

# TUTORAT UE TIG 2013-2014

## CORRECTION Séance n°1 – Semaine du 24/02/2014

### QCM n°1 : E

- A. Faux. Un locus désigne la localisation d'une séquence donnée d'ADN sur un chromosome. Cette séquence ne correspond pas forcément à la séquence complète d'un gène. De plus, on peut parler d'un « locus » pour localiser une séquence codante ou non.
- B. Faux. C'est la définition de l'haplotype. Etudier l'haplotype revient à considérer les allèles transmis par un seul des deux parents, contrairement à l'étude du génotype, qui s'intéresse à l'équipement allélique d'un individu sans tenir compte de l'origine paternelle ou maternelle des allèles.
- C. Faux. C'est la définition de l'épistasie. La pléiotropie est l'expression multiple d'un même gène selon le tissu considéré.
- D. Faux. C'est la définition de la génétique. La biologie moléculaire est l'étude des molécules porteuses du message héréditaire (ADN, ARN).
- E. **Vrai.**

### QCM n°2 : A, C, D, E

- A. **Vrai.**
- B. Faux. Un allèle variant peut être normal (non pathogène) ou muté (pathogène).
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

### QCM n°3 : A, B, C

- A. **Vrai.** un groupe homozygote dominant AA et un groupe homozygote récessif aa.
- B. **Vrai.** Ils sont tous Aa.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. En F2 : apparition du génotype aa qui est récessif donc on voit apparaître un nouveau phénotype.
- E. Faux. Transmission mendélienne : un seul gène (monofactoriel).

### QCM n°4 : A, C, E

- A. **Vrai.**
- B. Faux. La couleur jaune des pois est le caractère dominant.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. La descendance de la lignée C montre l'apparition de nouveaux phénotypes à proportion égale. On peut donc déduire que les 2 gènes sont indépendants.
- E. **Vrai.**

### QCM n°5 : A, E

- A. **Vrai.** La probabilité est de 50% chez les deux sexes puisque c'est la mère qui transmet le X dominant.
- B. Faux. il n'y a pas de transmission père-fils, la mère est porteuse.
- C. Faux. Cette mutation apparaît dans un des gamètes parentaux lors de la gamétogénèse.
- D. Faux. Il s'agit de deux anomalies de transmissions différentes expliquant l'hétérogénéité phénotypique pour un même génotype.
- E. **Vrai.**

QCM n°6 : C, D, E

- A. Faux. La transmission père fils est holandrique.
- B. Faux. Pas si l'allèle est récessif.
- C. **Vrai.** Elles ont 2 allèles X.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**

QCM n°7 : C, D

- A. Faux. La probabilité que la mère de cette patiente soit porteuse de la maladie est de 100%.
- B. Faux. Il y'a aucune chance que les enfants de cette patiente soient atteints de la maladie, vu que le père ne porte pas l'allèle malade.
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.** Le caractère « hypertrichose des oreilles » est transmis de père en fils, et en aucun cas peut être transmis à la fille.
- E. Faux. La probabilité pour ce couple d'avoir un enfant exprimant le caractère holandrique est la probabilité d'avoir un garçon donc elle est de 50%.

QCM n°8 : B, E

- A. Faux. Impossible car son frère est atteint, le père ne pourrait pas transmettre son chromosome X à son fils, seulement Y.
- B. **Vrai.** Ce n'est pas non plus lié à l'Y car sa sœur est atteinte. Il n'y a pas de saut de génération, c'est donc un caractère dominant.
- C. Faux. 50% de récurrence donc il a une chance sur deux d'être atteint.
- D. Faux. Il est possible qu'il y ait eu une mutation de novo ou ça peut être une maladie à pénétrance incomplète.
- E. **Vrai.** Une chance sur deux de transmettre la pathologie à ses enfants.

QCM n°9 : C

- A. Faux. Le mode de transmission est autosomique récessif.
- B. Faux.
- C. **Vrai.**
- D. Faux.
- E. Faux. On observe une transmission horizontale.

QCM n°10 : C

- A. Faux. La probabilité pour le couple III1 -III2 d'avoir un enfant atteint est la probabilité pour III2 d'être hétérozygote multipliée par la probabilité d'avoir un enfant homozygote pour le trait. Donc  $2/3 \times 1/4 = 1/6$ .
- B. Faux.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. La probabilité pour ce couple d'avoir un enfant atteint est de 1/2.
- E. Faux. La probabilité pour ce couple d'avoir un garçon atteint est de 1/4.

QCM n°11 : F

- A. Faux. L'allèle responsable du syndrome de Lowe est récessif.
- B. Faux. Le gène responsable est porté par le chromosome sexuel X.
- C. Faux. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir un nouvel enfant malade est de 1/4.
- D. Faux. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir une fille malade est de 0%
- E. Faux. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir un nouveau garçon malade est de 1/2.

