

Université Claude Bernard



Lyon 1



Tutorat Lyon Est

Unité d'Enseignement 1

BANQUE DE QCM

2019-2020

Génome et Anomalie génome

QUESTIONS et REPONSES

2020-2021

Question 1 :

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est/sont juste(s).

- A. Un SNP est un variant génétique sur un ou plusieurs nucléotides.
- B. Un SNP donné se retrouve forcément chez plus de 1% de la population.
- C. Dans le génome, il y a un SNP tous les 100 nucléotides.
- D. L'exome représente 1,5% du génome.
- E. 1/3 du génome est formé de JUNK ADN.

Question 1 : BCD

A FAUX C'est un variant génétique que sur 1 nucléotide.

B VRAI

C VRAI

D VRAI

E FAUX C'est 2/3 du génome qui est formé de JUNK ADN.

Question 2 :

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est/sont juste(s).

- A. La région cis régulatrice d'un gène permet le contrôle de la transcription.
- B. Un pseudogène est un segment d'ADN présentant des homologies de séquence avec des gènes actifs.
- C. Le génotype dépend du phénotype.
- D. Certains transposons sont actifs chez l'Homme.
- E. Il est possible d'avoir une instabilité des microsatellites dans certains cancers.

Question 2 : ABE

A VRAI

B VRAI

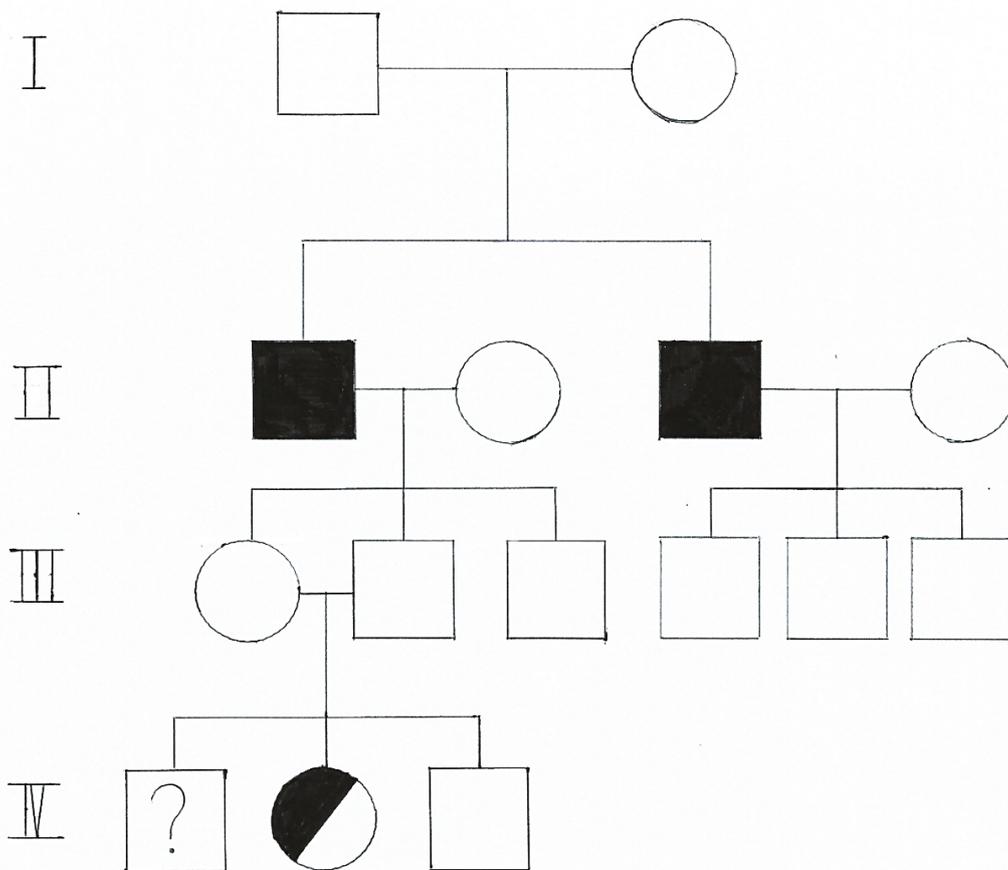
C FAUX Non c'est l'inverse.

D FAUX Aucun transposon n'est actif chez l'homme.

