

2. Épreuve de synthèse à partir d'une question scientifique

Le sujet de synthèse de la session 2025 était : « **les chromosomes eucaryotes** » (*L'étude s'appuiera sur des arguments judicieusement choisis. Il n'est pas attendu de traiter le cas des plastes et des mitochondries*).

• Les points à traiter dans la synthèse

Ce sujet de génétique correspond à une thématique travaillée au cycle 4, au lycée et approfondi en dans l'enseignement supérieur. Tout candidat, qu'il enseigne en collège ou en lycée, pouvait s'engager activement dans la réflexion avec des points d'appui dans sa pratique professionnelle.

On attendait du candidat qu'il aborde les points suivants :

- Localisation des chromosomes et nombre d'exemplaires présents dans une cellule eucaryote ;
- Composition et structure des chromosomes eucaryotes ;
- Variation de l'état de condensation des chromosomes eucaryotes au cours du cycle cellulaire ;
- Organisation du génome eucaryote porté par les chromosomes eucaryotes ;
- Réplication des chromosomes chez les eucaryotes ;
- Transmission des chromosomes eucaryotes ;
- Expression de l'information génétique portée par les chromosomes eucaryotes ;
- Stabilité et variabilité des chromosomes eucaryotes.

Pour chacun de ces points, il était attendu des candidats l'énoncé clair de l'idée générale accompagné d'explicitations des connaissances fondamentales, à un bon niveau de lycée. Ceux qui ont présenté des connaissances à un niveau BCPST, ont été valorisés.

Par ailleurs, le jury attendait du candidat qu'il développe une argumentation scientifique pour étayer ses propos, afin d'offrir une synthèse scientifique et non pas un développement strictement assertorique.

Les tableaux ci-après précisent les connaissances fondamentales attendues, certaines notions complémentaires pouvant être apportées pour préciser le propos, ainsi que des éléments permettant d'argumenter la construction théorique.

L'exhaustivité n'est pas attendue du jury pour chaque item.

1. Localisation des chromosomes et nombre d'exemplaires présents dans une cellule eucaryote		
Idee générale	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
Les chromosomes eucaryotes sont localisés dans le noyau ou cytoplasme des cellules en un ou plusieurs exemplaires	☐ Ils sont présents dans la cellule tout au long sa vie. ☐ L'observation individuelle de chromosomes est variable au cours du cycle cellulaire. ☐ Les chromosomes sont dans le cytoplasme lors des mitoses ou lors de la méiose. ☐ On distingue des ploïdies variables. ☐ Il existe un nombre de chromosomes variables suivant les espèces.	☐ Exemples concrets d'organismes/cellules haploïdes et diploïdes. ☐ Au sein d'une cellule ou d'une espèce, il y a des ploïdies différentes. ☐ Il existe des mitoses ouvertes et fermées.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Établissement de caryotype, extraction de chromosome géant, coloration au vert de méthyle, schéma d'un cliché de noyau au MET (...).</i>		

2. Composition et structure des chromosomes eucaryotes		
Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
Un chromosome est composé d'ADN et de protéines en interactions	☐ L'ADN est un hétéropolymère séquencé. ☐ On peut observer 4 nucléotides différents au sein de l'ADN. ☐ Un nucléotide est formé d'un phosphate, d'un désoxyribose et d'une base azotée (A,T,C,G). ☐ L'ADN est formé de 2 chaînes enroulées en une double hélice et est orienté 5'-3'.	• La liaison entre les nucléotides est une liaison phosphodiester entre le désoxyribose d'un nucléotide et le phosphate d'un autre nucléotide. • On distingue deux types de bases azotées : les bases puriques (AG) et pyrimidiques (TC). • On observe la présence d'un grand et d'un petit sillon sur l'ADN.

