

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
4	3	4	4	3	2

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 GALACTOSEMIE

L'objectif de ce sujet est de mettre en évidence les causes génétiques ainsi que le mode de transmission de la galactosémie, et de comprendre l'importance du régime alimentaire spécifique des nourrissons atteints.

La galactosémie est une maladie métabolique génétique caractérisée par des anomalies du métabolisme du galactose conduisant à une concentration anormalement élevée de galactose dans le sang. Les manifestations cliniques précoces de la galactosémie apparaissent dès l'ingestion de lait dans les premiers jours de vie. En l'absence de traitement, les nourrissons atteints développent des complications rénales, hépatiques et endocriniennes ainsi que des troubles neurologiques pouvant menacer leur vie.

1. Le galactose et son absorption

Le galactose est représenté en projection de Fischer sur le document 1.

Q1. (C1) Reproduire sur la copie le galactose présenté sur le document 1, puis repérer et identifier les fonctions chimiques caractéristiques d'un ose.

La réaction chimique mise en jeu lors de la digestion du lactose, présent dans le lait, est présentée sur le document 2. Elle aboutit à la formation de galactose et de glucose.

Q2. (C1) Identifier et nommer les osides et oses (molécules A, B et C) présentés sur le document 2.

Les documents 3a et 3b présentent les mécanismes de l'absorption du galactose.

Q3. (C1) Faire correspondre les numéros de compartiments 1, 2 et 3, du document 3 a, avec les termes suivants : cytoplasme de l'entérocyte, capillaire sanguin et lumière intestinale.

Q4. (C3) Déduire du document 3 b, en argumentant la réponse, si le transport du galactose est actif ou passif au pôle apical ainsi qu'au pôle basal de l'entérocyte.



2. L'origine génétique et la transmission de la galactosémie

Le galactose absorbé au niveau intestinal est véhiculé dans le sang, puis est absorbé par les cellules de l'organisme, notamment grâce à une enzyme indispensable à son catabolisme : la galactose-1-phosphate uridylyl-transférase (GALT).

La galactosémie est caractérisée par l'absence d'activité de la GALT, entraînant l'accumulation du galactose dans le sang. Cette accumulation provoque les troubles à l'origine de la maladie.

La recherche de mutations dans le gène codant l'enzyme GALT est effectuée par la comparaison des séquences de l'allèle de référence et de l'allèle présent chez les personnes atteintes par la maladie.

- Q5. (C1)** Comparer les séquences nucléotidiques présentées sur le document 4 et conclure sur le type de mutation.
- Q6. (C2)** Pour chacune des séquences partielles des allèles du gène codant la GALT, établir la séquence de l'ARN messager et en déduire la séquence d'acides aminés correspondante à l'aide du document 5.
- Q7. (C3)** Comparer ces séquences peptidiques puis proposer une hypothèse expliquant l'absence d'activité enzymatique chez le patient atteint de galactosémie.
Afin d'évaluer la probabilité pour un couple appartenant à une famille touchée par la galactosémie de donner naissance à un enfant atteint, l'arbre généalogique de la famille est étudié.
- Q8. (C3)** Déterminer, à l'aide du document 6, le caractère récessif ou dominant de l'allèle responsable de la maladie.
- Q9. (C4)** Démontrer que le gène responsable de la maladie est situé sur un chromosome non sexuel (autosomique).
- Q10. (C2)** Proposer les génotypes des individus II.1, II.2, puis concevoir un tableau de croisement pour établir la probabilité pour le couple d'individus II.1 et II.2 d'avoir un enfant III.4 atteint de galactosémie.
- Q11. (C5)** Élaborer une synthèse sous forme d'un court texte ou d'un schéma expliquant, pour l'enfant III.3 nourri avec du lait, la succession des phénomènes moléculaires qui se produisent depuis l'ingestion de lactose jusqu'à l'élévation du taux de galactose dans le sang.

