

TUTORAT TIG 2012-2013 – Génétique

CORRECTION CCB n°2 – 25/04/2013

Génétique, hérédité, épigénétique Moubri-Ménage - Touitou - Galas

QCM n°1 : B, E.

- A. Faux. Elle dépend de l'expression du génotype et de l'interaction avec l'environnement.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Le variant ne provoque pas toujours une maladie et dans le cas de gènes pluri-alléliques, l'individu hétérozygote peut porter 2 variants.
- D. Faux. C'est une codominance soit un phénotype exprimant à la fois A et B.
- E. **Vrai.**

QCM n°2 : B, E.

- A. Faux. Le mode de transmission le plus probable est autosomique dominant.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. La Chorée de Huntington peut se manifester à un âge avancé donc ici les parents pourraient être porteurs sans le savoir.
- D. Faux. Si III 7 développe la maladie, alors il est hétérozygote. La probabilité que l'allèle malade se transmette à chaque génération est $\frac{1}{2}$. Donc la probabilité que V 2 soit porteur de l'allèle est $(\frac{1}{2})^2 = 1/4$
- E. **Vrai.** En déterminant le génotype des individus, on sait quels individus possèdent l'allèle malade.

QCM n°3 : B, E.

- A. Faux. I 1 ayant un conjoint homozygote sain, il n'aurait pas pu transmettre la maladie.
- B. **Vrai.** Dans ce cas la transmission est holandrique.
- C. Faux. La probabilité que l'enfant soit un garçon est la même que celle d'être un garçon atteint, soit $\frac{1}{2}$.
- D. Faux. Les filles ne peuvent pas être atteintes.
- E. **Vrai.**

QCM n°4 : A, C, E.

D'après la consigne, on déduit que les traits « corps ébène » et « sans aile » sont récessifs sur les traits « corps gris » et « avec ailes ».

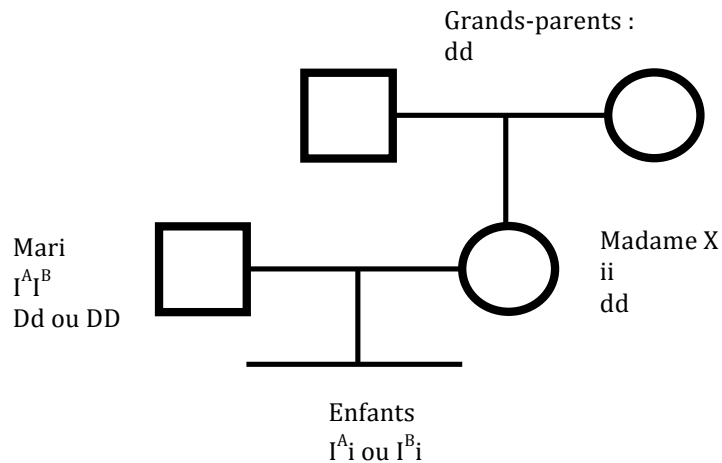
Soit E l'allèle dominant « corps gris », e l'allèle récessif « corps ébène », A l'allèle dominant « avec ailes » et a l'allèle récessif « sans aile ». On croise donc la lignée parentales Ee aa avec la lignée parentale ee Aa. On obtient ainsi en équiprobabilité les 4 lignées filles suivantes :

- 25% Ee Aa (corps gris avec ailes)
- 25% ee Aa (corps ébène avec ailes)
- 25% Ee aa (corps gris sans aile)
- 25% ee aa (corps ébène sans aile)

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

QCM n°5 : C, D.

L'arbre suivant synthétise les données que l'on extrapole à partir des renseignements donnés. On représente les allèles des gènes I et D. Les allèles non représentés sont ceux qui n'ont pas pu être déterminés.



On en déduit que Madame X est de groupe O négatif.

- A. Faux. Le groupe le plus fréquent est le groupe A. Mme X est du groupe O.
- B. Faux.
- C. **Vrai.** Elle est donneur universel.
- D. **Vrai.** L'allèle i du gène I code pour une transférase inactive contrairement aux transférases A et B.
- E. Faux. Elle est de rhésus négatif.

QCM n°6 : B, C, D, E.

- A. Faux. L'explication la plus probable est que les deux parents sont hétérozygotes pour l'allèle muté.
- B. **Vrai.** La fréquence de l'allèle muté est de $\sqrt{1/1\ 000\ 000} = 1/1000$. La probabilité d'être hétérozygote est donc $2pq = 2 \times (1/1000) \times (999/1000) = 1998/10^6$. Soit environ $2000/10^6 = 1/500$.
- C. **Vrai.** Le cas le plus probable étant que les deux parents sont hétérozygotes.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°7 : D.

- A. Faux. $F = n(1/2)^{i+j+1}$ avec $n=2$ et $i+j+1=3$ donc $F=1/4$.
- B. Faux. La fréquence de la maladie dans la population générale est $q^2 = 1/40\ 000$.
- C. Faux. Attention piège !!!!

