

Première partie : restitution des connaissances :																																												
Question	Les éléments de réponse	Note																																										
<b>I</b>	(1,b) ; (2,d) ; (3,a) ; (4,d)																																											
<b>II</b>	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="width: 5%;"></th> <th style="width: 75%; text-align: center;">Propositions</th> <th style="width: 20%; text-align: center;">Réponses</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td align="center">1</td> <td>Le programme génétique est incomplet dans une cellule spécialisée car il ne comporte que des informations sur la spécificité de la cellule.</td> <td align="center">Faux</td> </tr> <tr> <td align="center">2</td> <td>Le programme génétique d'une cellule spécialisée peut permettre de fabriquer un individu complet (clone) s'il est placé dans une cellule embryonnaire.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">3</td> <td>Le programme génétique d'une cellule est enfermé dans le noyau des Eucaryotes sous forme de chromosomes.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">4</td> <td>Le programme génétique est présent dans sa totalité dans toutes les cellules du corps.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">5</td> <td>La molécule d'ADN est le support moléculaire de l'information génétique contenue dans les chromosomes.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">6</td> <td>La molécule d'ADN est constituée de quatre bases azotées complémentaires deux à deux, A avec G et T avec G.</td> <td align="center">Faux</td> </tr> <tr> <td align="center">7</td> <td>La molécule d'ADN est constituée uniquement des quatre bases azotées.</td> <td align="center">Faux</td> </tr> <tr> <td align="center">8</td> <td>La molécule d'ADN est constituée d'un sucre le désoxyribose, de groupements phosphates et de quatre bases azotés.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">9</td> <td>Les allèles d'un gène sont portés par les deux chromosomes d'une paire de chromosomes.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">10</td> <td>Les allèles d'un gène sont portés par des chromosomes distincts (paire 1 et paire 7 par exemple).</td> <td align="center">Faux</td> </tr> <tr> <td align="center">11</td> <td>Les allèles d'un gène peuvent être très nombreux : 3 ou 4 allèles différents pour une même personne, sur une seule paire de chromosomes.</td> <td align="center">Faux</td> </tr> <tr> <td align="center">12</td> <td>L'ADN est une molécule codée qui permet la construction d'un individu.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> <tr> <td align="center">14</td> <td>Le langage de l'ADN est basé sur l'alphabet nucléotidique et peut être décrypté par les êtres vivants.</td> <td align="center">Vrai</td> </tr> </tbody> </table>		Propositions	Réponses	1	Le programme génétique est incomplet dans une cellule spécialisée car il ne comporte que des informations sur la spécificité de la cellule.	Faux	2	Le programme génétique d'une cellule spécialisée peut permettre de fabriquer un individu complet (clone) s'il est placé dans une cellule embryonnaire.	Vrai	3	Le programme génétique d'une cellule est enfermé dans le noyau des Eucaryotes sous forme de chromosomes.	Vrai	4	Le programme génétique est présent dans sa totalité dans toutes les cellules du corps.	Vrai	5	La molécule d'ADN est le support moléculaire de l'information génétique contenue dans les chromosomes.	Vrai	6	La molécule d'ADN est constituée de quatre bases azotées complémentaires deux à deux, A avec G et T avec G.	Faux	7	La molécule d'ADN est constituée uniquement des quatre bases azotées.	Faux	8	La molécule d'ADN est constituée d'un sucre le désoxyribose, de groupements phosphates et de quatre bases azotés.	Vrai	9	Les allèles d'un gène sont portés par les deux chromosomes d'une paire de chromosomes.	Vrai	10	Les allèles d'un gène sont portés par des chromosomes distincts (paire 1 et paire 7 par exemple).	Faux	11	Les allèles d'un gène peuvent être très nombreux : 3 ou 4 allèles différents pour une même personne, sur une seule paire de chromosomes.	Faux	12	L'ADN est une molécule codée qui permet la construction d'un individu.	Vrai	14	Le langage de l'ADN est basé sur l'alphabet nucléotidique et peut être décrypté par les êtres vivants.	Vrai	
		Propositions	Réponses																																									
	1	Le programme génétique est incomplet dans une cellule spécialisée car il ne comporte que des informations sur la spécificité de la cellule.	Faux																																									
	2	Le programme génétique d'une cellule spécialisée peut permettre de fabriquer un individu complet (clone) s'il est placé dans une cellule embryonnaire.	Vrai																																									
	3	Le programme génétique d'une cellule est enfermé dans le noyau des Eucaryotes sous forme de chromosomes.	Vrai																																									
	4	Le programme génétique est présent dans sa totalité dans toutes les cellules du corps.	Vrai																																									
	5	La molécule d'ADN est le support moléculaire de l'information génétique contenue dans les chromosomes.	Vrai																																									
	6	La molécule d'ADN est constituée de quatre bases azotées complémentaires deux à deux, A avec G et T avec G.	Faux																																									
	7	La molécule d'ADN est constituée uniquement des quatre bases azotées.	Faux																																									
	8	La molécule d'ADN est constituée d'un sucre le désoxyribose, de groupements phosphates et de quatre bases azotés.	Vrai																																									
	9	Les allèles d'un gène sont portés par les deux chromosomes d'une paire de chromosomes.	Vrai																																									
	10	Les allèles d'un gène sont portés par des chromosomes distincts (paire 1 et paire 7 par exemple).	Faux																																									
	11	Les allèles d'un gène peuvent être très nombreux : 3 ou 4 allèles différents pour une même personne, sur une seule paire de chromosomes.	Faux																																									
	12	L'ADN est une molécule codée qui permet la construction d'un individu.	Vrai																																									
14	Le langage de l'ADN est basé sur l'alphabet nucléotidique et peut être décrypté par les êtres vivants.	Vrai																																										
<b>III</b>	Nom du phénomène : <b>La traduction.</b> Nom correspondant à chaque étape : Etape 1 : <b>initiation</b> ; Etape 2 : <b>élongation</b> ; Etape 3 : <b>terminaison.</b>																																											

