

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

« Biotechnologies » ou

« Sciences physiques et chimiques en laboratoire »

SESSION 2021

Épreuve écrite commune de contrôle continu Biochimie - Biologie Classe de première

Ce sujet est prévu pour être traité en deux heures.

L'usage de la calculatrice est interdit.

Ce sujet comporte **8 pages**
et **2 parties**

C1	C2	C3	C4	C5	C6
Analyser un document scientifique ou technologique	Interpréter des données de biochimie ou biologie	Argumenter un choix et ou faire preuve d'esprit critique	Développer un raisonnement scientifique construit et rigoureux	Élaborer une synthèse sous forme de schéma ou texte rédigé	Communiquer à l'écrit à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire scientifique approprié
3 points	5 points	3 points	5 points	2 points	2 points

Étude de deux maladies génétiques

L'objectif de ce sujet est d'étudier deux maladies génétiques se manifestant par des symptômes similaires ainsi que les choix techniques pris pour établir le diagnostic.

1 Étude de la trisomie 21 ou syndrome de Down

Le syndrome de Down, caractérisé par un retard mental et des anomalies morphologiques des patients, a été décrit pour la première fois en 1862.

a) Origine génétique de la trisomie 21.

L'origine génétique de la maladie a été établie grâce à la contribution majeure de Marthe Gautier, dont les travaux ont permis d'établir que cette pathologie était due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire, d'où son nom de « trisomie 21 ». Le diagnostic de la trisomie 21 s'effectue à partir d'un caryotype des cellules du patient.

Le caryotype d'un gamète obtenu chez un individu ayant un enfant atteint de trisomie 21 est présenté dans le document 1.

1.1 (C1) Analyser le caryotype et montrer qu'il s'agit du caryotype d'un gamète.

Le document 2 présente les deux grandes étapes de la méiose.

1.2 (C4) Identifier l'anomalie observée sur ce caryotype et, à partir du document 2, montrer à l'aide d'un schéma ou d'un texte, qu'un dysfonctionnement de l'une des étapes de la méiose peut expliquer cette anomalie.

b) Exploration d'une étape de la technique permettant d'établir un caryotype.

Les étapes de la réalisation d'un caryotype sont présentées succinctement dans le document 3 : les cellules sont mises en culture puis bloquées en métaphase par addition de colchicine. Elles subissent ensuite un choc osmotique nécessaire à l'observation des chromosomes au microscope.

Le choc osmotique consiste à placer les cellules dans un milieu dont la concentration en solutés est plus faible que celle du cytoplasme. Les mouvements d'eau entre le milieu intracellulaire et le milieu extracellulaire hypotonique s'effectuent à travers une aquaporine selon un transport passif (document 4).

1.3 (C2) Interpréter les données sur le choc osmotique pour orienter le schéma du document 4 en faisant correspondre les termes « milieu intracellulaire » et « milieu extracellulaire » aux légendes « compartiment A » et « compartiment B ». Présenter la démarche suivie.

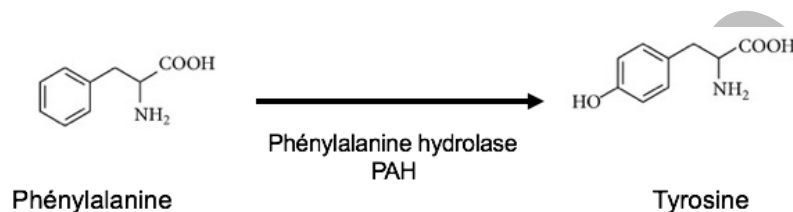
Sur le document 4, les régions hydrophobes et hydrophiles de l'aquaporine sont localisées par des légendes différentes.

1.4 (C3) Proposer une localisation de la région hydrophobe de l'aquaporine en le justifiant puis expliquer pourquoi l'eau ne diffuse que par l'intermédiaire de l'aquaporine.

