

EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES – Sessions 2024**QUESTIONNAIRE**

Date :	22.05.24	Horaire :	08:15 - 11:15	Durée :	180 minutes	
Discipline :	BIOLO	Type :	écrit	Section(s) :	CC / CC-4LANG	
					Numéro du candidat :	

Question I : La puberté (20p.)**Partie A : Déterminisme hormonal de la puberté (6p.)**

La puberté est marquée entre autres par l'apparition des caractères sexuels secondaires. Elle est déclenchée par la sécrétion de gonadolibérine par l'hypothalamus.

Expliquez l'enchaînement de sécrétions hormonales à partir de la sécrétion de gonadolibérine, conduisant au développement des caractères sexuels secondaires chez les garçons et les filles. (6p.)

Partie B : Retard de puberté chez une fille (7p.)

Une fille, âgée de 16 ans, consulte son médecin parce qu'elle ne montre encore aucun signe de puberté (absence de menstruation et absence de développement des seins). Après avoir réalisé des dosages hormonaux, le médecin propose à la jeune fille d'analyser son caryotype.

1. A partir de l'analyse de son caryotype, identifiez et décrivez l'anomalie chromosomique de la jeune fille sans puberté. (1p.)
2. Expliquez une origine possible de cette anomalie. Complétez votre explication par des schémas annotés. (6p.)

Document 1 : Caryotype de la jeune fille sans puberté

Partie C : Retard de puberté chez un garçon (7p.)

Un garçon de 17 ans, de caryotype et de phénotype normal, consulte également un médecin à cause d'un retard de puberté. Il présente un pénis infantile et des testicules de petite taille. Le médecin réalise alors différents examens médicaux afin de trouver la cause du retard de puberté.

Exploitez les documents 1 à 5 et expliquez, en utilisant vos connaissances et le code génétique du document 6, l'origine du retard de puberté du garçon. (7p.)

Document 1 : Dosage des taux sanguins de la testostérone, de LH et de FSH

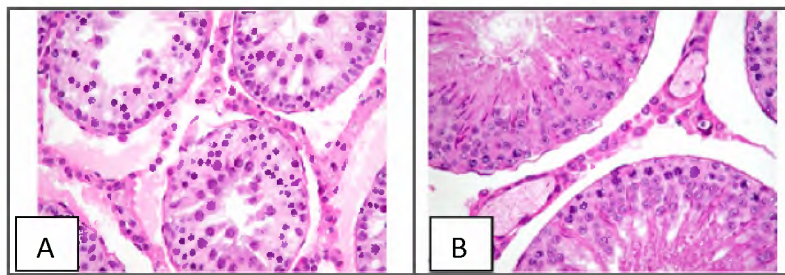
Hormone dosée	Valeurs du patient	Valeurs standard
Testostérone ng/dl	De 30 à 80	300 à 1200
LH (UI/l)	18 à 34	2 à 10

Document 2 : Test de fixation de la LH du garçon à un récepteur spécifique

Si on met la LH en présence d'un récepteur spécifique (fonctionnel), elle ne s'y fixe pas.

Document 3 : Tests de réponses à des stimulations hormonales

Test	Réponse au test
Injection de GnRH	Augmentation importante du taux de LH
Injection de LH	Augmentation importante du taux de testostérone
Injections régulières de testostérone pendant 6 mois	Développement des caractères sexuels secondaires

Document 4 : Coupe de testicules du garçon (A) et d'un témoin (B)

Une analyse du tissu testiculaire du garçon révèle que les cellules de Leydig sont peu développées.

Document 5 : Séquences nucléotidiques du brin non transcrit du gène codant pour la LH

N° des triplets de nucléotides	Codons 72 à 76
Allèle de référence du gène codant pour la LH	... CTG CCT CAG GTG CAC ...
Allèle du gène codant pour la LH chez le garçon	... CTG CCT CGG GTG CAC ...

