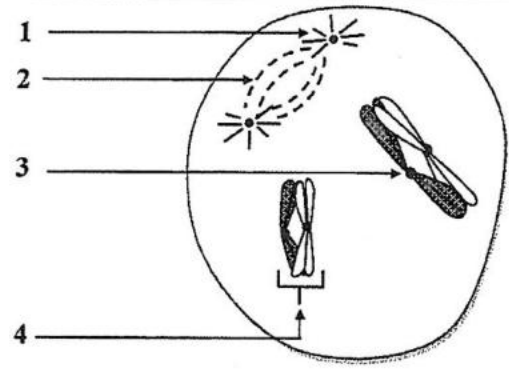


IV. Le document ci-contre représente un schéma d'une cellule animale lors d'une phase de la méiose.

Copier sur la feuille de production les numéros 1, 2, 3 et 4 et donner le nom de la structure qui correspond à chacun. (1pt)



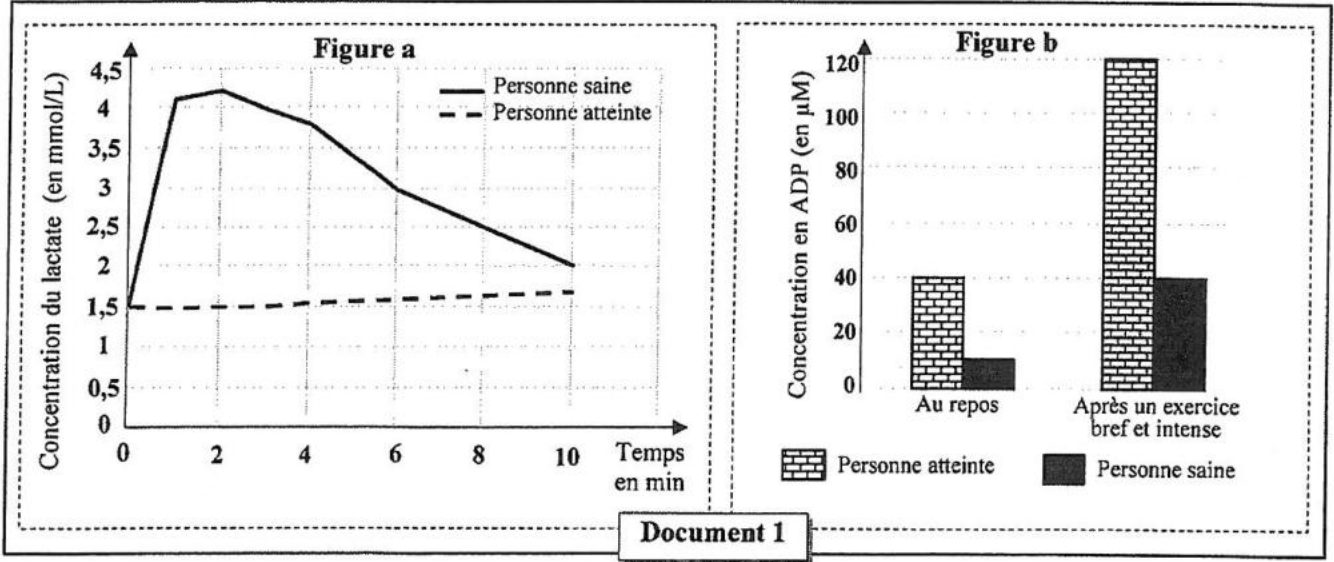
Partie II : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique (15 pts)

Exercice 1 (5pts)

La maladie de Mc.Ardle est une myopathie (maladie musculaire) due à un trouble du métabolisme des glucides au niveau des muscles squelettiques. Les personnes atteintes par cette maladie présentent une intolérance aux efforts physiques brefs et intenses dès quelques dizaines de secondes du début de l'effort. Les études ont montré que les personnes atteintes présentent un déficit dans l'activité d'une enzyme appelée « Myophosphorylase ». Pour comprendre la relation entre le déficit de l'activité de cette enzyme et la myopathie chez les personnes atteintes, on propose les données suivantes :

• **Donnée 1 :** Deux variables sont mesurées chez une personne saine et chez une personne atteinte de la maladie de Mc.Ardle :

- Première variable : la concentration du lactate dans le sang au cours d'un exercice physique bref et intense (figure a du document 1).
- Deuxième variable : la concentration d'ADP dans les muscles de l'avant-bras au repos et après un exercice physique bref et intense (figure b du document 1).

