

Exercice 1 : Génétique et contraction musculaire

Construction scientifique complète (les grandes parties sont présentes) et logique par rapport au sujet

Les idées essentielles pour la construction scientifique sont présentées, elles sont organisées logiquement et de façon à répondre à la question posée. On pourra lire une introduction et une conclusion.

On considérera [que la construction est complète](#) si les idées clés (structurantes) suivantes ont été identifiées et formulées

- ➡ **Grande idée 1** : Les myopathies congénitales ont un risque important de transmission car elles sont dues à un allèle dominant du gène MYH7. La possession d'une seule version anormale de ce gène suffit à développer les symptômes.
- ➡ **Grande idée 2** : La myosine est un myofilament présent au niveau des sarcomères dont la tête peut se fixer sur les filaments d'actine et provoquer le raccourcissement des sarcomères responsable à l'échelle du muscle de la contraction.
- ➡ **Grande idée 3** : Une accumulation de myosine anormale provoque un dysfonctionnement du cycle de contraction.

Connaissances complètes et exactes, les arguments sont exacts et suffisants

On considérera que les connaissances sont complètes si les notions associées aux idées clés sont les suivantes

➡ **Grande idée 1** :

- Notion d'allèle dominant : s'exprime même chez un individu hétérozygote pour le gène considéré
- Illustration de la transmission de la maladie à l'aide d'un tableau de croisement
- Exemple d'un couple dont l'un est hétérozygote et l'autre homozygote
- Pourcentage de risque de transmission (50%)

Soit M l'allèle muté dominant du gène MYH7 et m l'allèle sauvage récessif.

Si un des parents est hétérozygote pour le gène MYH7 soit (M//m) et l'autre non porteur de l'allèle muté soit (m//m) alors, il y a 50 % de risque que cet allèle soit transmis à chaque enfant.

Parent 1	(M/)	(m/)
Parent 2	(M//m)	(m//m)
	[M]	[m]

Exemple d'argument : la chorée de Huntington, qui est causée par un allèle dominant. Si un parent est porteur de l'allèle muté, chaque enfant a un risque sur deux de l'hériter et de développer la maladie à un moment donné de sa vie.

➡ **Grande idée 2**

- Constitution d'un sarcomère : filaments épais de myosine + filaments fins d'actine disposés parallèlement.
- Sarcomère = unité contractile des fibres musculaires
- Les étapes de cycle de contraction : alternance de fixation / détachement de la myosine sur l'actine
- Hydrolyse de l'ATP fournit l'énergie nécessaire à la fixation des têtes de myosine sur l'actine
- Raccourcissement des sarcomères produit par le changement de conformation de la tête de myosine qui tire sur le filament d'actine vers le centre du sarcomère
- Lien entre l'échelle du sarcomère ; l'échelle de la fibre musculaire et l'échelle du muscle.

Exemple de schéma : cycle de la contraction / schéma d'un sarcomère

Exemple d'argument : lien expérimental entre tension d'une fibre et présence d'ATP ou de poison empêchant son hydrolyse...

➡ **Grande idée 3**

- Allèle muté dominant du gène MYH7 entraîne l'accumulation de myosine anormale
- Développement de myopathies : maladies musculaires génétiques qui affectent la structure et la fonction des sarcomères
- Problèmes de contraction musculaire comme la faiblesse musculaire, la fatigue et la diminution de la force musculaire.

On considérera [que les arguments \(expérience, observation, exemple...\) sont suffisants](#) si le candidat en donne au moins un pertinent et exact par idée clé. On valorisera les copies avec des schémas présentant des exemples concrets.

Qualité de l'exposé

Syntaxe, grammaire (formulation scientifique compréhensible des idées ...) / Orthographe / Schéma(s) clair(s) légendé(s) et titré(s) et à propos / Mise en page, facilité de lecture, présentation attrayante.

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

- Logique¹ et complétude de la construction du texte par rapport à la question posée ;
- Exactitude et complétude des connaissances² à mobiliser dans les champs disciplinaires concernés (sciences de la vie et/ou sciences de la Terre) ;
- Pertinence³, exactitude des **arguments** nécessaires pour étayer l'exposé (principes ou exemples d'expériences, observations, situations concrètes... éventuellement issus du ou des documents proposés) ;
- Qualité de l'exposé (syntaxe, vocabulaire scientifique, clarté de tout mode de communication scientifique approprié).

Construction logique par rapport au sujet : le candidat a compris le sujet		Construction scientifique non logique : le candidat n'a pas compris le sujet		
Les idées clés sont toutes traitées Connaissances complètes et exactes Au moins un argument exact et pertinent bien associé ou à propos.	Idées clés incomplètes mais adossées à des connaissances suffisantes avec au moins un argument exact OU Connaissances insuffisantes mais exactes et associées à un argument recevable (exact et à propos) OU Idées clés toutes traitées, connaissances complètes mais sans argument	Connaissances insuffisantes et non étayées par des arguments OU les arguments ne sont pas exacts ou pertinents (non ou mal associés ou non à propos)	De rares éléments exacts pour répondre à la question posée (Connaissances et arguments)	Aucun élément (connaissances et arguments) pour répondre correctement à la question
6	5 4	3 2	1	0
La qualité de l'exposé permet de discriminer les points attribués.				

¹ Logique de la construction scientifique : L'organisation du propos montre que le candidat a compris le sujet et qu'il y répond de façon logique.

² Exactitude et complétude des connaissances : Toutes les notions associées aux idées clés sont mobilisées, sans oublis ou erreurs majeures.

³ Pertinence : l' (les) argument (s) est (sont) bien choisi (s) et bien associé (s) à la connaissance énoncée (il est « à propos »).