*sujet 1*

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Comparaison :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- contrairement à la souche sauvage, chez la souche mutante la concentration des antibiotiques macrolides dans le milieu extérieur est supérieure à sa concentration dans le milieu intérieur.</li> <li>- la souche mutante contient une quantité de protéine MexAB-OprM plus grande que celle présente chez la souche sauvage.</li> </ul> <p><b>Interprétation :</b> La résistance aux macrolides chez la souche mutante est liée à la concentration élevée de la protéine MexAB-OprM qui assure l'expulsion des macrolides hors des bactéries concernées.</p>	
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine Mex-R chez la souche sauvage:</b> ARNm : CAU GCG GAA GCC AUC AUG UCA UGC GUG Séquence d'acides aminés : His – Ala – Glu – Ala – Ile – Met – Ser – Cys – Val</li> <li>- <b>Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine Mex-R chez la souche mutante:</b> ARNm: CAU GCG GAA GCC AUC AUG UCA UGA GUG Séquence d'acides aminés : His – Ala – Glu – Ala – Ile – Met – Ser</li> </ul> <p><b>Explication :</b> La résistance aux macrolides est due à une mutation de substitution de G par T au niveau du triplet 114 du brin transcrit de l'ADN → apparition d'un codon non sens (stop) UGA au niveau de l'ARNm → synthèse d'une protéine Mex-R courte et inefficace → absence de l'inhibition de la synthèse de la protéine MexAB-OprM → production d'une grande quantité de la protéine MexAB-OprM → expulsion excessive des macrolides hors de la bactérie → souche bactérienne mutante résistante.</p>	

*sujet 2*

Question	Les éléments de réponse	Note
	<p><b>Chez l'individu sain :</b> ARNm : GCG UCG GGG AAG CUC AUG Séquence peptidique : Ala - Ser - Gly - Lys - Leu - Met</p> <p><b>Chez l'individu malade :</b> ARNm: GCG UCG GUG AAG CUC AUG Séquence peptidique : Ala - Ser - Val - Lys - Leu - Met</p> <p><b>La relation gène-protéine-caractère:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- mutation par substitution du deuxième nucléotide (C) du triplet numéro 23 par le nucléotide (A) au niveau de l'allèle codant pour la rhodopsine.</li> <li>- substitution de l'acide aminé Gly par l'acide aminé Val (en position 23) donnant naissance à une protéine modifiée.</li> <li>- protéine non fonctionnelle à l'origine de la maladie.</li> </ul>	

