

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.

| C1 | C2 | C3 | C4 | C5 | C6 |
|--|---|--|--|---|---|
| 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 points | 3 points | 4 points | 5 points | 2 points | 2 points |

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

ÉTUDE DE DEUX MALADIES GÉNÉTIQUES, À PARTIR DU CAS DE MONSIEUR ET MADAME X

L'objectif de ce sujet est d'étudier les causes génétiques de l'infertilité de Monsieur X et de comprendre la transmission génétique de la phénylcétonurie.

Mr et Mme X essaient de concevoir un enfant depuis plusieurs années sans succès. Ils décident de consulter un spécialiste qui propose à Monsieur X, la réalisation d'un spermogramme car il suspecte un syndrome de Klinefelter.

1- Diagnostic de l'infertilité de monsieur x

Le résultat du spermogramme de monsieur X est présenté dans le document 1.

Q1. (C2) Analyser ces résultats pour proposer une ou plusieurs causes possibles de l'infertilité de Monsieur X.

Q2. (C1) Indiquer la localisation anatomique précise de la spermatogenèse.

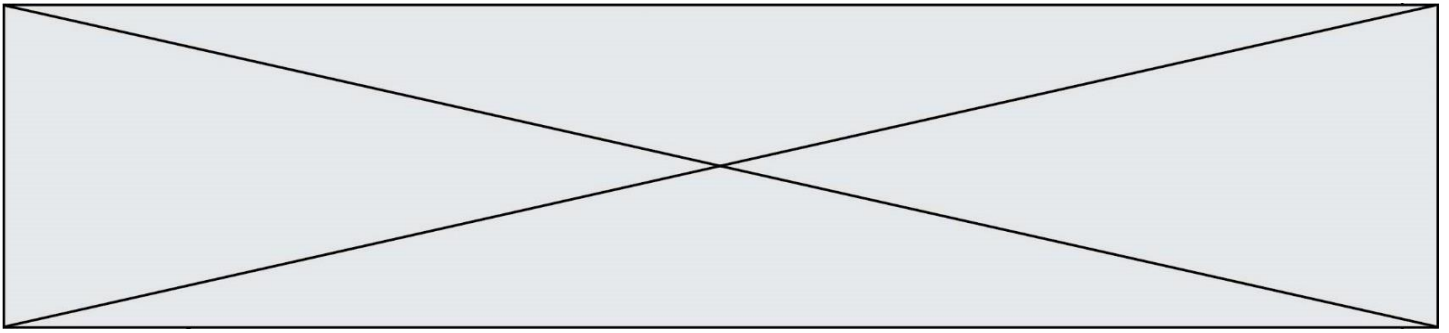
La gamétogenèse se déroule chez les hommes de façon continue. Les cellules souches, appelées spermatogonies subissent des divisions cellulaires de type mitose, pour donner des spermatocytes de type I. Ensuite grâce à un processus de division appelé méiose, les spermatocytes I deviennent successivement des spermatocytes II puis des spermatides. Ces derniers se transforment enfin en spermatozoïdes au cours d'un processus de différenciation appelé la spermiogénèse.

Q3. (C1) A partir du document 2 et des informations ci-dessus indiquer sur la copie le nom des cellules 1 à 4 et le nom de l'étape 5.

Q4. (C3) Préciser l'état haploïde ou diploïde des cellules 4, en argumentant la réponse.

Le testicule fabrique une hormone, la testostérone, à partir du cholestérol. La formule de l'hormone est donnée dans le document 3.

Q5. (C4) Démontrer à partir du document 3, que la testostérone est « lipophile » et déduire la localisation cellulaire de son récepteur au niveau des cellules cibles.



On suspecte un syndrome de Klinefelter chez monsieur X : ce syndrome est une affection due à la présence d'un chromosome X supplémentaire. Les symptômes sont un hypogonadisme (taille réduite des gonades) et des perturbations endocriniennes. Les résultats du dosage sanguin des hormones sont présentés dans le document 4.

