

Examen pour BIO-109

Durée : 3 heures (de 15 :15 à 18 :15)

L'examen consiste en 6 questions. Total des points : 60 points.

Barème : votre note = 1 + (nombre de points/12)

Réponses chiffrées : joignez les brouillons montrant les calculs qui vous ont menés à votre réponse. Les réponses chiffrées sans calculs détaillés ne donnent pas de points **même si les réponses sont correctes**. Une réponse fausse peut vous donner des points si des résultats intermédiaires sont corrects.

Matériel autorisé : tout document papier est autorisé. L'emploi d'un ordinateur portable (laptop ou appareil 2-en-1 avec écran vertical $\geq 10''$ et clavier) et la connexion à Internet sont autorisés.

L'examen est une épreuve **individuelle**.

Déclaration sur l'honneur :

Par ma signature au bas de cette page, je m'engage à ne faire aucune connexion avec un site de messagerie me permettant de communiquer avec une tierce personne durant toute la durée de l'examen. Je suis conscient que le non respect de mon engagement constitue une tricherie.

Matériel prohibé : téléphone portable, tablette sans clavier et/ou écran $<10''$

Signature de l'étudiant : _____

Prénom : _____ Nom : _____

Prénom : _____ Nom : _____

Question 1

10 pt

La séquence suivante provient du génome d'une Bactérie. Le brin donné est le brin codant d'un gène de cette bactérie.

5' taccagttaga cgcttacgaa taaccaacca accaaccggt
tatgcaccag gctaaacgaa tgccacatgg caaaaacgtaa
tggtatccga cggctctgg a gtaagcagac acacgtcact
atggattggc tggcctgcgt ccgaaaattc ctgaaaaatt
gccccacaca agtccttag gcgggactcc ctcaaattag 3'

Indiquez la longueur en acides aminés de la protéine codée par la séquence donnée

_____ acides aminés

Pour la suite on considère 1 et 1 seule mutation à chaque fois ; les mutations ne s'accumulent pas.

Indiquez la longueur en acides aminés de la protéine quand à la position 44 G → C

_____ acides aminés

Indiquez la longueur en acides aminés de la protéine quand à la position 72 A → T

_____ acides aminés

Indiquez la longueur en acides aminés de la protéine quand entre les positions 72-75 un A est ajouté par bégaiement : caaaacg → caaaaacg

_____ acides aminés

Indiquez la longueur en acides aminés de la protéine quand à la position 78 T → A

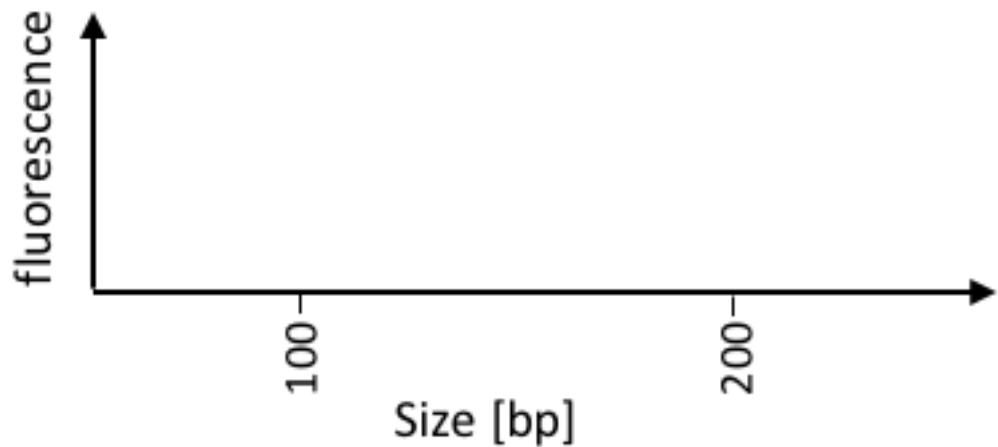
_____ acides aminés

Choisissez des amorces (primers) pour amplifier par PCR la séquence donnée :

5' _____ 3'

5' _____ 3'

