



Exercice 1 - Mobilisation des connaissances - 10 points

La Terre, la vie et l'organisation du vivant
La dynamique interne de la Terre

Le volcanisme de subduction

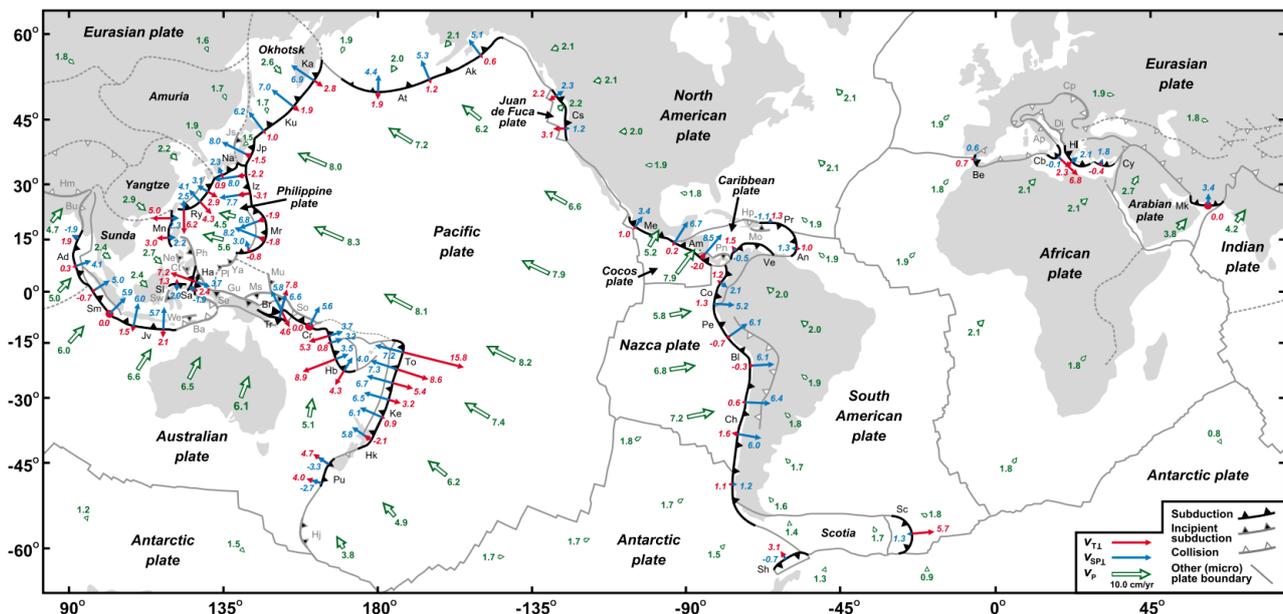
Les zones de subduction sont nombreuses dans le monde. Ces zones sont notamment caractérisées par une intense activité volcanique explosive en surface de la plaque chevauchante. L'analyse des magmas de ces zones montre qu'ils sont riches en eau.

Expliquez l'origine du volcanisme explosif et du magmatisme des zones de subduction.

Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples...

Le document fourni est conçu comme une aide : il peut vous permettre d'illustrer votre exposé mais son analyse n'est pas attendue.

Document d'aide : Carte mondiale des zones de subduction et de collision



Légendes :

- Zone de subduction (plaque chevauchante du coté des triangles)
- Zone de subduction naissante
- Zone de collision (non étudiée dans ce sujet)
- Autres limites de plaques
- Vitesse et direction de déplacement des plaques
- 10.0 cm/yr

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 : / /

 Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

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

La maladie de Fabry : une pathologie enzymatique

Un patient se présente à l'hôpital pour des lésions rouges sur la peau et une insuffisance cardiaque. Les examens médicaux permettent d'établir un diagnostic, il s'agit de la maladie de Fabry, une maladie génétique rare.

Expliquez l'origine de la maladie de Fabry, en reliant le génotype des malades aux différentes échelles de leur phénotype, puis justifiez la pertinence des traitements actuels.

