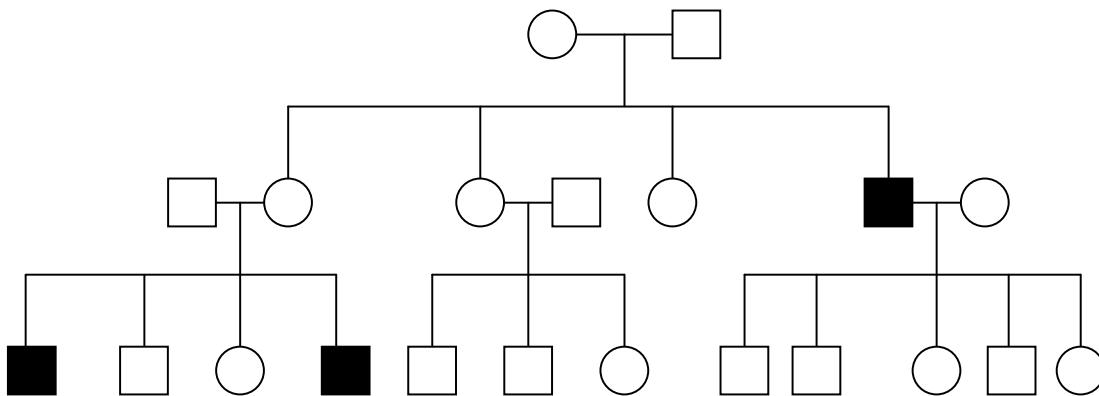


## TUTORAT UE TIG 2013-2014

### Séance d'annales – Semaine du 31/03/2014

#### ANALYSE D'ARBRE GENEALOGIQUE

**QCM n°1 :** Dans cette étude, on s'intéresse à une pathologie humaine rare. Dans le cas le plus probable, quelles sont la ou les propositions exactes ?



- A. Le mode de transmission est récessif lié à l'X.
- B. Le mode de transmission est lié au chromosome Y.
- C. Le risque pour l'individu III12 d'avoir un garçon exprimant la pathologie est le même que pour la population générale.
- D. Si son conjoint est de phénotype sain, le risque pour l'individu III12 d'avoir un enfant atteint est égal à  $\frac{1}{4}$ .
- E. Si son conjoint est de phénotype sain, le risque pour l'individu III12 d'avoir un garçon et qu'il soit atteint est égal à  $\frac{1}{2}$ .
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°2 :** SYSTEME ABO DES GROUPES SANGUINS. Quelles sont la ou les propositions exactes ?

- A. Les anticorps anti-A et anti-B sont des anticorps naturels.
- B. Les individus de phénotype [O] sont qualifiés de donneurs universels car ils ne produisent ni des anticorps anti-A, ni des anticorps anti-B.
- C. Les individus de phénotype [O Bombay] possèdent des anticorps naturels anti-H.
- D. Tous les individus de phénotype [O Bombay] sont homozygotes pour les allèles i et h.
- E. Les individus de groupe AB produisent des anticorps anti-H car ils portent les antigènes A et B à la surface de leurs hématies.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°3 : Soit un couple d'individus non apparentés et de phénotype sain. Ce couple a 2 enfants dont un seul exprime une pathologie autosomique récessive dont la fréquence dans la population générale est de 1/10 000. Quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. La probabilité d'avoir un tel couple est proche de 4/10 000.
- B. Le risque pour ce couple d'avoir un prochain garçon et qu'il soit atteint est de  $\frac{1}{4}$ .
- C. Le risque pour ce couple d'avoir un prochain enfant atteint est égal à  $\frac{1}{4}$ .
- D. Si sa/son conjoint(e) est de phénotype sain, le risque pour l'enfant atteint d'avoir une fille et qu'elle soit atteinte est égal à  $\frac{1}{4}$ .
- E. Si sa/son conjoint(e) est de phénotype sain, le risque pour l'enfant atteint d'avoir une fille et qu'elle soit atteinte est proche de 1/200.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°4 : Quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. Dans la détermination d'un caractère, la part génétique est majoritaire si l'héritabilité  $H^2$  tend vers 0.
- B. De nombreux caractères multifactoriels sont des caractères qualitatifs polygéniques et sous la dépendance de facteurs environnementaux.
- C. Le modèle mixte est caractérisé par l'implication d'au moins un gène majeur, de nombreux facteurs génétiques de susceptibilité et de l'environnement.
- D. Un taux de concordance proche de 100 % chez les jumeaux monozygotes permet d'affirmer que le caractère est monogénique.
- E. Le risque relatif diminue avec le degré de parenté.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses

**QCM n°5 : Quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. Le poids de l'environnement et des gènes est strictement identique dans le déterminisme de l'hérédité multifactorielle.
- B. La pression artérielle est un caractère quantitatif influencé par l'environnement.
- C. La taille d'un individu est égale à la moitié de la somme de celle de ses parents.
- D. La taille d'un individu dépend en partie de son alimentation.
- E. L'oligogénisme peut être considéré comme un mode de transmission intermédiaire entre l'hérédité mendélienne et l'hérédité multifactorielle.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

## GENETIQUE DES POPULATIONS

**QCM n°6 : Quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. La loi de Hardy Weinberg définit la fréquence d'apparition des mutations au cours des générations.
- B. Une population grande où les unions sont aléatoires, où les mutations, migrations et la sélection sont fréquentes est dite en équilibre de Hardy Weinberg.
- C. La consanguinité a disparu, mais l'inceste augmente d'année en année.
- D. La dérive génétique explique l'apparition des mutations.
- E. Le taux moyen de néomutations est de 1/1000 /locus/gamète/génération.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

## EPIGENETIQUE

**QCM n°7 : Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. Les phosphorylations de la molécule d'ADN représentent un des mécanismes épigénétiques majeurs.
- B. Dans les cellules différenciées, seulement 10 à 20% de la totalité des gènes présents sont actifs.
- C. La S-Adénosyl Méthionine (ou SAM) est un donneur de méthyle impliqué dans les réactions de méthylation des histones.
- D. L'allèle paternel et l'allèle maternel d'un même gène peuvent porter des étiquettes épigénétiques différentes.
- E. La cytosine est acétylée par les mécanismes épigénétiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°8 : Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. Les modifications épigénétiques par méthylation de l'ADN peuvent intervenir au niveau de n'importe quelle séquence nucléotidique.
- B. Les méthylation de l'ADN s'effectuent toujours de manière aléatoire après chaque division cellulaire.
- C. Le nucléosome est formé d'un tétramère d'histones).
- D. La méthylation des histones peut être associée soit à une inhibition soit à une activation de la transcription d'un gène cible.
- E. Des altérations de l'épigénotype peuvent conduire à des pathologies chez l'Homme.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses

**QCM n°9 : Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, quelles sont la ou les propositions exactes ?**

- A. La molécule d'ADN peut se retrouver spontanément méthylée sans avoir recours à une activité enzymatique
- B. Des modifications épigénétiques anormales peuvent être observées dans certaines cellules cancéreuses.
- C. Les régions 5' promotrices des gènes ne sont jamais la cible de modifications épigénétiques sur l'ADN ou les histones
- D. Les séquences ADN centromériques peuvent être la cible de modifications épigénétiques
- E. Les mécanismes moléculaires de méthylation *de novo* de l'ADN peuvent être observés dans les cellules cancéreuses.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses

**QCM n°10 : Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, quelle(s) est (sont) la (ou les) proposition(s) exacte(s)?**

- A. Aucun mécanisme moléculaire connu ne permet aujourd'hui de relier la méthylation de l'ADN et les modifications épigénétiques portant sur les histones.
- B. Bien que covalentes, les modifications épigénétiques sont réversibles.
- C. Les modifications épigénétiques par acétylations ou méthylation sur les histones s'effectuent sur des résidus amino-acides basiques.
- D. Les modifications épigénétiques par méthylation ne peuvent s'opérer que sur les histones.
- E. Le « code histone » rassemble uniquement l'ensemble des modifications épigénétiques possibles par phosphorylation des histones.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.