Q6 (C2) Recopier la boucle de régulation présentée dans le document 5, et préciser les termes A, B, C et D.

Q7 (C4) Expliquer à l'aide de cette boucle, l'anomalie des taux d'hormones LH et FSH constatés chez monsieur X (document 4).

2. Diagnostic de la phénylcétonurie

Monsieur et Madame X ont eu recours à un don de sperme afin de donner naissance à un nouveau-né, celui-ci a subi un test de dépistage systématique de la phénylcétonurie (test de GUTHRIE), qui consiste à détecter une anomalie du métabolisme de la tyrosine, en dosant le taux de phénylalanine dans le sang du nouveau-né. La formule de la tyrosine est présentée dans le document 6.

Q8. (C1) Nommer les fonctions chimiques entourées, pour en déduire la famille de biomolécules à laquelle la tyrosine appartient.

L'enzyme permettant la transformation de la phénylalanine en tyrosine se nomme la phénylalanine hydroxylase (PAH) ; cette enzyme est non fonctionnelle chez les malades atteints de phénylcétonurie. Le gène codant cette enzyme a été identifié : il est présent sous la forme de deux allèles, l'allèle responsable de la maladie est noté m et l'allèle dit normal est noté N.

Q9. (C3) À partir de l'arbre généalogique proposé dans le document 7, démontrer le caractère dominant ou récessif de l'allèle responsable de la maladie.

Q10. (C4) À partir de l'arbre généalogique, montrer que l'allèle responsable de la phénylcétonurie est porté par un autosome.

Q11. (C3) Établir, en argumentant la réponse, le génotype des individus II₃, II₄.

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 : / /



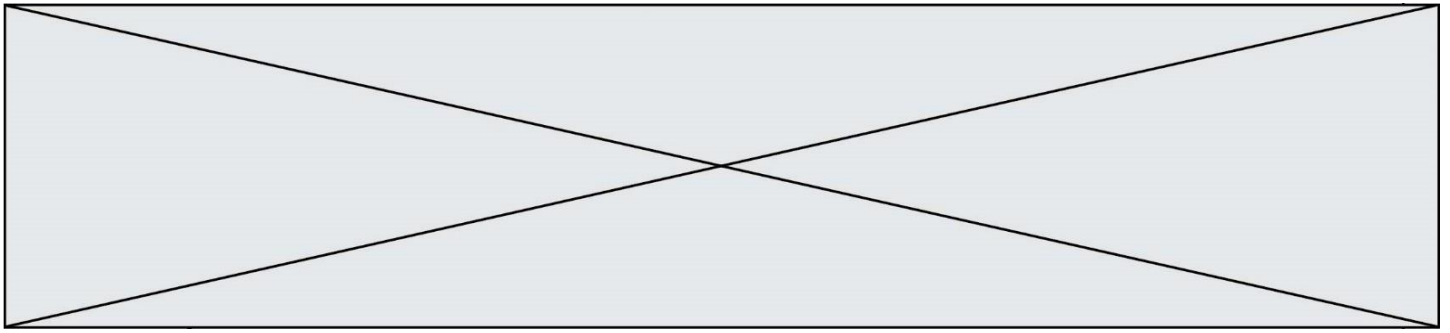
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

Q12. (C4) Établir la probabilité que les parents II_3 et II_4 donnent naissance à un enfant atteint de la maladie.

