

Exercice 1 (7 points)

GÉNÉTIQUE ET ÉVOLUTION

Les mécanismes de complexification du génome

Les mécanismes de la reproduction sexuée produisent de la diversité mais ne suffisent pas, à eux seuls, à expliquer la complexité des génomes.

Présenter les mécanismes de complexification du génome non liés à la méiose et à la reproduction sexuée.

Vous rédigerez un texte argumenté où sont attendus l'ensemble des mécanismes de complexification. On attend que l'exposé soit étayé par des expériences, des observations, des exemples...

Exercice 2 (8 points)

COMPORTEMENTS, MOUVEMENT ET SYSTÈME NERVEUX

L'amyotrophie spinale

L'amyotrophie spinale est une maladie héréditaire rare et grave. Les symptômes de la maladie sont divers : difficultés à se tenir assis, debout ou à marcher, difficultés à respirer, perte de réflexes, paralysies.

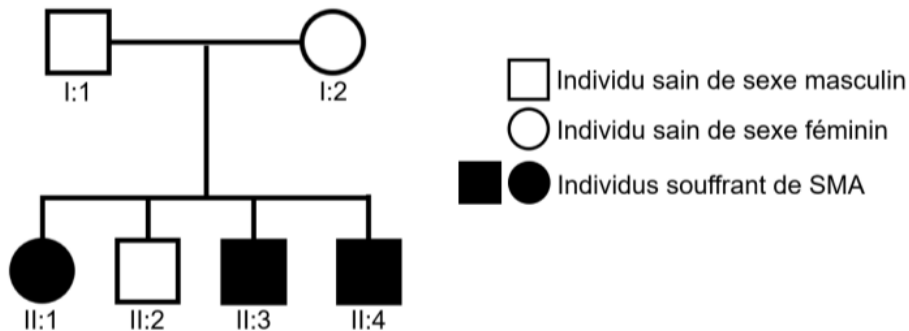
Proposer une explication au développement des symptômes présentés par un enfant atteint d'amyotrophie spinale.

Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données des documents et les connaissances utiles.

Document 1 : une maladie héréditaire

Document 1a : étude de la transmission de l'amyotrophie spinale (SMA)

Arbre généalogique d'une famille souffrant de SMA

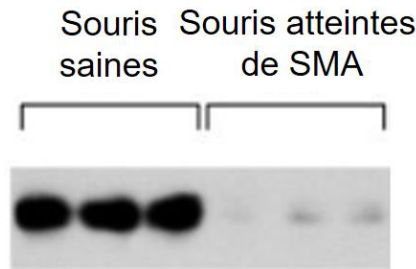


Source : d'après *European Journal of Human Genetics* – Avril 2008

Document 1b : expression du gène SMN

La protéine SMN fonctionnelle intervient dans l'expression de différents gènes. Son altération peut donc avoir de multiples conséquences. Les patients atteints de SMA présentent une mutation du gène SMN. Cette mutation est responsable à elle seule de la pathologie. Pour tester les conséquences de cette mutation sur l'expression du gène SMN, on a cherché à détecter la présence de la protéine SMN dans les cellules de la moelle épinière de souris de 11 jours atteintes ou non de SMA. On a isolé les protéines à partir d'extraits cellulaires pour les faire migrer sur un gel d'électrophorèse. Elles sont ensuite transférées sur une membrane pour pouvoir les rendre accessibles à la détection par des anticorps. Pour finir, on utilise des anticorps marqués dirigés spécifiquement contre la protéine SMN. Les résultats sont présentés dans le document ci-dessous.

