





**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.





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

Corps humain et santé  
Variation génétique et santé

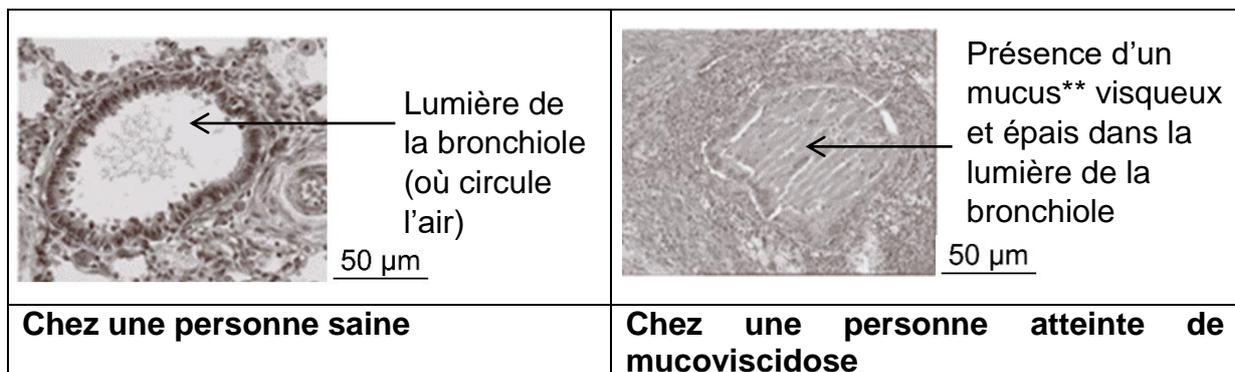
### **La mucoviscidose : une maladie génétique**

La mucoviscidose est une des maladies génétiques graves les plus fréquentes dans les pays européens. Les patients présentent notamment des difficultés respiratoires conduisant à des complications qui réduisent leur espérance de vie. Les scientifiques ont mis en évidence un gène impliqué dans le développement de la maladie, le gène CFTR.

**Expliquer comment le gène CFTR peut être à l'origine des problèmes respiratoires rencontrés chez les patients souffrant de mucoviscidose.**

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

#### **Document 1a - Coupes transversales de bronchioles\***



*Service de pédiatrie, pneumologie-allergologie mucoviscidose de Lyon*

\* *Bronchiole : voie respiratoire issue de la ramification d'une bronche.*

\*\* *Mucus : substance sécrétée par des cellules tapissant les cavités de l'organisme en contact avec le milieu extérieur.*

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



Né(e) le :

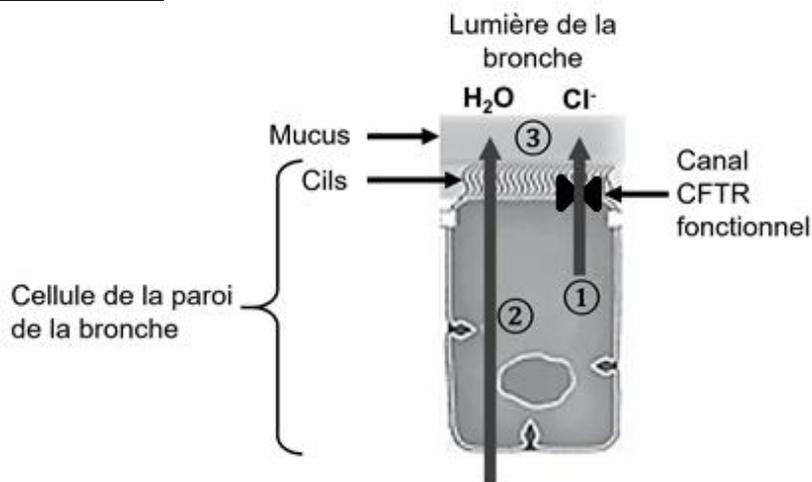
(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

## Document 1b - Caractéristiques du mucus dans les voies respiratoires

Le mucus des voies respiratoires a pour rôle de piéger les agents pathogènes et les particules toxiques inhalés. Pour pouvoir remplir sa fonction, il doit être suffisamment hydraté. En effet, un mucus déshydraté est très visqueux, ce qui empêche son évacuation par les battements ciliaires des cellules bronchiques et aboutit à son accumulation dans les voies respiratoires.

### Schéma fonctionnel simplifié du mécanisme de l'hydratation du mucus des voies respiratoires



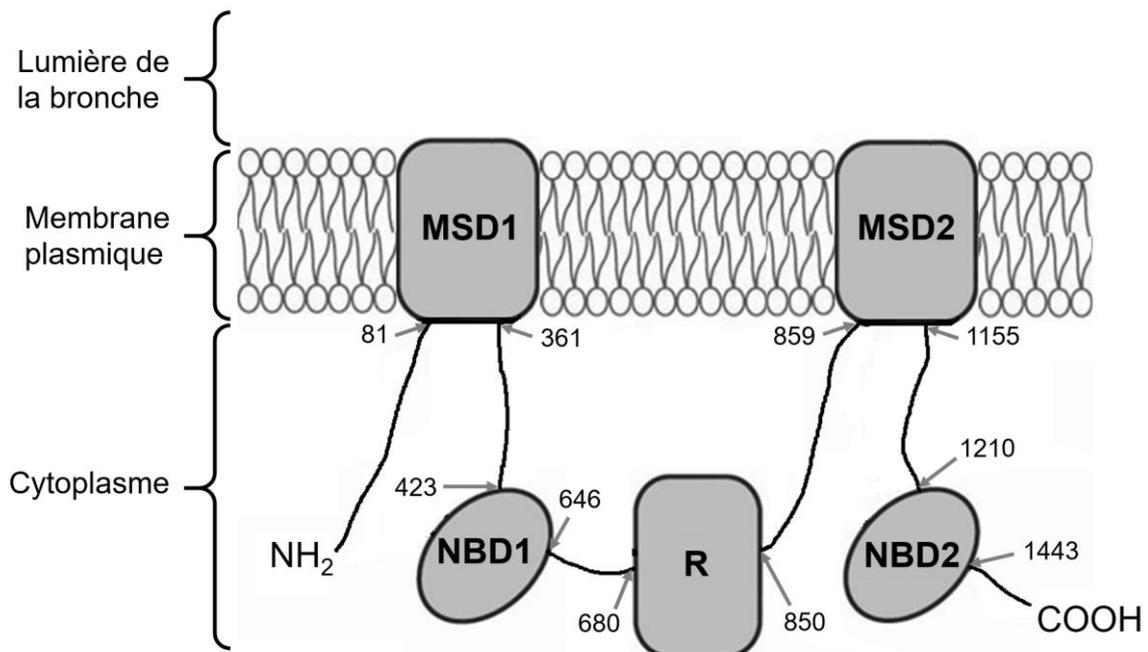
- ① Sécrétion d'ions chlorure ( $\text{Cl}^-$ ) des cellules bronchiques vers la lumière des bronches via le canal CFTR formé par la protéine CFTR
- ② L'eau suit le déplacement des ions chlorure vers la lumière des bronches
- ③ Le mucus est hydraté

D'après <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/mucoviscidose>



## Document 2 - Structure moléculaire du canal CFTR fonctionnel localisé dans la membrane plasmique des cellules de la paroi des voies respiratoires

La protéine CFTR présente 5 domaines essentiels à son bon fonctionnement : MSD1, NBD1, R, MSD2 et NBD2.



Chaque nombre correspond à la position d'un acide aminé dans la séquence protéique.

D'après : <http://www.librairiedemolecules.education.fr>

