

Part de l'ex	Exercice 1	Transmission de deux anomalies génétiques	Note
1	L'allèle de l'albinisme est récessif. Car, les parents II ₂ et II ₃ de phénotype sain ont eu des enfants III ₁ et III ₂ malades. Ces enfants ont hérités l'allèle de la maladie au moins de l'un des parents. Ce parent possède l'allèle morbide à l'état masqué. Soit A le symbole de l'allèle normal, dominant. Soit a le symbole de l'allèle muté responsable de l'albinisme.		0,5
2	Si le gène est localisé sur la partie propre du chromosome Y : La maladie serait présente uniquement chez les hommes puisque les filles ne possèdent pas le gonosome Y. Or. L'arbre montre une fille, III ₂ , malade. OU: Père et fils seraient de même phénotype car le garçon hérite son Y de son père. Or. Le garçon II ₁ (ou III ₁) est malade de génotype X/Y ^a , son père devrait être malade de génotype obligatoire X/Y ^a , ce qui n'est pas le cas. Le gène n'est pas porté par Y. Si le gène est localisé sur la partie commune à X et Y . Le garçon III ₁ serait de génotype X ^a /Y ^a avec Y ^a d'origine paternelle, et sa sœur III ₂ de génotype X ^a /X ^a , dont l'un d'eux hérité du père. Leur père II ₂ serait de génotype X ^a /Y ^a et de phénotype malade. Or, il ne l'est pas. Le gène n'est pas porté sur X et Y. Si le gène est porté par X: Le génotype de la fille malade III ₂ serait X ^a /X ^a avec un X ^a d'origine paternelle. Le père II ₂ serait malade de génotype X ^a /Y. Or, il est de phénotype normal. Le gène n'est pas porté par X. D'où, le gène de l'albinisme est autosomal.		1
3	L'électrophorégramme de la mère de Tarek montre qu'elle a les deux allèles, 1 et 2, du gène du daltonisme avec l'un d'eux est « normal » et l'autre est responsable du daltonisme. Comme la mère est de phénotype normal, donc seul l'allèle « normal » s'exprime alors que l'allèle « morbide » est masqué. Par conséquent, cet allèle est récessif. Soit « d » le symbole de l'allèle responsable du daltonisme et « N » le symbole de l'allèle « normal ».		0,5
4	D'après l'électrophorégramme, Tarek (ou son père) possède l'allèle 1. Comme il est de phénotype normal, cet allèle doit correspondre à l'allèle « normal ». L'allèle 2 est donc celui responsable du daltonisme.		0,5
5	Concernant le gène de l'albinisme, Majida et Tarek possèdent les deux allèles, normal et morbide. Ils sont donc hétérozygotes. Quant au gène du daltonisme, Majida possède les deux allèles, normal et morbide alors que Tarek possède uniquement l'allèle normal. Sachant que le gène de l'albinisme est autosomal et que le gène du daltonisme est gonosomal, porté par la partie propre du gonosome X : Le génotype de la mère de Tarek serait A/a X ^N /X ^d . Le génotype du père de Tarek est A/a X ^N /Y.		1
6	Les gamètes maternels sont : (A,X ^N) ; (A,X ^d) ; (a,X ^N) ; (a,X ^d). Les gamètes paternels sont : (A,X ^N) ; (A,Y) ; (a,X ^N) ; (a,Y).		1

7	Un enfant serait atteint des deux anomalies s'il a l'allèle récessif de l'albinisme en double exemplaire et s'il a l'allèle du daltonisme seul ou en double exemplaire. Cet enfant doit donc hériter un allèle a et un allèle d de chaque parent ou un allèle a de chaque parent et un allèle d d'un parent sans recevoir l'allèle N de l'autre parent. Or, parmi les gamètes parentaux, la seule combinaison possible serait entre le gamète maternel de génotype (a,X ^d) et le gamète paternel de génotype (a,Y). Ceci détermine le génotype a//a X ^d //Y et donc le phénotype albinos et daltonien.	0,5
---	---	-----