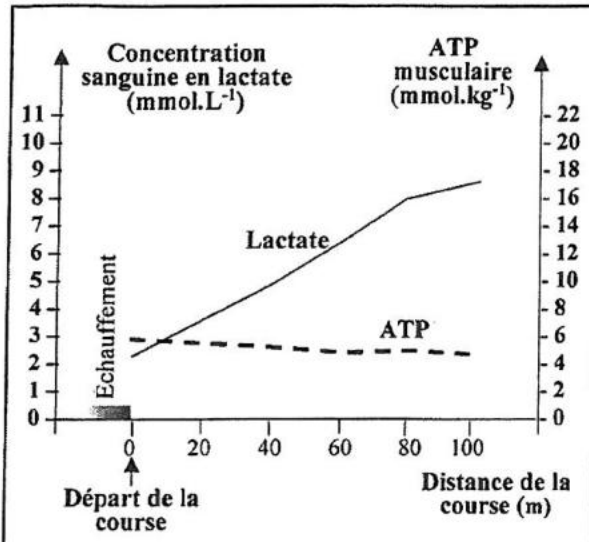


1. A partir du document 1 :

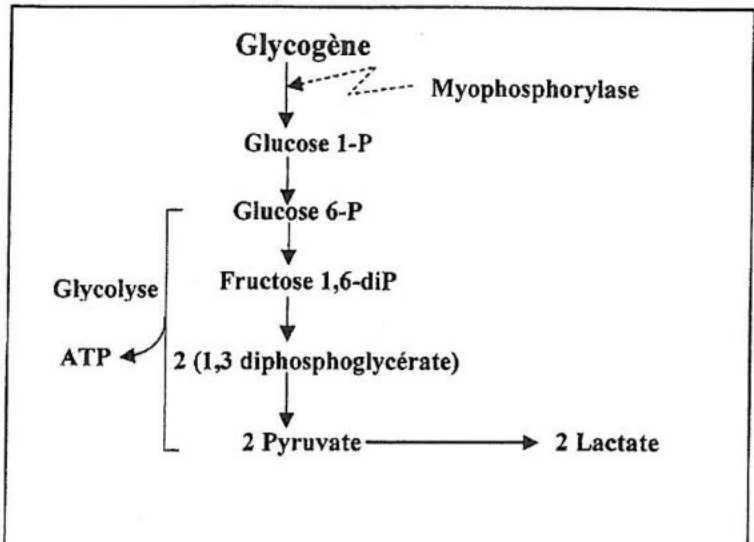
a. Comparer l'évolution de la concentration du lactate (figure a) et celle d'ADP (figure b) entre la personne saine et la personne atteinte. (1.5 pt)

b. Proposer une hypothèse qui explique la variation de la concentration d'ADP dans les muscles de la personne atteinte, après un exercice physique bref et intense. (0.5 pt)

• **Donnée 2** : Pour déterminer la relation entre la concentration sanguine du lactate et la régénération d'ATP musculaire, on a mesuré la quantité de ces deux métabolites chez un sprinter au cours d'un exercice bref et intense (course de 100m). Le document 2 présente les résultats de ces mesures. Le document 3 représente un schéma simplifié de l'une des voies métaboliques de la production d'ATP à partir de la dégradation du glycogène musculaire.



