

Faculté de Médecine Toulouse-Rangueil
133 route de Narbonne - 31062 TOULOUSE-CEDEX

EXAMEN D'ENTREE
EN 1^{ère} ANNEE D'ORTHOPTIE
08 SEPTEMBRE 2005

**EPREUVE DES SCIENCES DE LA VIE
ET DE LA TERRE**

Durée de l'épreuve : 2 H

Notée sur 20

NOTE A L'ATTENTION DES CANDIDATS

CHAQUE QUESTIONS DEVRA ETRE TRAITE SUR COPIE SEPARÉE.

Question n°1	GENETIQUE
Question n°2	IMMUNOLOGIE
Question n°3	BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION
Question n°4	PHYSIOLOGIE DE LA REPRODUCTION

THE UNIVERSITY OF CHICAGO

PHYSICS DEPARTMENT
5712 S. DICKINSON DRIVE
CHICAGO, ILLINOIS 60637

PHYSICS 435: QUANTUM MECHANICS
LECTURE 10: PERTURBATION THEORY

DATE: _____

PROFESSOR: _____

STUDENT: _____

NAME: _____
ID: _____
SECTION: _____
DATE: _____

Question de Génétique

Certaines maladies de la rétine sont héréditaires. De nombreuses formes cliniques ont été décrites selon les symptômes rencontrés, l'atteinte anatomique des cellules photoréceptrices (cônes ou bâtonnets) et le mode de transmission mendélienne retrouvé dans les familles concernées. Voici une famille dans laquelle sévit une de ces maladies :

Madame DRI..., qui vous décrit la structure familiale, n'est pas affectée de trouble visuel. Elle est âgée de 50 ans. Elle a deux enfants, un garçon et une fille. Sa fille, âgée de 27 ans, voit bien mais a un fils (Jérôme) âgé de 5 ans atteint des premiers signes de la maladie. Son fils (Ludovic), âgé de 22 ans, a tous les signes de l'affection. Madame DRI... a deux frères, tous deux atteints de la maladie, l'un (Louis) a trois garçons de 19 à 24 ans, tous indemnes de l'affection (Rémi, Antoine et François), l'autre (Jean) a un garçon de 30 ans sain, une fille de 27 ans, saine, mais dont le fils aîné, âgé de 5 ans est atteint. Les conjointes et conjoints de toutes ces personnes sont exempts de la maladie et, leurs familles respectives n'ont pas été touchées par un quelconque problème visuel.

1°) *Reconstituez graphiquement, en utilisant les symboles généalogiques usuels, l'arbre généalogique de cette famille*

2°) *Cette maladie vous paraît-elle correspondre à l'un des modes de transmission des caractères héréditaires que vous connaissez et, si oui lequel ? (argumentez votre hypothèse en utilisant vos connaissances des modes de transmission des caractères héréditaires).*

Plusieurs gènes de maladies de la rétine pouvant correspondre au mode de transmission que vous avez défini sont connus et, deux d'entre eux appelés *RP2* et *RP3* sont analysés chez trois malades de la famille : Louis, Jean et Ludovic. La séquence nucléotidique d'une région de chacun de ces deux gènes montre une variation par rapport à un groupe de sujets témoins et de certains sujets sains de la famille. Ces variations sont indiquées ci-après dans la **figure 2** (analyse de la séquence des ARN messagers). La **figure 1** vous donne le code génétique afin de vous aider dans l'interprétation des données de la figure 2.

3°) *Quel est en argumentant votre réponse, le gène qui vous semble responsable ?*

4°) *Comment qualifieriez-vous la variation nucléotidique rencontrée chez Louis dans le gène *RP2* ? (utilisez éventuellement le code génétique pour expliciter votre réponse)*

Figure 1 : CODE GENETIQUE :

		SECONDE LETTRE					
		U	C	A	G		
P R E M I E R E L E T T R E	U	(UUU)Phe	Ser	Tyr	Cys	U C A G	T R O I S I E M E L E T T R E
		Phe	Ser	Tyr	Cys		
		Leu	Ser	STOP	STOP		
		Leu	Ser	STOP	Trp		
	C	Leu	(CCU)Pro	His	Arg	U C A G	
		Leu	Pro	His	Arg		
		Leu	Pro	Gln	Arg		
		Leu	Pro	Gln	Arg		
	A	Ile	Thr	(AAU)Asn	Ser	U C A G	
		Ile	Thr	Asn	Ser		
		Ile	Thr	Lys	Arg		
		Met	Thr	Lys	Arg		
	G	Val	Ala	Asp	(GGU)Gly	U C A G	
		Val	Ala	Asp	Gly		
		Val	Ala	Glu	Gly		
		Val	Ala	Glu	Gly		

FIGURE 2 : SEQUENCE DES ARN MESSAGERS DE SUJETS SAINS ET MALADES

SEQUENCES RETROUVEES CHEZ LES TEMOINS, REMI, ANTOINE ET FRANÇOIS :

GENE RP2 : AUG CUC GCA GCA GCA AUU CGA CGA UCA AAA GUC...

GENE RP3 : AUG CCG CCC AAA ACC CCC CGA AAA ACG GCC ACC GCC CUC CUC CCC...

SEQUENCES RETROUVEES CHEZ, JEAN et LUDOVIC :

GENE RP2 : AUG CUC GCA GCA GCA AUU CGA CGA UCA AAA GUC...

GENE RP3 : AUG CCG CCC AAA ACC CCC UGA AAG ACG GCC ACC GCC CUC CUC CCC...

SEQUENCES RETROUVEES CHEZ LOUIS :

GENE RP2 : AUG CUA GCA GCA GCA AUU CGA CGA UCA AAA GUC...

GENE RP3 : AUG CCG CCC AAA ACC CCC UGA AAG ACG GCC ACC GCC CUC CUC CCC...

Question n° 2 IMMUNOLOGIE

« Impact du virus HIV sur les sous-populations lymphocytaires »

Question n°3 : BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION

« Facteurs de Contrôle de la Production de Testostérone chez l'Homme »

Question n°4 PHYSIOLOGIE DE LA REPRODUCTION

« Principe et principales étapes de la fécondation in vitro »