BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE

SCIENCES ET TECHNOLOGIES DE LA SANTE ET DU SOCIAL

BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES

SESSION 2012

Durée : 3 h 30

Coefficient: 7

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

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

Aide à la procréation, suivi gestationnel et dépistage néonatal

1- Hypofertilité et aide à la procréation (9 points)

Après environ deux ans d'arrêt de la pilule contraceptive et malgré des rapports sexuels réguliers, Mme S., 35 ans, ne parvient toujours pas à être enceinte. Son gynécologue demande un dosage sanguin quotidien de LH et FSH pendant un mois (document 1a). Devant les résultats du dosage, le gynécologue décide de lui prescrire un traitement au clomiphène. Les mêmes hormones sont alors dosées le mois suivant le traitement (document 1b).

- 1-1. Citer trois causes possibles de stérilité féminine et/ou masculine.
- 1-2. La FSH et la LH sont deux hormones qui interviennent dans le cycle chez la femme.
 - Définir le terme hormone.
 - Préciser le lieu de sécrétion de ces deux hormones.
 - Décrire succinctement le rôle de ces deux hormones.
- 1-3. Nommer et situer dans le temps les deux phases du cycle menstruel à l'aide du document 1.
- 1-4. Comparer les documents 1a et 1b et à l'aide des connaissances, en déduire une cause possible de la stérilité de Mme S. ainsi que l'effet du traitement.
- 1-5. Le **document 2** présente un schéma des organes de la cavité pelvienne. Préciser le plan de coupe et reporter sur la copie les légendes correspondant aux numéros 1 à 9.
- 1-6. Théoriquement, aux environs du 14ème jour du cycle, il y a expulsion du gamète : l'ovocyte. Le **document 3** représente les différentes étapes de la méiose : phase importante de la gamétogénèse (par simplification, l'évolution d'une cellule diploïde à 12 chromosomes a été photographiée).
- 1-6.1. Nommer chaque étape et classer les différentes photographies du **document 3** dans l'ordre chronologique en justifiant la réponse.
- 1-6.2. Nommer et décrire les deux mécanismes qui permettent, lors de la méiose, un « brassage » génétique.
- 1-7. Trois mois après retour à des cycles normaux, Mme S. présente un retard de règles. Elle décide donc de réaliser un test de grossesse acheté dans le commerce. Ce test est basé sur la détection d'HCG par une réaction antigène-anticorps, dont le principe est exposé dans le **document 4**.
- 1-7.1 Préciser par quelle structure embryonnaire l'HCG est sécrétée et expliquer comment cette hormone permet le maintien de la grossesse.
- 1-7.2 Donner la nature biochimique d'un anticorps et réaliser une représentation schématique légendée de sa structure. Préciser sur le schéma où se fixe l'antigène.
- 1-7.3 Le **document 4** présente les résultats de deux tests de grossesse, un positif et un négatif. A l'aide de ce document, expliquer l'apparition d'une bande bleue dans la fenêtre test en cas de grossesse.

2 <u>Suivi gestationnel</u> (5,5 points)

Lors de la visite prénatale du 6^{ème} mois (24 semaines d'<u>aménorrhée</u>), une mesure de la glycémie et un hémogramme sont réalisés. Leurs résultats sont consignés sur le **document 5**.

Suite à ces examens, le diagnostic de diabète <u>gestationnel</u> est posé. Cette pathologie augmente le risque de mort <u>néonatale</u> et n'est pas non plus sans conséquence pour la future mère. En effet, un diabète gestationnel peut favoriser la survenue d'hypertension artérielle.

A l'examen clinique, le gynécologue obstétricien :

- observe une prise de poids brutale ainsi que la présence d'œdèmes chez Mme S. qui se plaint de céphalées,
- mesure, à deux reprises, une <u>pression artérielle systolique</u> supérieure à 140 mmHg et une <u>pression artérielle diastolique</u> supérieure à 90 mmHg.

Cette hypertension doit être très surveillée car elle peut entraîner des <u>hémorragies</u> et un <u>infarctus</u> cérébral. Pour le fœtus, une <u>ischémie</u> peut survenir et être responsable d'un retard de croissance *in utero*.

- 2-1. Définir les dix termes ou expressions soulignés dans le texte ci-dessus.
- 2-2. A partir du **document 5**, repérer puis nommer les anomalies relevées chez Mme S., en utilisant les termes médicaux adaptés. Les résultats ont été obtenus à partir d'une prise de sang effectuée à jeun.
- 2-3. Le diabète gestationnel est dû à l'insulinorésistance favorisée par les modifications hormonales de la grossesse.

2-3.1. L'insuline :

- Indiquer la nature biochimique de l'insuline.
- Nommer la glande et les cellules qui la sécrète.
- Indiquer le rôle de l'insuline dans la régulation de la glycémie.

La prise en charge du diabète gestationnel débute par les mesures hygiéno-diététiques suivantes :

Mesures diététiques :

Les recommandations énergétiques sont les suivantes chez la femme de poids normal :

- 120 kJ par kg de masse corporelle par jour (kJ : kilojoules) avec un apport énergétique total supérieur ou égal à 6 400 kJ par jour.
- Le pourcentage énergétique glucidique doit représenter environ 50 % de l'apport total.

