

EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES – Sessions 2024

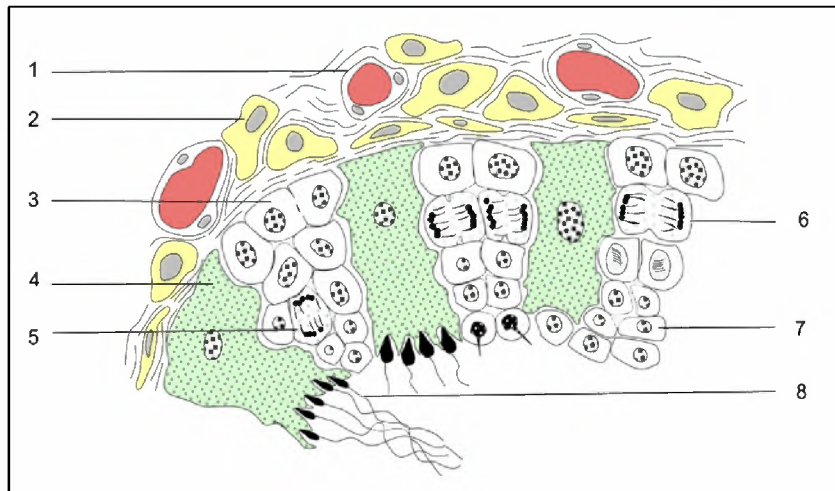
QUESTIONNAIRE

Date :	16.09.24	Horaire :	08:15 - 11:15	Durée :	180 minutes	
Discipline :	BIOLO	Type :	écrit	Section(s) :	CC / CC-4LANG	
					Numéro du candidat :	

Question 1 : Procréation masculine (20 points)

I. Spermatogenèse (10 points)

Le document ci-dessous (Doc. 1) représente une portion de coupe schématique du testicule d'un rat pubère, observée au microscope :



Document 1

1. Donnez une définition de la spermatogenèse. (1p)
2. Annotez le document 1 en reportant les numéros sur votre copie. (2p)
3. Schématisez les cellules germinales 3, 5 et 6 en prenant $2n = 4$. (5p)
Précisez le type et la phase de division qu'elles subissent.
4. La destruction sélective par irradiation (aux rayons X) des cellules 2 et 4 a conduit aux résultats suivants :

Destruction par les rayons X des cellules 2	Régression des caractères sexuels secondaires, Stérilité
Destruction par les rayons X des cellules 4	Maintien des caractères sexuels secondaires, Stérilité

A partir de l'analyse des résultats de cette expérience et de vos connaissances, expliquez le rôle des cellules 2 et 4. (2p)

II. Contrôle hormonal de la reproduction masculine (10 points)

Afin d'étudier le mécanisme de régulation de la fonction reproductrice masculine, on a réalisé une série d'expériences chez les rats :

Expérience 1 :

L'hypophysectomie chez un rat pubère entraîne un arrêt de la spermatogenèse et un arrêt de la production de testostérone. L'injection d'extraits hypophysaires à ce même rat rétablit les fonctions.

Expérience 2 :

On injecte à un rat hypophysectomisé de la FSH et de la LH et on suit l'évolution des cellules du tube séminifère, des cellules interstitielles et des cellules de la lignée germinale. Les résultats sont représentés dans le document 2.

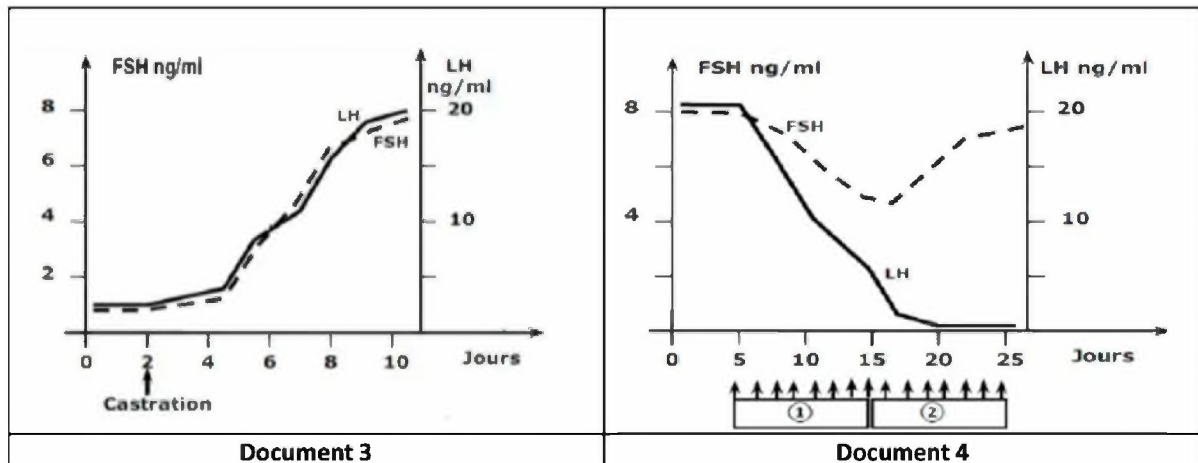
	Cellules germinales	Cellules du tube séminifère (cellules no 4 du Doc. 1)	Cellules interstitielles (cellules no 2 du Doc. 1)
Injection de LH	au repos	peu développées	activées
Injection de FSH	activées (si présence de testostérone)	développées	au repos