2 Étude de la phénylcétonurie

La phénylcétonurie est une maladie génétique concernant une naissance sur 17 000 en France. Elle se caractérise par un trouble du catabolisme d'un « **acide aminé essentiel** », la phénylalanine.

- Dans un contexte physiologique, la phénylalanine non utilisée par l'organisme, est transformée en tyrosine sous l'action d'une enzyme, la phénylalanine-hydroxylase ou PAH.



- Dans le contexte pathologique de la phénylcétonurie, une mutation du gène codant la PAH rend l'enzyme PAH inactive et provoque une accumulation de phénylalanine dans le sang responsable de la manifestation clinique principale de la maladie : un retard du développement mental.

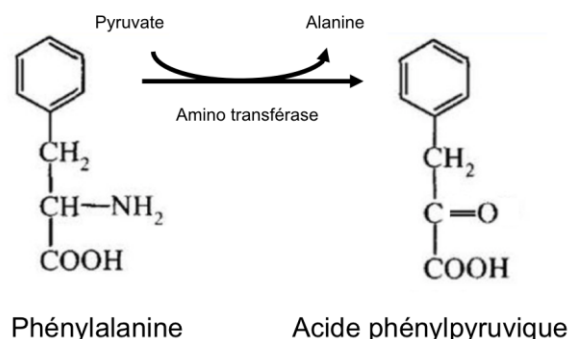
Les patients atteints de cette maladie doivent se soumettre à un régime alimentaire strict limitant les apports alimentaires en phénylalanine. On s'intéresse en particulier au statut du miel et de l'œuf dans l'alimentation du patient.

Le document 5 présente la composition de l'œuf et du miel.

- 2.1 (C2) Expliquer pourquoi le miel est un aliment autorisé sans restriction dans le régime alimentaire d'un individu atteint de phénylcétonurie, contrairement à l'œuf.
- 2.2 (C3) Il n'est pas envisageable de supprimer totalement l'apport alimentaire de phénylalanine. Argumenter cette affirmation.

Lorsque la concentration sanguine de phénylalanine est élevée, une voie métabolique hépatique est activée, transformant la phénylalanine en une molécule de la famille des phénylcétones, l'acide phénylpyruvique.

Les phénylcétones sont retrouvées dans les urines des patients, ce qui est caractéristique de la maladie et qui a donné son nom.



Le rein est composé de néphrons qui assurent la formation de l'urine. La composition de l'urine évolue lors de son trajet dans les tubes rénaux constituant le néphron. Les

compositions du plasma, de l'urine primitive et de l'urine définitive sont présentées dans le document 6.

- 2.3 (C2) Comparer la composition des différents liquides présentés dans le document 6 et retrouver les deux étapes subies par la phénylalanine, au cours de la formation de l'urine définitive.

L'urine primitive circule dans la lumière du néphron au niveau des tubes rénaux dont la structure histologique est visible sur le document 7. La membrane plasmique des cellules formant les tubes rénaux possède, au niveau de la bordure en brosse localisée au pôle apical, un transporteur de la phénylalanine dont le fonctionnement est schématisé dans le document 8.

- 2.4 (C1) Faire correspondre aux légendes du document 7 les termes suivants : lumière, noyau, tube rénal.
- 2.5 (C4) Relier la structure des tubes rénaux à leur fonction de réabsorption de la phénylalanine en s'appuyant sur la structure histologique des tubes rénaux et sur la structure moléculaire de la membrane plasmique apicale des cellules qui les composent.

Le transporteur de la phénylalanine assure également le transport d'autres acides aminés.

- 2.6 (C1) Montrer que la phénylalanine est un acide aminé et identifier les groupements fonctionnels qui diffèrent entre la phénylalanine et l'acide phénylpyruvique.
- 2.7 (C3) Proposer alors une explication à la présence de phénylcétones dans l'urine définitive.

