

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

ÉVALUATION

CLASSE : Première

VOIE : ☒ Générale ☐ Technologique ☐ Toutes voies (LV)

ENSEIGNEMENT : Sciences de la vie et de la Terre. Spécialité de première.

DURÉE DE L'ÉPREUVE : 02h00

Axes de programme :

La Terre, la vie et l'organisation du vivant : Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

Corps humain et santé : Variation génétique et santé

CALCULATRICE AUTORISÉE : ☐ Oui ☒ Non

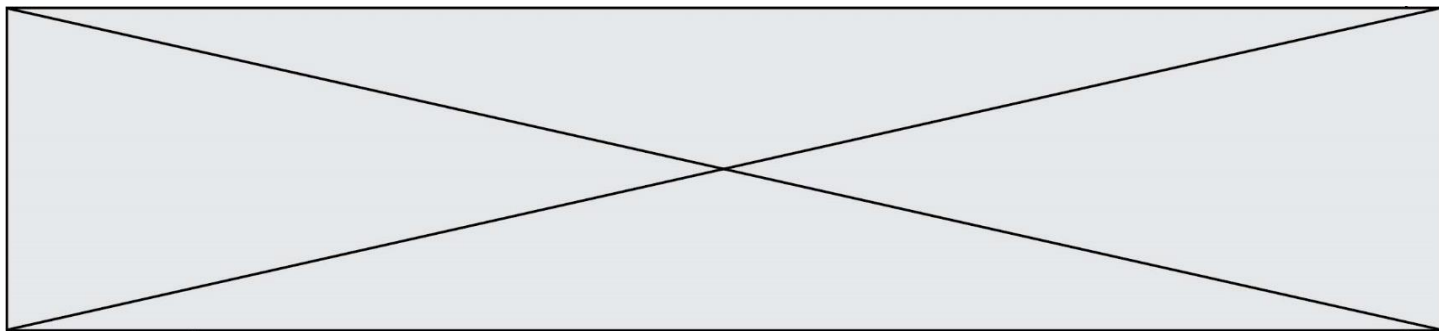
DICTIONNAIRE AUTORISÉ : ☐ Oui ☒ Non

☐ Ce sujet contient des parties à rendre par le candidat avec sa copie. De ce fait, il ne peut être dupliqué et doit être imprimé pour chaque candidat afin d'assurer ensuite sa bonne numérisation.

☐ Ce sujet intègre des éléments en couleur. S'il est choisi par l'équipe pédagogique, il est nécessaire que chaque élève dispose d'une impression en couleur.

☐ Ce sujet contient des pièces jointes de type audio ou vidéo qu'il faudra télécharger et jouer le jour de l'épreuve.

Nombre total de pages : 6



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.

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

Exercice 1 – Mobilisation des connaissances – 10 points

La Terre, la vie et l'organisation du vivant
Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

L'hydrolyse du saccharose

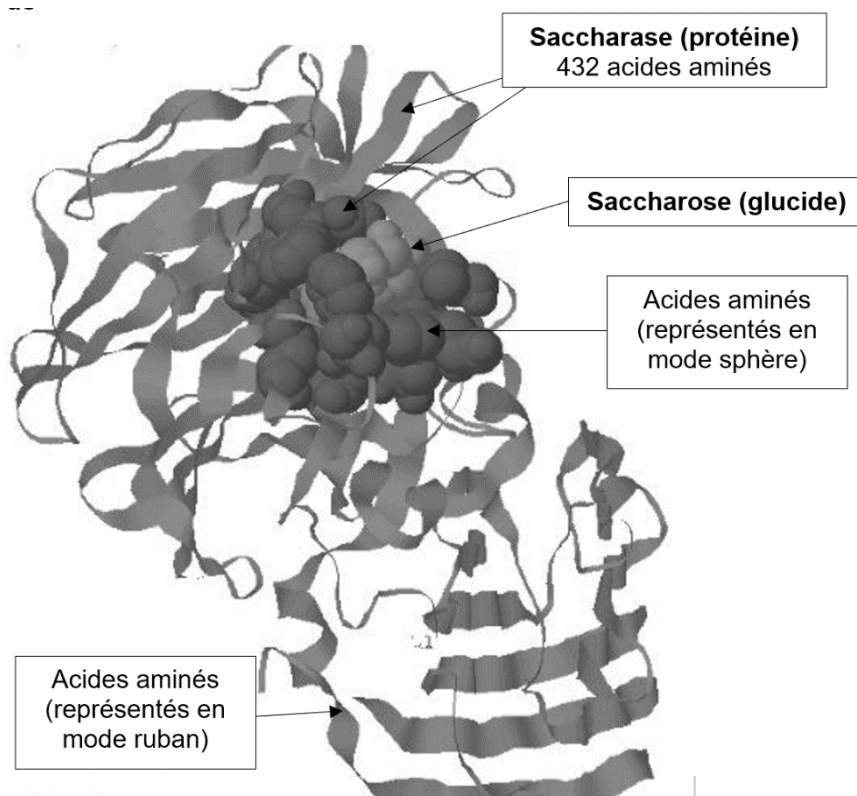
La saccharase est une enzyme qui catalyse l'hydrolyse du saccharose en glucose et fructose. En étudiant son action V. Henry et A. Brown, indépendamment l'un de l'autre, suggèrent que la réaction enzymatique nécessite une étape intermédiaire (1902).

