

Sciences de la vie et de la Terre

Baccalauréat général 2025 — épreuve de spécialité

Métropole, session 2025 (25-SVTJ2ME1)

Corrigé

Deux exercices

Exercice 1 (7 points)

Sujet — Exercice 1 — Production de substances organiques chez les plantes domestiquées (7 points)

La production agricole représente un enjeu majeur pour nos sociétés contemporaines. Elle s'appuie sur l'exploitation d'espèces domestiquées présentant des caractéristiques différentes de celles des espèces sauvages, notamment une accumulation plus importante de substances de réserve pouvant être destinées à l'alimentation humaine.

QUESTION :

Expliquer comment une plante cultivée produit des molécules de réserve et par quels processus la domestication peut créer des variétés avec des organes de stockage plus développés que chez les plantes sauvages.

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

Le document est conçu comme une aide : il peut vous permettre d'illustrer votre exposé mais son analyse n'est pas attendue.

Document : betterave sauvage et betterave domestiquée

Photographie d'une plante de l'espèce *Beta vulgaris maritima*, l'ancêtre supposé de la betterave cultivée. La racine principale a un diamètre compris entre 3 et 4 cm, et une teneur en sucre de l'ordre de 4,5 %. (*Photographie en noir et blanc : la plante arrachée est posée sur le sol caillouteux ; on voit un bouquet de feuilles larges et une longue racine pivotante claire, grêle et sans renflement — document reproduit dans le sujet PDF.*)

Photographie montrant une variété de betterave cultivée, la betterave sucrière. La racine renflée forme un tubercule d'un diamètre d'environ 15 cm (ayant une teneur en sucre de l'ordre de 20 %) dont on extrait le saccharose, principal sucre utilisé en alimentation humaine. (*Photographie en noir et blanc : un champ de betteraves en cours de récolte, une arracheuse en arrière-plan ; au premier plan, une racine conique, blanche et massive, surmontée de son bouquet de feuilles — document reproduit dans le sujet PDF.*)

Source : d'après www.florsurbanes.net et france3-regions.francetvinfo.fr

Corrigé

Introduction Une plante cultivée (blé, pomme de terre, betterave sucrière...) est une plante *domestiquée* : issue d'une espèce sauvage, elle a été transformée par des siècles de sélection exercée par l'être humain, au point que ses organes de réserve — grain, tubercule, racine, fruit — sont bien plus développés que ceux de son ancêtre. Le document l'illustre : la racine de la betterave maritime sauvage (*Beta vulgaris maritima*) mesure 3 à 4 cm de diamètre pour environ 4,5 % de sucre, celle de la betterave sucrière environ 15 cm pour 20 %, soit un diamètre environ quatre fois plus grand ($15/4 \approx 3,8$) et une teneur multipliée par plus de quatre ($20/4,5 \approx 4,4$). Les *molécules de réserve* sont des molécules organiques accumulées dans des organes spécialisés

pour traverser une période défavorable ou assurer la reproduction.

Comment une plante, organisme autotrophe et fixé, fabrique-t-elle ces molécules de réserve, et par quels processus la domestication a-t-elle pu produire des variétés aux organes de stockage si développés ? La matière organique est produite par la photosynthèse dans les feuilles (I), puis transportée et transformée en réserves dans des organes spécialisés (II) ; la sélection artificielle, empirique puis programmée, a orienté la diversité génétique vers des organes de stockage hypertrophiés (III).

I. Les feuilles produisent la matière organique par photosynthèse La plante est **autotrophe** : elle fabrique sa matière organique à partir de matière minérale. Les feuilles, plates et étalées, offrent une grande surface à la lumière ; leurs **stomates** laissent entrer le dioxyde de carbone et sortir le dioxygène et la vapeur d'eau. L'eau et les ions minéraux, prélevés dans le sol par les poils absorbants des racines (aidés par les **mycorhizes**), montent jusqu'aux feuilles dans la **sève brute**, par le **xylème**.

