

# TUTORAT UE TIG 2013-2014

## Séance n°1 – Semaine du 24/02/2014

### *Hérédité Monofactorielle – Hardy Weindberg* Toutou

Séance préparée par Estelle Cambiaire, Sara Razzak, Mathilde Beck, Arthur Chouaïkhi, Thibaut Meyre, Nidal Jammoul, Yasmin Abderrazik (ATM<sup>2</sup>)

#### QCM n°1 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. Un locus désigne toujours la localisation d'un gène sur un chromosome.
- B. Le génotype est la composition allélique d'un chromosome ou d'une fraction de chromosome.
- C. La pléiotropie est l'expression d'un gène sous influence d'un autre gène.
- D. La biologie moléculaire est l'étude des gènes, de leur transmission, et de leur implication dans des maladies.
- E. La cytogénétique est utilisée pour étudier des pathologies impliquant des anomalies chromosomiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

#### QCM n°2 : Choisir la ou les propositions exactes.

- A. Un allèle variant est moins fréquent dans la population générale, par rapport à un allèle sauvage.
- B. Un allèle variant est toujours pathogène.
- C. Un individu hétérozygote composite en un locus morbide possède deux allèles mutés.
- D. La double hétérozygotie concerne deux loci qui peuvent être situés sur un même chromosome ou sur deux chromosomes différents.
- E. Un allèle est une des différentes versions de la séquence d'ADN possible pour un locus.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

#### QCM n°3 : Concernant les travaux de Mendel :

- A. Pour reproduire les lois de Mendel, la génération P doit obligatoirement être composée d'individus homozygotes.
- B. Dans la génération F1, tous les individus ont le même génotype.
- C. La diversité phénotypique apparaît en F2.
- D. Un nouveau génotype apparaît en F2.
- E. Un trait à transmission mendélienne peut faire intervenir plusieurs gènes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°4 : On désigne par A, B et C, trois pois jaunes et ronds. On les fait pousser et on les croise tous avec une même plante issue de la germination d'un pois vert et ridé. On récolte exactement 100 pois par croisement et on les classe selon leur phénotype; les résultats sont :**

Parents	A	B	C
Descendants	51 jaunes et ronds 49 verts et ronds	100 jaunes et ronds	26 jaunes et ridés 25 verts et ronds 25 verts et ridés 24 jaunes et ronds

**À partir de cette expérience :**

- On met en évidence la deuxième loi de Mendel : « ségrégation et pureté des gamètes ».
- On déduit que la couleur jaune des pois est le caractère récessif.
- On déduit que la forme ronde des pois est le caractère dominant.
- On peut déduire que les 2 gènes responsables de la couleur et de la forme du pois sont liés.
- Si on fait une autofécondation des descendants de la lignée B, on retrouvera les 4 phénotypes obtenus dans la descendance de la lignée C.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°5 : Choisir la ou les propositions exactes.**

- Soit une maladie liée à l'X dominant, si la mère est hétérozygote et le père est sain, alors la probabilité d'avoir un enfant malade est la même quel que soit le sexe de cet enfant.
- Lors d'une maladie liée à l'X récessif, si un garçon atteint a une mère saine, cela signifie que le père est atteint.
- Si un individu est atteint d'une pathologie suite à une mutation de novo, cela signifie qu'au moins l'un de ses parents est porteur de cette mutation dans son génotype.
- La pénétrance incomplète désigne l'expressivité variable d'un trait expliquant l'hétérogénéité phénotypique pour un même génotype.
- La pseudodominance est un phénomène fréquent chez une famille en cas de consanguinité.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°6 : Concernant l'hérédité gonosomique, choisir la ou les propositions exactes.**

- Un père atteint d'une maladie liée à l'X n'aura que des fils malades.
- Si un père est atteint, toutes ses filles seront malades.
- Pour une maladie dominante liée à l'X, les filles ont 2 fois plus de chances d'être malades.
- La transmission holandrique se fait uniquement de père en fils.
- Une femme atteinte d'une maladie récessive a une chance sur deux d'avoir un fils et qu'il soit atteint de la maladie.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°7 : Une femme est atteinte de mucoviscidose (transmission autosomique récessive). Elle est la seule personne de la famille atteinte de cette maladie. On sait par ailleurs que son conjoint est génotypiquement sain et il présente une hypertrichose des oreilles dont le gène responsable est présent sur le chromosome sexuel Y. Choisir la ou les propositions exactes :**

