



EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES CLASSIQUES Sessions 2022

DISCIPLINE	SECTION(S)	ÉPREUVE ÉCRITE	
Biologie	CC	Date de l'épreuve :	17.05.22
		Durée de l'épreuve :	08:15 - 11:25
		Numéro du candidat :	

Obligatoire			
Question	Nb points	Sujet	Obligatoire
I - Partie A	11	Le gène <i>achaete</i> et la pilosité corporelle de la drosophile	X
II	20	L'intolérance au lactose	X
III	20	Une grossesse à tout prix ?	X
Au choix : Choisissez une partie (B ou C) parmi les parties suivantes et indiquez votre choix avec une X			
Question	Nb points	Sujet	Choix du candidat
I – Partie B	9	Les gènes <i>achaete</i> et <i>scute</i> et la spéciation des drosophiles	
I – Partie C	9	La drosophile et la recherche clinique sur le cancer	

Question I : La génétique des drosophiles (20 pts)

Partie A : Le gène *achaete* et la pilosité corporelle de la drosophile (11 pts)

Chez les drosophiles, le gène *achaete* joue un rôle important dans la pilosité corporelle en intervenant dans la formation de soies sur différentes régions du corps.

On croise une femelle sauvage avec un mâle à pilosité réduite (mutant *achaete*, *ac*). La F_1 est formée d'individus ayant tous le phénotype sauvage. En croisant un mâle sauvage avec une femelle mutée, on obtient une F_2 formée de femelles sauvages et de mâles à pilosité réduite.

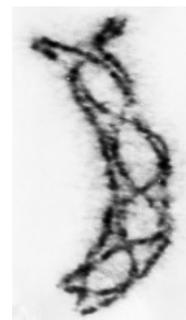
Analysez et interprétez les résultats de ces croisements de façon rigoureuse.

Partie B ou C au choix !

Partie B : Les gènes *achaete* et *scute* et la spéciation des drosophiles (9 pts)

a) Le gène *scute* (*sc*) se situe sur le même chromosome que le gène *achaete* (*ac*). Le document ci-contre montre un type de brassage qui peut se dérouler au cours de la méiose chez la drosophile femelle hétérozygote pour ces 2 gènes, *achaete* et *scute*.

Identifiez et décrivez ce type de brassage en vous appuyant sur des schémas annotés ($2n = 2$). (6 pts)



Type de brassage se déroulant au cours de la méiose chez la drosophile femelle hétérozygote

vivelessvt.com

b) Des expériences ont montré qu'une mutation du gène *scute* chez la drosophile mâle ne diminue non seulement le nombre de soies génitales entourant le phallus (organe copulateur), mais alterne aussi le nombre de soies au niveau du peigne sexuel utilisé pour maintenir la femelle lors de la copulation. Les drosophiles mâles présentant cette mutation ne sont donc plus capables de copuler avec les femelles sauvages de lignée pure. Ils font désormais partie d'une nouvelle espèce appelée *Drosophila santomea*.

Définissez le terme « spéciation » et expliquez le mécanisme d'isolement à la base de la formation de cette nouvelle espèce *D. santomea*. (3 pts)

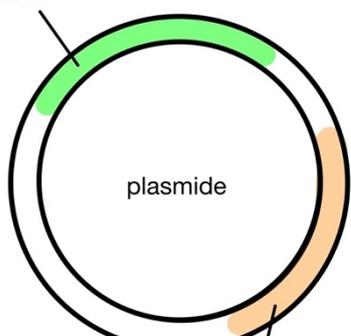
Partie C : La drosophile et la recherche clinique sur le cancer (9 pts)

Récemment des scientifiques ont identifié chez des patients souffrant d'un cancer du sein un gène qui est fortement exprimé dans les cellules tumorales. Par la suite, ils cherchaient à savoir si ce gène est un oncogène, donc un gène régulateur de la mitose, qui pourrait causer la prolifération incontrôlée des cellules tumorales. Afin d'amplifier ce gène d'intérêt pour leurs études, ils l'ont isolé et cloné à l'aide de plasmides et de bactéries. Ensuite, ils ont transféré les copies obtenues dans des embryons de *D. melanogaster* pour observer le développement de ces organismes transgéniques.

