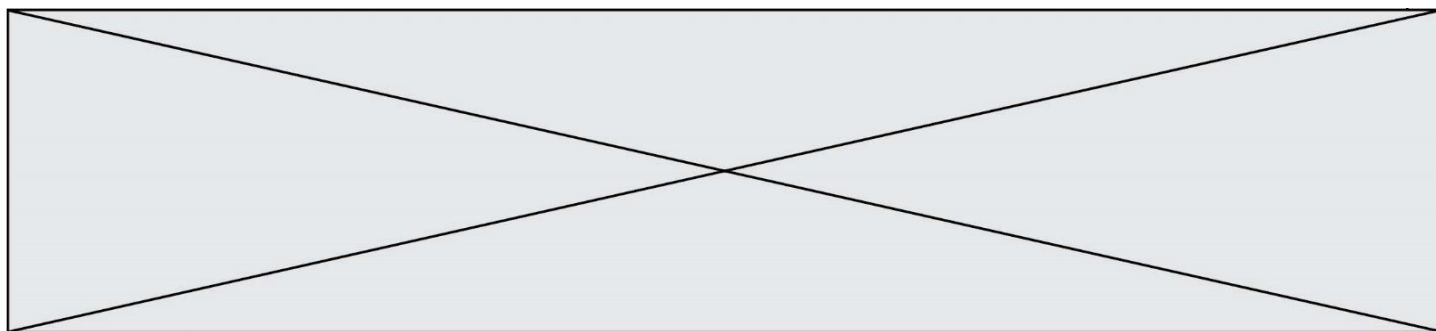




Baccalauréat STL

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 11 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	5	2	2

Modèle CCYC : ©DNE Nom de famille (naissance) : (Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)	
Prénom(s) :	
N° candidat :	
Né(e) le :	/ /
	N° d'inscription :

Liberté • Égalité • Fraternité
 RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

LE SYNDROME DE HARTNUP

L'objectif de ce sujet est d'étudier l'origine génétique et la transmission héréditaire du syndrome de Hartnup et d'en comprendre la physio-pathologie.

Les patients atteints du syndrome de Hartnup présentent une photosensibilité cutanée. En effet, des plaques rouges apparaissent sur la peau avec une sensation de brûlure lors d'une exposition au soleil. Des atteintes neurologiques (instabilité émotionnelle, délire...) peuvent également être observées.

Le syndrome de Hartnup est une maladie métabolique rare, liée à un transport membranaire anormal de certains acides aminés. Le syndrome est dû à une mutation du gène *SLC6A19* qui code un transporteur membranaire exprimé au niveau de certaines portions du tube digestif ainsi qu'au niveau des reins. Chez tous les patients, le traitement inclut un régime alimentaire particulier.

1. L'origine génétique du syndrome de Hartnup

Le document 1 présente une partie des séquences d'ADN de l'allèle non muté et d'un allèle muté du gène *SLC6A19*.

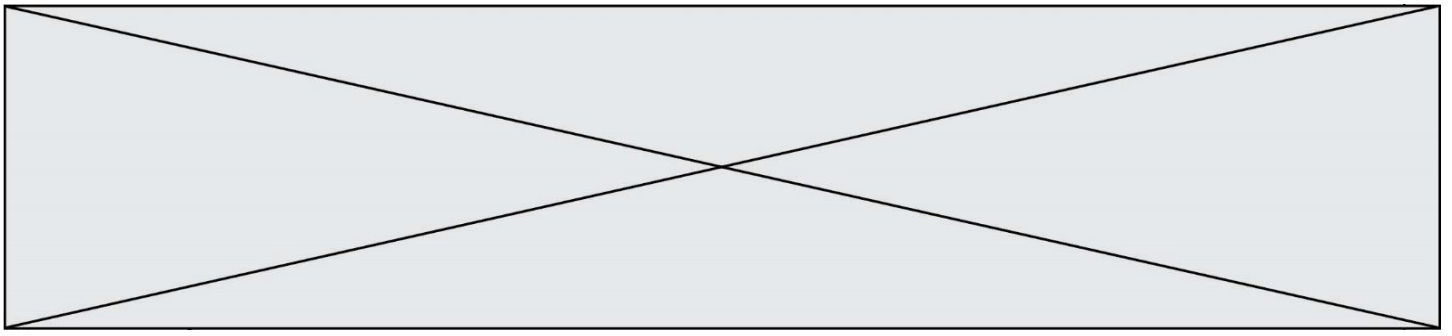
Q1. (C1) Nommer la mutation du gène *SLC6A19* et donner sa position en observant et comparant les séquences d'ADN du document 1.

