ÉVALUATION · 1 H · /20 · CALCULATRICE AUTORISÉE

Un Prof dans ta Poche
Toujours là pour ta réussite

Le patrimoine génétique

Spécialité SVT 1re · Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

Réponds sur ta copie double, sauf pour l'exercice 1.

Nom : ..... **Prénom :** ..... **Classe :** ..... **Note :** ..... /20

Exercice 1 — QCM

4 pts

Entoure la seule bonne réponse (0,5 pt chacune).

1. Une cellule humaine diploïde contient :

a. 23 chromosomes
b. 46 chromosomes
c. 92 chromosomes

2. La réplication de l'ADN a lieu :

a. pendant la mitose
b. en phase G1
c. en phase S

3. À l'issue de la méiose, on obtient :

a. 4 cellules haploïdes
b. 2 cellules diploïdes
c. 4 cellules diploïdes

4. La réplication est dite semi-conservative car :

a. la moitié de l'ADN de la cellule n'est pas copiée
b. chaque nouvelle molécule d'ADN contient un brin ancien et un brin nouveau
c. une molécule est entièrement ancienne et l'autre entièrement nouvelle

5. Une mutation germinale :

a. touche les cellules à l'origine des gamètes et peut être transmise à la descendance
b. ne touche que les cellules de la peau
c. n'est jamais transmise

6. Chez les eucaryotes, la transcription a lieu :

a. dans le cytoplasme
b. dans le noyau
c. dans le ribosome

7. Un codon est :

a. une suite de 3 nucléotides de l'ARNm
b. un acide aminé
c. une suite de 3 gènes

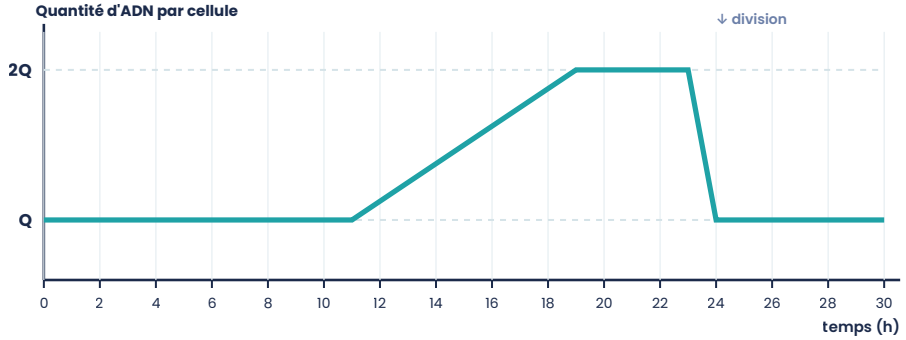
8. Le code génétique est :

a. propre à chaque espèce
b. propre à chaque individu
c. universel, le même chez presque tous les êtres vivants

Exercice 2 — Le cycle cellulaire

4 pts

Document — Évolution de la quantité d'ADN dans une cellule humaine en culture. Une cellule humaine en culture se divise environ toutes les 24 heures. Le graphique montre la quantité d'ADN mesurée dans une cellule pendant un cycle, puis au début du cycle suivant.



Source : durées du cycle d'une cellule humaine en culture, d'après B. Alberts et al., *Biologie moléculaire de la cellule*.

1. Repère sur le graphique les phases G1, S, G2 et la mitose, et donne la durée de chacune. Justifie le repérage de la phase S. *(1,5 pt)*
2. Calcule la part du cycle occupée par la mitose, en pourcentage. *(0,5 pt)*
3. Cette cellule possède 46 chromosomes. Indique le nombre de chromosomes et le nombre de chromatides à t = 5 h et à t = 21 h. *(1 pt)*
4. Certaines cellules de l'ovaire réalisent une méiose et non une mitose. Compare le nombre de cellules obtenues et leur nombre de chromosomes à l'issue de ces deux divisions. *(1 pt)*

