

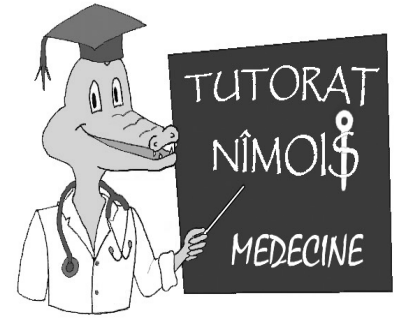


Association du Tutorat Médecine de Montpellier

TUTORAT EMBRYOLOGIE

Année 2008-2009

Séance n°10



Génétique– Pr TOUITOU.

QCMs de Lannelongue Ariane – Fedoroff Sophie – Marty Nicolas

QCM n°1

Généralités et définitions :

- Le génotype est la composition génétique au niveau de tout le génome, il est caractérisable par biologie moléculaire.
- L'épistasie est un type d'interaction génique qui ne concerne que le sexe masculin.
- La pléiotropie correspond à l'expression d'un gène dans plusieurs tissus, elle peut s'expliquer par des effets ramifiants d'une protéine sur divers tissus.
- Le génotype est constitué par les caractères détectables d'un être vivant.
- Le phénotype se réalise sous le contrôle du génotype, il est spécifique d'un individu.

QCM n°2

Encore des définitions. . .

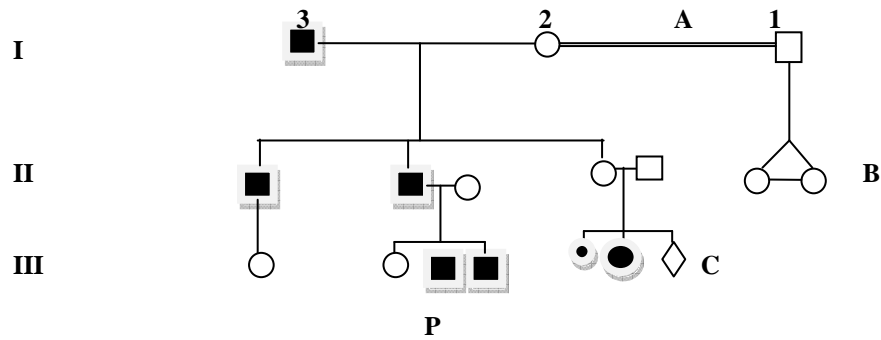
- Les hommes sont hétérozygotes, car ils possèdent les gonosomes XY.
- Un hétérozygote synthétise toujours 2 protéines différentes.
- L'hérédité holandrique concerne les gènes portés par le chromosome Y.
- L'hérédité holandrique correspond à l'hérédité mitochondriale, elle se caractérise par la ségrégation verticale des caractères de mère en fille.
- Dans un locus morbide, on trouve le gène responsable d'une maladie.

QCM n°3

Quelles sont les propositions vraies ?

- Un allèle dominant s'exprime seulement chez l'homozygote.
- Un allèle dominant peut s'exprimer avec une intensité variable, il ne code que des caractères normaux.
- Un allèle occupe le même locus sur tous les chromosomes.
- L'expressivité variable d'un caractère ne concerne que les individus homozygotes.
- Les enfants d'un couple d'hétérozygotes pour un caractère autosomique récessif ont 50 % de probabilité d'exprimer ce caractère

Arbre généalogique



QCM n°4

Sur l'arbre généalogique :

- La numérotation en I est correcte.
- Le double trait en A correspond à une seconde union.
- Le symbole en B correspond à de vraies jumelles.
- Le symbole en C signifie que le sujet est mort.
- Le sujet en III 5 est probant.

QCM n°5

Toujours sur l'arbre

- Le sujet en III 6 a pu subir une mutation de Novo.
- Le mode de transmission peut être de type récessif ou dominant lié à l'X.
- Le mode de transmission peut être holandrique.
- Le mode de transmission peut être dominant autosomique.
- La maladie de I 1 est forcément létale.

QCM n°6

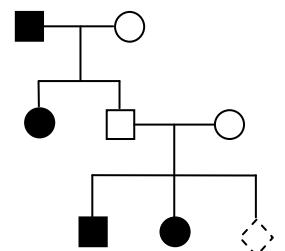
Anomalies apparentes :

- La pénétrance incomplète d'un trait récessif est généralement visible sur un arbre généalogique.
- La pénétrance incomplète = nombre qui porte l'allèle/ nombre total d'individus.
- La pénétrance incomplète d'un trait dominant est visible sur l'arbre généalogique lors d'un saut de génération
- L'hétérogénéité génétique est le fait qu'un même allèle produit différents phénotypes
- L'hétérogénéité phénotypique représente l'expressivité variable du trait

QCM n°7

Anomalies apparentes :

- La maladie de cette famille est dite récessive, car elle a une forme verticale
- La pénétrance incomplète est de 4/6 car deux personnes portent l'allèle mais ne l'expriment pas
- La probabilité que l'enfant qui va naître n'exprime pas le trait est de 3/5



- d) Le III1 et III2 sont malades car il y a eu une mutation de novo chez les parents
- e) La probabilité de mutation de novo est calculable

QCM n°8

A propos de :

- a) La pseudo-dominance provient de la non expression fréquente d'un trait dominant dans une famille.
- b) La pseudo-dominance est fréquente dans les populations à forte consanguinité.
- c) L'hérédité mendélienne concerne un grand nombre de gènes en même temps.
- d) Une hérédité Mendélienne est monogénique et elle est fortement influencée par l'environnement.
- e) Le système des groupes sanguins ABO est oligogénique.

