

Exercice I (5pts)

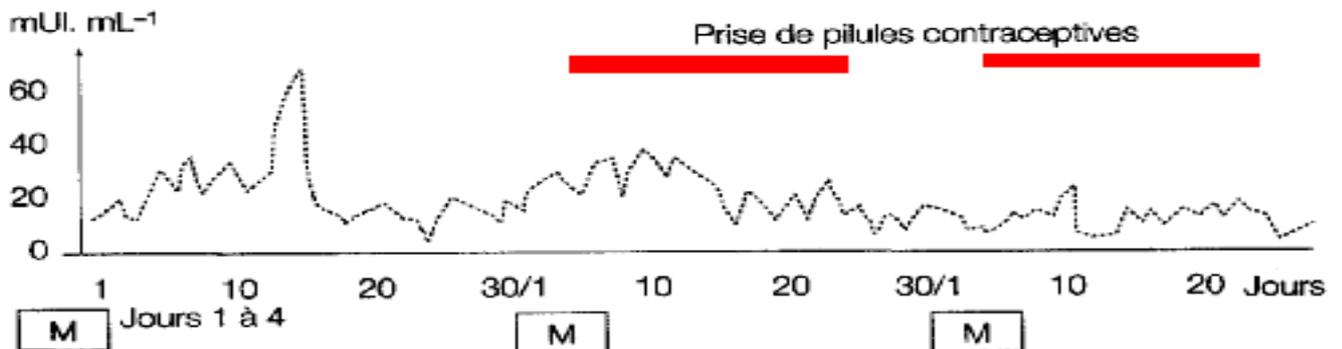
le mode d'action de la pilule contraceptive

Les informations suivantes sont données pour permettre de comprendre le mode d'action de la pilule contraceptive :

Le document donne les concentrations plasmatiques de LH, hormone secrétée par l'hypophyse,

chez une femme au cours d'un cycle naturel suivi de deux cycles sous pilules contraceptives

constituées d'œstrogène et de progestatif de synthèse.



M = règles

UI : Unités Internationales

1-expliquez le mode d'action des pilules contraceptives utilisées chez cette femme.

2-L'arrêt de la prise de pilule au 21ème jour est suivi de règle presque normale.
Expliquez pourquoi ?

3-A l'exception de méthodes naturelles, le couple peut utiliser des moyens non hormonaux afin d'éviter le déclenchement d'une grossesse.

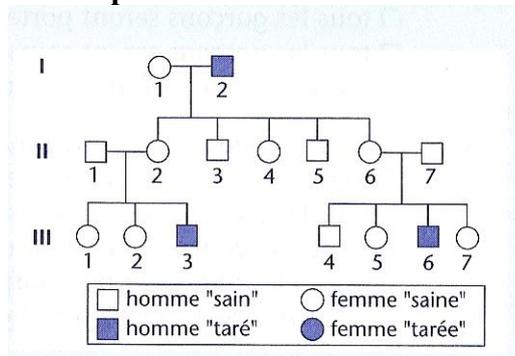
*** Dresser un tableau montrant le principe et le mode d'action de ces autres moyens.

Exercice II (5 pts)

Génétique humaine

Voici un arbre généalogique montrant la transmission d'une maladie au sein d'une famille.

Les individus I1, I3 et I7 n'ont pas d'antécédents de la maladie dans leur famille.



- 1-L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? Justifier la réponse.
- 2-Discuter logiquement la localisation chromosomique du gène responsable de la maladie.
- 3-Déterminer les génotypes possibles de II6, II7, III6, III7.
- 4-La femme III1 se marie avec son cousin III4. Déterminer pour ce couple, le risque d'avoir des enfants atteints de la maladie.

Exercice III (5pts)

Anomalie chromosomique et diagnostic prénatal

Un couple sain Sami et Nadia, a eu un enfant, Fouad, atteint de retard mental. Les chercheurs ont trouvés que l'origine de cette maladie peut-être les variations des taux de deux substances chimiques dans le sang : la phénylalanine et les purines. Le tableau suivant indique les résultats des dosages sanguins chez les membres de cette famille :

Substances chimiques dosées	Sami	Nadia	Fouad
Phénylalanine (en mg pour 100ml)	1,7	1,73	1,73
Purines (en mmoles par L)	78	79	118,5

1-Analyser le tableau et retrouver l'origine biochimique du retard mental de Fouad.

