

**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  
11 pages numérotées de 1/11 à 11/11.

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

## Procréation et maladie de Huntington

Monsieur et madame X ne parviennent pas à avoir un enfant malgré cinq ans de vie commune sans contraception. Le couple décide de consulter le gynécologue de madame X afin de procéder à des tests nécessaires pour déterminer l'origine de la stérilité.

### **1. Recherche de l'origine de la stérilité du couple (4,5 points)**

1.1. L'examen clinique et l'échographie effectués par le gynécologue de madame X ne révèlent aucune anomalie. Le résultat du dosage de la concentration de LH dans le sang de madame X au cours d'un cycle menstruel est également normal.

1.1.1. Le **document 1** présente le schéma de l'appareil génital féminin. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux repères 1 à 6 de ce schéma.

1.1.2. Donner le principe de l'échographie.

1.1.3. Donner la signification du sigle LH, préciser l'origine de cette hormone puis expliquer l'intérêt de son dosage dans le sang de madame X et conclure.

1.2. Le **document 2** présente les résultats du spermogramme de monsieur X.

1.2.1. Définir le terme spermogramme.

1.2.2. Analyser les résultats du spermogramme de monsieur X et donner le terme correspondant à chaque anomalie relevée.

1.2.3. Conclure sur l'origine de l'infertilité du couple.

1.3. Monsieur et madame X vont avoir recours à la procréation médicalement assistée. Parmi les techniques existant actuellement figurent la FIVETE et l'ICSI.

1.3.1. Définir les sigles FIVETE et ICSI.

1.3.2. A partir des résultats du **document 2**, choisir, entre FIVETE et ICSI, la technique la plus adaptée pour ce couple. Justifier la réponse.

### **2. Diagnostic et suivi médical d'une grossesse (8 points)**

La technique de procréation médicalement assistée a permis à madame X d'être enceinte. Une grossesse est provoquée par la fusion d'un gamète mâle et d'un gamète femelle. La production des gamètes (ou cellules sexuelles) se déroulant au niveau d'une gonade est appelée gamétogenèse. Elle met en jeu deux divisions cellulaires différentes : la mitose qui permet de maintenir le stock de cellules souches constant et la méiose.

2.1. Reproduire sur la copie et compléter le tableau ci-dessous.

	Chez l'homme	Chez la femme
Nom de la gonade		
Nom de la cellule souche		
Nom du gamète produit		
Nom du processus		

2.2. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux cinq phases repérées dans le **document 3** qui représente l'évolution de la quantité d'ADN d'une cellule entrant en méiose.

2.3. Reporter sur la copie les noms des cellules 1, 2 et 3 du **document 4** et préciser si celles-ci sont haploïdes ou diploïdes.

2.4. Donner le nom de l'étape X au cours de laquelle les cellules n°3 se différencient en gamètes mâles.

2.5. Le **document 5** permet d'expliquer comment débute une grossesse. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux éléments 1 à 4 puis nommer les étapes A à D.

2.6. Le **document 6** présente l'évolution des sécrétions hormonales dans le sang maternel au cours d'une grossesse.

2.6.1. Indiquer l'hormone qui est dosée pour détecter un début de grossesse. Justifier la réponse à l'aide du **document 6**. Donner le rôle physiologique de cette hormone.

2.6.2. Les œstrogènes et la progestérone sont nécessaires au maintien de la grossesse. Ces hormones favorisent la prolifération de l'endomètre utérin et la formation de la dentelle utérine. Elles agissent également sur le muscle utérin. Préciser le rôle de chacune de ces hormones à ce niveau.

2.6.3. A l'aide du **document 6** et des connaissances, expliquer pourquoi l'activité ovarienne après 90 jours de grossesse n'est plus indispensable au maintien de cette grossesse.

2.7. Lors de la première consultation prénatale de madame X, son **gynécologue** l'interroge sur son hygiène de vie et lui donne des conseils pour éviter tout risque d'**embryopathie**.

Au cours de l'examen physique, le gynécologue détermine le poids et la tension artérielle de madame X. Il lui prescrit également des examens complémentaires :

- une analyse sanguine permettant notamment de déterminer la **glycémie** de madame X et d'effectuer un **sérodiagnostic** de la toxoplasmose et de la rubéole.

