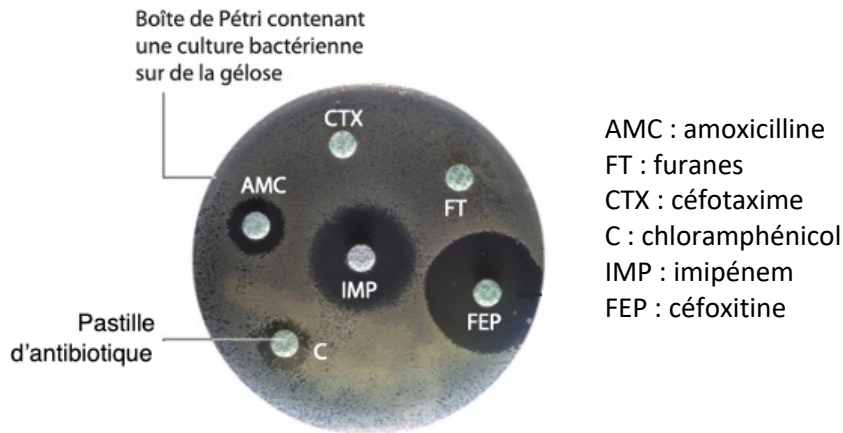


Exercice 1. Interpréter des résultats et en tirer des conclusions. 5 points. 10 minutes.

D'après Enseignement scientifique terminale Hatier 2020 et Spécialité SVT Première Bordas 2019

M. Z est victime d'une infection urinaire due à la bactérie *E. coli*. Avant de prescrire un antibiotique, le médecin réalise l'antibiogramme schématisé ci-dessous.



Préciser en quoi consiste un antibiogramme, puis analyser les résultats et en tirer la conclusion utile.

Exercice 2. Interpréter des résultats et en tirer des conclusions. 6 points. 20 minutes.

D'après Bac S 2009 – Métropole adapté 2023

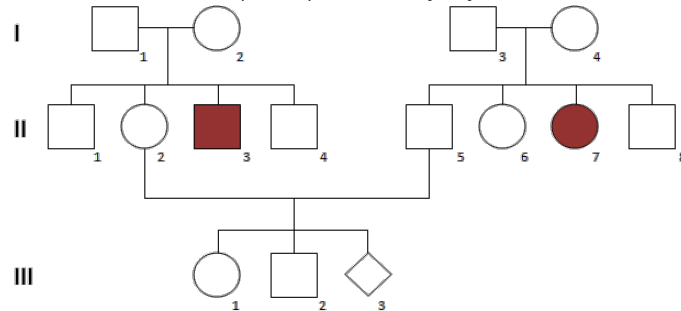
Dans l'espèce humaine, l'albinisme est une particularité génétique rare (1 cas sur 20 000 naissances). L'albinisme est dû à l'absence de mélanine, pigment brun responsable de la coloration de la peau, des cheveux, des poils. L'enzyme tyrosinase qui participe à la synthèse de la mélanine dans les mélanocytes de la peau étant inactive, la synthèse de mélanine ne se fait pas.

À partir des informations extraites du document, mises en relation avec vos connaissances :

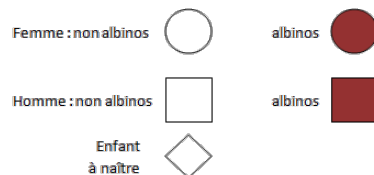
- indiquez les différentes échelles du phénotype dans le cas de l'albinisme ;
- démontrez le mode de transmission de l'albinisme (récessif ou dominant ; lié aux chromosomes sexuels ou aux autosomes), puis évaluez ce risque pour l'enfant à naître.

