

GRILLE D'APPRECIATION DES PRODUCTIONS DU DEVOIR DU PREMIER TRIMESTRE T^e D

| Partie | C₁ : Pertinence de la production | ÉLEMENTS DE REPONSE | C₂ : Cohérence de la production |
|--------------------|---|---|--|
| I 6 pts | <p>I₁ : le problème est posé et le plan est énoncé : (0,25 +0,25) = 0,5 pt</p> <p>I₂ : Les idées essentielles sont mobilisées 3 pts</p> <p>I₃ : La réponse au problème est formulée 0,5 pt</p> | <p>Les chromosomes sont constitués de gènes ou séquence de nucléotides déterminant chacun un caractère spécifique propre à l'espèce ou à l'individu.</p> <p>En quoi la molécule d'ADN est une molécule informative codée ?</p> <p>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.</p> <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 <p>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.</p> | <p>I₁ : a établi le lien entre séquence des nucléotides, IG et caractère 1 pt</p> <p>I₂ : La Conclusion est en lien avec le développement 1 pt</p> |

| | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|-----------------------------|--|---|-----|----------|------------------------|---|------------------------|---|-----------------------------|--|------------------------|---|------------------------|---|-----------------------------|-------------|--|
| | | Situation problème 1 Quelle est l'origine de la malvoyance de Shadé dès sa naissance? | | | | | | | | | | | | | | | |
| II 12pts | <p>Document 1 : 0,5 pt</p> <p>Document 2 : - Analyse 0,5 pt - Déduction 0,5 pt</p> <p>Document 3 : - Détermination du type de mutation et sa conséquence sur la synthèse de la protéine 1,25 pt - Déduction 0,5 pt</p> | <p>Le document 1 rend compte de données scientifiques D'après les données, la mauvaise vision de Shadé peut être liée soit au dysfonctionnement de la synthèse de la mélanine provoquant un déficit de ce pigment au niveau de la rétine, soit à la malformation de la fovéa se trouvant sur la rétine.</p> <p>Le document 2 présente la structure de la rétine chez un individu normal et chez Shadé. De son analyse, il ressort que les aires visuelles de l'individu sain sont normales ; par contre chez Shadé, 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 vertical) des deux yeux. On peut donc déduire que ce croisement des axones au niveau du chiasma optique empêche les photorécepteurs de transmettre le message nerveux visuel au cerveau du fait de la déformation des cellules visuelles en bâtonnets ou en cônes se situant sur la fovéa.</p> <p>Le Document 3a présente l'extrait des séquences alléliques du gène codant pour la synthèse de la tyrosinase chez un individu normal et chez Shadé et le document 3b le code génétique. De son analyse, il ressort que le gène responsable de la synthèse de la mélanine est un gène autosomal.</p> <p>Individu normal</p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 5%;">171</td> <td style="width: 90%;">.....184</td> </tr> <tr> <td>...ATA CTG GAG AAA CAG</td> <td>ACC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA...</td> </tr> <tr> <td>...UAU GAC CUC UUU GUC</td> <td>UGG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU...</td> </tr> <tr> <td>...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val-</td> <td>Trp- Mét- His- Tyr- Tyr- Val- Sér- Mét- Asp</td> </tr> </table> <p>Shadé.</p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 5%;">...ATA CTG GAG AAA CAG</td> <td>ATC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA...</td> </tr> <tr> <td>...UAU GAC CUC UUU GUC</td> <td>UAG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU...</td> </tr> <tr> <td>...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val-</td> <td>Stop</td> </tr> </table> <p>La comparaison des deux séquences alléliques montre au niveau du triplet 176 une mutation de type substitution de C par T au niveau du brin transcrit.</p> | 171 |184 | ...ATA CTG GAG AAA CAG | ACC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA... | ...UAU GAC CUC UUU GUC | UGG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU... | ...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val- | Trp- Mét- His- Tyr- Tyr- Val- Sér- Mét- Asp | ...ATA CTG GAG AAA CAG | ATC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA... | ...UAU GAC CUC UUU GUC | UAG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU... | ...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val- | Stop | <p><i>I₁: a utilisé les informations du code génétique pour rechercher la séquence des aa. de la protéine normale et celle issue de la mutation</i></p> <p>1pt</p> |
| 171 |184 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...ATA CTG GAG AAA CAG | ACC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA... | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...UAU GAC CUC UUU GUC | UGG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU... | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val- | Trp- Mét- His- Tyr- Tyr- Val- Sér- Mét- Asp | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...ATA CTG GAG AAA CAG | ATC TAC GTA ATA ATA CAC AGT TAC CTA... | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...UAU GAC CUC UUU GUC | UAG AUG CAU UAU UAU GUG UCA AUG GAU... | | | | | | | | | | | | | | | | |
| ...Tyr- Asp- Leu- Phe- Val- | Stop | | | | | | | | | | | | | | | | |

| | | |
|--|---|--|
| | <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 $0,25 \times 3 = 0,75 \text{ pt}$ - Déduction 0,5 pt</p> <p>Document 2 : Analyse 0,25 pt Déduction 0,5 pt</p> <p>Situation problème 2 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> |

| | | | |
|--|--|---|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> - Document 3 : - Analyse 0,25 pt - Déduction - 0,5 pt <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>Le document 3 présente l'interprétation des résultats d'investigations</p> <p>De l'analyse de ce document, il ressort que le syndrome de Klinefelter dont souffre le jumeau B entraîne un hypogonadisme primitif à la 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 gonoosome 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 gonoosome 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>Point de vue argumenté</p> <p>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"> * un surplus de chromosome sexuel X (syndrome de klinefelter) ayant pour conséquence, - un hypogonadisme primitif provoquant une atrophie testiculaire et une hyperplasie des cellules de Leydig - une faible sécrétion de la testostérone. | <p>I₂ : Argument logique tenant compte des données 0,5pt</p> <p>I₃ : les raisons sont en cohérence avec le cas présenté 0,5 pt</p> |
|--|--|---|--|