

**PARTIE A : EVALUATION DES RESSOURCES.**

12,5 pts

**I-Evaluation des savoirs.**

5pts

**Exercice 1 : Questions à choix multiples (Q.C.M.)**

0,5 pt x 4 = 2 pts

Chaque série de propositions comporte une seule réponse exacte. Recopier le tableau ci-dessous et écrire sous chaque numéro de question la lettre correspondant à la réponse juste

N° de question	1	2	3	4
Réponse juste				

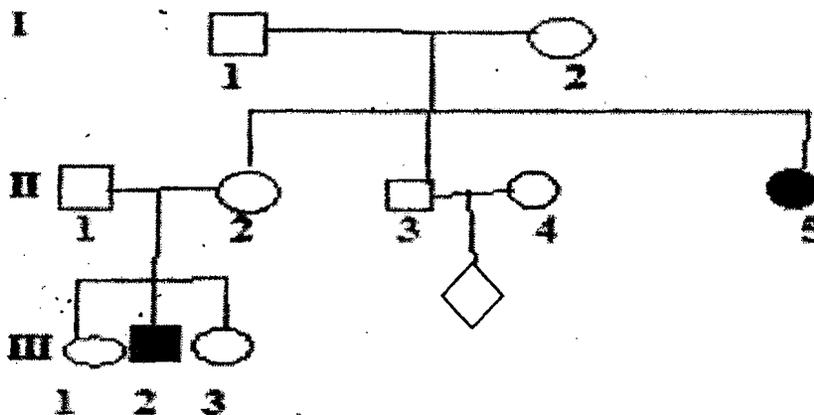
**1-Dans la moelle épinière :**

- a) la substance blanche est interne et la substance grise est externe ;
- b) la substance grise est essentiellement constituée de corps cellulaires des neurones ;
- c) la racine rachidienne dorsale a une fonction motrice ;
- d) le ganglion rachidien renferme les corps cellulaires des neurones moteurs

**2- Le sens de propagation du message nerveux au niveau d'un motoneurone se fait dans le sens :**

- a) Dendrites-péricaryon-axone-arborisation terminale
- b) Soma-dendrites-gaine de myéline-arborisation terminale
- c) Bouton synaptique-axone-corps cellulaire-récepteur
- d) Corps cellulaire-soma-dendrites-axone-arborisation terminale

**Instruction :** le schéma ci-dessous est valable pour les deux prochaines questions



**3- En admettant qu'une personne sur 8 prise au hasard dans la société est hétérozygote, déterminer la probabilité pour l'enfant à naître d'être malade**

- a) 1/4 b) 1/8 c) 1/48 d) 2/3

**4- Déterminer la probabilité pour l'enfant à naître d'être sain**

- a) 1/4 b) 1/8 c) 47/48 d) 1/48

**Exercice 2 : Questions à Réponses Ouvertes(QRO) / 3pts**

**1- Remplacez les numéros (pointillés) par les termes adéquats. 0,25 pt x 6 = 1,5 pts**

**N.B :** ne pas recopier le texte, juste écrire chaque numéro suivi du terme adéquat

On divise le système nerveux en deux grandes parties :

- Le système nerveux .....1..... qui est composé de l'encéphale et la moelle épinière. C'est le centre d'intégration du système nerveux, il interprète l'information qui lui parvient et élabore des réponses.
- Le système nerveux .....2..... qui est composé des récepteurs et des nerfs. C'est la ligne de communication qui relie le corps entier vers le centre d'analyse. Le .....2..... est, lui aussi subdivisé en deux voies, la voie.....3..... formée de fibres nerveuses qui transportent les influx nerveux des récepteurs sensoriels disséminés dans l'organisme vers le centre d'analyse, et la voie .....4..... Formée de

fibres nerveuses qui transportent les influx nerveux du centre d'analyse vers les effecteurs, les muscles et les glandes. Chacune des deux voies précédemment citées est à son tour subdivisée en deux systèmes :

- Le système nerveux .....5..... qui est soumis à un contrôle volontaire. Il se compose de récepteurs des sens, de neurones sensitifs qui dirigent l'information vers le centre d'intégration, mais aussi de neurones moteurs qui dirigent l'information du centre vers les terminaisons motrices qui sont situées exclusivement sur les muscles squelettiques.
- Le système nerveux .....6..... qui n'est généralement pas soumis à un contrôle volontaire. Il se compose des récepteurs des viscères (estomac, poumon, ...) et de neurones sensitifs qui acheminent l'information vers le centre d'intégration ainsi que les neurones moteurs qui transmettent l'information du centre vers les effecteurs des muscles lisses (viscères), du muscle cardiaque et des glandes.

