



Pour chaque question, indiquer la proposition exacte.

CORRIGÉ p. 379

- 1 Une modification de l'ADN :**
- ne peut pas se produire dans une cellule somatique.
  - se produit toujours dans une cellule germinale.
  - peut se produire durant la réplication.
  - ne peut se produire qu'en présence d'un agent mutagène.
- 2 Un allèle :**
- est une partie d'un gène.
  - est une version d'un gène.
  - est créé à chaque nouvelle génération.
  - est un gène non muté.
- 3 Un agent mutagène :**
- répare les mutations de l'ADN.
  - apporte et attache un gène muté à l'ADN.
  - est un allèle muté.
  - augmente la fréquence des mutations.
- 4 Une mutation touchant une cellule somatique :**
- est transmise à une seule des deux cellules filles lors de la mitose de la cellule mutée.
  - est transmise aux deux cellules filles lors de la mitose de la cellule mutée.
  - est transmise aux cellules germinales lors de la mitose de la cellule mutée.
  - n'est jamais transmise aux cellules filles lors de la mitose de la cellule mutée.

### 5 Définitions inversées

Retrouver le terme scientifique défini dans chacune des propositions suivantes.

- Modification de la séquence du matériel génétique.
- Une des versions possibles d'un même gène. Chaque version de ce gène détermine le même caractère héréditaire, mais sous deux formes différentes.
- Mécanismes permettant de restaurer l'intégrité de l'ADN ayant subi un dommage.
- Mutation résultant de l'interaction de l'ADN avec un agent mutagène.

### 6 Phrases à construire

Écrire une phrase qui contient les mots suivants.

- spontanée ADN polymérase erreur  
réplication
- mutations seules héréditaires  
germinales
- agent mutagène UV induite

### 7 Affirmations à corriger

Modifier ces fausses affirmations pour les transformer en phrases justes.

- Les systèmes de réparation de l'ADN diminuent le nombre d'erreurs spontanées de l'ADN polymérase.
- Les mutations diminuent la diversité génétique en réduisant le nombre d'allèles non mutés.
- Une modification de l'ADN qui est réparée de façon non conforme ne peut être transmise lors de la mitose.
- Une population clonale de cellules est le résultat de la reproduction sexuée de cette cellule.

### 8 Vrai/faux

CORRIGÉ p. 379

Indiquer si les affirmations suivantes sont exactes en justifiant votre réponse.

- Le phénotype étant l'expression de l'information génétique, une mutation peut entraîner l'apparition d'un nouveau phénotype.
- Toutes les cellules d'un organisme portent toujours les mêmes mutations.
- En l'absence d'agent mutagène, il n'y a aucune création de nouveaux allèles.
- Une modification de la séquence d'une molécule d'ADN est une mutation.

**Expliquer l'origine de la résistance des doryphores aux insecticides organophosphorés.**



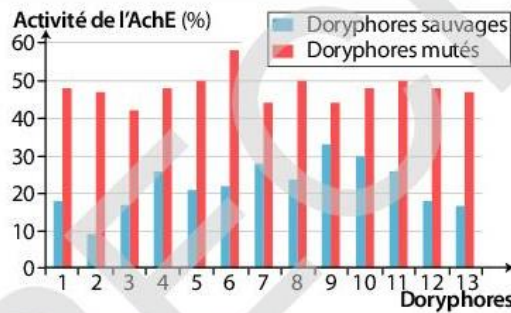
Le doryphore (*Leptinotarsa decemlineata*) est un coléoptère phytophage, qui cause des dégâts considérables aux cultures, particulièrement de pommes de terre. Pour lutter contre cet insecte, l'usage d'insecticides est largement répandu. Cependant, certains doryphores sont moins sensibles aux insecticides de la classe des organophosphorés.

Position des nucléotides	Doryphores sensibles				Doryphores résistants					
	1	2	3	4	1	2	3	4	5	6
198-200	AGA	AGA	AGA	AGA	AAA	AAA	AAA	AAA	AGA	AGA
771-773	ATG	ATG	ATG	ATG	ATG	ATG	ACG	ATG	ATG	ATG
980-982	AGT	AGT	AGT	AGT	GGT	GGT	GGT	GGT	GGT	GGT
1143-1145	TTT	TTT	TTT	TTT	TTT	TTT	TTT	TTT	TCT	TTT

**2 Comparaison des séquences nucléotidiques du gène de l'AChE de doryphores sensibles ou résistants aux organophosphorés (diminution de l'activité de l'AChE)**

Source : *Pesticide Biochemistry and Physiology* 55, 1996

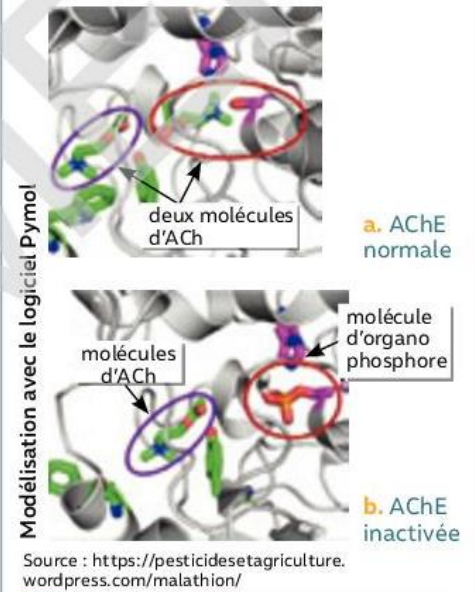
L'activité de l'AChE de doryphores porteurs de la séquence AGT (sauvages) ou GGT (mutés) en position 980-982 a été mesurée après exposition à 50 µM d'un organophosphoré.



