



**Baccalauréat STL**

**BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE**  
**Série : Sciences et Technologies de Laboratoire**  
**« Biotechnologies » ou**  
**« Sciences physiques et chimiques en laboratoire »**

**Évaluation**  
**Biochimie - Biologie**  
**Classe de première**

Ce sujet est prévu pour être traité en deux heures.

*L'usage de la calculatrice est interdit.*

Ce sujet comporte 8 pages

<b>Compétences évaluées</b>					
<b>C1</b>	<b>C2</b>	<b>C3</b>	<b>C4</b>	<b>C5</b>	<b>C6</b>
Analyser un document scientifique ou technologique	Interpréter des données biochimiques ou biologiques	Argumenter un choix - Faire preuve d'esprit critique	Développer un raisonnement scientifique construit et rigoureux	Élaborer une synthèse sous forme de schéma ou d'un texte rédigé	Communiquer à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire scientifique adapté
4	3	4	4	3	2

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

## LE DIABÈTE MODY

L'objectif est d'étudier l'origine génétique du diabète MODY et les conséquences de cette maladie sur la physiologie digestive et urinaire d'un jeune patient.

Monsieur V. est atteint d'un diabète de type MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*). C'est une forme rare de diabète qui touche moins de 2 % des diabétiques. Il se manifeste dès l'enfance ou l'adolescence.

Le diabète MODY se caractérise par :

- Une hyperglycémie modérée (rappel : la glycémie normale est voisine de 5,5 à 6,9 mmol.L<sup>-1</sup>) ;
- Une sécrétion d'insuline diminuée de moitié par rapport à un niveau de glycémie donné ;
- L'absence de glucose dans les urines (contrairement à d'autres diabètes).

Ce diabète est bien caractérisé d'un point de vue génétique. Le diabète MODY est une maladie monogénique (causée par la mutation d'un seul gène).

### 1. LE DIABÈTE MODY : UNE MALADIE GÉNÉTIQUE

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille touchée par le diabète MODY.

**Q1. (C3)** Déterminer, à partir de l'analyse de l'arbre généalogique du document 1, si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.

**Q2. (C3)** Préciser, en justifiant la réponse, si l'allèle responsable du diabète MODY est porté par un gonosome ou un autosome.

**Q3. (C4)** Établir, à l'aide d'un échiquier de croisement, la probabilité que les parents de Monsieur V. aient un nouvel enfant atteint de diabète MODY.

L'étude des patients souffrant de diabète MODY a permis de lier les symptômes avec l'altération de l'activité d'une enzyme : la glucokinase.

Le gène codant cette enzyme a été identifié et séquencé. La recherche de mutations dans ce gène est effectuée par comparaison des séquences (document 2) :

- de l'allèle de référence ;
- de l'allèle présent chez les personnes atteintes.

**Q4. (C4)** Effectuer la transcription puis la traduction de chacune des séquences du gène de la glucokinase, à partir du document 2 et à l'aide du document de référence.

**Q5. (C2)** Conclure quant au type de mutation, à l'aide du document de référence.



**Q6. (C5)** Synthétiser les éléments de réponse apportés par les questions Q4 et Q5 afin d'expliquer l'altération de la glucokinase en cas de diabète MODY.

## **2. LE DIABÈTE : UNE PERTURBATION DE LA RÉGULATION DE LA GLYCÉMIE**

Le document 3 présente l'évolution de la glycémie et de l'insulinémie au cours du temps, après la prise d'un repas riche en glucides.

**Q7. (C1)** Déterminer le rôle de l'insuline dans la régulation de la glycémie à partir de l'étude du document 3.

Le document 4 présente les valeurs moyennes des glycémie, insulinémie et glycosurie dans le cas d'un sujet sain et de Monsieur V.

**Q8. (C5)** Présenter les arguments orientant la pathologie de Monsieur V., à partir de la description de la maladie et des données du document 4.

Une hyper-glycémie chronique peut s'accompagner de l'émission anormale de glucose dans les urines (ou glycosurie). Le document 5 consiste en un schéma anatomique d'un néphron, unité structurale et fonctionnelle du rein.

**Q9. (C1)** Reporter sur la copie les numéros des légendes du document 5 et leur associer les termes ci-dessous :

- Capsule de Bowman ;
- Tube contourné proximal ;
- Glomérule,
- Canal collecteur ;
- Anse de Henlé ;
- Tube contourné distal.

Le néphron est le lieu de la formation de l'urine définitive à partir du plasma.

**Q10. (C4)** Exposer en les localisant, les différents mécanismes permettant la formation de l'urine définitive.

Le document 6 présente la variation du débit de glucose en fonction de la glycémie.

