



EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES CLASSIQUES

Sessions 2022

DISCIPLINE	SECTION(S)	ÉPREUVE ÉCRITE	
Biologie	CC	Date de l'épreuve :	15.09.22
		Durée de l'épreuve :	(08:15 - 11:25)
		Numéro du candidat :	

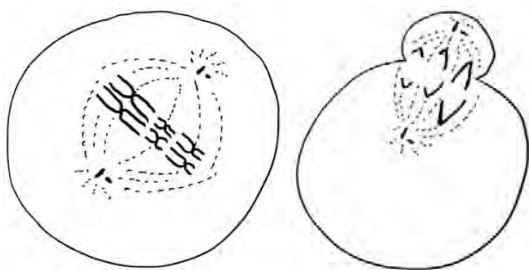
Partie obligatoire			
Question	Nombre de points	Sujet	Obligatoire
I	20 pts.	La procréation humaine	x
II – Partie C	4 pts.	Étude d'un gène de tomate	x
II – Partie D	4 pts.	Évolution du génome de la tomate	x
III	20 pts.	La fièvre méditerranéenne familiale	x
Partie au choix			
<i>(choisissez 1 question parmi les 2 questions suivantes et indiquez votre choix avec un x !)</i>			
Question	Nombre de points	Sujet	Choix du candidat
II – Partie A	12 pts.	Expériences d'hybridation	
II – Partie B	12 pts.	Une expérience de génie génétique	

Question I : La procréation humaine

Partie A : Ovogenèse et folliculogenèse (6 pts)

Le document 1 montre schématiquement deux cellules en division à deux étapes différentes d'une ovogenèse normale. Pour simplifier, on n'a pas représenté tous les chromosomes maternels. En début du cycle sexuel d'une femme fertile, on peut observer dans un ovaire environ dix structures comparables à celle représentée sur le document 2. Les tailles de ces structures peuvent toutefois varier (diamètre entre 2 à 10 mm).

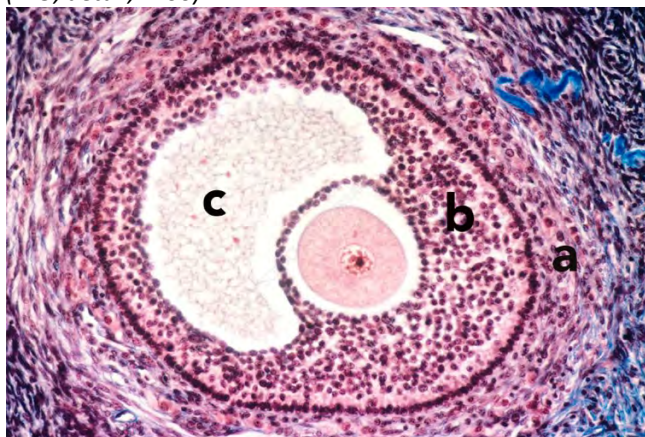
Document 1 : Cellules de la lignée germinale chez la femme (Schémas simplifiés)



Cellule germinale 1

Cellule germinale 2

Document 2 : Coupe transversale d'ovaire (MO, détail, x100)



1. Reproduisez avec soin le tableau suivant sur votre copie d'examen et complétez-le. (4)

	Cellule germinale 1	Cellule germinale 2
Nom de la cellule en train de se diviser		
Phase de la division et justification		
Organe contenant la cellule en division		

2. Identifiez la structure représentée sur le document 2. Nommez les parties a, b et c. (2)

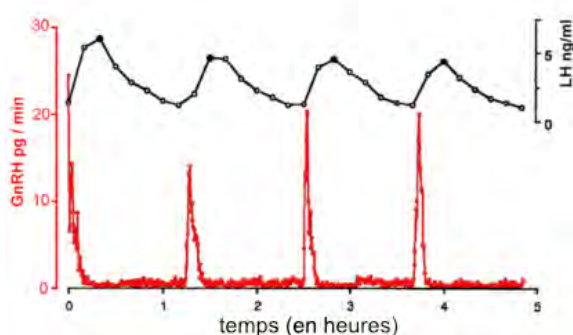
Partie B: Contrôle hormonal de l'ovulation (14 pts)

Le document suivant présente quatre expériences, réalisées chez des femelles de différentes espèces de mammifères sous différentes conditions et à différents moments du cycle.

