Devoir maison : étude de documents

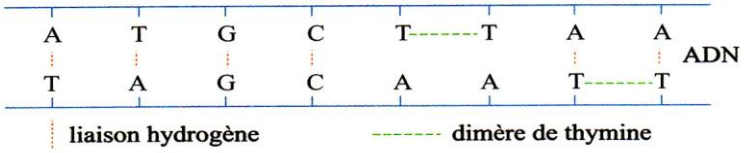
Activité n°1 : Origine du Xeroderma pigmentosum (14 points) durée conseillée : 45 minutes

Le Xeroderma pigmentosum est une maladie rare d'origine génétique caractérisée principalement par une sensibilité excessive de la peau aux rayons ultraviolets (UV) et multipliant par 1 000 le risque de développer un cancer de la peau. Il n'existe, à l'heure actuelle, aucun traitement de cette maladie qui frappe dès le plus jeune âge. Il est donc indispensable pour les personnes atteintes de supprimer ou limiter toute exposition aux UV. L'Agence Spatiale Européenne a d'ailleurs mis au point une combinaison intégrale de protection (photo ci-contre)

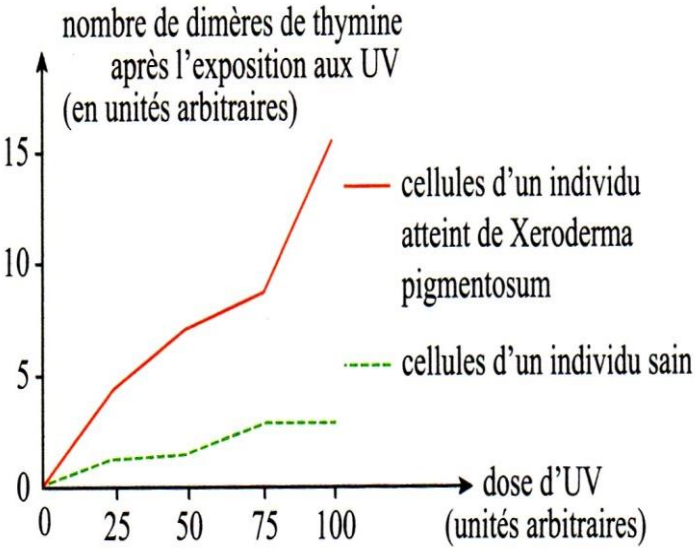
Consigne: A partir de l'analyse des documents, que vous compléterez de vos connaissances, précisez les mécanismes qui sont à l'origine de la maladie Xeroderma pigmentosum et comment cette maladie peut augmenter la risque de cancer de la peau.

Aide : Une petite introduction qui amène le sujet est attendue.
On analyse tous les documents (en retirant uniquement les informations essentielles) et on conclue à la fin en répondant au problème ou on répond au problème au fur et à mesure, en analysant chacun des documents de façon pertinente.

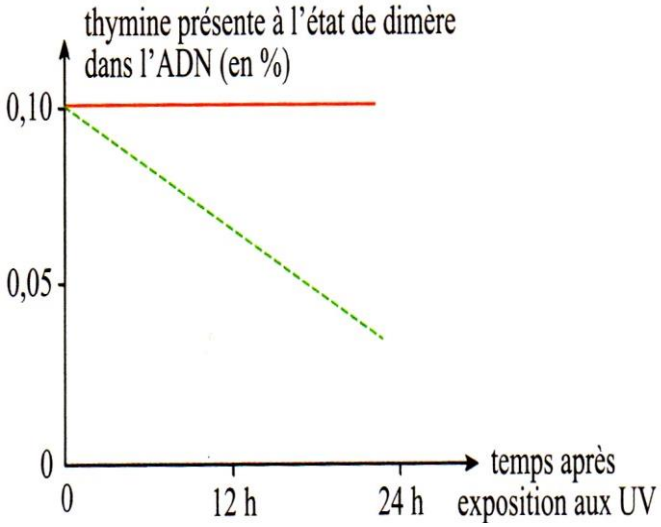
Document n°1 : Les rayons UV émis par le Soleil ou les lampes à bronzer sont préférentiellement absorbés par les nucléotides de l'ADN. Les UV-B provoquent la formation de liaisons covalentes entre nucléotides adjacents (formation de dimères de thymine). Ces dimères entraînent une modification importante de la structure de l'ADN et perturbe fortement le fonctionnement de l'ADN polymérase.



On a mesuré chez les malades et des individus sains la fréquence des dimères de thymines pour différentes expositions aux UV (document n°2) et l'évolution du pourcentage de ces dimères de thymine dans les cellules après une exposition aux UV (document n° 3).



Document n°2 : Evolution du nombre de dimères de thymines en fonction de la dose d'UV



Document n°3 : Evolution du pourcentage de dimères de thymines en fonction de la durée après l'exposition aux UV

<u>Document n°4</u> : Comparaison des allèles du gène codant l'enzyme XPf.