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

D'après <http://albinisme.free.fr>



Légende :



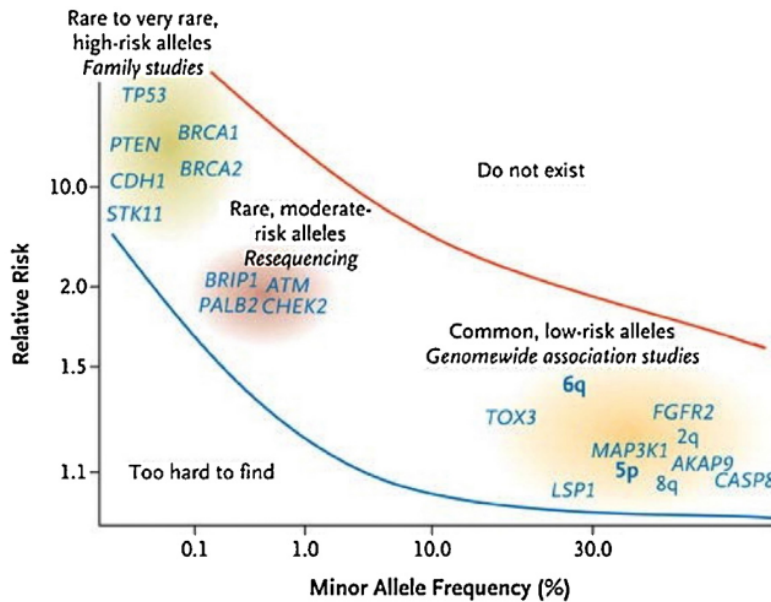
Exercice 3. Les facteurs de risque du cancer du sein. 11 points 25 minutes.

Adapté de Spécialité SVT Nathan 2019 et « Cancer du sein : risque génétique » (Valeria Viassolo et al.) mai 2016

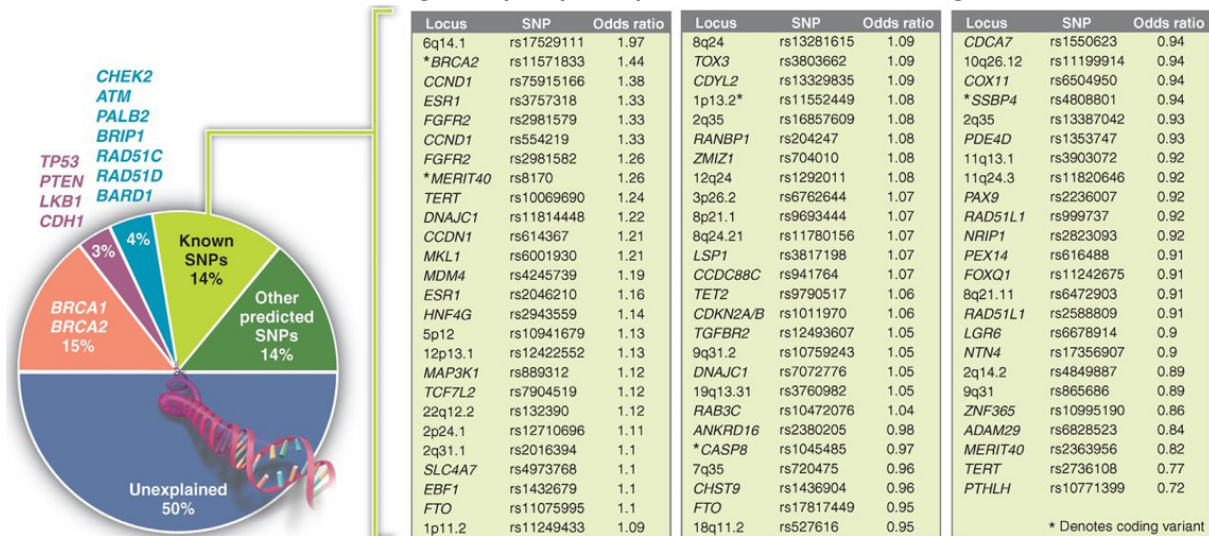
En 2013, l'actrice Angelina Jolie choisit de se faire enlever les deux seins, dans l'espoir d'éviter un cancer. Elle est en effet porteuse d'une mutation d'un gène de prédisposition au cancer du sein.

