

Exercice 1 (5,5 points)

Dépistage de la galactosémie

La galactosémie est une maladie génétique qui se traduit par une déficience d'une enzyme transformant le galactose en glucose. Dans les jours qui suivent le début de la consommation de lait et de produits laitiers, les signes cliniques apparaissent: des vomissements, des diarrhées... A long terme, les enfants atteints de cette maladie manifestent un retard de croissance et peuvent avoir plus tard un retard mental.

Monsieur et Madame G attendent un enfant. Madame G est inquiète car certains membres de sa famille sont atteints de la maladie comme le montre l'arbre généalogique de sa famille, représenté dans le document 1.

1. Indiquer si l'allèle de la maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
2. Déterminer la localisation chromosomique du gène responsable de cette maladie.
3. Préciser le(s) génotype(s) possible(s) de Madame G et l'individu IV4.

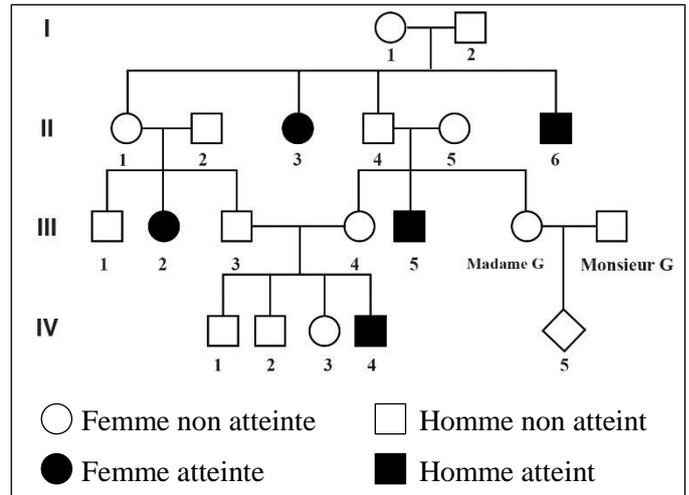
Dans la population mondiale, la probabilité qu'un individu soit hétérozygote pour le gène de cette maladie est 1/100.

4. Déterminer le risque pour que l'enfant à naître IV5 soit atteint.

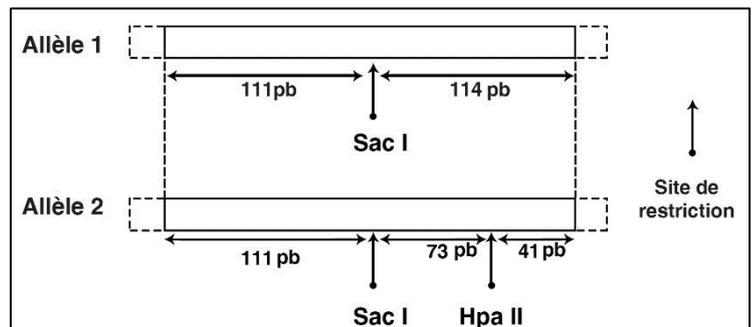
Le gène GALT est responsable de la galactosémie. Le document 2 représente les sites de clivage de deux enzymes de restriction Sac I et Hpa II au niveau d'une partie (du nucléotide 1367 au nucléotide 1605) de deux allèles de ce gène: Allèle 1 et Allèle 2.

Le document 3 représente les résultats de l'électrophorèse obtenus après action combinée des enzymes Sac I et Hpa II sur l'allèle 1 et l'allèle 2 du gène GALT de certains membres de cette famille.

