

TUTORAT TIG 2012-2013 – Génétique

CORRECTION Séance n°1 – Semaine du 01/03/2013

Génétique formelle ou hérédité monofactorielle – Loi de Hardy Weinberg

Moubri-Ménage - Touitou

QCM n°1 : A, C, E.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Un saut de génération est plus caractéristique d'une pénétrance incomplète.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Par définition, un locus correspond à l'emplacement d'une séquence quelconque d'ADN sur un chromosome (cette séquence pouvant dans certains cas être un gène).
- E. **Vrai.**

QCM n°2 : C, D, E.

- A. Faux. Le digénisme correspond à l'expression, pour un même trait, de deux gènes indépendants.
- B. Faux. L'haplotype correspond à la composition allélique d'un individu concernant des gènes situés sur un seul chromosome, issus d'un même parent.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°3 : A, B, C, E.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.** Tous les pois de la F1 sont hétérozygotes pour les gènes concernés.
- D. Faux. L'allèle dominant ne fait que masquer l'expression de l'allèle récessif. Le terme « inhibe » n'est pas approprié.
- E. **Vrai.**

QCM n°4 : A, B.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.** Le fait que II 2 ne soit pas atteint s'explique par une pénétrance incomplète. On pourrait suspecter une transmission récessive en cas d'allèle muté fréquent dans la population générale, ou fréquent dans la famille et s'il y a consanguinité. Mais a priori le plus probable est une transmission autosomique dominante car II 1 n'est probablement pas atteint.
- C. Faux. La probabilité que l'enfant ait le gène est de $\frac{1}{2}$. Or la pénétrance (probabilité de développer la maladie en ayant le gène) est $P = \frac{6}{7}$. Donc l'enfant a une probabilité de $\frac{1}{2} \times \frac{6}{7} = \frac{3}{7}$ d'être atteint. Ce calcul est valable sous réserve que III 3 est hétérozygote, ce qui est le cas le plus probable : la maladie est rare et II 1 a peu de chances d'être atteint.
- D. Faux. La probabilité qu'il soit un garçon est de $\frac{1}{2}$. La transmission étant autosomique dominante, l'enfant a une probabilité de $\frac{3}{7}$ de développer la maladie quel que soit son sexe. La réponse est donc $\frac{1}{2} \times \frac{3}{7} = \frac{3}{14}$.
- E. Faux. La probabilité qu'il soit sain est de $1 - \frac{3}{7} = \frac{4}{7}$. La probabilité qu'il soit sain et garçon est donc de $\frac{1}{2} \times \frac{4}{7} = \frac{2}{7}$.

QCM n°5 : A, B, C.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.** C'est même le mode de transmission le plus probable (transmission verticale, femmes plus souvent atteintes, le père transmet à toutes ses filles et à aucun de ses garçons).
- C. **Vrai.** Ce mode de transmission n'est pas si improbable étant donné la haute fréquence du trait dans la famille et les nombreuses consanguinités. Mais le mode de transmission le plus probable reste dominant lié à l'X.
- D. Faux. La pénétrance est complète.
- E. Faux : c'est dans le cas d'un trait récessif qu'on a nécessairement besoin d'une analyse moléculaire.

QCM n°6 : E.

- A. Faux. Le cas index est celui qui justifie la constitution de l'arbre.
- B. Faux. III 2 est un homme, il ne peut pas être enceinte ! =)
- C. Faux. Ils ont une union « entre apparentés » (attention au vocabulaire).
- D. Faux. L'homme ayant été adopté, l'enfant n'est pas issu d'une union entre apparentés (mais cela reste étrange...).
- E. **Vrai.** En urgence !!

QCM n°7 : B, D.

- A. Faux. L'individu I 1 n'exprime pas le trait, il est seulement porteur de l'allèle responsable du trait (mais cet allèle ne s'exprime pas ici). Il y a donc un rapport dominant-récessif entre les deux allèles.
- B. **Vrai.** La probabilité est de 1/8 : $1/2 \times 1/4 = 1/8$.
- C. Faux.
- D. **Vrai.** (la preuve...)
- E. Faux. Le trait a une transmission autosomique récessive. Un trait holandrique se transmet uniquement chez les hommes, et il n'a pas de notion de 2 allèles.

