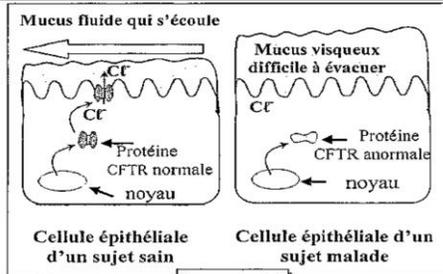


Exercice 1 :

La mucoviscidose est une maladie génétique caractérisée par la production de mucus visqueux par les cellules épithéliales surtout au niveau pulmonaire et digestif. Afin de déterminer l'origine génétique de cette maladie on présente les données suivantes :



- En 1989 des chercheurs ont établi la relation entre les symptômes de la mucoviscidose et une protéine membranaire CFTR. Cette protéine permet la sortie des ions Cl^- , nécessaire à la production d'un mucus fluide. Le document 1 présente la relation entre l'état de cette protéine et le degré de fluidité du mucus chez un sujet sain et un autre atteint de mucoviscidose.

- En exploitant les données du document 1, **montrez** l'origine des symptômes de la maladie puis **déduisez** la relation protéine - caractère. (1pt)
- la synthèse de la protéine CFTR est contrôlée par un gène qui porte le même nom. Le document 2 présente deux fragments de l'allèle CFTR (brins transcrits), l'un chez un sujet sain et l'autre chez un sujet atteint de la mucoviscidose. Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Numéro du triplet:	505	508	511
Fragment de l'allèle CFTR d'un sujet sain:	TTA-TAG-TAG-AAA-CCA-CAA-AGG		
Fragment de l'allèle CFTR d'un sujet malade:	TTA-TAG-TAG-CCA-CAA-AGG		
	→ Sens de lecture		

Document 2

Codons	AAU AAC	AUC AUA	UUU UUC	GGU GGA	GUU GUC	UCC UCG	UGA UAA
Acides aminés	Asn	Ile	Phe	Gly	Val	Ser	Non sens

Document 3

- En vous basant sur les documents 2 et 3, **donnez** les séquences de l'ARNm et des acides aminés correspondant à chacun des fragments de l'allèle CFTR chez le sujet sain et chez le sujet malade, puis **expliquez** l'origine génétique de la mucoviscidose. (1.5 pts)

Exercice 2 :

La rétinite pigmentaire est une maladie génétique qui atteint les yeux. Elle se caractérise par une dégénérescence de la rétine et une perte progressive de la vision évoluant généralement vers la cécité.

A fin de mettre en évidence l'origine génétique de cette maladie, on propose l'étude suivante:

- Plusieurs formes de cette maladie sont liées à une anomalie de la synthèse d'une protéine « la rhodopsine ». Le locus du gène, qui contrôle la synthèse de cette protéine, est situé sur le chromosome numéro 3.

La figure (a) du document 1 présente un fragment du brin transcrit du gène responsable de la synthèse de la « rhodopsine » chez deux individus, l'un à phénotype normal et l'autre est atteint de la rétinite pigmentaire. La figure (b) présente un extrait du tableau du code génétique.

Chez un individu sain
21 22 23 24 25 26
CGC AGC CCC TTC GAG TAC

Chez un individu malade
21 22 23 24 25 26
CGC AGC CAC TTC GAG TAC

Sens de lecture →

Figure (a)

codons	UAG	GGG	GCG	GUG	CUC	AAG	AUG	UCG
Acides aminés	Codon stop	Gly	Ala	Val	Leu	Lys	Met	Ser

Figure (b)

Document 1

- En vous basant sur les deux figures du document 1, **déterminez** la séquence de l'ARNm et celle de la chaîne peptidique de la rhodopsine chez l'individu sain et chez l'individu malade puis **montrez** la relation gène - protéine - caractère.

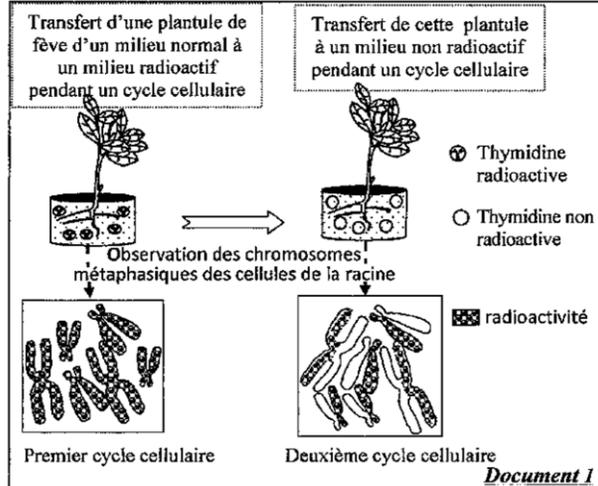
Exercice 3 :

Pour étudier certains aspects de la transmission et d'expression de l'information génétique, on propose les données suivantes.

