

Deuxième partie : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 pts)

Exercice 1 (4.5 pts)

L'anémie de **Blackfan-Diamond** est une maladie héréditaire rare, caractérisée particulièrement par un manque important en globules rouges et en hémoglobine contenue dans ces cellules. Elle est caractérisée aussi par une faiblesse musculaire et des problèmes cardiaques et respiratoires.

Afin de déterminer l'origine génétique de cette maladie et son mode de transmission, on propose les données suivantes :

- **Donnée 1 :** On mesure la quantité des grandes sous-unités et celle des petites sous-unités des ribosomes chez un individu sain et chez un individu malade. La figure (a) du document 1 donne les résultats obtenus. La figure (b) montre l'intervention des ribosomes au cours de la synthèse de l'hémoglobine au niveau des cellules précurseurs des globules rouges chez un individu sain et chez un individu malade.

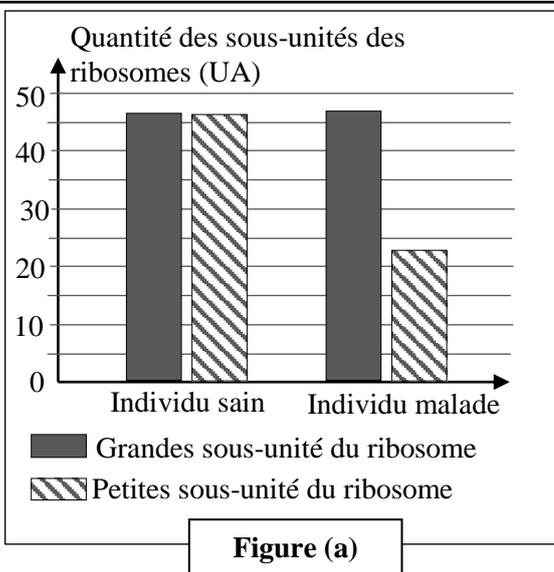


Figure (a)

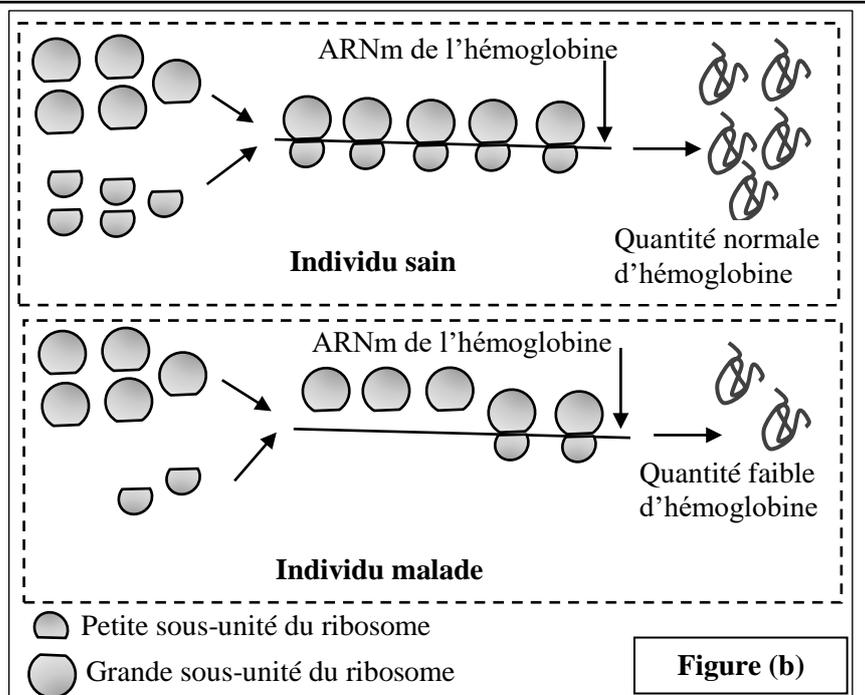


Figure (b)

Document 1

1. **En vous basant** sur la figure (a) du document 1, **comparez** la quantité des petites sous-unités à celle des grandes sous-unités des ribosomes chez l'individu sain puis chez l'individu malade. **Expliquez**, à partir de la figure (b), le manque en hémoglobine observé chez l'individu malade. (1pt)

- **Donnée 2 :** Les analyses ont montré que les cellules précurseurs des globules rouges, chez les personnes malades, présentent un déficit dans la production de la protéine RSP19 nécessaire à la formation des petites sous-unités ribosomiques. Les chercheurs ont identifié le gène codant pour cette protéine. Le document 2 présente un fragment du brin non transcrit de l'allèle normal et un autre de l'allèle anormal responsable de la maladie. Le document 3 présente un extrait du code génétique.