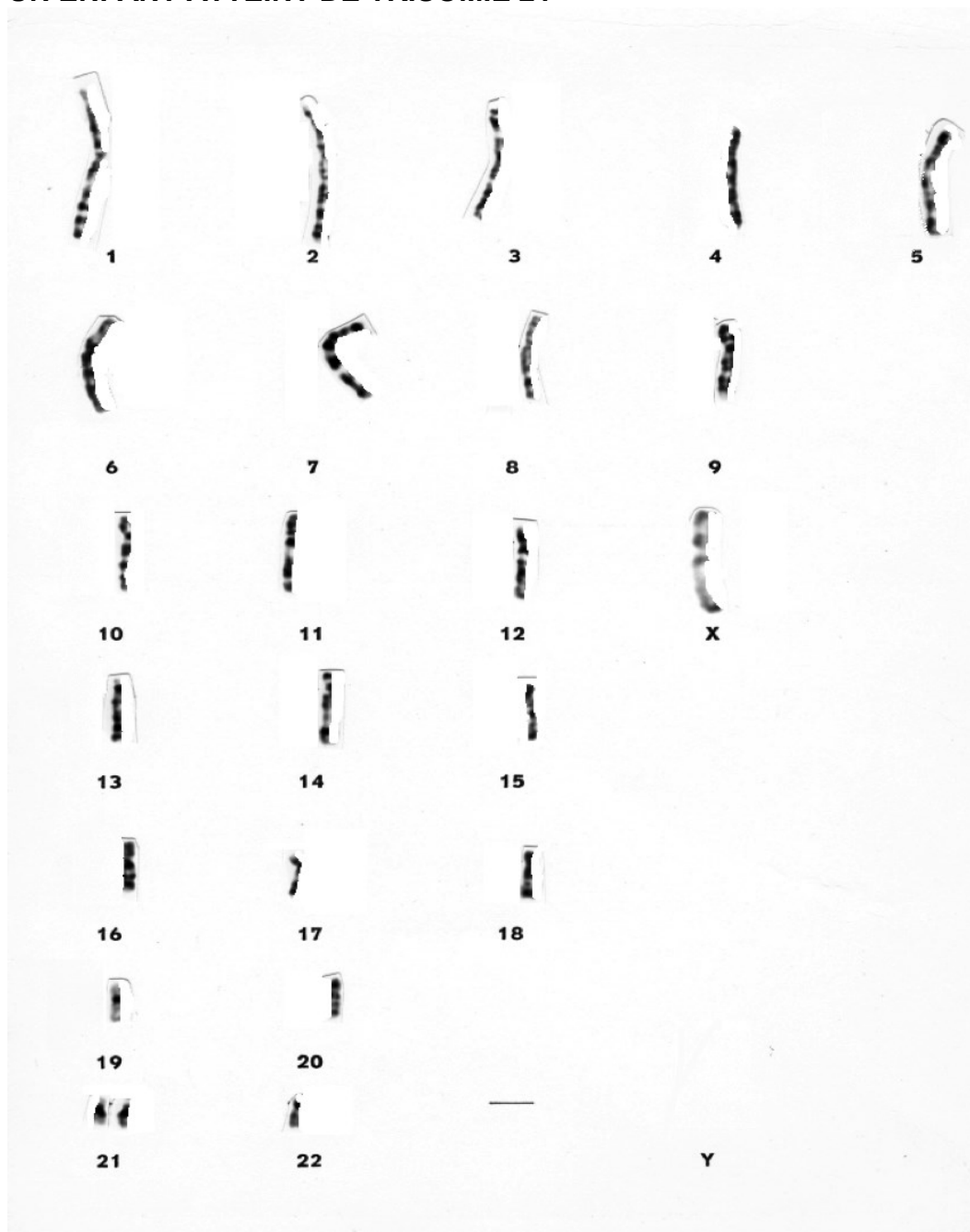
La maladie est dépistée à la naissance, au 3^e jour de vie de l'enfant, par un dosage sanguin de la phénylalanine. En cas d'un résultat très supérieur aux valeurs physiologiques, la haute autorité de la santé (HAS) recommande la réalisation d'un génotypage pour établir le diagnostic et choisir le traitement. Plus de 520 mutations différentes du gène de la PAH sont répertoriées, dont des mutations non-sens ou des mutations faux-sens.

