



| BRANCHE  | SECTION(S) | ÉPREUVE ÉCRITE                                            |
|----------|------------|-----------------------------------------------------------|
| Biologie | C          | Durée de l'épreuve : 3h00<br>Date de l'épreuve : 17/05/21 |

Question I : Procréation humaine

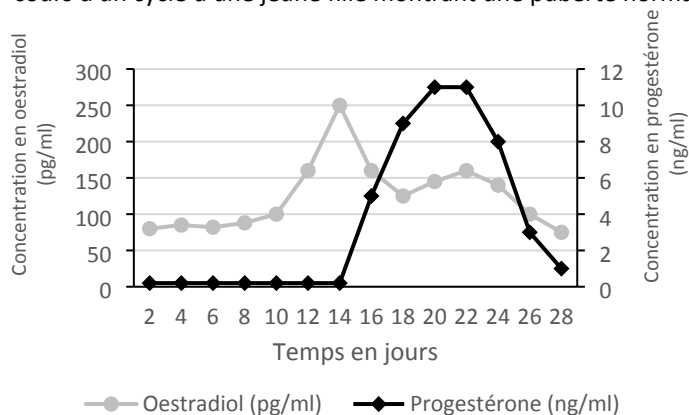
20pts

1. Absence de puberté chez une jeune fille de 17 ans

Lorsqu'une jeune fille de 17 ans ne montre encore aucun signe de puberté (absence de menstruation et absence de développement des seins), elle consulte son médecin qui lui propose de faire des dosages hormonaux. Les mêmes dosages hormonaux ont été fait chez une fille montrant une puberté normale (documents 1-3).

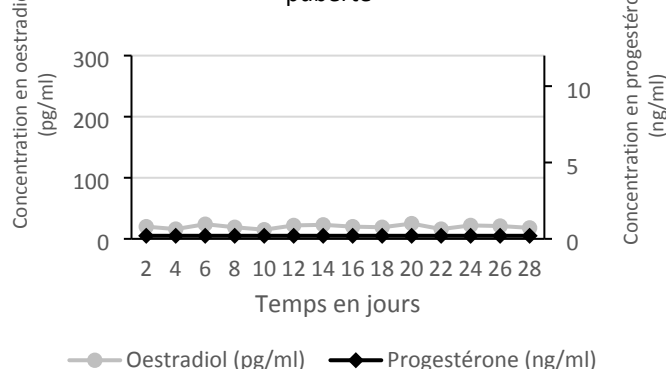
A partir de l'analyse des documents 1-3 et de vos connaissances, proposez deux hypothèses permettant d'expliquer l'origine de l'absence de puberté chez la jeune fille. (8pts)

Evolution des taux plasmatiques en hormones ovariennes au cours d'un cycle d'une jeune fille montrant une puberté normale



Document 1

Evolution des taux plasmatiques en hormones ovariennes au cours d'un cycle chez la jeune fille sans signes de puberté