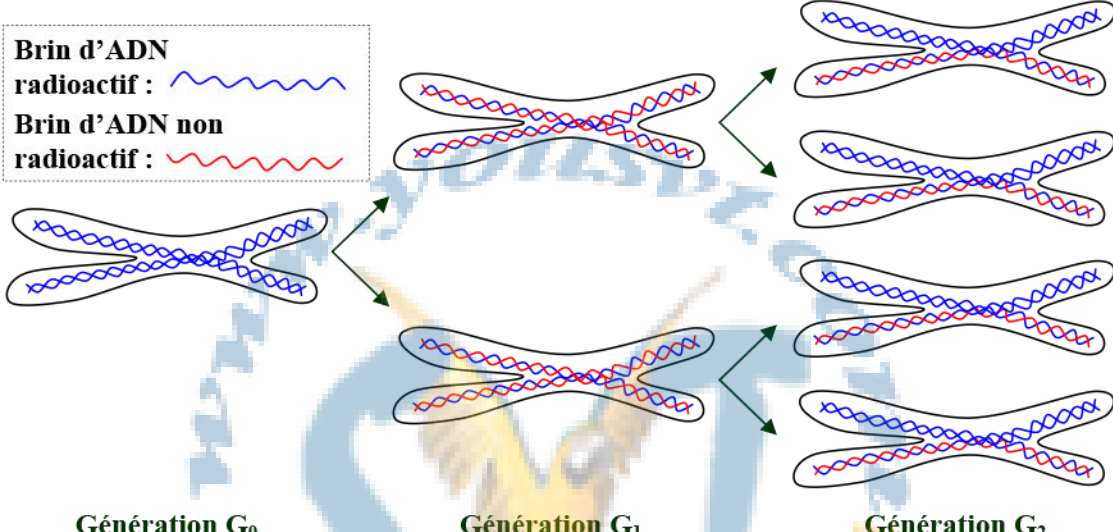


### sujet 3

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Comparaison :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La quantité du fer absorbée au niveau intestinal chez l'individu malade est supérieure à celle absorbée chez l'individu sain.</li> <li>- La quantité du fer emmagasinée dans les organes chez l'individu malade est supérieure à celle emmagasinée chez l'individu sain.</li> </ul> <p><b>Mise en évidence de la relation protéine-caractère:</b></p> <p>En présence d'une Hépcidine anormale, la quantité du fer absorbée au niveau intestinal et celle emmagasinée dans les organes sont très importantes ce qui est à l'origine des différents symptômes caractéristiques de la maladie.</p>	
2	<p><b>Chez l'individu sain :</b></p> <p>Séquence d'ARNm : <b>UAU GCA CGG UCC ACC</b>            Séquence peptidique : <b>Tyr - Ala - Arg - Ser - Thr</b></p> <p><b>Chez l'individu malade :</b></p> <p>Séquence d'ARNm : <b>UAU GCA UGG UCC ACC</b>            Séquence peptidique : <b>Tyr - Ala - Trp - Ser - Thr</b></p> <p><b>Mise en évidence de la relation gène protéine:</b></p> <p>Mutation au niveau de l'ADN par substitution du nucléotide 1066 (G) par le nucléotide (A) → remplacement de l'acide aminé Arg par l'acide aminé Trp au niveau de la séquence peptidique → Hépcidine anormale.</p>	

### sujet 4

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Brin d'ARNm correspondant à la partie de l'allèle codant la synthèse du pigment eumélanine :</b> <b>CAG CCC ACC AUC UAC CGC ACC AGC AGC CUG</b>  <b>Séquence d'acides aminés :</b> <b>Gln - Pro - Thr - Ile - Tyr - Arg - Thr - Ser - Ser - Leu</b></p>	
2	<p><b>Emplacement et le nombre des nucléotides perdus par délétion :</b></p> <p>Délétion de sept nucléotides: les six nucléotides des triplets 228 et 229 avec le premier nucléotide du triplet 230 «TAG ATG G» du brin transcrit d'ADN (ou ATC TAC C du brin non transcrit).</p> <p><b>Relation caractère gène :</b></p> <p>mutation par délétion de sept nucléotides → changement de la séquence nucléotidique de l'allèle codant la synthèse du pigment d'eumélanine → synthèse d'un nouveau pigment (le phéomélanine) → apparition du plumage tacheté rouge jaune (changement du phénotype).</p>	

**sujet 5**

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Transfert d'une plantule de fève d'un milieu normal à un milieu riche en thymidine radioactive → insertion de la thymidine dans l'ADN au cours de sa réplication → obtention de molécules d'ADN ayant un brin radioactif → les deux chromatides des chromosomes métaphasiques sont radioactifs.</li> <li>• Transfert de la plantule de fève précédente dans un milieu normal non radioactive → insertion de la thymidine non radioactive dans l'ADN au cours de sa réplication → obtention de 2 types de molécule d'ADN, l'une dont un brin est radioactif, l'autre avec les deux brins non radioactifs → l'un des deux chromatides de chaque chromosome métaphasique est radioactif.</li> <li>• Schéma de la duplication de l'ADN.</li> </ul>  <p><b>Brin d'ADN radioactif :</b> </p> <p><b>Brin d'ADN non radioactif :</b> </p> <p align="center"><b>Génération G<sub>0</sub>                      Génération G<sub>1</sub>                      Génération G<sub>2</sub></b></p>	

**Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine ERCC3 chez l'individu sain:**

ARNm : **CCA ACU UGU GAU AAC UGC**

Séquence d'acides aminés : **Pro – Thr – Cys – Asp – Asn – Cys**

**Séquence d'acides aminés correspondante à la partie du gène codant la synthèse de la protéine ERCC3 chez l'individu atteint de XPB:**

ARNm: **CCA AUU GUG AUA ACU GCA**

Séquence d'acides aminés : **Pro – Ile – Val – Ile – Thr – Ala**

**Explication :**

Mutation par délétion du nucléotide G au niveau du triplet 67 du brin transcrit de l'ADN (délétion du nucléotide C au niveau du brin non transcrit transcrit de l'ADN)

→ synthèse d'une protéine ERCC3 inefficace → ERCC3 incapable de réparer les erreurs au niveau de l'ADN → apparition de la maladie XPB.

