

EPREUVE DE SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

Traiter un (1) sujet parmi les deux (2)

NB : Le candidat est tenu de préciser sur sa copie le sujet choisi sous peine de pénalité (-0,25)

Les calculatrices non programmables sont autorisées

Sujet 2

Ce sujet comporte quatre (4) pages

PREMIERE PARTIE : PHYSIOLOGIE (13 points)

I – Cellule (05 points)

Le gène qui code pour la synthèse d'une protéine responsable d'une maladie a été découvert en 1989 par un groupe de chercheurs. La protéine formée de 1480 acides aminés est fonctionnellement liée aux mouvements de l'ion chlore au travers de la membrane plasmique. Dans les cellules de l'épithélium bronchique et du pancréas, les canaux à Cl^- sont bloqués. Comme la sortie Cl^- est normalement accompagnée d'eau, les sécrétions bronchiques et pancréatiques des sujets atteints sont anormalement épaisses, d'où des problèmes respiratoires très graves et une insuffisance pancréatique.

- 1) La séquence suivante représente une partie du brin non transcrit du gène normal :
5'... AAA GAA AAT ATC ATC TTT GGT GTT TCC TAT... 3'
Sachant que le début de la séquence proposée correspond à l'acide aminé de position 503, déterminez, en utilisant le tableau du code génétique (document 1), la séquence peptidique correspondant à cette portion du gène. Vous expliquerez de façon concise et précise la démarche utilisée. (1,5 points)
- 2) Le gène muté présente pour la même portion la séquence de triplets suivante :
5'... AAA GAA AAT ATC ATT GGT GTT TCC TAT... 3'
Cette mutation appelée 508, représente 70% des cas de la maladie.
 - a) Quelles sont les modifications survenues sur la molécule d'ADN normale ? (0,5 point)
 - b) Déterminez la séquence des acides aminés de la protéine mutée. (1 point)
 - c) Comparez les séquences des acides aminés de la protéine normale et de celle mutée. (1,5 points)
 - d) En tenant compte de la comparaison des séquences peptidiques (en c) et des informations contenues dans le texte présentant la maladie, donnez une explication au niveau moléculaire de la perturbation fonctionnelle observée. (0,5 point)

		NUCLEOTIDE 2 ^{ème} POSITION				U	C	A	G	U	C	A	G	
		U	C	A	G									
NUCLEOTIDE 1 ^{ère} POSITION	U	UUU } phénylalanine UUC } (phe) UUA } leucine UUG } (leu)	UCU } UCC } sérine UCA } (Ser) UCG }	UAU } UAC } tyrosine (Tyr) UAA } UAG } codon stop	UGU } UGC } cystéine (cys) UGA } codon stop UGG } tryptophane (trp)									
	C	CUU } CUC } leucine (Leu) CUA } CUG }	CCU } CCC } CCA } proline (Pro) CCG }	CAU } CAC } histidine (His) CAA } CAG } glutamine (Gln)	CGU } CGC } CGA } arginine (arg) CGG }									
	A	AUU } AUC } isoleucine (Ile) AUA } AUG } méthionine (Met)	ACU } ACC } ACA } thréonine (Thr) ACG }	AAU } AAC } asparagine (Asn) AAA } AAG } lysine (lys)	AGU } AGC } sérine (ser) AGA } AGG } arginine (arg)									
	G	GUU } GUC } valine (val) GUA } GUG }	GCU } GCC } GCA } alanine (Ala) GCG }	GAU } Acide aspartique GAC } (asp) GAA } Acide glutamique GAG } (glu)	GGU } GGC } GGA } glycine (gly) GGG }									

Document 1 : Code génétique

II – ACTIVITE CARDIAQUE (5 points)

- 1) Chez un chien, on excite un des deux nerfs splanchniques qui innervent la partie médullaire des capsules surrénales (glandes situées au-dessus des reins). La figure 1 du document 2 montre l'enregistrement des contractions cardiaques chez l'animal.

