

Année scolaire 2017-2018		
Imagerie Médicale et Radiologie Thérapeutique		
 Lycée Pierre Gilles de GENNES - ENCPB		
UE : 2.4 BCM		
Semestre : 1	ECTS : 1	Classe :
Nom :	Prénom :	Note : /60 /20

CONSIGNES : Calculatrice et documents personnels interdits
Répondre directement sur le sujet.
Une feuille de brouillon est située en dernière page.

Barème sur 60 points

Question 1 : QCM (13 Points) : Entourer la ou les bonne(s) réponse(s)

+1 par bonne réponse entourée, -1 par mauvaise réponse entourée. Note minimale : 0

1) La réplication

- a) se déroule dans le cytoplasme chez les Eucaryotes
- b) est conservative
- c) a lieu pendant la phase G1
- d) est bidirectionnelle

2) Lors de la réplication :

- a) Les 2 brins de l'ADN parental servent chacun de modèle pour la synthèse d'un nouveau brin.
- b) L'hélicase sert à stabiliser les brins séparés.
- c) La synthèse d'un nouveau brin d'ADN nécessite toujours la synthèse préalable d'une amorce d'ARN.
- d) Le brin dit « précocé » est celui à synthèse discontinue et le brin dit « tardif » est celui à synthèse continue.
- e) L'ADN polymérase synthétise les brins complémentaires dans le sens 3' vers 5'.

3) Concernant la transcription :

- a) Les ARNm sont synthétisés par des ARN polymérases ADN dépendantes
- b) Lors de la synthèse des ARN, l'assemblage des ribonucléotides entre eux se fait par des liaisons phosphodiester
- c) La synthèse des ARN se fait dans le sens 3'-5'
- d) Chez les Eucaryotes, la transcription se fait dans le cytoplasme
- e) Le long d'un chromosome, c'est toujours le même brin de la double hélice qui est transcrit.

4) Concernant la traduction :

- a) La synthèse protéique des Eucaryotes a lieu à l'intérieur du noyau
- b) Les ribosomes et les ARNt sont indispensables à la traduction
- c) Chaque ARNt peut transférer n'importe quel acide aminé
- d) Le code génétique est redondant
- e) L'association codon-anticodon se fait par des liaisons hydrogènes, de façon antiparallèle et complémentaire entre les bases du codon et de l'anticodon

5) Cellules souches et différenciation

- a) On trouve des cellules souches en grande quantité dans l'organisme adulte
- b) Une cellule souche pluripotente peut donner un organisme entier
- c) Une cellule souche et la cellule différenciée issue de cette cellule souche ont le même génome
- d) Une cellule souche hématopoïétique peut se différencier en neurone