Une fois la PCR faite avec des amorces fluorescentes, le produit obtenu est analysé par électrophorèse capillaire. Dessinez le profile attendu :



Commentez :

Prénom : _____ Nom : _____

Question 2

6 pt

Seq 1 5' cagagactgg atttacagca taagttgcg3'

Seq 2 5' cacagactgg attaacagca taagttgcg3'

Seq 3 5' cacagagtgg attaagagct ttagttaccg3'

Seq 4 5' cacagagtgc attaacagca ttagtttagcg3'

Seq 5 5' cacagactgc attaagagct taagttaccg3'

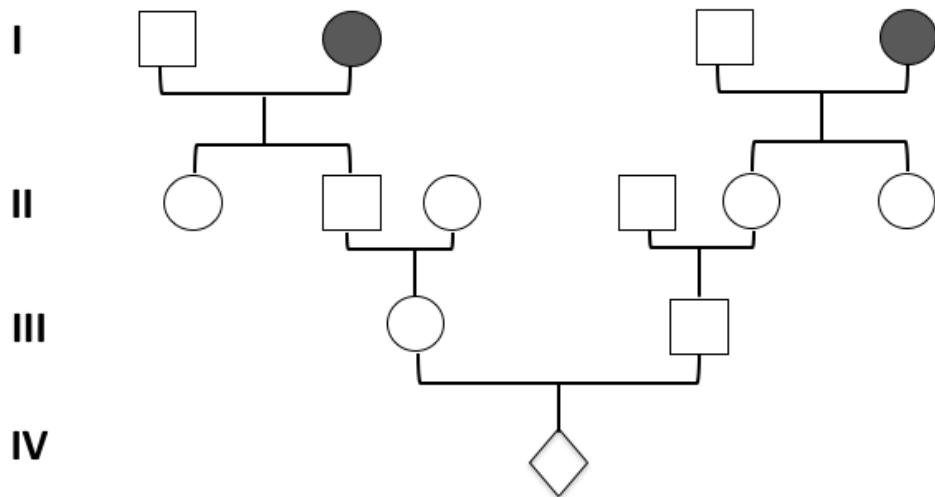
En utilisant la méthode UPGMA, établissez l'arbre phylogénétique correspondant aux 5 séquences ci-dessus. Indiquez les distances sur les branches de l'arbres.

Question 3

20 pt

3.1

L'arbre montre une famille dans laquelle deux personnes dans la génération I sont atteintes d'albinisme, un phénotype autosomique récessif.



Dans la famille ci-dessus, le couple de la génération 3 attend un enfant.

La future mère a une grand-mère paternelle qui était albinos.

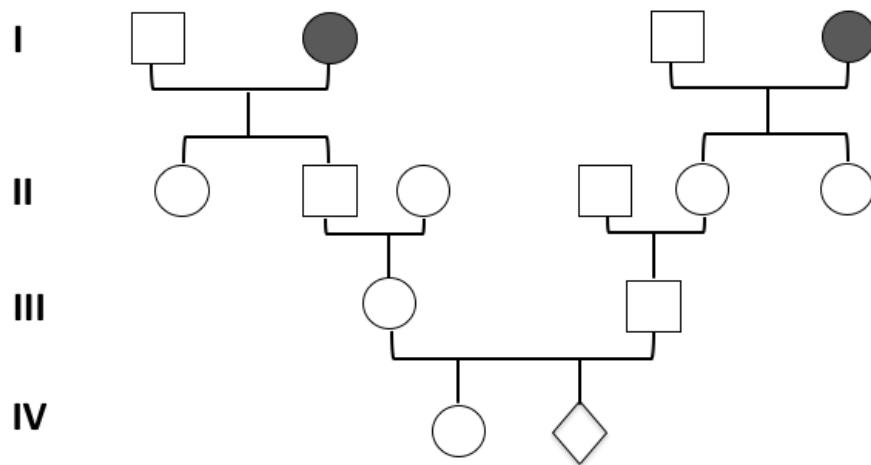
Le futur père a une grand-mère maternelle qui était albinos.

On considère que les personnes qui entrent dans la famille par mariage n'apportent pas de mutation dans le gène causant l'albinisme.

