

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

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
5 points	5 points	3 points	3 points	2 points	2 points

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

LE SYNDROME D'ALPORT

Le syndrome d'Alport est une affection héréditaire rare caractérisée par une atteinte rénale qui entraîne un déclin croissant de ses fonctions. Ce dysfonctionnement est lié à une altération progressive de la membrane basale de la paroi des glomérules.

Dans un premier temps, on cherche à déterminer chez un jeune patient, la transmission héréditaire de ce syndrome puis de confirmer le dysfonctionnement de ses reins. Pour finir, dans le but de comprendre les signes cliniques du patient, il est nécessaire d'étudier la structure moléculaire des membranes glomérulaires.

1- ASPECT HÉRÉDITAIRE DU SYNDROME D'ALPORT ET DYSFONCTIONNEMENT RÉNAL.

Il existe différents modes de transmission du syndrome d'Alport : récessif autosomal ; dominant lié à X ; dominant autosomal.

Q1 (C4) Montrer, à l'aide du document 1, que l'allèle responsable du syndrome d'Alport chez le jeune patient est récessif.

Q2 (C3) Établir le génotype du patient. Argumenter la réponse.

Q3 (C2) Expliquer pourquoi l'arbre généalogique présenté dans le document 2 ne peut pas correspondre à celui de la famille du patient.

Le mode de transmission du syndrome d'Alport chez le jeune patient est récessif autosomal.

Q4 (C4) Établir à l'aide d'un échiquier de croisement la probabilité qu'à l'âge adulte le patient ait un enfant atteint du syndrome d'Alport avec une femme de phénotype sain hétérozygote (dont le mode de transmission est également récessif autosomal).



Le rein comprend un million de petites unités fonctionnelles, appelées néphrons qui ont pour rôle d'épurer le plasma sanguin ce qui conduit à la production de l'urine. Un néphron normal commence par un filtre : le glomérule englobé par la capsule de Bowman au travers duquel se forme l'urine primitive. Celle-ci s'écoule dans un long tuyau, le tubule, en subissant diverses modifications pour devenir de l'urine définitive.

Q5 (C1) Reporter sur la copie, en utilisant les données fournies, les légendes correspondant aux numéros 1 à 3 du document 3.

Le document 4 regroupe quelques éléments dosés dans le plasma, dans l'urine primitive et dans l'urine définitive du jeune patient.

Q6 (C1) Analyser la composition des différents liquides présentés dans le document 4 dans le cas de l'individu sain. En déduire les trois fonctions du néphron et leur localisation.

Q7 (C2) Comparer les valeurs du document 4 obtenues pour le jeune patient avec celles du sujet sain et en déduire quelle(s) fonction(s) du néphron est (sont) altérée(s).

2 - ÉTUDE DE LA STRUCTURE MOLÉCULAIRE DES MEMBRANES GLOMÉRULAIRES.

Le syndrome d'Alport est en lien avec des anomalies biochimiques de la membrane basale de la paroi des glomérules qui modifient le bon fonctionnement du rein. La membrane basale est constituée essentiellement d'une protéine structurale, le collagène de type IV formé de 3 chaînes alpha différentes : alpha 3, 4 et 5.

La séquence en acides aminés des chaînes alpha est caractérisée par une grande quantité de glycine, proline et lysine. Le document 5 présente la structure de la glycine et de la proline.

Q8 (C1) Nommer sur la copie les fonctions chimiques associées aux lettres a et b, du document 5.

Q9 (C1) Préciser la particularité que présente la structure de la proline par rapport à la glycine.

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

La synthèse du collagène IV de la membrane basale est réalisée en plusieurs étapes.

Q10 (C2) Décrire, à l'aide du document 6, les différentes étapes de la synthèse du collagène (étapes A, B, C et D) en précisant leur nom, leur localisation et leur rôle.

Dans le syndrome d'Alport, l'une des chaînes protéiques alpha subit une modification et devient anormale.

Le document 7 présente un extrait des allèles *COL4A3* du chromosome 2 à l'origine des séquences protéiques de la chaîne alpha 3.

Q11 (C1) A partir du document 7, identifier et nommer la mutation de l'allèle *COL4A3* muté.

Suite à la mutation génétique, tout le réseau de collagène IV est modifié, ce qui entraîne l'altération progressive de la membrane basale de la paroi des glomérules.

