

Exercice I: condition de fécondation.

(5 pts.)

A- La fécondation in vitro est une technique appliquée sur des mammifères de différents espèces. Cette technique peut être associée à plusieurs expériences pour comprendre mieux le mécanisme de fécondation chez les mammifères.

Expérience 1: Les spermatozoïdes sont incapables à se fixer sur la zone pellucide de l'ovocyte II (au métaphase II), cette zone a été traitée par des enzymes extraites des vésicules des granules corticaux.

Expérience 2: On isole des molécules de la zone pellucide d'un ovocyte II (métaphase II) d'une souris, ces molécules sont des glycoprotéines nommées Zp3. On traite ces molécules avec des isotopes radioactifs puis on les place avec des spermatozoïdes d'une souris male. L'observation par la technique d'autoradiographie montre que la radioactivité se trouve sur la membrane des spermatozoïdes.

- 1- Interpréter chaque expérience.
- 2- Formuler une hypothèse concernant le rôle de Zp3.

B- La rencontre des gamètes male et femelle aboutit parfois à des anomalies génétiques. La Figure 1 est un caryotype fait d'une cellule d'un embryon qui a été expulsé lors d'un avortement.

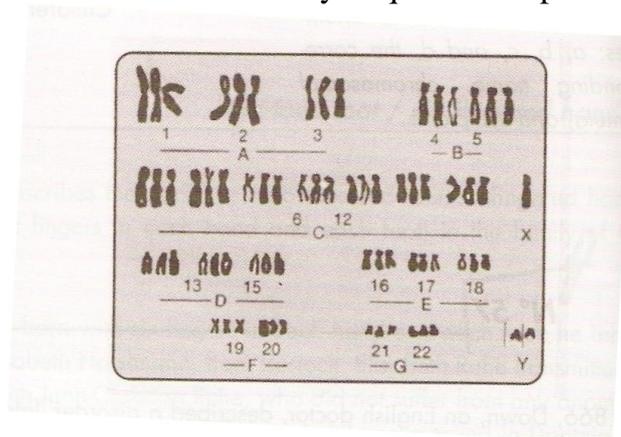


Figure 1

- 1- Quelle anomalie est détectée dans ce caryotype ?
- 2- Ce caryotype fait supposer que la gamète femelle est fécondé par deux gamètes males. Indiquer pourquoi cette hypothèse est en contradiction avec vos connaissances à propos de la fécondation.

L'examen des gamètes du père montre certains spermatozoïdes anormaux comme celui présenté dans la figure 2.

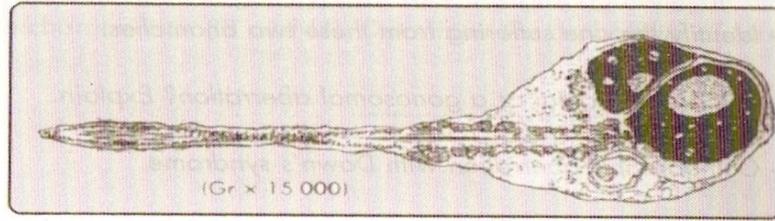


Figure 2

- 3- Quelle anomalie dans le spermatozoïde cette figure montre t-elle ? Indiquer la cause réelle du caryotype anormal de la figure 1.
- 4- Expliquer à quelle phase de la spermatogenèse cette anomalie dans la cellule sexuelle male a eu lieu.

Exercice II: L'effet de l'irradiation sur l'information génétique.

(3.5 pts.)

La drosophile de phénotype sauvage a des yeux de couleur rouge brique. On connaît des souches mutées dont les yeux sont jaune citron (phénotype zeste). On veut localiser le gène, appelé zeste, impliqué dans le caractère: couleur des yeux.

Document 1: données génétiques, les résultats des 3 croisements.

Les drosophiles croisées diffèrent par le phénotype « couleur des yeux » déterminé par un couple d'allèles du gène zeste, allèles notes + et z. Le phénotype yeux rouge est noté {+}; le phénotype yeux jaune citron est noté {z}.