QCM n°12 : B, D, E

- A. Faux. Il peut s'agir d'un trait autosomique récessif, car il y a un saut de génération.
- B. **Vrai.**
- C. Faux. Ce couple ne peut avoir une fille atteinte que si III4 (la mère) a hérité de l'allèle variant ( $p=1/2$ ). La probabilité d'avoir une fille atteinte est alors de  $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$

D. **Vrai.** Le couple ayant déjà eu un enfant atteint, on sait que III4 est porteuse, la probabilité d'avoir un enfant sain est alors de 1/2, c'est-à-dire la probabilité de transmission de l'allèle sauvage par la mère.

E. **Vrai**

**QCM n°13 : C, D, E**

A. Faux. L'allèle malade est plus probablement récessif car un saut de génération est présent.

B. Faux. Les parents sont hétérozygotes, étant donné qu'ils ne sont pas atteints par cette pathologie.

C. **Vrai.**

D. **Vrai.**

E. **Vrai.**

**QCM n°14 : C, D**

A. Faux. Le gène est porté par le chromosome sexuel X.

B. Faux. Dans ce cas, la probabilité d'avoir un garçon malade est égal à la probabilité que la mère soit hétérozygote pour le trait multipliée par la probabilité d'avoir un garçon qui est multipliée par la probabilité qu'il soit malade. Donc  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = 1/8$ .

C. **Vrai.**

D. **Vrai.** Dans ce cas, on sait déjà que la mère est hétérozygote pour le trait. Il suffit de multiplier la probabilité d'avoir un garçon par la probabilité qu'il soit malade. Donc  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = 1/4$ .

E. Faux. Dans ce cas, la probabilité d'avoir un enfant normal est = 1 – « la probabilité d'avoir un enfant malade ». La probabilité d'avoir un enfant malade est =  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$ . Donc la probabilité d'avoir un enfant normal est de  $\frac{3}{4}$ .

**QCM n°15 : A, D, E**

	H I <sup>A</sup>	h I <sup>A</sup>	H i	h i
h I <sup>A</sup>	Hh I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> Groupe : A	hh I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> Groupe : O Bombay	Hh I <sup>A</sup> i Groupe : A	hh I <sup>A</sup> i Groupe : O Bombay
h I <sup>B</sup>	Hh I <sup>A</sup> I <sup>B</sup> Groupe : AB	hh I <sup>A</sup> I <sup>B</sup> Groupe : O Bombay	Hh I <sup>B</sup> i Groupe : B	hh I <sup>B</sup> i Groupe : O Bombay

A. **Vrai.** Il existe 4/8 chances d'être du groupe O Bombay.

B. Faux. Il existe deux fois plus de chances d'être O Bombay (4/8) que d'être A (2/8)

C. Faux. Il n'existe aucune chance d'être du groupe O.

D. **Vrai.**

E. **Vrai.** Il existe 1/8 d'être du groupe B ou AB.

**QCM n°16 : B, C, D**

A. Faux. Le système Rhésus implique deux gènes liés car ils sont situés sur le même chromosome.

B. **Vrai.** Contrairement aux antigènes du système ABO, retrouvés aussi à la surface d'autres types cellulaires.

C. **Vrai.**

D. **Vrai.** Antigène le plus immunogène = vis-à-vis duquel sera déclenchée la réponse immunitaire la plus importante.

E. Faux. Ce sont des antigènes immuns (acquis) induits lors de grossesses ou de transfusions.

**QCM n°17 : C, E**

- A. Faux. Trois gènes, un pour chaque couleur.
- B. Faux. La probabilité pour un homme d'être touché est celle d'avoir l'allèle (q) contrairement à une femme qui doit avoir simultanément les deux allèles q donc la probabilité pour une femme est  $q^2$ . Le rapport n'est pas de 2 mais de q.
- C. **Vrai.**
- D. Faux. Un père transmet toujours à son fils le gonosome Y.
- E. **Vrai.** Car il faut être homozygote pour l'allèle pathologique.

**QCM n°18 : A, B, C**

- A. Vrai.
- B. Vrai.
- C. Vrai.
- D. Faux. L'équilibre d'Hardy Weinberg est affecté par une influence trop importante de l'environnement.
- E. Faux : Des cas de consanguinité perturbent l'équilibre d'Hardy Weinberg.

**QCM n°19 : A, B, C, D**

- A. **Vrai.**
- B. **Vrai.**
- C. **Vrai.**
- D. **Vrai.**
- E. Faux : La dérive génétique peut avoir pour conséquence la fixation d'un gène, l'extinction d'un gène ou une fréquence variable du gène.

**QCM n°20 : B, D, E**

- A. Faux. Dans ce cas,  $2pq$  (la fréquence des hétérozygotes) est supérieure à  $q^2$  (la fréquence des homozygotes).
- B. **Vrai.**
- C. Faux. L'effet fondateur est une conséquence directe de la dérive génétique.
- D. **Vrai.**
- E. **Vrai.**