

Baccalauréat STL

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

« **Biotechnologies** » ou

« **Sciences physiques et chimiques en laboratoire** »

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 **12 pages**

Compétences évaluées					
C1	C2	C3	C4	C5	C6
Analyser un document scientifique ou technologique	Interpréter des données de biochimie ou de biologie	Argumenter un choix - Faire preuve d'esprit critique	Développer un raisonnement scientifique construit et rigoureux	Élaborer une synthèse sous forme de schéma ou d'un texte rédigé	Communiquer à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire scientifique adapté
4 points	4 points	2 points	4 points	4 points	2 points

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat : N° d'inscription :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

Né(e) le : / /



1.1

L'HÉMOCHROMATOSE

L'hémochromatose est une maladie génétique rencontrée dans les populations d'Europe du Nord. Elle est due à l'accumulation de fer dans l'organisme.

Cette maladie évolue lentement dans le temps. Lorsque le diagnostic est retardé, des complications apparaissent, notamment des atteintes du foie et du pancréas :

- La fonction hépatique se détériore, le volume du foie est augmenté, pouvant entraîner des douleurs abdominales ;
- Il y a arrêt de la production d'insuline par le pancréas, conduisant à un diabète.

L'objectif est d'étudier l'origine génétique de l'hémochromatose et d'explorer les différents troubles liés aux symptômes de la maladie.

Origine génétique de l'hémochromatose

L'élimination du fer de l'organisme n'étant pas régulée, c'est son absorption intestinale qui conditionne le stockage du fer dans l'organisme. Un trouble de l'absorption du fer peut donc entraîner une surcharge en fer.

La forme la plus fréquente de la maladie est l'hémochromatose héréditaire HFE (ou de type 1). Elle est due à une mutation du gène *HFE* situé sur le chromosome 6. Deux types d'altérations existent : la mutation *C282Y* et la mutation *H63D*.

Le gène *HFE* code pour un récepteur membranaire de surface des hépatocytes et des entérocytes. Ce récepteur HFE intervient dans l'absorption du fer par les entérocytes.

Des séquences des brins non transcrits d'ADN du gène *HFE*, extraites de l'allèle non muté et de l'allèle portant la mutation *C282Y* du gène *HFE*, sont données dans le document 1.

Q1. (C1) Localiser la mutation et l'identifier à l'aide du document 2.

Q2. (C4) Transcrire puis traduire les séquences non mutée et mutée de ces allèles à l'aide du document 3



Le document 4 présente la structure du récepteur protéique membranaire codé par le gène *HFE*.

Q3. (C4) Analyser ce document afin de proposer une hypothèse expliquant la conséquence de la mutation C282Y sur la protéine synthétisée.

Un arbre généalogique d'une famille touchée par l'hémochromatose est présenté dans le document 5

Q4. (C4) Démontrer que l'allèle responsable de la maladie est récessif.

Q5. (C4) Construire un tableau de croisement pour le couple III.8-III.9 et en déduire la probabilité qu'il conçoive un enfant atteint d'hémochromatose.

Hémochromatose et diabète

Afin d'étudier le diabète insulino-dépendant, une épreuve d'hyperglycémie provoquée par voie orale (HGPO) est réalisée chez un individu sain et un individu atteint de diabète. Les résultats sont présentés dans le document 6.

Q6. (C2) Sachant que l'insuline est une hormone hyperglycémisante, interpréter ces résultats.

Le glucose pénètre dans les différents types de cellules grâce à des transporteurs. Par exemple, le transporteur protéique insulino-dépendant du glucose, nommé GLUT4, est localisé dans les cellules adipeuses et musculaires. Le document 7 présente le fonctionnement d'un adipocyte lorsque la concentration en glucose est normale (7-A) ou lorsque la concentration en glucose dans le sang est trop élevée (7-B). Le mode d'action du transporteur GLUT4 est présenté dans le document 7-C.

Q7. (C3) À l'aide du document 7, proposer deux caractéristiques fonctionnelles qui distinguent un récepteur et un transporteur membranaires.

Q8. (C5) À l'aide des documents 6 et 7, exposer en quelques lignes l'effet cellulaire de l'insuline lorsque la concentration en glucose dans le sang augmente. En déduire les conséquences possibles d'une hémochromatose sur ce fonctionnement.