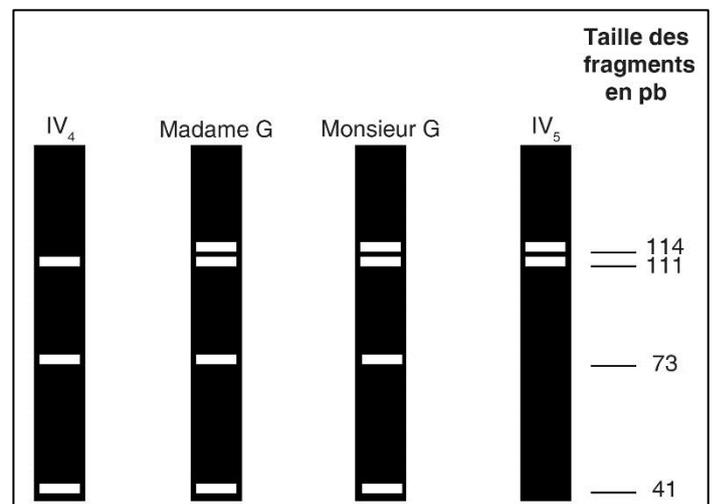
5. Indiquer, en se référant au document 2, le nombre et la taille des fragments de restriction obtenus après l'action enzymatique sur chacun des allèles 1 et 2.
6. Déterminer l'allèle qui correspond à l'allèle muté.
7. Vérifier si le fœtus IV5 sera atteint de galactosémie.



Document 1



Document 2



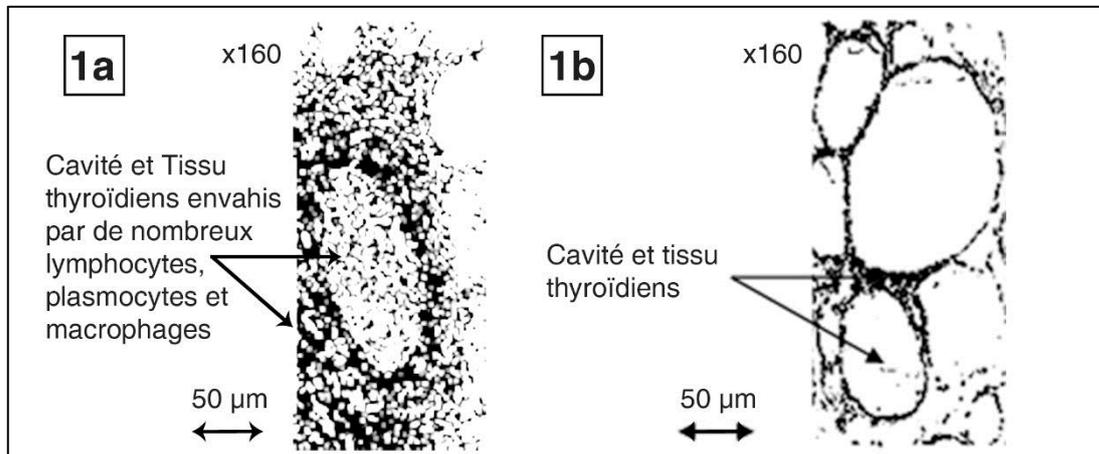
Document 3

Exercice 2 (5 points)

Un cas de thyroïdite

Sarah présente un gonflement au cou au niveau de la glande thyroïde et souffre de nombreux troubles d'origine métabolique. Le dosage des hormones thyroïdiennes de Sarah montre des concentrations nettement inférieures aux valeurs normales. La synthèse de ces hormones thyroïdiennes nécessite la présence d'une protéine, la thyroglobuline.

On réalise la biopsie de fragments de la glande thyroïde de Sarah. Le document 1 représente les résultats de l'observation microscopique des sections de la glande thyroïde de Sarah (1a) et ceux de la glande thyroïde normale (1b).



