

Sommaire

Session normale 2016	1
Session rattrapage 2016.....	2
Session normale 2017	4
Session rattrapage 2017	5
Session normale 2018	7
Session rattrapage 2018 (restitution des connaissances)	8
Session normale 2019	9
Session rattrapage 2019.....	11
Session normale 2020	12
Session rattrapage 2020	15
Session normale 2021	17
Session rattrapage 2021.....	19
Session normale 2022	21
Session rattrapage 2022	23
Session normale 2023	24
Session rattrapage 2023.....	26
Session normale 2024	28
Session rattrapage 2024.....	30

OPTION : PC

Session normale 2016

Page |
1

1	- figure a : prophase I → formation des tétrades. - figure b : anaphase I → migration polaire des chromosomes sans clivage des centromères. - figure c : anaphase II → migration polaire après clivage des centromères. ... - figure d : métaphase II → plaque équatoriale constituée de n chromosomes formés de deux chromatides. - le phénomène étudié : la méiose.
2	- Réalisation d'un schéma correcte de la deuxième possibilité de l'anaphase I. -le phénomène responsable des deux possibilités : la ségrégation indépendante des allèles (brassage interchromosomique) qui aboutit à la diversification de l'information génétique des cellules filles (gamètes) issues de la méiose.
3	* Exploitation des résultats du premier croisement : - Cas de dihybridisme : étude de la transmission de deux caractères héréditaires. - les individus de F₁ ressemblent à l'un des parents : dominance de l'allèle responsable des yeux rouges (R) sur l'allèle responsable des yeux pourpres (r), et dominance de l'allèle responsable des ailes droites (D) sur l'allèle responsable des ailes courbés (d). -F₁ est homogène → parents de lignées pures selon la 1^{ère} loi de Mendel. - le croisement réciproque donne les mêmes résultats : hérédité non liée au sexe. * Exploitation des résultats du deuxième croisement : - il s'agit d'un Back-Cross, car on a croisé un individu de F₁ avec le parent double récessif. - F₂ est composée de quatre phénotypes avec des pourcentages différents : 77.2% phénotypes parentaux et 22.8% phénotypes recombinés → les deux gènes étudiés sont liés (liaison partielle, enjambement chromosomique).
4	Interprétation chromosomique du deuxième croisement : Parents : mâle (P₂) × femelle (F₁) Phénotypes : [r, d] [R, D] Génotypes : $\frac{r}{r} \frac{d}{d}$ $\frac{R}{r} \frac{D}{d}$ $\frac{r}{100\%} \frac{d}{d}$ $\frac{R}{39\%} \frac{D}{d}$; $\frac{R}{12\%} \frac{d}{d}$; $\frac{r}{11\%} \frac{D}{d}$; $\frac{r}{38\%} \frac{d}{d}$

	Echiquier de croisement :				
	$\sigma F1$	$\frac{R}{D}$	$\frac{R}{d}$	$\frac{r}{D}$	$\frac{r}{d}$
σP		39%	12%	11%	38%
	$\frac{r}{d}$	$\frac{R}{D}$ $\frac{r}{d}$ 39% [R, D]	$\frac{R}{d}$ $\frac{r}{d}$ 12% [R, d]	$\frac{r}{D}$ $\frac{r}{d}$ 11% [r, D]	$\frac{r}{d}$ $\frac{r}{d}$ 38% [r, d]
les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.					
5	Calcul du pourcentage des phénotypes de type recombiné (TR): $\%TR = (230/1000) \times 100 = 23\%$ Ainsi la distance séparant les deux gènes est 23cMg..... Une représentation correcte de la carte factorielle.....				

Session rattrapage 2016

I. Génétique moléculaire.

1	Comparaison : - contrairement à la souche sauvage, chez la souche mutante la concentration des antibiotiques macrolides dans le milieu extérieur est supérieure à sa concentration dans le milieu intérieur. - la souche mutante contient une quantité de protéine MexAB-OprM plus grande que celle présente chez la souche sauvage. Interprétation : La résistance aux macrolides chez la souche mutante est liée à la concentration élevée de la protéine MexAB.OprM qui assure l'expulsion des macrolides hors des bactéries concernées.....
2	- Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine Mex-R chez la souche sauvage: ARNm : CAU GCG GAA GCC AUC AUG UCA UGC GUG Séquence d'acides aminés : His – Ala – Glu – Ala – Ile – Met – Ser – Cys – Val - Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine Mex-R chez la souche mutante: ARNm: CAU GCG GAA GCC AUC AUG UCA UGA GUG Séquence d'acides aminés : His – Ala – Glu – Ala – Ile – Met – Ser Explication : La résistance aux macrolides est due à une mutation de substitution de G par T au niveau du triplet 114 du brin transcrit de l'ADN → apparition d'un codon non sens (stop) UGA au niveau de l'ARNm → synthèse d'une protéine Mex-R courte et inefficace → absence de l'inhibition de la synthèse de la protéine MexAB-OprM → production d'une grande quantité de la protéine MexAB-OprM → expulsion excessive des macrolides hors de la bactérie → souche bactérienne mutante résistante.

II. Lois statistiques.**3a****Exploitation des résultats du premier croisement :**

- Cas de monohybridisme : étude de la transmission d'un seul caractère héréditaire.
- la descendance du premier croisement est constituée de 2/3 d'individus à face noire et 1/3 d'individus à face grise :
 - + les individus à face noire sont des hybrides avec une dominance de l'allèle responsable de la face noire **B** sur l'allèle responsable de la face grise **b**.
 - + il s'agit d'un gène létal.
- le croisement réciproque donne les mêmes résultats, donc l'hérédité étudiée est non liée au sexe.....

3b

Les oiseaux à face grise : $b//b$

Les oiseaux à face noire: $B//b$

4**Interprétation chromosomique du premier croisement :**

Parents : mâle $\times$ femelle

Phénotype : $[B]$ $[B]$

Génotype : $B//b$ $B//b$

Gamètes : 50% $B/$; 50% $b/$ 50% $B/$; 50% $b/$

Echiquier de croisement :

Gamètes	$B/$ 50%	$b/$ 50%
$B/$ 50%	$B//B$ (létal) [B]	$B//b$ [B]
$b/$ 50%	$B//b$ [B]	$b//b$ [b]

On obtient 2/3 $[B]$ et 1/3 $[b]$. les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.....

Interprétation chromosomique du deuxième croisement :

Parents : mâle $\times$ femelle

Phénotype : $[B]$ $[b]$

Génotype : $B//b$ $b//b$

Gamètes : 50% $B/$; 50% $b/$ 100% $b/$

Echiquier de croisement :

Gamètes	$B/$ 50%	$b/$ 50%
$b/$ 100%	$B//b$ [B]	$b//b$ [b]

Session normale 2017

I. Génétique moléculaire.Page |
4

1	Brin d'ARNm correspondant à la partie de l'allèle codant la synthèse du pigment eumélanine : CAG CCC ACC AUC UAC CGC ACC AGC AGC CUG Séquence d'acides aminés : Gln - Pro - Thr - Ile - Tyr - Arg - Thr - Ser - Ser - Leu
2	Emplacement et le nombre des nucléotides perdus par délétion : Délétion de sept nucléotides: les six nucléotides des triplets 228 et 229 avec le premier nucléotide du triplet 230 « TAG ATG G » du brin transcrit d'ADN (ou ATC TAC C du brin non transcrit) Relation caractère gène : mutation par délétion de sept nucléotides → changement de la séquence nucléotidique de l'allèle codant la synthèse du pigment d'eumélanine → synthèse d'un nouveau pigment (le phéomélanine) → apparition du plumage tacheté rouge-jaune (changement du phénotype)

II. Lois statistiques

3	Exploitation des résultats du premier croisement : - Cas de dihybridisme : étude de la transmission de deux caractères héréditaires. - F₁ est homogène, la première loi de Mendel est vérifiée → hérédité non liée au sexe. - tous les individus de F₁ pondent des œufs bleus et non atteint par le diabète insipide : dominance d'allèle couleur bleu des œufs « B » par rapport à l'allèle couleur verte des œufs « b », et dominance d'allèle responsable de l'absence du diabète insipide « D » par rapport à l'allèle responsable de l'apparition du diabète insipide « d » - la descendance du deuxième croisement est constituée de quatre phénotypes répartis comme suit : [B ; D] 51,8 % (environ 9/16) ; [B ; d] 20,88%(environ 3/16) [b ; D] 20,88% (environ 3/16) [b ; d] 6,32%(environ 1/16) Il s'agit de deux gènes non liés
---	---

