

المدة: 180min

الصف: SV

المادة: Biologie

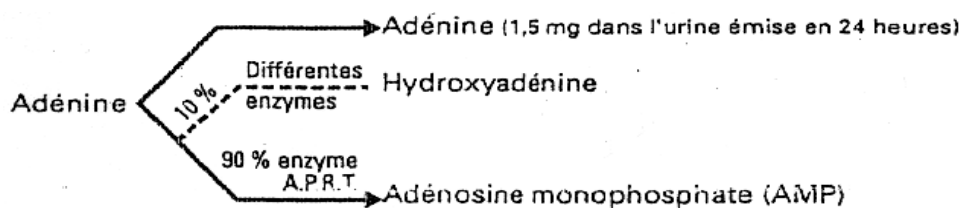
Exercice 1 : (7 pts) Transmission héréditaire d'une maladie métabolique

Pascal T., 4 ans, a présenté à 6 mois d'intervalle deux crises de dysurie (difficulté à éliminer l'urine). La première s'est terminée par l'expulsion spontanée, par voie urinaire, de petits calculs (particules solides constituées dans ce cas à 90 % par de l'hydroxyadénine). La deuxième a nécessité une intervention chirurgicale (retrait de 26 calculs). Cet enfant a été hospitalisé pour diverses analyses. Le document 1 résume quelques-uns des résultats obtenus.

Document 1

Dosages pratiqués	chez Pascal	chez un individu normal
Adénine	40 mg dans l'urine émise en 24 heures.	1,5 mg dans l'urine émise en 24 heures.
Hydroxyadénine	Fortes quantités .	Non décelable
Activité de l'enzyme APRT (adénine-phosphori-bosyl transférase) en % de	0,008 %	100 %

A. Dans l'organisme, l'adénine est normalement éliminée, dégradée ou réutilisée selon les chaînes de réactions suivantes :



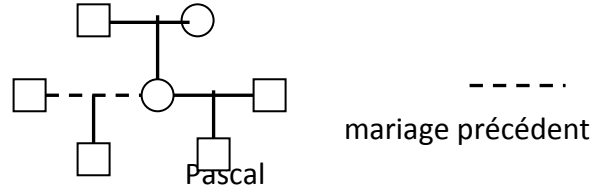
a-Déterminer, à partir du document 1, la cause possible de la maladie chez Pascal .

B. Pour étudier l'origine de cette maladie, des analyses sont faites chez les membres de la famille de Pascal, dont aucun ne présente de troubles. On dose en particulier l'activité de l'enzyme APRT. Les résultats sont donnés en % de l'activité normale (document 2).

Le document 3 montre l'arbre généalogique de cette famille :

père 50 %
 mère..... 50%
 grand-père maternel..... 50 %
 grand-mère maternelle 100 %
 demi - frère..... 100%
 (demi - frère : issu d'un mariage
 précédent de sa mère)

Document 2

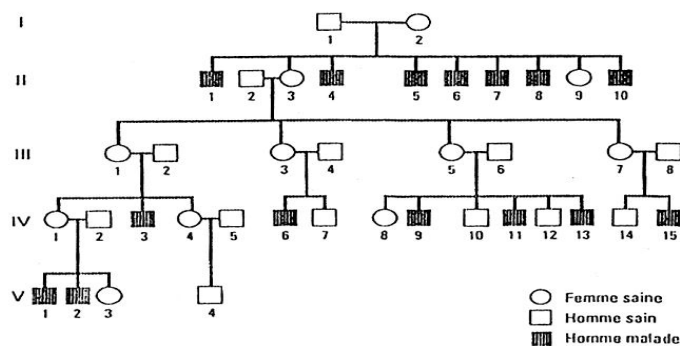


Document 3

- 1) A l'aide d'un raisonnement fondé sur l'analyse précise du document 2, préciser le type de dominance de l'allèle responsable de cette déficience enzymatique.
- 2) Recopier l'arbre généalogique du doc. 3 en y illustrant les phénotypes des différents membres .
- 3) Ecrivez le ou les génotypes possibles pour ce caractère de chaque membre de la famille, y compris le père du frère de Pascal, sachant que l'hérédité est autosomale.