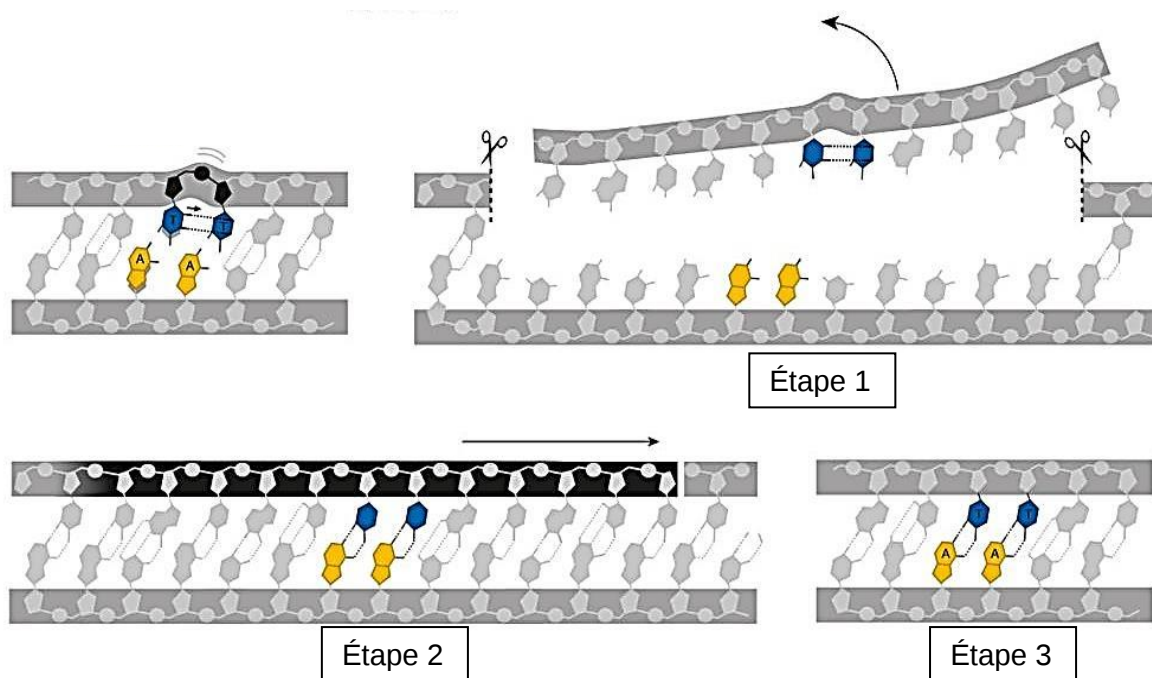
6) Communication cellulaire

- a) Une glande endocrine sécrète son produit dans le sang
- b) Les synapses contiennent des neurotransmetteurs dans des vésicules de sécrétion
- c) Les hormones stéroïdes ont un récepteur extracellulaire
- d) Dans la communication paracrine, la cellule cible est proche de la cellule qui sécrète le messenger.

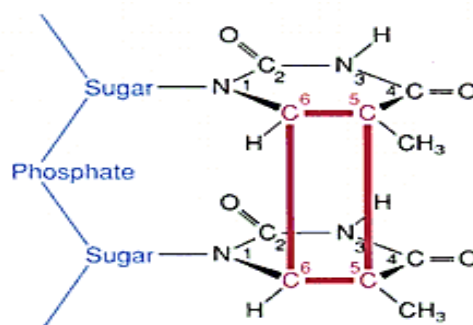
Question 2 : Mutations et systèmes de réparation (9 points)

Le professeur Aziz Sancar a reçu le prix Nobel de chimie 2015 pour ses travaux sur les mécanismes de réparation de l'ADN. Le système étudié par le Pr Sancar est illustré dans le document 1 : le système NER (Nucleotide Excision Repair). Le document 2 donne le détail du type de mutation réparé par ce système.

DOCUMENT 1 : système NER (d'après The Royal Swedish Academy of Sciences)



Document 2



1) De quel type de mutation s'agit-il ?

2) Décrire les étapes du mécanisme de réparation en indiquant les enzymes impliquées

ETAPE 1	
ETAPE 2	
ETAPE 3	

3) Les enzymes de réparation du système NER sont mutées chez les patients atteints de la maladie *Xeroderma pigmentosum*. Ces patients présentent un phénomène de sensibilité anormale à la lumière du soleil (une exposition au soleil entraîne de graves brûlures). Expliquer pourquoi.

Question 3 : Cycle cellulaire (5 points)