Numéros des triplets :

11

15

20

Fragment non transcrit de l'allèle normal

CAG-CAG-GAG-TTC-GTC-AGA-GCC-CTA-AGA-AGA

Fragment non transcrit de l'allèle anormal

CAG-CAG-GAG-TTC-TTC-AGA-GCC-CGA-AGA-AGA

Sens de lecture →

Document 2

Codons	CGA	AUA	CAA	CUU	GCU	GUU	GAA	UUU
	AGA	AUU	CAG	CUA	GCC	GUC	GAG	UUC
Acides aminés	Arg	Ile	Gln	Leu	Ala	Val	Ac.glu	Phe

Document 3

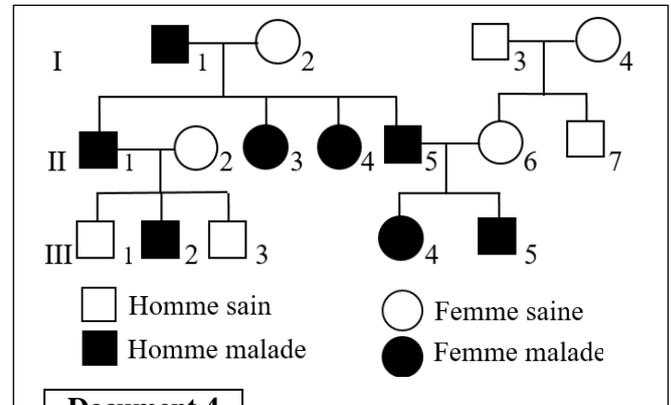
2. En vous basant sur les documents 2 et 3, donnez les séquences d'ARNm et des acides aminés correspondant à l'allèle normal et à l'allèle anormal, puis montrez la relation gène-protéine-caractère. (1,5 pts)

- Donnée 3 : Le document 4 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Blackfan-Diamont.

3. a. Sachant que les individus I_2 , II_2 et II_6 sont homozygotes, montrez le mode de transmission de cette maladie. (1 pt)

b. En vous aidant d'un échiquier de croisement, calculez la probabilité pour que le couple (II_5 et II_6) donne naissance à un enfant sain. (1 pt)

(Utilisez les symboles B et b pour désigner les allèles du gène étudié).



Document 4

Exercice 2 (4.5 pts)

Dans le cadre de l'étude de la transmission de certains caractères héréditaires et de l'influence de certains facteurs de variation sur la structure génétique à l'échelle de la population chez la drosophile, on propose les données suivantes :

- Donnée 1 : afin d'étudier le mode de transmission de deux caractères héréditaires relatifs à la taille des ailes et à la couleur du corps chez la drosophile, on dispose de trois lignées : la lignée A et la lignée B aux ailes longues (vg^+) et à corps clair (b^+) et la lignée C aux ailes vestigiales (vg) et corps noir (b). On réalise deux croisements.

✓ Croisement 1 : entre des individus de la lignée A et des individus de la lignée C. La génération obtenue est constituée de drosophiles qui ont toutes des ailes longues et un corps clair.

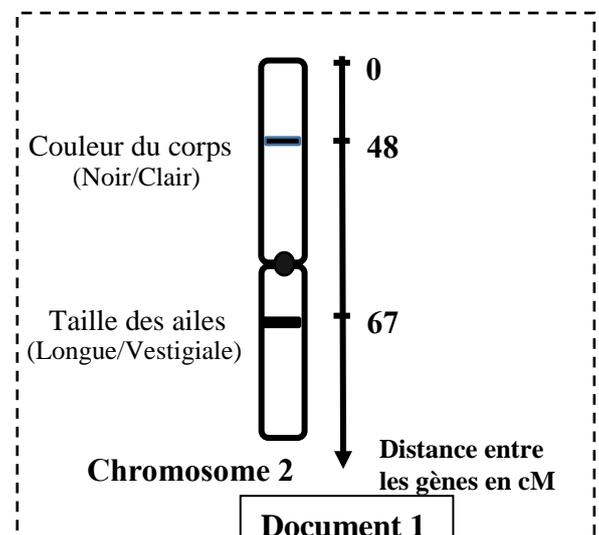
Le document 1 présente la position relative de ces deux gènes (loci) de la drosophile, sur le chromosome 2.