Expliquer les mécanismes de la catalyse biologique et le caractère spécifique du fonctionnement enzymatique.

Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples ...

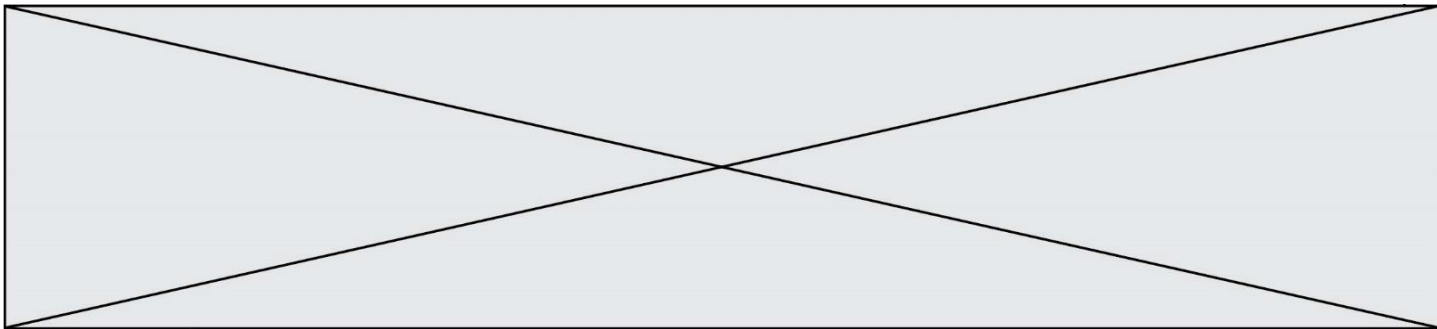
Le document fourni est conçu comme une aide : il peut vous permettre d'illustrer votre exposé mais son analyse n'est pas attendue.

Document d'aide :



**Représentation de la
saccharase avec son
substrat (saccharose)**

Modélisation Rastop



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

Corps humain et santé
Variation génétique et santé

Le cancer du sein héréditaire

Anna est une femme de 36 ans. Elle a sollicité un rendez-vous auprès d'un conseiller en génétique, car des cas de cancers du sein ont été observés dans sa famille. Elle souhaite connaître le risque qu'elle a d'être touchée par la maladie.

