

**QCU**

Pour chaque question, indiquer la proposition exacte.

- 1 Les cellules appartenant à une population clonale :
 - a. sont toutes issues de la multiplication par mitoses successives d'une cellule initiale.
 - b. peuvent avoir une information génétique différente les unes des autres si des mutations se sont produites au cours des mitoses leur ayant donné naissance.
 - c. forment des tissus et ne peuvent donc se trouver que dans des organismes pluricellulaires.
 - d. correspondent à des cellules dont tous les gènes sont homozygotes.
- 2 Lors de la méiose, il s'effectue un brassage génétique par :
 - a. un brassage intrachromosomique lors de la deuxième division de la méiose.
 - b. un brassage interchromosomique puis intrachromosomique lors de la première division de la méiose.
 - c. un brassage intrachromosomique puis interchromosomique lors de la deuxième division de la méiose.
 - d. un brassage intrachromosomique puis interchromosomique lors de la première division de la méiose.
- 3 Les crossing-over inégaux sont :
 - a. des accidents de la méiose qui permettent parfois de générer de la diversité génétique.
 - b. des accidents de la méiose qui n'ont jamais aucune conséquence génétique.
 - c. un processus normal de la méiose qui ne produit aucune anomalie.
 - d. un processus normal de la méiose qui produit de la diversité.

4 Définitions inversées

Retrouver le terme scientifique défini dans chacune des propositions suivantes.

- a. Mécanisme permettant de produire quatre cellules haploïdes à partir d'une cellule diploïde.
- b. Ensemble des allèles contenus dans une cellule.
- c. Échange réciproque entre chromosomes homologues de fragments équivalents de chromatides.
- d. Ensemble de gènes présentant de grandes similitudes (séquences voisines pour l'ADN et les protéines correspondantes) issus de duplications d'un gène ancestral et dont les copies évoluent de façon indépendante par mutations.

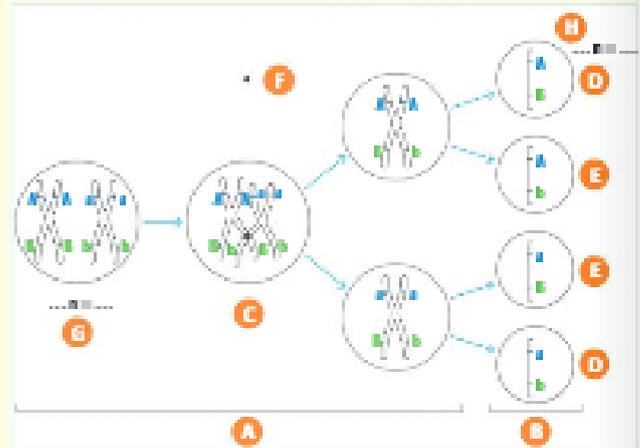
5 Schéma à légender

Ajouter les légendes sur le schéma suivant.

$2n = 2$ • gamètes type parental • méiose

1^{re} division • crossing-over • gamètes type

recombiné • méiose 2^e division • $n = 1$ • chiasma

**6 Vrai / faux**

Indiquer si les affirmations suivantes sont exactes en justifiant votre réponse.

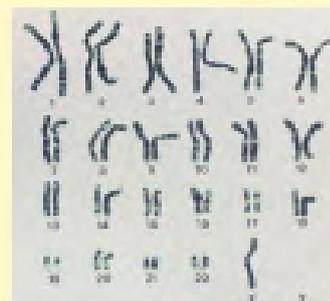
- a. Le brassage intrachromosomique répartit aléatoirement les chromosomes homologues lors de la méiose.
- b. Toutes les cellules issues de la méiose sont génétiquement identiques.
- c. Une anomalie de la migration des chromosomes au cours de la méiose est à l'origine d'un crossing-over inégal.
- d. Une mutation donne naissance à une nouvelle population clonale qui se distingue de la population initiale par la présence de cette mutation.

