| NOM: | PRENOM: | | | Classe: | Date: |
|---|---|---|---|---|---|
| **EVALUATION SVT T1A_ch2 Sujet A** | *M-insuffisante* | *M-fragile* | *M-satisfaisante* | *Très bonne M* | **NOTE:** **/20** |
| Restituer ses connaissances | | | | | |
| Interpréter résultats | | | | | |

## PARTIE 1: Restituer ses connaissances

**1. QCM - entourer la ou les bonne(s) réponse(s).** **/ 5 pts**

**a.** La transmission d'une mutation aux descendants :

- ❑ se fait grâce aux cellules germinales
- ❑ se fait quelle que soit la cellule touchée
- ❑ se fait grâce aux cellules somatiques
- ❑ se fait uniquement si ce sont les chromosomes sexuels qui sont touches

**b.** Une mutation survenant dans une cellule somatique:

- ❑ est présente dans le clone issu de cette cellule
- ❑ a un caractère héréditaire
- ❑ a parfois pour origine l'action d'agents mutagènes

**c.** Une mutation :

- ❑ peut créer une nouvelle version d'un gène
- ❑ est toujours néfaste pour la cellule
- ❑ peut conduire à une modification du phénotype
- ❑ est systématiquement transmise à la descendance

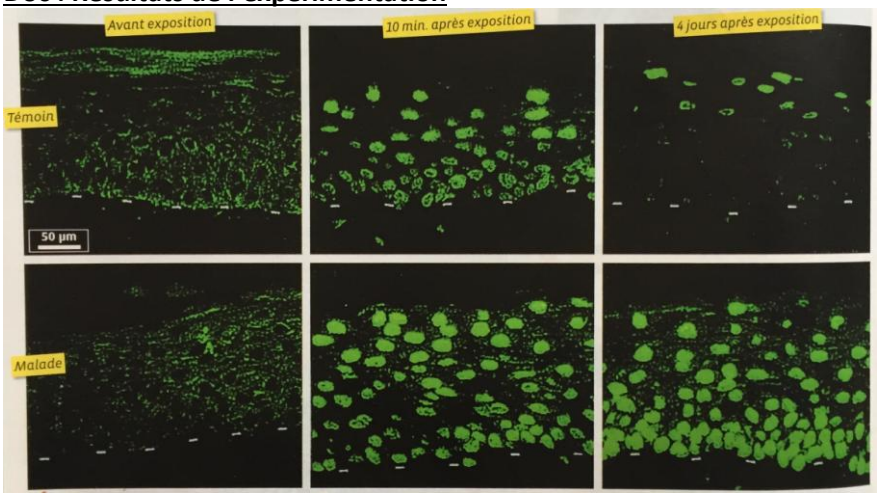
## PARTIE 2: Application des connaissances

***Exercice 1*: Interpréter un résultat d'expérience** **/ 3pts**

A partir de fragments de peau prélevés chez un individu malade et chez un individu sain (témoin), des chercheurs ont reconstitué une peau artificielle dans des boîtes de culture. Ils ont exposé ces peaux à des UV réalisé des coupes fines puis mis en évidence grâce à une fluorescence verte les dimères de thymine.

**Consigne** : **décrire** les résultats ci-contre puis **expliquez-les** à l'aide de vos connaissances.

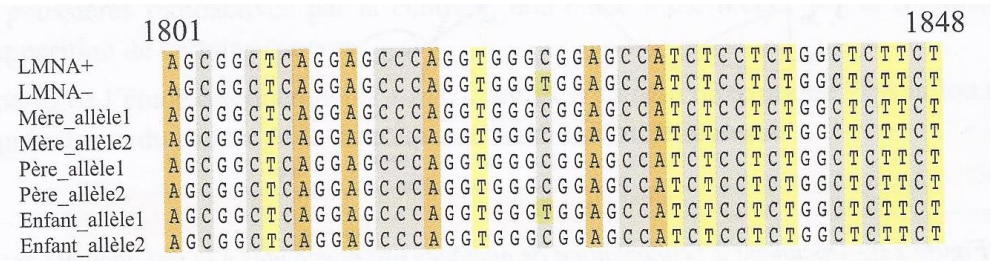
**Doc : Résultats de l'expérimentation**




***Exercice 2*: La progéria** **/ 6pts**

La progéria se caractérise par un vieillissement prématuré et accéléré des enfants, dont l'espérance de vie ne dépasse pas 13 ans. Des analyses génétiques ont permis d'associer cette maladie au gène LMNA, nécessaire à la structure du noyau et à la division des cellules. Deux allèles ont été identifiés: LMNA + et LMNA -

***Doc: Analyse du gène LMNA.*** *Toutes les cellules de l'enfant possèdent les mêmes allèles du gène LMNA. Les allèles des parents ont été identifiés à partir de cellules sanguines.*



