

Baccalauréat STL

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

« **Biotechnologies** » ou

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

Évaluation Commune

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 **10** 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	Elaborer une synthèse sous forme de schéma ou d'un texte rédigé	Communiquer à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire adapté
5	3	3	5	2	2

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

LA POLYKYSTOSE RÉNALE

Le but de l'étude est, dans un premier temps, de comprendre les aspects génétiques de la transmission de la polykystose. La seconde partie de l'analyse concerne l'évaluation de nouvelles pistes de traitement.

La polykystose rénale est la maladie génétique rénale la plus fréquente. Elle se traduit par le développement de kystes (masse due à la multiplication anormale de cellules dans un tissu) le long du tubule rénal. Les kystes se remplissent de liquide et en grossissant, conduisent à une insuffisance rénale pouvant nécessiter un recours à la dialyse.

1. Origine génétique et diagnostic de la maladie

Dans la polykystose rénale, deux gènes peuvent être mutés. Dans 85% des cas il s'agit d'une mutation du gène *PKD1* codant une protéine membranaire.

L'arbre généalogique d'une famille touchée par la polykystose rénale est représenté sur le document 1. Lors de la rédaction des questions 1 à 3 on notera r, l'allèle de référence et M, l'allèle muté.

Q1 (C4) : Montrer que l'allèle muté est dominant par rapport à l'allèle de référence.

Q2 (C3) : Déterminer si le gène concerné est porté par un autosome ou un gonosome.

Q3 (C4) : Établir les génotypes des individus III.2 et III.3, puis déterminer la probabilité pour que l'enfant à naître IV.3 soit touché par la maladie.

La séquence d'un fragment de l'allèle de référence et celle d'un fragment correspondant à l'allèle muté sont données sur le document 2.

Q4 (C4) : Établir la séquence de l'ARN messager puis la séquence peptidique pour chacune des séquences des allèles du gène *PKD1*. Expliquer pourquoi la mutation du gène *PKD1* peut entraîner la maladie.



La polykystose peut être diagnostiquée par plusieurs techniques d'imagerie médicale dont l'échographie. L'analyse par échographie du rein d'un individu X, atteint de polykystose a été réalisée et comparé avec le cliché du rein d'un individu sain. Les clichés sont présentés dans le document 3.

Q5 (C1) : Indiquer en justifiant la réponse, quel cliché correspond au rein de l'individu X, atteint de polykystose.

Q6 (C3): Expliquer pourquoi l'échographie est une technique d'imagerie adaptée au dépistage de la polykystose.

2. Fonctions rénales et traitements

La vasopressine est une neurohormone peptidique produite par l'hypothalamus et impliqué dans la régulation de la production d'urine (diurèse). Le rein est le principal organe cible de cette hormone. La structure de la vasopressine est présentée dans le document 4.

Q7 (C1) : Identifier dans la structure de la vasopressine, les fonctions chimiques signalées par les lettres A à D.

Le document 5 présente une expérience historique permettant d'étudier l'effet de l'injection de vasopressine sur la diurèse (élimination urinaire) chez un animal.

Q8 (C2) : Analyser les résultats présentés sur le document 5 et conclure sur l'effet de la vasopressine sur la diurèse.

Le document 6 décrit l'action de la vasopressine sur la cellule rénale.

Q9 (C1) : Indiquer les annotations 1 à 4 du document 6.

Q10 (C5) : Établir un logigramme permettant d'établir un lien entre la production de vasopressine et la diurèse.

Les valeurs de l'osmolarité de différents compartiments sont présentées sur le document 7

Q11 (C4) : Expliquer le passage de l'eau du compartiment urinaire vers le compartiment plasmatique à l'aide des documents 6 et 7.

