

BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE
SCIENCES ET TECHNOLOGIES
DE LA SANTE ET DU SOCIAL
BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES
SESSION 2016

Durée : 3 heures

Coefficient : 7

Avant de composer, le candidat s'assurera que le sujet comporte bien
10 pages numérotées de 1/10 à 10/10.

La page 9/10 est à rendre avec la copie.

L'usage de la calculatrice n'est pas autorisé.

SUIVI MEDICAL DU COUPLE X. ET PROCREATION

Monsieur et Madame X., respectivement 37 et 32 ans, essaient de concevoir un enfant sans succès depuis près de trois ans. Ils consultent un médecin afin de rechercher les causes de leur infertilité et d'y trouver une solution.

1. OBESITE ET INFERTILITE MASCULINE

Lors de l'examen clinique, le médecin détermine que Monsieur X., pèse 124 kg pour 1,78 m. Son IMC est d'environ 39 kg.m⁻² et indique une obésité sévère.

Il apprend également que le père de Monsieur X., est décédé à l'âge de 55 ans d'un infarctus du myocarde consécutif à une athérosclérose coronarienne.

1.1. Définir les quatre termes soulignés.

1.2. Donner la signification du sigle IMC puis présenter le calcul réalisé par le médecin pour déterminer l'IMC de Monsieur X..

Le médecin de Monsieur X. lui conseille de perdre du poids. Pour cela, il met en place un traitement hygiéno-diététique (régime hypocalorique et activité physique) accompagné d'un traitement médicamenteux. On cherche à comprendre comment agit le médicament prescrit dont le principe actif est appelé Orlistat.

L'obésité est souvent la conséquence d'un déséquilibre alimentaire avec une ingestion excessive d'aliments gras qui contiennent des proportions importantes de triglycérides. Afin d'être absorbés au niveau de l'intestin grêle puis utilisés ou stockés par l'organisme, les triglycérides doivent être digérés par les lipases, des enzymes du tube digestif.

Des prélèvements ont été effectués chez des sujets sans traitement à différents niveaux du tube digestif et ont permis d'obtenir les résultats consignés dans le **tableau 1** ci-dessous.

TABLEAU 1	PRESENCE DANS				
	la bouche	l'estomac	le duodénum	le jéjunum et l'iléon	le côlon
Triglycérides	+++	+++	++	+	Traces
Acides gras	-	-	+	++	Traces

1.3. Déterminer, à l'aide du **tableau 1**, les niveaux du tube digestif où les triglycérides ont été digérés.

Les mêmes prélèvements ont été effectués chez des personnes sous traitement par Orlistat. Les résultats sont donnés dans le **tableau 2** ci-dessous.

TABLEAU 2	PRESENCE DANS				
	la bouche	l'estomac	le duodénum	le jéjunum et l'iléon	le côlon
Triglycérides	+++	+++	++	++	++
Acides gras	-	-	+	+	Traces

- 1.4.** Comparer les deux tableaux (**tableaux 1 et 2**) pour en déduire le mode d'action d'Orlistat sur les triglycérides. Expliquer pourquoi ce médicament favorise alors la perte de poids.

La perte de poids de Monsieur X. n'étant pas satisfaisante, son médecin envisage une opération chirurgicale appelée gastroplastie, représentée sur le schéma du **document 1**.

- 1.5.** Présenter, à partir du **document 1**, le principe de la gastroplastie. En déduire pourquoi cette technique, dite restrictive, permet de diminuer l'appétit du patient et donc de limiter sa prise alimentaire.

Afin de déterminer si Monsieur X. est à l'origine de l'infertilité du couple, un spermogramme est réalisé. Les résultats sont présentés dans le document ci-dessous.

