

**EPREUVE DE TRAVAUX PRATIQUES**

**DURÉE : 1h30**

Cette épreuve comprend trois exercices que le candidat est libre de traiter dans l'ordre de son choix.

***Certaines parties exigent un contrôle par l'examineur que vous devez appeler quand le travail demandé est achevé***

**NOM :**

**Partie 1 (7 points)**

*Le temps conseillé pour cette partie 1 est de 30 minutes.  
Un seul appel pour l'évaluation de cette partie est possible*

*Il est attendu que la présentation finale soit clairement organisée et en lien avec le problème posé.*

Vous disposez de deux échantillons :

A : une pomme

B : une pomme de terre

Des colorants sont à votre disposition si nécessaire ainsi que du matériel pour réaliser. Une préparation microscopique.

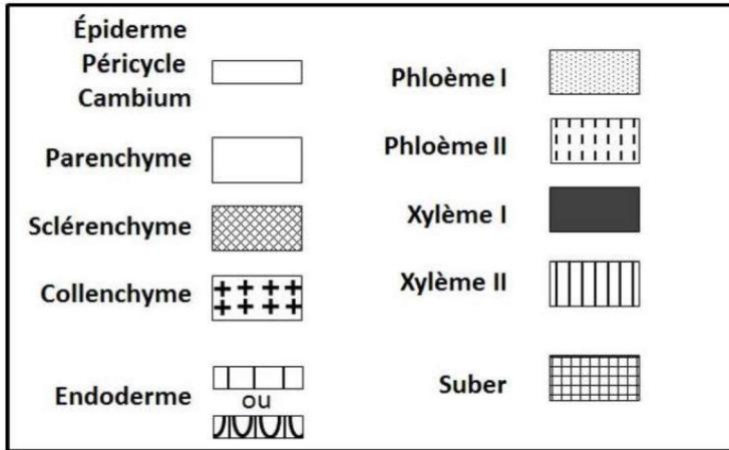
- En réalisant des présentations légendées et éventuellement des préparations microscopiques, montrez et comparez les structures impliquées dans la reproduction chez ces deux pommes.

☛ **Appelez l'examineur pour l'évaluation de cette partie 1**

**Partie 2 (13 points)**

*Il est précisé que le temps conseillé pour la partie 2 est d'une heure. On rappelle que toute production doit être titrée, légendée et soignée.*

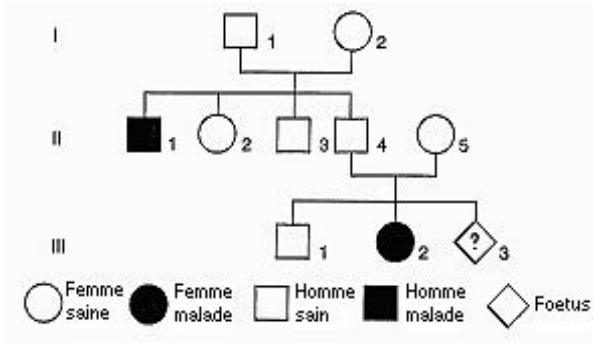
**1 –** Réalisez un croquis de la préparation microscopique proposée en utilisant les figurés conventionnels donnés ci-dessous et encadrez dans les légendes les adaptations au milieu sec.



**2 –** Réalisez une coloration au vert de méthyle/pyronine sur l'épiderme d'oignon et identifier le nombre de nucléoles d'un noyau.

**3 – Génétique humaine**

La mucoviscidose est la maladie génique la plus fréquente du monde occidental (1 enfant sur 2 000 en est atteint). Elle se manifeste par des syndromes divers ayant tous en commun une concentration anormale en NaCl dans la sueur.



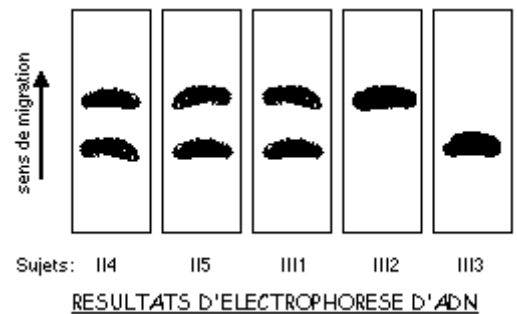
Analysez le déterminisme génétique de cette maladie :

a- L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ?

b- Le gène est-il porté par un autosome ou un chromosome sexuel ?

c- Quelle est la probabilité pour que l'enfant à naître III-3 soit atteint ?

d- Des techniques, comme l'électrophorèse, permettent d'analyser l'ADN à partir d'une goutte de sang par exemple. Un dépistage des hétérozygotes est ainsi rendu possible afin de permettre un diagnostic chez les familles à risque. Dans une famille on relève les phénotypes ci-contre. Le couple II4 - II5 et ses trois enfants révèlent, lors d'une analyse de leur ADN codant le gène CF, dont la mutation est à l'origine de la maladie, les électrophorégrammes ci-dessous. Pensez-vous que III-3 sera malade ?



e- À l'aide du logiciel **geniegen2**, chargez les séquences du gène CFTR impliqué dans la mucoviscidose normale et muté (le premier dans la liste) et localisez la mutation sur l'ADN et sur la protéine codée. Précisez la nature des mutations.