Document 1

1. Formuler une hypothèse expliquant les résultats de la biopsie de la glande thyroïde de Sarah.

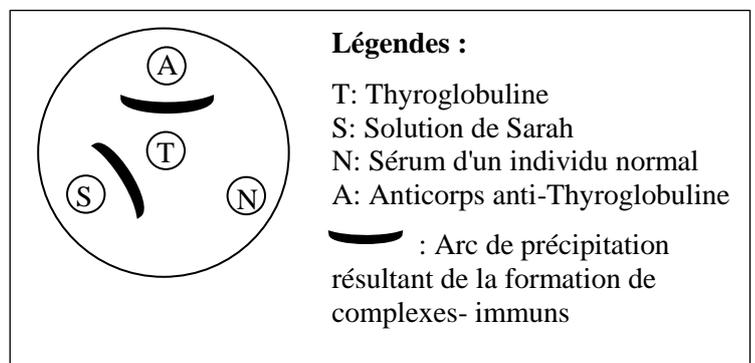
Des cellules immunitaires et thyroïdiennes sont prélevées de la glande thyroïde de Sarah. Elles sont ensuite cultivées dans 3 milieux différents. Les conditions ainsi que les résultats obtenus figurent dans le document 2.

- Interpréter les résultats représentés dans le document 2.
- Identifier la nature de la réponse immunitaire spécifique mise en évidence dans le document 2.
- Expliquer l'affirmation suivante: « Les macrophages induisent la réponse immunitaire spécifique ».

Culture	Cellules cultivées	Résultats
1	Cellules thyroïdiennes + Lymphocytes B	Absence d'Anticorps
2	Cellules thyroïdiennes + Lymphocytes B + Macrophages	Absence d'Anticorps
3	Cellules thyroïdiennes + Lymphocytes B + Macrophages + Lymphocytes T ₄	Présence d'Anticorps en grande quantité

Document 2

On effectue le test d'immunodiffusion sur gel : on place dans le puits central une solution contenant la thyroglobuline (T) et on répartit dans les trois puits périphériques creusés dans la gélose trois solutions différentes : une solution d'anticorps (S) de Sarah, des anticorps anti-thyroglobuline (A), ainsi que le sérum (N) d'un individu normal. Les résultats figurent dans le document 3.



Document 3

5. Montrer que Sarah souffre d'une maladie auto-immune, dirigée contre le soi.

Exercice 3 (4,5 points)

Cause d'une paralysie musculaire

Dans le cadre de l'étude de certains cas de paralysie, des scientifiques ont travaillé sur un animal qui présente une paralysie complète des muscles. Afin de déterminer l'origine de cette paralysie, les expériences suivantes ont été réalisées sur deux animaux: l'un normal et l'autre atteint de paralysie. Ces expériences sont effectuées sur un motoneurone N et un muscle M reliés par une synapse F.

Expérience 1 : On porte des stimulations efficaces directement sur un muscle M chez chacun des deux animaux. On constate une contraction musculaire dans les deux cas.

Expérience 2 : On porte des stimulations efficaces sur le motoneurone N relié au muscle M. Les résultats et les conditions expérimentales figurent dans le document 1.

Résultats des stimulations efficaces du motoneurone N		
Animal normal	Message nerveux au niveau du motoneurone N	Contraction du muscle M
Animal paralysé	Message nerveux au niveau du motoneurone N	Pas de contraction du muscle M

Document 1

1. Montrer que la paralysie chez cet animal est due à un dysfonctionnement synaptique.

Un groupe de chercheurs formule les hypothèses suivantes concernant la cause du dysfonctionnement synaptique chez les animaux atteints de paralysie :

H1 : La paralysie est due à un blocage de l'exocytose de l'acétylcholine dans la fente synaptique.

H2 : La paralysie est due à des récepteurs postsynaptiques de l'acétylcholine non fonctionnels.

H3 : La paralysie est due à un manque de production d'acétylcholine par le neurone présynaptique.

