

## PARTIE 2B : Origine génétique et transmission

- Origine génétique : altération du gène *fgfr1*

Des mutations du gène *fgfr1*, codant un récepteur de facteur de croissance, ont été décrites comme pouvant être responsables de l'apparition du syndrome de Kallmann.

Les séquences nucléotidiques ci-dessous correspondent au même fragment du brin transcrit du gène *fgfr1*, chez un individu sain et chez un individu atteint du syndrome de Kallmann.

14051422  
||

Sujet sain :      **CAT GCC GTC GTA GTT GGT**

Sujet malade :    **CAT GAC GTC GTA GTT GGT**

**2B.1** Localiser et nommer le type de mutation présent chez un sujet atteint du syndrome de Kallmann.

Lors de l'expression des protéines, les gènes sont transcrits en ARN messager. Pour préciser le trajet des ARN messagers lors de la synthèse des protéines, l'expérience présentée sur le **document 8** est réalisée.

**2B.2** Exploiter le **document 8** pour en déduire le trajet de l'ARN messager lors de la synthèse d'une protéine à partir d'un gène.

Le **document 9** représente une des étapes de l'expression d'un gène.

**2B.3** Identifier l'étape représentée par le **document 9** et reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 5.

**2B.4** Donner, à l'aide du code génétique ci-dessous, les séquences polypeptidiques codées par les deux fragments du gène *fgfr1* chez le sujet sain et le sujet malade. Détailler la démarche en nommant et en définissant les étapes.

Code génétique

		Deuxième lettre									
		U		C		A		G			
Première lettre	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U C A G	
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys		
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop		
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp		
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U C A G	
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg		
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg		
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg		
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U C A G	
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser		
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg		
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg		
G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U C A G		
	GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly			
	GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly			
	GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly			

**2B.5** Indiquer la conséquence de la mutation sur la protéine FGFR1.

• **Mode de transmission**

Le **document 10** représente l'arbre généalogique de la famille de madame B. Cette maladie est transmise selon le mode dominant.

**2B.6** Déterminer, à partir de l'étude du **document 10**, si le gène est porté par un autosome ou un gonosome. Justifier la réponse.

**2B.7** Écrire le génotype de madame B. Justifier la réponse.

Madame B. interroge son gynécologue sur les risques qu'elle a de transmettre la maladie dont elle souffre à ses enfants, dans le cas où son conjoint serait sain.

**2B.8** Indiquer, à l'aide d'un échiquier de croisement, la probabilité pour que madame B. ait un enfant malade.

**Le candidat réalise obligatoirement la synthèse.**

**SYNTHÈSE**

Présenter de manière synthétique (texte court, schéma ou carte mentale) les étapes de la démarche médicale qui permet la prise en charge du syndrome de Kallmann de madame B.

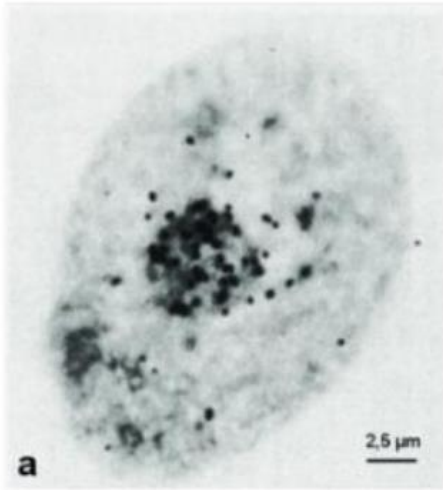
**Le candidat effectue la synthèse à partir des éléments de la partie 1 et de la partie 2 qu'il a traitée.**

## **PARTIE 2B - Document 8 : Expérience utilisant de l'uracile radioactif**

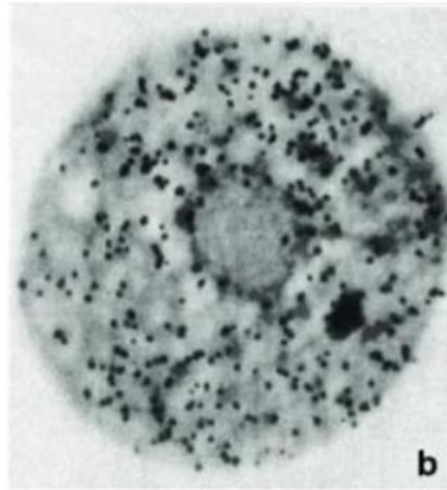
Des cellules sont cultivées sur un milieu contenant de l'uracile radioactif pendant 15 minutes. L'uracile est un composant spécifique de l'ARN.