**sujet 6**

Question	Les éléments de réponse	Note
1-a	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Chez l'individu sain l'activité de la glucokinase augmente avec l'élévation de la concentration sanguine du glucose.</li> <li>- Chez l'individu atteint par MODY-2 l'activité de la glucokinase reste faible même si la concentration sanguine du glucose augmente.</li> </ul>	

1-b	Les individus atteints par MODY-2 souffrent d'une diminution de l'activité de la glucokinase d'où la faible formation du glycogène à partir du glucose, ce qui explique l'hyperglycémie permanente.	
2	<p><b>Chez l'individu sain :</b>  ARNm : GUG GAC GAG AGC UCU GCA  Séquence d'acides aminés : Val – Asp – Glu – Ser – Ser - Ala</p> <p><b>Chez l'individu atteint :</b>  ARNm : GUG GAC UAG AGC UCU GCA  Séquence d'acides aminés : Val – Asp</p>	
3	Mutation par substitution de C par A au niveau du triplet 279 du brin codant pour la glucokinase → Apparition du codon non-sens UAG à la place de GAG et arrêt de la traduction → synthèse d'une séquence d'acides aminés incomplète (glucokinase non fonctionnel) → Diminution de la formation du glycogène à partir du glucose et apparition du diabète de type MODY-2.	

*sujet 7*

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Comparaison :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Augmentation du pourcentage du cancer du sein chez les femmes porteuses de l'allèle mutant du gène BRCA1 par rapport aux femmes porteuses de l'allèle normal du gène BRCA1.</li> <li>- La mutation du gène BRCA1 augmente la probabilité du cancer du sein chez les femmes.</li> </ul>	
2	La mutation du gène BRCA1 empêche la réparation des ruptures qui se produisent au niveau de la molécule d'ADN, ce qui induit une prolifération aléatoire des cellules mammaires et par conséquent une augmentation du pourcentage du cancer du sein chez la femme.	
3	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Pour l'allele normal :</b>  ARNm : GAAGAUGUU CCU UGG AUA ACA CUA  Sequence d'acides amines : ac.Glu - ac.Asp - Val - Pro - Trp - Ile – Thr- Leu</li> <li>- <b>Pour l'allele mutant :</b>  ARNm : GAA GAU GUU CCU UGG AUA AAC UAA  Séquence d'acides amines : ac.Glu – ac.Asp – Val – Pro – Trp – Ile – Asn</li> </ul>	
4	Mutation par délétion du nucléotide G au niveau du triplet 374 du gène BRCA1 → Apparition du codon AAC au lieu de ACA au niveau du triplet 374 et apparition du codon non-sens UAA a la place de CUA au niveau de l'ARNm → arrêt de la traduction et synthèse d'une séquence d'acides amines incomplète et modifiée (protéine non fonctionnel) → pas de réparation des erreurs qui se produisent au niveau de la molécule d'ADN → prolifération aléatoire des cellules mammaires et apparition du cancer du sein.	

*sujet 8*

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Comparaison :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Le premier cycle pileire est normal chez la souris normale et la souris hairless, et</li> </ul>	

la taille de la protéine HR est la même chez les deux souris.

- Chez la souris normale, à la fin de chaque cycle pileux on assiste au renouvellement du follicule pileux et la croissance des poils sous l'action d'une protéine HR normale.
- La souris Hairless possède une protéine HR anormale, à la fin du premier cycle pileux, les follicules se dilatent avec formation des kystes dermiques d'où la rupture des follicules pileux et apparition de rides cutanées sans renouvellement des poils.
- Par rapport à la souris normale, la souris hairless dispose d'une quantité élevée de la protéine HR.

**Relation protéine -caractère :**

Le phénotype des souris est lié à la nature et à la quantité de la protéine HR synthétisée, d'où la protéine synthétisée contrôle le phénotype pour un caractère donné.

**Chez la souris normale :**

ARNm : GCC CAC CAA GGG AAA CUC AAC

Séquence d'acides aminés : Ala-His-Gln-Gly-Lys-Leu-Asn

**Chez la souris Hairless :**

ARNm : GCC CAC CAA UGG AAA CUC AAC

Séquence d'acides aminés : Ala-His-Gln-Trp-Lys-Leu-Asn

**Explication de l'apparition du caractère hairless:**

Mutation par substitution de C par A au niveau du triplet 960 du brin transcrit (substitution de G par T au niveau du brin non transcrit) du gène responsable de la synthèse de la protéine HR → substitution de l'acide amine Gly par Trp → synthèse d'une protéine HR non fonctionnelle et en grande quantité → apparition du phénotype Hairless.

