

COLLEGE PRIVE LAÏC MONGO BETI : B.P. 972 Tel : 22 22 46 19 / 22 68 62 97 Yaoundé					
Année Scolaire	Séquence	Epreuve	Classe	Durée	Coefficient
2024 - 2025	2	SVTEEBH	T ^{le} D	4 heures	04
Enseignant : AMFOUO MELY Yannick (Doctorant)			Jour : Novembre 2024		Qté

EPREUVE THEORIQUE DE SVTEEBH

PARTIE A : EVALUATION DES RESSOURCES

(20 points)

I- EVALUATION DES SAVOIRS (8 pts)

Exercice1 : Questions À Choix Multiples (QCM) (0,5 x 4 =2pts)

Chaque série de propositions comporte une seule réponse exacte. Relever le numéro de la question suivi de la lettre correspondant à la réponse juste.

1) Voici évoquées dans le désordre les différentes étapes de la fécondation :

A = fixation du spermatozoïde sur la membrane pellucide ; B = pénétration du spermatozoïde dans la zone pellucide ; C = pénétration du noyau spermatique dans le cytoplasme ovocytaire ; D = réaction acrosomique ; E = fusion des membranes plasmiques ; F = caryogamie (amphimixie) ; G = réaction corticale

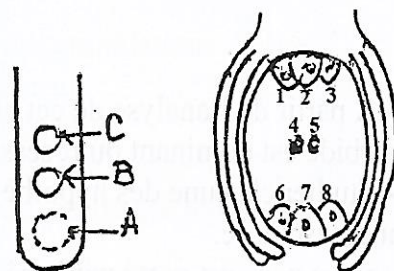
Parmi les propositions suivantes, choisir celle qui présente dans l'ordre chronologique ces étapes :

- a) A-B-C-D-E-F-G c) A-D-EB-C-G-F
b) B-A-D-E-C-G-F d) A-D-BE-C-G-F

2) Chez le maïs, au moment de la reproduction, le tube pollinique qui entre dans le pistil renferme trois noyaux (A, B et C) ; Par ailleurs le sac embryonnaire d'un ovule anatrophe renferme 8 noyaux (1, 2, ... 8).

Laquelle des propositions suivantes est exacte :

- a. L'œuf principal est obtenu par la combinaison C₂
b. L'œuf principal est obtenu par la combinaison B₇
c. L'œuf albumen est obtenu par la combinaison A₄₅
d. L'œuf albumen est obtenu par la combinaison C₆₈.



3) On croise des tomates, les unes à tige pourpre et feuilles dentées, les autres à tige verte et feuilles entières. La F1 est homogène à tige pourpre et feuilles dentées. Si on croise un individu F1 avec des tomates à tige verte et feuilles entières, on obtient 118 plantes à tige pourpre et feuilles dentées ; 119 plantes à tige pourpre et feuilles entières ; 120 plantes à tige verte et feuilles dentées et 116 plantes à tige verte et feuilles entières.

- a) les gènes « couleur de la tige » et « forme des feuilles » sont liés
b) si on réalise une F2, on obtient 4 phénotypes différents, chacun d'eux présentant des individus homozygotes
c) les individus de la F1 sont de lignée pure
d) les gènes « couleur de la tige » et « forme des feuilles » sont portés par deux paires distinctes de chromosomes homologues

4) Les échanges de segments de chromosomes homologues lors de la prophase I de méiose constituent :

- a) le brassage interchromosomique
b) la fécondation
c) la nidation
d) le brassage intrachromosomique

Exercice 2 : Questions à Réponses Ouvertes (QRO) (2 pts)

1-Définir les mots et expressions suivants : **Périanthe, Amphimixie, Enjambement, Pléiotropie**, 0,25x4=1pt

2- Schématiser et interpréter la courbe d'évolution de la quantité d'ADN lors de la fécondation chez les mammifères. 1pt

Exercice 3 : Exploitation des documents (4 pts)

Le document 1, représente la structure schématique partielle d'un testicule.

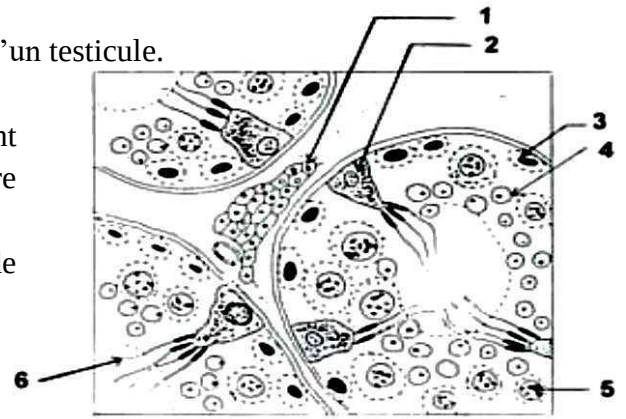
1 - Nommer les éléments numérotés. (0,125 x 6 = 0,75 pts)

2 - Certains éléments numérotés sur le document 1 représentent des étapes d'un phénomène se déroulant dans le tube séminifère

a) de quel phénomène s'agit-il ? (0,25 pt)

b) préciser à l'aide d'un schéma d'ensemble le déroulement de ce phénomène. (0,25 pt)

Document 1



Le tableau suivant traduit l'évolution de la quantité d'ADN dans le noyau des cellules au cours de la spermatogenèse chez l'homme.