**3 Pourcentage d'activité de l'AChE chez différents doryphores**

Source : *Pesticide Biochemistry and Physiology* 57, 1997

Les organophosphorés agissent sur le système nerveux. L'acétylcholine (ACh) assure la communication entre neurones et doit être éliminée après son utilisation par le neurone. Si ce n'est pas le cas, cela provoque des troubles de la communication nerveuse. Pour être dégradée, l'ACh doit se lier à une enzyme, l'AChE, au niveau d'un site précis (modélisation ci-dessous). C'est sur ce site que se fixe l'organophosphoré, bloquant ainsi le fonctionnement de l'AChE et la dégradation de l'ACh.



**1 Mécanismes d'inactivation de l'acétylcholinestérase (AChE) par un organophosphoré**

**Méthode**

**Solution**

- Expliquer le mode d'action des organophosphorés (Doc. 1)
- Indiquer les différences entre les doryphores sensibles et les doryphores résistants aux organophosphorés (Doc. 2 et 3)
- Conclure

**Analyse du Doc. 1 :** En présence d'insecticide, une molécule d'organophosphoré remplace celle d'acétylcholine (image b.), ce qui bloque l'activité de l'AChE.

**Analyse du Doc. 2 :** Il y a cinq allèles différents chez les dix doryphores dont le gène de l'AChE a été séquencé : un allèle sauvage chez les doryphores sensibles et quatre allèles mutés chez les doryphores résistants (quatre mutations différentes). Une seule mutation est commune aux six doryphores résistants : le changement AGT → GGT en position 980-982. Cette mutation pourrait donc être responsable de la modification de sensibilité de l'AChE à l'insecticide.

**Analyse du Doc. 3 :** On constate que l'activité de l'AChE en présence d'organophosphoré des doryphores mutés en position 980 est supérieure à celle des sauvages. Cela confirme que cette mutation peut être à l'origine de la perte de sensibilité de l'AChE à l'insecticide.

**Conclusion :** Les doryphores porteurs de l'allèle sauvage de l'AChE sont sensibles aux organophosphorés qui, en se liant à l'AChE, entraînent une perturbation du fonctionnement du système nerveux. Une mutation en position 980 provoque une diminution de la sensibilité aux organophosphorés. Les doryphores mutés, protégés de l'action de l'insecticide sont résistants. L'origine de la résistance des doryphores aux organophosphorés est donc une mutation.

## 10 VERS L'ÉCRIT Les mutations expliquent-elles en partie le vieillissement ?

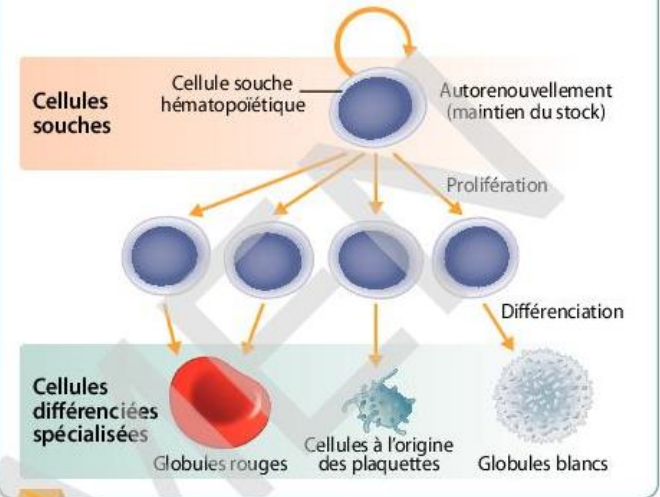
La plupart des tissus qui composent les organes sont renouvelés en permanence tout au long de la vie. Ainsi, il persiste chez l'adulte des cellules non différenciées, les cellules souches. Leur rôle est de se multiplier, afin de produire de nombreuses cellules pouvant se différencier (acquérir des caractéristiques spécifiques) en différents types cellulaires : peau, foie, muscle, etc.

« Les tissus sont générés à partir de cellules souches spécifiques. Alors qu'il est banal de dire que toutes les cellules somatiques du corps sont génétiquement identiques, la réalité est plus complexe. [...] Des études de séquençage ont démontré qu'au moins dix mutations par an s'accumulent dans les cellules souches hématopoïétiques (HSC). À des âges avancés, chaque HSC peut contenir 700 à 800 mutations. [...] Certaines mutations [...] peuvent réduire la production d'une descendance de cellules différenciées ou altérer les fonctions de ces cellules. »

D'après *Science*, 350 (2015)

### 1 Les conséquences de l'accumulation de mutations dans les cellules souches

Les différentes cellules du sang sont produites à partir de cellules souches dites hématopoïétiques. Après multiplication, une partie des cellules produites se différencie en cellules du sang, l'autre partie reconstitue le stock de cellules souches.



