

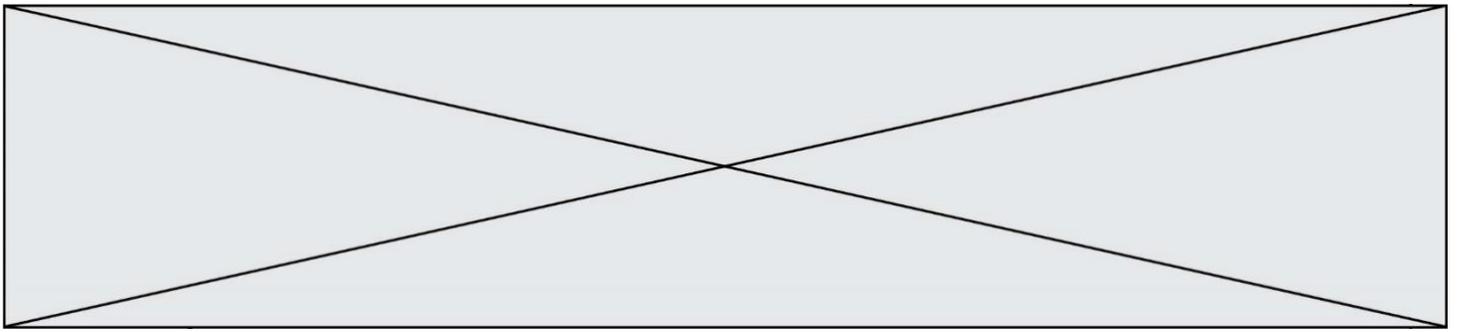
Classe de première

Voie générale

Sciences de la vie et de la Terre

Durée de l'épreuve : 2 heures

Les élèves doivent traiter les deux exercices du sujet.
Les calculatrices ne sont pas autorisées.



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

Corps humain et santé
Variation génétique et santé

Conseil génétique et phénylcétonurie

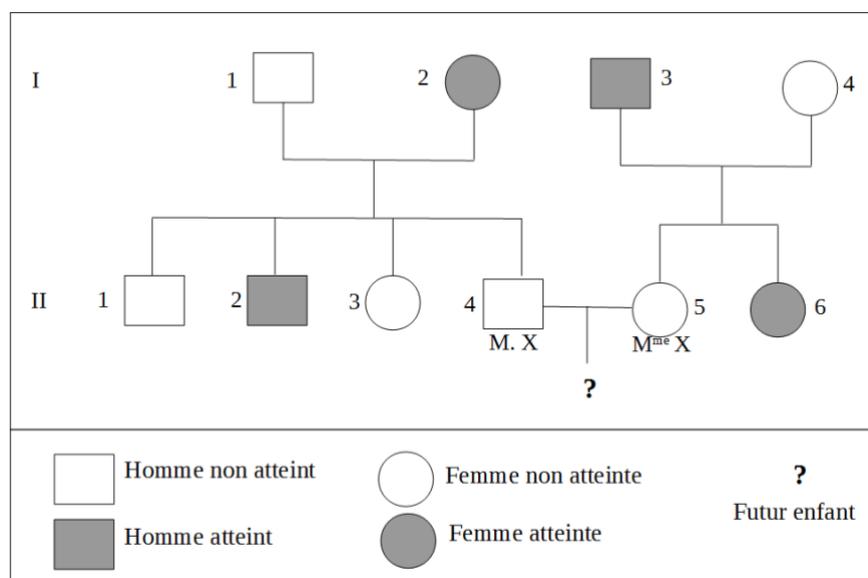
Monsieur X et Madame X veulent concevoir un enfant, mais une maladie génétique est présente dans leurs deux familles, la **phénylcétonurie**. Ils sont inquiets et souhaitent connaître le risque génétique pour leur futur enfant, ainsi que les risques physiologiques, c'est à dire relatifs au fonctionnement de l'organisme.

Question 2 :

A partir de l'exploitation des documents mise en relation avec vos connaissances, expliquer les risques que court un futur enfant de Monsieur X et Madame X.

Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données des documents et des connaissances utiles.

Document 1 – Arbre généalogique de M. X et M^{me} X



Modifié d'après accs.ens-lyon.fr

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

Document 2 – Origine de la phénylcétonurie

La phénylalanine est un acide aminé indispensable présent dans la plupart des protéines animales et en particulier dans le lait. Sous l'action de la phénylalanine hydroxylase (PAH), les cellules du foie transforment la phénylalanine en un autre acide aminé, la tyrosine. Le déficit en PAH est responsable de la phénylcétonurie.



Des mutations du gène PAH, situé sur le chromosome 12, sont à l'origine du dysfonctionnement de la PAH.

Près de 1 200 mutations différentes touchant ce gène ont été décrites.

La thérapie génique est une voie de recherche actuelle. Les premiers patients ont été inclus en 2020 dans les expérimentations médicales.

Modifié, d'après inrp.fr et medecinesciences.org

Document 3 – État de santé et taux sanguin de phénylalanine et de tyrosine

Taux sanguin en mg/100mL	Conséquences	Prévention et Traitements
Phénylalanine : 1 à 6	Bonne santé	
Phénylalanine : supérieur à 10	Excès de phénylcétone dans les urines : odeur caractéristique. Arriération psychique, troubles caractériels, retard mental sévère, masse du cerveau inférieure à la normale. 50 % décès avant 20 ans.	Dépistage chez le nouveau-né : les enfants suivant les traitements ci-dessous dès la naissance ont un devenir clinique, scolaire et social, normal. Régime alimentaire strict à vie : interdiction de consommer des aliments riches en phénylalanine (viandes, laitages, poissons, œufs, céréales), consommation contrôlée de fruits et légumes, produits diététiques (acides aminés essentiels). Contrôles sanguins fréquent de la phénylalanine.
Tyrosine : 0,8 à 1,6	Bonne santé	
Tyrosine : supérieur à 2	Atteinte du foie et des reins, retard de croissance, retard mental.	Dépistage chez le nouveau-né : les enfants suivant les traitements ci-dessous dès la naissance ont un devenir clinique, scolaire et social, normal. Régime alimentaire strict à vie : interdiction de consommer des aliments riches en tyrosine (viandes, laitages, poissons, œufs, gâteaux).

Modifié d'après acces.ens-lyon.fr