



## Exercice 2 (5,75 points)

1

• **La relation protéine- caractère :**

- Chez l'individu sain :

Enzyme BTK fonctionnelle → Maturation des cellules pré-B en lymphocytes B →

Individu sain..... (0.25pt)

- Chez l'individu atteint :

Enzyme BTK non fonctionnelle → Blocage de la maturation des cellules pré-B en

lymphocytes B → Individu malade..... (0.25pt)

Donc toute modification de la protéine entraîne une modification du caractère → Relation protéine caractère.....(0.25pt)

0.75pt

2

**2.a- L'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondant à :**

- l'allèle normal :

▪ ARNm :

GAG-UAC-AUG-GCC-AAU-GGC-UGC-CUC-CUG-A.....(0.25pt)

▪ Séquence d'acides aminés :

Ac.Glu-Tyr-Met-Ala-Asn-Gly-Cys-Leu-Leu.....(0.25pt)

- l'allèle muté :

▪ ARNm :

GAG-UCA-UGG-CAA-AUG-GCU-GCC-UCC-UGA .....(0.25pt)

▪ Séquence d'acides aminés :

Ac.Glu-Ser-Trp-Pro-Met-Ala-Ala-Ser .....(0.25pt)

1 pt

**2.b- Origine génétique de la maladie de Bruton :**

Mutation au niveau de l'ADN par délétion du nucléotide (A), de la position 1427 (on accepte le raisonnement, en se basant sur le brin transcrit) et changement du cadre de lecture → synthèse d'une protéine Tyrosine Kinase de Bruton (BTK) modifiée et courte → pas d'activation de la maturation des cellules lymphoïdes des pré-B en LB → absence de LB fonctionnels circulants et apparition des symptômes de la maladie..... (4x0,25pt)

1 pt

3

**Mode de transmission de la maladie de Bruton avec justification :**

• **L'allèle responsable de la maladie est récessif :** des parents sains (par exemple le couple I<sub>1</sub> et I<sub>2</sub>) donnent naissance à des enfants malades.....(0.25pt)

• **Le gène étudié est porté par le chromosome sexuel X** et non porté par le chromosome Y, car le père I<sub>2</sub> est de phénotype sain et donne naissance à des garçons atteints .....(0.25pt)

0,5 pt

4

**Calcul de la probabilité pour que le fœtus IV<sub>2</sub> soit atteint par la maladie :**Parents : III<sub>3</sub> ♂ x III<sub>4</sub> ♀

Phénotypes : [B] [B]

Génotypes : XBY XBxb ..... (0.25pt)

Gamètes : ½ XB et ½ Y - ½ XB et ½ Xb .....(0.25pt)

Echiquier de croisement : .....(0.25pt)

	Gamètes III <sub>3</sub>	½ XB	½ Y
Gamètes III <sub>4</sub>			
½ XB		XBXB ♀ [B] ¼	XBY ♂ [B] ¼
½ Xb		XBxb ♀ [B] ¼	XbY ♂ [b] ¼

→ La probabilité pour que le fœtus IV<sub>2</sub> soit atteint par la maladie est 25 % .....(0.25pt)

1 pt

5

**a- Calcul des fréquences :**

- La fréquence de l'allèle responsable de la maladie :

$$f(XbY) = f(b) = q = 1/350000 = 0.000002 \dots\dots\dots(0.5pt)$$

- La fréquence de l'allèle normal :

$$p = 1 - q = 1 - 0.000002 = 0.999998 \dots\dots\dots(0.5pt)$$

1 pt

**b- Calcul de la fréquence des femmes hétérozygotes pour le gène étudié :**

$$f(XBXb) = 2pq = 2 \times 0.999998 \times 0.000002 = 0.000019 \dots\dots\dots$$

0,5 pt

**Exercice 3 (3.25 points)**

1

**• Déduction à partir du premier croisement :**

- Cas de dihybridisme : étude de la transmission de deux caractères héréditaires.....(0.25pt)

- Le croisement a donné une génération F<sub>1</sub> **uniforme**, donc selon la première loi de Mendel les parents sont de lignées pures.....(0.25pt)

- Les individus de F<sub>1</sub> ont un phénotype parental pour le caractère longueur des poils et un phénotype **intermédiaire** pour le caractère couleur des poils :

→ **dominance absolue** : - l'allèle responsable des poils longs est dominant (L),

- l'allèle responsable des poils courts est récessif (l),

→ **codominance** entre l'allèle responsable de la couleur grise des poils (G) et l'allèle responsable à la couleur blanche des poils (B).....(0.25pt)

0,75pt

2

**• Sachant que les deux gènes sont indépendants, les génotypes demandés :****- Génotypes des parents :**

→ un lapin gris à poils longs : G//G L//L .....(0.25pt)

→ une lapine blanche à poils courts : B//B l//l .....(0.25pt)

**- Génotype des individus de F<sub>1</sub> :**

→ des lapereaux tachetés à poils longs : G//B L//l .....(0.25pt)