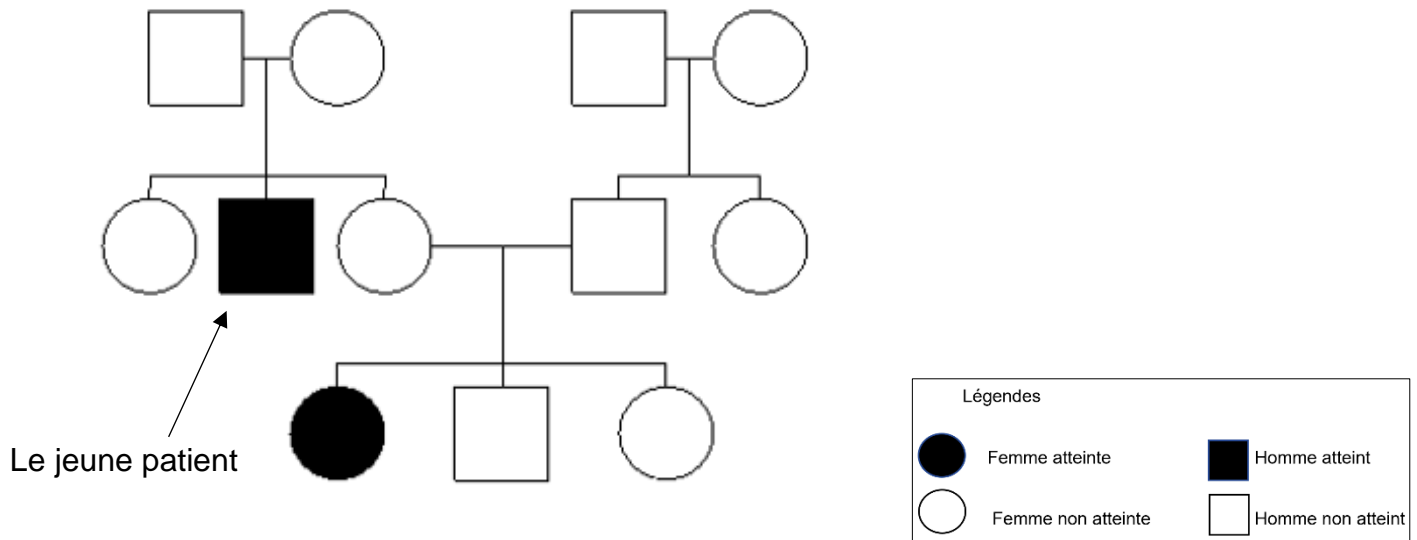
Q12 (C3) Nommer le type de microscopie utilisée pour observer les structures du document 8. Argumenter la réponse.

Q13 (C1) Analyser les microphotographies du document 8 et en déduire l'anomalie de la membrane basale.

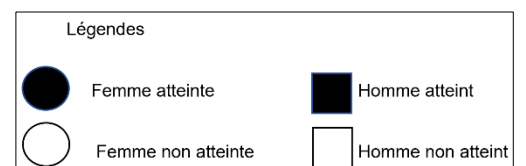
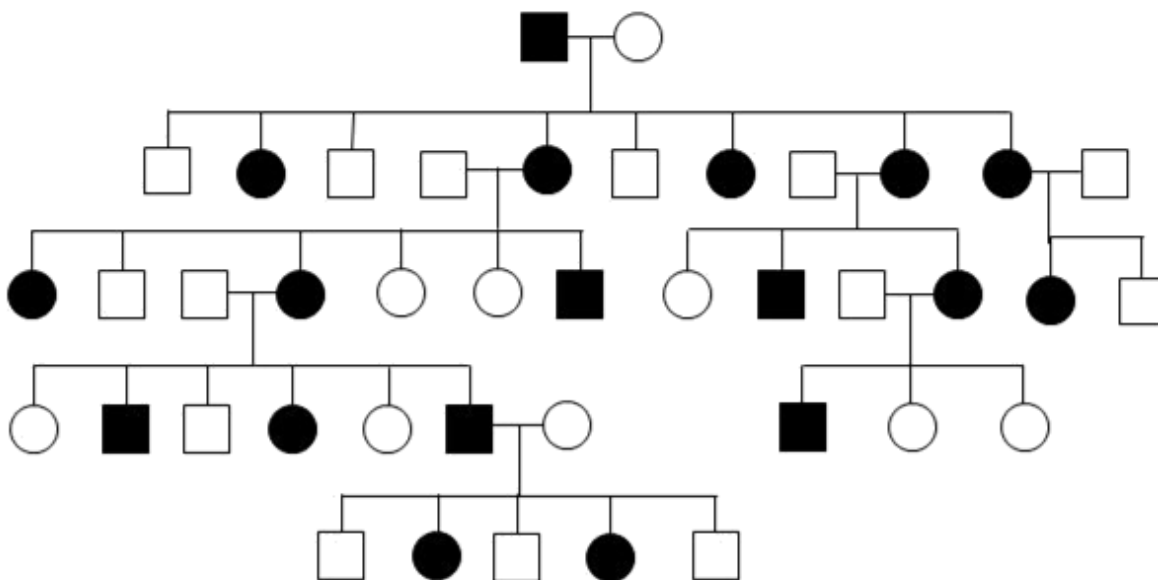
Q14 (C5) Établir une synthèse (sous forme, au choix, de schéma, logigramme ou de texte) sur le syndrome d'Alport destinée à aider les patients et leurs familles à comprendre l'aspect héréditaire, l'origine génétique et les conséquences sur la membrane basale et le fonctionnement rénal.