Analyses effectuées	Valeurs de Monsieur X.	Valeurs de référence
Volume éjaculat	2,4 mL	> 2 mL
pH	7,5	7,2 - 8
Nombre de spermatozoïdes	6 millions.mL ⁻¹	> 20 millions.mL ⁻¹
Mobilité à 1h	70 %	> 40%
Formes mortes	18 %	< 30%
Formes anormales	20 %	< 50%

- 1.6.** Déterminer, à partir du spermogramme, si Monsieur X. présente les anomalies suivantes : asthénospermie, oligospermie et tératospermie. Justifier la réponse.

2. LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE D'EMERY-DREIFUSS (DMED)

Les examens effectués chez Madame X. ne révèle aucune anomalie mais lors de l'interrogatoire, le médecin apprend que certains membres de sa famille sont touchés par la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (DMED), une pathologie liée à la mutation d'un gène *Imna* codant les lamines, des protéines de l'enveloppe nucléaire des cellules.

La DMED se manifeste par une faiblesse musculaire, principalement dans les membres, et une atteinte cardiaque grave telle que la cardiomyopathie dilatée.

2.1. Conséquences physiopathologiques de la DMED sur le cœur

- 2.1.1.** Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 7 du **document 2** présentant un schéma d'une coupe frontale du cœur.

Le **document 3** présente l'évolution du volume ventriculaire en fonction du temps lors d'un cycle cardiaque chez un sujet sain.

- 2.1.2.** Utiliser les lettres situées sur l'axe des abscisses pour délimiter la phase d'éjection systolique du cœur. Justifier.

La cardiomyopathie dilatée est caractérisée notamment par une faiblesse de la contraction du muscle cardiaque. Le volume d'éjection systolique est donc diminué. La fréquence cardiaque, elle, n'est pas modifiée.

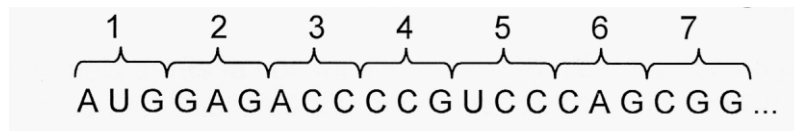
- 2.1.3.** Rappeler la formule permettant de calculer le débit cardiaque puis en déduire la conséquence d'une cardiomyopathie dilatée sur le débit cardiaque d'une personne atteinte, ainsi que la conséquence pour les tissus de l'organisme.

Une scintigraphie myocardique au Thallium peut être prescrite afin d'apporter des renseignements sur les volumes des cavités cardiaques, la force de contraction cardiaque et le volume d'éjection. Le principe de cet examen est schématisé sur le **document 4**.

- 2.1.4.** Présenter, à l'aide du **document 4**, le principe de la scintigraphie.

2.2. Etude du gène *Imna* impliqué dans la DMED

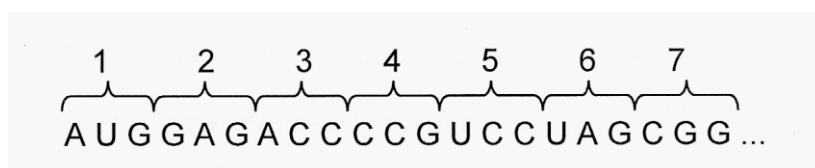
Les sept premiers codons de l'ARN messager obtenu par transcription du gène *Imna* (allèle sain) sont présentés ci-dessous :



- 2.2.1.** Définir les quatre termes soulignés dans la phrase ci-dessus.
- 2.2.2.** Etablir la séquence d'ADN de l'allèle sain du gène *Imna* à partir de la séquence d'ARNm ci-dessus.

Le **document 5** illustre le processus de synthèse des protéines.

- 2.2.3.** Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 4 du **document 5**.
- 2.2.4.** Etablir, à l'aide du tableau du code génétique présenté **document 6** et de l'ARNm du gène *Imna* (allèle sain), la séquence correspondante des acides aminés. Expliquer la démarche.
- 2.2.5.** La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est due à une mutation ponctuelle du gène *Imna*. Les sept premiers codons de l'ARN messager obtenu par transcription de l'allèle muté du gène *Imna* sont donnés ci-dessous.