ADN x 10^{-12} g	7,3	7,3	14,6	14,6	7,3	7,3	14,6	14,6	7,3	7,3	14,6	14,6	7,3	7,3	3,6	3,6
Temps (jours)	0	3,5	6,5	10	10,1	13,5	16	19,5	19,5	41,5	45,2	49,5	49,51	50,8	50,81	70

3) Réaliser le graphe de la variation d'ADN en fonction du temps. (0,5 pt)

(On prendra 2 cm pour 10 jours ; 1 cm pour $2 \cdot 10^{-12}$ g d'ADN)

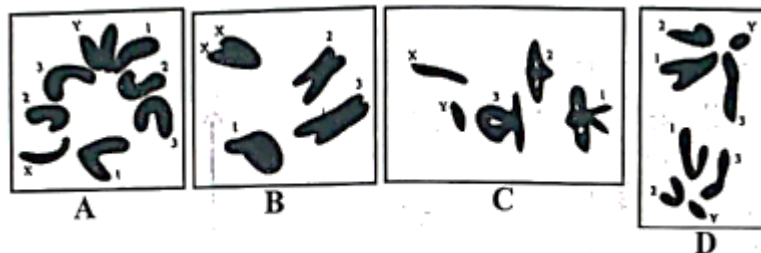
4) Identifier et nommer sur la courbe les différents phénomènes présentés ainsi que les stades de la spermatogenèse observée. (0,25 pt)

5) Le document 2 ci-contre montre un caryotype simplifié de formule 4 autosomes + 2 gonosomes à l'instant $t_0 = 0$ jours. Identifier la paire de gonosomes représentés sur ce document et schématiser le caryotype de cette cellule aux instants $t_1 = 8$ jours ; $t_2 = 49$ jours ; $t_3 = 70$ jours. (0,75 pt)



Document 2

6) A partir d'un raisonnement rigoureux basé sur la disposition des chromosomes sur chacun des clichés A, B, C et D du document 3, localiser dans le déroulement de la spermatogenèse ces quatre phases de la division cellulaire présentée. Classer ces schémas dans l'ordre de déroulement de la spermatogenèse en utilisant les lettres A, B, C et D. (0,25 pt)



Document 3

7) Le document 4 ci-contre indique l'évolution d'une cellule (a) jusqu'au stade de la cellule (f).

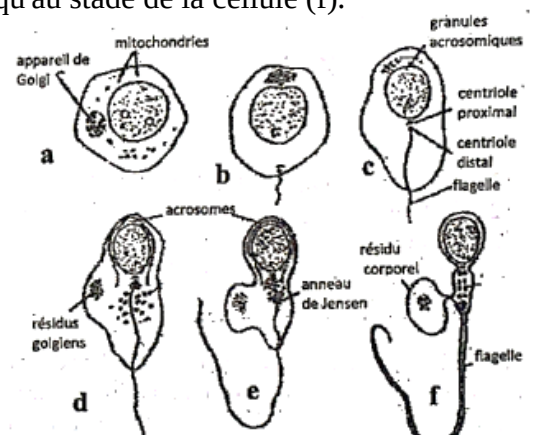
a) Nommer la cellule (a). (0,25 pt)

b) Relever sur le document deux processus qui se déroulent pendant l'évolution de (a) à (f). (0,25 pt)

c) Nommer l'ensemble des événements qui permettent de passer de (a) à (f) ? (0,25 pt)

d) Indiquer l'origine et le rôle de l'acrosome. (0,25 pt)

Document 4



II- EVALUATION DES SAVOIRS FAIRE (12 pts)

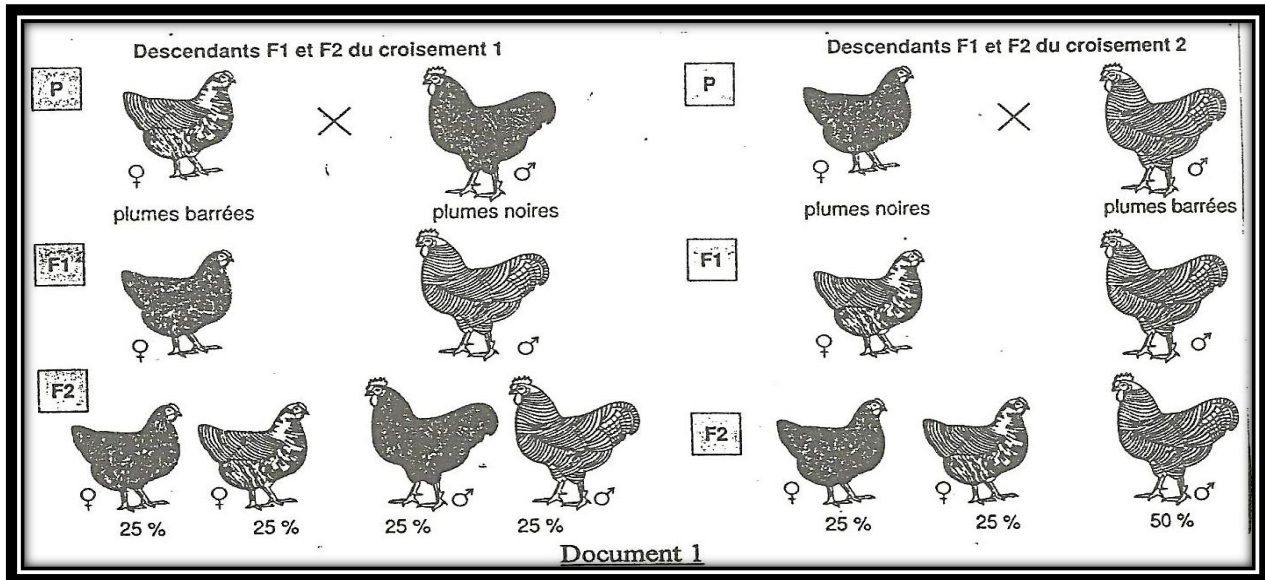
Exercice 1 : Etude du monohybridisme (4 pts)

