

1^{er} DEVOIR SURVEILLE DU 1^{er} TRIMESTRE : SVT

Compétences à évaluer : CD1, CD2, CT1, CT5, CT8

Critères d'appréciation : Ta copie sera appréciée par rapport aux critères suivants :

- Pertinence de la production au double plan de la démarche et du contenu ;
- Cohérence interne de la production ;
- Originalité et présentation correcte de la production.

Partie I : Restitution organisée des connaissances. (06 pts)

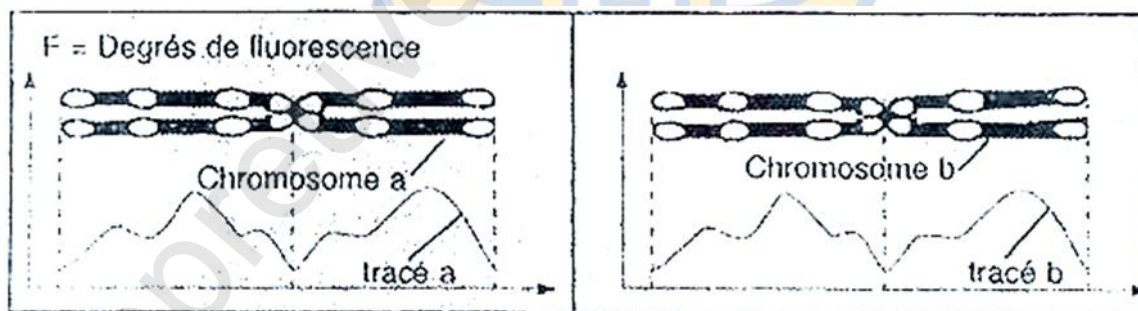
Explique comment l'étude des anomalies chromosomiques a permis d'établir un lien entre le chromosome et l'information génétique.

Partie II : Résolution de problèmes (12pts)

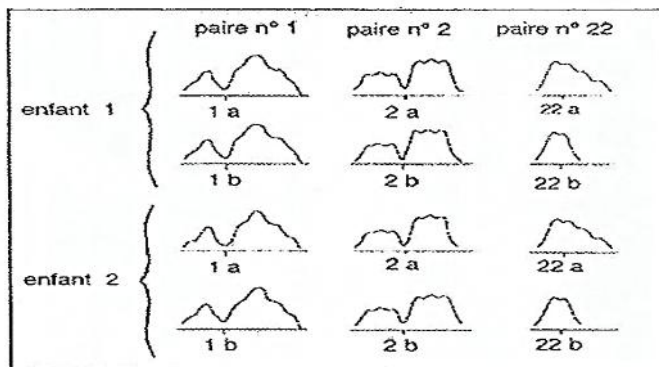
Situation problème 1

Dans une famille ; le père et la mère sont apparemment normaux alors que leurs deux enfants présentent des anomalies physiques importants. Le couple qui souhaite un autre enfant veut comprendre d'abord pourquoi les premiers sont malades.

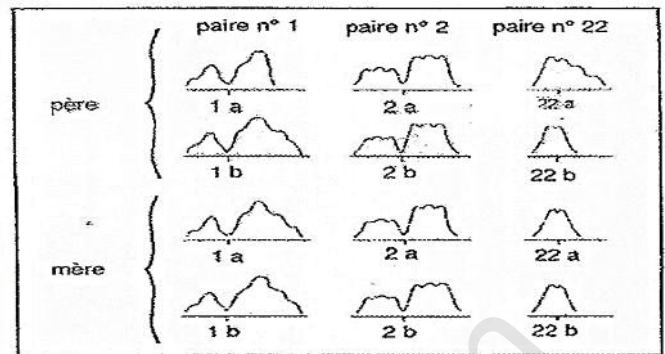
Le médecin leur propose l'étude des caryotypes des membres de la famille. Pour réaliser cette étude, les chromosomes sont traités chimiquement et rendus ainsi fluorescents. Puis on mesure le long du chromosome le degré de fluorescence. Les **tracés a et b du document I** traduisent les résultats des mesures effectuées pour chacun des deux chromosomes homologues a et b d'une même paire.



