



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 10 pages

Compétences évaluées					
C1	C2	C3	C4	C5	C6
Analyser un document scientifique ou technologique	Interpréter des données de biochimie ou de biologie	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
<b>3 points</b>	<b>5 points</b>	<b>2 points</b>	<b>5 points</b>	<b>3 points</b>	<b>2 points</b>

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

## LA GALACTOSÉMIE

La galactosémie est une maladie génétique caractérisée par une concentration anormalement élevée de galactose dans le sang. Cette maladie est causée par un déficit enzymatique. L'enzyme impliquée dans la maladie est la galactose-1-phosphate uridyl-transférase ou GALT. Le déficit en GALT entraîne une accumulation de galactose (et de ses dérivés) dans l'organisme, notamment dans le cerveau et le foie, engendrant des dysfonctionnements importants des organes.

Le traitement de la galactosémie est essentiellement diététique et passe par l'élimination du galactose de l'alimentation.

### 1. Origine alimentaire du galactose et adaptation de l'alimentation des nourrissons galactosémiques

La galactosémie se manifeste en général chez le nourrisson par des difficultés à s'alimenter avec une perte de poids importante et une atteinte sévère du foie. L'alimentation du bébé galactosémique doit alors être rapidement adaptée. La principale source de galactose du nourrisson est le lait.

L'objectif de cette partie est de déterminer d'où provient le galactose présent dans le sang et de comprendre comment le changement du régime alimentaire peut modifier la galactosémie.

Le document 1 apporte les informations permettant de comprendre en quoi le lait est une source de galactose.

**Q1. (C1)** Nommer l'enzyme capable de catalyser l'hydrolyse du lactose et indiquer les noms des produits de cette digestion. Sur la copie, représenter la formule du D-glucose selon Haworth (formule du D-glucopyranose qui complète l'équation du document 1A).

**Q2. (C4)** À l'aide des documents 1A et 1B, montrer que la consommation de lait augmente la galactosémie.



Le lait maternel et tous les laits infantiles sont totalement contre-indiqués aux nourrissons galactosémiques. Les aliments de substitution, diététiques, prescrits sont dé lactosés, ils ont une teneur résiduelle en galactose très variable d'un produit à l'autre.

Un nourrisson atteint de galactosémie a été diagnostiqué puis traité en remplaçant l'allaitement maternel par un substitut. Le document 2 indique la teneur en galactose du lait maternel et de différents substituts au lait.

**Q3. (C3)** Argumenter cette affirmation : « les substituts sont mieux adaptés au nourrisson galactosémique que le lait maternel ».

L'efficacité du traitement est évaluée en dosant la concentration d'un dérivé du galactose présent dans le sang, le galactose-1-phosphate. Les résultats d'analyse sont présentés dans le document 3.

**Q4. (C2)** Analyser les résultats du document 3 et en déduire la durée minimale du traitement pour qu'il soit efficace.

**Q5. (C5)** Rédiger une synthèse montrant que l'allaitement maternel est néfaste au nourrisson galactosémique et qu'il est indispensable d'adapter son régime alimentaire.

## 2. Origine génétique de la galactosémie

La galactosémie « classique » est due à une mutation du gène codant pour l'enzyme GALT. La mutation Q188R, entre autres, est fréquente.

L'objectif est d'étudier les conséquences d'une mutation sur la structure et la fonction de la GALT et de comprendre comment l'allèle muté peut être transmis dans une famille.

### 2.1. Étude de la mutation Q188R : conséquences sur l'enzyme GALT

Le document 4 présente une partie des séquences de l'allèle non muté et de l'allèle muté Q188R du gène codant pour la GALT.

**Q6. (C1)** Comparer les extraits de séquences nucléotidiques des deux allèles. À l'aide du document 5, préciser le type de mutation responsable de la maladie.

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

**Q7. (C4)** Établir la séquence de l'ARN messager des deux portions d'allèles du document 4. En déduire les séquences en acides aminés à l'aide du code génétique.

**Q8. (C4)** Comparer les deux séquences d'acides aminés et en déduire une conséquence possible sur la structure et la fonction de l'enzyme GALT.

