

TUTORAT UE TIG 2011-2012

Colle – 08/ 03 /2012

Génétique, hérédité, épigénétique – Touitou, Galas

Séance préparée par l'ensemble des tuteurs.

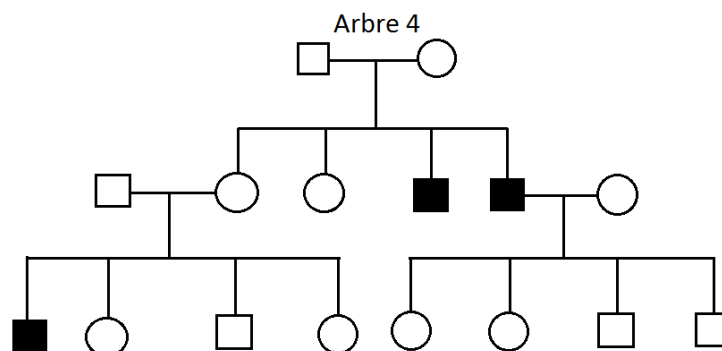
QCM n°1 : Concernant l'hérédité, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- a) Un locus est spécifiquement la position d'une séquence sur un gène.
- b) La double hétérozygotie peut concerner plusieurs chromosomes.
- c) L'hérédité mendélienne concerne un caractère monogénique, et dépend peu de l'environnement.
- d) La pénétrance incomplète est un exemple de mécanisme pouvant expliquer l'hétérogénéité phénotypique.
- e) L'expressivité variable d'un trait suit une loi binaire.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : Concernant expression du caractère, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

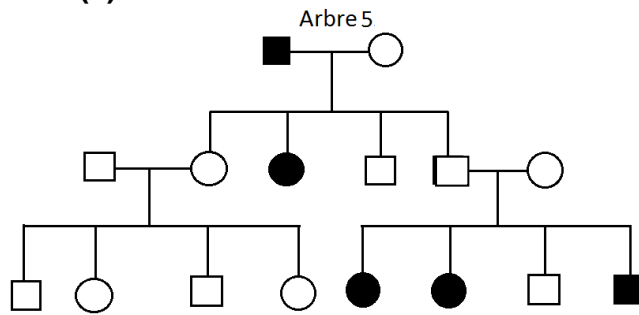
- a) L'environnement influence tous les modes d'hérédité (monogénique, oligogénique et polygénique).
- b) Les deux allèles (l'un dominant l'autre récessif) impliqués dans l'expression d'un caractère sont localisés sur deux loci.
- c) Deux allèles semi-dominants seront simultanément détectables phénotypiquement.
- d) Deux allèles co-dominants auront un effet additif phénotypiquement.
- e) La femme est hémizygotique pour tous les gènes portés par les chromosomes X.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : Concernant l'arbre ci-dessous, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) la (les) plus probable(s) ? On considère que la pénétrance $P = 1$.



- a) L'expression du trait est dominante.
- b) L'expression du trait est récessive.
- c) La transmission est autosomique.
- d) La transmission est liée à l'X.
- e) La transmission est holandrique.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Concernant l'arbre ci-dessous, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) la (les) plus probable(s) ?



- La transmission du trait est verticale.
- Il y a un saut de génération au niveau de l'individu II 2.
- La pénétrance est complète.
- La pénétrance est de 5/6.
- Sur un arbre, on peut déterminer la pénétrance d'un trait récessif.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°5 : Concernant les groupes sanguins, indiquez la ou les propositions exactes :

- Un individu de génotype Dce/dce sera de rhésus positif.
- Un individu ne possédant pas la substance H ne pourra pas présenter sur ses globules rouges les antigènes A ou B car les gènes H et I sont épistatiques.
- Un patient de groupe O- ne possède pas forcément d'anticorps anti- A.
- Un individu O Bombay peut avoir un génotype AB.
- Les gènes de la substance H et celui du système ABO se situent sur le même chromosome.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Concernant la distribution de la taille des individus, indiquez la ou les propositions exactes :