**Q11. (C1).** Déterminer, à l'aide du document 6, les valeurs du débit de glucose dans les deux types d'urine lors d'une hyperglycémie ( $16 \text{ mmol.L}^{-1}$ ).

**Q12. (C3).** Expliquer pourquoi on observe une glycosurie lorsqu'il y a une hyperglycémie de  $16 \text{ mmol.L}^{-1}$ .

**Q13. (C5).** Conclure, à partir de l'ensemble des données, sur la raison pour laquelle Monsieur V. ne présente pas de glycosurie.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

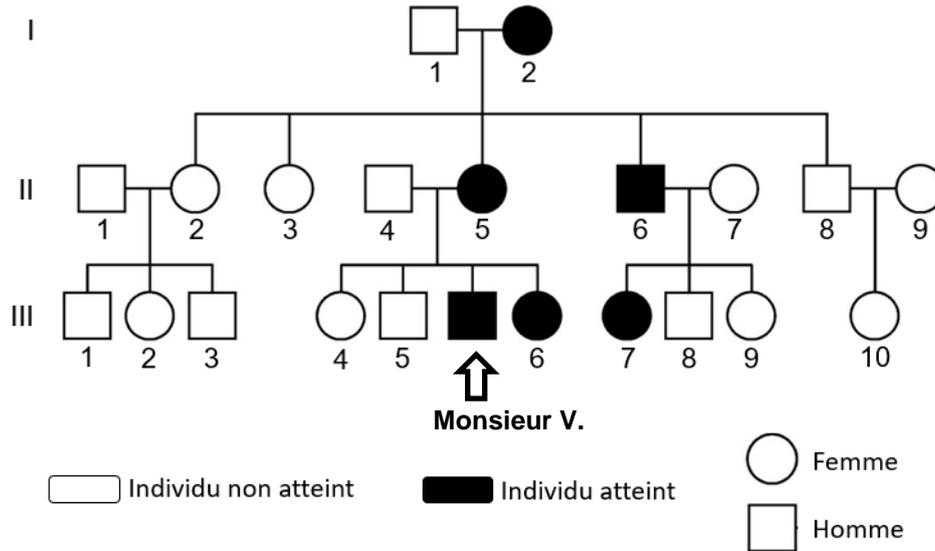


Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

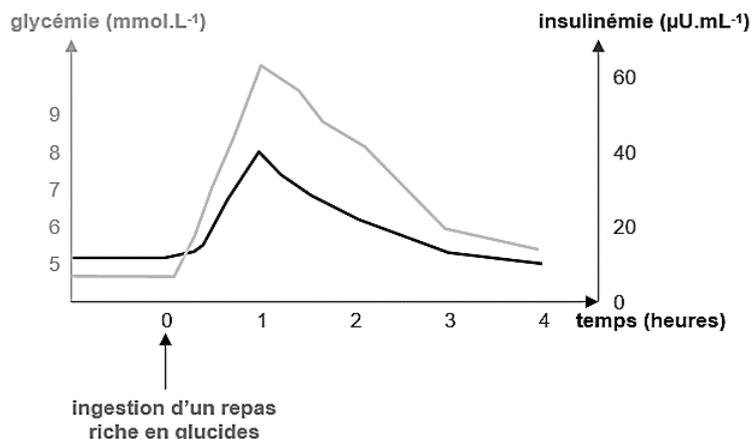
## DOCUMENT 1 : ARBRE GÉNÉALOGIQUE D'UNE FAMILLE TOUCHÉE PAR LE DIABÈTE MODY



## DOCUMENT 2 : SÉQUENCES NUCLÉOTIDIQUES DES BRINS NON TRANSCRITS DE L'ALLÈLE DE RÉFÉRENCE ET DE L'ALLÈLE MUTÉ DU GÈNE CODANT LA GLUCOKINASE

Allèle de référence codant la glucokinase :	5'... CTG GTG GAC GAG AGC TAT... 3'
Allèle muté codant la glucokinase :	5'... CTG GTG GAC TAG AGC TAT... 3'

