

Epreuve - Matière : 102 70 63 Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Lorsque je m'observe dans un miroir, je vois la couleur de mes yeux, celle de mes cheveux, leur texture et leur densité. Je poursuis mon observation et j'essaie de reconnaître les traits de mon visage hérités de mon père, et ceux hérités de ma mère. J'imagine aussi qu'au delà du physique, j'hérite aussi de leurs traits de personnalité, leur sociabilité et leur ouverture d'esprit.

Au jour de la rencontre de leurs gamètes, pour former cette association unique qui me définit, je m'interroge et me demande ce qui relève de la génétique innée ou ce qui sera de l'acquis, de l'éducabilité de ma personnalité qui fera l'unicité de l'être que je suis.

Ces caractères observables, résultats de l'activité et de la nature des protéines qui vont définir mon faciès, mes fonctions biologiques sont appelés phénotype. Celui-ci est issu de l'expression génétique de mes cellules, plus précisément du matériel génétique, contenu dans leur noyau. Ce même génotype qui était présent dans la cellule-œuf originelle et qui l'est aussi dans chaque cellule de mon corps.

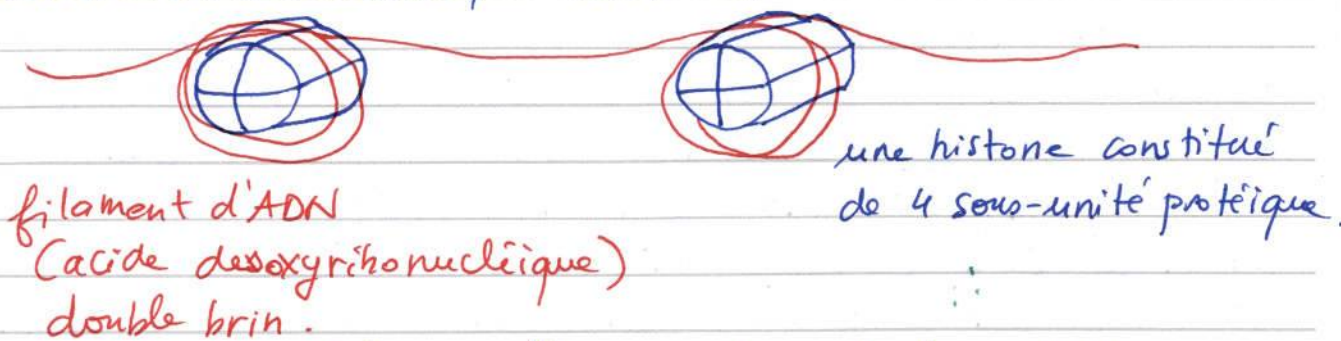
Sur quels mécanismes s'appuie la stabilité de l'information génétique contenue dans mes chromosomes? Si ce matériel génétique est identique dans les cellules du corps, comment se fait la variabilité de l'information génétique? Comment se fait-il que mes enfants ne sont pas des copies conformes de moi-même? des clones...

Nous verrons dans une première partie tous les mécanismes biologiques qui permettent la stabilité de l'information génétique contenue dans les chromosomes eucaryotes. Nous aborderons en seconde partie, à l'aide d'exemples et d'expériences, les mécanismes de la variabilité génétique engendrant une diversité. Nous focaliserons notre étude sur les cellules eucaryotes possédant un "noyau vrai" entouré d'une double membrane nucléaire.

## PARTIE ① : les chromosomes, un support stable de l'information génétique.

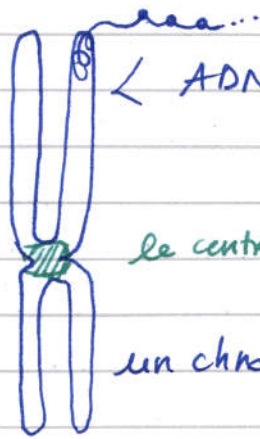
### 1) Qu'est-ce qu'un chromosome? De quoi est-ce constitué?

Lorsque l'on observe des cellules de l'épiderme d'oignon, coloré au bleu de méthylène, il est possible de distinguer le matériel génétique, sous sa forme décondensée, appelée chromatine. La chromatine est constituée d'un filament d'ADN double brin, enroulé autour de protéines structurantes, les histones.



### Schema d'une portion de chromatide. Sous forme d'condensée.

Lorsque la chromatine se condense, lors de la division cellulaire, les chromosomes se retrouvent sous la forme suivante :



← ADN et histones sous forme condensée (enroulée).

le centromère

un chromosome à deux chromatide.

Si l'on s'intéresse de plus près à la molécule d'ADN, on sait qu'il s'agit d'une succession de nucléotides : A (adénine), T (thymine), C (cytosine) et G (guanine). Les bases azotées sont complémentaires telles que (A-T) et (G-C). La molécule d'ADN est double brin avec des liaisons fortes covalentes et des liaisons faibles (hydrogène) entre les bases complémentaires.

