

Epreuve écrite

Examen de fin d'études secondaires 2013

Section: C

Branche: Biologie

Numéro d'ordre du candidat

Question

PROCRÉATION – Régulation de l'activité testiculaire chez les mammifères (20 points)

1. En vous basant sur une analyse rigoureuse des différents documents présentés ci-dessous et en vous appuyant sur vos connaissances, présentez la régulation de l'activité testiculaire chez les mammifères.

DOCUMENT 1.1 :

On réalise plusieurs injections de gonadostimulines à des animaux impubères. Certains animaux sont traités avec de la FSH, d'autres avec de la LH. Les conséquences de ces injections sur les 2 lots d'animaux sont résumées dans le tableau ci-après.

	Lignée germinale	Cellules de Sertoli	Cellules de Leydig	Caractères sexuels secondaires
Animaux impubères traités avec de la LH	au repos	peu développées	activées	développés
Animaux impubères traités avec de la FSH	activée (si présence de testostérone)	développées	inactives	absents

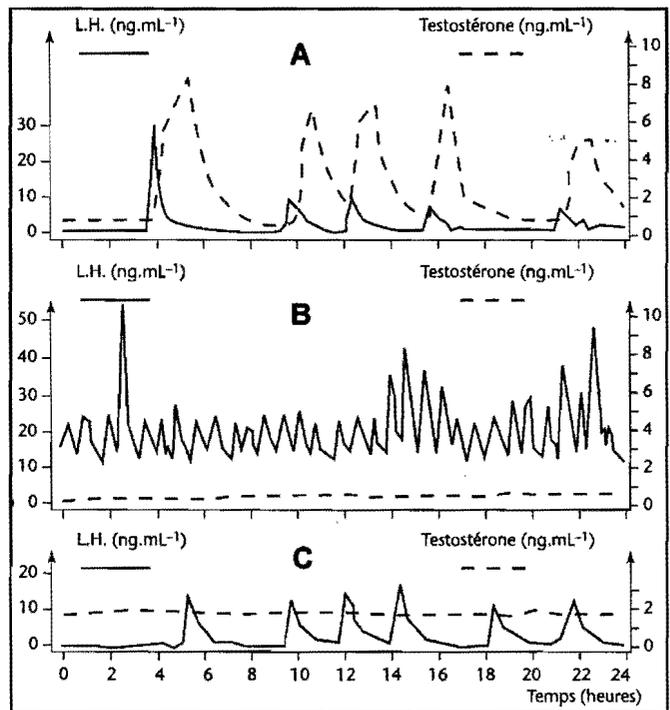
DOCUMENT 1.2 :

Les graphiques ci-contre montrent les résultats de dosages sanguins réguliers, durant 24 heures, de LH et de testostérone chez des béliers.

Graphique A : Bélier adulte normal

Graphique B : Bélier après castration

Graphique C : Bélier castré, porteur d'un implant sous-cutané libérant des doses régulières de testostérone



DOCUMENT 1.3 :

Le tableau ci-dessous résume les résultats de différentes expériences réalisées chez des béliers.

Expériences	Résultats
Destruction de certains amas de neurones hypothalamiques	Arrêt de la libération de LH et de FSH
Stimulation électrique de certains amas de neurones hypothalamiques	Augmentation brutale de la libération de LH et de FSH
Prélèvement de sang dans le réseau capillaire de la tige pituitaire	Isolement d'une substance très active, déclenchant la libération des gonadostimulines

Epreuve écrite

Examen de fin d'études secondaires 2013

Section: C

Branche: Biologie

Numéro d'ordre du candidat

Question

PROCRÉATION – Régulation de l'activité testiculaire chez les mammifères (suite)

2. Un jeune homme, Monsieur X, présente un retard de puberté. Ses testicules sont de petite taille et sa concentration plasmatique de testostérone est très basse.

À partir des informations extraites des documents présentés ci-après et de vos connaissances, proposez une explication à la faible concentration plasmatique de la testostérone chez Monsieur X.

