

GENETIQUE HUMAINE ET BIOTECHNOLOGIE (16P + 14P)

1. La dystonie dopa-sensible (DRD).

16P

A l'âge de cinq ans, les jumeaux Alexis et Noah Beery ont commencé à avoir des problèmes de mobilité. Ils ne pouvaient marcher qu'en boitant, leurs mains se mettaient à trembler involontairement ou leur bouche se crispait lorsqu'ils voulaient parler ou mâcher. On leur a alors diagnostiqué une dystonie dopa-sensible (DRD).

("dystonie" : terme désignant un trouble moteur dû à un dysfonctionnement cérébral. Dans le cas d'une DRD, la dystonie est due à un manque de dopamine d'origine génétique)

Pour un diagnostic précis, un arbre généalogique (figure 1) de la famille a d'abord été établi.

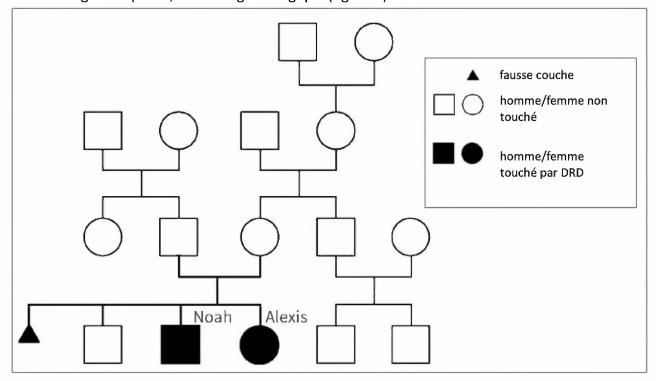
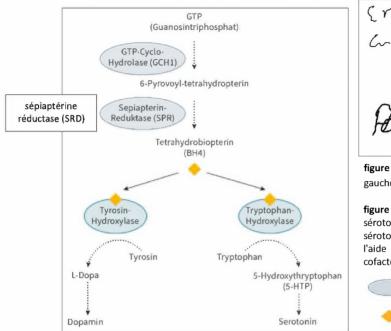


figure 1: arbre généalogique de la famille Beery

1.1. Déterminez le mode de transmission de la maladie de DRD. Justifiez votre choix en vous référant aux génotypes des jumeaux et de leurs parents. Expliquez pourquoi d'autres modes de transmission sont à exclure. (9P)

La mutation responsable du défaut génétique se trouve sur le gène SPR, qui code pour l'enzyme sépiaptérine réductase (SRD). La figure 2, montre la voie de synthèse de la dopamine et d'un autre neurotransmetteur, la sérotonine. Chez certains patients atteints de dystonie dopa-sensible, l'administration de sérotonine synthétique peut atténuer, voire faire disparaître, les déficits moteurs.



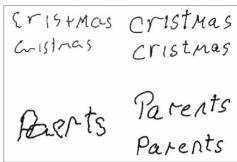
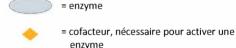


figure 3: échantillon d'écriture de Noah avant (à gauche) et après (à droite) la thérapie.

figure 2: voie de synthèse de la dopamine et de la sérotonine. Pour produire de la dopamine et de la sérotonine, le GTP doit être converti en deux étapes et à l'aide de deux enzymes en BH4, qui sert ensuite de cofacteur pour l'activation d'autres enzymes..



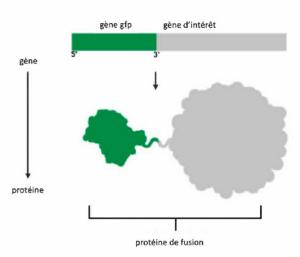
- 1.2. A l'aide de la figure 2, analysez les conséquences d'un dysfonctionnement ou de l'absence de la sépiaptérine réductase sur la formation de dopamine et de sérotonine. (3P)
- 1.3. Expliquez pourquoi la prise de L-Dopa seule ne résout pas complètement les symptômes de la maladie chez Alexis et Noah. (2P)
- 1.4. Expliquez, à l'aide des génotypes des parents d'Alexis et de Noah, pourquoi ceux-ci présentent un phénotype sain. (2P)

14P

2. Des animaux domestiques lumineux

Protéine fluorescente verte, GFP

La protéine fluorescente verte provient de la méduse Aequorea victoria. Lorsqu'elle est exposée à la lumière ultraviolette, elle émet une fluorescence verte. Pour observer la distribution spatiale et temporelle d'une protéine d'intérêt dans des cellules, des tissus ou des organismes vivants, la séquence d'ADN du gène GFP peut être fusionnée avec la séquence d'un gène dont le produit génique doit être étudié (voir figure de droite). La fluorescence de la GFP permet alors d'observer si le gène d'intérêt est exprimé par les cellules. Le degré de fluorescence est même utilisé comme mesure de l'activité du gène.



Protéine fluorescente rouge, RFP

Une mutation ponctuelle du gène GFP (mutagenèse) réalisée en laboratoire entraîne une modification de la structure de la protéine GFP. Il en résulte alors d'autres couleurs de fluorescence. Le mutant S65T provoque une fluorescence six fois plus forte dans la couleur rouge. On parle alors de protéine fluorescente rouge, RFP.

