

Partie I : Restitution des connaissances (5 pts)

1. Définissez : (1 pt)

Mitose :

Enzyme de restriction :

2. Pour chacune des données suivantes, il y a une seule suggestion correcte : (2 pts)

A- L'individu porteur d'une translocation chromosomique équilibrée montre :

1. une structure anormale des chromosomes et un phénotype normal.
2. une structure anormale des chromosomes et un phénotype anormal.
3. une structure normale des chromosomes et un phénotype normal.
4. une structure normale des chromosomes et un phénotype anormal.

B- La maladie de Turner apparaît chez:

1. les hommes ayant une formule chromosomique $2n + 1 = 22AA + XYY$.
2. les femmes ayant une formule chromosomique $2n - 1 = 22AA + X$.
3. les hommes ayant une formule chromosomique $2n - 1 = 22AA + Y$.
4. les femmes ayant une formule chromosomique $2n + 1 = 22AA + XXX$.

C- La réduction de la formule chromosomique se déroule lors de :

1. l'anaphase I de la méiose.
2. la prophase I de la méiose.
3. l'anaphase II de la méiose.
4. la prophase II de la méiose.

D- Un polysome désigne une structure constituée d'une molécule :

1. d'ARNm liée à plusieurs ARN polymérase.
2. d'ADN liée à plusieurs ADN polymérase.
3. d'ARNm liée à plusieurs ribosomes.
4. d'ADN liée à plusieurs ribosomes.

Partie I : Restitution des connaissances (5 pts)

3. Répondez par "Vrai" ou "Faux" : (1pt)

Chez l'Homme, la cellule diploïde contient deux lots chromosomiques d'origine maternelle :

La fécondation amplifie le brassage chromosomique effectué lors de la méiose :

Les plasmides sont des molécules d'ARN circulaires utilisées comme outil en génie génétique : _____

Le caryotype est une représentation de l'emplacement relatif des gènes sur un chromosome : _____

4. Reliez chaque numéro du groupe 1 à la lettre lui correspondant du groupe 2. (1 pt)

Groupe 1	Groupe 2
<ol style="list-style-type: none">1. Tétrade2. Crossing-over (Enjambement chromosomique)3. Anomalie chromosomique4. Brassage interchromosomique	<ul style="list-style-type: none">• a. Mélange des allèles suite à la séparation aléatoire des chromosomes homologues lors de l'anaphase I.• b. Changement dans le nombre ou la structure des chromosomes ou dans les deux.• c. Structure formée suite à l'appariement de deux chromosomes homologues lors de la prophase I.• d. Échange de fragments chromosomiques entre les chromosomes homologues lors de la prophase I.

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 1 (5,5 pts)

Dans la nuit du mercredi 12 août 2015, deux terribles explosions ont secoué la zone industrielle du port de la ville de Tianjin en Chine causant plus d'une centaine de morts et plus de 700 blessés.

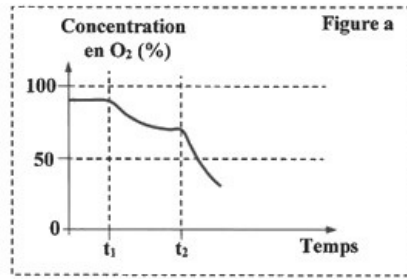
De nombreuses substances chimiques dangereuses sont habituellement entreposées dans cette zone, notamment le cyanure de sodium à l'origine d'un gaz très toxique, l'acide cyanhydrique (HCN) qui entraîne la mort par asphyxie cellulaire et tissulaire.

Afin de comprendre l'effet de l'acide cyanhydrique sur le métabolisme respiratoire et sa relation avec l'asphyxie, on propose les données suivantes :

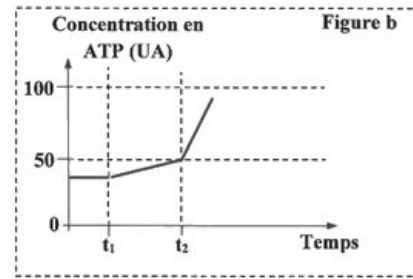
Donnée 1

On place une suspension mitochondriale dans un milieu convenable riche en dioxygène (O_2), puis on suit l'évolution des concentrations d' O_2 et d'ATP dans ce milieu.

Les figures du document 1 présentent les conditions expérimentales et les résultats obtenus :



t_1 : Ajout du pyruvate



t_2 : Ajout d'ADP+Pi

NB : Au début de l'expérience, les mitochondries contiennent une faible quantité d'ADP+Pi.

