

#### 4. Mini-questionnaire

##### 4.0 Introduction

Répondez brièvement aux questions suivantes, en se servant des lectures principales montrées sur le site du cours. À chaque question, citez l'article d'où la réponse vient. Soumettez vos réponses par e-mail.

##### 4.1 Île CpG (2 points)

Donner la définition d'un îlot CpG (*CpG island*).

##### 4.2 Mutations germinales (1 point)

Donner le taux de mutations *de novo* dans la lignée germinale par position et génération, pour le génome haploïde (de l'humain).

##### 4.3 Fonction (2 points)

Donner au moins deux définitions de «fonction» (d'un gène, ou d'un élément génomique) dans la littérature.

##### 4.4 Euler (2 points)

Donner une condition suffisante pour l'existence d'un cycle eulérien dans le graphe de Bruijn, construit à partir des lectures de séquençage d'un génome.

##### 4.5 Évolution de génomes (2 points)

Vrai ou faux : l'évolution des génomes se caractérise globalement par le progrès vers des attributs complexes d'adaptation. Justifiez votre réponse.

##### 4.6 Ancêtres (1 point)

Supposons que deux individus ont un ancêtre commun à une distance de 25e génération (donc (grand-)24 père ou mère qui vivait dans le XVIe siècle). À une séparation de 50 méioses, la probabilité de partager un segment venant de cet ancêtre est très petite (nombre de nucléotides partagées en moyenne =  $\frac{3 \cdot 10^9}{2^{50}} \approx 2.7 \cdot 10^{-6}$ ), mais si un tel segment existe, il n'est pas court. Quel est la longueur moyenne d'un segment IBD (identique par descente) partagé entre eux, si un tel segment existe ?