

Durée 2h – Calculatrices interdites

I – EXERCICE DE TYPE 2 : LA MYOPATHIE DE DUCHENNE (10 POINTS)

La myopathie de Duchenne est une maladie dégénérative des fibres musculaires liée à la déficience d'une protéine musculaire : la dystrophine (les myopathes synthétisent une dystrophine anormale) ; elle affecte essentiellement les garçons (1/3500 en France), très rarement les filles.

A partir de l'analyse rigoureuse des documents ci-après et de leur mise en relation, montrez l'origine et le mode de transmission de cette maladie.

Document 1a : Séquence nucléotidique partielle de deux versions alléliques du gène codant la dystrophine :

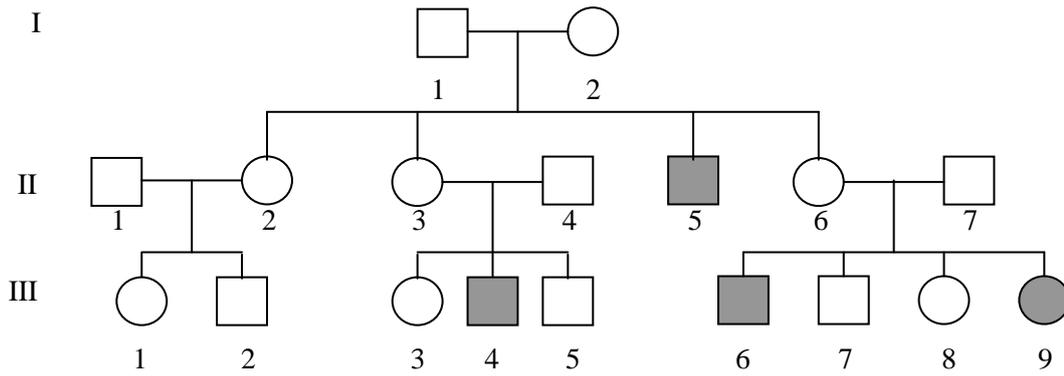
brin non transcrit de l'allèle morbide	G	G	T	T	T	G	A	T	T	T	G	A	A	A	T	A	T	A
brin transcrit de l'allèle normal	C	C	A	A	A	C	T	A	A	A	C	C	T	T	A	T	A	T

Sens de lecture →

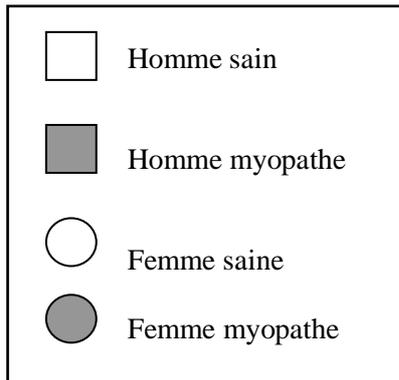
Document 1b : Code génétique :

		seconde base du codon							
		U		C		A		G	
première base du codon	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg
		AUG	Ile	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly

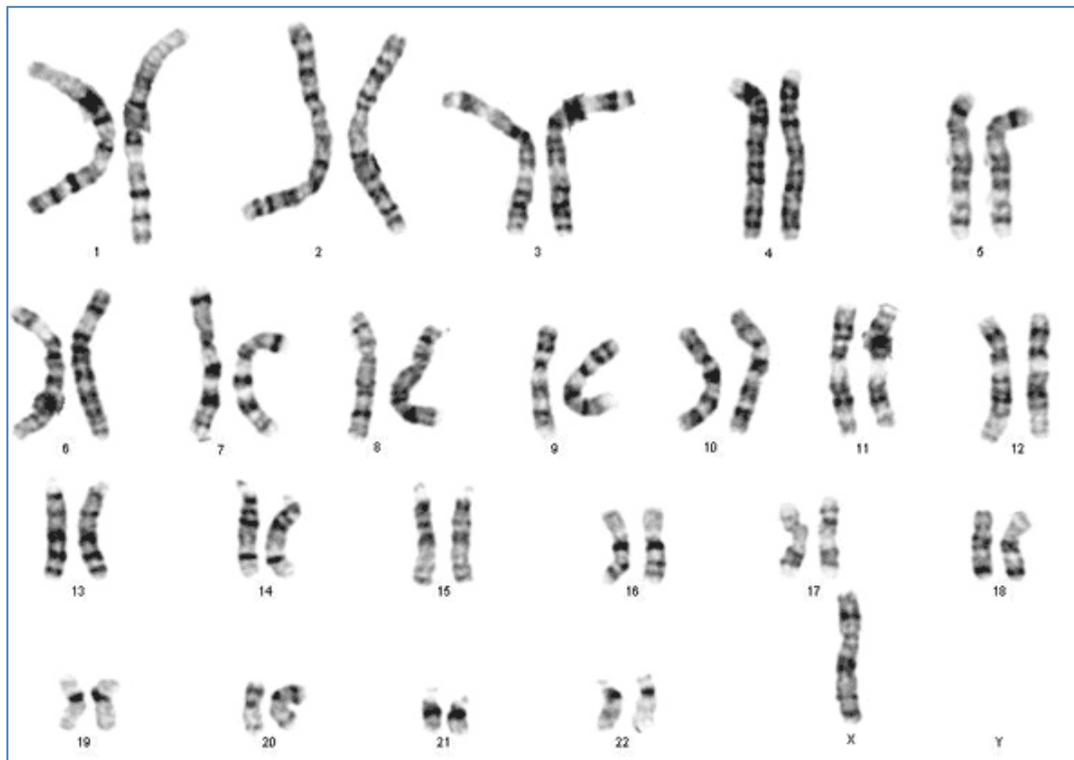
Document 2a : Arbre généalogique d'une famille où s'exprime la myopathie de Duchenne :