QCM n°8 : A.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. C'est une action successive, le chromosome 19 agit avant le chromosome 9.
- C. Faux. Un individu de groupe sanguin A possède des agglutinines B (anticorps anti-B).
- D. Faux. Si ses deux parents sont du groupe AB, l'enfant ne pourra pas être du groupe O. Par contre il pourra être O Bombay.
- E. Faux. Un individu O-Bombay est homozygote hh ce qui signifie que son gène H ne fonctionne pas. Par interaction épistasique il entraîne donc la non-fonctionnalité du gène I.

QCM n°9 : C, D, E.

- A. Faux. Les gènes du système rhésus sont indépendants. Il n'y a donc pas épistasie.
- B. Faux. Le rhésus positif ou négatif dépend uniquement de l'expression de l'allèle D. De plus, CE désigne deux sites polymorphes d'un gène unique, et pas 2 gènes séparés.
- C. **Vrai.** Ils représentent 85% de la population.
- D. **Vrai.** Les hémolysines sont des anticorps anti-D. Si une mère porte le rhésus négatif et que son enfant est rhésus positif, il peut y avoir des problèmes pour l'enfant si la mère a été immunisée contre l'antigène D. Cette immunisation peut se faire après transfusion par du sang D+ ou une première grossesse avec un enfant D+.
- E. **Vrai.** C'est d'ailleurs comme cela que l'on a estimé pour la première fois la distance entre les gènes.

QCM n°10 : C.

- A. Faux. Il y a trois gènes concernés ce n'est donc pas mendélien (un gène) mais oligogénique.
- B. Faux. Ils sont sur le chromosome X, c'est le gène pour le bleu qui est sur le chromosome 7.
- C. **Vrai.** Le gène correspondant est un gène autosomique donc la probabilité est la même.
- D. Faux. Il s'agit d'une anomalie récessive liée à l'X. Les hommes étant hémizygotés, la probabilité pour un homme d'être atteint (8-10% en France) est plus élevée que chez les femmes.
- E. Faux. Ce gène se trouve sur le chromosome X il ne peut donc pas être transmis de père en fils.

QCM n°11 : A, C, E.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Justement les fréquences des allèles et génotypes ne varient pas.
- C. **Vrai.**
- D. Faux.
- E. **Vrai.** Unions aléatoires, pas de migrations, pas de mutations, pas de sélection et ce dans une population vaste.

QCM n°12 : B, E.

- A. Faux. Attention il s'agit de l'allèle dominant. Il existe deux génotypes possibles pour exprimer le trait, homozygote et hétérozygote. La probabilité d'exprimer le trait est donc $p^2 + 2pq = (1/10)^2$ (homozygote) + $2 \times (1/10) \times (9/10)$ (hétérozygote) = $19/100$.
- B. **Vrai.** $2pq = 2 \times (3/10) \times (7/10) = (21/50)$
- C. Faux. $\sqrt{4/100} = 2/10$.
- D. Faux. $p^2 + 2pq$.
- E. **Vrai.**

QCM n°13 : B, C.

On note les allèles : E = corps gris dominant ; e = corps ébène récessif ; A = présence d'ailes ; a = absence d'ailes. Le phénotype « corps gris sans ailes » peut être [EE ; aa] ou [Ee ; aa]. Le phénotype « ailées à corps ébène » est [ee ; AA] ou [ee ; Aa]. Selon les croisements, on obtient :

- [EE ; aa] x [ee ; AA] => 100% « corps gris avec ailes »
- [EE ; aa] x [ee ; Aa] => 50% « corps gris avec ailes » + 50% « corps gris sans ailes »
- [Ee ; aa] x [ee ; AA] => 50% « corps gris avec ailes » + 50% « corps ébène avec ailes »
- [Ee ; aa] x [ee ; Aa] => 25% « corps gris avec ailes » + 25% « corps gris sans ailes » + 25% « corps ébène avec ailes » + 25% « corps ébène sans ailes »

- A. Faux.
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Il faut que les deux lignées soient hétérozygotes simples.
- E. Faux. Aucune des deux lignées parentales ne peut être double hétérozygote, car elles présentent toutes les deux un caractère récessif (corps ébène ou sans aile), donc une homozygotie des gènes gouvernant ces caractères.

QCM n°14 : A, C, D.

D'après les informations obtenues, on déduit que monsieur Bloude a deux filles (une AB+ et une O- non Bombay). Sa femme et son fils son O Bombay, et les deux parents de sa femme sont B négatif. On construit l'arbre suivant :

Monsieur Bloude est donc du groupe A+

- A. **Vrai.**
- B. Faux.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. Faux. Des agglutinines B.

