

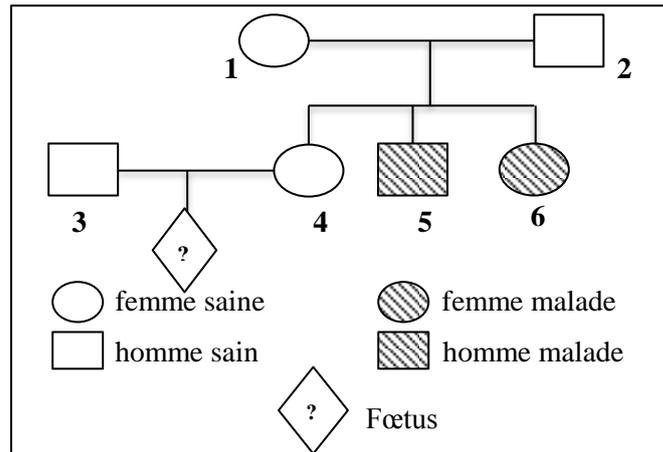
Traiter les exercices suivants.

Exercice 1 (4 points)

Transmission d'un caractère héréditaire

La fructosémie est une maladie due à une déficience en une enzyme, l'aldolase B.

L'arbre généalogique du document 1 montre la transmission de cette maladie dans une famille.



Document 1

1. Indiquer si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
2. Déterminer la localisation chromosomique du gène responsable de cette maladie.
3. Ecrire les génotypes possibles de chacun des individus 3 et 4.

Le document 2 représente les résultats d'électrophorèse réalisée sur les allèles du gène étudié chez les individus 3 et 4 ainsi que chez le fœtus.

Individu	3	4	Fœtus
Allèle normal	—	—	—
Allèle muté	—		

Document 2

4. Préciser en se référant au document 2:
 - 4.1. le génotype réel de chacun des individus 3 et 4.
 - 4.2. le phénotype du fœtus.
5. Quel avantage présente cette technique concernant la reconnaissance du génotype d'un individu ?

Exercice 2 (4 points)

La fructosémie

La fructosémie congénitale est une intolérance au fructose, interdisant l'absorption de fructose et de tous les sucres qui contiennent du fructose. Elle est causée par un déficit en aldolase B, enzyme localisée dans le foie, l'intestin grêle et les reins. L'enzyme aldolase B est responsable du clivage du fructose -1-phosphate en deux molécules : le DHAP et le glycéraldéhyde. Les enfants atteints de cette maladie manifestent un dysfonctionnement du foie et une faiblesse rénale avec des taux anormalement élevés de sucres, d'acides aminés et de sels dans les urines.

Document 1

1. Relever du document 1:
 - 1.1. La cause de la fructosémie.
 - 1.2. Les conséquences de cette maladie.

Le document 2 représente la séquence nucléotidique partielle d'ADN des allèles normal et muté du gène déterminant la synthèse de l'enzyme aldolase B.

Allèle	Séquence nucléotidique du brin transcrit d'ADN
normal	1↓ ↓24 TTA CCT GAC CAT GGA TAA CAA CTT
muté	1↓ ↓18 TTA CCT GGA TAA CAA CTT

Document 2

2. Comparer ces deux séquences (document 2).
3. Indiquer le type de mutation mise en évidence.
4. Ecrire en se référant aux documents 2 et 3 :
 - 4.1. l'ARNm correspondant à chaque allèle.
 - 4.2. la séquence en acides aminés correspondant à chaque allèle.
5. Expliquer comment la modification de la séquence nucléotidique de l'allèle conduit à l'apparition de la fructosémie.