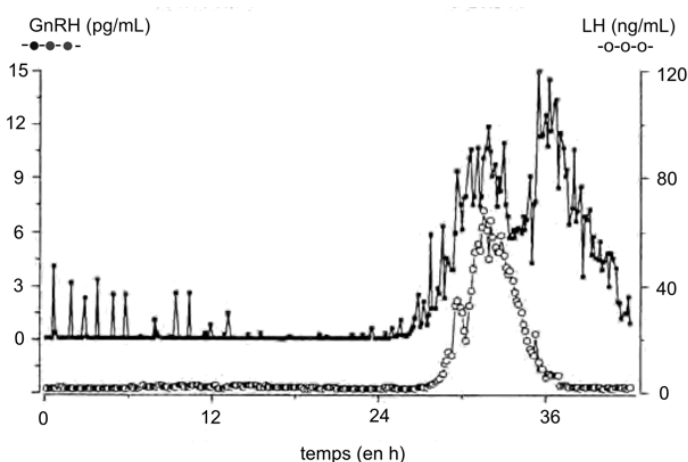
Document 3 : Expériences de dosage hormonaux

GnRH : gonadolibérine (hormone hypothalamique) ; LH : hormone lutéinisante (hormone hypophysaire)

Expérience 1 : En début de phase folliculaire, on dose simultanément les taux sanguins de GnRH (en pg/min) et de LH chez une brebis fertile (échantillons pris toutes les 30 secondes dans le réseau vasculaire de la tige hypophysaire pour la GnRH et dans le sang périphérique pour la LH). Les résultats obtenus sont indiqués ci-dessous. (d'après Moenter *et al.* 1992).

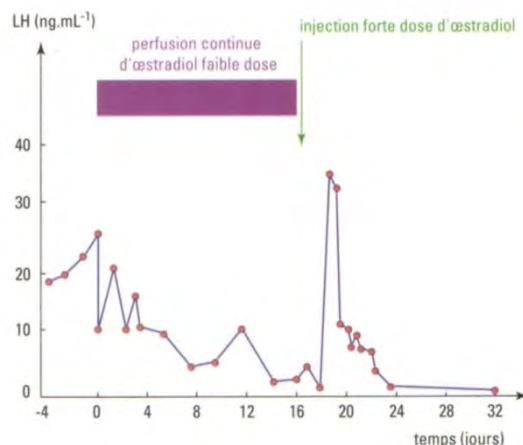


Expérience 2 : Dosage simultané des taux plasmatiques de GnRH (en pg/mL) et de LH chez une brebis fertile en fin de phase folliculaire (d'après Moenter *et al.* 1992).

**Expérience 3 :**

Chez une femelle de macaque ovariectomisée, on introduit sous la peau un implant d'œstradiol au temps t_0 de telle sorte que le taux de cette hormone soit voisin de celui existant en début de phase folliculaire. Seize jours après l'implantation (t_1), on injecte une forte dose d'œstradiol, voisine de la concentration existante en fin de phase folliculaire. Parallèlement, le taux de LH plasmatique est dosé.

(de boek 2017)



3. Réalisez une analyse et une interprétation des expériences 1 à 3. (10)

4. Présentez ensuite de façon très succincte et dans un ordre chronologique (en considérant les résultats expérimentaux et en faisant appel à vos connaissances) la **cascade des phénomènes hormonaux** qui a lieu chez les mammifères femelles pendant la deuxième moitié de la phase folliculaire du cycle et **qui conduit à l'ovulation**. Tenez compte du fait que l'hormone hypophysaire FSH (hormone folliculo-stimulante) – dont la sécrétion est stimulée par GnRH – intervient dans la maturation des follicules cavitaires au niveau de l'ovaire. (4)

Question II: Génétique de la tomate

La tomate cultivée (*Solanum lycopersicum*) est une plante d'un fort intérêt économique. Cet organisme eucaryote diploïde ($2n = 24$) est également très étudié par les généticiens ; le génome complet a été publié en mai 2012.

Partie A : Expériences d'hybridation (12 pts)

Pour des expériences de croisement, on dispose de trois lignées de tomates se distinguant par la forme des fruits à maturité et la couleur des tiges:

Lignée	Fruits	tiges
1 et 3	ronds	pourpres
2	fasciés	vertes



fruit rond fruit fascié

Les résultats de deux croisements sont repris dans le tableau suivant :

N°	Croisement	Nombre de descendants en F ₁			
		à fruits ronds		à fruits fasciés	
		tiges pourpres	tiges vertes	tiges pourpres	tiges vertes
1	lignée 1 x lignée 2	134	0	0	0
2	lignée 3 x lignée 2	48	13	16	49

Les lignées 1 et 2 sont des lignées pures ; la lignée 3 correspond aux hybrides F₁ obtenus lors du croisement N° 1.

