

Sciences de la vie et de la Terre

Épreuve de spécialité du second groupe

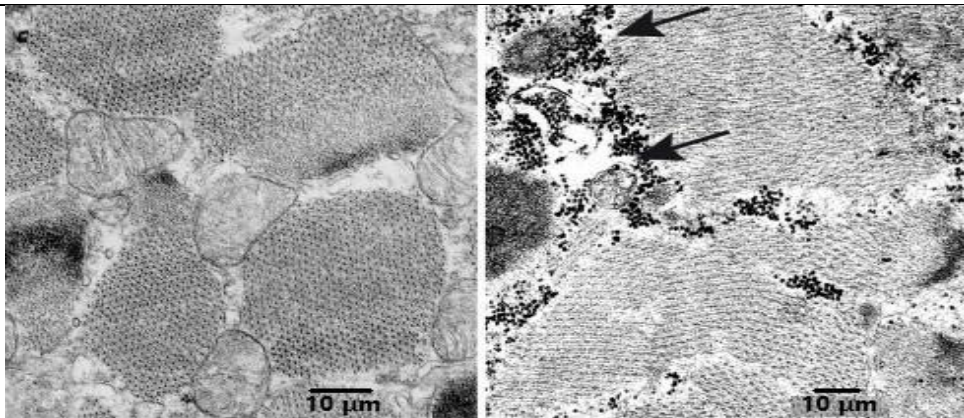
THEME 3-2 TYPE B EXERCICE 3

Thématique : Corps humain et santé

Chapitre - Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie. Le contrôle des flux de glucose, source essentielle d'énergie des cellules musculaires

Un enfant présente une faible résistance à l'effort physique. Ses parents ne présentent pas ce trouble.

Les médecins envisagent un trouble au niveau du stockage de glycogène par les muscles. Une étude histologique de ses muscles squelettiques est menée ainsi qu'une étude du gène codant la glycogène synthétase, enzyme présente dans les cellules musculaires et nécessaire à la synthèse du glycogène à partir de glucose.



Coupe de l'enfant

Coupe du témoin

(d'après <https://neupsykey.com/>)

Document 1 : Coupes transversales de muscle squelettique dans lesquelles le glycogène est repéré par des flèches.

	1363	1372	1381	1390	1399
GYS-1 allèle normal	CCCATCCTGACCACCATCCGCGAATCGGCCTCTTCAATAGCA				
GYS-1 allèle chez l'enfant	CCCATCCTGACCACCATCCTCGAATCGGCCTCTTCAATAGCA				

Remarques : L'enfant est homozygote pour le gène étudié alors que ses parents sont hétérozygotes. L'allèle muté du gène donne une enzyme non fonctionnelle.

Document 2 : Extrait de la comparaison du brin non transcrit du gène de la glycogène synthétase musculaire (GYS1).

A partir de ces données et de vos connaissances, expliquez aux parents de l'enfant l'origine de sa faible résistance à l'effort.

Éléments de correction.

Données issues des documents	Document 1 Témoin : présence de glycogène (grains noirs désignés par des flèches) dans les cellules musculaires Enfant : Absence de glycogène dans les cellules musculaires Document 2 Les parents hétérozygotes sont sains. L'enfant est homozygote. Identification de la mutation : nucléotide 1382 substitution T à la place de G.
Données issues des connaissances	Les muscles stockent le glucose sous forme de glycogène. Lors d'une activité physique les cellules musculaires ont besoin de glucose. Les réserves de glucose servent à entretenir des flux de glucose
Interprétation des données	Chez le témoin : l'équipement enzymatique permet la présence de glycogène dans les cellules musculaires. Cette réserve assure la disponibilité en glucose lors de l'effort physique. L'allèle porté par l'enfant doit être non fonctionnelle. L'enzyme GYS1 ne permet pas de transformer le glucose sanguin en glycogène. Donc l'absence de glycogène dans les cellules musculaires ne permet pas d'assurer la disponibilité du glucose lors d'un effort physique.
Conclusion	La faible résistance de l'enfant à l'effort physique s'explique par une impossibilité de stockage de glucose sous forme de glycogène dans les cellules musculaires. Il s'agit d'un dysfonctionnement génétique.