

## PREMIERE PARTIE 12 pts

**EXERCICE 1 : QCM (5.5pts)** Pour chacune des questions suivantes, il peut y avoir une ou deux réponses exactes.

Sur votre copie reportez le numéro de chaque question et indiquez dans chaque cas la (ou les) lettre(s) correspondante (s) à la (ou aux) réponse(s) exacte(s).

**1. L'amplification génique :**

- a- est la création de nouveaux loci.
- b- est associé à des mutations géniques
- c- a pour effet une augmentation de la taille du chromosome.
- d- est la création de nouvelles versions d'un même gène.

**2. Lequel des facteurs suivants constitue la première étape de la spéciation allopatrique**

- a. L'hybridation.
- b. La dérive génétique.
- c. L'isolement géographique.
- d. L'isolement reproductif prézygotique.

**3. La polyploïdie :**

- a- Est une mutation génique.
- b- Est une mutation chromosomique.
- c- Aboutit à la modification du caryotype.
- d- Augmente la taille de l'information génétique.

**4. Une maladie autosomale dominante :**

- a- n'est jamais liée au sexe.
- b- se manifeste chez le père ou la mère d'un sujet atteint.
- c- ne s'exprime que chez les sujets portant l'allèle responsable à l'état homozygote.
- d- affecte l'enfant d'un père malade marié à une personne saine avec une proportion de 75%.

**5. L'analyse de l'ADN chez un garçon atteint d'une anomalie héréditaire révèle la présence de l'allèle normal et de l'allèle muté ; cette anomalie peut être :**

- a- liée à X
- b- liée à Y
- c- récessive
- d- autosomique

**6. Le diagnostic prénatal des anomalies géniques**

- a- permet de repérer les mutations chromosomiques
- b- permet de prédire les maladies héréditaires
- c- est assuré par l'analyse d'ADN
- d- est assuré par la préparation des caryotypes

**7.**

**La sonde moléculaire est :**

- a- une séquence radioactive simple brin d'ADN.
- b- une séquence radioactive double brin d'ADN.
- c- une séquence radioactive d'ARNm.
- d- une séquence radioactive d'acides aminés.

**8.**

**La trisomie 21 :**

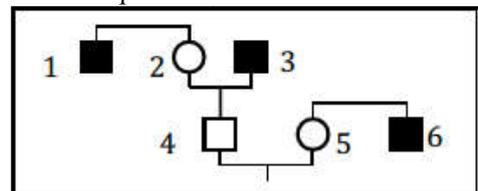
- a- Est une malformation congénitale.
- b- Est une maladie génique.
- c- Est une maladie génétique.
- d- Est une aberration chromosomique.

**9. Deux organismes A et B ont respectivement  $2n=20$  et  $2n=40$ . On peut dire que :**

- a- B est la forme ancestrale de A.
- b- B est issu d'un phénomène de polyploïdie.
- c- A est issu d'un phénomène de fusion chromosomique.
- d- A et B constituent une même espèce.

**10. Dans le document ci-après, on considère une maladie récessive liée à X.**

- a- L'individu 1 est homozygote
- b- La femme 2 est homozygote
- c- La femme 5 peut être hétérozygote.
- d- L'individu 4 porte l'allèle de la maladie



**11. La spéciation est :**

- a- Obtenue après un isolement reproductif
- b- L'existence de plusieurs lignées dans une espèce
- c- L'ensemble de toutes les espèces d'un écosystème
- d- La naissance d'une espèce nouvelle à partir d'une espèce mère



## EXERCICE 2 (6.5pts)

La moelle épinière se situe dans le prolongement du tronc cérébral. Elle est protégée par le canal rachidien, les méninges et le liquide céphalorachien.

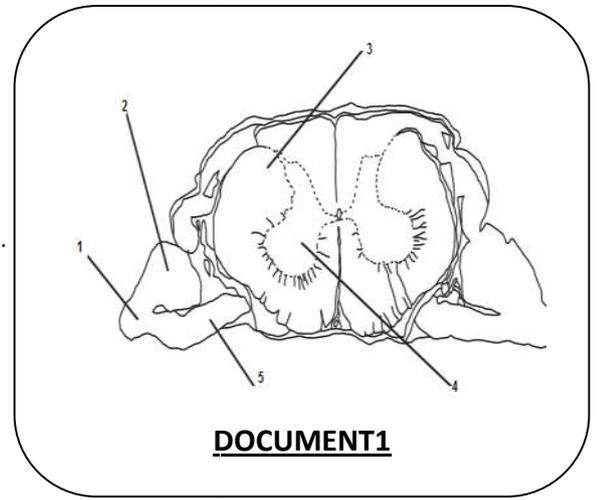
### 1. Légendez le document ci-contre.

Les figures A, B et C du **document 2** représentent quelques aspects de l'histologie nerveuse en relation avec le **document 1**.

### 2. Identifier les structures A, B et C. Justifier votre réponse

3. **Indiquer** l'emplacement des structures A, B et C dans la figure du **document 1** en utilisant les numéros des flèches.

4. En 1851, Waller a prouvé à partir des expériences (**document 3**) une relation anatomique entre les trois types de Structures représentées par les figures A, B et C.