Document 2

Expérience 3 :

Chez un même rat pubère castré, on suit l'évolution des taux plasmatiques de :

- LH et de FSH dans les conditions physiologiques normales. Les résultats sont représentés dans le document 3.
- LH et FSH suite à l'injection d'extraits testiculaires pendant la période 1 et suite à l'injection de testostérone pendant la période 2. Les résultats obtenus sont consignés dans le document 4.



1. A partir des informations dégagées des expériences 1 et 2, précisez l'action de l'hypophyse sur le testicule. (2p)
2. A partir de l'exploitation des données des documents 3 et 4 (expérience 3):
 - a. précisez l'action des testicules sur l'hypophyse. (2p)
 - b. déterminez l'action de la testostérone sur la sécrétion des gonadostimulines. (2p)
 - c. expliquez les résultats obtenus suite à l'injection d'extraits testiculaires. (1p)
3. En vous basant sur les renseignements fournis par les expériences précédentes et vos connaissances, représentez un schéma fonctionnel montrant les interactions existant entre l'hypophyse et les testicules. (3p)

Question 2 : Mucoviscidose (20 points)

I. Du génotype au phénotype à différentes échelles du vivant (10 points)

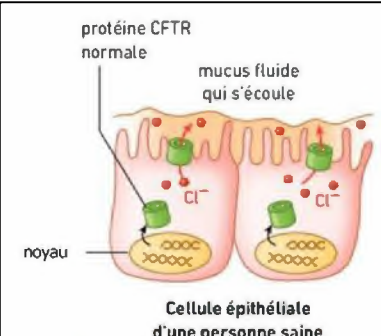
La mucoviscidose est une maladie génétique qui se caractérise par la sécrétion d'un mucus anormalement épais par des cellules sécrétrices présentes dans l'épithélium de différents organes comme les bronches et bronchioles. L'encombrement par le mucus diminue fortement les capacités respiratoires du sujet atteint et provoque fréquemment des infections pulmonaires entraînant la destruction du tissu pulmonaire.

Le gène impliqué dans la mucoviscidose appelé CFTR a été identifié en 1989. Depuis lors, le développement des techniques de séquençage a permis d'identifier près de 2000 mutations de ce gène. Parmi les nombreux allèles mutés de ce gène, le plus fréquent est l'allèle delF508. L'allèle normal du gène CFTR code pour une protéine fonctionnelle CFTR de 1480 acides aminés, alors que la protéine codée par l'allèle delF508 n'a que 1479 acides aminés.

Doc. 1 Comparaison partielle de la séquence de l'allèle normal et muté (delF508) du gène CFTR

allèle normal (brin non transcrit) :	... $\overbrace{\text{GAA AAT ATC ATC TTT GGT GTT}}^{\text{Triplet 504}} \dots$
allèle delF508 (brin non transcrit) :	... $\overbrace{\text{GAA AAT ATC ATT GGT GTT}}^{\text{Triplet 510}} \dots$

Doc. 2 Rôle de la protéine CFTR

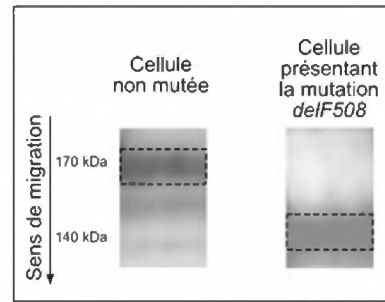


La protéine CFTR est un canal chlore inséré dans la membrane des cellules de différentes muqueuses : respiratoire, digestive... Ce canal permet la sortie d'ions chlorure (Cl^-) des cellules, cette sortie étant accompagnée d'une sortie d'eau. Dans le cas des cellules respiratoires, cet échange d'ions est indispensable pour obtenir un mucus suffisamment fluide, permettant ainsi l'élimination de bactéries et d'impuretés qui s'y déposent.