E VRAI

Cet énoncé est commun aux questions 3 à 5

La reine Cersei Lannister très soucieuse de ces enfants, s'inquiète pour son fils Joffrey car elle le trouve un peu bizarre ces temps-ci. Elle décide d'aller en parler à Lord Varys car elle voudrait savoir s'il n'est pas atteint d'une maladie comme ses ancêtres. Varys décide de faire une étude de liaison avec différents microsatellites dans la famille qui est un peu particulière... Les cases remplies sont les personnes atteintes de la maladie et Joffrey est le carré avec le « ? ». IV.2 est porteuse saine. Vous pouvez répondre aux questions à l'aide de l'arbre et du tableau ci-dessous.



	I.1	III.2	III.4	IV.2	IV.1
Microsatellite 1	57	184	39	14/184	14
Microsatellite 2	100	40	121	169/40	169
Microsatellite 3	210	60	25	48/60	48
Microsatellite 4	49	18	17	8/18	8
Microsatellite 5	233	7	103	69/7	69
Microsatellite 6	40	64	42	71/64	71
Microsatellite 7	82	82	98	13/82	13

Question 3 :

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est/sont juste(s) par rapport à l'arbre ci-dessus.

- A. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie autosomique.
- B. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie liée à l'Y.
- C. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie récessive.
- D. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie dominante.
- E. Les hommes atteints sont hétérozygotes pour la maladie.

Question 4 :

Parmi les propositions suivantes, indiquer celle(s) qui est/sont juste(s) par rapport à l'arbre ci-contre.

- A. L'individu III.1 est hétérozygote sain.
- B. Il est possible qu'un des individus III.4, III.5, III.6 soit porteur sain de la maladie.
- C. Si les individus III.1 et II.3 ont une fille, il est possible qu'elle soit malade.
- D. L'haplotype de II.1 est 14,169,48,8,69,71,13.
- E. Malgré le fait que Joffrey soit un peu bizarre, il n'est néanmoins pas malade.

Question 5 :

À la suite de cette étude de liaison, Lord Varys décide de s'intéresser plus particulièrement à la maladie en elle-même. Quelle est (sont) la (les) proposition(s) juste(s) concernant la maladie ?

- A. La famille peut être atteinte de la chorée de Huntington.
- B. La famille peut être atteinte d'hémophilie.
- C. La famille peut être atteinte du syndrome de Lesch-Nyhan.
- D. Joffrey avait 50% de risque d'être malade.
- E. Tout comme la mucoviscidose, la maladie qui atteint la famille est à transmission autosomique récessive.

Pour commencer, je sais que ce type d'exercice peut paraître compliqué à première vue mais il ne faut pas avoir peur. Avec de l'entraînement, ça peut se faire rapidement et facilement, il faut simplement procéder par étapes.

Tout d'abord, je pense qu'il est important de regarder l'arbre dans son ensemble. Juste en regardant vous pouvez savoir comment se transmet la maladie. Surtout dans ces exercices, dans la vraie vie ce n'est peut-être pas tout le temps le cas mais dans ces exercices il faut être capable de reconnaître le mode de transmission. Par exemple dans cette étude de liaison, on peut voir que seulement des garçons sont touchés, mais peu dans la famille sont malades. Tout de suite, on peut penser à une maladie liée à l'X, où seuls les garçons peuvent être touchés. Et comme il n'y a pas beaucoup d'hommes touchés on peut donc penser à une maladie récessive. Avec ce type d'arbre, on peut dire que c'est une maladie récessive liée à l'X.

Cette première étape de recherche de mode de transmission de la maladie vous permet de savoir qu'il n'y a que la mère qui peut transmettre la maladie car si les 2 parents ont un garçon, la mère va donner obligatoirement un X et le père obligatoirement son Y.

Ensuite il faut essayer de trouver quel est l'haplotype malade. Tout d'abord, on pouvait voir que l'haplotype du I.1 était inutile car on sait que la transmission se fait par la mère. Ensuite, le III.2 n'étant pas malade nous permet de voir que son X donné à sa fille IV.2 a l'haplotype 184,40,60,18,7,64,82. On pouvait donc se rendre compte que cet haplotype est sain et en déduire que son autre haplotype pour son autre X est celui qui est pathologique car dans l'énoncé, il est dit qu'elle est porteuse saine, c'est-à-dire qu'elle possède un chromosome malade mais n'est pas malade. L'haplotype pathologique est donc 14,169,48,8,69,71,13.

On voyait que III.4 n'était pas malade.

Pour finir, on voyait que l'haplotype du X de Joffrey était le même que celui de sa sœur qui était muté, comme on l'a vu avant et donc on pouvait en déduire qu'il était malade, mais surtout fou !!!