Q2. (C4) Transcrire puis traduire chacune des séquences d'ADN à l'aide du document 2.

Q3. (C3) Proposer une hypothèse permettant d'expliquer pourquoi la protéine codée par l'allèle muté n'est pas fonctionnelle.

Le document 3 présente l'arbre généalogique d'une famille touchée par le syndrome de Hartnup.

Q4. (C3) Démontrer que l'allèle responsable du syndrome est porté par un autosome sachant que la transmission du syndrome de Hartnup est récessive,.



2. Le syndrome de Hartnup : une anomalie d'absorption des acides aminés

La protéine codée par le gène *SLC6A19* est appelée B⁰AT1. C'est un transporteur membranaire impliqué notamment dans le transport des acides aminés lors de l'absorption.

L'appareil digestif est représenté sur le document 4.

Q5. (C1) Reporter sur la copie le nom des structures numérotées de 1 à 6. Préciser le ou les organe(s) du tube digestif où est exprimé le transporteur B⁰AT1.

Au niveau de la muqueuse, le transporteur B⁰AT1 est localisé sur la membrane apicale des cellules épithéliales de l'épithélium absorbant. La structure de cet épithélium est présentée dans le document 5.

Q6. (C4) Relier la structure du tissu épithélial à sa fonction d'absorption en s'appuyant sur l'observation du document 5.

Q7. (C1) Réaliser le schéma d'une cellule épithéliale absorbante montrant la localisation du transporteur B⁰AT1 à l'aide de la microphotographie du document 5.

Des expériences ont été réalisées afin de caractériser le type d'échange qui se déroule de part et d'autre de la membrane au niveau du transporteur B⁰AT1. Pour cela, des cellules d'amphibiens ont été modifiées génétiquement afin de leur faire exprimer le transporteur B⁰AT1. Le document 6 présente plusieurs types de transporteur assurant différents échanges transmembranaires.

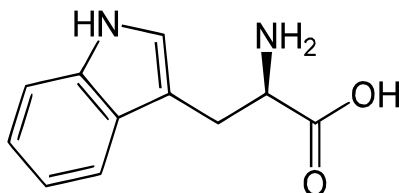
Q8. (C2) Analyser et interpréter les résultats de l'expérience du document 6 afin de conclure sur le type de transport permis par le transporteur B⁰AT1.

Modèle CCYC : ©DNE Nom de famille (naissance) : (Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)	
Prénom(s) :	
N° candidat :	
Né(e) le :	(Les numéros figurent sur la convocation.) / /
	N° d'inscription :

Liberté • Égalité • Fraternité
 RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

D'autres expériences réalisées ont également montré que B⁰AT1 assure le transport d'un grand nombre d'acides aminés. Il est, en effet, capable de transporter le tryptophane, acide aminé essentiel, dont la formule semi-développée est la suivante :



Q9. (C1) Recopier sur la copie la formule du tryptophane puis entourer et nommer les groupements fonctionnels qui démontrent que le tryptophane est un acide aminé.

La vitamine B3 (ou vitamine PP) est une vitamine hydrosoluble qui participe à la synthèse de coenzymes impliqués dans le métabolisme des glucides, des protéines et des lipides. La vitamine B3 peut être produite par l'organisme (production endogène) ou être apportée par l'alimentation (apport exogène). Ces deux types d'apports sont présentés sur le document 8.