Document 1

- En se basant sur les données du document 1, décrire la variation de la concentration en O_2 et en ATP dans le milieu, puis déduire l'effet de l'ajout du pyruvate et de l'ADP + Pi sur le métabolisme respiratoire mitochondrial. (1.5 pt)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

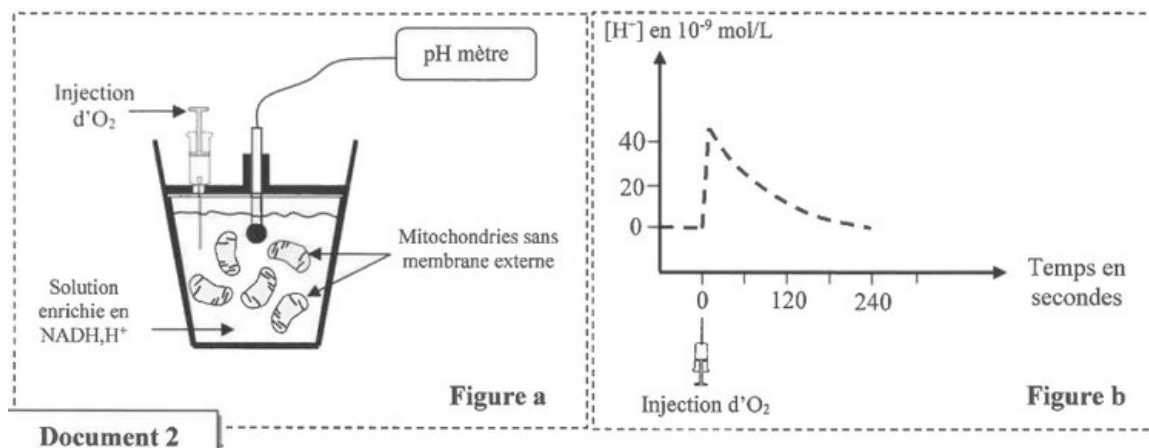
Exercice 1 (5,5 pts)

Donnée 2

Des mitochondries, sans membranes externes, sont placées dans une solution dépourvue de dioxygène et enrichie en donneurs d'électrons (NADH, H^+).

La variation de la concentration des protons H^+ dans la solution est ensuite mesurée avant et après l'injection d'une quantité limitée de dioxygène.

Les figures a et b du document 2 présentent respectivement les conditions et les résultats de cette expérience :



Document 2

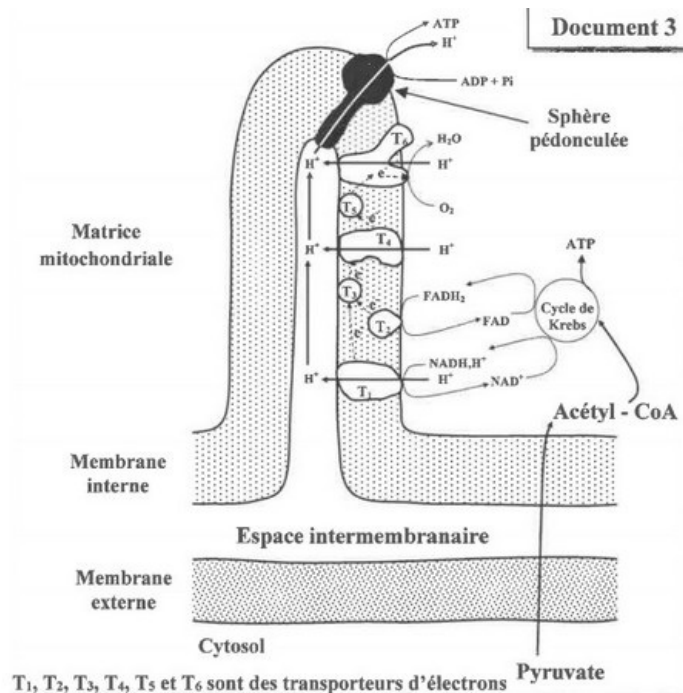
- En se basant sur les données du document 2, décrire l'évolution de la concentration des protons H^+ dans la solution, puis déduire l'effet de l'injection du dioxygène sur le déplacement des protons H^+ à travers la membrane mitochondriale interne.