Document 1. Gènes et locus de prédisposition au cancer du sein (entre les deux lignes tracées).

Un locus correspond à une position sur un chromosome sans que le gène soit précisément connu : ex. 6q, 5p.



Document 2. Variants génétiques prédisposant au cancer du sein (gène ou locus).



* Désigne une variante de codage

- Rappeler** ce que sont les notions de « risque relatif » et d'« Odds ratio » (aucune formule n'est attendue) et à partir de quel(s) type(s) d'étude(s) épidémiologique on les obtient. 2 points
 - Rappeler** ce qu'est un SNP. 1 point
 - D'une manière générale, **indiquer** quels sont les gènes à l'origine de cancers. 1 point
 - Utiliser** les documents 1 et 2 pour **identifier** des gènes de prédisposition au cancer du sein. **Justifier** vos choix. **Faites** le même travail pour indiquer des gènes protecteurs. 3 points
 - A l'aide du document 1, **expliquer** ce qui a conduit Angelina Jolie à cette intervention chirurgicale sachant qu'elle est porteuse d'une mutation BRCA. 2 points
- Note : une femme non porteuse d'un gène de prédisposition a environ 7 % de risque de développer un cancer du sein avant 70 ans.
- En exploitant les documents, **expliquer** pourquoi on ne peut pas affirmer qu'il existe un gène du cancer du sein. 2 points

Correction.

Exercice 1. Interpréter des résultats et en tirer des conclusions. 5 points. 10 minutes.

* Un antibiogramme sert à tester la sensibilité de souches bactériennes à un ou plusieurs antibiotiques. **1 point**

* L'antibiogramme réalisé sur les bactéries *E. coli* responsables de l'infection urinaire de M. Z montre :

- L'absence de zone d'inhibition autour des antibiotiques céfotaxime et furanes ;
- Une petite zone d'inhibition autour des antibiotiques chloramphénicol et amoxicilline ;
- La présence d'une vaste zone d'inhibition autour des antibiotiques imipénem et céfoxitine ;

* Or nous savons que la présence d'un disque d'inhibition autour d'un AB correspond à une zone où les bactéries ne se développent pas et/ou meurent, et que plus le disque est large plus l'AB est efficace contre la souche bactérienne.

* Dans le cas de M. Z et de son infection urinaire à *E. coli*, il sera donc préférable d'utiliser les AB IMP (imipénem) et FEP (céfoxitine) pour éradiquer les bactéries *E. coli* à l'origine de l'infection.

Saisie des infos : **1,5 points** / interprétation : **1,5 points** / conclusion : **1 point**

Exercice 2. Interpréter des résultats et en tirer des conclusions. 6 points. 20 minutes.

Les différentes échelles du phénotype :

Échelle moléculaire : déficience en tyrosinase (donc pas de molécule mélanine)

Échelle cellulaire : dans les mélanocytes

Échelle macroscopique : pas de pigmentation de la peau, des cheveux, des poils. **1,5 suivant la complétude**

Récessivité ou dominance ?

I13 et I17 sont malades, or aucun de leurs parents le sont. Dans le cas d'un allèle dominant, on devrait avoir au moins un parent malade à chaque fois, or ce n'est pas le cas → allèle conduisant à la maladie récessif. **1**

Liaison au chromosomes ?

- Localisation sur Y : I13 malade, donc avec Ym hérité du père non malade, donc liaison à Y impossible. **0,5**

- Localisation sur X : I17 malade, or un Xm hérité du père Xm/Y, mais non malade, donc liaison à X impossible. **0,5**

Conclusion : allèle conduisant à la maladie récessif et porté par autosome. **0,5**

Calcul du risque pour l'enfant ?