C. Une autre chaîne de réactions aboutissant à l'acide urique part de la guanine . Une déficience enzymatique à un niveau de la chaîne métabolique provoque diverses anomalies parmi lesquelles une paralysie grave entraînant généralement la mort avant la puberté et un retard mental (syndrome de Lesch-Nyhan). Le document 4 donne l'arbre généalogique d'une famille concernée par cette maladie.

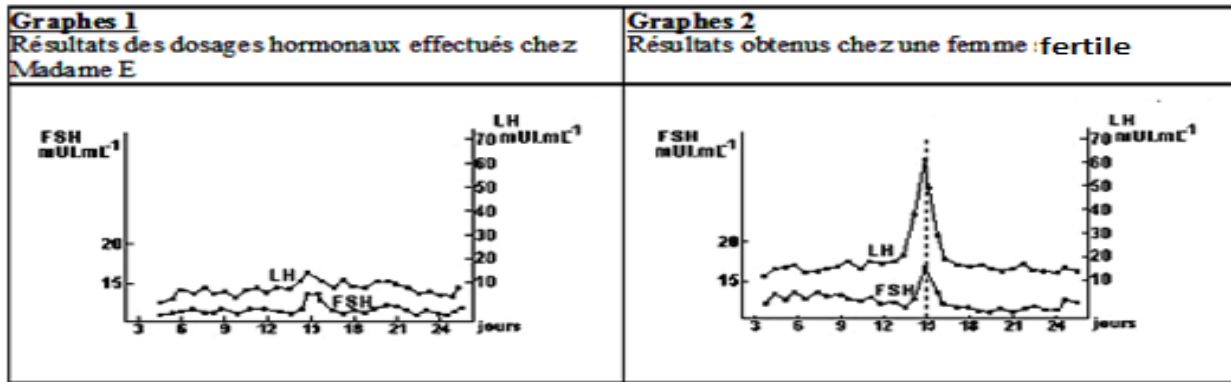
- 1) A l'aide d'un raisonnement fondé sur l'analyse précise de l'arbre généalogique ,determiner si l'allèle responsable de cette déficience enzymatique est dominant ou récessif.
- 2) Cet allèle est- il sur un autosome ou lié au sexe ? justifier votre reponse.
- 3) Il est peu probable de rencontrer une fillette malade. Comment peut-on l'expliquer?
- 4) Les enfants IV-6 et IV-7 sont des jumeaux. Comment peut-on expliquer qu'un seul des deux souffre de cette maladie ?



Document 4

Exercice II :(5Pts) Stérilité féminine et traitement

Madame E rencontre des difficultés pour avoir un enfant et consulte un gynécologue. Le spermogramme de son mari étant normal, le médecin lui propose d'effectuer des dosages hormonaux réguliers. Les résultats obtenus permettent de tracer les graphes 1 ci-dessous ; les graphes 2 correspondent aux mêmes dosages effectués chez une femme fertile et sont donc les graphes de référence.(document 1)



- 1-Comparer les concentrations des hormones hypophysaires chez madame E et la femme fertile.
- 2-Formuler deux hypothèses sur l'origine de la stérilité de Madame E.

Afin de préciser l'origine de la stérilité de Madame E, on a rapproché les dosages hormonaux effectués chez cette patiente de résultats expérimentaux observés chez la guénon (dont les cycles sexuels sont très proches de ceux de la femme) ; les résultats expérimentaux des dosages de LH et FSH sont présentés sur les graphes du document2.

Document 2 : effets d'une expérience de lésion sélective de la région postérieure de l'hypothalamus à t=0jours

Document 3 : traitement proposé à Madame E

Etape n° 1 :

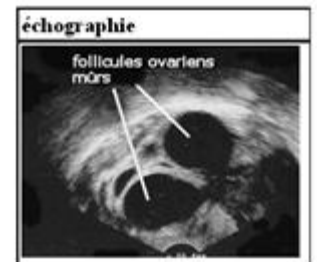
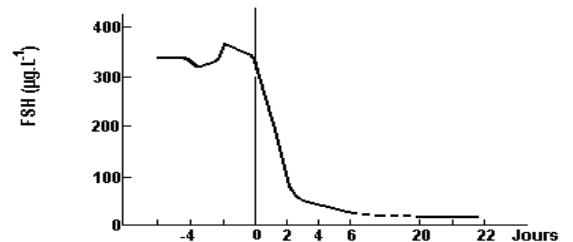
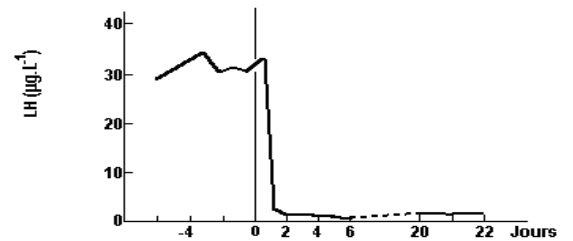
- durant une dizaine de jours, injections quotidiennes de FSH en continu ;
- contrôle régulier de la croissance des follicules ovariens par échographie.

