



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

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
2	4	5	5	2	2

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 :									
 <small>Liberté • Égalité • Fraternité</small> <small>RÉPUBLIQUE FRANÇAISE</small>	<small>(Les numéros figurent sur la convocation.)</small>																			
	Né(e) le :			/			/													

1.1

Le diabète insipide

L'objectif de ce sujet est d'étudier l'origine génétique du diabète insipide néphrogénique chez un patient et les conséquences physiologiques de cette pathologie.

Le diabète insipide est une pathologie caractérisée par une production excessive d'urine très diluée, jusqu'à 10 litres par jour, associée à une soif intense, sans anomalie de la régulation de la glycémie. En absence de prise en charge, une déshydratation sévère est observée. Deux grands types de diabète insipide sont distingués selon l'origine des troubles:

- le diabète insipide neurogénique, lié à un défaut de production de l'hormone antidiurétique ADH ;
- le diabète insipide néphrogénique, dans lequel l'hormone ADH est bien produite, mais n'a pas d'effet sur la production d'urine.

Monsieur A. souffre d'une forme de diabète insipide héréditaire.

1. Importance de l'ADH lors de la production d'urine :

L'ADH est une hormone neurohypophysaire agissant sur le fonctionnement de l'appareil urinaire. Cette hormone est antidiurétique et réduit la quantité d'urine produite.

Q.1. (C3) Schématiser l'appareil urinaire. Localiser sur ce schéma l'organe sur lequel agit l'ADH. Argumenter la réponse.

Le **document 1** présente la structure chimique de l'hormone ADH.

Q2. (C1) Reporter le nom des fonctions chimiques, repérées par les légendes 1 et 2, sur la copie.

Q3. (C3) Montrer que l'ADH est hydrophile, à l'aide du **document 1**.

Le **document 2** est un schéma illustrant la conséquence de la fixation de l'ADH sur son récepteur, la protéine AVPR2, au niveau des cellules du tube collecteur.

Q4. (C3) Justifier la localisation du récepteur cellulaire de l'ADH.



Q5. (C1) Expliciter, à l'aide du **document 2**, les effets de l'ADH au niveau des cellules du tube collecteur du rein.

Q6. (C4) En déduire les conséquences sur les mouvements d'eau au niveau des cellules du tube collecteur, et donc les effets de l'ADH sur le volume urinaire.

Le **document 3** présente les résultats d'expériences historiques menées sur des rats privés d'eau pendant 48h.

Q7. (C2) Expliquer les modifications constatées, sur le **document 3**, lors d'une privation d'eau pendant 48h.

2. Origine du diabète insipide de M. A :

Monsieur A. est touché par une forme génétique du diabète insipide. L'ADH est produite et sécrétée normalement chez M. A. Le diabète insipide de M.A. serait causé par une mutation du gène *avpr2*, codant le récepteur rénal à l'ADH.

Le **document 4** présente la séquence nucléotidique d'un fragment de l'allèle sain et celle d'un fragment correspondant à l'allèle muté du gène *avpr2*.

Q8. (C4) Transcrire puis traduire les séquences non mutée et mutée de ces allèles à l'aide du code génétique (**document 5**). En déduire les conséquences de la mutation sur la protéine synthétisée.

Des études expérimentales ont montré que la plupart des mutations du gène codant la protéine AVPR2 entraîne la localisation de la forme mutante de cette protéine au niveau du réticulum endoplasmique au lieu de la membrane plasmique.

Q9. (C4) Expliquer les conséquences de la localisation anormale des protéines AVPR2 mutées, sur le fonctionnement des cellules du tube collecteur et la production d'urine, puis faire le lien avec l'un des principaux symptômes du diabète insipide.

Le **document 6** présente l'arbre généalogique de la famille de monsieur A.

Q10. (C3) Démontrer que l'allèle muté, responsable de la maladie, est récessif par rapport à l'allèle sain, à l'aide du **document 6**.