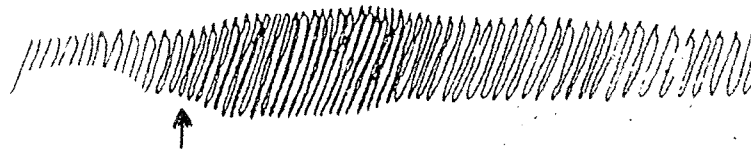


Figure 1 : du document 2

Analysez la figure 1 puis tirez une conclusion. (1,5 points)

- 2) En plus de l'activité cardiaque, on enregistre les variations de la pression artérielle dans l'artère carotide (situé au niveau du cou et irriguant la tête). On obtient l'enregistrement de la figure 2 du document 2.

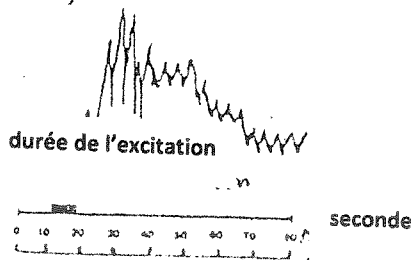


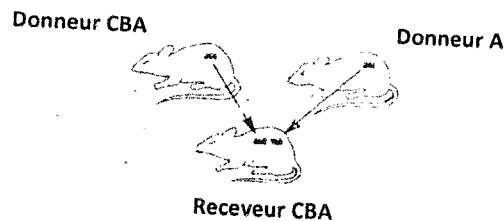
Figure 2 du document 2

Quel est l'effet de l'excitation du nerf splanchnique sur la pression artérielle ? (0,5 point)

- 3) Quel rapport pouvez-vous établir entre ces deux résultats expérimentaux illustrés par les figures 1 et 2 du document 2 ? (1 point)
- 4) Du sang veineux est prélevé à la sortie d'une capsule surrénale d'un chien dont on vient d'exciter le nerf splanchnique correspondant. Ce sang est injecté à un chien n'ayant subi aucune excitation. On observe alors les mêmes modifications que celles décrites dans la figure 1 du document 2. Déduisez le mode d'action des médullosurrénales. (0,5 point)
- 5) Comment appelle-t-on la substance qui a provoqué les modifications décrites ci-dessus. (0,5 point)
- 6) Il est d'observation courante qu'au cours d'une forte émotion (peur ou colère), la fréquence du rythme augmente ; le physiologiste CANNON a démontré que cette réaction ne se produisait plus si les 2 nerfs splanchniques étaient sectionnés. Interprétez ces nouvelles observations. (1 point)

III - IMMUNOLOGIE (3 points)

- 1) Expérience 1) Une souris de souche CBA reçoit deux greffes de peau : la première vient d'un donneur CBA, la seconde d'un donneur de souche A.



