



TUTORAT UE TIG 2014-2015 – TIG

Séance d'annales – Semaine du 30/03/2015

Pr Toutou, Pr Moubri-Ménage, Pr Galas
Concours 2012/2013

QCM n°1 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'hérédité Mendélienne ne s'applique qu'aux gènes autosomiques.
- B. L'hérédité monofactorielle concerne les traits sous la dépendance de facteurs exprimés dans une seule cellule.
- C. L'hérédité oligogénique définit les traits sous la dépendance de plusieurs dizaines de gènes.
- D. Le groupe sanguin ABO est un trait d'hérédité multifactorielle.
- E. Un locus définit un polymorphisme à nombre d'allèles variables.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°2 : Au cours d'une consultation médicale dont le but est de repérer la possibilité d'une maladie héréditaire, quelle(s) est (sont) la questions qui pourront être posées parmi les propositions suivantes ?

Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Pouvez-vous me décrire vos symptômes ?
- B. Vos parents sont-ils toujours vivants ?
- C. Y a-t-il dans votre famille des personnes qui présentent les mêmes symptômes que vous ?
- D. Combien de frères et de sœurs ont vos parents ?
- E. Veuillez dessiner votre arbre généalogique.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°3 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Seuls l'âge et le sexe de l'individu influencent la pénétrance d'un caractère.
- B. Si un caractère pathologique gouverné par un allèle autosomique dominant a une pénétrance estimée à 80 %, tous les individus de phénotype sain sont homozygotes récessifs.
- C. La semi-dominance se traduit chez les hétérozygotes par l'expression d'un phénotype intermédiaire à celui codé par chacun des allèles.
- D. Des mutations sur différents gènes peuvent se traduire par un phénotype similaire en cas d'hétérogénéité allélique.
- E. Le phénomène d'anticipation fait référence à l'expression d'une pathologie de plus en plus précoce et plus grave au fil des générations successives.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°4 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Les individus hétérozygotes pour un caractère à pénétrance complète présentent toujours le même phénotype.
- B. La pénétrance d'un caractère gouverné par un allèle autosomique récessif peut s'évaluer à partir de l'analyse d'arbres généalogiques.
- C. Un caractère présentant une expressivité variable possède toujours une pénétrance incomplète.
- D. L'expressivité variable d'un caractère peut-être due à une hétérogénéité allélique ou génique.
- E. Si l'hétérozygote AB exprime à la fois ce qui est observé pour le génotype AA et pour le génotype BB, les 2 allèles A et B sont semi dominants.

F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

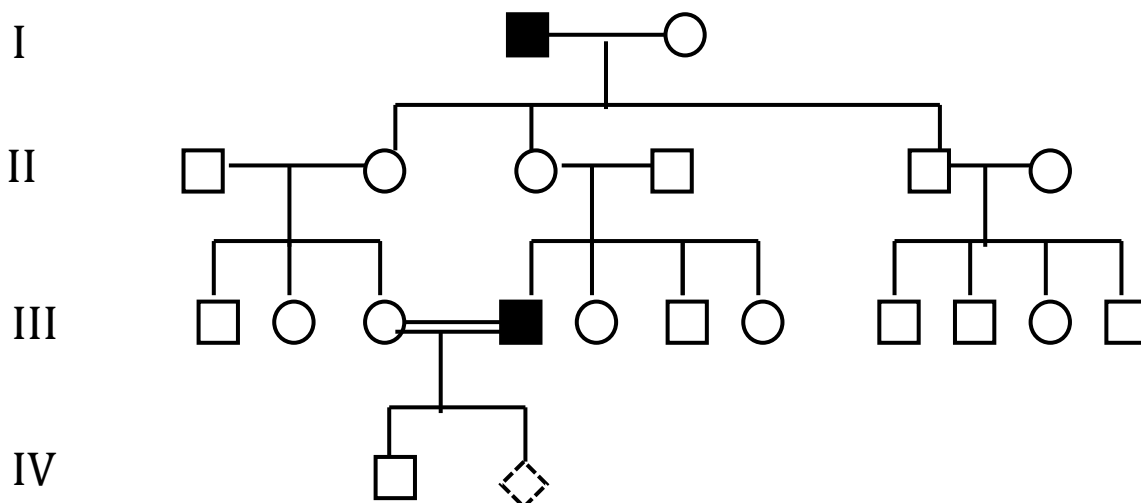
QCM n°5 : Soit un caractère pathologique gouverné par un allèle autosomique dominant. Parmi les propositions suivantes, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Si plusieurs individus d'une fratrie expriment la pathologie sans aucun antécédent familial, l'hypothèse la plus probable est l'existence d'une mutation de novo.
- B. Un individu exprimant la pathologie suite à une mutation de novo, a un risque de récurrence pour sa descendance égal à $\frac{1}{2}$.
- C. Une mutation au niveau d'une cellule embryonnaire somatique peut être à l'origine d'un mosaïcisme germinale.
- D. Si l'expression de la pathologie chez un individu est due à une mutation de novo, le risque de récurrence pour les autres membres de la fratrie est le même que pour la population générale.
- E. Seuls les individus homozygotes pour l'allèle muté expriment la pathologie.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°6 : Parmi les propositions suivantes, quelle(s) est (sont) la (les) proposition(s) exacte(s) :

