

TUTORAT TIG 2013-2014

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

QCM n°1 : A, D

- A. **Vrai.** Cet arbre présente des sauts de génération, par conséquent le mode de transmission semble être probablement récessif. De plus, la pathologie touche préférentiellement les hommes, le mode de transmission le plus probable est alors lié à l'X.
- B. Faux. La transmission n'est pas holandrique car elle ne s'effectue pas de père en fils.
- C. Faux. Le risque pour III12 d'avoir un garçon exprimant la pathologie est supérieur à la population générale car cet individu porte de manière non pathologique l'allèle malade provenant de son père.
- D. **Vrai.** Soit A l'allèle sain et a l'allèle malade. L'individu III12 a le génotype $X^A X^a$. Son conjoint est sain et possède le génotype $X^A Y$
En effectuant le carré de Punnett, nous pouvons observer que la probabilité d'avoir un enfant atteint est $\frac{1}{4}$.

	X^A	X^a
X^A	$X^A X^A$	$X^A X^a$
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

- E. Faux. C'est la probabilité que la mère transmette l'allèle muté : $\frac{1}{2}$ et qu'elle ait un garçon : $\frac{1}{2}$ donc c'est égal à $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.

QCM n°2 : A, C

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Les individus de phénotype [O] produisent des anticorps anti-A et anti-B. Ces individus sont qualifiés de donneurs universels car ils ne produisent aucun antigène, ainsi la transfusion se fait sans danger.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Les individus de phénotype [O Bombay] sont homozygotes pour les allèles h. Cependant ils peuvent posséder les allèles I^A , I^B ou i.
- E. Faux. Les individus du groupe AB ne produisent aucun anticorps.

QCM n°3 : A, C, E

- A. **Vrai.** Soient p et q, les fréquences des allèles sain et malade respectivement. La fréquence dans la population générale, correspondant à q^2 , est $\frac{1}{10\ 000}$. Par conséquent $q = \frac{1}{100}$. Or $p + q = 1$ donc $p = \frac{99}{100}$. Donc en arrondissant on a : p proche de 1.
Le couple possède un enfant atteint de la pathologie autosomique récessive, nous pouvons en déduire que les parents sont obligatoirement hétérozygotes. La fréquence d'un individu hétérozygote se calcule par la formule $f = 2pq = 2 \times \frac{1}{100} = \frac{2}{100}$
Par conséquent la probabilité que le couple soit hétérozygote est $2pq \times 2pq = \frac{2}{100} \times \frac{2}{100} = \frac{4}{10\ 000}$.
- B. Faux. La probabilité que ce couple ait un enfant atteint est $\frac{1}{4}$, de plus la probabilité d'avoir un garçon est $\frac{1}{2}$. Donc la probabilité d'avoir un prochain garçon et qu'il soit atteint est de $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$.

C. **Vrai.**

D. **Faux.** Le/la conjoint(e) est de phénotype sain, or il/elle doit être hétérozygote pour avoir un enfant atteint. Pour calculer la probabilité pour l'enfant atteint d'avoir une fille et qu'elle soit atteinte, il faut multiplier la probabilité que le/la conjoint(e) soit hétérozygote ($=2pq$) x la probabilité d'avoir une fille ($=1/2$) x la probabilité d'avoir un enfant atteint ($=1/2$)

Pour simplifier, considérons que p est environ égal à 1. Donc $2pq = 2 \times 1/100 = 2/100$.

Donc la probabilité à calculer $= 2/100 \times 1/2 \times 1/2 = 1/200$.

E. **Vrai.**

QCM n°4 : C, E

A. **Faux.** Si l'héritabilité H^2 tend vers 0, le caractère sera essentiellement déterminé par l'environnement.

B. **Faux.** Les caractères multifactoriels sont des caractères quantitatifs polygéniques.

C. **Vrai.**

D. **Faux.** Les taux de concordance et de discordance permettent de faire des déductions sur les composantes environnementales ou héréditaires d'un caractère. En aucun cas nous ne pourrions en déduire le mode d'hérédité du caractère (monogénique, polygénique...). Pour conclure, il faut calculer le taux de concordance chez les MZ et les DZ. En effet un caractère monogénique aura un taux de concordance = 100 % chez les MZ et 50 % chez les DZ. Certaines pathologies multifactorielles comme le diabète de type 2 peuvent présenter un taux proche de 100 % (95 à 99 % selon les études) chez les MZ mais de l'ordre de 10 % chez les DZ ce qui lève le doute.