4

Interprétation chromosomique du premier croisement :

Parents : P1 × P2
 Phénotype : [d,B] [D,b]
 Génotype : d//d , B//B D//D , b//b
 Gamètes : 100% d/ , B/ 100% D/ , b/

**F1 : D//d , B//b [D,B]
 100%**

Interprétation chromosomique du deuxième croisement :

Parents F1 × F1
 Phénotype : [D , B] [D , B]
 Génotype : D//d , B//b D//d , B//b
 Gamètes : D/,B/ ¼ ; D/,b/ ¼ D/,B/ ¼ ; D/,b/ ¼
 d/,B/ ¼ ; d/,b/ ¼ d/,B/ ¼ ; d/,b/ ¼

Echiquier de croisement :

$\gamma_{\text{♂}} \backslash \gamma_{\text{♀}}$	D/,B/ ¼	D/,b/ ¼	d/,B/ ¼	d/,b/ ¼
D/,B/ ¼	D//D , B//B [D,B] 1/16	D//D, B//b [D,B] 1/16	D//d , B//B [D,B] 1/16	D//d , B//b [D,B] 1/16
D/,b/ ¼	D//D , B//b [D,B] 1/16	D//D, b//b [D,b] 1/16	D//d , B//b [D,B] 1/16	D//d , b//b [D,b] 1/16
d/,B/ ¼	D//d , B//B [D,B] 1/16	D//d , B//b [D,B] 1/16	d//d , B//B [d,B] 1/16	d//d , B//b [d,B] 1/16
d/,b/ ¼	D//d , B//b [D,B] 1/16	D//d , b//b [D,b] 1/16	d//d , B//b [d,B] 1/16	d//d , b//b [d,b] 1/16

On obtient les résultats théoriques suivants :

[D,B] 9/16 ; [d,B] 3/16 ; [D,b] 3/16 ; [d,b] 1/16

Conformité entre les résultats expérimentaux et les résultats théoriques

Session rattrapage 2017**I. Génétique moléculaire.**

1

- Transfert d'une plantule de fève d'un milieu normal à un milieu riche en thymidine radioactive → insertion de la thymidine dans l'ADN au cours de sa réplication → obtention de molécules d'ADN ayant un brin radioactif → les deux chromatides des chromosomes métaphasiques sont radioactifs.....
- transfert de la plantule de fève précédente dans un milieu normal non radioactive → insertion de la thymidine non radioactive dans l'ADN au cours de sa réplication → obtention de 2 types de molécule d'ADN, l'une dont un brin est radioactif, l'autre avec les deux brins non radioactifs → l'un des deux chromatides de chaque chromosome métaphasique est radioactif.
- réalisation d'un schéma adéquat de la déduplication de l'ADN

2	Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine ERCC3 chez l'individu sain: ARNm : CCA ACU UGU GAU AAC UGC Séquence d'acides aminés : Pro – Thr – Cys – Asp – Asn – Cys Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine ERCC3 chez l'individu atteint de XPB: ARNm: CCA AUU GUG AUA ACU GCA Séquence d'acides aminés : Pro – Ile – Val – Ile – Thr – Ala Explication : Mutation par délétion du nucléotide G au niveau du triplet 67 du brin transcrit de l'ADN (délétion du nucléotide C au niveau du brin non transcrit transcrit de l'ADN) → synthèse d'une protéine ERCC3 inefficace → ERCC3 incapable de réparer les erreurs au niveau de l'ADN → apparition de la maladie XPB.
---	---

II. Lois statistiques.

1	Exploitation des résultats du premier et du deuxième croisement : - Cas de dihybridisme : étude de la transmission de deux caractères héréditaires. - Pour les deux croisements, malgré que les parents sont de lignée pure, les résultats obtenus diffèrent pour le caractère de la couleur du plumage alors qu'ils restent invariables pour le caractère de la couleur des yeux chez les deux sexes d'où : + le gène codant pour la couleur du plumage est lié au sexe (chromosome X), et le gène contrôlant la couleur des yeux n'est pas lié au sexe. + les deux gènes étudiés sont indépendants. + l'allèle responsable du plumage bleu B est dominant par rapport à l'allèle responsable du plumage brin b récessif, et l'allèle responsable des yeux noir N est dominant par rapport l'allèle responsable des yeux orange n récessif																				
2	Interprétation chromosomique du premier croisement : Parents : mâle × femelle Phénotype : [NB] [nb] Génotype : N//n ; X_BX_b 50% n//n ; X_bY 25% N/X_B ; 25% N/X_b ; 25% n/X_B ; 25% n/X_b n/Y ; 50% n/X_b Echiquier de croisement : <table><tr><td>$\begin{matrix} \nearrow \\ \searrow \end{matrix} \begin{matrix} \gamma \text{♂} \\ \gamma \text{♀} \end{matrix}$</td><td>N/ X_B 25%</td><td>N/ X_b 25%</td><td>n/ X_B 25%</td><td>n/ X_b 25%</td></tr><tr><td>n/ X_b 50%</td><td>N//n X_BX_b [NB]</td><td>N//n X_bX_b [Nb]</td><td>n//n X_BX_b [nB]</td><td>n//n X_bX_b [nb]</td></tr><tr><td>n/ Y 50%</td><td>N//n X_BY [NB]</td><td>N//n X_bY [Nb]</td><td>n//n X_BY [nB]</td><td>n//n X_bY [nb]</td></tr><tr><td></td><td>25% [NB]</td><td>25% [Nb]</td><td>25% [nB]</td><td>25% [nb]</td></tr></table> On obtient quatre phénotypes avec la même proportion ¼ pour chacun.	$\begin{matrix} \nearrow \\ \searrow \end{matrix} \begin{matrix} \gamma \text{♂} \\ \gamma \text{♀} \end{matrix}$	N/ X _B 25%	N/ X _b 25%	n/ X _B 25%	n/ X _b 25%	n/ X _b 50%	N//n X _B X _b [NB]	N//n X _b X _b [Nb]	n//n X _B X _b [nB]	n//n X _b X _b [nb]	n/ Y 50%	N//n X _B Y [NB]	N//n X _b Y [Nb]	n//n X _B Y [nB]	n//n X _b Y [nb]		25% [NB]	25% [Nb]	25% [nB]	25% [nb]
$\begin{matrix} \nearrow \\ \searrow \end{matrix} \begin{matrix} \gamma \text{♂} \\ \gamma \text{♀} \end{matrix}$	N/ X _B 25%	N/ X _b 25%	n/ X _B 25%	n/ X _b 25%																	
n/ X _b 50%	N//n X _B X _b [NB]	N//n X _b X _b [Nb]	n//n X _B X _b [nB]	n//n X _b X _b [nb]																	
n/ Y 50%	N//n X _B Y [NB]	N//n X _b Y [Nb]	n//n X _B Y [nB]	n//n X _b Y [nb]																	
	25% [NB]	25% [Nb]	25% [nB]	25% [nb]																	

Session normale 2018

I. Génétique moléculaire.Page |
7

1.a	- Chez l'individu sain l'activité de la glucokinase augmente avec l'élévation de la concentration sanguine du glucose - Chez l'individu atteint par Mody-2 l'activité de la glucokinase reste faible même si la concentration sanguine du glucose augmente
1.b	Les individus atteints par Mody-2 souffrent d'une diminution de l'activité de la glucokinase d'où la faible formation du glycogène à partir du glucose, ce qui explique l'hyperglycémie permanente
2	Chez l'individu sain : ARNm : GUG GAC GAG AGC UCU GCA Séquence d'acides aminés : Val – Asp – Glu – Ser – Ser - Ala Chez l'individu atteint : ARNm : GUG GAC UAG AGC UCU GCA Séquence d'acides aminés : Val – Asp
3	Mutation par substitution de C par A au niveau du triplet 279 du brin codant pour la glucokinase → Apparition du codon non-sens UAG à la place de GAG et arrêt de la traduction → synthèse d'une séquence d'acides aminés incomplète (glucokinase non fonctionnel) → Diminution de la formation du glycogène à partir du glucose et apparition du diabète de type Mody-2.....