- une analyse d'urine afin de vérifier que sa patiente ne présente pas de **glycosurie** ni d'**albuminurie**.

2.7.1. Définir les six termes soulignés dans le texte.

2.7.2. Les courbes du **document 7** montrent l'évolution des débits de glucose filtré, réabsorbé et excrété par le néphron en fonction de la glycémie.

A l'aide de ce document, déterminer le seuil d'excrétion urinaire en  $\text{mmol.L}^{-1}$  de glucose plasmatique. Expliquer la glycosurie en cas de diabète.

2.7.3. Citer deux conduites à risque pouvant être à l'origine d'une embryopathie.

Lors de l'interrogatoire, le gynécologue apprend que certains membres de la famille de madame X sont touchés par la maladie de Huntington.

### **3. La maladie de Huntington (7,5 points)**

C'est une maladie héréditaire rare due à la **mutation** du **gène** codant la protéine nommée huntingtine. Cette mutation aboutit à la dégénérescence de neurones dans une zone centrale du cerveau : le striatum.

La scanographie du cerveau des patients atteints de la maladie de Huntington révèle une **atrophie** du striatum et du cortex : leur cerveau peut perdre jusqu'à 30% de sa masse. Les **symptômes** apparaissent entre 35 et 45 ans. Ils sont d'ordre psychique (anxiété, dépression) et d'ordre moteur (mouvements involontaires et irréguliers).

3.1. Définir les termes soulignés dans le texte.

3.2. Reporter sur la copie les légendes du **document 8**.

3.3. Donner le principe de la scanographie.

3.4. L'IRM est une autre technique d'imagerie médicale permettant d'observer l'encéphale.

3.4.1. Donner la signification du sigle IRM.

3.4.2. Le **document 9** représente un cliché IRM de la tête. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux repères 1 à 4 et nommer le plan de coupe.

3.5. Dans les neurones, la huntingtine favorise la transcription du gène codant un facteur de croissance des neurones du striatum : le BDNF (*brain-derived neurotrophic factor*). Une portion du gène codant le BDNF est présentée ci-dessous :

...GCCGCGACTATTCGTTGT... brin non transcrit

3.5.1. La synthèse des protéines se réalise en deux étapes : la transcription et la traduction. Définir et localiser ces étapes au sein de la cellule.

3.5.2. A l'aide du **document 10**, déterminer la séquence en acides aminés correspondant à la séquence nucléotidique présentée ci-dessus. Expliquer la démarche suivie.

3.6. Le **document 11** présente l'arbre généalogique de la famille de madame X dont certains membres sont atteints de la maladie de Huntington.

A l'heure actuelle, il n'existe ni traitement préventif ni traitement curatif pour cette pathologie neurodégénérative progressive. Les personnes susceptibles d'être atteintes de cette maladie peuvent, si elles le souhaitent, effectuer un diagnostic présymptomatique. Monsieur et madame X ont effectué ce test qui s'avère négatif. Monsieur et madame X ne souffrent pas de cette maladie.

3.6.1. Définir le terme allèle.

3.6.2. Préciser si l'allèle muté responsable de la maladie de Huntington est dominant ou récessif sachant que l'individu I2 est hétérozygote pour cet allèle. Justifier la réponse. Indiquer les conventions d'écriture utilisées pour donner un génotype.