En vous basant sur vos connaissances et les documents 1 et 2, décrivez les différentes étapes nécessaires à la construction du plasmide et à la sélection des colonies bactériennes qui permettront d'amplifier le gène d'intérêt isolé des cellules tumorales.

Document 1 : plasmide utilisé pour le clonage

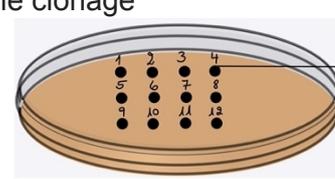
gène de résistance à l'antibiotique tétracycline possédant un site de restriction pour l'enzyme *EcoRI*



plasmide

gène nécessaire à la synthèse de l'acide aminé tryptophane

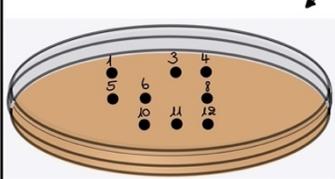
Document 2 : protocole de sélection des bactéries utilisées pour le clonage



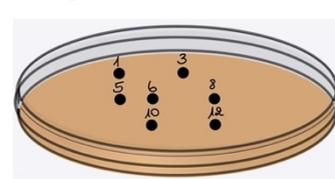
colonie bactérienne

milieu 1: milieu sans tétracycline et avec tryptophane

↓
empreinte sur velours et transfert sur boîte de Pétri



milieu 2: milieu sans tryptophane et sans tétracycline



milieu 3: milieu sans tryptophane et avec tétracycline

Question II : L'intolérance au lactose (20 pts)Partie A : L'origine de l'intolérance au lactose (16 pts)

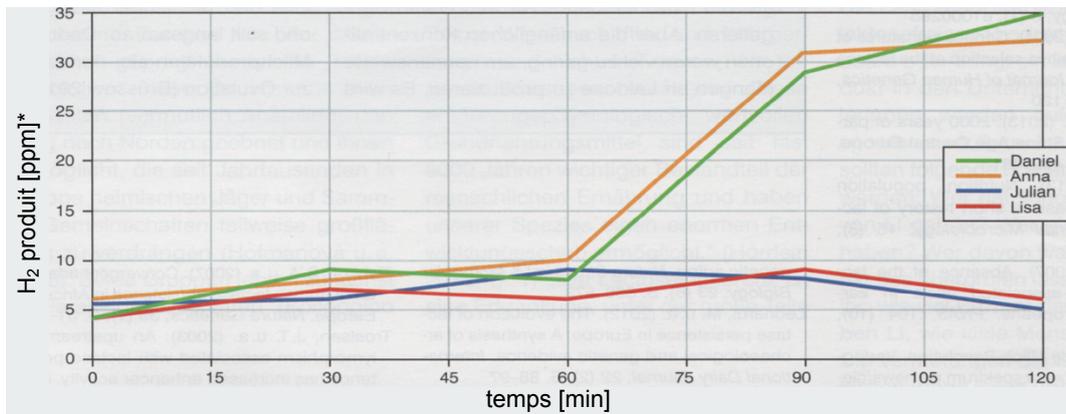
Le lactose est un disaccharide se trouvant quasi exclusivement dans le lait des mammifères. Il est décomposé au niveau de l'intestin grêle en monosaccharides par une enzyme appelée lactase. Les monosaccharides peuvent par la suite traverser la paroi intestinale et entrer dans la circulation sanguine.

