

## Évaluation (noté sur 10 points) :

Dans certaines maladies héréditaires, la mutation d'une enzyme peut entraîner de graves troubles métaboliques.

**En utilisant les informations apportées par les documents et par vos connaissances, proposez une explication aux symptômes observés dans la maladie de Von Gierke.**

### Document G : Que sont les Glycogénoses ?

E. von Gierke, médecin allemand, a décrit en 1929 des patients ayant une hépatomégalie (gros foie) et des hypoglycémies fréquentes. L'analyse du foie au microscope retrouvait une surcharge des cellules du foie en glycogène. Depuis, la glycogénose est aussi appelée « maladie de von Gierke ». Les glycogénoses sont un groupe de maladies provoquées par la difficulté des cellules du foie et/ou des muscles à utiliser le glucose qu'elles ont stocké en elle sous forme de glycogène.

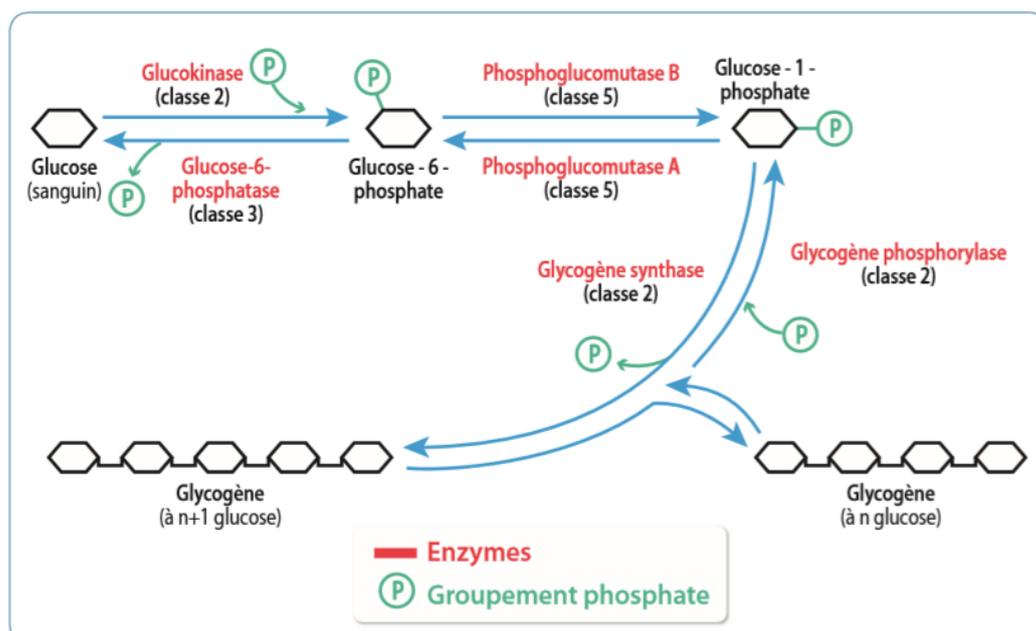
Ces maladies sont le plus souvent héréditaires.

### Document E : équipement enzymatique d'une cellule de foie d'un individu sain

	Cellules hépatiques
Glycogène synthase	✓
Glycogène phosphorylase	✓
Phosphoglucomutase	✓
Glucokinase	✓
Glucose-6-phosphatase	✓

✓ = présence

### Document M : voies métaboliques du glucose



## Grille de correction exercice 2 pratique du raisonnement scientifique

<b>Critères de qualité du travail d'analyse scientifique.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• A : Qualité de la démarche de résolution (adéquation de la démarche avec le problème posé)</li> <li>• B : Pertinence des éléments prélevés dans les documents pour résoudre le problème scientifique</li> <li>• C : Pertinence des connaissances nécessaires pour traiter le problème de manière complète,</li> <li>• D : Mise en relation pertinente des données prélevées et des connaissances</li> <li>• E : Qualité de la rédaction la démarche de résolution</li> <li>• F : Présence et justesse de la conclusion apportant une réponse correcte au problème posé.</li> </ul>	
<b>compréhension globale</b>	
Les glycogénoses sont dues à une mutation d'un gène codant pour une enzyme de déstockage du glycogène. Les patients sont alors incapables de réguler leur glycémie et ont un foie qui stocke à outrance	
<b>Éléments scientifiques tirés des documents</b>	
Doc G : les Patients ont un foie trop gros et des hypoglycémies fréquentes	
Ils stockent trop de glycogène	
Doc M : Le glucose peut être stocké en glycogène suite à différentes réactions	
Le glucose peut être produit à partir du glycogène suite à différentes réactions inverses	
Ces réactions sont catalysées par des enzymes spécifiques	
Doc E : Les cellules du foie chez un individu sain possèdent la totalité des enzymes de la chaîne du glucose (stockage et déstockage)	
<b>Éléments scientifiques tirés des connaissances</b>	
Les enzymes sont spécifiques d'une réaction / une réaction nécessite une enzyme	
Les enzymes sont le résultat de l'expression de gènes	
Si une enzyme est mutée elle perd sa fonction	
Car sa forme (due à sa séquence) ne correspond plus à sa fonction	

<b>B et C : Analyse des documents et mobilisation des connaissances, dans le cadre du problème</b>				
4	3	2	1	0
Connaissances Informations prélevées complètes et pertinentes	Connaissances pertinentes mais informations prélevées incomplètes ou peu pertinentes	Connaissances incomplètes <i>mais informations issues des documents pertinentes</i>	Seuls quelques éléments <i>pertinents</i> issus des 2 sources	Absence de traitement des éléments prélevés

<b>A et E : Démarche personnelle</b>			
3	2	1	0
Bonne adaptation de la démarche au sujet		Construction imparfaite mais bonne rédaction	Absence de démarche ou démarche incohérente
Rédaction <i>correcte</i> de la démarche	Rédaction <i>incorrecte</i> de la démarche		

<b>D et F : mise en relation des informations prélevées et des connaissances pour résoudre le problème (conclusion)</b>			
3	2	1	0
Tous arguments nécessaires sont présents			
Réponse <i>explicative et cohérente</i> au problème scientifique	réponse incomplète au problème scientifique posé	Argumentation incomplète mais réponse <i>explicative cohérente</i> avec le problème posé	Arguments absents et/ou réponse <i>explicative absente</i> ou incohérente