	□ Les deux chaînes ou brins sont antiparallèles et complémentaires (A et T ; G et C). □ Les deux chaînes sont reliées par des liaisons hydrogène. • Les bases azotées sont à l'intérieur de la double hélice □ Les principales protéines présentes au sein des chromosomes sont des histones. □ Il existe différentes protéines histones. □ Un nucléosome est formé d'ADN et d'histones associées. □ ADN et histones sont liés par des liaisons faibles au sein d'un nucléosome. □ Chaque nucléosome est séparé du suivant par un segment d'ADN nommé ADN internucléosomique.	• L'ADN est moins réactif que l'ARN (-H sur 2' du désoxyribose) (stabilité). • Le pas de l'hélice d'ADN est de 3,4 nm avec 10 paires de bases par tour. • Les différentes histones sont : H2A H2B H3 H4 H1. • Les histones sont organisées en homodimères puis octamères au sein du nucléosome (à l'exception de H1). • L'association histones/ADN se fait par des interactions électrostatiques : - ADN/+Histones. • Un segment d'ADN de 146 pb s'enroule autour d'un nucléosome. • L'ADN internucléosomique représente un segment d'environ 60 pb. • Un nucléosome fait 11nm de diamètre.
Un chromosome est constitué d'une ou deux chromatides	□ Une chromatide est formée d'une molécule d'ADN. □ Deux chromatides d'un même chromosome sont reliées au niveau d'une région nommée centromère. □ Un chromosome est sous forme d'une ou deux chromatides au cours d'un cycle cellulaire : G1vsG2 □ Les chromosomes sont de tailles variables.	• Le centromère sépare les chromosomes en deux bras de taille variable : un bras court (bras p) et un bras long (bras q). • Les extrémités des chromatides forment les télomères.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Mise en évidence de la complémentarité des bases azotées dans l'ADN par E.Chargaff (1950) ; découverte de la structure de l'ADN par Watson et Crick d'après Franklin (1953), observation de chromosomes au microscope optique (coloration de Feulgen), observation des nucléosomes au microscope électronique (marquage de l'ADN par composé opaque aux électrons), western blot et diversité d'histones (...).</i>		

3. Variation de l'état de condensation des chromosomes eucaryotes au cours du cycle cellulaire		
Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
La chromatine est l'ensemble des molécules d'ADN et de protéines histones présentes dans le noyau d'une cellule eucaryote sous différents états de condensation	□ Il existe deux types de chromatine : l'euchromatine et l'hétérochromatine. □ Au cours d'un cycle cellulaire, les chromosomes passent par différents états de condensation. □ La condensation est maximale en phase M. □ Notion de taux de compaction des chromosomes.	• Localisation : l'hétérochromatine est principalement retrouvée en périphérie du noyau et au niveau du nucléole. Le reste correspond à la localisation de l'euchromatine. • L'euchromatine prend la forme d'une fibre de 11 nm (collier de perle). • L'hétérochromatine prend les formes suivantes : fibre de 30 nm (nucléosomes associés par H1), fibre de 30nm associées à une matrice protéique (protéines non histones) formant une fibre de 300/700 nm, condensation maximale avec de la condensine et formation du chromosome mitotique (1400 nm). On attend des ordres de grandeur. • Les télomères, le centromère (constriction primaire) et le centre organisateur du nucléole (constriction secondaire) sont des portions hétérochromatiques du chromosome. • En phase S, lors de la réplication, la double hélice d'ADN est localement ouverte ; son état de condensation est minimal. • Valeurs chiffrées du taux de compaction. • Inactivation d'un des deux chromosomes X (corpuscule de Barr) par condensation permanente (chez les Mammifères).
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>MET du noyau interphasique, analyse des protéines associées à l'ADN (retard sur gel, Western blot), digestion de l'ADN et récupération des protéines de matrice (...).</i>		
4. Organisation du génome eucaryote porté par les chromosomes eucaryotes		

Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
L'ensemble des chromosomes d'une cellule constitue son génome	□ La taille du génome est variable et exprimée en paires de bases. □ Le génome est constitué de différents types de séquences plus ou moins répétés. □ Le génome présente une partie importante de séquences non codantes.	□ Au moins deux exemples d'ordre de grandeur de taille pour deux espèces données. □ La taille n'est pas corrélée à la complexité de l'organisme (illustration au choix). □ Ordre des grandeurs des proportions codantes et non codantes au sein du génome. □ Les séquences répétées correspondent aux séquences hautement répétées (SHR) et moyennement répétées (SMR). □ SHR correspondent aux télomères et aux centromères des chromosomes (ADN satellite). □ SMR correspondent aux transposons, aux gènes répétés en tandem, aux gènes formant des familles multigéniques. □ SU correspondent aux gènes non répétés ou aux pseudogènes. □ Ordre des grandeurs des proportions des différentes séquences plus ou moins quantifiées.
Les chromosomes sont les supports des gènes	□ Un gène est un fragment d'ADN qui permet la synthèse d'un ARN. □ Il est situé à un endroit précis nommé locus. □ De nombreux gènes dont ceux codant les ARNm sont morcelés en séquences codantes (exons) et non codantes (introns). □ Un gène existe sous différentes versions nommées allèles. □ Deux allèles d'un même gène se différencient par leur séquence de nucléotides. □ Le génotype est l'ensemble des allèles des gènes d'un individu.	□ Le gène est organisé en séquences codantes et régulatrices. □ L'organisation d'un gène codant un polypeptide est la suivante : Promoteur/5'UTR/Exons/Introns/Séquence d'ajout de la queue poly A/3'UTR/Termineur.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Dénaturation de l'ADN et réassociation (3 paliers, 3 types de séquences), séquençage, hybridation ADN ARN en boucles...()</i>		

5. Réplication des chromosomes chez les eucaryotes		
Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
La réplication de l'ADN se fait selon un mode semi conservatif.	□ La réplication se fait en 3 étapes : initiation (ouverture de la molécule d'ADN), élongation (copie des deux brins d'ADN par ajout de nucléotides complémentaires) et terminaison. □ Différentes enzymes interviennent dont l'ADN polymérase. □ La réplication se fait simultanément en différents endroits d'une molécule d'ADN (yeux de réplication).	• Lors de l'ouverture de la molécule d'ADN, il y a rupture des liaisons hydrogènes (importance des liaisons faibles entre bases azotées). • L'ouverture se fait au niveau d'une ORI. • La polymérisation de l'ADN nécessite une amorce. • L'élongation se fait par formation de liaisons phosphodiester entre nucléotides. • La polymérisation se fait dans le sens 5' vers 3'. • Il existe une diversité d'enzymes qui interviennent lors de la réplication : topoisomérase, primase, hélicase, ligase, ADN polymérases (citer au moins 3 enzymes différentes). • Il existe un brin précoce (polymérisation continue) et un brin tardif (polymérisation discontinue- fragments d'Okazaki).
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Expériences de Meselson et Stahl, expérience de Taylor, observation des yeux de réplication au MET, PCR (...).</i>		
6. Transmission des chromosomes eucaryotes		

Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
La mitose est une division conforme	□ A partir d'une cellule mère, deux cellules filles sont formées. □ La réplication est préalable à la mitose permettant la formation de deux chromatides identiques. □ La mitose se déroule en 4 phases : prophase, métaphase, anaphase et télophase. □ Au cours de la mitose ou de la méiose, il y a séparation et migration vers chacun des pôles différents de la cellule des paires de chromosomes ou des chromatides de chaque chromosome grâce à un fuseau de fibres présents entre les deux pôles de la cellule.	• Exemples : développement embryonnaire, cellules souches adultes... • Chez les végétaux, l'individualisation des cellules repose sur la présence du phragmoplaste ; absence de centres organisateurs des microtubules. • En absence de cytokinèse, il y a formation de syncytium et augmentation du nombre de lots de chromosomes par cellule. • Deux points de contrôle du cycle cellulaire sont présents en mitose qui reposent sur l'état des chromosomes. • Le noyau est déstructuré par la désorganisation des lamines nucléaires. • La séparation des deux chromatides est rendue possible par la destruction de la cohésine par l'enzyme séparase en anaphase. • Chaque pôle de la cellule est organisé autour des centres organisateurs des microtubules d'où partent les microtubules. • En anaphase, la traction des chromatides repose sur la dynamique des microtubules et des moteurs moléculaires. • La cytokinèse (ou cytotélerèse) permet l'individualisation de deux cellules filles.
L'alternance méiose-fécondation maintient le nombre de chromosomes de générations en générations	□ La méiose permet de produire des gamètes. □ La méiose est organisée en deux divisions : réductionnelle et équationnelle. □ Une seule réplication est préalable à la méiose. □ Chaque division est découpée en 4 phases : prophase, métaphase, anaphase et télophase. □ En première division, il y a appariement puis séparation des chromosomes homologues ; en deuxième division, il y a séparation des chromatides de chaque chromosome. □ La séparation et la migration des chromosomes homologues en première division se fait au hasard et de façon indépendante. □ Chaque cellule haploïde apporte un lot de chromosomes lors de la fécondation. □ La cellule-œuf (ou zygote) comporte des paires de chromosomes homologues. □ Au cours de la mitose ou de la méiose, il y a séparation et migration vers chacun des pôles différents de la cellule des paires de chromosomes ou des chromatides de chaque chromosome grâce à un fuseau de fibres présents entre les deux pôles de la cellule.	□ La méiose peut aussi produire d'autres types de cellules haploïdes (spores). • Les chromosomes homologues sont aussi appelés bivalents ou tétrades en prophase I. • La fusion des kinétochores des bivalents permet leur capture et leur déplacement vers un pôle. • Limites à la notion de fécondation (plasmogamie sans caryogamie, double fécondation chez les Angiospermes). • Restauration de la ploïdie lors de la deuxième division chez les Mammifères. • Le noyau est déstructuré par la désorganisation des lamines nucléaires. • Chaque pôle de la cellule est organisé autour d'un centre organisateur de microtubules. • En anaphase, la traction des chromatides repose sur la dynamique des microtubules et des moteurs moléculaires. • La cytokinèse (ou cytotélerèse) permet l'individualisation de deux cellules.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Observations de figures de mitose et de méiose (racine d'ail, anthère de lys, testicule de criquet (...) au microscope optique (coloration orcéine-acétique) ou électronique, suivi de la quantité d'ADN dans les cellules (cytométrie en flux), caryotypes haploïdes et diploïdes (...).</i>		

7. Expression de l'information génétique portée par les chromosomes eucaryotes		
Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
La transcription est un processus cellulaire d'expression du matériel génétique des chromosomes	☐ La transcription a lieu dans le noyau. ☐ Elle se déroule en trois étapes : initiation (séparation des deux brins d'ADN), élongation (synthèse d'un ARN par complémentarité des nucléotides avec le brin transcrit), terminaison (séparation de l'ARN de l'ADN et réassociation des deux brins d'ADN). ☐ La transcription permet la synthèse de différents ARN dans la cellule. ☐ La transcription nécessite différentes enzymes dont des ARN polymérases. ☐ Plusieurs transcriptions peuvent se dérouler simultanément sur une même séquence codante (figure en arbre de Noël).	• La transcription se déroule hors division cellulaire. • L'initiation de la transcription dépend d'un ensemble de facteurs de transcription qui se fixent sur le promoteur (facteurs d'initiation). • La transcription correspond à une polymérisation de nucléotides. • La transcription se fait dans le sens 5' → 3'. ☐ On distingue un brin matrice et un brin non matrice. ☐ La diversité des ARN comprend : ARNm, ARNr, ARNt, ARNsi, ARNsn (en citer au moins 3). ☐ Il existe une diversité d'ARN polymérases spécifiques de certains ARN.
La transcription des gènes est contrôlée	☐ L'expression génétique est variable dans le temps et selon les cellules. ☐ L'expression des gènes dépend de signaux externes et internes. ☐ Il existe des séquences régulatrices de l'expression des gènes sur l'ADN.	• Le contrôle de la transcription repose sur des modifications chimiques de l'ADN : méthylation (condensation de l'ADN). • Le contrôle de la transcription repose sur des modifications chimiques des histones : méthylation, acétylation (...) (code histone, soit condensation ou décondensation). • La formation d'enhanceosome ou de silencieosome permet respectivement d'augmenter ou de freiner la transcription d'un gène. • Un exemple de contrôle de l'expression des gènes.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Northern blot, puce à ADN, technique de retard sur gel, ARN au MET, localisation de la synthèse d'ARN par marquage radioactif (...).</i>		