### 2 La lignée hématopoïétique

#### Résoudre une question ou un problème scientifique

En vous aidant des informations tirées des documents et de vos connaissances, **expliquer** une cause possible de la baisse des performances de l'organisme observée lors du vieillissement.

## 11 Le polymorphisme du CMH



Le complexe majeur d'histocompatibilité (CMH), composant essentiel du système immunitaire (SI), participe à la mise en place d'une réponse immunitaire après infection.

C'est un système de marqueur cellulaire de nature protéique présent à la surface de toutes les cellules de l'organisme. Deux types, CMH I et CMH II, sont chacun composés de deux parties : chaînes alpha ( $\alpha$ ) et bêta ( $\beta$ ). Il n'existe pas deux personnes possédant le même CMH à la surface de leurs cellules, à l'exception des vrais jumeaux. On doit la découverte du CMH au médecin français Jean Dausset en 1952, découverte pour laquelle il a reçu le prix Nobel en 1980.

Chaque chaîne, sauf la chaîne bêta du CMH I, est codée par trois gènes dits *hla*. Chez l'Homme, ce sont les gènes pour lesquels on connaît le plus d'allèles différents. Il en résulte un nombre extrêmement élevé de combinaisons d'allèles possibles. Le CMH unique d'une personne est à la base du phénomène de rejet de greffe qui repose sur le fait que le SI reconnaît les cellules porteuses d'un CMH différent.

Protéine CMH I		Protéine CMH II	
Gène (chaîne codée)	Nombre d'allèles	Gène (chaîne codée)	Nombre d'allèles
<i>hla-a</i> ( $\alpha$ )	218	<i>hla-dpa</i> ( $\alpha$ )	12
<i>hla-b</i> ( $\alpha$ )	439	<i>hla-dpb</i> ( $\alpha$ )	88
<i>hla-c</i> ( $\alpha$ )	96	<i>hla-dqa</i> ( $\alpha$ )	17
$\beta 2m$ ( $\beta$ )	Peu d'allèles	<i>hla-dqb</i> ( $\beta$ )	42
		<i>hla-dra</i> ( $\beta$ )	2
		<i>hla-drb</i> ( $\beta$ )	318

#### Variabilité des gènes codant le CMH

#### Exploiter des informations à partir de documents. Reasonner avec rigueur, argumenter

**Présenter** les indices suggérant que le système d'identité cellulaire tel qu'il existe actuellement dans l'espèce humaine est le résultat de nombreux événements de mutations.

## 12 La génétique des chiens de course

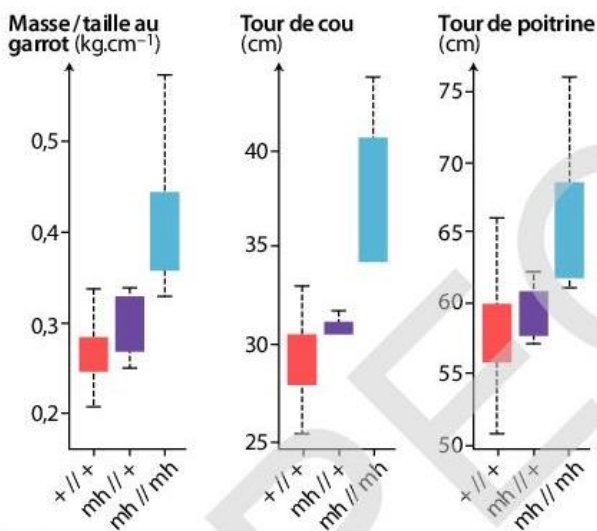
Les lévriers sont des chiens à la morphologie longiligne très adaptée pour la course. La myostatine est un facteur de croissance produit par les cellules musculaires, qui limite leur développement. Chez les lévriers, il existe deux allèles pour le gène codant la myostatine : l'allèle sauvage (noté +) code une myostatine fonctionnelle, l'allèle mutant (noté *mh*) code une myostatine non fonctionnelle.

Source des documents : *PLoS Genet.* 3 (2007)

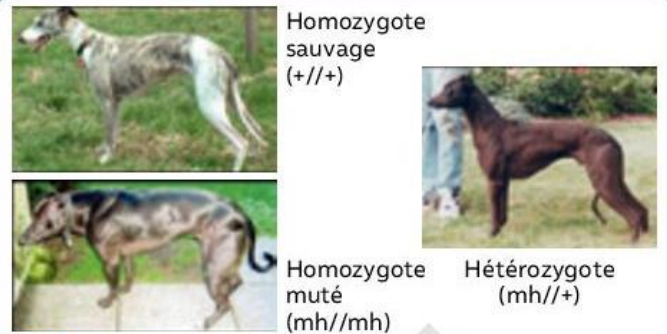
920                      930                      940  
 |                                      |                                      |  
 Allèle sauvage    AATTACTGCTCTGGAGAGTGTGAATTTGTG  
 Allèle muté        AATTACTGCTCTGGAGAGTGAATTTGTG

### 1 Comparaison des extrémités finales des deux allèles du gène de la myostatine chez les lévriers

Les chiens sont homozygotes sauvages (+/+), homozygotes mutés (*mh/mh*), ou hétérozygotes (+/*mh*). Les barres verticales indiquent l'amplitude des variations constatées.



