

DEVOIR SURVEILLE de SVT n° 4

Classe : Première SPE
Durée conseillée : 1h50

Partie I (8 points)

THEME 1A - Transmission variation et expression du patrimoine génétique

THEME 3A - Variation génétique et santé

Durée conseillée : 60 minutes

A partir de vos connaissances, vous déterminerez le mode d'action des antibiotiques. Vous expliquerez ensuite l'origine des résistances aux antibiotiques et identifierez des stratégies qui pourraient enrayer ce phénomène.

Votre rédaction comportera une introduction, un développement avec des paragraphes (espacés par un saut de ligne) et une conclusion. Vous complétez vos propos par des schémas décrivant les processus étudiés.

Partie II (3 points)

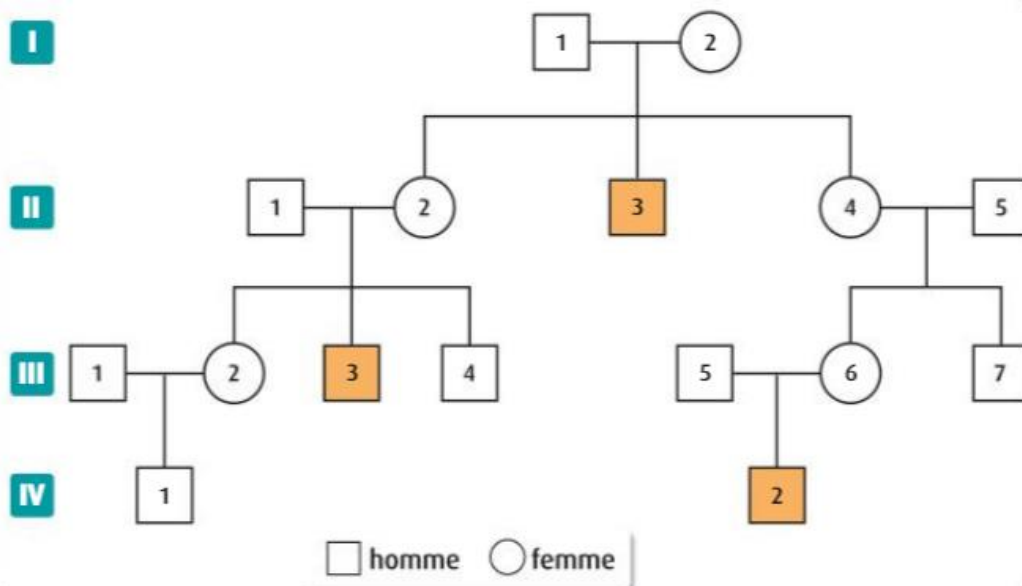
THEME 1A - Transmission variation et expression du patrimoine génétique

Durée conseillée : 45 minutes

A partir de vos connaissances et des documents, expliquez l'origine de la myopathie de Duchenne (DMD) et les modalités de sa transmission. Déterminez également quel est le risque pour le couple III-5 III-6 d'avoir un autre enfant atteint puis expliquez en quoi consiste la technique du « saut d'exon » et son intérêt.

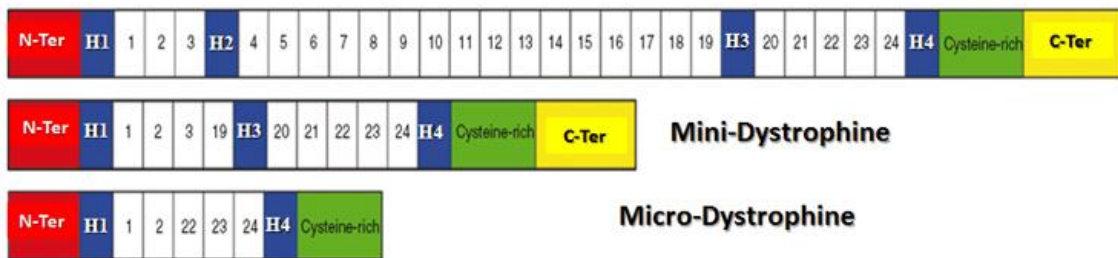
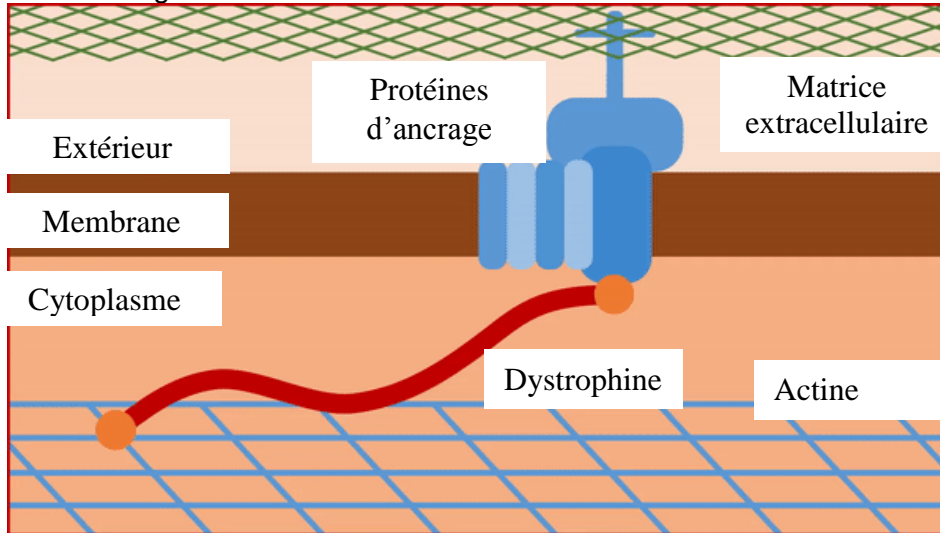
Document 1 : La myopathie de Duchenne

La **myopathie de Duchenne** (ou *Duchenne muscular dystrophy* DMD) est une maladie génétique grave et même mortelle qui affecte le **gène de de la dystrophine**. Elle touche 2500 personnes en France et quasi exclusivement les garçons.



Document 2 : Le rôle de la dystrophine

Le **gène de dystrophine** est le plus grand gène du génome humain (2 300 000 nucléotides) et permet la production d'un ARNm de 14 000 nucléotides. La protéine dystrophine est une longue fibre composée de nombreux segments très ressemblants (de 1 à 24 et de H1 à H4). Elle est capable de s'attacher entre les protéines contractiles des muscles (actine) et les protéines de la matrice extracellulaire. Le dysfonctionnement de cette protéine rend la contraction musculaire inefficace (pas de transmission au reste des tissus) mais également la dégénérescence des muscles.



Document 3 : La thérapie génique

Actuellement, la principale stratégie de thérapie génique, qui pourrait soigner près de 40% des individus consiste en une technique appelée « saut d'exon » dont le principe est schématisé ci-dessous.

