

1^{er} exercice : (5pts)

Afin d'identifier certains mécanismes qui sont à l'origine du polymorphisme chez les drosophiles trois caractères sont considérés :

- Couleur du corps : noir ou gris
- Forme des ailes : normal ou vestigiale
- Aspect des yeux : rough ou straight

Sachant que les drosophiles de phénotype sauvage ont le corps gris, ailes normales et des yeux straight et ceux de phénotype muté ont le corps noir, ailes vestigiales et des yeux rough.

Premier cas :

On croise des drosophiles de race pure de phénotype sauvage à corps gris, ailes normales et œil straight avec des drosophiles mutantes à corps noir, ailes vestigiales et aux yeux rough. On obtient une génération F_1 des drosophiles toutes de phénotype sauvage.

Deuxième cas :

Deux caractères sont considérés, couleur du corps et forme des ailes.

On croise une femelle dihybride F_1 de phénotype sauvage à corps gris et les ailes normales avec un mâle à corps noir et ailes vestigiales donne la descendance suivante composée de :

- 107 drosophiles à corps gris et ailes normales.
- 107 drosophiles à corps noir et ailes vestigiales.
- 40 drosophiles à corps gris et ailes vestigiales.
- 40 drosophiles à corps noir et ailes normales.

Troisième cas :

Deux caractères sont aussi considérés, forme des ailes et aspect des yeux. On croise une femelle dihybride F_1 de phénotype sauvage à ailes normales et aux yeux straight avec un mâle aux ailes vestigiales et aux yeux rough donne la descendance suivante composée de :

- 73 drosophiles aux ailes normales et aux yeux straight.
- 73 drosophiles aux ailes vestigiales et aux yeux rough.
- 73 drosophiles aux ailes vestigiales et aux yeux straight.
- 73 drosophiles aux ailes normales et aux yeux rough.

1. Déterminer les allèles dominants et les allèles récessifs.
2. Comment peut-on expliquer les résultats du deuxième et du troisième croisement.

Ces résultats permettent de mettre en évidence l'existence de deux types de brassage génétique au cours de la méiose chez la drosophile.

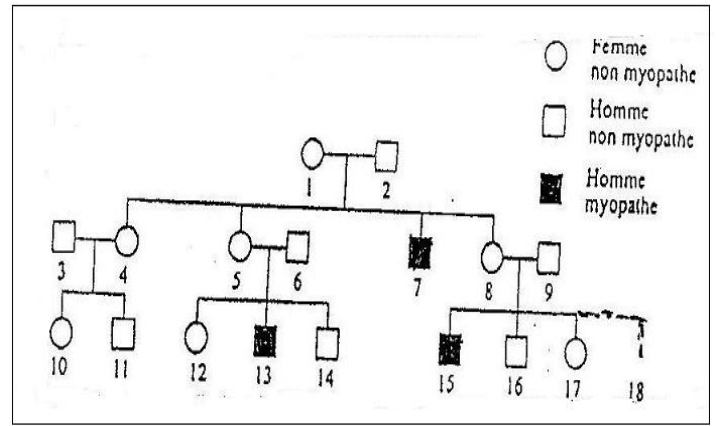
3. Nommer ces deux types de brassage et les illustrer par des schémas explicatifs montrant le comportement des chromosomes dans ces deux croisements.
4. Représenter sous forme chromosomique les suivants :
 - a. Génotype d'un individu F_1 dans les deux cas (deuxième et troisième croisement)
 - b. Génotype d'un individu trihybride.

2^{ème} exercice : (5 pts)

La myopathie de Duchenne est une maladie dégénérative des fibres musculaires. Les myopathes ne synthétisent pas une protéine, la dystrophine (ou la protéine synthétisée est mal constituée). Cette protéine est codée par un gène porté par le bras court du chromosome X, sur la partie qui n'a pas d'homologue sur le chromosome Y

Le document 1 montre l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont myopathes.

Document 1



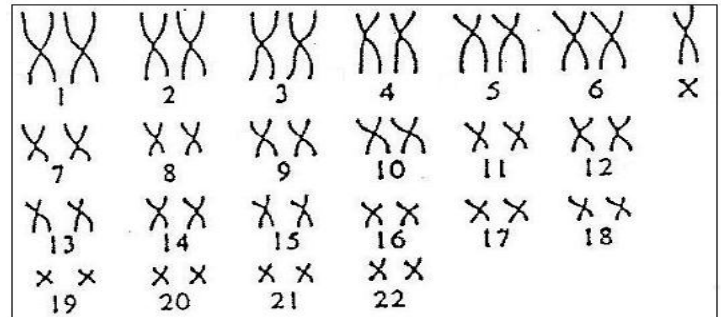
Les personnes atteintes sont essentiellement des garçons, dans les rares cas où des hommes atteints de la maladie de Duchenne ont eu des enfants, les garçons issus de tels pères n'ont jamais été atteints de la maladie. On connaît plusieurs cas où une femme a pu avoir plusieurs garçons myopathes issus de pères différents, tandis qu'on ne connaît aucun cas d'homme ayant eu des garçons souffrant de cette maladie avec des femmes différentes.