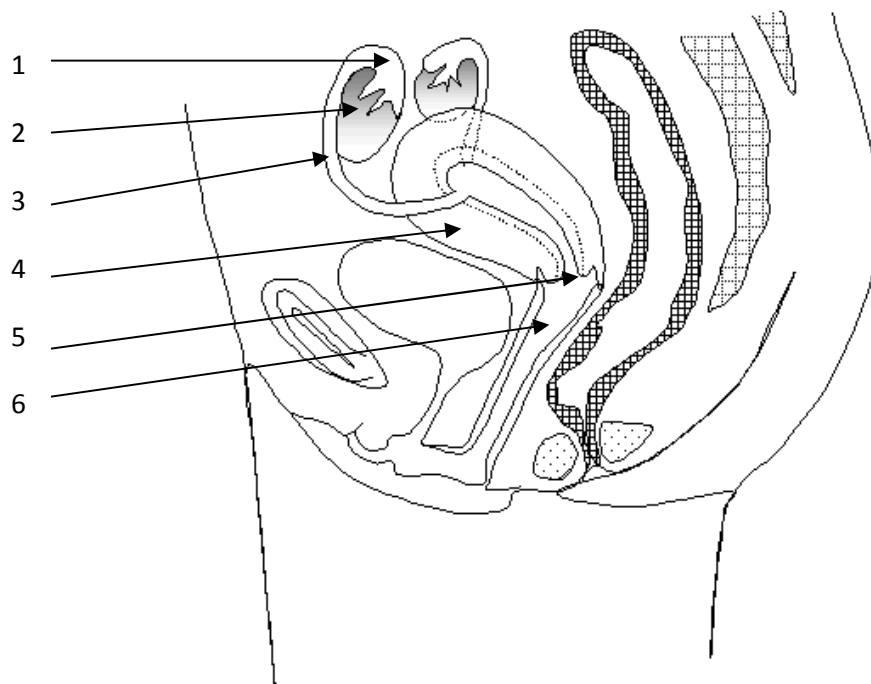
3.6.3. Préciser s'il s'agit d'une hérédité autosomale ou liée au sexe. Envisager et discuter chaque éventualité.

3.6.4. Etablir le génotype des individus des générations I, II et III ainsi que celui des individus IV1 et IV2.

3.6.5. Le frère de madame X (IV3) âgé de 33 ans, n'a pas effectué de diagnostic présymptomatique. Bien qu'il ne présente pas de symptôme actuellement, déterminer la probabilité qu'il soit atteint de la maladie de Huntington.

