



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 9 pages

| C1 | C2 | C3 | C4 | C5 | C6 |
|--|---|---|--|---|--|
| Analyser un document scientifique et technologique | Interpréter des données des biochimie et biologie | Argumenter un choix, faire preuve d'esprit critique | Développer un raisonnement scientifique construit et rigoureux | Élaborer une synthèse : schéma ou texte | Communiquer : syntaxe claire et vocabulaire scientifique |
| 3 points | 3 points | 5 points | 5 points | 2 points | 2 points |

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|--|--|---|--|--|---|--|--|--|--------------------|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
| Modèle CCYC : ©DNE | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Nom de famille (naissance) : <small>(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)</small> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Prénom(s) : | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| N° candidat : | | | | | | | | | | | N° d'inscription : | | | | | | | | | |
|  RÉPUBLIQUE FRANÇAISE | <small>(Les numéros figurent sur la convocation.)</small> | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Né(e) le : | | | / | | | / | | | | | | | | | | | | | |

1.1

Le syndrome d'Alström

Le syndrome d'Alström est une maladie rare d'origine génétique décrite pour la première fois en 1959 par le docteur Alström et caractérisée par de nombreux troubles et dysfonctionnements chez les personnes atteintes. Les manifestations et la sévérité du syndrome varient considérablement d'une personne à l'autre.

Objectifs : L'objectif de cette étude est de caractériser deux atteintes majeures fréquemment rencontrées chez les sujets atteints du syndrome d'Alström : un trouble métabolique et un trouble de la fonction de reproduction puis de déterminer le mode de transmission de cette maladie.

1. ÉTUDE DE DEUX ATTEINTES OBSERVÉES CHEZ LES MALADES

1.1. Étude du trouble métabolique

Un trouble métabolique est observé chez les sujets atteints du syndrome d'Alström : ils souffrent à l'âge adulte d'obésité en lien avec un dérèglement du métabolisme du glucose.

Le trouble peut être exploré par un test d'hyperglycémie provoquée ainsi que par l'étude de l'absorption du glucose par les cellules du foie. Les modes opératoires ainsi que les résultats obtenus sont fournis dans les documents 1 et 2.

Q1. (C2) Analyser les résultats obtenus lors du test d'hyperglycémie provoquée chez un sujet sain (témoin) et chez un sujet malade.

Q2. (C2) Comparer les caractéristiques de l'entrée du glucose sanguin dans les hépatocytes chez un sujet sain (témoin) et chez un sujet malade.

Le document 3 fournit des informations à destination des malades et de leur entourage afin de mieux comprendre le diabète.

Q3. (C3) Identifier l'origine du trouble métabolique présent chez les sujets atteints du syndrome d'Alström à l'aide des documents 1,2 et 3.



Le document 4 présente la structure d'une partie de la molécule d'insuline constituée au total de 51 acides aminés.

Q4. (C1) Écrire la formule générale d'un acide aminé.

Q5. (C1) Identifier les liaisons notées a et b sur le document 4.

Q6. (C3) Préciser si les liaisons a et b du document 4 participent à la structure primaire de la molécule d'insuline. Justifier la réponse.

1.2. Étude du trouble de la fonction de reproduction

Les hommes atteints du syndrome d'Alström présentent un dysfonctionnement testiculaire. Le document 5 représente l'appareil génital masculin.

Q7. (C1) Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 7 du document 5.

Le document 6 présente des coupes de testicule réalisées chez un sujet sain et chez un sujet malade.

Q8. (C3) Comparer la structure du tissu testiculaire du sujet sain et du sujet malade sur le document 6 pour en déduire la fonction testiculaire visiblement altérée chez les hommes atteints du syndrome d'Alström ainsi que la conséquence probable pour leur fonction de reproduction.

2. CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES DU SYNDROME D'ALSTRÖM

Une mutation du gène *alms1* porté par le chromosome 2 et codant la protéine appelée ALSTRÖM1 présente dans la plupart des cellules de l'organisme est à l'origine du syndrome d'Alström.

L'étude d'arbres généalogiques de familles atteintes de syndrome d'Alström a permis de déterminer le mode de transmission de cette maladie.

Le document 7 présente l'arbre généalogique d'une famille ayant participé à cette étude.

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

Q9. (C3) Montrer à l'aide du document 7 que le gène *alms1* est transmis selon un mode récessif et autosomique.

On notera l'allèle de référence « S » et l'allèle muté « M ».

Q10. (C4) Donner, en justifiant la réponse, le ou les génotype(s) possible(s) des individus I.1, III.2 et III.3.

Q11 (C4) Concevoir un tableau de croisement permettant d'établir la probabilité, pour l'enfant à naître du couple II.3 et II.4, d'être atteint du syndrome d'Alström.

