

**DEVOIR DU PREMIER TRIMESTRE**

**EPREUVE : SVT**

**Partie I : Restitution organisée des connaissances (6pts)**

Explique en quoi l'ADN est une molécule informative codée.

**Partie II : Résolution de problème à partir de documents fournis (12pts)**

**Situation problème 1**

**Monsieur Nick** a une vision oculaire normale comme son épouse. Celle-ci donne naissance à **Shadé**, son deuxième enfant. Le couple a la surprise de voir que ce dernier dès sa naissance présente des troubles de vision, contrairement à ceux des membres de la famille. Dans leur quartier, seul monsieur **Dodd**, "**Albinos**" est connu pour avoir ce problème oculaire. Pour monsieur Nick, pas de doute, **Shadé** n'est pas le sien. Pour s'assurer de la véracité de ces propos, il consulte un médecin ophtalmologue qui après consultation affirme que l'enfant souffre d'un albinisme oculaire. Mais, pour mieux expliquer ces propos, le médecin demande des analyses génétiques. Les informations relatives à la maladie et les résultats d'examens réalisés sont regroupés dans les documents ci-après :

**Document 1 : Données scientifiques**

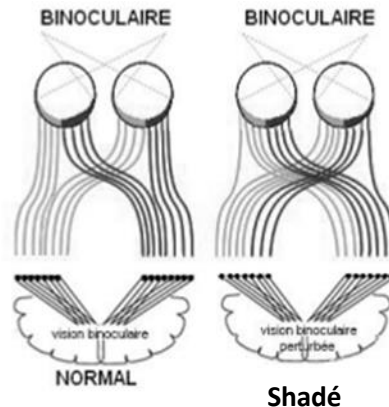
L'albinisme est une maladie héréditaire due à la mutation du gène codant pour la synthèse de la mélanine. Le dysfonctionnement de la synthèse de la mélanine provoque l'absence de pigment au niveau de l'œil, l'iris étant translucide et la rétine étant déficiente de pigment, la personne atteinte est malvoyant. La mauvaise vision n'est pas seulement due au dysfonctionnement de la synthèse mais aussi à la malformation de la fovéa se trouvant sur la rétine. On appelle cette anomalie une hypoplasie fovéale qui apparaît dès la période fœtale avec le mal développement du système nerveux visuel. La conversion de l'énergie lumineuse se fait par des cellules photoréceptrices sensibles à la lumière, les neurones. Il en existe de deux types, les cônes et les bâtonnets.

**NB : Les photorécepteurs sont constitués de cellules visuelles en bâtonnets ou en cônes se situant sur la fovéa qui servent à transmettre le message nerveux visuel au cerveau.**

**Document 2 : Structure de la rétine chez un individu normal et chez Shadé**

Dans le cas d'un individu ayant une mélanine non fonctionnelle, la malvoyance est due à la fovéa très pauvre en cônes parce-que l'absence de pigment affecte le développement des cônes et donc cela cause une baisse de l'acuité visuelle. Il y a croisement des axones au niveau du chiasma optique ce qui mène à une projection anormale des deux hémirétines (moitié de la rétine par rapport à l'axe verticale) des

deux yeux entraînant cette fois-ci un autre trouble oculaire qui est le strabisme lié à une mauvaise vision binoculaire. Les anomalies présentes entre l'œil et le nerf optique sont responsables du nystagmus congénital qui se manifeste dès la naissance.



**Figure 1 : Liaison entre les yeux et les aires visuelles du cerveau dans la cas d'un individu normal et dans le cas de Shadé.**

**Document 3a: Extrait des séquences alléliques du gène codant pour la synthèse de la tyrosinase chez un individu normal et chez Shadé**

La biosynthèse de la mélanine a de différentes étapes. La mélanine provenant d'un acide aminé qui s'appelle la tyrosine qui va se transformer grâce à une enzyme catalyseur qui s'appelle la tyrosinase. Les séquences alléliques du gène transcrit de la tyrosinase, situé sur le chromosome 11, chez une personne normale et Shadé sont présentées comme suit :

**Individu normal**

171

184

...ATA CTG GAG AAA CAG ACC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA...

**Shadé**

171

184

...ATA CTG GAG AAA CAG ATC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA...

**Document 3b: Le code génétique**

Le code génétique montre les relations entre les acides aminés et les codons de l'ARN messenger, issu de l'ADN par transcription du brin portant l'information sur la synthèse de la protéine en cause et selon la loi de complémentarité de l'ADN à l'ARNm : A-U ; T-A ; C-G ; G-C. A, T, C, G et U étant des bases azotées constitutives des nucléotides de ces deux types de molécules polynucléotidiques.

	U		C		A		G		
U	UUU	phénylalanine	UCU	sérine	UAU	tyrosine	UGU	cystéine	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	leucine	UCA		UAA	stop	UGA	stop	A
	UUG		UCG		UAG		UGG	tryptophane	G
C	CUU	leucine	CCU	proline	CAU	histidine	CGU	arginine	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	glutamine	CGA		A
	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	isoleucine	ACU	thréonine	AAU	asparagine	AGU	sérine	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	lysine	AGA	arginine	A
	AUG	méthionine	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	valine	GCU	alanine	GAU	acide aspartique	GGU	glycine	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	acide glutamique	GGA		A
	GUG		GCG		GAG		GGG		G

**Exploite l'ensemble des informations fournies par les documents pour expliquer aux parents de Shadé l'origine de la malvoyance dont il est victime dès sa naissance.**