A - On effectue deux croisements entre poules et coqs de lignées pures qui diffèrent par la coloration de leur plumage : celui-ci est soit de couleur noire homogène, soit rayé noir et blanc c'est-à-dire barré. Le phénotype plumage est dominant. Le sexe génétique du poussin est déterminé par la poule.

Croisement 1 : poule à plumage barré x coq à plumage noir

Croisement 2 : Poule à plumage noir x coq à plumage barré.

Les caractéristiques du plumage des descendants F1 et F2 sont représentées sur les dessins du **document 1**.



1. Nommez le caractère contrôlé par le gène dont la transmission est assurée par ces croisements. (0,25 pt)
2. En considérant les caractères dont les gènes sont transmis, nommez le type d'hybridation dont il est question. (0,25 pt)
3. Quel est le phénotype dominant. (0,25 pt)
4. Le gène qui gouverne le caractère couleur du plumage est-il porté par un autosome ou un gonosome ? justifiez votre réponse. (0,25 pt)
5. Interpréter les résultats de chacun des deux croisements effectués. (1,5 pts)
6. Tirez une conclusion qui permet d'expliquer les phénotypes des animaux F1 et F2 pour les deux croisements. (0,25 pt)

B - On croise des drosophiles de lignée pure : les femelles ont les yeux normaux, les mâles ont les yeux « bar » (yeux réduits à une mince barre verticale). (Voir document ci-dessous). La génération F1 comprend des femelles aux yeux réniformes, intermédiaires entre ceux des parents, et des mâles aux yeux normaux.



- 1 - Interpréter ce résultat. (0,5 pt)
- 2 - Comment peut-on obtenir des femelles aux yeux « bar » à partir d'individus étudiés précédemment. (0,5 pt)
- 3 - Quel type de drosophile ne peut-on jamais obtenir ? (0,25 pt)

Exercice 2 : Brassage interchromosomique et intrachromosomique (4 pts)

A- On croise 02 variétés d'hibiscus de race pure différents par plusieurs caractères. Les hybrides de la F₁ croisés entre eux fournissent en F₂ la descendance suivante :

- 82 plantes à corolle ouverte rouge ;
- 165 plantes à corolle ouverte rose ;
- 81 plantes à corolle ouverte blanche ;
- 28 plantes à corolle fermée rouge ;
- 53 plantes à corolle fermée rose ;
- 26 plantes à corolle fermée blanche.

1- Interpréter ces résultats. (1,5 pts)

2- En vous appuyant sur cet exemple, retrouvez deux lois de MENDEL. (0,5 pt)

B- On croise deux lignées pures de drosophiles l'une de type sauvage, aux yeux rouges et aux ailes entières, l'autre aux yeux blancs et aux ailes découpées.

1^{er} croisement : On croise des mâles de la souche « œil blanc, aile découpée » avec des femelles de type sauvage. On obtient en F₁ des mouches qui sont toutes de type sauvage.

2^{ème} croisement : On croise des femelles de la souche « œil blanc, aile découpée » avec des mâles de type sauvage. On obtient en F₁ des mouches de type sauvage qui sont toutes femelles, et des mouches de type « œil blanc, aile découpée » qui sont toutes des mâles. On croise les mâles et les femelles issus de la F₁ du 2^{ème} croisement. On obtient une F₂ ainsi composée.

850 mouches aux yeux rouges et aux ailes entières.

848 mouches aux yeux blancs et aux ailes découpées.

150 mouches aux yeux rouges et aux ailes découpées.