Part de l'ex	Exercice 2 Mode d'action d'un relaxant : le valium	Note
1	La synapse étudiée est inhibitrice car suite à la stimulation de la fibre nerveuse présynaptique S, un PPSI d'amplitude -5 mV apparait en R _M	0,5
2	<ul style="list-style-type: none"> - Arrivée d'un potentiel d'action à la terminaison nerveuse présynaptique. - Ouverture des canaux calciques et entrée des ions Ca²⁺ dans la membrane présynaptique. - Libération des neurotransmetteurs par exocytose dans la fente synaptique. - Fixation des neurotransmetteurs sur les récepteurs postsynaptiques. - Ouverture des canaux chimiodépendants. - Apparition d'un PPS dans l'élément post-synaptique. - Recapture des neurotransmetteurs par le neurone présynaptique ou dégradation. 	1
3	<p>Suite à l'injection d'une dose D de GABA dans la fente synaptique et en dehors de toute stimulation, une hyperpolarisation (PPSI) d'amplitude 5 mV apparait en R_M, ceci montre que le GABA est le neurotransmetteur de cette synapse et qu'il a un effet inhibiteur.</p> <p>De plus, suite à l'injection de la même dose D de GABA avec une dose équivalente de valium, l'amplitude de l'hyperpolarisation augmente à 10 mV ceci signifie que le valium amplifie l'action inhibitrice du GABA (OU, le valium est agoniste du GABA.</p>	1
4	Les canaux chimiodépendants sont des canaux ioniques dont l'ouverture dépend de la fixation de substances chimiques (les neurotransmetteurs).	0,5
5	Les ions Cl ⁻ diffusent du milieu extracellulaire au milieu intracellulaire. En effet, ces ions passent selon le gradient de concentration, c-à-d du milieu où ils sont concentrés au milieu où leur concentration est plus faible. Or, d'après le document, la concentration extracellulaire de Cl ⁻ est de 560 mL.L ⁻¹ , supérieure à 40 mL.L ⁻¹ qui est la concentration intracellulaire.	0,5
6	<p>La durée d'une ouverture du canal Cl⁻ dans la situation A où une dose D de GABA est injectée dans la fente synaptique, est de 23 ms, inférieure à 29 ms dans la situation B où cette dose D de GABA est associée à une dose équivalente de valium. De même, le nombre d'ouverture du canal Cl⁻ est 48 par seconde dans la situation A, plus petit que 92 ouvertures par seconde dans la situation B.</p> <p>Alors, lorsque le valium se fixe sur ses sites spécifiques au niveau des canaux Cl⁻, il facilite la fixation du GABA au niveau de ces canaux et amplifie l'action du GABA en prolongeant la durée et le nombre des ouvertures des canaux Cl⁻ et par suite, augmente la diffusion des ions Cl⁻.</p>	1,5