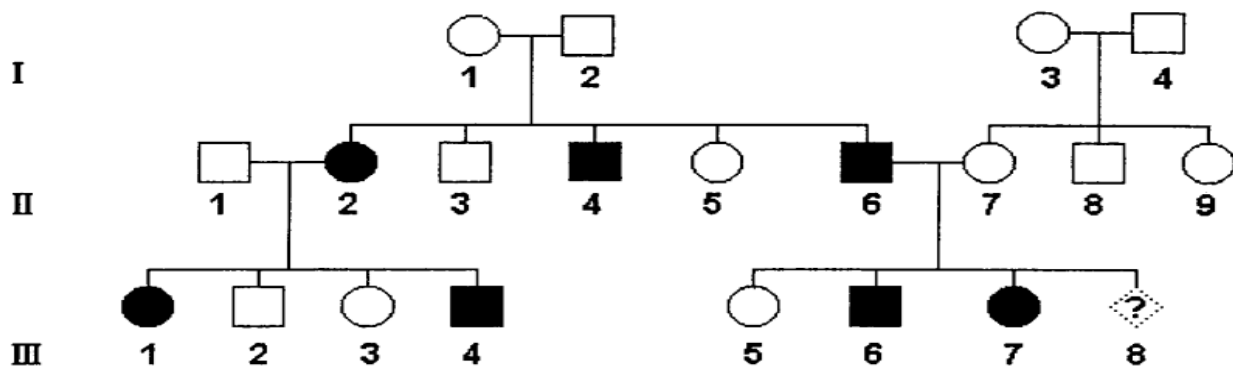
Ordonner les évènements suivants du cycle cellulaire et de la division de la cellule animale :

- a) Séparation des chromatides sœurs
- b) Phase G2
- c) Condensation des chromosomes
- d) Alignement des chromosomes sur la plaque équatoriale
- e) Reformation de l'enveloppe nucléaire
- f) Réplication de l'ADN
- g) Cytodiérèse (division de la cellule en deux par constriction)
- h) Phase G1
- i) Attachement des microtubules aux chromosomes

1)	
2)	
3)	
4)	
5)	
6)	
7)	
8)	
9)	

Question 4 : Analyse d'un cas de maladie héréditaire (12 pts)

La dystrophie facio-scapulo-humérale est une maladie génétique rare.



- 1) En utilisant l'arbre généalogique ci-dessus, démontrer **de manière raisonnée** que cette pathologie est une maladie **récessive autosomique**.

Convention d'écriture : l'allèle responsable de la maladie sera noté m et l'allèle sain S.

- 2) Ecrire les génotypes possibles des individus sains et des individus malades.

3) Donner les génotypes des individus I_2 , II_2 , II_6 en justifiant la réponse.

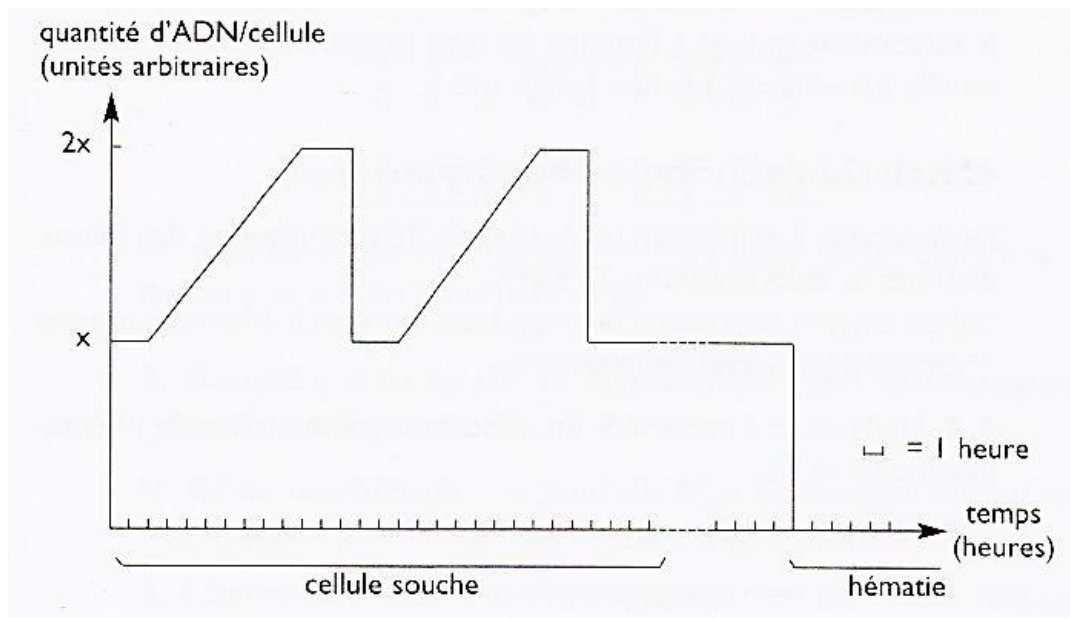
4) Déterminer la probabilité pour que l'enfant III_8 qui va naître soit atteint.