1. En exploitant les résultats du croisement 1 et les données du document 1, déterminez le mode de transmission des deux caractères étudiés. (0,75 pt)

✓ Croisement 2 : entre des individus de la lignée B et des individus de la lignée C. La génération obtenue est constituée de :

- deux phénotypes parentaux :
 - drosophiles aux ailes longues et à corps clair.
 - drosophiles aux ailes vestigiales et à corps noir.
- deux phénotypes recombinés :
 - drosophiles aux ailes longues et à corps noir.
 - drosophiles aux ailes vestigiales et à corps clair.

2. En vous basant sur les résultats des deux croisements et sur les données du document 1, donnez les génotypes des trois lignées A, B et C. Justifiez votre réponse. (1 pt)



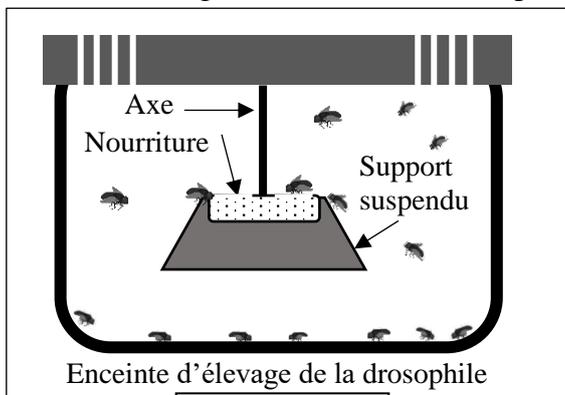
Document 1

NB : Utilisez les symboles (vg^+ , vg) pour les allèles du gène responsable de la forme des ailes et (b^+ , b) pour les allèles du gène responsable de la couleur du corps.

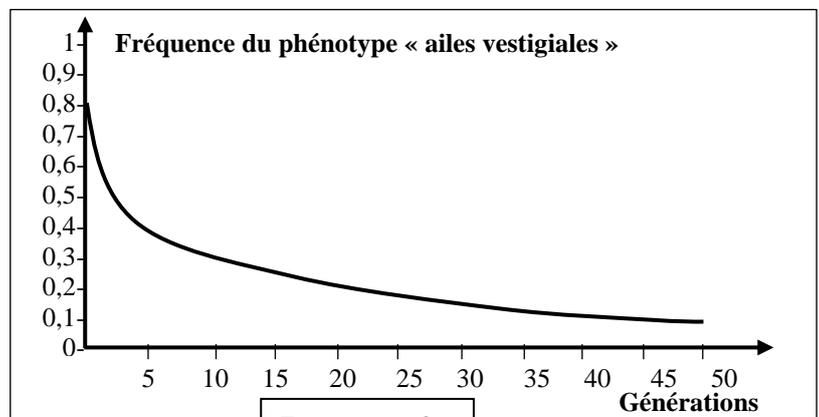
3. En vous basant sur le document 1 et à l'aide d'un échiquier de croisement, **donnez** l'interprétation chromosomique du deuxième croisement (lignée B x lignée C) en déterminant les pourcentages attendus des gamètes et des différents phénotypes. **(1,25 pt)**

- **Donnée 2 :** Pour étudier l'effet de certains facteurs sur la structure génétique d'une population de drosophiles, on propose l'expérience suivante :

Dans une enceinte d'élevage de drosophiles (document 2), on place une source suspendue de nourriture, puis on met une population composée de 20% d'individus aux ailes longues (phénotype sauvage) et 80% d'individus aux ailes vestigiales, c'est-à-dire de très petite taille (phénotype mutant). Au fil des générations, on a compté périodiquement le nombre de drosophiles portant le phénotype « ailes vestigiales ». Le document 3 présente les résultats obtenus.