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

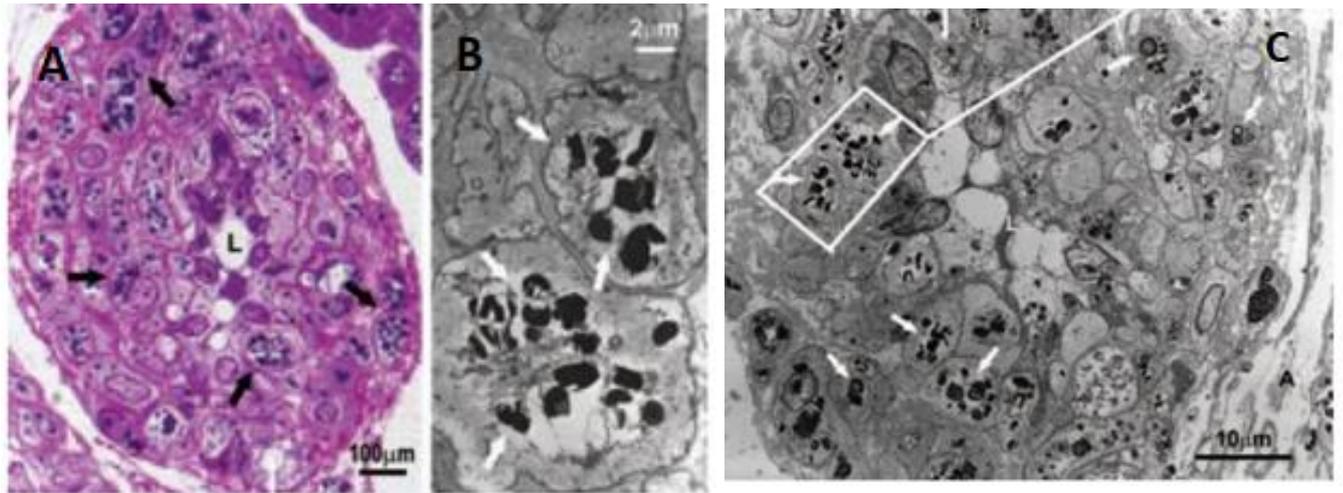
Document 1 : Lésions de la peau symptomatique de la maladie de Fabry au niveau du nombril



Les angiokératomes caractéristiques de la maladie de Fabry, sont des lésions rouge foncé/noir identifiables au niveau de la région entre le nombril et les cuisses. Elles correspondent à la dilatation des vaisseaux sanguins capillaires de la peau. Ces lésions de la peau, deviennent de plus en plus nombreuses et étendues avec l'âge.



Document 2 : Observations de tissus cardiaque chez les patients atteints de la maladie de Fabry



Tissu cardiaque vu au microscope optique (photo A) et au microscope électronique (photos B et C) de tissu cardiaque chez le patient atteint de la maladie de Fabry.

Photo A : Coupe transversale d'une artère coronaire (artère irriguant le muscle cardiaque). Un épaissement de la paroi causée par une augmentation anormale de la taille des cellules est visible. Cet épaissement entraîne la diminution de la lumière de l'artère (L = partie de l'artère où le sang circule).

Photos B et C : Résultats de la technique de coloration Azur permettant de mettre en évidence des amas de lipide (=graisse) dans les cellules du tissu cardiaque (masses de couleur noir pointées par des flèches blanches)

Source : <https://serval.unil.ch>

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



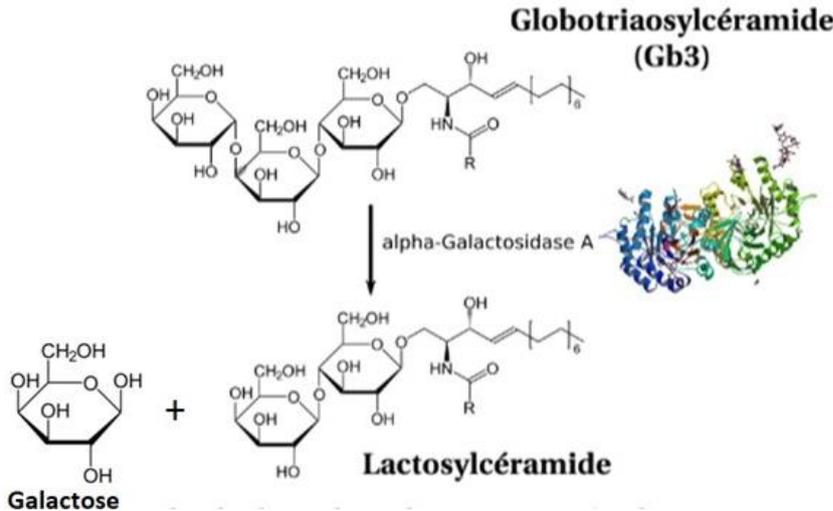
Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 3a : Réaction enzymatique catalysant la dégradation de Gb3



L'enzyme « l'alpha-Galactosidase A » catalyse la réaction au cours de laquelle la molécule Gb3 (Globotriaosylcéramide) est scindée en 2 molécules distinctes : galactose et lactosylcéramide. Ces produits sont ensuite utilisés par la cellule pour son fonctionnement.

La molécule de Gb3 est une molécule de la famille des lipides (graisses).