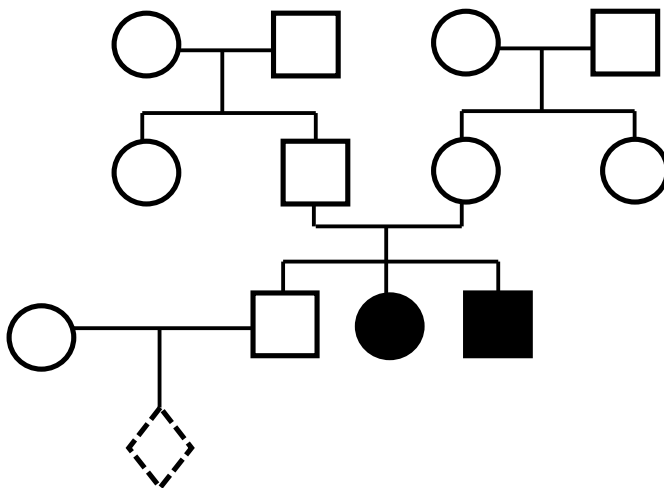
- La probabilité que la mère de cette patiente soit porteuse de la maladie est de 50%.
- La probabilité que la fille de cette patiente soit atteinte de la maladie est de 50%.
- La probabilité que le garçon de cette patiente soit porteur de la maladie et présente une hypertrichose des oreilles est de 100%.
- La probabilité pour la fille de cette patiente d'être porteuse de la maladie et de présenter une hypertrichose des oreilles est de 0%.
- La probabilité pour ce couple d'avoir un enfant exprimant le caractère holandrique est de 100%.
- Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°8 :** Une jeune femme se présente en consultation, on suspecte qu'elle soit porteuse d'une mutation du gène MEN1 (Néoplasie Endocrinienne Multiple de type 1). Elle a 1 sœur et 2 frères. On sait que son père, sa sœur ainsi que l'un de ses frères sont atteints par la pathologie. Son 2eme frère ne s'est pas encore fait dépister. La consultation est d'autant plus importante pour la jeune femme qu'elle a des projets d'enfants et elle veut qu'ils soient sains.

- A. Le mode de transmission le plus probable du gène peut être liée à l'X.
- B. L'allèle responsable de la pathologie est probablement dominant.
- C. Son autre frère est obligatoirement atteint par la maladie.
- D. Un des grands-parents paternels est vraisemblablement atteint par la maladie.
- E. On a trouvé que la jeune femme était porteuse de la mutation, le docteur lui propose de réaliser un diagnostic préimplantatoire pour son projet de grossesse car ses chances d'avoir un enfant atteint est de 50%.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°9 et n°10 sont liés :**

**Concernant l'arbre généalogique ci-dessous.**



**QCM n°9: Choisir la ou les propositions exactes :**

- A. Le mode de transmission le plus probable est dominant autosomique.
- B. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié à l'X.
- C. Le mode de transmission le plus probable est récessif.
- D. Le trait est transmis uniquement par la mère.
- E. Dans l'arbre présenté, on observe une transmission verticale du trait.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

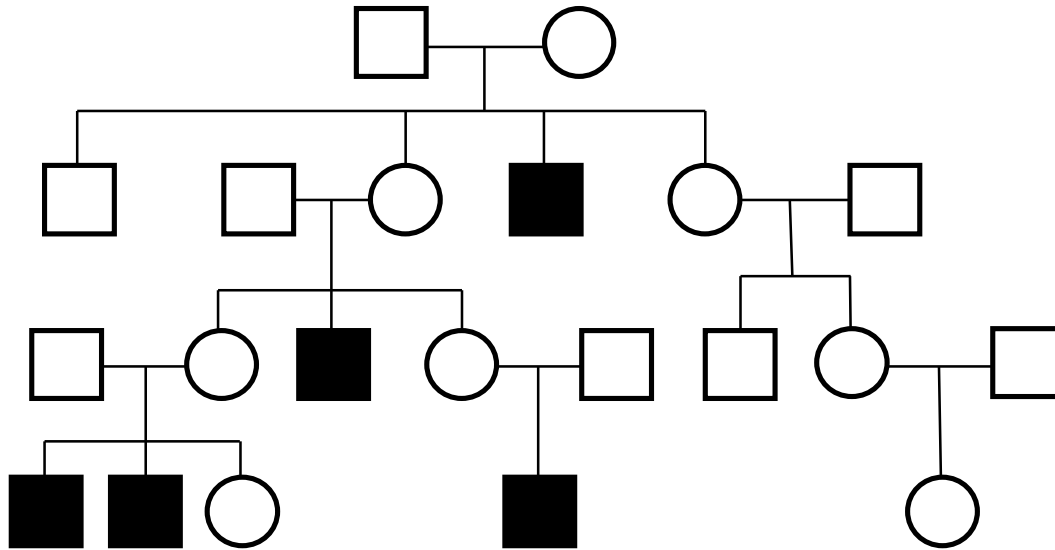
**QCM n°10 : Choisir la ou les propositions exactes :**