Doc. 3 Conséquences de la mutation sur l'état de maturation de la protéine CFTR

La protéine CFTR subit différentes modifications 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 ensuite de s'insérer dans la membrane plasmique pour y exercer sa fonction de canal chlore. Le poids moléculaire des protéines CFTR dans des cellules présentant ou non une mutation peut être déterminé par électrophorèse et visualisé sous forme de bandes.

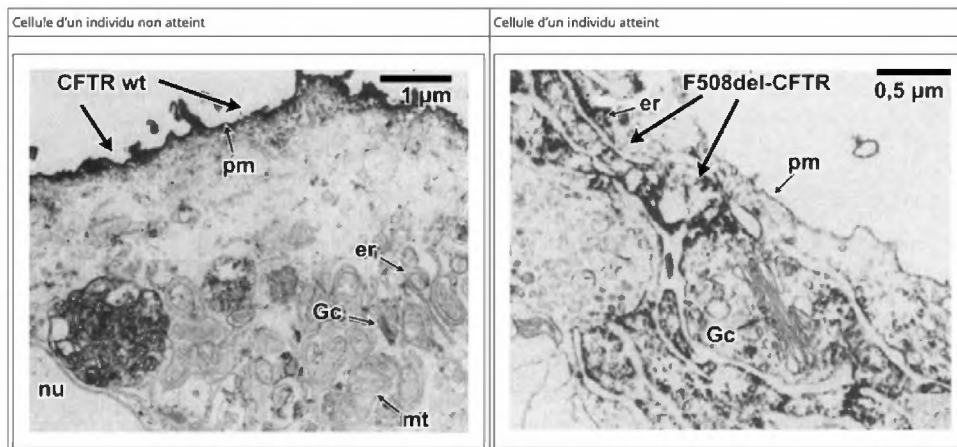
Ci-contre le résultat de l'électrophorèse.



Sources : W. Wang et al., 2021

Doc. 4 Localisation des protéines CFTR fonctionnelles et CFTR delF508

Une étude de 1993 montre par microscopie électronique où se situent les protéines CFTR fonctionnelles (notées CFTR wt) et CFTR delF508 dans des cellules. La protéine CFTR est visualisée en noir.



nu : noyau, er : réticulum endoplasmique, mt : mitochondrie, Gc : appareil de Golgi, pm : membrane plasmique

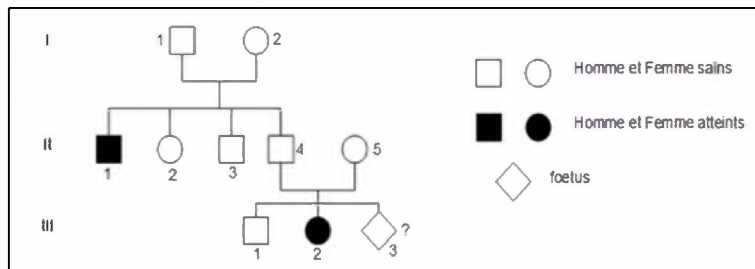
Sources : d'après Yang et al., 1993, et Dormer et al., 2001

1. Donnez une définition du terme électrophorèse. (1p)
2. A l'aide du document 1, identifiez la mutation ayant conduit à l'allèle DelF508. Etablissez les séquences polypeptidiques de l'allèle normal et muté entre les codons 504 à 510 à l'aide du tableau du code génétique en annexe. Y a-t-il une différence dans la séquence des deux chaînes polypeptidiques ? Si oui, laquelle ? (3p)
3. En vous appuyant sur l'étude des documents 2 à 4, expliquez quelles répercussions cette mutation entraîne au niveau du phénotype moléculaire et cellulaire. (6p)