II. Lois statistiques

1	*Premier croisement : - F₁ est homogène, la première loi de Mendel est vérifiée → Hérité non liée au sexe - Pour la longueur des poils : l'allèle responsable du pelage à poils courts est dominant (L) et l'allèle responsable du pelage à poils longs (angora) est récessif (l). - Pour la couleur du pelage : l'allèle responsable du pelage de couleur panaché de blanc est dominant (P) et l'allèle responsable du pelage de couleur uniforme est récessif (p). (Remarque : l'élève sera noté 0 s'il a fait une erreur sur l'un des allèles) * Deuxième croisement : - Il s'agit d'un Back-cross, F₂ est composée de quatre phénotypes avec des pourcentages différents : 97% phénotypes parentaux et 3% phénotypes recombinés → Les deux gènes étudiés sont liés
---	---

2

Interprétation chromosomique du deuxième croisement :

Parents : individu double récessif × F₁

Phénotypes : [l, p] [L, P]

Génotypes : $\frac{l}{l} \frac{p}{p}$ $\frac{L}{l} \frac{P}{p}$ Gamètes $\frac{l}{100\%} \frac{p}{100\%}$ $\frac{L}{1.29\%} \frac{p}{1.71\%}$ $\frac{L}{48.29\%} \frac{P}{48.71\%}$ $\frac{l}{48.29\%} \frac{p}{48.71\%}$

Echiquier de croisement :

σF_1	$\frac{L}{1.29\%} \frac{p}{1.71\%}$	$\frac{l}{1.71\%} \frac{P}{48.29\%}$	$\frac{L}{48.29\%} \frac{P}{48.71\%}$	$\frac{l}{48.71\%} \frac{p}{48.71\%}$
σP				
$\frac{l}{100\%} \frac{p}{100\%}$	$\frac{L}{[L, p]} \frac{p}{1.29\%}$	$\frac{l}{[l, P]} \frac{P}{1.71\%}$	$\frac{L}{[L, P]} \frac{P}{48.29\%}$	$\frac{l}{[l, p]} \frac{p}{48.71\%}$

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

Session rattrapage 2018 (restitution des connaissances)

I	Allèle : une séquence nucléotidique qui représente l'une des formes que peut avoir un gène. Mutation : est une modification aléatoire de la séquence de la molécule d'ADN qui peut toucher un ou plusieurs nucléotides.
II	a- Au cours de l'anaphase I de la méiose : chromosomes à deux chromatides - séparation des chromosomes homologues sans clivage du centromère. b- Au cours de l'anaphase de la mitose : chromosomes à un seule chromatide - clivage du centromère et séparation des chromatides.
III	Nom du phénomène : la traduction Nom correspondant à chaque étape : étape 1 : initiation ; étape 2 : élongation ; étape 3 : terminaison(3×0.25)
IV	(1,a) ; (2,c) ; (3,d) ; (4,c)(4×0.5)

Session normale 2019

I. Génétique moléculaire.Page |
9

1	Comparaison : Augmentation du pourcentage du cancer du sein chez les femmes porteuses de l'allèle mutant du gène BRCA1 par rapport aux femmes porteuses de l'allèle normal du gène BRCA1 - La mutation du gène BRCA1 augmente la probabilité du cancer du sein chez les femmes.
2	La mutation du gène BRCA1 empêche la réparation des ruptures qui se produisent au niveau de la molécule d'ADN, ce qui induit une prolifération aléatoire des cellules mammaires et par conséquent une augmentation du pourcentage du cancer du sein chez la femme.
3	-Pour l'allèle normal : ARNm : GAA GAU GUU CCU UGG AUA ACA CUA Séquence d'acides aminés : ac.Glu - ac.Asp - Val - Pro - Trp - Ile – Thr- Leu - Pour l'allèle mutant : ARNm : GAA GAU GUU CCU UGG AUA AAC UAA Séquence d'acides aminés : ac. Glu - ac. Asp - Val - Pro - Trp - Ile – Asn
4	Mutation par délétion du nucléotide G au niveau du triplet 374 du gène BRCA1 → Apparition du codon AAC au lieu de ACA au niveau du triplet 374 et apparition du codon non-sens UAA à la place de CUA au niveau de l'ARNm → arrêt de la traduction et synthèse d'une séquence d'acides aminés incomplète et modifiée (protéine non fonctionnel) → pas de réparation des erreurs qui se produisent au niveau de la molécule d'ADN → prolifération aléatoire des cellules mammaires et apparition du cancer du sein.

II. Lois statistiques

1	*Premier croisement : - Dihybridisme : étude de transmission de deux caractères héréditaires - F ₁ est homogène, la première loi de Mendel est vérifiée → Hérité non liée au sexe - les individus de F ₁ ont le phénotype des parents → dominance des deux allèles responsables de la résistance au champignon C ₂₄ (R) et de la résistance au champignon C ₂₂ (D) par apport au deux allèles récessifs responsables à la sensibilité au champignon C ₂₄ (r) et à la sensibilité au champignon C ₂₂ (d) * Deuxième croisement : la génération F ₂ obtenu est composée de quatre phénotypes : - [R, D] avec un pourcentage de $110 / 194 = 56,7 \% \rightarrow 9 / 16$. - [R, <i>d</i>] avec un pourcentage de $37 / 194 = 19,07 \% \rightarrow 3 / 16$. - [r, D] avec un pourcentage de $36 / 194 = 18,5 \% \rightarrow 3 / 16$. - [r, <i>d</i>] avec un pourcentage de $11 / 194 = 5,6 \% \rightarrow 1 / 16$. donc les deux gènes étudiés sont indépendants
---	--

Interprétation chromosomique des résultats du deuxième croisement :

Phénotypes : F1 : [R,D] × F1 : [R,D]

Génotypes : R//r , D// d R//r , D// d

Gamètes : R/,D/ 1/4 ; R/, d / 1/4 R/,D/ 1/4 ; R/, d / 1/4
r/,D/ 1/4 ; r/, d / 1/4 r/,D/ 1/4 ; r/, d / 1/4

Echiquier de croisement :

Gamètes males \ Gamètes femelles	R/,D/ 1/4	R/, d / 1/4	r/,D/ 1/4	r/, d / 1/4
R/,D/ 1/4	R//R D//D [R,D] 1/16	R//R D// d [R,D] 1/16	R//r D//D [R,D] 1/16	R//r D// d [R,D] 1/16
R/, d / 1/4	R//R D// d [R,D] 1/16	R//R d // d [R, d] 1/16	R//r D// d [R,D] 1/16	R//r d // d [R, d] 1/16
r/,D/ 1/4	R//r D//D [R,D] 1/16	R//r D// d [R,D] 1/16	r//r D//D [r,D] 1/16	r//r D// d [r,D] 1/16
r/, d / 1/4	R//r D// d [R,D] 1/16	R//r d // d [R, d] 1/16	r//r D// d [r,D] 1/16	r//r d // d [r, d] 1/16

On obtient : [r,d] 1/16 ; [R,d] 3/16 ; [r,D] 3/16 ; [R,D] 9/16

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

- Détermination du génotype de la plante du lin de la génération F₂ résistante aux champignons C₂₄ et C₂₂ :

- Le troisième croisement a donné une génération hétérogène pour le caractère résistance au champignon C₂₂ et homogène pour le caractère résistance au champignon C₂₄. Donc la plante de lin de la génération F₂ utilisée dans ce croisement est homozygote pour le caractère résistance au champignon C₂₄ et hétérozygote pour le caractère résistance au champignon C₂₂ donc leur génotype est R//R, D// d.

I. Lois statistiques.

1

- 2

Théoriquement on obtient $1/4$ [hr] et $3/4$ [Hr] ; ces résultats théoriques ne peuvent être conformes aux résultats expérimentaux sauf dans le cas où le génotype Hr//Hr est létal ; ainsi les résultats théorique deviennent $1/3$ [hr] et $2/3$ [Hr].

II. Génétique moléculaire.

3

- Le phénotype des souris est lié à la nature et à la quantité de la protéine HR synthétisée, d'où la protéine synthétisée contrôle le phénotype pour un caractère donné.