- 2.2.6.** Etablir la séquence d'ADN de l'allèle muté du gène *Imna* à partir de la séquence d'ARNm ci-dessus. Etablir ensuite la séquence d'acides aminés.

2.2.7. Localiser, en comparant les deux ADN (allèles sain et muté), la mutation dans la séquence de l'ADN de l'allèle muté puis la nommer.

2.2.8. Indiquer la conséquence de cette mutation sur la protéine.

2.3. Etude de la transmission de la DMED

Madame X. souhaite connaître le mode de transmission de la DMED afin de déterminer si ses futurs enfants ont un risque d'être atteints. Le médecin l'interroge sur les cas diagnostiqués dans sa famille pour réaliser un arbre généalogique (présenté **document 7**). Madame X. correspond à l'individu III5 et Monsieur X. à l'individu III6. L'individu I1 est hétérozygote pour ce gène.

2.3.1. Indiquer, si l'allèle muté responsable de la DMED est dominant ou récessif. Expliquer la démarche.

2.3.2. Démontrer, à l'aide du **document 7**, que la transmission de la maladie n'est pas liée au sexe et donc qu'elle se fait sur un mode autosomal.

2.3.3. Etablir le génotype des individus I1, III2 et III5 (Madame X.). Argumenter.

2.3.4. Déterminer, à l'aide d'un échiquier de croisement, quel est le risque pour les futurs enfants de Monsieur et Madame X. d'être atteints de DMED.

3. AIDE MEDICALE A LA PROCREATION

Quelques mois après la consultation, Madame X. n'étant toujours pas enceinte, une procédure d'insémination artificielle intra-utérine avec sperme du conjoint (IAC) est mise en place. Elle consiste à injecter des spermatozoïdes, préparés et sélectionnés au laboratoire, dans la cavité utérine, le jour de l'ovulation.

3.1. Le **document 8** présente un schéma d'une coupe frontale de l'appareil génital féminin. Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 5 du **document 8**.

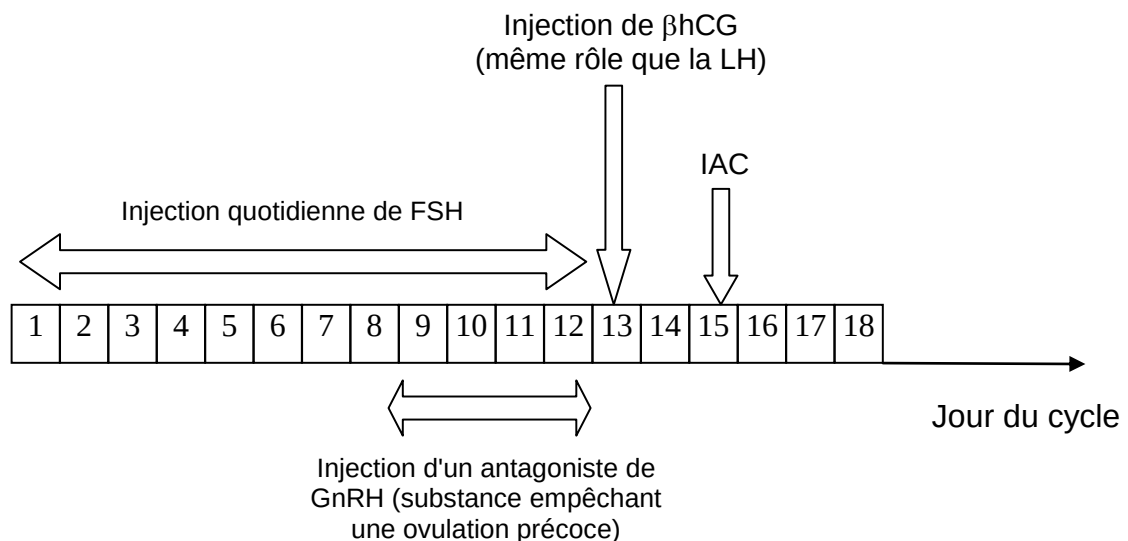
3.2. Afin de mieux comprendre la régulation de l'activité ovarienne, différentes expériences ont été initialement réalisées sur des animaux. Les résultats sont présentés dans le tableau ci-dessous :