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 1 (5,5 pts)

Donnée 3

Le schéma du document 3 résume les réactions du métabolisme respiratoire mitochondrial et la relation entre la dégradation du pyruvate et la synthèse d'ATP :



3. En s'appuyant sur le document 3, expliquer la variation des concentrations d'O₂, des protons H⁺ et d'ATP enregistrée dans les expériences des documents 1 et 2. (2pts)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

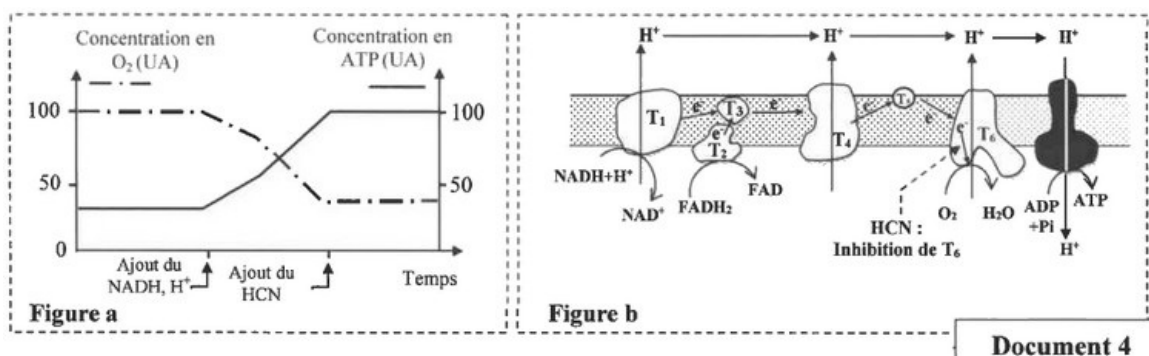
Exercice 1 (5,5 pts)

Donnée 4

Pour comprendre la relation entre l'exposition à l'acide cyanhydrique (HCN) et les états d'asphyxie enregistrés suite aux explosions dans la zone industrielle du port de la ville de Tianjin, on propose les données du document 4.

La figure a du document 4 présente l'évolution des concentrations d'O₂ et d'ATP dans une suspension mitochondriale enrichie en O₂ et en ADP + Pi suite à l'ajout du NADH, H⁺ et du HCN.

La figure b du même document représente le mécanisme de la phosphorylation oxydative au niveau de la mitochondrie et le site d'action du HCN :



4. En exploitant les données du document 4, expliquer l'asphyxie due à l'exposition à

l'acide cyanhydrique. (1pt)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 2 (6,5 pts)

La maladie de Tay-Sachs est une maladie héréditaire neurodégénérative dont l'une des formes se déclare vers l'âge de 2 à 3 ans. Parmi ses principaux symptômes : la perte de la motricité, des crises d'épilepsie, des troubles de l'équilibre, une hypersensibilité au bruit, un retard mental et parfois une diminution de la vision. Les enfants atteints par cette maladie décèdent généralement vers l'âge de 5 ans.

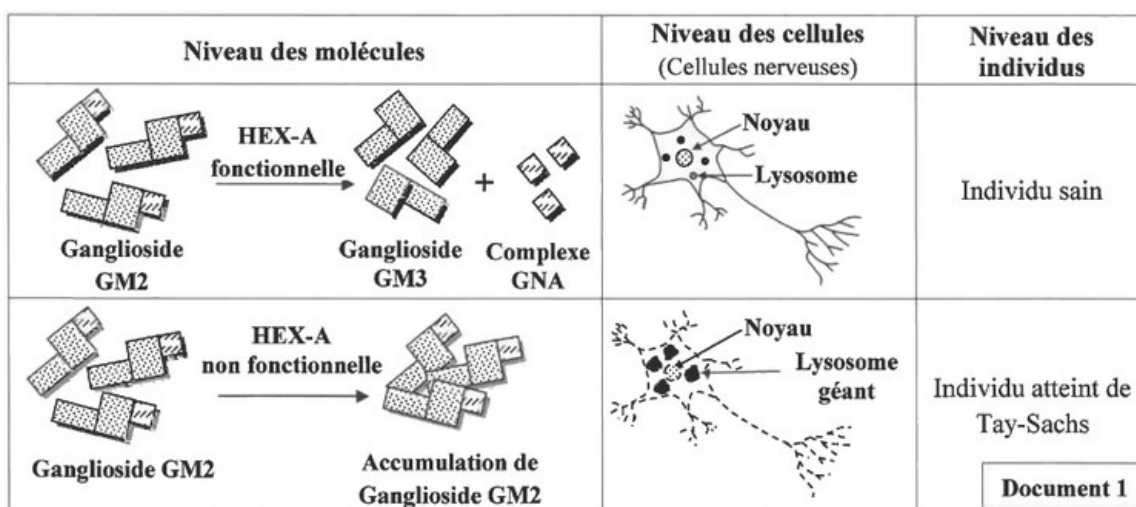
Afin de comprendre l'origine génétique de cette maladie, on propose les données suivantes :

Donnée 1

Des recherches ont lié cette maladie à l'absence de l'activité de l'enzyme Hexosaminidase A (HEX-A) au niveau des vésicules cytoplasmiques nommées « lysosomes ».