## 2.2. Étude de la transmission de la galactosémie

La galactosémie est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. L'arbre généalogique d'une famille atteinte de galactosémie est présenté dans le document 7.

**Q9. (C4)** Démontrer que la transmission de la maladie est récessive.

**Q10. (C4)** « La maladie est transmise par un autosome ». Justifier cette affirmation à l'aide de l'arbre généalogique.

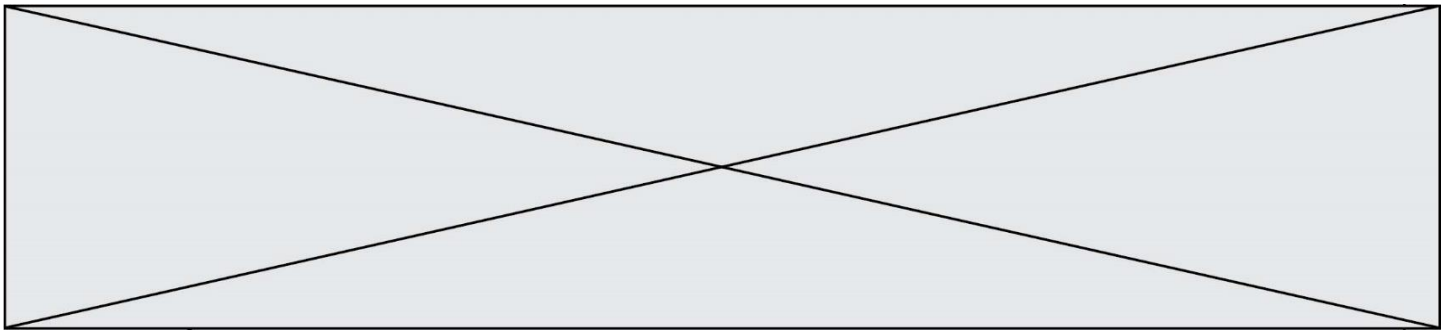
L'allèle sauvage est noté « S » et l'allèle muté est noté « m ».

**Q11. (C4)** Indiquer le génotype des individus II.3 et II.4 puis réaliser un tableau de croisement afin de déterminer le risque que l'enfant à naître III.2 soit atteint de galactosémie.

**Q12. (C2)** Un dosage de la galactosémie est réalisé chez le nouveau-né III.2. Le résultat du dosage est donné dans le document 8. Interpréter ce résultat et conclure si le bébé est atteint ou non de galactosémie.

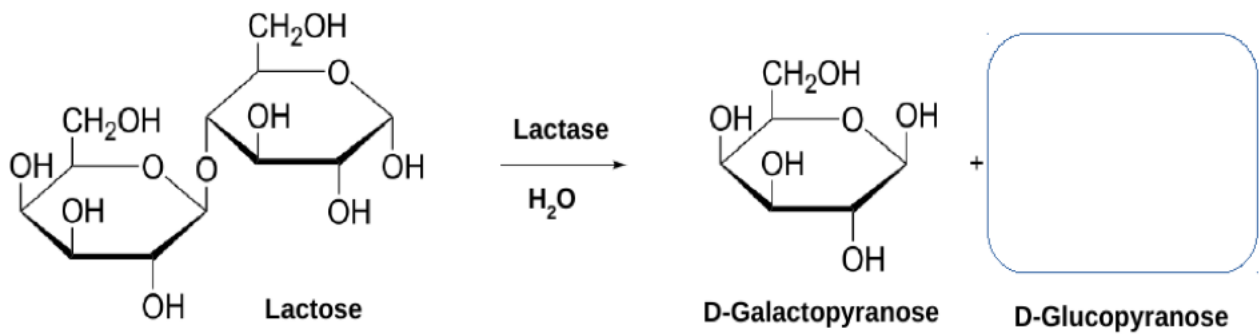
## 3. synthèse

**Q13. (C5)** Rédiger une synthèse sur l'origine de la galactosémie, ses conséquences sur la santé et la nature du traitement.