Etape n° 2 : après ces 10 jours, injection d'une unique et forte dose de LH.

- 3-Interpréter les documents 2 et 3.

L'injection de GnRH à Madame E ne montre pas une variation du taux plasmatiques de FSH et LH

- 4-Vérifier laquelle des deux hypothèses est validée .



Doc3-a- Résultat après traitement

Exercice III :(3Pts) Testostérone et cellules cibles

Pour étudier le rôle physiologique de la testostérone chez l'adulte ,les scientifiques ont réalisé les expériences suivantes : Ils ont pesé le testicule et le diamètre des tubes séminifères de rats soumis à des conditions différentes. Le tableau ci-dessous représente les résultats des expériences.

Traitement	Masse des testicules(mg)	Diamètre des tubes séminifères(μm)
Rats temoins	1780	325
Rats + EDS	980	180
Rats +EDS +25mg de testostérone	1740	315
Rats +EDS +5mg de testostérone	1635	304
Rats +EDS +1mg de testostérone	1070	260

EDS(Ethane dimethane Sulphonate) est une substance chimique qui détruit les cellules de Leydig.

a-Interpréter ces résultats.

b-Sachant qu'en absence de testostérone,la spermatogenèse ne se déroule pas,formuler deux hypothèses précisant les cellules cibles de la testostérone au niveau des tubes séminifères.

Pour savoir les cellules cibles de testostérone,l'expérience suivante est réalisée:

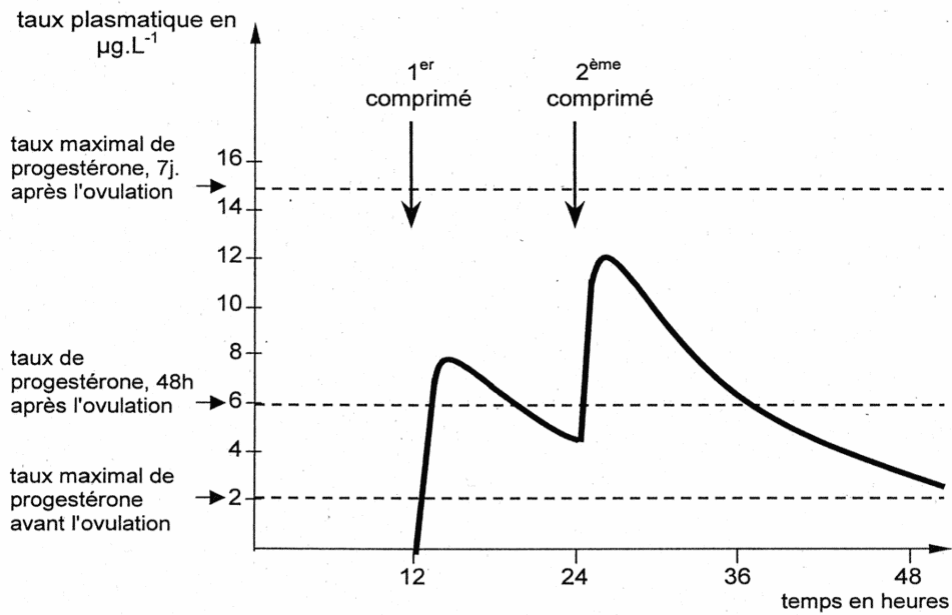
Traitement	Testostérone	Spermatogenèse
Rats avec cellules de Sertoli	-	ne se déroule pas
Rats sans cellules de Sertoli	+	ne se déroule pas
Rats avec cellules de Sertoli	+	se déroule

c-L'hypothèse est-elle validée ? Justifier la réponse en précisant les cellules cibles de la testostérone.

Exercice V:(5Pts) Pilule contraceptive

En période d'ovulation, un rapport sexuel non protégé peut aboutir à une grossesse non désirée. Il existe dans ce cas une contraception d'urgence : la pilule dite "du lendemain", contenant une molécule de synthèse, le lévonorgestrel.