Document 2

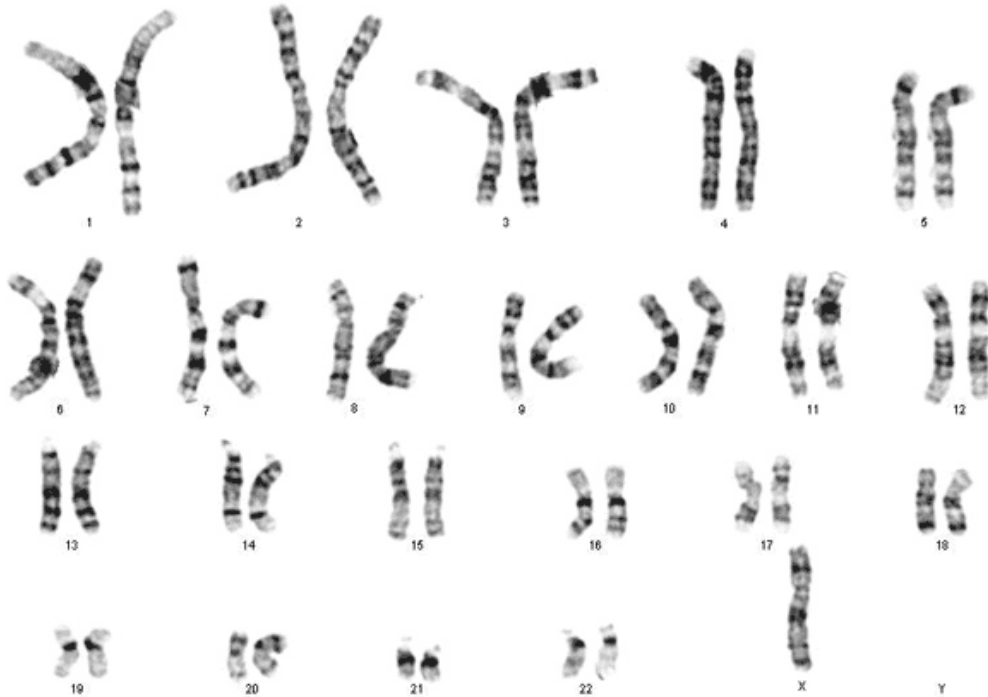
|                                          | FSH (mUI/ml) | LH (mUI/ml)                     |
|------------------------------------------|--------------|---------------------------------|
| Jeune fille montrant une puberté normale | 2 - 12       | 2 - 15<br>(pic ovulatoire à 40) |
| Jeune fille sans signes de puberté       | 42 - 44      | 25 - 26                         |

Document 3

2. Analyse du caryotype de la jeune fille sans puberté

En plus des dosages hormonaux, le médecin propose à la jeune fille de déterminer son caryotype. Cet examen génétique révèle une anomalie chromosomique chez la jeune fille.

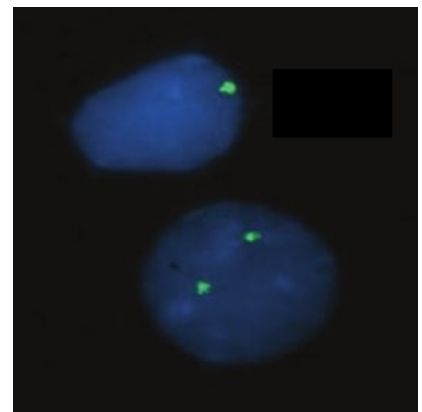
- A partir de l'analyse de son caryotype (document 4), identifiez et décrivez l'anomalie chromosomique de la jeune fille sans puberté. **(2pts)**
- Expliquez, en vous aidant de schémas annotés, une origine possible de cette anomalie. **(6pts)**



**Document 4 :** Caryotype de la jeune fille sans puberté

3. Diagnostic des individus dits « en mosaïque »

Une partie des individus atteints de la même anomalie génétique que la jeune fille sont des individus dits « en mosaïque ». Pour ces individus, certaines cellules ont un caryotype 46, XX tandis que d'autres ont un caryotype 45, X. Comme ces individus « mosaïques » sont difficiles à détecter par une simple analyse du caryotype, une nouvelle technique permettant d'analyser davantage de cellules est devenue indispensable.