7 VERS L'ORAL

Un couple consulte un généticien pour connaître l'origine de la maladie dont leur fille est victime, le syndrome de Turner ; son caryotype est présenté ci-dessous.

Vous êtes le généticien et vous recevez ce couple dans votre cabinet.

Vous devez identifier et présenter les mécanismes à l'origine de la maladie de la fille du couple.



8 Étude de la transmission héréditaire des caractères chez la Tomate

Des croisements entre plants de tomates différents permettent d'obtenir des variétés qui présentent un intérêt pour l'agronomie et la commercialisation. La présence de poils sur les tiges est un caractère intéressant pour la commercialisation car certains contiennent une huile essentielle qui donne son odeur caractéristique à la plante. Il est donc intéressant d'étudier la transmission de ce caractère.



Deux caractères sont étudiés chez la Tomate : la hauteur des plants déterminée par le gène *height* et la présence de poils sur les tiges déterminée par le gène *hair*.

D et *d* sont deux allèles du gène codant la hauteur des plantes et les plantes de grande taille possèdent l'allèle dominant *D*. *H* et *h* sont deux allèles du gène codant la pilosité des tiges et l'allèle dominant *H* provoque la formation de tiges sans poil.

1 Étude de deux caractères chez la Tomate

Pratiquer des démarches scientifiques : analyser des résultats expérimentaux et en tirer des conclusions

À partir de l'exploitation des documents, **expliquer** les résultats obtenus lors de ces deux croisements. Un schéma de la méiose chez l'individu F1 est attendu ainsi qu'un tableau de croisement permettant d'expliquer les proportions des phénotypes en F2.

Premier croisement : on croise deux plants de tomates homozygotes pour les deux caractères : plant grande taille à tige sans poil et plant nain à tige velue.

La génération F1 obtenue est de grande taille à tige sans poil.

Deuxième croisement : on croise un plant de la génération F1 avec un plant nain à tige velue.

On obtient en F2 les résultats suivants :

- 241 plants [grande taille, tige sans poil]
- 258 plants [grande taille, tige velue]
- 249 plants [nain, tige sans poil]
- 243 plants [nain, tige velue]

2 Étude de croisements chez la Tomate

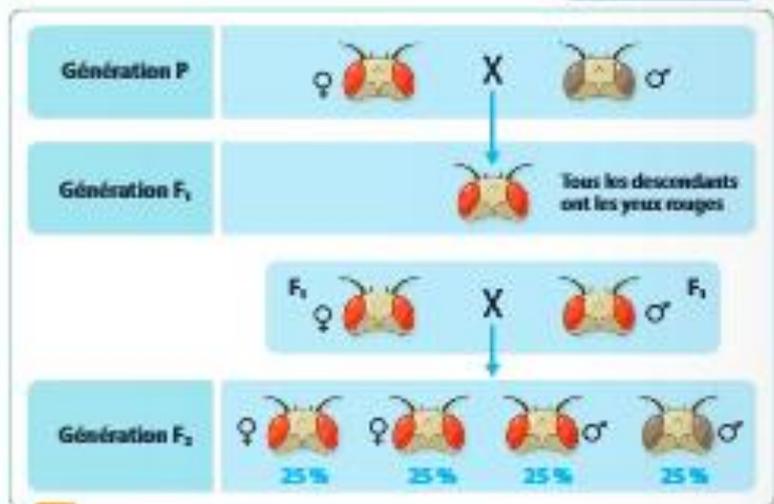
9 La transmission des gènes portés par les chromosomes sexuels

HISTOIRE DES SCIENCES

Thomas Morgan a accouplé des drosophiles : un mâle aux yeux blancs et une femelle aux yeux rouges. Tous les individus de la génération F1 ont eu les yeux rouges. Lorsqu'il a croisé entre elles les drosophiles de la génération F1, une surprise l'attendait : toutes les femelles avaient les yeux rouges alors que la moitié des mâles avaient les yeux rouges et l'autre moitié les yeux blancs.