- 2.8 (C4) Expliquer comment ces différents types de mutation du gène de la PAH peuvent entraîner un dysfonctionnement de l'enzyme PAH.

3 Synthèse (C5)

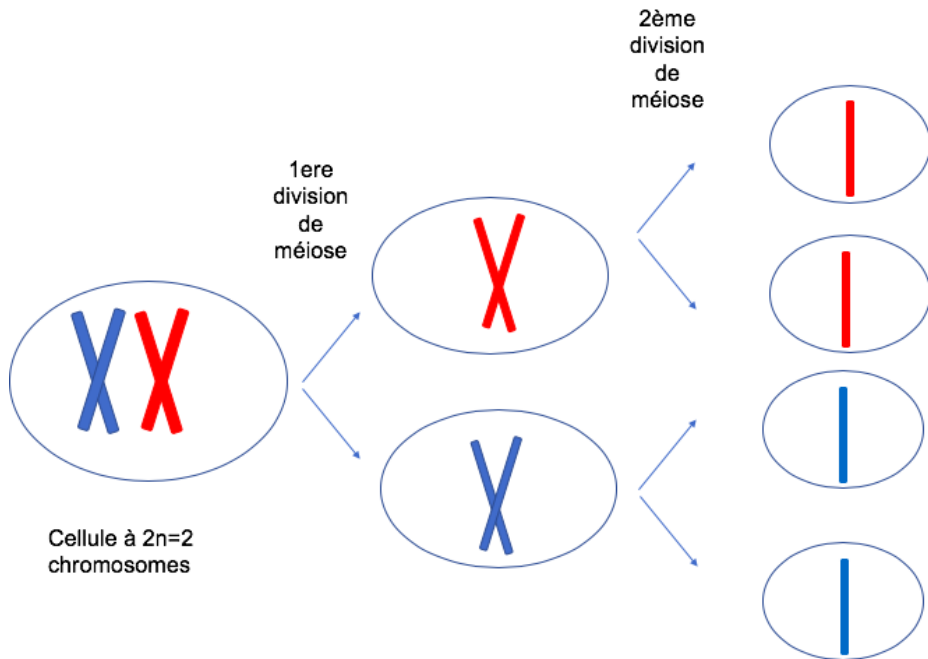
Élaborer une synthèse sous forme d'un court texte, d'un schéma ou d'un tableau comparatif présentant les caractéristiques des deux maladies génétiques étudiées et reliant ces caractéristiques aux techniques permettant d'établir le diagnostic.