Document 6 : Code génétique

		Deuxième nucléotide								
		U		C		A		G		
Premier nucléotide	U	UUU	phényl-alanine	UCU	sérine	UAU	tyrosine	UGU	cystéine	Troisième nucléotide
		UUC		UCC		UAC		UGC		
		UUA	leucine	UCA		STOP	UGA	STOP		
	UUG	UCG		UAG	UGG		tryptophane			
	C	CUU	leucine	CCU	proline		CAU	histidine	CGU	
		CUC		CCC		CAC	CGC			
		CUA		CCA		CAA	glutamine	CGA		
		CUG		CCG		CAG		CGG		
	A	AUU	isoleucine	ACU	thréonine	AAU	asparagine	AGU	sérine	
		AUC		ACC		AAC		AGC		
		AUA		ACA		AAA	lysine	AGA	arginine	
		AUG	méthionine	ACG		AAG		AGG		
	G	GUU	valine	GCU	alanine	GAU	acide aspartique	GGU	glycine	
		GUC		GCC		GAC		GGC		
		GUA		GCA		GAA	acide glutamique	GGA		
		GUG		GCG		GAG		GGG		

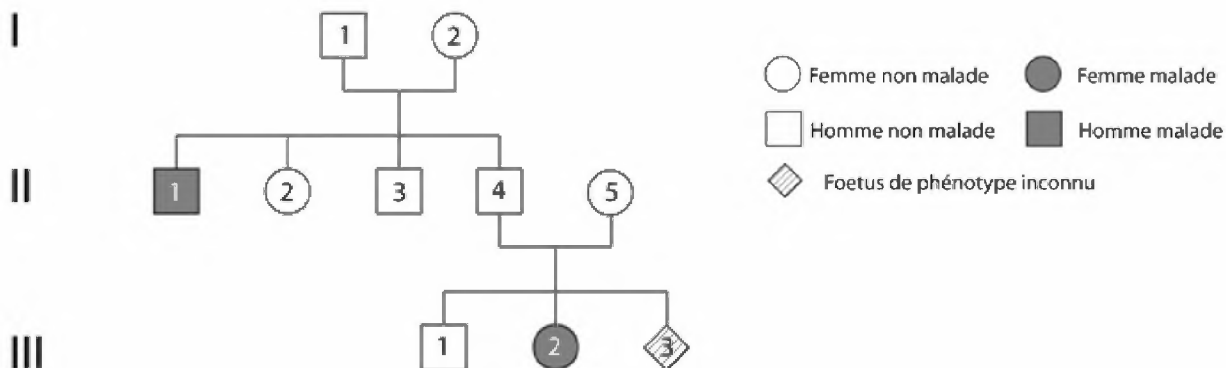
Question II : La mucoviscidose (20p.)

La mucoviscidose est une maladie génétique qui touche environ 1 enfant sur 3500 au Luxembourg. En 1989, le gène *CFTR* (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*) responsable de la maladie a été identifié. Aujourd’hui, près de 2 000 mutations différentes de ce gène sont connues.

Partie A : Transmission de la mucoviscidose (6p.)

- Déterminez le mode de transmission de la mucoviscidose en vous basant sur l’arbre généalogique du document 1. Justifiez votre réponse. (4p.)
- Quel est le risque que le foetus III3 soit atteint ? Justifiez votre réponse. (2p.)

Document 1 : Arbre généalogique d’une partie de la famille du couple II4-II5



Partie B : Génie génétique dans le diagnostic prénatal (10p.)

Le couple II4 et II5 décide de faire un diagnostic prénatal sur des cellules prélevées du fœtus III3. Une analyse génétique par PCR suivie d'une électrophorèse est réalisée pour rechercher les mutations connues les plus fréquentes.

1. Décrivez de manière générale le principe et le fonctionnement d'une PCR. (4p.)

Pour la PCR, on utilise des couples d'amorces différents pour chaque mutation recherchée. Un des couples d'amorces est spécifique de l'allèle normal et permet l'amplification d'un fragment de cet allèle. L'autre couple d'amorces est spécifique d'un allèle muté et permet l'amplification d'un fragment de cet allèle.