8. Stabilité et variabilité des chromosomes eucaryotes		
Idées générales	Connaissances fondamentales	Connaissances approfondies
Les mutations et les modifications chromosomiques sont à l'origine d'une variabilité du génome	☐ Il existe des mutations géniques et chromosomiques. ☐ Les mutations géniques sont des modifications de la séquence de nucléotides de l'ADN. ☐ Elles sont aléatoires et spontanées. ☐ Leur fréquence est augmentée par des agents mutagènes. ☐ Elles ont pour origine des erreurs de réplication ou des altérations de l'ADN. ☐ Il existe des mécanismes de réparation de l'ADN. ☐ Elles sont à l'origine de nouveaux allèles. ☐ Une mauvaise répartition des chromosomes ou des chromatides lors de la méiose peut engendrer une aneuploïdie ou polyploïdie. ☐ Les mutations chromosomiques peuvent être liées à des crossing over inégaux en méiose. ☐ Ces mutations concourent à la diversité génétique.	• Les mutations géniques pouvant toucher la séquence nucléotidique sont variées : substitution, insertion, délétion (INDEL). • Exemple d'agents mutagènes (UV, gaz moutarde...). • Exemples de lésions de l'ADN : désamination, dépurination, dimères de thymine. • L'impact des mutations géniques est variable sur le phénotype : mutations silencieuses, non-sens, faux sens. • Les mutations géniques peuvent toucher des séquences régulatrices et modifier l'expression des gènes (quantitatif). • Il existe une diversité de mécanismes de réparation de l'ADN (BER, NER). • Les mutations chromosomiques sont variées : délétion, inversion, duplication, translocation. • Elles peuvent avoir pour origine une insertion de transposons ou de génomes viraux. ☐ Exemple d'aneuploïdie, de polyploïdie, de mutations chromosomiques et leur impact évolutif.

La reproduction sexuée est source d'un brassage génétique des allèles	☐ En méiose, on observe un brassage interchromosomique. ☐ Et un brassage intrachromosomique. ☐ La fécondation permet des associations variées entre chromosomes issus de deux individus. ☐ Il en résulte la formation d'associations alléliques nouvelles (recombinaison).	• Chacune des quatre chromatides peut être impliquée dans un crossing-over. • L'établissement de crossing-over est rendu possible par la présence du complexe synaptonémal. • Un exemple illustré de type croisements avec gènes liés ou indépendants. ☐ Hybridation entre 2 espèces différentes et nouvelles associations chromosomiques.
Des transferts de gènes entre organismes non apparentés enrichissent le génome en de nouveaux gènes	☐ On appelle transferts horizontaux des transferts de gènes entre individus d'espèces différentes. ☐ Ces transferts peuvent se faire entre groupes phylogénétiquement éloignés. ☐ Ils jouent un rôle important dans l'évolution des populations.	• Incongruence des arbres phylogénétiques et mise en évidence des transferts horizontaux. • Exemples de transferts horizontaux. • Les transferts horizontaux sont utilisés en génie génétique.
Exemples non exhaustifs et exploitation de l'argumentation pour cet item <i>Mise en évidence de l'action mutagène de certains agents environnementaux (ex : UV et levures ade2), observation de crossing-over au MET, méthodes de suivi d'expression génétique, exemple de mise en évidence de transferts horizontaux (comparaison de séquences), arbre phylogénétique et incongruence (...).</i>		

- La rédaction de la synthèse

Le jury tient tout d'abord à saluer l'effort de tous ceux qui se sont préparés à l'épreuve et ont produit une synthèse répondant aux attendus. Leurs copies présentaient une synthèse facile à lire, bien présentée, avec un plan apparent, des paragraphes titrés, une problématique énoncée et un fil conducteur visible.