DOCUMENT 2.1 : Concentrations plasmatiques de LH et FSH

	LH (en UI/L) (unités internationales par litre)	FSH (en UI/L) (unités internationales par litre)
Concentration plasmatique des hormones chez un individu témoin	2 à 10	1 à 12
Concentration plasmatique des hormones chez Monsieur X	< 0,9	< 0,4

DOCUMENT 2.2 :

Certains patients présentent les mêmes symptômes que Monsieur X. Ces patients reçoivent un traitement par injection de GnRH toutes les 2 heures. On mesure chez ces patients la concentration de LH et de testostérone avant et pendant le traitement. On fait suivre à Monsieur X le même traitement.

Traitement	Concentration plasmatique de LH (en UI/L)	Concentration plasmatique de testostérone (en ng / mL)
Patients avant injection de GnRH	< 0,9	0,63
Patients avec injections pulsatiles de GnRH	2 à 10	5
Monsieur X ayant été traité avec des injections pulsatiles de GnRH	< 0,9	reste très basse

DOCUMENT 2.3 :

Chez un individu sain, la GnRH se fixe sur un récepteur protéique de la membrane des cellules de l'antéhypophyse. Le tableau ci-dessous représente un extrait de la séquence des acides aminés de ce récepteur protéique (acides aminés 166 à 171) chez un individu sain et chez Monsieur X. Les autres acides aminés sont identiques.

Récepteur de la GnRH sur les cellules de l'antéhypophyse d'un individu sain	... Leu – Ser – Ser – Val – Phe – Ala ...
Récepteur de la GnRH sur les cellules de l'antéhypophyse de Monsieur X	... Leu – Ser – Arg – Val – Phe – Ala ...

Examen de fin d'études secondaires 2013

Section: C

Branche: Biologie

Numéro d'ordre du candidat

Question

IMMUNOLOGIE – Processus immunitaires mis en jeu lors d'une infection (20 points)

Deux individus A et B souffrent de symptômes grippaux et présentent tous les deux une otite (inflammation des muqueuses des oreilles).

Une observation des lymphocytes, présents en abondance dans leurs ganglions lymphatiques, révèle qu'il s'agit de 2 types différents de lymphocytes, dont l'ultrastructure est schématisée dans le document ci-après.

Schéma de l'ultrastructure d'un lymphocyte, présent en abondance dans les ganglions lymphatiques de l'individu A :

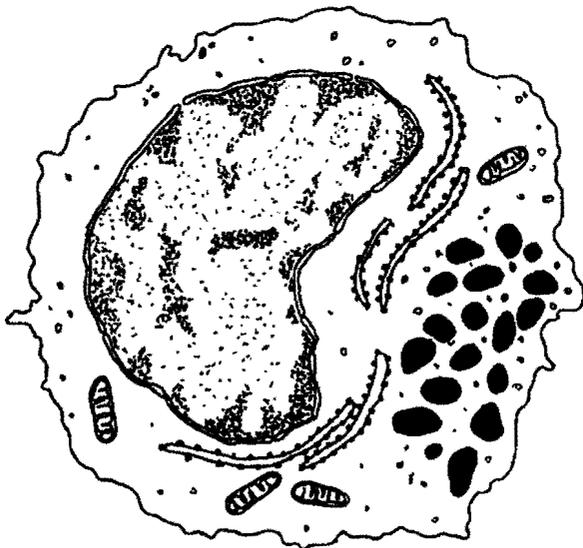
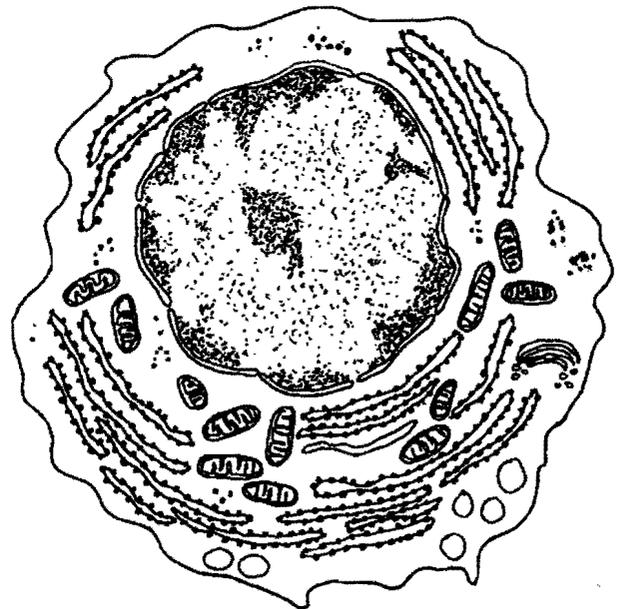