		Nucléotides 2 ^e position					
		U	C	A	G		
Nucléotides 1 ^{re} position	U	UUU } phényl-alanine UUC } UUA } leucine UUG }	UCU } UCC } sérine UCA } UCG }	UAU } tyrosine UAC } UAA } non-sens UAG }	UGU } cystéine UGC } UGA non-sens UGG tryptophane	U C A G	
	C	CUU } CUC } leucine CUA } CUG }	CCU } CCC } proline CCA } CCG }	CAU } histidine CAC } CAA } glutamine CAG }	CGU } CGC } arginine CGA } CGG }	U C A G	
	A	AUU } AUC } isoleucine AUA } AUG } méthionine	ACU } ACC } thréonine ACA } ACG }	AAU } asparagine AAC } AAA } lysine AAG }	AGU } sérine AGC } AGA } arginine AGG }	U C A G	
	G	GUU } GUC } valine GUA } GUG }	GCU } GCC } alanine GCA } GCG }	GAU } acide GAC } aspartique GAA } acide GAG } glutamique	GGU } GGC } glycine GGA } GGG }	U C A G	
		A : Adénine	U : Uracile	G : Guanine	C : Cytosine.		

Document 3 : le code génétique

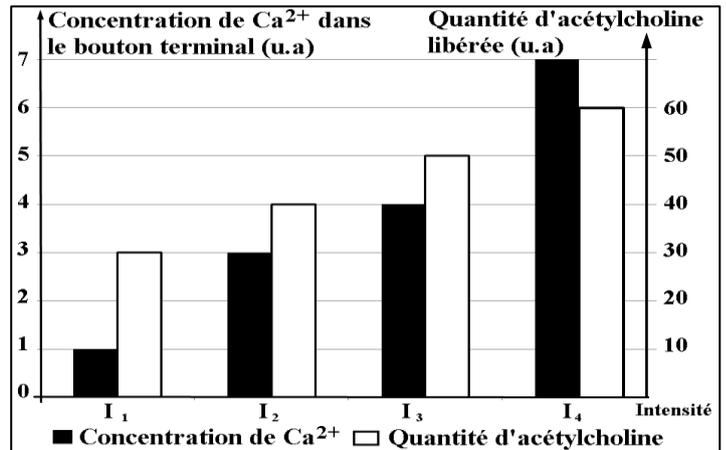
Exercice 3 (6 points)

La transmission synaptique

Les messages nerveux sont transmis tout au long des fibres nerveuses et à travers les synapses. Dans le cadre de l'étude de la transmission synaptique du message nerveux, on a effectué les expériences ci-dessous.

Expérience 1: Dans un milieu physiologique et en utilisant un dispositif adéquat, on applique quatre stimulations efficaces d'intensités croissantes ($I_1 < I_2 < I_3 < I_4$) sur un motoneurone innervant un muscle squelettique.

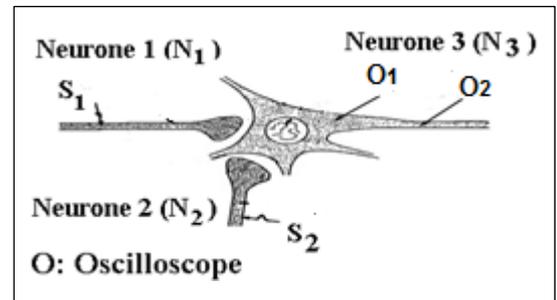
On mesure la concentration en Ca^{2+} dans la terminaison présynaptique ainsi que la quantité d'acétylcholine libérée dans la fente synaptique. Les résultats obtenus sont représentés dans le document 1.



Document 1

1. Citer les étapes de la transmission du message nerveux au niveau de la synapse.
2. Analyser les résultats obtenus.
3. Que peut-on en conclure quant au codage du message nerveux mis en évidence par le document 1 ?

Expérience 2: On porte séparément sur les neurones présynaptiques N_1 et N_2 des stimulations efficaces S_1 et S_2 . On enregistre les réponses correspondantes au niveau du neurone postsynaptique N_3 (Document 2).

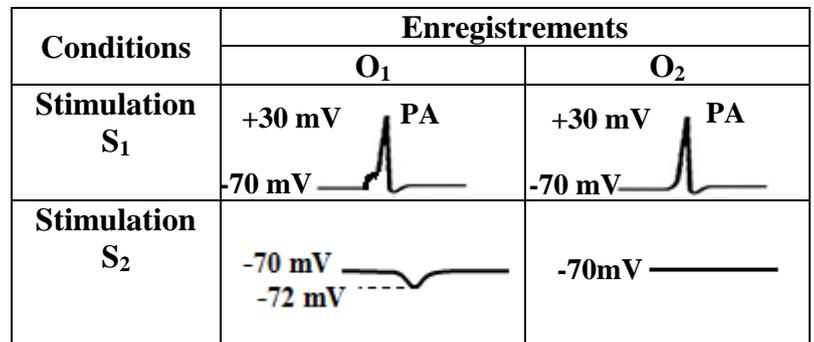


Document 2

Les résultats sont représentés dans le document 3.