4	Chez la souris normale : ARNm : GCC CAC CAA GGG AAA CUC AAC Séquence d'acides aminés : Ala-His-Gln-Gly-Lys-Leu-Asn Chez la souris Hairless : ARNm : GCC CAC CAA UGG AAA CUC AAC Séquence d'acides aminés : Ala-His-Gln-Trp-Lys-Leu-Asn Explication de l'apparition du caractère hairless: Mutation par substitution de C par A au niveau du triplet 960 du brin transcrit (substitution de G par T au niveau du brin non transcrit) du gène responsable de la synthèse de la protéine HR → substitution de l'acide amine Gly par Trp → synthèse d'une protéine HR non fonctionnel et en grande quantité → apparition du phénotype Hairless.
---	---

Session normale 2020

I. Génétique moléculaire.

1	Description du mode d'action de l'acétylcholinestérase : Figure a document 1 : Après la fixation de l'acétylcholine sur le site actif de l'acétylcholinestérase, une réaction d'hydrolyse libère la choline et l'acétate et régénère l'acétylcholinestérase dont le site actif est libre. Description de l'effet du carbamate sur l'acétylcholinestérase : Figure b document 1 : Après sa fixation, le carbamate occupe le site actif de l'acétylcholinestérase qui deviennent incapable de dégrader l'acétylcholine au niveau des synapses, d'où l'apparition d'un dysfonctionnement du système nerveux des moustiques.
2	La relation entre la mortalité des moustiques des souches S et R et l'activité de l'acétylcholinestérase : - Chez la souche S l'activité de l'acétylcholinestérase diminue avec l'augmentation de la concentration de l'insecticide à base de carbamate et s'arrête définitivement une fois la concentration atteint 1mg/L, cela est proportionnel à l'augmentation rapide de la mortalité des moustiques en fonction de l'augmentation de la concentration de l'insecticide utilisé et atteint 100% à une concentration à 1mg/L. ... - Chez la souche R, l'activité de l'acétylcholinestérase n'est affectée par l'augmentation de la concentration de l'insecticide qu'à partir de 1mg/L. cette concentration provoque une légère diminution de l'activité enzymatique, cela est proportionnel à l'évolution de la mortalité des moustiques qui commence à une concentration d'insecticide de 10^2 mg/L et augmente de façon significative pour atteindre 100% à une concentration de 10^3 mg/L de l'insecticide utilisé. Hypothèse pour expliquer la résistance des souches R : acceptez toute hypothèse logique liée aux données proposées tel que. La résistance des souches R au carbamate est due à une mutation au niveau du gène codant la synthèse de l'acétylcholinestérase provoquant un changement au niveau de site actif de cette enzyme.

On obtient : 46% [G,R] ; 46% [g,r] ; 4% [G,r] ; 4% [g,R]
Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

g/ d/	G/ D/	g/ d/	G/ d/	g/ D/
100%	25%	25%	25%	25%

Echiquier de croisement :

On obtient : 25% [G,D] + 25% [g,d] + 25%[G,d] + 25%[g,D]
Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

La descendance du quatrième croisement est composée de phénotypes parentaux et recombinés en pourcentage égaux, ceci s'explique par le brassage interchromosomique. . Schéma du brassage interchromosomique en utilisant les symboles G et g pour la couleur du corps et D et d pour la couleur des yeux.

Session rattrapage 2020

III. Génétique moléculaire.Page |
15

1	Exploitation du document 1 : - Par rapport aux tissus sains, on constate au niveau des tissus cancéreux une élévation de la vitesse de la duplication de l'ADN et une augmentation rapide du nombre des cellules, ce qui indique une multiplication rapide et aléatoire des cellules cancéreuses. ... Acceptez toutes hypothèses reliant l'apparition de la tumeur à une mutation qui provoque la prolifération aléatoire des cellules
2.a	-Pour la personne saine : ARNm : GGG CAG CGA UAG UUC CUU AAU UCU Séquence d'acides aminés : Gly - Gln - Arg - Pour la personne malade : ARNm : GGG CAG GCG AUA GUU CCU UAA UUC Séquence d'acides aminés : Gly - Gln - Ala - Ile - Val - Pro
2.b	Mutation par addition du nucléotide C à la fin du triplet 2 (ou au début du triplet 3) du brin transcrit du gène EGFR → changement des codons au niveau de l'ARNm à partir du triplet 3 → apparition du codon non-sens à la position 7 au lieu de la position 4 → prolongement de la traduction et synthèse d'une séquence d'acides aminés plus longue et modifiée (protéine non fonctionnel) → prolifération aléatoire des cellules de poumon et apparition du cancer du poumon → hypothèse vérifiée (ou non).

IV. Lois statistiques.

1	*Premier croisement : - F ₁ est homogène, la première loi de Mendel est vérifiée → Hérité non liée au sexe - Les individus de F ₁ ont un phénotype parental pour le caractère de la forme de corolle et un phénotype intermédiaire pour le caractère de la couleur de la corolle : → dominance de l'allèle responsable de la forme personée (A) par rapport à l'allèle récessif responsable de la forme symétrie axiale (a) → codominance entre l'allèle responsable de la couleur rouge de la corolle (R) et l'allèle responsable à la couleur blanche de la corolle (B). * Deuxième croisement : la génération F ₂ obtenu est composée de six phénotypes : - [RB, A] avec un pourcentage de $94 / 234 = 40.17 \%$ → 6/ 16. - [R, A] avec un pourcentage de $39 / 234 = 16.66 \%$ → 3/ 16. - [B, A] avec un pourcentage de $45 / 234 = 19.23 \%$ → 3/ 16. -[RB, a] avec un pourcentage de $28 / 234 = 11.96 \%$ → 2/ 16 - [R, a] avec un pourcentage de $15 / 234 = 6.41 \%$ → 1/ 16. - [B, a] avec un pourcentage de $13 / 234 = 5.55 \%$ → 1/ 16. les deux gènes étudiés sont indépendants
---	--

2

Interprétation chromosomique des résultats du deuxième croisement :Phénotypes : $F_1 : [RB, A]$ $F_1 : [RB, A]$ Génotypes : $R//B \quad A//a$ $R//B \quad A//a$

Gamètes : $R/A/ \frac{1}{4}; R/a/ \frac{1}{4}$ $R/A/ \frac{1}{4}; R/a/ \frac{1}{4}$
 $B/A/ \frac{1}{4}; B/a/ \frac{1}{4}$ $B/A/ \frac{1}{4}; B/a/ \frac{1}{4}$

Echiquier de croisement :

Gamètes males	$R, A/ \frac{1}{4}$	$R, a/ \frac{1}{4}$	$B, A/ \frac{1}{4}$	$B, a/ \frac{1}{4}$
$R, A/ \frac{1}{4}$	$R//R \quad A//A$ [R,A] 1/16	$R//R \quad A//a$ [R,A] 1/16	$R//B \quad A//A$ [RB,A] 1/16	$R//B \quad A//a$ [RB,A] 1/16
$R, a/ \frac{1}{4}$	$R//R \quad A//a$ [R,A] 1/16	$R//R \quad a//a$ [R,a] 1/16	$R//B \quad A//a$ [RB,A] 1/16	$R//B \quad a//a$ [RB,a] 1/16
$B, A/ \frac{1}{4}$	$R//B \quad A//A$ [RB,A] 1/16	$R//B \quad A//a$ [RB,A] 1/16	$B//B \quad A//A$ [B,A] 1/16	$B//B \quad A//a$ [B,A] 1/16
$B, a/ \frac{1}{4}$	$R//B \quad A//a$ [RB,A] 1/16	$R//B \quad a//a$ [RB,a] 1/16	$B//B \quad A//a$ [B,A] 1/16	$B//B \quad a//a$ [B,a] 1/16

On obtient: 6/16 [RB, A]; 3/16 [R, A]; 3/16 [B, A]; 2/16 [RB, a]; 1/16 [R, a]; 1/16 [B, a]

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

3

- Détermination du croisement qui permet d'obtenir la plus grande proportion possible des plantes de mufler à corolle rose à symétrie axiale :**-** Le croisement b : entre des plantes à corolle blanche à symétrie axiale et des plantes à corolle rouge à symétrie axiale.**Justification :** le croisement entre le phénotype [B, a] et le phénotype [R, a] donnera 100% des plantes de phénotype [RB, a]

I. Lois statistiques.

2BAC-SVT/PC-F

Echiquier de croisement :

$\sigma F_1 \text{ ♂} \backslash \sigma F_1 \text{ ♀}$	50% Z_n	50% W
50% Z_B	$Z_B Z_n$ [B] ♂ 25%	$Z_B W$ [B] ♀ 25%
50% Z_n	$Z_n Z_n$ [n] ♂ 25%	$Z_n W$ [n] ♀ 25%

On obtient à F_2 : 25% [B] ♂, 25% [n] ♂, 25% [n] ♀ et 25% [B] ♀ .

