

# **BAC BLANC N°1**

## **Sciences de la Vie et de la Terre**

**Durée : 3h30**

**Calculatrice interdite**

**Ce sujet comprend 5 pages (y compris celle-ci)**

## Exercice 1 : Des mécanismes à l'origine de la diversité des individus (10 points)

**Montrez comment les crossing-over peuvent être une source de diversité génétique.**

*Vous rédigez un texte argumenté. On attend des expériences, des observations, des exemples pour appuyer votre exposé et argumenter votre propos.*

Document de référence : les familles multigéniques

La séquence en nucléotides de certains gènes d'un même organisme présente de nombreuses ressemblances héritées d'un ancêtre commun.

Exemple des gènes des opsines chez l'Homme

<u>Gènes codant pour les opsines</u>	L M M
<u>Position des gènes sur le chromosome X</u>	

*D'après acces ENS Lyon*

## Exercice 2 : Le syndrome NARP (10 points)

**A partir des données issues des documents et de vos connaissances, expliquez l'origine du syndrome NARP.**

*Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données des documents et les connaissances complémentaires nécessaires.*

### **Doc 1 - Le syndrome NARP**

Le terme NARP est un acronyme. Il fait référence à 3 maladies qui se développent en même temps chez certains sujets : neuropathie (maladie affectant la conduction nerveuse), ataxie (affection de la motricité fine) et rétinite pigmentaire (dégénérescence de la rétine). Ce syndrome touche autour de 1 individu sur 100000. Il se développe dès l'enfance. Il a été mis en relation avec un déficit de production d'ATP, molécule énergétique universelle des cellules. Ce sont toujours les mères qui transmettent la maladie.

### **Doc 2 – Carte du génome mitochondrial et mutation**

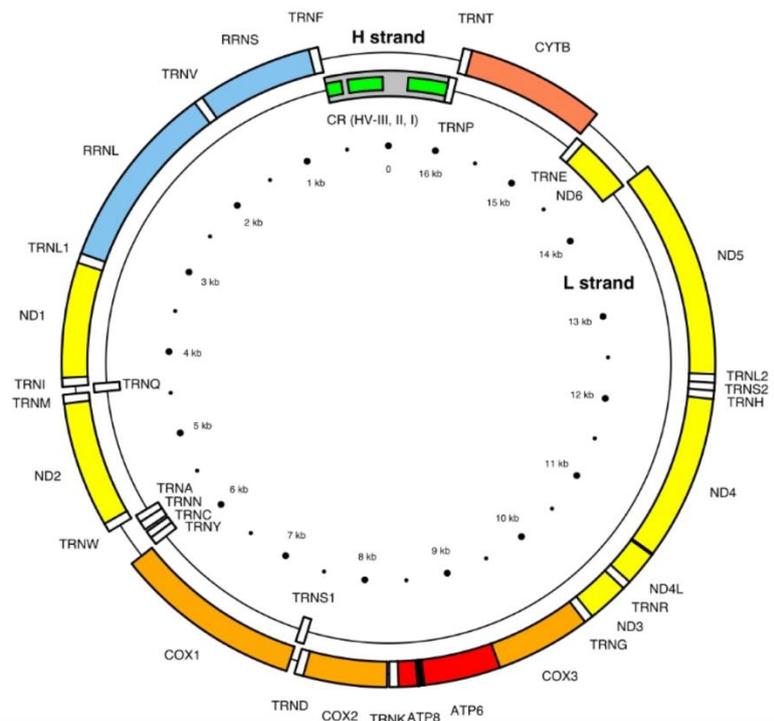
L'ADN mitochondrial est une molécule d'ADN circulaire et en plusieurs exemplaires, contenue dans les mitochondries des cellules eucaryotes. Il est constitué de deux brins. Le brin externe est un brin lourd, à l'intérieur duquel sont recensés un grand nombre de résidus guanine, et code plus d'une dizaine de polypeptides. Le brin interne est plus léger et code pour un polypeptide. Il est composé de 16 569 paires de bases.

Le syndrome NARP est causé par une mutation notée m.8993T>C/G (m : mitochondrie, 8993 : position de la mutation, > : substitution)

*Sur le schéma : 1kb = 1000 paires de bases*

*H-strand : brin lourd*

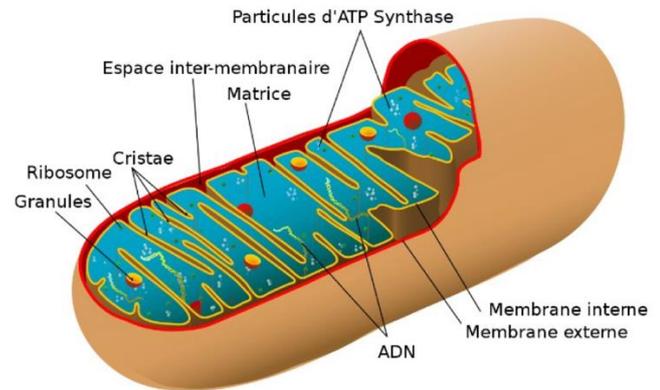
*L-strand : brin léger*



Note : la mutation est située est 9Kb environ (8993 paires de bases exactement)

### Doc 3 - L'ATP synthase

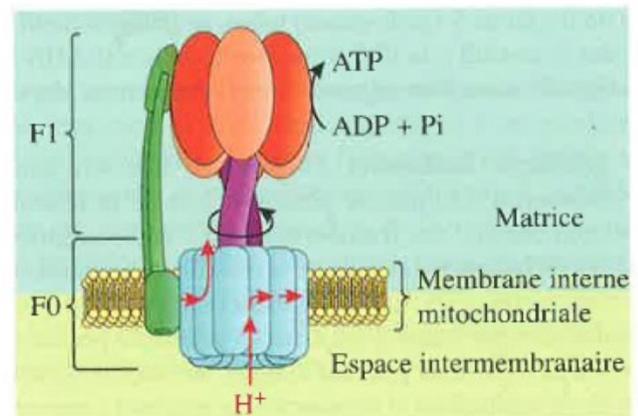
#### **Doc 3a : Localisation de l'ATP synthase dans la mitochondrie**



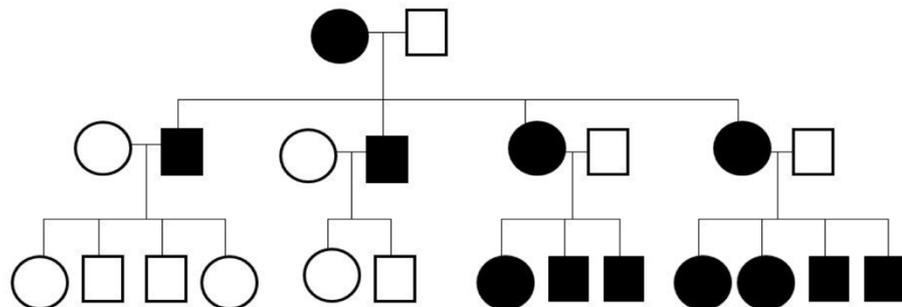
Note : l'ATP synthase est l'enzyme qui permet la production d'ATP

#### **Doc 3b : L'organisation fonctionnelle de l'ATP synthase**

- L'ATP synthase est constituée de plusieurs sous-unités protéiques organisées en deux parties : F0 et F1.
- Les deux gènes mt-ATP8 et mt-ATP6 codent pour des sous-unités de la partie F0.
- Pi : phosphate inorganique



#### **Doc 4 - Arbre généalogique d'une famille atteinte du syndrome de NARP**



**Doc 5 - Transmission des mitochondries lors de la reproduction**