Dans les cellules de la feuille, les **chloroplastes** renferment les **pigments chlorophylliens** (chlorophylles, carotènes, xanthophylles, séparables par chromatographie). Ces pigments captent l'énergie lumineuse, qui est convertie en énergie chimique : la **photolyse de l'eau** libère du dioxygène, et l'énergie récupérée sert à la **réduction du CO₂** en glucose et autres sucres solubles. Le bilan s'écrit :



Des expériences classiques l'établissent. Une feuille de pélargonium partiellement couverte d'un cache opaque, éclairée quelques heures, puis décolorée à l'alcool et traitée à l'eau iodée, ne bleuit que dans la zone éclairée : la lumière est nécessaire à la synthèse d'**amidon**, premier produit de stockage formé dans le chloroplaste ; sur une feuille panachée, seules les zones vertes bleuissent : la chlorophylle est indispensable. Dans une enceinte munie de sondes, des chlorelles éclairées consomment le CO₂ et rejettent de l'O₂, et font l'inverse à l'obscurité (respiration). Enfin, le marquage de l'eau par l'isotope ¹⁸O montre que le dioxygène dégagé provient de l'eau, et le marquage du CO₂ par le carbone 14 montre que le carbone se retrouve, en quelques minutes, dans le glucose puis dans le saccharose et l'amidon.

Bilan. À l'échelle de la cellule chlorophyllienne, l'énergie lumineuse captée par les chloroplastes convertit le CO₂ et l'eau en glucose, matière organique de base : la feuille est l'organe *source* de toute la matière organique de la plante.

II. Du sucre des feuilles aux molécules de réserve des organes de stockage Le glucose n'est pas stocké là où il est produit. Converti en **saccharose**, sucre soluble et transportable, il est chargé dans le **phloème** et circule dans la **sève élaborée** depuis les organes sources (feuilles adultes) vers les organes *puits* : méristèmes en croissance, fleurs, fruits et graines, et organes de réserve (racines, tubercules, bulbes, rhizomes) : si l'on fait fixer à une seule feuille du CO₂ marqué au carbone 14, la radioactivité apparaît quelques heures plus tard dans les racines et les jeunes organes, le long du phloème.

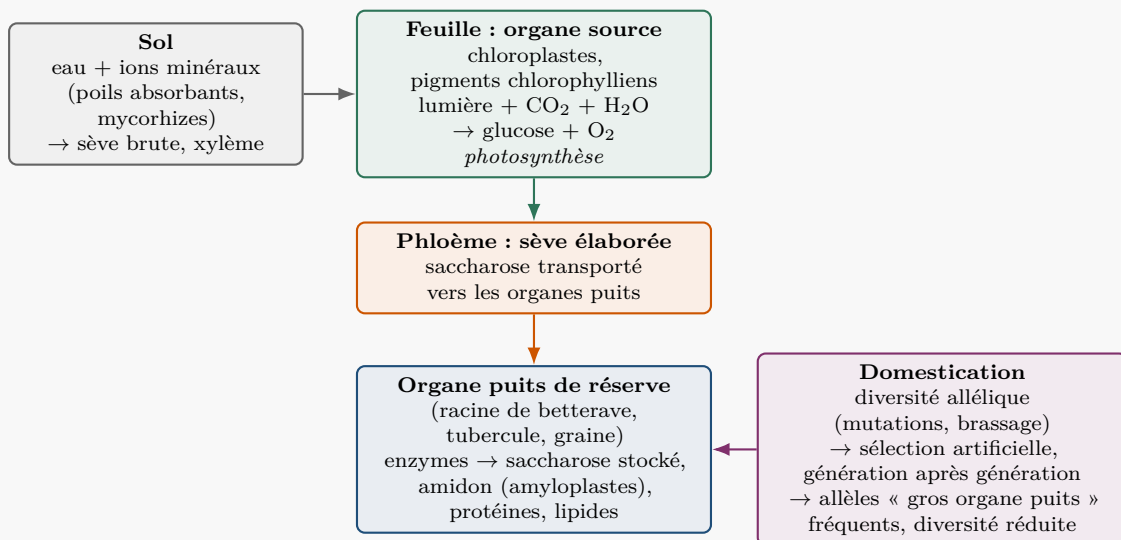
Dans les organes puits, des **enzymes variées** transforment le saccharose en produits assurant les différentes fonctions biologiques :

- la croissance et le port de la plante : cellulose des parois, lignine du bois (double coloration carmin-vert d'iode sur une coupe de tige) ;
- le **stockage** : le saccharose lui-même, accumulé dans les vacuoles des cellules de la racine de betterave ou de la tige de canne à sucre ; l'**amidon**, polymère du glucose, accumulé dans les **amyloplast** du tubercule de pomme de terre ou du grain de blé (grains colorés en bleu-violet par l'eau iodée sur une coupe de tubercule) ; les **protéines** des graines de légumineuses (pois, soja) ; les **lipides** des graines oléagineuses (colza, tournesol), colorés par le rouge Soudan ;
- les interactions avec les autres espèces : tanins (défense contre les herbivores), anthocyanes

(attraction des pollinisateurs).