Document 3

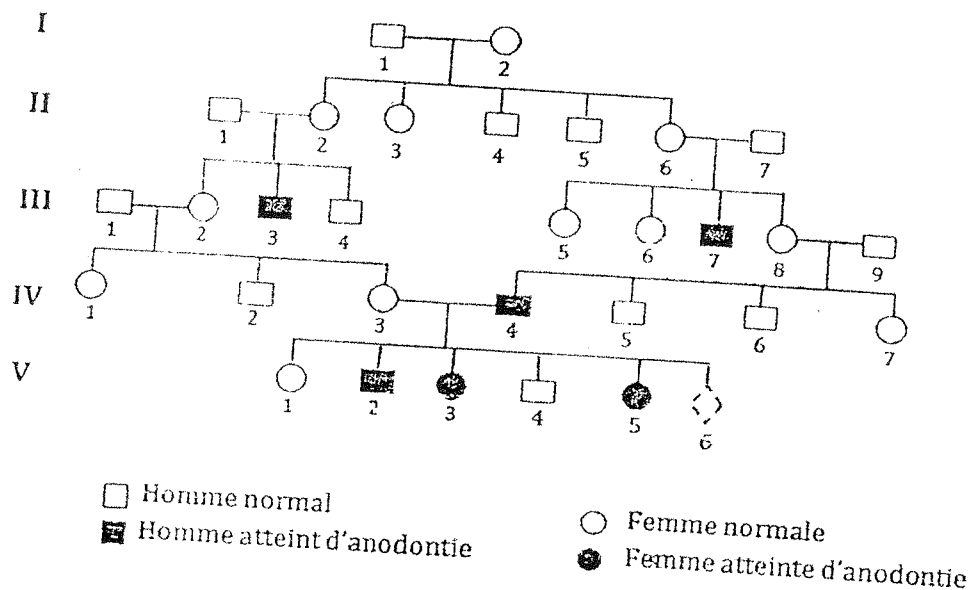
Les greffons prennent effet et le 6^{ème} jour après l'opération, leur aspect est semblable. Mais du 6^{ème} au 12^{ème} jour, le receveur rejette le greffon A. En revanche le greffon CBA est définitivement accepté. Expliquez ces résultats. (0,5 point)

- 2) Expérience 2) Quelques jours après, on fait une nouvelle tentative de greffe d'un greffon A sur le receveur CBA. Cette fois, le greffon est éliminé en six jours. En revanche, une greffe de peau d'une souris de souche C (toujours sur le receveur CBA) est rejetée en 11 jours. Expliquez ces résultats. (0,5 point)
- 3) Expérience 3) Une souris de souche CBA reçoit une greffe de peau d'un donneur A. Huit jours après, on sacrifie l'animal et on extrait une fraction de sérum et une fraction de lymphocytes des ganglions lymphatiques. Ces deux fractions sont injectées séparément à deux souris CBA auxquelles on greffe, quelques semaines après, la peau d'une souris A. La souris ayant reçu le sérum rejette la greffe au 11^e jour, celle qui a reçu la fraction cellule, rejette la greffe en six jours (en moyenne). Expliquez ces résultats. (0,5 point)
- 4) Expérience 4) Une souris de souche CBA subit l'ablation du thymus (thymectomie) à la naissance. Deux mois après, elle reçoit une greffe de peau d'un donneur A. Trois mois plus tard, la greffe est toujours en place. Quelles informations peut-on tirer de ces résultats. (0,5 point)

- 5) Expérience 5) Il est possible actuellement de greffer des cellules d'une souris A à des embryons de souris CBA (greffe in utero). Les souriceaux, ainsi traités, devenus adultes, acceptent des greffes de peau de souris A et CBA, mais rejettent la peau d'une souche C.
- Expliquez ces résultats. (0,5 point)
 - Quelles informations nouvelles vous apportent ces résultats ? (0,5 point)

DEUXIEME PARTIE : GENETIQUE (07 points)

L'anodontie est une maladie congénitale rare qui se manifeste par l'absence totale des dents (1 à 7 cas pour 100 000 naissances). Des recherches et des témoignages ont permis d'établir l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de cette maladie.



- Analysez l'arbre généalogique et indiquez si l'allèle responsable de l'anodontie est dominant ou récessif. (1 point)
- Le gène responsable de cette anomalie est autosomale ou gonosomale. Envisagez toutes les hypothèses. Si plusieurs hypothèses sont recevables recherchez la plus probable. (2 point)
- En prenant en compte l'hypothèse la plus probable, déterminez : (2 points)
 - les génotypes des individus III₂ et III₈
 - les génotypes des individus V₂ et V₃
- Comment qualifie-t-on le mariage entre IV₃ et IV₄ ? (0,5 point)
 - La descendance particulièrement affectée par l'anomalie vous paraît-elle justifiée. Expliquez votre réponse. (0,5 point)
- Déterminez le risque, en termes de probabilité, pour que l'individu V₆ soit à la fois fille et atteinte de l'anomalie. (1 point)