- Énoncez la loi de Mendel qui est confirmée par les résultats du croisement N° 1. Quelles conclusions peut-on tirer de ces résultats concernant les relations de dominance et de récessivité entre les allèles impliqués ? (2)
- Pour le croisement N° 2, faites l'analyse des données et l'interprétation chromosomique des résultats, en utilisant les notations usuelles : reconstituez ainsi les génotypes des individus croisés et les génotypes des descendants. Un tableau de croisement et des schémas illustrant vos explications sont attendus .

Montrez ainsi que les résultats du croisement N° 2 réfutent une des lois de Mendel. (10)

Partie B : Une expérience de génie génétique (12 pts.)

La récolte et le transport des fruits de tomates mûrs destinés à la consommation humaine doivent se faire sans dommages afin d'éviter leur pourrissement. Grâce à leur maîtrise des biotechnologies, les agronomes cherchent à modifier intentionnellement le génome de la tomate pour améliorer certaines qualités.

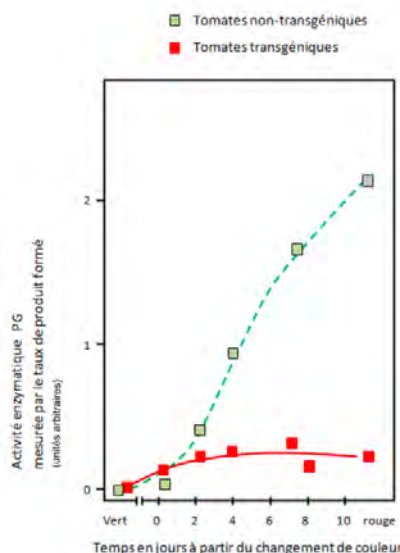
- Analysez et interprétez l'ensemble des documents 1 à 3 proposés ci-dessous. (10)
- Résumez ensuite comment le génie génétique a permis d'améliorer la conservation des tomates. (2)

Document 1 : La maturation des fruits

Au cours de la maturation des fruits et du ramollissement de leur péricarpe (= paroi du fruit enveloppant les graines), certaines enzymes appelées polygalacturonases (PG) sont synthétisées. On connaît par ailleurs des mutants de différentes espèces dont les fruits ne ramollissent pas. Ceux-ci possèdent très peu d'enzymes PG. En outre, on a constaté qu'il est possible de ramollir *in vitro* des fragments de fruits non mûrs par ajout de PG.

