

PARTIE 1 : RESTITUTION DES CONNAISSANCES (10 POINTS)

I) QCM : 4 points

Pour chacun des items suivants, il y a une ou deux affirmation (s) exacte (s). Relevez sur votre copie le numéro de la question et la (ou les) lettre(s) qui correspond (ent) à la (ou aux) affirmation (s) exacte (s).

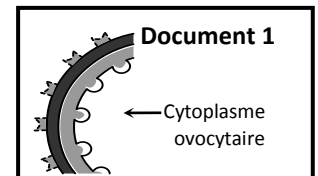
(Une erreur annule la note attribuée à l'item)

1. Le caryotype d'un garçon atteint de trisomie 21 comporte :

- 22 paires d'autosomes + XY.
- 22 autosomes + XY.
- 45 autosomes + XY.
- 45 paires d'autosomes + XY.

2. Le document 1 ci-contre montre :

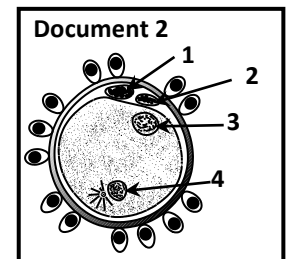
- l'aspect de l'ovocyte avant la pénétration d'un spermatozoïde.
- l'aspect de l'ovocyte après la pénétration d'un spermatozoïde.
- une transformation cytotogique découlant de la pénétration d'un spermatozoïde dans l'ovocyte II.
- une transformation nucléaire découlant de la pénétration d'un spermatozoïde dans l'ovocyte II.

**3. La FIVETE :**

- consiste à déposer artificiellement du sperme dans le vagin.
- consiste à féconder, in vitro, des ovocytes II avec des spermatozoïdes.
- est une technique de PMA.
- est pratiquée pour résoudre n'importe quel problème de stérilité.

4. Au niveau du document 2 :

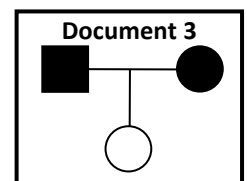
- l'élément 1 est issu de la première division de la maturation.
- l'élément 2 est issu de la première division de la maturation.
- l'élément 3 provient du noyau spermatique.
- l'élément 4 provient du noyau ovocytaire.

**5. Parmi les conditions de la fécondation :**

- un sperme à 60% de spermatozoïdes atypiques.
- un sperme à PH acide.
- une glaire cervicale imperméable et filante.
- un rapport sexuel dans la période de fécondité.

6. Dans le pedigree du document 3, l'allèle de la maladie est :

- récessif.
- dominant.
- porté par un autosome.
- porté par X.

**7. Une femme hétérozygote est :**

- malade si l'allèle de la maladie est récessif.
- saine si l'allèle de la maladie est dominant
- malade si l'allèle de la maladie est dominant.
- saine si l'allèle de la maladie est récessif

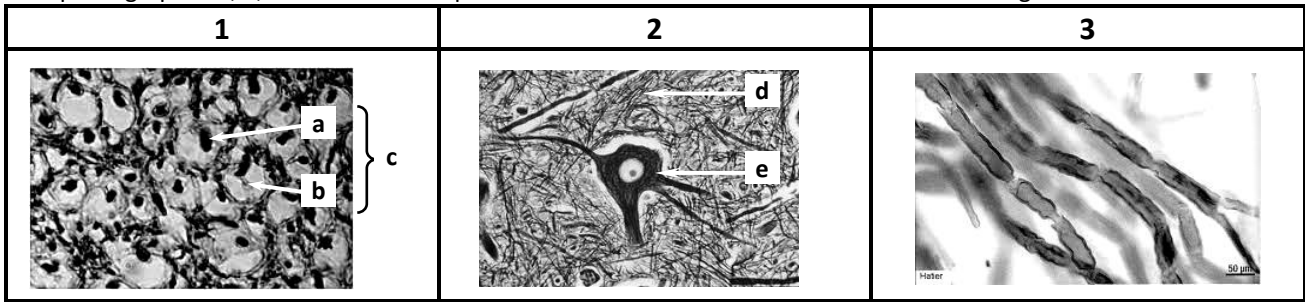
8. Les cellules gliales :

- sont des cellules de soutien, de nutrition et d'isolement des neurones.
- sont des cellules de liaison de neurones.
- existent seulement dans la substance grise de la moelle épinière.
- existent dans les différentes parties de la moelle épinière.