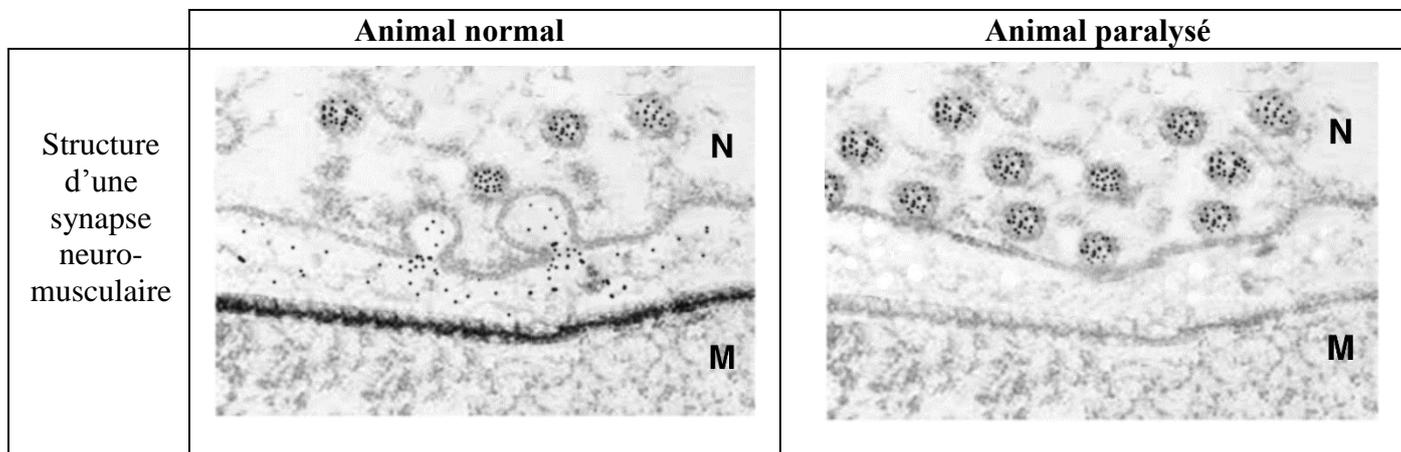
Ces chercheurs réalisent ensuite les expériences 3, 4 et 5 pour vérifier ces hypothèses.

Expérience 3 : Une analyse du contenu des vésicules synaptiques de la synapse neuro-musculaire chez l'animal paralysé révèle la présence de l'acétylcholine, tout à fait comme chez l'animal normal.

Expérience 4 : On prélève de l'acétylcholine des synapses neuromusculaires de l'animal paralysé et on injecte cette Acétylcholine dans la fente synaptique entre N et M, chez l'animal paralysé et chez l'animal normal. On obtient une contraction musculaire du muscle M chez les deux animaux.

2. Déterminer les deux hypothèses rejetées après étude des résultats de chacune des expériences 3 et 4.

Expérience 5 : On injecte dans le neurone N des deux animaux, normal et paralysé, de la choline radioactive, substance transformée par le neurone en acétylcholine. On stimule ensuite le neurone N des deux animaux. Le document 2 montre les électronographies des synapses suite à la stimulation nerveuse. La radioactivité paraît sous forme de taches noires.



Document 2

3. Préciser la cause de la paralysie chez l'animal.

Exercice 4 (5 points)

Rôle et mode d'action de l'insuline

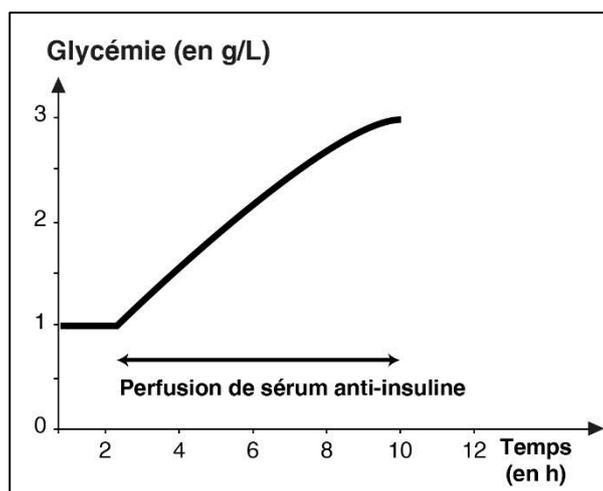
Afin de comprendre le rôle et le mode d'action de l'insuline dans l'organisme, on réalise les expériences suivantes:

Expérience 1 :

Chez un rat, on effectue la perfusion (injection continue) d'un sérum contenant des anticorps anti-insuline. Ces anticorps neutralisent l'insuline, l'empêchant ainsi de se fixer sur les récepteurs de ses cellules cibles. On étudie ensuite les variations de la glycémie. Les résultats sont représentés dans le document 1.