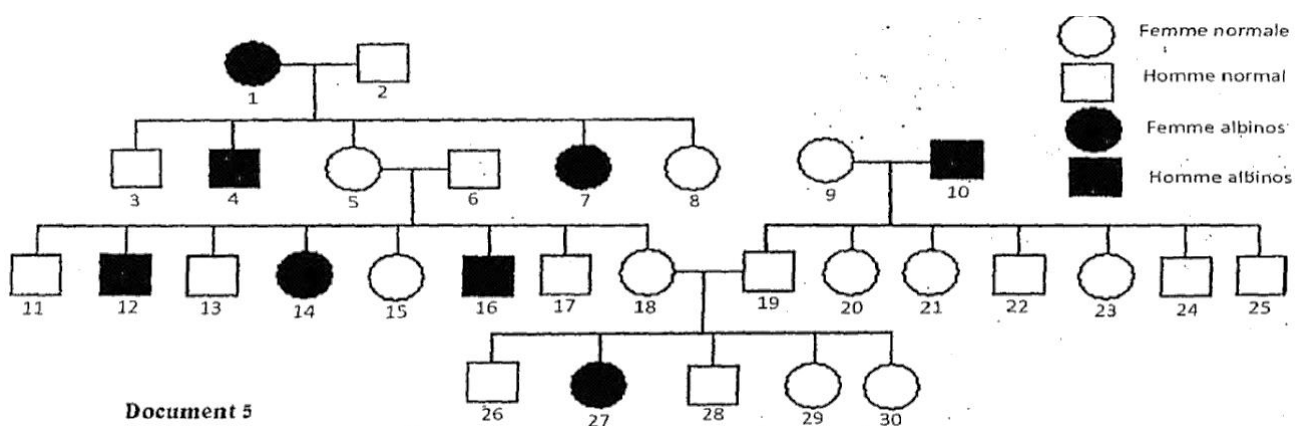
142 mouches aux yeux blancs et aux ailes entières.

1. Interpréter ces résultats. (1,5 pts)

2. Dresser la carte factorielle de la localisation des gènes. (0,5 pt)

Exercice 3 : Quelques exceptions de la monogénie et génétique des populations (4 pts)

Le document ci-dessous présente l'arbre généalogique d'une famille ayant de nombreux albinos.



1. Le gène responsable de l'albinos est-il dominant ou récessif ? justifier votre réponse. (0,5 pt)

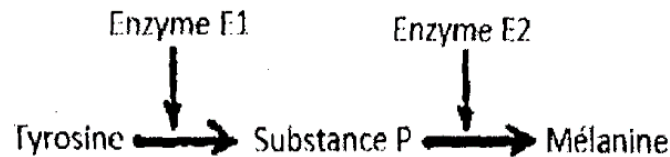
2. Le gène responsable de l'albinos est-il autosomal ou gonosomal ? justifier votre réponse. (0,5 pt)

3. Peut-on parler de légèreté des individus 18 et 19 dans leur décision de se marier ? pourquoi ? (0,5 pt)

4. Ecrire le génotype des individus 18 et 19. (0,5 pt)

5. Calculer la probabilité pour ce couple d'avoir un enfant albinos. (0,5 pt)

6. Un cas tout à fait surprenant a été relevé dans une famille anglaise, où deux conjoints albinos ont eu 4 enfants de pigmentation tout à fait normale. Des examens minutieux ont bien prouvé qu'ils étaient les parents biologiques de tous les quatre enfants. On sait aujourd'hui que la synthèse de la mélanine passe par deux étapes importantes : la transformation de la tyrosine en une substance P et la transformation de la substance P en mélanine, les deux réactions étant catalysées respectivement par les enzymes E1 et E2 suivant le schéma :



On remarque une différence dans le comportement des cheveux des 2 parents : la base vivante des cheveux du père, placée dans une solution de la substance « P », prend une pigmentation intense après un certain temps, alors que les cheveux de la mère ne manifestent aucune réaction dans les mêmes conditions.

- L'albinos est-il de même nature chez les deux parents ? justifier votre réponse. (0,5 pt)
- Expliquez la naissance d'enfants à pigmentation normale chez ce couple albinos. (1 pt)

PARTIE B : EVALUATION DES COMPETENCES

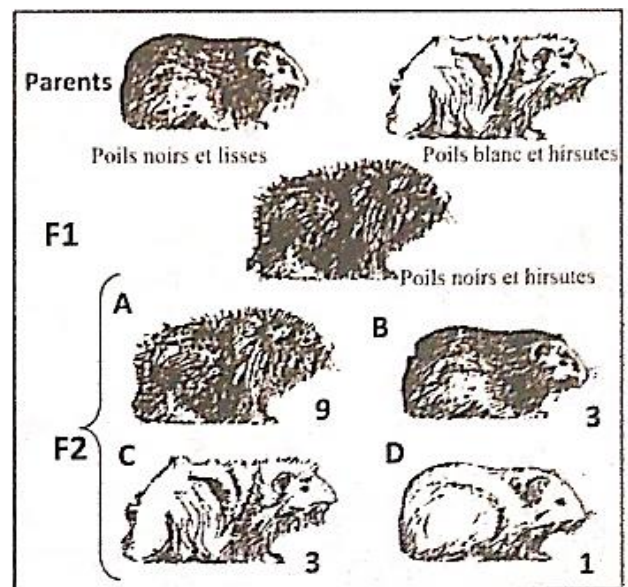
(20 points)

Exercice 1 :

Compétence ciblée : Sensibiliser sur la nécessité de la méiose et la fécondation dans le maintien de la diversité génétique des individus.