*sujet 9*

**Question**

**Les éléments de réponse**

**Note**

1

**Description du mode d'action de l'acétylcholinestérase :**

**Figure (a), document 1 :** Après la fixation de l'acétylcholinestérase sur le site actif de l'acétylcholinestérase, une réaction d'hydrolyse libère la choline et l'acétate et régénère l'acétylcholinestérase dont le site actif est libre.

**Description de l'effet du carbamate sur l'acétylcholinestérase :**

**Figure (b), document 1 :** Après la fixation, le carbamate occupe le site actif de l'acétylcholinestérase qui devient incapable de dégrader l'acétylcholine au niveau des synapses, d'où l'apparition d'un dysfonctionnement du système nerveux des moustiques.

2

**La relation entre la mortalité des moustiques des souches S et R et l'activité de l'acétylcholinestérase :**

- Chez la souche S l'activité de l'acétylcholinestérase diminue avec l'augmentation de la concentration de l'insecticide à base de carbamate et s'arrête définitivement une fois la concentration atteint 1mg/L, cela est proportionnel à l'augmentation rapide de la mortalité des moustiques en fonction de l'augmentation de la concentration de l'insecticide utilisé et atteint 100% à une concentration à 1mg/L.
- Chez la souche R, l'activité de l'acétylcholinestérase n'est affectée par l'augmentation de la concentration de l'insecticide qu'à partir de 1mg/L. Cette concentration provoque une légère diminution de l'activité enzymatique, cela est proportionnel à l'évolution de la mortalité des moustiques qui commence à une concentration d'insecticide de 10<sup>2</sup>mg/L et augmente de façon significative pour

atteindre 100% à une concentration de  $10^3$ mg/L de l'insecticide utilisé.

**Hypothèse pour expliquer la résistance des souches R :**

La résistance des souches R au carbamate est due à une mutation au niveau du gène codant la synthèse de l'acétylcholinestérase provoquant un changement au niveau de site actif de cette enzyme.

**L'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondantes à :**

L'allèle Ace-S de la souche S :

ARNm : **AUC UUC GGG GGU AGC UUC UAC UCC GGG**

Séquence d'acides aminés : **Ile – Phe – Gly – Gly – Ser – Phe – Tyr – Ser – Gly**

L'allèle Ace-R de la souche R :

ARNm : **AUC UUC GGG GGU GGC UUC UAC UCC GGG**

Séquence d'acides aminés : **Ile – Phe – Gly – Gly – Gly – Phe – Tyr – Ser – Gly**

3

**Vérification de l'hypothèse :**

Une mutation par substitution du nucléotide G par A au niveau du triplet 247 du brin non-transcrit du gène codant la synthèse de l'acétylcholinestérase (ou substitution de C par T au niveau du brin transcrit) chez la souche R → substitution de Gly par Ser au niveau de la séquence des acides aminés de l'enzyme → synthèse d'une acétylcholinestérase modifiée → enzyme incapable de fixer le carbamate → L'hypothèse est vérifiée.

**sujet 10**

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>Exploitation du document 1 :</b> Par rapport aux tissus sains, on constate au niveau des tissus cancéreux une élévation de la vitesse de duplication de l'ADN et une augmentation rapide du nombre des cellules, ce qui indique une multiplication rapide et aléatoire des cellules cancéreuses. On accepte toutes hypothèses reliant l'apparition de la tumeur à une mutation qui provoque la prolifération aléatoire des cellules.</p>	
2 - a	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pour la personne saine : ARNm : <b>GGG CAG CGA UAG UUC CUU AAU UCU.</b> La séquence d'acides aminés : <b>Gly - Gln - Arg</b></li> <li>- Pour la personne malade : ARNm : <b>GGG CAG GCG AUA GUU CCU UAA UUC.</b> La séquence d'acides aminés : <b>Gly - Gln - Ala - Ile - Val - Pro</b></li> </ul>	
2 - b	<p>Mutation par addition du nucléotide C à la fin du triplet 2 ( ou au début du triplet 3) du brin transcrit du gène EGFR → changement des codons au niveau de l'ARNm à partir du triplet 3 → apparition du codon non-sens à la position 7 au lieu de la position 4 → prolongement de la traduction et synthèse d'une séquence d'acide aminés plus longue et modifiée (protéine non fonctionnel) → prolifération aléatoire des cellules de poumon et apparition du cancer du poumon → Hypothèse vérifiée (ou non)</p>	

**sujet 11**

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Origine des symptômes de la maladie :</b> Protéine CFTR anormale → ne s'intègre pas dans la membrane des cellules épithéliales → pas de sortie de Cl<sup>-</sup> → accumulation de mucus visqueux difficile à évacuer → apparition des symptômes de la maladie.</li> <li>- <b>la relation protéine-caractère :</b> Protéine CFTR normale → sujet à phénotype normale.</li> </ul>	

Protéine CFTR anormale → sujet atteint de la mucoviscidose.  
 ⇒ Tout changement de la protéine conduit à un changement au niveau du phénotype du caractère.

