

EXAMEN DE FIN D'ÉTUDES SECONDAIRES GÉNÉRALES

Sessions 2023 – QUESTIONNAIRE ÉCRIT

Date :	08.06.23	Durée :	08:15 - 10:45	Numéro candidat :	
Discipline :	Biologie		Section(s) :	GSN	

1. La maladie de Stargardt.

[40P]

La maladie de Stargardt est une maladie oculaire héréditaire qui provoque une dégénérescence¹ de la rétine. Elle apparaît à l'adolescence et entraîne des troubles de la vision jusqu'à la perte totale de la vision.

La maladie de Stargardt est causée par des changements au niveau d'un gène appelé ABCA4.

Le corps utilise la vitamine A pour former des cellules dans la rétine (la rétine est la couche de tissu photosensible au fond de l'œil). Le gène ABCA4 produit une protéine pour éliminer l'excès de graisse. Dans le cas de la maladie de Stargardt, ce gène ne fonctionne pas et, par conséquent, la graisse s'accumule dans des amas jaunâtres sur la macula². Au fil du temps, ce matériau gras tue les cellules photosensibles, ce qui affecte la vision du patient.

La figure 1.1 ci-dessous montre l'arbre généalogique d'une famille où la maladie de Stargardt se produit.

- 1.1) À l'aide de l'arbre généalogique (figure 1.1), déterminez le mode de transmission que la maladie de Stargardt semble suivre. Justifiez votre réponse en excluant, par des exemples concrets, tous les modes de transmission alternatifs.

5P.

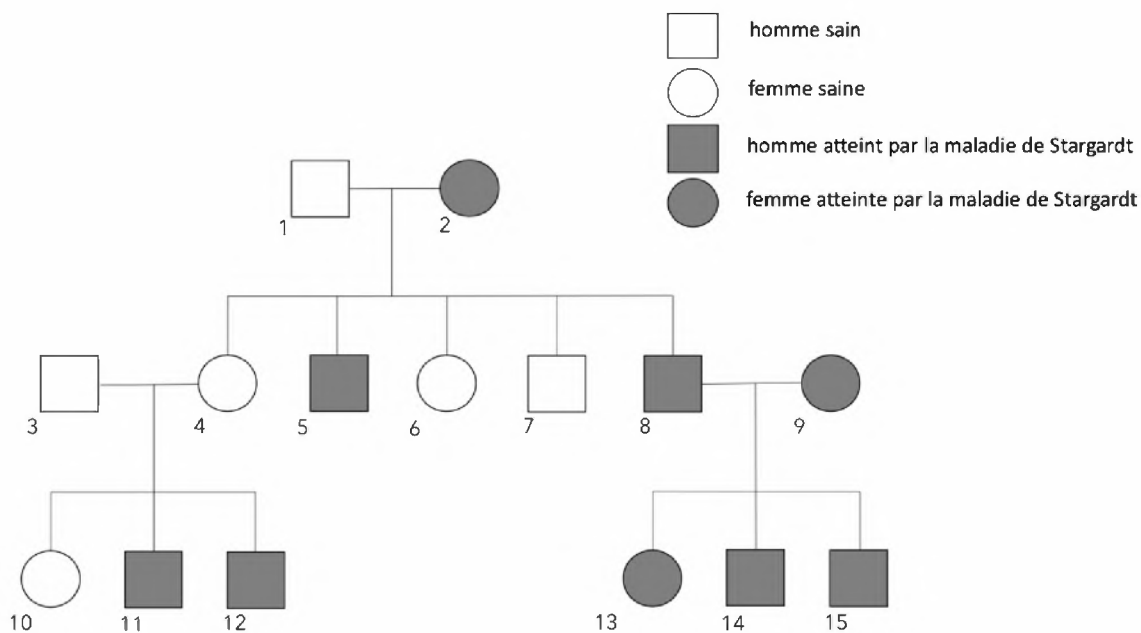


Fig. 1.1 : Arbre généalogique d'une famille atteinte de la maladie de Stargardt.