Malgré la bonne tenue de la majorité des copies, certains points restent souvent à améliorer :

- L'introduction du devoir pose des problèmes à la majorité des candidats. Très peu savent extraire une réelle problématique scientifique et se contentent de formuler 3 ou 4 questions successives, qui en réalité correspondent à l'annonce du plan. Le jury rappelle qu'il ne suffit pas de poser des questions pour problématiser. Les candidats gagneraient, à mettre en lumière des tensions, des contradictions apparentes dans les notions sous-tendues par le sujet. Ici par exemple, la notion de compaction, d'enroulement de l'ADN au sein des chromosomes paraît à priori contradictoire avec la mise en œuvre d'une machinerie protéique, et donc l'expression génétique ou la réplication. La médiocre qualité des problématisations s'explique au moins en partie par les fréquentes confusions entre chromosome et chromosome mitotique, voire bichromatidien. Si les définitions du terme « Eucaryote » sont fréquentes, et souvent surdéveloppées par rapport aux attendus du sujet, en revanche la notion de chromosome est rarement définie et encore plus rarement correctement.
- Les intitulés des paragraphes sont rarement informatifs et pertinents car explicitement reliés au sujet. Par exemple, au lieu de « la réplication », on préférerait : « duplication chromosomique par réplication de l'ADN », ou bien « la duplication des chromosomes en phase S est permise par une réplication semi-conservative de l'ADN ».
- De nombreux points clés du sujet sont survolés tels que les aspects macromoléculaires (réplication, transcription, état chromatinien), et rares sont les copies qui citent des chiffres (nombre de gènes, ploïdies variables) en dehors de la lignée humaine ce qui témoignent d'un manque global de culture scientifique naturaliste sur la biodiversité animale, végétale ou fongique...
- On trouve dans certaines copies des passages entiers hors-sujet : des événements de maturation post-traductionnelle, traduction, mécanismes évolutifs... Le jury engage les futurs candidats à veiller à bien cerner le sujet avant de se lancer dans la rédaction.
- Le jury attendait de la part des candidats des argumentations développées dans le devoir. Or, il a constaté que l'argumentation est souvent absente. Le plus souvent, le candidat se contente de citer une date et les noms de scientifiques, ce qui ne peut constituer une argumentation. De même, l'appui sur l'expérimentation et l'observation, souvent présent, est rarement utilisé à bon escient, parfois hors-sujet. La réplication semi-conservative a souvent été illustrée par des résultats tirés de procaryotes (l'expérience de Taylor au niveau chromosomique eucaryote n'a été investie que très rarement).

• Qualité des schématisations

On rappelle qu'un schéma scientifique doit apporter un contenu scientifique de manière concise, claire et complémentaire du texte. Dans les bonnes copies, les schémas sont exploités par un commentaire qui ne reprend pas le contenu des légendes mais complète le propos en montrant en quoi les informations du schéma font avancer dans la démarche.

Pour apprécier la qualité de l'illustration, l'attention du jury se porte donc sur :

- sa pertinence : le schéma apporte une plus-value à l'argumentation (précision, généralisation, explicitation) ;
- sa complétude : le schéma comporte tous les éléments suffisants pour donner du sens (il inclut des éléments graphiques, un titre, une légende, des échelles, des codages couleur, ...) ;
- son exactitude : pas d'erreurs scientifiques sur le fond ;
- sa cohérence : les schémas, intégrés judicieusement, sont mis au service d'un développement construit, logique et conforme aux attentes du sujet.

Voici à titre d'exemples quelques schémas de bonne qualité trouvés dans les copies :