Quelle est la probabilité que le premier enfant de ce couple soit albinos ?
(indiquez vos calculs)

Prénom : _____ Nom : _____

3.2

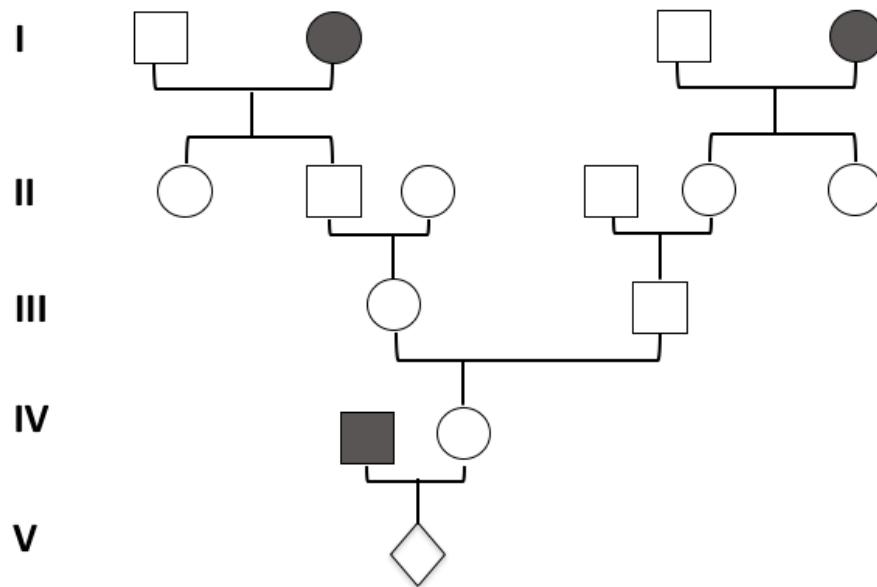


4 ans plus tard, le couple attend un deuxième enfant.

Sachant que le premier enfant est une fille non albinos, quel est la probabilité que le deuxième enfant de ce couple soit albinos ?
(indiquez vos calculs)

3.3

25 ans plus tard, la femme non albinos de la génération IV attend un enfant avec un partenaire albinos.

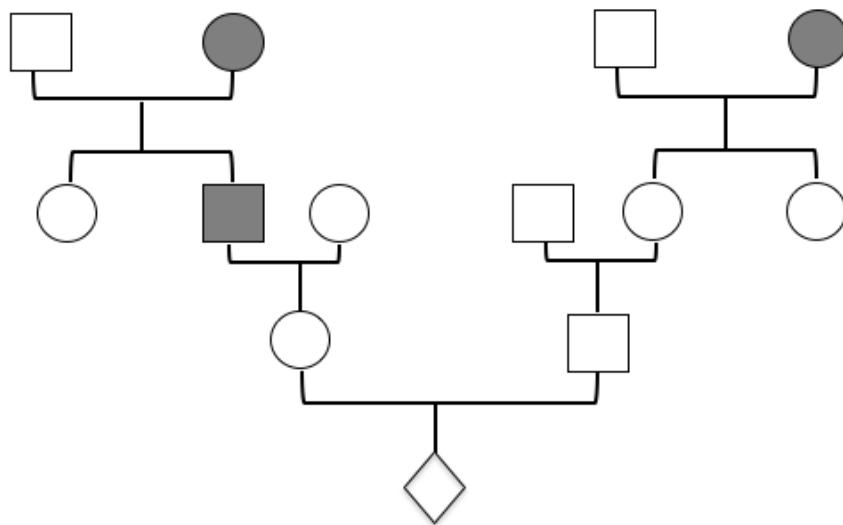


Quelle est la probabilité de le premier enfant du couple de la génération IV soit albinos ?

Prénom : _____ Nom : _____

3.4

L'arbre montre une famille dans laquelle trois personnes sont daltoniennes rouge/vert, un phénotype récessif lié à l'X.