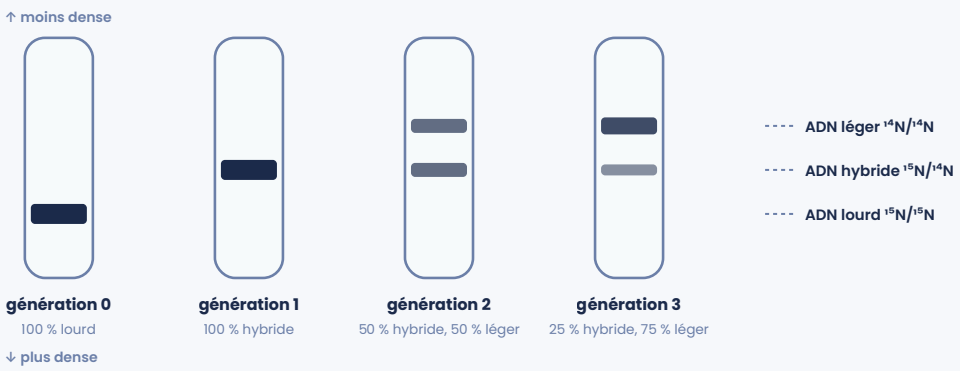
Exercice 3 — Comment l'ADN se copie-t-il ?

4 pts

Document 1 — Trois hypothèses en 1957.

- **Conservative** : la molécule d'origine reste intacte, et une molécule entièrement nouvelle est fabriquée.
- **Semi-conservative** : chaque molécule fille contient un brin d'origine et un brin nouveau.
- **Dispersive** : chaque brin des molécules filles est un mélange de morceaux anciens et nouveaux.

Document 2 — L'expérience de Meselson et Stahl (1958). Des bactéries *E. coli* sont cultivées pendant 14 générations dans un milieu dont la seule source d'azote est de l'azote lourd (^{15}N). Elles sont ensuite transférées dans un milieu à azote léger (^{14}N). Après chaque génération, l'ADN est extrait puis centrifugé dans un gradient de chlorure de césium : chaque molécule se place à la hauteur qui correspond à sa densité.



Source : résultats redessinés d'après M. Meselson et F. W. Stahl, « The replication of DNA in *Escherichia coli* », *PNAS*, 44 (7), 1958, p. 671-682.

Document 3 — Le chromosome d'*E. coli*. Le chromosome circulaire de la souche K-12 compte 4 641 652 paires de nucléotides. Sa réplication démarre en un seul point et progresse dans les deux sens, à environ 1 000 nucléotides par seconde dans chaque sens. Source : F. R. Blattner et al., *Science*, 277, 1997.

1. Pour chacune des trois hypothèses, schématise les molécules d'ADN attendues après 1 puis 2 générations (trait épais = brin lourd, trait fin = brin léger). *(1,5 pt)*
2. Montre que les résultats de Meselson et Stahl éliminent deux hypothèses, et que la génération 3 confirme la troisième. *(1,5 pt)*
3. Calcule la durée de la réplication du chromosome d'*E. coli*, en minutes. *(1 pt)*

Exercice 4 — Le gène de la β-globine

5 pts

Document 1 — Début du gène *HBB*, qui code la β-globine, une chaîne de l'hémoglobine des globules rouges (chromosome 11, brin non transcrit, lu de gauche à droite).

Allèle	Séquence (premiers codons)
HbA (référence)	ATG GTG CAT CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT
HbS	ATG GTG CAT CTG ACT CCT GTG GAG AAG TCT
HbC	ATG GTG CAT CTG ACT CCT AAG GAG AAG TCT
β-thal.	ATG GTG CAT CTG ACT CCT GAG GAG GTC TGC CGT TAC…

Source : séquence de référence NM_000518 (NCBI) ; allèles décrits dans la base IthaGenes (ITHANET).

Document 2 — Phénotypes des personnes qui ont deux allèles identiques.

- **HbA/HbA** : hémoglobine normale.
- **HbS/HbS** (drépanocytose) : quand le sang manque de dioxygène, l'hémoglobine S forme des fibres ; les globules rouges prennent une forme de faucille, se bloquent dans les petits vaisseaux et sont détruits. Anémie et crises douloureuses.
- **HbC/HbC** : anémie le plus souvent modérée.
- **β-thal./β-thal.** (β-thalassémie majeure) : aucune β-globine fonctionnelle n'est produite ; anémie sévère dès l'âge de 6 mois.

Document 3 — Le code génétique.

