

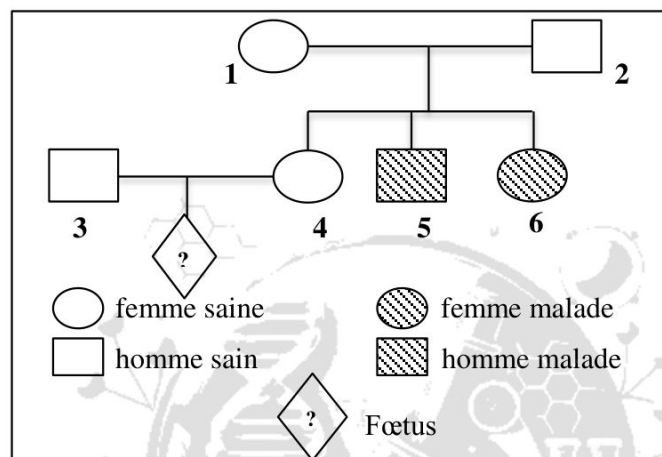
Traiter les exercices suivants.

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	—	—	—
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	$\downarrow$ 1 TTA CCT GAC CAT GGA TAA CAA CTT $\downarrow$ 24
muté	$\downarrow$ 1 TTA CCT GGA TAA CAA CTT $\downarrow$ 18

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	Nucléotides 3 ^e position
	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

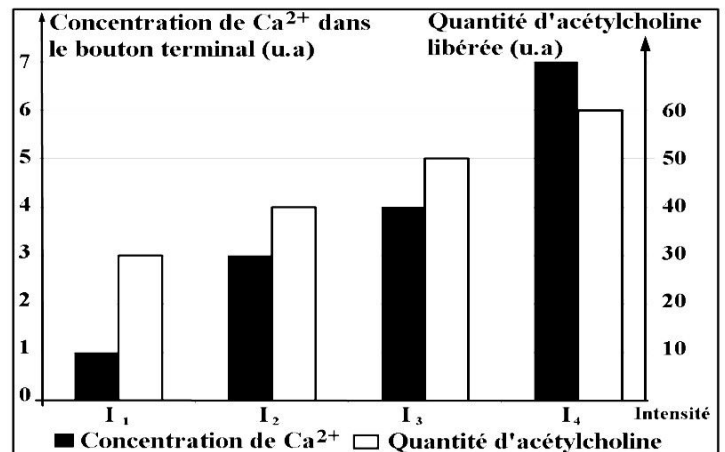
Exercice 3 (6 points)

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.

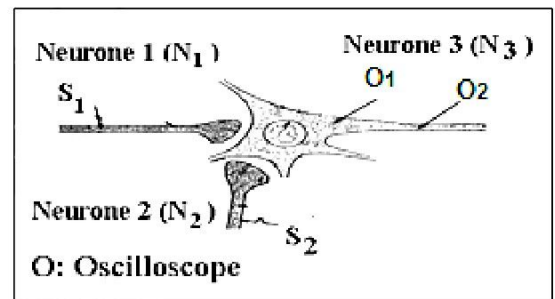
On mesure la concentration en Ca^{2+} dans la terminaison présynaptique ainsi que la quantité d'acétylcholine libérée dans la fente synaptique. Les résultats obtenus sont représentés dans le document 1.



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 .

Les enregistrements obtenus sont représentés dans le document 4.

Conditions	Enregistrements	
	O ₁	O ₂
Stimulation S ₁	+30 mV PA -70 mV	+30 mV PA -70 mV
Stimulation S ₂	-70 mV -72 mV	-70 mV

Document 3

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

Conditions	Enregistrements	
	O ₁	O ₂
Stimulations S ₁ + S ₂	-68 mV -70 mV	-70 mV

Document 4

Exercice 4 (6 points)**Utérus et hormones ovariennes**

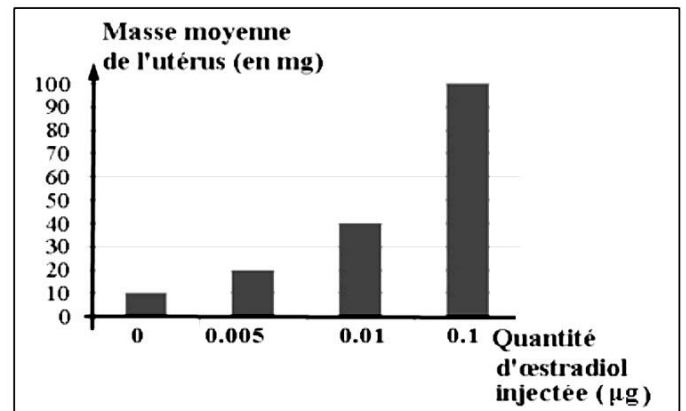
L'utérus, un organe de l'appareil reproducteur féminin, est composé de trois couches: une couche externe séreuse, une couche musculaire (myomètre) et une couche interne (endomètre). L'endomètre présente un développement cyclique contrôlé par les hormones ovariennes.

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	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.