Ces réserves ont une fonction dans le cycle de vie. La betterave est *bisannuelle* : la première année, la rosette de feuilles photosynthétise et la racine pivotante emmagasine le saccharose ; la seconde année, ces réserves sont mobilisées pour édifier la hampe florale, les fleurs et les graines. De même la graine nourrit l'embryon à la germination : une graine de haricot privée de ses cotylédons donne une plantule chétive. Le stockage permet donc de résister aux conditions défavorables et d'assurer la reproduction.

Bilan. Les molécules de réserve résultent d'une chaîne : photosynthèse dans les feuilles, transport du saccharose par le phloème, transformation enzymatique et accumulation dans un organe puits. La taille de cet organe et sa teneur en réserves dépendent de chaque maillon, sous contrôle génétique — c'est là que la domestication a pu agir.



III. La domestication a sélectionné des organes de stockage hypertrophiés Dans une population sauvage, les individus ne sont pas identiques : des **mutations** créent de nouveaux **allèles** des gènes qui contrôlent, par exemple, la croissance de la racine, les enzymes de synthèse de l'amidon ou les transporteurs de saccharose, et le **brassage génétique** de la reproduction sexuée (méiose et fécondation) combine sans cesse ces allèles. D'où une diversité de phénotypes : certaines betteraves maritimes ont une racine un peu plus grosse ou plus sucrée que les autres, sans que la nature les avantage (une grosse racine sucrée coûte de l'énergie et attire les herbivores).

Depuis le Néolithique, il y a environ 10 000 ans, l'être humain a exercé une **sélection artificielle** : à chaque génération, il a conservé pour les ressemer les plants portant les caractères qui l'intéressaient (rendement, grosses graines, organes de réserve volumineux, grains restant sur l'épi), même défavorables à la survie dans la nature. La fréquence des allèles favorables augmente ainsi de génération en génération, jusqu'à devenir la règle dans la variété cultivée. Le maïs en est l'exemple classique : son ancêtre, le téosinte du Mexique, porte de petits épis d'une dizaine de grains durs qui se dispersent seuls ; après quelques millénaires de sélection, le maïs porte des épis de plusieurs centaines de grains tendres, riches en amidon, qui restent attachés à l'épi — au point qu'il ne peut plus se disséminer sans l'agriculteur. La betterave du document en est un autre exemple : à partir de *Beta vulgaris maritima*, plante des rivages à racine fine, on a sélectionné la bette pour ses feuilles, la betterave rouge et la fourragère pour leur racine, puis, au XIX^e siècle, la betterave sucrière : en mesurant la teneur en sucre de chaque racine et en ne ressemant que la descendance des plus riches (sélection généalogique, pratiquée par Vilmorin), on est passé d'une racine de quelques centimètres à 4,5 % de sucre à un « tubercule » de 15 cm

à 20 %. Cette relation est **mutualiste** : la plante nourrit l'humain, qui assure sa reproduction et sa dispersion ; on parle de **coévolution**.

Aujourd'hui, la sélection est **programmée** et accélérée : **hybridation** (croisement dirigé de deux lignées pour cumuler leurs allèles favorables, vigueur des hybrides F1) ; sélection assistée par marqueurs génétiques ; mutagenèse et polyploïdie (des lots de chromosomes supplémentaires donnent souvent des organes plus gros, comme chez le blé tendre) ; **transgénèse**, qui introduit un gène d'une autre espèce ; **édition génomique** (CRISPR-Cas9), qui modifie précisément un gène du développement du fruit ou du tubercule. La production de semences est devenue une activité spécialisée.

Ces succès ont un revers : l'étude des génomes montre un **appauvrissement de la diversité allélique** des plantes cultivées, car la sélection n'a ressemé qu'une petite fraction des individus. Les variétés modernes, homogènes et souvent privées des défenses chimiques de leurs ancêtres, sont vulnérables aux maladies (mildiou de la pomme de terre et grande famine irlandaise du XIX^e siècle). Les apparentés sauvages comme *Beta vulgaris maritima*, conservés en banques de graines, sont une ressource génétique où l'on puise des allèles de résistance.

Bilan. La domestication n'a créé ni la photosynthèse ni le stockage : elle a trié, dans la diversité génétique existante ou provoquée, les allèles qui amplifient l'organe puits et sa teneur en réserves, au prix d'une dépendance envers l'humain et d'une érosion de la diversité.

