

**BACCALAUREAT SCIENCES ET TECHNOLOGIES
DE LA SANTE ET DU SOCIAL**

**ÉPREUVE ORALE de contrôle du second
groupe d'épreuves
CHIMIE, BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES
(coefficient 16)**

Temps de préparation : 30 minutes
Durée de l'épreuve : 30 minutes
(exposé de 15 minutes maximum,
suivi d'un entretien avec le jury)

SUJET Y

*Ne rien écrire sur le sujet, sauf mention contraire
Rendre le sujet à l'examineur
Calculatrice en mode examen autorisée*

Remarque : les questions commençant par la **lettre B** font référence à l'enseignement de **Biologie et Physiopathologie Humaines** et celles par la **lettre C** au programme de l'enseignement de **Chimie**.

1. Comment rechercher une anomalie génétique pendant la grossesse ?

M. et Mme X attendent un enfant. Lors de la première consultation de grossesse, Mme X mentionne qu'un membre de sa famille est atteint d'une maladie génétique, la phénylcétonurie. M. X présente également au sein de sa famille des antécédents de cette maladie génétique. Le **gynécologue** prescrit une analyse génétique afin de déterminer si l'enfant à naître est atteint de maladies héréditaires. Des cellules du fœtus sont prélevées par **amniocentèse** sous contrôle échographique.

- 1.1 (B) **Annoter** les éléments 1 à 4 du document 1 montrant l'appareil reproducteur féminin. **Montrer** à l'examineur le col de l'utérus, le lieu de la fécondation et le lieu de la gestation.
- 1.2 (B) **Expliquer**, à l'aide des connaissances acquises en cours et du document 2, le principe d'une échographie.
- 1.3 (B) **Décomposer** en unité de sens puis **proposer** une définition des deux termes en gras dans le contexte.

2. Quelle conséquence peut avoir une mutation ponctuelle dans un gène ?

La phénylcétonurie est une maladie génétique récessive **autosomale** qui se traduit chez les sujets non traités par un développement anormal de l'encéphale entraînant un retard mental. La maladie est due à un déficit de l'enzyme PAH (phénylalanine hydroxylase composée de 452 acides aminés) qui a pour rôle de transformer l'excès de phénylalanine en tyrosine. Chez les sujets malades, on observe une **phénylalaninémie** élevée. Le traitement de la maladie est basé sur une alimentation pauvre en protéines contenant de la phénylalanine.

Une partie des ARN messagers du gène normal et du gène muté est présentée ci-dessous.

ARN m allèle de référence	513 C A G C C C A U C C C U C G A
ARN m allèle muté	513 C A G C C C A C C C C U C G A

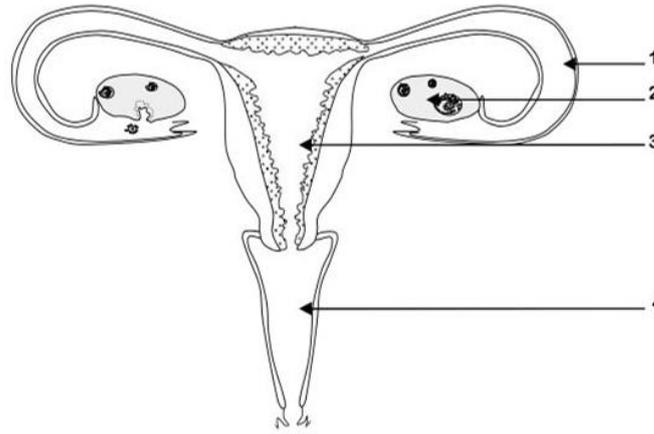
- 2.1 (B) **Proposer** une définition des deux termes en gras.
- 2.2 (C) **Montrer** à l'examineur, à l'aide du document 3, que la phénylalanine est un acide α -aminé.
- 2.3 (C) **Justifier**, à l'aide du document 3, que la molécule de phénylalanine possède un carbone asymétrique et le **montrer** à l'examineur.
- 2.4 (C) **Etablir** la représentation de Fisher de la L-phénylalanine.
- 2.5 (B) **Déterminer**, à l'aide du code génétique du document 4, les séquences protéiques correspondant à chacun des deux allèles.
- 2.6 (B) **Expliquer** la conséquence de cette mutation sur le fonctionnement de l'enzyme.

Le tableau ci-dessous présente le résultat de l'analyse génétique du fœtus pour la phénylcétonurie.

	Fœtus
Allèle sain dominant	0
Allèle muté récessif	2

- 2.7 (B) **Déterminer**, à partir de ce résultat et des données du contexte 1, les génotypes et phénotypes de l'enfant à naître et de ses parents (la convention d'écriture sera précisée).

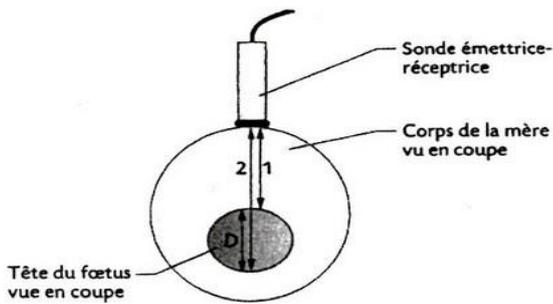
Document 1 : Schéma de l'appareil reproducteur féminin



Source : d'après sujet BPH Polynésie juin 2009

Document 2 : Déroulement et résultat d'une échographie

A. Principe



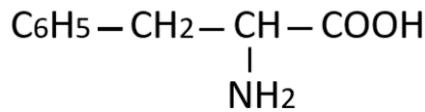
Source : ilephysique.net

B. Résultat



Source : BPH TST2S -Delagrave 2020

Document 3 : Formule semi-développée de la phénylalanine



Document 4 : Le code génétique

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