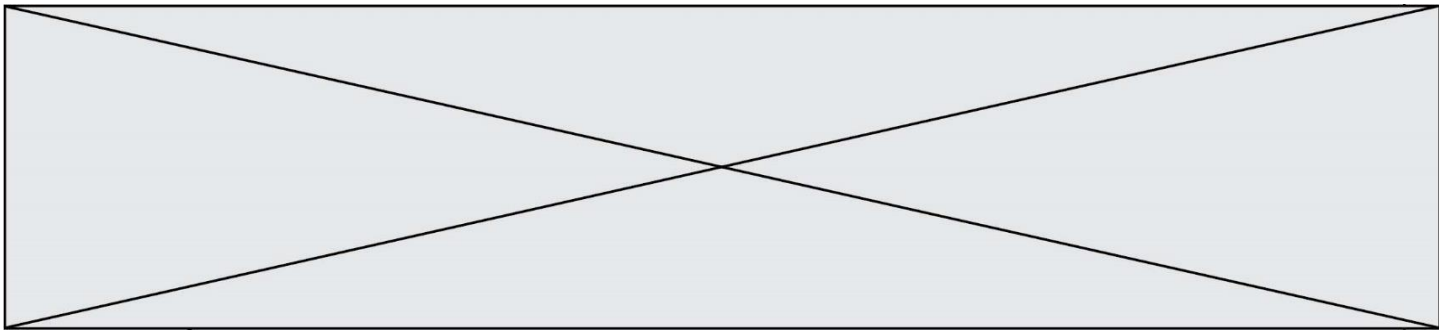
Q10. (C4) Expliquer pourquoi une absence d'absorption intestinale de tryptophane peut engendrer une carence en vitamine B3.

Tous les patients atteints du syndrome de Hartnup ont un régime alimentaire particulier.

Q11. (C3) Proposer un régime alimentaire des patients permettant de contrer les effets du syndrome de Hartnup. Justifier la proposition.

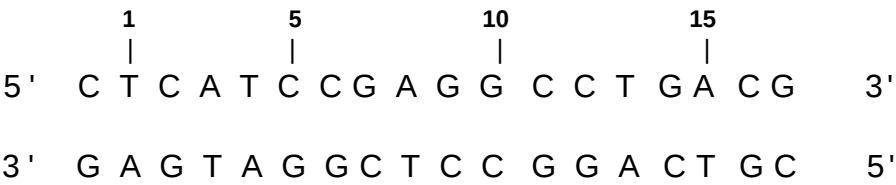
3. Synthèse

Q12. (C5) Élaborer une synthèse sous forme d'un schéma, d'un logigramme ou d'un texte succinct, afin d'expliquer comment une mutation conduit aux symptômes caractéristiques de la pathologie et l'intérêt d'un régime alimentaire spécifique