DOCUMENT 1 : CARYOTYPE D'UN GAMÈTE OBTENU CHEZ UN INDIVIDU AYANT EU UN ENFANT ATTEINT DE TRISOMIE 21

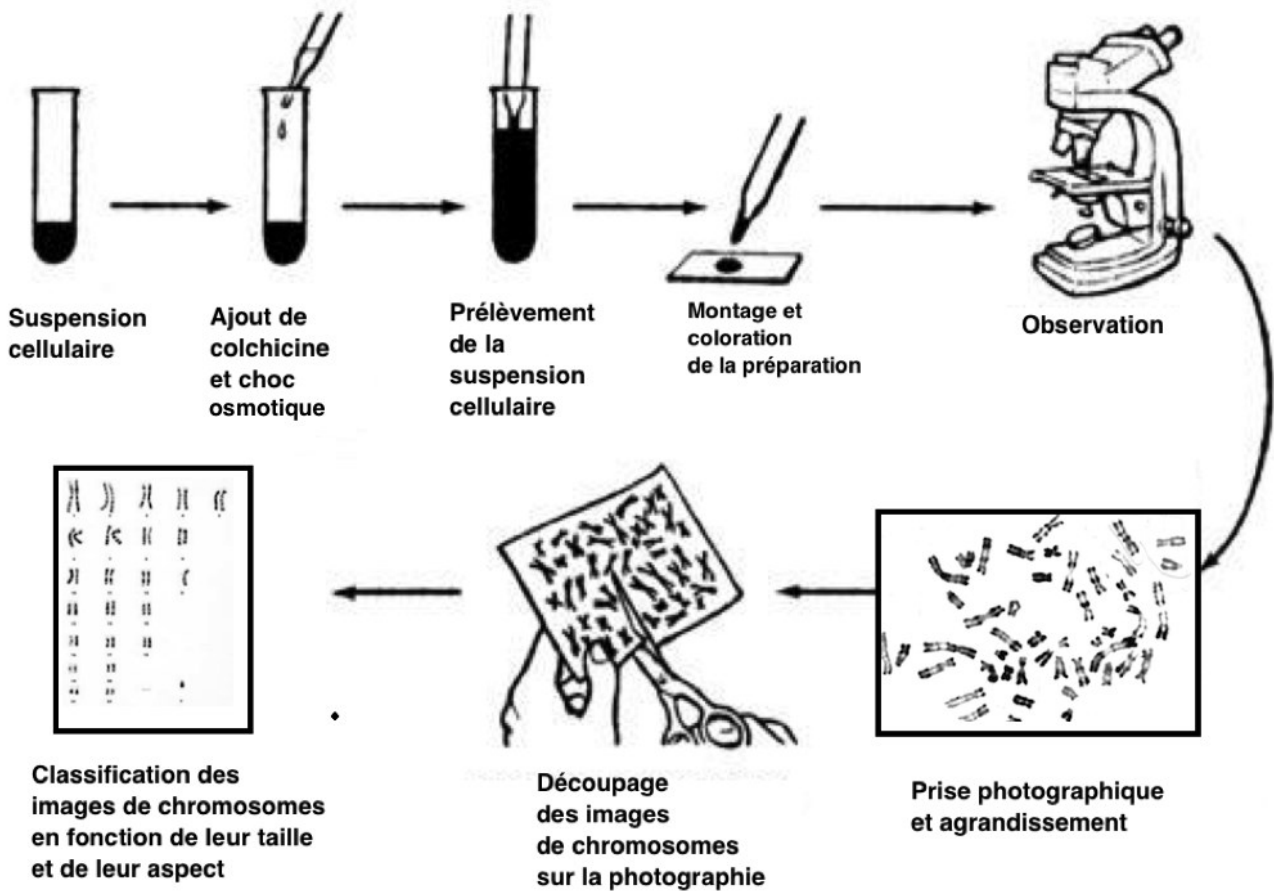


D'après une ressource éduthèque- Inserm - 1987 - U242-

DOCUMENT 2 : LES DIFFÉRENTES ÉTAPES DE LA MÉIOSE



DOCUMENT 3 : RÉALISATION D'UN CARYOTYPE



D'après S. Gaujean -CC-NC-SA 2.0, ressource éduthèque & V. Guili <http://www2.ac-lyon.fr>