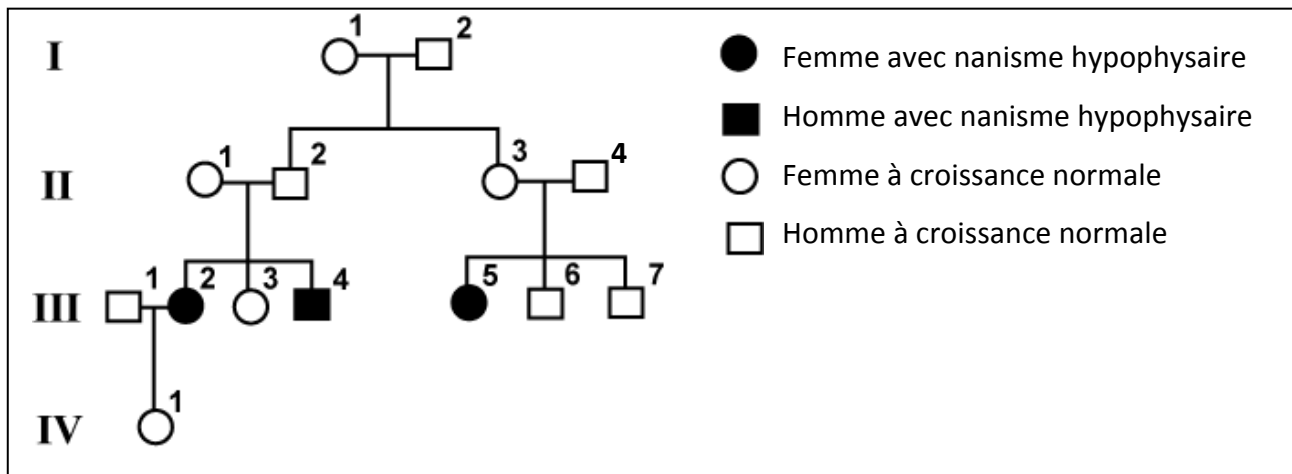


**Document 5 :** Résultat du marquage de l'ADN de deux cellules en interphase chez un individu mosaïque

Interprétez le document 5 et expliquez la technique qui permet de détecter les individus mosaïques. **(4pts)**

**Question II : Génétique humaine****20pts****1. Transmission du nanisme hypophysaire**

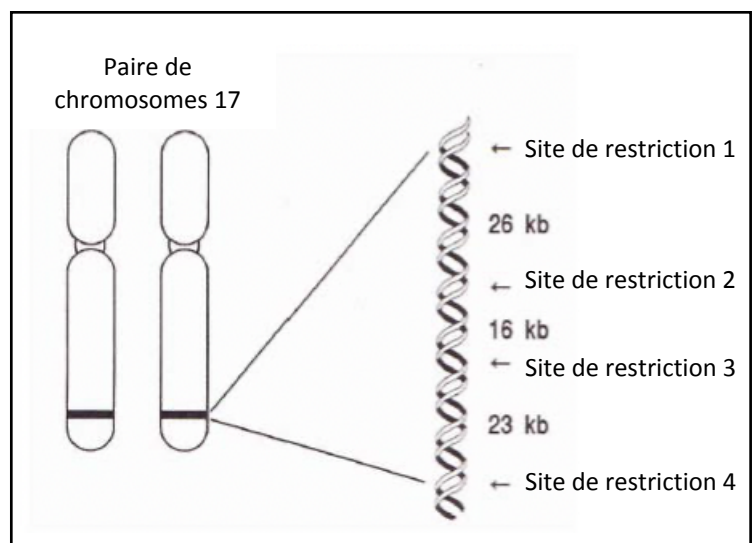
L'arbre généalogique du document 1 montre la transmission du nanisme hypophysaire, une forme de nanisme héréditaire, qui est provoqué par une hormone de croissance non fonctionnelle.

**Document 1**

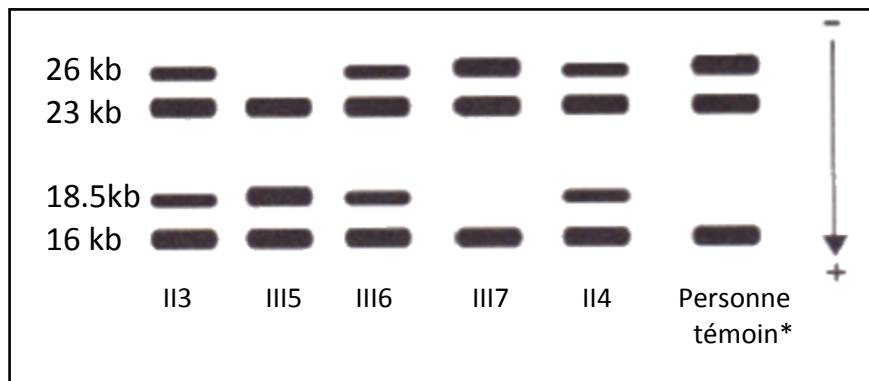
- Déterminez le mode de transmission du nanisme. Justifiez votre réponse. **(4pts)**
- Donner les génotypes possibles pour les individus suivants : I1, II1, III2 et IV1. Justifiez vos réponses. **(6pts)**
- Quel est le risque du couple II3 - II4 d'avoir un autre enfant atteint de nanisme hypophysaire ? Justifiez votre réponse par un échiquier de croisement. **(2pts)**

**2. Dépistage du gène responsable du nanisme hypophysaire**

Les individus III6 et III7 aimeraient savoir s'ils sont porteurs de l'allèle muté causant le nanisme hypophysaire. Afin de répondre à cette question, une analyse de l'ADN de toute la famille a été faite. La région chromosomique qui contient le gène GH1 (gène codant pour la synthèse de l'hormone de croissance) présente quatre sites reconnus par une enzyme de restriction spécifique (document 2).