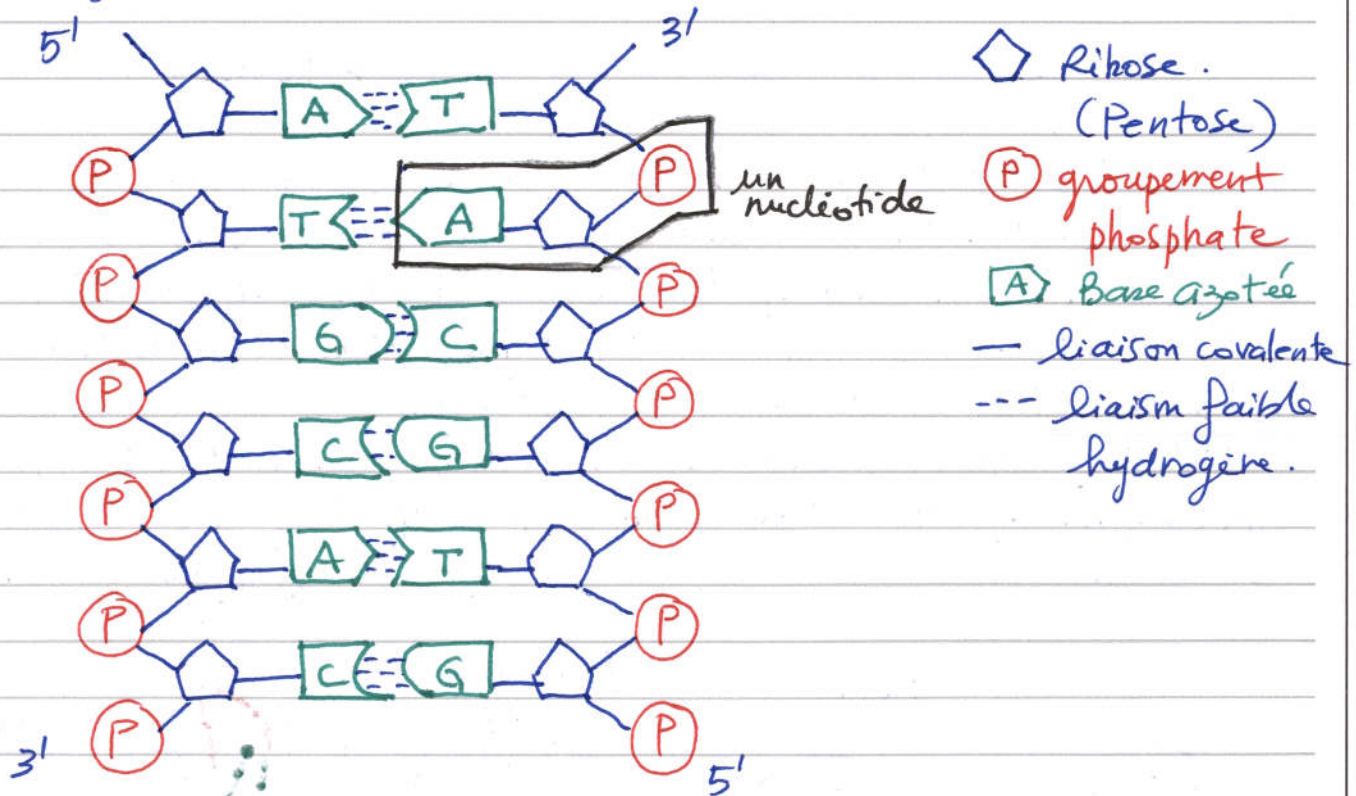


Schéma d'une molécule d'ADN double brin montrant une partie "stable" avec des liaisons fortes covalentes, et une partie plus malléable avec des liaisons hydrogènes faibles.

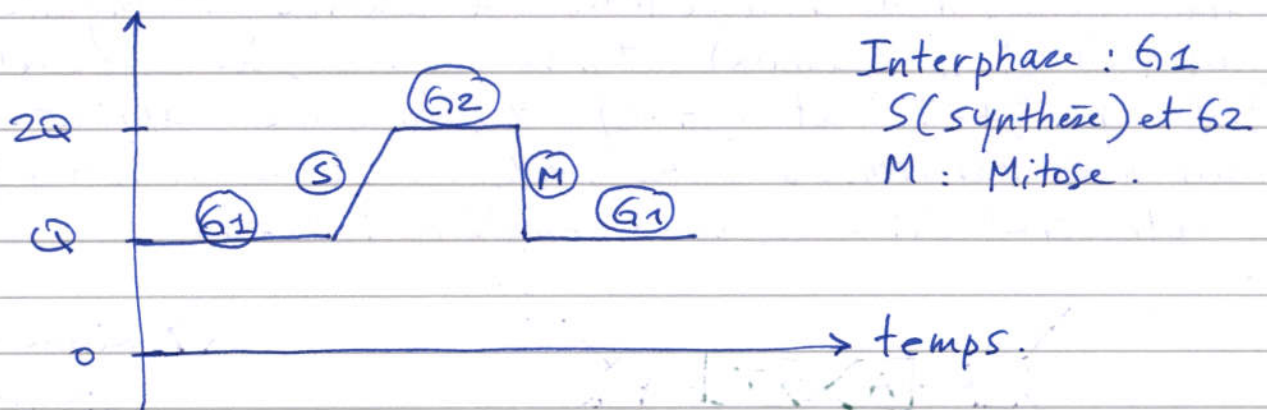
Les bases sont complémentaires et leur séquence constitue le support de l'information génétique.

Dans l'ADN, les portions d'un gène exprimé sont les exons et les portions non-exprimées sont les introns.

## 2) Les quantités d'ADN varient au cours du cycle cellulaire.

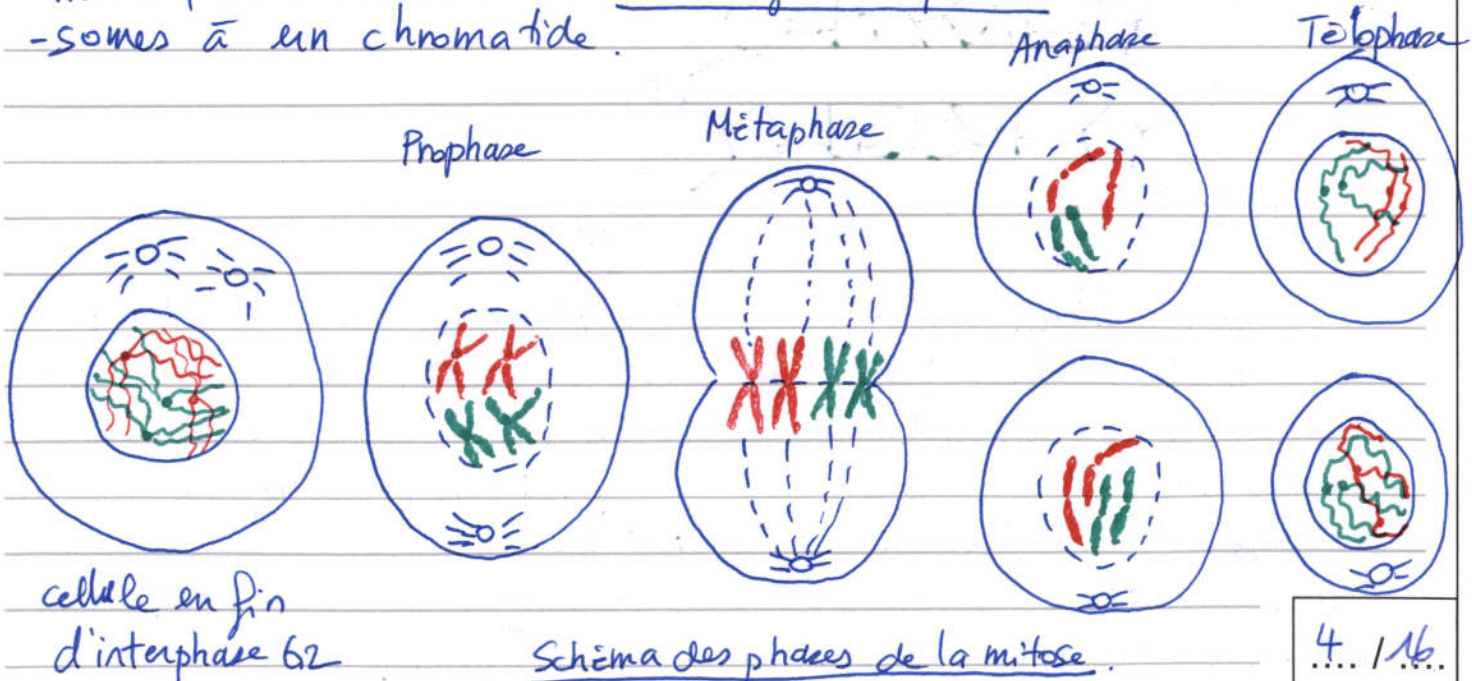
Un organisme pluricellulaire peut être constitué de quelques cellules ou de milliards. Pourtant, bien que la cellule vive, grandisse et meurt, leur nombre reste constant. Nous pourrions voir comment varie la quantité d'ADN au cours de deux types de divisions cellulaires : la mitose et la méiose. Nous verrons ici la mitose dans un premier temps, puis la méiose en partie 2.