¹ déclin ou régression

² zone de la rétine humaine avec la plus grande densité de cellules photosensibles

- 1.2) Indiquez les génotypes des personnes 1, 5 et 10. Justifiez vos réponses. 3P.
- 1.3) Les parents 3 et 4 souhaitent avoir un enfant et craignent que leur enfant puisse souffrir de la maladie de Stargardt. Déterminez la probabilité statistique que cet enfant souffre de la maladie. Justifiez votre réponse ! 2P.
- 1.4) Décrivez la méthode nommée « diagnostic préimplantatoire » (DPI) et expliquez de quelle façon celle-ci garantirait au couple d'avoir des enfants sans cette maladie héréditaire. 4P.
- 1.5) Certaines personnes critiquent la mise en œuvre du DPI. Discutez les avantages et les préoccupations éthiques d'un DPI en utilisant 2 arguments en sa faveur et 2 en sa défaveur. 4P.

Une équipe de chercheurs suisse tente de développer une méthode qui permettrait aux médecins de guérir les patients atteints de cette maladie génétique.

Dans un premier temps, l'équipe a dû séquencer le gène ABCA4 muté chez les personnes concernées pour créer par la suite des outils du génie génétique.

- 1.6) La méthode de Sanger a permis de déterminer la séquence des bases de ce gène. Expliquez le principe du séquençage selon la méthode classique de Sanger. 7P.
- 1.7) Les électrophorégrammes suivants (figure 1.2) ont été obtenus par les chercheurs grâce à la méthode de Sanger. Ils représentent la séquence complémentaire à une partie du gène ABCA4. Utilisez la figure 1.2 pour établir la séquence de bases d'une partie du gène intact et du gène muté. Veillez à indiquer l'orientation des fragments d'ADN. 4P.

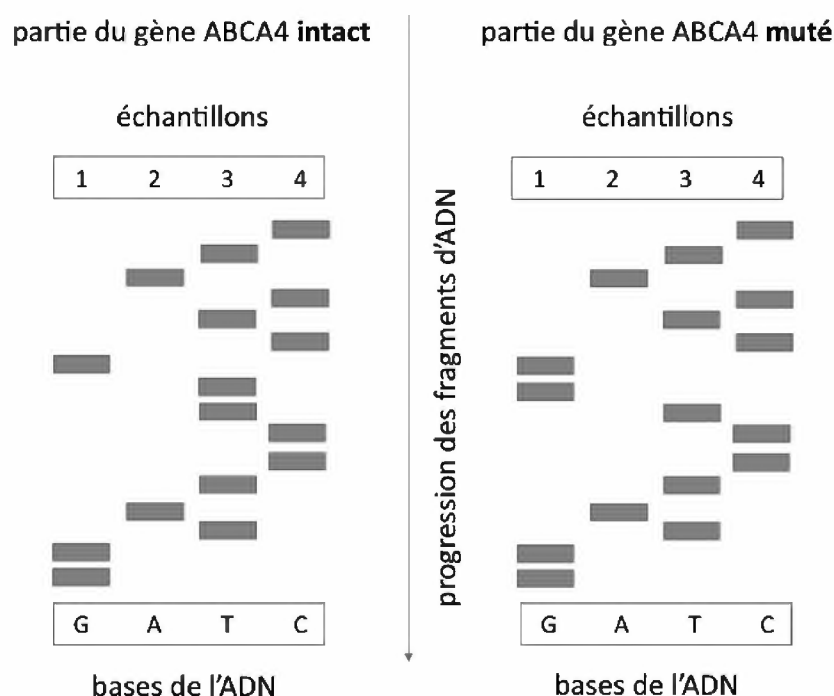


Fig. 1.2: Résultat du séquençage selon Sanger d'une partie du gène ABCA4.

Les résultats du séquençage de l'ADN ont permis à l'équipe de prendre des mesures supplémentaires pour guérir les patients affectés.