## Document 1 : lait et lactose

### 1A : HYDROLYSE ENZYMATIQUE DU LACTOSE LORS DE LA DIGESTION



### 1B : COMPOSITION DU LAIT MATERNEL

Molécules	Quantité pour 100 mL
Eau	88 g
Lactose	6,8 g
Protéines	1,2 g
Lipides	3,8 g
Sels minéraux :	
Na <sup>+</sup>	15 mg
K <sup>+</sup>	55 mg
Cl <sup>-</sup>	43 mg
Ca <sup>2+</sup>	33 mg

*Rotten D. Physiologie de la grossesse. 2ème éd. Paris : Masson ; 1991*

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

## Document 2 : teneur en galactose du lait maternel et de différents substituts au lait.

Masse de galactose pour 100 mL de lait reconstitué	
Lait maternel	3 à 4 g
Substituts au lait :	
Enfamil 0-Lac® Mead Johnson	3,4 mg
Al 110® Nestlé	6,6 mg
Galliagène Progress® Gallia	3,75 mg
Nutramigen® Mead Johnson	< 0,34 mg

Guide de l'alimentation des patients atteints de galactosémie - <http://www.sfeim.org/>

## Document 3 : dosage du galactose-1-phosphate chez un nourrisson galactosémique

Résultats du dosage du galactose-1-phosphate (dérivé du galactose) chez un nourrisson galactosémique, avant et en cours de traitement.

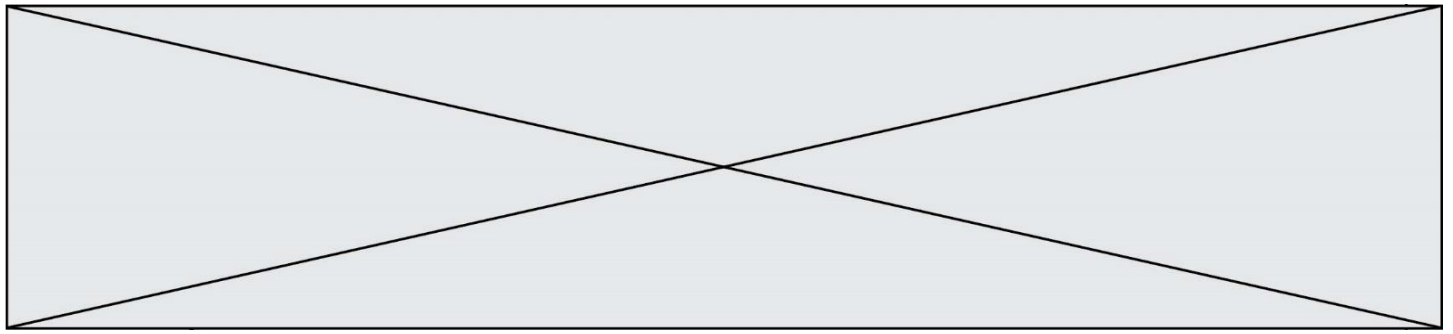
galactose-1-phosphate (en µg par g d'hémoglobine)	
À l'admission à l'hôpital	2 330
Après traitement (durée) :	
4 jours	420
12 jours	228
25 jours	190
3 mois	120
5 mois	119
18 mois	108

CLINICAL CHEMISTRY, Vol. 28, No. 2, 1982

Dosage du galactose-1-phosphate : valeurs de référence

galactose-1-phosphate (en µg par g d'hémoglobine)	
Patient galactosémique traité (régime strict)	80 à 125
Patient galactosémique sans traitement (pas de régime strict)	> 125

<https://www.mayocliniclabs.com>



**Document 4 : séquences partielles de l'allèle non muté et de l'allèle muté Q188R du gène codant la GALT.**

Les séquences sont celles des brins **non transcrits**.

Allèle non muté	5'...CAC TGC CAG GTA AGG GTG...3'
Allèle muté Q188R	5'...CAC TGC CGG GTA AGG GTG...3'

*The Journal of Molecular Diagnostics*

**Document 5 : les différents types de mutation**

Mutation	Conséquence sur la séquence nucléotidique
<b>Insertion</b>	Ajout d'un ou plusieurs nucléotides
<b>Délétion</b>	Suppression d'un ou plusieurs nucléotides
<b>Substitution</b>	Remplacement d'un nucléotide par un autre



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.)