### Graphique d'évolution de la quantité d'ADN lors de la mitose.



L'ADN se dédouble lors de la phase S. La cellule se prépare pour la division cellulaire lors de la phase G2 (augmentation du volume cytosolique, dédoublement des centrosomes). Lors de la mitose, le matériel génétique diminue de moitié.

Au début de la mitose, nous partons d'une cellule mère diploïde avec des chromosomes à deux chromatides. En fin de mitose, nous avons deux cellules filles diploïdes avec des chromosomes à un chromatide.



Epreuve - Matière : 102 7063 Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Lors de la prophase, les chromosomes se condensent, la membrane nucléaire disparaît. A la métaphase, les chromosomes sont alignés au niveau de leur centromère sur la plaque équatoriale. Les filaments du cytosquelette se fixent aux centromères qui vont se séparer et libérer les deux chromatides. Chaque chromatide de chaque paire de chromosome est tiré aux extrémités de la cellule par les microtubules. Les cellules vont se séparer lors de l'anaphase, par étranglement pour les cellules animales et fragmentation pour les cellules végétales. Lors de la télophase la membrane nucléaire se reconstitue et les chromosomes vont se décondenser.

Le mécanisme de la mitose permet d'avoir deux cellules filles identiques à la cellule mère du point de vue du contenu de son matériel génétique. Elles diffèrent de part le nombre de chromatides présent dans chaque paire de chromosomes.

3) Le répliquon de l'ADN : comment passer d'un chromosome à un chromatide, à un chromosome à deux chromatides ?

Comme nous l'avons vu dans le diagramme de la partie précédente, l'ADN double sa quantité en phase S de l'interphase. Un premier indice des modalités de dédoublement est la présence d'oeil de répliquon le long des filaments de chromatine. Les yeux de répliquons sont particulièrement visible chez

les organismes procaryotes tels que des bactéries.

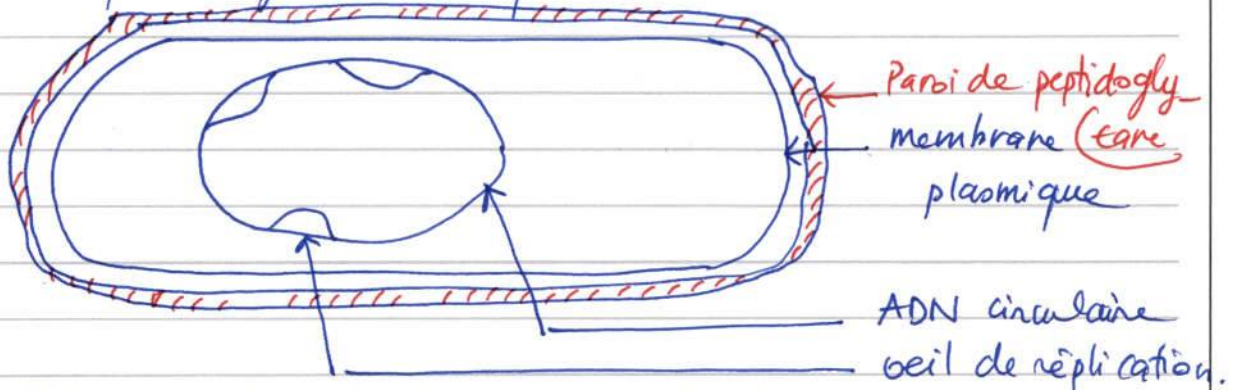
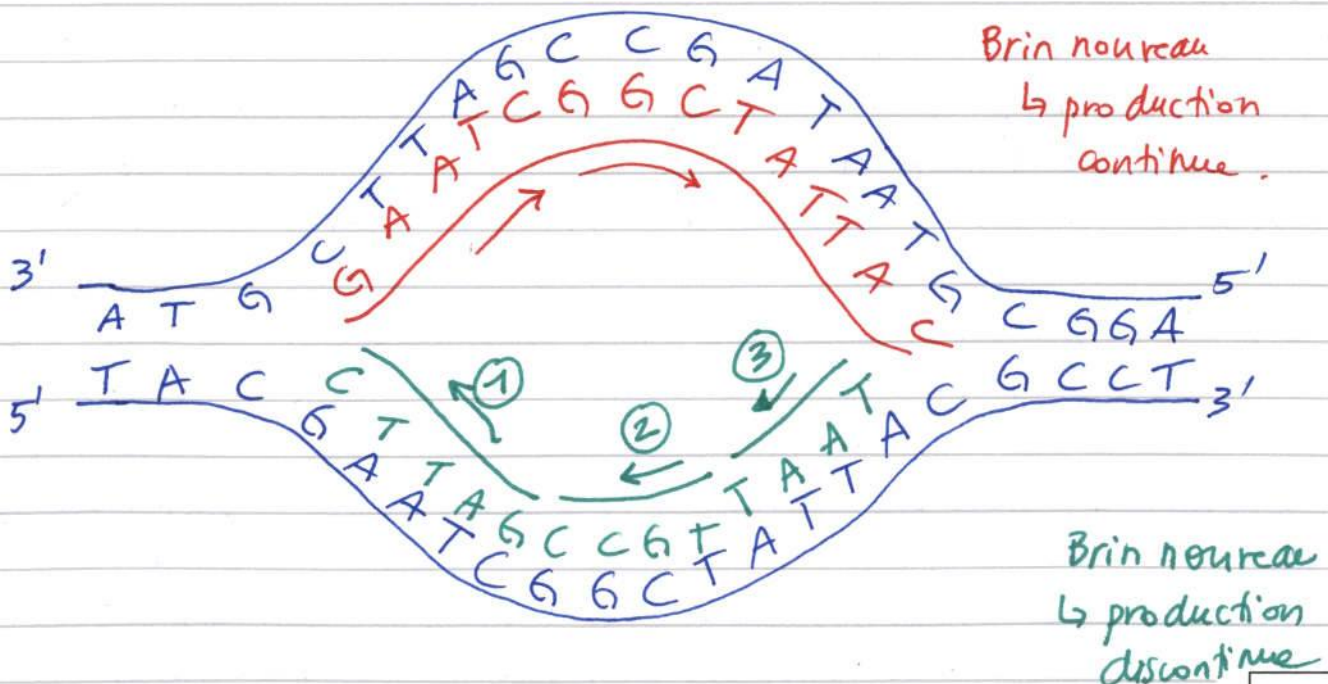


Schéma d'une bactérie en répliation de son matériel génétique.