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

3. Troubles endocriniens chez une femme atteinte de galactosémie

Les femmes atteintes de galactosémie souffrent de troubles endocriniens qui touchent la fonction reproductrice. En effet, l'enzyme GALT intervient aussi dans la synthèse de certaines hormones hypophysaires.

Q12. (C4) Interpréter les observations présentées dans le document 7 a.

Q13. (C2) Formuler une explication, faisant correspondre les résultats observés dans le document 7 a avec ceux du document 7 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 : / /



1.1

Document 3 b : Concentration en galactose de part et d'autre de l'entérocyte

	Concentration en galactose	Concentration en sodium
Compartiment 1	2 mmol. L ⁻¹	140 mmol. L ⁻¹
Compartiment 2	10 mmol. L ⁻¹	10 à 30 mmol. L ⁻¹
Compartiment 3	5,5 mmol. L ⁻¹	140 mmol. L ⁻¹

Document 4 : Séquences partielles des allèles du gène codant la GALT

Séquences de 15 nucléotides du brin d'ADN transcrit

- de l'allèle de référence : 3'-AGTAAGGTCATGTGC-5'

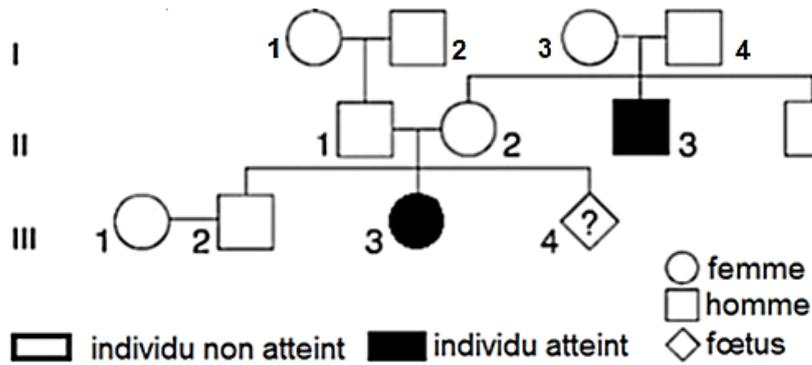
- de l'allèle à l'origine de la maladie : 3'-AGTAAGGCCATGTGC-5'

Document 5 : Code génétique

		Deuxième lettre								
		U		C		A		G		
Première lettre	U	UUU	Phénylalanine	UCU	Sérine	UAU	Tyrosine	UGU	Cystéine	U
		UUC		UCC		UAC		UGC		C
		UUA	Leucine	UCA		UAA	Codons-stop	UGA	Codon-stop	A
		UUG		UCG		UAG	Codons-stop	UGG	Tryptophane	G
	C	CUU	Leucine	CCU	Proline	CAU	Histidine	CGU	Arginine	U
		CUC		CCC		CAC	CGC	C		
		CUA		CCA		CAA	CGA	A		
		CUG		CCG		CAG	CGG	G		
	A	AUU	Isoleucine	ACU	Thréonine	AAU	Asparagine	AGU	Sérine	U
		AUC		ACC		AAC		AGC		C
		AUA		ACA		AAA	Lysine	AGA	Arginine	A
		AUG	Méthionine	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	Valine	GCU	Alanine	GAU	Acide aspartique	GGU	Glycine	U	
	GUC		GCC		GAC	GGC	C			
	GUA		GCA		GAA	GGA	A			
	GUG		GCG		GAG	Acide glutamique	GGG		G	



Document 6 : Arbre généalogique d'une famille touchée par la galactosémie



Document 7 : Exploration de la fonction reproductrice chez une femme atteinte de galactosémie

Document 7 a :

Sujet	FSH	Aspect d'une échographie ovarienne au 14 ^{ème} jour du cycle
Femme non atteinte	FSH fonctionnelle	Nombreux follicules de grande taille
Femme atteinte de galactosémie	FSH non fonctionnelle	Atrophie des follicules

Document 7 b :

