



Classe de première

Voie générale

Épreuve de spécialité
non poursuivie en classe de terminale

Sciences de la vie et de la Terre

ÉVALUATION

Durée de l'épreuve : 2 heures

Les élèves doivent traiter les deux exercices du sujet.

Les calculatrices ne sont pas autorisées.



Exercice 2 – Pratique d'une démarche scientifique – 10 points

Corps humain et santé
Variation génétique et santé

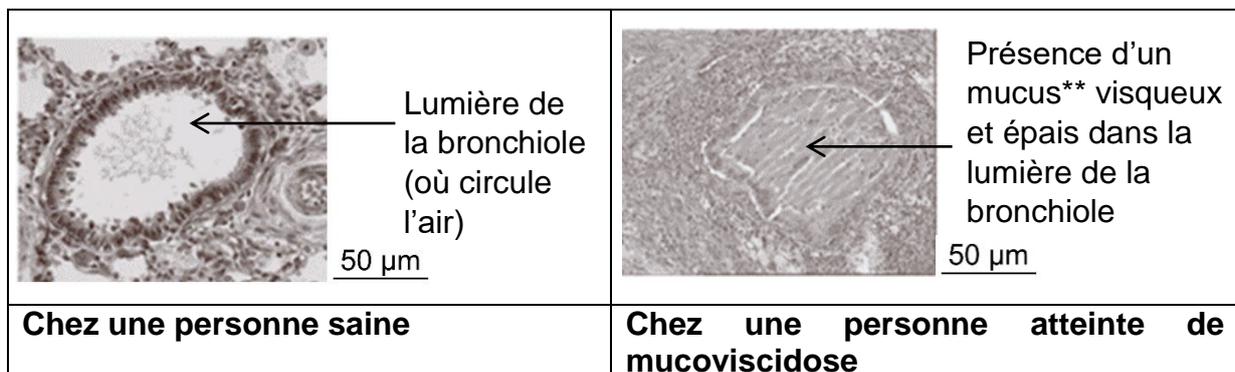
La mucoviscidose : une maladie génétique

La mucoviscidose est une des maladies génétiques graves les plus fréquentes dans les pays européens. Les patients présentent notamment des difficultés respiratoires conduisant à des complications qui réduisent leur espérance de vie. Les scientifiques ont mis en évidence un gène impliqué dans le développement de la maladie, le gène CFTR.

Expliquer comment le gène CFTR peut être à l'origine des problèmes respiratoires rencontrés chez les patients souffrant de mucoviscidose.

Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données issues des documents et les connaissances complémentaires nécessaires.

Document 1a - Coupes transversales de bronchioles*



Service de pédiatrie, pneumologie-allergologie mucoviscidose de Lyon

* *Bronchiole : voie respiratoire issue de la ramification d'une bronche.*

** *Mucus : substance sécrétée par des cellules tapissant les cavités de l'organisme en contact avec le milieu extérieur.*

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 :

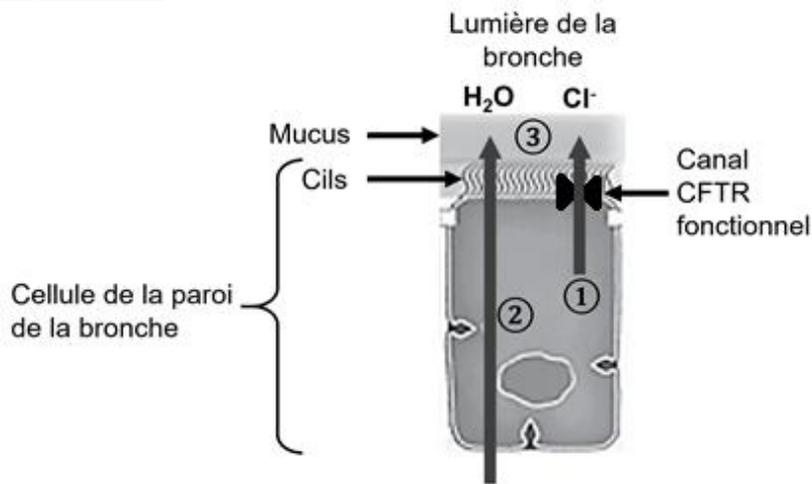
(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 1b - Caractéristiques du mucus dans les voies respiratoires

Le mucus des voies respiratoires a pour rôle de piéger les agents pathogènes et les particules toxiques inhalés. Pour pouvoir remplir sa fonction, il doit être suffisamment hydraté. En effet, un mucus déshydraté est très visqueux, ce qui empêche son évacuation par les battements ciliaires des cellules bronchiques et aboutit à son accumulation dans les voies respiratoires.