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 : / /



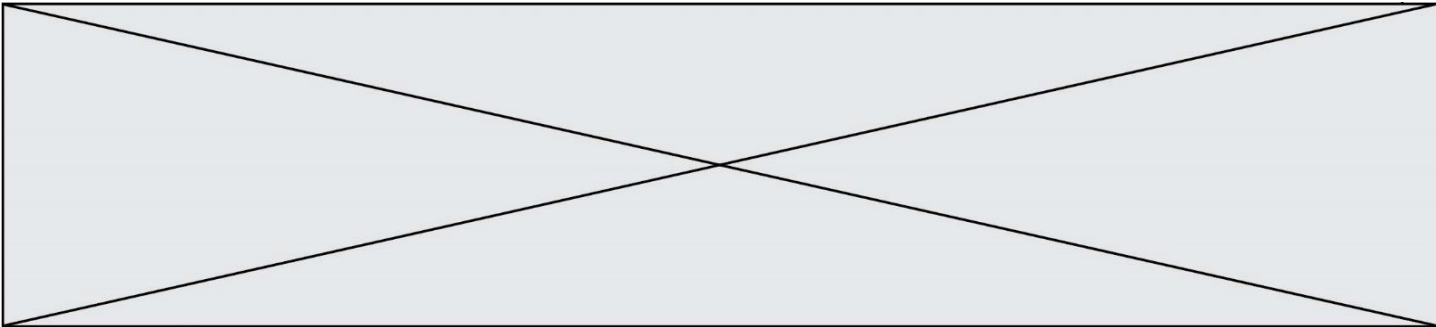
1.1

Q11. (C3) Argumenter en faveur de l'hypothèse suivante : « L'allèle muté responsable de la maladie est porté par le gonosome X », à l'aide du **document 6**. En déduire le génotype de M. A, selon cette hypothèse.

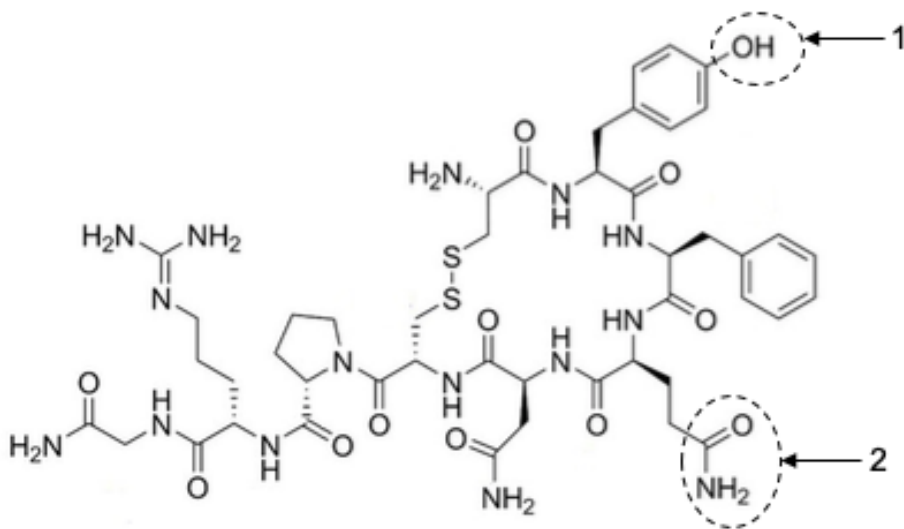
Q12. (C4) En déduire la probabilité qu'avait monsieur A. d'être atteint du diabète insipide néphrogénique. Justifier à l'aide d'un échiquier de croisement.

3. Synthèse (C5)

Elaborer un logigramme ou un court texte montrant l'importance de l'ADH lors de la production d'urine chez une personne en bonne santé et les conséquences de la mutation du gène *AVPR2* chez M. A.