Conclusion Une plante cultivée produit ses molécules de réserve en deux temps : la photosynthèse des feuilles convertit l'énergie lumineuse, le CO₂ et l'eau en glucose, puis le saccharose transporté par la sève élaborée est transformé, dans des organes puits spécialisés, en saccharose stocké, amidon, protéines ou lipides. La domestication a agi sur ce second temps : par sélection artificielle empirique puis programmée, elle a augmenté la fréquence des allèles qui font de la racine, du tubercule ou du grain un réservoir hypertrophié, comme le montre le passage de la betterave maritime à la betterave sucrière. Cette coévolution a aussi transformé l'humanité (copies supplémentaires du gène de l'amylase salivaire dans les populations agricultrices), et préserver la diversité génétique des plantes sauvages et des variétés anciennes reste la condition des sélections de demain.

Exercice 2 (8 points)

Sujet — Exercice 2 — Génétique et robe claire d'un poulain (8 points)

Il arrive que des poulains naissent avec un pelage très clair. Dans certains cas, ce caractère peut se révéler préoccupant et nécessiter une surveillance car il peut être associé au syndrome du poulain blanc, qui est une maladie génétique causant de très graves troubles de la digestion. On s'intéresse au cas d'un poulain au pelage très clair.

Photographie du poulain étudié. (*Photographie en noir et blanc : un poulain nouveau-né couché sur la paille, au pied de sa mère dont on ne voit que les membres ; son pelage est uniformément très clair, presque blanc — document reproduit dans le sujet PDF.*) Source : d'après equidia.fr

QUESTION :

Expliquer les deux origines possibles de la couleur très claire de ce poulain, dont l'une serait liée à une maladie génétique.

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

Document 1 : robes des parents du poulain et caractéristiques génétiques

Chez les chevaux, de nombreux gènes sont impliqués dans la coloration de l'animal appelée robe, qui est à la base noire ou fauve (c'est-à-dire rousse). Cette robe de base est sous le contrôle du gène *extension*. D'autres gènes, comme le gène *kit*, peuvent intervenir en modulant la couleur de base par la présence de poils blancs ou par un mélange de poils de différentes teintes.

Document 1a : photographie de l'étalon, père du poulain, et allèles des gènes *extension* et *kit*. (*Photographie d'un cheval à la robe fauve claire et à la crinière blonde, légendée « Poils fauves homogènes ». À côté, le schéma de la paire de chromosomes n° 3 : les deux chromosomes homologues portent, au locus du gène *extension*, l'allèle *e* et, au locus du gène *kit*, l'allèle *n* — document reproduit dans le sujet PDF.*)

Document 1b : photographie de la jument, mère du poulain, et allèles des gènes *extension* et *kit*. (*Photographie d'une jument légendée « Poils noirs et blancs mélangés » : tête et membres sombres, corps grisonnant. Schéma de la paire de chromosomes n° 3 : le premier chromosome porte l'allèle *E* du gène *extension* et l'allèle *Rn* du gène *kit* ; le second porte l'allèle *e* et l'allèle *n* — document reproduit dans le sujet PDF.*)

Source : d'après wikipedia.org et ehorses.fr

Document 1c : allèles des gènes *extension* et *kit*

Gène	Allèle	Phénotype associé	Caractéristique de l'allèle
<i>extension</i>	<i>e</i>	Poils fauves	Récessif
	<i>E</i>	Poils noirs	Dominant
<i>kit</i>	<i>n</i>	Pas d'effet sur la robe de base	Récessif
	<i>Rn</i>	Poils blancs mélangés à la robe de base ; robe très claire chez les chevaux aux poils fauves	Dominant

Source : d'après *Déterminisme génétique des robes du cheval et maladies associées*, J. Rey – école vétérinaire d'Alfort – 2019

Document 2 : micrographie de chromosomes d'une cellule reproductrice en début de division cellulaire, lors de la formation des gamètes

(Micrographie en noir et blanc : une dizaine de structures sombres dispersées, chacune formée de deux filaments épais accolés et enroulés l'un autour de l'autre, avec des points de croisement visibles ; l'une d'elles, encadrée, est légendée « Appariement de deux chromosomes homologues ». Barre d'échelle : 10 μm — document reproduit dans le sujet PDF.)

Les appariements chromosomiques peuvent conduire à des recombinaisons génétiques.

Source : d'après G. H. Jones et al. *Cell* 126, 2006

Document 3 : allèles du gène *ednrb* des parents du poulain de robe très claire

Un autre gène a la particularité d'intervenir lors du développement de l'embryon des Vertébrés : le gène *ednrb*, qui est responsable du syndrome du poulain blanc. Les individus possédant deux allèles mutés de ce gène présentent une anomalie de la formation de l'intestin, qui se traduit après la naissance par de graves troubles de la digestion.