Document 2



Document 3

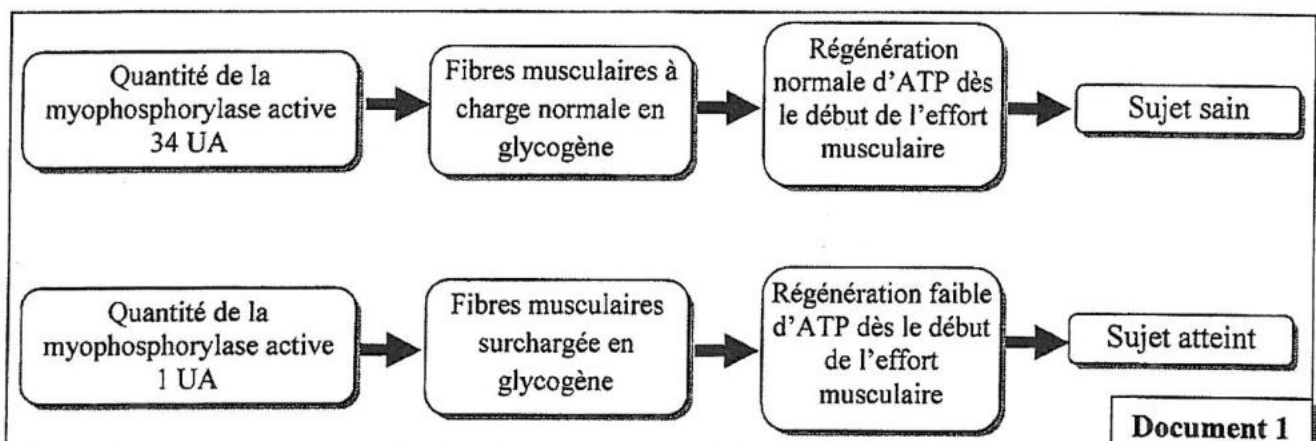
2. En s'aidant du document 2, **montrer** la relation entre la variation de la concentration sanguine du lactate et celle de l'ATP musculaire chez le sprinter lors de la course de 100m. (1.25 pt)

3. En exploitant le document 3 et en s'aidant des données précédentes, **vérifier** l'hypothèse proposée puis **expliquer** l'intolérance aux efforts physiques brefs et intenses chez la personne atteinte de la maladie de Mc Ardle. (1.75 pt)

Exercice 2 (6.5 pts)

La glycogénose de type V est une maladie héréditaire liée à un trouble du métabolisme des glucides au niveau des muscles squelettiques qui conduit à une myopathie. Parmi ses symptômes : des douleurs musculaires graves (myalgies) dans les premières minutes de l'effort avec une faiblesse musculaire et des crampes. Pour comprendre l'origine génétique de cette maladie, on propose les données suivantes :

• **Donnée 1** : Des chercheurs ont identifié une enzyme appelée « **myophosphorylase** » qui intervient dans l'hydrolyse du glycogène musculaire en glucose 6-phosphate, premier métabolite de la glycolyse. Le document 1 représente la relation entre la quantité de la myophosphorylase active et l'état de santé du sujet.



Document 1

1. A partir du document 1, **montrer** la relation protéine-caractère. (0.75 pt)

• **Donnée 2 :**

La myophosphorylase est codée par un gène appelé « PYGM » qui existe sous plusieurs formes alléliques.

Le document 2 présente un fragment du brin non transcrit pour chacun des deux allèles normal et anormal. Le document 3 présente le tableau du code génétique.

Numéros des nucléotides	2119	2139
	↓	↓
Fragment de l'allèle normal	... GAA AAC TTC TTC ATC TTT GGC...	
Fragment de l'allèle anormal	... GAA AAC TTC ATC TTT GGC...	

Document 2

	2 ^{ème} lettre		1 ^{ère} lettre						3 ^{ème} lettre
	U	C	A	G					
U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	Leu	UCA	STOP	UAA	STOP	UGA	STOP	A
	UUG		UCG		UAG		UGG		G
C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	CGA	A		
	CUG		CCG		CAG	CGG	G		
A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	AGA	A		
	AUG	Met	ACG		AAG	Lys	AGG	Arg	G
G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Ac.asp	GGU	Gly	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	GGA	A		
	GUG		GCG		GAG	GGG	G		

Document 3

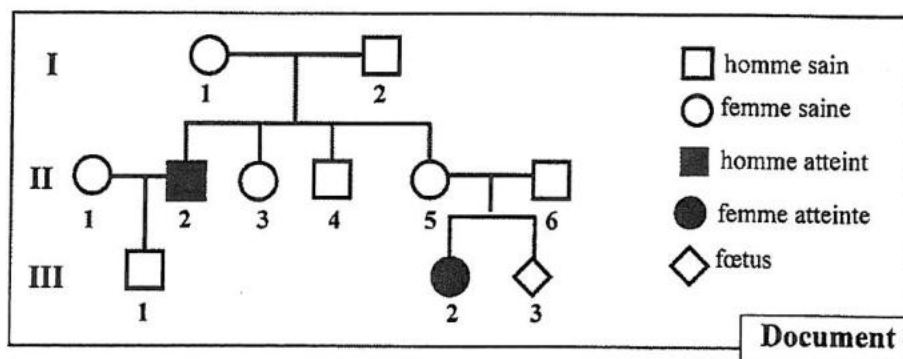
2. En se basant sur les documents 2 et 3 :