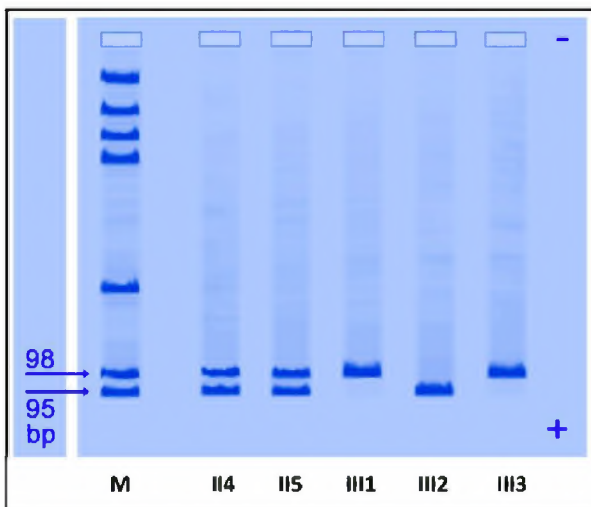
II. Transmission de la mucoviscidose et diagnostic moléculaire (10 points)

Un couple (II.4/II.5) dont la femme attend un troisième enfant, souhaite connaître le risque de mucoviscidose de l'enfant à naître, sachant que des membres de la famille sont déjà atteints de la mutation delF508. Le médecin propose à la famille un diagnostic moléculaire afin d'y apporter une réponse plus précise.

Doc. 1 Arbre généalogique de la famille touchée par la mucoviscidose



Doc. 2 Résultat de l'électrophorèse pour le diagnostic de la mutation delF508



Pour rechercher la mutation delF508, on coupe le gène CFTR en deux points bien identifiés de part et d'autre du site de la mutation à l'aide d'enzymes de restriction. On obtient ainsi des segments de gène qui seront amplifiés par PCR et ensuite séparés par électrophorèse. Ci-contre le résultat pour les membres de la famille concernée.

M Marqueur de taille en pb (paires de bases)
bp : base pairs

1. A partir de l'exploitation du document 1, déterminez :
 - a. si l'allèle responsable de la maladie se transmet selon un mode dominant ou récessif, puis autosomique ou gonosomique. Justifiez. (3p)
 - b. les génotypes possibles des individus I.2, II.1 et III.1. (2p)
 - c. la probabilité pour le couple II.4 – II.5 d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose. (1p)

2. A partir de l'exploitation du document 2, indiquez en le justifiant le génotype des différents membres de la famille. Le foetus sera-t-il atteint de mucoviscidose ? (4p)

Question 3 : Evolution et familles multigéniques (20 points)

I. Les mécanismes de l'évolution (8 points)

Dans le désert de l'Arizona (sud-ouest des États-Unis) vivent deux populations d'une même espèce de rongeur : la Souris à abajoues. Ces populations se distinguent par la couleur de leur pelage et leur milieu de vie : certaines peuplent de vastes zones formées de roches claires et de sable blanc, d'autres habitent des zones plus petites couvertes d'anciennes coulées de lave très sombres.

Document 1 : Des populations de souris à abajoues dans l'Arizona et leur comptage




Des Souris à abajoues dans différents milieux de vie
(Photos a et c : sur ancienne coulée de lave
Photos b et d : sur roche calcaire et sables)

Souris capturées pour étude \ Milieu de vie	Roches claires	Roches sombres
Souris claires	10	2
Souris sombres	1	16

Des captures et comptages de souris à abajoues ont été réalisés sur les deux milieux et les résultats sont indiqués dans le tableau ci-contre.

Document 2: Un hibou à cornes



Il est le principal prédateur des souris à abajoues. Il repère ses proies visuellement, même la nuit.

Document 3: La fréquence de deux allèles gouvernant la couleur du pelage dans deux populations de souris à abajoues de l'Arizona

Population	Allèle D (%)	Allèle d (%)
Population de souris vivant sur des sols sombres	~85	~15
Population de souris vivant sur des sols clairs	~10	~90

La coloration du pelage des souris est contrôlée par différents gènes mais l'un d'entre eux est particulièrement important, le gène MCR1, situé sur le chromosome 16. On connaît deux allèles de ce gène : d et D. L'allèle d conduit à la formation d'un pelage clair et l'allèle D, dès qu'il est présent, conduit à la formation d'un pelage foncé. On sait que l'allèle D est issu de l'allèle d par mutation.

A partir d'une exploitation structurée des documents fournis et de vos connaissances, expliquez le mécanisme qui est à l'origine de la différence de fréquence allélique observée entre les souris à abajoues vivant sur des sols clairs et celles vivant sur des sols sombres.

II. Les familles multigéniques (12 points)

Les hormones **GH** (hormone de croissance produite par l'antéhypophyse), **HPRL** (hormone prolactine produite par l'antéhypophyse) et **HLP** (hormone lactogène placentaire produite par le placenta) constituent une famille multigénique.