	Position des acides aminés au sein de la protéine					
	64	65	66	67	68	69
wildtyp (GFP)	Phe	Ser	Tyr	Gly	Val	Gln
S65T-mutants (RFP)	Phe	Thr	Tyr	Gly	Val	Gln

tableau 4: position des acides aminés mutés au sein de la protéine

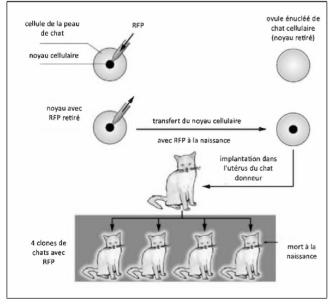


figure 5: intégration du gène RFP dans le génome de chats

Depuis l'an 2000, de plus en plus d'animaux domestiques sont génétiquement modifiés en Asie et aux États-Unis pour devenir fluorescents sous l'effet de la lumière ultraviolette. Les lapins, les souris et poissons surtout transgéniques fascinent les gens et font également apparaître leurs propriétaires sous un jour particulier. En Europe, l'élevage et la vente d'animaux domestiques génétiquement modifiés sont interdits. Des chercheurs sudcoréens ont maintenant modifié génétiquement des chats angora blancs pour les faire briller en rouge sous la lumière UV.

3/7

- 2.1. Expliquez la fonction du gène GFP en tant que gène rapporteur chez un animal et décrivez brièvement les étapes de travail qui permettent d'isoler le gène GFP de la méduse. (5P)
- 2.2. Décrivez, à l'aide du tableau 4 et de la figure 5, comment un gène RFP est créé à partir du gène GFP initial et comment un chat transgénique est obtenu. (5P)
- 2.3. Menez une brève discussion sur l'interdiction européenne des animaux domestiques transgéniques en proposant 2 arguments pour et 2 contre celle-ci. (4P)

ECOLOGIE (15P + 15P)

3. Importance des pores du sol pour les plantes

La formation du sol par l'altération de la roche ne produit pas seulement des particules minérales de différentes tailles, mais aussi des cavités, les pores. En moyenne, environ la moitié d'un sol est constituée de cavités. Ces pores sont remplis soit d'eau, soit d'air (fig. 6). Le diamètre des pores détermine la quantité d'eau que le sol retient contre la force de gravité et met à la disposition des plantes sans que l'oxygénation des racines en souffre (tableau 7). Les pores de taille moyenne sont les plus appropriés pour l'approvisionnement en eau. Les grossiers pores assurent l'approvisionnement en azote des racines et l'oxygénation des organismes vivants du sol. Les animaux du sol, en particulier les vers de terre. ameublissent le sol et multiplient ainsi les pores grossiers et moyens, importants pour les plantes et le rendement des récoltes.

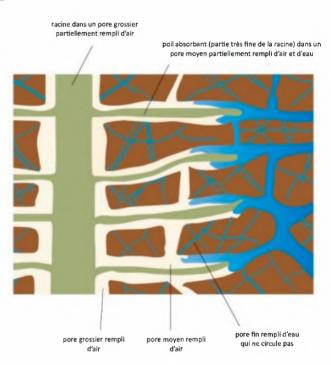


figure 6: Pores du sol et disponibilité de l'air et de l'eau pour la plante

type de pore	diamètre (μm)	état de l'eau	effets écologiques			
pores grossiers	≥ 50	eau d'infiltration très mobile	remplis d'air, habitat (racines, faune du sol, microorganismes) ; ravitaillement en oxygène pour la respiration cellulaire			
pores moyens	50 – 10	eau d'infiltration peu mobile	remplis d'air ou d'eau, habitat (poils absorbants des racines, microorganismes) ; l'eau et les minéraux y contenus peuvent être absorbés par les poils absorbants des racines			
	10 – 0,2	eau de rétention				
pores fins	≤ 0,2	eau de rétention	presque toujours remplis d'eau ; l'eau s'y trouvant ne peut être utilisée par les plantes			

tableau 7: importance écologique des pores du sol

15P

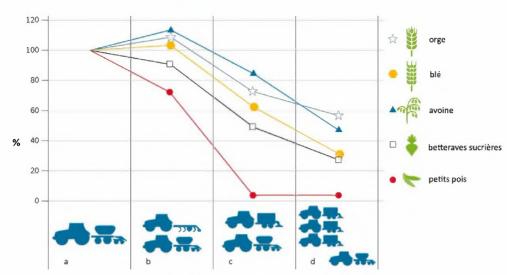


figure 8: Influence du compactage du sol sur le rendement de la récolte (en %) dans l'essai sur le terrain:

- (a) Ensemencement sans autre passage.
- (b) Passage d'un outil agricole pour ameublir le sol, puis ensemencement.
- (c) Passage de la tonne à lisier, puis ensemencement.
- (d) Trois passages de la tonne à lisier, puis ensemencement..

