

TUTORAT UE TIG 2012-2013

Séance n°2 – Semaine du 11/03/2013

Hérédité multifactorielle, Génétique des populations, Epigénétique I.Touitou, S.Galas

Séance préparée par Mélisse ROBERT, Pauline CONDOM (ATP), Jawad BOUZIANE, Lou LEFEVRE, Marine CES (TSN)

QCM n°1 : Concernant la loi de Hardy Weinberg, choisir la ou les propositions exactes.

- A. Cette loi explique pourquoi la fréquence des allèles et des génotypes varie au cours du temps.
- B. Si la fréquence d'un allèle dominant est de 1/50, la probabilité d'être homozygote dominant est de 1/2500.
- C. Si la fréquence d'un allèle dominant est de 1/50, la probabilité d'être hétérozygote est de 49/2500.
- D. Cette loi ne peut s'appliquer qu'en cas de panmixie parfaite.
- E. Cette loi permet d'estimer la fréquence des allèles morbides et donc de mettre en place des programmes de dépistage pour les couples hétérozygotes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : Soit une union entre deux apparentés Mr et Mme X hétérozygotes. Ces derniers ont un ancêtre en commun ; Mr X est distant de 2 générations de cet ancêtre et Mme X de 3 générations. Choisir la ou les propositions exactes.

- A. La loi de Hardy Weinberg est applicable dans ce cas.
- B. La probabilité que leur enfant hérite de deux mêmes copies d'un gène est de 3/8.
- C. Le coefficient de consanguinité se calcule par la formule $F = n(1/2)^{i+j+1}$.
- D. Le coefficient de consanguinité est de 1/64.
- E. La consanguinité favorise l'apparition de maladie récessive autosomique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. L'hérédité polygénique correspond à l'hérédité Mendélienne.
- B. L'environnement a toujours un rôle dans l'hérédité, même minime dans l'hérédité monogénique.
- C. Dans l'hérédité Mendélienne, le phénotype est discontinu, et la proportion de chaque phénotype dépend de la fréquence des allèles.
- D. Dans l'hérédité multifactorielle, les traits quantitatifs non pathogènes présentent des caractéristiques mesurables.
- E. La répartition des génotypes se fait selon une distribution Gaussienne dans l'hérédité Mendélienne.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Choisir la ou les propositions exactes.

Soit un trait sous la dépendance de 2 gènes A et B (allèles Aa et Bb) non liés. On détermine que l'effet mesuré pour l'allèle A = l'effet mesuré pour B et que a et b sans aucun effet mesurable sur le phénotype. Pour l'enfant d'un couple double hétérozygote :

- A. La fréquence d'un génotype sans effet sur le phénotype est de 1/4.
- B. La fréquence de la combinaison AAbb est de 1/2.
- C. La fréquence de la combinaison AaBB est de 2/16.
- D. La fréquence de la combinaison AaBb est de 1/16.
- E. La fréquence du génotype donnant un effet maximal sur le phénotype est de 1/16.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. L'héritabilité (H²) ne s'applique qu'à des caractères qualitatifs.
- B. L'héritabilité évalue la contribution des facteurs génétiques dans l'expression du phénotype.
- C. Si pour un trait H² tend vers 1, alors la variance environnementale est supérieure à la variance génétique.
- D. Le risque relatif permet d'évaluer la récurrence familiale et sert à prouver l'excès de cas familiaux par rapport à la population générale.
- E. Le risque de récurrence est à prendre en compte lorsque le risque relatif est inférieur à 1.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. Pour une famille donnée, sachant que la prévalence chez les individus du 1^{er} degré pour les fentes labiales est de 4% et que la prévalence dans la population générale est de 1/1000, le risque relatif familial de cette pathologie est de 4.
- B. Un excès de cas familiaux pour un trait prouve le caractère entièrement génétique de ce trait.
- C. Le taux de concordance entre deux jumeaux monozygotes évalue la composante génétique du trait étudié.
- D. L'étude de ségrégation familiale permet de déterminer le mode de transmission héréditaire le plus probable.
- E. Les études de ségrégation familiale sont des études purement statistiques utilisant des logiciels informatiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7: Concernant l'épigénétique, indiquez la ou les proposition (s) exacte (s) :