### 3 Comparaison de quelques caractères de lévriers de génotypes différents



### 2 Lévriers des trois phénotypes

Les chiens de course sont classés en fonction de leurs performances en quatre grades du plus (A) au moins (D) rapide. On a étudié le génotype de lévriers de différents grades afin de déterminer la combinaison allélique donnant naissance aux lévriers les plus performants.

Grade	Génotype		
	+/+	+/ <i>mh</i>	<i>mh/mh</i>
A	12	8	1
B	18	3	0
C	25	0	0
D	17	1	0

### 4 Génotypes de lévriers de différents grades

Communiquer dans un langage scientifiquement approprié, argumenter

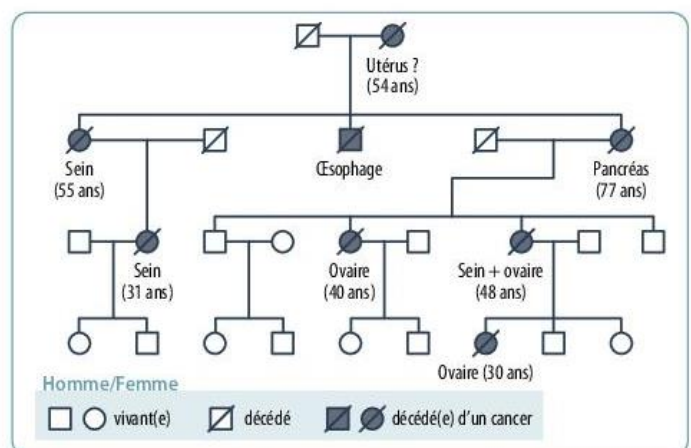
- Décrire les conséquences sur le phénotype des lévriers des différents génotypes pour le gène de la myostatine.
- Quelle relation observez-vous entre génotype et performance des lévriers ?
- Proposer une hypothèse explicative à la forte proportion de lévriers de grade A chez les hétérozygotes pour le gène de la myostatine.

## 13 VERS ORAL Des cancers héréditaires

Les gènes *brca* participent à un système de réparation de l'ADN. Un gène *brca1* muté entraîne ainsi un risque évalué à 87 % de développer un cancer du sein. Un cancer apparaît par accumulation de mutations dans des cellules somatiques et n'est donc pas transmis à la descendance. Cependant, l'arbre généalogique ci-contre d'une famille porteuse d'une mutation sur le gène *brca1* suggère que la survenue d'un cancer est héréditaire.

Communiquer à l'oral dans un langage scientifiquement approprié

Expliquez à l'oral pourquoi certains cancers peuvent être héréditaires.



Source : *Bulletin du Cancer*, 84 (1997)



Pour chaque question,  
indiquer la proposition exacte.

CORRIGÉ p. 379

- 1** L'ADN mitochondrial d'une personne de sexe féminin est transmis :
- uniquement aux femmes descendant de cette personne.
  - uniquement aux hommes descendant de cette personne.
  - aussi bien aux femmes qu'aux hommes descendant de cette personne.
  - à personne : ni aux femmes et ni aux hommes descendant de cette personne.
- 2** En 2001, Brian Sykes de l'Université d'Oxford a émis l'hypothèse selon laquelle 95 % des Européens pouvaient être placés dans 7 groupes, dont chacun descend d'une femme ayant vécu au Paléolithique (entre - 45 000 et - 10 000 ans). Pour arriver à cela, son équipe et lui ont :
- comparé l'ADN mitochondrial de milliers d'individus.
  - comparé l'ADN du chromosome Y de milliers d'individus.
  - comparé l'ADN mitochondrial de sept individus.
  - comparé l'ADN du chromosome Y de sept individus.
- 3** Plus deux génomes individuels présentent de similitudes au niveau de la diversité allélique et plus :
- ils sont proches parents et leurs ancêtres communs sont très éloignés dans le temps.
  - ils sont parents éloignés et leurs ancêtres communs sont proches dans le temps.
  - ils sont proches parents et leurs ancêtres communs sont proches dans le temps.
  - ils sont parents éloignés et leurs ancêtres communs sont très éloignés dans le temps.
- 4** Si un brin d'ADN du génome d'un Européen est complémentaire d'un brin d'ADN du génome d'un Néandertalien, mais pas de celui d'un *Homo sapiens* fossile ayant vécu en Afrique, on peut en déduire que cet Européen :
- et les *H. sapiens* fossiles ont eu des ancêtres néandertaliens.
  - n'a pas eu d'ancêtre néandertalien tandis que les *H. sapiens* fossiles en ont eu.
  - a eu des ancêtres néandertaliens tandis que les *H. sapiens* fossiles n'en ont pas eu.
  - et les *H. sapiens* fossiles n'ont pas eu d'ancêtres néandertaliens.