De la naissance jusqu'à l'arrêt de l'allaitement, la lactase est produite en quantité importante par les cellules épithéliales de l'intestin grêle du nourrisson. A l'âge adulte cependant, la production de la lactase diminue de 90% chez 2/3 de la population mondiale. Par conséquent, la décomposition du lactose est réduite et le lactose excédentaire passe dans le gros intestin où il est métabolisé par les bactéries de la flore intestinale. Il y a production de gaz (H_2 , CH_4 et CO_2), ce qui aboutit à des ballonnements et des flatulences. Au-delà, l'absorption de l'eau au niveau du gros intestin est perturbée; la diarrhée en est la conséquence. On parle alors d'une intolérance au lactose.

- a) Sans réaliser une analyse détaillée du document 1, indiquez quelles personnes sont intolérantes au lactose. Détaillez votre raisonnement. (2 pts)
- b) Expliquez à l'aide des documents 2 et 3 l'origine moléculaire de l'intolérance au lactose. (4 pts)
- c) En vous basant sur les documents 1 et 3, expliquez pourquoi Julian et Lisa sont quand même tous les deux tolérants au lactose. (3 pts)
- d) Le morcellement des gènes d'eucaryotes a été découvert en 1977 par Richard Roberts et Phillip Sharp. Décrivez ce concept et détaillez, à l'aide d'un schéma annoté, comment ce concept a abouti à la révision du dogme « un gène – une protéine ». (7 pts)

Document 1 : Test à la lactase

Les personnes adultes à tester boivent une solution de lactose au temps t = 0, puis la quantité de gaz produite (ici H₂) est déterminée toutes les 15 minutes.

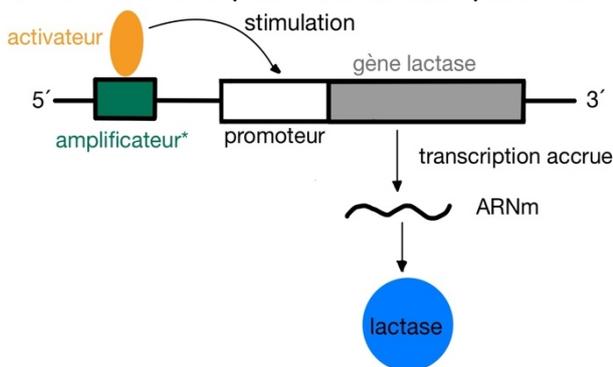


*partie par million; correspond à un rapport de 10⁻⁶

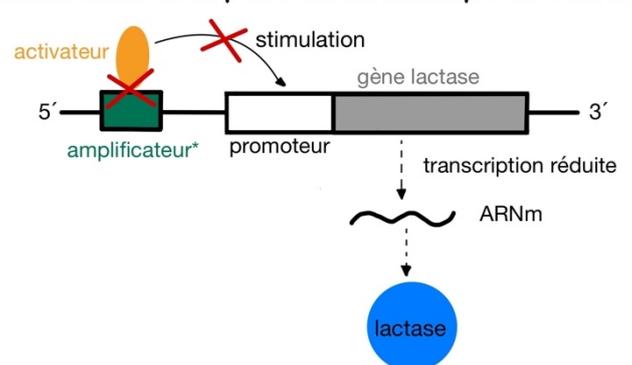
Unterricht Biologie N°435 (2018)

Document 2 : Régulation de la transcription du gène lactase

chromosome de la paire chromosomique de Julian



chromosome de la paire chromosomique de Daniel



*amplificateur : séquence d'ADN eucaryote qui intervient dans la régulation de la transcription

Document 3 : Début de la séquence nucléotidique de l'amplificateur situé sur une paire de chromosomes homologues chez Julian, Lisa et Daniel

Début de la séquence nucléotidique de l'amplificateur	
Julian	chromosome 1 : TAAGATAATGTAGTCCCTGG ... chromosome 2 : TAAGATAATGTAGTCCCTGG ...
Lisa	chromosome 1 : TAAGATAATGTAGTCCCTGG ... chromosome 2 : TAAGATAATGTAGCCCCTGG ...
Daniel	chromosome 1 : TAAGATAATGTAGCCCCTGG ... chromosome 2 : TAAGATAATGTAGCCCCTGG ...
Position :	1 10 20