Document 2



Document 3

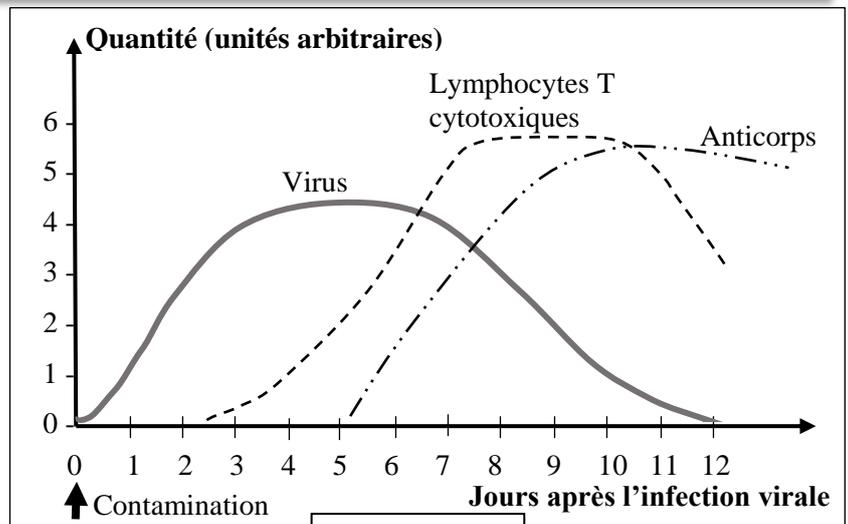
4. **Décrivez** l'évolution de la fréquence du phénotype « ailes vestigiales » au fil des générations (document 3). **(0,25 pt)**

5. En exploitant les données de l'expérience, **expliquez** la variation de la fréquence du phénotype « ailes vestigiales » au fil des générations chez cette population de drosophiles. **Déduisez** le facteur responsable de la variation des fréquences phénotypiques observée. **(1,25 pt)**

Exercice 3 (3 pts)

La grippe est une maladie infectieuse causée par le virus « *Influenza* » qui touche essentiellement les voies respiratoires supérieures. Dans le but de comprendre quelques caractéristiques des réponses immunitaires contre l'infection virale, on propose les données suivantes :

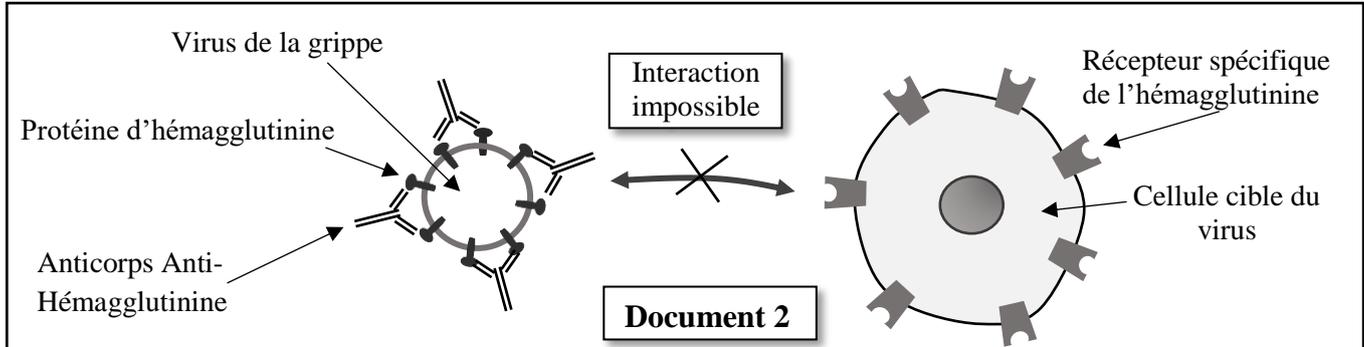
- **Donnée 1 :** Le graphique du document 1 présente la quantité de virus dans le sang, la quantité des anticorps et des lymphocytes T cytotoxiques après contamination par le virus de la grippe.