**5 Définitions inversées**

Retrouver le terme scientifique défini dans chacune des propositions suivantes.

- Reproduction entre deux individus appartenant à une même espèce mais à deux sous-espèces différentes.
- Ensemble du matériel génétique (c'est-à-dire des molécules d'ADN se présentant sous forme de chromosomes) d'une cellule.
- Réflexion sur les valeurs qui motivent et orientent nos actions.
- Technique permettant de déterminer l'ordre d'arrangement des nucléotides (séquence) sur un fragment d'ADN.

**6 Phrases à construire**

Écrire une phrase qui contient les mots suivants.

- génomés humains    diversité allélique  
relations de parentés
- séquençage d'ADN    restes fossiles  
génomé    êtres humains disparus
- Tibétains    Dénisovien    allèle de gène

**7 Vrai/faux**

Indiquer si les affirmations suivantes sont exactes en justifiant votre réponse.

- Le génome humain contient 30 000 gènes.
- Connaissant le principe de l'interfécondité, on peut affirmer que les Néandertaliens et les Dénisoviens appartiennent à des espèces humaines différentes d'*Homo sapiens*.
- Un homme peut être caractérisé par la diversité de ses allèles de gène.
- Les Hominidés ont pu, par le passé, s'hybrider.

**8 Affirmations à corriger**

CORRIGÉ p. 379

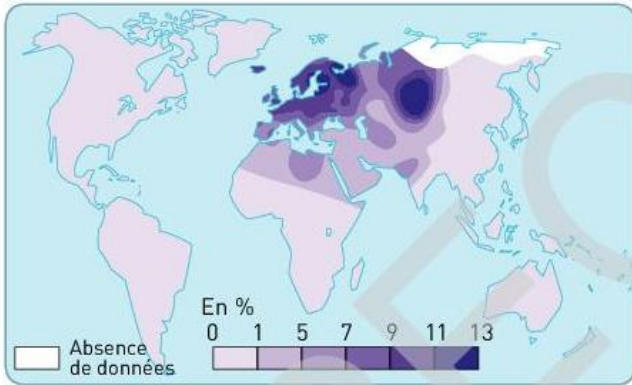
Modifier ces fausses affirmations pour les transformer en phrases justes.

- Les Dénisoviens n'ont jamais pu avoir d'enfants avec les *Homo sapiens* car ces deux populations n'ont jamais pu se rencontrer en Afrique.
- La totalité de l'ADN d'une cellule procaryote se trouve dans le noyau.
- L'hybridation avec les Néandertaliens a permis aux *Homo sapiens* d'augmenter le nombre de leurs gènes qui sont actuellement au nombre de 57 000.
- Aujourd'hui, il n'existe plus de descendants des Dénisoviens et des Néandertaliens.

À partir de l'étude des documents et des connaissances, expliquer comment l'allèle à l'état dérivé *ccr5Δ32* s'est propagé au sein des populations d'*Homo sapiens*.

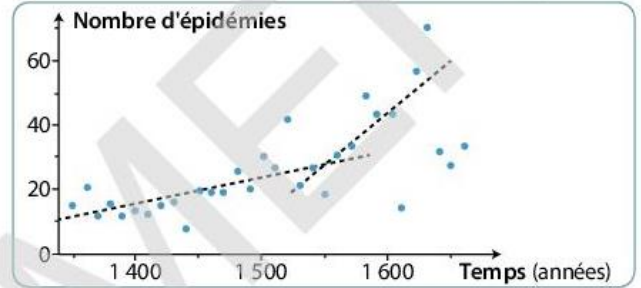
Entre 1347 et 1352, la peste noire frappa l'Europe, tuant entre 30 et 50 % de la population. Aujourd'hui, le sida fait des ravages. Pourtant, quelques personnes ne ne le développent pas malgré une conduite à risques. Les chercheurs ont émis l'hypothèse suivante : « Ces personnes pourraient être les descendants des survivants de la peste ».

CCR5 est une protéine située au niveau de la membrane plasmique des cellules immunitaires. Elle est utilisée par le VIH-1 et le bacille *Yersinia pestis*, responsable de la peste, pour pénétrer à l'intérieur de la cellule. Les personnes résistantes au VIH-1, présentent *ccr5Δ32*, allèle à l'état dérivé de *ccr5*. Cet allèle est le résultat d'une mutation génétique (perte de deux nucléotides). En sa présence, le VIH-1 ne peut pas pénétrer dans la cellule.

