





**Classe de première**

**Voie générale**

Épreuve de spécialité  
non poursuivie en classe de terminale

**Sciences de la vie et de la Terre**

**ÉVALUATION COMMUNE**

Durée de l'épreuve : 2 heures

Les élèves doivent traiter les deux exercices du sujet.  
Les calculatrices ne sont pas autorisées.

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 :									
 RÉPUBLIQUE FRANÇAISE	<small>(Les numéros figurent sur la convocation.)</small>																			
	Né(e) le :			/			/													

1.1

## Exercice 1 – Mobilisation des connaissances – 10 points

Corps humain et santé  
Le fonctionnement du système immunitaire humain

### La vaccination

L'Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé publie : « Se vacciner, c'est se protéger contre des maladies infectieuses »

**Expliquez les bases biologiques sur lesquelles repose la vaccination.**

*Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples ...*



## **Exercice 2 – Pratique d'une démarche scientifique – 10 points**

La Terre, la vie et l'organisation du vivant : transmission, variation et expression du patrimoine génétique  
Corps humain et santé : variation génétique et santé

### **La phénylcétonurie**

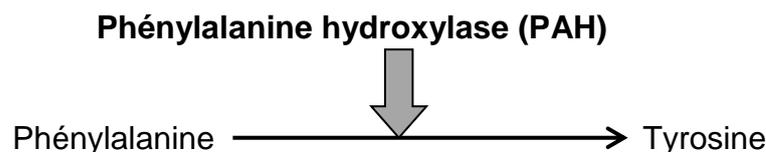
La phénylcétonurie est une maladie génétique grave qui se déclare à l'état homozygote et qui affecte un nouveau-né sur 16 000 en France. Elle entraîne un retard mental irréversible lié à une accumulation dans le cerveau d'un acide aminé d'origine alimentaire, la phénylalanine, qui devient toxique lorsque sa concentration dans le sang est trop élevée. Le seul traitement consiste à suivre un régime alimentaire dépourvu de phénylalanine. C'est pourquoi un dépistage systématique est effectué dans les maternités dans les jours qui suivent la naissance.

**Montrer pourquoi les mutations du gène impliqué dans la phénylcétonurie ont des conséquences variables.**

*Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données des documents et des connaissances complémentaires nécessaires.*

#### **Document 1 - Le métabolisme de la phénylalanine**

La phénylalanine est un acide aminé indispensable utilisé en permanence dans les synthèses protéiques de l'organisme. Avec une alimentation courante, environ un quart de l'apport de phénylalanine est incorporé dans les protéines. Le reste est majoritairement transformé en tyrosine dans les cellules du foie sous l'action d'une enzyme, la phénylalanine hydroxylase (PAH). Cette réaction de transformation de la phénylalanine en tyrosine contribue donc à abaisser la concentration plasmatique de phénylalanine.



D'après Encyclopédie orphane grand public. En ligne : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Phenylcetonurie-FRfrPub611v01.pdf>

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 :  /  /



RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

## Document 2 - Conséquences de certaines mutations du gène de la PAH chez l'homozygote

Allèles du gène de la PAH	Taux plasmatique de phénylalanine	Phénotype
allèle 1 (non muté)	autour de 60 $\mu\text{moles.L}^{-1}$	sain
allèle 2	supérieure à 1000 $\mu\text{moles.L}^{-1}$	phénylcétonurique
allèle 3	supérieure à 1000 $\mu\text{moles.L}^{-1}$	phénylcétonurique
allèle 4	entre 120 et 200 $\mu\text{moles.L}^{-1}$	sain

## Document 3 - Comparaison de parties des séquences de quatre allèles du gène de la PAH et des protéines correspondantes

### Comparaison des séquences nucléotidiques des brins codants des allèles du gène de la PAH (du nucléotide 811 au nucléotide 857) :

N° nucléotide	814 ↓	829 ↓	853 ↓
allèle 1	CATGGATCCAAGCCCATGTATACCCCCGAACCTGACATCTGCCATGAG		
allèle 2	CATGGATCCAAGCCCATGTATACCCCCGAACCTGACATCTGCCTTGAG		
allèle 3	CATTGATCCAAGCCCATGTATACCCCCGAACCTGACATCTGCCATGAG		
allèle 4	CATGGATCCAAGCCCATGGATACCCCCGAACCTGACATCTGCCATGAG		

