

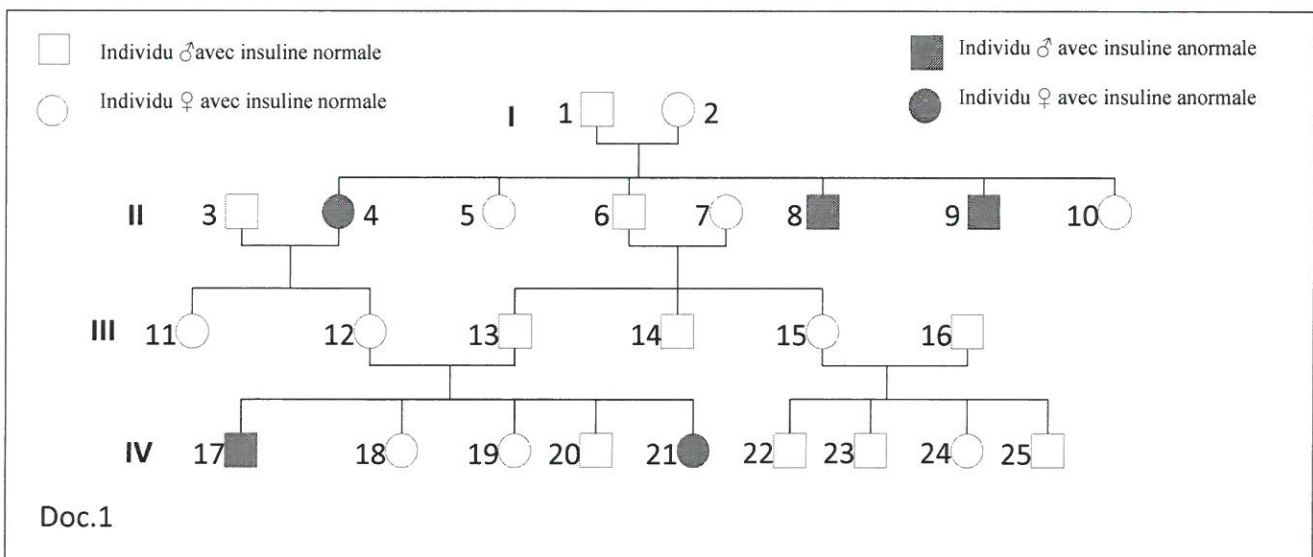


BRANCHE	SECTION(S)	ÉPREUVE ÉCRITE
Biologie	C	Durée de l'épreuve 3 heures
		Date de l'épreuve 24.05.2017
		Numéro du candidat

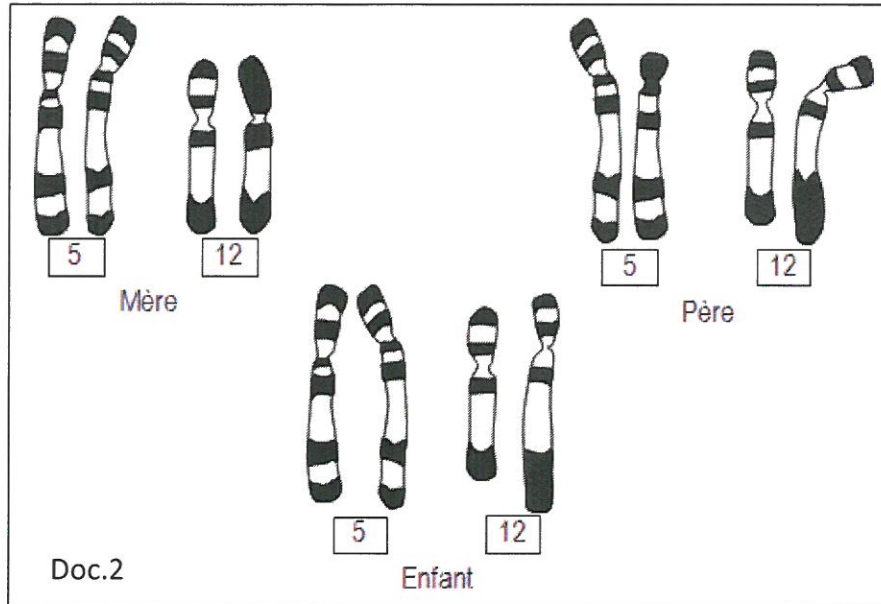
**Question I : La transmission d'une maladie héréditaire et son traitement  
(20 points)**

A. L'arbre généalogique du doc. 1 présente une famille dans laquelle des individus possèdent une insuline anormale à l'origine d'une forme de diabète.