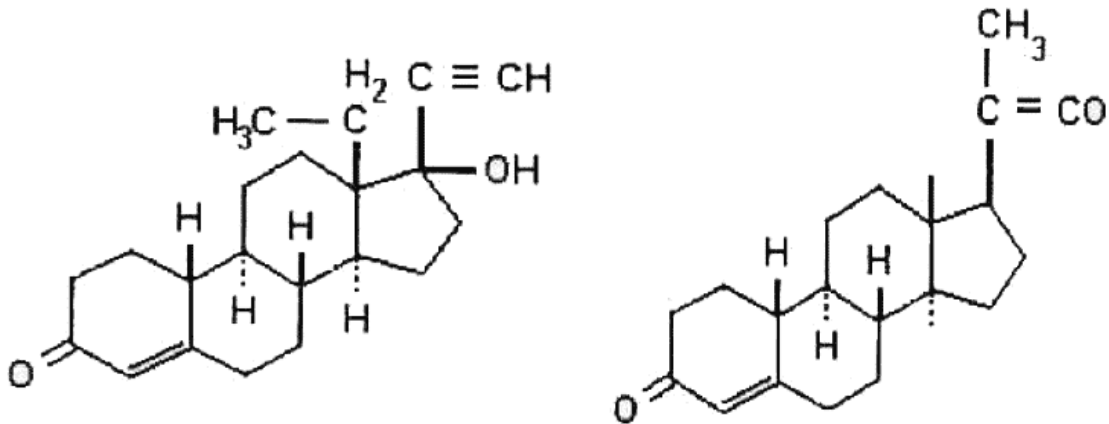
document 1: évolution du taux plasmatique de lévonorgestrel suite à la prise des deux comprimés de ce contraceptif, 12h et 24h après un rapport sexuel non protégé



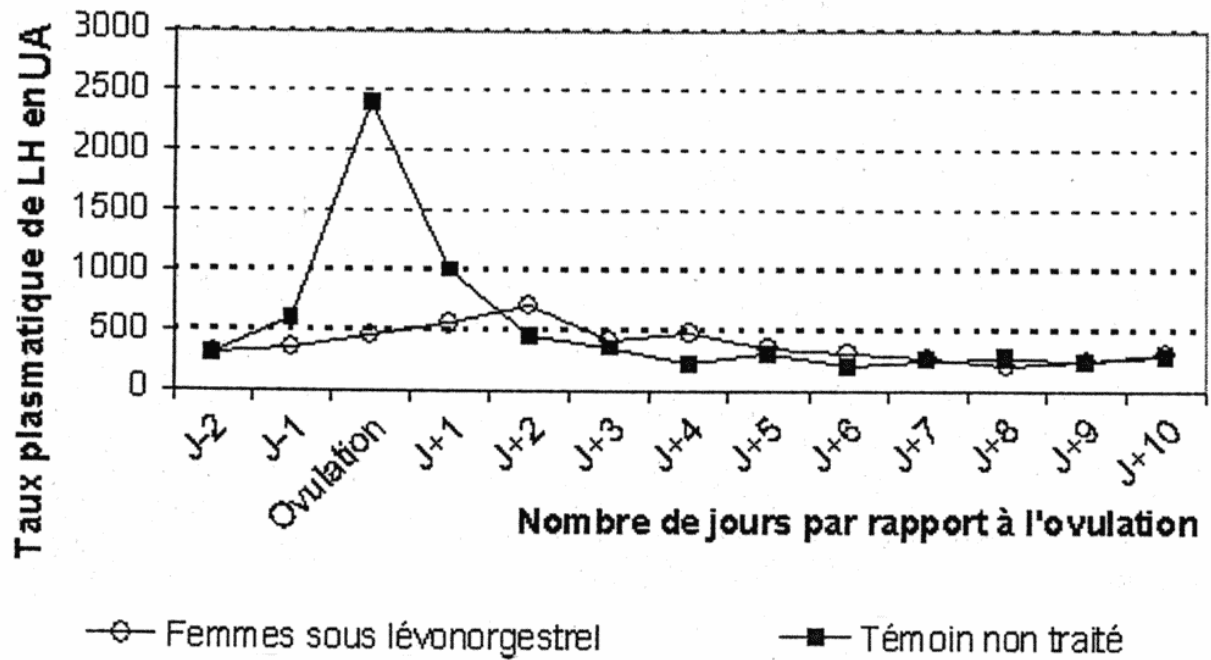
En pointillés, sont indiqués les taux de progestérone habituellement rencontrés au cours du cycle. Le lévonorgestrel est efficace à 90% si le 1^{er} comprimé est pris dans les 12 à 48 heures après le rapport sexuel non protégé et si le sujet traité est en période préovulatoire de fécondité maximale.