**1**. - Comparer les deux allèles.
- Après avoir nommé l'évènement à l'origine de la différence entre les deux allèles du gène; identifiez les allèles présents chez l'enfant malade et chez ses deux parents (écrivez les 3 génotypes et précisez si l'individu est homozygote ou hétérozygote)

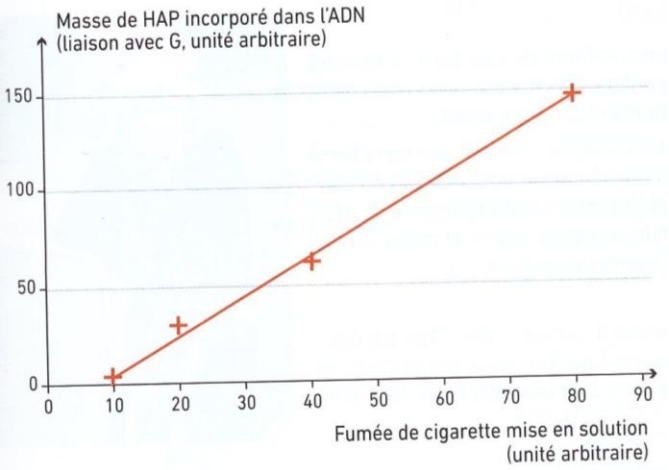
**2.** En vous appuyant sur vos connaissances et sur les données de l'exercice, déterminez si l'anomalie génétique à l'origine de l'allèle LMNA - a pu apparaître chez les parents ou chez l'enfant, dans une cellule somatique ou une cellule germinale.

***<u>Exercice 3</u>: Une preuve de l'effet mutagène de la fumée de cigarette*** **/pts**

Le tabac et divers autres polluants sont répertoriés comme cancérigènes : on cherche ici à démontrer la responsabilité des produits issus de la consommation de tabac dans le développement des cancers du poumon chez le fumeur et à comprendre le mécanisme de cet effet.

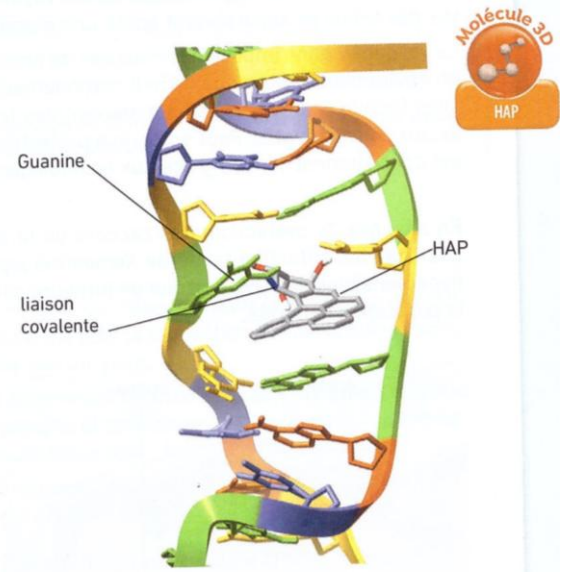
**DOC 1 Une étude expérimentale**

Les hydrocarbures aromatiques polycycliques (HAP) sont des molécules organiques produites par la combustion incomplète du bois, par les moteurs Diesel, ou encore la fumée du tabac. On a recherché l'effet sur l'ADN d'une exposition à des HAP en présence de doses croissantes de fumée de cigarette.




**DOC 2 Visualisation moléculaire de l'ADN**

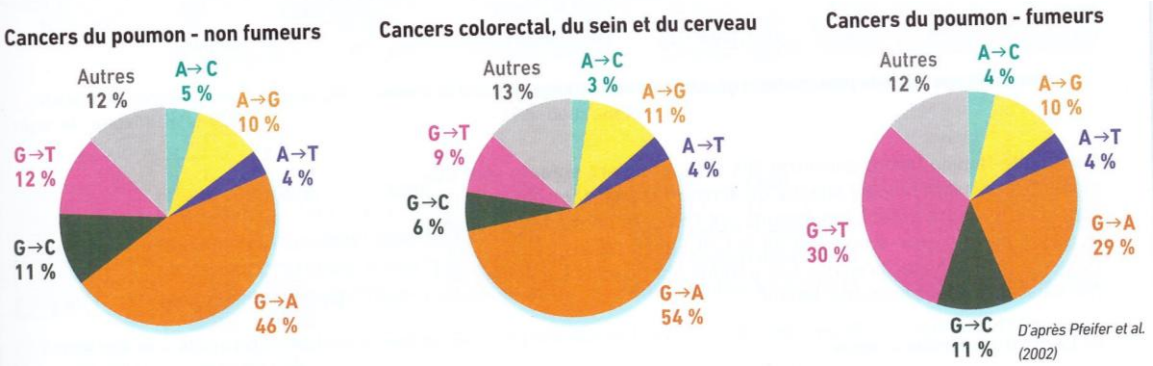
Les molécules d'HAP inhalées sont susceptibles de s'intercaler au cœur des molécules d'ADN : une molécule d'HAP établit alors une liaison covalente avec le nucléotide G (Guanine).