### **Situation problème 2**

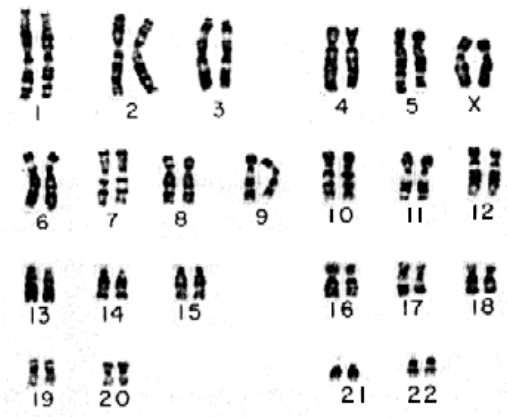
Mme X après avoir mis au monde deux jumeaux en parfait état de santé néglige les cérémonies traditionnelles pourtant de coutume au Bénin et ce malgré les multiples rappels à l'ordre de la tante paternelle. A l'âge de 15 ans, l'un des garçons ne présente aucun signe de puberté. Soucieuse de la situation, Madame qui s'est finalement pliée à la volonté de la tradition sans aucun résultat positif convoque la tante qu'elle pense être responsable de l'état de son garçon. Après les investigations médicales demandées, le juge acquitte la tante. Face au grand étonnement de Madame X, tu disposes des documents ci-après pour expliquer l'acquittement de la tante.

### **Document 1 : Caryotype des parents et des jumeaux**

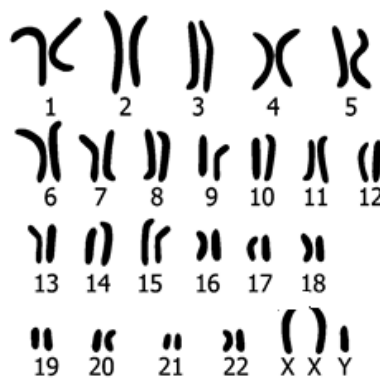
Le caryotype d'un individu normal montre un nombre diploïde de chromosomes porteur des gènes. Un gène chromosomique détient dans sa séquence nucléotidique, l'information génétique permettant la réalisation d'un caractère, ce dernier impliqué dans l'établissement du phénotype. Les caryotypes des parents et de leur enfant se présentent comme suit :



Caryotype du père et du jumeau A



Caryotype de la mère



Caryotype du jumeau B

**NB :** Dans les conditions normales, les chromosomes 1 à 22 sont en paires identiques. Les chromosomes XX et XY déterminent respectivement le sexe femelle et le sexe mâle.

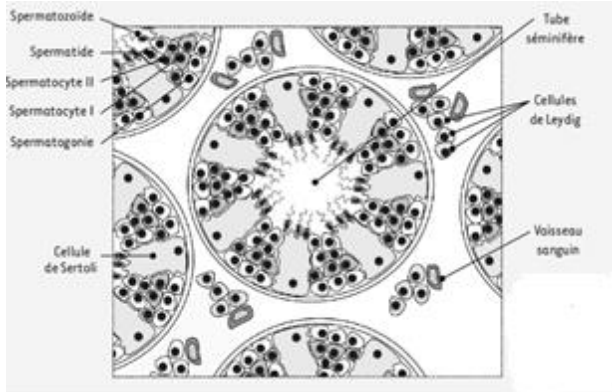
### Document 2 : Formules chromosomiques et phénotypes sexuels

N°	1	2	3	4
<b>Formules chromosomiques</b>	44A + XY	44A + XX	44A + XXY	44A + X
<b>Phénotypes sexuels adultes</b>	Homme	Femme	Homme	Femme
<b>Gonades</b>	Testicules normaux	Ovaires normaux	Testicules sans cellules germinales	Ovaires, atrophiés sans follicules
<b>Organes génitaux externes</b>	Mâle	Femelle	Mâle	Femelle
<b>Reproduction</b>	Fertile	Fertile	Stérile	Absence de règles et stérilité
<b>Fréquence</b>	Très fréquente	Très fréquente	Rare	Rare

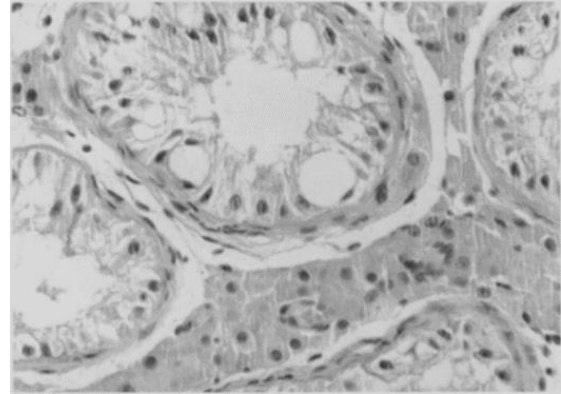
### Document 3 : Interprétation des résultats d'investigations

L'hypogonadisme est défini par un déficit en testostérone avec des symptômes associés et/ou une diminution de la production de spermatozoïdes. Il peut résulter d'une anomalie des testicules (hypogonadisme primitif) ou d'un trouble de l'axe

hypothalamo-hypophysaire (hypogonadisme secondaire). La cause génétique d'hypogonadisme primitive la plus fréquente est le syndrome de Klinefelter. Il comprend une dysgénésie des tubes séminifères, un échec de la spermatogenèse, une hyperplasie (les cellules ressemblent à des cellules normales mais anormalement nombreuses) des cellules de Leydig et un caryotype 47, XXY.



Testicule d'un individu normal



Atrophie testiculaire avec hyperplasie des cellules de Leydig (**Jumeau B**)

**NB** : Les cellules de Leydig sont responsables de la production de la testostérone responsable de la maturité sexuelle chez un jeune garçon pubère.

**Exploite les informations tirées des documents pour expliquer à Mme X l'acquittement de la tante paternelle.**

**Donne ton avis argumenté sur l'accusation de madame X.**