N°	Conditions de l'expérience	Résultats
Expérience 1	Ablation de l' hypophyse sur des souris adultes A.	Arrêt du cycle de l' ovaire .
Expérience 2	Injection intraveineuse de FSH à ces souris A.	Développement de nombreux follicules jusqu'au stade follicule de De Graaf : la folliculogénèse .
Expérience 3	Injection intraveineuse de FSH et de LH à ces souris A.	Développement complet du cycle ovarien (donc présence d'une ovulation).
Expérience 4	Stimulation électrique chez des souris adultes B de neurones situés dans l' hypothalamus producteurs de GnRH .	Augmentation brutale de la libération de LH et FSH par l'hypophyse.

3.2.1 Interpréter successivement les expériences 1 à 4.

3.2.2 Réaliser un schéma bilan montrant la régulation de l'activité ovarienne en utilisant les termes en caractère gras du tableau ci-dessus.

3.3 Afin de maîtriser et d'améliorer l'ovulation, Madame X. subit une stimulation ovarienne. Le protocole choisi est indiqué dans le **document ci-dessous**.

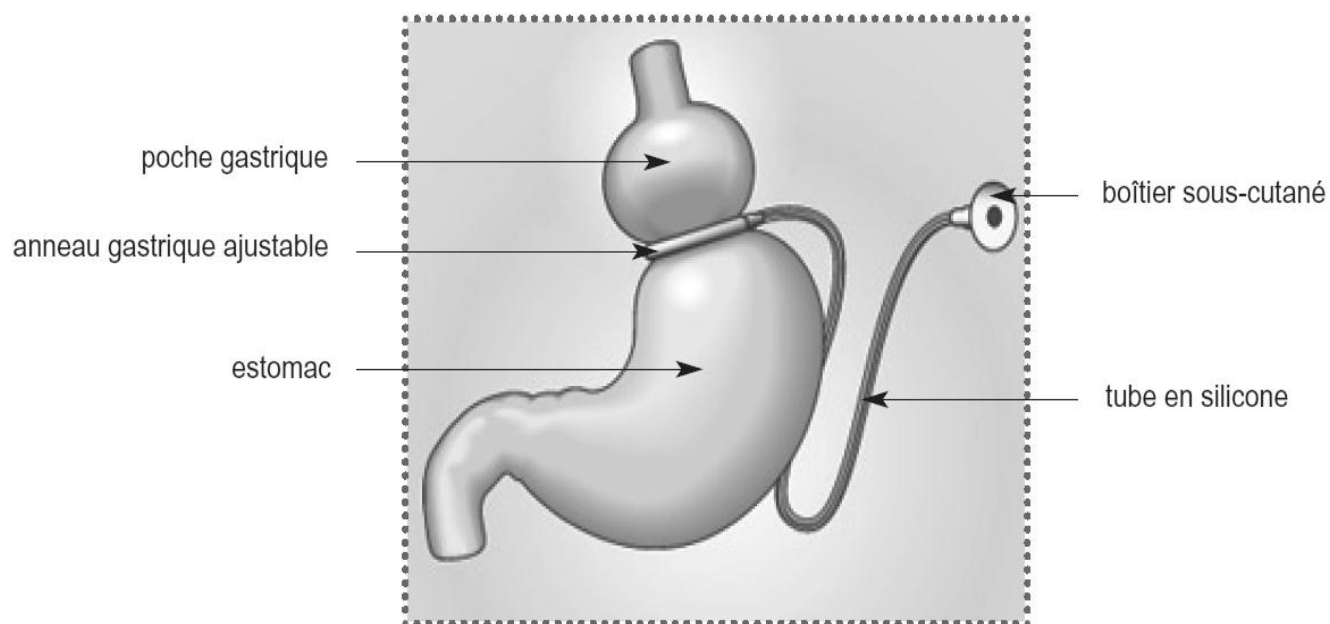


3.3.1. Préciser le rôle, lors du protocole de stimulation ovarienne :

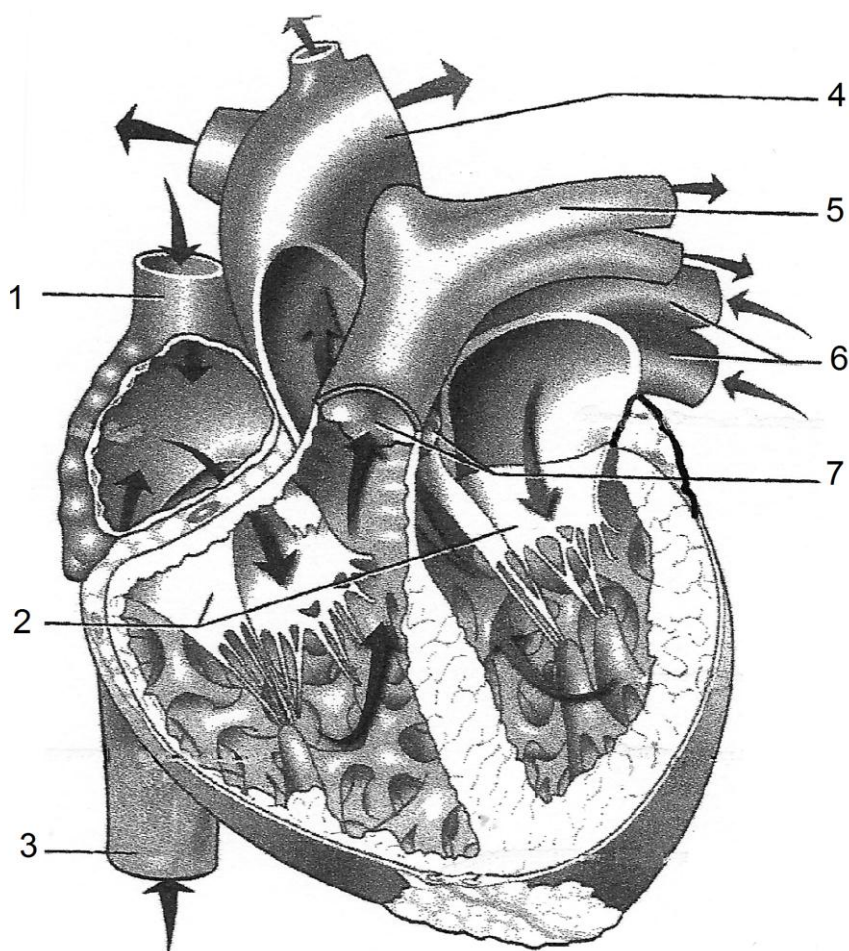
- des injections de FSH,
- de l'injection de β hCG.