Document 1 : Arbre généalogique de la famille du jeune patient.



Document 2 : Arbre généalogique d'une autre famille



Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :


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

Prénom(s) :

N° candidat : N° d'inscription :

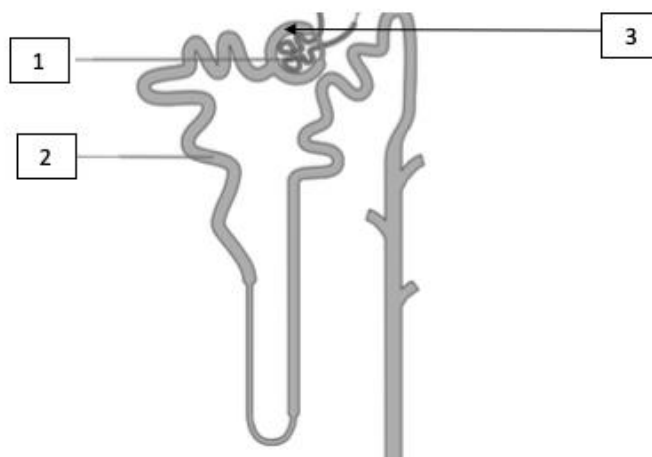
(Les numéros figurent sur la convocation.)

Né(e) le : / /



1.1

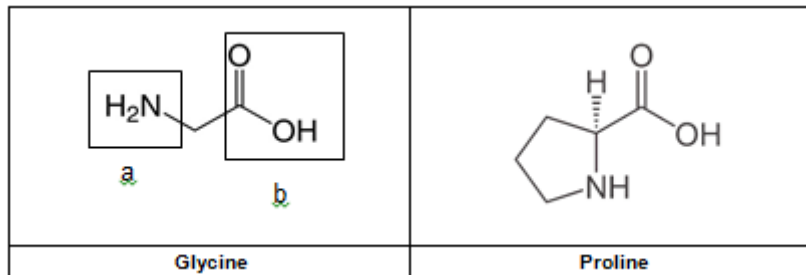
Document 3 : Structure du néphron

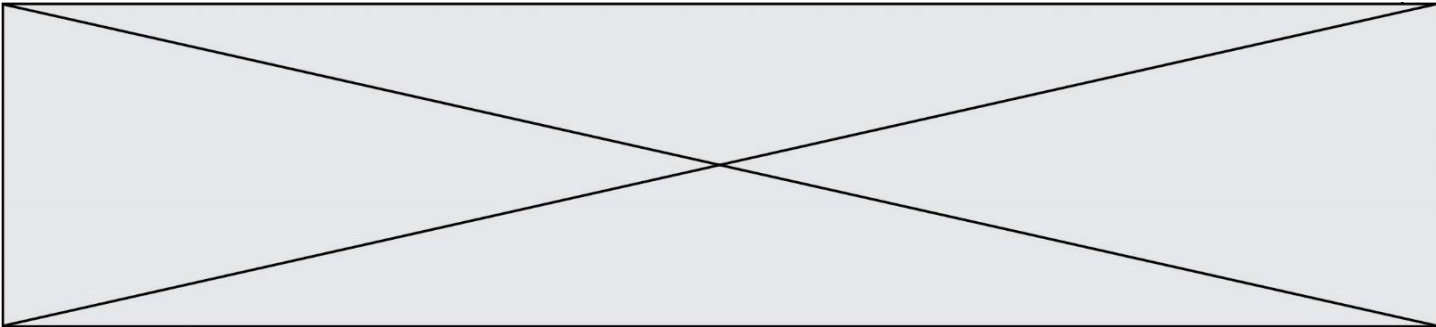


Document 4 : Résultats du dosage de différents constituants dans les divers liquides du néphron