Les documents 2 et 3 ci-après établis suivant ce même procédé traduisent les variations de la fluorescence des chromosomes des paires n° 1, n° 2 et n° 22 chez les membres de cette famille.



Document 2



Document 3

La position du centromère est indiquée par un tiret vertical.

Consignes

Exploite les informations tirées des documents pour expliquer l'anomalie décelée chez les premiers enfants du couple.

Situation problème 2

Madame D, ayant eu plusieurs grossesses qui n'ont pas abouti, consulte un médecin alors qu'elle est à nouveau enceinte. Pour comprendre sa préoccupation, les documents suivants te sont proposés :

Document 1

Le risque d'une anomalie chromosomique chez un fœtus est évalué par trois marqueurs : une mesure échographique et, chez la mère, des dosages sanguins d'une hormone fœtale (HCG) et d'une protéine fœtale (AFP).

Au cours de la grossesse précédente de Madame D qui n'avait duré que 17 semaines, ces examens avaient été pratiqués et avaient donné les résultats suivants :

		Valeurs mesurées	Valeurs habituelles
Fœtus; écho- graphie 13 ^{ème} semaine	Epaisseur du pli cutané de la nuque	5mm	inférieure à 3 mm
Madame D:	AFP	23,6 U.mL ⁻¹	33,8 + 2,7 U.mg ⁻¹
Dosages sanguins 16 ^{ème} semaine	HCG	80 U.mL ⁻¹	35 + 2,5 U.mL ⁻¹

Document 2 :

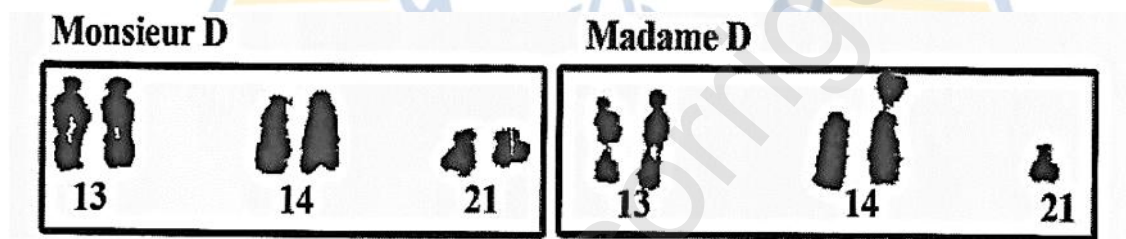
Taux d'avortements spontanés en tout début ou en cours de grossesse pour différentes anomalies chromosomiques :

	Taux d'avortements spontanés
Trisomie 13	100%
Trisomie 14	100%
Trisomie 21	75%
Monosomie 13	100%
Monosomie 14	100%
Monosomie 21	100%

Document 3 :

Extraits des caryotypes de Monsieur D et de Madame D

Dans environ 80% des cas, l'association de trois valeurs inhabituelles permet de suspecter une anomalie chromosomique chez le fœtus. Il est alors indispensable de la confirmer par un caryotype.



Les examens prénataux de la grossesse en cours de Madame D donnent les résultats ci-dessous :

Document 4 :

		Valeurs mesurées
Fœtus: échographie 13 ^{ème} semaine	Epaisseur du pli cutané de la nuque	2 mm
Madame D: Dosages sanguins 16 ^{ème} semaine	AFP	34 U.mL ⁻¹
	HCG	29 U.mL ⁻¹

Exploite les documents pour retrouver comment le médecin va expliquer à Madame D la cause de ces différents avortements spontanés et expliquer pourquoi il prescrit une amniocentèse afin d'établir le caryotype du nouveau fœtus.

Bonne composition