a. **Donner** la séquence d'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondantes à chacun des deux fragments d'allèles normal et anormal. (1 pt)

b. **Expliquer** l'origine génétique de la glycogénose de type V. (0.5 pt)

• **Donnée 3 :**

Le document 4 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints par la glycogénose de type V.



3. En exploitant le document 4 :

a. **Montrer** le mode de transmission de la maladie puis **déterminer**, en **justifiant** la réponse, les génotypes des individus I₁, II₂ et II₃. (1.75pt)

b. **Calculer**, en **utilisant** l'échiquier de croisement, la probabilité pour que l'enfant attendu III₃ soit sain. (1pt)

(Utiliser « M » pour l'allèle dominant et « m » pour l'allèle récessif)

• **Donnée 4 :**

Des études épidémiologiques ont montré que la fréquence de la glycogénose de type V dans une population donnée est 1/167 000.

4. Supposant que cette population obéit à la loi de Hardy-Weinberg :

a. **Calculer** la fréquence de l'allèle normal et celle de l'allèle anormal. (1pt)

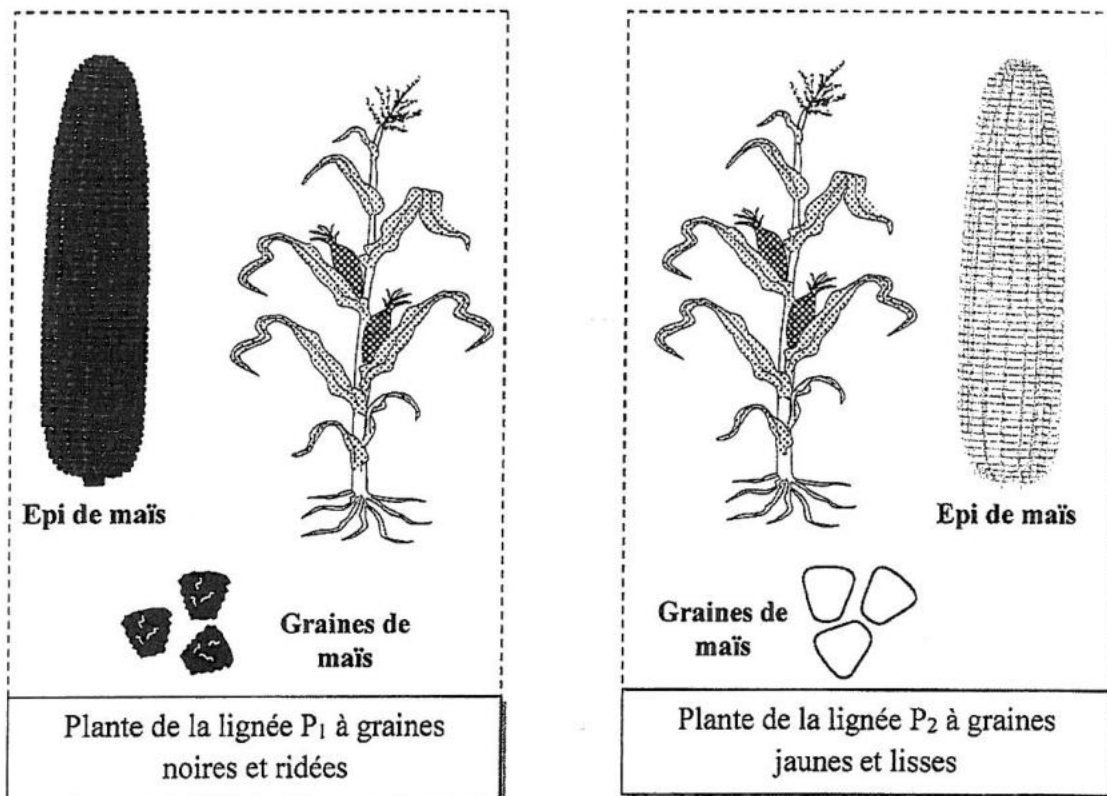
b. **Calculer** la fréquence des sujets sains porteurs dans la population. (0.5pt)