Unterricht Biologie N°435 (2018)

Partie B : L'intolérance au lactose et la révolution néolithique (4 pts)

La baisse de l'activité enzymatique de la lactase à l'âge adulte est un caractère ancestral antérieur à la révolution néolithique (- 8000 ans). Suite à la domestication des animaux producteurs de lait, le lait cru était dès à présent facilement accessible. Sa consommation pouvait réduire la mortalité au sein des populations, en particulier dans les régions froides de l'Europe où l'alimentation se composait principalement de céréales et où la croissance de ces céréales dépendait fortement des conditions météorologiques. Dans ces régions froides, la consommation du lait cru jusqu'à l'âge adulte s'est répandue de plus en plus. Actuellement, 95% de ces Européens ne connaissent pas de baisse de l'activité de la lactase, tandis qu'en Afrique Centrale ou en Asie on observe une forte baisse de cette activité pour 80-90% des adultes.

Proposez une explication à l'évolution de la tolérance au lactose en Europe.

Question III : Une grossesse à tout prix ? (20 pts)Partie A : La stérilité de Mme X (10 pts)

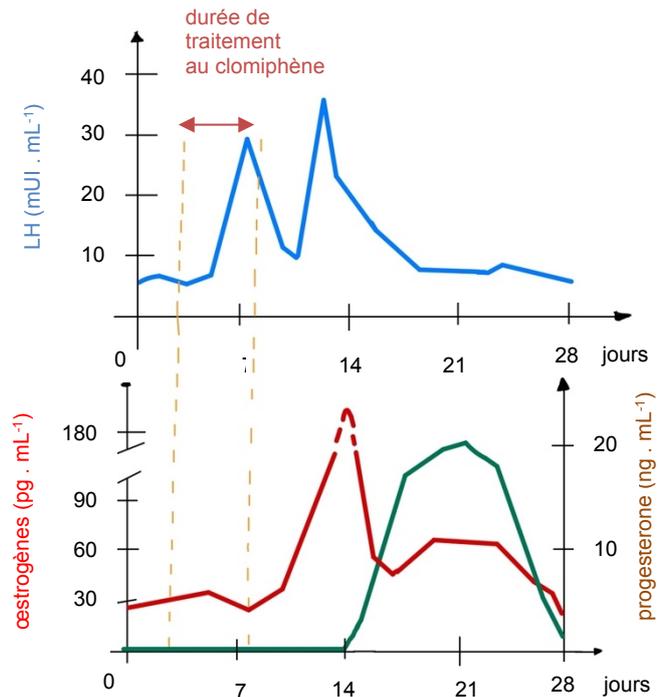
a) Monsieur et Madame X consultent un médecin pour cause de stérilité de Mme X. Celui-ci prescrit dans un examen médical un dosage du taux de LH au cours de 28 jours. Les résultats de cet examen sont présentés dans le tableau ci-dessous.

Jours	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
LH (mUI . mL ⁻¹)	5,2	7,4	7,6	7,3	6,5	5,9	6,4	6,6	6,1	6,0	6,6	6,9	7,0	7,2
Jours	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28
LH (mUI . mL ⁻¹)	6,8	6,5	5,9	5,9	5,4	6,1	6,2	6,7	5,9	6,4	7,0	7,2	6,9	6,5

Biologie 5^e, De Boeck 2017

En vous basant sur le tableau et vos connaissances, expliquez pourquoi Mme X est stérile. (2 pts)

b) Par la suite, le médecin propose un traitement au clomiphène. Puisque cette molécule présente des analogies de structure avec les œstrogènes, elle se fixe préférentiellement sur les récepteurs du complexe hypothalamo-hypophysaire et inhibe l'action des œstrogènes naturels sur ce dernier. Le résultat du traitement est illustré par les deux graphiques ci-contre.



