



**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 9 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 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>2 points</b>	<b>4 points</b>	<b>5 points</b>	<b>4 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

## Infertilité génétique associée à la mutation du récepteur à la FSH

Des chercheurs ont étudié de nombreuses mutations des récepteurs aux hormones hypophysaires dans le cadre de l'infertilité chez l'homme et la femme. La mutation du récepteur à la FSH, exprimé à la surface des cellules folliculaires chez la femme et à la surface des cellules de Sertoli chez l'homme, fait partie de ces études scientifiques.

Ce sujet propose d'étudier la conséquence moléculaire d'une mutation du gène codant le récepteur de la FSH et son effet physiologique chez une femme.

Dans le cadre de leur étude, les chercheurs ont analysé les cas d'infertilité au sein d'une famille dont l'arbre généalogique est présenté dans le document 1.

(C4) Montrer que le gène responsable de l'infertilité héréditaire est localisé sur un autosome en apportant les arguments qui permettent d'exclure la localisation du gène sur le chromosome Y et le chromosome X.

(C4) Montrer que l'allèle responsable de l'infertilité est récessif.

La mutation du gène codant le récepteur à la FSH a pu être identifiée. Le document 2 présente un extrait de séquence de chacun des deux allèles.

(C1) Comparer le fragment de séquence de l'allèle sain (S) avec celui de l'allèle muté (m) et déterminer le type de mutation mise en jeu à l'aide du document 3.

(C4) Écrire les séquences d'ARN messager correspondant à l'allèle sain et à l'allèle muté puis en déduire les deux séquences protéiques correspondantes du récepteur muté et non muté.

(C2) Préciser le type de liaison que peut établir l'aspartate et pas l'alanine lorsqu'ils se trouvent intégrés dans une protéine.

(C4) Proposer alors une conséquence de la mutation en s'appuyant par exemple sur le modèle présenté dans le document 6.

Le bon fonctionnement des cellules folliculaires est assuré à partir du moment où ces cellules possèdent des récepteurs à la FSH non mutés à leur surface.

(C2) Expliquer pourquoi les individus hétérozygotes ne sont pas affectés par la maladie.



Bien que la mutation du récepteur à la FSH puisse atteindre les hommes et les femmes, la suite du sujet se concentrera sur un cas féminin car il a été montré, lors des études menées par les chercheurs, que les conséquences de cette mutation sont plus importantes chez la femme que chez l'homme.

Le document 7 présente les variations de la concentration plasmatique de FSH et LH chez deux femmes, l'une fertile et l'autre atteinte d'infertilité, c'est à dire homozygote pour la mutation du récepteur de la FSH.

(C1) Comparer le développement des follicules chez les femmes fertiles et chez les femmes atteintes pour en déduire une conséquence de la mutation sur l'ovulation.

(C5) Schématiser le rôle de la FSH dans le cycle ovarien en utilisant les informations du document 8.

(C4) Expliquer pourquoi, alors que c'est le pic de LH qui déclenche l'ovulation, la mutation du récepteur de FSH conduit à une absence d'ovulation.

(C3) Expliquer pourquoi un traitement par injection de FSH à une femme atteinte ne sera pas efficace pour traiter son infertilité.

(C5) À partir des réponses précédentes, construire une synthèse présentant les caractéristiques génétiques de ce type d'infertilité, ses conséquences moléculaires sur le récepteur à la FSH et physiologiques sur l'ovulation chez la femme.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

