





**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

### Le cancer du sein héréditaire

Anna est une femme de 36 ans. Elle a sollicité un rendez-vous auprès d'un conseiller en génétique, car des cas de cancers du sein ont été observés dans sa famille. Elle souhaite connaître le risque qu'elle a d'être touchée par la maladie.

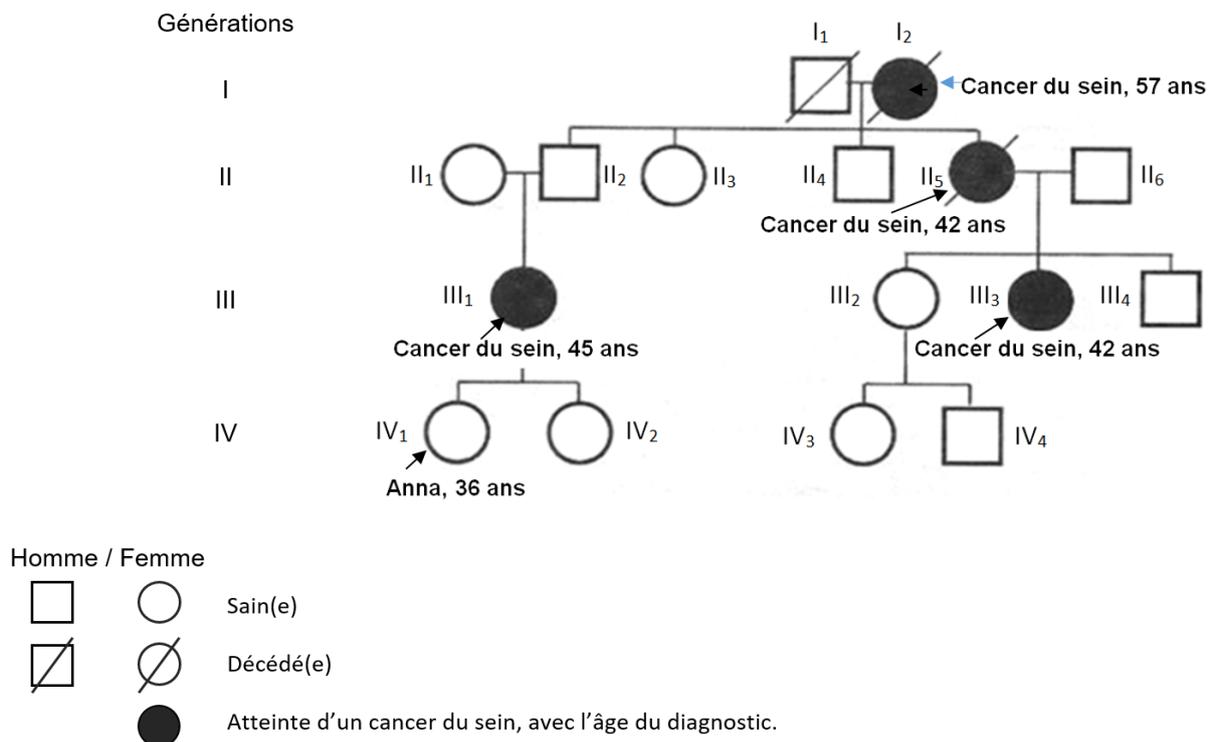
La première consultation a permis de construire l'arbre généalogique de sa famille, présenté dans le document de référence. Le conseiller en génétique l'incite à poursuivre les investigations en réalisant une analyse génétique.

**Justifier l'intérêt de l'analyse génétique conseillée à Anna.**

*Le processus de cancérisation n'est pas attendu.*

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

### **Document de référence - Arbre généalogique de la famille d'Anna**



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 1 - Des gènes impliqués dans le développement d'un cancer du sein

5 à 10 %, des cancers du sein sont héréditaires, c'est-à-dire attribuables à une mutation génétique. La recherche a permis d'identifier un certain nombre de mutations génétiques favorisant la survenue de ces cancers.

Le plus souvent, celles-ci portent sur des gènes appelés *brca* (BReast Cancer, qui signifie cancer du sein). Parmi ces gènes, se trouve le gène *brca1*. La protéine BRCA1 est impliquée dans la réparation des lésions que l'ADN subit régulièrement.