0,75pt

3

**Interprétation des résultats de la génération F<sub>2</sub> issue du croisement entre les individus de la génération F<sub>1</sub> :****• Parents :**

♂ F<sub>1</sub> × ♀ F<sub>1</sub>  
Phénotype : [GB, L] [GB, L]

Genotype: G//B L//l G//B L//l .....(0.25pt)

**• Gametes:**

G/L/ ¼ ; G/l/ ¼ G/L/ ¼ ; G/l/ ¼

B/L/ ¼ ; B/l/ ¼ B/L/ ¼ ; B/l/ ¼ .....(0.25pt)

**• Echiquier de croisement : .....(0.5pt)**

$\gamma^{\sigma}$	G/L/ ¼	G/l/ ¼	B/L/ ¼	B/l/ ¼
$\gamma^{\rho}$				
G/L/ ¼	<b>G//G L//L</b> [G,L] 1/16	<b>G//G L//l</b> [G,L] 1/16	<b>G//B L//L</b> [GB,L] 1/16	<b>G//B L//l</b> [GB,L] 1/16
G/l/ ¼	<b>G//G L//l</b> [G,L] 1/16	<b>G//G l//l</b> [G,l] 1/16	<b>G//B L//l</b> [GB,L] 1/16	<b>G//B l//l</b> [GB,l] 1/16
B/L/ ¼	<b>G//B L//L</b> [GB,L] 1/16	<b>G//B L//l</b> [GB,L] 1/16	<b>B//B L//L</b> [B,L] 1/16	<b>B//B L//l</b> [B,L] 1/16
B/l/ ¼	<b>G//B L//l</b> [GB,L] 1/16	<b>G//B l//l</b> [GB,l] 1/16	<b>B//B L//l</b> [B,L] 1/16	<b>B//B l//l</b> [B,l] 1/16

On obtient les résultats suivants : .....(0.25)

[GB, L] 6/16 ; [G, L] 3/16 ; [B, L] 3/16 ; [GB,l] 2/16 ; [G,l] 1/16 ; [B,l] 1/16

1,25 pt

4

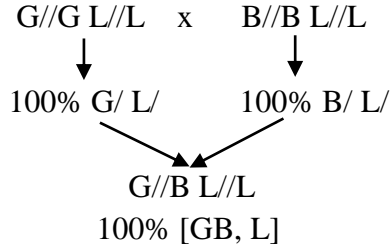
• **Le croisement :**

- Le phénotype des lapins désiré par l'éleveur : [GB, L]
- le croisement qui permet d'obtenir la plus grande proportion du phénotype désiré [GB,L] est le croisement entre les deux races pures suivantes:

$$[G, L] \times [B, L]$$

Ce croisement va nous donner 100% [GB,L] .....(0,25pt)

• **Justification** (Interprétation chromosomique du croisement) .....(0,25pt)



0.5 pt

**Exercice 4 (3 points)**

1-a

• **Comparaison :**

Contrairement aux milieux 1 et 3, les bactéries de la souche A sont immobilisées dans les deux milieux 2 et 4.....(0.25pt)

**Déduction du type de la réponse immunitaire :**

→ Réponse immunitaire à médiation humorale, car il y'a production des anticorps par les plasmocytes ( Action des plasmocytes malgré l'absence de contact avec les bactéries).....(0.25pt)

0.5pt

1-b

• **Explication :**

Les plasmocytes dans les deux milieux 2 et 4 ont produit des anticorps contre les antigènes de la souche A (déclenchement de la réponse immunitaire) ce qui a immobilisé les bactéries, alors que les plasmocytes dans les autres milieux 1 et 3 n'ont pas produit des anticorps contre ces antigènes (pas de réponse immunitaire).

0.5pt

2

• **Description des résultats :**

Dans les milieux 2 et 4, les bactéries de la souche A sont immobiles, alors que les bactéries de la souche B restent mobiles (absence de réponse immunitaire contre les bactéries de la souche B) ..... (0.5pt)

• **La caractéristique de la réponse immunitaire mise en évidence :**

Les anticorps produits par les plasmocytes des milieux 2 et 4 ont reconnu les antigènes de la souche A mais n'ont pas reconnu les antigènes de la souche B → **Spécificité de la réponse immunitaire** ..... (0.5pt)

1 pt

3

• **Description des résultats :**

- En absence du surnageant : Pas de multiplication ni des lymphocytes B, ni des lymphocytes T.

- En présence du surnageant : multiplication des lymphocytes B et des lymphocytes T..... (0.5pt)

• **Déduction de la deuxième caractéristique de la réponse immunitaire :**

Le liquide surnageant contient des substances chimiques : (des cytokines ou interleukines), secrétées par les lymphocytes T<sub>4</sub> qui activent la multiplication cellulaire LB et LT → **Coopération cellulaire**. ..... (0.5pt)

1 pt

.. Fin ..