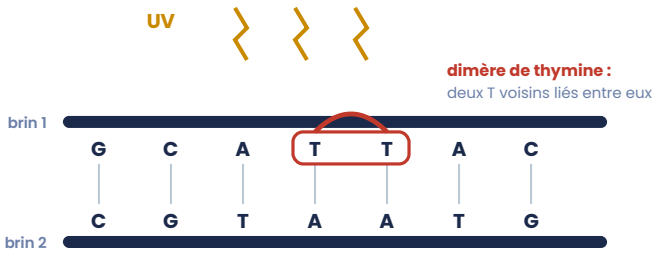
1re base	2e base U	2e base C	2e base A	2e base G	3e base
U	UUU Phe	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC Phe	UCC Ser	UAC Tyr	UGC Cys	C
	UUA Leu	UCA Ser	**UAA STOP**	**UGA STOP**	A
	UUG Leu	UCG Ser	**UAG STOP**	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg	C
	CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg	A
	CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser	C
	AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly	U
	GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly	C
	GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly	A
	GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly	G

1. Nomme les deux étapes de l'expression d'un gène et précise où chacune se déroule dans une cellule eucaryote. *(1 pt)*
2. Écris l'ARNm correspondant aux 10 premiers codons de l'allèle HbA, puis la séquence d'acides aminés produite. *(1 pt)*
3. Pour chacun des trois autres allèles, identifie le type de mutation et son effet sur la protéine. *(1,5 pt)*
4. Pour la drépanocytose, décris le phénotype à l'échelle moléculaire, cellulaire et de l'organisme. *(0,5 pt)*
5. L'ADN compte 4 types de nucléotides, et les protéines 20 acides aminés. Calcule le nombre de codons possibles et explique pourquoi un même acide aminé peut correspondre à plusieurs codons. *(1 pt)*

Exercice 5 — Les UV et l'ADN

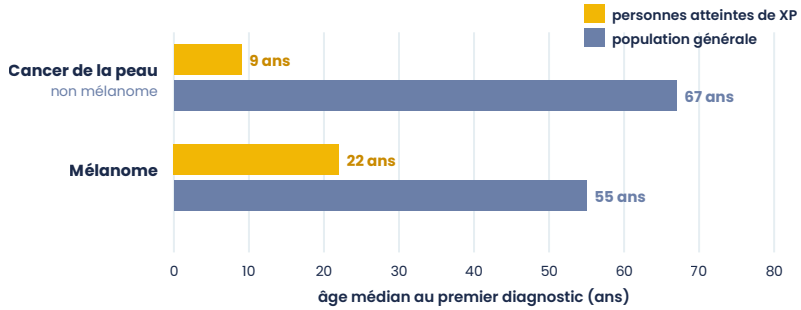
3 pts

Document 1 — L'action des UV sur l'ADN. Les UV du soleil peuvent lier entre elles deux thymines voisines d'un même brin : c'est un dimère de thymine. Chaque jour, une cellule de peau exposée au soleil subit de nombreuses lésions de ce type, corrigées en grande majorité par des systèmes de réparation.



Le dimère déforme l'ADN. S'il n'est pas réparé, l'ADN polymérase peut se tromper en copiant cette région : **une mutation apparaît.**

Document 2 — Le xeroderma pigmentosum (XP). Cette maladie génétique rare est due à des allèles mutés de gènes de réparation de l'ADN : les dimères formés par les UV ne sont plus réparés. Une étude a suivi les 106 patients XP accueillis aux National Institutes of Health (États-Unis) de 1971 à 2009. Avant 20 ans, leur risque de cancer de la peau non mélanome était multiplié par 10 000, et celui de mélanome par 2 000.



Source : P. T. Bradford et al., « Cancer and neurologic degeneration in xeroderma pigmentosum », *Journal of Medical Genetics*, 48 (3), 2011, p. 168-176.

1. À partir du document 1, explique comment les UV peuvent provoquer des mutations. *(1 pt)*
2. Compare les données du document 2 et explique-les. *(1 pt)*
3. Une mutation apparue dans une cellule de la peau à cause du soleil peut-elle être transmise aux enfants ? Justifie avec les notions de mutation somatique et germinale. *(1 pt)*