- A. Les individus de phénotype [Rh-] présentent une délétion au niveau du gène D [RHD].
- B. Les individus de phénotype [O Bombay] sont doubles homozygotes obligatoires pour les gènes H et I.
- C. Le gène I est hypostatique devant le gène H.
- D. Les individus de phénotype [O] possèdent des anticorps immuns anti-A, anti-B et anti-H.
- E. Les gènes D et CE sont génétiquement indépendants ce qui explique l'existence d'haplotypes fortement majoritaires.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°7 : L'arbre généalogique suivant concerne une pathologie humaine rare, à pénétrance totale la ou les proposition(s) exacte(s).



- A. Le mode de transmission le plus probable est récessif lié à l'X.
- B. La probabilité que l'individu IV 1 exprime la pathologie est égale à $\frac{1}{4}$.
- C. En fait il s'avère que l'individu IV 1 exprime la pathologie. La probabilité pour le couple III 3-III 4 que leur second enfant soit de phénotype sain est égale à $\frac{1}{4}$.
- D. Si l'individu IV 1 exprime la pathologie, alors les individus II 2 et III 3 sont génotypiquement identiques pour le gène étudié.
- E. Si l'individu III 7 a un conjoint de phénotype sain, le risque d'avoir un enfant de phénotype pathologique est le même que pour la population générale.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°8 : On souhaite calculer le risque relatif pour l'asthme, une affection multifactorielle. Pour cela, on détermine la fréquence de cette maladie. Elle est de 4% dans la population générale et de 10% chez les apparentés de premier degré des malades. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. En général, le risque relatif est une mesure de la récurrence familiale.
- B. Dans cet exemple, le calcul du risque relatif peut permettre de déterminer le risque de survenue de l'asthme chez une sœur ou un père d'un patient atteint de cette maladie.
- C. Le risque relatif pour le petit fils de la sœur d'un probant est de $10+4=14\%$.
- D. Le risque relatif pour un grand-père de transmettre l'asthme à son petit-fils est égal à 1.
- E. Le risque relatif pour la fille d'un probant est de 2,5.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°9 : Le gène SHOX (short stature homeobox), a été découvert en 1997 dans la région pseudo- autosomique. Choisir la ou les proposition(s) exactes.

- A. Il est impliqué dans la stature des filles comme des garçons.
- B. Il existe deux copies actives chez les hommes et les femmes.
- C. Les filles de caryotype XO ou XXX sont plus petites que la moyenne.
- D. Il existe d'autres gènes impliqués dans la stature qui peuvent avoir des relations épistatiques.
- E. Il existe au moins un gène impliqué dans la stature sur le chromosome Y.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°10 : Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

La loi de Hardy-Weinberg :