Source : www.pdb.org

Document 3b : Immunomarquage de la molécule G3b

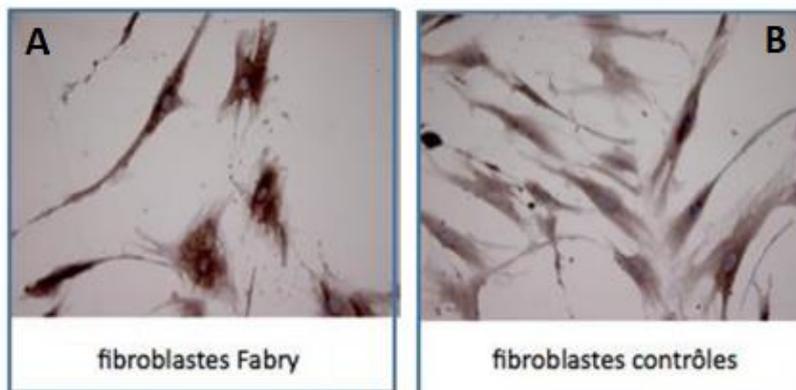


Photo A : Observation microscopique de cellules de peau (fibroblastes) d'un patient atteint de la maladie de Fabry dont on a marqué la molécule Gb3.

Photo B : Observation microscopique de cellules de peau d'un sujet sain (non malade) dont on a marqué la molécule Gb3.

Précisions :

Les cellules ont une forme étirée dans les deux cas.

Le nombre des cellules n'est pas un critère de comparaison.

Source : <https://serval.unil.ch>

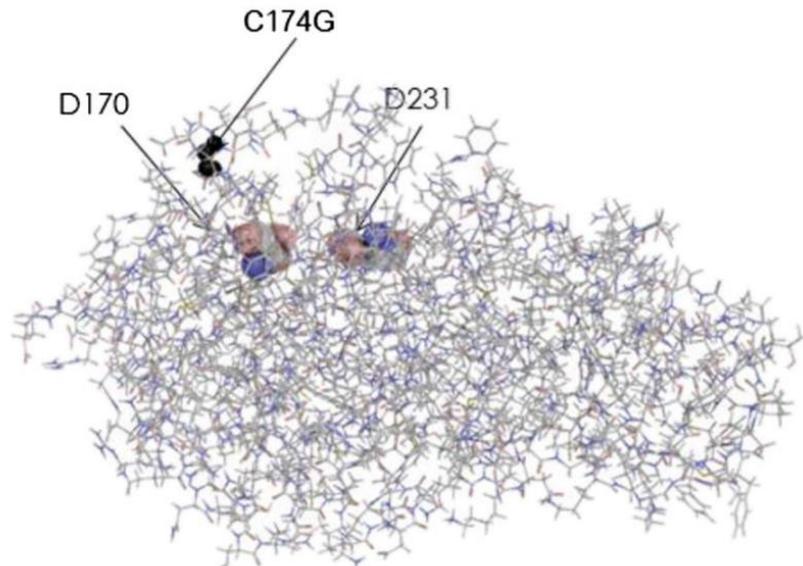


Document 4a : Mutations du gène *GLA* codant l'enzyme alpha-galactosidase A

	Nombre de mutations du gène <i>GLA</i> répertorié dans tous les allèles mutés	Nombre d'acides aminés affectés
<i>Substitutions</i>	270 (Document 4b : exemple de la mutation en position 174 avec une cytosine remplacée par une guanine)	167
<i>Délétions</i>	4	4

Tableau du nombre et du type de mutations touchant des allèles du gène *GLA* et du nombre d'acides aminés affectés dans la protéine codée par ce gène (l'enzyme alpha-galactosidase A mutée)

Document 4b : Structure tridimensionnelle de l'enzyme alpha-galactosidase A



Source : *Molecular Genetics and Metabolism Reports* September 2015

La mutation C174G affecte l'acide aminé coloré en noir ainsi que la stabilité du site actif très proche formé par les acides aminés D170 et D231 représentés par des sphères.

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 5 : Des traitements pour la maladie de Fabry

Deux médicaments sont autorisés depuis 2001, ils permettent une thérapie enzymatique substitutive (TES). Ce sont :

- REPLAGAL 1 mg/mL (solution à diluer pour perfusion), contenant l'enzyme de synthèse nommée « l'agalsidase alpha ».
- FABRAZYME 35 mg (poudre pour solution à diluer pour perfusion), contenant l'enzyme de synthèse nommée « l'agalsidase bêta ».

Ces deux enzymes dégradent le G3b en remplacement de l'enzyme produite par l'organisme d'une personne atteinte de la maladie.

Ce traitement permet une diminution des symptômes chez les patients traités et une amélioration de leur qualité de vie.

Par ailleurs, depuis 2017, la thérapie génique est possible avec la réintroduction de l'allèle *GLA* non muté dans des cellules souches (cellules indifférenciées capables de se multiplier et de reconstituer plusieurs tissus).

Source : www.centre-geneo.com