Le document 8 présente une portion du brin codant (non transcrit) de l'allèle de référence et de l'allèle muté du gène *alms1* constitué de 224161 paires de base.

Q12. (C4) Déduire à l'aide du document 8 et du tableau du code génétique la conséquence de la mutation pour la protéine ALMS1 produite chez un sujet malade.

3. Synthèse

Q13. (C5) Élaborer une synthèse concernant le syndrome en utilisant les termes suivants : maladie génétique, gène AMLS1, protéine, insulino-résistance, diabète, fonction testiculaire, spermatozoïdes



Document 1 : Test d'hyperglycémie provoquée par voie orale (HGPO)

Un test HGPO est réalisé chez un sujet sain et chez un sujet touché par le syndrome d'Alström.

Dans un premier temps, un prélèvement sanguin est effectué chez le sujet à jeûn qui doit ensuite absorber 75 g de glucose dissout dans un verre d'eau.

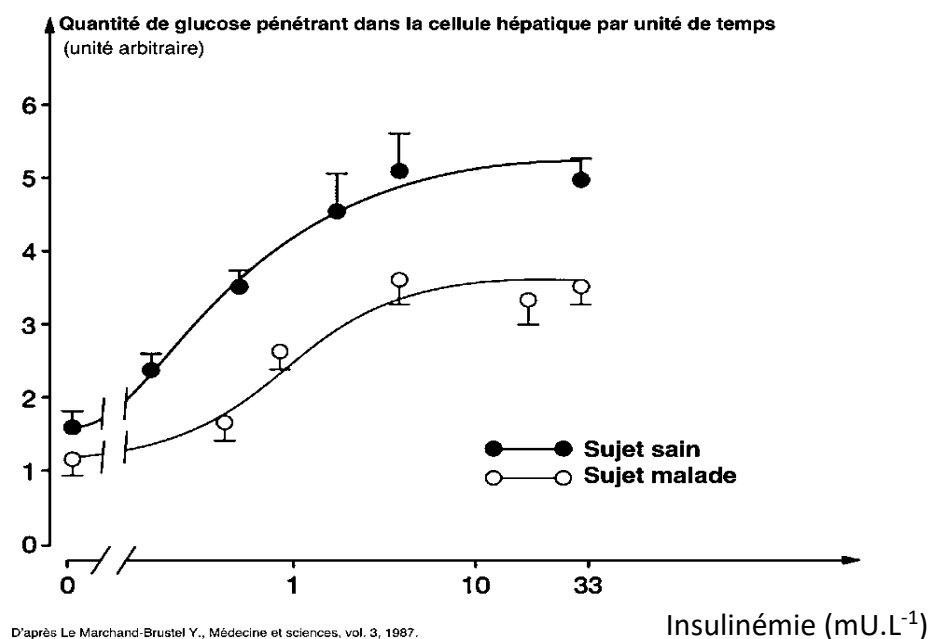
Deux heures après la prise de glucose, un nouveau prélèvement sanguin est réalisé. On réalise la détermination du taux de glucose et d'insuline dans le plasma du sujet.

| | Sujet sain | Sujet atteint du syndrome d'Alström |
|---|------------|-------------------------------------|
| Glycémie* à jeûn (mmol.L ⁻¹) | 4,9 | 6,2 |
| Glycémie* après 2 heures (mmol.L ⁻¹) | 7,5 | 12 |
| Insulinémie* après 2 heures (mU.L ⁻¹) | 40 | 60 |

*Glycémie : concentration de glucose plasmatique

* Insulinémie : concentration d'insuline plasmatique

Document 2 : Étude de l'entrée du glucose dans les cellules hépatiques chez un sujet sain et chez un sujet atteint du syndrome d'Alström.



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 : Mieux comprendre le diabète