- A l'aide d'une analyse et d'un raisonnement argumenté, indiquez si :
  - l'allèle responsable de la formation de l'insuline anormale est dominant ou récessif (2 p)
  - le gène est porté par un autosome ou un chromosome sexuel (3 p)
- Quel est le risque pour le couple 3 – 4 d'avoir un enfant touché par cette forme de diabète ? Justifiez. (2 p)



**B.** Dans une autre famille, après la naissance d'un enfant présentant une insuline anormale, on établit le caryotype des parents (tous deux ayant une insuline normale) et celui de l'enfant à insuline anormale. L'examen des caryotypes (doc.2) montre une anomalie au niveau des chromosomes 5 et 12 chez le père et chez l'enfant. Les chromosomes de la mère étant normaux.



3. Expliquez la « normalité phénotypique » du père et le fait qu'il ait eu cet enfant à insuline anormale. (2 p)
4. A l'aide de schémas, expliquez la formation du caryotype de l'enfant en considérant la garniture chromosomique des gamètes produits par les parents. Dans quel(s) cas, le couple peut-il avoir un enfant à insuline normale ? (5 p)

**C.** Les personnes qui présentent une insuline anormale, souffrent d'une forme de diabète qui doit être soigné par des injections régulières d'insuline, hormone fabriquée normalement par certaines cellules pancréatiques.

5. Décrivez et expliquez à l'aide de schémas annotés, une méthode permettant la production industrielle de cette hormone insuline et citez les avantages de cette méthode. (6 p)

**Question II : La classification des êtres vivants et les mécanismes de l'évolution (20 points)**

*Ornithorhynchus anatinus*, l'Ornithorynque, est un vertébré aux caractères surprenants qui, jusqu'au milieu du XIXème siècle, faisait partie du « bestiaire fantastique ».

Doc.1 Quelques caractéristiques de l'Ornithorynque

L'Ornithorynque est un animal avec un aspect surprenant: pelage épais rappelant la Loutre, mais museau allongé ressemblant au bec d'un canard. Ce « bec » est utilisé pour ramasser dans la vase les végétaux et les petits invertébrés dont l'Ornithorynque se nourrit. Le corps, trapu, prolongé par une queue aplatie, est porté par de courtes pattes aux doigts palmés et munis de griffes, qui permettent à l'animal de marcher, nager et creuser. Comme les reptiles, l'Ornithorynque est ovipare : dans un nid de feuilles établi dans le terrier, la femelle pond 2 ou 3 œufs. Ainsi, l'Ornithorynque fait partie des rares mammifères qui ne possèdent pas de placenta. Les petits naissent au bout d'une dizaine de jours et sont allaités grâce au lait qui s'écoule de la région ventrale de la mère.

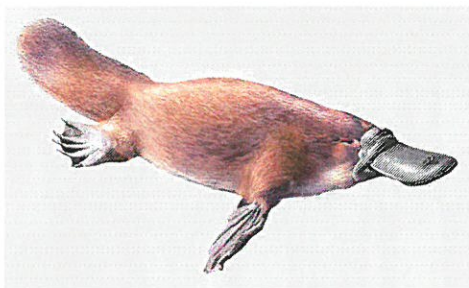


Schéma d'un Ornithorynque

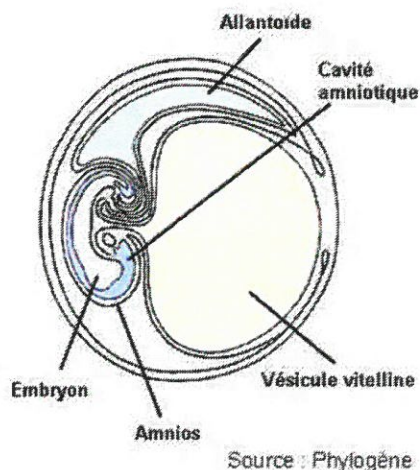


Schéma d'un œuf d'Ornithorynque 1 cm

Doc. 2 Tableau représentant différents caractères chez 5 animaux à l'état ancestral (noté 0) ou à l'état dérivé (noté 1)