Schéma fonctionnel simplifié du mécanisme de l'hydratation du mucus des voies respiratoires



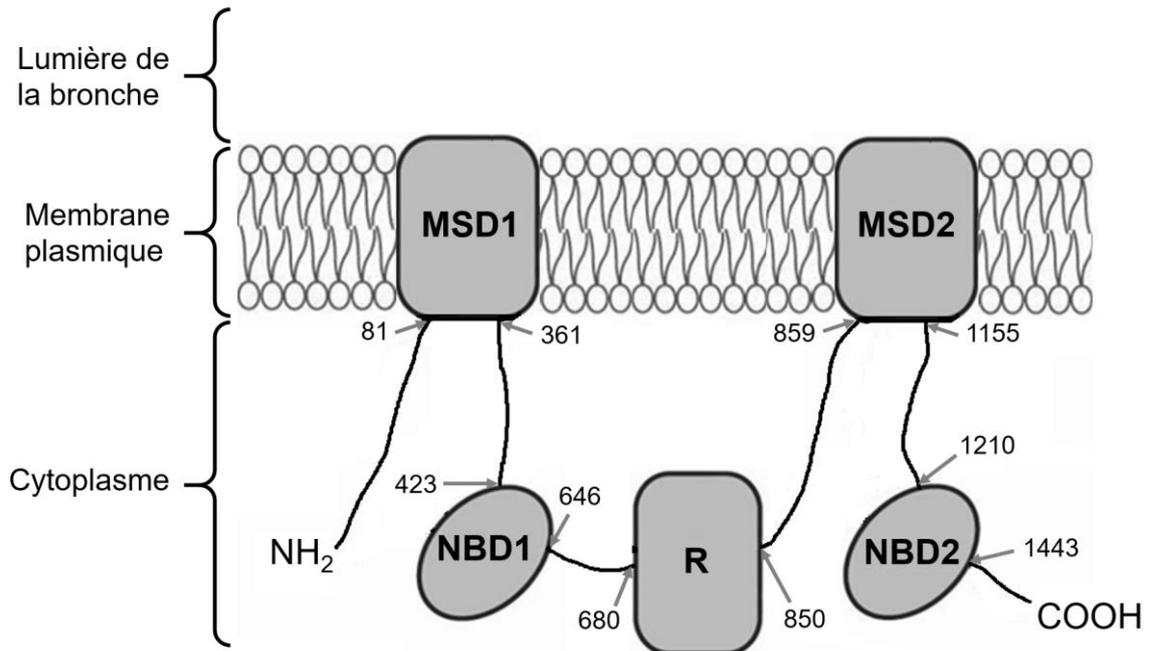
- ① Sécrétion d'ions chlorure (Cl^-) des cellules bronchiques vers la lumière des bronches via le canal CFTR formé par la protéine CFTR
- ② L'eau suit le déplacement des ions chlorure vers la lumière des bronches
- ③ Le mucus est hydraté

D'après <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/mucoviscidose>



Document 2 - Structure moléculaire du canal CFTR fonctionnel localisé dans la membrane plasmique des cellules de la paroi des voies respiratoires

La protéine CFTR présente 5 domaines essentiels à son bon fonctionnement : MSD1, NBD1, R, MSD2 et NBD2.



Chaque nombre correspond à la position d'un acide aminé dans la séquence protéique.

D'après : <http://www.librairiedemolecules.education.fr>

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 - Comparaison d'extraits des séquences d'ARNm issus de la transcription du gène CFTR d'une personne saine (1) et d'une personne atteinte de mucoviscidose (2)

L'ARNm issu de la transcription du gène CFTR comporte 4443 nucléotides et permet la synthèse d'une protéine canal de 1480 acides aminés. L'unique différence entre la séquence de l'ARNm de la personne atteinte de mucoviscidose et celle de la personne saine est présentée dans le document ci-dessous.

Position des triplets dans la séquence	549	550	551	552	553	554	555	556
ARNmCFTR personne saine	AGU	GGA	GGU	CAA	CGA	GCA	AGA	AUU
ARNmCFTR personne atteinte de mucoviscidose	---	---	---	--	U--	--	--	--

Un « - » correspond à la présence d'un nucléotide identique dans les deux séquences.

Document 4 - Tableau du code génétique donnant la correspondance entre un triplet de nucléotides de l'ARNm et un acide aminé de la protéine

		2 ^{ème} nucléotide								
		U		C		A		G		
1 ^{er} nucléotide	U	UUU	Phénylalanine	UCU	Sérine	UAU	Tyrosine	UGU	Cystéine	U
		UUC		UCC		UAC		UGC		C
		UUA	Leucine	UCA		UAA	STOP	UGA	STOP	A
		UUG		UCG		UAG		UGG	Tryptophane	G
	C	CUU	Leucine	CCU	Proline	CAU	Histidine	CGU	Arginine	U
		CUC		CCC		CAC		CGC		C
		CUA		CCA		CAG	Glutamine	CGA		A
		CUG		CCG		CAU		CGG		G
	A	AUU	Isoleucine	ACU	Thréonine	AAU	Asparagine	AGU	Sérine	U
		AUC		ACC		AAC		AGC		C
		AUA		ACA		AAA	Lysine	AGA	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	Acide glutamique	GGA		A
		GUG		GCG		GAG		GGG		G