



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 9 pages.

Compétences évaluées					
C1	C2	C3	C4	C5	C6
Analyser un document scientifique ou technologique	Interpréter des données biochimiques ou biologiques	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
5	5	3	3	2	2

Modèle CCYC : ©DNE																				
Nom de famille (naissance) : <small>(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)</small>																				
Prénom(s) :																				
N° candidat :											N° d'inscription :									
 Liberté • Égalité • Fraternité RÉPUBLIQUE FRANÇAISE	(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 et d'établir le lien entre une hormone, l'arginine-vasopressine (AVP) et les symptômes de la pathologie.

Le diabète insipide est une maladie génétique qui se manifeste par une élimination d'un volume important d'urine très diluée. Cette maladie est due à la mutation d'un gène *avpr2* codant le récepteur (nommé AVPR2) d'une hormone, l'arginine-vasopressine (AVP). L'AVP régule la réabsorption d'eau au niveau des reins. Le diabète insipide se caractérise par une incapacité de la neurohypophyse à sécréter des quantités appropriées d'AVP ou par l'incapacité du rein à répondre à l'AVP circulante.

1. Rôle d'une mutation du gène *avpr2* dans le diabète insipide

Le diabète insipide est une maladie génétique rare avec une prévalence de l'ordre de 1 cas pour 25 000 personnes en France. Les sujets atteints, majoritairement des hommes, présentent une mutation sur le chromosome X. Un arbre généalogique d'une famille dans laquelle certains individus sont touchés par le diabète insipide est reproduit sur le document 1.

Q1. (C3) Démontrer à l'aide du document 1 que l'allèle muté est récessif et qu'il est porté par un gonosome.

Le document 2 représente une portion des séquences nucléotidiques des brins codants de l'allèle non muté et de l'allèle muté du gène *avpr2*.

Q2. (C1) Décrire la (les) différence(s) constatée(s) entre les séquences nucléotidiques et en déduire, à l'aide du document 3, le type de mutation du gène *avpr2* à l'origine du diabète insipide.

Q3. (C4) Établir la séquence de l'ARN messager pour chacune des séquences de l'allèle du gène *avpr2* puis en déduire la séquence correspondante d'acides aminés en utilisant le code génétique fourni dans le document 4.



Q4. (C1) Comparer les séquences d'acides aminés obtenues à partir de l'allèle non muté et de l'allèle muté.

Q5. (C4) Formuler une hypothèse présentant les conséquences possibles de la mutation sur la fonction du récepteur AVPR2.

2. Étude biochimique de l'arginine-vasopressine (AVP)

L'arginine-vasopressine est une hormone peptidique composée de 9 acides aminés reliés entre eux par des liaisons peptidiques. Le document 5 présente la formule moléculaire simplifiée et la séquence peptidique de l'AVP. La structure cyclique partielle de l'AVP est due à la formation d'une liaison disulfure entre deux acides aminés soufrés, les cystéines.

Q6. (C1) Identifier et nommer, sur la copie, la fonction chimique caractéristique de tous acides aminés parmi les lettres A, B et C du document 5.

Q7. (C2) Repérer sur le document 5 une liaison peptidique et recopier sa structure chimique détaillée sur la copie. Nommer la fonction chimique qui constitue cette liaison.

Q8. (C2) Analyser le document 5 pour établir le nombre de liaisons peptidiques contenues dans une molécule d'AVP

3. Étude du rôle physiologique de l'AVP et des conséquences physiologiques d'une mutation du gène *avpr2* sur le diabète insipide

Lorsque le volume sanguin est faible, un message nerveux déclenche la production de l'AVP dans l'hypothalamus puis sa sécrétion dans la circulation sanguine au niveau de la neurohypophyse. L'AVP est alors transportée jusqu'aux néphrons où elle exerce son action.

Q9. (C1) Identifier les différentes parties du néphron représentées dans le document 6. Reporter sur la copie le nom des éléments numérotés 1 à 5.

Modèle CCYC : ©DNE																				
Nom de famille (naissance) : <small>(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)</small>																				
Prénom(s) :																				
N° candidat :											N° d'inscription :									
 RÉPUBLIQUE FRANÇAISE	<small>(Les numéros figurent sur la convocation.)</small>																			
	Né(e) le :			/			/													

1.1

L'AVP se fixe sur des récepteurs AVPR2 situés au niveau des cellules épithéliales des anses de Henlé et des tubes collecteurs ce qui entraîne l'ouverture d'aquaporines, protéines transmembranaires permettant la réabsorption de l'eau au niveau des tubes collecteurs des néphrons.

Le document 7 présente le mode d'action de l'AVP sur une cellule épithéliale de néphron.

Q10. (C2) Identifier à l'aide du document 7 le sens et le type de transport membranaire mis en jeu au niveau des aquaporines, notées AQP dans le document.

Afin de mettre en évidence l'action de l'AVP sur la diurèse, volume d'urines émises en 24h, on réalise en laboratoire une expérience sur deux chiens A et B décrite dans le document 8.