Question 5 : Hématies et hémoglobine (21 points)

Toutes les cellules sanguines sont formées à partir de cellules souches présentes dans la moelle osseuse.

Les cellules souches des hématies subissent de nombreuses mitoses dans la moelle osseuse puis se différencient en réticulocytes qui effectuent une synthèse accélérée d'hémoglobine puis perdent leur noyau.

Les hématies ainsi formées passent dans le sang.

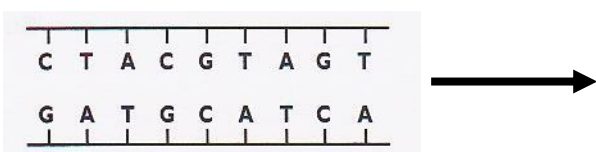


Document 1

- 1) Montrer à l'aide du document 1 que les cellules souches sont nucléées et que les hématies sont anucléées.
- 2) Sur le document 1, délimiter :
 - en bleu les périodes de mitose des cellules souches. On prendra comme durée moyenne de mitose une heure.
 - en vert les phases de réplication de l'ADN qui précèdent chaque mitose

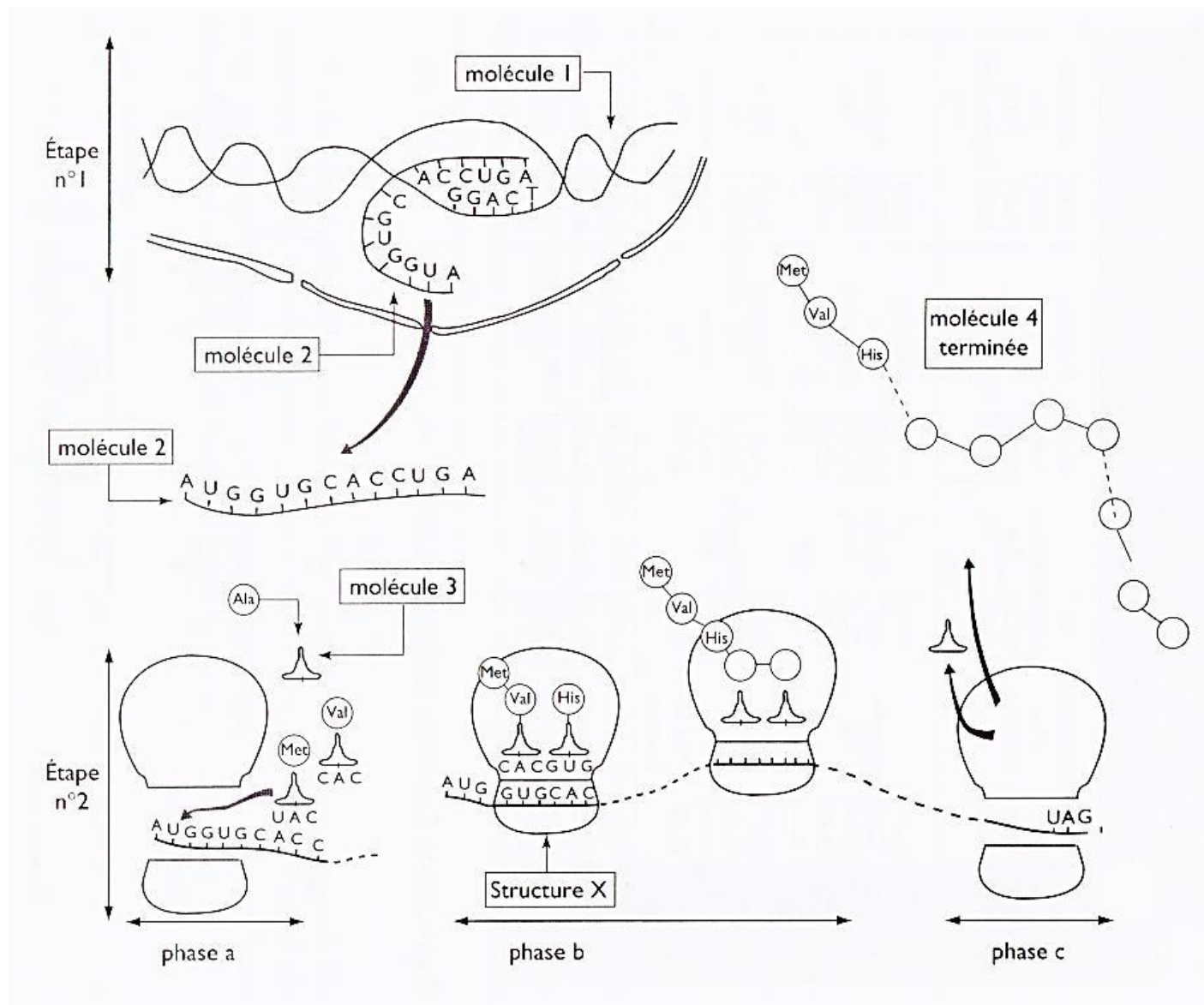
Un chromosome de la cellule souche possède la séquence d'ADN représentée sur le document 2.