1 Drosophiles du type sauvage (à gauche) et mâles mutants (à droite)



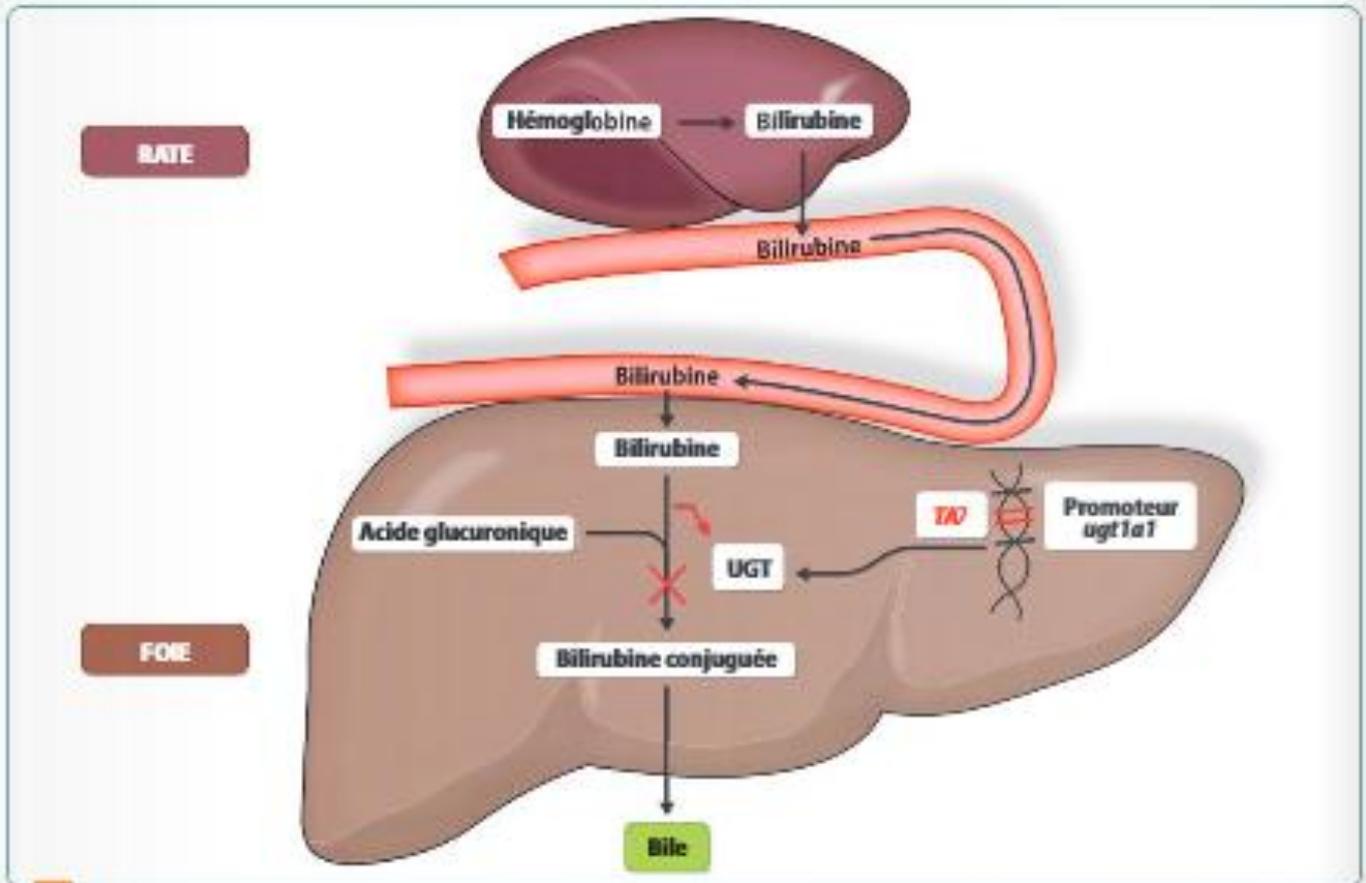
2 Expérience de Thomas Morgan

Pratiquer des démarches scientifiques : raisonner avec rigueur, argumenter

Expliquer les résultats obtenus par Morgan en génération F2 sachant que le gène responsable de la couleur des yeux est situé sur le chromosome X et qu'il n'y a pas d'emplacement équivalent sur le chromosome Y.