1.1. Analyser le document 1.

1.2. Conclure le rôle de l'insuline ainsi mis en évidence.



Document 1

Expérience 2 :

On mesure, en fonction de la concentration d'insuline, d'une part l'absorption du glucose par les cellules hépatiques et d'autre part l'activité d'une enzyme hépatique E, impliquée dans la glycogénogenèse. Les résultats sont présentés dans le document 2.

Concentration de l'insuline (en $\mu\text{g/L}$)	5	10	15	20	40
Taux d'absorption du glucose par les cellules hépatiques (en u.a)	10	20	40	60	90
Activité de l'enzyme hépatique E (en %)	15	45	60	75	85

Document 2

2. Interpréter les résultats représentés dans le document 2.

Expérience 3 :

On étudie l'évolution des réserves hépatiques en glycogène. Les résultats figurent dans le document 3.

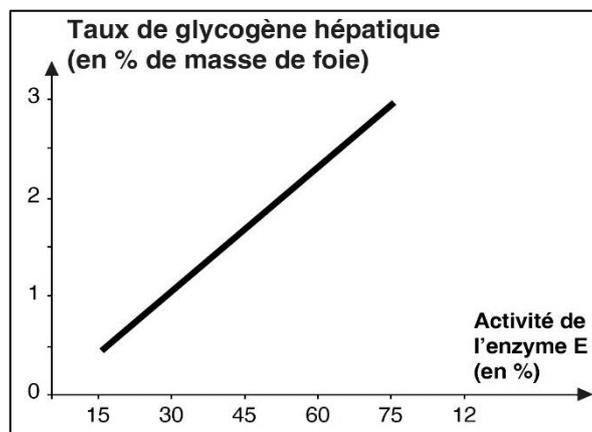
3. Dégager, du document 3, le rôle de l'enzyme E

Expérience 4 :

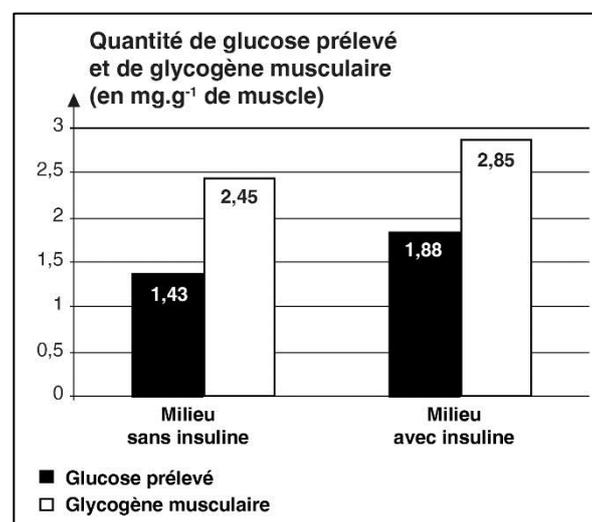
On place un muscle pendant 10 minutes dans un milieu glucosé contenant ou non de l'insuline. Ensuite, on dose la quantité de glucose prélevé par le muscle et la quantité de glycogène musculaire stocké dans chacun des milieux utilisés. Les résultats sont présentés dans le document 4.

4. Dresser un tableau montrant la variation de la quantité de glucose prélevé et de glycogène musculaire sans et avec insuline.

5. Que peut-on déduire quant à l'effet de l'insuline sur le muscle ?



Document 3



Document 4