### Comparaison des séquences protéiques de la PAH codée par les différents allèles (de l'acide aminé 271 à l'acide aminé 286) :

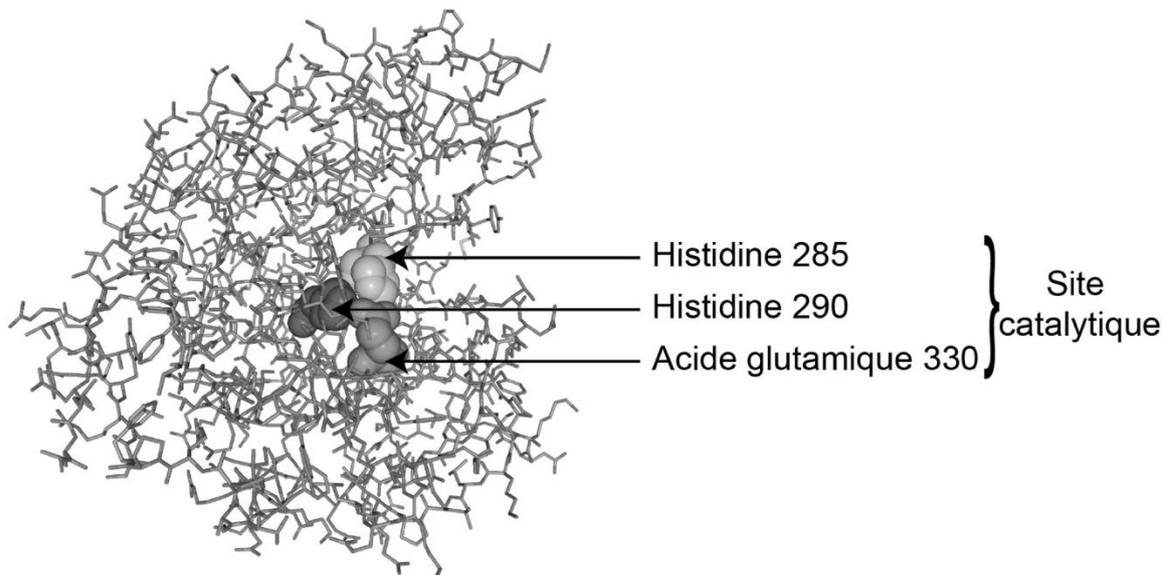
N° acide aminé	272 ↓	277 ↓	285 ↓
PAH 1	His Gly Ser Lys Pro Met Tyr Thr Pro Glu Pro Asp Ile Cys His Glu		
PAH 2	His Gly Ser Lys Pro Met Tyr Thr Pro Glu Pro Asp Ile Cys Tyr Glu		
PAH 3	His		
PAH 4	His Gly Ser Lys Pro Met Asp Thr Pro Glu Pro Asp Ile Cys His Glu		



## Code génétique :

2 <sup>ème</sup> lettre	U		C		A		G		3 <sup>ème</sup> lettre
1 <sup>ère</sup> lettre									
U	UUU	Phénylalanine	UCU	Sérine	UAU	Tyrosine	UGU	Cystéine	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	Leucine	UCA		UAA	STOP	UGA	STOP	A
	UUG		UCG		UAG		UGG		Tryptophane
C	CUU	Leucine	CCU	Proline	CAU	Histidine	CGU	Arginine	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	CGA	A		
	CUG		CCG		CAG	CGG	G		
A	AUU	Isoleucine	ACU	Thréonine	AAU	Asparagine	AGU	Sérine	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	AGA	A		
	AUG	Méthionine	ACG		AAG	Lysine	AGG	Arginine	G
G	GUU	Valine	GCU	Alanine	GAU	Acide aspartique	GGU	Glycine	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	GGA	A		
	GUG		GCG		GAG	GGG	Acide glutamique		G

## Document 4 - Modèle moléculaire de la PAH non mutée



### Phénylalanine hydroxylase

La chaîne protéique est représentée sous forme de bâtonnets, sauf pour les trois acides aminés légendés qui sont représentés sous la forme de sphères.

*D'après libmol.org, fichier 1DMW.pdb DOI : 10.2210/pdb1DMW/pdb*