

TUTORAT UE TIG 2013-2014

CORRECTION Colle – 28/03/2014

Génétique, hérédité, épigénétique

Mme Touitou – Mr Galas

Séance préparée par l'ensemble des tuteurs

QCM n°1 : C, D, E

- A. Faux. Les allèles sont les différentes versions des gènes.
- B. Faux. Ce sont Sutton et Boveri qui prouvent que les chromosomes portent les facteurs héréditaires.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°2 : B, D

- A. Faux. Il existe un continuum entre hérédité monogénique et multifactorielle qui représente les 2 modes majeurs de transmission des caractères.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. L'environnement a un impact important sur l'hérédité multifactorielle.
- D. **Vrai.**
- E. Faux. Mendel a effectué des expériences d'hybridation sur une population de grande taille.

QCM n°3 : A, B, D, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Elle n'est pas pure. En effet, puisque les pois ne sont pas double homozygotes, ils vont donner différents pois ensuite et non un seul type de pois (par ex : jaune et lisse).
- D. **Vrai.** On vérifie la réciprocité uniquement pour les caractères autosomiques.
- E. **Vrai.**

QCM n°4 : A, B, C, E

- A. **Vrai.** Le croisement (a)X(c) obtenu est celui d'un croisement entre hétérozygote or tous les 2 sont à duvet blanc donc l'allèle dominant est celui codant pour le blanc. On n'en déduit que (b) est homozygote récessif. Le croisement (a)X(d) ne donne que des duvets blancs, la seule explication est que (d) est homozygote dominant.
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. Faux.
- E. **Vrai.**

QCM n°5 : B, E

- A. Faux. Les individus A/A et A/b auront le même phénotype.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Un phénotype intermédiaire est retrouvé pour des allèles semi-dominants.
- D. Faux. La dominance a lieu sur un même locus. L'interactivité entre gènes est appelée épistasie.
- E. **Vrai.** A et B sont codominants, A et B sont dominants sur O, et O est récessif devant A et B.

QCM n°6 : A, B

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. On parle d'une mutation survenue dans la lignée germinale des parents II4 ou II5, qui sont responsables de l'apparition de la maladie.
- D. Faux.
- E. Faux. La transmission de cette maladie est de type autosomique dominant.

QCM n°7 : A, B, D

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. La pénétrance est de 6/7. La probabilité d'avoir un enfant malade est de $6/7 \times 1/2 = 6/14$.
- D. **Vrai**
- E. Faux. Il s'agit d'une transmission horizontale.

QCM n°8 : A, B, C, E

- A. **Vrai.** Les deux gènes sont :
 - le gène H présentant les allèles H et h.
 - le gène I présentant les allèles I^A, I^B, I^O (ou i).
- B. **Vrai.** Le gène I, quel que soit l'allèle présent, ne s'exprime que si l'allèle H est exprimé.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Ces antigènes sont retrouvés dans de nombreux types de cellules différentes (hématies, leucocytes, cellules épithéliales et endothéliales) et dans d'autres substances (plaquettes, plasma) ou sécrétions (salive, lait).
- E. **Vrai.**

QCM n°9 : A, B, D, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Elle est homozygote pour le gène H seulement.
- D. **Vrai.** Elle n'exprime pas l'enzyme car elle n'a pas d'allèle H.
- E. **Vrai.** Le père est homozygote DcE donc il transmet forcément à tous ses enfants l'allèle D qui seront alors de Rhésus + car D est dominant.

QCM n°10 : A, B, D

- A. **Vrai.** Et sa sœur aussi vu qu'elle est donneuse universelle.
- B. **Vrai.** Comme le fils, n'est pas du même groupe que les autres membres de sa famille il est soit AB, soit B.
- C. Faux. Soit AB soit B.
- D. **Vrai.**
- E. Faux. On ne peut pas savoir autrement qu'en faisant un sérotypage / génotypage du patient nécessitant la transfusion vu qu'il n'a pas encore d'enfant.