Parents I12 et I15 sains, mais d'une famille malade (frère et sœur malades). Leurs parents I1, I2, I3 et I4 sont obligatoirement hétérozygotes (M//m) **0,5** : ils ont donc une probabilité de 2/3 d'être eux-mêmes hétérozygotes (le 3^{ème} tiers étant le génotype (M//M). **0,5**

Ils ont ensuite une probabilité d'1/4 d'avoir un enfant homozygote (m//m). **0,5**

Le risque est donc : $2/3 \times 2/3 \times 1/4 = 4/36 = 1/9$ de probabilité d'avoir un enfant malade. **0,5**

Exercice 3. Les facteurs de risque du cancer du sein. 10 points 25 minutes.

1. **Rappeler** les notions de « risque relatif » et d'« Odds ratio » et à partir de quel type(s) d'étude(s)... **2 points**

- Odds ratio /risque relatif permettent de voir si le facteur étudié est impliqué dans la survenue de la maladie. **1**

- Le risque relatif est obtenu à partir de l'étude de cohorte (étude longue puisque on ne sait pas qui est malade au départ). **0,5**

- L'Odds ratio est obtenu à partir de l'étude cas témoin (étude rétrospective). **0,5**

2. **Rappeler** ce qu'est un SNP. **1 point**

Les SNP (ou *Single Nucleotide Polymorphism*) correspondent à des mutations ponctuelles d'un NT. Ils constituent les différences génétiques principales entre individus. **1**

3. **Indiquer** quels sont les gènes à l'origine de cancers. **1 point**

- Il peut se produire des mutations spontanées qui inactivent des gènes suppresseurs de tumeurs. **0,5**

- Il peut se produire des mutations qui activent des gènes oncogènes (= gènes qui favorisent le développement d'une tumeur). **0,5**

4. **Identifier** des gènes de prédisposition au cancer du sein/ des gènes protecteurs. **Justifier**. **3 points**

- Il existe des gènes à haut risque : TP53, PTEN, BRCA1 et BRCA 2, CDH1, STK11 (risque relatif proche de 10, mais allèles peu fréquents), d'autres avec un risque relatif de 2 (BRIP1, ATM, PALB2, CHEK2), d'autres avec un risque relatif plus faible mais plus communs (TOX3, FGFR2, MAP3K1...). **0,5**

- De même, dans le document 2, on trouve une variante de BRCA2, CCND1, ESR1... **0,5**

- Tous présente un risque relatif ou un Odds ratio supérieur à 1. **1**

- Des gènes avec un Odds ratio inférieur à 1 sont protecteurs : PTHLH, TERT, MERIT40 etc. pour les odds ratio les plus faibles. **1**

5. **Expliquer** ce qui a conduit Angelina Jolie à cette intervention chirurgicale. **2 points**

- Angelina Jolie est porteuse d'une mutation d'un gène BRCA.

- Cette mutation donne environ un risque relatif de 10 de développer un cancer du sein (soit une probabilité 10 fois supérieure à une femme non porteuse). **1**

- Le risque pour une femme non porteuse d'un gène de prédisposition de développer un cancer du sein avant 70 ans étant d'environ 7 %, on peut l'estimer à 70 % pour Angelina Jolie. **1**

6. Expliquer pourquoi on ne peut pas affirmer qu'il existe un gène du cancer du sein. *2 points*

Arguments à développer (les deux premiers sont attendus) :

- Il existe de nombreux gènes de prédisposition connus (plus d'une cinquantaine) ;
- Le fait d'avoir une mutation dans l'un de ses gènes ne signifie pas qu'un cancer du sein va se développer (ce n'est qu'un facteur de risque)
- Éventuellement : d'autres facteurs non génétiques pourraient s'ajouter.
- Autre argument : 50 % des cancers du sein sont actuellement inexplicables. **2 (suivant la qualité de l'argumentation)**