QCM n°9

Les groupes sanguins ABO et rhésus:

- a) Un enfant A+ peut avoir un père B- et une mère A-
- b) Un enfant O- peut avoir un père A+ et une mère B+
- c) Les groupes sanguins ABO peuvent apparaître sur les cellules amniotiques
- d) Le groupe AB possède les antigènes A et B, aucun anticorps et il est donneur universel.
- e) Un individu de groupe O peut être perfusé par un individu de groupe O Bombay.

QCM n°10

Les groupes sanguins ABO

- a) Chez un individu homozygote de groupe A les anticorps anti groupe B sont acquis par contamination.
 - b) La substance H provient de la protéine fucosyl transférase, permettant la fixation du fucose sur le C2 du précurseur, provenant du Chr 19
 - c) Les allèles A, B, O sont localisé sur le Chr 8
- Un père de génotype Hh AA et une mère de génotype hm AB :**
- d) Le père a un phénotype A et la mère AB
 - e) Ils peuvent avoir un enfant de phénotype O Bombay.

QCM n°11

Sur l'hérédité Mendélienne normale et l'hérédité multifactorielle, quelles sont les propositions fausses ?

- a) Quand on parle d'hérédité Mendélienne on parle de caractère additif ou synergique.
- b) Un trait Mendélien se mesure d'une manière qualitatif et non quantitatif.
- c) Des exemples de traits hérité de façon multifactorielle sont la taille, la pression artérielle, et les groupes sanguins Rhésus.
- d) pour un trait multifactorielle sous la dépendance de 2 gènes bi-alléliques iso fréquents (Aa et Bb), la fréquence d'avoir un génotype AaBb est de 1/16.
- e) Dans la transmission Mendélienne la proportion de chaque phénotype dépend de la fréquence des allèles.

QCM n°12

Concernant les groupes sanguins Rhésus :

- a) Ils dépendent de 2 gènes très proches l'un de l'autre sur le chromosome 1, qui sont transmis ensemble.
- b) Ces 2 gènes proviennent d'un même gène ancêtre qui c'est dupliqué.
- c) L'antigène D est le plus immunogène, et détermine si le sujet est Rh- ou Rh+.
- d) Si l'Ag est présent on le note par le chiffre arabe correspondant, précédé par un +.
- e) Un sujet D^{Ce}/D^{Ce} sera Rh -.

QCM n°13

Concernant les groupes sanguins Rhésus : une femme porte le génotype D^{Ce}/d^{Ce} et le homme porte le génotype D^{ce}/d^{ce}, quelles sont les propositions correctes concernant les génotypes des leurs potentielles enfants :

- a) Il y a 16 possibilités de génotypes différents pour les enfants.
- b) Il y aura 1 chance sur 4 que l'un des enfants soit Rh -.
- c) Si la femme porte l'enfant Rh- et des mesures de prophylaxie ne sont pas prises, elle risque de faire un rejet du prochain fœtus s'il est aussi Rh -.
- d) Le premier gène porte sur l'allèle D/d, et le second porte deux loci correspondants aux allèles C/c et E/e.
- e) la nomenclature internationale est la suivante : D (Rh0), d (Rh1), C (Rh2), c (Rh3), E (Rh4), et e (Rh5).

QCM n°14

Concernant le modèle additif de l'hérédité multifactorielle, avec l'exemple de la pression artérielle :

- a) Ce trait est sous la dépendance de 2 gènes bi-alléliques : Aa et Bb
- b) Ils se retrouvent donc chacun sur leur propres loci.
- c) Comme les loci sont très proches il n'y aura pas de ségrégation indépendante.
- d) Ceci est un modèle simple car il n'y a que deux loci.
- e) Ces traits sont modifiables par les facteurs environnementaux.

QCM n°15

Concernant les de la pression artérielle et la taille, pour l'hérédité multifactorielle :

- a) On le traite aussi de modèle épistatique ou multiplicatif.
- b) Il peut être observé sur la taille.
- c) Les parents plus petits que la moyenne avait tendance à avoir des enfants plus grands qu'eux, et les parents plus grands que la moyenne avait tendance à avoir des enfants plus petites qu'eux.
- d) La taille des enfants dépend des gènes et des interactions entre les gènes.
- e) La taille est sous la dépendance de plusieurs gènes, dont un sur le bras court du Chr Y, noté Yq.