Les ADN des parents du poulain et de chevaux témoins ont été amplifiés en laboratoire (par PCR) de manière à produire de nombreux fragments dont la taille dépend de la nature de leurs allèles pour le gène *ednrb*. La longueur de ces fragments en paires de bases (exprimée en kb) a été déterminée par électrophorèse, technique permettant de séparer des molécules chargées dans un gel sous l'effet d'un champ électrique.

Photographie d'une partie du gel d'électrophorèse présentant le résultat de l'expérience. (Cinq pistes numérotées de 1 à 5, le sens de migration de l'ADN amplifié allant du haut vers le bas. Piste 1 : échelle de marqueurs de taille. Deux niveaux de bandes sont repérés par des flèches : « Fragment de 115 kb », le plus haut, et « Fragment de 90 kb », le plus bas — document reproduit dans le sujet PDF.) Bandes lues sur la photographie :

Piste	Fragment de 115 kb	Fragment de 90 kb
2 – homozygote non muté	absent	présent
3 – jument	présent	présent
4 – étalon	présent	présent
5 – homozygote muté, porteur du syndrome	présent	absent

Légende :

1 : marqueurs de taille de l'ADN servant d'échelle

2 : ADN d'un individu présentant des allèles d'*ednrb* non mutés (homozygote non muté)

3 : ADN de la jument

4 : ADN de l'étalon

5 : ADN d'un individu présentant des allèles d'*ednrb* mutés (homozygote muté) et porteur du syndrome du poulain blanc

Source : d'après *Le syndrome du poulain blanc : mise au point d'un test de diagnostic moléculaire* – F. Seignobos – Ecole vétérinaire de Lyon – 2010

Document 4 : rôle du gène *ednrb* dans la coloration du pelage

Le gène *ednrb* intervient notamment dans la mise en place des cellules de la peau qui produisent les pigments (mélanines) à l'origine de la couleur fauve ou noire des poils. Ces cellules sont appelées mélanocytes. Au cours de la formation de l'embryon, des cellules souches ou précurseurs des mélanocytes se déplacent de zones internes vers la surface de l'embryon, lors d'un processus de migration, grâce à différents gènes dont le gène *ednrb*. Ces cellules souches vont alors se différencier et assurer leur fonction de cellules pigmentées dans la peau. La migration de telles cellules a été étudiée chez des embryons de souris. Elle est semblable chez les embryons de cheval.

Résultats d'une expérience de localisation de précurseurs de mélanocytes en migration chez des embryons de souris de génotypes différents et phénotypes après la naissance. (Tableau de photographies à deux lignes et deux colonnes — document reproduit dans le sujet PDF. Colonne 1 : photographie de la tête d'un embryon de 12 jours, représentative du reste de l'embryon ; les précurseurs des mélanocytes sont repérables par les flèches noires, O : œil en formation ; barre d'échelle 500 μm . Colonne 2 : photographie de l'individu après la naissance.)

- **Souris hétérozygote pour *ednrb*** : sur la tête de l'embryon, des points noirs très nombreux — de l'ordre de la centaine (comptés sur l'image) — répartis de part et d'autre de l'œil en formation : une traînée au-dessus et à gauche de l'œil, une nappe plus dense à droite, qui descend jusqu'au bord inférieur du cliché ; deux d'entre eux sont désignés par des flèches. Après la naissance, souris au pelage noir sur tout le corps, seules les extrémités des pattes étant blanches.
- **Souris homozygote mutée pour *ednrb*** : sur la tête de l'embryon, cinq points noirs seulement (comptés sur l'image), groupés en haut et à gauche du cliché, à distance de l'œil, l'un d'eux désigné par une flèche ; aucun point sur le pourtour de l'œil ni dans la moitié inférieure de l'image. Après la naissance, souris au pelage blanc, à l'exception de deux taches noires sur le haut de la tête et la nuque et d'une tache sombre à la base de la queue.

Sources : d'après H. Lee et al. *Developmental Biology* 259 (2003) et B. Chen et al. *Experimental Animals* 65 (2016).

Corrigé

Introduction Le poulain étudié est né avec un pelage très clair. Ce phénotype peut être bénin — une simple combinaison d'allèles des gènes de la robe — ou traduire une maladie génétique grave, le syndrome du poulain blanc, dû au gène du développement embryonnaire *ednrb*. Quelles combinaisons d'allèles, reçues de ses parents, peuvent rendre ce poulain très clair, et comment chacune s'explique-t-elle par la méiose, le brassage génétique et la fécondation ? Les documents 1 et 2 établiront la première origine, liée aux gènes *extension* et *kit* ; les documents 3 et 4, la seconde, liée à l'homozygotie pour un allèle muté d'*ednrb*. Leur mise en relation fournira le moyen de les départager.

