

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

**Spécialités : - Biotechnologies
- Sciences physiques et chimiques
en laboratoire**

SESSION 2015

Sous-épreuve écrite de Chimie – biochimie – sciences du vivant

Coefficient de cette sous-épreuve : 4

Ce sujet est prévu pour être traité en deux heures.

**Les sujets de CBSV et de spécialité seront traités
sur des copies séparées.**

L'usage de la calculatrice est autorisé.

Ce sujet comporte **6** pages.

Partie 1 : pages 2 à 4

Partie 2 : pages 5 à 6

Les 2 parties sont indépendantes.

L'évaluation tiendra compte de la qualité de l'expression et de la communication

PARTIE 1 : L'ALBINISME, UN EXEMPLE DE RELATION ENTRE GÉNOTYPE ET PHÉNOTYPE (8 points)

L'albinisme est une anomalie génétique qui touche environ une personne sur 20 000 dans le monde. Elle est caractérisée par un dysfonctionnement dans la synthèse du pigment nommé mélanine.

L'objet de cette étude est de relier l'anomalie génétique au phénotype albinos.

QUESTIONS

À l'aide des **documents A et B**, et des connaissances acquises, répondre aux questions suivantes :

- 1.1 Pour un sujet atteint d'albinisme, présenter les trois niveaux d'observation du phénotype : macroscopique, cellulaire et moléculaire.
- 1.2 Donner une projection de Fischer de la tyrosine.
- 1.3 Démontrer que l'allèle muté responsable de la maladie est récessif.
- 1.4 Donner les arguments permettant de penser que le gène responsable de la maladie est situé sur un chromosome non sexuel (autosomique).
- 1.5 Écrire les génotypes des individus I-1 et I-2 en utilisant la notation suivante : soit S l'allèle non muté et soit m l'allèle muté à l'origine de la maladie. Puis concevoir un tableau de croisement permettant d'établir la probabilité pour le couple I.1 / I.2 d'avoir un enfant atteint d'albinisme.

L'étude des patients souffrant d'albinisme a permis de lier les symptômes avec l'altération de l'activité de la tyrosinase. Le gène codant cette enzyme a été identifié et séquencé. La recherche de mutations dans le gène codant la tyrosinase est effectuée par comparaison des séquences de l'allèle de référence et de l'allèle présent chez les personnes atteintes (**document C**).

À partir du **document C** et des **documents de référence** :

- 1.6 Décrire les différences constatées entre les séquences nucléotidiques et conclure sur le type de mutation.
- 1.7 Nommer dans l'ordre chronologique les deux étapes permettant la synthèse d'une protéine à partir d'un gène et localiser ces étapes dans une cellule eucaryote.
- 1.8 Pour chacune des séquences de l'allèle du gène de la tyrosinase, établir la séquence de l'ARN messager et en déduire la séquence d'acides aminés correspondante.
- 1.9 À l'aide de l'ensemble des réponses et des données précédentes, rédiger une synthèse expliquant en quoi le phénotype d'un individu albinos résulte de l'expression de son génotype.

DOCUMENTS

Document A : l'albinisme oculo-cutané

Document B : arbre généalogique d'une famille touchée par l'albinisme

Document C : deux allèles du gène codant pour la tyrosinase

Documents de référence : les différents types de mutation et tableau du code génétique

Document A : l'albinisme oculocutané

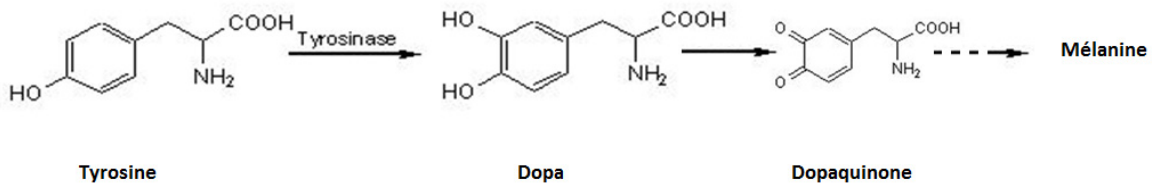
L'albinisme oculocutané se traduit par un déficit général de la pigmentation : les individus malades ont une peau d'un blanc cireux, leurs cheveux, ainsi que les poils, les sourcils et les cils sont blancs ; l'iris est transparent. À cela, s'ajoutent des troubles de la vision plus ou moins sévères.

Ces signes traduisent l'absence de mélanine, pigment qui donne sa couleur à la peau. La mélanine est synthétisée dans des cellules spécialisées, les mélanocytes, puis est transportée dans les kératinocytes. Mélanocytes et kératinocytes apparaissent, chez les individus atteints d'albinisme, non pigmentés.