L'enzyme Xpf intervient dans la réparation des dimères de thymine présents dans l'ADN. La séquence du gène permettant de produire cette enzyme Xpf a été déterminée chez un individu sain (allèle Xpf Norm) et chez deux individus malades (allèles Xpf1 et Xpf2), chez qui la protéine Xpf n'est pas fonctionnelle.

La comparaison des séquences de nucléotides de quelques portions des trois allèles est présentée ci-dessous

	1460 1470 1480 1490	1550 1560	2350 2360
AlleleXpf Norm	TAGGAAAACCTGAAGAACTGGAAGAGGAAGGAGATG	AAATTAAGCATGAAGAATTT	TTCCCCAGACTACGGA
AlleleXpf1	TAGGAAAACCTGAAGAACTGGAAGAGGAAGGAGATG	AAATTAAGCATGAAGAATTT	TTCCCCAGACTATGGA
AlleleXpf2	TAGGAAAACCTAAAGAACTGGAAGAGGAAGGAGATG	AAACTAAGCATGAAGAATTT	TTCCCCAGACTACGGA

<u>Remarque</u> : les deux espaces blancs correspondent à des parties de séquences qui sont inutiles pour cette étude.

Démarche de résolution personnelle		
2	1	0
Construction d'une démarche **cohérente** bien adaptée au sujet	Construction **insuffisamment cohérente** de la démarche	**Absence de démarche** ou démarche incohérente

Analyse des documents et mobilisation des connaissances[4], dans le cadre du problème scientifique posé				
4	3	2	1	0
Informations issues des documents **pertinentes, rigoureuses et complètes** et connaissances mobilisées **pertinentes et complètes** pour interpréter	**Informations** issues des documents **pertinentes, rigoureuses et complètes** mais **connaissances à mobiliser insuffisantes** pour interpréter	**Informations** issues des documents **incomplètes** ou peu rigoureuses et **connaissances à mobiliser insuffisantes** pour interpréter	Seuls quelques éléments *pertinents* issus des documents et/ou des connaissances	Absence ou très mauvaise qualité de traitement des éléments prélevés

Exploitation (mise en relation/cohérence) des informations prélevées et des connaissances[3] au service de la résolution du problème			
3	2	1	0
Argumentation *complète et pertinente* pour répondre au problème posé	**Argumentation incomplète ou peu rigoureuse**		**Argumentation absente** et/ou réponse explicative absente ou incohérente
Réponse *explicative, cohérente et complète* au problème scientifique	Réponse explicative cohérente avec le problème posé	Absence de réponse ou réponse non cohérente avec le problème posé	

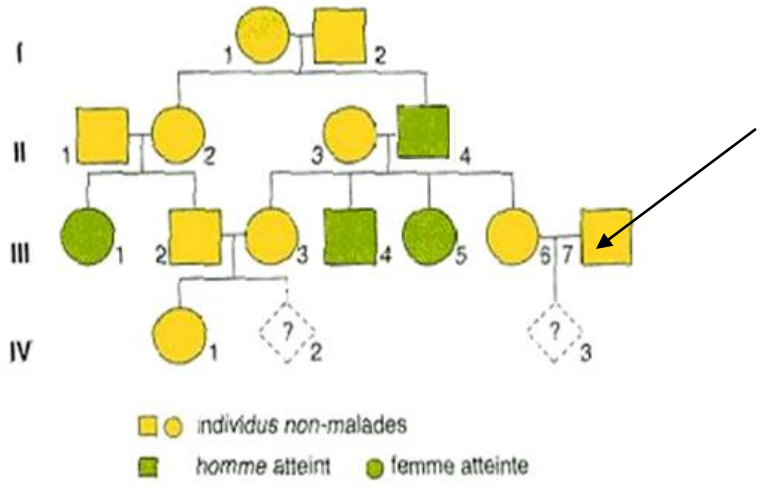
<u>Activité n°2 :</u> Etude d'un arbre généalogique (6 points) Durée conseillée 10 minutes.

La phénylcétonurie est une maladie qui touche environ un nouveau né sur 15 000 en France. Provoquée par une accumulation de phénylalanine dans le sang. Elle perturbe le développement du système nerveux et les enfants touchés présentent de graves retards mentaux.

La phénylalanine est normalement détruite par une enzyme la PAH. Les sujets atteints présentent une mutation qui rend cette enzyme non fonctionnelle. L'allèle muté (noté n) correspondant à la PAH non fonctionnelle est récessif sur l'allèle normal (N).

La fréquence des individus hérétozygotes pour ce gène est de l'ordre de 1/34

Arbre généalogique d'une famille touchée par la phénylcétonurie



Aucun cas de phénylcétonurie dans la famille de cette personne III7

Question n°1 : Ecrirez conventionnellement le génotype des individus II 3, II4, III6 et III7.
Vous devrez justifier votre raisonnement (sauf pour III7). ***(3 points).***

Question n°2: Calculez le risque d'être atteint de la phénylcétonurie pour le fœtus IV3. *Les détails du calcul sont attendus* ***(3 points)***