## DOCUMENT 3 : ÉTUDE DE LA GLYCÉMIE ET DE L'INSULINÉMIE APRÈS UN REPAS RICHE EN GLUCIDES.

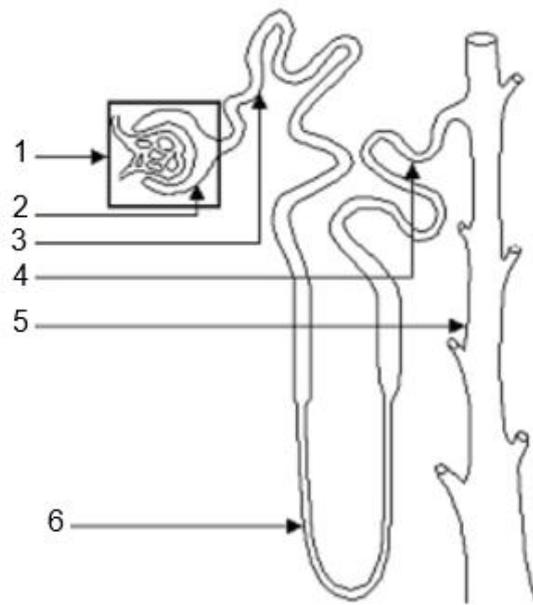




**DOCUMENT 4 : VALEURS MOYENNES DES GLYCÉMIE, INSULINÉMIE ET GLYCOSURIE**

	Sujet sain	Monsieur V.
Glycémie à jeun ( $\text{mmol.L}^{-1}$ )	5,50	7,55
Insulinémie 1 h après un repas riche en glucides ( $\mu\text{U.mL}^{-1}$ )	36	17
Concentration en glucose dans l'urine ( $\text{mmol.L}^{-1}$ )	0	0

**DOCUMENT 5 : SCHÉMA ANATOMIQUE D'UNE UNITÉ FONCTIONNELLE DU REIN : LE NEPHRON**



Source : <http://musibiol.net/>

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



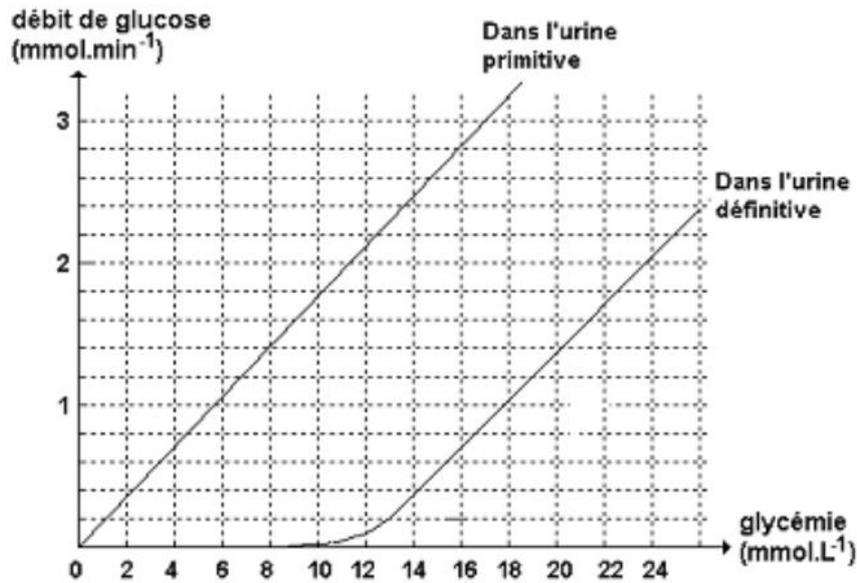
Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

## DOCUMENT 6 : VARIATION DU DÉBIT DE GLUCOSE EN FONCTION DE LA GLYCÉMIE



Glycémie		Débit de glucose dans l'urine primitive	Débit de glucose dans l'urine définitive
Normale :	5,5 mmol.L <sup>-1</sup>	1 mmol.min <sup>-1</sup>	0 mmol.min <sup>-1</sup>
Hyperglycémie :	16 mmol.L <sup>-1</sup>		



## DOCUMENTS DE RÉFÉRENCE

### A. LE CODE GÉNÉTIQUE

	U		C		A		G		
U	UUU	phénylalanine	UCU	sérine	UAU	tyrosine	UGU	cystéine	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	leucine	UCA		UAA	stop	UGA	stop	A
	UUG		UCG		UAG		UGG	tryptophane	G
C	CUU	leucine	CCU	proline	CAU	histidine	CGU	arginine	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	CGA	A		
	CUG		CCG		CAG	CGG	G		
A	AUU	isoleucine	ACU	thréonine	AAU	asparagine	AGU	sérine	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA	méthionine	ACA		AAA	lysine	AGA	arginine	A
	AUG		ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	valine	GCU	alanine	GAU	acide aspartique	GGU	glycine	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	GGA	A		
	GUG		GCG		GAG	GGG	G		

### B. LES DIFFÉRENTS TYPES DE MUTATION ET LEUR CONSÉQUENCE

Type de mutation	Conséquence dans la séquence nucléotidique
Insertion	Ajout d'un ou de plusieurs nucléotides
Délétion	Suppression d'un ou de plusieurs nucléotides
Substitution	Remplacement d'un nucléotide