

**QCU**

Pour chaque question, indiquer la proposition exacte.

- 1 Le modèle de Hardy-Weinberg prévoit :
 - a. la stabilité des phénotypes dans les populations.
 - b. la stabilité des fréquences alléliques d'un gène dans les populations.
 - c. la stabilité des effectifs des populations.
 - d. la stabilité du génotype des individus.
- 2 Les écarts à l'équilibre de Hardy-Weinberg peuvent s'expliquer par :
 - a. l'existence de mutations qui avantagent toujours le porteur.
 - b. le choix de partenaires toujours fait au hasard.
 - c. la sélection naturelle qui fait évoluer la fréquence des allèles.
 - d. les effectifs réels des populations, trop importants pour que le modèle s'applique.
- 3 Deux populations appartiennent à deux espèces différentes quand :
 - a. la distance génétique entre les individus des deux populations est suffisamment marquée.
 - b. les individus des deux populations ne se ressemblent plus.
 - c. les individus des deux populations ont des ressources alimentaires différentes.
 - d. les deux populations occupent des milieux de vie différents.
- 4 Des mutations :
 - a. surviennent au hasard.
 - b. sont toujours conservées dans les populations.
 - c. n'ont aucune incidence sur l'équilibre de Hardy-Weinberg.
 - d. sont provoquées par des modifications environnementales.

5 Définitions inversées

Retrouver le terme scientifique défini dans chacune des propositions suivantes.

- a. Évolution aléatoire de la fréquence d'allèles dans une population au cours des générations.
- b. Modification aléatoire de la séquence de nucléotides d'un gène, pouvant être à l'origine de nouveaux allèles.
- c. Processus par lequel les espèces se transforment sous l'effet des mutations, de la sélection naturelle et de la dérive génétique.
- d. Processus de tri par lequel certains individus, dont le phénotype est plus avantageux, contribuent davantage à la constitution de la génération suivante et ainsi à la transmission des allèles qu'ils portent.

6 Vrai / faux

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

- a. Le modèle de Hardy-Weinberg s'applique dans des populations d'effectif réduit.
- b. La définition d'une espèce est une construction humaine, qui évolue avec les avancées scientifiques.
- c. L'effet de la dérive génétique est plus marqué dans les populations à faible effectif.
- d. Pour qu'une nouvelle espèce apparaisse, il faut nécessairement qu'il y ait une migration d'un groupe d'individus.

7 Schéma à commenter

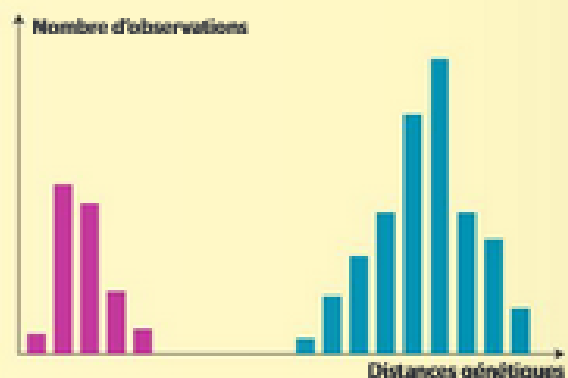
Montrer que cette figure représente la structure génotypique d'une population pour un gène d'allèles A et a et décrire l'évolution des surfaces de chaque rectangle en cas d'équilibre de Hardy-Weinberg ou de non équilibre.

		Mâles	
Allèle Fréquence		A p	a q
Femelles	A p	AA p^2	Aa pq
	a q	Aa pq	aa q^2

8 VERS L'ORAL

Commenter cette image avec les mots suivants :

espèce génétique
variation intraspécifique
distance interspécifique



9 Maladie cœliaque et efficacité du système immunitaire

La maladie cœliaque est une pathologie qui entraîne la dégradation de l'intestin lorsque les patients consomment du gluten, une protéine présente dans les céréales comme le blé. En Europe, on évalue à 1 % le nombre de personnes atteintes dans la population avec un regroupement des cas dans certaines familles. Chez les Saharawi, une population initialement nomade originaire d'Afrique de l'Est et aujourd'hui résidant en Algérie, et ne consommant pas de blé, les personnes atteintes représentent 5 à 6 % de la population.