**2-Reproduire le tableau suivant sur votre copie puis identifier les caractéristiques des anomalies géniques en complétant le tableau suivant : 0,125 pt x 12= 1,5 pts**

Maladies ou caractère héréditaire	Nature de l'allèle responsable	Chromosome affecté	Caractéristiques
Hypertrichose des oreilles			
Drépanocytose		Autosome	
Myopathie de D.		Gonosome X	
Mucoviscidose	Récessif		
Achondroplasie			
Système ABO			

## II- EVALUATION DES SAVOIR-FAIRE ET SAVOIR-ETRE /7,5pts

### Exercice 1 : Déterminer les conséquences des mutations. 4,5pts

Soit la portion du brin transcrit de l'ADN suivante :

1 2 3 4 5

**AAG GCG AGT GTA TGG**

Ce gène code pour une protéine indispensable au fonctionnement de l'organisme. Ce gène peut subir des mutations suivantes et ses séquences chez l'individu sont :

1 2 3 4 5

Individu 1 : .....AAG GCT AGG GTA TGG

Individu 2 : .....AAG ACT AGT GTA TGG

Individu 3 : .....AAG GCT GGT GTA TGG

1- Après avoir défini mutation, citer les types et préciser à quelle catégorie appartiennent les mutations mis en évidence dans ce cas. 0,25 pt x 4= 1pt

2- A l'aide du code génétique, écrire la séquence polypeptidique correspondante au gène normal ainsi que celles des gènes mutés chez chaque individu. 0,25pt x 4=1pt

3- Indiquer les conséquences des différentes mutations sur l'expression de cette protéine chez chaque individu. 0,25pt x 3= 0,75pt

4- Donner un qualificatif à chacune des mutations à partir de leur conséquence. 0,25pt x 3= 0,75pt

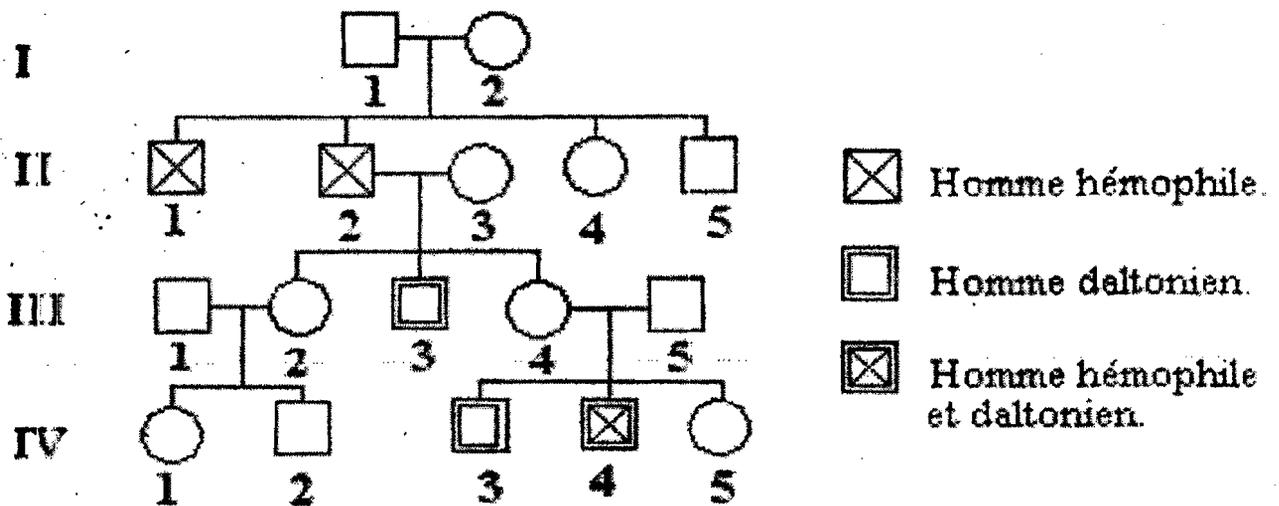
5- Définir et représenter 02 types de mutations chromosomiques de votre choix. 0,25pt x 4=1pt

		Deuxième lettre						Troisième lettre	
		U		C		G			
Première lettre	U	UUU	phénylalanine	UCU	sérine	UAU	tyrosine	UGU	cystéine
		UUC		UCC		UAC		UGC	
		UUA	leucine	UCA		UAA	codons stop	UGA	codon stop
		UUG		UCG		UAG		UGG	tryptophane
	C	CUU	leucine	CCU	proline	CAU	histidine	CGU	arginine
		CUC		CCC		CAC		CGC	
		CUA		CCA		CAA	glutamine	CGA	
		CUG		CCG		CAG		CGG	
	A	AUU	isoleucine	ACU	thréonine	AAU	asparagine	AGU	sérine
		AUC		ACC		AAC		AGC	
		AUA		ACA		AAA	lysine	AGA	arginine
		AUG	méthionine	ACG		AAG		AGG	
G	GUU	valine	GCU	alanine	GAU	acide aspartique	GGU	glycine	
	GUC		GCC		GAC		GGC		
	GUA		GCA		GAA	acide glutamique	GGA		
	GUG		GCG		GAG		GGG		

Ce tableau donne diverses combinaisons possibles des 4 nucléotides pris 3 par 3 et leur "signification".

