



# TUTORAT TIG 2014-2015

## Séance n°2 – Semaine du 09/03/2015

### **Génétique - Epigénétique** **Pr Toutou et Pr Galas**

Séance préparée par Alexandra Maure, Sébastien Favier, Bertrand Coquet, Hadrien Parizat (ATP),  
Maxime Maurey, Adeline Guiraud, Léa Martinez, Damien Prouzeau, Benjamin Hayoun (TSN)

#### **QCM n°1 : Concernant l'hérédité, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. L'hérédité mendélienne concerne les caractères de l'hérédité multifactorielle.
- B. L'environnement influence l'expression phénotypique des caractères monogéniques et multifactoriels.
- C. Un caractère monogénique est un caractère qualitatif qui existe sous une forme monogénique
- D. La variation continue d'un phénotype se traduit par une distribution gaussienne.
- E. Les facteurs environnementaux peuvent modifier la distribution phénotypique d'un caractère continu.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

#### **QCM n°2 : Concernant l'hérédité multifactorielle, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Un facteur de susceptibilité a en général un effet isolé faible.
- B. Dans les modèles à seuil et mixte, il existe un seuil de susceptibilité au delà duquel les individus sont considérés comme atteints.
- C. Le modèle mixte est un intermédiaire entre l'hérédité monogénique et l'hérédité multifactorielle à seuil.
- D. Le modèle mixte repose sur la présence de plusieurs gènes majeurs et des facteurs de susceptibilité.
- E. Les facteurs de susceptibilité comprennent des facteurs génétiques (sexe, historique familial) et des facteurs non génétiques (tabac, stress, sédentarité).
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

#### **QCM n°3 : Concernant les propositions suivantes, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. L'hérédité multifactorielle concerne un seul gène à la fois, elle est dite polygénique.
- B. L'hérédité multifactorielle se traduit par une variation continue du phénotype.
- C. Soit un caractère gouverné par deux gènes indépendants, la somme des fréquences de toutes les combinaisons géniques possibles est toujours égale à 1.
- D. Selon la loi Hardy Weinberg, la fréquence des homozygotes est égale à  $p^2$  et  $q^2$ .
- E. Selon la loi Hardy Weinberg, la fréquence des hétérozygotes est de  $2pq$ .
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

#### **QCM n°4 : A propos d'une population en équilibre de Hardy Weinberg, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Une telle population doit être vaste.
- B. Cette population ne doit pas subir de mutations.
- C. Cette loi ne peut pas s'appliquer en cas de consanguinité.
- D. Les unions sont arrangées au sein de cette population.
- E. Le coefficient de consanguinité (F) exprime la probabilité qu'un individu issu d'une union entre apparentés ait deux copies identiques d'un gène héritées d'un ancêtre commun.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°5: Concernant le coefficient de consanguinité, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Le coefficient de consanguinité pour un enfant issu de l'union entre un frère et sa sœur est de  $\frac{1}{4}$ .
- B. Le coefficient de consanguinité pour un enfant issu de l'union entre un père et sa fille est de  $\frac{1}{4}$ .
- C. Le coefficient de consanguinité pour un enfant issu de l'union entre un grand-père et sa petite fille est de  $\frac{1}{16}$ .
- D. Le coefficient de consanguinité pour un enfant issu de l'union entre cousins germains est de  $\frac{1}{8}$ .
- E. Le coefficient de consanguinité correspond à la probabilité qu'un individu issu d'une union entre apparentés ait hérité d'un ancêtre commun deux copies identiques d'un gène.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°6 : Concernant les facteurs affectant l'équilibre de Hardy-Weinberg, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. La consanguinité est une union aléatoire entre individus apparentés.
- B. La sélection correspond à l'effet de l'environnement sur un phénotype particulier.
- C. L'effet fondateur induit une fréquence élevée d'un allèle dans une vaste population ayant pour origine un ancêtre porteur de cet allèle au hasard.
- D. Dans le cas de la sélection, un effet de l'environnement positif sur un phénotype particulier sera appelé avantage sélectif.
- E. La sélection entraîne une variation des fréquences des génotypes au cours des générations.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°7: Concernant les facteurs affectant l'équilibre de Hardy-Weinberg, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. La sélection à un effet direct et rapide sur les gènes dominants.
- B. La prévalence du syndrome d'Usher (maladie à transmission autosomique récessive) dans la population générale est de  $\frac{1}{30\ 000}$ . La probabilité d'être atteint pour un enfant issu de cousins germains est de  $\frac{1}{480\ 000}$ .
- C. La consanguinité favorise l'apparition des maladies récessives rares.
- D. Les migrations de populations, aussi appelées admixtures, sont responsables d'une rupture de l'équilibre d'Hardy-Weinberg.
- E. Les mutations permettent d'expliquer la persistance de pathologies graves qui auraient dû disparaître du fait de la diminution du taux de fécondité des personnes atteintes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°8: A propos des facteurs influençant l'équilibre Hardy-Weinberg, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. La sélection correspond à l'effet de l'environnement sur un phénotype particulier.
- B. L'effet de la sélection est direct et rapide sur des allèles récessifs.
- C. Les mutations expliquent la persistance de pathologies graves qui auraient dû disparaître du fait de la diminution du taux de fécondité de ces patients.
- D. Lors de la migration, les populations d'une même origine se concentrent diminuant ainsi le brassage génétique.
- E. Les unions consanguines modifient l'équilibre de Hardy-Weinberg.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°9 : Soit une union entre deux apparentés Mr et Mme X hétérozygotes. Ces derniers ont un ancêtre en commun ; Mr X est distant de 4 générations de cet ancêtre et Mme X de 2 générations. Choisir la ou les propositions exactes.**