**Document 2**

Le document 3 montre les résultats de l'électrophorèse des fragments de restriction amplifiés obtenus par l'action de cette enzyme de restriction pour les individus en question.



Document 3

*\*La personne témoin n'est pas porteuse de l'allèle responsable de nanisme hypophysaire.*

**Remarque :** Les fragments de moins de 10 kb ne sont pas visibles sur cette électrophorèse.

- Expliquez le principe de l'électrophorèse d'ADN. (2pts)
- Analysez les résultats de l'électrophorèse (document 3), expliquez la taille des différents fragments et déterminez les génotypes des personnes III6 et III7. (6pts)

**Question III : Synthèse de l'hormone de croissance****20pts****1. La synthèse de l'hormone de croissance**

L'hormone de croissance (appelée GH pour growth hormone) est une protéine de 191 acides aminés qui est synthétisée au niveau de l'adénohypophyse. Elle est codée par le gène GH1 porté par le chromosome 17. Ce gène a une longueur de 1660 paires de base (pdb). Sachant que 3 pdb codent pour un acide aminé, seulement 573 pdb seraient nécessaires pour la synthèse de l'hormone de croissance.

Expliquez et illustrez à l'aide d'un schéma légendé, pourquoi le nombre de paires de bases qui constituent le gène GH1 diverge du nombre de paires de base nécessaire à la synthèse de l'hormone de croissance. **(6pts)**

**2. Effets des mutations au niveau du gène de l'hormone de croissance**

Le document 1 montre la séquence d'une partie d'un exon du gène GH1. On connaît plus de 70 mutations différentes dans ce gène avec des effets divers sur la synthèse de l'hormone de croissance. Deux de ces mutations sont montrées dans le document 1.

- Identifiez les types de mutations et décrivez, à l'aide du code génétique (document 2), leurs effets sur l'hormone de croissance. **(4pts)**
- Décrivez la propriété du code génétique mise en évidence pour la séquence mutée 1. **(2pts)**

|                          | Brin non transcrit                                      |             |
|--------------------------|---------------------------------------------------------|-------------|
| Position des nucléotides | ...520<br>↓                                             | 555...<br>↓ |
| Séquence normale         | ... GAG GGT GGC ACC AGG GAT CCC CAA TCC TGG GGC CCC ... |             |
| Séquence mutée 1         | ... GAG GGT GGC ACG AGG GAT CCC CAA TCC TGG GGC CCC ... |             |
| Séquence mutée 2         | ... TAG GGT GGC ACC AGG GAT CCC CAA TCC TGG GGC CCC ... |             |

**Document 1**

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

**Document 2**

**3. Synthèse de l'hormone de croissance par transgénèse**

Les individus porteurs de mutations ayant comme conséquence une hormone de croissance non fonctionnelle souffrent de nanisme ; un trouble de la croissance. Ces individus sont notamment caractérisés par une très petite taille. On peut palier la déficience en hormone de croissance en injectant des doses adéquates de celle-ci aux individus en question. Initialement, l'hormone de croissance a été prélevée à partir de cadavres humains. Aujourd'hui, la synthèse de cette hormone se fait par transgénèse dans des bactéries.

- a. Décrivez les différentes étapes permettant la synthèse de l'hormone de croissance par des bactéries (sans détails de l'étape de la sélection). Vous indiquerez dans votre réponse le nom et le rôle des différentes enzymes nécessaires. **(6pts)**
- b. Quel problème sera rencontré lorsqu'on introduit le gène d'une cellule eucaryote dans un organisme procaryote ? **(2pts)**