



Corrigé de l'Épreuves de Sciences de la vie et de la terre (Groupe N°1)								Barème
EXERCICE 1 : QCM GÉNÉRALES (8 points)								8 pts 1 X 8
1	2	3	4	5	6	7	8	
b	b-d	c	c-d	c	d	b-d	a	
- Toute réponse fautive annule la note attribuée à l'item. - Pour les items 2, 4 et 7 ; attribuer 0, 5 point pour une seule réponse correcte.								
EXERCICE 2 : NEUROPHYSIOLOGIE (6 points) <i>L'analyse de documents n'est pas exigée dans la réponse comme il est indiqué en tête du sujet.</i>								0,125 X 10
1)								
1. Arrivée d'un potentiel d'action (influx nerveux) au niveau du motoneurone.								
2. Ouverture des canaux voltage-dépendants à Ca^{++} et entrée massive de ces ions dans le bouton synaptique.								
3. Libération par exocytose de l'acétylcholine dans la fente synaptique.								
4. Fixation de l'acétylcholine sur des récepteurs spécifiques de la membrane postsynaptique.								
5. Ouverture des canaux chimio-dépendants à Na^{+} et entrée massive de ces ions dans le sarcoplasme ce qui déclenche un PA musculaire .								
6. Contraction musculaire.								
7. Recapture par la terminaison presynaptique de la choline libérée par l'hydrolyse. <u>Arrondir la note au quart supérieur.</u>								0,25 X 3
2) Les toxines botuliques agissent sur les protéines des cellules nerveuses , des cellules musculaires ou des deux à la fois .								0,25 X 2
3) les toxines botuliques agissent sur les protéines des cellules nerveuses au niveau de l'élément présynaptique .								0,25 X 2
4) Les toxines botuliques n'agissent pas sur les canaux voltage-dépendants à Ca^{++} . Les toxines botuliques bloquent la transmission synaptique.								0,25 X 5
5) Les toxines B et F agissent sur la protéine P1 , les toxines A et E agissent sur la protéine P3 et aucune toxine n'agit sur P2 .								
6) Les neurotoxines B et F sont des endoprotéases, c'est-à-dire des enzymes capables de couper la protéine P1 (synaptobrevine) au milieu de l'enchaînement des acides aminés. La protéine P1 ainsi clivée n'interagit plus avec les autres protéines et l'exocytose n'a pas lieu. Les neurotoxines A et E coupent la protéine P3 (SNAP). La protéine P3 clivée ne se lie plus avec la protéine P1 empêchant ainsi l'exocytose. Les toxines botuliques empêchent donc l'exocytose des vésicules présynaptiques, rendant impossible la transmission du message nerveux au muscle, qui ne se contracte plus (paralysie).								0,5 X 2
- Dans le cas de l'incontinence urinaire, le Botox inhibe la transmission synaptique et par suite les contractions involontaires de la vessie et les mictions involontaires .								0,25 X 3
- Dans le cas des rides d'expression, le Botox inhibe la transmission synaptique d'où le relâchement des muscles du visage au niveau des rides ayant pour conséquence l'effacement des rides .								
<u>Un seul cas est exigé.</u>								

EXERCICE 3 : GÉNÉTIQUE HUMAINE (6 points)

1) **Hypothèse 1** : l'allèle qui contrôle cette maladie est porté par la partie spécifique du chromosome y.

0.5

Dans ce cas la maladie se transmet exclusivement d'un père malade à tous ses garçons. C'est-à-dire chaque garçon malade doit avoir un père malade ce qui est le cas pour les garçons II₂ et III₂. Hypothèse à retenir.

Hypothèse 2 : l'allèle qui contrôle cette maladie est récessif porté par la partie spécifique du chromosome X.

0.5

Selon cette hypothèse, chaque garçon malade hérite un chromosome y de son père et un chromosome X porteur de l'allèle muté de sa mère qui devrait être au moins conductrice.

Ceci pourrait être le cas pour les femmes I₂ et II₃.

Hypothèse à retenir.

Hypothèse 3 : l'allèle qui contrôle cette maladie est récessif porté par un autosome.