Document 1 — Génotypes des parents et combinaison qui rend une robe très claire *Ce que je vois.* Le tableau 1c donne les relations de dominance : *E* (poils noirs) domine *e* (poils fauves) ; *Rn* (poils blancs mélangés à la robe de base) domine *n* (sans effet). Surtout, l'allèle *Rn* donne une « robe très claire chez les chevaux aux poils fauves ». Les schémas 1a et 1b montrent que les deux gènes sont portés par la même paire de chromosomes, la paire n° 3 : ce sont des **gènes liés**. L'étalon, aux poils fauves homogènes, porte *e* et *n* sur ses deux chromosomes n° 3 : son génotype est (*en* // *en*), homozygote récessif pour les deux gènes. La jument, aux poils noirs et blancs mélangés, porte *E* et *Rn* sur un chromosome, *e* et *n* sur l'autre : son génotype est (*ERn* // *en*), double hétérozygote.

Ce que j'en déduis. Les phénotypes des parents confirment ces dominances : l'étalon, homozygote

($e//e$), est fauve ; la jument exprime ses allèles dominants E et Rn . Pour que le poulain ait une robe *très claire* au sens du document 1c, il doit avoir des poils fauves, donc être homozygote ($e//e$), et posséder au moins un allèle Rn : son génotype serait ($e Rn // e n$). Le père, homozygote, ne peut lui transmettre qu'un chromosome ($e n$). La mère doit donc lui avoir transmis un chromosome portant à la fois e et Rn . Or aucun de ses deux chromosomes n° 3 ne porte cette association : chez elle, Rn est associé à E , et e à n . Un chromosome ($e Rn$) n'a pu naître que d'une **recombinaison** entre les deux chromosomes homologues de la jument, lors de la formation de ses ovules. C'est ce que le document 2 permet d'expliquer.

Document 2 — Le crossing-over de la prophase I crée le chromosome recombiné ($e Rn$) *Ce que je vois.* La micrographie montre une cellule en début de méiose (« lors de la formation des gamètes ») : les chromosomes, condensés, sont associés deux à deux en **bivalents**, chaque paire apparaissant comme deux filaments enroulés l'un autour de l'autre, avec des points de croisement, les **chiasm** ; l'échelle (10 μ m) est celle d'une cellule.

Ce que j'en déduis. Il s'agit de la **prophase I** de la méiose. Les chromosomes homologues appariés échangent des segments de chromatides au niveau des chiasm : c'est le **crossing-over**, à l'origine du **brassage intrachromosomique**. Chez la jument, un crossing-over *entre* les locus d'*extension* et de *kit* échange les extrémités des deux chromatides concernées : à côté des chromatides parentales ($E Rn$) et ($e n$), il forme deux chromatides **recombinés**, ($E n$) et ($e Rn$). Au fil de ses méioses, la jument produit donc quatre types d'ovules : deux types parentaux, ($E Rn$) et ($e n$), majoritaires, et deux types recombinés, ($E n$) et ($e Rn$), minoritaires — d'autant plus rares que les deux gènes sont proches sur le chromosome. La **fécondation** d'un ovule recombiné ($e Rn$) par un spermatozoïde ($e n$) de l'étalon donne une cellule-œuf ($e Rn // e n$). L'échiquier de croisement le résume (les spermatozoïdes sont tous ($e n$)) :

Ovule maternel	Génotype du poulain	Robe attendue
($E Rn$), parental	($E Rn // e n$)	poils noirs et blancs mélangés (comme la mère)
($e n$), parental	($e n // e n$)	fauve homogène (comme le père)
($E n$), recombiné	($E n // e n$)	noire
($e Rn$), recombiné	($e Rn // e n$)	fauve très claire

Conclusion partielle. Première origine possible : le poulain est fauve ($e//e$) et porteur de Rn , reçu par un ovule recombiné issu d'un crossing-over chez sa mère. Ses mélanocytes fonctionnent (poils fauves), mais l'allèle Rn y mêle des poils blancs, d'où une robe très claire : un simple caractère de robe, sans maladie.

