

**BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE**

**SCIENCES ET TECHNOLOGIES  
DE LA SANTE ET DU SOCIAL**

**BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES**

**SESSION 2011**

Durée : 3 h 30

Coefficient : 7

Avant de composer, le candidat s'assurera que le sujet comporte bien  
9 pages numérotées de 1/9 à 9/9.

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

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



- 1.3. Nommer, localiser dans la cellule et décrire les deux étapes permettant la synthèse de la dystrophine à partir du gène.
- 1.4. A l'aide du code génétique du **document 1**, établir la séquence des acides aminés de la dystrophine normale. Indiquer la démarche.  
Etablir également la séquence correspondante de la dystrophine anormale.
- 1.5. Quelles sont les conséquences de cette mutation sur la structure et la fonction de la dystrophine ?

## 2. Etude de la transmission de la myopathie de Duchenne (3,5 points)

L'analyse de la transmission de la myopathie de Duchenne peut être réalisée à partir de l'étude d'une famille dont certains membres sont atteints de myopathie. Un arbre généalogique est représenté sur le **document 2**.

- 2.1. Etablir, à partir du **document 2**, le mode de transmission, récessif ou dominant, de la myopathie de Duchenne. Indiquer l'écriture des allèles selon les conventions usuelles.
- 2.2. A partir des seules informations apportées par le **document 2**, établir de façon rigoureuse si la transmission de la myopathie de Duchenne est autosomale ou gonosomale.
- 2.3. Indiquer les génotypes des individus II<sub>4</sub>, III<sub>1</sub>, III<sub>2</sub> et III<sub>3</sub>. Justifier la réponse.
- 2.4. Le couple III<sub>1</sub> - III<sub>2</sub> attend un enfant de sexe masculin. Quels sont tous les génotypes et phénotypes possibles de l'enfant à naître ?

## 3. Les muscles et le tissu musculaire squelettique (4 points)

- 3.1. Le **document 3** présente des microphotographies (A, B et C) des trois types de tissus musculaires et leurs schémas d'interprétation. A l'aide de ce document, identifier ces tissus et indiquer leurs principales caractéristiques cytologiques.
- 3.2. Pour chaque type de tissu musculaire identifié à la question 3.1., préciser sa localisation dans l'organisme. En déduire la cause des troubles respiratoires liés à la maladie.

Les garçons atteints de myopathie de Duchenne présentent des atteintes des muscles squelettiques.

- 3.3. Le **document 4** représente l'ultrastructure d'une portion de fibre musculaire squelettique. Indiquer sur la copie les noms des éléments correspondant aux repères 1 à 5 du **document 4**.

- 3.4. Les électrographies du **document 5** montrent des coupes longitudinales d'une fibre musculaire au repos (A) et lors d'une contraction (B).
- 3.4.1. Reporter sur la copie les deux légendes correspondant aux repères 1 et 2 du **document 5**.
- 3.4.2 Citer les deux types de myofilaments constituant l'unité fonctionnelle de la fibre musculaire ; sur un schéma d'interprétation, les localiser par rapport aux repères 1 et 2 du **document 5A** et expliquer succinctement le mécanisme permettant de passer de l'état relâché à l'état contracté.
- 3.5. Une biopsie du muscle chez des patients atteints de myopathie permet d'affiner le diagnostic. Définir le terme biopsie. Citer et définir l'examen consécutif à cette biopsie.

#### 4. Etude des cardiomyopathies associées à la myopathie de Duchenne (6 points)

L'activité cardiaque des enfants atteints de myopathie est étudiée à l'aide d'ultrasons (**document 6**) et par un ECG. Le **document 7** montre deux ECG, celui d'un sujet sain (enregistrement **A**) et celui d'un patient atteint de myopathie (enregistrement **B**).

