



**Exercice 2 (6.5 points)**

<b>1</b>	<p><b>La relation protéine – caractère :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- En présence de l'Endogline normale, la fixation du facteur de croissance sur le récepteur membranaire permet d'avoir un récepteur fonctionnel d'où une angiogenèse normale → personne saine.....</li> <li>- En présence de l'Endogline anormale, malgré la fixation du facteur de croissance sur le récepteur membranaire, ce dernier est non fonctionnel d'où une angiogenèse anormale → personne atteinte de la maladie de ROW.....</li> </ul> <p>Donc une modification au niveau de la protéine « Endogline » entraîne une modification au niveau du caractère « personne saine ou atteinte de ROW ».....</p>	<p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.25</p>																				
<b>2</b>	<p><b>Séquence de l'ARNm :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Correspondante au fragment de l'allèle normal :.....</li> <li>CCC-CAC- GUG- GAC-AGC-AUG-GAC-CGC</li> <li>- Correspondante au fragment de l'allèle anormal :.....</li> <li>CCC-CAC- AUG- GAC-AGC-AUG-GAC-CGC</li> </ul> <p><b>Séquence d'acides aminés :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Correspondante au fragment de l'allèle normal :.....</li> <li>Pro-His-Val-Ac.asp-Ser-Met- Ac.asp -Arg</li> <li>- Correspondante au fragment de l'allèle anormal :.....</li> <li>Pro-His-Met- Ac.asp -Ser-Met- Ac.asp -Arg</li> </ul> <p><b>Explication de l'origine génétique de la maladie :</b></p> <p>Une mutation par substitution du premier nucléotide <b>G</b> par <b>A</b> au niveau du troisième triplet du brin non transcrit (ou C par T au niveau du troisième triplet du brin transcrit) → incorporation de l'acide aminée <b>Met</b> au lieu de <b>Val</b> au niveau de la séquence peptidique → synthèse d'une protéine Endogline anormale → Angiogenèse anormale (apparition de la maladie de ROW) .....</p>	<p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.5</p>																				
<b>3</b>	<p><b>a. L'allèle responsable de la maladie est dominant et le gène étudié est porté par un autosome :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La fille III<sub>1</sub> est de phénotype sain alors que ses parents II<sub>5</sub> et II<sub>6</sub> sont de phénotype malade → ses parents sont hétérozygotes → l'allèle responsable de la maladie est dominant (<b>Accepter aussi la réponse : toute personne atteinte descend obligatoirement d'un parent atteint</b>) .....</li> <li>- La maladie est présente chez les deux sexes → l'allèle responsable de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.....</li> <li>- La fille III<sub>1</sub> est saine, son père II<sub>5</sub> est malade et l'allèle responsable de la maladie est dominant → si l'allèle étudié est porté par le chromosome X, la fille III<sub>1</sub> va hériter de son père l'allèle responsable de la maladie donc la fille III<sub>1</sub> doit être malade → l'allèle responsable de la maladie n'est pas porté par le chromosome X. (<b>Accepter toute justification logique</b>) .....</li> <li>→ L'allèle responsable de la maladie n'est porté ni par le chromosome X ni par le chromosome Y donc le gène responsable de la maladie est porté par un autosome.....</li> </ul> <p><b>b. La probabilité pour que le couple II<sub>8</sub> et II<sub>9</sub> donne naissance à un enfant sain :</b></p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%;">Parents :</td> <td style="width: 20%;">II<sub>8</sub> ♂</td> <td style="width: 10%; text-align: center;"><b>x</b></td> <td style="width: 20%;">II<sub>9</sub> ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td>Phénotypes :</td> <td>[r]</td> <td></td> <td>[R]</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Génotypes :</td> <td>r/r</td> <td></td> <td>R/r</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Gamètes :</td> <td>r/ 1</td> <td></td> <td>R/ ½    r/ ½</td> <td></td> </tr> </table>	Parents :	II <sub>8</sub> ♂	<b>x</b>	II <sub>9</sub> ♀		Phénotypes :	[r]		[R]		Génotypes :	r/r		R/r		Gamètes :	r/ 1		R/ ½    r/ ½		<p>0.5</p> <p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.25</p> <p>0.25x2</p>
Parents :	II <sub>8</sub> ♂	<b>x</b>	II <sub>9</sub> ♀																			
Phénotypes :	[r]		[R]																			
Génotypes :	r/r		R/r																			
Gamètes :	r/ 1		R/ ½    r/ ½																			

