





**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.





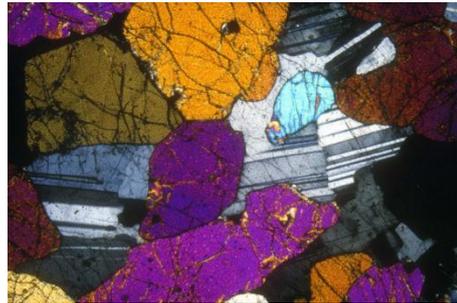
**Document d'aide 2 - Deux lames minces de roches caractéristiques de la croûte océanique observées en lumière polarisée et analysée au microscope polarisant.**

Basalte



Texture microlithique avec feldspaths plagioclases et pyroxènes

Gabbro



Texture grenue avec feldspaths plagioclases et pyroxènes

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 :  /  /

Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

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

Corps humain et santé  
Variation génétique et santé

### La neurofibromatose 1

La neurofibromatose 1 (NF1) est une maladie qui se manifeste notamment par des taches de couleur café au lait sur la peau et des tumeurs bénignes situées le long des nerfs, appelés neurofibromes. Les manifestations de cette maladie sont variables, allant de formes mineures pouvant passer presque inaperçues, à des formes sévères. En France, la neurofibromatose 1 affecte environ 20 000 personnes ; un enfant sur 3 000 à 4 000 développe une neurofibromatose 1, sans distinction d'origine ni de sexe.

*Encyclopédie Orphanet Grand public Novembre 2006*

#### **Expliquer comment un individu peut développer une neurofibromatose 1.**

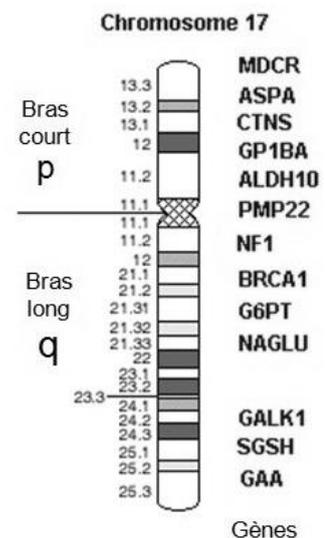
*Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données issues des documents et les connaissances complémentaires nécessaires.*

#### **Document 1 - Localisation et caractéristiques du gène NF1**

Le gène NF1 est mis en cause dans différentes formes de la neurofibromatose 1.

C'est un gène de très grande taille ; son transcrit code une protéine de 2 818 acides aminés, la neurofibromine.

Les mutations connues du gène NF1 sont très nombreuses

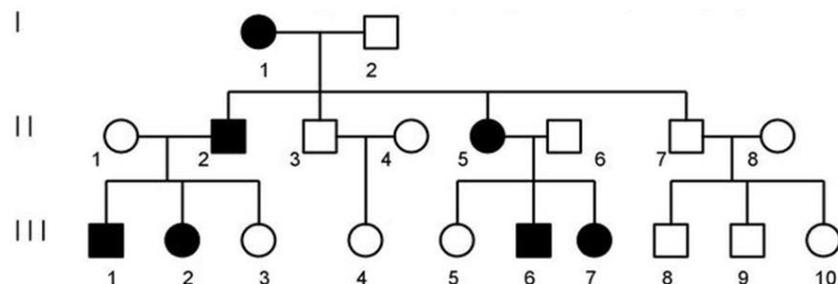


*D'après biotop.net et  
<https://genetique-medicale.fr>*

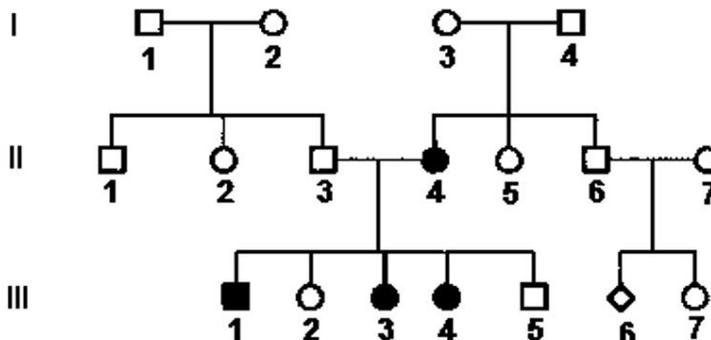


## Document 2 - Arbres généalogiques de deux familles touchées par la neurofibromatose 1

### FAMILLE A :



### FAMILLE B :



Il existe un taux élevé d'apparitions spontanées de la maladie : ainsi, dans la moitié des cas, la neurofibromatose de type 1 apparait sans aucun antécédent familial.