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

*** Interprétation chromosomique des résultats du croisement 3 :**

Parents :	P ♀	×	P ♂
Phénotypes :	[n]		[B]
Génotypes :	$Z_n W$		$Z_B Z_B$
Gamètes :	50% Z_n ; 50% W		100% Z_B

Echiquier de croisement :

$\sigma P \text{ ♀} \backslash \sigma P \text{ ♂}$	50% Z_n	50% W
100% Z_B	$Z_B Z_n$ [B] ♂ 50%	$Z_B W$ [B] ♀ 50%

On obtient à F_1 : 50% [B] ♂ et 50% [B] ♀ (100%[B]) .

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

*** Interprétation chromosomique des résultats du croisement 4 :**

Parents :	$F_1 \text{ ♀}$	×	$F_1 \text{ ♂}$
Phénotypes :	[B]		[B]
Génotypes :	$Z_B W$		$Z_B Z_n$
Gamètes :	50% Z_B ; 50% W		50% Z_B ; 50% Z_n

Echiquier de croisement :

$\sigma P \text{ ♀} \backslash \sigma P \text{ ♂}$	50% Z_B	50% W
50% Z_B	$Z_B Z_B$ [B] ♂ 25%	$Z_B W$ [B] ♀ 25%
50% Z_n	$Z_B Z_n$ [B] ♂ 25%	$Z_n W$ [n] ♀ 25%

On obtient à F_2 : 75% [B] (dont 50%♂, 25%♀) et 25% [n] ♀.

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

II. Génétique moléculaire.

1	L'absorption intestinale du fer est assurée par les entérocytes via son transporteur → passage du fer vers le sang à travers les ferroportines (transporteurs) → en cas d'augmentation du stock en fer, le foie secrète l'hépcidine → dégradation des ferroportines → inhibition du passage du fer des cellule intestinale vers le sang et accumulation du fer au niveau des cellules hépatiques dans la ferritine. Donc l'hépcidine diminue le fer circulant (plasmatique) en bloquant son absorption intestinale.
2	Pour l'allèle HFE sauvage : - ARNm : CAG AGA UAU ACG UGC CAG GUG - Acides aminés : Gln – Arg – Tyr – Thr – Cys – Gln – Val Pour l'allèle HFE muté : - ARNm : CAG AGA UAU ACG UAC CAG GUG - Acides aminés : Gln – Arg – Tyr – Thr – Tyr – Gln – Val
3	Chez la personne atteinte d'hémochromatose, une mutation de substitution du nucléotide G par A au niveau du triplet 282 du brin non-transcrit du gène codant pour la synthèse de la protéine HFE (substitution de C par T au niveau du brin transcrit) → substitution de Cys par Tyr au niveau de la séquence des acides aminés de la protéine HFE → synthèse d'une protéine HFE non fonctionnelle → pas de synthèse de l'hépcidine au niveau des cellules hépatiques → augmentation du taux de fer circulant et son accumulation progressive dans le foie, le pancréas et le cœur d'où l'apparition de l'hémochromatose. Donc un changement au niveau de la séquence nucléotidique du gène induit un changement au niveau du caractère et apparition d'un nouveau phénotype

Session rattrapage 2021**I. Génétique moléculaire.**

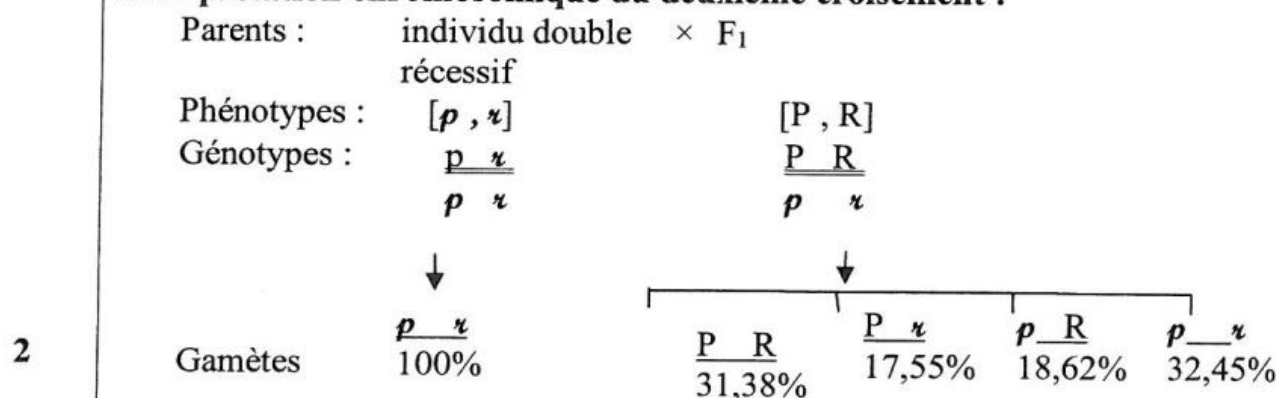
1	Comparaison des trajets du cuivre dans les deux cellules : - Dans l'hépatocyte d'une personne saine, le cuivre est lié à la protéine ATP7B, ce qui permet son élimination dans la bile. - Dans l'hépatocyte d'une personne atteinte de la maladie de Wilson, le cuivre ne se fixe pas sur la protéine ATP7B, ce qui empêche son élimination par la bile d'où l'accumulation du cuivre dans les cellules hépatiques. Déduction de la cause de la maladie : La maladie est due au dysfonctionnement de la protéine ATP7B ce qui empêche l'élimination du cuivre par la bile et aboutit à une accumulation du cuivre dans les hépatocytes.
2	L'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondantes à : - L'allèle normal ATP7B : ARNm : CUG GGC CGG UGG CUG Séquence d'acides aminés : Leu - Gly - Arg- Trp- Leu - L'allèle anormal ATP7B : ARNm : CUG GGC CUG UGG CUG Séquence d'acides aminés Leu - Gly - Leu- Trp- Leu

- 3 **Explication de l'origine de la maladie de Wilson :**
 Une mutation par substitution du nucléotide G par T au niveau du triplet 778 du brin non-transcrit du gène codant la synthèse de ATP7B (ou substitution de C par A au niveau du brin transcrit) → substitution de l'Arg par Leu au niveau de la position 778 de la séquence des acides aminés de la protéine ATP7B → Protéine ATP7B non fonctionnelle incapable de fixer le cuivre → Accumulation du cuivre dans les tissus et excès de cuivre circulant → apparition de la maladie de Wilson

II. Lois statistiques.

- 1 ***Premier croisement :**
 - F₁ est homogène, la première loi de Mendel est vérifiée.
 - les individus de F₁ ont un phénotype parental (pouce retourné et pelage ébouriffé), donc :
 - l'allèle responsable du pouce retourné est dominant (**P**) et l'allèle responsable du pouce normale est récessif (**p**) ;
 - l'allèle responsable du pelage ébouriffé "rough fur" est dominant (**R**) et l'allèle responsable du pelage non ébouriffé est récessif (**r**).
*** Deuxième croisement :**
 - Il s'agit d'un Back-cross, et F'₂ est composée de quatre phénotypes avec des pourcentages différents : 63,83 % phénotypes parentaux et 36,17 % phénotypes recombinés → Les deux gènes étudiés sont liés

Interprétation chromosomique du deuxième croisement :



Echiquier de croisement :

σF ₁	$\frac{P}{31,38\%} \frac{R}{17,55\%}$	$\frac{P}{18,62\%} \frac{r}{32,45\%}$	$\frac{p}{17,55\%} \frac{R}{32,45\%}$	$\frac{p}{32,45\%} \frac{r}{17,55\%}$
σ P	$\frac{P}{31,38\%} \frac{R}{17,55\%}$	$\frac{P}{18,62\%} \frac{r}{32,45\%}$	$\frac{p}{17,55\%} \frac{R}{32,45\%}$	$\frac{p}{32,45\%} \frac{r}{17,55\%}$
$\frac{p}{100\%} \frac{r}{100\%}$	$\frac{P}{31,38\%} \frac{R}{17,55\%}$	$\frac{P}{18,62\%} \frac{r}{32,45\%}$	$\frac{p}{17,55\%} \frac{R}{32,45\%}$	$\frac{p}{32,45\%} \frac{r}{17,55\%}$

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.

- 3 - La présence dans la génération F'₂ des porcs à pouce normal et à pelage ébouriffé "rough fur" et des porcs à pouce retourné et à pelage non ébouriffé est due au brassage intrachromosomique (crossing-over, enjambement chromosomique)
 - Schéma du crossing-over avec utilisation **P** et **p** pour le caractère "forme de pouce" et les symboles **R** et **r** pour le caractère "forme de pelage".

