



BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

« Biotechnologies » ou

« Sciences physiques et chimie de 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 9 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
3	5	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

Étude de l'origine d'une forme de diabète

Le diabète se caractérise par une hyperglycémie chronique. Cette maladie est due à une régulation incorrecte de la concentration de glucose dans le sang. En 2016, en France, plus de 3,3 millions de personnes ont été traitées pour un diabète. La fréquence du diabète augmente avec l'âge. Il existe toutefois plusieurs formes de diabète. Madame X, jeune femme sportive âgée de 24 ans, a développé un diabète rare et atypique.

L'objectif de cette étude est de déterminer l'origine du diabète de madame X.

1. Glycémie, insulinémie et diabète de madame X.

Madame X a une hyperglycémie à jeun égale à $1,25 \text{ g.L}^{-1}$ et son indice de masse corporelle (IMC) est de 24 kg.m^{-2} . Plusieurs membres de la famille de Mme X. sont atteints de diabète. Des injections d'insuline en complément d'un régime sont proposées à madame X pour traiter son diabète.

Le document 1 présente les caractéristiques de différents types de diabètes : les diabètes de type 1, de type 2 et de type MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young).

Q1. (C1) Expliquer pourquoi madame X pourrait être atteinte d'un diabète de type MODY.

Le document 2 présente l'évolution de l'insulinémie, de la glycémie et de l'utilisation du glucose par les cellules, avant et après injection d'insuline.

Q2. (C1) Expliquer le mode d'action de l'insuline sur la glycémie à l'aide du document 2.

Un test d'hyperglycémie provoquée par voie orale (HGPO) est réalisé chez madame X. Après avoir ingéré 75 g de glucose, l'insulinémie de madame X est mesurée régulièrement. Le document 3 présente les résultats obtenus lors de ce test chez une personne non atteinte de diabète et chez Mme X.

Q3. (C2) Déterminer le problème de régulation de la glycémie chez Madame X en analysant les résultats obtenus lors de l'HGPO. Justifier le traitement proposé à madame X.



2. Origine génétique du diabète de type MODY de madame X.

Au vu de la forme atypique de diabète présenté par madame X., le médecin préconise une étude génétique avec analyse de l'arbre généalogique de la famille de la patiente. Une mutation du gène *HNF1*, caractéristique du diabète de type MODY3, est retrouvée chez plusieurs membres de la famille. Cette mutation est très rare.

Le document 4 présente l'arbre généalogique de la famille de Madame X. Sur l'arbre généalogique, madame X. est la personne III-10.

Q4. (C4) Montrer que l'allèle muté du gène est dominant par rapport à l'allèle normal.

Q5. (C4) Déterminer si le gène *HNF1* est porté par un gonosome ou un autosome.

Q6. (C2) Donner les génotypes des individus III-10 et III-11 en utilisant les conventions suivantes : n représentera l'allèle normal et M l'allèle muté.

Q7. (C4) Déterminer la probabilité pour que l'enfant à naître de madame X. souffre du diabète. Justifier la réponse à l'aide d'un échiquier de croisement.

3. Conséquences de la mutation du gène *HNF1* sur la régulation de la glycémie

Le document 5 présente un extrait des séquences nucléotidiques des brins non transcrits de l'allèle non muté et de l'allèle muté du gène *HNF1*.

Q8. (C1) Comparer les séquences des deux allèles du gène pour identifier le type de mutation en utilisant le document 8a.

Q9. (C2) Établir les séquences de l'ARN messager pour les deux allèles du gène *HNF1*.

Q10. (C2) En déduire les séquences correspondantes d'acides aminés de la protéine *HNF1* de référence et de la protéine « mutée », en utilisant le document 8b.

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

Le document 7 présente la structure de la cystéine, acide aminé apparu dans la protéine HFN-1 suite à la mutation du gène correspondant.

Q11. (C1) Nommer, sur votre copie, les deux fonctions chimiques associées aux lettres a et b.

Q12. (C3) Formuler une hypothèse permettant d'expliquer comment la mutation a pu conduire à une protéine non fonctionnelle.

Le document 7 présente le rôle du gène *HNF-1* dans la sécrétion de l'insuline par les cellules β des îlots de Langerhans.

Q13. (C4) Proposer une hypothèse sur la conséquence d'une mutation du gène *HFN1*.

4. Synthèse C5

Élaborer sous forme d'un texte court, un logigramme ou un schéma, une synthèse permettant d'expliquer l'origine du diabète de Madame X.