- A. A été édictée pour calculer le risque d'apparition d'une maladie dans les familles consanguines.
- B. Permet de calculer la fréquence des allèles mutés à partir de la fréquence des malades.
- C. Permet de calculer la fréquence des malades à partir de la fréquence des allèles mutés.
- D. A été définie par deux scientifiques du nom de Hardy et Weinberg.
- E. Permet de calculer le taux de mutations causé par les radiations ionisantes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°11 : Soit une pathologie autosomique récessive dont la fréquence dans la population humaine est de 1/6400. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La fréquence de l'allèle muté est égale à 1/80.
- B. Le risque pour un couple d'individus non apparentés et de phénotype sain d'avoir un enfant atteint est égal à 1/6400.
- C. La fréquence des hétérozygotes dans la population générale est proche de 1/40.
- D. La probabilité pour un couple d'individus non apparentés et de phénotype sain, d'avoir une fille atteinte sachant que leur premier enfant est atteint est égale à 1/4.
- E. Un couple d'individus non apparentés attend son 1^{er} enfant. La femme étant atteinte, le risque pour ce couple que cet enfant soit atteint est égal à 1/80.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°12 : Dans la population générale, en équilibre, on dénombre 10% d'hommes exprimant une pathologie récessive, liée à l'X et à pénétrance complète. Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. La fréquence de l'allèle normal dans cette population est égale à 90%.
- B. Le pourcentage de femmes exprimant le phénotype pathologique est égal à 10%.
- C. 99% des femmes sont de phénotype sain.
- D. Le pourcentage de femmes hétérozygotes est égal à 18%.
- E. Soit un couple de phénotype sain. Sachant que le père du mari exprime la pathologie, la probabilité pour ce couple d'avoir un enfant atteint est égale à 1/4.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°13: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Des jumeaux monozygotes possèdent des profils épigénétiques qui peuvent diverger sous l'effet d'influences extérieures à l'organisme.
- B. Sans l'existence des mécanismes épigénétiques de régulation de l'expression des gènes, les cellules seraient incapables de former différents tissus aussi variés dans l'organisme de l'Homme.
- C. Chez l'Homme, les cellules peuvent former facilement différents types cellulaires à l'origine des différents tissus car elles ont un génome différent.
- D. Chez l'Homme, on estime qu'il existe environ 250 types cellulaires différents.
- E. Les étiquettes épigénétiques de jumeaux monozygotes peuvent très rapidement se modifier et diverger au cours de l'âge.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°14: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Chez l'Homme, les cellules différenciées dans différents tissus de l'organisme expriment chacune au moins 90% des gènes présents dans leur génome.
- B. Un des effets majeurs induit par les mécanismes épigénétiques est de moduler la structure plus ou moins compactée de la chromatine et l'accessibilité des gènes afin de permettre leur transcription.
- C. Certaines pathologies génétiques graves sont causées par des dérégulations des mécanismes épigénétiques.
- D. Les mécanismes épigénétiques ne s'appliquent que sur la molécule d'ADN.
- E. Les mécanismes épigénétiques utilisent seulement des liaisons faibles pour modifier leurs molécules cibles.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°15: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Chez l'Homme, des modifications épigénétiques peuvent se transmettre d'une génération à l'autre.
- B. La détermination génétique du sexe chez l'Homme utilise à un certain moment du développement les mécanismes épigénétiques.
- C. Il existe des mécanismes épigénétiques qui permettent d'installer progressivement les étiquettes épigénétiques qui avaient été effacées au cours de la formation des cellules germinales primordiales.
- D. Chez l'Homme, les gènes paternels et maternels sont toujours exprimés de manière équivalente dès la conception.
- E. Certains mécanismes épigénétiques permettent de conserver l'identité d'une cellule (ex : fibroblaste) après une division cellulaire.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°16: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Chez l'Homme, un îlot CpG a une longueur au moins équivalente à 500 paires de bases.
- B. Un di-nucléotide CpG est défini par l'alternance d'un résidu de Guanine avec un résidu de Thymine.
- C. La cytosine est la seule base pouvant être méthylée par les mécanismes épigénétiques chez l'Homme.
- D. La principale fonction de l'enzyme ADN méthyltransférase est de maintenir les profils de méthylation au cours des divisions cellulaires.
- E. Les îlots CpG sont rarement impliqués dans les mécanismes épigénétiques chez l'Homme.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°17: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'ADN hyperméthylé peut former une chromatine très condensée.
- B. Les mécanismes épigénétiques peuvent bloquer l'expression d'un gène en agissant directement sur les facteurs de transcriptions.
- C. Les mécanismes épigénétiques par méthylations « de novo » de l'ADN utilisent l'activité de l'enzyme

DNMT1.

- D. Les îlots CpG présents sur l'ADN chez l'Homme apparaissent et disparaissent en fonction des besoins de régulations par les mécanismes épigénétiques.
- E. Toutes les séquences de l'ADN chez l'Homme peuvent être méthylées par les mécanismes épigénétiques.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°18: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Toutes les histones composant le nucléosome peuvent être la cible de modifications épigénétiques.
- B. Les mécanismes épigénétiques peuvent modifier les histones par acétylation/déacétylation, méthylation et protéolyses.
- C. Les acétylations des histones par les mécanismes épigénétiques sont irréversibles.
- D. Seules les méthylations de l'ADN par les mécanismes épigénétiques sont réversibles.
- E. L'acétylation de l'ADN par les mécanismes épigénétiques est irréversible.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°19: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. Les mécanismes épigénétiques qui ciblent la molécule d'ADN et ceux qui ciblent les histones n'ont aucun lien entre eux.
- B. De faibles méthylations au niveau de l'ADN des gènes peuvent modifier leur expression.
- C. L'acétylation des histones favorise l'expression des gènes.
- D. La méthylation des histones inhibe toujours l'expression des gènes.
- E. La méthylation de l'ADN favorise l'expression des gènes.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.

QCM n°20: Parmi les propositions suivantes concernant l'épigénétique et ses mécanismes chez les mammifères, Choisir la ou les proposition(s) exacte(s).

- A. L'hyperméthylation sur certaines séquences d'ADN peut augmenter leur fréquence de mutation de près de 100 fois.
- B. Les extrémités N-terminales des histones de mammifères ont des structures secondaires en feuillets beta qui ne leur permettent pas de recevoir d'étiquettes épigénétiques.
- C. Les modifications épigénétiques chez l'Homme s'effectuent uniquement sur les extrémités C-terminales des histones.
- D. La citrulline peut se former par la réaction de dé-méthylation indirecte des Lysines des Histones H3 et H4 par transformation préalable de la méthyl-arginine.
- E. Les méthylations sur l'ADN s'effectuent exclusivement grâce à un mécanisme de copie d'ADN hémiméthylé.
- F. Toutes les propositions précédentes sont fausses.