Document 3 — Les deux parents sont hétérozygotes pour le gène *ednrb* *Ce que je vois.* Sur le gel, les fragments d'ADN amplifiés par PCR ont migré vers le bas ; les plus courts migrent le plus loin, et de fait la bande de 90 kb est plus basse que celle de 115 kb. Le témoin homozygote non muté (piste 2) ne présente qu'une bande, à 90 kb ; le témoin homozygote muté, atteint du syndrome (piste 5), qu'une bande à 115 kb. La jument (piste 3) et l'étalon (piste 4) présentent chacun deux bandes, à 115 kb et à 90 kb.

Ce que j'en déduis. L'allèle non muté du gène *ednrb*, que je note N , donne un fragment de 90 kb ; l'allèle muté, noté m , donne un fragment de 115 kb (la mutation modifie la longueur du fragment amplifié ; le sujet écrit « kb » là où son texte annonce des paires de bases, mais seul l'écart de taille compte ici). Un individu ayant deux bandes possède les deux allèles : les deux parents du poulain sont **hétérozygotes** ($N//m$). Ils ne sont pas malades alors qu'ils portent m : l'allèle muté est **récessif**, ce qui est cohérent avec le texte (seuls « les individus possédant deux allèles mutés » sont atteints) ; les parents sont des **porteurs sains**. L'étalon, mâle, porte lui aussi deux bandes : il possède deux exemplaires du gène, qui n'est donc pas situé sur le chromosome X — *ednrb* est autosomique. Chacun produit, par méiose, autant de gamètes N que de gamètes m . L'échiquier du croisement ($N//m$) $\times$ ($N//m$) donne 1/4 de ($N//N$), 1/2 de

($N//m$) et $1/4$ de ($m//m$) : chaque poulain issu de ce couple a **une chance sur quatre** d'être homozygote muté, c'est-à-dire d'être atteint du syndrome du poulain blanc, avec une anomalie de formation de l'intestin.

Conclusion partielle. Le syndrome du poulain blanc est une maladie génétique autosomique récessive ; le poulain, né de deux porteurs sains, est possiblement ($m//m$). Reste à comprendre pourquoi un tel génotype rend le pelage blanc : c'est l'objet du document 4.

Document 4 — Sans *ednrb* fonctionnel, les précurseurs des mélanocytes ne migrent pas

Ce que je vois. Chez l'embryon de souris hétérozygote (un allèle muté, un allèle normal), à 12 jours, les précurseurs des mélanocytes sont très nombreux — de l'ordre de la centaine de points noirs comptés sur l'image — et répartis de part et d'autre de l'œil en formation, jusqu'au bord du cliché ; la souris née de cet embryon a un pelage noir sur tout le corps. Chez l'embryon homozygote muté, au même stade et au même grossissement (la barre de $500\ \mu\text{m}$ est identique sur les deux clichés), on n'en compte que cinq — une vingtaine de fois moins —, groupés en haut de l'image, aucun n'ayant atteint le pourtour de l'œil ; la souris correspondante est blanche, à deux ou trois taches sombres près.

Ce que j'en déduis. Le gène *ednrb* est nécessaire à la **migration** des précurseurs des mélanocytes depuis les zones internes de l'embryon jusqu'à la peau. Un seul allèle fonctionnel suffit : l'hétérozygote a une migration normale, ce qui confirme la récessivité de *m*. Chez l'homozygote muté, presque aucun précurseur n'atteint la peau ; celle-ci se retrouve dépourvue de mélanocytes, donc de mélanines, et les poils poussent blancs, quelle que soit la robe « programmée » par les gènes *extension* et *kit* : ces gènes agissent dans les mélanocytes, et il n'y en a plus. Les rares taches sombres correspondent aux quelques précurseurs qui ont abouti. Le document indique que la migration est semblable chez le cheval : un poulain ($m//m$) naît donc blanc. Le document 3 ajoute que ce même génotype entraîne une anomalie de l'intestin : ce gène du développement commande la migration de cellules embryonnaires vers plusieurs organes — la peau, mais aussi la paroi de l'intestin —, d'où les graves troubles digestifs.

Conclusion partielle. Seconde origine possible : le poulain est homozygote ($m//m$) pour *ednrb* ; l'absence de migration des précurseurs des mélanocytes laisse sa peau sans pigment (pelage blanc), et l'intestin mal formé fait de lui un poulain atteint du syndrome du poulain blanc.