Situation de vie contextualisée :

Désireux de mettre en place un élevage de cochons d'Inde, un jeune élève de la classe de seconde se rend au marché local où il se procure deux couples d'animaux, tous ayant des poils noirs et hirsutes (hérissés). Ces couples sont placés dans une cage et après la mise bas on obtient les résultats ci-contre. Voyant l'apparition des nouveaux caractères ce jeune pense qu'il y a eu intervention d'animaux externes dans son élevage il décide alors de reprendre les croisements en suivant le même protocole mais une fois de plus il observe les résultats semblables. Alors il s'étonne. En tant qu'élève en terminale tu es sollicité par ce jeune entrepreneur pour clarifier ses observations



Consigne 1 : Dans un texte de 8 lignes au maximum explique à cet élève le déterminisme des caractères auquel il s'intéresse chez les cochons d'Inde. Plus précisément il faudra identifier ses caractères, leur localisation (autosome ou gonosome), les allèles dominants et les allèles récessifs ainsi que le type d'hybridation et l'analyse des proportions. 3 pts

Consigne 2 : Dans un discours de 7 lignes explique les résultats obtenus par cet élève. Ce discours sera accompagné du génotype possible des différents géniteurs puis des croisements ayant engendré la descendance observée. 4pts

Consigne 3 : Décris une méthode qui pourrait permettre de se rassurer que les cochons d'Inde noir et hirsute soient de race pure et engendreront par conséquent une descendance identique aux parents tel que voulu par l'élève. 3pts

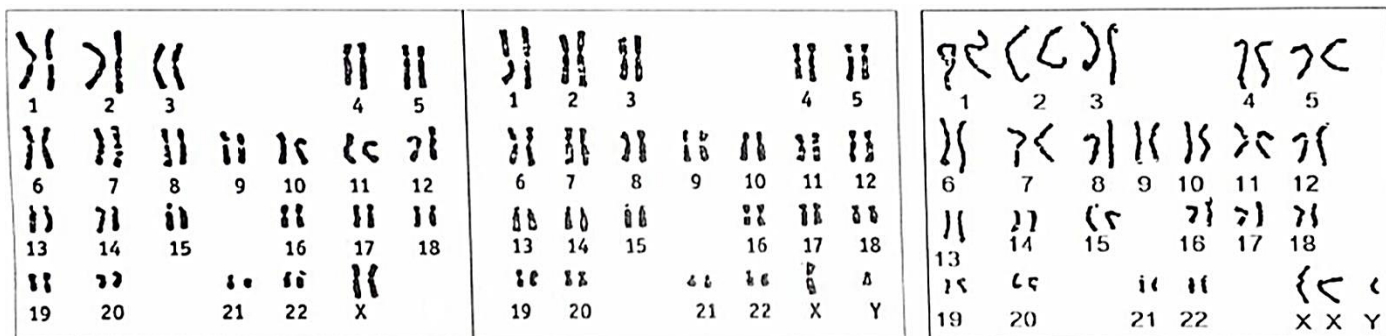
Critère de consigne	Pertinence de la production	Maîtrise des connaissances	Cohérence de la production	Critère de perfectionnement
Consigne 1	1	0,75	1	0,25
Consigne 2	1	1,5	1	0,25
Consigne 3	1	0,5	1	0,5

Exercice 2 :

Compétence ciblée : *Sensibiliser sur les problèmes liés à l'apparition des caractères nouveaux et/ou des anomalies au sein des familles*

Situation de vie contextualisée :

Julie et Stéphane sont très heureux, ils viennent d'apprendre qu'ils vont enfin être parents. Julie a 40 ans et à cet âge, sa grossesse est dite « à risque ». Son médecin gynécologue lui propose une amniocentèse pour un examen du caryotype des cellules de l'enfant. Il lui explique qu'ils pourront ainsi détecter si le caryotype de l'enfant présente une anomalie ou pas. Julie réalise son amniocentèse et quelques jours plus tard elle reçoit les résultats document ci-dessous). Le médecin conseille en plus la réalisation du caryotype de Julie et de Stéphane.



Caryotype de Julie

Caryotype de Stéphane

Caryotype du fœtus

Stéphane et Julie souhaitent avoir plus d'informations concernant leurs résultats, ils se rapprochent de toi, élève en classe de Terminale Scientifique.

Consigne 1 : Présente à ce couple (10 lignes) l'importance d'un examen comme l'amniocentèse et précise l'état de santé de leur futur enfant (tu leur donneras le nom de l'anomalie et quelques signes cliniques). **4 pts**

Consigne 2 : Un peu confus, ce couple souhaite comprendre l'origine de la maladie de leur futur enfant. En t'appuyant sur les informations précédentes, précise le parent à l'origine de cette maladie et explique le mécanisme biologique ayant permis l'apparition de cette maladie (10 lignes). **3 pts**

Consigne 3 : Propose un slogan adressé à toute la communauté, dans le but d'éviter la stigmatisation des personnes souffrant d'anomalies comme le futur enfant de Julie et Stéphane. **3 pts**

Critère de consigne	Pertinence de la production	Maîtrise des connaissances	Cohérence de la production	Critère de perfectionnement
Consigne 1	1	1,5	1	0,5
Consigne 2	1	0,75	1	0,25
Consigne 3	1	0,5	1	0,5

Correction de l'épreuve de SVTEEHB

PARTIE A : ÉVALUATION DES RESSOURCES

I. ÉVALUATION DES SAVOIRS (8 pts)

Exercice 1 : QCM (2 pts)

1. **d** : $A \rightarrow D \rightarrow B \rightarrow E \rightarrow C \rightarrow G \rightarrow F$.
2. **a** : l'œuf principal est obtenu par la combinaison C2; l'albumen par B + (4+5).
3. **d** : les gènes sont portés par deux paires distinctes de chromosomes homologues; le test-cross donne 1 :1 :1 :1.
4. **d** : brassage intrachromosomique.