Schéma de l'ultrastructure d'un lymphocyte, présent en abondance dans les ganglions lymphatiques de l'individu B :



1. Identifiez les 2 types de lymphocytes observés et caractérisez-les.
2. Décrivez en détail leurs modes d'action respectifs dans la défense de l'organisme contre les agents pathogènes mis en jeu.
3. Décrivez de façon précise l'origine de chacun de ces 2 types de lymphocytes.

Epreuve écrite

Examen de fin d'études secondaires 2013

Section: C

Branche: Biologie

Numéro d'ordre du candidat

Question

GÉNÉTIQUE – Étude de la transmission de différentes formes d'albinisme (20 points)

Chez l'Homme, l'albinisme est une maladie génétique rare (1 cas sur 20 000 naissances). L'albinisme est dû à l'absence (ou à la réduction) de la synthèse de mélanine, pigment foncé, responsable de la coloration de la peau, des cheveux, des poils et des yeux.

Dans la suite, on distingue 2 types d'albinisme qui affectent 2 familles différentes :

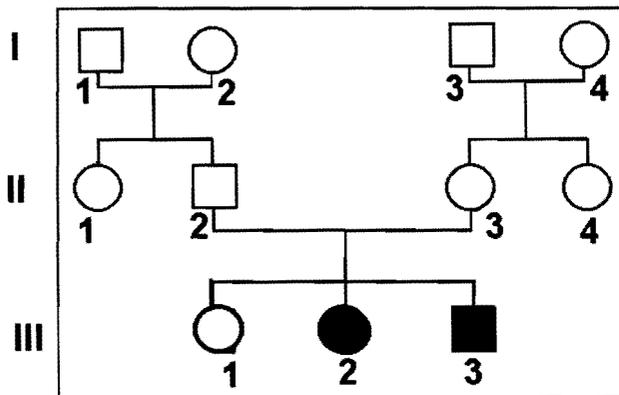
- L'albinisme oculo-cutané de type 1: Les individus, affectés par ce type d'albinisme, présentent une peau très claire, des cheveux blancs et des yeux bleus. À cela, peuvent s'ajouter des troubles de la vision plus ou moins sévères.

Le document A1 représente l'arbre généalogique d'une famille, dont certains membres sont affectés par ce type d'albinisme.

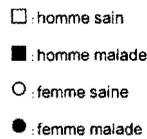
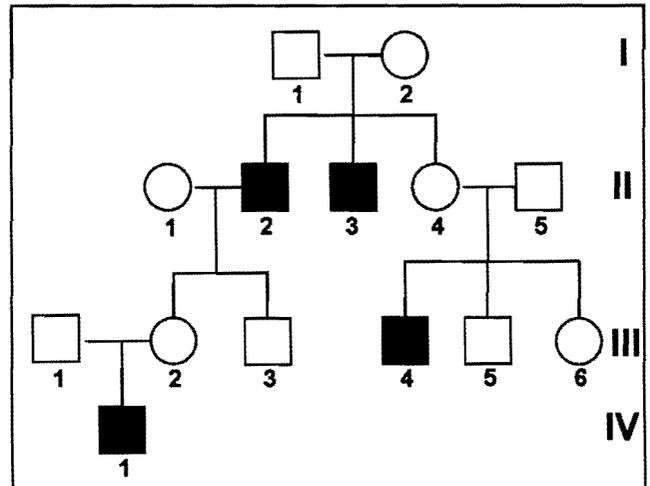
- L'albinisme oculaire : Les individus, affectés par ce type d'albinisme, présentent une pigmentation de la peau plus ou moins normale, mais en revanche ils ont un déficit pigmentaire très net au niveau des yeux (notamment de la rétine), ce qui cause des troubles de la vision très prononcés.