- 4 Établissement d'une carte factorielle correcte en utilisant une échelle et des symboles convenables.

Session normale 2022

I. Génétique moléculaire.Page |
21

1	• Comparaison : - Chez l'individu sain : la quantité des grandes sous unités est égale à celle des petites sous unités (=46 UA) ; 0.25 - Chez l'individu malade : la quantité des petites sous unités (=23UA) ne représente que la moitié de la quantité des grandes sous unités (=46UA)..... 0.25 • Explication : Manque des petites sous unités ribosomiques par rapport au grandes sous unités →formation d'une faible quantité de ribosomes fonctionnels →faible traduction d'ARNm d'hémoglobine → formation d'une faible quantité d'hémoglobine 0.5
2	• L'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondantes au : - Fragment de l'allèle normal : ARN_m : CAG CAG GAG UUC GUC AGA GCC CUA AGA AGA Peptide : Gln - Gln -Ac.Glu- Phe- Val -Arg - Ala -Leu - Arg - Arg 0.25 - Fragment de l'allèle anormal : ARN_m : CAG CAG GAG UUC UUC AGA GCC CGA AGA AGA Peptide : Gln - Gln - Ac.Glu- Phe- Phe - Arg - Ala - Arg - Arg - Arg.....0.25 • Relation gène – protéine – caractère - Deux mutations par substitution au niveau du brin non transcrit : une substitution de G par T au niveau du triplet 15 et une substitution de T par G du triplet 18 0.25 (on accepte le raisonnement, en se basant sur le brin transcrit) - Synthèse de la protéine RSP19 anormale (non fonctionnelle) ce qui diminue la quantité des petites sous-unité ribosomiques 0.25 - Formation d'une faible quantité de ribosomes fonctionnels 0.25 - Faible production d'hémoglobine dans les globules rouge conduisant à l'apparition de la maladie Blackfan- Diamont (caractère)0.25

II. Lois statistiques

3	• Le mode de transmission des deux caractères étudiés : - Le premier croisement a donné une génération homogène de drosophiles à phénotype parental aux ailes longues et à corps clair (dominance complète) : - L'allèle "ailes longues" est dominant vg^+. L'allèle "ailes vestigiales" est récessif vg ; - L'allèle "corps clair" est dominant b^+. L'allèle "corps noir" est récessif b 0.25 - Document 4 : Les deux gènes sont portés sur le chromosome n° 2 donc ils sont liés 0.25
4	• Le génotype de la lignée A : $\frac{vg^+ b^+}{vg^+ b^+}$ • Le génotype de la lignée C : $\frac{vg b}{vg b}$ 0.25 Justification : les deux parents (A et C) sont de lignée pure selon la première loi de Mendel et les allèles responsables du corps clair et ailes longues sont dominants..... 0.25 • Le génotype de la lignée B : $\frac{vg^+ b^+}{vg b}$ 0.25 Justification : la lignée C est pure et la descendance du deuxième croisement est constituée de 4 phénotypes. Donc la lignée B est hétérozygote pour les deux gènes 0.25

• **Interprétation chromosomique des résultats du deuxième croisement :**

Parents :	lignée C	×	lignée B	
Phénotypes :	[vg ; b]		[vg ⁺ ; b ⁺]	
Génotypes :	<u>vg b</u>		<u>vg⁺ b⁺</u>	
	vg b		vg b	
Gamètes :	<u>vg b</u>	<u>vg⁺ b⁺</u>	<u>vg b⁺</u>	<u>vg⁺ b</u>
	100%	40.5%	9.5%	9.5%
				40.5%
Échiquier de croisement :				0.5

Gamètes B \ Gamètes C	<u>vg⁺ b⁺</u>	<u>vg⁺ b</u>	<u>vg b⁺</u>	<u>vg b</u>
Gamètes C	40.5%	9.5%	9.5%	40.5%
<u>vg b</u> 100%	<u>vg⁺ b⁺</u> vg b 40.5% [vg ⁺ ; b ⁺]	<u>vg⁺ b</u> vg b 9.5% [vg ⁺ ; b]	<u>vg b⁺</u> vg b 9.5% [vg ; b ⁺]	<u>vg b</u> vg b 40.5% [vg ; b]

La descendance du deuxième croisement est constituée de :

- phénotypes parentaux : 40.5% [vg⁺ ; b⁺] et 40.5% [vg ; b] ;
- phénotypes recombinés : 9.5% [vg ; b⁺] et 9.5% [vg⁺ ; b] 0.25

Session rattrapage 2022

I. Génétique moléculaire.Page |
23

1	● La relation entre le caractère couleur des cheveux et la protéine MCR1 : - Récepteur MCR1 normal (protéine) → fixation de l'hormone MSH sur le récepteur → synthèse de l'eumélanine → Couleur brune des cheveux0,5 - Récepteur MCR1 anormal (protéine) → pas de fixation de l'hormone MSH sur le récepteur → synthèse de la phéomélanine → Couleur rousse des cheveux0,5 D'où la relation protéine-caractère.
2	L'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondante : - Chez le sujet à cheveux bruns : ARNm : UCG UAU CGA AUU CCA UGU AGC Séquence d'acides aminés : Ser - Tyr - Arg - Ile - Pro - Cys - Ser0,25 - Chez le sujet à cheveux roux : ARNm : UCG UAU CGA ACU CCA UGU AGC Séquence d'acides aminés : Ser - Tyr - Arg - Thr - Pro - Cys - Ser0,25 Explication de l'origine génétique de la couleur rousse des cheveux : Mutation au niveau du 4ème triplet par substitution de A par G au niveau du brin transcrit → Apparition du codon ACU au lieu du codon AUU → Remplacement de l'acide aminé « Ile » par « Thr » conduisant à la synthèse de la protéine MCR1 anormale → Synthèse de la Phéomélanine responsable de la coloration rousse des cheveux.....1

II. Lois statistiques.

3	Déduction à partir du premier croisement : - Les parents sont de races pures selon la première loi de Mendel0,25 - L'allèle responsable de la couleur grise des poils est dominant (G) et celui responsable de la couleur blanche des poils est récessif (g)0,25 - L'allèle responsable de l'aspect uniforme des poils est dominant (H) et celui responsable de l'aspect panaché est récessif (h)0,25
4	Les deux gènes sont indépendants. Justification : le 2^{ème} croisement est un test-cross qui a donné 4 phénotypes différents et avec des pourcentages égaux (ségrégation indépendante des allèles).

5

Interprétation chromosomique des résultats du deuxième croisement :

Parents : P × F₁
Phénotypes : [g ; h] [G ; H]
Génotypes : g//g h//h ; G//g H//h0,25

Gamètes : 100% g/ h/ ; 25% G/ H/ , 25% G/ h/0,25
 25% g/ H/ , 25% g/ h/

Echiquier de croisement0, 5

Gamètes F1 Gamètes P	25% G/ H/	25% G/ h/	25% g/ H/	25% g/ h/
100% g/h/	G//g H//h 25% [G ; H]	G//g h//h 25% [G ; h]	g//g H//h 25% [g ; H]	g//g h//h 25% [g ; h]

Résultats : 25% [G ; H] ; 25% [G ; h] ; 25% [g ; H] ; 25% [g ; h] ...0,25

Session normale 2023**I. Génétique moléculaire.****Exercice 2**

1

Comparaison :

La quantité des LDL à la surface des cellules, chez la personne atteinte de la maladie, diminue lentement (de 11UA à 10UA) alors qu'elle diminue rapidement chez la personne saine (de 11UA à 2UA).
 La quantité des LDL intracellulaire, Chez la personne atteinte de la maladie, reste relativement stable (à une valeur de 2 UA), alors qu'elle augmente rapidement (de 2UA à 10UA) avant de se stabiliser chez la personne saine à 10UA.....

2

Relation protéine caractère :

Chez la personne saine : Les récepteurs protéiques LDL sont normaux → Entrée des LDL à l'intérieur des cellules → diminution de la quantité des LDL à l'extérieurs des cellules → taux normal de cholestérol sanguin → caractère normal.
 Chez la personne malade: Les récepteurs protéiques LDL sont anormaux → Pas d'entrée des particules LDL à l'intérieur des cellules → accumulation des particules LDL à l'extérieurs des cellules → taux de cholestérol sanguin supérieur à la normale → caractère anormal (HCF).....