Document 1

1. En vous basant sur le document 1, **décrivez** les variations observées suite à la contamination par le virus de la grippe puis **déduisez** la nature de la réponse immunitaire mise en évidence contre ce virus. **(1 pt)**

- **Donnée 2** : l'hémagglutinine est une protéine présente à la surface du virus de la grippe. Cette protéine lui permet de se fixer à un récepteur situé sur la cellule cible et ainsi de l'infecter.
 Afin de déterminer l'action des anticorps anti-hémagglutinine contre l'infection par le virus de la grippe, on propose les données du document 2 :



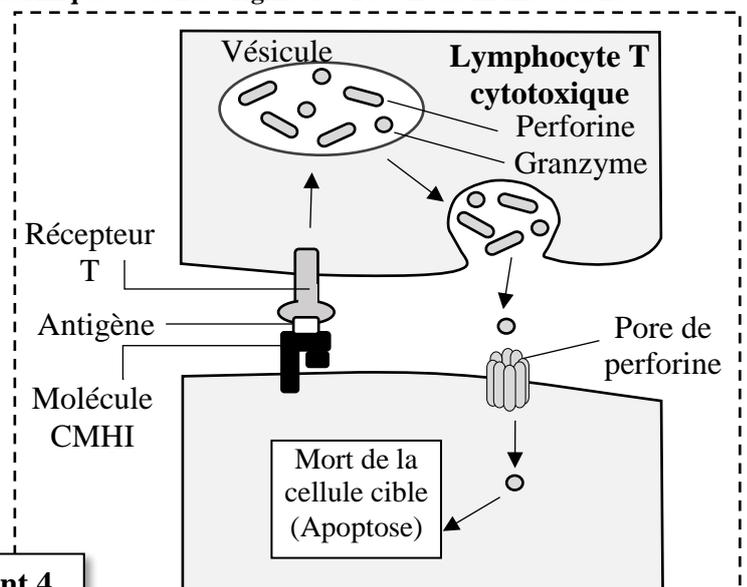
2. En exploitant les données du document 2, **expliquez** le mode d'action des anticorps contre le virus de la grippe. (0, 5 pt)

- **Donnée 3** : les lymphocytes T cytotoxiques (Tc) jouent un rôle primordial dans la lutte contre les virus. Afin de comprendre ce rôle, on réalise l'expérience suivante : on cultive des cellules dermiques (de la peau) de souris saines ainsi que d'autres infectées par un virus (virus A ou virus B) dans des milieux de culture convenables, puis on les soumet à différentes conditions expérimentales.
 Le tableau du document 3 présente les conditions expérimentales et les résultats obtenus.
 Le document 4 montre le mode d'action des lymphocytes Tc vis-à-vis des cellules infectées.

		Conditions de culture des cellules dermiques (cellules de la peau)		
		Cellule dermique saine	Cellule dermique infectée par le virus A Peptide issu du virus A	Cellule dermique infectée par le virus B Peptide issu du virus B
Origine des Tc ajoutées	Tc provenant d'une souris saine	Pas de lyse des cellules dermiques	Pas de lyse des cellules dermiques	Pas de lyse des cellules dermiques
	Tc provenant d'une souris infectée par le virus A, 24h auparavant	Pas de lyse des cellules dermiques	Lyse des cellules dermiques	Pas de lyse des cellules dermiques

Document 3 NB : les souris origine des cellules dermiques et celles origine des Tc sont de même souche.

3. a. En exploitant les résultats du document 3, **dégagez** les conditions de lyse des cellules dermiques par les Tc. (0,75 pt)
 b. À partir des données du document 4, **expliquez** comment les lymphocytes T cytotoxiques (Tc) interviennent dans l'élimination des cellules infectées par le virus. (0,75 pt)