- A. La probabilité pour le couple III1 -III2 d'avoir un enfant atteint, sachant que III1 est hétérozygote pour le trait, est de 1/8.
- B. La probabilité pour le couple III1 -III2 d'avoir un enfant atteint, sachant que III1 est hétérozygote pour le trait, est de 1/4.
- C. Les individus II3 et II4 sont homozygotes pour le trait.

**L'individu III4 se marie avec Madame X, hétérozygote pour le trait :**

- D. La probabilité pour ce couple d'avoir un enfant atteint est de 1.
- E. La probabilité pour ce couple d'avoir un garçon atteint est de 1/2.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses

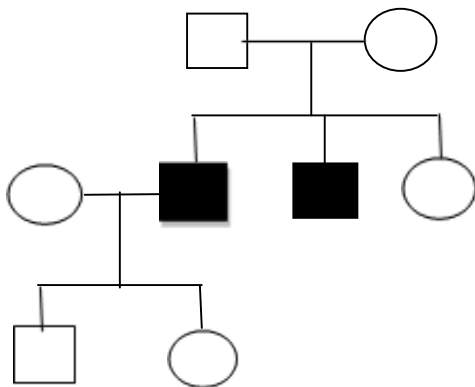
**QCM n°11 :** Dans cette étude on s'intéresse au syndrome de Lowe. Le syndrome de Lowe est une maladie héréditaire très rare se manifestant par une déficience mentale, des troubles rénaux et une opacité des cristallins.



**Choisir la ou les propositions exactes :**

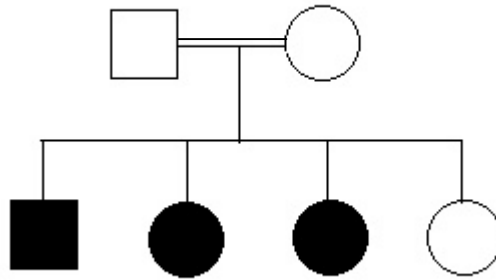
- A. L'allèle responsable du syndrome de Lowe est dominant.
- B. Le gène responsable est porté par le chromosome sexuel Y.
- C. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir un nouvel enfant malade est de 50%.
- D. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir une fille malade est de 50%.
- E. La probabilité pour III4 et III5 d'avoir un nouveau garçon malade est de 100%.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°12 :** Concernant l'arbre généalogique ci-dessous :



- A. La transmission du trait peut être autosomique dominante.
- B. La transmission peut être récessive liée à l'X.
- C. Si on admet que la transmission est récessive autosomique, en cas d'union entre II3 et II4, la probabilité d'avoir une fille et qu'elle soit malade est de 1/16.
- D. Le couple II3 et II4 a bien eu une fille malade, la probabilité d'avoir un autre enfant sain est de 1/2.
- E. Cette maladie génétique peut être le daltonisme.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°13 : Une pathologie avec une hérédité mendélienne et une pénétrance complète touche une famille. Soit l'allèle sain A et l'allèle malade b. Concernant l'arbre suivant, choisir la ou les propositions exactes.**