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

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



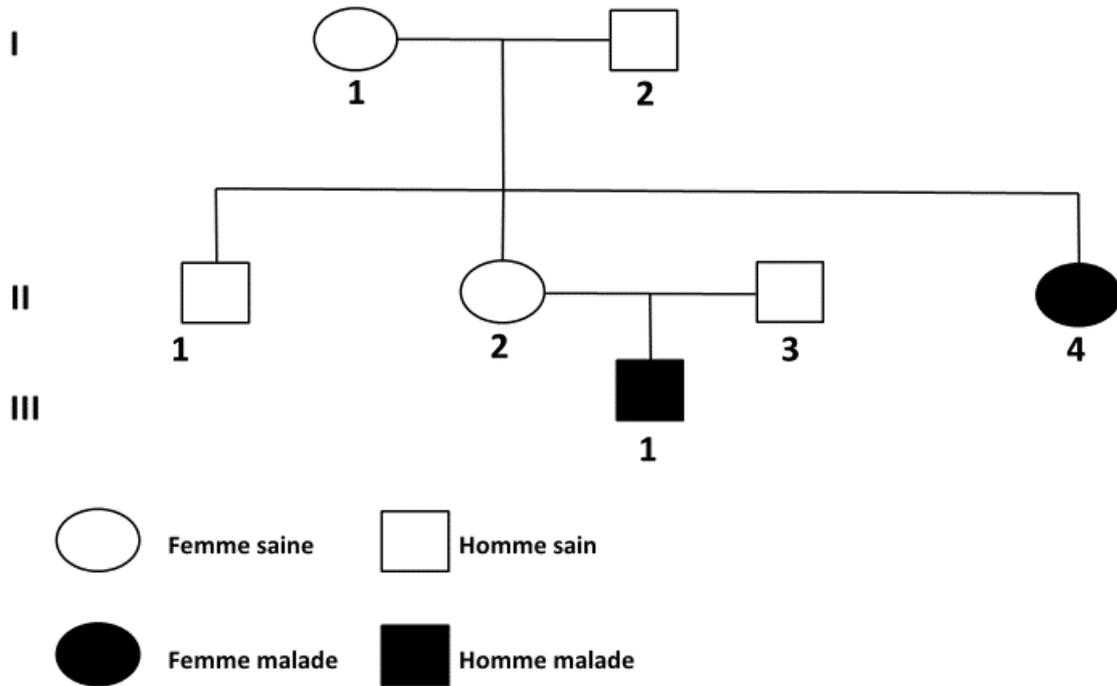
Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

### Document 1 : arbre généalogique d'une famille atteinte d'infertilité liée à la mutation du récepteur de la FSH



### Document 2 : séquence d'un fragment du gène codant le récepteur de la FSH

N° de nucléotide

923

940

Allèle (S) (brin transcrit) ...AAA CGA CTA GAG AGA CGT...

Allèle (m) (brin transcrit) ...AAA CTA CTA GAG AGA CGT...