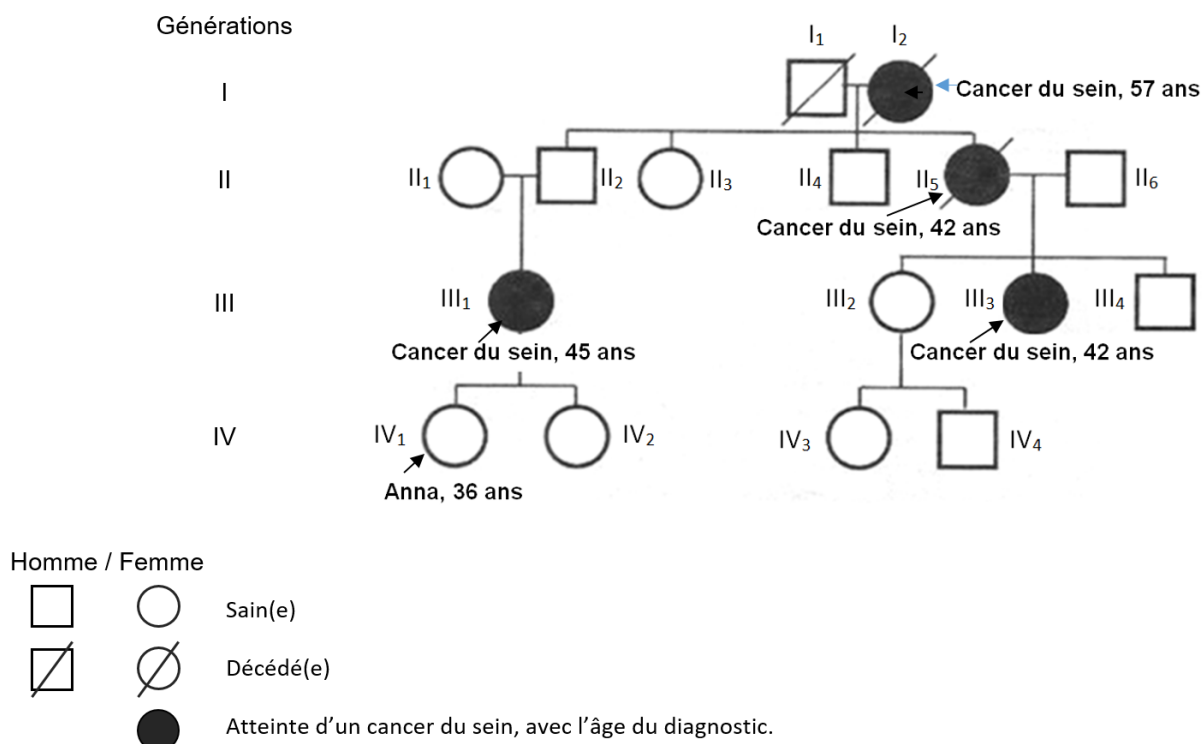
La première consultation a permis de construire l'arbre généalogique de sa famille, présenté dans le document de référence. Le conseiller en génétique l'incite à poursuivre les investigations en réalisant une analyse génétique.

Justifier l'intérêt de l'analyse génétique conseillée à Anna.

Le processus de cancérisation n'est pas attendu.

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

Document de référence - Arbre généalogique de la famille d'Anna



Adapté d'après canceraquitaine.org. (2013, janvier).

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 :

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

Document 1 - Des gènes impliqués dans le développement d'un cancer du sein

5 à 10 %, des cancers du sein sont héréditaires, c'est-à-dire attribuables à une mutation génétique. La recherche a permis d'identifier un certain nombre de mutations génétiques favorisant la survenue de ces cancers.

Le plus souvent, celles-ci portent sur des gènes appelés *brca* (BReast Cancer, qui signifie cancer du sein). Parmi ces gènes, se trouve le gène *brca1*. La protéine BRCA1 est impliquée dans la réparation des lésions que l'ADN subit régulièrement.

D'après *Prédispositions génétiques*. (s.d.). Récupéré sur Institut National du Cancer:
<https://www.e-cancer.fr/Patients-et-proches/Les-cancers/Cancer-du-sein/Facteurs-de-risque/>

Document 2 - Génotype et phénotype moléculaire de la mère d'Anna, atteinte du cancer du sein

Une analyse génétique pratiquée chez la mère d'Anna a permis d'identifier son génotype pour le gène *brca1*. Cette analyse consiste à réaliser le séquençage des allèles, puis à les comparer à l'allèle de référence. Un allèle muté nommé « m1 *brca1* » a été identifié chez la mère d'Anna ; un extrait de sa séquence est présenté dans le document ci-dessous. L'allèle de référence est constitué de 5 592 nucléotides, contre 5 590 nucléotides pour l'allèle muté.