Autres mesures:

Une activité physique régulière est recommandée en dehors de contre-indications obstétricales.

- 2-3.2. Calculer l'apport énergétique total quotidien nécessaire à Mme S. (poids 60 kg) puis, approximativement, l'apport énergétique en kJ revenant aux glucides.
 - 2-3.3. Les glucides :

- Citer le rôle majeur que jouent les glucides dans l'organisme.

- Compte tenu de son diabète gestationnel, quelle catégorie de glucides doit consommer de préférence Mme S. ? Justifier la réponse.
- Donner un exemple d'aliment riche en ce type de glucides.
 - 2-3.4. Pourquoi conseiller une « activité physique régulière » ?
- 2-4. L'hypertension artérielle survenant pendant la gestation est due au fait que les artères utérines irrigant le placenta possèdent un trop faible diamètre. Afin de contrôler la circulation sanguine au niveau des artères utérines de Mme S., un examen Doppler est prescrit.
- 2-4.1. Le **document 6** représente la paroi d'une artère. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux numéros 1 à 3.
 - 2-4.2. Donner le principe du Doppler et l'intérêt médical de cet examen.

3- <u>Dépistage néonatal</u> (5,5 points)

A la naissance, un certain nombre de maladies graves, souvent d'origine génétique, est systématiquement dépisté chez le nouveau-né dès le 3^{ème} jour de vie. C'est le cas depuis 2002 pour la mucoviscidose.

Suite à cet examen, il s'avère que l'enfant de Mme S. présente un risque.

Le gène impliqué dans la mucoviscidose appelé « cftr » (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator), situé sur le chromosome 7, peut être séquencé. Parmi les nombreux allèles mutés de ce gène, le plus fréquent est l'allèle DeltaF508. Cet allèle muté code une protéine membranaire anormale responsable d'un transport déficient en ions chlorures CF. Cette anomalie est à l'origine de la production d'un mucus anormalement épais dans l'organisme. Seuls les individus homozygotes développent la maladie.

3-1. Voici la séquence d'un fragment de l'allèle "sain" et la séquence du fragment correspondant de l'allèle DeltaF508 :

triplet 504

triplet 510

allèle sain (brin transcrit):

...CTTTTATAGTAGAAACCACAA ..

allèle DeltaF508 (brin transcrit) : ... CTTTTATAGTAACCACAA...

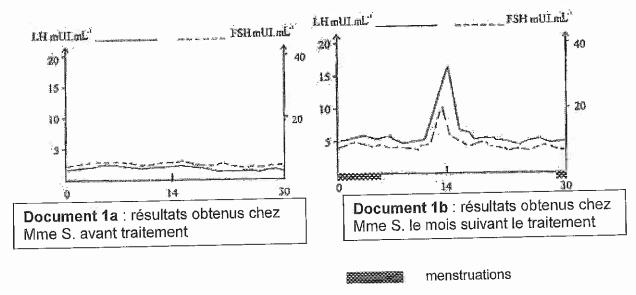
- 3-1.1. Localiser et nommer la ou les mutation(s) ayant conduit à l'allèle muté à partir d'une observation attentive des données ci-dessus.
- 3-1.2. Etablir, en expliquant la démarche, les séquences des polypeptides codées par les allèles sains et mutés à l'aide du **document 7**.
 - 3-1.3. Comparer les séquences obtenues à la question 3.1.2. Pourquoi la protéine mutée n'est-elle plus fonctionnelle ?

- 3-1.4. A l'aide du texte encadré ci-dessus, préciser si l'allèle muté est dominant ou récessif par rapport à l'allèle sain. L'enfant de Mme S. possède un allèle sain et un allèle muté. Développera-t-il les symptômes de la maladie ? Justifier la réponse.
- 3-2. En prévision d'une grossesse future, le médecin de Mme S. souhaite élaborer un arbre généalogique afin d'évaluer les risques éventuels. Le **document 8** présente cet arbre.

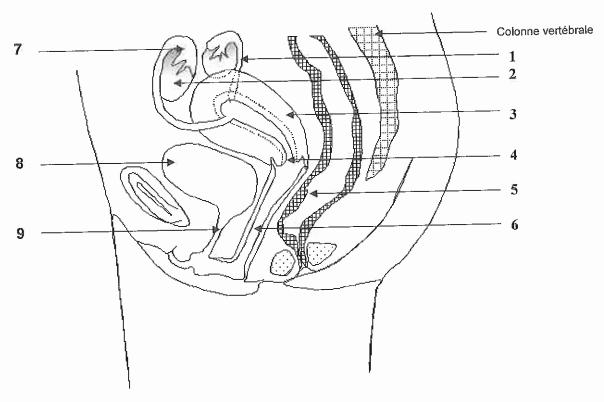
Donnée : aucun cas de mucoviscidose n'est à relever dans la famille de Mme S.