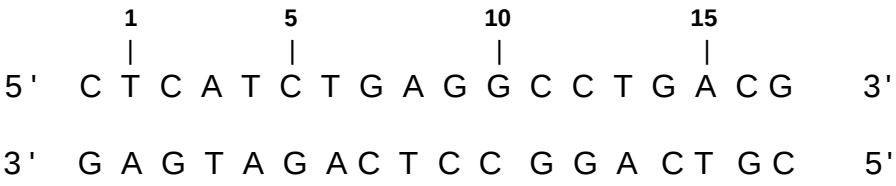


Document 1 – Séquences d'ADN partielles du gène SLC6A19

Allèle de référence non muté



Allèle muté



Document 2 – Le code génétique

	U		C		A		G	
U	UUU	Phénylalanine (Phe)	UCU	Sérine (Ser)	UAU	Tyrosine (Tyr)	UGU	Cystéine (Cys)
	UUC		UCC		UAC		UGC	
	UUA	Leucine (Leu)	UCA		UAA	STOP	UGA	STOP
	UUG		UCG		UAG	STOP	UGG	Tryptophane (Trp)
C	CUU	Leucine (Leu)	CCU	Proline (Pro)	CAU	Histidine (His)	CGU	Arginine (Arg)
	CUC		CCC		CAC		CGC	
	CUA		CCA		CAA	Glutamine (Gln)	CGA	
	CUG		CCG		CAG		CGG	
A	AUU	Isoleucine (Ile)	ACU	Thréonine (Thr)	AAU	Asparagine (Asn)	AGU	Sérine (Ser)
	AUC		ACC		AAC		AGC	
	AUA		ACA		AAA	Lysine (Lys)	AGA	Arginine (Arg)
	AUG	Méthionine (Met)	ACG		AAG		AGG	
G	GUU	Valine (Val)	GCU	Alanine (Ala)	GAU	Acide aspartique (Asp)	GGU	Glycine (Gly)
	GUC		GCC		GAC		GGC	
	GUA		GCA		GAA	Acide glutamique (Glu)	GGA	
	GUG		GCG		GAG		GGG	

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :
(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