Document 1 : Structure de l'ADH



D'après https://en.wikipedia.org/wiki/File:Vasopressin_labeled.png

Document 2 : Action de l'ADH sur les cellules du tube collecteur

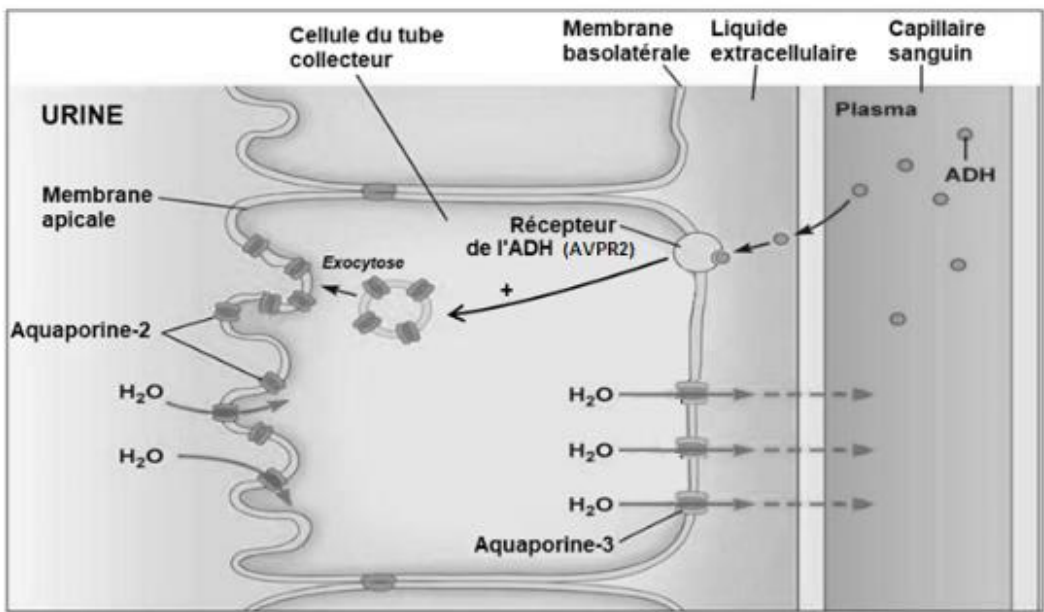


Schéma simplifié à partir de : http://droualb.faculty.mjc.edu/Course%20Materials/Physiology%20101/Chapter%20Notes/Fall%202007/chapter_19%20Fall%202007%20Phy%20101.htm

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

Document 3 : Résultats d'expériences obtenus lors d'une privation d'eau

	Rat témoins (hydratation normale)	Rats déshydratés (privation d'eau 48h)
Masse corporelle des rats (g)	319	290
Concentration plasmatique d'ADH (pg/mL)	2,72	6,21
Volume d'urine formée (µL/h)	396	46

Source : <http://www.biodeug.com/licence-3-endocrinologie-chapitre-4-la-neurohypophyse/>

Document 4 : séquences nucléotidiques extraites du gène AVPR2

Allèle sain (non muté)	3'-ACCTAGATACGT-5' (brin transcrit)
Allèle muté	3'-ACCTACATACGT-5' (brin transcrit)

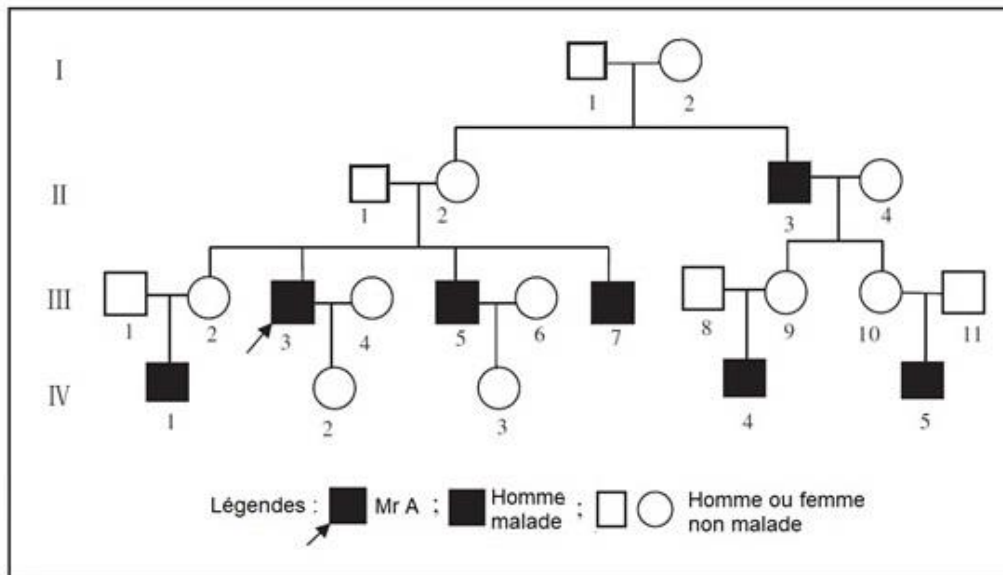
Document 5 : le code génétique

	Deuxième lettre								
	U		C		A		G		
U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
	UUC	Phe	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

http://ressources.unisciel.fr/biocell/chap6/co/module_Chap6_4.html



Document 6 : arbre généalogique de la famille de M. A



Source : *Journal of International Medical Research*, 2016, Vol. 44(5) 1131–1137.