

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 8 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 | Élaborer une synthèse sous forme de schéma ou d'un texte rédigé | Communiquer à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire scientifique adapté |
| 2 | 4 | 5 | 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 : / /



1.1

Le diabète insipide

L'objectif de ce sujet est d'étudier l'origine génétique du diabète insipide néphrogénique chez un patient et les conséquences physiologiques de cette pathologie.

Le diabète insipide est une pathologie caractérisée par une production excessive d'urine très diluée, jusqu'à 10 litres par jour, associée à une soif intense, sans anomalie de la régulation de la glycémie. En absence de prise en charge, une déshydratation sévère est observée. Deux grands types de diabète insipide sont distingués selon l'origine des troubles:

- le diabète insipide neurogénique, lié à un défaut de production de l'hormone antidiurétique ADH ;
- le diabète insipide néphrogénique, dans lequel l'hormone ADH est bien produite, mais n'a pas d'effet sur la production d'urine.

Monsieur A. souffre d'une forme de diabète insipide héréditaire.

1. Importance de l'ADH lors de la production d'urine :

L'ADH est une hormone neurohypophysaire agissant sur le fonctionnement de l'appareil urinaire. Cette hormone est antidiurétique et réduit la quantité d'urine produite.

Q.1. (C3) Schématiser l'appareil urinaire. Localiser sur ce schéma l'organe sur lequel agit l'ADH. Argumenter la réponse.

Le **document 1** présente la structure chimique de l'hormone ADH.

Q2. (C1) Reporter le nom des fonctions chimiques, repérées par les légendes 1 et 2, sur la copie.

Q3. (C3) Montrer que l'ADH est hydrophile, à l'aide du **document 1**.

Le **document 2** est un schéma illustrant la conséquence de la fixation de l'ADH sur son récepteur, la protéine AVPR2, au niveau des cellules du tube collecteur.

Q4. (C3) Justifier la localisation du récepteur cellulaire de l'ADH.



Q5. (C1) Expliciter, à l'aide du **document 2**, les effets de l'ADH au niveau des cellules du tube collecteur du rein.

Q6. (C4) En déduire les conséquences sur les mouvements d'eau au niveau des cellules du tube collecteur, et donc les effets de l'ADH sur le volume urinaire.

Le **document 3** présente les résultats d'expériences historiques menées sur des rats privés d'eau pendant 48h.

Q7. (C2) Expliquer les modifications constatées, sur le **document 3**, lors d'une privation d'eau pendant 48h.

2. Origine du diabète insipide de M. A :

Monsieur A. est touché par une forme génétique du diabète insipide. L'ADH est produite et sécrétée normalement chez M. A. Le diabète insipide de M.A. serait causé par une mutation du gène *avpr2*, codant le récepteur rénal à l'ADH.

Le **document 4** présente la séquence nucléotidique d'un fragment de l'allèle sain et celle d'un fragment correspondant à l'allèle muté du gène *avpr2*.

Q8. (C4) Transcrire puis traduire les séquences non mutée et mutée de ces allèles à l'aide du code génétique (**document 5**). En déduire les conséquences de la mutation sur la protéine synthétisée.

Des études expérimentales ont montré que la plupart des mutations du gène codant la protéine AVPR2 entraîne la localisation de la forme mutante de cette protéine au niveau du réticulum endoplasmique au lieu de la membrane plasmique.

Q9. (C4) Expliquer les conséquences de la localisation anormale des protéines AVPR2 mutées, sur le fonctionnement des cellules du tube collecteur et la production d'urine, puis faire le lien avec l'un des principaux symptômes du diabète insipide.

Le **document 6** présente l'arbre généalogique de la famille de monsieur A.

Q10. (C3) Démontrer que l'allèle muté, responsable de la maladie, est récessif par rapport à l'allèle sain, à l'aide du **document 6**.

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

Q11. (C3) Argumenter en faveur de l'hypothèse suivante : « L'allèle muté responsable de la maladie est porté par le gonosome X », à l'aide du **document 6**. En déduire le génotype de M. A, selon cette hypothèse.