*D'après Prédispositions génétiques. (s.d.). Récupéré sur Institut National du Cancer: <https://www.e-cancer.fr/Patients-et-proches/Les-cancers/Cancer-du-sein/Facteurs-de-risque/>*

## Document 2 - Génotype et phénotype moléculaire de la mère d'Anna, atteinte du cancer du sein

Une analyse génétique pratiquée chez la mère d'Anna a permis d'identifier son génotype pour le gène *brca1*. Cette analyse consiste à réaliser le séquençage des allèles, puis à les comparer à l'allèle de référence. Un allèle muté nommé « m1 *brca1* » a été identifié chez la mère d'Anna ; un extrait de sa séquence est présenté dans le document ci-dessous. L'allèle de référence est constitué de 5 592 nucléotides, contre 5 590 nucléotides pour l'allèle muté.

Comparaison avec alignement		1	10	20	30	40	50	60	70	
Traitement	< > 0	Alignement multiple de séquences d'ADN								
Identités	< > 0	*****								
allèle référence <i>brca1</i>	< > 0	ATGGATTATCTGCTCTTCGCGTTGAAGAAGTACAAAATGTCATTAATGCTATGCAGAAAATCTTAGAGTGTCCC								
allèle m1 <i>brca1</i>	< > 0	-----								

*D'après le logiciel Anagène2*

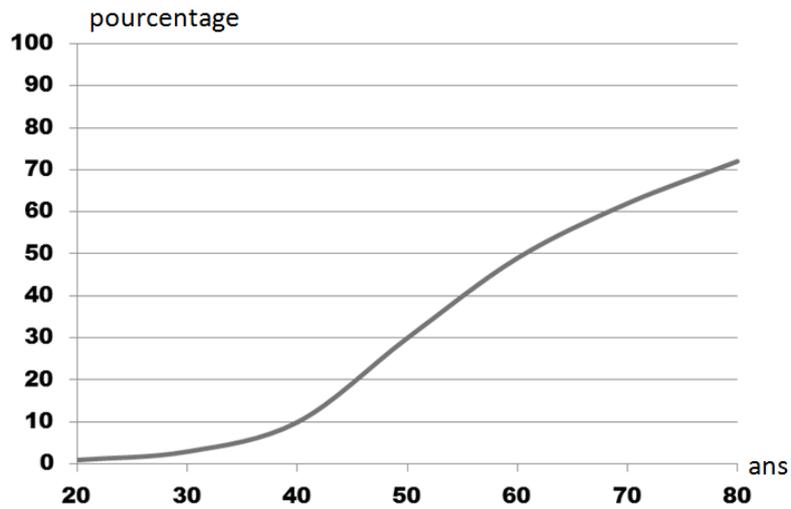
Parallèlement, la séquence en acides aminés de la protéine m1 BRCA 1, issue de l'expression de l'allèle *m1 brca1* a été identifiée. Une comparaison avec la protéine de référence ref. BRCA1 est présentée ci-après. La protéine ref. BRCA1 est constituée de 1 863 acides aminés, contre 38 acides aminés pour la protéine m1 BRCA1

Comparaison simple		1	20	25	30	35
Traitement	< > 0	Comparais				
protéine ref. BRCA1	< > 0	MetAspLeu	LysIleLeuGluCysProIleCysLeuGluLeuIleLysGluProValSerThrLys			
protéine m1 BRCA1	< > 0	- - -	- - -	ValSerHisLeuSerGlyValAspGlnGlyThrCysLeuHisLysVal		

*D'après le logiciel Anagène2*



### Document 3 - Risque de cancer du sein pour des femmes porteuses d'une mutation sur le gène BRCA1 en fonction de leur âge



*D'après suivi des porteurs Brca1 (2016, septembre).  
Récupéré sur réseau rose: <https://reseaurose.ca/2016/09/08/risques/>*

Pour les femmes de la population générale (non porteuses d'une mutation sur les gènes BRCA), on évalue à environ 2% le risque de développer un cancer du sein avant l'âge de 50 ans.