Modèle moléculaire d'ADN en présence d'une molécule d'HAP.

**DOC 3 Une étude épidémiologique**

Le gène p53 est connu pour son rôle protecteur vis-à-vis du cancer. De fait, ce gène est muté dans plus de la moitié des cellules cancéreuses. Les diagrammes ci-dessous montrent la répartition des différents types de mutations du gène p53 pour différents types de cancer.




D'après Pfeifer et al. (2002)

**<u>Questions :</u>**

1. En utilisant les documents 1 et 2 et vos connaissances déterminez un mode d'action possible de l'effet de la fumée du tabac.
2. En quoi l'étude sur le document 3 permet d'affirmer que la fumée du tabac est bien cancérigène ?

# CORRIGE

**a.** La transmission d'une mutation aux descendants :
❑ se fait grâce aux cellules germinales
❑ se fait quelle que soit la cellule touchée
❑ se fait grâce aux cellules somatiques
❑ se fait uniquement si ce sont les chromosomes sexuels qui sont touches

b. Une mutation survenant dans une cellule somatique:
❑ est présente dans le clone issu de cette cellule
❑ a un caractère héréditaire
❑ a parfois pour origine l'action d'agents mutagènes

**A :** VRAI, **B :** FAUX, **C :** VRAI.

c. Une mutation :
❑ peut créer une nouvelle version d'un gène
❑ est toujours néfaste pour la cellule
❑ peut conduire à une modification du phénotype
❑ est systématiquement transmise à la descendance

**A :** Vrai, **B :** Faux, **C :** Vrai, **D :** Faux.

EXERCICE 1:

Je vois que suite à l'exposition aux UV, chez l'individu malade il y a apparition d'un grand nombre de dimères de thymine dans les cellules de peau; comparé à l'individu sain, chez qui il y en a moins. En effet on sait que les UV sont des agents mutagènes, entraînant l'apparition de liaisons entre deux thymines.
De plus, 4 jours après l'exposition on observe que chez l'individu sain le nombre de dimères de thymine diminue de façon importante (ils disparaissent quasiment tous), contrairement au malade chez qui la quantité semble restée constante. Ces résultats s'expliquent car il existe des systèmes de réparation de l'ADN, qui suppriment les dimères de thymine grâce à des endonucléases. Chez l'individu malade ce système ne fonctionne donc pas: on peut supposer qu'il est atteint du Xeroderma pigmentosum.

En bleu = je décris les résultats

En gris = j'explique à l'aide de mes connaissances

EXERCICE 2 :

1. 2 allèles se distinguent par des différences dans leur séquence de nucléotides. LMNA - = substitution cytosine par thymine en position 1825
L'évènement à l'origine de la différence est une mutation.
Enfant malade: LMNA- / LMNA+ hétérozygote
parents: LMNA+/ LMNA+ homozygote

2. l'allèle morbide n'est pas présent ni chez le père ni chez la mère. La mutation touche toutes les cellules de l'enfant c'est donc une mutation germinale qui a pu affecter une cellule de la lignée germinale chez l'un des parents.

EXERCICE 3:

1. Le document 1 montre une relation linéaire croissante : plus la fumée de cigarette est concentrée, plus la masse de HAP incorporée dans l'ADN est importante. Or, le modèle moléculaire (document2) montre que le HAP s'intercale entre les deux brins d'ADN, établit des liaisons chimiques avec les nucléotides G et déforme la molécule. On peut alors penser qu'ils perturbent la réplication de l'ADN, ce qui provoquerait des mutations (erreurs de réplication).

2. Le document 3 montre qu'en particulier une mutation du gène p53 est responsable de plus de la moitié des cellules
cancéreuses, car ce gène n'exerce alors plus son rôle protecteur. Ce serait alors en particulier la mutation de ce gène, due à l'excès de fumée du tabac, qui serait responsable des cancers. On voit en effet que de nombreuses mutations du gène P53 sont à l'origine du cancer du poumon.
Le document 3 permet d'affirmer la responsabilité de la cigarette dans les cancers du poumon : en effet, chez les non-fumeurs, la répartition des types de mutations incriminées dans les cancers du poumon n'est pas particulière, elle est semblable à celle des autres cancers. En revanche, chez les fumeurs, on constate une signature particulière : la fréquence des substitutions G → T est par exemple beaucoup plus élevée, celle des substitutions G → A, plus faible. Il y a donc bien un effet mutagène spécifiquement dû à la cigarette.

***Remarques :*** c'est cette étude, confirmant à l'échelle moléculaire le lien entre la fumée de tabac et le cancer du poumon, qui a fourni aux plaignants les arguments avancés lors des procès intentés aux fabricants de cigarettes aux États-Unis. Du point de vue technique, c'est la PCR qui a permis de faire les analyses génétiques nécessaires sur de petits échantillons.