Document 2 : Résultats de mesures sur les tomates

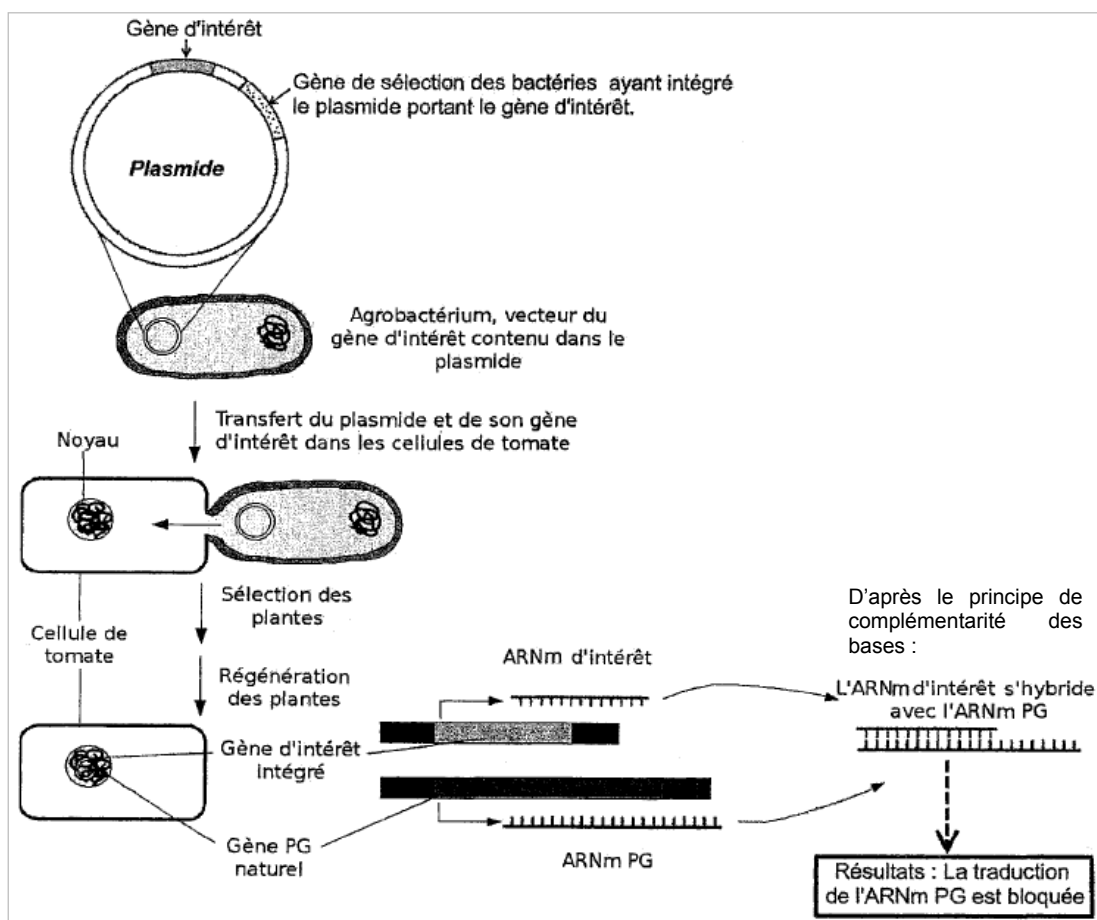
On étudie certaines caractéristiques chez deux variétés de tomate dont les fruits deviennent rouge au cours de la maturation : une variété non-transgénique et une variété transgénique. Les tomates transgéniques ont été obtenues d'après la technique présentée dans le document 3.

Document 2a : Mesure de l'activité enzymatique PG chez la tomate**Document 2b :**

Comparaison de la fermeté moyenne de fruits fraîchement récoltés

La fermeté a été évaluée à l'aide d'un appareil qui mesure la force (en Newton = N) nécessaire pour introduire une sonde de 2 mm dans le péricarpe.

Stade de maturité de la tomate	Tomate non-transgénique	Tomate transgénique
Tomate verte ($t < 0$ j.)	$348 \cdot 10^{-3}$ N	$355 \cdot 10^{-3}$ N
Tomate rouge pâle ($t = 4$ j.)	$277 \cdot 10^{-3}$ N	$272 \cdot 10^{-3}$ N
Tomate rouge ferme ($t = 8$ j.)	$183 \cdot 10^{-3}$ N	$244 \cdot 10^{-3}$ N
Tomate rouge mûre ($t > 10$ j.)	$73 \cdot 10^{-3}$ N	$98 \cdot 10^{-3}$ N

Document 3 : Les étapes du transfert d'un gène dans les cellules de tomate

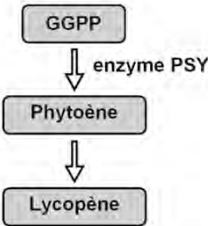
D'après : La transgénèse végétale, Elsevier et ADN recombinant, De Boeck

Partie C : Étude d'un gène de tomate (4 pts)

En utilisant une substance chimique provoquant des mutations ponctuelles au niveau de l'ADN, des chercheurs ont créé au laboratoire une lignée pure mutante de tomate, caractérisée par des fruits de couleur jaune (et non rouge) à maturité. On a pu montrer que la mutation concerne un gène unique nommé *psy1*.