A l'aide de la méthode CRISPR-Cas9 la mutation dans les cellules de la rétine affectées est désormais censée être éliminée.

Lors d'une intervention chirurgicale oculaire, des adénovirus, qui servent de vecteurs pour délivrer le complexe CRISPR-Cas9 aux cellules affectées, sont injectés à l'aide d'une fine aiguille. A l'intérieur des cellules, ce complexe protéique remplit alors la fonction de ciseaux moléculaires ayant comme but de réparer la mutation.

- 1.8) Décrivez comment les différents composants de CRISPR-Cas9 sont utilisés dans la recherche et la médecine pour effectuer une coupure à un endroit précis de l'ADN. 4P.
- 1.9) Plus classiquement, les endonucléases (enzymes de restriction) bactériennes ont été utilisées dans la recherche comme outil du « gene-editing » (modification localisée d'une séquence génomique).
- a) Décrivez la fonction naturelle des enzymes de restriction dans les bactéries. 4P.
- b) Nommez 3 avantages d'une utilisation de CRISPR-Cas9 comme ciseaux moléculaires par rapport aux enzymes de restriction. 3P.

2. Développement de l'écosystème sur l'île de Surtsey.

[20P]

En novembre 1963, un volcan sous-marin éclate au sud de l'Islande. La lave et les cendres ont dépassé la surface de l'eau et formé une nouvelle île. La superficie de l'île ne cessa de croître jusqu'à ce qu'elle ait finalement trois kilomètres carrés. L'activité du volcan cessa après trois ans et demi. L'île reçut le nom de Surtsey et fut fermée aux touristes. Ainsi les biologistes ont pu étudier le développement de la vie sur la roche volcanique vierge.



Fig. 2.1 éruption volcanique entre 1963 – 1967. De la lave a été éjectée jusqu'à une altitude de 400 m.
[source: <https://snl.no/Surtsey> - public domain]



Fig. 2.2 localisation géographique de l'île au sud de l'Islande.
[source: https://en.wikipedia.org/wiki/Surtsey#/media/File:Iceland_relief_map.jpg]

- 2.1) Après que l'île a été peuplée dans une première phase de mousses et de lichens et que la décomposition de ceux-ci a créé une fine couche de sol, des plantes ont pu commencer à coloniser l'île. Décrivez comment la végétation de cette île s'est développée au cours des décennies qui ont suivi sa formation. 6P.

- 2.2) Le champ de lave a été repeuplé sur une longue période et l'écosystème nouvellement formé a changé avec le temps.

Comparez les stades de développement de la végétation de ce nouvel écosystème en copiant et en remplissant le tableau suivant sur la feuille d'examen. Pour ce faire, utilisez des mots descriptifs et comparatifs (grand, moyen, petit, moins que, plus que, aucun, ...). 4P.

	stade précoce [0 – 10 ans après la formation de l'île]	stade intermédiaire [10 – 100 ans après la formation de l'île]	stade tardif [plus que 100 ans après la formation de l'île]
biomasse			
biodiversité			
proportion en stratégies r			
proportion en stratégies K			

- 2.3) Les États insulaires à faible pente, comme les Îles Salomon dans le Pacifique Sud (figures 2.3 et 2.4), sont particulièrement vulnérables au réchauffement climatique global et à l'élévation du niveau de la mer.

Décrivez l'effet de serre anthropogénique et expliquez comment il conduit à une menace pour des États insulaires entiers. 7P.



Fig. 2.3 photographie aérienne des Îles Salomon.
[source: <https://www.flickr.com/photos/iioasiapacific/16084269791/>]



Fig. 2.4 localisation géographique des Îles Salomon dans le Pacifique Sud.

[source: <https://www.fr.de/politik/klimawandel-erderwaermung-salomonen-tuvalu-inselstaaten-pazifik-china-usa-92004992.html>]

- 2.4) Citez 3 solutions plausibles qui permettraient à l'humanité de freiner l'effet de serre anthropique et de réduire son impact sur les États insulaires, et plus généralement sur l'environnement. 3P.