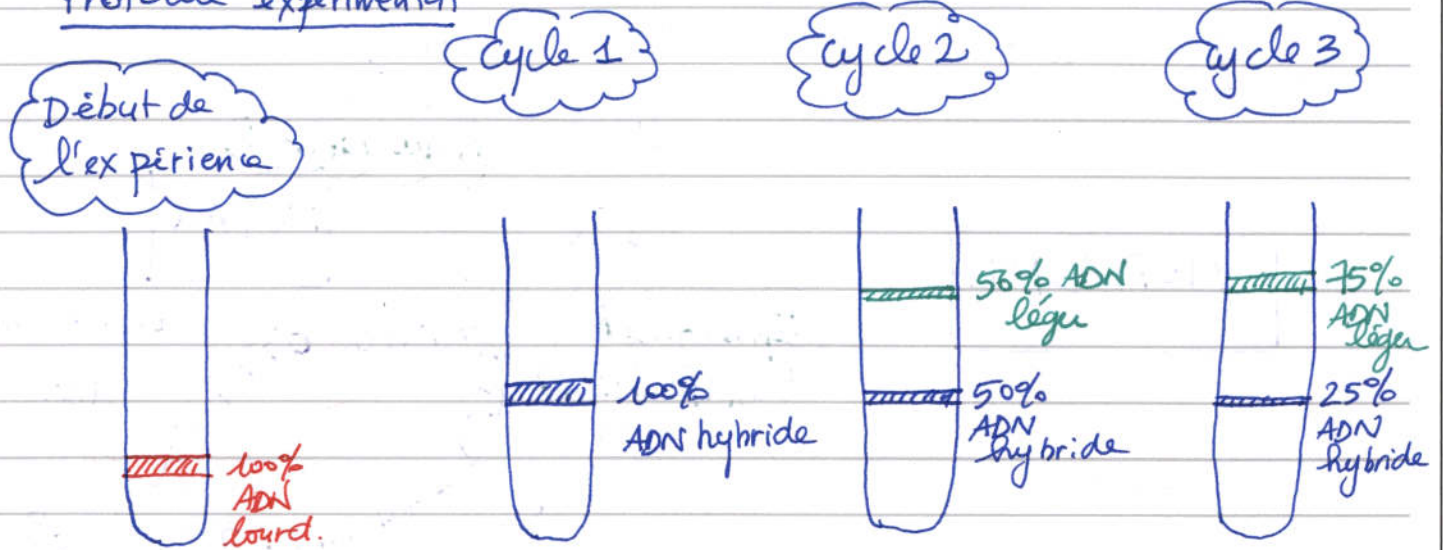
L'enzyme responsable de la répliation de l'ADN est l'ADN-polymérase. Elle est composée de deux sous-unités qui vont répliquer l'ADN dans un sens unique ( $3' \rightarrow 5'$ ). Dans le sens inverse, l'ADN-polymérase réplique l'ADN par fragments ( $5' \rightarrow 3'$ ).

La répliation de l'ADN permet d'avoir des copies conformes, grâce à la complémentarité des bases.



La répllication de l'ADN est semi-conservative. Nous le découvrirons à l'aide de l'expérience historique de Meselson et Stahl.