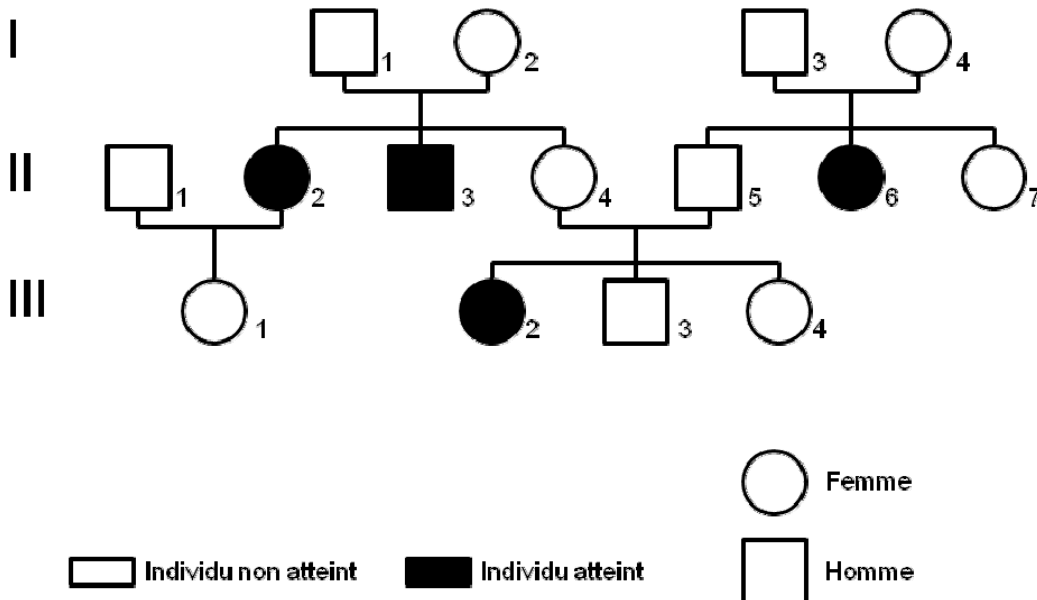
Cette synthèse se fait en plusieurs étapes, à partir d'un acide aminé, la tyrosine. La tyrosinase est une enzyme-clé de cette fabrication. C'est une protéine qui comporte 530 résidus d'acides aminés et qui catalyse la transformation de la tyrosine (acide aminé) en DOPA.

Chez les individus albinos, cette tyrosinase est déficiente et ne catalyse pas la transformation de la tyrosine en DOPA.

Voie de synthèse simplifiée de la mélanine



Document B : arbre généalogique d'une famille touchée par l'albinisme



Document C : deux allèles du gène codant la tyrosinase

Séquences partielles des brins d'ADN transcrits :

- l'allèle de la tyrosinase active :
 ...CTG GAG AAA CAG ACC TAC GTA...
 ↑
 520^{ème} nucléotide

- l'allèle de la tyrosinase inactive :
 ...CTG GAG AAA CAG ATC TAC GTA ...

Documents de référence :

Les différents types de mutations et leurs conséquences

Type de mutation	Conséquence dans la séquence nucléotidique
Insertion	Ajout d'un nucléotide
Délétion	Suppression d'un nucléotide
Substitution	Remplacement d'un nucléotide

Tableau du code génétique

		DEUXIEME NUCLEOTIDE					
		U	C	A	G		
PREMIER NUCLEOTIDE	U	UUU Phé	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	TROISIEME NUCLEOTIDE	U
		UUC Phé	UCC Ser	UAC Tyr	UGC Cys		C
		UUA Leu	UCA Ser	UAA Stop	UGA Stop		A
		UUG Leu	UCG Ser	UAG Stop	UGG Trp		G
	C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg		U
		CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg		C
		CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg		A
		CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg		G
	A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser		U
		AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser		C
		AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg		A
		AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg		G
	G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly		U
		GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly		C
		GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly		A
		GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly		G

PARTIE 2 - CONSÉQUENCES DE LA PRÉSENCE D'ŒSTROGÈNES DANS L'EAU (12 POINTS)

Le sujet propose d'étudier deux aspects de la présence d'œstrogènes dans l'environnement :

- l'impact sur le fonctionnement des testicules humains et la fertilité masculine ;
- l'élimination dans le cadre de l'épuration microbiologique des eaux usées.

QUESTIONS

2.