Document 2

- 1- Montrer, en se référant aux deux documents 1 et 2, que l'allèle responsable de la maladie est récessif et se trouve sur le chromosome X.
- 2- Schématiser pour les individus 15, 8 et 9 la localisation des allèles du gène sur la paire de chromosomes concernés.
- 3- Le couple 8 et 9 a eu une quatrième enfant, une fille (18) qui est atteinte de myopathie. En quoi la naissance d'une fille malade dans la descendance de ce couple est-elle étonnante ?

La fille 18 présente en plus de sa maladie une anomalie qui se manifeste par l'absence de menstruation et de développement mammaire, pour identifier cette anomalie, on réalise le caryotype de la fille 18 présenté dans le document 3 :

- 4- Ecrire la formule chromosomique de cette fille. Préciser le nom de l'anomalie révélée par le caryotype.



Document 3

- 5- D'après l'analyse de ce caryotype, comment expliquer l'apparition de la maladie chez la fille 18 ?
- 6- Sachant que cette anomalie résulte d'une erreur de la méiose au cours de la spermatogenèse, schématiser le comportement des chromosomes concernés.

3^{ème} exercice : (5pts)

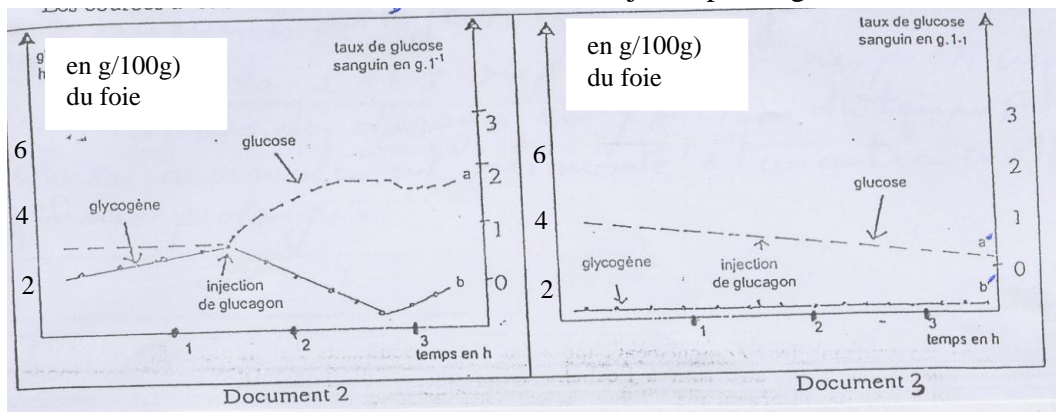
- A. Le glucagon, hormone sécrétée par les cellules α des îlots de Langerhans pancréatiques. On se demande par quel(s) mécanisme(s) son taux de sécrétion est modulé pour corriger les éventuelles variations de la glycémie. Pour cela, on réalise l'expérience suivante: un pancréas isolé de rat est perfusé par l'artère pancréatique avec un liquide physiologique dont on fait varier la concentration en glucose; pour chacune des concentrations on mesure, à la sortie du pancréas, le glucagon sécrété pendant 20 minutes de perfusion.

Les résultats figurent dans le tableau ci-dessous.

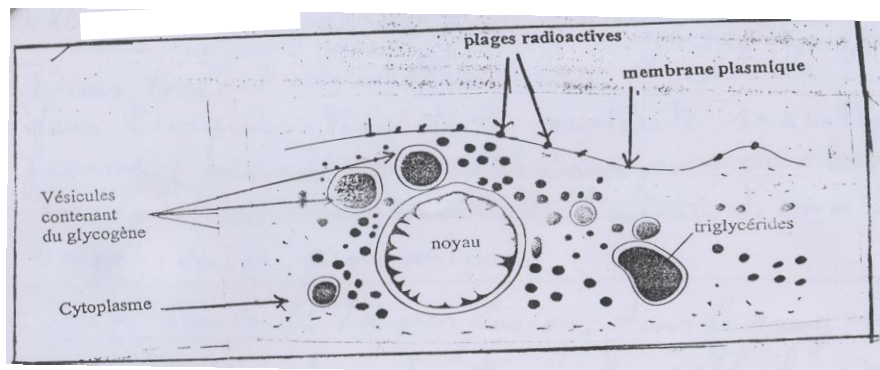
Glucose en g/L	0	1	2	3	5
Glucagon en (ng/20min)	20	16	2	2	2