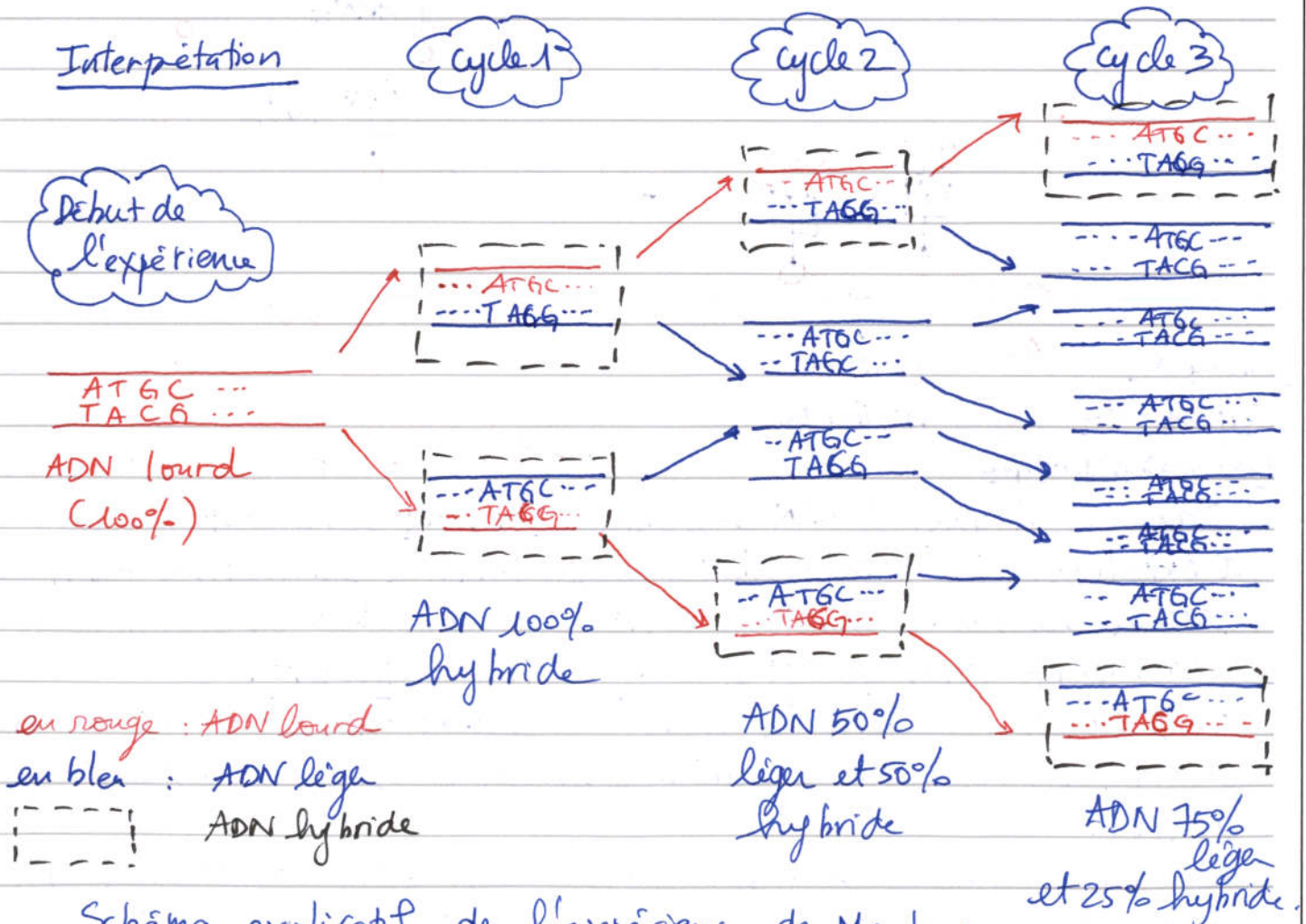
### Protocole expérimental



Les cellules sont cultivées dans un milieu contenant un isotope lourd de l'azote.

les cellules sont par la suite transférées dans un milieu de culture contenant un isotope léger de l'Azote.

### Interprétation



Schema explicatif de l'expérience de Meselson et Stahl.

La réplication semi-conservative est un des éléments clé de la stabilité de l'ADN et la copie conforme du matériel génétique. Comment le matériel génétique s'exprime-t-il pour donner des caractères visibles?

#### 4) L'expression de l'information génétique:

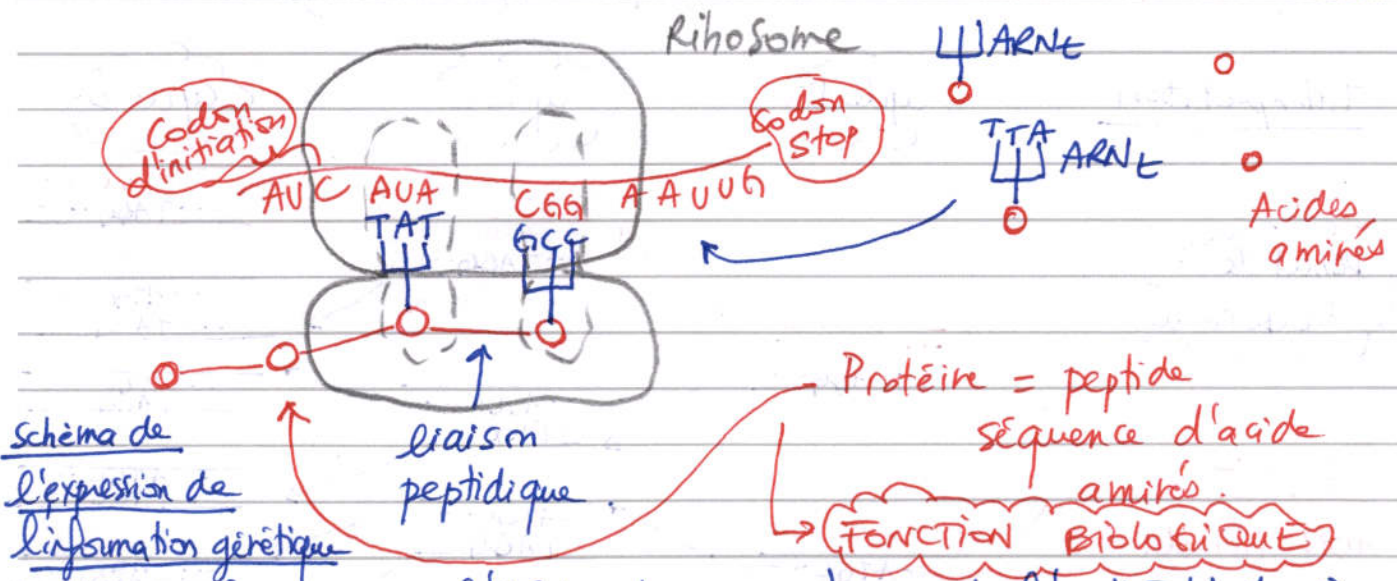
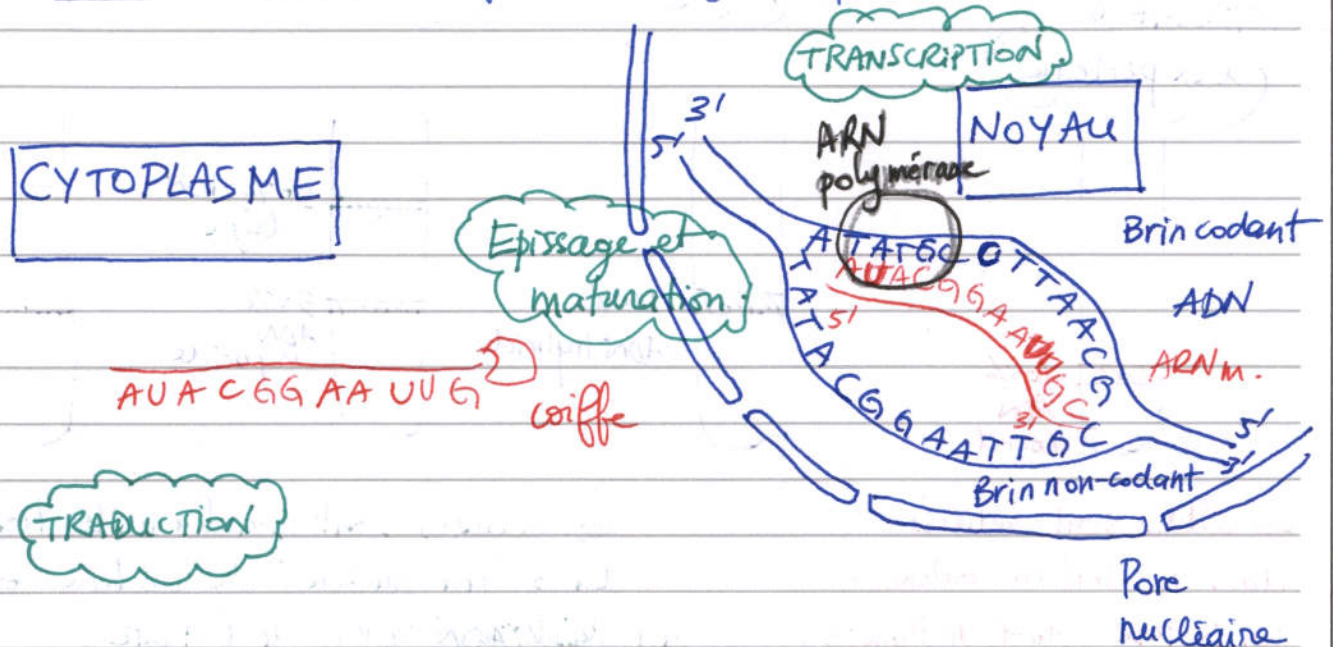