3

Séquences des ARNm et d'acides aminés :

- L'allèle normal :

ARNm : AGA AAC GAG UUC CAG UGC CAA

Séquence d'acides aminés : Arg - Asn - Glu - Phe - Gln - Cys - Gln

- L'allèle anormal :

ARNm : AGA AAC GAG UUC UAG UGC CAA

Séquence d'acides aminés : Arg - Asn - Glu - Phe

Explication de l'origine génétique de la maladie HCF :

Mutation par substitution du nucléotide C par T au niveau du triplet 33 du brin non transcrit du gène LDLR → Apparition d'un codon stop (UAG) au niveau de l'ARNm → Synthèse d'une protéine incomplète → récepteur LDL non fonctionnel → Pas d'entrée des particules LDL à l'intérieur des cellules → taux de cholestérol sanguin supérieur à la normale → maladie HCF

II. Lois statistiques

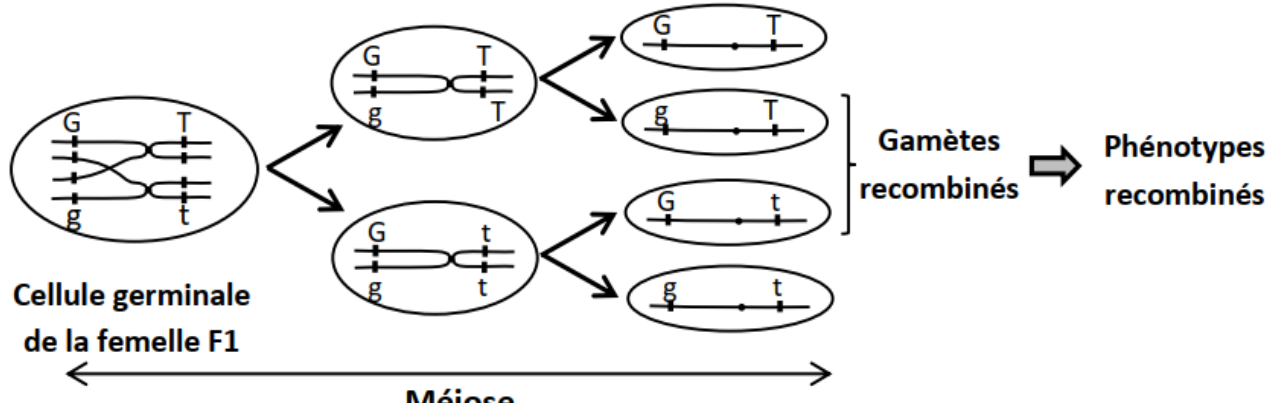
1	Type de dominance : - Pour le gène codant la couleur du pelage : Apparition d'un phénotype intermédiaire au niveau de la descendance (pelage bicolore). → codominance entre l'allèle codant la couleur orange (O) et l'allèle codant la couleur noire du pelage (N)..... - Pour le gène codant la taille des poils : le phénotype de la descendance est parental (poils ras) → dominance complète : l'allèle codant les poils ras est dominant (R) et l'allèle codant les poils longs est récessif (ℓ).												
2	Les deux gènes étudiés sont indépendants : - Pour le caractère de la couleur du pelage (accepter les arguments tels que) : la 1^{ère} loi de Mendel n'est pas vérifiée ; les deux croisements donnent des résultats différents ; au niveau de la descendance, on a une différence phénotypique entre les mâles et les femelles) → Le gène codant la couleur du pelage est lié au sexe et porté par le chromosome X..... - Pour le caractère de la taille des poils (accepter les arguments tels que) : la 1^{ère} loi de Mendel est vérifiée au niveau des deux croisements ; le croisement réciproque a donné les mêmes résultats → Le gène codant la taille des poils est porté par un autosome.... - Les deux gènes sont portés par deux paires de chromosomes différents → les 2 gènes sont indépendant L'hypothèse (2) est validée et l'hypothèse (1) est réfutée.....												
3	Interprétation chromosomique du deuxième croisement : Parents : Phénotypes : Génotypes : Gamètes : ♂ P1 [N , R] $X_N Y \ R//R$ $X_N R / 50\%$ $Y R / 50\%$ X ↓ ♀ P2 [O , ℓ] $X_O X_O \ \ell // \ell$ $X_O \ell / 100\%$ Echiquier de croisement : <table><tr><th colspan="2">Gamète ♂</th><th colspan="2">Gamète ♀</th></tr><tr><td>Gamète ♀</td><td></td><td>$X_N R /$ 50%</td><td>$Y R /$ 50%</td></tr><tr><td>$X_O \ell /$ 100%</td><td></td><td>$X_N X_O R // \ell$ 50% ♀ [NO , R]</td><td>$X_O Y R // \ell$ 50% ♂ [O , R]</td></tr></table> Les résultats théoriques sont : 50% ♀ [NO , R], et 50% ♂ [O , R]. Donc les résultats théoriques sont conformes aux résultats de l'expérience.	Gamète ♂		Gamète ♀		Gamète ♀		$X_N R /$ 50%	$Y R /$ 50%	$X_O \ell /$ 100%		$X_N X_O R // \ell$ 50% ♀ [NO , R]	$X_O Y R // \ell$ 50% ♂ [O , R]
Gamète ♂		Gamète ♀											
Gamète ♀		$X_N R /$ 50%	$Y R /$ 50%										
$X_O \ell /$ 100%		$X_N X_O R // \ell$ 50% ♀ [NO , R]	$X_O Y R // \ell$ 50% ♂ [O , R]										

Session rattrapage 2023

I. Génétique moléculaire.Page |
26

1	La différence observée : Le nombre de dimères de thymine formés dans les cellules de l'individu malade est largement supérieur à celui dans les cellules de l'individu sain. Déduction : l'exposition à des intensités croissantes des UV augmente d'une façon importante le nombre de dimères de thymine formés dans l'ADN des cellules des individus malades.
2	Les séquences de l'ARNm et les séquences des acides aminés - Pour l'allèle normal : ARNm : UGC GAG GAA UUC AAA GAC Séquence d'acides aminés : Cys - Glu - Glu - Phe - Lys - Asp - Pour l'allèle anormal : ARNm : UGC GAG GAA UUC CAA GAC Séquence d'acides aminés : Cys - Glu - Glu - Phe - Gln - Asp Explication de l'origine génétique de la maladie : Mutation par substitution du nucléotide T par G en position 2452 du brin transcrit du gène XPC chez l'un individu atteint de XP → intégration de l'acide aminé Gln au lieu de Lys lors de la traduction → synthèse d'une enzyme xpc anormale (non fonctionnelle) → pas de réparation des dimères de thymine au niveau de l'ADN suite à une exposition aux rayonnements UV → apparition des symptômes de la maladie XP.
3	La différence observée : Après 24 h de l'exposition aux UV chez un individu atteint, le % de dimères de thymine reste stable à 0,10% en revanche ce % diminue de 0,10% à 0,025% chez l'individu sain. Mise en relation Dans les cellules de l'individu atteint de XP, l'enzyme xpc est anormale → pas de reconnaissance des dimères de thymine dans l'ADN → pas de réparation des dimères de thymine dans l'ADN → le % de dimères de thymine dans les cellules de l'individu atteint de XP reste stable dans sa valeur maximale → apparition des symptômes de XP

II. Lois statistiques.

1	Déduction : - F_1 est homogène $\rightarrow$ la première loi de Mendel est vérifiée. - Le croisement réciproque donne le même résultat $\rightarrow$ Hérité non liée au sexe. - Les individus de F_1 ont un phénotype parental corps gris et ailes normales : $\rightarrow$ dominance de l'allèle responsable de la couleur grise du corps (G) par apport à l'allèle récessif responsable de la couleur noire du corps (g) $\rightarrow$ dominance de l'allèle responsable de la forme normale des ailes (T) par apport à l'allèle récessif responsable de la forme tronquée des ailes (t).
2.a	Génotypes des parents dans les croisements I et II (P1) : GT//GT (P2) : gt//gt (F1) : GT//gt
2.b	Calcul des pourcentages théoriques des quatre phénotypes obtenus en F_2. Puisque les deux gènes sont situés sur le même chromosome et la distance entre la position des deux gènes sur le chromosome 2 est de 35 cM $\rightarrow$ le pourcentage théoriques des phénotypes recombinés est 35% et le pourcentage théoriques des phénotypes parentaux est de 65% d'où : Les phénotypes recombinés : [g,T]= 17,5% ; [G,t] = 17,5% . Les phénotypes parentaux : [G,T]= 32,5% ; [g,t] = 32,5% .
3.	Schéma des étapes de la formation des gamètes chez les femelles F_1 : (tel que)  Cellule germinale de la femelle F_1 Méiose Gamètes recombinés $\Rightarrow$ Phénotypes recombinés