3. Synthèse (C5)

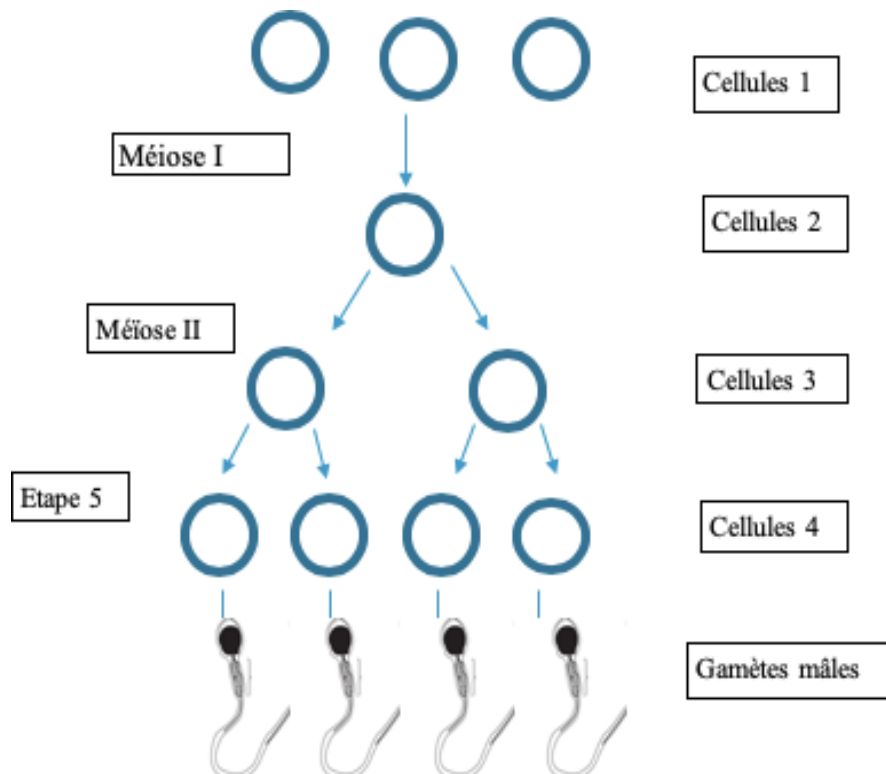
Élaborer une synthèse sous forme d'un court texte, d'un schéma ou d'un tableau comparant les causes et les anomalies des deux maladies génétiques étudiées et préciser les techniques permettant d'établir le diagnostic de ces deux pathologies.



Document 1 : résultats du spermogramme de monsieur X

| Spermogramme | Résultats de monsieur X | Valeurs de référence |
|------------------------------|-------------------------|----------------------|
| Volume de l'éjaculat | 4 mL | 2 à 6 mL |
| pH | 7,6 | 7,2 à 8 |
| Nombre de spermatozoïdes /mL | 3 millions | 20 à 250 millions |
| Mobilité après 1 heure | 10% | > 40% |
| Mobilité après 4 heures | 1% | > 30% |
| Formes vivantes | 82% | > 70% |
| Formes normales | 10% | > 15 % |
| Formes anormales | 90% | < 85 % |

Document 2 : les différentes étapes de la spermatogénèse



Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

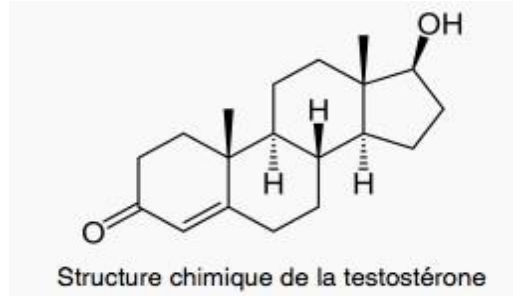


Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

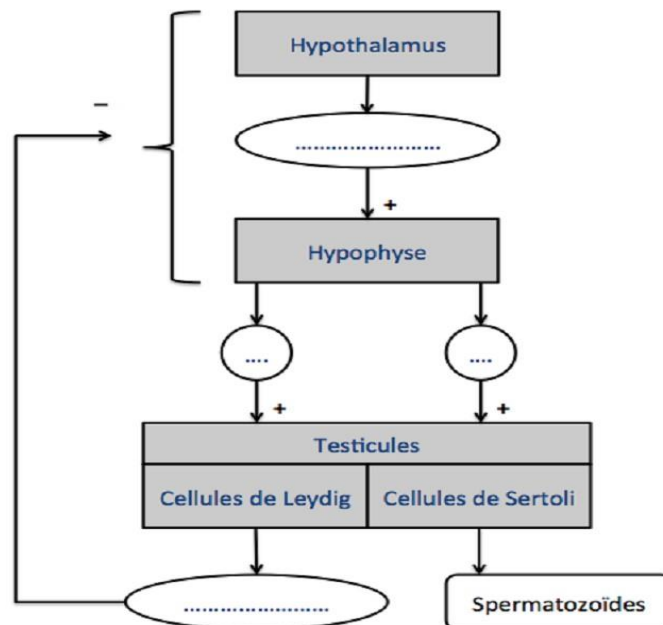
Document 3 : structure de la testostérone