(d'après: Gady *et al.*, Molecular Breeding 2012)

Document 4 : Le gène *psy1* et son produit

Document 4a : Le gène <i>psy1</i> Le gène <i>psy1</i> d'une longueur totale de 4527 pb est situé sur le bras court du chromosome 3. Il est exprimé dans les fruits de tomate lors de leur maturation et code pour une protéine à 412 acides aminés appelée phytoène synthase (PSY) ; il s'agit d'une enzyme impliquée dans la voie de biosynthèse du lycopène. (pb = paires de base)	Document 4b : La fonction de la protéine PSY La figure montre la voie de biosynthèse simplifiée du lycopène  <pre> graph TD A[GGPP] -- "enzyme PSY" --> B[Phytoène] B --> C[Lycopène] </pre> GGPP, phytoène : métabolites incolores Lycopène : caroténoïde de couleur rouge intense
--	---

Document 5 : Différents allèles du gène *psy1*

Séquences codantes (partielles) de deux allèles du gène codant pour l'enzyme phytoène synthase

(Les brins non transcrits sont représentés. Les nucléotides situés en amont du codon 175 et en aval du codon 184 sont identiques chez les deux allèles.)

Triplet N°	175										184	
Allèle N (1236 nucléotides)	5'	ATT	TGA	CAT	GCT	CGA	TGG	TGC	TTT	GTC	CGA	3'
Allèle M (1236 nucléotides)	5'	ATT	TGA	CAT	GCT	CGA	TGA	TGC	TTT	GTC	CGA	3'

Source : GenBank 2022

Allèle N : allèle normal (phénotype fruit mature rouge)

Allèle M : allèle muté (phénotype fruit mature jaune)

À l'aide des documents 4 et 5 ci-dessus et de vos connaissances, répondez aux questions suivantes :

- Indiquez la localisation et le type de mutation ponctuelle dans la lignée mutante à fruits matures jaunes.
- Quel est l'effet de cette mutation sur la séquence peptidique de la protéine PSY (tableau du code génétique en annexe !).
- Avancez une hypothèse pour expliquer l'absence de pigments rouges chez la lignée mutante.

Partie D : Évolution du génome de la Tomate (4 pts)

Un gène fortement homologue à *psy1*, appelé *psy2* (longueur : 3542 pb) a été découvert sur le chromosome 2 de la tomate. Des analyses moléculaires ont montré que ces deux gènes font partie d'une famille multigénique.

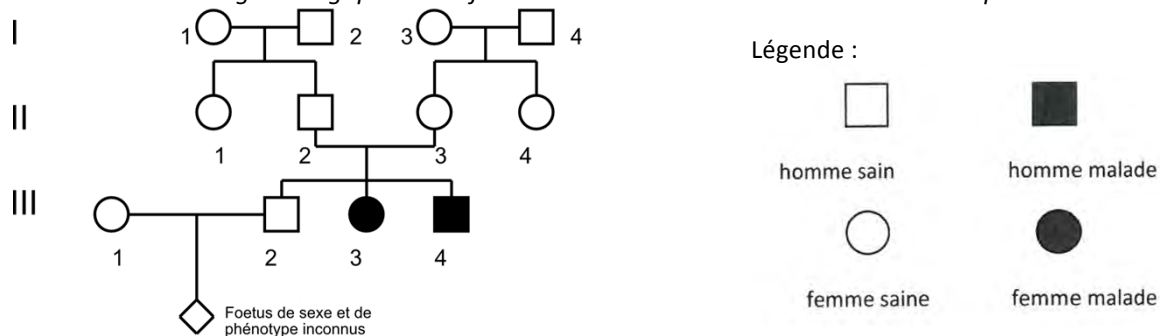
- Décrivez comment au cours de l'histoire évolutive de la Tomate ces deux gènes ont pu former une famille multigénique.

Question III : La fièvre méditerranéenne familiale

La fièvre méditerranéenne familiale (FMF) est une maladie héréditaire monogénique qui touche principalement des populations originaires du pourtour du bassin méditerranéen où la proportion des hétérozygotes (ne développant pas la FMF) peut atteindre 20%. Elle se manifeste dès l'enfance par des attaques de fièvre accompagnées de douleurs au niveau des articulations, du thorax ou de l'abdomen. Dans des cas sévères, une atteinte rénale progressive peut évoluer sans traitement médical vers une insuffisance rénale mortelle. La fièvre méditerranéenne familiale peut causer l'infertilité.