(NB : Utiliser six chiffres après la virgule)

Exercice 3 (3.5pts)

Le maïs est une plante qui présente un intérêt agro-alimentaire capital. Parmi les caractères héréditaires étudiés chez cette plante, la couleur et la forme des graines. Le maïs à graines noires est connu pour sa croissance vigoureuse et son adaptation aux régions froides. Les graines lisses du maïs sont plus riches en sucres complexes qui leur permettent de résister à la déshydratation.

Dans un laboratoire de recherche agronomique, on dispose de deux lignées de maïs P₁ et P₂ qui diffèrent par deux caractères : la couleur (noire ou jaune) et la forme des graines (lisse ou ridée).



الصفحة	RS 32F	الامتحان الوطني الموحد للبكالوريا - الدورة الاستدراكية 2021 - الموضوع	8
6	6	- مادة: علوم الحياة والأرض - شعبة العلوم التجريبية مسلك علوم الحياة والأرض (خيار فرنسية)	

Pour déterminer le mode de transmission des deux caractères étudiés (la couleur et la forme des graines), les chercheurs ont réalisé les croisements suivants :

- **Premier croisement** : entre des plantes de la lignée P₁ et des plantes de la lignée P₂. Ce croisement a donné une génération F₁ constituée de graines noires et lisses.
- **Deuxième croisement** : entre des plantes d'une lignée à graines jaunes et ridées et les plantes de la génération F₁. Ce croisement a donné une génération F'₂ composée de :

- 804 graines noires et ridées. - 796 graines jaunes et lisses.
- 202 graines jaunes et ridées. - 198 graines noires et lisses.

1. A partir des résultats du premier croisement, **déterminer** en **justifiant** la réponse, l'allèle dominant et l'allèle récessif pour chacun des deux caractères. **(0.5pt)**
2. En se basant sur les résultats du deuxième croisement, **montrer** que les deux gènes étudiés sont liés et **déduire** la distance qui les sépare. **(0.75pt)**
3. En se basant sur les deux croisements, **déduire** les génotypes des plantes P₁, P₂ et F₁ puis **interpréter** les résultats du deuxième croisement en utilisant l'échiquier de croisement. **(1.75pt)**

Les chercheurs désirent produire des plantes de lignée pure P₃ à graines noires et lisses, à partir des croisements entre les descendants du deuxième croisement.

4. **Proposer**, en **justifiant** la réponse, le croisement qui permet l'obtention de plantes de la lignée P₃ (Sans interprétation chromosomique du croisement). **(0.5 pt)**

Utiliser les symboles suivants :

- N et n pour les allèles responsables de la couleur de la graine.
- L et *l* pour les allèles responsables de la forme de la graine.

FIN

2	Relation entre la variation de la concentration sanguine du lactate et celle de l'ATP musculaire chez le sprinter lors d'une course de 100m : - La concentration d'ATP musculaire est presque constante alors que la concentration sanguine du lactate augmente progressivement le long de la course.... - La stabilité de la concentration d'ATP musculaire malgré l'exercice est due à sa régénération à partir des réactions de la fermentation lactique (Réactions anaérobiques) à l'origine de l'augmentation de la concentration sanguine du lactate.	0.5 0.75
3	Vérification de l'hypothèse : (Hypothèse validée ou non)..... Explication : Chez la personne atteinte de la maladie de Mc Ardle : un déficit de l'activité de l'enzyme Myophosphorylase → faible hydrolyse du glycogène musculaire en glucose 1-P → formation d'une faible quantité de glucose 6-P → dysfonctionnement de la voie de la fermentation lactique → faible régénération d'ATP au début de l'effort → intolérance aux efforts physiques brefs et intenses dès les premières dizaines de secondes de l'exercice.	0.25 0.25x6

Exercice 2 (6.5 pts)