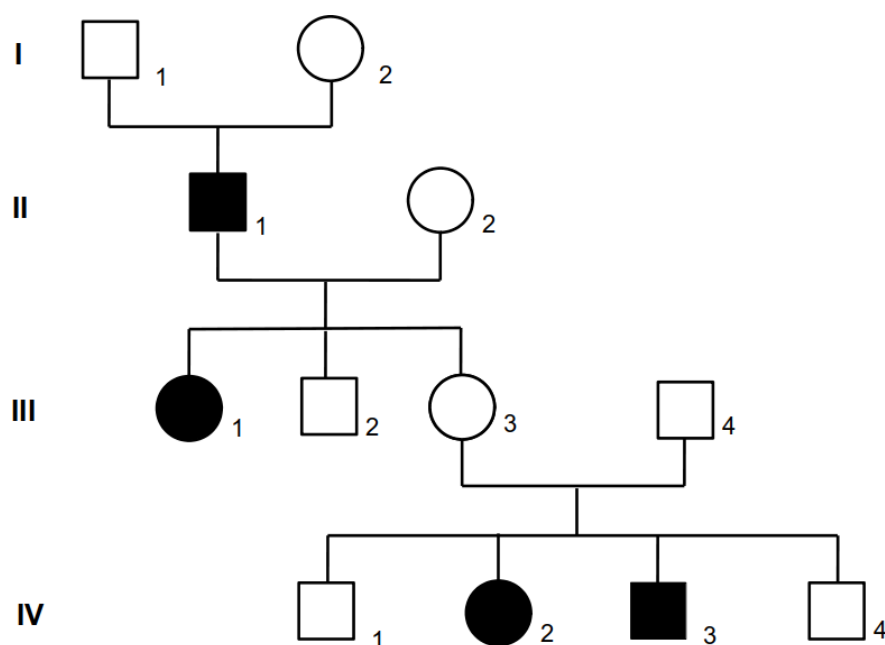


Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1..1

Document 3 – Arbre généalogique d'une famille touchée par le syndrome d'Hartnup



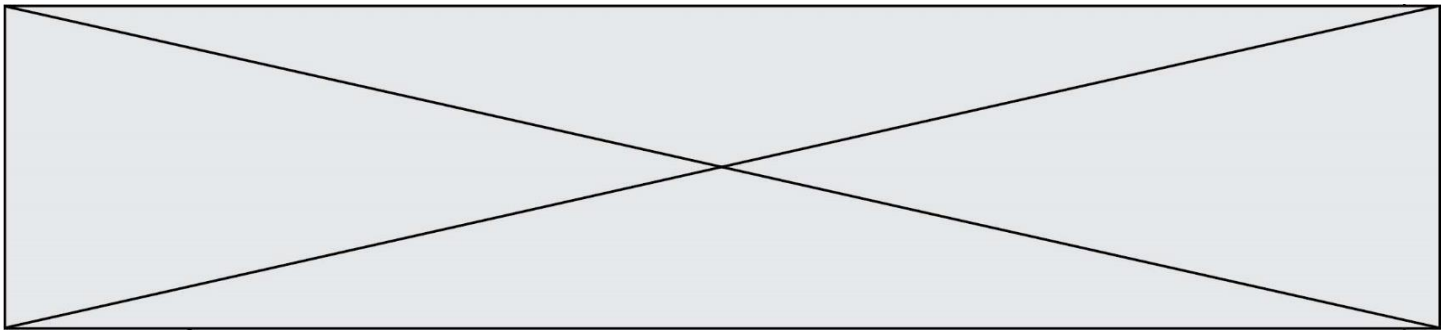
Légendes :

Homme non malade :

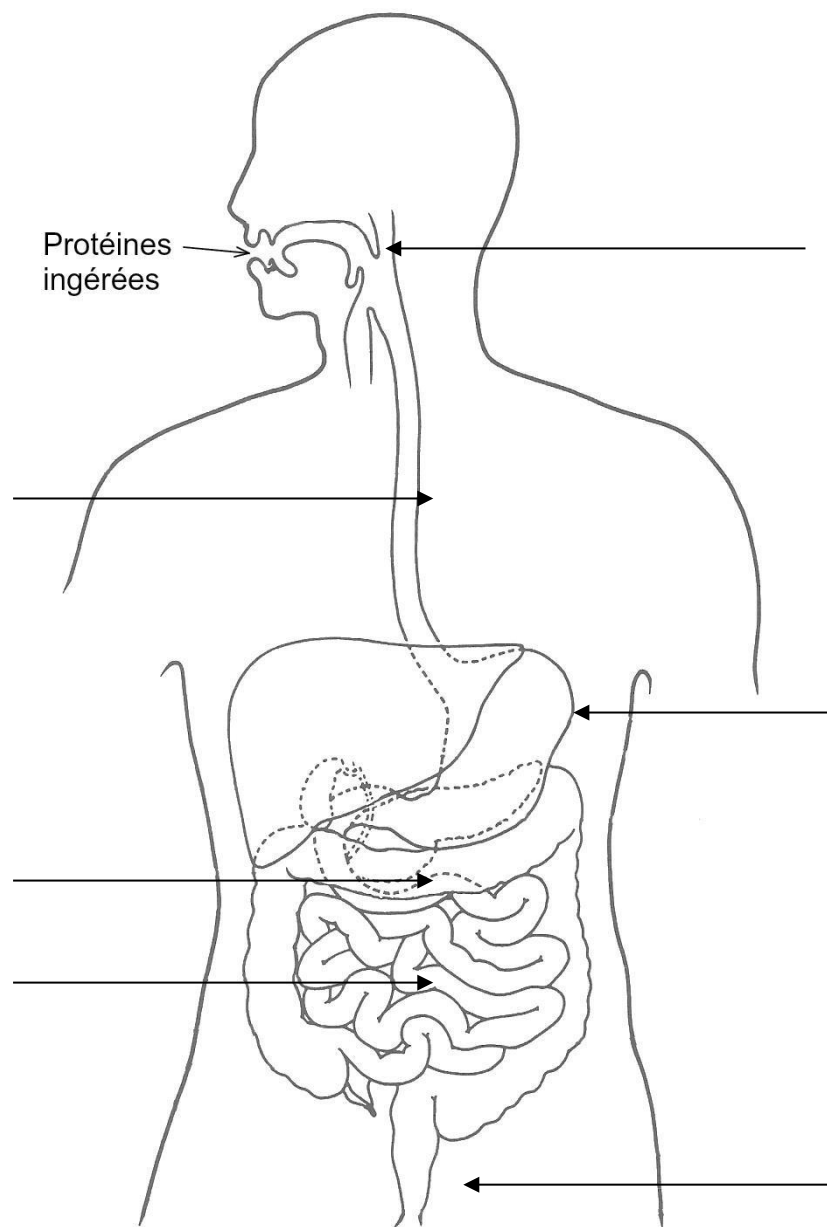
Femme non malade :