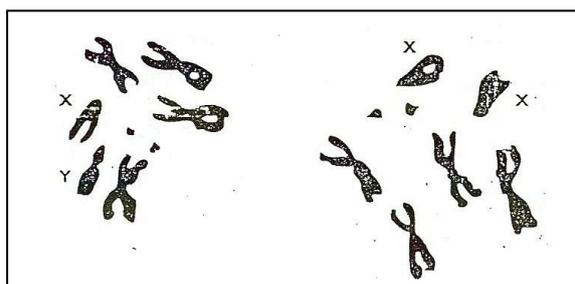
croisement 1	Individus croisés Femelle [+] × male [z] homozygote	Résultats du croisement 50 % males [+] 50 % femelles [+]
croisement 2	Femelle [z] × male [+] homozygote	50% males [z] 50 % femelles [+]
croisement 3	Femelle [z] × male [+] H omozygote, irradié aux rayons X No n irradiée aux rayons X	50 % males [z] 50% : - femelles [+] -rares femelles [z]

- 1- À partir du document 1 déterminer le mode de transmission et la localisation du gène du caractère couleur des yeux chez la drosophile.
- 2- Formuler une hypothèse qui explique l'apparition du phénotype « zeste » chez certaines femelles du 3^{eme} croisement.

Document 2 : Les chromosomes des drosophiles

male

femelle

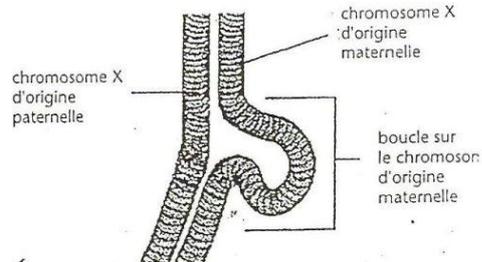


3- Ecrire la formule chromosomique de chacun des drosophiles male et femelle du document 2.

Document 3: Conséquences de l'irradiation

L'irradiation aux rayons X peut dans certains cas provoquer chez la drosophile des pertes de fragments de chromosomes. En cas de perte d'un fragment sur l'un des deux chromosomes, le chromosome ne présentant pas de perte forme une boucle dans la région où l'autre chromosome présente une perte.

Ce schéma présente l'observation des deux chromosomes X d'une des rares femelles [z] du croisement 3 du document 1 :



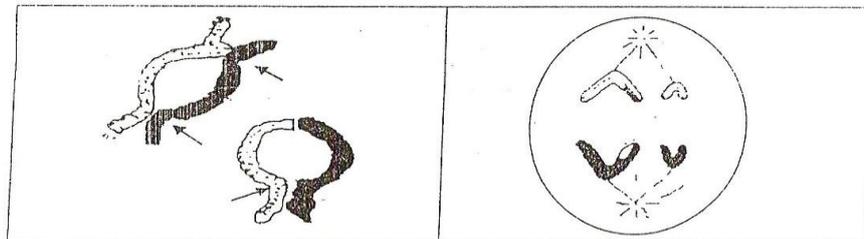
4- Utiliser les documents 2 et 3 pour confirmer ou infirmer l'hypothèse déjà proposée.

5- Schématiser la paire de chromosomes impliquée dans l'apparition du phénotype des yeux chez les drosophiles de chacun des 3 descendants du croisement 3.

Exercice III: Les stages de la méiose.

(3 pts.)

Les documents 1 et 2 représentent les chromosomes d'une cellule durant la méiose.



Document 1

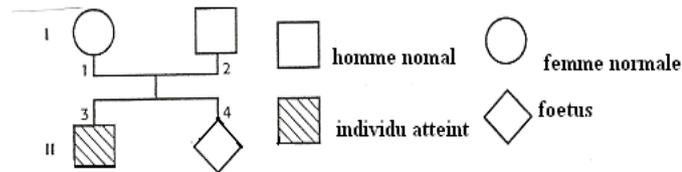
Document 2

- 1- Préciser au cours de quel stade de la méiose les chromosomes du chaque document sont disposés de cette manière.
- 2- Quelle est la signification des points indiqués par des flèches dans le document 1 ?
- 3- Pourquoi certains chromosomes sont-ils mixtes (blanc et noir) dans le document 2?
- 4- Il existe une autre disposition chromosomique du document 2. Dessiner la cellule en montrant cette disposition.
- 5- Schématiser l'anaphase de la deuxième division méiotique provenant du document 2.
- 6- En prenant en considération les réponses aux questions précédentes, déterminer les conséquences génétiques de la méiose.

Exercice IV: L'origine d'une maladie dominante.

(7 pts.)

La dystrophie de Steinert est une maladie héréditaire qui touche les muscles. Le premier enfant du couple I1 et I2 présent dans l'arbre ci-dessous est atteint de dystrophie grave. Les parents désiraient connaître le risque pour l'enfant à venir d'être atteint



Le gène de la maladie est porté par un autosome et l'allèle responsable est dominant. Pourtant, dans certaines familles, on constate à une génération l'apparition de la maladie.

