



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.

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

Exercice 1 – Mobilisation des connaissances – 10 points

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

La reproduction conforme

La plupart des cellules de l'organisme contient la même information génétique que la cellule œuf dont elles proviennent par reproduction conforme.

Expliquer comment, par leur complémentarité, la réplication et la mitose assurent la reproduction conforme des cellules.

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.



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

Corps humain et santé
Variation génétique et santé

Dépistage et conseil génétique dans un cas de maladie génétique

Depuis quelques mois, Thomas, 35 ans, se sent fatigué, ressent des douleurs articulaires, et sa peau présente une teinte légèrement plus foncée que d'habitude sans raison apparente. Thomas consulte son médecin traitant qui lui prescrit un bilan sanguin complet. À la réception de ce bilan sanguin, le médecin prescrit à Thomas un test génétique, ainsi qu'à sa conjointe Emma, le couple souhaitant avoir des enfants.

Expliquer comment le médecin traitant de Thomas a réalisé le diagnostic de sa maladie.

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

Document 1 - Arbre décisionnel de diagnostic des hémochromatoses

Un arbre décisionnel est un outil d'aide à la décision représentant un ensemble de choix sous la forme graphique d'un arbre.

On réalise un arbre de ce type pour diagnostiquer les hémochromatoses qui regroupent plusieurs maladies caractérisées par une surcharge en fer de l'organisme. Les hémochromatoses entraînent une atteinte du foie, du cœur, des glandes productrices d'hormones voire un diabète. Non traitée, cette maladie peut conduire à un décès prématuré.

L'arbre décisionnel est reproduit ci-après.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

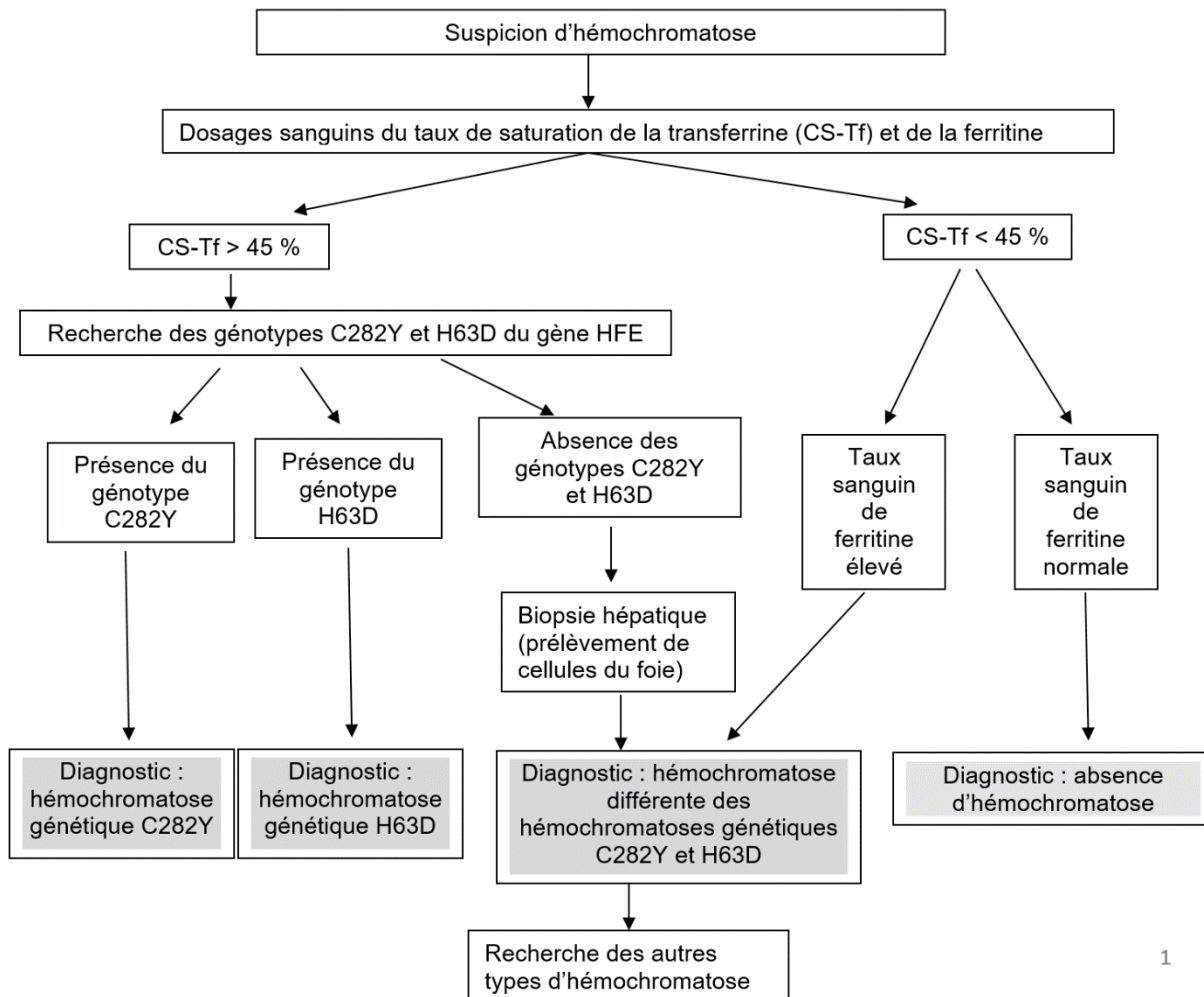
N° d'inscription :



Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1



1

Adapté d'après <http://campus.cerimes.fr/endocrinologie/enseignement/item242bis/site/html/4.html>

Document 2 - Définitions des notions utilisées dans l'arbre décisionnel de diagnostic des hémochromatoses

Ferritine : protéine de stockage du fer dans l'organisme

Transferrine : protéine de transport du fer dans le sang

Taux de saturation de la transferrine :

$$CS - Tf = \frac{\text{concentration de fer dans le plasma (partie liquide du sang)}}{\text{concentration maximale en fer prise en charge par la transferrine dans le plasma}}$$

Gène HFE : gène, situé sur le chromosome 6, codant la protéine hepcidine, qui régule l'absorption en fer de l'organisme.

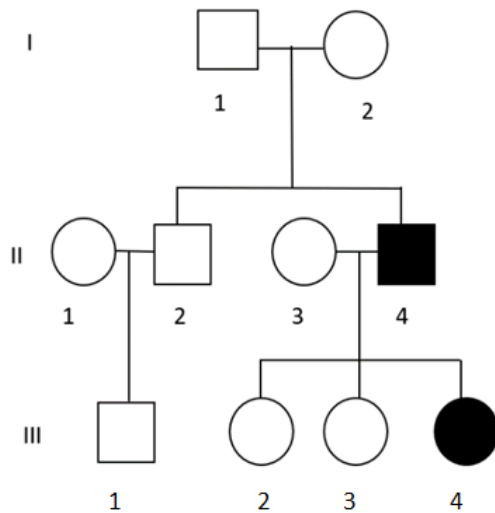
Mutation H63D : la cytosine du nucléotide 187 du gène HFE est remplacée par une guanine.



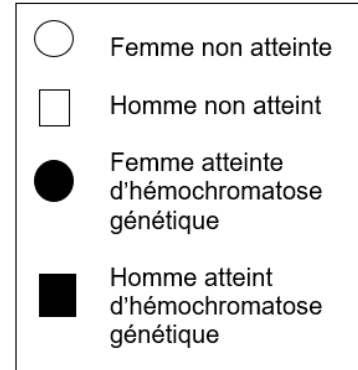
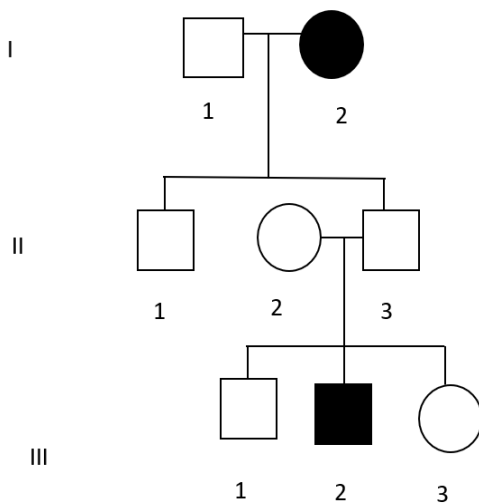
Mutation C282Y : la guanine du nucléotide 845 du gène HFE est remplacée par une adénine.

Document 3 - Arbres généalogiques de deux familles, l'une atteinte d'hémochromatose génétique C282Y et l'autre atteinte d'hémochromatose génétique H63D

Famille atteinte d'hémochromatose génétique C282Y



Famille atteinte d'hémochromatose génétique H63D



Adapté d'après Michel, H (2018).
L'hémochromatose héréditaire ou
génétique.
Biologie géologie n°1, 125-131.