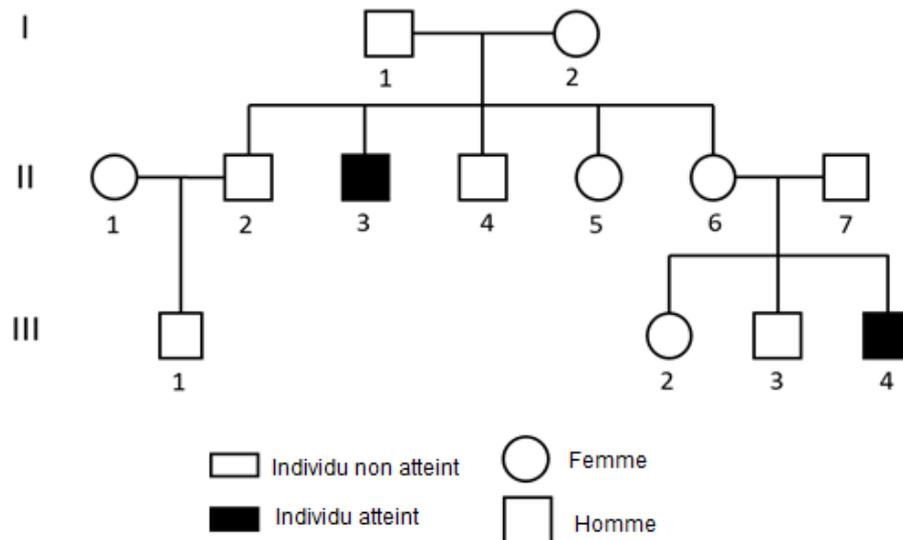
Q11. (C2) Analyser les résultats de l'expérience réalisée sur les chiens A et B présentés dans le document 8 pour déduire le rôle de l'AVP sur la diurèse et les conséquences de son action sur la volémie.

4. Synthèse (C5)

Élaborer une synthèse, sous forme d'un court texte, d'un schéma ou d'un tableau, présentant l'origine et les conséquences du diabète insipide.



Document 1 : arbre généalogique d'une famille atteinte par le diabète insipide



Document adapté de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6280332/>

Document 2 : séquences partielles des brins non transcrits (codants) de l'allèle normal et de l'allèle muté du gène *avpr2*

Position de nucléotides	...663	689...
Allèle non muté	5'...GAG CCC TGG GGC CGT CGC ACC TAT GTC...3'	
Allèle muté	5'...GAG CCC TGG GGC TGT CGC ACC TAT GTC...3'	

Document adapté de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/554>

Document 3 : les différents types de mutation et leurs conséquences

Type de mutation	Conséquence dans la séquence nucléotidique
Insertion	Ajout d'un nucléotide
Délétion	Suppression d'un nucléotide
Substitution	Remplacement d'un nucléotide

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 :

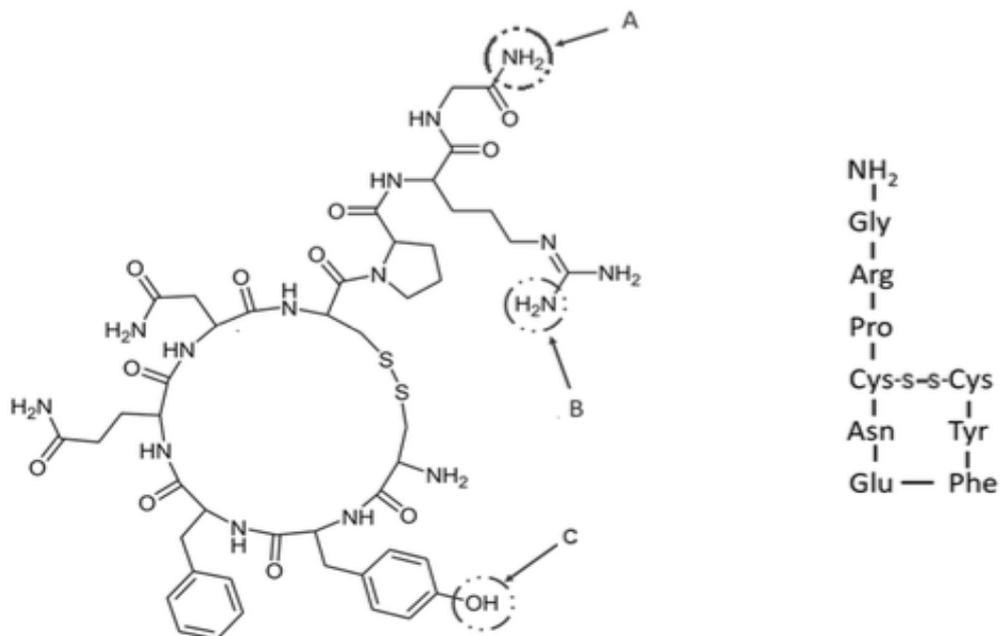
(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 4 : tableau du code génétique