QCM n°11 : A, C, E

- A. **Vrai.**
- B. Faux. L'effet fondateur est défini par la fréquence élevée d'un allèle dans une petite population.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Les maladies qui diminuent le taux de fécondité des patients persistent à cause de mutations qui modifient le matériel génétique.
- E. **Vrai.** L'extinction ou la fixation de certains allèles se fait au hasard.

QCM n°12 : C, D, E

- A. Faux. $2 \times (1/2)^5 = 1/16$.
- B. Faux. $2 \times (1/2)^4 = 1/8$.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Il a plus de chance d'être atteint d'une maladie autosomique récessive.
- E. **Vrai.**

QCM n°13 : B, D, E

- A. Faux. La taille est sous l'influence de plusieurs gènes.
- B. **Vrai.** L'environnement influe beaucoup.
- C. Faux. La maladie de Crohn est due à l'intervention d'un gène majeur et de plusieurs facteurs de susceptibilité.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°14 : B, C, E

- A. Faux.
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Les études d'adoption sont basées sur la comparaison de la fréquence de la pathologie chez les parents biologiques selon que l'enfant adopté soit atteint ou pas.
- E. **Vrai.**

QCM n°15 : A

- A. **Vrai.**
- B. Faux. La fréquence de l'allèle dans la population générale est égale à la racine carrée de $1/4$ donc $1/2$.
- C. Faux. Si les deux parents de l'individu sont homozygotes pour un allèle différent, la probabilité pour cet individu d'être hétérozygote est égale à 1.
- D. Faux. Si ses deux parents sont homozygotes pour un même allèle, la probabilité pour cet individu d'être hétérozygote est égale à 0.
- E. Faux. La probabilité d'être homozygote est égale à $1/2$ pour cet individu.

QCM n°16 : A, E

- A. **Vrai.** La désamination oxydative d'une cytosine méthylée peut conduire à la formation d'une thymine.
- B. Faux. Le nucléosome est formé d'un octamère d'histones : 2 H2A, 2 H2B, 2 H3, 2 H4.
- C. Faux. Les extrémités N-terminales des histones sont dépourvues de structure secondaire et comportent de nombreux résidus acido-basiques. Chez les mammifères, les étiquettes épigénétiques s'appliquent sur ces extrémités.
- D. Faux. L'acétylation s'effectue uniquement au niveau des lysines. Par contre, la méthylation des histones peut se faire au niveau des lysines et des arginines.
- E. **Vrai.** L'acétylation des histones diminue la charge positive globale des histones à pH neutre. Ainsi, les interactions avec l'ADN (acide) chargé négativement à pH neutre sont diminuées et l'ADN se « déroule » plus facilement.

QCM n°17 : A

- A. **Vrai**
- B. Faux. Cela ne modifie pas la séquence.
- C. Faux. Les étiquettes épigénétiques sont nécessaires à la différenciation cellulaire, et donc à la formation d'un organisme.
- D. Faux. C'est de l'hétérochromatine.
- E. Faux. Seulement 10% du génome est actif.

QCM n°18 : D

- A. Faux. La déméthylation des arginines di et tri méthylées se fait directement alors qu'il y a nécessité de passer indirectement par une citrulline pour les arginines mono méthylées.
- B. Faux. La méthylation de l'ADN induit une répression de l'expression des gènes alors que celle des histones induit soit une inhibition soit une activation.
- C. Faux. C'est une protéine de haute affinité pour les histones méthylées.
- D. **Vrai.**
- E. Faux. Attention : chromatine = ADN + histones, donc c'est l'ADN qui vient s'enrouler autour des histones pour former la chromatine.

QCM n°19 : F

- A. Faux C'est l'inverse.
- B. Faux. Les séquences nucléotidiques ne peuvent être que méthylées.
- C. Faux. Cytosine méthylée si suivie d'une Guanine.
- D. Faux. Leur composition en motifs CpG est supérieure à 55%.
- E. Faux. Ils sont présents sur 40 à 50% des promoteurs des gènes de mammifères. 60 à 90% des motifs CpG (dans et hors des îlots) sont méthyles chez les mammifères.

QCM n°20 : A, B, C, E

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. Faux. La thymine étant une base normale de l'ADN, elle est difficilement identifiable par les systèmes de réparations.
- E. **Vrai.**