*D'après S.Pinson, P.Wolkenstein (2005), La Revue de Médecine Interne 26 (3), 196-21.*

## Document 3 - Résultats d'électrophorèses sur gel d'échantillons d'ADN du gène NF1 provenant de membres des familles A et B

L'ADN du gène NF1 de différents individus est prélevé puis fragmenté sous l'action d'une enzyme qui catalyse l'hydrolyse de l'ADN au niveau d'une séquence de nucléotides caractéristique. Puis des électrophorèses de ces fragments d'ADN et de fragments d'ADN marqueurs de taille connue sont réalisées ; les fragments d'ADN migrent différemment selon leur taille. Une coloration de l'ADN est ensuite effectuée.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :  N° d'inscription :

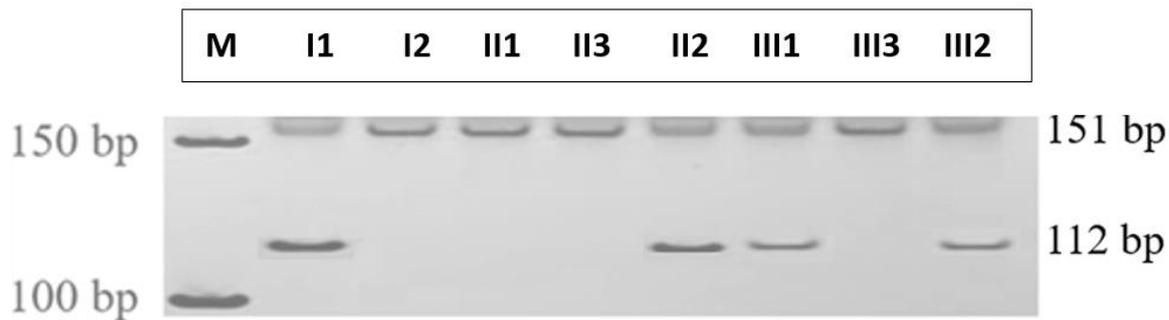
(Les numéros figurent sur la convocation.)

Né(e) le :  /  /

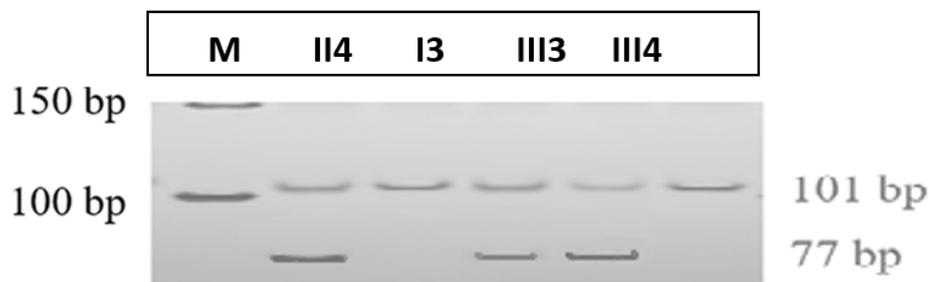


1.1

Électrophorèse d'ADN de membres de la famille A :



Électrophorèse d'ADN de membres de la famille B :



La taille des fragments d'ADN est exprimée en nombre de paires de bases (pb). Les nombres à gauche représentent la taille des marqueurs M et à droite la taille des fragments d'ADN du gène NF1 des différents individus.

*D'après Bin Mao et al., 2018, Clinical characteristics and spectrum of NF1 mutations in 12 unrelated Chinese families*