3.3.2. L'IAC a lieu au 15^{ème} jour du cycle. Expliquer le choix de cette date.

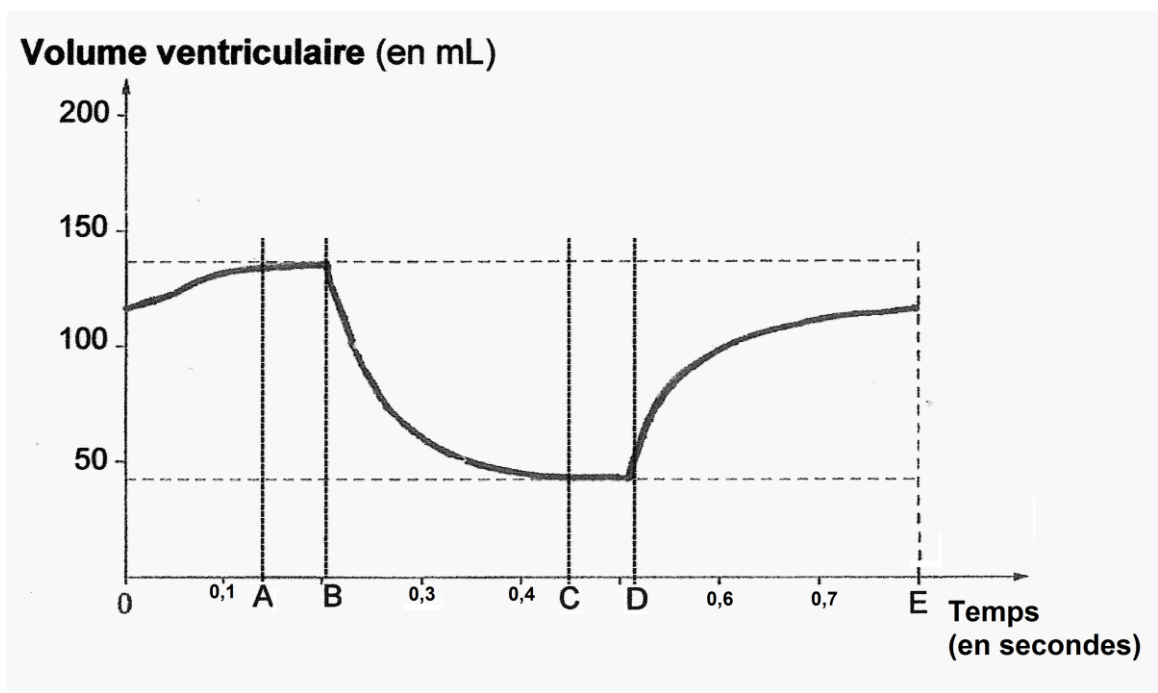
DOCUMENT 1 : Schéma d'un estomac avec un anneau gastrique