Rappel : I, II, III : génération



Document 2b : Caryotype de la fille III.9 :



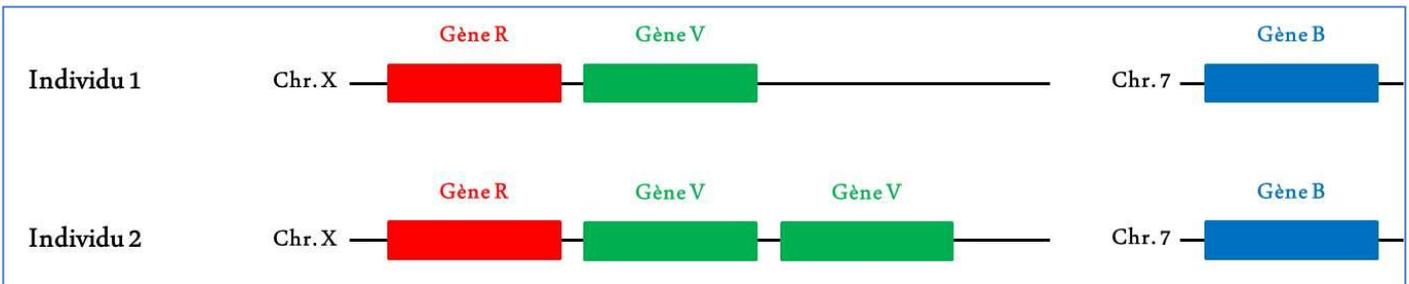
I – EXERCICE DE TYPE 2 : DUPLICATION ET MUTATIONS (10 POINTS)

La vision des couleurs a pour origine, chez les Primates, la présence de cellules photoréceptrices dans la rétine appelées cônes. Chez l'Homme, on distingue trois types de cônes : cônes "bleus", cônes "verts" et cônes "rouges", contenant chacun un pigment absorbant la lumière dans une partie spécifique du spectre.

Les documents 1, 2 et 3 présentent des données concernant les opsines constituant ces trois pigments, et les gènes qui gouvernent leur synthèse.

A partir de l'exploitation rigoureuse des documents fournis, expliquez les mécanismes à l'origine du phénotype "vision des couleurs" de l'espèce humaine. Votre travail devra être structuré et un schéma bilan est attendu.

Document 1 : Localisation chromosomique des gènes codant les opsines chez deux individus différents de l'espèce humaine. Les gènes notés B, V et R codent respectivement les molécules d'opsines des cônes "bleus", "verts" et "rouges". Un seul un chromosome de chaque paire a été représenté.



Document 2 : Le tableau ci-dessous présente, dans l'espèce humaine, les pourcentages de similitudes entre les séquences nucléotidiques des trois gènes codant les opsines. Les séquences des deux gènes V de l'individu 2 sont identiques.

Gènes Comparés	Pourcentage de similitude des séquences nucléotidiques
V et R	96%
B et R	43%
B et V	44%

Document 3 : L'arbre ci-dessous présente l'histoire évolutive des Singes au cours des ères Tertiaire et Quaternaire. Comme l'être humain, les Singes de l'Ancien Monde (Afrique, Europe et Asie) présentent les gènes B, V et R. Les Singes du Nouveau Monde (Amérique) possèdent le gène B et un seul gène codant une opsine, sur le chromosome X.