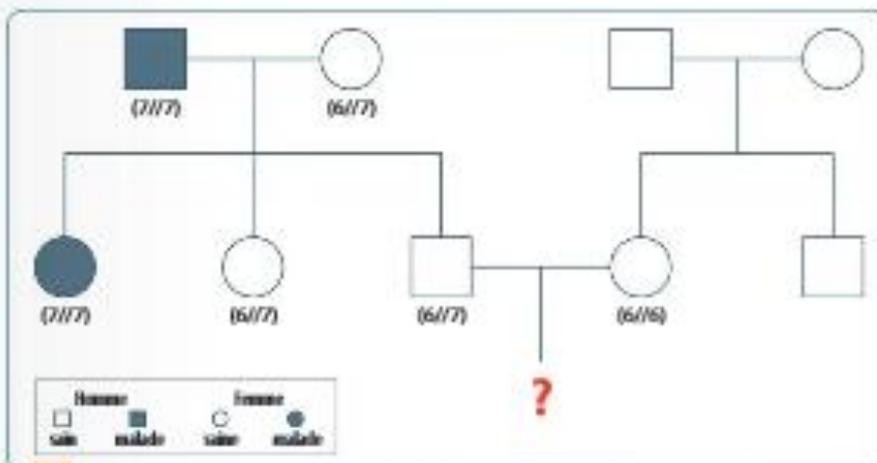
10 Prévoir la transmission d'un caractère

Un généticien reçoit en consultation un couple ayant des antécédents familiaux d'une maladie génétique bénigne : la maladie de Gilbert. Ce couple cherche à connaître les risques qu'ils ont d'avoir un enfant atteint de cette maladie.



1 La maladie de Gilbert, une maladie génétique

Le promoteur correspond à une partie de la séquence nucléotidique d'un gène et qui contrôle l'expression de ce gène. L'allèle muté *TA7* du gène *ugt1a1* possède une insertion de deux nucléotides TA dans le promoteur, diminuant l'expression du gène. La bilirubine non transformée, de couleur jaune, reste dans le sang, provoquant une jaunisse.



2 Arbre généalogique du couple souhaitant avoir un enfant

Les chiffres indiquent le génotype de chaque personne pour le gène *ugt1a1*.

Pratiquer des démarches scientifiques : raisonner avec rigueur, argumenter

À partir des informations des documents fournis sur la maladie de Gilbert et de vos connaissances concernant la transmission des caractères héréditaires, **présenter** la réponse que le généticien pourrait faire à ce couple.

11 La maladie du cri du chat

La maladie du cri du chat est un syndrome touchant 1 enfant sur 20 à 50 000 à la naissance. Elle est nommée ainsi en raison du cri aigu caractéristique que font les nouveau-nés, ressemblant à celui d'un chat. Si les symptômes de la maladie sont bien décrits, il existe une variabilité individuelle importante.

Les patients atteints de la maladie du cri du chat présentent tous un chromosome 5 comparable à celui présent sur la photo (flèche).



1 Caryotype des patients atteints de la maladie du cri du chat

Source : K. Ouidin, Pan African Medical Journal (2012)

Patient	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Microcéphalie*	+	NA	NA	+	+	+	+	+	+	+	NA	+	+	-
Cri aigu	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-
Retard mental	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Face ronde	+	-	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-

* Microcéphalie : tête de petite taille.