- 4.1. Identifier la technique d'imagerie médicale qui est utilisée pour obtenir l'image du **document 6**. Présenter le principe, l'intérêt médical et les avantages de cette technique.
- 4.2. Reporter sur la copie les légendes correspondant aux repères 1 à 4 du **document 6**.
- 4.3. Donner la signification du sigle ECG et définir cet examen.
- 4.4. Indiquer sur l'**enregistrement A** du **document 7 (à rendre avec la copie)** le nom des ondes de l'ECG. Délimiter un cycle cardiaque et calculer la fréquence cardiaque du patient de l'enregistrement A.
- 4.5. Préciser à quel événement correspond chaque onde de l'ECG. Pour chacune de ces ondes, faire le lien avec l'activité mécanique du cœur.
- 4.6. Analyser l'enregistrement du patient atteint de myopathie (**document 7, enregistrement B**) et en déduire une des conséquences possibles sur le fonctionnement cardiaque.

Les cardiomyopathies associées à la maladie de Duchenne peuvent être dues à une atteinte d'un tissu particulier que l'on nommera X.

Le rôle de ce tissu a été mis en évidence au cours d'une expérience historique réalisée sur un cœur de chien en deux étapes successives.

Etape 1 : un cœur de chien est dénervé, isolé et perfusé avec du liquide physiologique à 38°C. Le cœur continue à battre, à un rythme de 120 battements par minute.

Etape 2 : on détruit une zone du myocarde localisée au niveau du point d'arrivée de la veine cave supérieure. Le cœur reprend son activité au rythme de 50 battements par minute. Les ventricules et les oreillettes se contractent alors de façon simultanée.

- 4.7. Analyser l'étape 1 de cette expérience. Nommer le tissu X responsable de la caractéristique du cœur ainsi mise en évidence.
- 4.8. Analyser l'étape 2 de l'expérience.
- 4.9. Schématiser le tissu X sur le **document 8**. Légender ses différentes zones.

### 5. Troubles respiratoires associés à la myopathie de Duchenne (2 points)

Le tableau ci-dessous représente les valeurs de la pression partielle en dioxygène dans différents compartiments de l'organisme chez une personne saine au repos.

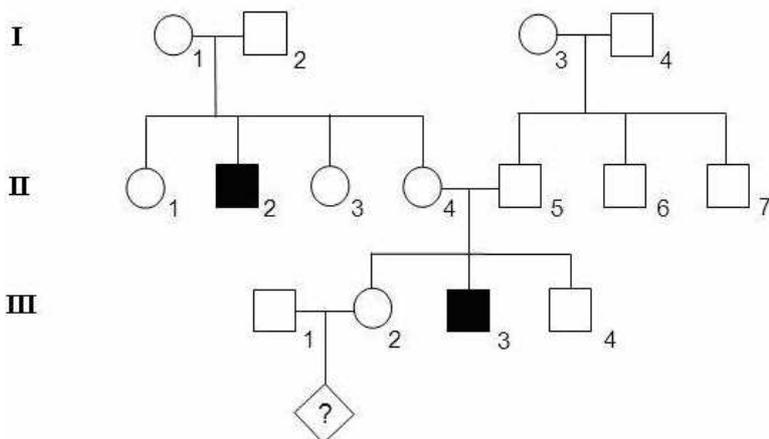
	Air alvéolaire	Cellule de l'organisme	Sang non hématosé	Sang hématosé
<b>PO<sub>2</sub> (kPa)</b>	14	4	5,3	14

- 5.1. Citer et définir le mécanisme régissant les échanges gazeux.
- 5.2. Analyser les données du tableau et en déduire le sens des échanges du dioxygène entre le sang et son milieu environnant au niveau pulmonaire et tissulaire.
- 5.3. Chez les patients atteints de myopathie de Duchenne, la ventilation pulmonaire est plus difficile. En l'absence de traitement, la PO<sub>2</sub> dans le sang est très basse, en déduire les conséquences au niveau tissulaire ainsi qu'à l'échelle de l'organisme.