La culture est alors photographiée (photo a) à l'aide d'une plaque sensible à la radioactivité qui noircit le film photographique.

Ensuite, les cellules sont cultivées sur un milieu non radioactif pendant 90 minutes. Une deuxième photographie est alors réalisée selon le même protocole (photo b).



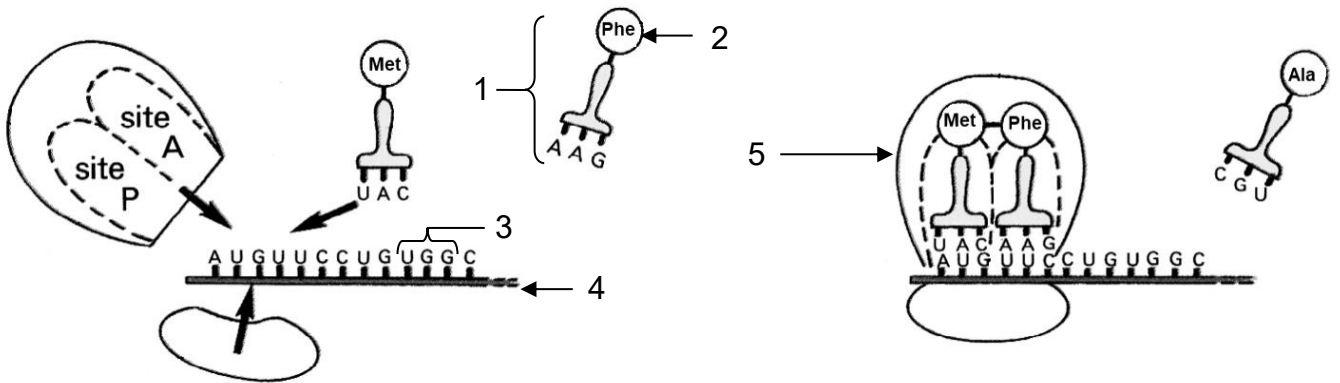
**Photomicrographie d'une cellule après 15 minutes**



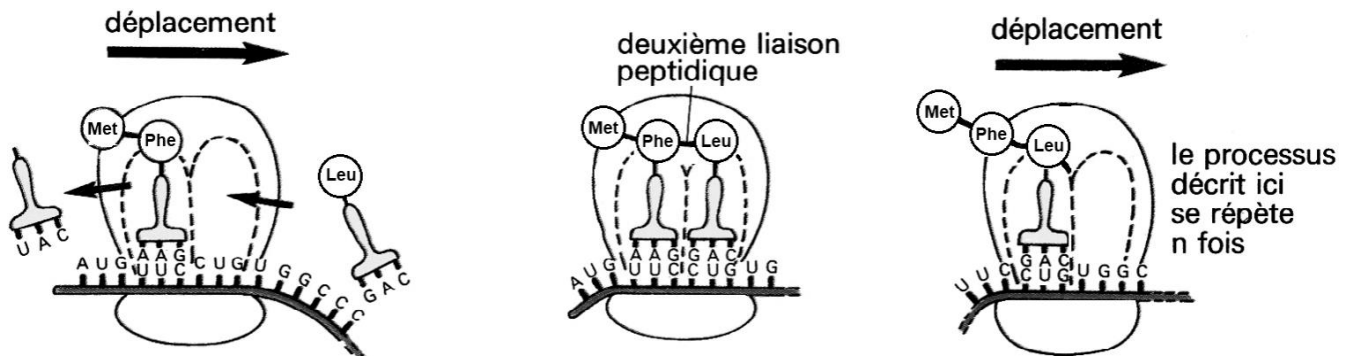
**Photomicrographie d'une cellule après 90 minutes**

**PARTIE 2B - Document 9 : Illustration d'une étape de la synthèse d'une protéine**

Phase A



Phase B



Phase C



**PARTIE 2B - Document 10 : Arbre généalogique de la famille de madame B.**

(Source : auteur)