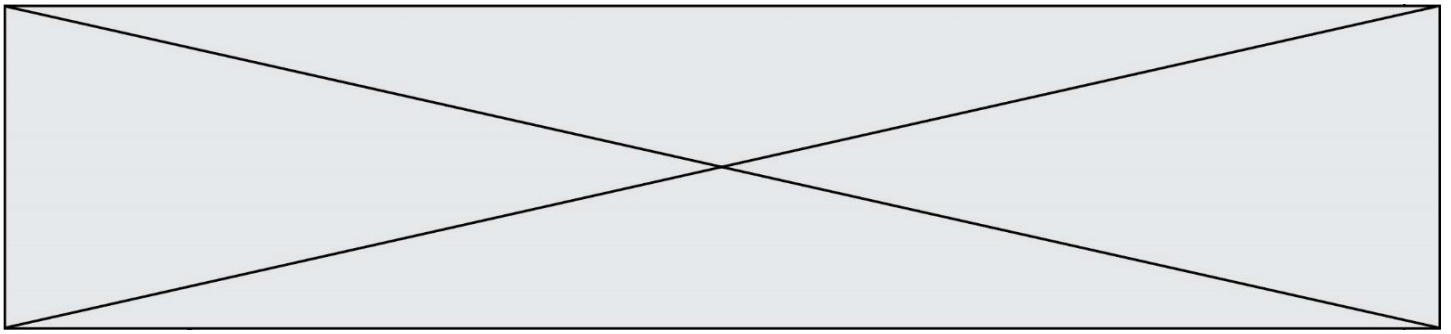
Comparaison avec alignement		1	10	20	30	40	50	60	70
Traitement	< >	0	Alignement multiple de séquences d'ADN						
Identités	< >	0	*****						
allèle référence <i>brca</i>	< >	0	ATGGATTATCTGCTCTTCGCGTTGAAGAAGTACAAATGTCATTATGCTATGCAGAAATCTTAGAGTGTCCC						
allèle m1 <i>brca1</i>	< >	0	-----						

D'après le logiciel Anagène2

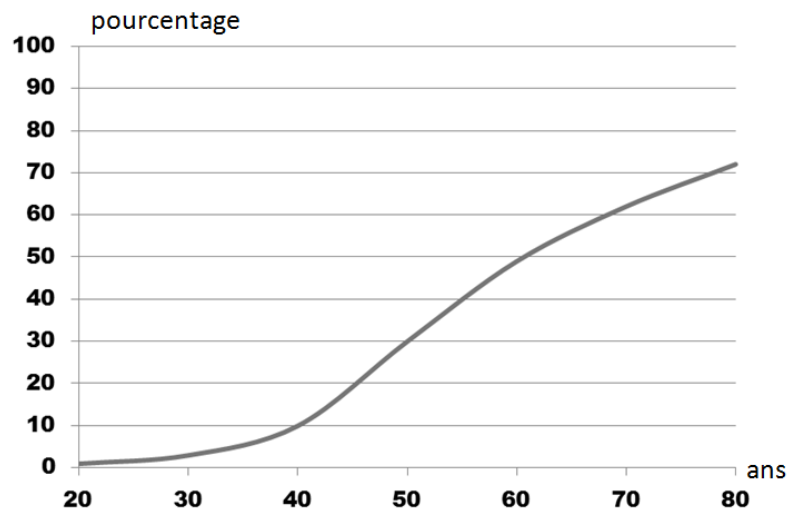
Parallèlement, la séquence en acides aminés de la protéine m1 BRCA 1, issue de l'expression de l'allèle *m1 brca1* a été identifiée. Une comparaison avec la protéine de référence ref. BRCA1 est présentée ci-après. La protéine ref. BRCA1 est constituée de 1 863 acides aminés, contre 38 acides aminés pour la protéine m1 BRCA1

Comparaison simple		1	20	25	30	35
Traitement	< >	0	Comparai			
protéine ref. BRCA1	< >	0	MetAspLe			
protéine m1 BRCA1	< >	0	ValSerHisLeuSerGlyValAspGlnGlyThrCysLeuHisLysU			

D'après le logiciel Anagène2



Document 3 - Risque de cancer du sein pour des femmes porteuses d'une mutation sur le gène BRCA1 en fonction de leur âge



*D'après suivi des porteurs Brca1 (2016, septembre).
Récupéré sur réseau rose: <https://reseaurose.ca/2016/09/08/risques/>*

Pour les femmes de la population générale (non porteuses d'une mutation sur les gènes BRCA), on évalue à environ 2% le risque de développer un cancer du sein avant l'âge de 50 ans.