Session normale 2024

I. Génétique moléculaire.

1	<u>Relation protéine-caractère :</u> Chez la personne saine : Production d'amélogénine normale par les améloblastes → Minéralisation normale de l'émail → Amélogénèse normale → émail dentaire normal (Phénotype normal) Chez la personne malade: Production d'amélogénine anormale par les améloblastes → Minéralisation faible de l'émail → Amélogénèse imparfaite → émail dentaire anormal (Phénotype anormal) → Tout changement au niveau de la protéine (Amélogénine) entraîne un changement des phénotypes du caractère (état de l'émail dentaire) d'où la relation protéine-caractère.....
2	<u>Séquences des ARNm et d'acides aminés :</u> - L'allèle normal : ARNm : ... AAU CAU CCC CGU GCU... Séquence d'acides aminés : Asn - His - Pro - Arg - Ala - L'allèle muté : ARNm : ... AAU CAU CUC CGU GCU... Séquence d'acides aminés : Asn - His - Leu - Arg - Ala <u>Explication de l'origine génétique de l'amélogénèse imparfaite:</u> Mutation par substitution du nucléotide N° 2 : C par T au niveau du 3^{ème} triplet (nucléotide N°8) du brin non transcrit du gène AMELX (Accepter la réponse : G par A dans le brin transcrit) → Changement du codon CCC en CUC au niveau de l'ARNm..... → Changement de l'acide aminé Pro en Leu au niveau de la séquence peptidique → Synthèse d'une amélogénine anormale..... → Minéralisation faible de l'émail → Amélogénèse imparfaite (Maladie).....

II. Lois statistiques

3

Le mode de transmission des deux caractères avec justification:

- Tous les individus de la génération F_1 issue du premier croisement ont un corps gris et des ailes avec nervures transversales donc :.....
- Vérification de la première loi de Mendel.....
- L'allèle responsable de la couleur grise du corps est dominant « G » et celui responsable de la couleur jaune est récessif « g ».
- L'allèle responsable des ailes avec nervures transversales est dominant « N » et celui responsable des ailes sans nervures transversales est récessif « n ».....
- Les deux gènes étudiés sont liés au sexe et portés par le chromosome sexuel X.
Accepter l'une des justifications.....
- Les parents du deuxième croisement sont de races pures et la génération F_1 est hétérogène donc exception de la 1^{ère} loi de Mendel (non vérification de la 1^{ère} loi de Mendel).
- Les croisements 1 et 2 sont réciproques et donnent des résultats différents malgré que les parents sont de race pure.
- Hérité croisée.
- Les deux gènes étudiés sont portés par le chromosome sexuel X → Les deux gènes sont liés

4

Les résultats attendus du croisement entre les individus de F_1 issus du 1^{er} croisement:

Parents :	♀ (F_1)	×	♂ (F_1)
Phénotypes :	[G ; N]		[G ; N]
Génotypes :	$X_{GN} X_{gn}$	;	$X_{GN} Y$
Gamètes :	43.3% X_{GN} 43.3% X_{gn} 6.7% X_{GN} 6.7% X_{gN}		50% X_{GN} 50% Y

Echiquier de croisement :

Gamètes ♀ \ Gamètes ♂	X_{GN} 43.3%	X_{gn} 43.3%	X_{GN} 6.7%	X_{gN} 6.7%
X_{GN} 50%	$X_{GN} X_{GN}$ [G ; N] 21.65%	$X_{GN} X_{gn}$ [G ; N] 21.65%	$X_{GN} X_{GN}$ [G ; N] 3.35%	$X_{GN} X_{gN}$ [G ; N] 3.35%
Y 50%	$X_{GN} Y$ [G ; N] 21.65%	$X_{gn} Y$ [g ; n] 21.65%	$X_{GN} Y$ [G ; n] 3.35%	$X_{gN} Y$ [g ; N] 3.35%

Résultats attendus:

50% ♀ [G ; N]
21.65% ♂ [G ; N] ; 21.65% ♂ [g ; n] ; 3.35% ♂ [G ; n] ; 3.35% ♂ [g ; N]

Session rattrapage 2024

I. Génétique moléculaire.Page |
30

1	▪ Description du mode d'action de la progranuline : La progranuline sécrétée par la cellule de soutien se fixe sur ses récepteurs à la surface de la cellule nerveuse entraînant sa maturation et sa protection..... ▪ Relation entre le taux plasmatique de la progranuline et l'état de santé de la personne : - Taux plasmatique de la progranuline inférieur au seuil ($25 \text{ ng/ml} < 75 \text{ ng/ml}$) → Dégénérescence des cellules nerveuses → Personne atteinte de la DLFT - Taux plasmatique de la progranuline supérieur au seuil ($125 \text{ ng/ml} > 75 \text{ ng/ml}$) → Maturation et protection des cellules nerveuses → Personne saine.....
2	Explication : Mutation par substitution du nucléotide G par A au niveau du triplet 493 du brin transcrit du gène PRG (Accepter la réponse : C par T du brin non transcrit)..... → Apparition d'un codon non-sens UGA au niveau de l'ARNm et arrêt de la traduction → Synthèse d'une Progranuline incomplète (non fonctionnelle) → Taux plasmatique de la progranuline normale est inférieur au seuil..... → Dégénérescence des cellules nerveuses → Personne atteinte de la DLFT

II. Lois statistiques.

3	a. Type de dominance et génotypes des parents avec justification : • Type de dominance et justification : Pour le caractère « couleur du corps » : - La génération F_1 est hétérogène avec apparition de souris à corps gris → L'allèle responsable de la couleur jaune du corps est dominant «G» et celui responsable de la couleur grise du corps est récessif «g»..... Pour le caractère « Longueur des poils » : - La génération F_1 est homogène constituée d'individus avec des poils longs (Phénotype de l'un des parents) → L'allèle responsable des poils longs est dominant « L » et celui responsable des poils courts est récessif « ℓ »..... • Les génotypes des parents et justification : Pour le caractère « couleur du corps » : La génération F_1 est hétérogène → les parents sont hybrides (hétérozygotes) Pour le caractère « Longueur des poils » : La génération F_1 est homogène → les parents sont de lignée pure (homozygotes) selon la 1^{ère} loi de Mendel..... → Le génotype des parents : ♀ $G//g \quad \ell//\ell$ ♂ $G//g \quad L//L$
---	--

b. Interprétation chromosomique du 1^{er} croisement :

Parents : ♀ × ♂
 Phénotypes : [G ; ℓ] [G ; L]
 Génotypes : G//g ℓ//ℓ G//g L//L
 Gamètes : 1/2 G/ ℓ/ 1/2 g/ ℓ/
 1/2 G/ L/ 1/2 g/ L/.....

Echiquier de croisement :

Gamètes♀ \ Gamètes ♂	1/2 G/ ℓ/	1/2 g/ ℓ/
1/2 G/ L/	G//G L//ℓ 1/4 [G ; L]	G//g L//ℓ 1/4 [G ; L]
1/2 g/ L/	G//g L//ℓ 1/4 [G ; L]	g//g L//ℓ 1/4 [g ; L]

Les résultats théoriques : 3/4 [G ; L] ; 1/4 [g ; L]

Les résultats expérimentaux : 67,54% ≈ 2/3 [G ; L] ; 32,45% ≈ 1/3 [g ; L]

Les résultats théoriques ne sont pas conformes aux résultats expérimentaux

Explication :

Cette différence peut s'expliquer par la présence d'un gène létale pour le caractère « couleur du corps » à l'état homozygote pour l'allèle dominant : G//G.

4

- Le croisement 2 est un croisement test.....

- Le croisement test a donné 4 phénotypes avec les proportions suivantes

[G ; ℓ] : 24.33% ; [G ; L] : 25.22% ; [g ; ℓ] : 25.22% ; [g ; L] : 25.22%

- Les proportions des phénotypes obtenues sont égales entre elles et proches de 25%

Donc les résultats obtenues sont compatibles avec la 3^{ème} loi de Mendel.....

Vérification de l'hypothèse : l'hypothèse proposée par les chercheurs est vérifiée

→ les deux gènes étudiés sont indépendants.....

لا تنسونا من صالح دعائكم.
ووفقكم الله لما يحبه ويرضاه.
الأستاذ : ادريس الرحالي.