En vous basant sur vos connaissances, analysez et interprétez les deux graphiques afin de conclure sur l'efficacité du traitement au clomiphène. Justifiez si Mme X est déjà enceinte ou non. (8 pts)

Partie B : Une maladie héréditaire dans la famille de Monsieur X (10 pts)

Pendant le traitement de Madame X, un enfant atteint de la maladie de Tay-Sachs meurt dans la famille de Monsieur X. La maladie se manifeste par une accumulation de lipides dans le cerveau aboutissant très tôt à un retard psychomoteur et à un handicap intellectuel. L'espérance de vie est d'environ 5 ans.

Puisqu'il s'agit d'une maladie monogénique autosomale héréditaire, Monsieur et Madame X, tous les deux sains, aimeraient faire un diagnostic pour pouvoir estimer le risque d'avoir un enfant atteint de cette maladie. On prélève donc chez Monsieur et Madame X de l'ADN afin d'isoler les fragments portant le gène d'intérêt. Ces derniers sont ensuite amplifiés par PCR et coupés par l'enzyme de restriction *A₁u₁*. Les fragments de restriction sont séparés par électrophorèse et hybridés avec une sonde radioactive pour visualiser le résultat par autoradiographie (Doc. 1 - 4).

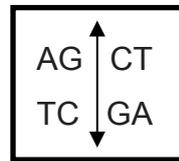
- Analysez les documents 1 à 4 afin d'expliquer les résultats de l'autoradiographie et d'établir les génotypes de Monsieur et Madame X. (9 pts)
- Quel est le risque pour Monsieur et Madame X d'avoir un enfant atteint de la maladie de Tay-Sachs ? Justifiez brièvement. (1 pt)

Document 1 : Partie de la séquence monobrin de l'allèle normal et de l'allèle morbide du gène responsable pour la maladie de Tay-Sachs

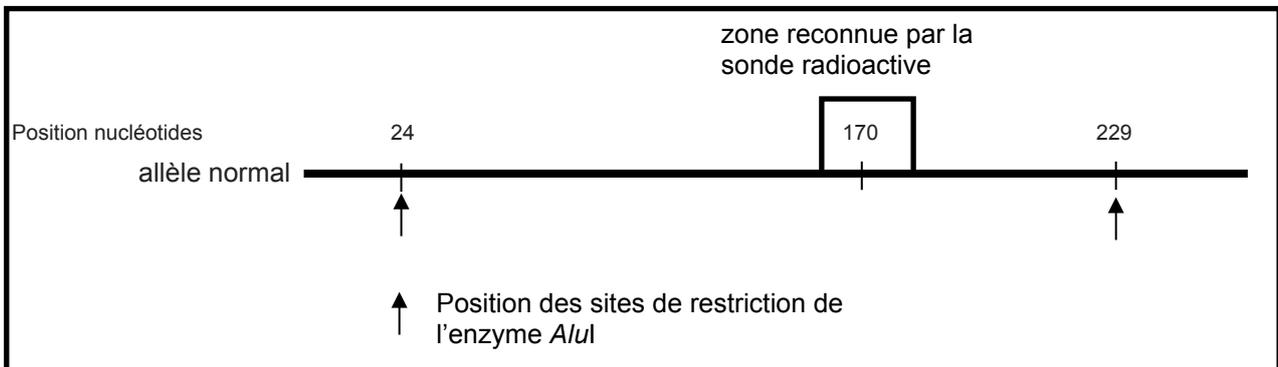
Position nucléotides	162	165	168	171	174	177	180	183	186							
allèle normal	C	T	C	A	C	C	G	T	C	T	A	C	A	T	A	G
allèle morbide	C	T	C	A	C	C	G	T	C	T	A	C	A	T	A	G

Drucker et al, 1992 : Identification and Rapid Detection of Three Tay-Sachs Mutations

Document 2 : Site de restriction de l'enzyme *AluI*



Document 3 : Carte de restriction des sites *AluI* dans une partie de l'allèle normal



Document 4 : Résultats de l'autoradiographie