Dans le cas normal, cette enzyme assure la dégradation d'une substance appelée Ganglioside₂ (GM₂). Dans le cas anormal l'accumulation du GM₂ dans les lysosomes devient toxique pour les cellules nerveuses et entraîne leur dégénérescence.

Le document 1 présente le devenir du Ganglioside GM₂ dans les cellules nerveuses et l'aspect de ces cellules chez un individu sain et chez un individu atteint :



1. En se basant sur le document 1, montrer la relation protéine - caractère. (0.75 pt)

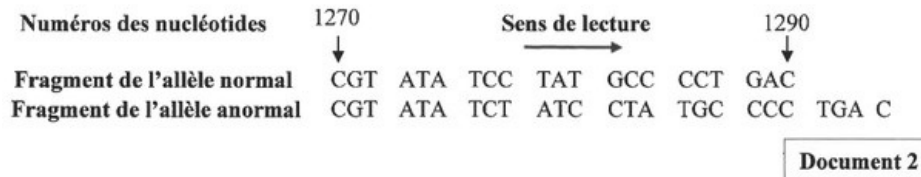
Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 2 (6,5 pts)

Donnée 2

La synthèse de l'enzyme HEX-A est contrôlée par le gène HEX-A qui peut se présenter sous deux formes alléliques : l'allèle normal responsable de la synthèse de l'enzyme HEX-A fonctionnelle et l'allèle anormal responsable de la synthèse de l'enzyme HEX-A non fonctionnelle.

Le document 2 présente un fragment du brin d'ADN non transcrit pour chacun des deux allèles :



Le document 3 présente le tableau du code génétique :

2 ^{ème} lettre 1 ^{ère} lettre	U	C	A	G	3 ^{ème} lettre						
U	UUU	Phe	UCU	UAU	Tyr	UGU	Cys	U			
	UUC		UCC			UAC		UGC	C		
	UUA	Leu	UCA	UAA	STOP	UGA	STOP	A			
	UUG		UCG			UAG		UGG	Trp	G	
C	CUU	Leu	CCU	CAU	His	CGU	Arg	U			
	CUC		CCC			CAC		CGC	C		
	CUA		CCA			CAA		CGA	A		
	CUG		CCG			CAG		CGG	G		
A	AUU	Ile	ACU	AAU	Asn	AGU	Ser	U			
	AUC		ACC			AAC		AGC	C		
	AUA	Met	ACA	AAA	Lys	AGA	Arg	A			
	AUG		ACG			AAG		AGG	G		
G	GUU	Val	GCU	GAU	Ac.asp	GGU	Gly	U			
	GUC		GCC			GAC		GGC	C		
	GUA		GCA			GAA		GGA	A		
	GUG		Ala			GAG		GAA	Ac.glu	GGG	G
						GCG					

Document 3

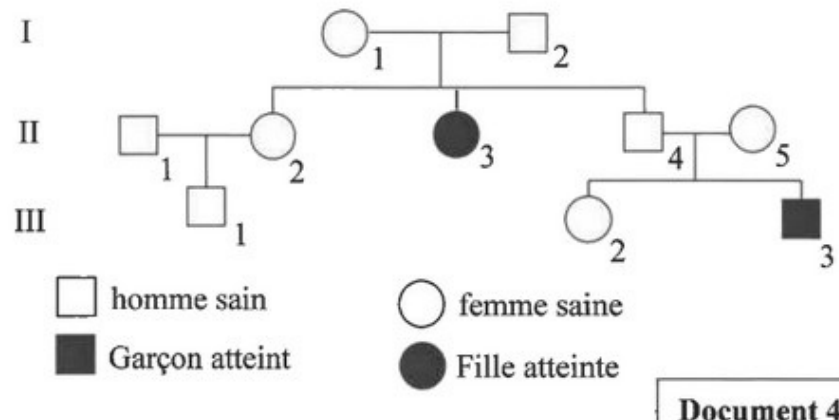
2. En se basant sur les documents 2 et 3, déterminer la séquence d'ARNm et la chaîne peptidique qui correspondent à chacun des deux allèles, puis expliquer l'origine génétique de la maladie. (1.5 pt)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 2 (6,5 pts)

