

MAI 2018

Mr. OUCIBLE

DST COMMUN de

SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

Partie 1.2 QCM 8 pts

- 1- Entourez la ou les bonne (s) réponse (s) pour chaque série de propositions.
- 2- 1 pt si toutes les propositions correctes, 0.5 si une fausse réponse, 0 pt si 2, 3 ou 4 propositions fausses.

QUESTION N°1

Une zone de subduction :

- A) – est une limite divergente
- B) – est une limite convergente
- C) – est une zone de destruction de lithosphère océanique
- D) – est une zone de destruction de lithosphère continentale

QUESTION N°2

Les failles transformantes :

- A) – découpent les dorsales transversalement
- B) – ne sont le siège d'aucune activité sismique
- C) – permettent le coulissage des plaques
- D) – s'expliquent du fait que les plaques ont des mouvements sur des surfaces sphériques

QUESTION N°3

Les alignements de volcans à l'intérieur d'une plaque :

- A) – montrent plusieurs volcans actifs
- B) – montrent un seul volcan actif en général
- C) – sont tels que le volcan le plus récent est éteint
- D) – sont dus au déplacement de la plaque au dessus d'un point chaud stationnaire

QUESTION N°4

Parmi les organites cellulaires des eucaryotes et des procaryotes, il y a :

- a) Les ribosomes qui permettent la transcription
- b) Les ribosomes qui permettent la traduction
- c) Les ribosomes qui sont dans le noyau
- d) Les ribosomes à l'extérieur des cellules

QUESTION N°5

Les mesures par le système GPS permettent :

- A) – d'évaluer seulement les déplacements relatifs des plaques tectoniques les unes par rapport aux autres
- B) – d'évaluer à la fois les déplacements relatifs et absolus des plaques tectoniques
- C) – de calculer des vitesses « instantanées » de déplacement des plaques tectoniques
- D) – d'évaluer la direction du champ magnétique fossile enregistré dans les roches

QUESTION N°6

Le modèle actuel de la tectonique des plaques :

- A) – fait état de six grandes plaques lithosphériques principales, correspondant aux six continents
- B) – est un modèle unificateur de plusieurs théories
- C) – a été proposé pour la première fois par A. Wegener dans les années 1910
- D) – fait état de trois grands types de limites aux frontières des plaques

QUESTION N°7

Le code génétique est universel car :

- a- il est exactement le même pour tous les êtres vivants
- b- il est le même pour tous les êtres vivants, sauf quelques exceptions.
- c- il est le même pour tous eucaryotes, sauf quelques exceptions.
- d- Les 64 codons correspondent à 64 acides aminés différents

QUESTION N°8

Parmi les molécules qui ont un rôle majeur dans les cellules, il y a

- a) Les protéines qui sont toutes traduites dans le noyau
- b) Les protéines qui déterminent le génotype
- c) Les protéines qui déterminent le phénotype
- d) des protéines qui permettent la synthèse de l'ARN

Partie 2 Pratique d'un raisonnement scientifique la myopathie de Duchenne 10 pts

Documents de référence :

Questions :

A l'aide des documents et de vos connaissances, et après avoir présenté le phénotype de cette maladie, expliquer comment cette maladie atteint un l'enfant alors que ses parents ne le sont pas.

On attend de vous une réponse argumentée, ainsi qu'une représentation généalogique (phénotypes et génotypes) de cette famille.

D'autre part les parents attendent un nouvel enfant, quel est le risque (détails du calcul) pour ce couple d'avoir un enfant malade.

Proposition de plan

- 1- Analyse de chaque document + déduction
- 2- le phénotype de cette maladie
 - moléculaire// protéine
 - microscopique // cellulaire
 - macroscopique //organisme
- 3- comment cette maladie atteint un l'enfant alors que ses parents ne le sont pas ?
 - le gène de la maladie :
 - récessif/dominant
 - type de mutation et sa conséquence
 - localisation chromosomique+ discussion//transmission homme et femme
 - arbre généalogique
 - tableau de croisement avec phénotype et génotype
 - calcul de la probabilité

ARNm normal : GGU UUG AUU UGG AAU AUA

ARNm morbide : GGU UUG AUU **UGA** AAU AUA → UGA = codon non sens

Séq normale : Gly - Leu - Ile - Trp - Asp - Ile

Séq morbide : Gly - Leu - Ile

Conséquences : polypeptide + court ⇒ modif conf spatiale ⇒ modif fonction ⇒ maladie

Doc 2a (arbre) : les enfants malades ont tous des P sains. Si l'allèle muté était dominant, chaque malade aurait au moins un de ses P atteint ; or ce n'est pas le cas ⇒ **maladie récessive**.

Si la maladie était autosomale, les P d'un malade devraient être tous les deux porteurs d'un allèle morbide (hétérozygotes), et les malades homozygotes (2 allèles morbides). Or, on remarque que 1 seule ♀ est malade pour 3 ♂, et l'énoncé précise que les ♀ st très rarement atteintes... On peut donc penser que **le gène en cause est porté par le chromosome sexuel X**, puisque Y est exclu du fait de la présence d'une ♀ malade (*et du fait que les ♂ malades ont tous des pères sains*).

Les ♂ atteints ont des Parents sains, leur père (Xm+Y) portant l'allèle normal, leur mère hétérozygote (Xm+Xm) portant un allèle morbide qu'elle leur a transmis.

Conclusion/synthèse :

La myopathie de Duchenne est une maladie récessive qui atteint principalement les ♂, due à une déficience en dystrophine, protéine indispensable au fonctionnement musculaire.

Au cours de cette étude, nous avons pu mettre en évidence que le gène de la dystrophine est porté par la partie propre du chromosome X, et que l'allèle morbide responsable de la maladie est issu d'une mutation par substitution, donnant un triplet TGA au lieu de TGG (brin non transcrit).

L'ARNm transcrit à partir de l'allèle morbide porte un codon non sens (UGA) qui entraîne la synthèse d'un polypeptide écourté donc une protéine non fonctionnelle.

Les ♂, n'ayant qu'un seul X, seront plus facilement atteints de myopathie puisqu'il suffit que leur mère soit hétérozygote et leur transmette le X porteur de l'allèle morbide (1 risque sur 2). Pour qu'une ♀ soit atteinte, il lui faut les deux X porteurs de l'allèle morbide, donc un père malade et une mère hétérozygote, ce qui est quasi impossible, les myopathes n'ayant en général pas d'enfant.

Le caryotype de la ♀ malade ici présenté a révélé une anomalie chromosomique : un seul X, permettant l'expression de la maladie.

Complément : Les caractéristiques de chaque être vivant (ex : apparence) et le patrimoine génétique de son espèce repose sur principalement sur le Phénotype. Il est constitué de diverses combinaisons d'allèles de gènes. (phénotype) La création de cet acide provoquera la manifestation de la myopathie de Duchenne. Toutes les informations expliquant la maladie : L'absence de la myopathie de Duchenne chez les parents peut être expliquée par la présence de deux allèles différents pour un même gène (ils sont hétérozygotes). Maladie génétique, héréditaire, récessive car il faut être homozygote pour déclarer la maladie.

Origine de la maladie : mutation de l'allèle D1 : G substitué par un A (mutation ponctuelle par substitution)

Conséquence phénotypique :

Ecrire les protéines

D1 : tryptophane

D2 : codon stop

Mutation non sens

Arbre généalogique construit + phénotype + génotype.

Calcul (apparent) du risque : 1/4

Enfant atteint car les parents ont transmis l'allèle malade au moment de la reproduction (allèle présent dans les gamètes)