2 Symptômes cliniques de 14 patients atteints de la maladie du cri du chat

Source : SN. Chéhan, Molecular Genetics & Genomic Medicine (2019)



3 Corrélation génotype-phénotype de 14 patients atteints de la maladie du cri du chat

Les barres horizontales indiquent l'étendue de la délétion pour chacun des 14 patients. Les positions des 5 gènes précédemment identifiés comme impliqués dans la maladie du cri du chat sont indiquées par les lignes en pointillés verticales.

Pratiquer des démarches scientifiques : analyser des données scientifiques pour réaliser une synthèse argumentée

Montrer que la maladie du cri du chat est d'origine génétique, et identifier le gène responsable du cri caractéristique de la maladie.

Exercices

S'entraîner au BAC

Exercice 1 Synthèse argumentée autour d'une question scientifique

1h 30 min | Barème : 7 points

L'origine du génotype des individus

Des accidents peuvent survenir au cours de la méiose. Ceux-ci peuvent être source de troubles (maladies génétiques) mais aussi source de diversité génétique.

Mobiliser ses connaissances pour appuyer son exposé et argumenter son propos.

Présenter les accidents génétiques de la méiose. La présentation comportera des schémas permettant d'illustrer les mécanismes présentés.

Exercice 2 Pratique du raisonnement scientifique

2h | Barème : 8 points

L'alimentation des singes

Le Guéréza d'Afrique (*Colobus guereza*) est une des rares espèces de Primates avec le Douc langur d'Asie (*Pygathrix nemaeus*) à s'alimenter essentiellement de feuilles. En effet, la plupart des Primates comme l'Homme ou le Macaque rhésus ont une alimentation constituée principalement de fruits et d'insectes, sources de glucides et d'azote. Cette particularité a une origine génétique.

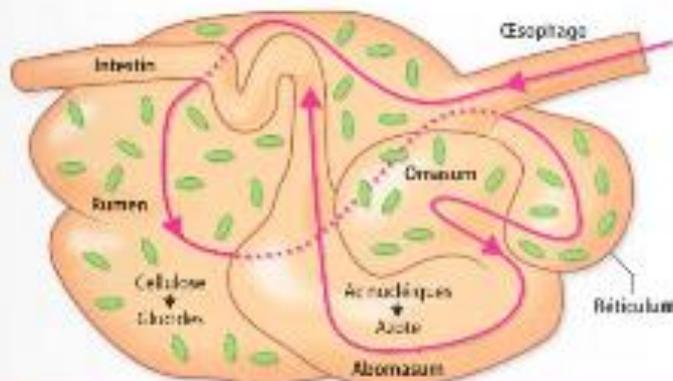


Les RNases sont des enzymes qui catalysent la dégradation des ARN. Leur activité est sensible au pH. Elles sont capables de rompre les liaisons entre les nucléotides. Des nucléotides libres peuvent être une source d'azote pour les animaux.

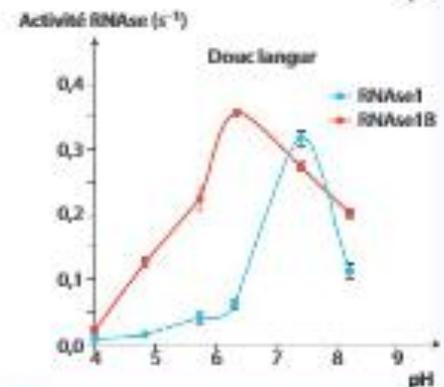
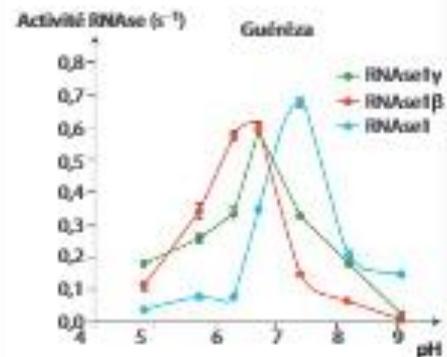
Chez le Guéréza et le Douc langur, il existe plusieurs gènes codant des RNases.