1-Analyser le document 1.

document 2 : formules chimiques développées du lévonorgestrel et de la progestérone



document 3 : taux moyens de LH mesuré dans un groupe de 6 femmes ayant des cycles réguliers et traitées par le lévonorgestrel 48 heures avant l'ovulation



2-Traduire le document 3 dans un tableau.

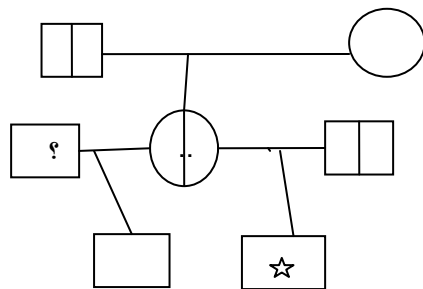
3-Expliquer, à l'aide des documents 2 et 3 et à l'aide des connaissances acquises, le mode d'action et le rôle de levonorgestrel.

Bon travail.

Exercice: (7pts)

A-a-Pascal présente beaucoup plus d'adénine 40mg dans l'urine et une quantité presque nulle d'enzyme APRT 0.008% qui dévie l'adénine du côté de la voie métabolique qui aboutit à la hydroxyadénine (calculs) en forte quantité. Par contre, un individu normal présente une quantité faible d'adénine 1.5mg dans l'urine émise en 24h et le taux élevé d'APRT 100% dévie l'adénine en AMP et non en hydroxyadénine (non décelable). Comme la voie métabolique qui aboutit à l'AMP ne se déroule pas chez l'enfant malade, alors la cause possible de la maladie chez Pascal est l'absence de l'enzyme APRT. (11\2pt)

B-2)



: individu qui présente 100% activité enzymatique normale
 : individu qui présente 50% activité enzymatique.

: ≈ 0% activité enzymatique. (1pt)

1-L'analyse du taux d'APRT active chez les membres de la famille de Pascal montre 3 sortes d'individus:

Pascal est le seul qui ait un taux nul (0.008%)

Les autres membres ont soit un taux de 50%, soit un taux de 100%

On a donc affaire à 3 phénotypes dont l'un est intermédiaire entre les 2 autres, ce qui suggère un cas de codominance (N.B : comme il y a des mâles ayant 50% d'APRT, ceux-ci possèdent les deux allèles. ces derniers sont bien portés par une paire d'autosomes).

Soit P: l'allèle du gène codant pour l'enzyme active

Soit A: l'allèle du gène codant pour l'enzyme inactive (1pt)

3-Pascal: A//A

Grand-mère et demi-frère: P\\P

Grand-père, père et mère :P\\A

Père du demi-frère de Pascal: P\\P ou P\\A (1pts)

C-1-l'allèle responsable de la maladie est récessif car l'individu II4, malade, a des parents sains (I1-I2). Cet individu a reçu l'allèle responsable de la maladie de ses parents chez qui cet allèle se trouve à l'état masqué.

Soit N:allèle normal

Soit m:allèle malade (1\2pt)

2-Seuls les individus du sexe mâles sont atteints, cette différenciation entre les sexes indique que le gène de la maladie est lié au sexe.

Si le gène m est porté sur la partie propre au chromosome Y tout garçon atteint devrait avoir un père atteint, ce n'est pas le cas (père I1 normal ayant un garçon atteint).