0.5

Dans ce cas, chaque individu malade homozygote hérite un allèle muté de chacun de ses parents qui devraient être les deux au moins hétérozygotes. Ceci pourrait être le cas pour les couples (I₁, I₂) et (II₂, II₃) dont un parent homozygote récessif et l'autre hétérozygote.

Hypothèse à retenir.

Hypothèse 4 : l'allèle qui contrôle cette maladie est dominant porté par un autosome.

0.5

Selon cette hypothèse ;

- chaque individu malade doit avoir au moins l'un des parents malades.
- ⇒ Ce qui est le cas pour II₂ et III₂.
- les enfants sains devraient avoir deux parents porteurs de l'allèle normal. Ceci pourrait être le cas pour III₁ et IV₁ (un parent malade hétérozygote et un autre sain homozygote).

Hypothèse est à retenir.

Hypothèse 5 : l'allèle qui contrôle cette maladie est dominant porté par la partie spécifique du chromosome X.

0.5

Selon cette hypothèse, chaque garçon malade devrait avoir une mère malade. Or, ce n'est pas le cas pour le garçon II₂ qui est malade alors que sa mère I₂ est saine.

Hypothèse à rejeter.

2) Le document 6 montre que :

- la fille porte deux exemplaires du gène étudié : ce gène ne peut pas être lié à y.

0.25

hypothèse 1 à rejeter.

- la fille ne peut hériter que l'allèle A₁ de son père puisque ce dernier ne porte sur ses chromosomes que l'allèle A₁. Donc, l'allèle A₂ provient de la mère.

0.25

- le fils ne porte sur ses chromosomes que l'allèle A₁, si la maladie est autosomique, ce garçon serait de génotype A₁//A₁ ; dans ce cas il hériterait une copie de l'allèle A₁ de sa mère. Si la maladie est liée à X, ce garçon serait de génotype X_{A1}//Y ; dans ce cas le chromosome X_{A1} proviendrait de la mère.

0.25

0.25

Déduction : Cette mère saine porte sur ses chromosomes l'allèle A₁ et l'allèle A₂ : c'est une femme conductrice saine.

0.25

Ceci montre que l'allèle qui contrôle cette maladie est récessif et par suite l'hypothèse 4 est à rejeter.

0.25

L'hypothèse 3 (maladie récessive liée à un autosome) et **l'hypothèse 2** (maladie récessive portée par X) sont à retenir.

0.25

3) dans le cas où la maladie est autosomique, le garçon II₂ malade homozygote porterait deux copies de l'allèle muté ce qui est contradictoire avec les données du document 7 : l'hypothèse 3 est à rejeter.

0.25

Donc **cette maladie est contrôlée par un allèle récessif lié à X.**

4) a) soit le couple d'allèles (A, a) avec :

A : l'allèle normal [N];

a : l'allèle muté [m].

- Le père malade de génotype X_a/Y porte sur ses chromosomes une quantité d'ADN de 1 Kb, donc la taille de l'allèle muté est de 1 Kb. 0.25
- La fille IV_1 saine est de génotype X_A/X_a (elle ne peut hériter que X_a de son père malade) ; elle porte sur ses chromosomes une quantité d'ADN de 2.3 Kb ce qui correspond à 1 Kb de l'allèle muté + 1.3 Kb de l'allèle normal. 0.25
- Le fœtus possède 1.3 Kb c'est à dire il ne porte sur ses chromosomes que l'allèle normal : **il s'agit donc d'un garçon sain.** 0.25
- La mère III_1 porte sur ses chromosomes une quantité d'ADN de 2.6 Kb ce qui correspond à 2 copies de l'allèle normal ($2 \times 1.3 = 2.6$ Kb). C'est une femme homozygote de génotype X_A/X_A . 0.25

b)

$III_1 \quad \times \quad III_2$
 $X_A/X_A \quad X_a/y$
 Gamètes $X_A \quad X_a + Y$

III1 \ III2	X_a	Y
X_A	X_A/X_a [N]	X_A/Y [N]

Tous les enfants seront sains.

Le génotype de III1 est exigé

0.25

0.25