- 3.1. Résumez l'importance des pores du sol pour les plantes à l'aide de la figure 6 et du tableau 7.(3P)
- 3.2. La figure 8 montre l'effet du compactage du sol sur le rendement des cultures. Décrivez et expliquez les résultats de cet essai. (5P)
- 3.3. Décrivez, à l'aide d'un schéma annoté, le cycle de l'azote. (5P)
- 3.4. Expliquez le rôle des légumineuses dans ce cycle et soulignez l'importance des pores du sol pour ces plantes. (2P)

4. Le réchauffement climatique et les océans

15P

Coup d'œil sur le passé : des études sur le changement climatique ont montré qu'outre la surpêche, le réchauffement climatique qui a eu lieu jusqu'à présent a également contribué au déclin des stocks de poissons. La cause en est une augmentation de la température dans les océans. Certains chercheurs prévoient une augmentation de la température des océans de 2°C pour l'année 2100.

Une équipe internationale de chercheurs a récemment étudié l'effet d'une augmentation de la température de l'eau des océans sur la composition des espèces de poissons présentes dans le courant de Humboldt au large du Pérou. Les courants marins froids qui partent de l'Antarctique ramènent à la surface de nombreux minéraux provenant des profondeurs, si bien que cette région est considérée comme l'une des plus productives du monde sur le plan biologique. L'anchois

péruvien (Engraulis ringens), également appelé anchois, joue un rôle important dans la pêche.

L'étude a comparé les conditions actuelles - depuis la fin de la dernière période glaciaire, il y a 11.700 ans - avec celles de la période chaude, il y a 126.000 à 115.000 ans (figure 9).

La dernière période chaude a connu des températures de l'eau dans le courant de Humboldt telles qu'elles sont prévues pour la fin de ce siècle.

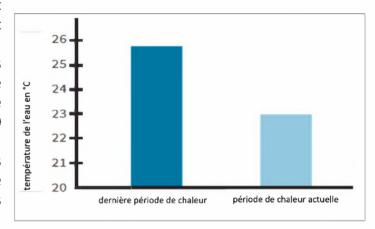


figure 9: Comparaison des températures moyennes dans les eaux du courant de Humboldt au Pérou

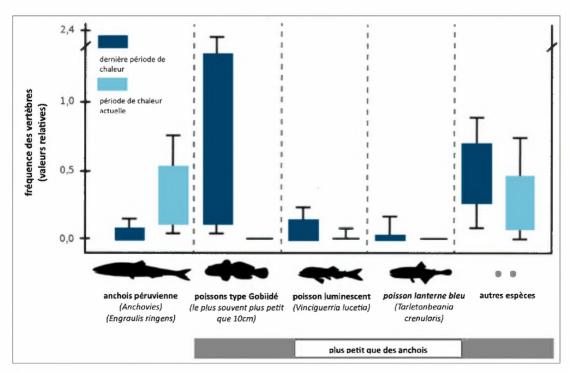
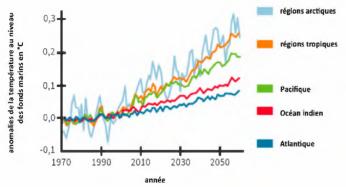


figure 10: Comparaison de l'abondance des espèces de poissons présentes dans le courant de Humboldt au large du Pérou au cours de la dernière et de l'actuelle période chaude (sur la base des ossements trouvés (tourbillon).

Regard vers l'avenir : un autre groupe de chercheurs s'est tourné vers l'avenir et a développé un modèle permettant de prédire les changements induits par le changement climatique dans les océans du monde d'ici le milieu du siècle. Les chercheurs se sont particulièrement intéressés à la température de l'eau (figure 10). En outre, ils ont calculé la modification de la taille des poissons présents. (figure 11).



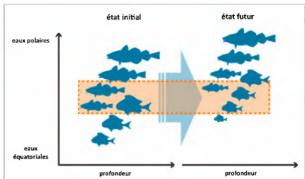


figure 11: Valeurs historiques et prévisions du changement moyen de température au fond de différents océans d'ici 2050.

figure 12: Changements attendus de la taille dans une zone de pêche donnée (en pointillés rouges) entre aujourd'hui et une situation hypothétique au milieu de notre siècle..

- 4.1 A l'aide des figures 9 et 10, décrivez les différences des communautés de poissons entre la dernière période chaude et l'époque actuelle. (4P)
- 4.2 Quelles seront les conséquences pour la population d'anchois, la vie marine, l'ensemble de l'écosystème mais aussi pour le domaine social (humain), en termes d'abondance des différentes espèces de poissons, si les températures de l'eau continuent à augmenter au cours des prochaines décennies ? (3P)
- 4.3 Décrivez brièvement le changement climatique naturel. Expliquez la différence entre ce changement climatique et le changement climatique anthropique et leur effet respectif sur la température de notre atmosphère. (4P)
- 4.4 Résumez brièvement les résultats concernant l'évolution future des températures à l'aide de la figure 11. Décrivez le changement prévu dans les zones de pêche à l'aide de la figure 12. (4P)