Détection de la présence de la protéine SMN



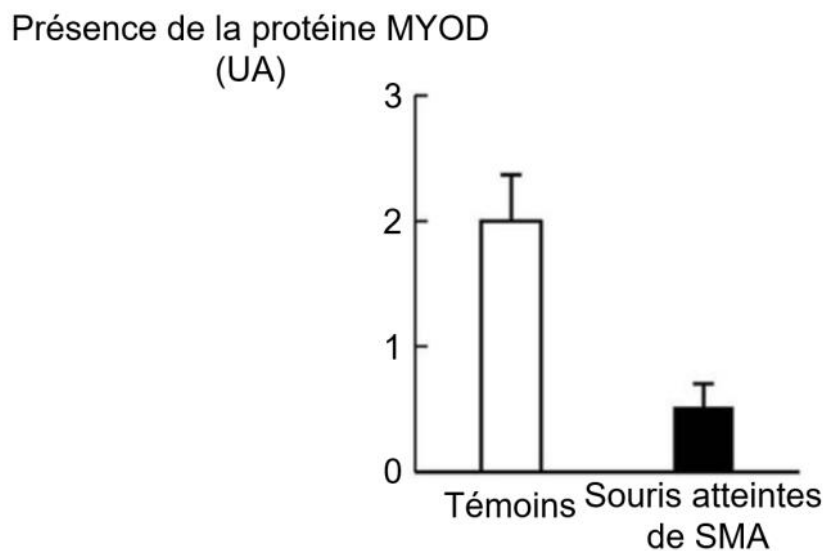
Les anticorps liés à la protéine SMN apparaissent en noir sur l'image.

Source : d'après www.biorxiv.org

Document 2 : croissance des fibres musculaires

Des études ont montré que l'aire moyenne de la section transversale du gastrocnémien (un muscle du mollet) chez des souris de 11 jours est environ deux fois plus faible chez les individus atteints de SMA par rapport aux individus témoins. Cette observation a conduit des chercheurs à mesurer le niveau d'expression de la protéine MYOD par immunoloration dans les cellules du gastrocnémien. Cette protéine, issue de l'expression du gène MYOD1, joue un rôle important dans la croissance des muscles squelettiques embryonnaires.

Présence de la protéine MYOD dans les cellules du gastrocnémien chez des souris saines et atteintes de SMA de 11 jours



Les incertitudes sont dues à la variabilité de la présence de la protéine MYOD relevée chez les différentes souris.

Source : d'après iv.iiarjournals.org

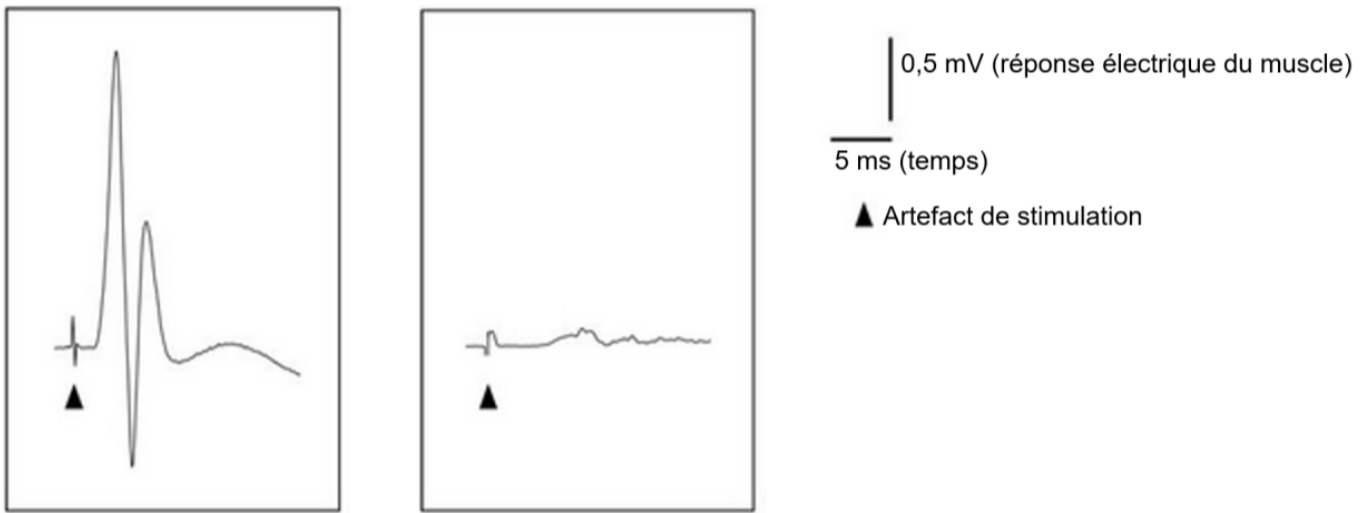
Remarque : aucune différence n'est notée entre les séquences du gène MYOD1 des souris saines et atteintes de SMA.