Document 1 Informations sur les trois hormones protéiques GH, HPRL et HLP

Hormone	GH	HLP	HPRL
Rôle dans l'espèce humaine	Stimule la croissance cellulaire et le développement	Stimule le développement des glandes mammaires pendant la grossesse	Stimule la production de lait après l'accouchement
Distribution chez les vertébrés	Présente chez tous les vertébrés	Présente uniquement chez les mammifères placentaires	Présente chez tous les vertébrés mais avec des rôles variés
Codée par	Un gène situé sur le chromosome 17	Un gène situé sur le chromosome 17	Un gène situé sur le chromosome 6

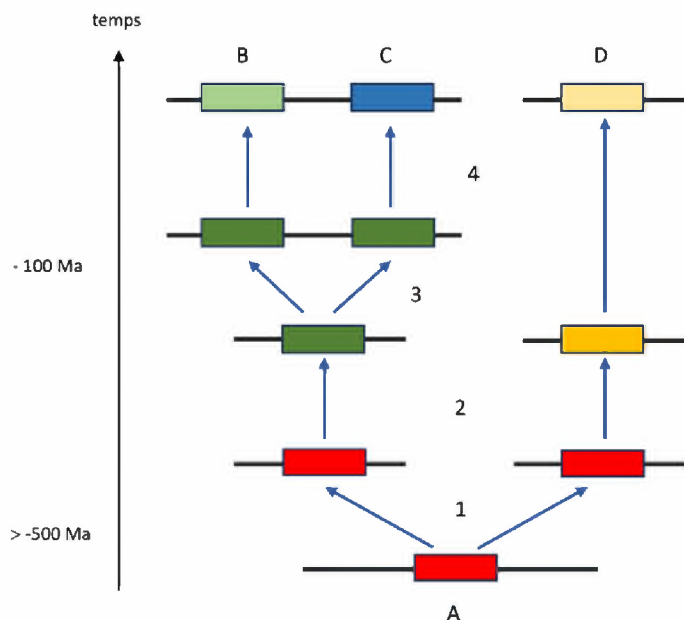
Remarque : Les plus anciens représentants fossiles des Euthériens (ou Mammifères placentaires) sont datés d'environ -100 Ma ; les plus anciens représentants fossiles des Vertébrés sont datés de -500 Ma.

Document 2 Matrice des identités des séquences nucléotidiques des gènes GH, HLP et HPRL

	GH	HLP	HPRL
GH	100 %	92,7 %	44,3 %
HLP		100 %	47,1 %
HPRL			100 %

Remarque : On considère qu'un pourcentage de similitude $\geq 40\%$ entre 2 séquences nucléotidiques ne peut pas être dû au hasard.

Document 3 Modèle hypothétique retraçant l'histoire évolutive de la famille des gènes codant la GH, la prolactine et l'HLP



1. Expliquez la notion de « famille multigénique ». (1p)
2. A partir de l'analyse des documents 1 et 2 :
 - a. précisez pourquoi les gènes étudiés font partie d'une famille multigénique. (1p)
 - b. expliquez les évènements qui ont conduit à l'apparition de ces 3 gènes au cours de l'évolution chez les vertébrés. (6 p)
 - c. complétez l'annotation du doc. 3, qui représente un modèle hypothétique de l'histoire évolutive des gènes GH, HPRL et HPL, par vos connaissances acquises de l'analyse des documents en reportant les lettres (A-D) et les numéros (1-4) sur votre copie. (3p)
3. Montrez, en vous basant sur cet exemple, comment les innovations génétiques peuvent conduire à l'acquisition de nouvelles fonctions. (1p)

Annexe
Tableau du code génétique

		2° nucléotide				
		U	C	A	G	
1 ^{er} nucléotide	U	UUU	UCU	UAU	UGU	U
		UUC	UCC	UAC	UGC	C
		UUA	UCA	UAA	UGA	A
		UUG	UCG	UAG	UGG	G
	C	CUU	CCU	CAU	CGU	U
		CUC	CCC	CAC	CGC	C
		CUA	CCA	CAA	CGA	A
		CUG	CCG	CAG	CGG	G
	A	AUU	ACU	AAU	AGU	U
		AUC	ACC	AAC	AGC	C
		AUA	ACA	AAA	AGA	A
		AUG	ACG	AAG	AGG	G
	G	GUU	GCU	GAU	GGU	U
		GUC	GCC	GAC	GGC	C
		GUA	GCA	GAA	GGA	A
		GUG	GCG	GAG	GGG	G