Exercice 2 : QRO (2 pts)

1. Définitions

- **Périanthe** : ensemble des enveloppes florales stériles entourant les organes reproducteurs; il comprend le calice et la corolle (ou des tépales chez certaines monocotylédones).
- **Amphimixie** : fusion des noyaux des gamètes mâle et femelle, aboutissant à la formation du zygote et au rétablissement de la diploïdie.
- **Enjambement** : échange réciproque de segments entre chromatides homologues lors de la prophase I de méiose; il est à l'origine du brassage intrachromosomique.
- **Pléiotropie** : propriété d'un gène qui contrôle plusieurs caractères phénotypiques différents.

2. Courbe d'évolution de la quantité d'ADN lors de la fécondation chez les mammifères

Avant la fécondation :

- ovule : quantité d'ADN = n ;
- spermatozoïde : quantité d'ADN = n .

Au moment de la fécondation, il y a fusion des deux noyaux : la quantité d'ADN passe brutalement de $n + n = 2n$ dans le zygote.

Interprétation : la fécondation ne s'accompagne pas d'une réplication d'ADN; elle correspond à l'addition des deux génomes haploïdes. Ensuite, avant la première division de segmentation, une réplication d'ADN fait passer la quantité de $2n$ à $4n$, puis la mitose ramène à $2n$ dans chaque cellule fille.

Exercice 3 : Exploitation des documents (4 pts)

1. Noms des éléments numérotés

1. Cellules interstitielles de Leydig / tissu interstitiel;
2. Cellule de Sertoli;
3. Spermatogonie;
4. Spermatocyte I;
5. Spermatozoïde / lumière du tube séminifère.

2. Phénomène observé

- a) Il s'agit de la **spermatogenèse**.
- b) Schéma d'ensemble :

Spermatogonie ($2n$) $\xrightarrow{\text{mitoses}}$ spermatocytes I ($2n$) $\xrightarrow{\text{méiose I}}$ 2 spermatocytes II (n) $\xrightarrow{\text{méiose II}}$ 4 spermatides (n)

3. Graphe de variation de l'ADN

Il faut placer les points du tableau avec :

- 2 cm pour 10 jours ;
- 1 cm pour 2×10^{-12} g d'ADN.

La courbe présente :

- des paliers à $7,3 \times 10^{-12}$ g ;
- des pics à $14,6 \times 10^{-12}$ g ;
- une chute à $3,6 \times 10^{-12}$ g.

4. Identification des phénomènes et stades

- Passage de 7,3 à 14,6 : réplication de l'ADN (phase S) avant la méiose.
- Passage de 14,6 à 7,3 : fin de la méiose I ; formation des spermatocytes II.
- Passage de 7,3 à 3,6 : fin de la méiose II ; formation des spermatides.
- Ensuite : spermiogenèse transformant les spermatides en spermatozoïdes.

Stades observés : spermatogonies, spermatocytes I, spermatocytes II, spermatides, spermatozoïdes.

5. Caryotypes aux instants t_1, t_2, t_3

Le caryotype de départ est : 4 autosomes + 2 gonosomes = $2n = 6$. Chez l'homme, les gonosomes sont X et Y.

- $t_0 = 0$ j : spermatogonie : $2n = 6$, 4 autosomes + XY, ADN = 2C.
- $t_1 = 8$ j : spermatocyte I : $2n = 6$, chromosomes répliqués (4 autosomes + X + Y, chacun à 2 chromatides), ADN = 4C.
- $t_2 = 49$ j : spermatocyte II : $n = 3$, chromosomes répliqués, soit 2 autosomes + X, soit 2 autosomes + Y, ADN = 2C.
- $t_3 = 70$ j : spermatide / spermatozoïde : $n = 3$, chromosomes simples, soit 2 autosomes + X, soit 2 autosomes + Y, ADN = 1C.

6. Document 3 : phases et ordre

- A : métaphase I ;
- C : anaphase I ;
- B : métaphase II ;
- D : télophase II.

Ordre : $A \rightarrow C \rightarrow B \rightarrow D$.

7. Document 4

- a) La cellule (a) est une **spermatide** (jeune spermatide).
- b) Deux processus observés :
 - formation de l'acrosome à partir de l'appareil de Golgi ;

- formation du flagelle à partir du centriole distal ;
- condensation du noyau ;
- regroupement des mitochondries autour de la pièce intermédiaire ;
- élimination du cytoplasme résiduel.

c) L'ensemble des événements est la **spermiogenèse**.

d) **Acrosome** :

- origine : appareil de Golgi ;
- rôle : contient des enzymes hydrolytiques (hyaluronidase, acrosine...) qui permettent au spermatozoïde de traverser les enveloppes de l'ovocyte lors de la fécondation.