- 2
- **Séquence de l'ARNm :**  
 Le sujet sain : AAU – AUC – AUC – UUU – GGU – GUU – UCC  
 Le sujet malade : AAU – AUC – AUC – GGU – GUU – UCC
  - **Séquence d'acides aminés :**  
 Le sujet sain : Asn – Ile – Ile – Phe – Gly – Val – Ser  
 Le sujet malade : Asn – Ile – ile – Gly – Val – Ser
  - **Explication de l'origine génétique de la maladie :**  
 Mutation par délétion du triplet nucléotidique AAA numéro 508 → synthèse de protéine CFTR anormale → apparition de la maladie de mucoviscidose.

*sujet 12*

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Description des résultats :</b>            Au début de l'expérience, le volume de la tumeur était 0,4 cm<sup>3</sup>, ce volume diminue progressivement, suite à l'activation du gène p53, pour atteindre 0,04 cm<sup>3</sup> après 12 jours et 0,02 cm<sup>3</sup> après 18 jours jusqu'à ce qu'il disparait complètement après 28 jours.</li> <li>- <b>Déduction :</b>            La tumeur apparait en présence du gène p53 inactif, et disparaît suite à l'activation de ce gène. donc le gène p53 intervient dans l'élimination de la tumeur.</li> </ul>	
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Relation entre la protéine p53 et le phénotype cellulaire :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>★ 1er cas : protéine p53 fonctionnelle interrompte la division cellulaire (en cas d'endommagement d'ADN) jusqu'à ce que l'ADN soit réparé, puis la division cellulaire devient normale.</li> <li>★ 2ème cas : protéine p53 non fonctionnelle incapable d'interrompre la division cellulaire (en cas d'endommagement d'ADN) et les cellules, ayant l'ADN non réparé, entament des divisions anarchiques aboutissant à la formation de tumeur.</li> </ul> </li> <li>- <b>Relation protéine caractère :</b>            Protéine p53 fonctionnelle → division cellulaire normale            Protéine p53 non fonctionnelle → division cellulaire anarchiques (formation de la tumeur) ⇒ tout changement dans l'état de la protéine induit un changement du phénotype lié à ce caractère ce qui traduit la relation protéine- caractère.</li> </ul>	
3	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>l'allèle normal :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>★ ARNm : CAC AUG ACG GAG GUU GUG AGG CGC UGC</li> <li>★ polypeptide : His – Met – Thr – ac.Glu – Val – Val – Arg – Arg – Cys</li> </ul> </li> <li>- <b>l'allèle anormal :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>★ ARNm : CAC AUG ACG GAG GUU GUG AGG AGC UGC</li> <li>★ polypeptide : His – Met – Thr – ac.Glu – Val – Val – Arg – Ser – Cys</li> </ul> </li> </ul>	
4	<p>Cellule normale → mutation du gène p53 (substitution du nucléotide « G » par « T » au début du triplet 174) → protéine p53 non fonctionnelle → pas de régulation de la division cellulaire (en cas de dommage) → divisions anarchiques → cellules cancéreuse.</p>	



### sujet 13

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Comparaison :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ L'aspect du rein : il est normal chez la personne saine alors qu'il est caractérisé par la formation de kystes chez la personne malade.</li> <li>✓ Le complexe PC1-PC2 : normal chez la personne saine et anormal chez la personne malade.</li> <li>✓ Chez la personne saine le flux d'ions <math>Ca^{++}</math> est normal et l'activité de mTOR est faible alors que chez la personne malade le flux d'ions <math>Ca^{++}</math> est faible et l'activité mTOR est forte.</li> <li>✓ La prolifération cellulaire est normale chez la personne saine alors qu'elle est importante chez la personne malade.</li> </ul> </li> </ul>	
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Molécule d'ARNm :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Chez la personne normale : CGA CUG GUG CUG CGG CGG GGC</li> <li>✓ Chez la personne malade : CGA CUG GUG CGG CGG GGC</li> </ul> </li> <li>- <b>Polypeptide :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Chez la personne normale : Arg - Leu - Val - Leu - Arg - Arg - Gly</li> <li>✓ Chez la personne malade : Arg - Leu - Val - Arg - Arg - Gly</li> </ul> </li> <li>- <b>Explication de l'origine génétique de la polykystose rénale:</b>            Mutation au niveau du gène PKD1 suite à une délétion de trois nucléotides GAC dans la position 29076 → synthèse de la protéine PC1 anormale → formation de complexe PC1-PC2 anormal → perturbation des divisions des cellules tubulaires du rein → apparition de la polykystose rénale.</li> </ul>	

