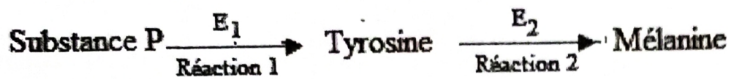


SESSION NORMALE

Partie A (8 points)

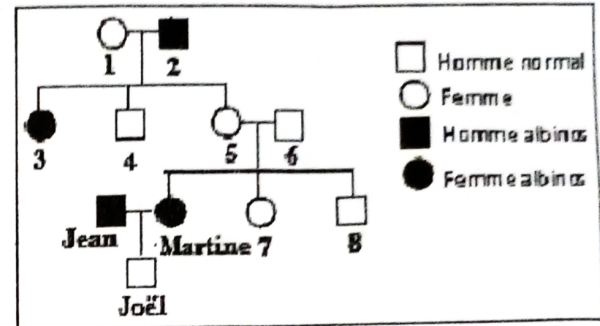
L'albinisme est une maladie héréditaire due à une absence de synthèse de la mélanine. Cette synthèse s'effectue suivant la chaîne de réactions suivantes :



Les réactions 1 et 2 sont respectivement catalysées par les enzymes E_1 et E_2 . L'enzyme E_1 est activée par l'expression de l'allèle normal du gène de l'albinisme. L'enzyme E_2 est activée par l'expression de l'allèle normal dominant d'un autre gène (B, b).

Madame Martine, albinos, s'est mariée à un homme (Jean) lui aussi albinos. Le couple a eu un enfant non albinos (Joël). Jean est étonné et estime que cet enfant n'est pas de lui.

Face à cette situation un ami de Jean lui propose d'aller consulter un médecin pour des analyses afin de les aider à comprendre les raisons pour lesquelles leur enfant n'est pas albinos. Le pedigree de la famille de Martine et certains résultats d'analyses demandées par le médecin sont donnés pour exploitation.



Doc 1: Arbre généalogique de la famille de Martine

	Test 1		Test 2	
	Sérums tests		Globules tests	
	On ajoute à une goutte de sérum test une goutte de suspension d'hématies du sang à analyser		On ajoute à une goutte de suspension de globules tests une goutte de sérum du sang à analyser	
	Sérum anti-B	Sérums anti-B et anti-A	Globules A	Globules B
○ Pas d'agglutination ● Agglutination				
Analyse du sang de Jean	○	●	○	●
Analyse du sang de Martine	●	●	●	○
Analyse du sang de Joël	○	○	●	○

Document 2 : Tests de groupage sanguin du système A, B, O de Jean, Martine et de Joël.

Individu	Expérience réalisée	Résultat obtenu
Jean	Cheveux trempés dans une solution de tyrosine	Teinte pigmentée à la base des cheveux
Martine		Aucune teinte pigmentée

Document 3 : Mise en évidence de la capacité de synthèse de la mélanine.

A partir de l'analyse des documents et des connaissances :

Consigne 1 : Expliquer l'origine génétique du doute sur la paternité de Joël.

Consigne 2 : Démontrer que Joël est bel et bien l'enfant de Jean.

Pertinence 1,25 x 2 pts - Correction 1,25 x 2 pts - Cohérence 1 x 2 pts - Perfectionnement 0,5x2 pts

Partie B (6 points)

I- Associer chaque élément de la colonne A à celui de la colonne B. Exemple : g-7 (2 pts)

Colonne A	Colonne B
	1: Hypertension artérielle 2: Excitation électrique d'un nerf sympathique 3: Excitation électrique du cœur en diastole ventriculaire 4: Effet d'une solution hypocalcique sur le cœur 5: Activité électrique globale du cœur 6: Extrasystole sans repos compensateur

II- Compléter le texte suivant à l'aide des mots ou groupe de mots et en se servant des chiffres.
Exemple (9 : antigènes) (2 pts)

Dans un cas de1.... avec dominance absolue, le croisement de deux individus de race pure produit une génération F1 uniforme. En croisant les individus F1 entre eux, on obtient en F2 une ségrégation des caractères selon les proportions phénotypiques2....pour le phénotype dominant et3....pour le phénotype récessif. Cependant, si les allèles s'expriment tous à la fois, on observe une4.... et le ratio devient5.... Pour l'étude de deux caractères portés par des chromosomes différents, la troisième

loi de Mendel stipule qu'il y a une séparation indépendante des6..... Le croisement de deux doubles7.... donne alors quatre phénotypes dont leurs proportions sont :8....