Exercice 1 : Étude du monohybridisme (4 pts)

A. Poules et coqs : plumage barré / noir

1. Caractère contrôlé : la couleur du plumage (noir ou barré).
2. Type d'hybridation : monohybridisme avec hérédité liée au sexe.
3. Phénotype dominant : plumage barré.
4. Le gène est porté par un gonosome (chromosome sexuel Z). Justification : les croisements réciproques ne donnent pas les mêmes résultats selon le sexe des parents ; la répartition des phénotypes diffère selon le sexe des descendants.

5) Interprétation :

On note :

- B : allèle barré dominant ;
- b : allèle noir récessif ;
- femelle : ZW ; mâle : ZZ.

Croisement 1 : poule barrée $\times$ coq noir.

P : femelle $Z^B W$ $\times$ mâle $Z^b Z^b$.

F1 : mâle $Z^B Z^b$ = barrés ; femelle $Z^b W$ = noires.

F2 : mâle $Z^B Z^b$ barrés, mâle $Z^b Z^b$ noirs, femelle $Z^B W$ barrées, femelle $Z^b W$ noires, soit 25 % de chaque phénotype.

Croisement 2 : poule noire $\times$ coq barré.

P : femelle $Z^b W$ $\times$ mâle $Z^B Z^B$.

F1 : mâle $Z^B Z^b$ barrés ; femelle $Z^B W$ barrées : tous barrés.

F2 : mâle $Z^B Z^B$ et $Z^B Z^b$ = tous barrés ; femelle $Z^B W$ barrées ; femelle $Z^b W$ noires. Soit 50 % de mâles barrés, 25 % de femelles barrées, 25 % de femelles noires.

6) Conclusion : le gène du plumage est porté par le chromosome sexuel Z ; l'allèle barré (B) est dominant sur l'allèle noir (b). C'est une hérédité liée au sexe.

B. Drosophiles : yeux normal / bar

1) Interprétation :

Le gène est porté par le chromosome X. L'allèle bar (B) est dominant mais son expression est intermédiaire chez l'hétérozygote :

- femelle normale pure : $X^+ X^+$;
- mâle bar : $X^B Y$;
- F1 : femelles $X^+ X^B$ = yeux réniformes (intermédiaires) ; mâles $X^+ Y$ = yeux normaux.

2) Pour obtenir des femelles aux yeux « bar » : croiser un mâle bar $X^B Y$ avec une femelle réniforme $X^+ X^B$. On obtient alors des femelles $X^B X^B$ aux yeux bar.

3) On ne peut jamais obtenir de mâle aux yeux réniformes : un mâle est hémizygote (XY), il ne peut pas être hétérozygote.

Exercice 2 : Brassage interchromosomique et intrachromosomique (4 pts)

A. Hibiscus

Phénotypes F2 :

- corolle ouverte : $82 + 165 + 81 = 328$;
- corolle fermée : $28 + 53 + 26 = 107$.

Soit environ 3 :1 $\Rightarrow$ corolle ouverte dominante, corolle fermée récessive.

Pour la couleur :

- rouge : $82 + 28 = 110$;
- rose : $165 + 53 = 218$;
- blanche : $81 + 26 = 107$.

Soit environ 1 :2 :1 $\Rightarrow$ codominance / dominance incomplète : RR = rouge, Rr = rose, rr = blanc.

Les proportions combinées sont 3 :6 :3 :1 :2 :1, ce qui correspond à deux gènes indépendants.

1) Interprétation : on note A/a : corolle ouverte/fermée ; R/r : rouge/blanc avec Rr = rose. Les parents sont de race pure : AARR $\times$ aarr (ou AA rr $\times$ aa RR selon les couleurs). F1 : AaRr. F2 : ségrégation indépendante des deux gènes.

2) Deux lois de Mendel :

- loi de disjonction des allèles (les deux allèles d'un gène se séparent dans les gamètes) ;
- loi d'indépendance des caractères (les gènes non liés se transmettent indépendamment).

B. Drosophiles : yeux et ailes

1) Interprétation : les deux gènes sont liés au chromosome X. Le 1er croisement montre que les allèles sauvages sont dominants. Le 2e croisement montre que les mâles F1 reçoivent leur X de la mère : ils sont œil blanc, aile découpée.

Dans la F2, les classes parentales sont majoritaires :

- yeux rouges, ailes entières : 850 ;
- yeux blancs, ailes découpées : 848.

Les recombinants sont :

- yeux rouges, ailes découpées : 150 ;
- yeux blancs, ailes entières : 142.

Il y a donc linkage avec crossing-over.

2) Carte factorielle :

Total = $850 + 848 + 150 + 142 = 1990$.

Recombinants = $150 + 142 = 292$.

$$\text{Distance} = \frac{292}{1990} \times 100 \approx 14,7 \text{ cM.}$$

Carte : X : locus yeux — 14,7 cM — locus ailes.