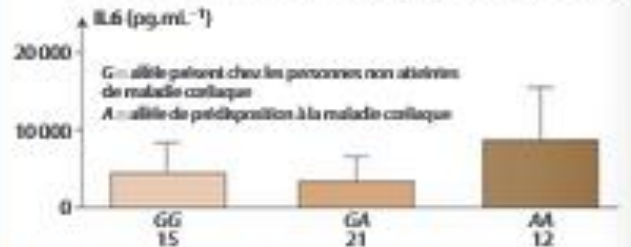
Source : C. Catanzani, *The Lancet* (1993)

Construire une argumentation scientifique à partir de résultats expérimentaux

Discuter du caractère avantageux ou désavantageux conféré par l'allèle de prédisposition à la maladie cœliaque. **Justifier** que la proportion d'individus atteints soit beaucoup plus élevée chez les Saharawi que chez les européens.

Les cellules immunitaires des individus de différents génotypes ont été stimulées par un extrait bactérien. L'hyper-réactivité du système immunitaire inflammatoire est associée à une meilleure défense vis-à-vis des bactéries et virus.

Source : A. Zernakova, *American Journal of Human Genetics* (2010)



IL6 : molécule produite lors de l'inflammation

1 Importance de la réponse immunitaire en fonction du génotype des individus

10 Environnement biotique et spéciation chez les escargots

Pratiquer des démarches scientifiques : argumenter ; comprendre qu'un effet peut avoir plusieurs causes

Argumenter la possibilité d'une spéciation en cours chez les escargots, par isolement reproducteur et géographique. **Discuter** du rôle joué par les serpents dans cette spéciation.



a Préhension du serpent adaptée aux escargots dextres



b Crâne de *P. iwasakii* (vue dorsale)



c Survie des escargot dextres et senestres

2 Les serpents *Pareas iwasakii*, prédateurs des escargots Satsuma

Chez les escargots, le sens de l'enroulement de la coquille, dextre (dans le sens des aiguilles d'une montre) ou sénestre (dans le sens inverse) est déterminé par un seul gène. La copulation entre les escargots dextres et sénestres est fortement entravée car, si le sens d'enroulement de la coquille est inversé, les organes génitaux se retrouvent eux aussi en position inversée.

Source : M. Hara, *Nature Communications* (2010)



Escargots dextre et sénestre

1 Copulation et enroulement des coquilles



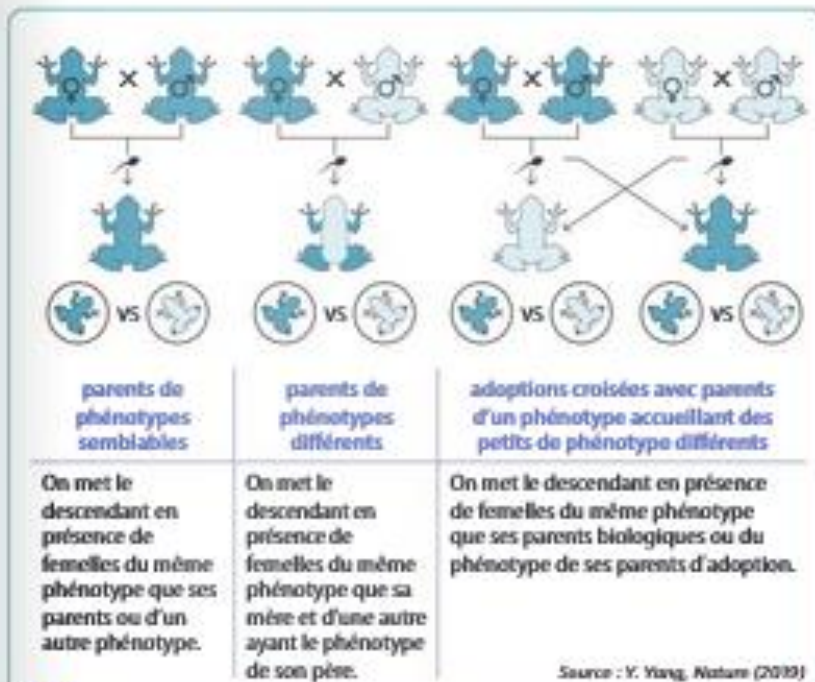
1 Distribution géographique des populations d'escargots et de serpents

11 Quand l'« empreinte sexuelle » guide la reproduction

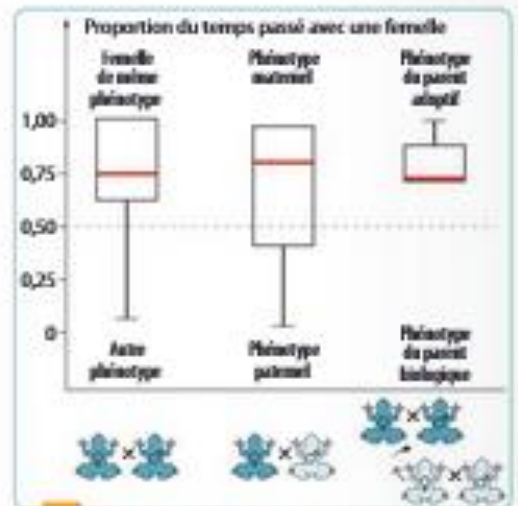
Les grenouilles de l'espèce des *Dendrobates* fraise (*Oophaga pumilio*), que l'on trouve au Costa Rica, présentent de nombreux phénotypes différents.