Homme atteint du syndrome :

Femme atteinte du syndrome :

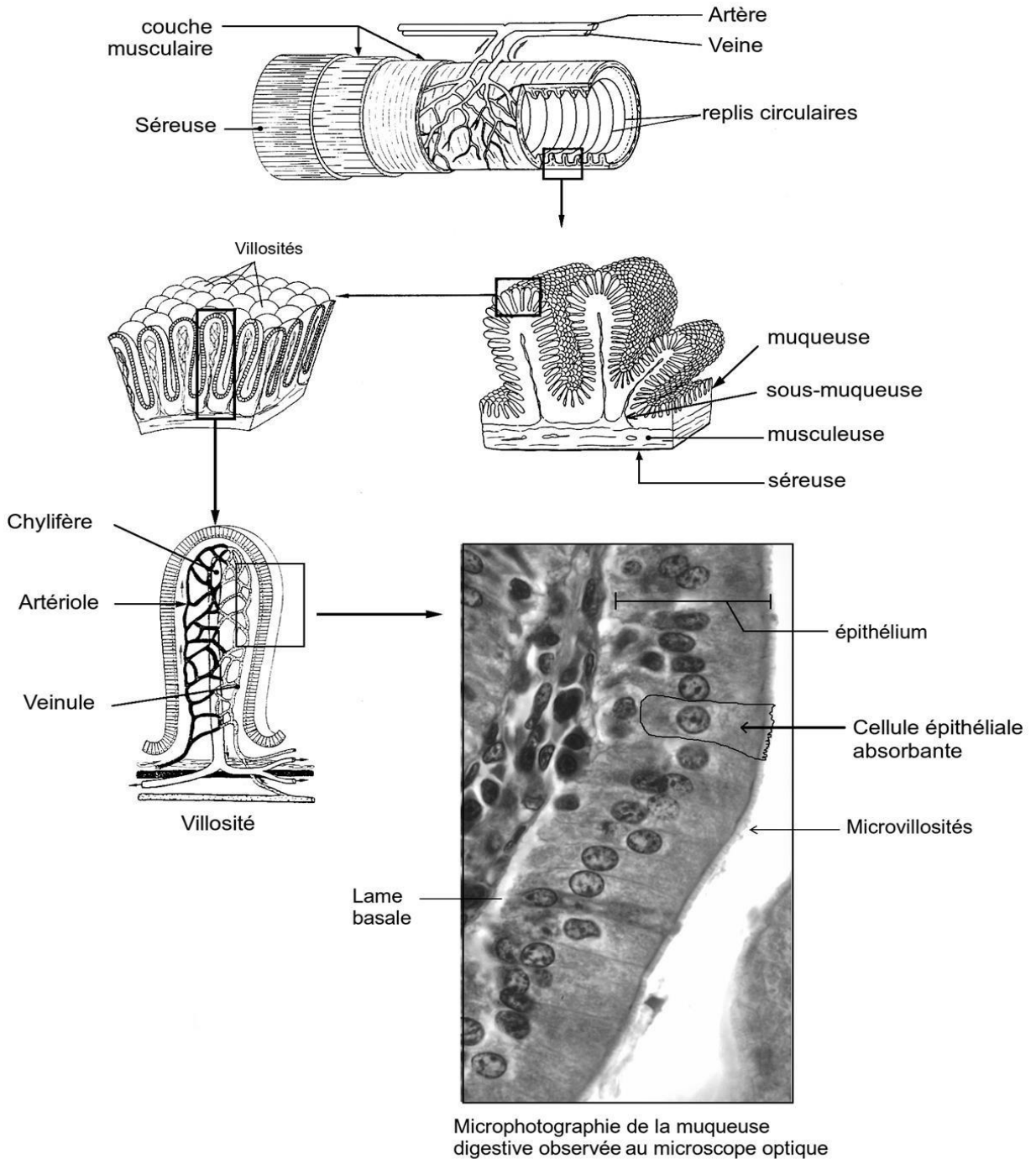


Document 4 – Schéma de l'appareil digestif humain



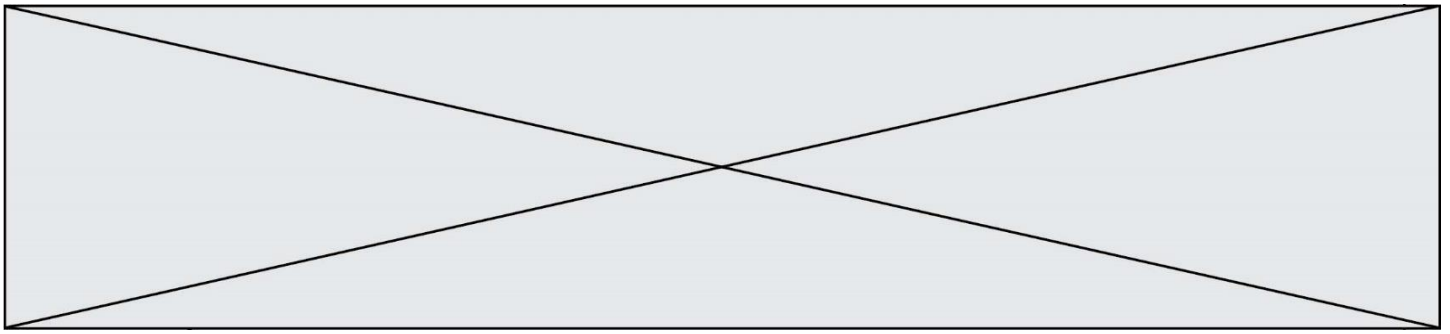
Source : modifiée d'après : « L'anatomie humaine en fiches – C. Cabrol – Flammarion Médecine-Sciences »

Document 5 – Organisation structurale de la muqueuse digestive assurant l'absorption des nutriments



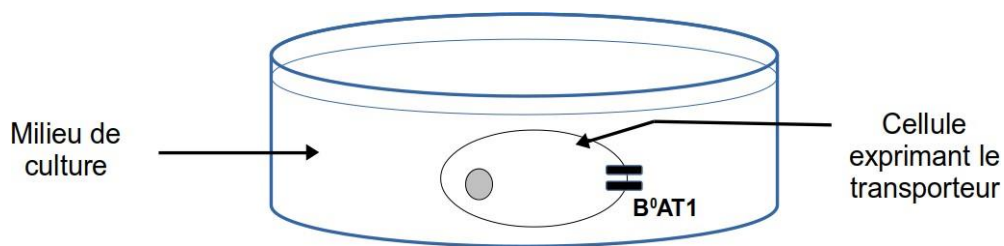
Microphotographie de la muqueuse digestive observée au microscope optique

Source : modifiée d'après <https://codexvirtualis.fr>



Document 6 – Expériences de caractérisation du fonctionnement du transporteur B⁰AT1

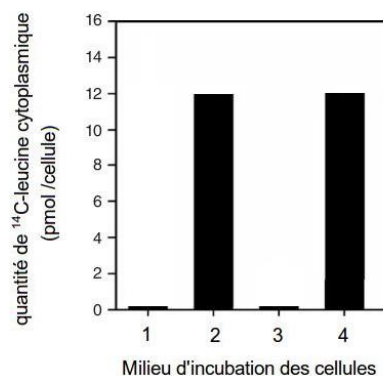
Des cellules d'amphibien (*Xenopus laevis*) ont été génétiquement modifiées afin qu'elles puissent exprimer au niveau de leur membrane plasmique uniquement le transporteur B⁰AT1 humain. Ces cellules sont alors incubées durant 15 minutes dans des milieux de culture de compositions différentes.