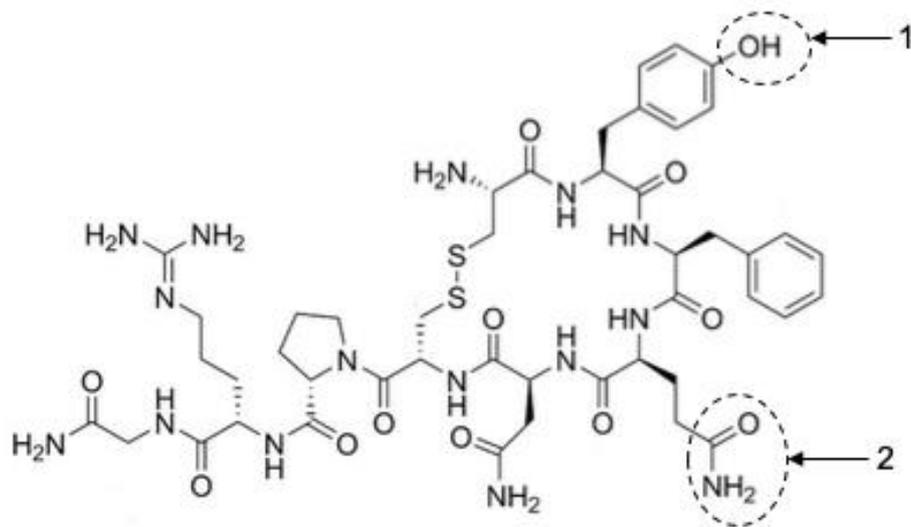
Q12. (C4) En déduire la probabilité qu'avait monsieur A. d'être atteint du diabète insipide néphrogénique. Justifier à l'aide d'un échiquier de croisement.

3. Synthèse (C5)

Elaborer un logigramme ou un court texte montrant l'importance de l'ADH lors de la production d'urine chez une personne en bonne santé et les conséquences de la mutation du gène *AVPR2* chez M. A.



Document 1 : Structure de l'ADH



D'après https://en.wikipedia.org/wiki/File:Vasopressin_labeled.png

Document 2 : Action de l'ADH sur les cellules du tube collecteur

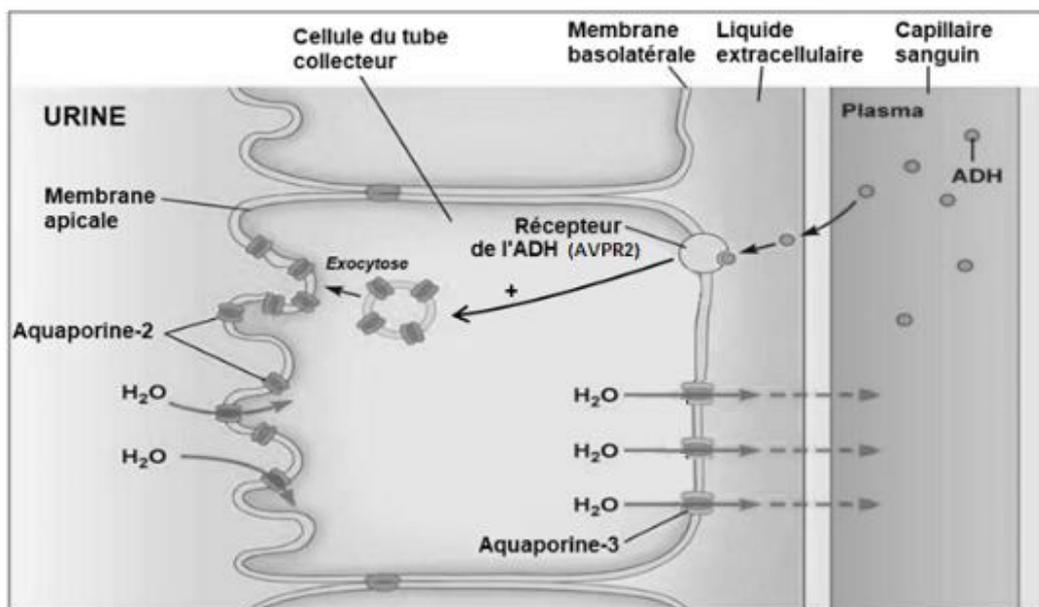


Schéma simplifié à partir de :

