



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
La dynamique interne de la Terre

Les marqueurs géologiques de la collision

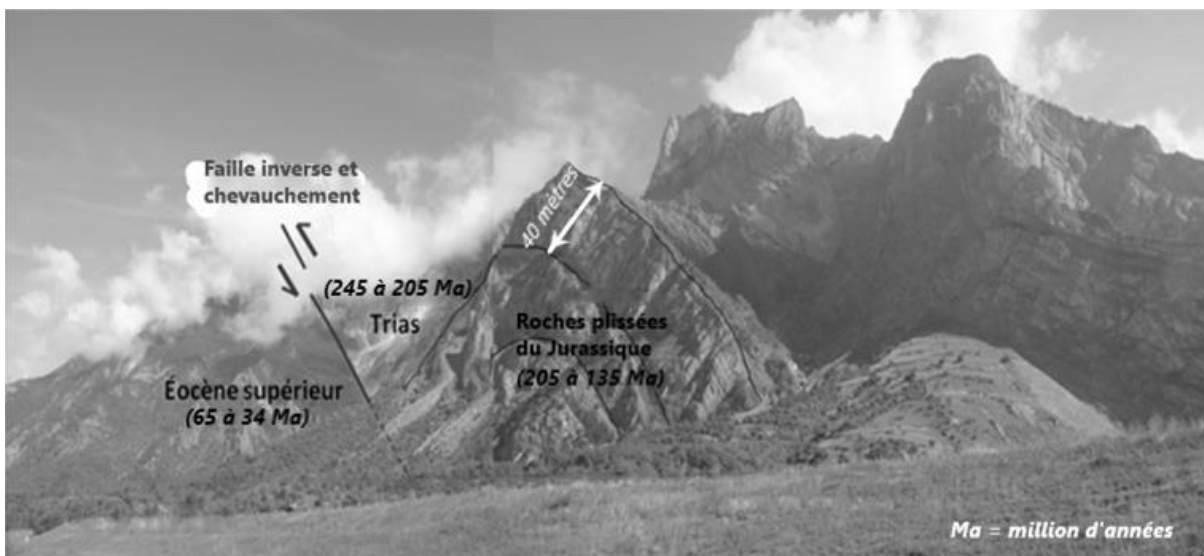
La chaîne de montagnes des Alpes résulte d'une collision de deux lithosphères de même densité.

Présenter les indices de modifications tectoniques du raccourcissement et de l'empilement, observables à différentes échelles, associées aux zones de collision.

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 – Paysage de la vallée de la Maurienne dans la chaîne des Alpes occidentales



Missioux, I. (2015). Photo



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

Corps humain et santé
Variation génétique et santé

La neurofibromatose 1

La neurofibromatose 1 (NF1) est une maladie qui se manifeste notamment par des taches de couleur café au lait sur la peau et des tumeurs bénignes situées le long des nerfs, appelés neurofibromes. Les manifestations de cette maladie sont variables, allant de formes mineures pouvant passer presque inaperçues, à des formes sévères. En France, la neurofibromatose 1 affecte environ 20 000 personnes ; un enfant sur 3 000 à 4 000 développe une neurofibromatose 1, sans distinction d’origine ni de sexe.

Encyclopédie Orphanet Grand public Novembre 2006

Expliquer comment un individu peut développer une neurofibromatose 1.

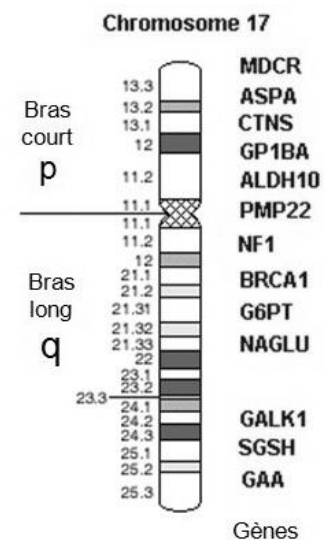
Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données issues des documents et les connaissances complémentaires nécessaires.

Document 1 - Localisation et caractéristiques du gène NF1

Le gène NF1 est mis en cause dans différentes formes de la neurofibromatose 1.

C’est un gène de très grande taille ; son transcrit code une protéine de 2 818 acides aminés, la neurofibromine.