3.6.6. L'enfant à naître de madame X risque-t-il d'être atteint de la maladie de Huntington ? Justifier la réponse.

## Document 1 : schéma de l'appareil génital féminin

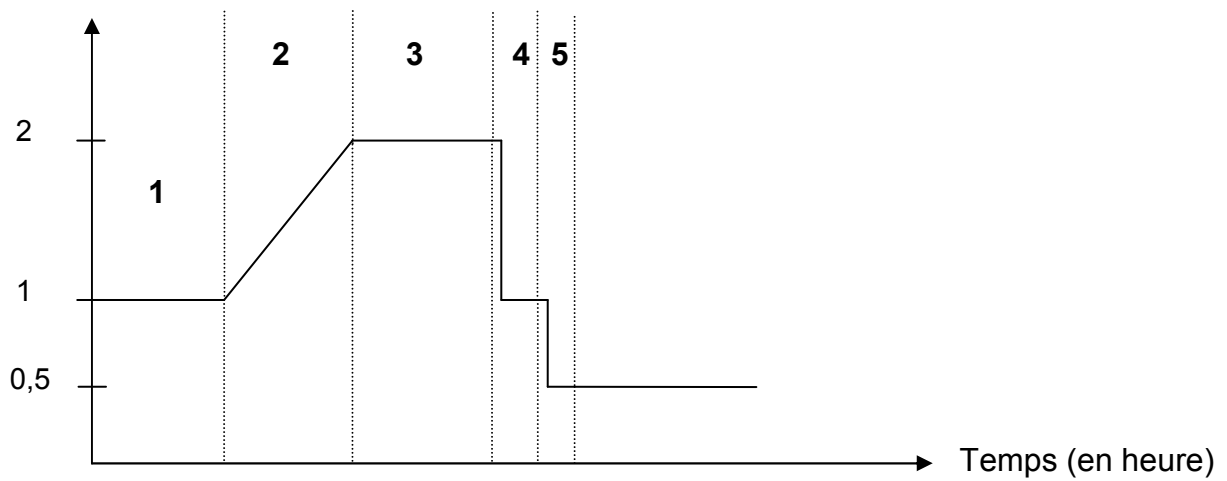


## Document 2 : spermogramme de monsieur X

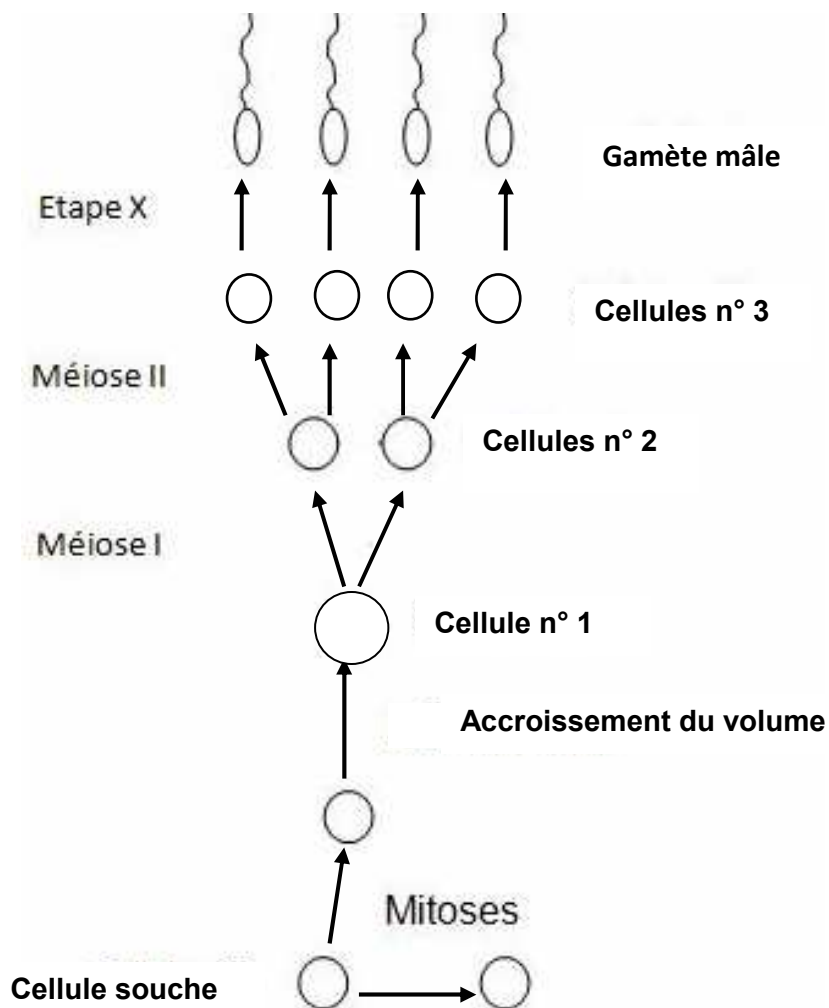
Spermogramme	Résultats de monsieur X	Valeurs de référence
Volume de l'éjaculat	4 mL	2 à 6 mL
pH	7,6	7,2 à 8
Nombre de spermatozoïdes	3 millions.mL <sup>-1</sup>	20 à 250 millions.mL <sup>-1</sup>
Mobilité après 1 heure	10 %	> 40 %
Mobilité après 4 heures	1 %	> 30 %
Formes vivantes	82 %	> 70 %
Formes normales	10 %	> 15 %
Formes anormales	90 %	< 85 %