**DOCUMENT 1**

		Deuxième lettre									
		U		C		A		G			
Première lettre	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U C A G	
		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			

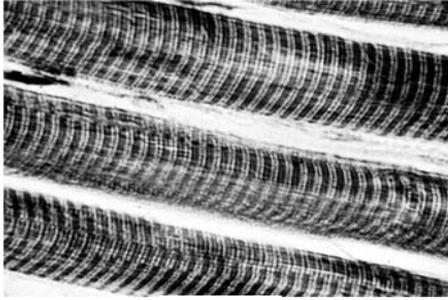
**DOCUMENT 2**



Le parent I<sub>2</sub> est issu d'une famille ne présentant aucun antécédent de myopathie.

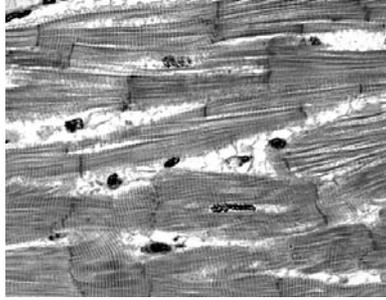
DOCUMENT 3

A



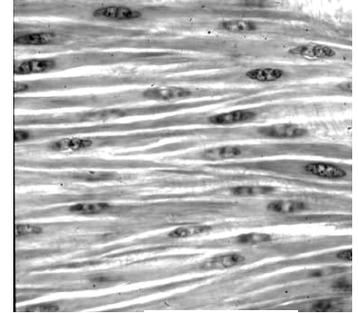
x 400

B

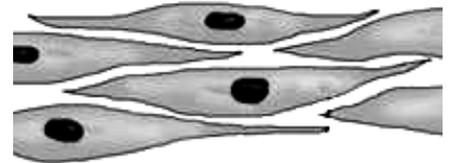
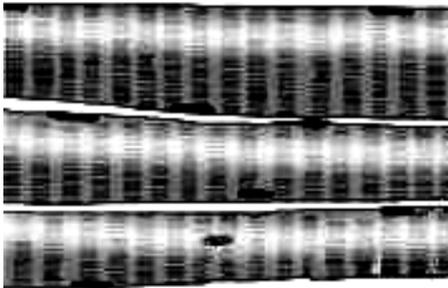