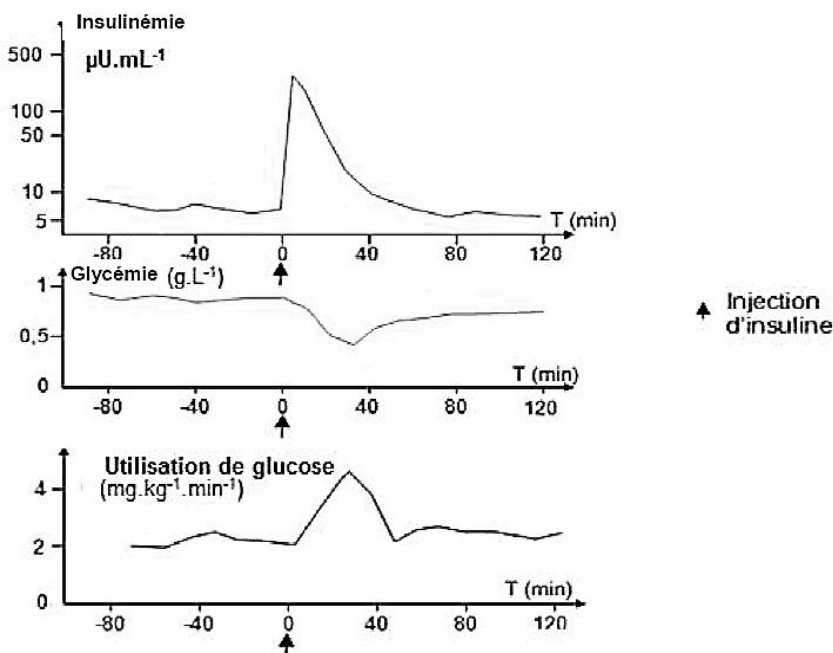


Document 1 : caractéristiques des diabètes de type 1, de type 2 et de type MODY.

	Diabète de type 1 classique	Diabète de type 2 classique	Diabète rare de type MODY
Âge de découverte du diabète	Entre 2 et 25 ans	Après 45 ans	Variable
Hyperglycémie lors du diagnostic (en g. L ⁻¹)	Élevée (>2 g. L ⁻¹)	Modérée (<2 g. L ⁻¹)	Modérée (<2 g. L ⁻¹)
Corpulence ⁽¹⁾	Corpulence normale	Surpoids ou obésité	Corpulence normale
Antécédents familiaux (Présence de personnes diabétiques dans la famille)	Rare Moins de 10% des cas	Fréquent	Toujours
Traitement proposé	Injections d'insuline	Régime et traitement anti-diabète	Régime et Injections d'insuline

(1) La corpulence est considérée comme normale pour des valeurs d'IMC comprises entre 18 et 25 kg.m⁻². Pour des valeurs d'IMC supérieures à 25 kg.m⁻², il y a un surpoids voire une obésité.

Document 2 : Évolution de l'insulinémie, de la glycémie et de l'utilisation du glucose par les cellules, avant et après injection d'insuline.



D'après sujet de bac S SVT septembre 2016

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



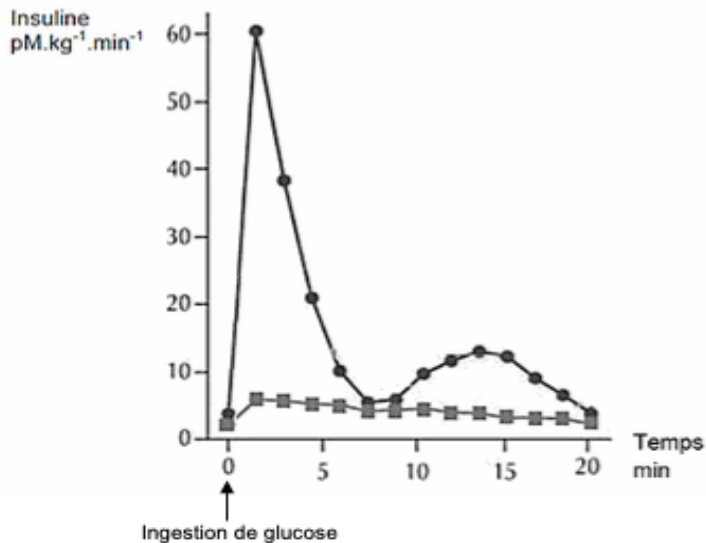
Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