- Au cours de chaque cycle cellulaire, la cellule subit un ensemble de phénomènes biologiques qui interviennent dans le maintien de l'information génétique lors de sa transmission d'une cellule à une autre. Pour mettre en évidence un de ces phénomènes ainsi que son importance, on propose l'expérience présentée par le document 1.

Remarque : La thymidine (T) est utilisée dans la synthèse d'ADN.

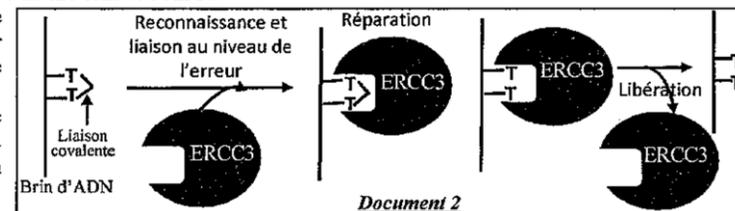
- Expliquez** les résultats de l'expérience du document 1, **en justifiant** votre réponse à l'aide d'un schéma adéquat du phénomène biologique mis en évidence. (1.5 pts)



- Le Xeroderma pigmentosum de type B est une maladie génétique rare, caractérisée par une hypersensibilité aux rayons UV, et provoque des lésions au niveau de la peau et des yeux qui peuvent évoluer en cancers. Cette maladie est la conséquence de la perte des cellules de leur capacité à réparer les erreurs au niveau de l'ADN.

Les UV provoquent des modifications de la structure de l'ADN en formant des liaisons covalentes entre 2 thymines (T) successives du même brin de l'ADN.

A l'état normal, cette aberration est corrigée par l'intervention d'une enzyme appelée ERCC3 avant la duplication de l'ADN. Le document 2 résume le mode d'action de cette enzyme.



Le document 3 présente la séquence nucléotidique d'une partie du gène codant pour l'enzyme ERCC3 chez un individu sain et un autre individu atteint de XPB. Le tableau du document 4 donne un extrait du code génétique.

		Sens de lecture →					
Individu sain	Brin non transcrit	66	67	68	69	70	71
	Brin transcrit	CCA	ACT	TGT	GAT	AAC	TGC
Individu atteint de XPB	Brin non transcrit	66	67	68	69	70	71
	Brin transcrit	CCA	ATT	GTG	ATA	ACT	GCA

Document 3

Document 4

Codons	ACC ACU ACG	GUG GUA GUG	UAA UAG	CCU CCA	UGU UGC	GCU GCA GCG	AAU AAC	AUU AUA AUC	UUU UUC	GAU GAC
Acides aminés	Thr	Val	Non sens	Pro	Cys	Ala	Asn	Ile	Phe	Asp

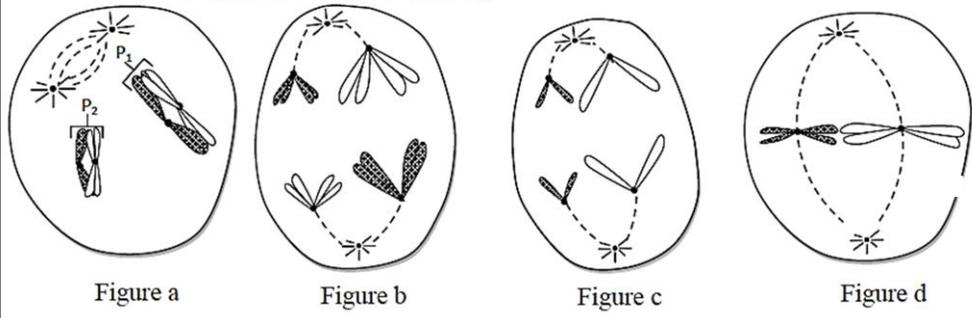
- En utilisant les données des documents 2, 3 et 4, **déterminez** la séquence des acides aminés correspondante à chaque partie du gène contrôlant la synthèse de la protéine ERCC3 chez les deux individus étudiés, et **expliquez** l'origine génétique de cette maladie. (1.5pts)

Exercice 4 :

Pour mettre en évidence l'effet de certains phénomènes biologiques sur la transmission de l'information génétique lors de la formation des gamètes chez les êtres vivants diploïdes, on propose l'exploitation des données suivantes :

I- les figures du document ci-dessous représentent certaines phases d'un phénomène biologique chez une cellule animale dont la formule chromosomique est $2n = 4$.

P_1 et P_2 : Deux paires de chromosomes homologues.