L'activité des RNases1 de l'Homme et du Macaque rhésus en fonction du pH est très proche de celle des RNases1 du Guéréza et du Douc langur (voir doc. 3).

L'estomac du Colobe guéréza divisé en quatre parties a une organisation similaire à celui des ruminants. Dans le rumen et le réticulum, la présence de bactéries permet la digestion de la cellulose. Dans l'omasum et l'abomasum, les acides nucléiques, dont l'ARN, proviennent des cellules végétales et des bactéries vivant dans le rumen et le réticulum. Par ailleurs, le pH du système digestif du Colobe guéréza est plus acide que celui des autres Primates, y compris l'espèce humaine.



1 Organisation de l'estomac du Colobe guéréza



2 Activité des RNases du Guéréza et du Douc langur en fonction du pH

Chaque lettre correspond à un des 20 acides aminés qui entrent dans la composition des protéines (code à une lettre). On considère que deux protéines ont une origine commune si leurs séquences en acides aminés présentent plus de 20 % de similitude.

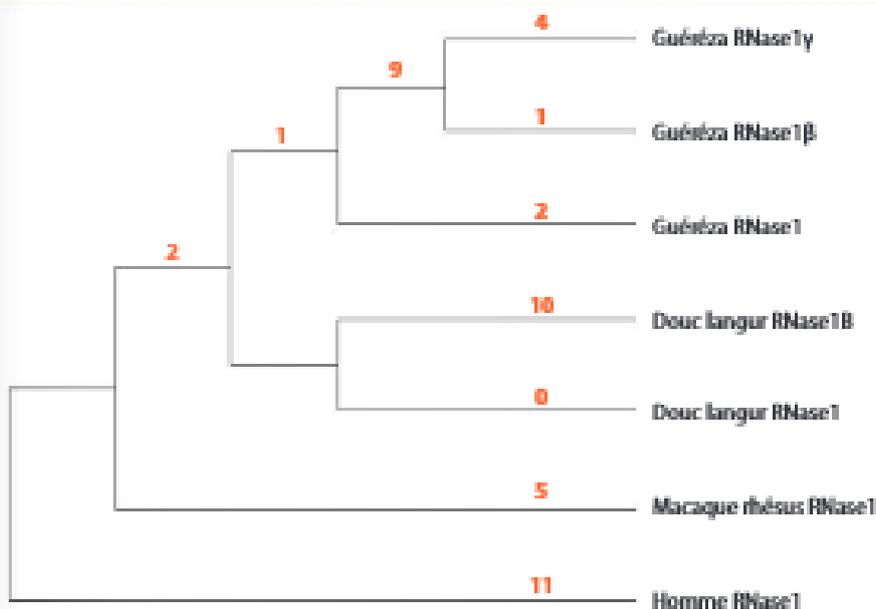
X et Y correspondent à la séquence de la RNase ancestrale des derniers ancêtres communs de la lignée du Guéréza (voir doc. 4).

Homme RNase1	KESRAK ⁸ KFQR	QHWDSDSSPS	SSSTYC ⁸ NQMM	RRRNMTQGR ⁸ C	QHWDSDSSPS	LYD ⁸ WQNVCFQ			
Macaque rhéous RNase1	R	G	N	G	K	S	H		
Douc langur RNase1	R	G	G	K					
Douc langur RNase1B	G	Q	E	G	G	K	L	W	S
Guéréza RNase1	R	G	G	K					
Guéréza RNase1β	Q	E	G	G	K	W	L		
Guéréza RNase1γ	Q	E	G	G	K	W	L		
X	R	G	G	G	K				
Y	Q	E	G	G	K	W	L		