Donc l'allèle m est porté sur la partie propre au chromosome sexuel X (1pt)

3-La fillette malade aurait pour génotype $X_m \backslash \backslash X_m$, elle aurait reçu un X_m de sa mère normale de génotype $X_N \backslash \backslash X_m$ et un X_m de son père $X_m \backslash \backslash Y$ mais les sujets malades meurent avant la puberté .donc impossible. (1\2pts)

4-les enfants IV6 et IV7 sont des faux jumeaux issus de la fécondation de 2 spermatozoïdes portant chacun un Y avec 2 ovocytes différents l'un porte un X_m de sa mère (IV6), l'autre porte un X_N de sa mère (IV7) (1\2pt)

Exercice III :(5 pts)

1-comparer.(1pt)

2-Hypothèse 1 :la stérilité est due à l'absence de GnRH hypothalamique.(1\2pt)

Hypothèse 2 :la stérilité est due à la présence des récepteurs de GnRH anormaux sur l'antéhypophyse.(1\2pt)

3-Analyser document 2, ceci implique que l'hypothalamus est responsable de la libération de FSH et LH par l'antéhypophyse.(3\4pt)

L' injection quotidienne de FSH en continu à Mme E montre la formation de deux follicules ovariens mûrs, ceci implique que la FSH assure la croissance des follicules et que l'ovulation se produit normalement chez Mme E suite à l'injection de LH.(3\4pt)

4-la deuxième hypothèse est validée car L'injection de GnRH de l'hypothalamus à Mme E ne provoque aucune variation de FSH et de LH, ceci montre que cette stérilité n'est pas due à l'absence de GnRH mais elle est due à la présence des récepteurs de GnRH anormaux sur l'antéhypophyse et ce qui empêche la fixation de GnRH et la stimulation de l'antéhypophyse pour la sécrétion de FSH et LH.(1\2pt)

Exercice IV :(3pts)

1-Analyser 1 et 2, ceci signifie que les cellules de Leydig sont indispensables pour le développement des testicules et des tubes séminifères.(1\2 pt)

Analyser 3, ceci implique que la testostérone est sécrétée par les cellules de Leydig et elle assure le développement des masses des testicules et du diamètre des tubes séminifères. (1/2pt)

Analyser 4 et 5, ceci implique que la masse des testicules et le diamètre des tubes séminifères varient dans le même sens avec la quantité de testostérone. (1/2pt)

2-Hypothèse 1 : les cellules cibles de testostérone sont les cellules de Sertoli. (1/2pt)

3-L' hypothèse est validée car la spermatogenèse ne se déroule ni en présence de la testostérone seule ni en présence de cellules de Sertoli seules. Par contre, elle se déroule en présence de cellules de Leydig et de la testostérone ensemble. (1pt)

Exercice V : (5pts)

1-La prise d'un comprimé de lévonorgestrel au temps 12h montre une augmentation rapide du taux plasmatique de lévonorgestrel à 8 µg/L au temps 16h plus grand que celui de progestérone 7 jours après l'ovulation puis ce taux diminue progressivement à 5 µg/L au temps 24h et suite à la prise d'un deuxième comprimé de ce contraceptif à ce temps, le taux de lévonorgestrel augmente rapidement jusqu'à 12 µg/L au temps 28h, après ce taux diminue progressivement à 2 µg/L au temps 48h égal à celui du taux maximal de progestérone avant l'ovulation. (1/2pt)

2- (1/2pt)

Taux plasmatique de LH(u.a.) temps(j)	Femme sous lévonorgestrel	Femme non traitée
J-2	350	350
J-1	350	500
ovulation	500	2500
J+1	510	1000
J+2	600	500
J+3	500	400
J+4	500	250
J+5	400	300
J+6	400	400
J+7	400	400
J+8	400	400
J+9	400	400
J+10	400	400

Titre : tableau montrant la variation du taux plasmatique de LH chez une femme sous lévonorgestrel et une autre non traitée en fonction du temps.

3-Le document 2 révèle que le lévonorgestrel et la progestérone possèdent une configuration spatiale voisine dans une partie de leurs molécules, ce qui permet au lévonorgestrel de se fixer sur les mêmes récepteurs de la progestérone et comme d'après le document 3 le lévonorgestrel

diminue le taux de LH à une valeur presque constamment faible autour de 400 u.a. plus petit que celui d'une femme normale non traitée qui présente des variations cycliques du taux de LH avec un pic de 2500 u.a. à l'ovulation .

De ce qui précède ,on peut dire que le lévonorgestrel ,en se fixant sur les mêmes récepteurs de la progestérone au niveau de l'hypothalamus ,exerce un rétrocontrôle négatif sur le complexe hypothalamo-hypophysaire pour diminuer la sécrétion de LH hypophysaire ,ce qui empêche l'ovulation et assure la contraception .(2pts)