Partie A : Mode de transmission héréditaire (8 pts)

Document 1 : Arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont touchés par la FMF



1. Déterminez par des raisonnements rigoureux:

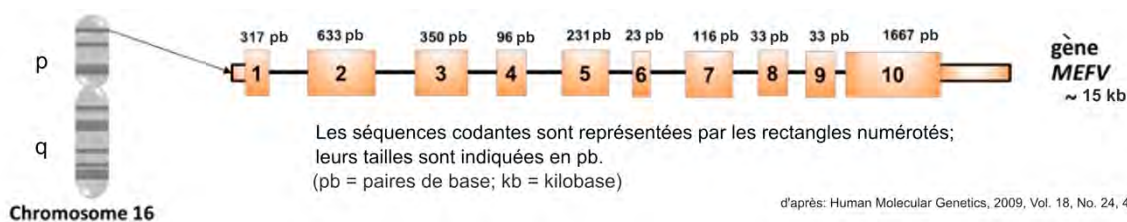
- le mode de transmission héréditaire de la fièvre méditerranéenne familiale. (4)
- les génotypes des personnes II-2 et II-3. (1)
- la probabilité pour un couple (sans antécédents familiaux, pris au hasard dans la population) d'avoir un enfant atteint de FMF. (On admet un taux d'hétérozygotie de 20%.) (1)
- la probabilité pour le fœtus conçu par le couple III-1/III-2 de développer la FMF. (1)

2. Pourquoi la fréquence élevée de l'allèle morbide dans les populations méditerranéennes apparaît-elle *a priori* surprenante ? (1)

Partie B : L'origine génétique de la fièvre méditerranéenne familiale (6 pts)

La fièvre méditerranéenne familiale est causée par une mutation ponctuelle au niveau du gène MEFV (abréviation de MEditerranean FeVer). Le document 2 ci-dessous renseigne sur ce gène.

Document 2 : Le gène MEFV



Le gène MEFV est exprimé dans les cellules immunitaires et code pour une protéine composée de 781 acides aminés appelée pyrine. La pyrine intervient dans le processus d'inflammation servant à la protection de l'organisme au moment d'une infection bactérienne et virale.

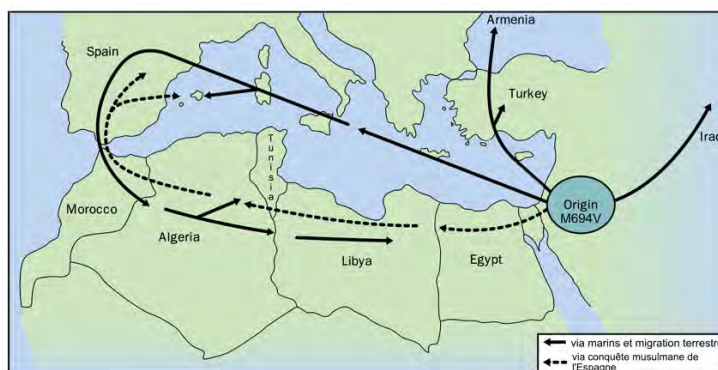
3. À partir de données extraites du Doc. 2 et en faisant appel à vos connaissances, répondez aux questions suivantes :

- Le gène MEFV est-il un gène de maintenance? Justifiez ! (1)
- Quelles sont les caractéristiques structurales du gène MEFV qui le distinguent des gènes eubactériens ? (2)
- Présentez le mécanisme cellulaire qui permet d'expliquer la disparité entre la taille du gène MEFV et la taille de la protéine codée par ce gène ? (3)

Partie C : Génotypes et évolution (6 pts)

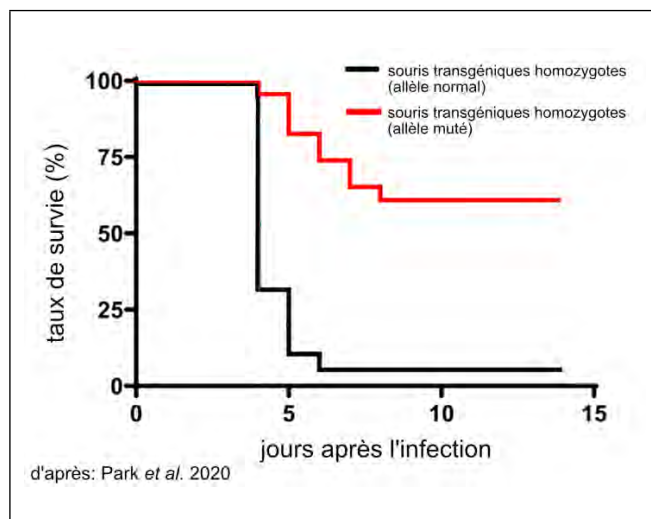
Document 3 : Origine et distribution d'une mutation du gène MEFV