Pratiquer des démarches scientifiques : Interpréter des résultats et en tirer des conclusions

À partir de l'exploitation des résultats expérimentaux, identifier le critère sur lequel repose le choix des partenaires chez ces grenouilles. Citer la force évolutive en jeu dans le comportement des grenouilles, et indiquer ses conséquences en termes d'équilibre de Hardy-Weinberg.



1 Protocole employé afin de déterminer le processus de choix des partenaires sexuels



2 Résultats expérimentaux

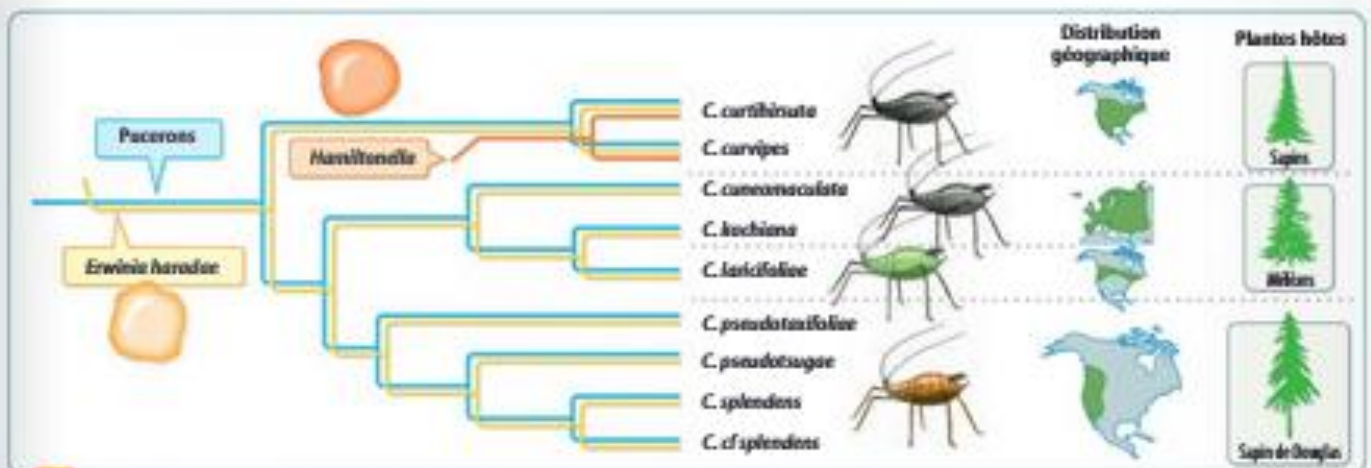
Dans cette expérience, on place un mâle issu de chaque croisement à égale distance de femelles ayant des phénotypes différents. On mesure le temps passé par la grenouille avec un partenaire sexuel de phénotype défini, traduisant sa préférence.

12 Coévolution entre bactéries et pucerons

Les pucerons du genre *Cinara* vivent obligatoirement avec des bactéries mutualistes des genres *Erwinia* et *Hamiltonella* assurant une partie de leurs fonctions métaboliques. La survie des bactéries dépend également de leur hébergement par les pucerons, qui se nourrissent de la sève des arbres en introduisant leur rostre dans les tissus des plantes.

Réaliser une synthèse argumentée

Proposer un scénario évolutif expliquant la phylogénie des pucerons et celle des bactéries.



1 Phylogénies d'une lignée de pucerons (du genre *Cinara*) et de bactéries mutualistes obligatoires (bactéries appartenant aux genres *Erwinia* et *Hamiltonella*)

Exercice 1 Synthèse argumentée autour d'une question scientifique 2h 00min | Barème : 6 points**Une inéluctable évolution des génomes**

I Réaliser une synthèse argumentée

À partir de vos connaissances, **présenter** le modèle de Hardy-Weinberg appliqué au cas d'un gène a dans une population à l'équilibre comportant 2 allèles, $A1$ (fréquence allélique égale à p) et $A2$ (fréquence allélique égale à q). **Compléter** en décrivant des cas où l'équilibre n'est pas atteint.