	Présence de 4 membres charnus	Embryon protégé par amnios	Présence de poils	Allaitement des petits	Présence de placenta	Présence d'un pouce opposable
Sardine	0	0	0	0	0	0
Grenouille verte	1	0	0	0	0	0
Crocodile	1	1	0	0	0	0
Canard colvert	1	1	0	0	0	0
Ornithorynque						
Homme	1	1	1	1	1	1

A partir de l'exploitation des informations issues des documents, mises en relations avec vos connaissances,

1. Expliquez ce qu'est un arbre phylogénétique. **(5 p)**
2. Recopiez et complétez le tableau du Doc. 2 et construisez un arbre phylogénétique comprenant les 6 espèces représentées. Placez les innovations évolutives sur l'arbre. **(5 p)**
3. Indiquez en justifiant, quelle espèce est la plus proche de l'Ornithorynque sur le plan phylogénétique. **(2 p)**
4. Localisez l'ensemble des amniotes sur votre arbre et précisez, à l'aide de vos connaissances, pourquoi, cet ensemble est conforme aux principes de la classification phylogénétique contrairement à celui de la classe des reptiles. **(3 p)**
5. Présentez brièvement les mécanismes génétiques qui interviennent dans l'évolution des espèces ainsi que le rôle de l'environnement. **(5 p)**

**Question III : La maladie de Bruton et les défenses immunitaires (20 points)**

1. Entre 3 et 18 mois, un enfant a été admis de très nombreuses fois à l'hôpital pour diverses infections bactériennes graves. Il a reçu tous les vaccins (tétanos, diphtérie, rougeole...) prévus à l'âge de 2, 3 et 4 mois. Des analyses ont été réalisées et ont permis de déterminer qu'il était atteint d'une maladie héréditaire : la maladie de Bruton ou agammaglobulinémie liée à X. Cette maladie se manifeste par de nombreuses complications infectieuses, mais rarement des complications auto-immunes.
- Exploitez les informations saisies dans le doc. 1 afin d'expliquer pourquoi l'organisme de cet enfant est incapable de lutter contre les infections bactériennes. (4 p)
  - Donnez une définition possible du nom « agammaglobulinémie liée à X » et expliquez le fait que les personnes touchées par cette maladie ne manifestent que rarement des complications auto-immunes. (3 p)
  - Quelles sont les cellules immunitaires qui ne semblent pas affectées par la maladie de Bruton ? Décrivez leur structure ainsi que leur mode d'action pour la défense immunitaire. Illustrez vos explications par des schémas. (8 p)

Doc. 1 : Résultat des examens de laboratoire ayant permis le diagnostic

Vaccins reçus	Dosage des anticorps spécifiques en réponse aux vaccinations	
Anatoxine tétanique Anatoxine diphtérique Virus de la rougeole	Pas d'anticorps spécifiques détectés Pas d'anticorps spécifiques détectés Pas d'anticorps spécifiques détectés	
	Dosage des immunoglobulines du sérum chez le patient	valeurs normales pour l'âge de 18 mois
Immunoglobulines	non détectées	5,5 – 10,0 g.L <sup>-1</sup>
	Sous population lymphocytaire du sang	valeurs normales pour l'âge de 18 mois
Lymphocytes totaux	3,05 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>	2,5 – 5 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>
Lymphocytes B	< 0,03 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>	0,1 – 0,4 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>
Lymphocytes T	3,02 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>	1,5 – 3,0 x 10 <sup>7</sup> .L <sup>-1</sup>

Les anatoxines sont des protéines bactériennes. Les gammaglobulines ou immunoglobulines sont des anticorps.

2. En 2011, le prix Nobel de médecine récompense le français Jules Hoffmann (d'origine luxembourgeoise) et le canadien Ralph Steinman pour « leur découverte des cellules dendritiques et leur rôle dans l'immunité adaptative ». Elles ont le même rôle que les macrophages et constituent une première ligne de défense lors d'une atteinte des tissus ou d'une infection.

Montrez comment les macrophages interviennent dans la réponse immunitaire innée tout en jouant un rôle précurseur dans la mise en place de l'immunité acquise. (5 p)