- A. Nous pouvons en déduire de manière la plus probable que l'allèle malade est dominant.
- B. Les parents peuvent être homozygotes.
- C. Les individus II.1, II.2 et II.3 sont obligatoirement homozygotes.
- D. Le génotype de l'individu II.4 est A/b ou A/A.
- E. Un autre enfant a 25% d'être touché par cette pathologie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°14 : Un gène récessif « h » lié au sexe retarde le temps de coagulation du sang et est responsable de l'hémophilie. André et Justine, non hémophiles, ont ensemble quatre enfants: 2 filles et 2 garçons dont l'un est hémophile. Choisir la ou les propositions exactes :**

- A. Ce gène est porté par le chromosome sexuel Y.
- B. Si l'une de leur fille se marie avec un homme normal, la probabilité que son premier enfant soit un garçon hémophile est de 1/4.
- C. Si l'une de leur fille se marie avec un homme normal, la probabilité que son premier enfant soit un garçon hémophile est de 1/8.
- D. Sachant que son premier enfant est hémophile, la probabilité que son second enfant soit un garçon hémophile est de 1/4.
- E. La deuxième fille se marie avec un homme hémophile, la probabilité que son premier enfant soit normal est de 1/2.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°15 : Un homme de génotype hh, I<sup>A</sup> I<sup>B</sup> et une femme de génotype Hh, I<sup>A</sup> i ont 5 enfants. Choisir la ou les propositions exactes.**

- A. Un enfant pourra être du groupe O Bombay.
- B. Il existe autant de chances qu'un enfant soit du groupe O Bombay que du groupe A.
- C. Il existe deux fois plus de chance qu'un enfant soit du groupe O que du groupe A.
- D. Il existe deux fois plus de chance qu'un enfant soit du groupe O Bombay que du groupe A.
- E. Il existe autant de chance qu'un enfant soit du groupe B que du groupe AB.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°16 : Concernant le système Rhésus, choisir la ou les propositions exactes.**

- A. Il implique deux gènes indépendants.
- B. Les antigènes D, C, c, E, et e ne sont retrouvés qu'au niveau des hématies.
- C. Un individu de génotype DCe/dce sera Rhésus +.
- D. Parmi les antigènes du système Rhésus, l'antigène D est le plus immunogène.
- E. Les anticorps du système Rhésus sont des anticorps naturels, c'est-à-dire qu'ils sont présents naturellement à la naissance.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°17 : A propos de la vision des couleurs, choisir la ou les propositions exactes.**

- A. La vision des couleurs est assurée par deux gènes l'un porté sur un autosome l'autre sur le chromosome X.
- B. La vision du rouge et du vert est codée par des gènes sur le chromosome X, les femmes sont donc deux fois moins touchées.
- C. De par la distance entre les loci, il est très rare d'être daltonien pour le rouge ou le vert exclusivement.
- D. Comme le père n'a qu'un chromosome X, la probabilité de transmettre à son fils est très importante.
- E. Les anomalies liées à la couleur bleue sont plus rares.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°18 : L'équilibre d'Hardy Weinberg correspond à une population, indiquez la ou les propositions exactes.**

- A. Vaste.
- B. Présentant des unions aléatoires.
- C. Dépourvue de mutations.
- D. Tenant compte de l'environnement.
- E. Présentant des cas de consanguinité.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°19 : Concernant la dérive génétique, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :**

- A. Un effet fondateur correspond à la fréquence élevée d'un allèle dans une petite population ayant pour origine un ancêtre porteur de cet allèle par hasard.
- B. La dérive génétique explique l'apparition de mutations génétiques.
- C. Si un effet fondateur apparaît sur une mutation génétique, cela se traduit par une augmentation de la fréquence de la maladie.
- D. La dérive génétique s'illustre dans des populations de petites tailles.
- E. La dérive génétique a pour seule conséquence l'extinction d'un gène.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

**QCM n°20 : A propos de la loi d'Hardy Weinberg, indiquez la (ou les) proposition(s) exacte(s) :**

- A. Un gène récessif perdure dans les générations même s'il induit une mort rapide.
- B. La fréquence des mutations/locus/gamètes/génération est de  $1/10^6$  à  $1/10^5$ .
- C. Un effet fondateur est une conséquence directe des migrations de population.
- D. La consanguinité est un critère d'exclusion de l'équilibre de la loi d'Hardy Weinberg.
- E. L'effet fondateur augmente la fréquence des maladies rares.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.