- 3) Représenter la portion d'ADN du chromosome après réplication, en figurant en vert les brins néosynthétisés.



Document 2

Le document 3 présente les principales étapes de la synthèse de la globine de l'hémoglobine.



Document 3

4) Compléter le tableau

Étape n°1 :	Molécule 3 :
Molécule 1 :	Structure X :
Molécule 2	Phase b :
Étape n°2 :	Phase c :
Phase a :	Molécule 4 terminée :

La drépanocytose est une maladie due à une hémoglobine anormale notée S. L'anomalie se situe au niveau de la synthèse de la chaîne β de l'hémoglobine. Il existe deux allèles du gène codant la synthèse de la chaîne β :

- L'allèle normal HbA qui code pour l'hémoglobine A normale
- L'allèle muté HbS qui code pour l'hémoglobine S anormale.

Séquence des trente premiers nucléotides du brin non transcrit du gène codant pour la chaîne β de l'hémoglobine A normale :

Brin non transcrit	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT...
Brin transcrit	
ARNm	
Protéine	

Séquence des trente premiers nucléotides du brin non transcrit du gène codant pour la chaîne β de l'hémoglobine S anormale :

Brin non transcrit	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG AAG TCT...
Brin transcrit	
ARNm	
Protéine	

- 5) Remplir le tableau (à disposition : annexe)
- 6) Encadrer sur le brin transcrit la partie qui a subi la mutation.
- 7) Déduire en quoi les deux hémoglobines diffèrent.

ANNEXE : tableau du code génétique

		Second Letter					
		U	C	A	G		
1st letter	U	UUU Phe UUC UUA Leu UUG	UCU UCC Ser UCA UCG	UAU Tyr UAC UAA Stop UAG Stop	UGU Cys UGC UGA Stop UGG Trp	U C A G	3rd letter
	C	CUU CUC Leu CUA CUG	CCU CCC Pro CCA CCG	CAU His CAC CAA Gln CAG	CGU CGC Arg CGA CGG	U C A G	
	A	AUU AUC Ile AUA AUG Met	ACU ACC Thr ACA ACG	AAU Asn AAC AAA Lys AAG	AGU Ser AGC AGA Arg AGG	U C A G	
	G	GUU GUC Val GUA GUG	GCU GCC Ala GCA GCG	GAU Asp GAC GAA Glu GAG	GGU GGC Gly GGA GGG	U C A G	