- 3-2.1. Donner le génotype des individus II4 et II5 (Mme S.) en utilisant les informations du texte encadré et de la question 3-1.4. Justifier.
- 3-2.2. A l'aide d'un échiquier de croisement, déterminer la probabilité (en pourcentage) pour que les enfants à venir du couple II4 II5 soient atteints de mucoviscidose.

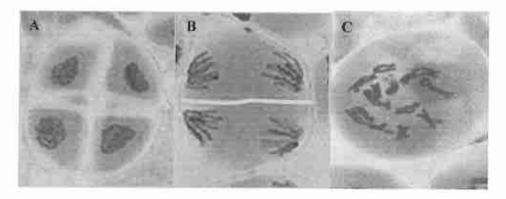
Document 1 : Dosage plasmatique des hormones de Mme S.

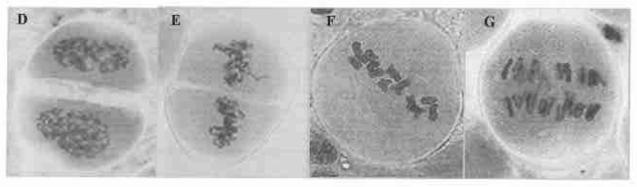


Document 2



Document 3



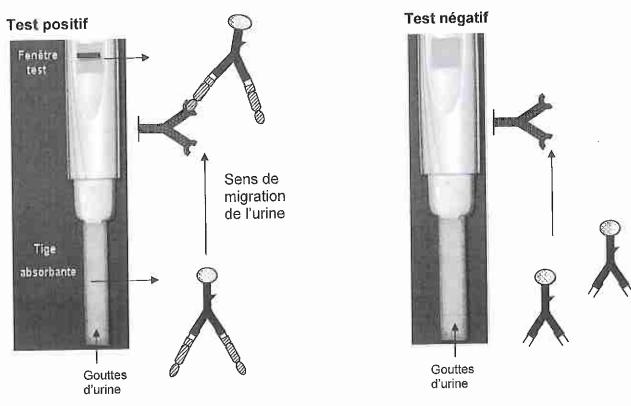


12BHMSAG1 Page 7 sur 10

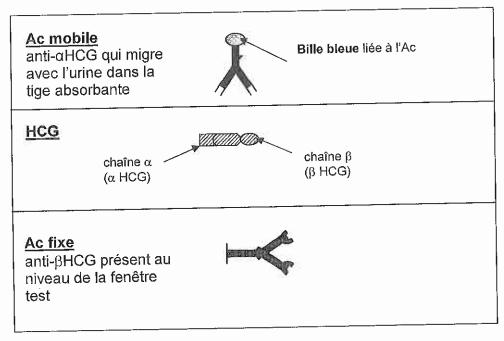
Document 4 : Principe du test de grossesse

Dès les premiers jours de retard des règles, on peut détecter l'HCG (Human Chorionic Gonadotropin ou Gonadotrophine Chorionique Humaine) dans les urines grâce au test de grossesse, dont une partie du dispositif est présentée ci-dessous.

La tige absorbante contenant l'anticorps mobile anti- α HCG est imbibée d'urine. L'urine remonte jusqu'à la fenêtre test, qui contient l'anticorps fixe anti- β HCG. Dans cette fenêtre s'affiche le résultat, négatif ou positif (bande bleue) en cas de grossesse.



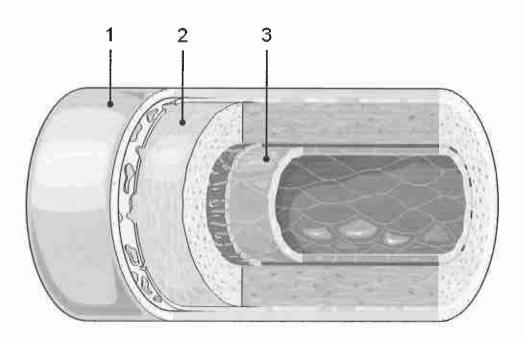
Légendes :



Document 5

| | Résultats de Mme S. | Valeurs physiologiques |
|--|---------------------------------------|--|
| Glucose | 2 g.L ⁻¹ | 0,8 à 1,2 g.L ⁻¹ |
| NFS | | |
| Hématies | 3,6.10 ¹² .L ⁻¹ | 4,5.10 ¹² à 5,5.10 ¹² .L ⁻¹ |
| Plaquettes | 300.10 ⁹ .L ⁻¹ | 150.10 ⁹ à 450.10 ⁹ .L ⁻¹ |
| Leucocytes | 5,2.10 ⁹ .L ⁻¹ | 4.10 ⁹ à 10.10 ⁹ .L ⁻¹ |
| Hémoglobine | 95 g.L ⁻¹ | 120 à 160 g.L ⁻¹ |
| Formule leucocytaire | | |
| Polynucléaires neutrophiles Polynucléaires éosinophiles | 65 % 1 % | 50 à 75 % 1 à 2 % |
| Polynucléaires basophiles Lymphocytes Monocytes | 0 % 25 % 9 % | 0 à 1 % 20 à 40 % 2 à 10 % |

Document 6



12BHMSAG1