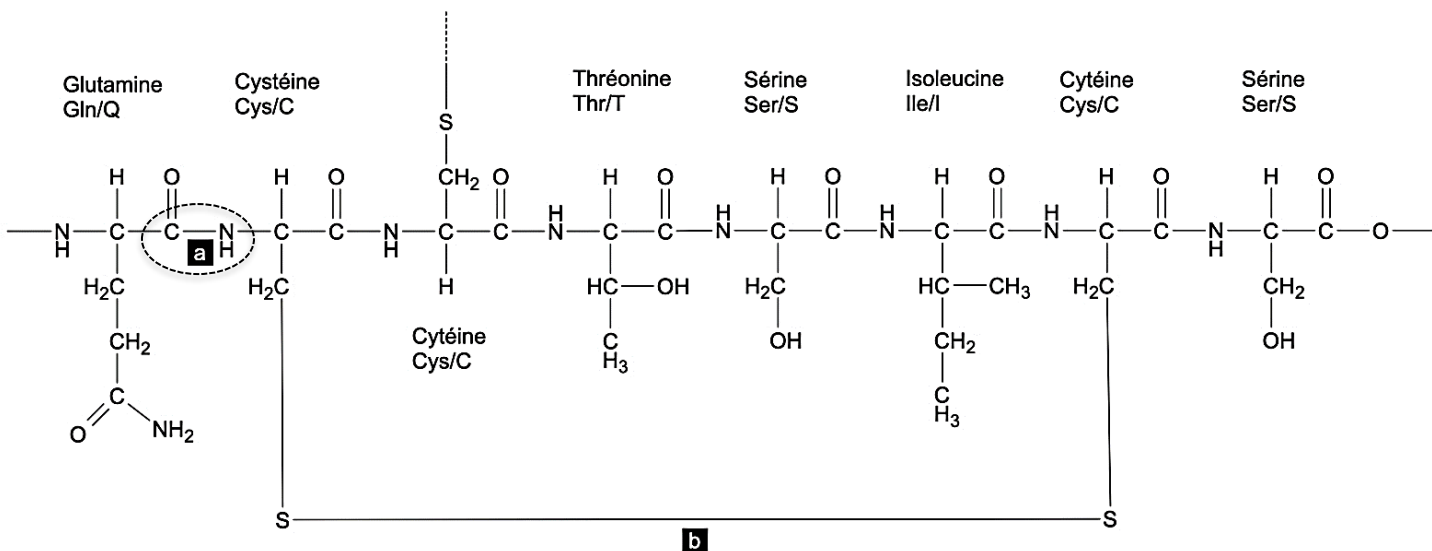
Le diabète est un trouble de l'assimilation, de l'utilisation et du stockage des glucides apportés par l'alimentation. Cela se traduit par un taux de glucose dans le sang (encore appelé glycémie) élevé : on parle d'hyperglycémie.

Après un repas, le pancréas détecte l'augmentation de la glycémie et sécrète de l'insuline. L'insuline fonctionne comme une clé, elle permet au glucose de pénétrer dans les cellules de l'organisme : dans les muscles et dans le foie où il va pouvoir être transformé et stocké. Le glucose diminue alors dans le sang.

Deux anomalies peuvent être responsables de l'hyperglycémie :

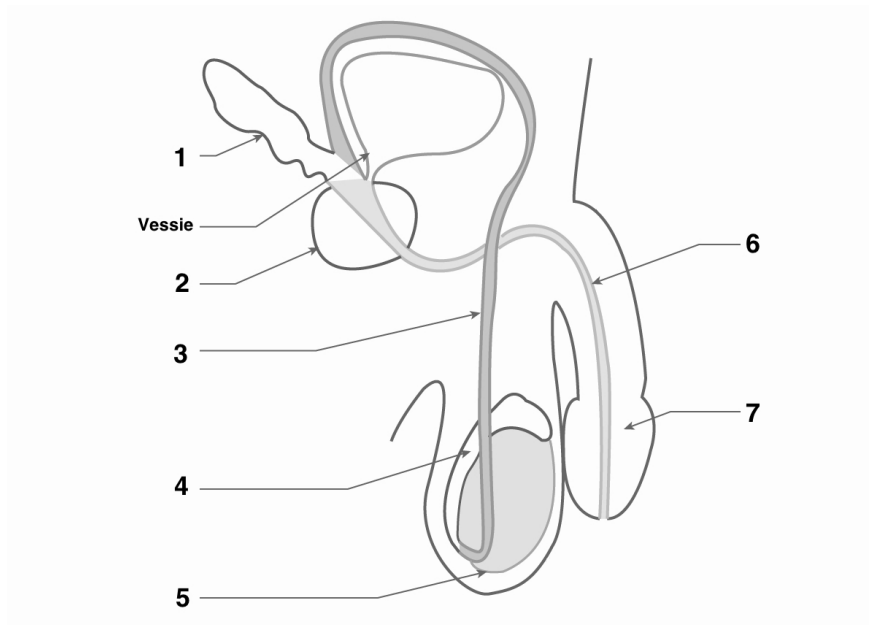
- soit le pancréas fabrique toujours de l'insuline mais pas assez, par rapport à la glycémie : c'est l'insulinopénie
- soit les cellules hépatiques et musculaires sont insensibles à l'action de l'insuline, on parle alors d'insulinorésistance.