Document 1

1. Construire un graphe montrant la variation du taux du glucagon en fonction du taux de glucose dans le sang.
 2. Formuler l'hypothèse testée par cette expérience.
 3. Les résultats obtenus sont-ils en accord avec cette hypothèse? Justifier la réponse.
- B.** On réalise des dosages de glucose sanguin et de glycogène hépatique dans le sang de certains chiens auxquels on injecte du glucagon à l'instant t.
- Les courbes a et b du document 2 traduisent les variations de ces taux en fonction du temps chez un chien normalement alimenté.
- Les courbes a' et b' du document 3 concernent un chien en état de jeune prolongé.

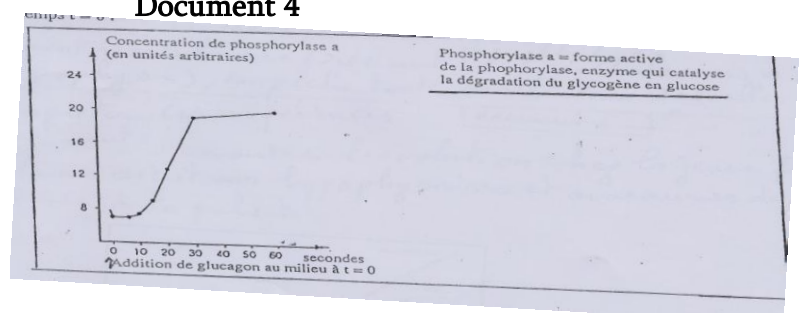


4. Analyser les documents 2 et 3 et déduire le rôle du glucagon.
- C.** Le document 4 est une électronographie d'une cellule hépatique perfusée par une solution de glucagon marqué.



Document 4

- D.** Le document 5 montre l'évolution de la quantité d'une enzyme (la phosphorylase a) dans des cellules hépatiques de mammifères placées dans un milieu auquel on ajoute du glucagon au temps t = 0.



Document 5

5. En utilisant les informations apportées par les documents 4 et 5. Expliquer comment le glucagon peut être actif à l'échelle cellulaire.

4^{ème} exercice: (5pts)

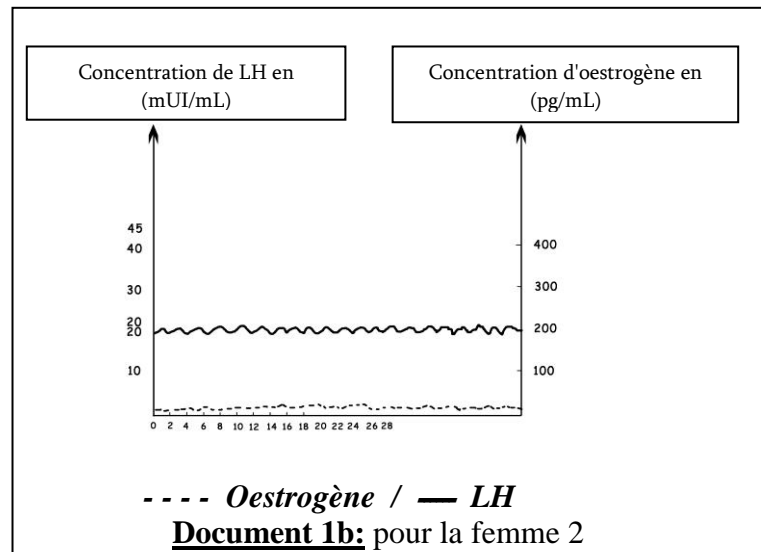
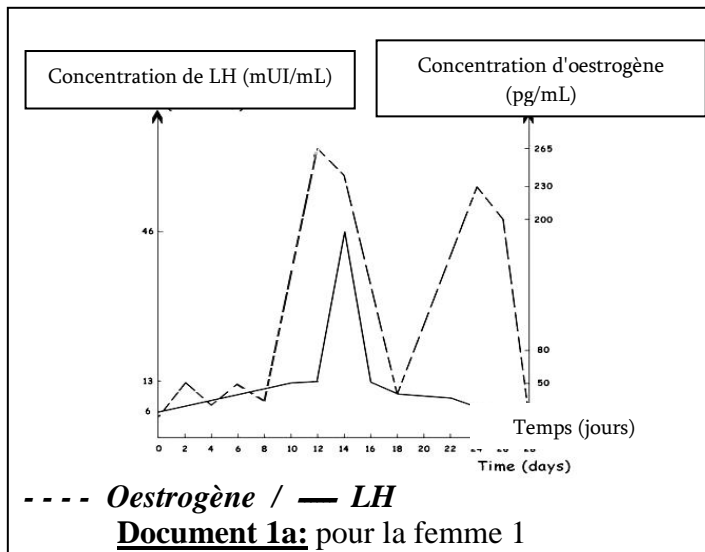
Deux femmes ont eu une consultation sur la cause de stérilité. Le docteur explique les causes possibles et les nouvelles techniques pour résoudre le problème de stérilité; une de ces techniques est la FIVETE: technique qui donne des bons résultats.