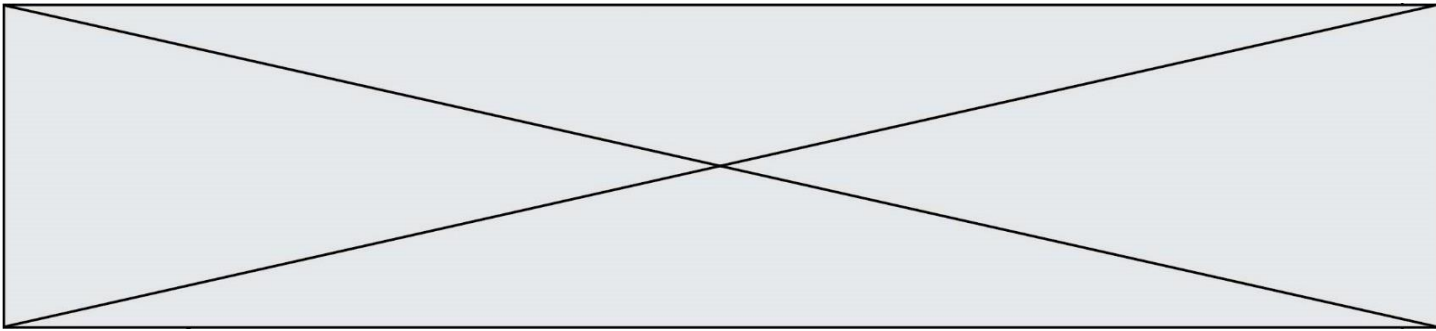


Document 4 : dosage hormonal effectué chez monsieur X, lors de la suspicion du syndrome KLINEFELTER

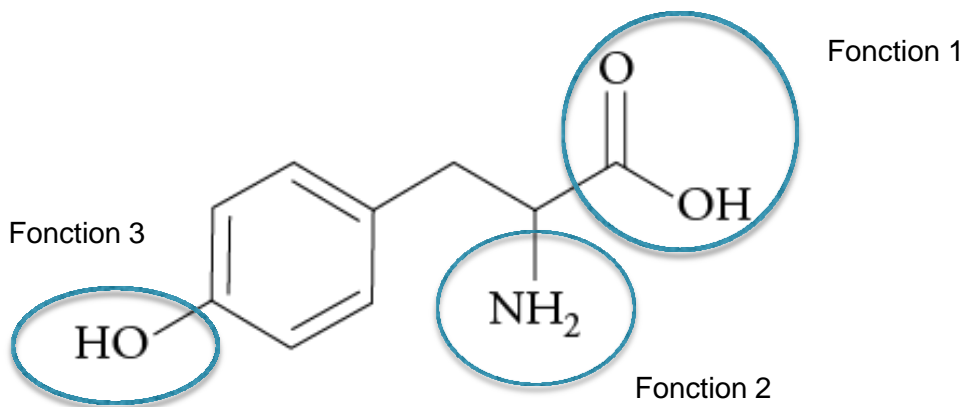
| | Taux de Testostérone plasmatique en ng/dL | FSH en g.L ⁻¹ | LH en g.L ⁻¹ |
|------------|---|--------------------------|-------------------------|
| Sujet sain | 520 | 3 à 9 | 4 à 10 |
| Monsieur X | 4 | 13 | 12 |

Document 5 : étude de la boucle de régulation hypothalamus – hypophyse - testicules





Document 6 : formule chimique de la tyrosine



Document 7 : arbre généalogique de la transmission de la phénylcétonurie