Modèle CCYC : ©DNE																				
Nom de famille (naissance) : <small>(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)</small>																				
Prénom(s) :																				
N° candidat :											N° d'inscription :									
 <small>Liberté • Égalité • Fraternité</small> <small>RÉPUBLIQUE FRANÇAISE</small>	<small>(Les numéros figurent sur la convocation.)</small>																			
	Né(e) le :			/			/													

1.1

Hémochromatose et insuffisance hépatique

L'hémochromatose peut conduire à une insuffisance hépatique, et dans les cas les plus graves, à une cirrhose du foie. Le volume du foie peut alors augmenter, ce qui est vérifiable en réalisant une échographie.

Q9. (C3) Argumenter le choix de l'échographie par rapport à une autre technique d'exploration, la radiographie, pour estimer la taille du foie.

Le foie a diverses fonctions parmi lesquelles la production de bile. La bile est un liquide jaunâtre intervenant dans la digestion des lipides. Le document 8 présente la formule topologique d'un acide gras, l'acide oléique noté C18 :1 cis-9

Q10. (C1) Écrire la formule semi-développée de l'acide oléique et entourer sa fonction acide carboxylique.

Q11. (C2) Distinguer, sur la copie, les zones de la molécule d'acide oléique pouvant interagir avec l'eau des zones ne le pouvant pas. En déduire le type d'interaction que les acides gras peuvent établir avec l'eau.

Afin de mettre en évidence le rôle de la bile dans la digestion des lipides, on réalise l'expérience décrite dans le document 9.

Q12. (C1) Analyser les résultats de cette expérience afin de d'expliquer l'action des sels biliaires sur les acides gras.

Synthèse

Q13. (C5) Rédiger une synthèse reprenant l'origine génétique de l'hématochromatose due à la mutation C282Y du gène *HFE* jusqu'aux conséquences possibles de cette maladie sur le fonctionnement du pancréas et du foie des sujets atteints.



Document 1 : extraits de séquences des brins non transcrits du gène *HFE*

Extrait de l'allèle non muté	5'...CAG AGA TAT ACG TGC CAG GTG...3'
Extrait de l'allèle muté (mutation C282Y)	5'...CAG AGA TAT ACG TAC CAG GTG...3'

Document 2 : différents types de mutation de l'ADN

Nom de la mutation	Insertion	Substitution	Délétion
Conséquences sur la séquence nucléotidique	Ajout d'un ou plusieurs nucléotides	Remplacement d'un nucléotide par un autre	Suppression d'un ou plusieurs nucléotides

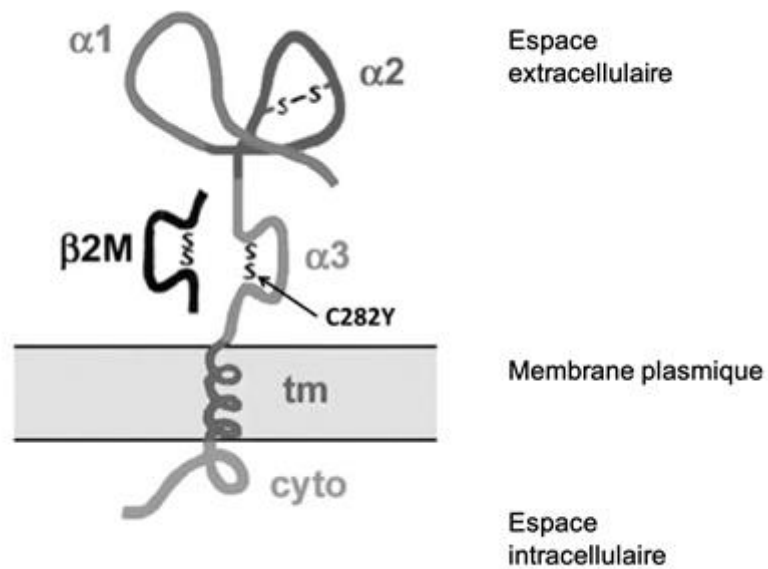


Document 4 : structure du récepteur protéique membranaire codé par le gène *HFE*

La flèche localise la conséquence de la mutation au niveau de la protéine.

Légende :

- tm et cyto : domaines respectivement transmembranaire et cytoplasmique de la protéine HFE.
- S-S : pont disulfure.