Document 3 : transmission du message nerveux lors du franchissement de la jonction neuromusculaire

Document 3a : enregistrement de la réponse musculaire suite à une stimulation des motoneurons

On a enregistré la réponse électrique du muscle carré des lombes chez des souris de 11 jours après avoir stimulé les axones moteurs dans la racine ventrale de la moelle épinière. Ce muscle de l'abdomen intervient dans l'expiration et la flexion du tronc. Les résultats obtenus sont présentés ci-après.

Réponse musculaire électrique enregistrée chez des souris saines (à gauche) et atteintes de SMA (à droite)

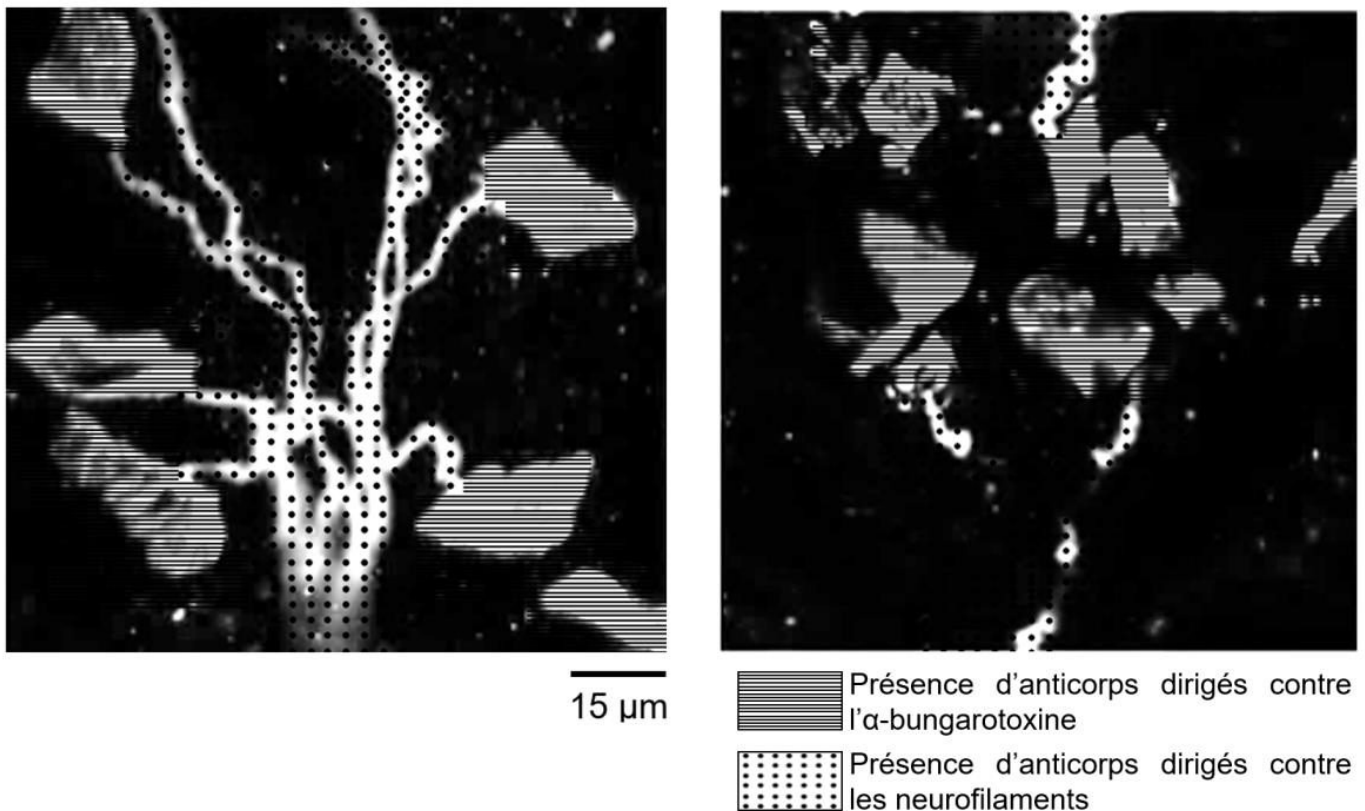


Source : d'après www.biorxiv.org

Document 3b : observation des motoneurones au niveau de la jonction neuromusculaire