		Deuxième lettre										
		U		C		A		G				
Première lettre	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			
	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			
	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	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			

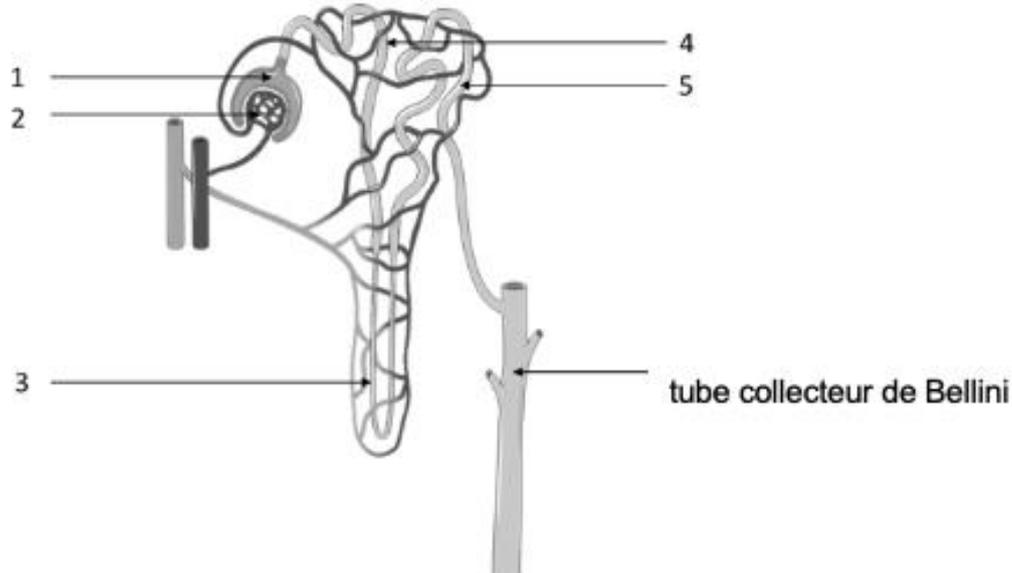
Document 5 : représentation moléculaire simplifiée et séquence peptidique de l'AVP



Document adapté de <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Vasopressin.png>



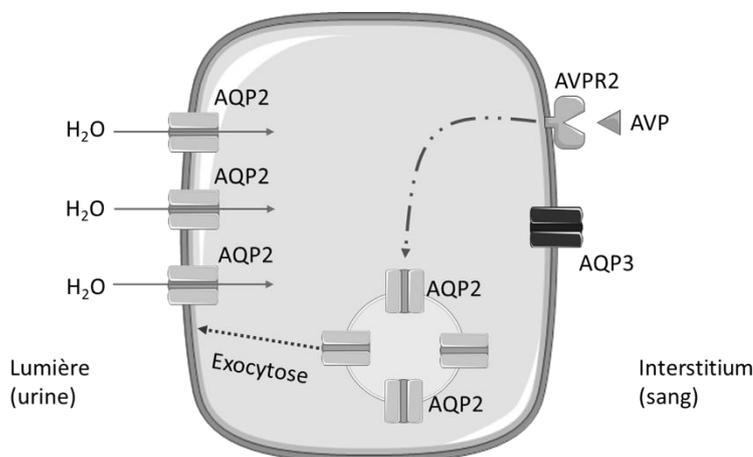
Document 6 : structure du néphron



Le rein est constitué de milliers d'unités fonctionnelles nommées néphrons. Ces derniers filtrent le sang au niveau du glomérule (réseau de capillaires sanguins) et de la capsule de Bowman, pour obtenir l'urine primitive. Cette urine primitive est progressivement modifiée tout au long de sa progression dans le tubule rénal : tubule contourné proximal, anse de Henlé et tubule contourné distal. Les phénomènes de réabsorption et de sécrétions qui s'y déroulent lors du trajet intratubulaire conduisent à la formation de l'urine définitive collectée dans le tube collecteur de Bellini.

Document adapté de *SERVIER Medical Art*

Document 7 : mode d'action de l'AVP sur une cellule épithéliale de néphron



Document adapté de *BORON & BOULPAEP ; Médical physiology ; second edition ; ELSEVIER Saunders ; section VI Chap. 38 fig. 38-9 p847. ISBN 978-1-4377-1753-2*

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 8 : résultats de l'expérience menée sur deux chiens A et B

Expérience :

On provoque, chez deux chiens en bonne santé A et B, une polyurie (augmentation du volume d'urines émises en 24 heures), en leur faisant ingérer 0,5 L d'eau.

Une heure après l'ingestion d'eau, au temps $t = 0$, on commence à mesurer le volume d'urines émises.

Après 25 minutes de mesure de la diurèse, on injecte au chien B, par voie intraveineuse, un extrait post-hypophysaire.

L'évolution de la diurèse (volume d'urine émis) chez les deux chiens est visible sur les courbes ci-dessous.