E. **Vrai.**

QCM n°5 : B, D, E

A. **Faux.** Cela dépend des pathologies d'où l'importance du calcul de H^2 .

Vrai. Les caractères sont toujours influencés par l'environnement, qu'ils soient qualitatifs ou quantitatifs. La PA étant un caractère quantitatif multifactoriel, l'influence de l'environnement est importante par opposition à ce que l'on observe pour les caractères monogéniques (qualitatifs) pour lesquels l'influence de l'environnement est mineure.

B. **Faux.** La taille d'un individu est égale à $1/2$ de la taille moyenne de la population générale + $1/2$ de la taille moyenne des parents. Il existe une tendance des enfants à se rapprocher de la moyenne de la population générale.

C. **Vrai.**

D. **Vrai.** L'hérédité mendélienne concerne un seul gène, l'hérédité multifactorielle concerne plusieurs gènes et l'oligogénisme concerne seulement quelques gènes en même temps (digénisme, trigénisme).

QCM n°6 : F

A. **Faux.** La loi Hardy Weinberg explique pourquoi les traits dominants ne supplantent pas les traits récessifs et pourquoi les fréquences des allèles et des génotypes ne varient pas au cours des générations.

B. **Faux.** Pour qu'une population soit dite en équilibre de Hardy Weinberg celle-ci doit être effectivement vaste (suffisamment grande) avec des unions aléatoires, mais il ne doit pas y avoir de mutation, de migration et de sélection.

C. **Faux.** La consanguinité n'a pas disparu et l'augmentation de l'inceste dépend des pays et de leurs coutumes.

D. **Faux.** La dérive génétique modifie la fréquence des maladies héréditaires rares par effet fondateur (fixation ou extinction d'une mutation préexistante).

E. **Faux.** Le taux de mutation est de 10^{-5} à 10^{-6} /locus/gamète/génération.

QCM n° 7 : B, D

- A. Faux. Les phosphorylations ne se font que sur les histones. De plus, leur fonction est inconnue en épigénétique.
- B. **Vrai.** La cellule éteint les 80-90% de gènes restants grâce à des mécanismes épigénétique.
- C. Faux. SAM est impliqué dans les réactions de méthylation de l'ADN.
- D. **Vrai.** On dit que ce gène est soumis à l'empreinte parentale.
- E. Faux. La cytosine est méthylée et non pas acétylée par les mécanismes épigénétiques.

QCM n° 8 : D, E

- A. Faux. Les méthylations de l'ADN interviennent sur les cytosines des îlots CpG.
- B. Faux. La DNMT1 permet le maintien du profil de méthylation après division grâce à un brin hemi-méthylé.
- C. Faux. Le nucléosome est un octamère d'histones.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.** Par exemple une augmentation de la méthylation d'un gène suppresseur de tumeur peut induire un cancer.

QCM n° 9 : B, D, E

- A. Faux. Chaque enzyme Adn méthyl transférase (DNMT) a une fonction spécifique de méthylation de l'ADN.
- B. **Vrai.** En hyperméthylant les promoteurs de gènes suppresseurs de tumeurs, on inhibe leur expression et on induit l'expansion tumorale. De plus il peut y avoir des hyperméthylations mais aussi des hypométhylations (des gènes promoteurs de tumeurs donc activation de la prolifération cellulaire).
- C. Faux. Les régions 5' promotrices sont la cible de régulation épigénétique. Au niveau des promoteurs, leur méthylation inhibe l'activité transcriptionnelle.
- D. **Vrai.** La méthylation de novo des séquences centromériques sont effectuées par les DNMT3a et b.
- E. **Vrai.** La méthylation de novo a des implications dans le développement des cancers. Des observations récentes indiquent qu'il serait possible d'utiliser l'observation des modifications globales épigénétiques des histones comme indicateur dans le pronostic du cancer ou son évolution.

QCM n°10 : B, C

- A. Faux. ADN méthylé peut fixer une protéine de haute affinité pour l'ADN méthylé qui va ensuite interagir avec HDAC par exemple.
- B. **VRAI.**
- C. **Vrai.** Ces modifications s'effectuant sur les extrémités N-ter des histones, qui sont dépourvues de structures secondaires et comportant de nombreux résidus amino-acides basiques. les acétylations se font sur lysine et arginine par exemple.
- D. Faux. Sur les séquences nucléotidiques de l'ADN, la seule modification possible est une méthylation.
- E. Faux. Il y a des phosphorylations mais aussi des méthylations et des acétylations.