<https://doi.org/Barton, JC et al. HFE gene: Structure, function, mutations, and associated iron abnormalities Gene. 2015.>

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



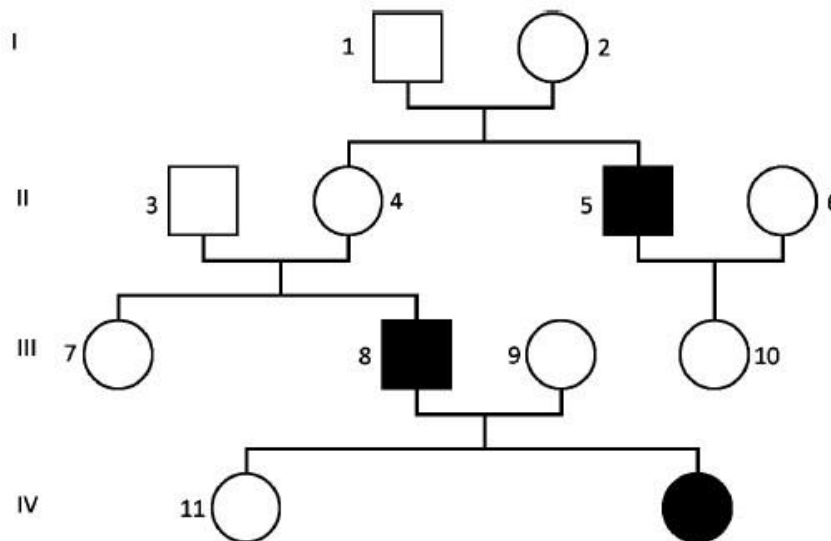
Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 5 : arbre généalogique d'une famille touchée par l'hémochromatose



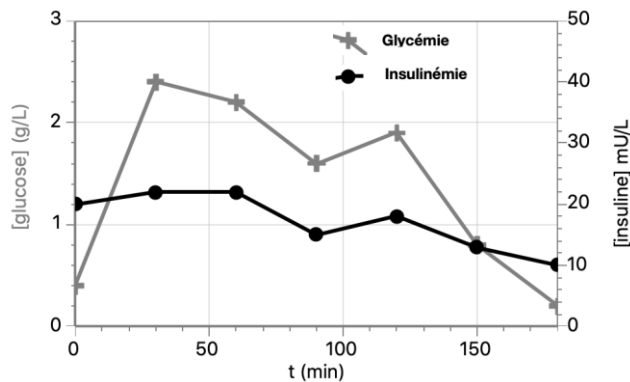
	Sexe féminin	Sexe masculin
Sujet atteint d'hémochromatose de type 1	●	■
Sujet non atteint	○	□



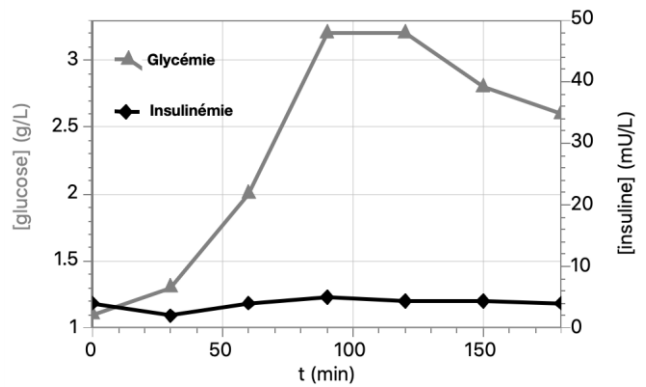
Document 6 : résultats d'épreuves d'hyperglycémie provoquée par voie orale

L'insulinémie et la glycémie sont mesurées après ingestion de 75 g de glucose à $t = 0$ min chez un individu témoin non diabétique et chez un individu atteint de diabète insulino-dépendant.