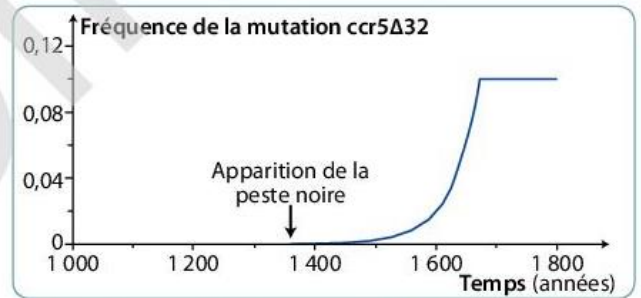


1 Fréquence de *ccr5Δ32* dans les populations d'*Homo sapiens*

Ces 3 biologistes ont testé un modèle informatique pour vérifier comment *ccr5Δ32* aurait pu se propager au sein de la population européenne de l'an 1000 à 1800 après J.-C. Ils ont postulé que la mutation serait apparue il y a plus de 2 500 ans. Parallèlement, ils ont émis l'hypothèse que des épisodes de fièvre hémorragique auraient contribué à faciliter l'augmentation de la fréquence de *ccr5Δ32* dans la population avant le début de la peste noire en 1347.



a. Nombre de lieux en Europe ayant été touchés par une épidémie de peste par décennie, de 1350 à 1660



b. Modèle prédictif des variations de la fréquence de la mutation *ccr5Δ32* entre 1357 et 1670

2 La thèse de Duncan, Scott et Duncan (2005)

## Méthode

Montrer que *ccr5Δ32* est un allèle avantageux et identifier les populations possédant la fréquence la plus élevée de cet allèle (Doc. 1)

Utiliser les connaissances pour valider le modèle de Duncan et al. (Doc. 2) puis montrer comment cet allèle a diffusé au sein de la population européenne

Conclure

**Analyse du Doc. 1 :** CCR5 est une protéine utilisée par le VIH-1 et *Yersinia pestis* pour entrer dans une cellule de l'organisme. Or, *ccr5Δ32* code une protéine non fonctionnelle. Le VIH-1 et *Y. pestis* ne peuvent donc pas contaminer les cellules de l'organisme et y proliférer. Les populations nord-eurasiatiques sont les seules à posséder l'allèle *ccr5Δ32*. La mutation à l'origine de *ccr5Δ32* a eu lieu chez un ancêtre de cette population.

**Analyse du Doc. 2 :** À partir de l'épisode de peste de 1347, la fréquence de l'allèle *ccr5Δ32* a augmenté et atteint une valeur proche de 0,1 vers 1 670. Cette valeur conforme à celle mesurée en Europe du Nord, semble valider les hypothèses formulées par les auteurs. Entre 1 330 et 1 650, le nombre d'épidémies de peste qui n'a cessé d'augmenter, a pu favoriser la survie des individus possédant l'allèle *ccr5Δ32* par rapport à ceux possédant *ccr5*.

**Conclusion :** Chez un ancêtre de la population européenne, une mutation du gène *ccr5* a eu lieu vers - 2 500 ans, produisant l'allèle *ccr5Δ32*. Les cellules des personnes possédant *ccr5Δ32* n'étant pas contaminées par *Y. pestis*, ni par le VIH-1, la survie de ces individus est favorisée. La fréquence des individus ayant *ccr5Δ32* a progressivement augmenté dans la population européenne.

## Solution

## 10 VERS L'ORAL Le Comité National Consultatif d'Éthique (CCNE)

Les progrès technologiques du séquençage de génome, la diminution très importante de son coût et le développement de la génétique obligent les législateurs français à adapter la législation en vigueur sur ces nouveaux usages. Aussi, le CCNE est régulièrement consulté sur ces points.

Utiliser des outils et mobiliser des méthodes pour apprendre.  
Pratiquer des langages  
Adopter un comportement éthique et responsable

À l'aide d'une recherche documentaire, **préparer** un exposé oral sur le CCNE. **Expliquer** comment fonctionne ce comité et comment sont choisis ses membres.

## 11 « Parler est le propre de l'Homme »

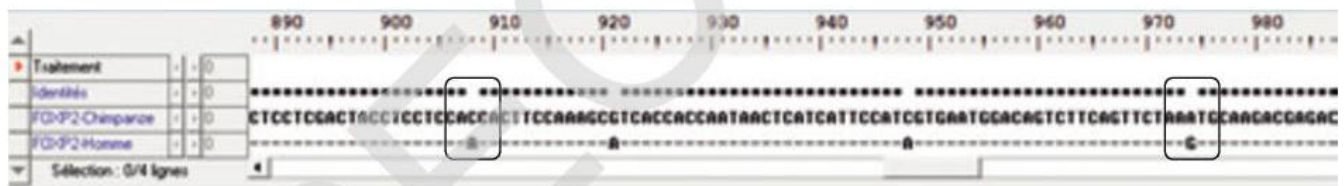
L'équipe de Johannes Krause, paléogénéticien à l'Institut Max Planck de Leipzig, a discuté en 2007 de la validité de l'hypothèse suivante : « *Homo sapiens*, l'homme de Néandertal pouvait également parler ».