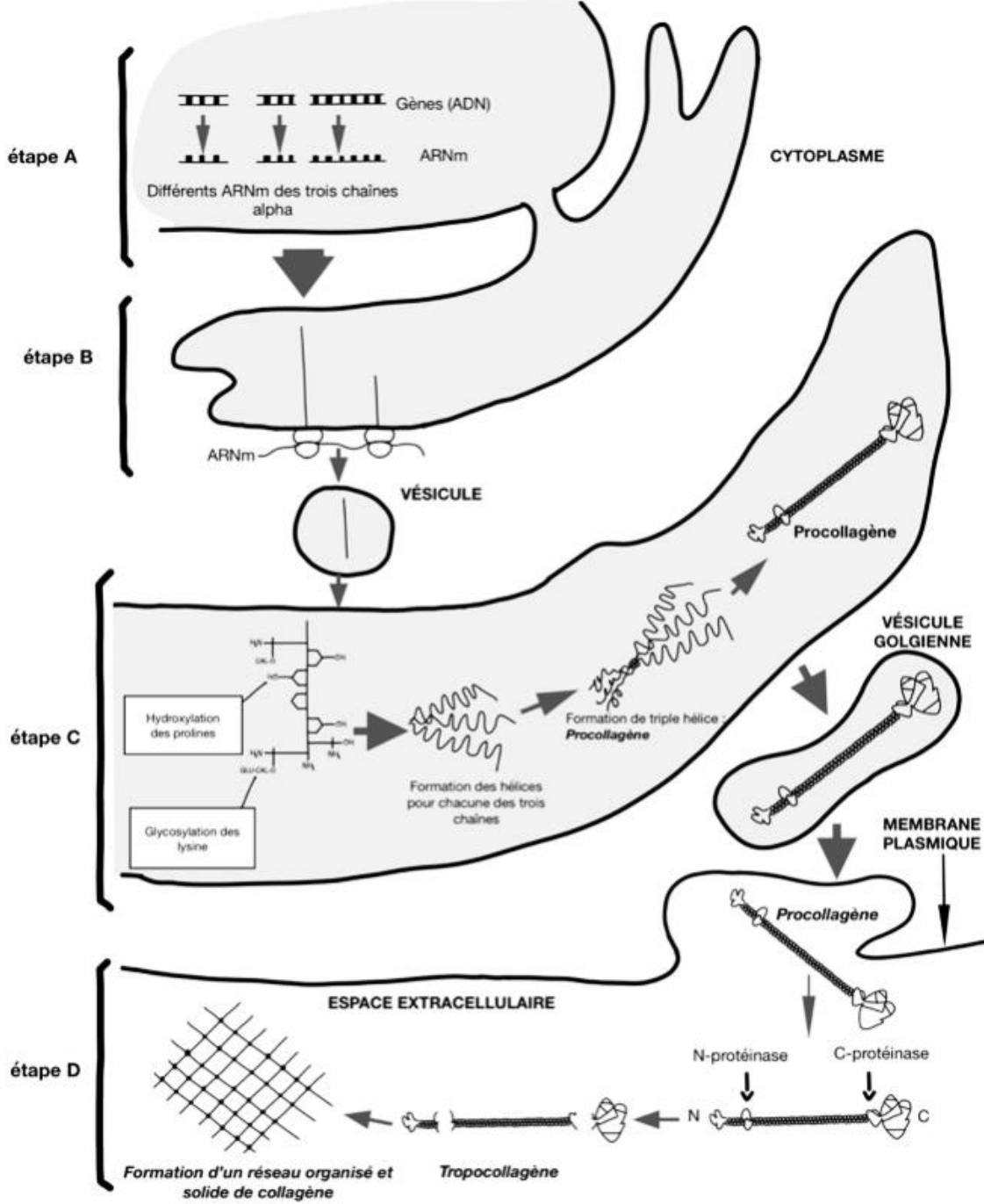
CONSTITUANT EN g.L ⁻¹	PLASMA		URINE PRIMITIVE		URINE DEFINITIVE	
	PATIENT	INDIVIDU SAIN	PATIENT	INDIVIDU SAIN	PATIENT	INDIVIDU SAIN
PROTEINE	70	72	10	0	10	0
Na ⁺	3,6	3,4	3,6	3,4	4,6	4,4
GLUCOSE	1	1	1	1	0	0

Document 5 : Structure des acides aminés glycine et proline





Document 6 : Synthèse du collagène de type IV



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 7 : Séquences partielles de l'allèle COL4A3 du chromosome 2 à l'origine de la chaîne alpha 3 mutée et non mutées

Séquence partielle de l'allèle COL4A3 muté	3'-TAGTAGCACCACAC-5' 5'-ATCATCGTGGTGTG-3'
Séquence partielle de l'allèle COL4A3 non muté	3'-TAGTAGACACCACAC-5' 5'-ATCATCTGTGGTGTG-3'

Document 8 : Aspect de la membrane basale de la paroi du glomérule d'un individu sain et du patient.

	Document A : cas d'un individu sain	Document B : cas du patient
<p>Membrane basale</p>  <p>Gx 11500 Épaisseur mb basale = 400nm (norme 373 +/- 42nm)</p>	 <p>Gx 11500 Épaisseur mb basale = 770nm</p>	
Schéma du réseau de collagène IV des deux membranes basales respectives	