**Exercice 2 :** Réaliser et exploiter des pedigrees illustrant des cas d'hérédité autosomique et d'hérédité gonosomique /3pts

L'arbre généalogique ci-dessous se rapporte à la transmission de deux caractères héréditaires : le daltonisme et l'hémophilie



- 1- Montrer d'après cet arbre généalogique que les gènes « hémophile » et « daltonien » sont récessifs et situés sur un chromosome sexuel. 0,25 pt x 2=0,5pt
- 2- Donner le génotype des individus II2 et II5 et III3. En déduire celui de II3, sachant que les ascendants de II3 n'ont jamais présenté d'hémophilie. 0,25 pt x 4=1pt
- 3- Déterminer le génotype de III4, puis expliquer la survenue de l'individu IV4. 0,25+0,5= 0,75pt
- 4- Expliquer pourquoi on observe aucune femme hémophile ; s'il y en avait une préciser son génotype et tirer en une conclusion. 0,25 pt x 3=0,75pt

## PARTIE B : EVALUATION DES COMPETENCES/ 07,5pts

**Compétence :** Utiliser un arbre généalogique pour expliquer les mécanismes de transmission de certains caractères chez l'Homme.

**Situation de vie :** Nénuphar, est un élève en classe de 3e en pleine crise d'adolescence. Un jour après une gaffe de trop, son père légitime affirme en plein conseil familial : « je doute que cet enfant soit de moi ; dans ma famille, aucun enfant n'a le « sang chaud », sa mère doit nous dire la vérité ». Par ailleurs, on a retrouvé sur une feuille de papier, dans les archives en cours de reconstitution de cette famille, les informations suivantes.

*La mère de Nénuphar a des oreilles normales et trouve un goût amer à une substance, la P.T.C. ; elle est dite « goûteur ». Son mari trouve cette substance sans saveur, il est dit « non goûteur » et par contre, il présente comme ses deux frères une hypertrichose des oreilles, c'est-à-dire qu'ils ont des touffes de poils dans l'oreille interne. Le grand-père maternel de Nénuphar était « goûteur » et avait des oreilles normales, sa grand-mère maternelle était « non goûteur » et avait des oreilles normales. Le grand-père paternel de Nénuphar était « goûteur » et présentait une hypertrichose des oreilles, sa grand-mère paternelle était « goûteur » et avait des oreilles normales. Les parents de Nénuphar ont en tout 4 enfants : une fille « non goûteur » à oreilles normales, trois garçons dont deux présentent l'hypertrichose, l'un est « goûteur » et l'autre « non goûteur » et enfin Nénuphar lui-même « non goûteur » à oreilles normales.*

### Extrait d'archives familiales en cours de reconstitution

Vous, élève en Terminale D êtes présent à ce conseil et tous les membres de la famille, n'ayant pas assez de moyens financiers pour réaliser les tests d'ADN se retournent vers vous. Eclairiez leur lanterne sur la paternité de Nénuphar à partir des données disponibles afin qu'ils aient le cœur net.

**Consigne 1 :** Sur une affiche destinée aux membres de la famille, construire l'arbre généalogique de cette famille en vous servant des informations tirées de l'extrait d'archives familiales et des légendes ci-contre. **2pts**

	homme normal		homme "goûteur"
	femme normale		homme avec hypertrichose
	femme "goûteur"		homme "goûteur" avec hypertrichose

### Légende :

**Consigne 2 :** Dans le cadre d'une causerie éducative (n'excédant pas 20 lignes) visant à lever tout équivoque sur la véritable parenté de Nénuphar, utiliser le pedigree précédemment construit pour :

- démontrer des deux allèles concernant l'aptitude à « goûter » la P.T.C., quel est celui qui est récessif ;
- formuler les remarques constatées en ce qui concerne la transmission du gène responsable de la pilosité des oreilles ;
- proposer une hypothèse vraisemblable quant à la localisation du gène codant pour la pilosité des oreilles ;
- établir un échiquier de croisement donnant tous les cas d'union possibles entre les gamètes des parents de Nénuphar en considérant que le gène « aptitude à goûter » est porté par un autosome ;
- conclure sur ce qui précède en précisant si le père légitime de Nénuphar est son véritable père biologique. **3,5pts**

### Consigne 3 :

Votre oncle, ébloui et convaincu par vos explications désire en savoir plus. Il vous demande de déterminer la probabilité /risque qu'il y a pour qu'un enfant de ce couple ait :

- le génotype de sa mère ?
- le génotype de sa grand-mère maternelle ?
- le génotype de sa grand-mère paternelle ?

Sur une affiche que vous lui présenterez, répondez clairement à ses 3 interrogations, afin pour vous de justifier toute la confiance en vous placée par la famille en face d'un problème aussi délicat. **2pts**

Critère de consigne	Pertinence de la production	Maîtrise des connaissances	Cohérence de la production
Consigne 1	0,5	1,25	0,25
Consigne 2	0,5	2,5	0,5
Consigne 3	0,5	1,25	0,25

«Donner l'exemple n'est pas le principal moyen pour influencer les autres. C'est le seul» Albert Einstein  
Bonne chance !!!