**DOCUMENT1**

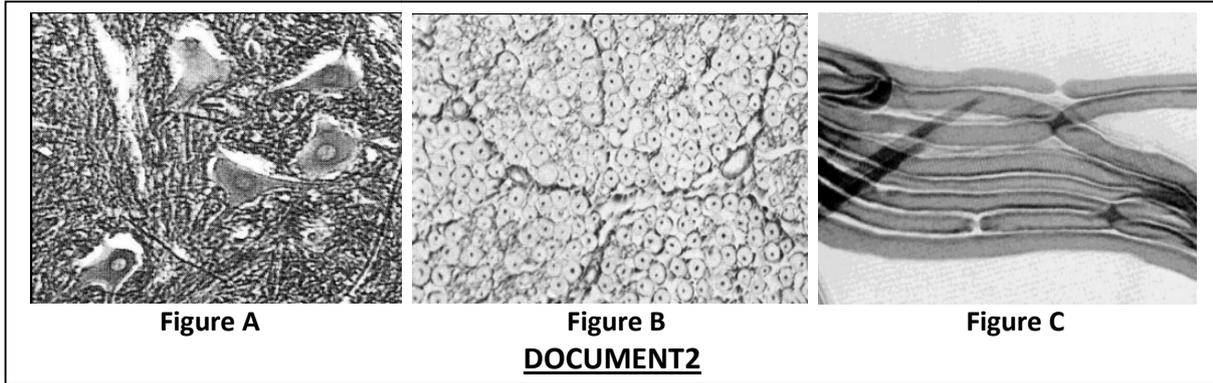


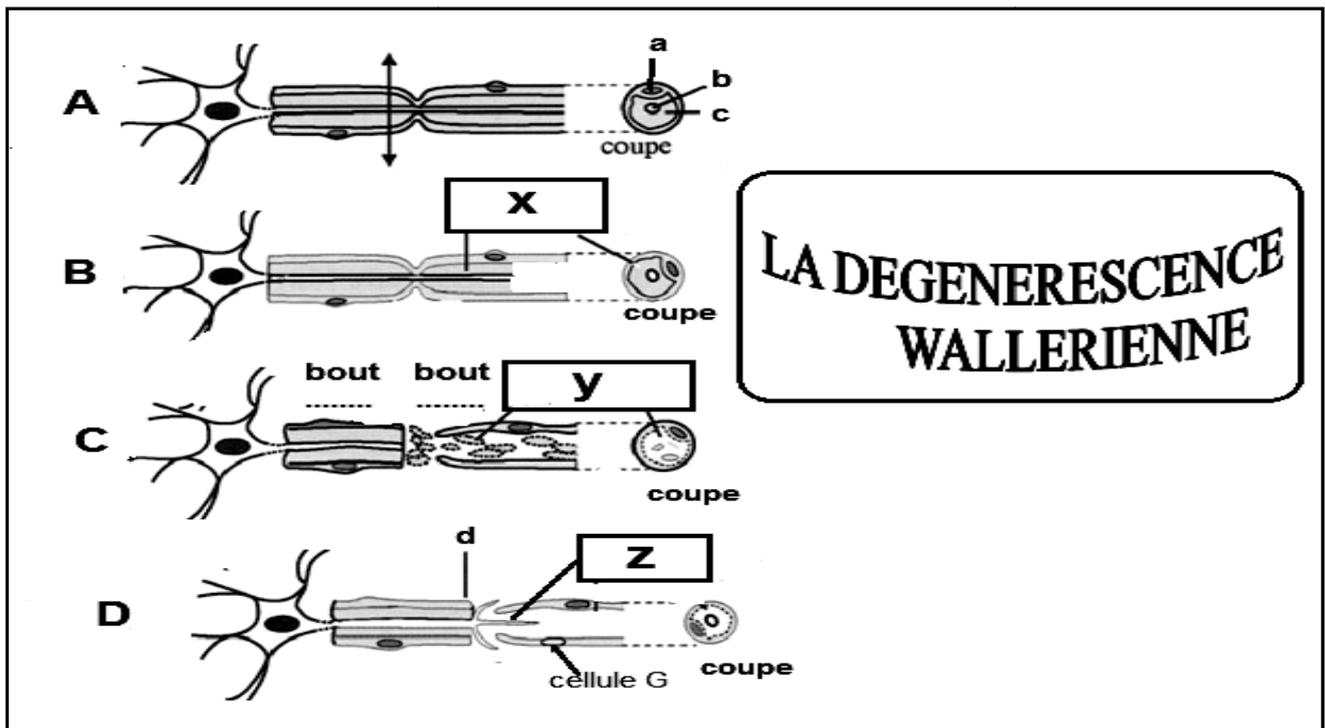
Figure A

Figure B

Figure C

**DOCUMENT2**

- Mettez en ordre les étapes (A, B, C et D) de l'expérience de Waller. Justifier la réponse en décrivant les phénomènes représentés par x, y et z.
- Complétez la légende (a, b, c et d).
- Identifier les deux bouts 1 et 2.
- Citez les rôles des **cellules G et ses confrères** dans le tissu nerveux.
- Sur quelle expérience historique Waller se base, pour prouver sa conclusion ? justifier
- Présentez à votre choix un autre argument qui vient ultérieurement consolider la conclusion de Waller.