**Document 3 : évolution de la quantité d'ADN d'une cellule entrant en méiose.**

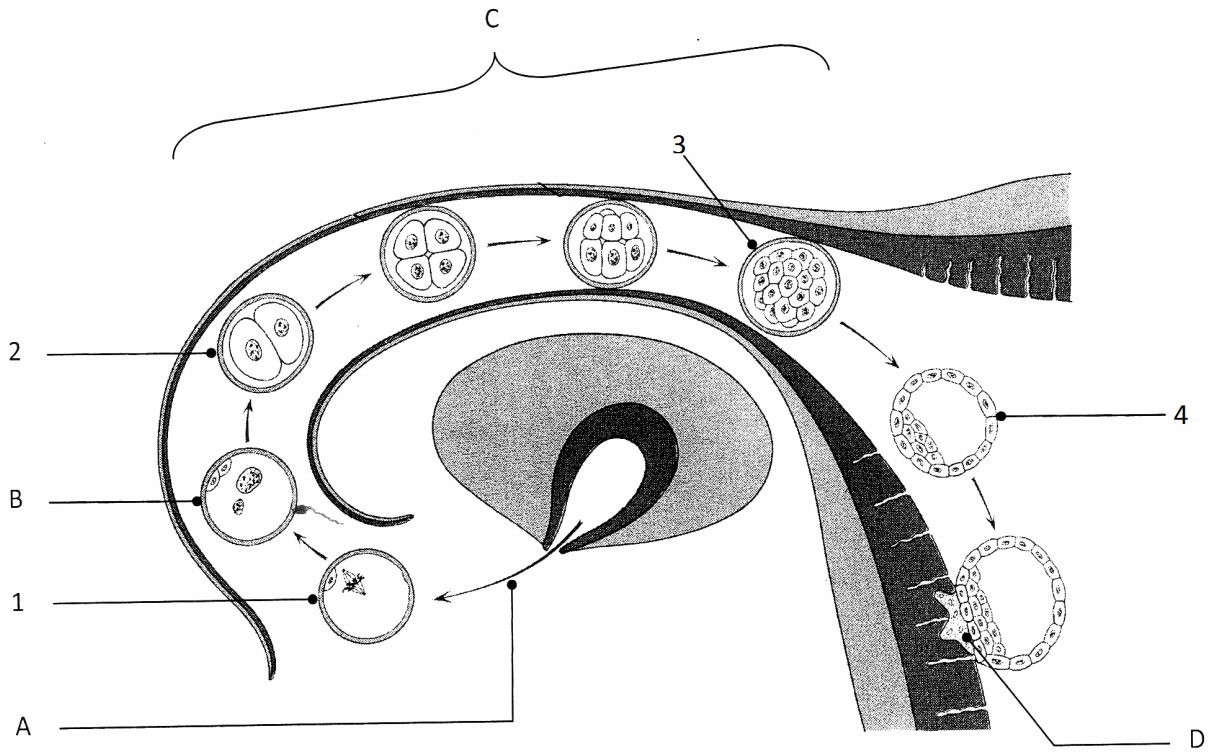
Quantité d'ADN d'une cellule (unité arbitraire)



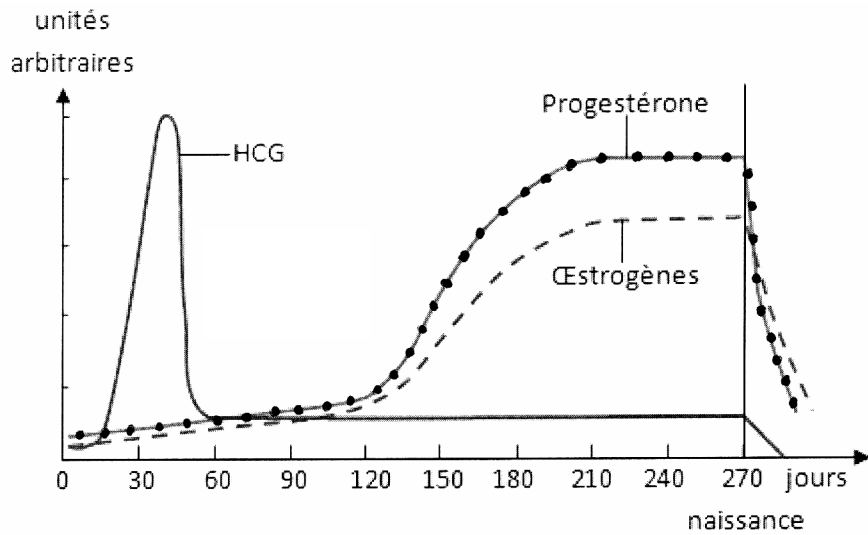
**Document 4 : les étapes de la gamétogenèse se déroulant chez l'homme**