### sujet 14

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Modifications produits en passant de l'interphase à la prophase :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Au niveau cytoplasmique : migration des centrosomes vers les deux pôles opposés de la cellule, formation du faisceau achromatique...</li> <li>✓ Au niveau nucléaire : fragmentation de l'enveloppe nucléaire, disparition du nucléole, condensation de la chromatine en chromosomes individualisés...</li> </ul> </li> </ul>	
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Comparaison :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Protéine lamine A : normale chez la personne saine et anormale chez la personne malade.</li> <li>✓ Disposition des lamines A sur la membrane nucléaire : ordonnée chez la personne saine et désordonnée chez la personne malade.</li> <li>✓ Structure du noyau : normale chez la personne saine et déformée chez la personne malade.</li> </ul> </li> <li>✓ Phénotype : division normale des cellules avec réparation et renouvellement des tissus chez la personne saine et division anormale des cellules avec altération de la réparation et du renouvellement des tissus chez la personne malade (vieillesse précoce)</li> <li>- <b>Relation protéine caractère :</b>            toute modification de la protéine (Lamine A) entraîne une modification des caractères (divisions cellulaires) d'où la relation protéine caractère.</li> </ul>	

3	<p>- <b>Séquences de l'ARNm et des acides aminés correspondant à chacun des fragments des allèles LMNA :</b></p> <p>✓ Chez le sujet sain :  ARNm : <b>GUG GCC AAG CUU GAG GCA GCC CUA GGU</b>  Peptide : <b>val – Ala – Lys – Leu – Ac.glu – Ala – Ala – leu – Gly</b></p> <p>✓ Chez le sujet malade :  ARNm : <b>GGG CCA AGC UUG AGG CAG CCC UAG GU</b>  Peptide: <b>Gly– Pro – Ser –Leu–Arg – Gln– Pro.</b></p> <p>- <b>Relation gène-protéine:</b>  La mutation par délétion du nucléotide A au niveau du triplet 169 d'ADN a changé le cadre de lecture → synthèse d'ARNm modifié par rapport à l'ARNm normal → synthèse d'une chaîne peptidique courte → protéine lamine A altéré → apparition de la maladie.</p>	
4-a	<p>- <b>Action de l'ARN anti-sens :</b>  L'ARN anti-sens se lie de façon complémentaire à la l'ARNm codant pour la protéine anormale → empêche la traduction de l'ARNm → empêche la production de la protéine anormale responsable de la maladie.</p>	
4b	<p>- <b>Proposition de la technique :</b>  Introduction dans le génome des cellules malades d'une séquence d'ADN qui code pour l'ARN antisens → cellule modifié génétiquement capable de produire l'ARN antisens d'une façon permanente.</p>	

*sujet 15*

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p>- <b>Comparaison :</b></p> <p>✓ Le taux de l'AAT est faible chez le sujet malade par rapport au sujet sain et le taux des protéases est élevé chez le sujet malade par rapport au sujet sain.</p> <p>✓ Chez le sujet malade les alvéoles sont fragilisées avec des emphysèmes pulmonaires par contre chez le sujet sain les alvéoles et les poumons sont normaux.....</p> <p>- <b>La relation entre l'AAT et la maladie :</b>  La diminution de la concentration de la protéine AAT → augmentation du taux des protéases → parois des alvéoles fragilisées → emphysèmes pulmonaires → apparition de la maladie.</p>	
2	<p>- <b>Séquence d'acides aminés correspondante a la partie du fragment de l'allèle :</b></p> <p>✓ Chez le sujet sain : ARNm : <b>ACC AAU AUC UUC UUC UCC CCA</b>  Séquence d'acides amines : <b>Thr –Asn – Ile– Phe – Phe – Ser – Pro</b></p> <p>✓ Chez le sujet malade : ARNm: <b>ACC AAU AUC UUC UCC CCA</b>  Séquence d'acides amines : <b>Thr –Asn – Ile– Phe – Ser – Pro</b></p> <p>- <b>Explication :</b>  Mutation par délétion du triplet AAG du brin transcrit de l'ADN (délétion du triplet TTC du brin non transcrit de l'ADN) → synthèse d'une protéine AAT anormale → AAT incapable de protéger les alvéoles contre les protéases → apparition de la maladie BPOC.</p>	