2. Donnez la séquence nucléotidique des couples d'amorces permettant d'amplifier le fragment de l'allèle normal respectivement de l'allèle muté, en vous basant sur le document 1 (indiquez aussi les extrémités 5' et 3' des couples d'amorces). (3p.)

Document 1 : Séquences nucléotidiques qui délimitent le fragment d'ADN à amplifier

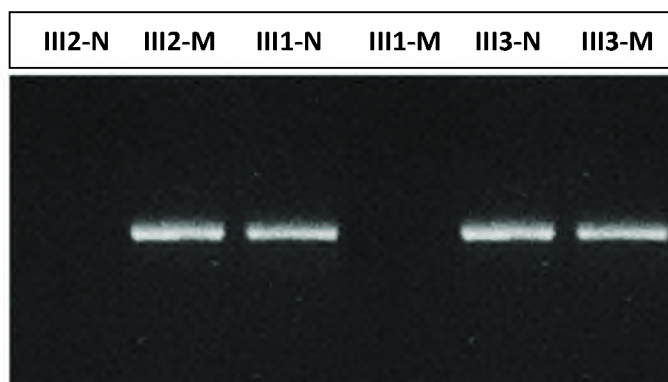
```
Allèle normal :      5' ACTTCATAT ..... TGTGGTGTT 3'
                    3' TGAAGTATA ..... ACACCACAA 5'

Allèle muté :       5' ACTTCATAT ..... ATTGGTGTT 3'
                    3' TGAAGTATA ..... TAACCACAA 5'
```

3. A partir de l'analyse de l'électrophorèse des produits PCR (document 2), donnez le génotype des personnes testées et établissez le diagnostic du fœtus III3. (3p.)

Document 2 : Electrophorèse des produits PCR des enfants du couple

(N : amorces spécifiques de l'allèle normal / M : amorces spécifiques de l'allèle morbide)



Partie C : Phénotype à différentes échelles (4p.)

Parmi les 2000 mutations connues du gène *CFTR* menant à la mucoviscidose, la mutation la plus fréquente est la mutation *delF508*.

En vous appuyant sur les documents 1, 2 et 3, expliquez quelles répercussions la mutation *delF508* entraîne au niveau des trois échelles du phénotype et montrez que les différentes échelles découlent les unes des autres. (4p.)

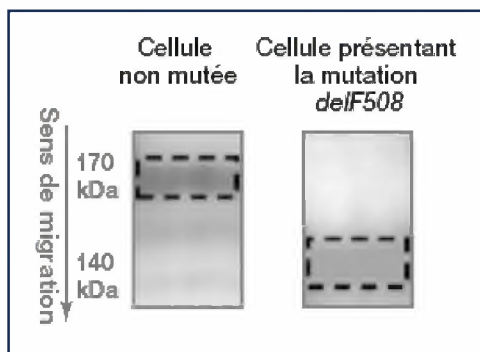
Document 1 : Les symptômes de la mucoviscidose

La mucoviscidose se manifeste notamment par des troubles respiratoires ainsi que des infections répétitives entraînant la destruction du tissu pulmonaire. Ces manifestations sont dues à un mucus très épais qui obstrue les bronches et bronchioles.

Document 2 : La protéine CFTR

La protéine CFTR est une protéine membranaire qui assure le flux d'ions chlorure au niveau des muqueuses, indispensable afin que le mucus soit fluide. Elle subit différentes modifications post-traductionnelles dans le réticulum endoplasmique. D'une forme immature d'environ 140 kilodaltons (kDa, unité de mesure de masse moléculaire), elle est transformée en une forme mature de 170 kDa. Seule cette protéine CFTR mature est capable de s'insérer dans la membrane des cellules des muqueuses afin d'y exercer sa fonction de canal chlore.

Document 3 : Electrophorèse des protéines CFTR normales et CFTR *delF508*.