schéma de l'expression de l'information génétique

Dans le noyau, l'ARN polymérase transcrit l'entière du gène à exprimer. Le brin d'ARN messager immature sera épissé où il perdra les parties d'introns. Après l'adjonction de la coiffe, il sera exporté dans le cytoplasme où il sera traduit.

La traduction se fera à l'aide de l'ARN ribosomal et les ARN de transfert afin de produire des protéines, successions d'acides aminés.

Les acides aminés sont spécifiques à un codon constitué de 3 paires de bases. Les appariements se font au code génétique qui est redondant et universel.

Epreuve - Matière : 102 7063 Session : 2025

CONSIGNES

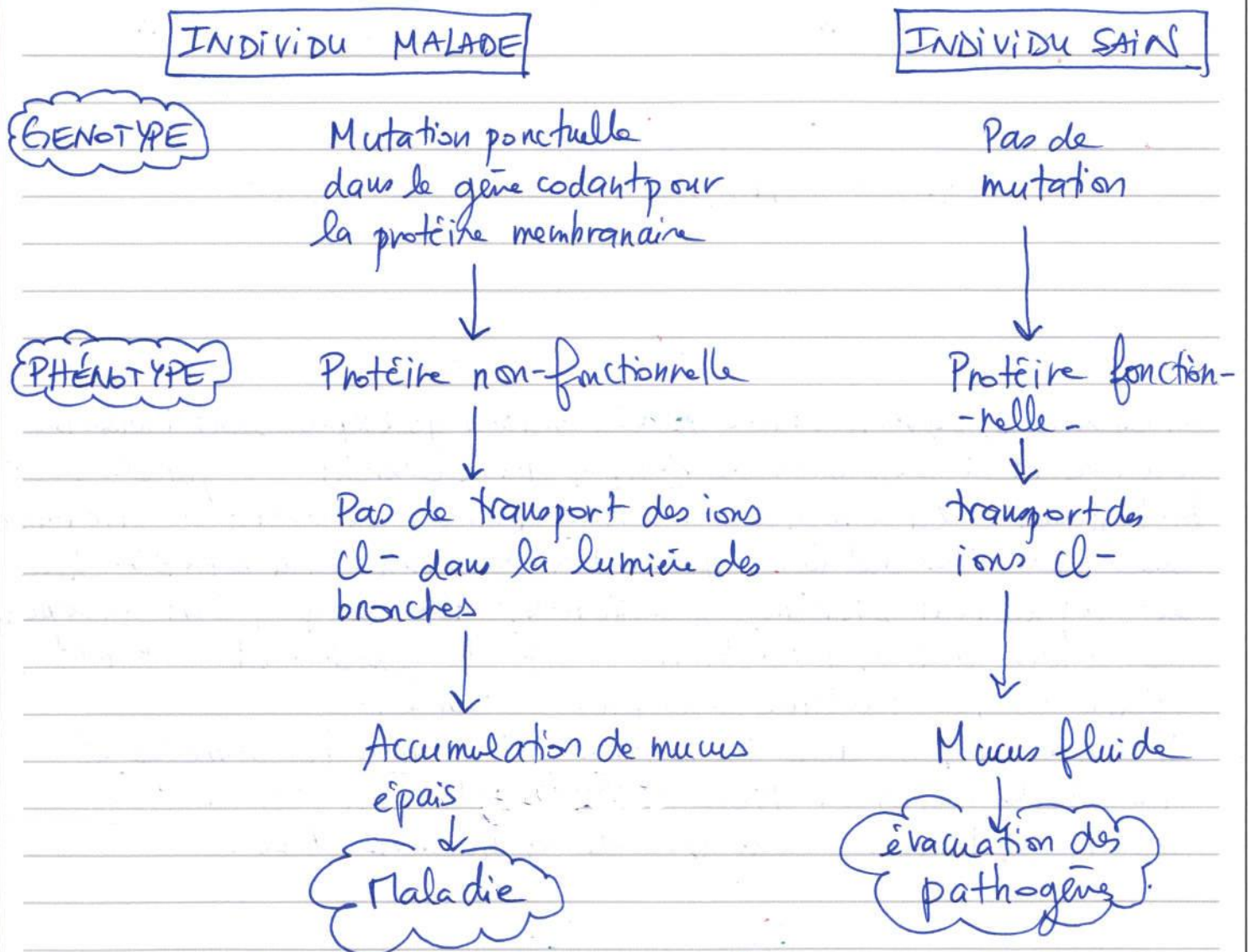
- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Les chromosomes, supports stables de l'information génétique, sont indispensables à la vie et à l'expression des protéines qui réaliseront les grandes fonctions biologiques. La séquence des acides aminés, dépendant de la séquence des nucléotides des gènes, permettra la présence d'une protéine avec un agencement stérique fonctionnel. Par exemple, c'est la séquence des acides aminés qui déterminera le site de fixation et le site actif d'une enzyme telle que l'amylase salivaire. Il arrive parfois que les protéines soient non fonctionnelles et causent des maladies. Nous entrerons dans la 2<sup>e</sup> partie de ce devoir à travers l'exemple de la mucoviscidose.

PARTIE ② : Variabilité et diversité de l'information génétique à travers les mécanismes chromosomiques :

1) Maladie génétique et protéine non-fonctionnelle :

La mucoviscidose a pour cause un déficit en ions chlorure dans la lumière des voies respiratoires. Cela a pour symptôme un mucus épais, qui sera difficile à évacuer et qui peut contenir de nombreux microorganismes pathogènes. La mutation ponctuelle causant la mucoviscidose provoquera la perte d'un acide aminé et une scission du canal transporteur des ions qui ne réalisera plus sa fonction.



Comment le caractère "malade" de la mucoviscidose est-il transmis de générations en générations?