Pour calculer la probabilité qu'il contracte la maladie, il ne suffit pas de calculer $F \times q$. En effet, dans ce cas de figure, on sait déjà que le grand-père de l'enfant possède l'allèle malade et il ne sert donc à rien d'inclure dans le calcul la prévalence de cet allèle dans la population générale. Pour calculer la probabilité que l'enfant soit malade, on calcule la probabilité que celui-ci ait hérité deux fois de l'allèle muté de son grand-père. La probabilité que le grand-père transmette l'allèle à chacun des parents est de $1/2$. La probabilité que les parents de l'enfant lui transmettent tous les deux l'allèle muté, sachant qu'ils l'ont déjà hérité du grand-père, est de $1/4$ (transmission autosomique récessive classique).

La probabilité que l'enfant soit malade est donc de $1/2 \times 1/2 \times 1/4 = 1/16$.

- D. **Vrai.**
- E. Faux. La consanguinité augmente la prévalence des maladies autosomiques récessives de manière générale pour les enfants issus d'unions entre apparentés.

QCM n°8 : A, D, E.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Sachant que les parents de Mr X sont hétérozygotes, l'hérédité mendélienne s'applique. Probabilité = $\frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4}$.
- C. Faux. Probabilité = $Fq = \frac{1}{4} \times \frac{1}{100} = \frac{1}{400}$.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°9 : A, B, C, D, E.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°10 : A, C, D, E.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Ce gène existe bien (c'est le gène SHOX : short stature homeobox) et c'est justement ce qui fait que les femmes à un seul chromosome X seront plus petites.
- C. **Vrai.** L'effet d'un facteur de susceptibilité isolé est très faible.
- D. **Vrai.** C'est le modèle à seuil c'est à dire l'addition des faibles effets des facteurs de susceptibilité, et lorsque le seuil de susceptibilité est atteint la pathologie apparaît (maladies des artères coronaires par exemple).
- E. **Vrai.**

QCM n°11 : A, B.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Cf. petit B.
- D. Faux. La composante environnementale est Y%.
- E. Faux. La composante génétique est égale à 11% et l'environnementale à 42%.

QCM n° 12 : A, E.

- A. **Vrai.**
- B. Faux. $n=2, i=1$ et $j=2$ donc $F = 2x(\frac{1}{2})^{1+2+1} = 1/8$.
- C. Faux. $n=2, i=2$ et $j=2$ donc $F = 2x(\frac{1}{2})^5 = 1/16$ donc $Fq = 1/16 \times 1/50 = 1/800$.
- D. Faux. La consanguinité augmente la probabilité des maladies récessives rares.
- E. **Vrai.**

QCM n°13 : B, D.

- A. Faux. La probabilité est de $1/8$ car $P = \frac{1}{4}$ (génotype AA) $\times \frac{1}{2}$ (génotypes AB) = $1/8$
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Les isolats aboutissent à de petites populations favorisant la dérive génétique.
- D. **Vrai.**
- E. Faux. Il existe des augmentations de fréquence de certaines maladies dans des pays intégrés au monde occidental (ex : Canada, Croatie...) dues à des effets fondateurs, au cours des siècles précédents, par des isolats culturels et géographiques.

QCM 14 : A, B, C, D, E.

- A. **Vrai.** L'épigénétique explique la différenciation cellulaire.
- B. **Vrai.** Mais l'altération indirecte est possible par désamination spontanée.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.** Elle concerne l'ADN et les Histones.
- E. **Vrai.**

QCM 15 : B, E.

- A. Faux. Ce sont les îlots CpG, formés d'unités répétées.
- B. **Vrai.** C'est un donneur de méthyl.
- C. Faux. Les enzymes DNMT permettent la méthylation.
- D. Faux. La DNMT 1 méthyle l'ADN hémi-méthylé pour maintenir le profil épigénétique après chaque division cellulaire.
- E. **Vrai.** Cela entraîne une méthylation de l'ADN d'où une inhibition de la transcription.

QCM 16 : B, E.

- A. Faux. L'hyperméthylation aura tendance à réprimer ce gène et empêcher l'apparition de cancer.
- B. **Vrai.** Par transformation de la 5-méthylcytosine en thymine.
- C. Faux. C'est le rôle des enzymes de méthylation de novo comme la DNMT 3.
- D. Faux. une cellule totipotente a peu d'étiquettes épigénétiques.
- E. **Vrai.** Par la différenciation cellulaire.

QCM 17 : E.

- A. Faux. L'ADN n'est que méthylé.
- B. Faux. Pas de structure secondaire.
- C. Faux. La DNMT 3 méthyle l'ADN et non les histones. C'est le rôle des HMT.
- D. Faux. Active.
- E. **Vrai.**

QCM 18 : A, B, C, E.

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.** L'épigénome est variable au cours du temps.
- D. Faux. Non viable à cause de l'empreinte génomique parentale.
- E. **Vrai.**