Le document A2 représente l'arbre généalogique d'une autre famille, dont certains membres sont affectés par ce 2^{ième} type d'albinisme.

Arbre A1 :



Arbre A2 :



1. Analysez l'arbre généalogique A1.
 - a. Quel est le mode de transmission de l'albinisme oculo-cutané ? Justifiez votre réponse.
 - b. Donnez les génotypes des individus II2 et II3. Expliquez.
2. Analysez l'arbre généalogique A2.
 - a. Quel est le mode de transmission de l'albinisme oculaire ? Justifiez votre réponse.
 - b. Donnez les génotypes des individus III1 et III2 et III3. Expliquez.
 - c. La femme III2 attend un deuxième enfant. Quel est le risque du couple III1 – III2 d'avoir un autre enfant atteint de l'albinisme oculaire ? Justifiez votre réponse.

Epreuve écrite

Examen de fin d'études secondaires 2013

Section: C

Branche: Biologie

Numéro d'ordre du candidat

Question

GÉNÉTIQUE – Étude de la transmission de différentes formes d'albinisme (suite)

3. La synthèse de mélanine fait intervenir plusieurs enzymes, dont notamment la tyrosinase. Le phénotype correspondant à l'albinisme oculo-cutané de type 1 est dû à une activité nulle de la tyrosinase. L'étude du gène de la tyrosinase montre que ce gène est très polymorphe et présente plusieurs allèles qui se sont formés par mutation.
- Définissez de façon précise le terme de mutation génique.
 - En vous basant sur le tableau ci-après, identifiez les différents types de mutations géniques et précisez leurs conséquences sur le phénotype d'un individu homozygote. Justifiez votre réponse.

Le tableau ci-après compare 3 allèles du gène de la tyrosinase à l'allèle de référence TYRCOD1, qui est l'allèle codant pour une tyrosinase active. Le tableau indique, en plus, les conséquences de ces mutations sur la structure et sur l'activité de l'enzyme.

Noms des allèles	Triplets de nucléotides affectés par des modifications (brins transcrits)	Modifications de la séquence polypeptidique de la tyrosinase	Activité de la tyrosinase
TYRCOD 2	En position 192 : ATA → AGA	En position 192 : Tyr → Ser	normale
TYRALBA 1	En position 383 : CTA → TTA	En position 383 : Asp → Asn	nulle
TYRALBA 3	Positions de 177 à 179 : CAG ACC TAC → CAG ATC TAC	Positions de 177 à 179 : Val - Trp - Met → Val	nulle

Tableau du code génétique :

1 ^{re} lettre (extrémité 5')	2 ^e lettre				3 ^e lettre ↓
	U	C	A	G	
U	UUU } phénylalanine (Phe) UUC } UUA } leucine (Leu) UUG }	UCU } UCC } sérine (Ser) UCA } UCG }	UAU } tyrosine (Tyr) UAC } UAA } non-sens UAG }	UGU } cystéine (Cys) UGC } UGA non-sens UGG tryptophane (trp)	U C A G
C	CUU } CUC } leucine (Leu) CUA } CUG }	CCU } CCC } proline (Pro) CCA } CCG }	CAU } histidine (His) CAC } CAA } glutamine (Gln) CAG }	CGU } CGC } arginine (Arg) CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } AUC } isoleucine (Ile) AUA } AUG méthionine (Met)	ACU } ACC } thréonine (Thr) ACA } ACG }	AAU } asparagine (Asn) AAC } AAA } lysine (Lys) AAG }	AGU } sérine (Ser) AGC } AGA } arginine (Arg) AGG }	U C A G
G	GUU } GUC } valine (Val) GUA } GUG }	GCU } GCC } alanine (Ala) GCA } GCG }	GAU } acide GAC } aspartique (Asp) GAA } acide GAG } glutamique (Glu)	GGU } GGC } glycine (Gly) GGA } GGG }	U C A G