## sujet 16

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>- La relation protéine – caractère :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ En présence de l'Endogline normale, la fixation du facteur de croissance sur le récepteur membranaire permet d'avoir un récepteur fonctionnel d'où une angiogénèse normale → personne saine.</li> <li>✓ En présence de l'Endogline anormale, malgré la fixation du facteur de croissance sur le récepteur membranaire, ce dernier est non fonctionnel d'où une angiogénèse anormale → personne atteinte de la maladie de ROW.</li> </ul> <p>Donc une modification au niveau de la protéine « Endogline » entraîne une modification au niveau du caractère « personne saine ou atteinte de ROW ».</p>	
2	<p><b>- Séquence de l'ARNm :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Correspondante au fragment de l'allèle normal : CCC - CAC - GUG - GAC - AGC - AUG - GAC - CGC</li> <li>✓ Correspondante au fragment de l'allèle anormal : CCC - CAC - AUG - GAC - AGC - AUG - GAC - CGC</li> </ul> <p><b>- Séquence d'acides aminés :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Correspondante au fragment de l'allèle normal : Pro - His - Val - Ac.asp - Ser - Met - Ac.asp - Arg</li> <li>✓ Correspondante au fragment de l'allèle anormal : Pro - His - Met - Ac.asp - Ser - Met - Ac.asp - Arg</li> </ul> <p><b>- Explication de l'origine génétique de la maladie :</b> Une mutation par substitution du premier nucléotide G per A au niveau du troisième triplet du brin non transcrit → incorporation de l'acide aminée Met au lieu de Val au niveau de la séquence peptidique → synthèse d'une protéine Endogline anormale → Angiogenèse anormale (apparition de la maladie de ROW).</p>	

## sujet 17

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p><b>- Comparaison :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Chez la personne saine la NF1 normale active la transformation de RASa en RASi, alors que chez la personne malade la NF1 anormale ne permet pas cette transformation.</li> <li>✓ Chez la personne saine on a une multiplication cellulaire normale et donc un phénotype normal. Alors que chez la personne atteinte on a une multiplication anarchique d'où l'apparition des symptômes de la maladie.</li> </ul> <p><b>- Relation protéine-caractère :</b> Le changement de la protéine NF1 (NF1 anormale) → changement du phénotype (division cellulaire anarchique et apparition de la neurofibromatose de type 1). → existence de la relation protéine-caractère.</p>	
2	<p><b>- Pour l'allèle normal :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Séquence d'ARNm : UUU UGC UUU GAC AUC CUU.</li> <li>✓ Séquence d'acides aminés : Phe - Cys - Phe - ac.Asp - Ile - Leu.</li> </ul> <p><b>- Pour l'allèle anormal :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Séquence d'ARNm : UUU UGC UUG ACA UCC UUG.</li> <li>✓ Séquence d'acides aminés : Phe - Cys - Leu - Thr - Ser - Leu.</li> </ul>	

- **Origine génétique de la maladie**  
 Mutation au niveau de l'ADN par délétion du nucléotide (A) du triplet  
 6533 → changement de la séquence nucléotidique → synthèse d'une protéine NF1  
 anormale → pas de transformation de RASa en RASi → activation continue de  
 RASa → multiplication cellulaire anarchique → symptômes de neurofibromatose1

### *sujet 18*

<b>Question</b>	<b>Les éléments de réponse</b>	<b>Note</b>
<b>1</b>	<p>- <b>La relation protéine – caractère :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ En présence des récepteurs d'androgènes normaux → la fixation des androgènes sur les récepteurs permet d'avoir un complexe qui active l'expression des gènes cibles → développement des caractères sexuel mâles → personne normale.</li> <li>✓ En présence des récepteurs d'androgènes anormaux → la fixation des androgènes sur les récepteurs permet d'avoir un complexe qui n'arrive pas à activer l'expression des gènes cibles → altération du développement des caractères sexuels mâles → personne atteinte de la maladie de Kennedy.</li> </ul> <p>Donc une modification au niveau de la protéine « récepteur d'androgène » entraîne une modification au niveau du caractère « personne saine ou atteint de la maladie de Kennedy »</p>	
<b>2</b>	<p>- <b>Comparaison des séquences nucléotidiques du gène AR entre l'individu sain et l'individu malade :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Ressemblance au niveau des séquences nucléotidiques avant et après les répétitions du triplet CAG.</li> <li>✓ Le triplet CAG est répété 15 fois chez l'individu normal alors qu'il est répété 38 fois chez l'individu malade.</li> </ul> <p>- <b>Comparaison des séquences des acides aminés entre l'individu sain et l'individu malade :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Ressemblance au niveau des séquences des acides aminés avant et après les répétitions du Glutamine.</li> <li>✓ L'acide aminé Glutamine est répété 15 fois chez l'individu normal alors qu'il est répété 38 fois chez l'individu malade.</li> </ul>	
	<p>- <b>Explication de l'origine génétique de la maladie :</b>          Une mutation par répétition (Addition) du triplet CAG 23 fois au gène AR → incorporation de 23 acides aminées Gln supplémentaires au niveau de la séquence peptidique → synthèse d'un récepteur des androgènes anormal → pas d'expression des gènes cibles → altération du développement des caractères sexuels mâles et apparition de la maladie de Kennedy.</p>	