

BAC SMS 2006
CORRECTION BIOLOGIE HUMAINE

1. ETUDE DU GENE CODANT LA DYSTROPHINE (24 points)

1.1. **ADN** : acide désoxyribonucléique

1.2.

[101] [102] [103] [104] [105] [106] [107] [108]

3'...CCACAAGAGTTCA**T**GCCCTGAACA...5' (chaîne transcrite)

5'...GGTGTCTCAAGTACGGGACTTGT...3'

...GGU/GUU/CUC/AAG/UA C/GGG/ACU/U GU... ARN

... Arg _ Val _ Leu _ Lys _ Thr _ Gly _ Thr _ Cys..... Peptide

1.3. **Transcription**: copie complémentaire d'un fragment d'ADN en ARN ;

Localisation : le noyau

Traduction : décodage des triplets ribonucléotidiques (codons) de l'ARNm en acides aminés ;

Localisation : le cytoplasme au niveau des ribosomes

1.4. **Mutation ponctuelle** : modification de la séquence nucléotidique d'un génome (ADN) ne concernant qu'un seul nucléotide (inversion ou substitution d'un nucléotide).

1.5. 3'...A **C** G...5'

5'...T **G** C...3'

... U G C... ARN

... **Cys** Acide amine

La substitution au niveau de l'ADN du nucléotide Thymine par une Cytosine provoque la substitution dans l'ARNm du codon UAC en UGC ce qui a pour conséquence le remplacement en position 105 de la **thréonine** par une **cystéine**.

Cela peut perturber la forme tridimensionnelle de la protéine ayant pour conséquence une perte de fonction de la protéine, responsable d'une maladie. Dans la Myopathie de Duchenne, le remplacement de la Thréonine par une Cystéine rend la dystrophine non fonctionnelle, provoquant la maladie.

2. ETUDE DE LA TRANSMISSION DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE AU SEIN D'UNE FAMILLE (24 points)

2.1. L'allèle responsable de la maladie est **récessif** car les enfants malades ont des parents sains :

- Les parents I.1 et I.2 sont sains alors que leur enfant II.3 est malade.
- De même pour les parents II.4 et II.5 qui sont sains alors que leur enfant III.6 est malade.

Au moins 1 des 2 parents est porteur de l'allèle morbide qui ne s'exprime pas chez eux mais qui est transmis à leurs enfants malades. Donc on note « **m** » l'allèle malade et « **S** » l'allèle sain.

2.2. **Le gène n'est pas porté par le chromosome Y** car dans ce cas un garçon malade aurait hérité de l'allèle malade de son père qui serait ainsi lui-même malade. Tous les hommes seraient donc malades. Ce n'est pas le cas ici.

Le gène n'est pas être porté par un autosome. Si l'allèle morbide était porté par un autosome, le père I.1 serait homozygote **S//S** car il n'a aucun antécédent familial et la mère à l'origine de la maladie, donc hétérozygote **S//m**.

Leurs enfants seraient donc soit homozygote **S//S** soit **S//m** donc tous sains comme le montre l'échiquier ci-dessous. Or dans cet arbre l'enfant II.3 est malade donc l'allèle morbide ne peut pas être porté par un autosome.

		Gamètes Femme	
		S	m
Gamètes Homme	S	S//S [sain]	S//m [sain]
	m		

Le gène est donc porté par le chromosome X. Le père I.1 n'a pas d'antécédents familiaux, il est donc de génotype **X^S//Y**.

La maladie de l'enfant II.3 a donc été héritée par la mère saine donc hétérozygote et de génotype : **X^S//X^m**.

Elle a transmis son allèle morbide **X^m** à son fils de génotype **X^m//Y** chez qui la maladie s'exprime celui-ci il est à l'état hémizyote.

2.3. III.4 : homme sain donc **X^S//Y**

III.5 : femme saine qui a un garçon malade ; elle est donc porteuse et hétérozygote : **X^S//X^m**

IV.2 : garçon malade donc **X^m//Y**

2.4.

2.4.1. Comme le montre l'échiquier, l'enfant a une chance sur 4 d'être atteint de la myopathie de Duchenne, soit un risque de 25%.

		Gamètes Femme	
		X ^S	X ^m
Gamètes Homme	X ^S	X^S//X^S [sain]	X^m//X^S [sain]
	Y	X^S//Y [sain]	X^m//Y [malade]

2.4.2. Il lui manque un chromosome X homologue à celui qu'elle possède. C'est une aberration chromosomique qui a pour nom : **monosomie X** (syndrome de Turner).

Formule chromosomique : (45, X) ou 44 autosomes + X0.

2.4.3. Elle peut souffrir de myopathie car son seul chromosome X possède l'allèle morbide lui provenant de sa mère. Elle n'a donc pas d'allèle sain permettant la synthèse d'une protéine fonctionnelle ; elle ne fabrique que de la dystrophine mutée non fonctionnelle et est donc atteinte de myopathie.

3. CŒUR ET CIRCULATION (32 points)

3.1. Légendes du document 4

- | | |
|---|--|
| 1. Veine cave supérieure | 9. Artère pulmonaire |
| 2. Veines pulmonaires droites | 10. Veines pulmonaires gauches |
| 3. Valvules sigmoïdes pulmonaires | 11. Valvules sigmoïdes aortiques |
| 4. Oreillette droite | 12. Valvules auriculo-ventriculaire gauche ou mitrales ou bicuspidés |
| 5. Valvules auriculo-ventriculaire droites ou tricuspides | 13. Cordages/cordons tendineux |
| 6. Ventricule droit | 14. Ventricule gauche |
| 7. Veine cave inférieure | 15. Myocarde |
| 8. Artère aorte | 16. Piliers musculaires |

3.2. Bleu = sang non hématosé / Rouge = sang hématosé

VCS/VCI → OD → VD → Ap → Vp → OG → VG → AAo

VCS/VCI=veine cave supérieure/inférieure
OD=oreillette droite

VD=ventricule droit
Ap=artère pulmonaire
Vp=veines pulmonaires

OG=oreillette gauche
VG=ventricule gauche
AAo=artère aorte

3.3. Titre : Schéma de la circulation sanguine