Question 3 : C

- A. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie autosomique.
- B. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie liée à l'Y.
- C. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie récessive.
- D. À vue d'œil, c'est sûrement une maladie dominante.
- E. Les hommes atteints sont hétérozygotes pour la maladie.

A FAUX Si c'était le cas, il y aurait aussi des femmes malades.

B FAUX Si c'était le cas, tous les hommes seraient malades.

C VRAI Expliqué ci-dessus.

D FAUX Expliqué ci-dessus.

E FAUX Non, on dit que les hommes sont hémizygotes pour les maladies liées aux chromosomes sexuels.

Question 4 : ACD

- A. L'individu III.1 est hétérozygote sain.
- B. Il est possible qu'un des individus III.4, III.5, III.6 soit porteur sain de la maladie.
- C. Si les individus III.1 et II.3 ont une fille, il est possible qu'elle soit malade.
- D. L'haplotype de II.1 est 14,169,48,8,69,71,13.
- E. Malgré le fait que Joffrey soit un peu bizarre, il n'est néanmoins pas malade.

A VRAI Comme expliqué ci-dessus, comme on arrive à savoir que Joffrey est malade c'est forcément parce que sa mère était porteuse saine.

B FAUX Ce n'est pas possible car seul le père est malade, et puis comme ce sont des garçons il n'est pas possible qu'ils soient porteurs sains. Ils ne peuvent être que malades ou sains.

C VRAI Comme on peut prouver que III.1 est porteuse saine et qu'on sait que II.3 est malade, si les 2 donnent leur X malade, il est possible que leur fille soit malade. Il faut savoir quand même que cela est extrêmement rare !!

D VRAI Comme on a trouvé que Joffrey avait cet haplotype et était malade, on peut donc conclure que ceux qui sont malades possèdent cet haplotype.

E FAUX On a trouvé comme expliqué ci-dessus qu'il était malade (et fou) !!

Question 5 : BCD

- A. La famille peut être atteinte de la chorée de Huntington.
- B. La famille peut être atteinte d'hémophilie.
- C. La famille peut être atteinte du syndrome de Lesch-Nyhan.
- D. Joffrey avait 50% de chance d'être malade.
- E. Tout comme la mucoviscidose, la maladie qui atteint la famille est à transmission autosomique récessive.

A FAUX Pas possible car c'est une maladie autosomique dominante.

B VRAI Oui c'est possible car c'est une maladie génétique récessive liée à l'X.

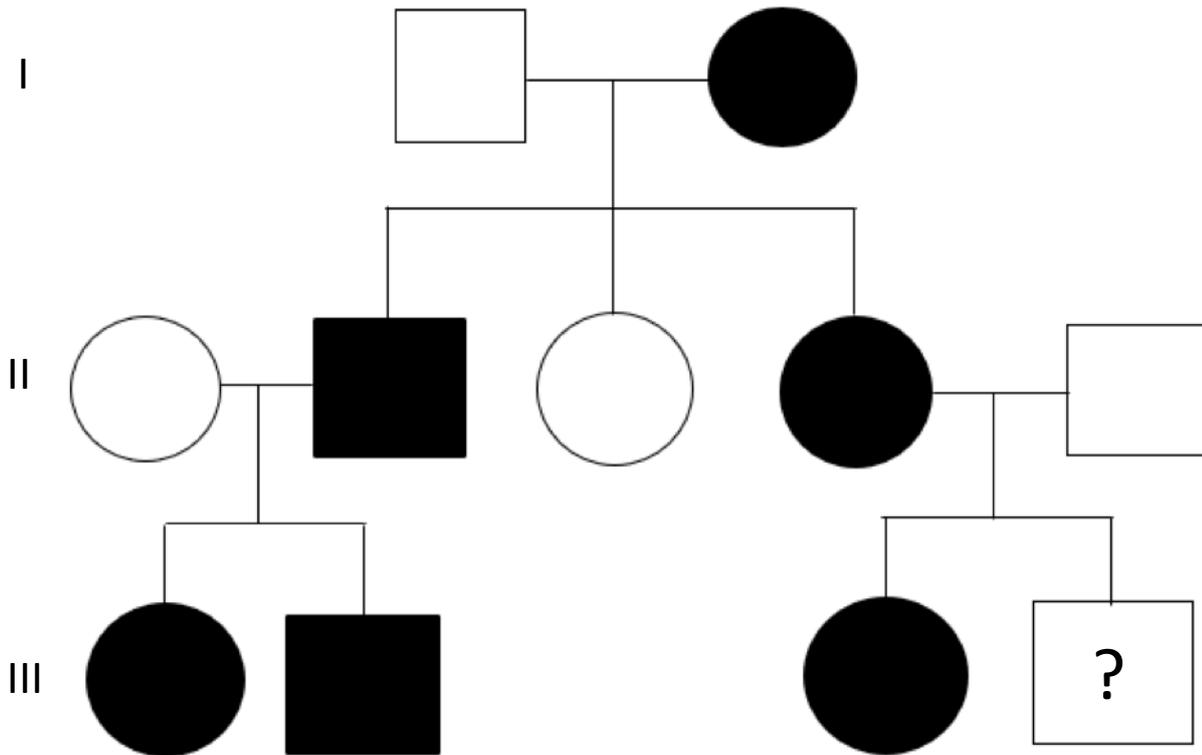
C VRAI Oui c'est possible car c'est une maladie génétique récessive liée à l'X.