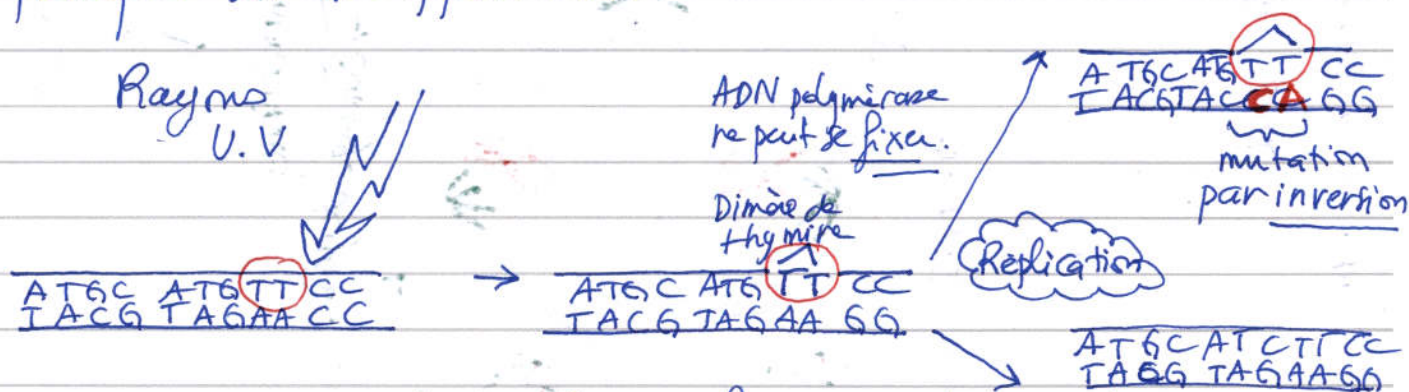
Lorsque la mutation affecte des cellules sommatiques, elle se multiplie dans l'organisme mais ne se transmet pas à la descendance. A contrario, si les cellules germinales sont atteintes, la mutation pourra être transmise aux descendants. Elle s'exprimera si c'est un caractère dominant ou double récessif. Il est possible de déterminer l'emplacement d'une mutation en étudiant des arbres généalogiques. En effet, si la mutation affecte uniquement un gène, on pourra supposer qu'elle touche les chromosomes sexuels ou gonosomes. C'est le cas par

exemple du daltonisme qui touche uniquement les hommes. Dans l'arbre généalogique, si la maladie touche indifféremment les hommes et les femmes, il faut voir si elle est présente dans toutes les générations, ce sera du coup un caractère dominant, si ce n'est pas le cas, on parlera d'un caractère récessif.

## 2) Mutations et brassage génétique :

Comment un caractère nouveau peut-il émerger ? Cela peut être un avantage, permettant une diversité biologique, ou un inconvénient comme la maladie.

Lorsque l'on évoque les mutations, on peut les dissocier des facteurs environnementaux tels que les agents mutagènes. Par exemple, l'action des rayons U.V sur les chromosomes et le matériel génétique provoque la mise en place de dimères de Thymine, qui pourront par la suite provoquer un mésappariement.



une autre possibilité est la transformation d'une thymine en uracile.

Pourquoi, le vivant nécessite une diversité, un polymorphisme, une diversité d'allèles afin de multiplier les chances de survie. Pour ce faire, il est possible d'avoir un brassage génétique : l'émergence de plusieurs combinaisons permettant la diversité génétique.

Le brassage interchromosomique se fait lors de la méiose, de part la répartition aléatoire des combinaisons de gènes engendrant les 4 cellules filles haploïdes qui donneront les gamètes. Le brassage se poursuit lors de la fécondation et la combinaison aléatoire des gamètes pour générer une cellule-œuf diploïde unique. Le brassage intrachromosomique aura lieu également lors de la méiose, lorsque les enlacements se feront entre chromosomes appariés, avec l'échange de matériel génétique. Cela a lieu lors de la métaphase I de la première division cellulaire.

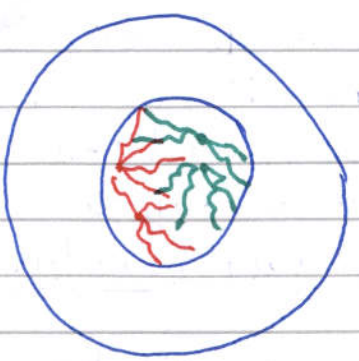
A - A - C - C A - A - C  
 B - B - D - D B - B - D - D  
 (Detail des recombinaisons)

(A1/B) (C1/D)  
 (C1/B) (A1/D)

Allèles  
 Recombinés.

BRASSAGE  
 INTRA-CHROMOSOMIQUE  
 (CHIASMAS) → échange de gènes.

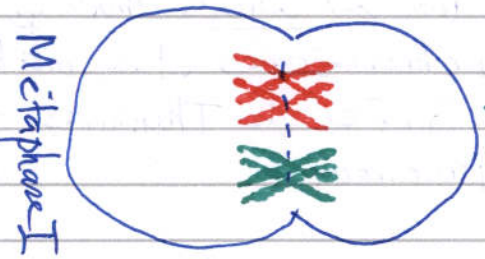
BRASSAGE  
 INTERCHROMOSOMIQUE  
 dispatch aléatoire des chromosomes.



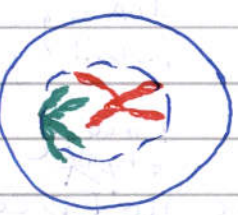
Une cellule  
 mère diploïde  
 (2 chromosomes  
 à 2 chromatides)



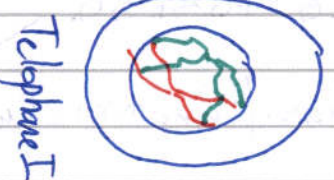
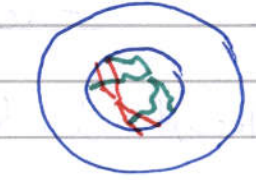
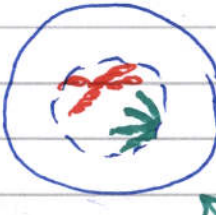
Prophase I



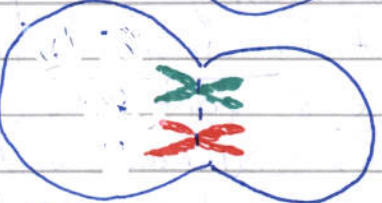
Metaphase I



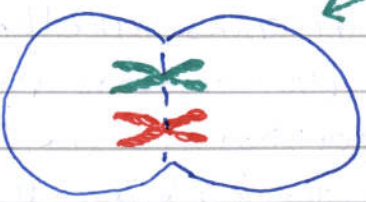
Anaphase I



Prophase II



Metaphase II



Anaphase II



Telophase II

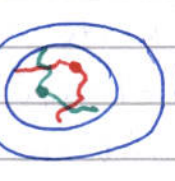
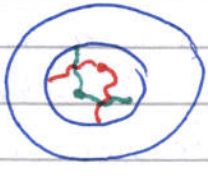


Schéma de la méiose et des temps de

Brassage intra ou interchromosomique.

