

EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES CLASSIQUES
Sessions 2023 – QUESTIONNAIRE ÉCRIT

Date :	15.09.23	Durée :	08:15 - 11:15	Numéro candidat :	
Discipline :	Biologie		Section(s) :	CC / CC-4LANG	

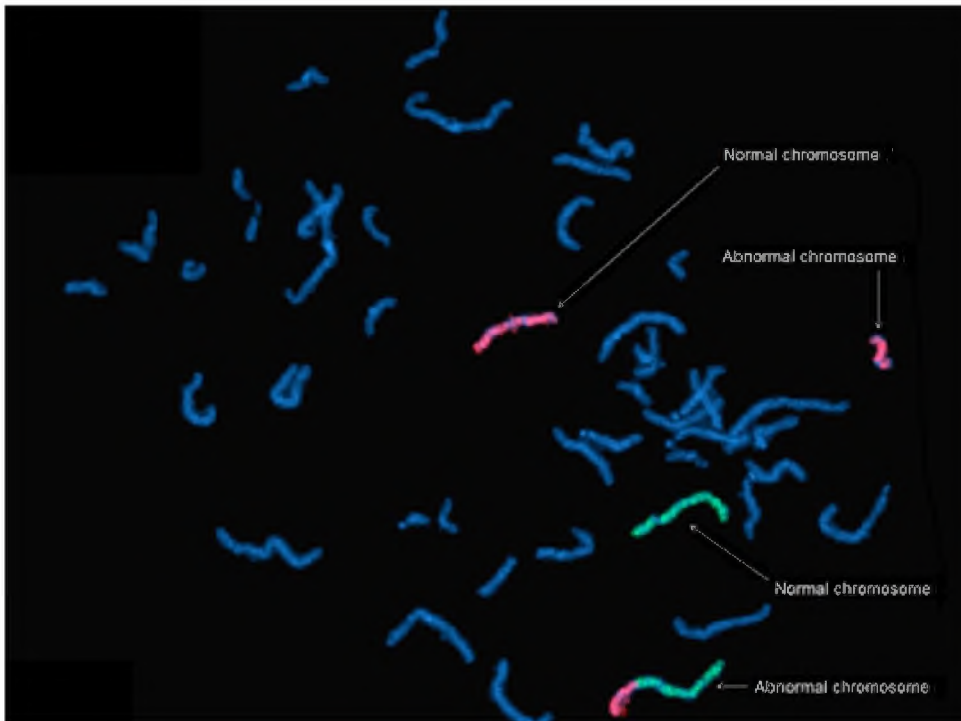
I Anomalies chromosomiques (20 points)

La photo ci-dessous montre un caryotype d'une personne touchée par une anomalie chromosomique:



1. Localisez l'anomalie en question et donnez une brève description de cette anomalie! (3)
2. Donnez le phénotype de cette personne, ainsi que le sexe! (2)
3. Cette personne est mariée avec un partenaire sans antécédents et attend un enfant. Expliquez quels sont les phénotypes possibles pour cet enfant! Illustrez avec des schémas en vous limitant aux paires de chromosomes présentant l'anomalie chromosomique! (8)

L'image ci-contre montre une analyse par fluorescence des chromosomes des cellules du fœtus, recueillies grâce à la technique de l'amniocentèse. Les chromosomes en question ont été marqués par des marqueurs fluorescents, afin de pouvoir les localiser et déterminer leur structure et leur taille.



4. Après avoir expliqué la technique de l'amniocentèse, donnez, en justifiant, le diagnostic pour cet enfant! (3)
5. Le syndrome de Klinefelter est une aneuploïdie qui se caractérise chez l'homme par un chromosome sexuel X supplémentaire. L'individu présente alors deux chromosomes X et un chromosome Y, soit 47 chromosomes au lieu de 46. Sa formule chromosomique s'écrit « 47,XXY ».
- Donnez, en expliquant avec un schéma, une origine possible qui mène à un tel caryotype ! (4)

II Le gène L2HGDH (20 points)

Partie A: La génétique moléculaire

L'acidurie L-2-hydroxyglutarique est une forme primaire d'acidurie (taux élevé d'acide 2-hydroxyglutarique détectable dans les urines) caractérisée par un retard psychomoteur, des troubles mentaux divers et une épilepsie.

L'évolution de la maladie est progressive et conduit à une détérioration mentale telle que des troubles du langage, et un déficit moteur tel qu'une perte d'autonomie dans le déplacement.

Cette maladie est due à des mutations du gène *L2HGDH* encodant la déshydrogénase hydroxyglutarique-2 mitochondriale encore nommée Dld3, qui normalement métabolise cet acide en le transformant en 2-kétoglutarate. Plus de 70 mutations pouvant être à l'origine de cette maladie ont été identifiées. Ces mutations se trouvent à différents endroits du gène.

Document 1 :

Le gène de la L2HGDH se trouve sur le chromosome Nr 2, et a une taille de 2566 paires de bases. La protéine, respectivement l'enzyme, comporte 521 acides aminés. Afin de mener des recherches sur les mutations, les chercheurs ont cloné l'ADN complémentaire à partir de l'ARN messager final de la protéine L2HGDH dans des bactéries E.coli.

1. **A l'aide du document 1, donnez la raison pour cette différence entre la taille du gène et la taille de la protéine, et expliquez le mécanisme en question en vous aidant d'un schéma! (5)**
2. **Justifiez pourquoi les chercheurs ont cloné l'ADN complémentaire, au lieu du gène complet, dans E. coli ! (2)**

Document 2

Parmi les mutations connues, il existe une mutation de délétion, où un grand fragment du gène est absent, ce qui mène à un transcrit raccourci et une enzyme totalement non fonctionnelle.