- A. Le coefficient de consanguinité se calcule par la formule  $F = n(1/2)^{i+j+1}$ .
- B. Le coefficient de consanguinité est de  $\frac{1}{64}$ .
- C. La probabilité que leur enfant soit homozygote est de  $\frac{1}{2}$ .
- D. Des facteurs géographiques et culturels peuvent favoriser la consanguinité dans une population.

- E. La consanguinité augmente la fréquence de maladies rares récessives.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°10: Concernant la dérive génétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. L'effet fondateur correspond à une fréquence élevée d'un allèle dans une petite population, ayant pour origine un ancêtre porteur de cet allèle par hasard.
- B. Lors de l'effet fondateur, il peut y avoir apparition de nouveaux allèles.
- C. La dérive génétique peut induire la diminution de la fréquence d'une maladie rare.
- D. La dérive génétique peut induire l'augmentation de la fréquence d'une maladie rare.
- E. Les isolats s'observent uniquement avec des populations insulaires.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°11: A propos de l'épigénétique, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. L'hypothèse du préformisme fait intervenir l'influence de forces extérieures dans la formation des organes de l'embryon.
- B. Elle est définie par l'étude des changements dans l'expression des gènes, ayant lieu sans altération de la séquence ADN.
- C. L'épigénotype à comme support le génotype et détermine le phénotype.
- D. Pour une même cellule, une information portée par le génome peut n'être utilisée qu'à un certain moment du développement.
- E. Les étiquettes épigénétiques ne modifient pas la structure de la chromatine.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°12: A propos des îlots CpG, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Leur méthylation est associée à une inhibition de l'expression des gènes.
- B. Ils constituent des séquences courtes de cent paires de bases riches en motifs CpG.
- C. 60 à 90 % des gènes de l'Homme contiennent des îlots CpG.
- D. Ils sont intégralement composés de motifs CpG.
- E. Ils sont majoritairement situés sur les séquences promotrices des gènes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°13: A propos des mécanismes épigénétiques, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Le génome est la somme de l'épigénome et de l'ADN.
- B. Les mécanismes épigénétiques sont toujours réversibles mais parfois les conséquences ne le sont pas.
- C. Les mécanismes épigénétiques inactivent aléatoirement l'expression de certains gènes dans les gamètes afin d'équilibrer la quantité de gènes exprimés entre ces derniers.
- D. Les mécanismes épigénétiques expliquent pourquoi toutes les cellules d'un organisme ne sont pas identiques.
- E. Si on considère qu'un chromosome X et un Y possèdent le même nombre de gènes, il est théoriquement possible d'observer un individu androgénote ou gynogénote.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°14: A propos de la méthylation, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. En épigénétique la seule méthylation possible s'effectue au niveau des di-nucléotides CpG.
- B. La méthylation influe beaucoup sur la transcription car les îlots CpG sont majoritairement présents sur les promoteurs des gènes.
- C. La DNMT 1 permet le maintien des profils de méthylation (« étiquettes ») au cours des divisions cellulaires, contrairement à la DNMT de maintenance.
- D. Les DNMT 3a et 3b ont toutes les deux le même rôle.
- E. La transformation en citrulline n'est possible que pour l'arginine.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°15 : A propos de l'épigénétique et du cancer, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Le taux de mutations spontanées des gènes lors des divisions cellulaires peut être l'explication de l'apparition d'un cancer.