Exercice 2 Pratique du raisonnement scientifique 1h 30min | Barème : 9 points**Paludisme et génétique**

On prend un gène pour lequel existent trois allèles différents notés A , B et C , de fréquences respectives p , q et r tels que $p + r + q = 1$.

	AA	BB	CC	AB	AC	BC	Total
Fréquence de génotypes théoriques si la population est à l'équilibre Hardy-Weinberg	p^2	q^2	r^2	$2pq$	$2pr$	$2qr$	1

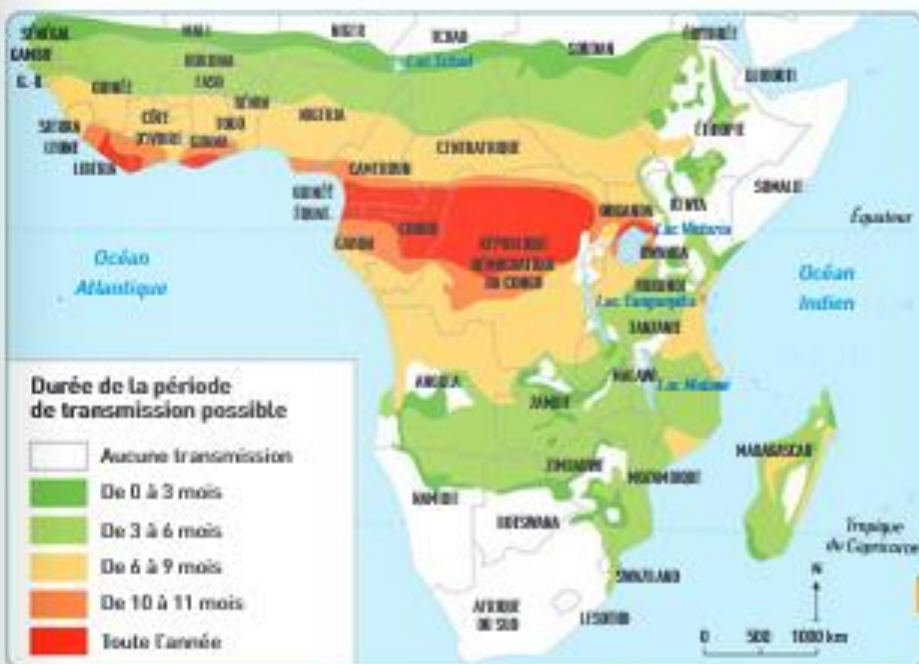
1 L'équilibre de Hardy-Weinberg dans le cas de trois allèles

Dans certains pays, les moustiques peuvent être vecteurs de maladies graves comme le paludisme et sont combattus par des pulvérisations massives d'insecticides. Les moustiques Anophèles présentant les allèles F et S du gène kdr sont résistants aux insecticides utilisés tandis que ceux portant l'allèle L y sont sensibles. La fréquence des différents génotypes résistants ou non a été mesurée avant et après traitements aux insecticides dans une région de Guinée Équatoriale.



	LL	SS	FF	LS	LF	SF	Total
Effectif avant intervention	114	0	22	0	0	6	142
Effectif après intervention	1	0	0	15	5	332	353

2 Les allèles de résistance et de sensibilité aux insecticides chez l'Anophèle en Guinée Équatoriale



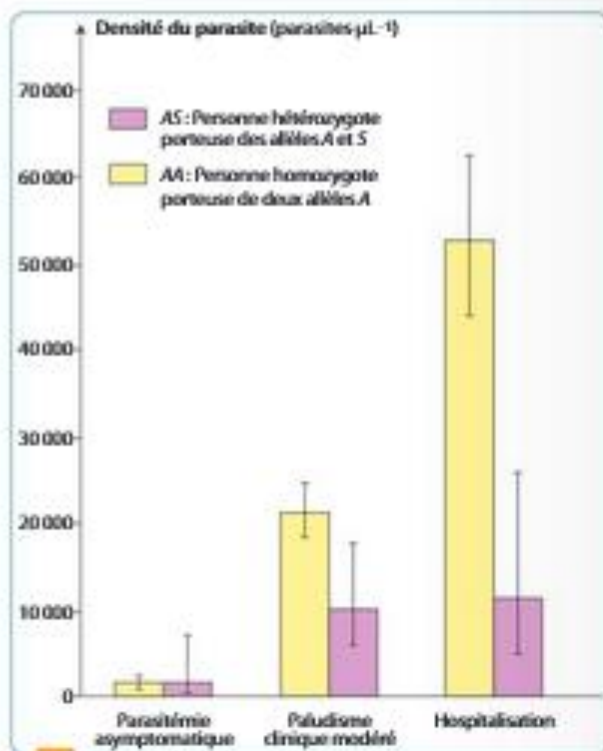
3 Variabilité de transmission du paludisme dans le temps et dans l'espace

La drépanocytose est une maladie touchant les hématies, entraînant notamment de graves anémies et des problèmes circulatoires. Cette maladie est liée à une anomalie dans l'hémoglobine des malades, qu'on nomme HbS, alors que l'hémoglobine des personnes saines est nommée HbA. On a mesuré la fréquence de l'allèle responsable de l'anomalie dans l'hémoglobine HbS (notée ici S) dans différents pays d'Afrique.

	Population testée	Fréquence de l'allèle S
République centrafricaine	4 506	0,077
Congo	3 760	0,145
République Démocratique du Congo	67 829	0,165
Djibouti	879	0,001
Gabon	1 501	0,28
Guinée Équatoriale	693	0,192
Erythrée	5 204	0,003
Éthiopie	84 996	0,003
Mozambique	23 148	0,027
Afrique du Sud	50 523	0,003

Source : G.D. Pule, Cambridge University Press (2017)

4 Tableau des fréquences de l'allèle responsable de la drépanocytose dans quelques pays d'Afrique



5 Concentration en parasites dans le sang en fonction de la gravité de l'état de la personne atteinte

Source : F. Williams, The Journal of Infection Diseases (2005)

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

À partir de l'étude des documents et de vos connaissances, **expliquer** pourquoi on évoque l'hypothèse de la sélection naturelle pour expliquer l'évolution des fréquences des génotypes avant et après traitements par insecticides chez les Anophèles de Guinée Équatoriale.

Expliquer ensuite pourquoi on parle d'avantage sélectif relatif quand on s'intéresse aux personnes porteuses de l'allèle responsable de la drépanocytose.

S'entraîner à la prise de parole

1 Entraînement en autonomie

L'étonnant maintien d'une maladie génétique

La mucoviscidose est une maladie génétique due à la mutation d'un gène codant pour un canal à chlorure (*cftr*). La proportion d'individus malades à la naissance est de 1/2 500 en France (voir activité 1), et est variable selon les pays européens. Ces individus sont homozygotes récessifs : ils sont porteurs de deux allèles mutés du gène *cftr*. Les canaux CFTR non fonctionnels entraînent la formation d'un mucus visqueux, à l'origine de certains symptômes de la maladie, dont le principal est une difficulté respiratoire. Les individus hétérozygotes pour le gène *cftr*, ayant seulement un des deux chromosomes porteur de l'allèle muté, développent par ailleurs des formes moins sévères de la tuberculose. En effet, le mucus de leur poumon est suffisamment visqueux pour les protéger de cette maladie, mais pas assez pour développer la mucoviscidose.

Consigne : Enregistrer une chronique scientifique de 3 minutes maximum traitant de la question suivante : expliquer la fréquence élevée de l'allèle muté du gène *cftr* en Europe (1,59 %) alors qu'il apporte un désavantage à l'individu.



Migrations des populations de culture campaniforme, identifiée par du matériel archéologique particulier (vases céramiques en forme de cloche renversée)

Les questions du jury sur ce chapitre

- Quel phénomène évolutif aurait pu faire disparaître l'allèle muté, à l'origine d'une maladie réduisant l'espérance de vie ?
- Qu'est-ce qui pourrait expliquer l'apparition de la mutation chez les populations à culture campaniforme ?
- Quels sont les phénomènes évolutifs en jeu éloignant de l'équilibre de Hardy-Weinberg ?
- En vous appuyant sur le modèle de Hardy-Weinberg, retrouver par le calcul le pourcentage d'individus hétérozygotes en France.

Un métier pour moi

Généticien

Missions

Le généticien (ou chercheur en génétique) étudie et analyse les caractères héréditaires des êtres vivants (micro-organismes, animaux, végétaux, êtres humains) à travers leur génome. Il réalise des expérimentations pour repérer les points communs et les différences pouvant exister entre espèces (animales ou végétales), afin les améliorer. La génétique se conjugue avec de nombreuses autres disciplines : la démographie, l'agroalimentaire ou la criminologie.

Formation

Master (biologie ; sciences de la vie et de la santé ; génétique, génomique, biotechnologies...) ou un diplôme d'ingénieur spécialisé. Doctorat en biologie, DE de docteur en médecine, avec une spécialisation de médecin biologiste, ou un diplôme d'études spécialisées en génétique médicale.



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