Ce couple attend un second enfant et souhaite savoir s'il serait affecté du même retard mental que son frère . Une analyse d'ADN est pratiquée selon la technique de Southern Blot.La sonde radioactive s'apparait spécifiquement à un marqueur génétique présent sous plusieurs formes alléliques et dont le locus est étroitement lié à celui du gène « Gart » porté par le chromosome 21 impliqué dans la synthèse de la substance à l'origine du retard mental.

Les résultats obtenus sont les suivants :

Sami	Nadia	Fouad	Fœtus
-----		-----	-----
-----	-----	-----	
	-----	-----	

*Électrophorégrammes

- 2- En se basant sur ces résultats, formuler une hypothèse qui permet d'expliquer la maladie de Fouad,
- 3-Proposer une expérience permettant de confirmer l'hypothèse .
- 4-Retrouver la relation entre l'origine biochimique et l'origine génétique du retard mental.
- 5-Le fœtus serait –il atteint ? Justifier la réponse.

Exercice IV (5pts)

Empreinte génétique et gènes polymorphes

A- Pour déterminer le père d'un enfant, les scientifiques ont recours à la technique de Southern Blotting .Le tableau ci-dessous résume les sites d'action des enzymes de restriction sur un segment d'ADN de 2500 nucléotides, de chacun des deux pères probables :

Homme 1	Homme 2
300	200
800	500
1400	1000
	1700

D'autre part, on donne la carte génétique de l'enfant et de sa mère :

Mère	Enfant
900 -----	1100 -----
800 -----	
	700 -----
400 -----	400 -----
300 -----	
	200 -----
100 -----	100 -----

- 1- Schématiser l'empreinte génétique des deux hommes .
- 2 – Identifier le père biologique de l'enfant. Justifier la réponse.

B-Voici la séquence d'un gène :

ADN (brin non transcrit) : C A T G A T G C T T T T C T A A G G

- 1) A l'aide du tableau du code génétique, déduire la séquence de la protéine codée par ce gène.
- 2) Voici la séquence de ce gène chez certains individus présentant une maladie.

ADN (brin non transcrit) : C A T G A G G C T T T T C T A A G G

- a-Comparer les 2 séquences.
- b-Que remarquez-vous ?
- c-Indiquer le nom du phénomène.

- 3) Indiquer les conséquences de cette modification.
- 4) Chez certains individus qui ne sont pas malades, on observe cependant une version différente du gène, dont la séquence est :

ADN (brin non transcrit) : C A T G A C G C T T T T C T A A G G

Expliquer pourquoi ces individus ne sont pas malades. Donner le nom du phénomène.

		seconde base du codon							
		U		C		A		G	
U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	
	UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	
	UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	
	UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp	
C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	
	CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	
	CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	
	CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	
A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	
	AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	
	AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	
	AUG	Ile	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	
G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	
	GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	
	GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	
	GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	

Exercice I (5pts)

1-l'absence de pic d'œstrogènes va entraîner l'absence de la décharge ovulante de LH qui déclenche normalement l'ovulation .Cette absence de pic de LH est une conséquence qui traduit le freinage exercé par les hormones contenant dans les pilules : rétrocontrôle négatif.

2-Les œstrogènes et la progestérone de synthèse agissent sur l'utérus permettant le développement de la muqueuse utérine et préparant ainsi la nidation. A la fin du traitement par les pilules, l'absence de ces hormones (progestérone surtout) entraîne une desquamation de la muqueuse utérine et les vaisseaux sanguins éclatent : les règles.

3-

Moyens	principe	Mode d'action
Préservatif masculin	La prévention de la fécondation	Empêcher l'entrée du sperme dans le vagin
Vasectomie : Section de canal déférent	La prévention de la fécondation	Empêcher le passage du sperme des testicules au pénis
Diaphragme	La prévention de la fécondation	Empêcher le passage du sperme du vagin à l'utérus
Ligature des trompes	La prévention de la fécondation	Bloquer la progression des spermatozoïdes
Capsules cervicales, éponges vaginales contraceptives	La prévention de la fécondation	Empêcher les spermatozoïdes de traverser le col de l'utérus
Le stérilet	La prévention de la nidation	Provoque une légère inflammation chronique au niveau de l'endomètre qui le rend inapte à la nidation

Exercice II(5pts)

1-L'allèle responsable de la maladie est récessif car aucun des parents des enfants **malades** n'est atteint de la maladie. Ces parents sont porteurs de l'allèle malade mais il ne s'exprime pas. S'il était dominant, l'allèle malade s'exprimerait forcément et le parent porteur serait malade.