	Echiquier de croisement : ..... <table border="1" style="margin: 10px auto; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="text-align: center;">Gamètes ♂</td> <td style="text-align: center;"><u>r</u></td> <td style="text-align: center;">1</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">♀</td> <td style="text-align: center;">R</td> <td style="text-align: center;">(R//r) [R]</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">1/2</td> <td style="text-align: center;"><u>r</u></td> <td style="text-align: center;">(r//r) [r]</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">1/2</td> <td style="text-align: center;">1/2</td> <td style="text-align: center;">1/2</td> </tr> </table>	Gamètes ♂	<u>r</u>	1	♀	R	(R//r) [R]	1/2	<u>r</u>	(r//r) [r]	1/2	1/2	1/2	0.25
Gamètes ♂	<u>r</u>	1												
♀	R	(R//r) [R]												
1/2	<u>r</u>	(r//r) [r]												
1/2	1/2	1/2												
	La probabilité de donner naissance à un enfant sain par le couple II <sub>8</sub> et II <sub>9</sub> est de 1/2...	0.25												

4	<b>a. La fréquence de l'allèle responsable de la maladie et celle de l'allèle normal.</b> on a : $f([R]) = p^2 + 2pq = 1/5000$ puisque la population obéit à la loi de H.W, donc : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ d'où $q^2 = 1 - 1/5000 = 0.9998$ ..... - La fréquence de l'allèle normal : $f(r) = q = 0.9998$ ..... - La fréquence de l'allèle responsable de la maladie est : $f(R) = p = 1 - q = 0.0002$	0.25 0.5 0.5
	<b>b. Fréquences des différents génotypes dans la population étudiée.</b> $f(r//r) = q^2 \approx 0.9998$ ..... $f(R//r) = 2pq \approx 0.0003$ ..... $f(R//R) = p^2 \approx 0$ .....	0.25 0.25 0.25

**Exercice 3 (3.5 points)**

1	<b>Déductions et justification</b> - On étudie la transmission d'un seul caractère pour chacun des deux croisements → Cas de monohybridisme..... - Les descendants des deux croisements sont homogènes → Les parents sont de lignée pure selon la première loi de Mendel..... - Les descendants du croisement 1 ont des oreilles dressés → L'allèle responsable de la forme dressée des oreilles est dominant (D) et l'allèle responsable de la forme non dressée des oreilles est récessif (d)..... - Les descendants du croisement 2 ont un museau clair → L'allèle responsable du museau clair est dominant (S) et l'allèle responsable du museau sombre est récessif (s).....	0.25 0.25 0.25 0.25				
2	Le croisement test a donné deux phénotypes parentaux avec un pourcentage de 83% supérieur au pourcentage des phénotypes recombinés 17% ( la troisième loi de Mendel n'est pas vérifiée) → Les deux gènes étudiés sont liés..... <b>Déduction</b> : les génotypes des parents Le génotype des brebis à phénotype dominant : <table style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">D</td><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">S</td></tr> <tr><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">d</td><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">s</td></tr> </table>	D	S	d	s	0.5 0.25
D	S					
d	s					
	Le génotype des moutons double récessifs : <table style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">d</td><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">s</td></tr> <tr><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">d</td><td style="border: 1px solid black; padding: 2px;">s</td></tr> </table>	d	s	d	s	0.25
d	s					
d	s					

**Interprétation des résultats du croisement-test :**

Phénotypes : ♀ [D,S] × [d, s] ♂

Génotypes :  $\frac{D}{d} \frac{S}{s}$        $\frac{d}{d} \frac{s}{s}$

Gamètes : 45%  $\frac{D}{d} \frac{S}{s}$       100%  $\frac{d}{d} \frac{s}{s}$

} 0.25x2

Echiquier de croisement : .....

♀ ♂	♂ ♀	$\frac{D}{d} \frac{S}{s}$	$\frac{d}{d} \frac{s}{s}$	$\frac{D}{d} \frac{s}{s}$	$\frac{d}{d} \frac{S}{s}$	
		45%	38%	9%	8%	
		$\frac{D}{d} \frac{S}{s}$	$\frac{d}{d} \frac{s}{s}$	$\frac{D}{d} \frac{s}{s}$	$\frac{d}{d} \frac{S}{s}$	
		100%	45% [D, S]	38% [d, s]	9% [D, s]	8% [d, S]

0.5

**La carte factorielle des deux gènes étudiés :**

Le pourcentage des recombinés est de 17% donc la distance entre les deux gènes est 17cMg.....

Echelle : 1cm → 2 cMg (Accepter toute échelle convenable).

17cMg

(D ; d)      (S ; s)

0.25

0.25