jumeaux ont un mode de vie très différent, leur épigénome va diverger.

- D. Les expériences de transplantation nucléaire chez la souris ont montré que l'on peut obtenir un embryon viable avec l'ADN d'un seul parent.
- E. Une perte de la régulation épigénétique peut aboutir à une anomalie génétique comme celle de Beckwith-Wiedemann.
- F. Toutes les propositions sont fausses.