D VRAI Oui car 1 chance sur 2 que sa mère lui donne le X malade.

E FAUX Non elle est récessive liée à l'X.

L'énoncé ci-dessous est commun aux questions 6 et 7

Le docteur Chen reçoit dans son cabinet Ondine car dans sa famille beaucoup sont atteints d'une maladie génétique. Le docteur Chen lui propose de faire une étude de liaison pour savoir si son fils est atteint. L'individu III.4 est le fils d'Ondine, on ne sait pas s'il est atteint.



	I.2	II.3	II.4	III.4
Microsatellite 1	44/57	84/57	44/29	44/69
Microsatellite 2	67/124	21/124	67/54	67/36
Microsatellite 3	34/99	175/99	34/42	34/30
Microsatellite 4	28/187	63/187	28/64	28/198
Microsatellite 5	98/29	41/29	98/176	98/100
Microsatellite 6	123/35	53/35	123/22	123/125
Microsatellite 7	56/68	28/68	56/85	56/58

Question 6 :

À l'aide de l'arbre ci-dessus cochez la ou les réponses justes.

- A. Il est possible que l'étude puisse porter sur une maladie dominante à l'X.
- B. L'haplotype 84,21,175,63,41,53,28 provient de l'individu I.1.
- C. L'haplotype 29,54,42,64,176,22,85 provient de l'individu I.1.
- D. Tous les individus du monde atteints de cette maladie possèdent l'haplotype 44,67,34,28,98,123,56 en commun.
- E. Quand l'individu I.2 a su qu'elle était malade il était prévisible que ses petits enfants avaient 1 chance sur 4 d'être malades.

Question 7 :

À l'aide de l'arbre ci-dessus cochez-la ou les bonnes réponses.

- A. Le fils d'Ondine est atteint car il possède 2 allèles atteints.
- B. Si le fils d'Ondine fait un enfant avec l'individu III.1, il sera forcément malade.
- C. Il est possible que le fils d'Ondine soit atteint de la Chorée de Huntington.
- D. Il est possible que le fils d'Ondine soit atteint de la mucoviscidose.
- E. Si cette maladie n'atteint pas les enfants de l'individu III.3, ces derniers ne pourront pas avoir d'enfants atteints avec un individu sain.

Pour commencer, il était possible de se dire que c'était une maladie à transmission autosomique dominante car au moins 1 enfant/2 était malade fille garçon confondu, ce qui n'est pas le cas dans une transmission liée à l'X ou l'Y. Ensuite, à l'aide des haplotypes, on pouvait comparer les individus étaient malades ou pas et on remarquait que l'haplotype 44,67,34,28,98,123,56 ressortait chez I.2 et II.4. Comme II.4 à l'haplotype 44,67,34,28,98,123,56 en commun avec I.2, l'autre haplotype de II.4 29,54,42,64,176,22,85 provient forcément de II.1. II.3 a aussi un haplotype en commun avec I.2 donc son autre haplotype 84,21,175,63,41,53,28 provient forcément de I.1. Après analyse de tout ça, on pouvait donc conclure que le fils d'Ondine était malade car il portait l'allèle atteint.

Rappel sur la transmission autosomique dominante : il suffit juste de porter un allèle du gène pour être atteint.