4. Indiquer la nature de chacune des synapses N_1-N_3 et N_2-N_3 . Justifier la réponse.

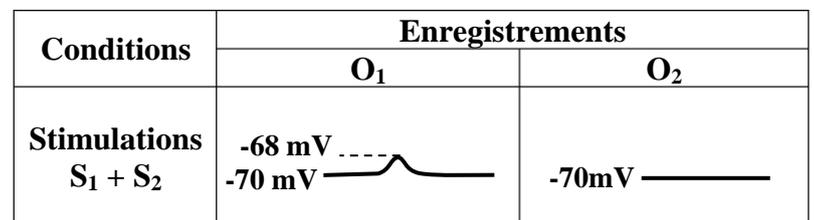
On applique simultanément des stimulations efficaces S_1 et S_2 respectivement sur les neurones présynaptiques N_1 et N_2 .



Document 3

Les enregistrements obtenus sont représentés dans le document 4.

5. Expliquer les enregistrements obtenus au niveau de O_1 et de O_2 (document 4).



Document 4

Exercice 4 (6 points)

Utérus et hormones ovariennes

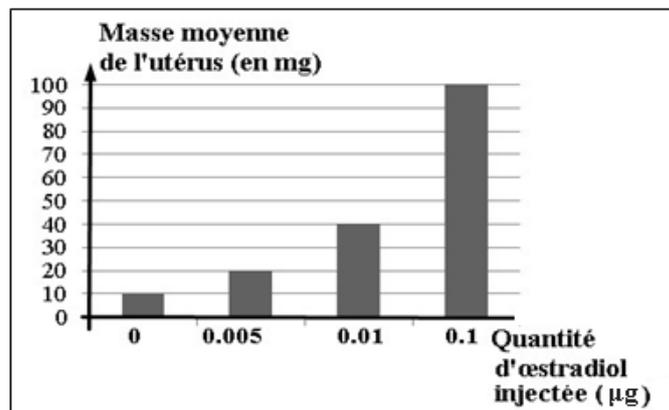
L'utérus, un organe de l'appareil reproducteur féminin, est composé de trois couches: une couche externe séreuse, une couche musculaire (myomètre) et une couche interne (endomètre). L'endomètre présente un développement cyclique contrôlé par les hormones ovariennes.

Dans le cadre de l'étude l'effet des hormones ovariennes sur l'utérus, on réalise les expériences suivantes.

Expérience 1: On injecte des quantités croissantes d'œstradiol, à des lots de souris pubères préalablement ovariectomisées.

Le document 1 montre les résultats obtenus.

1. Nommer les structures ovariennes qui sécrètent l'œstradiol durant un cycle sexuel féminin.
2. Dresser un tableau montrant la variation de la masse moyenne de l'utérus (mg) en fonction de la quantité d'œstradiol injectée (μg).
 - 3.1. Analyser les résultats obtenus.
 - 3.2. Que peut-on en conclure ?



Document 1

Expérience 2: On injecte de l'œstradiol et de la progestérone à des lots de souris pubères ovariectomisées. Les conditions et les résultats sont présentés dans le document 2.

Lots Injections	Lot 1	Lot 2	Lot 3	Lot 4
Œstradiol	-	+	-	+
Progestérone	-	-	+	+

(+): présence (-): absence

Résultats	Lot 1	Lot 2	Lot 3	Lot 4
	Pas d'épaississement de l'endomètre. Pas de dentelle utérine	Epaississement de l'endomètre. Pas de dentelle utérine	Pas d'épaississement de l'endomètre. Pas de dentelle utérine	Epaississement de l'endomètre avec dentelle utérine

Document 2

4. Préciser, d'après le document 2 :
 - 4.1. le rôle de l'œstradiol.
 - 4.2. le rôle de la progestérone.
5. Montrer que l'action de la progestérone sur l'endomètre utérin nécessite la présence de l'œstradiol.