- L'hérédité mendélienne régit la transmission de ce caractère.
- La taille est un caractère dichotomique, la proportion de chaque taille dépend de la fréquence des allèles.
- Des parents plus petits que la moyenne auront tendance à avoir des enfants plus grands que la moyenne.
- Une aneuploïdie gonosomique entraîne toujours une taille plus petite que la normale.
- La taille, à l'instar de la pression artérielle, est un caractère multifactoriel.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : Concernant les différents modèles de transmission héréditaire, indiquez la ou les propositions exactes :

- Les maladies coronariennes sont dues à l'effet d'un gène majeur et des facteurs de susceptibilité.
- La maladie de Crohn est une maladie inflammatoire fortement influencé par l'environnement.
- La maladie de Crohn est due à l'intervention d'un petit nombre de gènes.
- Selon le modèle à seuil, un individu jeune, sportif, et ne fumant n'a aucune chance d'avoir une maladie coronarienne.
- La distribution de ces deux maladies suit une courbe dite Gaussienne.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : Concernant l'héritabilité d'un gène, indiquez la ou les propositions exactes :

- Le risque de récurrence est le risque absolu d'avoir une maladie par rapport à la population générale.
- Les maladies psychiatriques n'ont aucune composante génétique.

- c) Les études de ségrégation familiale excluent les cas de consanguinité.
- d) Des jumeaux monozygotes ont un génotype et un phénotype identiques, l'environnement jouant faiblement sur le taux de concordance.
- e) Si H² (héritabilité) tend vers 1, le caractère est essentiellement déterminé par l'environnement.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Concernant l'épigénétique, quelles sont la ou les proposition(s) exactes :

- a) Les modifications épigénétiques sont transmissibles d'une génération à l'autre mais restent toujours réversibles et adaptatives.
- b) Pour deux cellules ayant le même génome, l'expression des gènes est identique.
- c) Quand une modification épigénétique induit une mutation spontanée, celle-ci sera reconnue et réparée par le système de réparation cellulaire.
- d) Une hyperméthylation de la région promotrice d'un gène induit sa surexpression.
- e) La DNMT1 participe à la méthylation de novo de l'ADN.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Concernant les modifications épigénétiques, quelles sont la ou les proposition(s) exactes :

- a) Les méthylations de l'ADN s'effectuent sur les îlots CpG situés en 3' des gènes.
- b) Les extrémités Nterm des histones n'ont pas de structures secondaires ce qui leur permet d'être le lieu d'accrochage covalent des étiquettes épigénétiques.
- c) L'acétylation des histones décondense la chromatine et favorise ainsi l'expression des gènes.
- d) Si l'on considère un résidu aminoacide basique d'une histone pouvant être sujet à des modifications épigénétiques, il ne peut subir, la plus part du temps, qu'un seul type de réaction.
- e) Une cellule cancéreuse, au cours de son évolution, peut modifier le fonctionnement des enzymes de modification des histones.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Concernant l'épigénétique, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s):

- a) Les méthyl-transférases modifient directement la séquence d'ADN ce qui peut induire une inhibition de sa transcription.
- b) Les étiquettes épigénétiques modifient la chromatine et régulent l'expression des gènes.
- c) Le coenzyme des méthyl-transférases est le THF.
- d) Une hypométhylation des gènes suppresseurs de tumeur est retrouvée dans certains cancers.
- e) Les motifs CpG, présents dans plus de la moitié des gènes humains, sont la plupart du temps méthylés.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM 12 : Concernant l'épigénétique et la génétique, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s):

- a) Epigénétique et génétique peuvent être liées: une hyperméthylation peut augmenter les mutations ou au contraire une hypométhylation peut entraîner une instabilité chromosomique.
- b) Les méthylations de novo s'effectuent par la DNMT3 sur les promoteurs et par MeCP sur les centromères.
- c) Les étiquettes épigénétiques s'accrochent sur les extrémités N-terminales riches en hélices alpha mais dépourvues de feuillets bêta.
- d) La cellule-œuf possède de nombreuses étiquettes épigénétiques.
- e) On sait que la phosphorylation favorise l'expression des gènes.
- f) Toutes les propositions précédentes sont fausses.