On note S = allèle malade ; m = allèle sain

2-Pour savoir où est situé le gène, on peut faire 3 hypothèses :

- **1^{ère} hypothèse : le gène est porté par le chromosome Y**

Le fils malade III3 aurait pour génotype X/Y^m.

Le chromosome Y lui venant de son père, III1 aurait pour génotype X/Y^m, il serait donc malade. Or il est sain. Le gène n'est donc pas porté par Y.

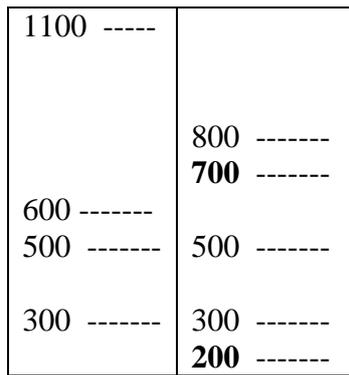
- **2^{ème} hypothèse : le gène est porté par le chromosome X**

III3 aurait pour génotype X^m/Y.

Son père lui a transmis son chromosome Y et peut avoir pour génotype X^S/Y.

Sa mère lui a donc transmis le chromosome X^m, mais comme elle n'est pas malade elle peut être X^S/X^m.

Conclusion : le gène peut être porté par X.



2- L'homme 2 est le père biologique de l'enfant car il possède deux bandes communes avec l'enfant (200 et 700)

B- ADN (brin non transcrit) : C A T G A T G C T T T T C T A A G G

5) A l'aide du tableau du code génétique, déduire la séquence de la protéine codée par ce gène.

ADN (brin non transcrit) : C A T G A T G C T T T T C T A A G G

ADN (brin transcrit) : G T A C T A C G A A A A G A T T C C
 ARNm : C A U G A U G C U U U U C U A A G G
 Protéine : His - Asp - Ala - Phe - Leu - Arg

6) Voici la séquence de ce gène chez certains individus présentant une maladie.

ADN (brin non transcrit) : C A T G A G G C T T T T C T A A G G

Comparer les 2 séquences. Que remarquez-vous ? Indiquer le nom du phénomène.

Au niveau du 6^{ème} nucléotide, il y a eu remplacement de la Thymine par la Cytosine. Il s'agit d'une mutation.

7) Indiquer les conséquences de cette modification.

La séquence du brin transcrit de l'ADN sera modifiée :

G T A C T C C G A A A A G A T T C C

Donc la séquence de l'ARNm sera modifiée au niveau du 2^{ème} codon :

C A U G A G G C U U U U C U A A G G

La protéine aura donc pour séquence:

His - Glu - Ala - Phe - Leu - Arg

Il y a un acide aminé qui diffère, la protéine modifiée n'aura donc pas la même structure que la protéine normale, elle ne pourra pas exercer sa fonction. C'est pour cela que les individus touchés par cette mutation sont malades.

8) Chez certains individus qui ne sont pas malades, on observe cependant une version différente du gène, dont la séquence est :

ADN (brin non transcrit) : C A T G A C G C T T T T C T A A G G

Expliquer pourquoi ces individus ne sont pas malades. Donner le nom du phénomène.

Pour savoir pourquoi ces individus ne sont pas malades, il faut déduire la séquence de la protéine fabriquée par ce gène :

ADN (brin non transcrit) : C A T G A C G C T T T T C T A A G G
 ADN (brin transcrit) : G T A C T G C G A A A A G A T T C C
 ARNm : C A U G A C G C U U U U C U A A G G
 Protéine : His - Asp - Ala - Phe - Leu - Arg

La séquence de la protéine n'a pas été modifiée par la mutation, il s'agit donc d'une mutation silencieuse.

Cela est dû à la redondance du code génétique : la mutation a entraîné un changement d'un codon de l'ARNm mais ce codon code pour le même acide aminé que le codon initial.