Dans certaines familles, des individus présentent de graves troubles de la parole et du langage. Ils sont incapables d'assurer les mouvements des lèvres et de la langue nécessaires à une communication vocale. Une étude génétique et en neurosciences a permis d'identifier un allèle commun à tous ces individus : l'allèle mutant du gène *foxp2*.

### 1 Le gène *foxp2*

On compare la séquence nucléotidique du gène *foxp2* de chimpanzé (état ancestral du gène) avec celle d'*Homo sapiens* (état dérivé du gène). Seules deux mutations

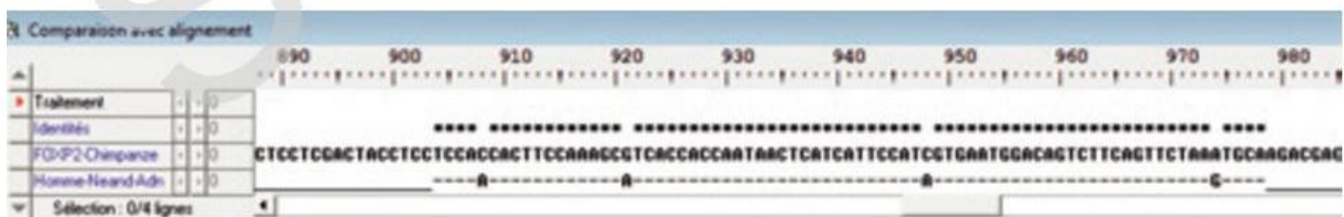
(voir figure ci-dessous) modifient la structure de la protéine codée par ce gène.



### 2 Comparaison de la séquence du gène *foxp2* du chimpanzé avec celle d'*Homo sapiens*

Deux os néandertaliens sont extraits d'une grotte en Espagne par excavation en conditions stériles. Ils sont immédiatement congelés et envoyés au laboratoire

pour extraction de leurs ADN. Les généticiens étudient les séquences entre le 900<sup>e</sup> et le 1000<sup>e</sup> nucléotide.



### 3 Comparaison de la séquence du gène *foxp2* du chimpanzé avec celle de l'Homme de Néandertal entre le 900<sup>e</sup> et le 1000<sup>e</sup> nucléotide

#### Pratiquer des démarches scientifiques

À partir de l'étude des documents et des connaissances, **expliquer** s'il est possible de valider l'hypothèse suivante : « L'homme de Néandertal pouvait parler ».

## 12 Une hybridation à sens unique ?

Les scientifiques ont découvert environ 2 à 4% d'ADN néandertalien dans le génome d'*Homo sapiens*. Cependant, il existe une exception : le chromosome Y. À ce jour, on n'a pas trouvé le moindre ADN néandertalien qui pourrait correspondre à un fragment d'ADN du chromosome Y d'*Homo sapiens*.

Des généticiens ont étudié le chromosome Y d'un Néandertalien et ceux de deux *Homo sapiens* fossiles. Pour identifier quels gènes possédaient un allèle à l'état dérivé, ils ont d'abord comparé les séquences nucléotidiques de ces chromosomes Y avec celle du chromosome Y de chimpanzé (génome pris comme référence). À l'issue de ce travail, ils ont identifié 146 mutations. Parmi elles, 142 n'ont aucune conséquence sur la fécondité en cas d'hybridation et 4 (présentées ci-dessous) ont un impact de perturbation de la fécondité. On notera que le chromosome Y de l'Homme de Néandertal serait apparu vers - 588 000 ans et celui d'*Homo sapiens*, vers - 275 000 ans.

Espèce concernée par la mutation	Nom du gène dont l'allèle est à l'état dérivé	Rôle dans l'organisme
Néandertal	<i>pcdh11y</i>	latéralisation du cerveau et développement du langage
Néandertal	<i>usp9y</i>	production de spermatozoïdes
Néandertal	<i>tmsb4y</i>	diminution de la prolifération des cellules tumorales
<i>Homo sapiens</i> actuel	<i>kdm5d</i>	suppression du caractère invasif de certains cancers

1 Les travaux de Fernando Mendez et al., en 2016

Chez *Homo sapiens*, de nombreuses protéines produites à partir de gènes du chromosome Y peuvent être reconnues comme des antigènes par le système immunitaire. L'équipe de Mendez a été surprise de découvrir que les quatre gènes identifiés codent des protéines appartenant à cette catégorie. Remarque : les antigènes sont des molécules qui, considérées par le système immunitaire comme étrangères à l'organisme, sont à l'origine de réactions immunitaires pouvant entraîner des fausses couches, des rejets de greffe...