Composition des différents milieux de culture utilisés :

- **milieu de culture n°1 (témoin)** contenant de l'eau physiologique et des ions sodium (Na⁺)
- **milieu de culture n°2** contenant un acide aminé radioactif (¹⁴C-leucine) et des ions sodium (Na⁺)
- **milieu de culture n°3** contenant un acide aminé radioactif (¹⁴C-leucine) mais sans ion sodium (Na⁺)
- **milieu de culture n°4** contenant un acide aminé radioactif (¹⁴C-leucine), des ions sodium (Na⁺) et un inhibiteur de la synthèse d'ATP

Après incubation, les cellules sont récupérées par centrifugation puis lavées plusieurs fois avec de l'eau physiologique. La quantité d'acide aminé radioactif est ensuite mesurée dans le cytoplasme de la cellule. Les résultats sont les suivants :



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.)

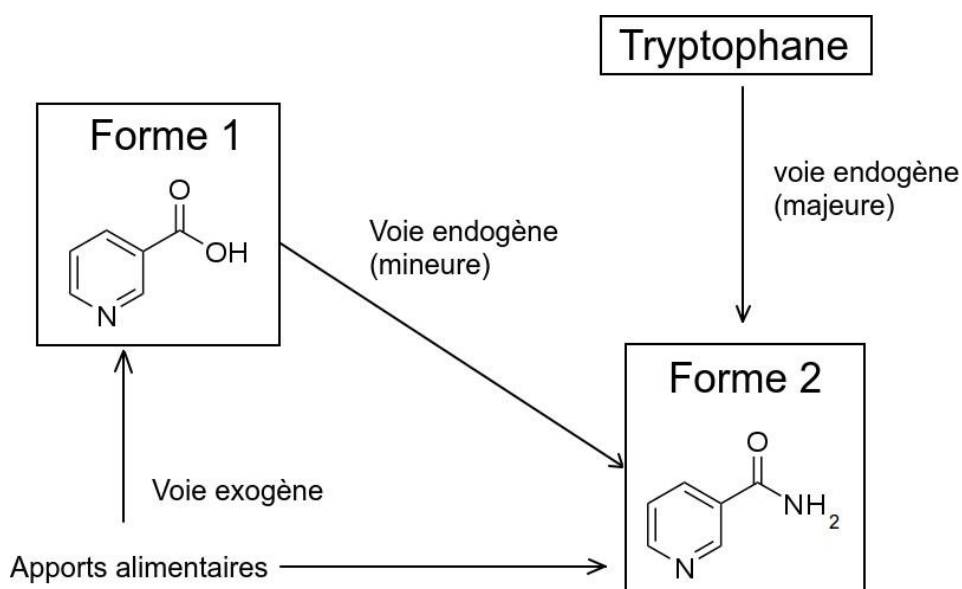
Né(e) le : / /

 Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

Document 8 – La vitamine B3

La vitamine B3 existe sous deux formes : une forme 1 et une forme 2.



Contrairement à la plupart des vitamines qui n'ont qu'un apport exogène (= apport alimentaire), la vitamine B3 peut avoir une origine endogène. En effet dans l'organisme, la forme 2 de la vitamine B3 est majoritairement synthétisée à partir du tryptophane mais elle peut également provenir de la transformation de la forme 1.

La vitamine B3 est trouvée sous toutes ses formes dans la levure, les céréales, les légumes secs, le foie, les muscles. Sa carence dans l'organisme provoque des troubles digestifs et neurologiques, des affections cutanées comme des érythèmes pellagroïdes.

L'apport quotidien recommandé en vitamine B3 se situe entre 15 et 18 mg.

Source : modifiée d'après <https://tice.ac-montpellier.fr>