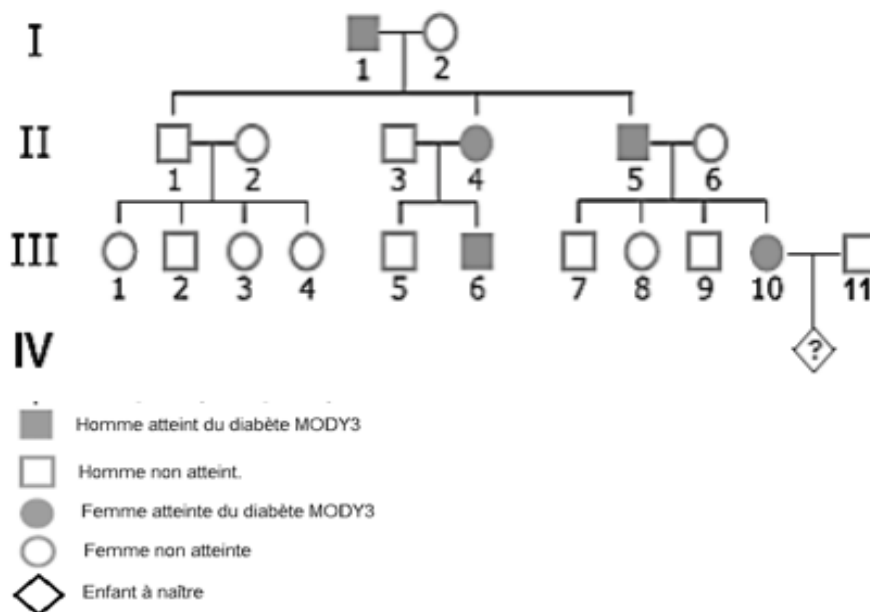
1.1

Document 3 : Insulinémie (en $\text{pmol.L}^{-1}.\text{kg}^{-1}.\text{min}^{-1}$), en réponse à une ingestion d'une forte dose de glucose à T0 chez une personne non atteinte de diabète (●) et chez Mme X (■).



D'après sujet de bac s SVT septembre 2016

Document 4 : Arbre généalogique de la famille de Mme X, dont certains membres sont atteints du diabète MODY3.





Document 5 : séquences nucléotidiques des brins non transcrits de l'allèle de normal n et de l'allèle muté M, du gène HFN-1

Allèle normal n

N° des nucléotides : 1082 1108

5'... TACAGCGGGCCCCCCCCAGGGCCAGGC ...3'

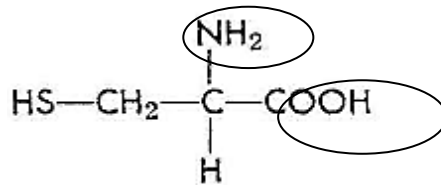
Allèle muté M

N° des nucléotides : 1082 1108

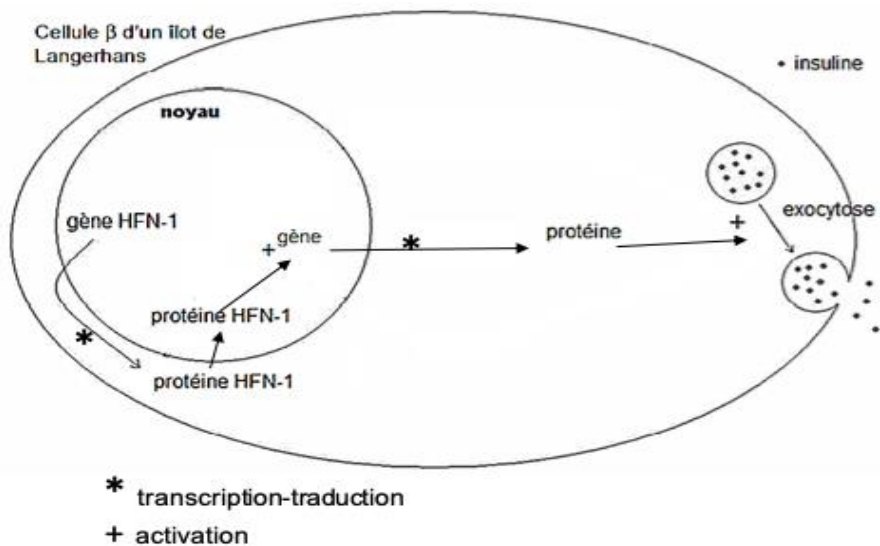
5'... TACAGCGGGCCCCCCCCAGGGTGTGGC ...3'

(Source : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein/AAI04911.1>)

Document 6 : Représentation de la structure de la cystéine



Document 7 : Rôle du gène HNF-1 dans la sécrétion de l'insuline par les cellules β des îlots de Langerhans.



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 7a : Tableau du code génétique

		DEUXIEME NUCLEOTIDE					
		U	C	A	G		
PREMIER NUCLEOTIDE	U	UUU Phé	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	TROISIEME NUCLEOTIDE	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

Document 7b : les différents types de mutations

Type de mutation	Conséquences dans la séquence nucléotidique
Insertion	Ajout d'un nucléotide
Délétion	Suppression d'un nucléotide
Substitution	Remplacement d'un ou plusieurs nucléotides