الاسم:
الرقم:مسابقة في مادة علوم الحياة
اسس التصحيح

Q.	Exercice 1: Transmission d'un caractère héréditaire Corrigé	Note
1	L'allèle de la fructosémie est récessif (0.25) car les parents 1 et 2 de phénotype sain ont des enfants 5 et 6 atteints (0.25) . Ces enfants ont hérité l'allèle de la maladie au moins de l'un de leurs parents. Ce parent possède l'allèle morbide à l'état masqué. Soit N le symbole de l'allèle Normal, dominant Soit m le symbole de l'allèle responsable de la fructosémie récessif.	0.5
2	Si le gène est localisé sur la partie propre de Y, la maladie serait présente uniquement chez les hommes puisque les filles ne possèdent pas le gonosome Y. Or, l'arbre généalogique montre une fille, 6, malade. Ou père et fils seraient de même phénotype car le garçon hérite le chromosome Y de son père. Or, le garçon 5 est malade de génotype XY^m , son père devrait être malade de génotype obligatoire XY^m , ce qui n'est pas le cas. Donc le gène n'est pas porté par Y. (0.25) Si le gène est porté par la partie propre de X. Le génotype de la fille malade 6 serait X^mX^m avec un X^m d'origine paternelle. Son père 2 serait malade de génotype X^mY . Or, il est de phénotype normal. Donc le gène n'est pas porté par X. (0.25) Si le gène est localisé sur la partie commune à X et Y, Le garçon 5 serait de génotype X^mY^m avec Y^m d'origine paternelle, et sa sœur 6 sera de génotype X^mX^m , dont l'un d'eux est hérité du père. Leur père 2 serait de génotype X^mY^m et de phénotype malade. Or, il ne l'est pas. Donc, le gène n'est pas localisé sur la partie commune de X et Y. (0.25) Donc le gène de la fructosémie est autosomal. (0.25)	1
3	3 : N//N ou N//m 4 : N//N ou N//m	0.5
4.1	L'électrophorégramme de l'individu 3 montre une bande correspondant à l'allèle normal et une autre correspondant à l'allèle muté. (0.25) Par conséquent, le génotype de 3 est N//m. (0.25) Le génotype de l'individu 4 est N//N (0.25) car il a une seule bande qui est celle de l'allèle normal. (0.25)	1
4.2	Le fœtus présente seulement l'allèle normal, alors il a seulement l'allèle N en deux exemplaires (0.25) et il est de phénotype [N] (0.25) .	0.5
5	L'électrophorèse a permis de préciser le génotype réel de l'individu.	0.5

Q.	Exercice 2 : La fructosémie Corrigé	Note
1.1	Déficit en aldose B.	0.5
1.2	Les enfants atteints de cette maladie manifestent un dysfonctionnement du foie et une faiblesse rénale avec des taux anormalement élevés de sucres, d'acides aminés et de sels dans les urines.	0.5
2	Le nombre de nucléotides dans l'allèle muté est plus petit que celui dans l'allèle normal : 18<24nucléotides. (0.25) Les nucléotides 7,8,9,10,11et 12 (ou 8, 9, 10, 11, 12 et 13) sont absents dans l'allèle muté.(0.25) Mais au-delà, les nucléotides sont identiques. (0.25) Ou bien, Les 6 premiers nucléotides (ou les 7 premiers) sont les mêmes dans les 2 séquences (0.25) ; Mais au-delà, les deux séquences sont différentes (0.25).	0.75
3	Mutation par délétion.	0.25
4.1.	ARNm correspondant à l'allèle normal : AAU GGA CUG GUA CCU AUU GUU GAA ARNm correspondant à l'allèle malade AAU GGA CCU AUU GUU GAA	0.5
4.2.	Séquence d'acides aminés déterminée par l'allèle normal: Asp – Gly – Leu – Val- Pro - Ile- Val –Glu. Séquence d'acides aminés déterminée par l'allèle malade: Asp – Gly – Pro – Ile – Val – Glu	0.5
5	La mutation par délétion dans l'ADN s'est traduite au niveau de la séquence d'acides aminés par une absence des deux acides aminés Leu et VaL. Cette nouvelle séquence d'acides aminés affecte la forme tridimensionnelle de la protéine (Enzyme aldolase B) qui devient non fonctionnelle. Comme cette enzyme est responsable du clivage du fructose 1 phosphate, le changement de sa fonction se manifeste par une intolérance au fructose.	1