- A. On appelle épigénétique l'ensemble des modifications transmissibles d'une génération à l'autre dans l'expression des gènes avec altération des séquences nucléotidiques.
- B. Les deux cibles majeures des modifications épigénétiques sont l'ARN et les Histones.
- C. La méthylation ne s'effectue que sur les Histones et modifie principalement les lysines/arginines.
- D. L'acétylation sur l'ADN s'effectue sur les lysines.
- E. Les histones peuvent être modifiées par phosphorylation grâce aux phosphatases.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Concernant les mécanismes de l'épigénétique, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. La méthylation de l'ADN humain s'effectue au niveau d'une guanine.
- B. La réaction de méthylation de l'ADN s'effectue par l'action de l'ADN méthyltransférase en présence de SAM qui se comporte comme un donneur de groupement méthyle.
- C. Un résidu CpG est défini par l'alternance d'un résidu d'une cystéine avec un résidu guanine.
- D. Les îlots CpG sont majoritairement situés sur les régions 5' des gènes humains.
- E. Près de la moitié des gènes de l'Homme contiennent des îlots CpG.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Concernant les enzymes ADN-méthyltransférases, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. La DNMT 1 ne peut agir que sur de l'ADN méthylé sur les deux brins, permettant ainsi de maintenir le profil de méthylation après les divisions cellulaires.
- B. Les DNMT 3 a et b peuvent méthyler des séquences sans avoir à les copier sur des méthylation pré-existantes.
- C. La méthylation de novo est impliquée dans le développement et les cancers.
- D. Le recrutement de protéines de haute affinité pour l'ADN méthylé (exemple MeCP), en bloquant l'accès à l'ADN, a comme effet une inhibition de l'expression des gènes.
- E. Même si les modifications épigénétiques ne modifient pas directement les séquences d'ADN, leurs conséquences peuvent tout de même conduire à leurs modifications.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Une hypométhylation des gènes suppresseurs de tumeur est retrouvée dans certains cancers.
- B. L'épigénétique s'applique seulement sur les amino-acides.
- C. L'apoptose concerne plus généralement les cellules dont l'ADN est hyperméthylé.
- D. L'ADN provenant des deux parents biologiques doit participer à l'empreinte génomique pour permettre la formation d'un embryon viable.
- E. L'épigénome de deux jumeaux monozygotes est constant à n'importe quel moment de la vie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. La méthylation des histones s'effectue sur le 5ème carbone de la Cytosine des îlots CpG contenu dans les séquences promotrices de certains gènes.
- B. La DNMT 1 permet de maintenir le profil de méthylation de l'ADN lors de la réplication.
- C. Un ADN hypo-méthylé sera plus condensé, et donc plus actif qu'un ADN hyper-méthylé.
- D. Les résidus arginine des histones peuvent être méthylés ou phosphorylés.
- E. Une hyper-méthylation peut augmenter le taux de mutation d'une séquence d'ADN.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°12 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. Les histones sont des protéines acides permettant l'organisation de l'ADN en chromatine.
- B. C'est sur l'extrémité N-terminale des histones que sont appliquées les étiquettes épigénétiques.
- C. Un nucléosome est un complexe composé d'ADN et de protéines.
- D. Les histones peuvent subir 3 types de modifications épigénétiques: les méthylations, les alkylations et les phosphorylations.
- E. Toute modification épigénétique des histones aboutira à une inhibition de l'expression génique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°13 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. L'expression d'un gène soumis à l'empreinte génomique parentale dépend de son origine maternelle ou paternelle.
- B. L'altération de l'empreinte génomique parentale peut conduire à des pathologies graves comme le Syndrome de Beckwith Wiedemann.
- C. La déacétylisation des résidus Lysines des Histones a le même effet sur l'expression des gènes que la méthylation des séquences régulatrices de l'ADN.
- D. L'acétylation des séquences 5' régulatrices favorise l'expression des gènes.
- E. La phosphorylation des histones peut se faire au niveau de résidus Sérine et Thréonine.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14 : Parmi les propositions suivantes, indiquez la ou les proposition(s) exacte(s) :

- A. La phosphorylation des Histones joue un rôle dans la ségrégation des chromosomes lors de la mitose.
- B. Les Histones Méthyl Transférase peuvent transférer jusqu'à 3 groupements méthyl sur un résidu Lysine d'une histone.
- C. La phosphorylation des histones favorise l'expression des gènes.
- D. Tous les résidus Lysine des histones peuvent être soit acétylés, soit méthylés.
- E. La méthyl-cytosine peut être transformée en citrulline.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.