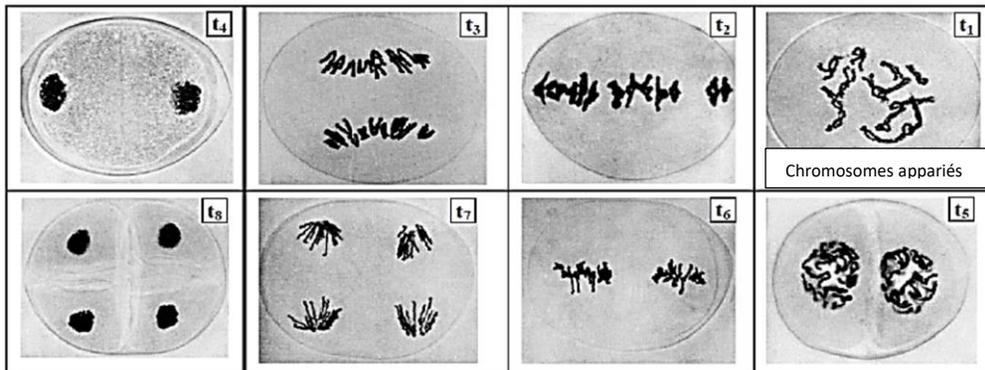


1. Identifiez, en justifiant votre réponse, les phases représentées par le document précédent et déduisez le phénomène biologique étudié.
2. Réalisez le schéma de la deuxième possibilité de la disposition des chromosomes de la phase représentée par la figure b du document précédent. Déduisez le nom du phénomène responsable des deux possibilités en indiquant son effet sur la transmission de l'information génétique.

Exercice 5 :

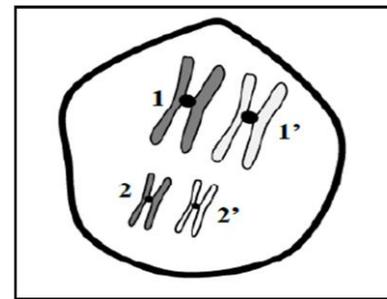
Afin d'étudier le rôle de la méiose dans la diversité génétique on propose l'étude des données suivantes :

Le document 1 correspond à des photographies en microscopie optique de cellules à l'origine des grains de pollen, dans une anthère de lis, classer selon leurs ordres chronologiques ($2n = 24$).



- 1- Identifier les phases t1, t2, t3, t7, justifier votre réponse en citant les caractéristiques de chaque phase.
- Les cellules obtenues après méiose sont génétiquement différentes. Le document 2 correspond à un schéma simplifié d'une paire de chromosomes homologues pendant la prophase 1

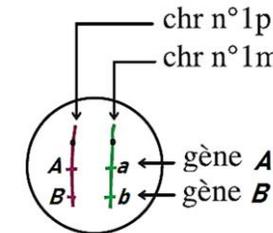
الأستاذ : الياماني عبد القادر



- 2- Schématiser les combinaisons de chromosomes possibles (gamètes différents) après la méiose.
- 3- en vous basant sur vos réponses précédentes et vos connaissances, monter le rôle biologique de la méiose.

Exercice 6 :

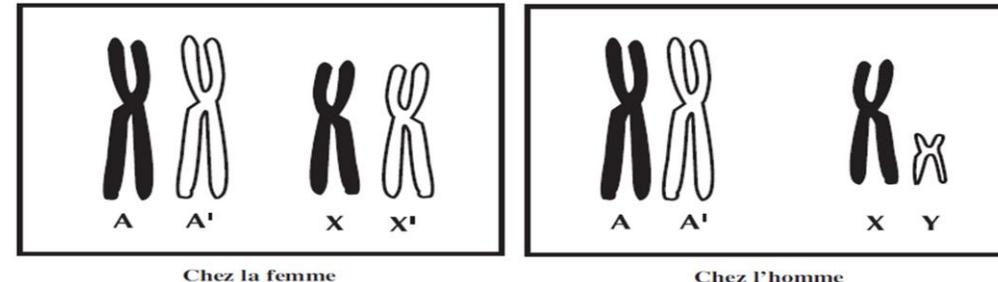
- 1- Schématiser le comportement d'une paire de chromosomes homologues portant deux gènes au cours d'une méiose sans crossing-over puis avec crossing-over. On prendra un gène A avec ses deux allèles A et a et un gène B avec ses deux allèles B et b.



- 2- Déduire le rôle du crossing-over.

Exercice 7 :

Les deux figures du document suivant représentent chacune deux paires de chromosomes : une paire d'autosomes AA' et une paire de chromosomes sexuels XX et XY pris de caryotypes de femme et d'homme.



- 1- Représenter les combinaisons de chromosomes des différents types de gamètes que peut donner chacun de ces individus.
- 2- En utilisant un tableau et les lettres A, A', X, X' et Y pour représenter les gamètes, Déterminer le nombre de combinaisons chromosomiques possibles dans les zygotes obtenus de leurs rencontres.
- 3- Déduire le rôle de la fécondation.