Q.	Exercice 3: La transmission synaptique Corrigé	Note
1	<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 Ca^{2+} 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. 	1.5
2	Lorsque l'intensité de la stimulation augmente de I_1 à I_4 , la concentration de Ca^{2+} dans l'élément présynaptique augmente de 1 à 7, de même la quantité d'acétylcholine libérée augmente de 30 à 60 u.a.	1
3	Le message nerveux au niveau d'une synapse est codé en modulation de la concentration de Ca^{2+} et en modulation de la concentration d'acétylcholine en fonction de l'intensité.	0.5
4	La synapse N_1-N_3 est excitatrice, car après S_1 on obtient un PA au niveau de O_1 . La synapse N_2-N_3 est inhibitrice, car après S_2 on obtient une hyperpolarisation de -2 mV au niveau de O_1 .	2
5	Lorsqu'on applique simultanément S_1 et S_2 , on observe en O_1 un PPSE de faible amplitude (+2mV) inférieure au seuil mais un potentiel de repos en O_2 . En fait, le motoneurone N_3 joue un rôle intégrateur. Il effectue la somme algébrique du PPSI produit au niveau la synapse N_2-N_3 et du PPSE produit au niveau de la synapse N_1-N_3 . Ces PPS se sont additionnés (sommation spatiale). Ainsi ils ont donné un PPSE d'amplitude (+2mV). Comme cette amplitude est inférieure au seuil de dépolarisation, elle est incapable de générer un PA propageable dans le neurone N_3 .	1

Q.	Exercice 4: Utérus et hormones ovariennes Corrigé	Note										
1	L'œstradiol est sécrété par : Les follicules durant la phase folliculaire et par le corps jaune durant la phase lutéale.	1										
2	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%;">Quantité d'œstradiol injectée (μg)</td> <td style="width: 15%;">0</td> <td style="width: 15%;">0.005</td> <td style="width: 15%;">0.01</td> <td style="width: 15%;">0.1</td> </tr> <tr> <td>masse moyenne de l'utérus (mg)</td> <td>10</td> <td>20</td> <td>40</td> <td>100</td> </tr> </table> <p>Variation de la masse moyenne de l'utérus (en mg) en fonction de la quantité d'œstradiol injectée (μg).</p>	Quantité d'œstradiol injectée (μ g)	0	0.005	0.01	0.1	masse moyenne de l'utérus (mg)	10	20	40	100	1.5
Quantité d'œstradiol injectée (μ g)	0	0.005	0.01	0.1								
masse moyenne de l'utérus (mg)	10	20	40	100								
3.1	La masse moyenne de l'utérus a augmenté de 10 à 100 mg quand la quantité d'œstradiol injectée augmente de 0 à 0.1 μ g.	1										
3.2	Donc, l'œstradiol favorise le développement de l'utérus.	0.5										
4.1	L'œstradiol est responsable de l'épaississement de l'endomètre car suite à son injection (lot 2), on obtient un épaississement de l'endomètre.	0.5										
4.2	La progestérone est responsable de la formation de la dentelle utérine car suite à son injection avec l'œstradiol (lot 4), on obtient une formation de la dentelle utérine en plus de l'épaississement de l'endomètre.	0.5										
5	Puisque l'injection de la progestérone seule (lot 3) ne provoque pas une formation de dentelle utérine alors qu'avec œstradiol (lot 4) provoque une formation de dentelle utérine, alors l'action de la progestérone sur l'endomètre utérin nécessite la présence de l'œstradiol.	1										