Donnée 3

Le document 4 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Tay-Sachs :



3. En se basant sur l'arbre généalogique du document 4, déterminer le mode de

transmission de cette maladie. Justifier votre réponse. (1 pt)

4. a. Donner, en justifiant votre réponse, les génotypes des individus I_2 , II_2 et III_3 . (1 pt)
(Utiliser les symboles N et n pour désigner les deux allèles)

4. b. Le couple II_4 et II_5 désire avoir un troisième enfant, déterminer la probabilité pour que ce couple donne naissance à un enfant sain. Justifier la réponse par l'échiquier de croisement. (0.75 pt)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 2 (6,5 pts)

Donnée 4

La maladie de Tay-Sachs est assez rare, cependant chez certaines populations d'Amérique du Nord, cette maladie atteint un enfant sur 3600.

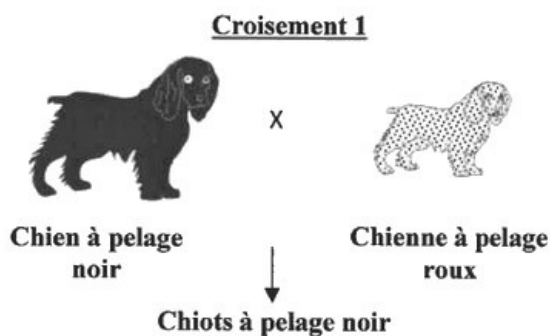
5. a. En se basant sur les données précédentes et considérant que ces populations sont en équilibre de Hardy-Weinberg, calculer la fréquence de chacun des deux allèles N et n dans ces populations. (1 pt)
5. b. Déduire la fréquence des individus porteurs sains dans ces populations. (0.5 pt)

NB : Se contenter de quatre chiffres après la virgule.

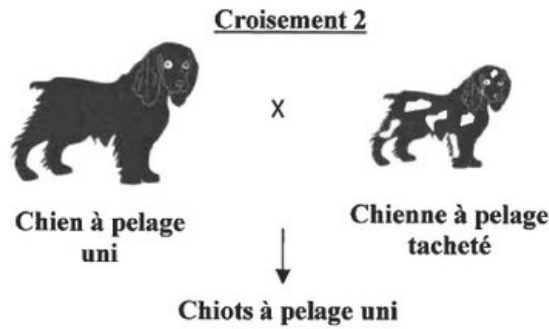
Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 3 (3 pts)

Dans le cadre de l'étude de la transmission de deux caractères héréditaires chez le chien Cocker : la couleur (Noir ou roux) et l'aspect (Uni ou tacheté) du pelage, on propose les croisements suivants :



NB : Le croisement réciproque donne le même résultat.



NB : Le croisement réciproque donne le même résultat.

1. Que peut-on déduire des résultats des deux croisements 1 et 2 ? (1 pt)

Utiliser les symboles suivants :

- R et r pour les allèles responsables de la couleur du pelage.
- B et b pour les allèles responsables de l'aspect du pelage.

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 3 (3 pts)

Croisement 3

Le croisement d'un chien à pelage noir et d'aspect uni avec une chienne à pelage roux et d'aspect tacheté a donné les résultats suivants :

- 25 % chiots à pelage noir et d'aspect uni.
- 25 % chiots à pelage roux et d'aspect tacheté.
- 25 % chiots à pelage noir et d'aspect tacheté.
- 25 % chiots à pelage roux et d'aspect uni.

2. Déterminer, en justifiant la réponse, si les deux gènes étudiés sont liés ou indépendants. (0.5pt)

Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 points)

Exercice 3 (3 pts)

Croisement 4

Le croisement d'un chien à pelage noir et d'aspect uni avec une chienne à pelage roux et d'aspect uni a donné une descendance constituée de :

- 3 chiots à pelage noir et d'aspect uni.
- 3 chiots à pelage roux et d'aspect uni.
- 1 chiot à pelage noir et d'aspect tacheté.
- 1 chiot à pelage roux et d'aspect tacheté.

3. a. Déterminer le génotype de chacun des parents du 4ème croisement. Justifier votre réponse (0.5 pt)

3. b. Interpréter les résultats du 4ème croisement en vous aidant de l'échiquier de

croisement. (1 pt)

Utiliser les symboles suivants :

- R et r pour les allèles responsables de la couleur du pelage.
- B et b pour les allèles responsables de l'aspect du pelage.