- B. Les cellules cancéreuses subissent une dé-différenciation : elles perdent totalement leurs étiquettes épigénétiques.
- C. Dans plusieurs types de cancers on observe une réduction globale du taux de méthylations.
- D. Dans certains cancers, le promoteur des gènes suppresseurs de tumeurs peut être méthylé, ce qui inhibe l'expression de ces derniers.
- E. Les modifications épigénétiques d'une tumeur peuvent servir d'indicateurs de l'évolution de cette tumeur, mais aussi de son pronostic.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°16 : A propos de la méthylation de novo et du développement, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Lors de la rencontre des cellules reproductrices mâle et femelle il n'y a pas d'étiquettes épigénétiques : les cellules sont totipotentes.
- B. Lors du développement embryonnaire, on observe l'apparition progressive de très nombreuses étiquettes épigénétiques.
- C. Lors du développement embryonnaire, seules les cellules reproductrices (germinales) ne possèdent pas d'étiquettes épigénétiques.
- D. Les étiquettes épigénétiques qu'on trouve sur les gamètes mâle sont différentes de celles retrouvées sur les gamètes femelle.
- E. Chez l'Homme, on observe la réapparition des étiquettes épigénétiques au niveau des gamètes dès le stade embryonnaire.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°17 : A propos des modifications épigénétiques, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. La protéine HP1 (Heterochromatin Protein 1) a une très haute affinité pour l'ADN méthylé.
- B. La protéine HP1 peut, par homopolymérisation, s'associer avec HAT (Histone AcétylTransférase) pour permettre l'expression des gènes.
- C. Les modifications globales épigénétiques des histones permettent d'établir un profilage épigénétique des cancers.
- D. La HMT (Histone MéthylTransférase) permet la méthylation des histones sur un résidu de lysine ou d'arginine.
- E. Il existe des liens fonctionnels entre les mécanismes épigénétiques touchant les histones et ceux touchant l'ADN.
- F. Toutes les réponses précédentes sont fausses.

**QCM n°18 : A propos des histones, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. L'ADN correspond à la chromatine ajoutée aux histones.
- B. Une histone est formée d'un octamère de nucléosomes : 2 H2A + 2 H2B + 2 H3 + 2 H4.
- C. Les extrémités C-terminales des histones sont dépourvues de structures secondaires.
- D. Chez les mammifères, les étiquettes épigénétiques s'appliquent sur l'extrémité N-terminale des histones qui comporte de nombreux résidus amino-acides basiques.
- E. La méthylation des histones sur la lysine permet d'inhiber ou favoriser l'expression des gènes tout comme l'acétylation.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°19: A propos des îlots CpG, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. La moitié des gènes de l'Homme contiennent des îlots CpG.
- B. Près de 60 à 90 % des îlots CpG sont méthylés chez les mammifères.
- C. Les îlots CpG sont majoritairement présents sur les séquences promotrices en 5' des gènes chez près de la moitié des gènes de mammifères.

- D. Au sein des îlots CpG, on observe plus de 55% de dinucléotides CpG.
- E. Cela représente environ 30 000 îlots CpG.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°20 : A propos des mécanismes épigénétiques, choisir la ou les proposition(s) exacte(s).**

- A. Les lysines de l'ADN peuvent être mono, di ou encore tri-méthylées.
- B. Le syndrome de Beckwith-Wiedemann est associé à une perte de régulation épigénétique entraînant une sur-expression du gène IGF2.
- C. Les modifications épigénétiques étant transmissibles, des jumeaux auront toujours le même épigénome.
- D. Des liens fonctionnels existent entre les mécanismes de méthylation de l'ADN et de modifications des histones.
- E. Les kinases peuvent agir sur les sérines et les lysines.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.