Sujet témoin



Sujet diabétique

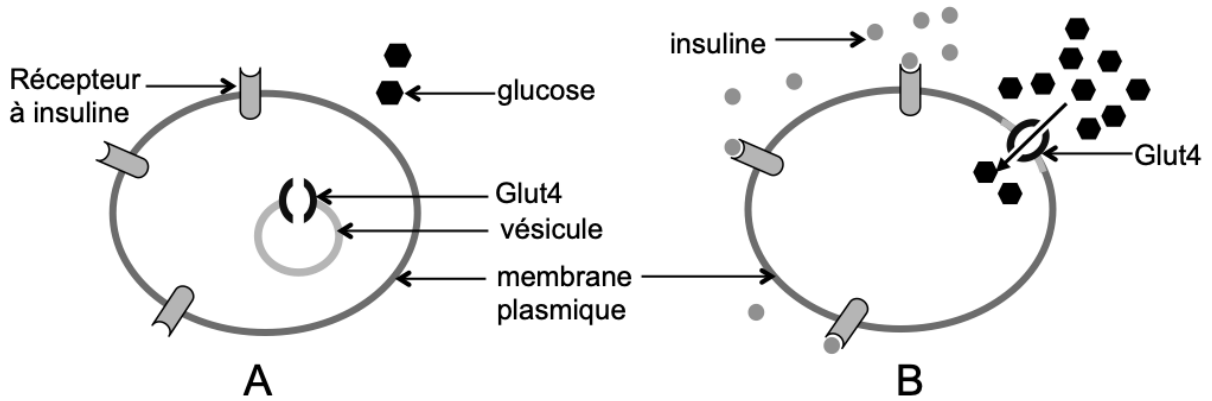




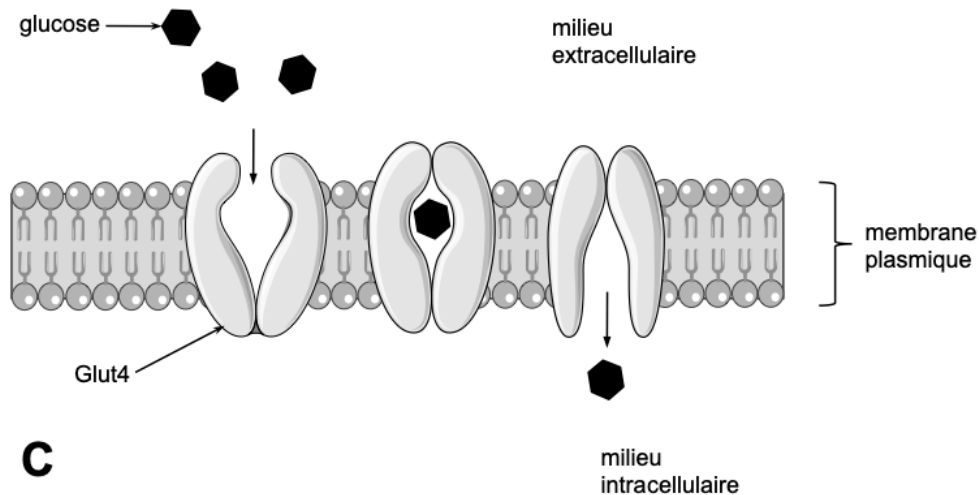
Document 7 : mécanisme d'action de l'insuline sur le transport du glucose dans un adipocyte

Action de l'insuline sur une cellule lorsque la concentration en glucose est normale (document 7A) ou supérieure à la normale (document 7B).

Légende : GLUT4 : transporteur de la molécule de glucose



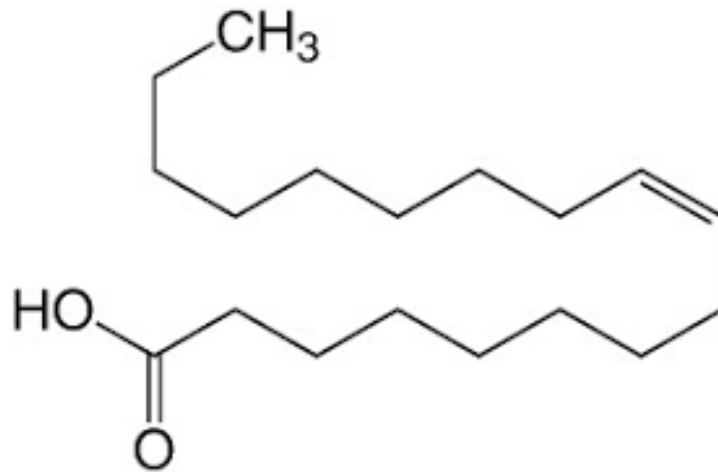
Document 7C : mode d'action du transport du glucose par le transporteur GLUT 4



D'après www.proteopedia.org et <https://smart.servier.com>



Document 8 : formule topologique de l'acide oléique



www.carlroth.com

Document 9 : action de la bile sur un mélange eau-huile

- Dans deux tubes à essai A et B, on introduit un volume d'eau et un volume d'huile.
- On ajoute de la bile dans le tube B ;
- On agite les tubes.