4 cellules filles  
 haploïdes  
 (1 chromosome à 1 chromatide)

Epreuve - Matière : 1.02 7063 Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Il est parfaitement possible, lorsque nous avons deux gènes à étudier de montrer à l'aide des pourcentages de recombinaisons, la distance entre les gènes présents sur un même chromosome.

Exemple des drosophiles et test cro.

Soit deux gènes :  $Vg$  (taille des ailes) et  $eb$  (couleur du corps)  
 $Vg^+$  : ailes courtes  $eb^+$  : corps noir  
 $Vg$  : ailes longues  $eb$  : corps clair.

Nous croisons des drosophiles [ailes courtes, corps clair] avec des drosophiles [ailes longues, corps noirs]. Les deux lignées sont pures c'est à dire homozygotes pour les caractères et leurs allèles.

La génération 1  $F_1$  est uniforme [ailes longues, corps noir]

on peut en déduire que  $Vg > Vg^+$  et  $eb^+ > eb$ .

Le génotype de ces mouches est donc  $(Vg // Vg^+; eb^+ // eb)$

Nous faisons le croisement suivant  $F_1 \times$  avec un double récessif.

Mâle  $(F_1)$

|                 |               | $(Vg / eb)$                    | $(Vg^+ / eb)$                    | $(Vg / eb^+)$                    | $(Vg^+ / eb^+)$                    |
|-----------------|---------------|--------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|------------------------------------|
|                 | $(Vg^+ / eb)$ | $(Vg // Vg^+)$<br>$(eb // eb)$ | $(Vg^+ // Vg^+)$<br>$(eb // eb)$ | $(Vg // Vg^+)$<br>$(eb^+ // eb)$ | $(Vg^+ // Vg^+)$<br>$(eb^+ // eb)$ |
| double récessif | phénotype     | Ailes longues<br>corps clair   | Ailes courtes<br>corps clair     | Ailes longues<br>corps noir      | Ailes courtes<br>corps noir.       |
| %               |               | 25 %                           | 25 %                             | 25 %                             | 25 %                               |

Si les pourcentages obtenus après le test-crois sont équiprobables (25% pour tous) on en déduit que les gènes sont sur des chromosomes séparés. Dans le cas contraire, le pourcentage de phénotypes recombinés nous permet de déterminer la distance entre les locus (emplacement) des deux gènes.

On observe à travers cet exemple comment les mécanismes qui impactent les chromosomes peuvent être un facteur de diversification du patrimoine génétique et permet d'offrir au vivant une diversité de caractères alléliques possibles, permettant une survie dans des contextes variés.

Nous verrons dans cette <sup>dernière</sup> partie un outil mathématique permettant de montrer la stabilité génétique d'une population.

### 3) Stabilité génétique et HARDY-WEINBERG

L'équilibre de HARDY-WEINBERG est le principe selon lequel si des conditions <sup>précises</sup> sont respectées, une population conserve une stabilité dans sa structure génétique, notamment au niveau des fréquences alléliques. Les conditions sont :

- une population de grande taille (évitant les dérives génétiques)
- une panmixie (pas de sélection sexuelle dans le choix des partenaires)
- absence de mutation et de migration dans la population.

Soit une population de loups dans le parc de Yellowstone. Il y a des loups noirs et des loups gris. La couleur de leur pelage est déterminée par un gène B qui possède deux allèles B et b. Si un indiv. du est (B/B) ou (B/b) il sera noir. Si il est (b/b) il sera gris.

Nous savons donc que  $B > b$ .

Dans un premier temps, nous pouvons calculer à l'aide d'un tableau de résultats les fréquences alléliques.

| noir<br>(B//B) | noir<br>(B//b) | gris<br>( <del>B</del> //b) | TOTAL | (Population<br>théorique) |
|----------------|----------------|-----------------------------|-------|---------------------------|
| 50             | 30             | 20                          | 100   |                           |

$$F(B) = \frac{\text{nb}(B//B) + \frac{1}{2} \text{nb}(B//b)}{\text{population totale}} = \frac{50 + 15}{100} = p$$

$$F(b) = \frac{\text{nb}(b//b) + \frac{1}{2} \text{nb}(B//b)}{\text{population totale}} = \frac{20 + 15}{100} = q$$

Nous calculons les fréquences <sup>génétypiques</sup> si l'équilibre de Hardy-Weinberg était respecté (fréquences théoriques).

|         |       |                       |                       |
|---------|-------|-----------------------|-----------------------|
| Fénelie |       | (B) p                 | (b) q                 |
|         | (B) p | (B//B) p <sup>2</sup> | (B//b) pq             |
|         | (b) q | (B//b) pq             | (b//b) q <sup>2</sup> |

Tableau de croisement  
Pondélicien.

$$f(B//B) = p^2$$

$$f(B//b) = 2pq$$

$$f(b//b) = q^2$$

On constate que les fréquences théoriques sont différentes des fréquences réelles, donc une des conditions n'est pas respectée. Ici ce sera la panmixie. En effet les loups choisissent leurs partenaires sexuels en fonction de leur couleur.

En conclusion, nous pouvons dire que les mécanismes impliquant les chromosomes eucaryotes sont en tension constante entre un processus de stabilité et de variabilité.

En termes de stabilité, nous avons pu mettre en évidence les éléments suivants :

- la stabilité se fait au niveau moléculaire grâce aux liaisons qui stabilise la molécule d'ADN.
- la transmission de l'information génétique se fait de manière conforme et fidèle afin d'assurer une continuité dans la réalisation des fonctions biologiques.
- la transmission du patrimoine génétique se fait également de génération en génération pour maintenir une unité biologique.

En termes de variabilité, nous avons vu les éléments suivants :

- la variabilité dépend des facteurs du milieu qui peuvent être mutagène.
- elle est également liée aux mécanismes de la méiose qui permet une diversité allélique.
- la diversité des allèles offre un panel de possibilités pour permettre aux êtres vivants de s'adapter et être résilients lors des variations du milieu.

En guise d'ouverture, nous pourrions nous intéresser aux mécanismes génétiques des procaryotes.