L'innervation du muscle carré des lombes a été étudiée chez des souris de 11 jours atteintes de SMA ou non. Pour ce faire, on a injecté des anticorps fluorescents dirigés contre un neurofilament, une protéine spécifique des neurones. On leur a également administré une molécule, l' α -bungarotoxine, capable de se fixer sur les récepteurs de l'acétylcholine. Le devenir de l' α -bungarotoxine a été suivi à l'aide d'anticorps marqués et dirigés contre cette molécule.

Images d'une zone de jonction neuromusculaire obtenues chez une souris saine (à gauche) et atteinte de SMA (à droite)



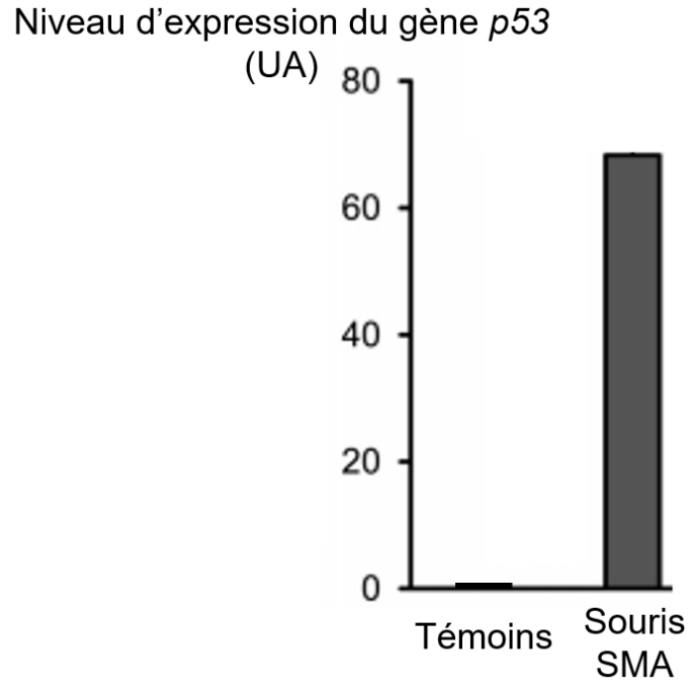
Source : d'après www.biorxiv.org

Document 4 : modification de l'expression du gène p53 chez les souris atteintes de SMA

Document 4a : expression du gène p53 dans les motoneurones

L'expression du gène p53 a été mesurée dans des motoneurones de souris de 11 jours atteintes de SMA ou non.

Niveau d'expression du gène p53 dans des motoneurones de souris



Source : d'après www.igem.org

Remarque : aucune différence n'est notée entre les séquences du gène p53 des souris saines et atteintes de SMA.

Document 4b : rôle de la protéine P53 dans la survie cellulaire

Pour déterminer le rôle de la protéine P53 dans la survie des cellules, on réalise une expérience sur 3 lots de cellules. On intègre le gène p53 dans des virus qui vont servir de vecteurs pour amener le gène dans les cellules à étudier. Dans le lot 1, on provoque l'infection des cellules par ces virus ayant intégrés le gène p53. Ceci conduit à une augmentation de la synthèse de la protéine P53 dans les cellules infectées. Dans le lot 2, les cellules ne sont pas infectées, et dans le lot 3, les cellules sont infectées par des virus ne contenant pas le gène p53. Pour chacun des lots, on mesure la densité optique, qui correspond à la lumière absorbée par une solution. Mesurée à une longueur d'onde de 550 nm, la densité optique est proportionnelle au nombre de cellules présentes dans le milieu.

Évolution de la densité optique dans les différents lots en fonction de la présence de p53

		Lot 1	Lot 2	Lot 3
Densité optique mesurée à une longueur d'onde de 550 nm	t = 0 heure	0,55	0,55	0,55
	t = 72 heures	0,1	1,4	1

Source : d'après www.igem.org