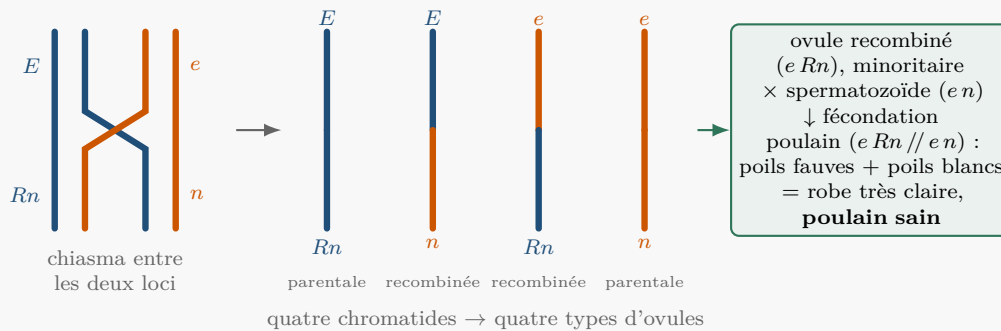
Mise en relation Les documents conduisent à deux explications, que le tableau résume.

	Origine 1 : robe fauve très claire	Origine 2 : syndrome du poulain blanc
Gènes en cause	<i>extension</i> et <i>kit</i> , liés (paire n° 3)	<i>ednrb</i>
Génotype du poulain	($eRn//en$)	($m//m$)
Transmission	crossing-over chez la jument (brasage intrachromosomique) → ovule recombiné (eRn), fécondé par un spermatozoïde (en)	chaque parent hétérozygote ($N//m$) transmet <i>m</i> ; probabilité $1/4$
Mécanisme cellulaire	mélanocytes présents : poils fauves ($e//e$) mêlés de poils blancs (Rn)	pas de migration des précurseurs : peau sans mélanocytes, poils blancs ; intestin anormal
Santé	poulain sain	troubles digestifs très graves

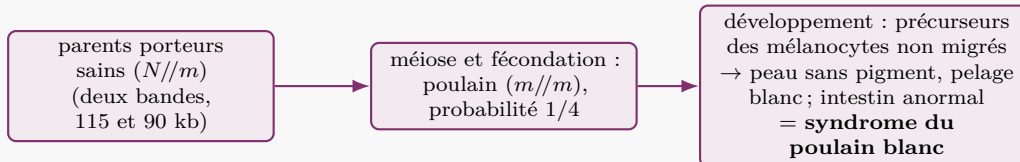
Les deux origines ne s'excluent pas : un poulain ($m//m$) est blanc quels que soient ses allèles d'*extension* et de *kit*. Ce qui les distingue, c'est l'échelle du mécanisme : dans le premier cas les mélanocytes sont là, et ce sont les allèles de la robe qui règlent la couleur des poils ; dans le second, l'embryon n'a pas mis en place les cellules pigmentaires. Pour trancher, il suffit de faire au poulain le test du document 3 : amplifier son gène *ednrb* par PCR et lire le gel. Une seule

bande à 115 kb signe le génotype ($m//m$) et le syndrome ; deux bandes, ou une seule à 90 kb, écartent la maladie — la robe claire relève alors de la première origine, ce que confirmerait l'observation de poils fauves mêlés de poils blancs. La surveillance évoquée par le sujet, dans l'attente des premiers signes digestifs, s'explique ainsi.

Origine 1 — crossing-over en prophase I chez la jument (paire n° 3)



Origine 2 — le gène *ednrb* : une maladie génétique récessive



Ce que le correcteur attend : ne pas conclure du seul pelage que le poulain est malade (le document 3 donne une probabilité, 1/4, pas une certitude) ; voir que la combinaison ($e Rn$) n'existe sur aucun chromosome de la mère et exige donc un crossing-over ; ne pas confondre les deux échelles (allèles de la couleur *contre* absence des cellules qui la fabriquent).

Conclusion La couleur très claire du poulain a deux origines possibles. La première est un simple caractère de robe : fauve ($e//e$) comme son père, il a reçu de sa mère, par un ovule recombiné né d'un crossing-over entre les gènes liés *extension* et *kit*, l'allèle dominant *Rn* qui mêle des poils blancs aux poils fauves. La seconde est une maladie génétique récessive : né de deux parents porteurs sains ($N//m$), il a, comme tout poulain de ce couple, une chance sur quatre d'être homozygote ($m//m$) pour *ednrb* ; ses précurseurs de mélanocytes n'ont alors pas migré vers la peau, son pelage est blanc et son intestin mal formé — c'est le syndrome du poulain blanc. Un test par PCR et électrophorèse permet de les départager. Brassage génétique, transmission d'allèles récessifs et expression des gènes au cours du développement produisent ainsi la diversité des phénotypes ; le diagnostic moléculaire permet aujourd'hui d'éviter, par le choix des reproducteurs, de croiser deux porteurs sains.