Document 4 : Fragment d'insuline

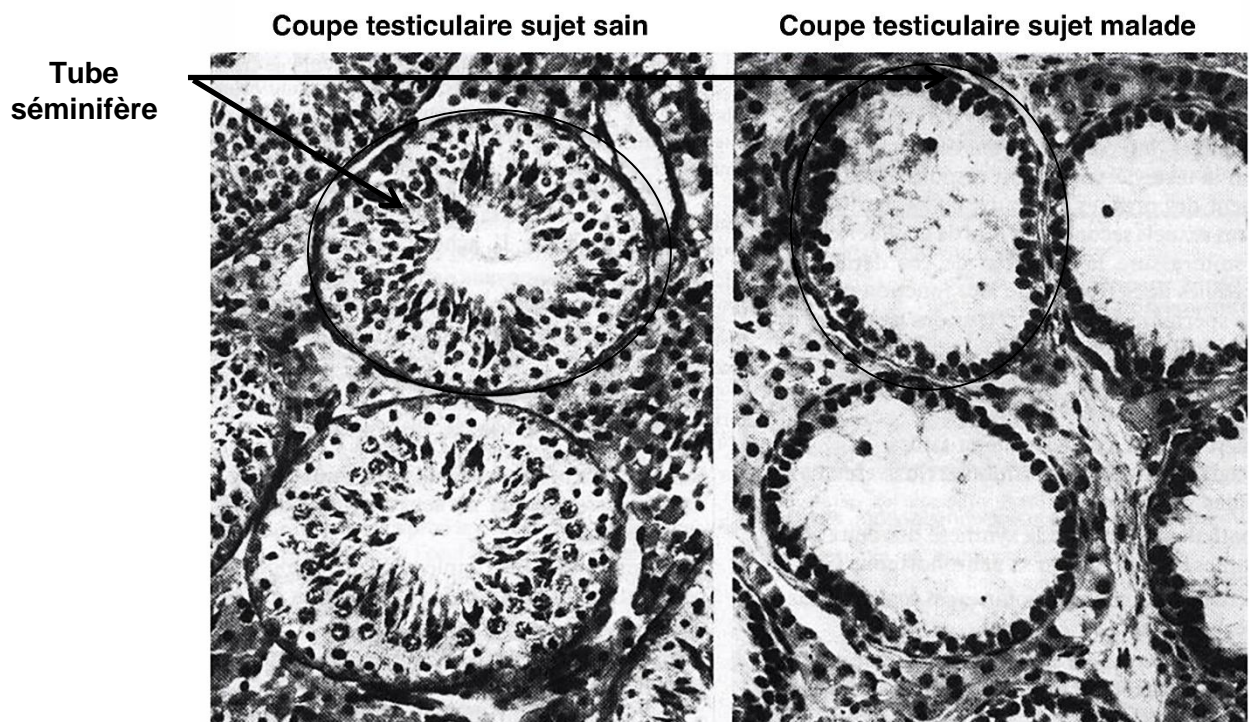




Document 5 : L'appareil génital masculin



Document 6 : Observation microscopique de tissus testiculaires (x 400)



Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

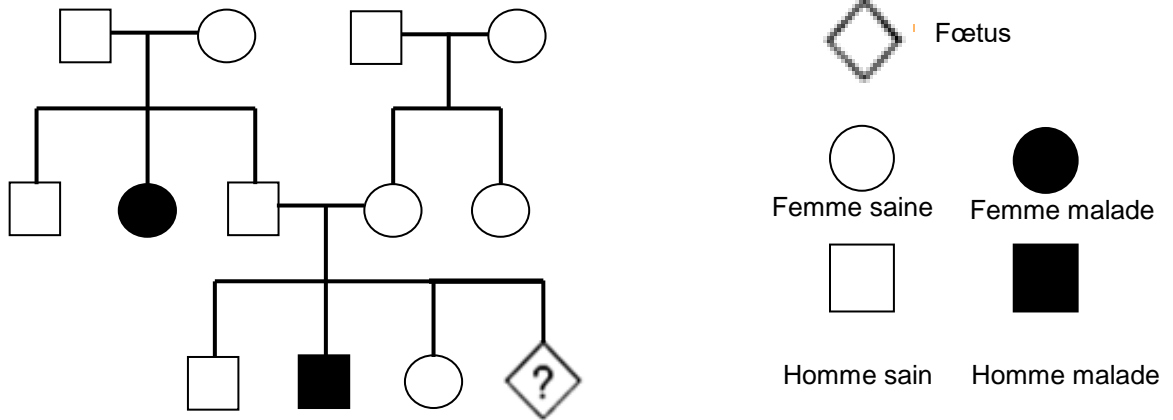


Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 7 : Arbre généalogique d'une famille présentant la maladie d'Alström



Document 8 : Séquences nucléotidiques d'une portion du brin non transcrit de l'allèle de référence et de l'allèle muté du gène *aml1*

| | | |
|-----------------------|---------------------------------|--------|
| Numéro de nucléotides | ...133 | 150... |
| Allèle de référence | 5' ...TTTGAAGAGTCACTCTTA... 3' | |
| Allèle muté | 5' ...TTTGAAGAGTCACTCTGA ... 3' | |

Tableau du code génétique

D

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