Part de l'ex	Exercice 3 (5 points) Réponses immunitaires contre les virus	Note																					
1	Les signes de la réaction inflammatoire sont : une rougeur, un œdème, une douleur et une chaleur.	0,5																					
2	La concentration sanguine en anticorps antigrippaux augmente de 0 à 450 u.a pendant 13 jours. Comme les anticorps sont les effecteurs de la réponse immunitaire humorale, donc la réponse immunitaire spécifique mise en évidence contre le virus de la grippe est à médiation humorale.	0,5																					
3	La concentration des cellules infectées par le virus de la grippe diminue de 100% à 20% lorsque la concentration des anticorps antigrippaux ajoutée aux cultures de cellules humaines en présence du virus de la grippe, augmente de C ₁ à C ₃ . Ceci montre que les anticorps empêchent l'infection des cellules par le virus.	1,25																					
4	<p>Titre : Graphique montrant les variations du nombre de LTc et de cellules infectées en fonction du temps.</p> <p>Echelle: Sur X: 1cm pr 3 jours Sur Y: 1 cm pour 100 LTc 1 cm pr 50 cellules infectées</p> <table border="1"> <caption>Données du graphique</caption> <thead> <tr> <th>Temps (en jours)</th> <th>Nombre de LTc</th> <th>Nombre de cellules infectées</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>0</td> <td>0</td> <td>0</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>150</td> <td>0</td> </tr> <tr> <td>7</td> <td>300</td> <td>200</td> </tr> <tr> <td>9</td> <td>250</td> <td>500</td> </tr> <tr> <td>13</td> <td>50</td> <td>100</td> </tr> <tr> <td>15</td> <td>0</td> <td>50</td> </tr> </tbody> </table>	Temps (en jours)	Nombre de LTc	Nombre de cellules infectées	0	0	0	3	150	0	7	300	200	9	250	500	13	50	100	15	0	50	1,5
Temps (en jours)	Nombre de LTc	Nombre de cellules infectées																					
0	0	0																					
3	150	0																					
7	300	200																					
9	250	500																					
13	50	100																					
15	0	50																					
5	La réponse immunitaire spécifique mise en jeu dans le document 3 est à médiation cellulaire, car le nombre de LTc, acteurs de la réponse à médiation cellulaire, augmente de 0 à 500 pendant les 9 jours qui suivent l'infection par le virus de la grippe.	0,5																					
6	<p>Suite à une infection, les LT4 se différencient en lymphocytes Th qui sécrètent les interleukines II2 et II4 indispensables à la différenciation des lymphocytes T8 en LTc et des lymphocytes B en plasmocytes sécréteurs d'anticorps.</p> <p>Les personnes ayant une déficience en LT4 n'auront plus d'interleukines et par conséquent, elles n'auront pas de LTc ni de plasmocytes. Ceci entraîne une déficience immunitaire qui se traduit par la disparition de la réponse spécifique indispensable dans la lutte antivirale.</p>	0,75																					

Part de l'ex	Exercice 4 (5 points) Origine hormonale d'une maladie	Note
1	La cause possible des symptômes observés est un déficit de sécrétion d'œstrogènes par les ovaires....	0,5
2	La biopsie des ovaires de Sara montre seulement des follicules primaires. Or, les follicules en développement, surtout aux stades avancés, sont responsables de la sécrétion ovarienne des œstrogènes. Ainsi, en leur absence, cette sécrétion est très limitée, ce qui explique le taux faible d'oestradiol chez Sara.	0,5
3	La FSH stimule le développement folliculaire et la maturation du follicule cavitaire ; La LH déclenche l'ovulation et stimule la transformation du follicule en corps jaune.	0,5
4	La concentration de FSH chez Sara est inférieure à ceux observées chez la fille saine tout au long du cycle : <0.5 UI/L est inférieure à 2-26 UI/L. De même, la concentration de LH, 5-7 UI/L, est inférieure aux valeurs obtenues durant le pic ovulatoire, 18-90 UI/L. Par contre, ces valeurs sont incluses dans les valeurs observées pendant la phase folliculaire, 1,5-10 UI/mL, et 1-16 UI/mL durant la phase lutéale.	1
5	<p>Hypothèses :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. L'origine du faible taux de gonadostimulines chez Sara est un déficit de sécrétion de GnRH par l'hypothalamus. 2. L'origine du faible taux de gonadostimulines chez Sara est un défaut de récepteurs spécifiques de la GnRH au niveau de l'hypophyse. 	1
6	L'injection de GnRH provoque une forte augmentation de la sécrétion de LH (de 7 UI/L à 80 UI/L). De même, elle induit une augmentation de la concentration de FSH de 0,4 à 8 UI/L entre 0 et 60 minutes. Ainsi, les cellules hypophysaires sécrétrices de FSH et de LH sont stimulées par la GnRH. Donc l'hypothèse 1 est validée.	1,5