Exercice 3 : Exceptions de la monogénie et génétique des populations (4 pts)

1. Le gène de l'albinisme est récessif. Justification : des parents normaux (par exemple 5 et 6, ou 18 et 19) ont des enfants albinos.
2. Le gène est autosomal. Justification : un père normal ne peut pas avoir une fille albinos si le gène était récessif lié à l'X. Or des filles albinos naissent de pères normaux dans l'arbre.

3. Oui, on peut parler d'imprudence : 18 et 19 sont tous deux porteurs sains dans une famille à antécédents d'albinisme ; ils pouvaient consulter un généticien. Leur risque d'avoir un enfant albinos était de $1/4$ à chaque grossesse.
4. Génotypes : 18 et 19 sont normaux mais ont un enfant albinos (27), donc $18 = Aa$; $19 = Aa$.
5. Probabilité d'avoir un enfant albinos : $Aa \times Aa \rightarrow 1/4 aa$, soit 25 %.

6) Famille anglaise :

a) Non, l'albinisme n'est pas de même nature chez les deux parents.

- Le père est déficient en enzyme E1 : il ne transforme pas la tyrosine en substance P, mais il possède E2 ; ses cheveux placés dans la substance P deviennent pigmentés.
- La mère est déficiente en enzyme E2 : elle ne transforme pas la substance P en mélanine ; ses cheveux ne réagissent pas à la substance P.

b) Les enfants sont normaux par complémentation génétique. Père : $aaB-$; mère : $A-bb$. Les enfants reçoivent A de la mère et B du père : $AaBb$. Ils possèdent donc les deux enzymes fonctionnelles E1 et E2 et fabriquent la mélanine.

PARTIE B : ÉVALUATION DES COMPÉTENCES

Exercice 1 : Cochons d'Inde

Consigne 1

Les deux caractères étudiés sont la couleur du poil et la texture du poil. Ils sont portés par des autosomes et sont indépendants. Le poil noir domine le poil blanc ; le poil hirsute domine le poil lisse. Les parents sont de race pure : noir lisse $\times$ blanc hirsute. La F1 est uniformément noire et hirsute : c'est un dihybridisme avec dominance complète pour les deux gènes. La F2 donne 9 : 3 : 3 : 1 :

- 9 noirs hirsutes ;
- 3 noirs lisses ;
- 3 blancs hirsutes ;
- 1 blanc lisse.

Ces proportions confirment l'indépendance des deux gènes.

Consigne 2

On note : N = noir dominant, n = blanc récessif ; H = hirsute dominant, h = lisse récessif.

Parents :

- noir lisse pure : $NNhh$;
- blanc hirsute pure : $nnHH$.

F1 : $NnHh$ (noirs hirsutes).

Croisement F1 $\times$ F1 : $NnHh \times NnHh$.

Descendance F2 :

- $9/16 N-H-$: noirs hirsutes ;
- $3/16 N-hh$: noirs lisses ;
- $3/16 nnH-$: blancs hirsutes ;
- $1/16 nnhh$: blancs lisses.

Les résultats observés (9, 3, 3, 1) sont bien conformes.

Consigne 3

Pour vérifier qu'un cochon d'Inde noir et hirsute est de race pure, on réalise un test-cross avec un individu blanc et lisse (double récessif *nnhh*).

- Si toute la descendance est noire et hirsute, le parent est probablement NNHH (lignée pure).
- Si apparaissent des descendants blancs ou lisses, le parent est hétérozygote.

On peut aussi croiser l'animal avec lui-même ou avec un frère/sœur et sélectionner sur plusieurs générations les lignées ne donnant aucune ségrégation.

Exercice 2 : Amniocentèse et caryotypes

Consigne 1

L'amniocentèse prélève du liquide amniotique contenant des cellules fœtales ; elle permet de réaliser un caryotype fœtal et de détecter des anomalies chromosomiques (trisomies, anomalies des gonosomes...). C'est un examen important surtout après 38–40 ans, car les risques d'anomalies augmentent avec l'âge maternel.

Le caryotype fœtal présenté montre 47 chromosomes avec XXY : il s'agit du syndrome de Klinefelter.

Signes cliniques : garçon de grande taille, hypogonadisme, gynécomastie, stérilité, troubles de la puberté ; l'intelligence est souvent normale ou légèrement diminuée. Une prise en charge hormonale et un suivi médical sont possibles.

Consigne 2

L'anomalie 47,XXY résulte d'une non-disjonction des chromosomes sexuels lors de la méiose. Le plus souvent, chez la mère âgée, lors de la méiose I ou II, les deux chromosomes X ne se séparent pas : un ovocyte XX est fécondé par un spermatozoïde Y, donnant XXY. Cela peut aussi venir du père (spermatozoïde XY + ovule X), mais l'âge maternel de Julie oriente vers une origine maternelle. Les parents ont eux-mêmes des caryotypes normaux : l'anomalie est apparue de novo dans les gamètes.

Consigne 3

Slogan possible :

« La différence n'est pas une infériorité : respectons chaque personne, l'anomalie génétique ne définit pas sa valeur. »