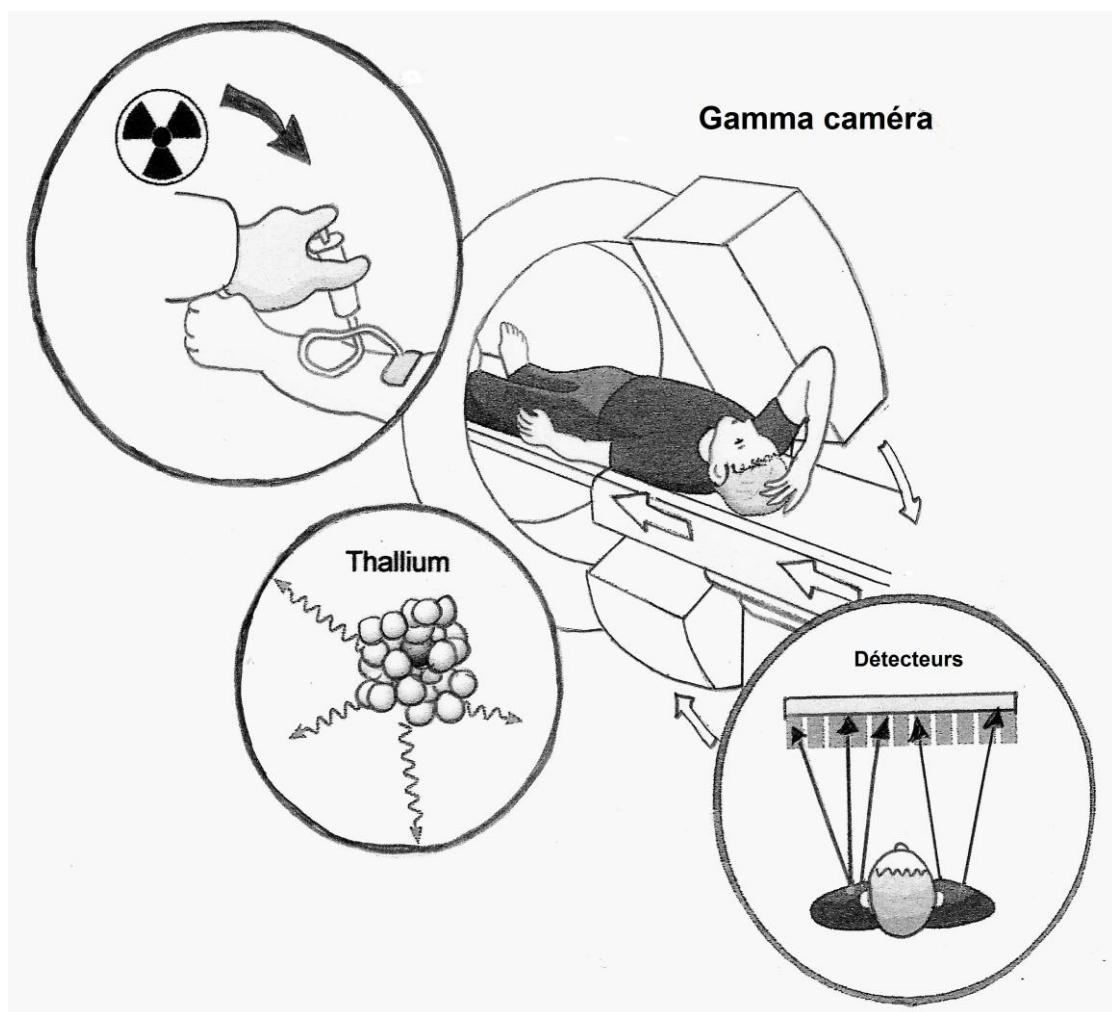
DOCUMENT 2 : Coupe frontale du coeur



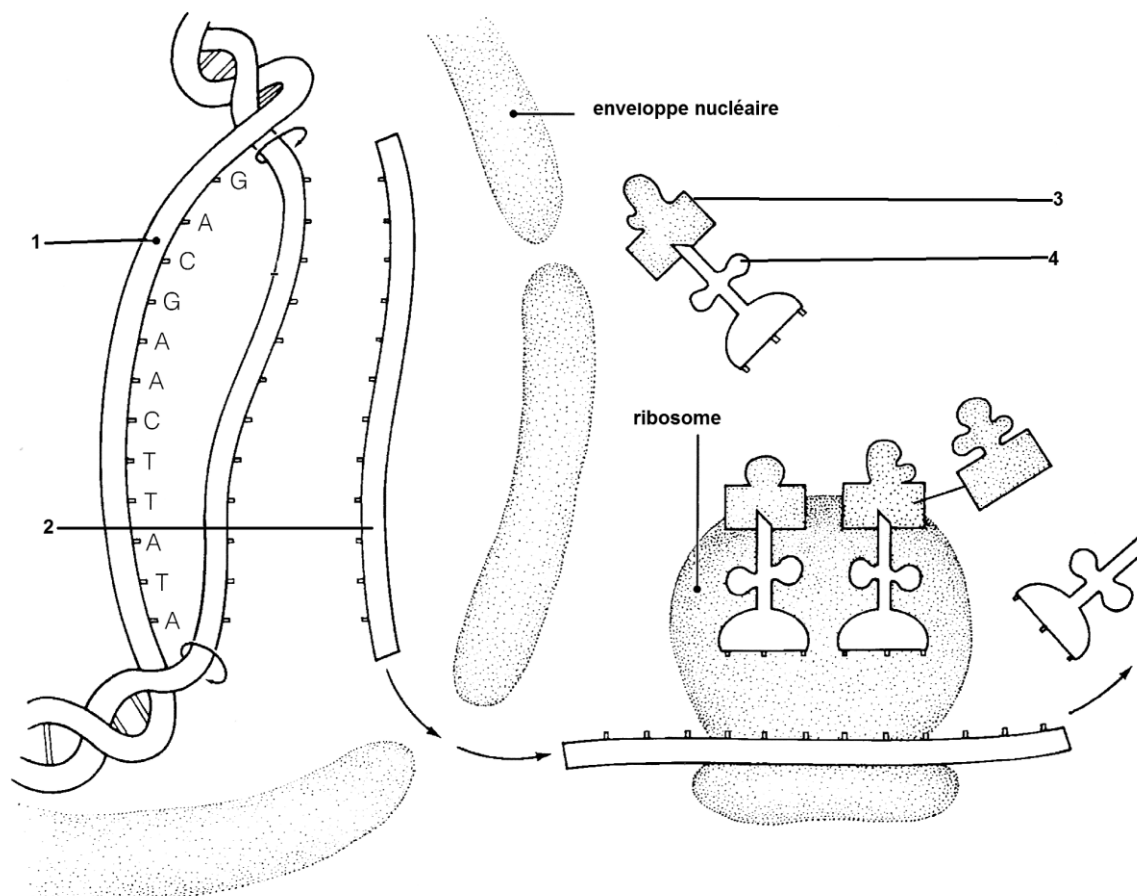
DOCUMENT 3 : Courbe de variation du volume ventriculaire lors d'un cycle cardiaque



