

Classe de première

Voie générale

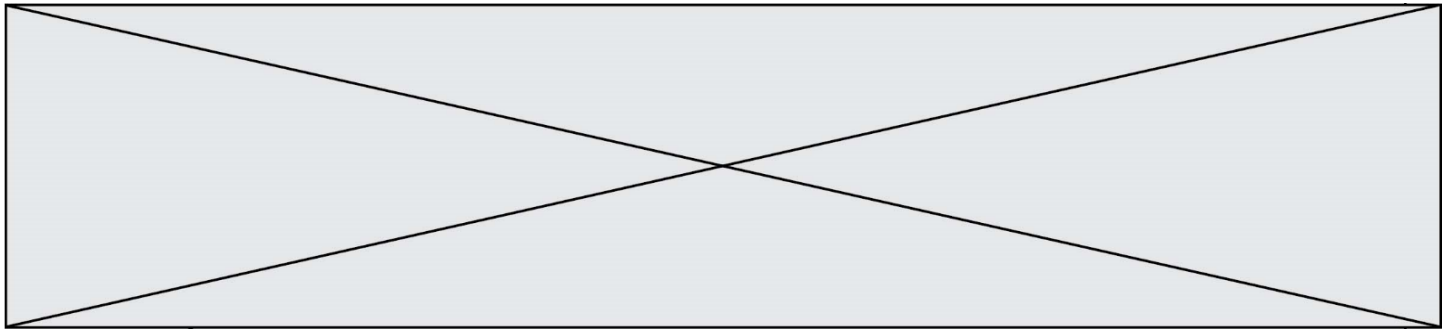
Épreuve de spécialité
non poursuivie en classe de terminale

Sciences de la vie et de la Terre

Épreuve commune de contrôle continu

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

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

La phénylcétonurie

La phénylalanine est un acide aminé indispensable présent dans la plupart des protéines animales et en particulier dans le lait. Mais, chez certaines personnes la phénylalanine s’accumule dans le corps ce qui provoque une grave maladie, la phénylcétonurie.

Déterminer la cause de la phénylcétonurie.

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

Document 1 - L’enzyme PAH

Une enzyme du foie, la phénylalanine hydroxylase (PAH), catalyse la transformation de la phénylalanine en tyrosine. La teneur en phénylalanine reste ainsi basse dans l’organisme.

Document 2 : comparaison des génotypes et des phénotypes d’un individu sain et d’un patient souffrant de phénylcétonurie

Il existe deux allèles du gène codant la fabrication de l’enzyme PAH : ALL1 et ALL2.

GÉNOTYPE	PHÉNOTYPE MOLÉCULAIRE	PHÉNOTYPE CLINIQUE
2 allèles ALL1	PAH active	Individu sain
2 allèles ALL2	PAH inactive	Patient phénylcétonurique

Document 3 - Extraits des séquences nucléotidiques des brins non transcrits des allèles ALL1 et ALL2

Le brin non transcrit est le brin d’ADN complémentaire du brin d’ADN qui sert de matrice pour synthétiser l’ARN messager. Le brin non transcrit est identique à l’ARN messager sauf que les nucléotides d’Uracile remplacent les nucléotides de Thymines.

Numéro du triplet de nucléotides correspondant à un acide aminé	282	283	284	285	286	287
allèle ALL1	GAC	ATC	TGC	CAT	GAG	CTG
allèle ALL2	GAC	ATC	TGC	TAT	GAG	CTG