DOCUMENT 4 : FONCTIONNEMENT D'UNE AQUAPORINE

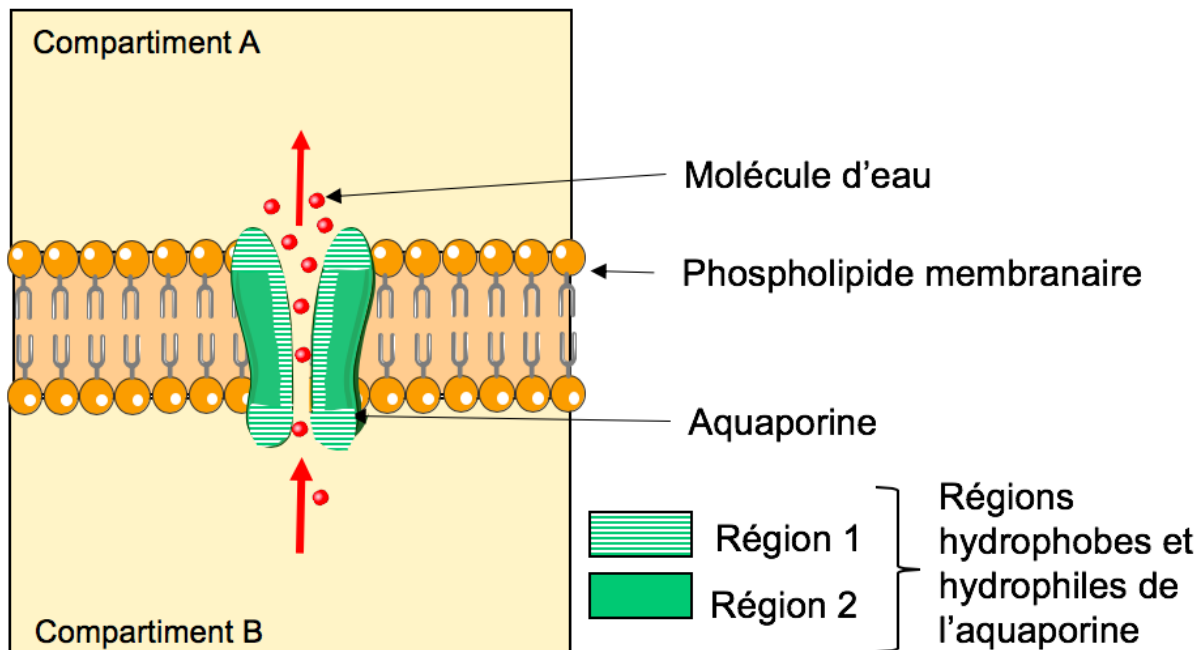


Schéma construit à partir de <https://smart.servier.com>

DOCUMENT 5 : COMPOSITION DE L'ŒUF ET DU MIEL

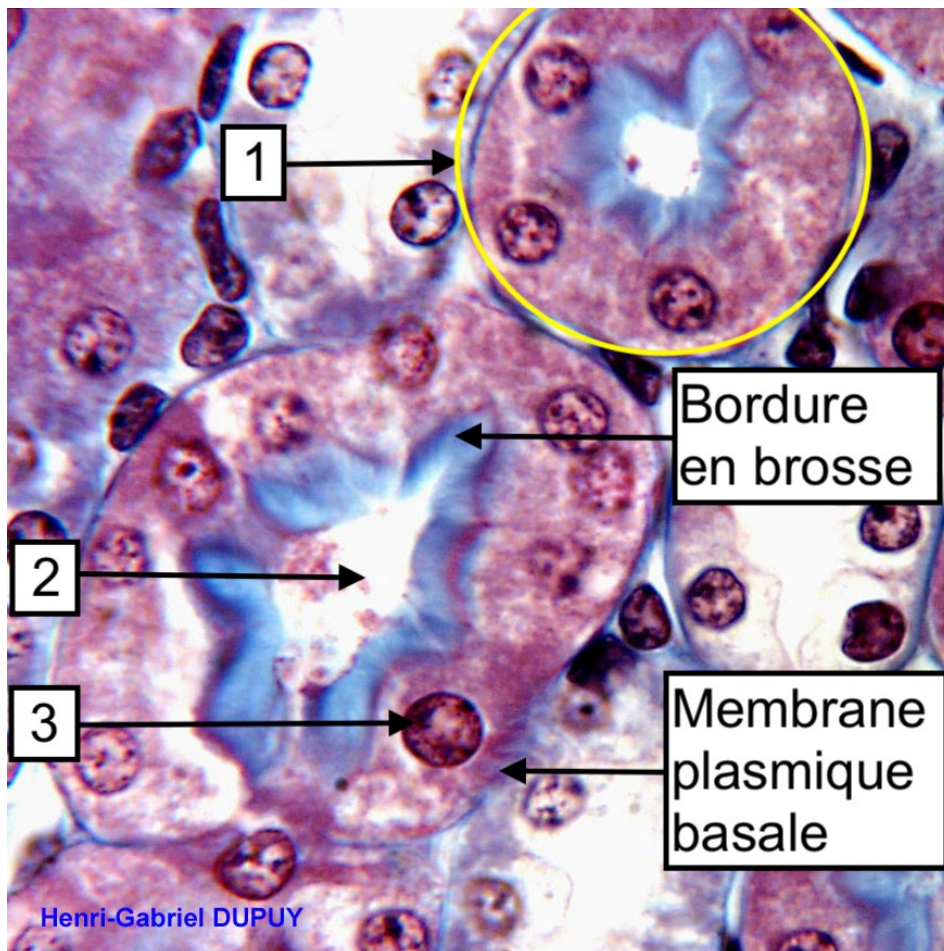
Composition pour 100 g

	Protides	Lipides	Glucides
Œuf <i>Un œuf pèse 30 g</i>	12,6 g, majoritairement ovalbumine	9,9 g	0,9 g
Miel <i>Une cuillère à café de miel pèse 10 g</i>	Traces : moins de 0,5 g	0 g	82,4 g majoritairement fructose et glucose

DOCUMENT 6 : COMPOSITION DU PLASMA, DE L'URINE PRIMITIVE ET DÉFINITIVE