x 600

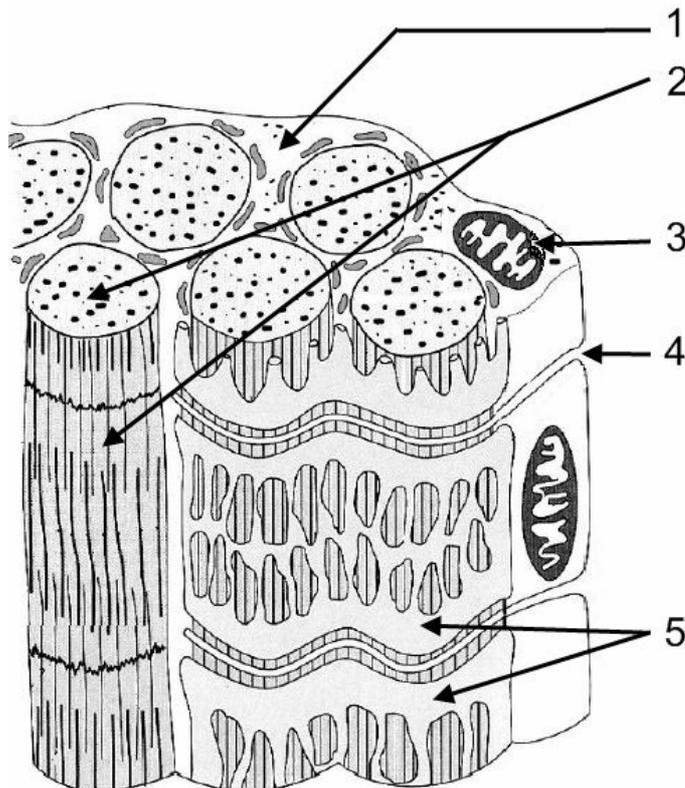
C



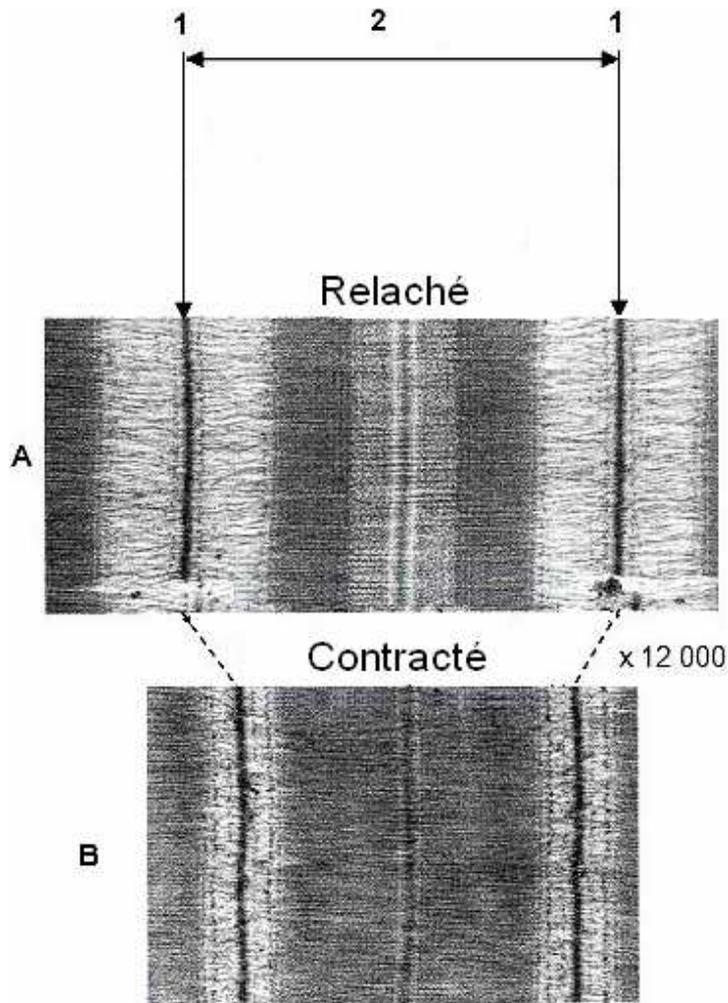
x 1 000



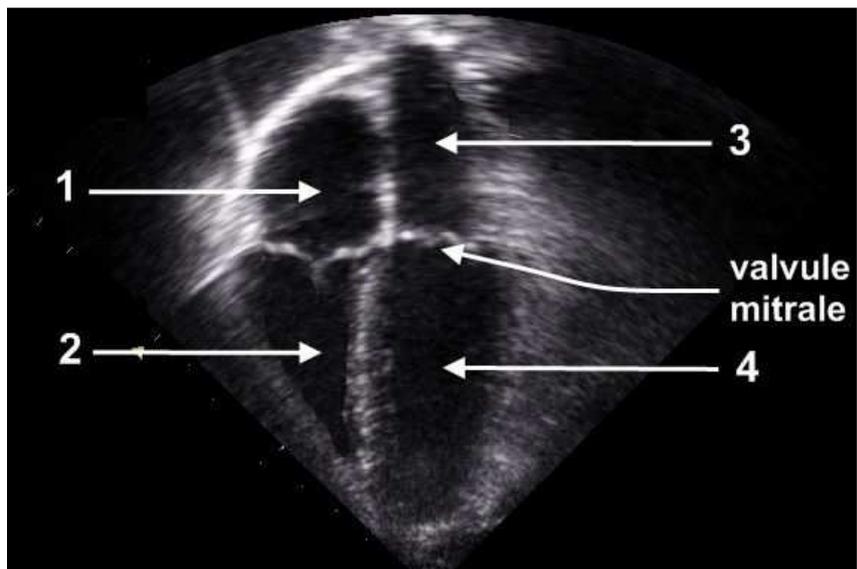
DOCUMENT 4



DOCUMENT 5



DOCUMENT 6



DOCUMENT 7



DOCUMENT 8