III- Choisir la ou les bonne(s) réponse(s) . Exemple : 5-f (2 pts)

1°) Le croisement de deux drosophiles de génotypes $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$ et $\frac{a}{a} \frac{b}{b}$ donne statistiquement : a)- $\frac{9}{16} [A,B] + \frac{3}{16} [A, b] + \frac{3}{16} [a, B] + \frac{1}{16} [a, b]$ b)- $\frac{1}{4} [A,B] + \frac{1}{4} [A, b] + \frac{1}{4} [a, B] + \frac{1}{4} [a, b];$ c)- $\frac{1}{2} [A,B] + \frac{1}{2} [a, b]$	2°) Le nombre minimum de bases azotées nécessaires pour la synthèse d'une chaîne polypeptidique de 20 acides aminés est : a- 20. b- 40. c- 66. d- 60.
3°) Les allèles d'un même gène : a-Occupent toujours le même locus sur un chromosome donné b-Sont identiques sur les chromosomes homologues c- Sont au nombre de deux dans chaque gamète d- Se séparent normalement à la division réductionnelle de la méiose	4°) La phase d'hyperpolarisation d'un potentiel d'action est due : a- à la sortie prolongée d'ions K^+ b- au transport actif des ions K^+ c- à l'entrée massive des ions Na^+ dans la fibre d- à la fermeture des canaux de fuite Na^+

Partie C (6 points)

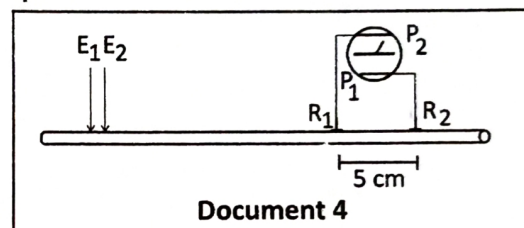
I- On utilise un axone géant (document 4) dans des conditions expérimentales différentes.

Expérience 1 :

En absence de toute stimulation, on obtient le tracé horizontal enregistré sur l'écran (document 4).

1°) Expliquer ce tracé. (0,75 pt)

2°) Comment peut-on modifier ce montage pour mettre en évidence le potentiel de repos ? (0,75 pt)

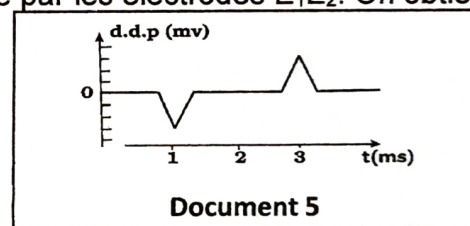


Expérience 2 :

Avec le montage initial, on porte une stimulation efficace sur l'axone par les électrodes E_1E_2 . On obtient la courbe du document 5.

3°) Donner le nom de l'enregistrement obtenu. (0,5 pt)

4°) Calculer la vitesse de conduction de l'influx nerveux. (1 pt)



II- On cherche à remédier à la stérilité d'un couple : Madame et Monsieur X et à comprendre la transmission de deux anomalies génétiques. Pour cela, on a procédé comme suit :

Parmi les tests effectués, un spermogramme a été réalisé et comparé à celui d'un homme normal. Les résultats sont contenus dans le tableau suivant :

	Spermogramme					
	Volume	PH	Viscosité	Nombre de spermatozoïdes	Formes normales	Mobilité
Monsieur X	4,1 ml	7,3	Normale	$9.10^6/ml$	90%	52%
Homme normal	> 3 ml	7,3	Normale	$> 60.10^6/ml$	> 56%	> 52%

1°) Comparer le spermogramme de Monsieur X à celui de l'homme normal en vue de dégager la cause de la stérilité de ce couple. (1 pt)

2°) Pour remédier à la stérilité de ce couple, la technique de la FIVETE (fécondation in vitro et transfert d'embryon) a été suggérée et a abouti à trois embryons : E_1 , E_2 et E_3 .

Etant donné que Monsieur X est atteint d'une anomalie génique dont les allèles sont A_1 et A_2 et que Madame X est normale, un choix de l'embryon (ou des embryons) à implanter est nécessaire.

Pour cela, une électrophorèse des fragments d'ADN correspondant au gène responsable de l'anomalie est réalisée chez Monsieur et Madame X et chez les trois embryons. Les données fournies par l'électrophorèse sont résumées dans le tableau ci-contre.

	Monsieur X	Madame X	Embryon		
			E_1	E_2	E_3
A_1	2	1	1	2	2
A_2	0	1	1	1	0

Identifier lequel (ou lesquels) des trois embryons est (sont) à implanter. Justifier la réponse (1 pt)

3°) Réaliser un schéma annoté d'un spermatozoïde humain. (1 pt)