Homme RNase1	EKYTCR ⁸ MGQG	NCYKSN ⁸ SSWH	ITD ⁸ CR ⁸ LTNG	RRRNMTQGR ⁸ C	PKERH ⁸ IIVAC	EGSPYV ⁸ PYHF	D ⁸ CS ⁸ WEDST				
Macaque rhéous RNase1	T	F	K	K		H					
Douc langur RNase1	T	F	K	K							
Douc langur RNase1B	T	F	K	E	K	Q	D				
Guéréza RNase1	T	F	R			S					
Guéréza RNase1β	E	T	F	R	D	K	S	D			
Guéréza RNase1γ	W	T	F	R	E	C	D	K	S	D	D
X	T	F	R		K		S				
Y	T	F	R	D	K		S	D			

* : mutations qu'ont en commun les RNase1B du Douc langur, 1β et 1γ du Guéréza, comparées à la séquence de la RNase1 humaine (3 substitutions d'acides aminés)

3 Comparaison de la séquence en acides aminés des RNases de quatre espèces de Primates



4 Arbre phylogénétique des RNase de quelques Primates

Les numéros en rouge indiquent le nombre de différences dans la séquence d'acides aminés.

Pratiquer une démarche scientifique à partir de l'exploitation de documents et en mobilisant ses connaissances

À partir des documents suivants, **présenter** les mécanismes génétiques expliquant l'acquisition de la capacité des Guéréza à se nourrir de feuilles. **Montrer** que certaines mutations identiques se sont produites indépendamment dans la lignée du Guéréza et du Douc langur.

Exercices

S'entraîner à l'ORAL

S'entraîner à la prise de parole

Entraînement en groupe

Émission *La tête au carré* sur France inter :
« Les mystères de la méiose »

Deux élèves écoutent l'émission (à partir de 16 minutes 50) et se mettent « dans la peau » d'un des deux scientifiques intervenant dans l'émission. Ils doivent retenir l'essentiel du propos pour le présenter en 3 minutes maximum.

Deux élèves se mettent « dans la peau du jury », écoutent l'émission et préparent deux à trois questions pour chaque élève/scientifique comme le ferait le jury. La présentation est évaluée par le jury à partir d'une fiche critères.

Les scientifiques interviewés :

- Raphaël Mercier, généticien, directeur de recherche à l'INRAE Versailles Grignon et responsable de l'équipe « Méiose et recombinaison ».
- Marie Hélène Verhac est biologiste du développement, directrice de recherche au CNRS. Elle dirige l'équipe « Division asymétrique ovocytaire » au sein du laboratoire Centre Interdisciplinaire de recherche en biologie.



Pour accéder à l'émission :
lycee.hachette-education.com/planete-svt/tle

Les questions du jury sur ce chapitre

- Quelle définition de la recombinaison génétique est proposée par Raphaël Mercier ?
- Pourquoi dit-on que la méiose est asymétrique lors de la formation des ovocytes ?
- Quelles maladies sont dues à des erreurs lors de la méiose ?
- Pour quelles raisons la plante *Arabidopsis thaliana* est-elle un organisme modèle ?
- Quel mode de reproduction est à l'origine d'un nouvel individu sans reproduction sexuée ?
- Pourquoi l'âge augmente-t-il le risque d'erreurs lors de la méiose chez la femme ?

Un métier pour moi



Technicien(ne) d'analyses biomédicales

Missions

À l'hôpital ou en laboratoire privé, ce professionnel de santé effectue des analyses de prélèvement biologiques (sang, tissus, etc.) permettant aux médecins d'établir un diagnostic médical. Il effectue son travail sur prescription médicale uniquement, et sous la responsabilité du biologiste.

Formation

Cette profession réglementée nécessite le DE de technicien de laboratoire médical.

Niveau bac + 2 : BTS analyses de biologie médicale, DUT génie biologique option analyses biologiques et biochimiques.

Niveau bac + 3 : diplôme d'État de technicien de laboratoire médical. Accessible via l'un des 4 instituts de formation des techniciens de laboratoire médical / IFTLM (Paris, Lyon, Tours, Amiens).



Pour accéder à la fiche métier :
lycee.hachette-education.com/planete-svt/tle