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

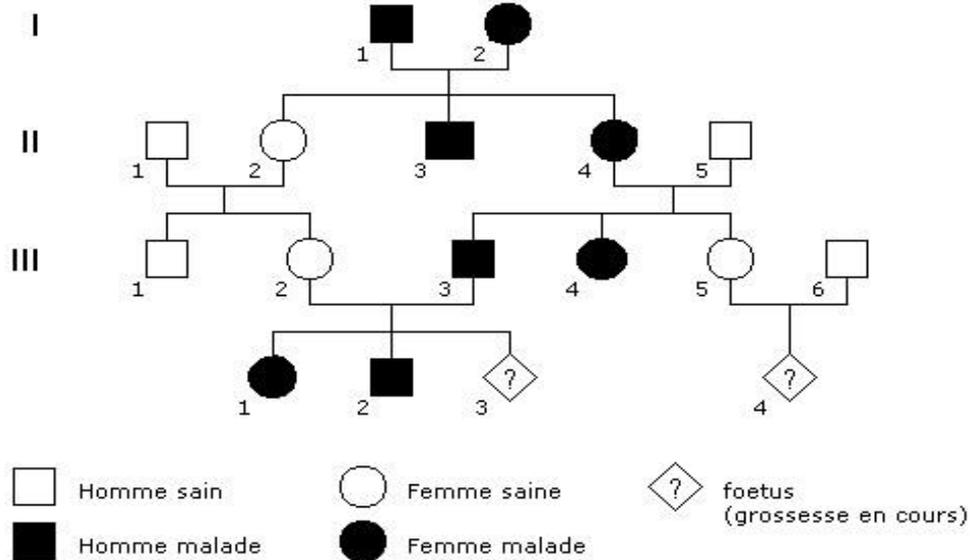
Des études sont menées sur des modèles animaux de la polykystose rénale, afin de sélectionner des molécules pharmaceutiques efficaces dans le traitement de la maladie chez l'homme. Le Tolvaptan® est un inhibiteur du récepteur rénal (V2R) à la vasopressine, il est utilisé pour traiter certaines pathologies rénales. Des études récentes ont été menées afin d'évaluer l'effet de la molécule sur le développement de la polykystose. Les résultats sont présentés sur le document 8.

Q12 (C2) : Analyser les résultats de l'expérience présentée dans le document 8 et conclure sur l'effet du Tolvaptan® sur les kystes rénaux.

Q13 (C5): Présenter sous forme d'un logigramme ou de texte, une synthèse résumant les effets du Tolvalpan® sur la diurèse et la polykistose.



Document 1 : Arbre généalogique d'une famille touchée par la polykystose rénale



Document 2 : Séquences partielles des allèles du gène PKD1 (brins d'ADN non transcrits):

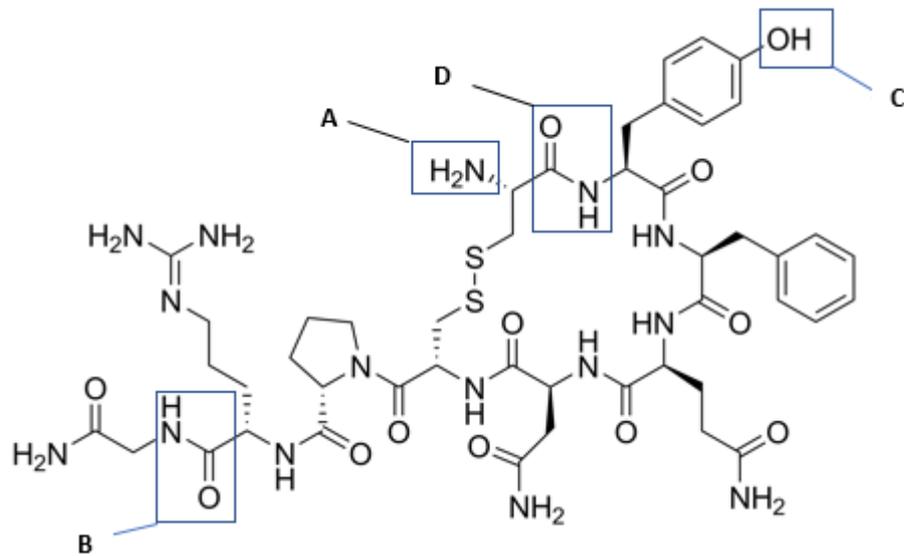
- allèle de référence : 5' AACTGCTCGGGCCGCGGG 3'
- allèle muté : 5' AACTGCTTGGGCCGCGGG 3'

Le code génétique

		DEUXIEME NUCLEOTIDE								
		U	C	A	G					
PREMIER NUCLEOTIDE	U	UUU	Phé	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
		UUC	Phé	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	C
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	A
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp	G
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	C
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	A
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	G
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	C
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	G
G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U	
	GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	C	
	GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	A	
	GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	G	
						TROISIEME NUCLEOTIDE				