II) TISSU NERVEUX : 6 points

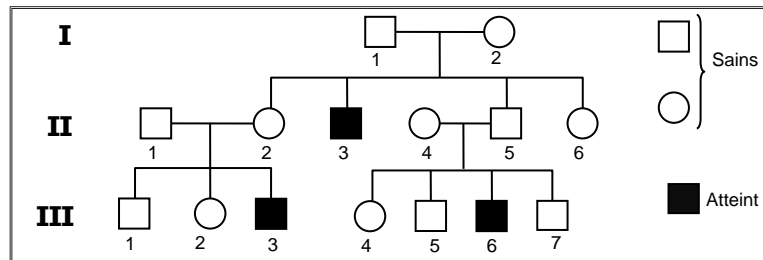
Les microphotographies 1, 2, et 3 suivantes représentent différentes zones du tissu nerveux à des grossissements différents.



- 1) Donnez un titre pour chaque microphotographie. (0,75 point)
- 2) Annotez les microphotographies 1 et 2. (1,25 points)
- 3) Comparez la composition et la structure des constituants du tissu nerveux des microphotographies 1 et 3. (2 points)
- 4) Faites un schéma d'interprétation légendé d'un élément de la microphotographie 3. (1 point)
- 5) Une zone parmi ces 3, est attaquée par un virus étudié.
 - a) Quelle est cette zone ? (0,25 point)
 - b) Quelle en est la conséquence ? (0,25 point)
 - c) Qu'avez-vous déduit à partir de cette conséquence ? (0,5 point)

PARTIE 2 : MOBILISATION DES CONNAISSANCES (10 POINTS)

I) L'arbre généalogique suivant est celui d'une famille dont certains individus sont atteints d'une maladie génétique.



A partir d'une analyse rigoureuse de ce pedigree, discutez, si l'allèle de la maladie est :

- 1) dominant ou récessif par rapport à l'allèle normal.
- 2) autosomal ou lié au sexe (X ou Y) ?

II) On donne les électrophorèses d'ADN suivantes E₁, E₂ et E₃

Type d'ADN	Electrophorèse E ₁			Electrophorèse E ₂			Electrophorèse E ₃		
	I ₁	I ₂	II ₃	I ₁	I ₂	II ₃	I ₁	I ₂	II ₃
ADN 1									
ADN 2									

- 1) Identifiez, parmi les deux types d'ADN, celui qui correspond à l'allèle normal et celui qui correspond à l'allèle de la maladie et justifiez-vous.
- 2) Quelle(s) est (sont) le(s) électrophorèse(s) qui correspond (ent) à l'arbre généalogique ? Justifiez votre réponse.
- 3) Si réellement la maladie est létale (mortelle) à l'état homozygote, choisissez la localisation certaine du gène déterminant la maladie en justifiant la réponse.
- 4) En tenant compte de l'hypothèse retenue, complétez l'électrophorèse suivante (que vous reprenez sur votre copie)

ADN	I ₁	I ₂	II ₃	II ₄	II ₆
ADN 1					
ADN 2					

- 5) On impose à la jeune fille III₄, ayant épousé son cousin III₃, un diagnostic prénatal à la première grossesse.
 - a) Pourquoi impose-t-on ce test pour ce mariage ?
 - b) Quels sont alors les génotypes possibles de leur futur enfant ?