**Document 3 : les différents types de mutation et leur conséquence**

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

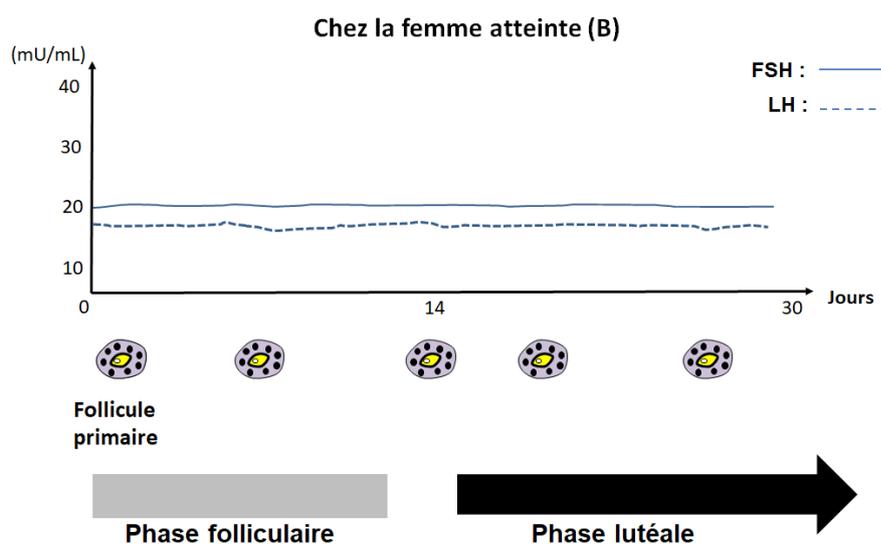
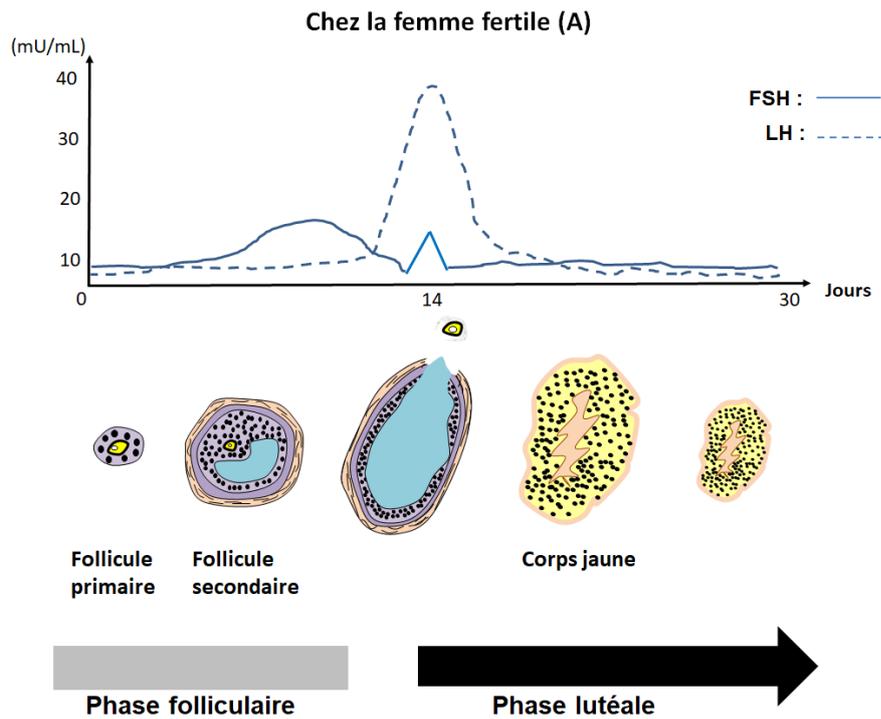
**Document 4 : le code génétique**

		2 <sup>ème</sup> base du codon					
		G	A	C	U		
1 <sup>ère</sup> base du codon	G	GGG GGA GGC GGU ] Gly	GAG GAA GAC GAU ] Glu ] Asp	GCG GCA GCC GCU ] Ala	GUG GUA GUC GUU ] Val	3 <sup>ème</sup> base du codon	G A C U
	A	AGG AGA AGC AGU ] Arg ] Ser	AAG AAA AAC AAU ] Lys ] Asn	ACG ACA ACC ACU ] Thr	AUG AUA AUC AUU ] Met ou départ ] Ile		G A C U
	C	CGG CGA CGC CGU ] Arg	CAG CAA CAC CAU ] Gln ] His	CCG CCA CCC CCU ] Pro	CUG CUA CUC CUU ] Leu		G A C U
	U	UGG UGA UGC UGU ] Trp ] Arrêt ] Cys	UAG UAA UAC UAU ] Arrêt ] Arrêt ] Tyr	UCG UCA UCC UCU ] Ser	UUG UUA UUC UUU ] Leu ] Phe		G A C U





## Document 7 : dosage plasmatique des hormones hypophysaires (FSH et de LH) et maturation des follicules



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 8 : boucle de régulation hormonale

La FSH et la LH sont des hormones produites par l'hypophyse. En se fixant chacune sur leur récepteur ovarien, elles provoquent soit le développement folliculaire, soit la production d'œstrogènes. En début de cycle ovarien, les œstrogènes induisent un rétrocontrôle négatif sur l'hypophyse alors qu'en milieu de cycle leur forte concentration provoque un rétrocontrôle positif sur l'hypophyse. En réponse, l'hypophyse produit de fortes quantités de FSH et de LH.