1- Etant donné que l'allèle de la maladie est dominant, formuler une hypothèse qui explique la cause de l'apparition de la maladie chez l'enfant II-3.

Document 1: La dystrophie myotonique de Steinert appartient au groupe des "maladies à triplets". Les allèles du gène concerné possèdent un nombre plus ou moins important de triplets CTG successifs. Le phénotype dépend du nombre de triplets.

allèles	Nombre de triplets (n)	Phénotype de l'individu ayant ce nombre
1- Gene (CTG) 	$N \geq 7$	aucun symptôme(normal)
2- Gene (CTG) 	$N \geq 36$	aucun symptôme (normal)
3- Gene (CTG) 	$N \geq 81$	Des Symptômes de la maladie apparaissent et sont d'autant plus grave que le nombre de triplets est plus grand

Les allèles dont le nombre de triplets est supérieur à 35 s'exprime normalement mais il peut se produire une augmentation du nombre de triplets d'une génération à l'autre.

- 2- Construire un histogramme qui montre le nombre de triplets dans les 3 allèles.
- 3- Analyser le document 1, que peut on déduire quant à la cause génétique de la maladie?

Document 2: On utilise la technique du Southern blot.

On digère l'ADN du génome en utilisant deux enzymes de restriction différentes : BglII et Hind III qui coupent de part et d'autre de la séquence de triplets répétés. Les fragments de restriction sont séparés par électrophorèse, puis dénaturés. La sonde radioactive s'hybride avec les séquences complémentaires et révèle l'emplacement du fragment recherché.

La technique de Southern blot est réalisée pour les membres de la famille, les résultats sont exposés dans les figures suivantes.

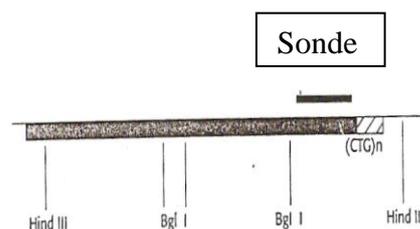


Figure 1: L'hybridation de la sonde montrant la place du fragment.

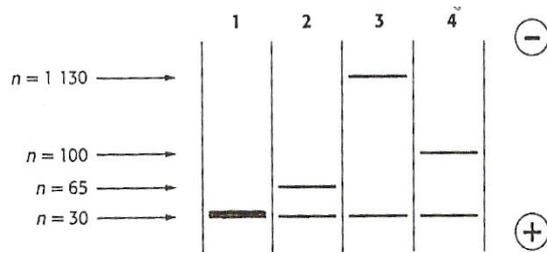


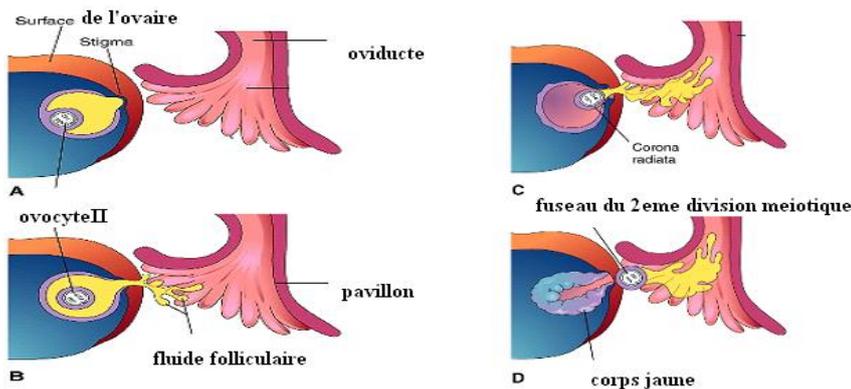
Figure 2: résultats des individus du pedigree du document 1.

- 4- Déterminer l'origine et le rôle des enzymes de restriction.
- 5- En se basant sur les documents 1 et 2, identifier les fragments d'ADN qui correspondent à chacun des allèles 1,2 et 3 présents dans le document 1.
- 6- Indiquer les génotypes des parents 1 et 2, ainsi que leur enfant 3, justifier la réponse.
- 7- Est-ce que la peur des parents d'avoir un autre enfant atteint est logique ? Justifier la réponse en précisant le génotype du fœtus 4.

Exercice V: Un stade du cycle ovarien.

(1.5 pts.)

- 1- Nommer le processus qui a eu lieu dans les figures suivantes.
- 2- Décrire les évènements représentés dans ces figures.



Bon Travail!