**LA DEGENERESCENCE WALLERIENNE**

**DOCUMENT3**



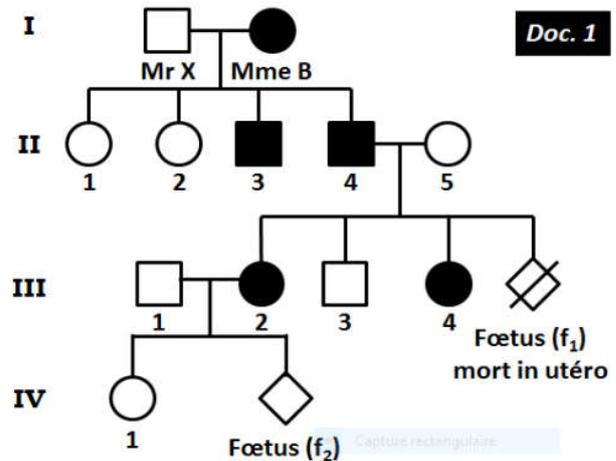
# DEUXIEME PARTIE 8pts

La chondrodysplasie ponctuée, est une forme rare de dysplasie (malformation) du squelette caractérisée par les anomalies suivantes : une petite taille (nanisme), une asymétrie de la longueur des membres et une courbure anormale de la colonne vertébrale ; elle affecte également la peau, les cheveux et les yeux.

1- Le pedigree du document 1 ci-contre, est celui d'une famille dont certains membres sont atteints de chondrodysplasie ponctuée.

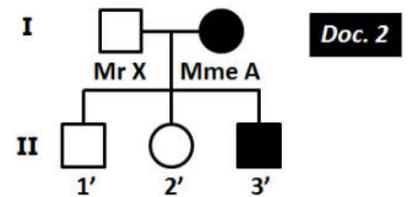
À partir de l'analyse de ce pedigree, discutez chacune des quatre hypothèses suivantes (2 pts) :

- a- La maladie est autosomale dominante.
- b- La maladie est dominante liée au chromosome X.
- c- La maladie est autosomale récessive.
- d- La maladie est récessive liée au chromosome X.



2- Monsieur X était marié avec madame A avant qu'il soit marié avec sa sœur jumelle madame B. Il a eu trois enfants, comme le montre le pedigree du document 2 ci-contre.

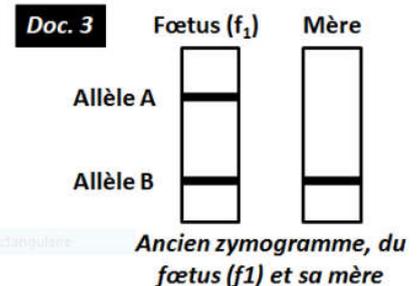
À partir de l'exploitation des documents 1 et 2, précisez, parmi les hypothèses envisagées dans la 1<sup>ère</sup> question, la ou les hypothèses à rejeter. Justifiez votre réponse (0,75 pt).



3- Le document 3 ci-contre, montre le résultat d'une ancienne analyse d'ADN effectuée chez le fœtus (f<sub>1</sub>) et sa mère II<sub>5</sub>, avant qu'il meure in utéro.

À partir de l'exploitation des documents 1 et 3 :

- a- Reconnaissez parmi les allèles A et B, l'allèle normal et l'allèle responsable de la maladie. Justifiez votre réponse (0,5 pt).
- b- Précisez, parmi les hypothèses qui restent, la ou les hypothèses à encore rejeter. Justifiez votre réponse (0,75 pt).



4- La mère III<sub>2</sub> est enceinte, elle craint que son futur bébé soit atteint de la même maladie. Elle préfère consulter son médecin gynécologue pour se rassurer de l'état de santé de son fœtus. Le médecin procède à une analyse d'ADN du fœtus (f<sub>2</sub>) et de sa mère III<sub>2</sub> pour identifier le gène morbide. Le fœtus et sa mère sont désignés arbitrairement par S<sub>1</sub> et S<sub>2</sub>. Le résultat de cette analyse est représenté par le document 4 ci-contre.

À partir de l'exploitation des documents 1 et 4 :

- a- Reconnaissez parmi les sujets S<sub>1</sub> et S<sub>2</sub>, le fœtus (f<sub>2</sub>) et sa mère III<sub>2</sub>. Justifiez votre réponse (0,75 pt).
- b- Déterminer le mode de transmission du gène responsable de la chondrodysplasie ponctuée. Justifiez votre réponse (0,75 pt).
- c- Ecrivez dans un tableau, le génotype des sujets III<sub>1</sub>, III<sub>2</sub>, IV<sub>1</sub>, fœtus (f<sub>1</sub>) et fœtus (f<sub>2</sub>) en utilisant les lettres A et B pour désigner les allèles (1,25 pts).
- d- Énoncez les étapes de l'analyse de l'ADN (1,25 pt).