Certaines pilules contraceptives contiennent des œstrogènes de synthèse. Une partie de ces œstrogènes se retrouve dans les urines.

- 2.1. En utilisant le **document D**, proposer une hypothèse pouvant expliquer la présence de ces œstrogènes de synthèse dans l'organisme masculin.
- 2.2. À l'aide du **document E**, donner le nom de la fonction organique oxygénée de l'œstradiol et préciser si cette fonction possède un caractère polaire.
- 2.3. D'après la structure des œstrogènes présentés dans le **document E**, justifier leur caractère peu hydrophile.
- 2.4. À l'aide du **document F**, concevoir un schéma présentant le contrôle de l'activité testiculaire par le complexe hypothalamo-hypophysaire en précisant le nom et l'action des différentes hormones produites chez l'homme. Ajouter sur ce schéma l'action des œstrogènes de synthèse.
- 2.5. À l'aide de ce schéma et des connaissances acquises au cours de la formation, expliquer les conséquences possibles de la présence d'œstrogènes dans l'environnement sur la fertilité masculine.

Une des pistes pour améliorer la dégradation des œstrogènes de synthèse retrouvés dans les eaux usées est la recherche d'enzymes impliquées dans leur transformation.

La laccase est une enzyme produite par des champignons tels que *Trametes versicolor*. Cette enzyme catalyse l'oxydation des œstrogènes.

- 2.6. Écrire, à partir des données du **document G**, les demi-équations d'oxydoréduction des couples mis en jeu dans la dégradation des œstrogènes.
- 2.7. Écrire l'équation de la réaction d'oxydation des œstrogènes.
- 2.8. Donner la condition que doit respecter le potentiel standard d'oxydoréduction du couple (œstrogène oxydé / œstrogène réduit) pour que la réaction d'oxydation des œstrogènes soit favorisée.
- 2.9. Résumer l'intérêt d'utiliser *Trametes versicolor* dans le cadre de l'épuration microbiologique des eaux usées.

DOCUMENTS

Document D : biodégradabilité des produits organiques de synthèse

Document E : structure de deux œstrogènes

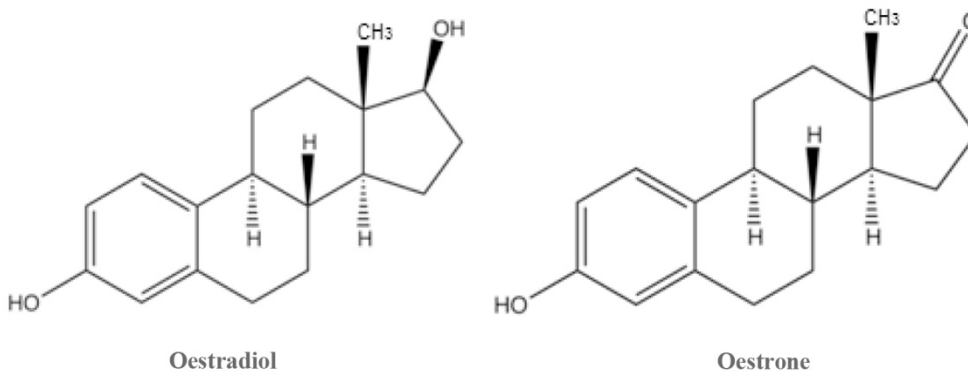
Document F : tableau d'action des hormones

Document G : couples oxydant-réducteur

Document D : biodégradabilité des produits organiques de synthèse

De très nombreuses substances d'origine naturelle sont biodégradables. Cette propriété n'est pas aussi fréquente pour les molécules organiques fabriquées par synthèse chimique comme les pesticides et les médicaments. En effet, elles sont peu ou pas biodégradables. Elles peuvent alors passer à travers les stations d'épuration sans subir de transformations importantes, aboutir finalement dans l'environnement et être consommées par les êtres vivants.

Document E : structure de deux œstrogènes



Document F : tableau d'action des hormones

Hormones	Origine	Organe cible	Action
FSH	Hypophyse	Testicules	Stimulation (+)
GnRH	Hypothalamus	Hypophyse	Stimulation (+)
LH	Hypophyse	Testicules	Stimulation (+)
Œstrogènes	Synthétique	Hypothalamus, hypophyse	Inhibition (-)

Document G : couples oxydant-réducteur

Lors de l'oxydation des œstrogènes, deux couples oxydant-réducteur sont mis en jeu :

- le couple œstrogène oxydé / œstrogène réduit, noté A / AH₂ ;
- le couple O₂ / H₂O (E°' = + 0,82 V à 37°C et à pH = 7).