**Document 5 : de la rencontre des gamètes à la grossesse**

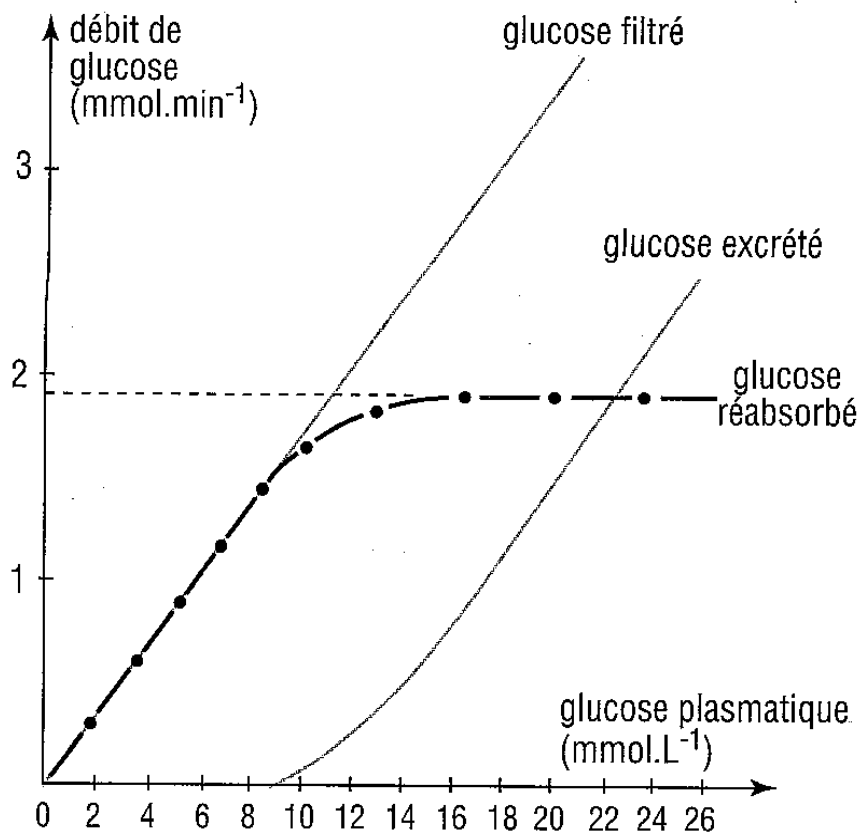


**Document 6 : évolution des sécrétions hormonales dans le sang maternel au cours d'une grossesse**

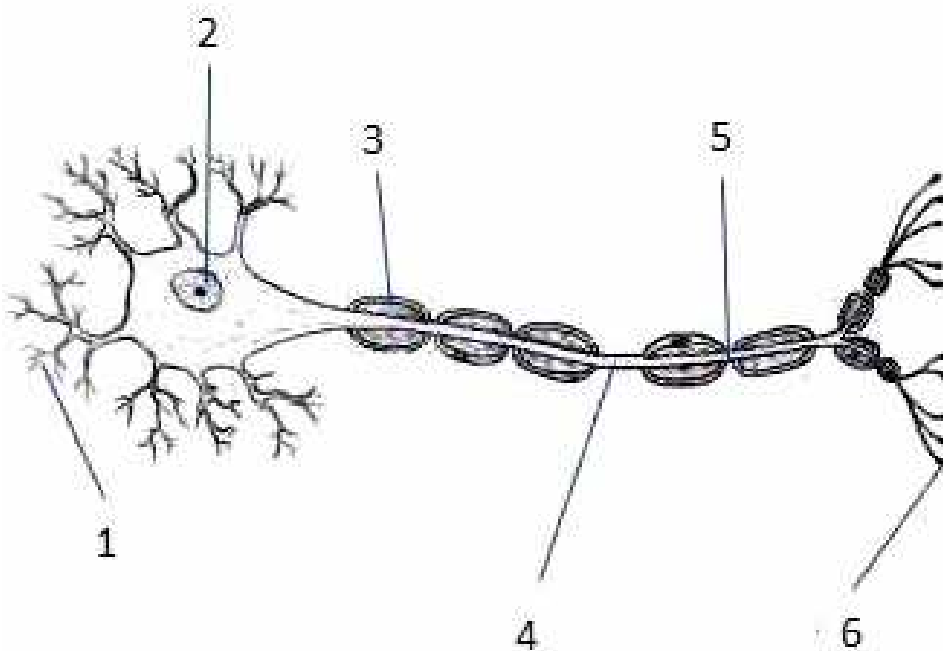




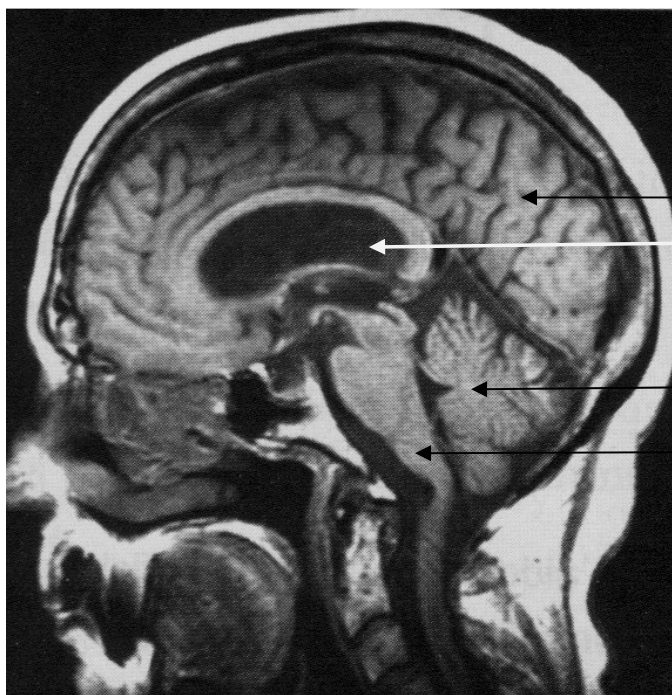
**Document 7**



**Document 8 : structure d'un neurone**



**Document 9 : cliché IRM de la tête**



- 1
- 2
- 3
- 4

**Document 10 : le code génétique**

		Deuxième base					
		U	C	A	G		
Première base	U	UUU } phénylalanine (phe)	UCU } sérine (ser)	UAU } tyrosine (tyr)	UGU } cystéine (cys)	Troisième base	U
		UUC } leucine (leu)	UCC } sérine (ser)	UAC } non-sens	UGC } non-sens		C
		UUA } leucine (leu)	UCA } non-sens	UAA } non-sens	UGA } non-sens		A
		UUG } leucine (leu)	UCG } non-sens	UAG } non-sens	UGG } tryptophane		G
	C	CUU } leucine (leu)	CCU } proline (pro)	CAU } histidine (his)	CGU } arginine (arg)	U	
		CUC } leucine (leu)	CCC } proline (pro)	CAC } glutamine (gln)	CGC } arginine (arg)	C	