Quelle est la probabilité que le premier enfant de ce couple soit daltonien rouge/vert

• si c'est une fille ? _____

• si c'est un garçon ? _____

(indiquez vos calculs)

Question 4

10 pt

Trois gènes sont situés sur le chromosome II de la Drosophile :

- Corps gris / corps noir
- Ailes normales / ailes vestigiales
- Yeux rouges / yeux bruns

dans l'ordre

télomère --- corps gris/noir ---- ailes vestigiales/normales --- yeux rouges/bruns --

Croisement 4.1

Femelle [corps gris - ailes vestigiales] X [mâle corps noir - ailes longues]

F1 : 100% [corps gris – ailes normales]

Pour la F2 issue du croisement femelle F1 X mâle [corps gris -ailes vestigiales]
indiquez les proportions théoriquement attendues pour chaque phénotype
en sachant que la distance entre les gènes est 30 cM (centiMorgan)

Phénotypes : %

Croisement 4.2

Femelle [ailes normales – yeux rouges] X mâle [ailes vestigiales – yeux bruns]

F1 : 100% [ailes normales – yeux rouges]

Pour la F2 issue du croisement femelle F1 X mâle [ailes vestigiales – yeux bruns]
indiquez les proportions théoriquement attendues pour chaque phénotype
en sachant que la distance entre les gènes 26 cM (centiMorgan)

Phénotypes : %

Prénom : _____ Nom : _____

Croisement 4.3

Femelle [corps gris – yeux bruns] X mâle [corps noir – yeux rouges]

F1 : 100% [corps gris – yeux rouges]

Pour la F2 issue du croisement femelle F1 X mâle [corps noir - yeux bruns]
indiquez les proportions théoriquement attendues pour chaque phénotype :

Phénotypes : %

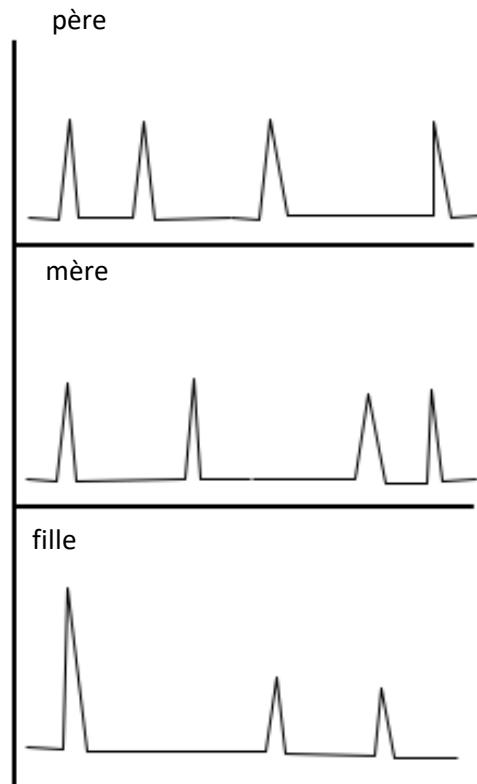
Question 5

7 pt

Une fille présente des troubles compatibles avec le syndrome de Prader-Willi, notamment une absence du sentiment de satiété. Afin de confirmer ou non le diagnostic, des analyses moléculaires (southern blot et microsatellites) sont réalisées :

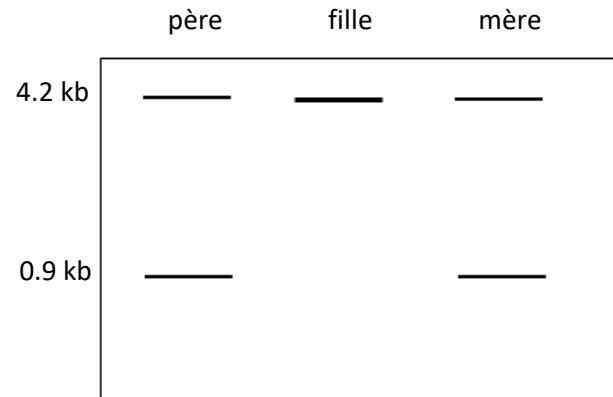
Microsatellites :

région critique | hors région critique



Southern blot

Digestion Xba I + Not I



Les analyses confirment-elles le diagnostic de syndrome de Prader-Willi ? OUI NON

Si oui, quel mécanisme moléculaire serait responsable ?