Question 6 : BCE

A l'aide de l'arbre ci-dessus cochez la ou les réponses justes :

- A. Il est possible que l'étude puisse porter sur une maladie dominante à l'X
- B. L'haplotype 84,21,175,63,41,53,28 provient de l'individu I.1.
- C. L'haplotype 29,54,42,64,176,22,85 provient de l'individu I.1.
- D. Tous les individus du monde atteints de cette maladie possède l'haplotype 44,67,34,28,98,123,56 en commun.
- E. Quand l'individu I.2 a su qu'elle était malade il était prévisible que ses petits enfants avaient 1 chance sur 4 d'être malade.

A FAUX Expliqué ci-dessus

B VRAI Expliqué ci-dessus

C VRAI Expliqué ci-dessus

D FAUX Tous les individus dans le monde qui sont atteints de cette maladie ne possèdent pas cet même haplotype car on peut seulement étudier un même haplotype dans une seule famille. L'haplotype permet de suivre la maladie dans cette famille mais ce n'est pas lui le responsable de la maladie donc chaque famille peut avoir différents marqueurs d'une même maladie.

E VRAI I.2 avait 1 chance sur 2 d'avoir des enfants atteints et s'ils étaient atteints, ces enfants avaient eux aussi 1 chance sur 2 d'avoir des enfants atteints, cela fait donc 1 chance sur 4 d'avoir des petits enfants malades.

Question 7 : CE

A l'aide de l'arbre ci-dessus cochez la ou les bonnes réponses :

- A. Le fils d'Ondine est atteint car il possède 2 allèles atteints.
- B. Si le fils d'Ondine fait un enfant avec l'individu III.1, il sera forcément malade.
- C. Il est possible que le fils d'Ondine soit atteint de la Chorée de Huntington.
- D. Il est possible que le fils d'Ondine soit atteint de la mucoviscidose.
- E. Si cette maladie n'atteint pas les enfants de l'individu III.3, ces derniers ne pourront pas avoir d'enfants atteints avec un individu sain.

- A FAUX** Le fils d'Ondine est bien atteint mais il possède que 1 allèle atteint.
- B FAUX** Non il aura une 3 chance sur 4 d'être malade.
- C VRAI** C'est une maladie à transmission autosomique dominante.
- D FAUX** C'est une maladie à transmission autosomique récessive
- E VRAI** Comme c'est une maladie dominante, il n'y a pas de porteur sain et donc si la maladie saute une génération, les autres générations ne pourront plus être malade.

Question 8 :

Une femme se nommant Ninette arrive aux urgences. Les médecins lui font faire des analyses et découvrent qu'elle est atteinte d'une maladie mitochondriale.

Cochez-la (les) réponse(s) justes.

- A. Comme les maladies récessives liées à l'X, les maladies mitochondriales sont à transmission maternelle.
- B. Les frères et sœurs de Ninette devraient aussi tous être atteints.
- C. Si Ninette a des enfants, tous seront atteints.
- D. Si Nino, le frère de Ninette est atteint, tous ses enfants seront malades.
- E. Il est possible que Ninette soit atteinte de la sclérose latérale amyotrophique, c'est un dysfonctionnement nucléaire qui entraîne la destruction des motoneurons.

Question 8 : ABC

Il fallait savoir qu'une maladie mitochondriale est à transmission exclusivement maternelle car quand 2 individus ont un enfant c'est la mère qui donne son génome mitochondrial. Donc si la mère à une maladie mitochondriale, ses enfants seront forcément malades. Mais si un de ses garçons à ensuite des enfants à son tour, et bien ceux-ci ne seront pas atteint.

A VRAI

B VRAI

C VRAI

D FAUX

E FAUX Tout est vrai sauf que c'est bien un dysfonctionnement mitochondrial.

Question 9 :

Concernant le génome cochez la ou les réponse(s) juste(s).

- A. Un SNV est un SNP dont la fréquence dans la population générale est supérieure à 1%.
- B. Du moment où il y a une insertion ou une délétion de nucléotides, il est possible d'avoir un frameshift.
- C. Il existe différents rétroposons qui peuvent être autonomes comme les séquences LINEs ou alors non autonomes comme les séquences SINEs.
- D. Un CNA, c'est une modification de la quantité de protéines produites à partir d'un gène.
- E. Une translocation est une anomalie de recombinaison entre chromosomes homologues.

Question 9 : CD

A FAUX C'est l'inverse, un SNP est un SNV dont la fréquence dans la population générale est supérieure à 1%.

B FAUX Dans la plupart des cas c'est vrai sauf quand il y a une insertion ou une délétion d'un multiple de 3 nucléotides.

C VRAI

D VRAI

E FAUX Une translocation est une anomalie de recombinaison entre chromosomes **NON** homologues.