Question III : Outils d'étude et mécanismes de l'évolution (20p.)**Partie A : Famille multigénique (8p.)**

Les hormones LH, FSH et HCG sont des glycoprotéines formées par l'assemblage de deux chaînes polypeptidiques, les chaînes alpha et bêta. Ces trois hormones diffèrent uniquement par leur chaîne bêta qui est la chaîne responsable de la spécificité fonctionnelle de ces hormones.

1. En vous appuyant sur les documents 1 à 3, expliquez pourquoi on parle d'une famille multigénique dans le cas des gènes LH, FSH et HCG. (3p.)
2. En vous appuyant sur les documents 1 et 2, proposez un modèle hypothétique de l'évolution des trois gènes, en indiquant les différents mécanismes qui ont eu lieu. (5p.)

Document 1 : Caractéristiques des gènes bêta et protéines LH, FSH et HCG

	LH	FSH	HCG
Localisation du gène	Chromosome 19	Chromosome 11	Chromosome 19
Structure du gène	Trois exons et deux introns	Trois exons et deux introns	Trois exons et deux introns
Rôle de l'hormone	Stimulation de certaines cellules des gonades	Stimulation de certaines cellules des gonades	Stimulation de certaines cellules ovariennes
Distribution de ces hormones chez les vertébrés	Chez tous les vertébrés	Chez tous les vertébrés	Uniquement chez les mammifères placentaires qui sont apparus il y a 100 Ma

Document 2 : Pourcentage de nucléotides identiques des séquences des trois gènes

	LH bêta	HCG bêta	FSH bêta
LH bêta	100 %		
HCG bêta	79,1 %	100 %	
FSH bêta	54,4 %	54,4 %	100 %

Document 3 : Structures tridimensionnelles des chaînes polypeptidiques

On peut constater la présence de douze molécules de cystéine à des sites identiques pour les trois hormones. Or, ces molécules de cystéine permettent la formation de ponts disulfures, jouant un rôle essentiel dans la stabilisation de la structure tridimensionnelle des chaînes polypeptidiques.

Partie B : Lignée humaine et phylogénie (8p.)

On se propose d'étudier la parenté entre l'Homme et d'autres primates.

1. Etablissez un arbre phylogénétique qui représente les liens de parenté entre les primates du document 1 et placez les innovations évolutives sur l'arbre. (5p.)
2. Est-ce que les hominoïdés, rassemblant les primates sans queue, forment un groupe monophylétique ? Justifiez votre réponse. (2p.)
3. D'après cet arbre, le Chimpanzé est-il phylogénétiquement plus proche de l'Orang-Outan ou de l'Homme ? Justifiez. (1p.)

Document 1 : Etats de quelques caractères chez 5 primates (0 = état ancestral ; 1 = état dérivé)

	Gibbon	Homme	Chimpanzé	Maki	Orang-outan
Fusion prénatale des os du poignet	0	1	1	0	0
Appendice nasal sous forme de nez	1	1	1	0	1
Plissements du cortex cérébral accru	0	1	1	0	1
Bassin large en forme de bol	0	1	0	0	0
Pouce opposable	1	1	1	1	1
Absence de queue	1	1	1	0	1

Partie C : Spéciation et sélection naturelle (4p.)

L'Homme de Luçon, *Homo luzonensis*, est une nouvelle espèce récemment décrite à partir de restes fossiles mis au jour dans la grotte de Callao sur l'île de Luçon, aux Philippines. Les analyses phylogénétiques laissent supposer qu'*Homo luzonensis* est issu d'une population d'*Homo erectus*, ayant peuplé l'île. Les ossements retrouvés, permettent pourtant de conclure que la taille d'*Homo luzonensis* est très réduite par rapport à celle d'*Homo erectus*.

1. Expliquez l'apparition d'organismes de petite taille sur cette île selon le principe de la sélection naturelle sachant que les ressources alimentaires sont limitées sur l'île et qu'il n'y a pas de grands prédateurs. (3p.)
2. Définissez le terme « spéciation » et dites de quel type de spéciation il s'agit dans le cas d'*Homo luzonensis*. Justifiez brièvement votre choix. (1p.)