





**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**

Corps humain et santé  
Variation génétique et santé

### **Un essai de thérapie génique dans la lutte contre la myopathie**

Dans le cadre d'une collaboration internationale, les équipes du Généthon, de l'INSERM et de l'université de Londres ont développé une technique de thérapie génique visant à faire disparaître le phénotype induit par la myopathie de Duchenne, l'une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes de l'enfant. Les myopathies sont des maladies génétiques rares qui touchent l'ensemble des muscles de l'organisme atteint. La myopathie de Duchenne est liée à des anomalies du gène DMD responsable de la production de la dystrophine, une protéine essentielle au bon fonctionnement du muscle. Les résultats de l'étude, présentée ci-dessous, ont été réalisées sur douze chiens atteints de cette myopathie.

**Montrer l'intérêt de la thérapie génique proposée par les chercheurs en vous appuyant sur les documents ci-dessous.**

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

#### **Document 1 - Caractéristiques des sujets traités dans l'étude**

Une copie raccourcie mais fonctionnelle du gène DMD a été injectée (à l'aide d'un vecteur viral) dans les cellules musculaires des membres de chiens atteints ou non atteints de myopathie.

| <b>Groupe :</b>       | <b>Chiens :</b>   | <b>Nombre de copies du gène injectées :</b>                | <b>Age au moment de l'injection :</b> | <b>Période de suivi après la date d'injection :</b> |
|-----------------------|-------------------|--|---------------------------------------|---|
| Chiens sains          | GR1<br>GR2<br>GR3 | Non administré (NA)<br>NA<br>NA                            |                                       | 24 mois<br>8,5 mois<br>8 mois                       |
| Gr A. Chiens atteints | GR4<br>GR5<br>GR6 | 1.10 <sup>14</sup> (copies fonctionnelles du gène DMD /kg) | 2,5 mois<br>2,5 mois<br>2,5 mois      | 8 mois<br>8,5 mois<br>8 mois                        |
| Gr B. Chiens atteints | GR7<br>GR8<br>GR9 | 2.10 <sup>13</sup> (copies fonctionnelles du gène DMD /kg) | 2 mois<br>2 mois<br>2,5 mois          | 24 mois<br>8,5 mois<br>8 mois                       |
| Gr C. Chiens atteints | GR10<br>GR11      | NA   |                                       | 8 mois<br>8,5 mois                                  |

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.)

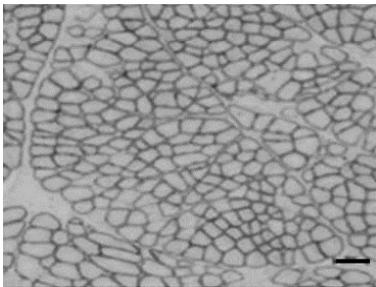
Né(e) le :  /  /

 Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

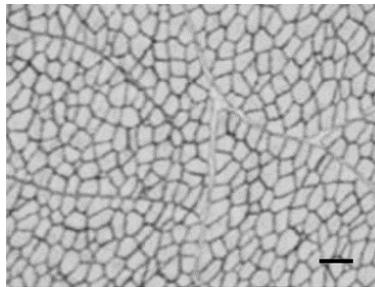
1.1

## Document 2 - Immuno-détection de la dystrophine chez les différents sujets de l'étude

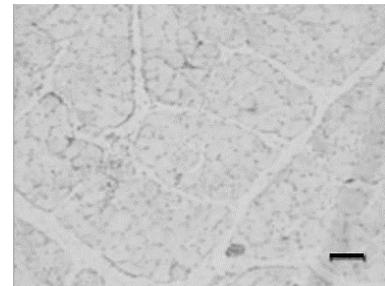
Des fragments de muscles des chiens ont été utilisés pour réaliser des études d'immuno-détection de la dystrophine à la fin de la période de suivi. Cette dernière apparaît de couleur foncée au pourtour des fibres musculaires. L'échelle représente 100 µm.



**Chiens GR1 à GR3.**  
Espace occupé par les fibres musculaires et la dystrophine : 100%



**Chiens GR4 à GR9.**  
Espace occupé par les fibres musculaires et la dystrophine < 84%

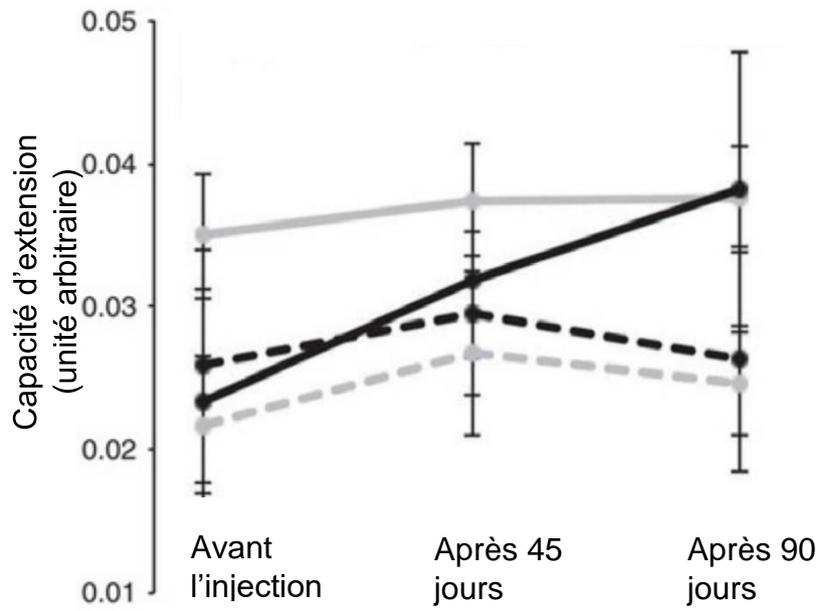


**Chiens GR10-GR11.**  
Espace occupé par les fibres musculaires et la dystrophine < 5%

## Documents 3 - Évolution de la capacité d'extension musculaire des membres des chiens

La capacité d'extension des membres des chiens utilisés pour l'étude a été évaluée. Les résultats obtenus figurent sur le graphique suivant.





D'après : Le Guiner *et al.* 2017.  
Long-term microdystrophin gene therapy is effective in a canine model of Duchenne muscular dystrophy. *Nature communications* 8 : 16105.