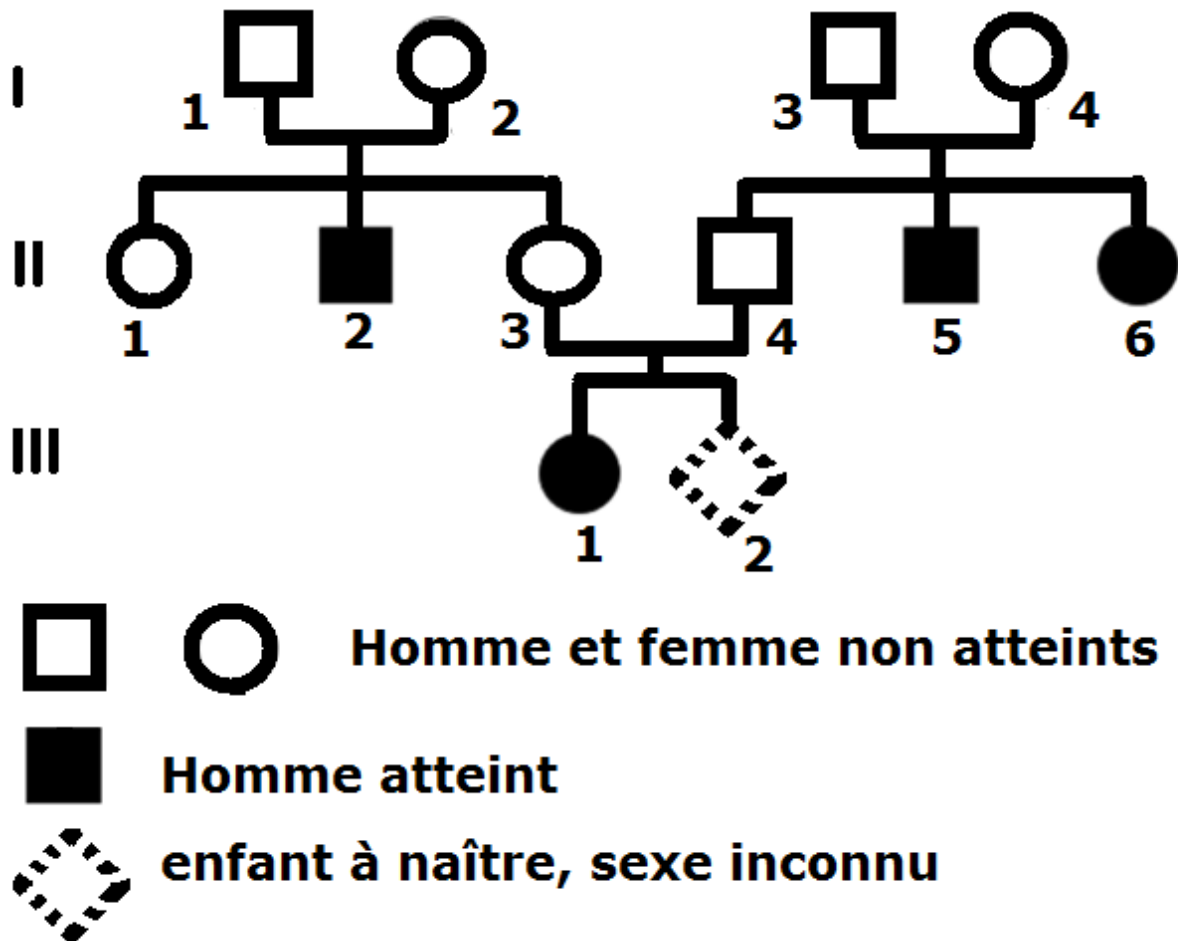
1.1

## Document 6 : le code génétique

		DEUXIEME NUCLEOTIDE								
		U	C	A	G					
PREMIER NUCLEOTIDE	U	UUU	Phé	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	TROISIEME NUCLEOTIDE
		UUC	Phé	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp	
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	



Document 7 : arbre généalogique d'une famille atteinte de galactosémie



Document 8 : résultat du dosage du galactose dans le sang du nouveau-né III.2

Concentration en galactose dans le sang en mg·L <sup>-1</sup>	
Nouveau-né III.2	21
Valeur de référence pour un patient non galactosémique	< 45