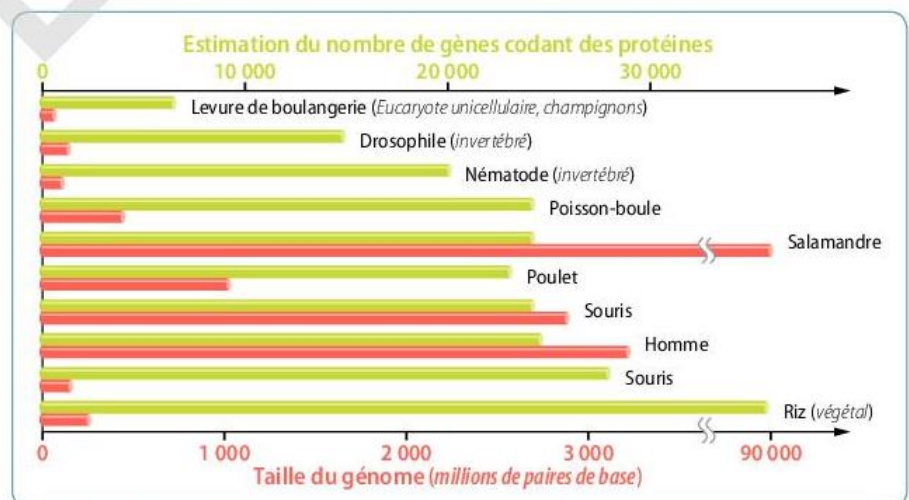
2 Des protéines reconnues comme antigènes

Pratiquer des démarches scientifiques

À partir de l'étude des documents et des connaissances, **expliquer** l'absence de fragments d'ADN néandertalien dans le chromosome Y d'*Homo sapiens*.

## 13 Comparaison des génomes séquencés chez plusieurs Eucaryotes

Au xx<sup>e</sup> siècle, on considérait qu'il existait une relation de proportionnalité entre le nombre de gènes codant une protéine et la taille du génome. Depuis, de nombreux organismes ont vu leurs génomes séquencés.



Estimation du nombre de gènes codant des protéines

Pratiquer des démarches scientifiques

**Montrer** comment la connaissance apportée par l'étude de ces génomes a permis de remettre en cause l'hypothèse de la proportionnalité.

Dans une expérience destinée à étudier la mutagenèse des levures, on teste la fréquence d'apparition de mutants capables de vivre en présence d'un composé toxique, la canavanine.

**Protocole**

Une culture de cellules de levures est partagée en deux fractions de même volume. L'une est exposée aux UV, l'autre non, puis elles sont étalées sur des milieux contenant de la canavanine et n'en contenant pas.

Pour être sûr de voir des colonies séparées on étale plusieurs dilutions de la suspension cellulaire. Exemple : dilution au facteur  $10^{-1}$  signifie que la suspension est diluée d'un facteur 10 : on prend 1 mL de la suspension et on y ajoute 9 mL d'eau, le volume final est donc de 10 mL. Dans 1 mL de la dilution il y a donc 10 fois moins de cellules que dans 1 mL de la suspension initiale. Dans la solution diluée 100 fois ( $10^{-2}$ ), il y aura 100 fois moins de cellules etc.


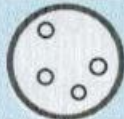






























Les résultats de cette expérience sont présentés dans le doc 1, au dos de cette feuille.

**QUESTION**

A partir des documents suivants et de vos connaissances si besoin, expliquez le rôle des UV dans l'apparition de levures résistantes à la canavanine.

		210	220	230	240	250	260	270
Traitement	◀▶	0						
Identités	◀▶	0	*****					
acod.adn	◀▶	0	TACCCCAGCCAAAGGTGCTGACACCGTGGAAAGGATGTCCTCGTGGTGACCCCTTGGCTGGCTCCCA					
ocod.adn	◀▶	0	-----					

Doc 2 – Comparaison sur le logiciel Anagène de l'allèle « sensible à la canavanine » = C et de l'allèle « résistante à la canavanine » =R, pour le gène « résistance à la canavanine ».

Dilution	Fraction non irradiée		Fraction traitée aux UV	
	Milieu nutritif complet	Milieu nutritif + Canavanine	Milieu nutritif complet	Milieu nutritif + Canavanine
1		4 col. 		100 col. 
10 <sup>-1</sup>				10 col. 
10 <sup>-2</sup>				1 col. 
10 <sup>-3</sup>				
10 <sup>-4</sup>			100 col. 	
10 <sup>-5</sup>			10 col. 	
10 <sup>-6</sup>	100 col. 			
10 <sup>-7</sup>	10 col. 			

Le gris foncé indique une croissance des clones de levures dans les boîtes, le blanc, aucun clone.

On dénombre au total dans les boîtes contenant un milieu de culture complet, provenant d'une suspension non diluée :

- sans irradiation : 10<sup>8</sup> cellules ;
- après irradiation : 10<sup>6</sup> cellules.

Doc 1 – Résultats de l'expérience de mutagenèse sur des levures

### Exercice – Restitution organisée de connaissances

L'ADN est une molécule qui peut subir de nombreuses altérations, dues à des facteurs différents. Ces altérations entraînent de nombreuses modifications pour la cellule et pour les individus.

#### QUESTION

Après avoir présenté les causes des altérations, vous exposerez quelles peuvent en être les conséquences sur une cellule, sur un individu et sur sa descendance.

Votre exposé sera structuré (introduction, développement avec paragraphe et une conclusion) et sera accompagné de schémas et d'exemples. Vous mettrez en relation les différentes parties de votre développement. Votre exposé devra répondre à une problématique posée en introduction.