DOCUMENT 4 : Schéma du principe de la scintigraphie



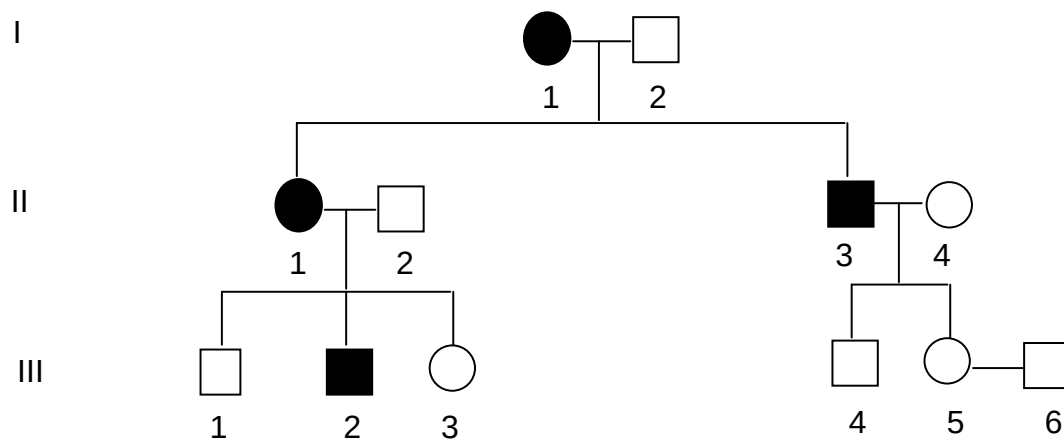
DOCUMENT 5 : Schéma de la synthèse des protéines



DOCUMENT 6 : Tableau du code génétique

		Deuxième lettre									
		U		C		A		G			
Première lettre	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U C A G	Troisième lettre
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys		
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop		
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp		
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U C A G	
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg		
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg		
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg		
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U C A G	
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser		
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg		
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg		
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U C A G	
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly		
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly		
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly		

DOCUMENT 7 : Arbre généalogique de la famille de Monsieur et Madame X.



Légende :



DOCUMENT 8 : Schéma d'une coupe frontale de l'appareil génital féminin