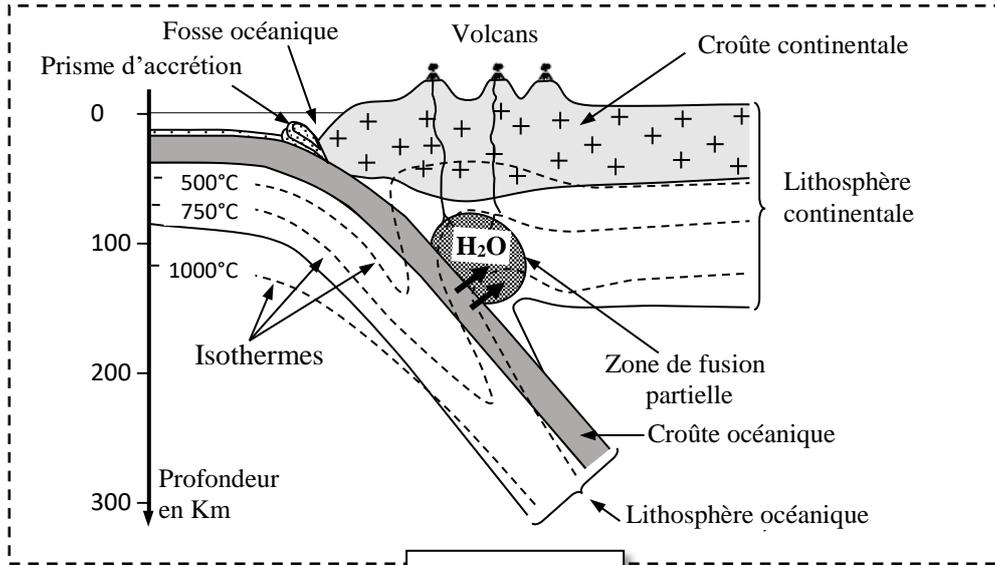


Document 4

Exercice 4 (3 pts)

Au niveau des zones de subduction, on constate un magmatisme intense accompagné d'un volcanisme important. On admet actuellement que ce magmatisme a pour origine une fusion partielle des péridotites du manteau.

Le document 1 montre quelques caractéristiques d'une zone de subduction et la localisation des magmas.



Document 1

1. À partir du document 1, **dégagez** quatre caractéristiques de la zone de subduction. (1 pt)

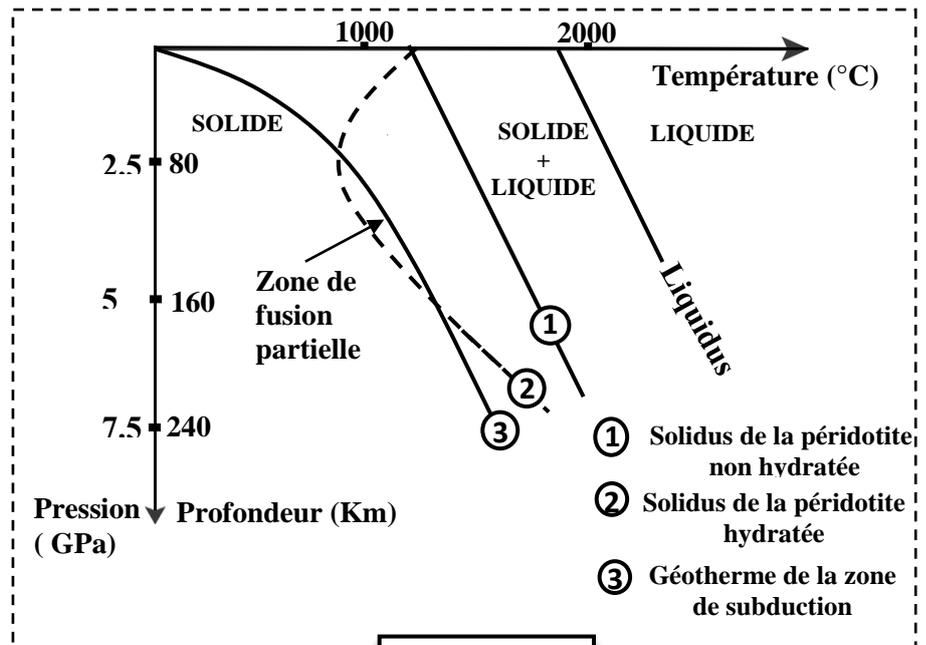
Le document 2 présente :

- Les résultats expérimentaux de la fusion partielle de la péridotite en fonction des conditions de température et de pression, dans deux cas :

- ① péridotite non hydratée.
- ② péridotite hydratée.

2. En vous basant sur le document 2, **dégagez** les conditions nécessaires à la fusion partielle de la péridotite. (1 pt)

3. En exploitant les données du document 1, **montrez** que ces conditions se réalisent dans la zone de subduction. (1 pt)



Document 2