	Elément d'évaluation (ces éléments correspondent à un niveau maitrisé)	C1			C2			C3			C4			C5			C6		
		Mobiliser les connaissance fondamentales			Mobiliser le vocabulaire médical			Analyser, interpréter			Argumenter, établir la relation structure - fonction			Expliquer le principe d'un diagnostic ou d'un traitement			S'exprimer à l'écrit		
		I	A	M	I	A	M	I	A	M	I	A	M	I	A	M	I	A	M
1.1.1	syndrome : ensemble de symptômes ou de signes caractéristiques d'une maladie mutation : modification au niveau d'une séquence d'ADN gène : segment d'ADN qui contient l'information nécessaire à la synthèse d'une protéine																		
1.1.2	Les deux fragments d'ADN diffèrent à partir du nucléotide n° 2408 Ajout d'un adénine après le n°2407. Tous les nucléotides suivants sont décalés. Il s'agit d'une mutation par insertion.																		
1.1.3	Gène blm normal : A G U C A G U G G G G A C A U G A U U U U C G U Gène blm muté : A G U C A G U U G G G G A C A U G A U U U U C G U																		
1.1.4	Séquence peptidique du gène blm normal : Ser – Gln – Trp – Gly – His – Asp – Phe – Arg – … Séquence peptidique du gène blm muté : Ser – Gln – Leu – Gly – Thr (puis codon STOP)																		
1.1.5	La séquence peptidique correspondant au gène muté est tronquée. La protéine est incomplète et ne peut donc pas assurer son rôle.																		
1.2.1	Les sujets II3, III4 et IV1 sont atteints du syndrome de Bloom. Ils ont donc reçu au moins un allèle muté du gène responsable, de l'un de leurs parents. Si cet allèle était dominant, le parent qui l'a transmis serait également atteint. Or les parents des sujets atteints sont tous sains. Donc l'allèle responsable du syndrome de Bloom est récessif. Le mode de transmission de la maladie est récessif. Les sujets atteints possèdent donc 2 allèles mutés du gène blm.																		
1.2.2	Si l'allèle muté était porté par un gonosome Y : seuls les hommes seraient atteints ; or les sujets atteints III4 et IV1 sont des femmes. Si l'allèle muté était porté par un gonosome X : la femme III4 possède 2 allèles mutés, donc 1 allèle muté sur chaque chromosome X ; son père lui aurait donc transmis un X portant l'allèle muté. Or chez l'homme un allèle présent sur X s'exprime toujours, puisque Y ne porte pas les mêmes gènes. L'homme II5 serait donc atteint, ce qui n'est pas le cas. Le gène blm n'est donc pas porté par un gonosome mais par un autosome.																		
1.2.3	I2 : m//S ; ce sujet est sain, mais transmet l'allèle muté à son fils. II3 : m//m ; ce sujet est atteint, donc homozygote pour l'allèle muté.																		
1.2.4	Échiquier de croisement avec les individus III2 (m//S) et III3 (m//S). Le risque pour ce couple d'avoir un enfant atteint est de 1/4 ou de 25%.																		
2.1.1	Cycle cellulaire délimité sur un cycle (interphase et mitose). Durée = 23h.																		
2.1.2	Interphase (G1, S, G2) puis mitose (noté M sur le document)																		
2.1.3	Photographie 1 : mitose. Les chromosomes sont bien individualisés et ne sont pas entourés d'une enveloppe cellulaire. Photographie 2 : interphase. L'ADN est sous forme de chromatine diffuse, délimitée par une enveloppe nucléaire.																		
2.2.1	diarrhée : l'évacuation trop fréquente de selles trop liquides rectorragie : une émission de sang rouge (non digéré) par l'anus anorexie : une diminution importante ou une perte de l'appétit asthénie : une fatigue intense, non motivée, un manque de force coloscopie : un examen du côlon à l'aide d'un fibroscope																		
2.2.2	Introduction d'un tube souple (fibroscope) par l'anus et progression tout au long du côlon. Ce tube souple comporte deux types de fibres optiques : une source de lumière pour éclairer la cavité et une autre relié à un système optique qui permet au médecin de visualiser directement l'image de la cavité et de la paroi du côlon.																		

2.2.3	1 : intestin grêle 2 : côlon descendant 3 : anus 4 : rectum 5 : côlon ascendant 6 : côlon transverse						
2.2.4	Un examen anatomo-pathologique vise à réaliser une étude macroscopique et microscopique des tissus prélevés, afin de déterminer s'il s'agit d'une tumeur maligne ou non.						
2.2.5	1 : initiation : la tumeur est composée d'un amas de cellules épithéliales ayant subi des mutations et ayant perdu le contrôle de leur croissance. On observe une prolifération cellulaire ou une hyperplasie. 2 : extention local : les cellules sont dédifférenciées et sécrètent des substances qui modifient leur environnement. Elles envahissent l'espace disponible dans le tissu atteint et s'étendent dans les tissus sains sous-jacents de la paroi intestinale. 3 : invasion à distance : des cellules cancéreuses quittent le foyer primitif et migrent, par la circulation sanguine et lymphatique, vers d'autres organes comme le foie et les poumons, où elles se fixent pour former des foyers secondaires de tumeurs malignes, les métastases.						
2.2.6	Pour le lot de souris n°2, non traité, on constate que la tumeur évolue lentement et augmente faiblement. Pour le lot de souris n°1 ayant reçu un immunosuppresseur, la tumeur augmente rapidement et atteint un volume très important. Le traitement immunosuppresseur administré aux souris accélère et amplifie le développement de la tumeur. À l'inverse, un système immunitaire qui fonctionne correctement freine le développement des tumeurs. Cette expérience permet de déduire que des patients ayant un déficit immunitaire, comme c'est le cas pour le syndrome de Bloom, peuvent présenter une prédisposition au développement précoce de cancers.						
3.1	La muqueuse bronchique est composée de cellules ciliées de forme cylindrique, entre lesquelles s'insèrent des cellules caliciformes ; ces cellules sont toutes jointives, et reposent sur une lame basale, ce qui caractérise un tissu épithélial.						
3.2	Les cellules caliciformes sécrètent un mucus, qui constitue un tapis gluant en surface de l'épithélium ; ce mucus englue les poussières et les bactéries qui pénètrent dans les bronches avec l'air inspiré. Les mouvements des cils permettent de remonter ces particules engluées vers le pharynx où elles sont avalées ou éliminées par la toux.						
3.3	Sujet sain : VEMS = 3,8L et CVF = 4,7L Sujet atteint de BPCO : VEMS = 1,8L et CVF = 2,8L						
3.4	Le sujet atteint de BPCO a une capacité respiratoire très diminuée : son VEMS est 2 fois plus faible que celle du sujet sain ; de même sa CVF est nettement plus faible (< 30%). Justification de l'appellation : Dans une broncho-pneumopathie chronique obstructive les voies respiratoires sont encombrées par du mucus et la lumière bronchique est rétrécie. L'air passe donc difficilement à l'expiration, ce qui explique les valeurs du spirogramme. L'air inspiré reste en partie bloqué dans les alvéoles pulmonaires. La BPCO correspond à une insuffisance respiratoire, donc une oxygénation insuffisante de l'organisme.						
Points intérmédiaires (pondérés sur 20) :		6	2	6	3	2	1
Commentaire :	Note sur 20						