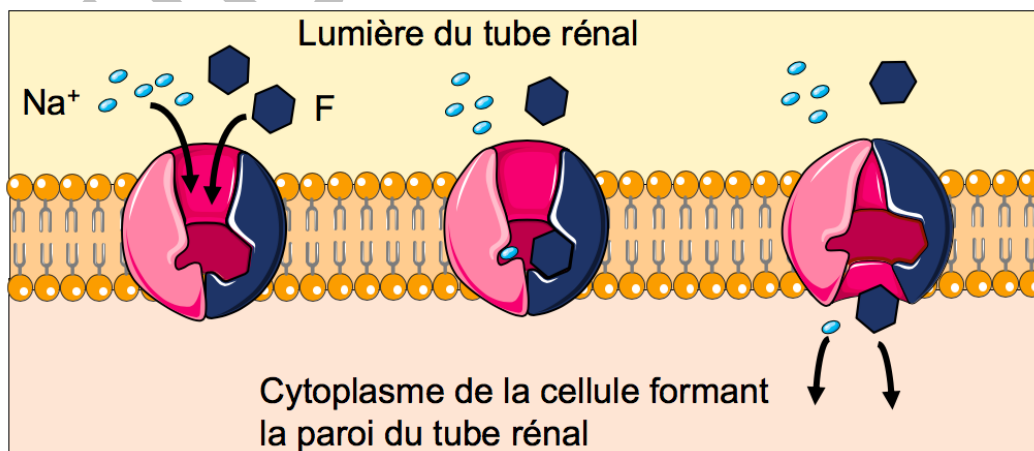
CONSTITUANTS	PLASMA	URINE PRIMITIVE		URINE DÉFINITIVE :
	[g.L ⁻¹]	[g.L ⁻¹]	Quantité par jour	Quantité par jour
Eau			153 L	1,5 L
Protéines	72	0	0	0
Acides aminés	0,3	0,3	51 g	0
Glucose	1	1	150 g	0

DOCUMENT 7 : PHOTOGRAPHIE D'UNE COUPE DE REIN COLORÉE PERMETTANT LA VISUALISATION DES TUBES RÉNAUX (x1000)



D'après H.G. Dupuy - <http://www2.ac-lyon.fr/>

DOCUMENT 8 : COTRANSPORT SPÉCIFIQUE DE LA PHÉNYLALANINE ET DU Na⁺



F = Phénylalanine

Schéma construit à partir de <https://smart.servier.com>