

# DS P2 Amyotrophie spinale - Correction

## Exercice 2 (8 points)

Dans cette seconde partie de l'épreuve écrite, le candidat développe un raisonnement scientifique pour résoudre le problème posé.

L'exercice permet d'évaluer sa capacité à pratiquer une démarche scientifique, à partir de l'exploitation d'un ensemble de documents et en mobilisant ses connaissances. Le questionnement amène le candidat à : choisir une démarche de résolution du problème posé et à l'exposer ; analyser les documents fournis et intégrer leur analyse ; structurer et rédiger correctement son raisonnement.<sup>1</sup>

### Exercice 2 (noté sur 8 ou 9 points<sup>2</sup>) : pratique d'un raisonnement scientifique pour résoudre un problème

**Critères de référence** (et descripteurs du niveau de maîtrise attendu dans la cadre des attendus du programme de SVT) :

- **Qualité et complétude de la démarche de résolution (adéquation de la démarche avec le problème posé)**
- **Qualité de la rédaction de la démarche de résolution (explicitation claire et rigoureuse du raisonnement conduit)**
- **Présence et justesse de la conclusion apportant une réponse correcte au problème posé**
- **Qualité<sup>3</sup> des données prélevées dans les documents pour résoudre le problème scientifique**
- **Complétude et pertinence des connaissances nécessaires pour traiter le problème de manière complète, en sus des données issues des documents**
- **Mise en relation pertinente des données prélevées et des connaissances avec le problème à résoudre (confrontation pertinente des données et des connaissances et du problème posé)**

Les trois curseurs sont indépendants.

**L'organisation de l'exposé est ici spécifiquement évaluée : la démarche personnelle a-t-elle une logique apparente ? Le problème posé est-il pris en compte tout au long de la démarche ? La démarche n'omet-elle pas la prise en compte d'éléments importants pour répondre en totalité au problème posé ? Une réponse conclusive est-elle apportée au problème posé ? La rédaction est-elle de qualité (expression claire, vocabulaire scientifique rigoureux, illustrations éventuelles, etc.) ?**

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

<sup>1</sup> Extrait du BO spécial n°2 du 13 février 2020

<sup>2</sup> On attribuera 9 points à un exercice proposant des documents plus complexes ou plus difficiles à exploiter

<sup>3</sup> Qualité des données : les informations utiles ont été identifiées dans les documents ; leur analyse est précise : conditions d'obtention des données ; quantification ; identification de témoins ; prise en compte des barres d'erreurs, ...

### Démarche

*Rappel : Une démarche est considérée comme cohérente si elle est logique et qu'elle permet de répondre au problème posé.*

### Connaissances - éléments scientifiques

#### Informations tirées des documents :

L'ordre d'étude des documents dépendra de la démarche du candidat.

La SMA (amyotrophie spinale) est une maladie héréditaire rare.

Les symptômes de la SMA sont: des difficultés à maintenir une position assise ou debout, des difficultés locomotrices et respiratoires, perte des réflexes, paralysie.

La SMA est une maladie autosomique récessive (doc 1a)

La protéine SMN contrôle l'expression de certains gènes (c'est un facteur de transcription) (doc 1b)

Les individus atteints de SMA présentent une mutation du gène codant la protéine SMN. (Doc 1b)

La mutation du gène codant la SMN induit la non expression de ce gène (pas de synthèse de la SMN). (Doc 1b)

Les muscles des souris atteintes de SMA ont un diamètre plus faible que ceux des souris témoins saines. (doc 2)

Le gène MYOD1 contrôle la croissance musculaire. (Doc 2)

Les souris atteintes de SMA ont un taux d'expression du gène MYOD inférieur à celui des souris témoins saines. (Doc 2)

Le faible taux d'expression du gène MYOD chez les souris SMA n'est pas dû à une mutation de ce gène. (Doc 2)

**L'échelle des informations posé (sélection) ? Leur compte des barres d'erreur problème posé (choix p**

Deuxième curseur si e

#### Analyse des documents

4

Informations issues des documents **pertinentes, rigoureuses, complètes** et connaissances mobilisées **pertinentes, complètes** pour inter

Deuxième curseur si e

#### Analyse des documents

3

Informations issues des documents **pertinentes, rigoureuses** et connaissances mobilisées **et complètes** pour

**L'échelle des mises en œuvre pour répondre au problème posé cause à effet ou les corr**

#### Exploitation (mise en œuvre)

3

**Argumentation complète pour répondre au problème**

Réponse *explicative, complète* au problème

<sup>4</sup> Les connaissances ne sont pas mobilisées à l'exemple des connaissances

Chez les souris atteintes de SMA, la stimulation (dans la racine ventrale de la moelle épinière) de l'axone du neurone moteur contrôlant le muscle carré des lombes n'entraîne pas de PA musculaire (contrairement aux témoins chez qui la stimulation induit un PA musculaire). (Doc 3a)

Les expériences d'immunocytochimie montrent que chez les souris SMA, la synapse neuro musculaire contient autant de récepteurs à l'acétylcholine que les témoins, mais renferme beaucoup moins de terminaisons axoniques que les témoins. (Doc 3b)

Bien que ne possédant pas de mutation du gène P53, les souris SMA surexpriment ce gène dans leurs neurones moteurs. (Doc 4)

La sur expression du gène P53 induit une mortalité cellulaire. (Doc 4)

**Connaissances mobilisées :**

- Nature et propagation des messages nerveux (PA)
- Fonctionnement des synapses neuro neuronique et neuro musculaire
- Structure de la moelle épinière
- Voie pyramidale de la motricité volontaire
- Analyse en génétique humaine (arbre généalogique).

**Compréhension globale:**

La SMA est une maladie génétique autosomique récessive. Les individus atteints possèdent un allèle muté du gène codant la protéine SMN. La mutation de ce gène induit une non expression de la protéine SMN. La protéine SMN est un facteur de transcription qui contrôle l'expression d'autres gènes. En l'absence de la protéine SMN, le gène MYOD n'est plus exprimé ce qui induit une atrophie musculaire. L'absence de la protéine SMN induit aussi une sur expression du gène P53 dans les neurones moteurs ce qui conduit à la mort de ces neurones. Du fait de l'atrophie musculaire et de la destruction des neurones moteurs, les individus atteints de SMA présentent des difficultés locomotrices, respiratoires et des paralysies.