On cherche à détecter, dans un échantillon de 4 personnes, la présence de la mutation de délétion. Pour ce faire, on effectue la PCR d'un fragment de 718 paires de bases, dont les extrémités de la séquence sont illustrées ci-dessous, pour le gène intact non impacté par la délétion :

```
5' TTGGGTGTTTATTACCACAAA---//---CATTTTCCACTTTTAAGTGTTAT3'
3' AACCCACAAATAATGGTGTTTT---//---GTAAAAGGTGAAAATTCACAATA5'
```

Pour le gène présentant la délétion, cette séquence est absente.

Pour effectuer la PCR, les chercheurs disposent des couples d'amorces (primers) suivants :

Couple 1 :	3' GGTGTTTC5'	et	5' CACAAGTA3'
Couple 2 :	3' ATAACACG5'	et	3' ATAACACT5'
Couple 3 :	5' TTGGGTGT3'	et	5' ATAACACT3'

3. **Donnez, en justifiant, le bon couple d'amorces à utiliser et illustrez alors le premier cycle de la PCR ! Ne représentez que les 16 premiers nucléotides de chaque extrémité de la séquence en question ! (6)**
4. **A partir de l'analyse du document 3 à la page suivante, donnez le diagnostic des 4 personnes nr 1, nr 2, nr 3 et nr 4! (2)**

Document 3 :

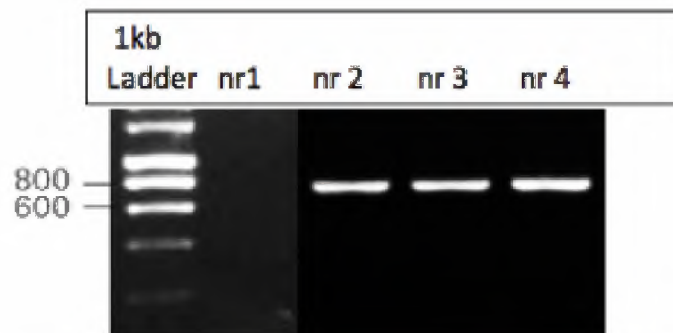
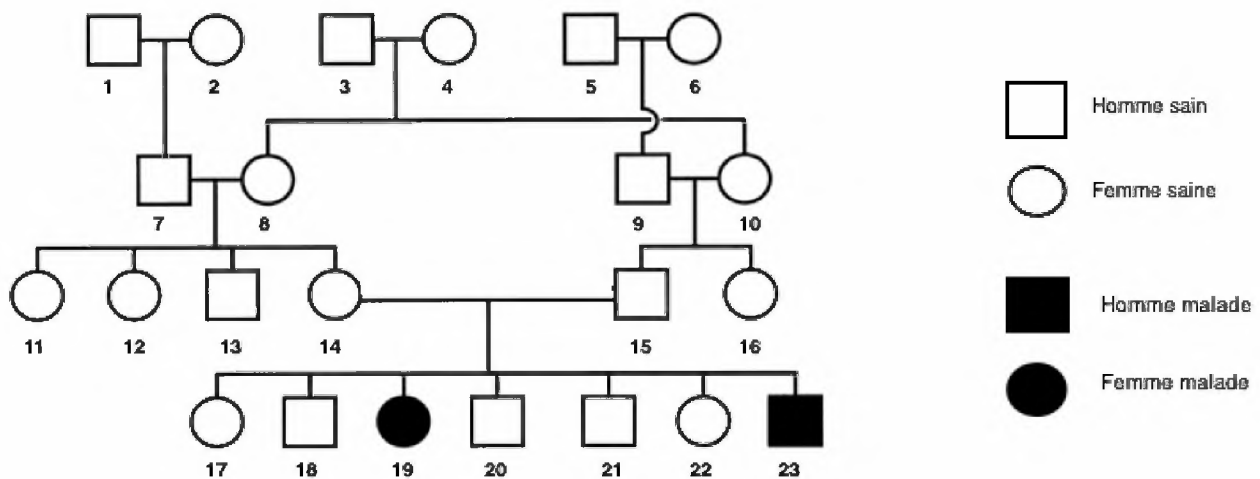


Fig1 : électrophorèse des produits PCR des 4 patients
(le 1 kb Ladder sert d'échelon avec des fragments de taille connue, exprimés en pb)

Partie B: Une famille touchée par l'acidurie L-2-hydroxyglutarique

Document 4 :



1. A l'aide du document 4 discutez le mode de transmission de cette maladie ! (4)
2. Qu'est-ce qui aggrave la situation dans cette famille ? (1)

III La reproduction chez la femme (20 points)

Partie A: Une étape cruciale de la reproduction :

La photo ci-dessous montre un stade clé de la reproduction chez l'humain.



L'annotation Q 2.3 fait référence à la question 2

1. Identifiez le processus biologique en cours. Motivez votre réponse! (3)
2. Précisez l'origine des 2 structures entourées et annotées Q2.3 sur la photo, ainsi que la raison de leur taille réduite ! (3)

Partie B: Les suites de cet événement :

1. Après avoir situé le processus biologique de la question nr 1 sur le graphique 1 ci-dessous, mettez en évidence le rôle de la HCG et son mode d'action! (4)
2. Expliquez les régulations hormonales du cycle du mois d'avril chez cette femme! Schématisez les rétrocontrôles hormonaux qui interviennent pendant ce cycle ! (10)

Graphique 1:

