

GRILLE D'APPRECIATION DES PRODUCTIONS DU DEVOIR DU PREMIER TRIMESTRE T^{le} D

Partie	C₁ : Pertinence de la production	ÉLEMENTS DE REPONSE	C₂ : Cohérence de la production
I 6 pts	I₁ : le problème est posé et le plan est énoncé : (0,25 +0,25) = 0,5 pt	Les chromosomes sont constitués de gènes ou séquence de nucléotides déterminant chacun un caractère spécifique propre à l'espèce ou à l'individu. En quoi la molécule d'ADN est une molécule informative codée ? Après avoir présenté la structure de l'ADN et son importance dans la détermination des caractères, nous indiquerons les conséquences de la modification de l'ordre de succession des nucléotides d'une séquence d'ADN.	I₁ : a établi le lien entre séquence des nucléotides, IG et caractère 1 pt
	I₂ : Les idées essentielles sont mobilisées 3 pts	<ul style="list-style-type: none"> ★ Structure de l'ADN ★ Résultat d'expérience de transformation génétique chez les bactéries ou autre espèce (montre que l'ADN est support de l'IG donc une molécule informative) ★ Conséquence de la modification de la séquence nucléotidique et codage le l'IG 	
	I₃ : La réponse au problème est formulée 0,5 pt	La molécule d'ADN détermine un caractère grâce à l'ordre d'enchaînement ou la succession des nucléotides qui la constituent. Toute modification de cette séquence modifie le caractère et crée des traits atypiques chez l'individu ou l'espèce.	I₂ : La Conclusion est en lien avec le développement 1 pt

	<p>Explication 0,75pt</p>	<p>Cette mutation a induit le remplacement du triplet UGG codant pour le tryptophane par le triplet UAG (codon stop) ne déterminant aucun acide aminé : il s'agit d'une mutation non-sens. On peut donc dire que la malvoyance de Shadé est liée une mutation non-sens provoquant la synthèse d'une mélanine tronquée.</p> <p>De tout ce qui précède, il ressort que la malvoyance de Shadé est liée à une mutation de type substitution de C par T au niveau du triplet 176, provoquant une mutation non-sens au niveau de la séquence d'amines aminés. Cette mutation induit la synthèse d'une mélanine anormale induisant l'absence de ce pigment au niveau de l'œil, l'iris et la rétine. La non fonctionnalité de la mélanine induit une pauvreté de la fovéa en cônes puisque l'absence de pigment affecte le développement des cônes. Chez Shadé, la conséquence est le croisement des axones ce qui induit une hypoplasie fovéale qui apparaît dès la période fœtale avec le mal développement du système nerveux visuel. En Effet, les photorécepteurs constitués de cellules visuelles en bâtonnets ou en cônes se situant sur la fovéa ne transmettent plus le message nerveux visuel au cerveau d'où la malvoyance juvénile de Shadé.</p>	<p>I₂ : Argument logique tenant compte des données 1pt</p>
	<p>Document 1 : - Analyse des caryotypes 0,25 x 3 = 0,75 pt - Déduction 0,5 pt</p> <p>Document 2 : Analyse 0,25 pt Déduction 0,5 pt</p>	<p><u>Situation problème 2</u> Comment s'explique l'acquittement de la tante paternelle de Mme X?</p> <p>Le document 1 présente les caryotypes des parents et des jumeaux De son analyse, il ressort que le père, la mère et le jumeau A présentent des autosomes pairs et homologues. Toutefois la mère possède les gonosomes XX alors que le père et le jumeau A possèdent les gonosomes XY. On peut donc déduire qu'ils présentent un caryotype sain. Par contre le Jumeau B présente des autosomes pairs et homologues mais un surplus de gonosome X. Il possède les gonosome XXY. On peut donc dire que le caryotype du jumeau B est anormal. Ce surplus de gonosome serait donc à l'origine du retard de puberté du jumeau B.</p> <p>Le document 2 renseigne sur les formules chromosomiques, les phénotypes sexuels correspondants ainsi que les conséquences. De son analyse, on retient que les hommes ayant pour formule chromosomique 44A + XXY ont des testicules sans cellules germinales et sont stériles. On en déduit que</p>	<p>I₁ : Deux déductions au moins sont en lien avec les données 1pt</p>

	<p>- Document 3 : - Analyse 0,25 pt - Déduction - 0,5 pt</p> <p>Explication 0,75pt</p> <p>I₃ : a pris position 0,25 pt</p> <p>A donné deux raisons 0,25 pt</p>	<p>le syndrome de klinefelter observé chez le jumeau B provoque une absence de production de cellules germinales (cellules sexuelles) d'où sa stérilité.</p> <p><i>Le document 3 présente l'interprétation des résultats d'investigations</i> De l'analyse de ce document, il ressort que le syndrome de Klinefelter dont souffre le jumeau B entraîne un hypogonadisme primitif à l'origine de la dysgénésie des tubes séminifères, un échec de la spermatogenèse, une hyperplasie. La comparaison des testicules d'un individu sain à celui du jumeau B montre une atrophie testiculaire et une hyperplasie des cellules de Leydig. On peut donc dire que le surplus de chromosome sexuel chez le jumeau B provoque un hypogonadisme primitif à l'origine de l'absence de sécrétion de testostérone devant assurer la maturation sexuelle.</p> <p>De l'ensemble des informations collectées, il ressort que le jumeau B de madame X souffre du syndrome de klinefelter (surplus de gonosome X). Ceci induit chez lui, un hypogonadisme primitif à l'origine d'une atrophie testiculaire et une hyperplasie des cellules de Leydig. Or, les cellules de Leydig sont responsables de la production de la testostérone responsable de la maturité sexuelle chez le jeune garçon pubère. Ainsi, l'hyperplasie provoque un déficit en testostérone associé à une diminution de la production de spermatozoïdes. Ce surplus de gonosome est donc à l'origine de l'absence de signes de puberté chez le jumeau B, d'où l'acquittement de la tante.</p> <p><u>Point de vue argumenté</u> Madame X a tort d'accuser sa tante d'être à l'origine de la maladie de son second jumeau (jumeau B). Car le retard de puberté de ce jumeau est dû à:</p> <ul style="list-style-type: none"> ★ <i>un surplus de chromosome sexuel X (syndrome de klinefelter) ayant pour conséquence,</i> - <i>un hypogonadisme primitif provoquant une atrophie testiculaire et une hyperplasie des cellules de Leydig</i> - <i>une faible sécrétion de la testostérone.</i> 	<p><i>I₂ : Argument logique tenant compte des données</i> 0,5pt</p> <p><i>I₃ : les raisons sont en cohérence avec le cas présenté</i> 0,5 pt</p>
--	---	---	--