1	Relation protéine caractère : - Chez le sujet sain: la quantité de la myophosphorylase active est de 34 UA → Hydrolyse normale du glycogène musculaire → Charge normale en glycogène dans les fibres musculaires avec régénération normale d'ATP dès le début de l'effort musculaire → Sujet sain - Chez le sujet atteint : Faible quantité de la myophosphorylase active (1UA) → Faible hydrolyse du glycogène musculaire → Surcharge des fibres musculaires en glycogène avec une faible régénération d'ATP au début de l'effort musculaire → Sujet atteint..... ► La modification dans l'activité de l'enzyme (de nature protéique) entraîne une modification du phénotype du sujet d'où la relation protéine- caractère.....	0.25 0.25 0.25
---	--	------------------------------

2	a. Séquences d'ARNm et des acides aminés correspondantes aux fragments de l'allèle normal et de l'allèle anormal : - Allèle normal : Séquence d'ARNm : GAA- AAC- UUC- UUC- AUC- UUU-GGC Séquence d'acides aminés: Ac.glu - Asn - Phe -Phe -Ile -Phe - Gly - Allèle anormal : Séquence d'ARNm : GAA- AAC- UUC- AUC- UUU-GGC Séquence d'acides aminés: Ac.glu - Asn - Phe -Ile -Phe - Gly b. Explication de l'origine génétique de la maladie: Mutation par délétion d'un triplet au niveau de l'ADN → Synthèse d'ARNm modifié par rapport à l'ARNm normal → synthèse d'une séquence peptidique différente de la normale → faible activité de l'enzyme myophosphorylase → Apparition des symptômes de la maladie..... Accepter une mutation par délétion du triplet tel que : - TTC au niveau des positions (2125, 2126, 2127) ou (2128, 2129,2130). - CTT au niveau des positions (2124, 2125,2126) ou (2127, 2128,2129).	0.25x4 0.5
---	--	---

3

a. Mode de transmission de la maladie :

- L'allèle responsable de la maladie est récessif (m) et l'allèle normal est dominant (M)..... 0.25

Justification : Le couple I₁ et I₂ est sain et a donné naissance à un garçon II₂ atteint (On accepte également : Le couple II₅ et II₆ est sain et a donné naissance à une fille III₂ atteinte)..... 0.25

Le gène étudié est porté par un autosome.

Justification :

- La maladie atteint les deux sexes → l'allèle étudié n'est pas porté par le chromosome sexuel Y..... 0.25

- L'allèle responsable de la maladie est récessif et la fille III₂ est atteinte et descend d'un père sain donc l'allèle responsable de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X..... 0.25

- Les génotypes avec justification :..... 0.75

I₁ : M//m Femme saine ayant un enfant atteint.

II₂ : m//m homme atteint.

II₃ : M//m ou M//M Femme saine issue de parents hétérozygotes.

b. Probabilité pour que l'enfant attendu III₃ soit sain.

Parents	:	II ₅	x	II ₆	
Phénotypes	:	[M]	x	[M]	
Génotypes	:	M//m		M//m	
Gamètes	:	½ M/ ; ½ m/		½ M/ ; ½ m/.....	0.25

Echiquier de croisement

Gamètes	½ M/	½ m/	
½ M/	¼ M//M [M]	¼ M//m [M]	0.5
½ m/	¼ M//m [M]	¼ m//m [m]	

La probabilité pour que l'enfant attendu soit sain est de ¾..... 0.25

4

a. La fréquence des deux allèles M et m: 1

On a : $f(m/m) = q^2 = 1/167000$ puisque la population est en équilibre H. W

Donc :

La fréquence de l'allèle m : $f(m) = q = \sqrt{1/167000} = 0.002447$.

La fréquence de l'allèle M : $f(M) = p = 1 - q = 0.997553$.

NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante :

$f(m/m) = q^2 = 1/167000 = 0.000005$

La fréquence de l'allèle m : $f(m) = q = \sqrt{0.000005} = 0.002236$

La fréquence de l'allèle M : $f(M) = p = 1 - q = 0.997764$

b. La fréquence des porteurs sains : 0.5

Les porteurs sains sont hétérozygotes (M//m) → la fréquence des porteurs sains dans la population étudiée est :

$$f(M//m) = 2pq = 2 \times 0.002447 \times 0.997553 \approx 0.004882$$

NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante :

$$f(M//m) = 2pq = 2 \times 0.002236 \times 0.997764 \approx 0.004462$$