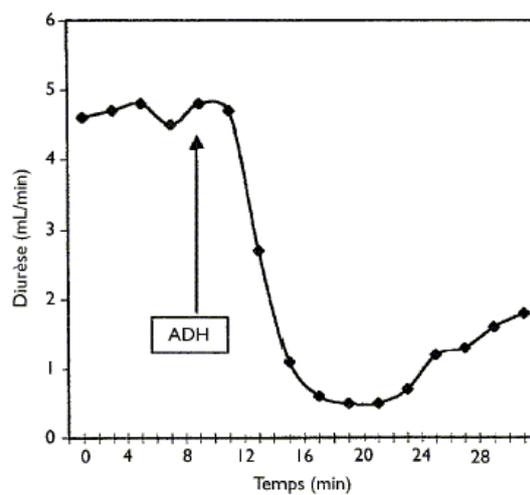


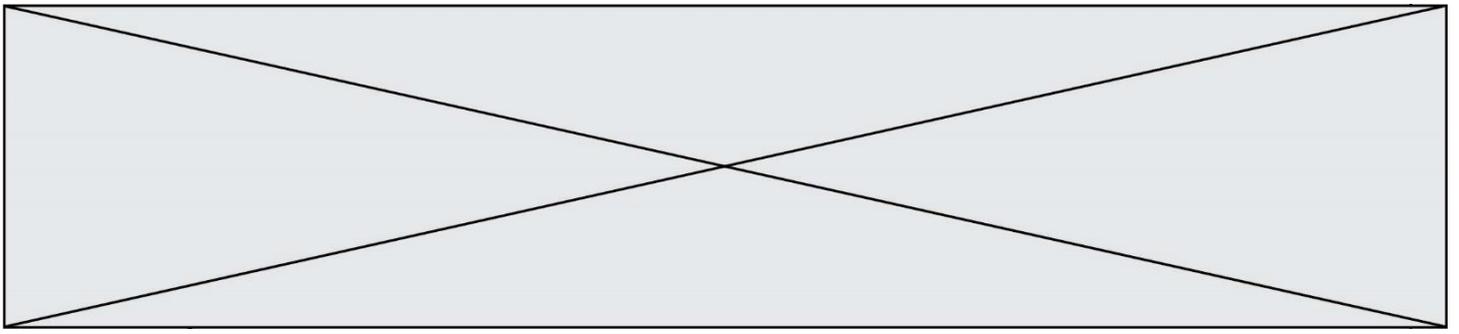
Document 4 : structure de la vasopressine



Document 5 : Expérience d'injection de vasopressine à un chien

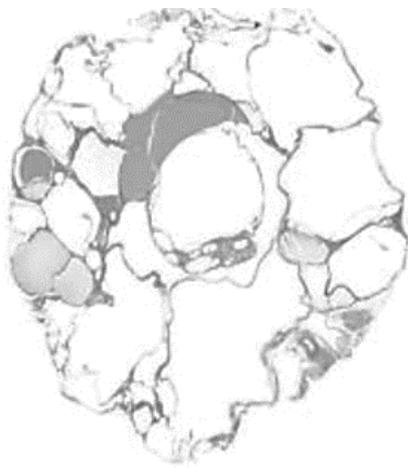
La diurèse est mesurée chez un chien auquel on a injecté de l'ADH par voie intraveineuse. La flèche indique le moment de l'injection.



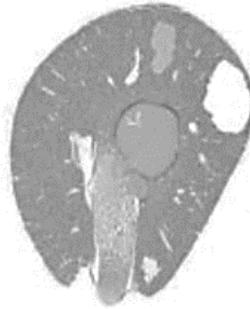


Document 8 : Etude de l'effet du Tolvaptan® sur le rein polykystique

Les animaux A et B sont atteints de polykystose. L'animal B est traité au Tolvaptan, l'animal A ne reçoit pas de Tolvaptan. Après plusieurs jours, les animaux sont sacrifiés et leurs reins sont analysés.



Rein de l'animal A



Rein de l'animal B

(Torres et al. Nature med, 2004)