Différents tests ont été réalisés chez les deux femmes pour suivre le traitement adéquat.

Premier test:

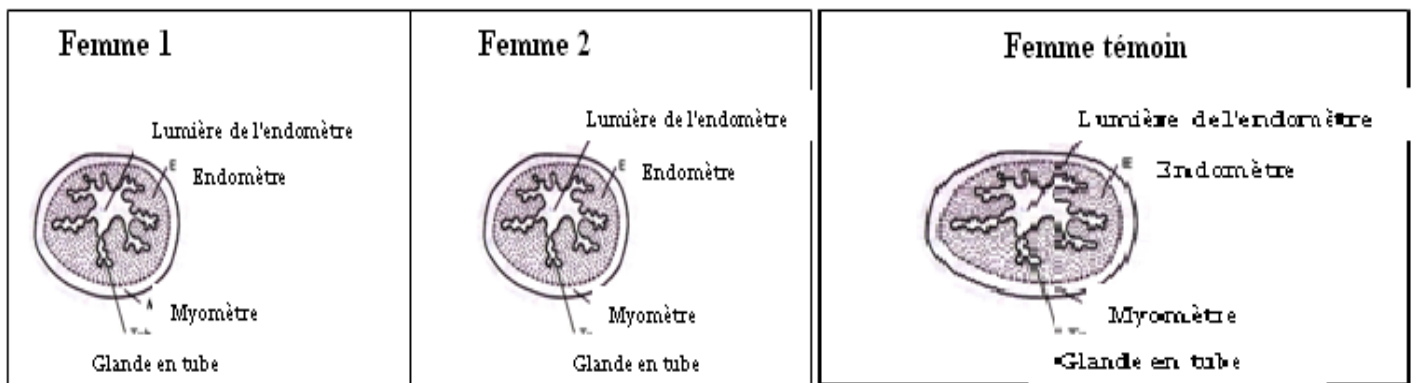
Des dosages plasmatiques hormonaux sont réalisées chez les deux femmes durant les 28 jours du cycle ovarien (document 1) et une coupe de l'utérus durant la phase lutéale (jour 21) du cycle menstruel (document 2).

Les résultats de ce test figurent dans les documents ci-dessous.



1. Expliquer les résultats obtenus (document 1 et 2).

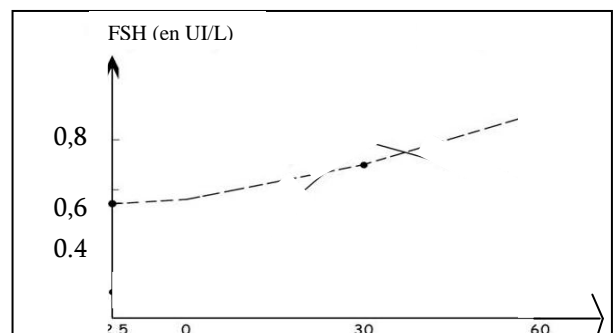
Le document 2 montre la structure de la muqueuse durant la phase lutéale (jour 21) du cycle menstruel.



Document 2

2. Formuler une hypothèse, expliquant la cause de la stérilité chez la femme 2.

Pour vérifier l'hypothèse formulée, le gynécologue a réalisé un troisième test; une injection de 100 µg de GnRH, hormone



secrétée par l'hypothalamus, pratiquée sur la femme 2, les résultats de ce test figurent dans le document ci-dessous.

3. Traduire, le document 3 sous forme d'un tableau.

Sachant que la concentration de FSH chez une femme normale varie entre 2 et 26 US/L.

4. L'hypothèse formulée, est-elle vérifiée? Justifier la réponse (document 3).