Quelques centaines de mutations du gène MEFV sont actuellement connues. La forme la plus sévère de la FMF est associée à une mutation appelée M694V. Des études génétiques ont montré que cette mutation est apparue dans le génome humain il y a environ 1800 ans. La carte ci-contre montre l'origine probable (ovale vert foncé) de cette mutation au Moyen-Orient et sa diffusion ultérieure (flèches).



d'après : Lancet 1998

Document 4 : Étude de souris transgéniques infectés par la bactérie *Yersinia pestis*



Yersinia pestis est la bactérie responsable de la peste, maladie très infectieuse et mortelle sans traitement. L'Europe était touchée par une première pandémie de peste au courant du VI^e siècle ayant affecté le pourtour méditerranéen. (d'après : Besansky et al. 2013)

Des chercheurs ont récemment réussi à intégrer deux allèles du gène humain MEFV dans le génome de souris. Ils ont alors étudié le taux de survie de deux lots de souris transgéniques après infection par la bactérie *Y. pestis*. Les résultats de l'étude sont montrés sur le graphique ci-contre. Les mêmes chercheurs ont en outre découvert que *Yersinia pestis* contient une molécule particulière qui réprime la fonction de la pyrine chez des individus sains.

4. Analysez et interprétez de façon détaillée les résultats de l'expérience (Doc. 4). (4)

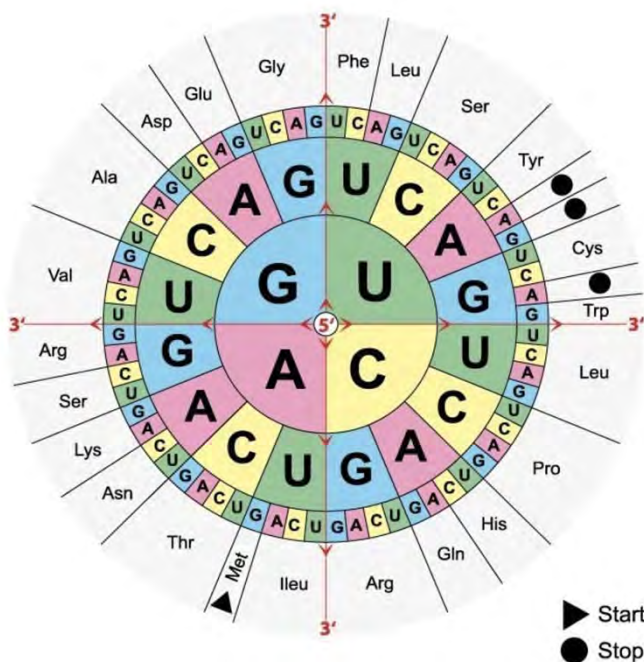
5. En tenant compte en outre des données du document 3, formulez une hypothèse qui expliquerait le maintien d'une fréquence relativement élevée de l'allèle muté du gène MEFV dans les populations méditerranéennes. (2)

Annexe :

Le code génétique

MS © cours-pharmacie.com												
2												
		U		C		A		G				
1	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U		
		UUC		UCC		UAC		UGC		C		
		UUA	Leu	UCA		Pro		UAA	● STOP	UGA	● STOP	A
		UUG		UCG				UAG		UGG		Trp
	C	CUU		CCU	CAU		His	CGU	Arg	U		
		CUC		CCC	CAC			CGC		C		
		CUA		CCA	CAA		Gln	CGA		A		
		CUG		CCG	CAG			CGG		G		
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U		
		AUC		ACC		AAC		AGC		C		
		AUA	▶ Met	ACA		AAA	Lys	AGA	Arg	A		
		AUG		ACG		AAG		AGG		G		
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U		
		GUC		GCC		GAC		GGC		C		
		GUA		GCA		GAA	Glu	GGA		A		
		GUG		GCG		GAG		GGG		G		

3										
---	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--



Ala : Alanine
 Arg : Arginine
 Asn : Asparagine
 Asp : Acide aspartique
 Cys : Cystéine
 Gln : Glutamine
 Glu : Acide glutamique
 Gly : Glycine
 His : Histidine
 Ile : Isoleucine
 Leu : Leucine
 Lys : Lysine
 Met : Méthionine
 Phe : Phénylalanine
 Pro : Proline
 Ser : Sérine
 Thr : Thréonine
 Trp : Tryptophane
 Tyr : Tyrosine
 Val : Valine