		CUA } leucine (leu)	CCA } proline (pro)	CAA } glutamine (gln)	CGA } arginine (arg)	A	
		CUG } leucine (leu)	CCG } proline (pro)	CAG } glutamine (gln)	CGG } arginine (arg)	G	
	A	AUU } isoleucine (ile)	ACU } thréonine (thr)	AAU } asparagine (asn)	AGU } sérine (ser)	U	
		AUC } isoleucine (ile)	ACC } thréonine (thr)	AAC } asparagine (asn)	AGC } sérine (ser)	C	
		AUA } méthionine (met)	ACA } thréonine (thr)	AAA } lysine (lys)	AGA } arginine (arg)	A	
		AUG } méthionine (met)	ACG } thréonine (thr)	AAG } lysine (lys)	AGG } arginine (arg)	G	
	G	GUU } valine (val)	GCU } alanine (ala)	GAU } ac. aspartique (asp)	GGU } glycine (gly)	U	
		GUC } valine (val)	GCC } alanine (ala)	GAC } ac. aspartique (asp)	GCC } glycine (gly)	C	
		GUA } valine (val)	GCA } alanine (ala)	GAA } ac. glutamique (glu)	GGA } glycine (gly)	A	
		GUG } valine (val)	GCG } alanine (ala)	GAG } ac. glutamique (glu)	GGG } glycine (gly)	G	

**Document 11 : arbre généalogique**