Les mutations connues du gène NF1 sont très nombreuses



*D’après biotop.net et
<https://genetique-medicale.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 : / /

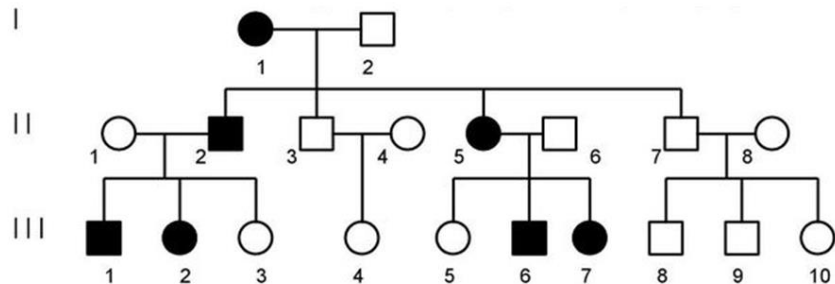


RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

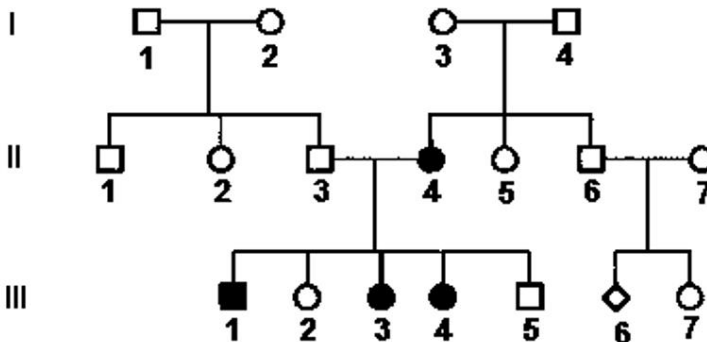
1.1

Document 2 - Arbres généalogiques de deux familles touchées par la neurofibromatose 1

FAMILLE A :



FAMILLE B :



Il existe un taux élevé d'apparitions spontanées de la maladie : ainsi, dans la moitié des cas, la neurofibromatose de type 1 apparaît sans aucun antécédent familial.

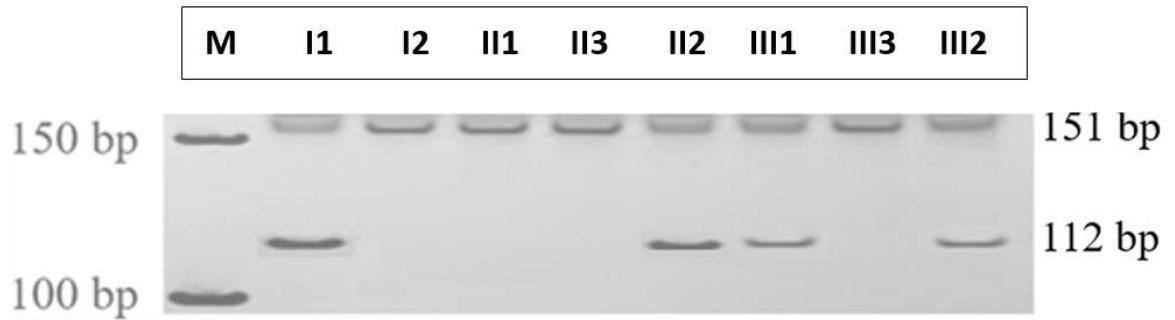
D'après S.Pinson, P.Wolkenstein (2005), La Revue de Médecine Interne 26 (3), 196-21.

Document 3 - Résultats d'électrophorèses sur gel d'échantillons d'ADN du gène NF1 provenant de membres des familles A et B

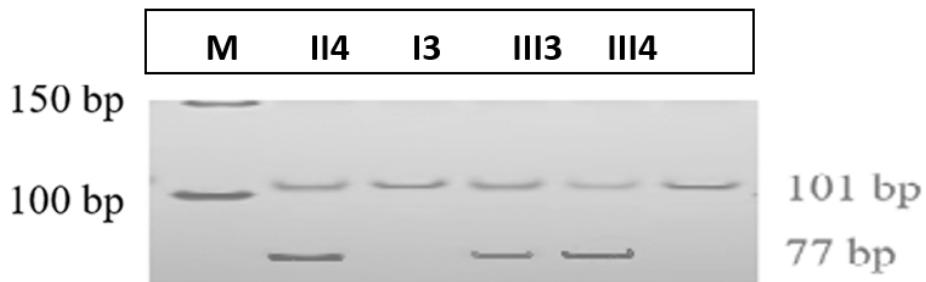
L'ADN du gène NF1 de différents individus est prélevé puis fragmenté sous l'action d'une enzyme qui catalyse l'hydrolyse de l'ADN au niveau d'une séquence de nucléotides caractéristique. Puis des électrophorèses de ces fragments d'ADN et de fragments d'ADN marqueurs de taille connue sont réalisées ; les fragments d'ADN migrent différemment selon leur taille. Une coloration de l'ADN est ensuite effectuée.



Électrophorèse d'ADN de membres de la famille A :



Électrophorèse d'ADN de membres de la famille B :



La taille des fragments d'ADN est exprimée en nombre de paires de bases (pb). Les nombres à gauche représentent la taille des marqueurs M et à droite la taille des fragments d'ADN du gène NF1 des différents individus.

D'après Bin Mao et al., 2018, Clinical characteristics and spectrum of NF1 mutations in 12 unrelated Chinese families