- Délétion héritée du père.
- Disomie uniparentale maternelle.
- Erreur d'empreinte dans le gamète mâle

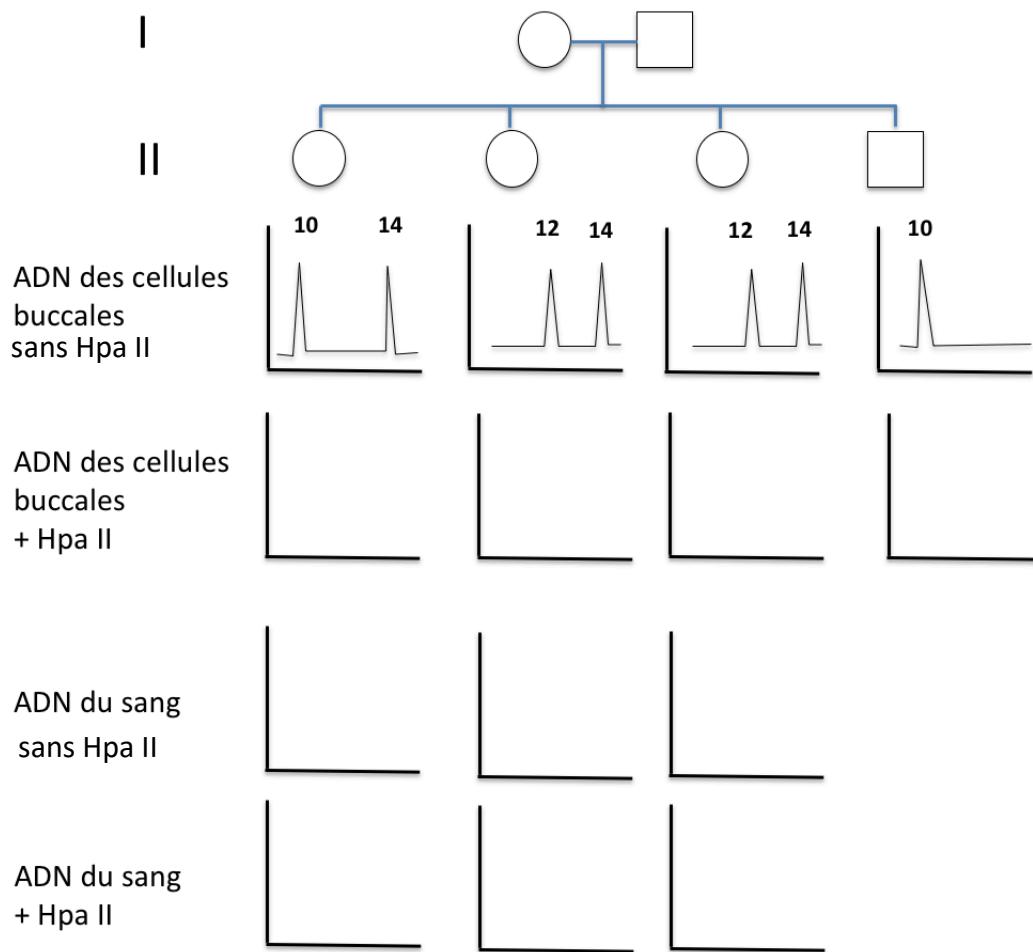
Justifiez votre réponse :

Prénom : _____ Nom : _____

Question 6 7 pt

Un couple a 4 enfants, 3 filles et un garçon.

Le garçon est atteint d'Immunodéficience Sévère Combinée : son sang ne contient aucun lymphocytes (un type de globules blancs). Le gène muté dans cette maladie est localisé sur le chromosome X. Il code pour un récepteur de survie spécifique pour les lymphocytes.



Indiquez

Le génotype du père : _____

Le génotype de la mère : _____

Pour réaliser le test HUMARA, il faut utiliser l'enzyme de restriction Hpa II

Sur la figure, dessinez les profiles obtenus par le test HUMARA partout où ils ne sont pas déjà donnés.

On admet que la mère est porteuse de la maladie.