http://droualb.faculty.mjc.edu/Course%20Materials/Physiology%20101/Chapter%20Notes/Fall%202007/chapter_19%20Fall%202007%20Phy%20101.htm

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 3 : Résultats d'expériences obtenus lors d'une privation d'eau

| | Rat témoins (hydratation normale) | Rats déshydratés (privation d'eau 48h) |
|---|--------------------------------------|---|
| Masse corporelle des rats (g) | 319 | 290 |
| Concentration plasmatique d'ADH (pg/mL) | 2,72 | 6,21 |
| Volume d'urine formée (µL/h) | 396 | 46 |

Source : <http://www.biodeug.com/licence-3-endocrinologie-chapitre-4-la-neurohypophyse/>

Document 4 : séquences nucléotidiques extraites du gène AVPR2

| | |
|------------------------|-------------------------------------|
| Allèle sain (non muté) | 3'-ACCTAGATACGT-5' (brin transcrit) |
| Allèle muté | 3'-ACCTACATACGT-5' (brin transcrit) |

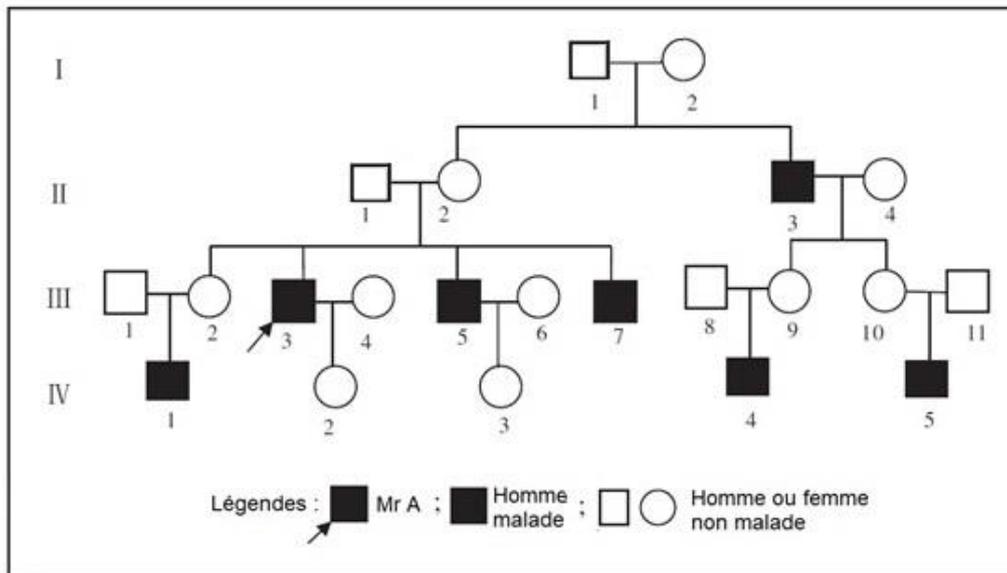
Document 5 : le code génétique

| | Deuxième lettre | | | | | | | | |
|---|-----------------|-----|-----|-----|-----|------|-----|------|---|
| | U | | C | | A | | G | | |
| U | UUU | Phe | UCU | Ser | UAU | Tyr | UGU | Cys | U |
| | UUC | Phe | 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 |

http://ressources.unisciel.fr/biocell/chap6/co/module_Chap6_4.html



Document 6 : arbre généalogique de la famille de M. A



Source : *Journal of International Medical Research*, 2016, Vol. 44(5) 1131–1137.