



Classe de première

Voie générale

Épreuve de spécialité
non poursuivie en classe de terminale

Sciences de la vie et de la Terre

Évaluation

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

La Terre, la vie et l’organisation du vivant
Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

L’origine d’une maladie : Le syndrome de Pendred

M. et Mme X consultent leur médecin. En effet, ils ont constaté que leur enfant de deux ans ne réagit pas normalement aux bruits qui l’entourent et présente un retard dans l’apprentissage de la parole par rapport aux autres enfants.

Après plusieurs examens, le médecin annonce aux parents que leur enfant souffre du **syndrome de Pendred** caractérisé notamment par une perte de l’audition (surdité) de sévérité variable.

Expliquer les mécanismes à l’origine du syndrome de Pendred.

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

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

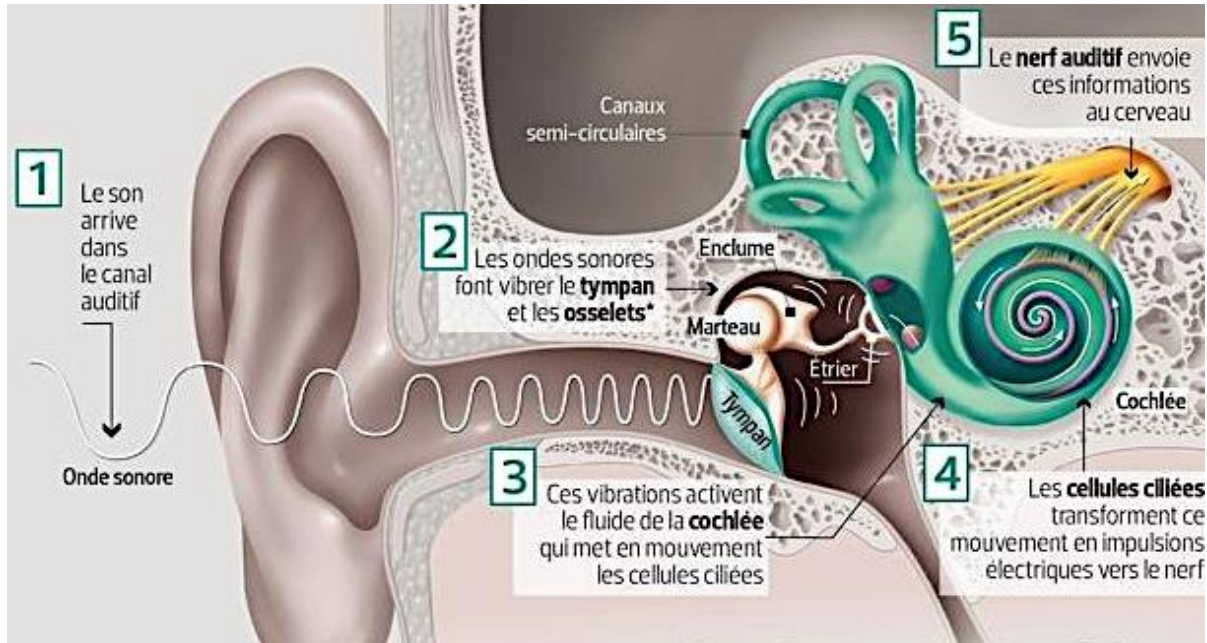


Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 1 - Les mécanismes de l'audition



Sophie Jacopin <https://www.arcinfo.ch/articles/lifestyle/sante/s-occuper-de-la-perde-d-audition-256611>

Document 2 - Séquençage du gène SLC26A4

Le syndrome de Pendred constitue 4 à 10 % des causes d'*hypoacousie congénitale** familiale. Il est maintenant établi que l'affection est liée au gène SLC26A4. Ce gène, situé sur le chromosome 7, intervient dans la synthèse d'une protéine appelée **pendrine**.

Les individus atteints du syndrome de Pendred sont homozygotes pour le gène SLC26A4 étudié.

N° des nucléotides de la séquence du gène	391 ↓	400 ↓	410 ↓	420 ↓
Allèle 1 du gène SCL26A4 présent chez les individus sains	--- C C A A C C T G G A A A A A A T T A C A A T G C T G G C A ---			
Allèle 2 du gène SCL26A4 présents chez individus atteints du syndrome de Pendred	--- C C A A C C T G G A A A A A A A T T A C A A T G C T G G C A ---			

Modifié d'après : Mozafari, Reza & Babanejad, Mojgan & Najmabadi, Hossein. (2014). 965insA mutation in SLC26A4 gene is a founder effect in North West part of Iran.

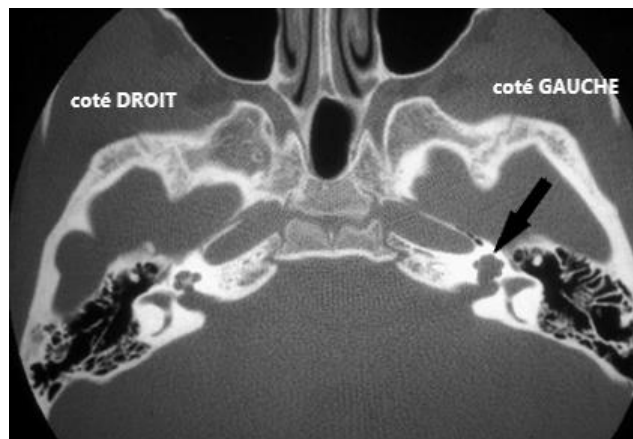
**Hypoacousie congénitale : perte d'audition plus ou moins forte existant dès la naissance*



Document 3 - L'IRM, outil diagnostique du syndrome de Pendred.

La pendrine est une protéine intervenant dans le fonctionnement de l'oreille interne en permettant le maintien de l'équilibre ionique de l'endolymphe (fluide) de la cochlée. L'inflammation de l'endolymphe associée au dysfonctionnement de la pendrine altère la forme de la cochlée : la portion initiale de la cochlée est normale, mais celle-ci comporte dans sa partie terminale une expansion sous forme d'une cavité qui remplace le dernier tour et demi de la spirale cochléaire.

Cette malformation, visible sur une IRM (imagerie par résonance magnétique), peut se traduire soit uniquement par un défaut de perception des sons aigus soit au contraire par une perception des sons forts, sans pouvoir entendre les voix des personnes.



IRM présentant une dilatation et partition anormale de la cochlée gauche (flèche) correspondant à une malformation liée au syndrome de Pendred.

Wémeau, J.-L., Vincent, C., Dubrulle, F., & Ladsous, M. bulletin de l'Académie Nationale de Médecine – 2015. Syndromes de Pendred et surdités apparentées : une même entité ?