

**BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE**

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

**BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE  
HUMAINES**

**SESSION 2013**

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.

**La page 7/11 est à rendre avec la copie.**

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

# Le syndrome de Di George

M. D a 27 ans. Il est atteint du syndrome de Di George appelé aussi syndrome de la micro-délétion 22q11. Ce syndrome touche une naissance sur 2 500 en France. Il s'agit d'une anomalie génétique de type **délétion** qui concerne 15 à 30 **gènes**. Les signes cliniques varient en fonction du nombre de gènes touchés, mais les plus répandus sont des malformations cardiaques, des troubles immunitaires, une malformation du palais, une diminution du tonus musculaire, des difficultés d'apprentissage et des troubles hormonaux.

## 1. DIAGNOSTIC PRENATAL ET TRANSMISSION DE LA MALADIE (6 points)

La femme de M. D attend son premier enfant. Le couple est inquiet et discute avec son médecin du risque de transmission de cette maladie. Celui-ci leur indique que cette anomalie chromosomique n'est pas visible sur un caryotype mais peut être détectée en analysant l'ADN du fœtus. Le médecin prescrit donc une amniocentèse et une échographie prénatale afin de déceler d'éventuelles malformations cardiaques.

1.1 Définir les deux termes en caractère gras dans le texte d'introduction.

1.2 L'échographie

1.2.1 Présenter le principe de cette technique.

1.2.2 Présenter les deux intérêts d'une échographie obstétricale.

1.3 Le caryotype

1.3.1 Définir le caryotype. Citer les anomalies détectables sur un caryotype.

1.3.2 Le **document 1** présente le caryotype (normal) du fœtus de Mme D. Donner la formule chromosomique et le sexe de l'enfant.

1.3.3 Le **document 2** représente un chromosome. Reporter sur la copie le nom des légendes 1 à 3 du **document 2**.

1.3.4 Nommer les monomères, ou unités de base, constitutifs de l'ADN et donner la structure de l'ADN.

1.4 Définir le terme amniocentèse et citer le risque majeur de la technique.

1.5 Le **document 3** présente l'arbre généalogique de la famille de M. et Mme D.

1.5.1 A partir de cet arbre, démontrer que la maladie se transmet de manière dominante.

1.5.2 Indiquer si la transmission est autosomique ou gonosomique. Justifier.

1.5.3 Indiquer le(s) génotype(s) de M. et Mme D. Justifier.

1.5.4 Calculer le risque que l'enfant à naître soit porteur de la maladie.

## **2. UNE ANOMALIE CARDIAQUE ET SES CONSEQUENCES** (7,5 points)

Au cours du 5<sup>ème</sup> mois de grossesse, Mme D réalise une échographie abdominale qui révèle une malformation cardiaque.

**2.1** Le **document 4** (à rendre avec la copie) est un schéma du cœur.

2.1.1 Annoter ce document.

2.1.2 Définir « sang hématosé » et « sang non hématosé ». Donner les couleurs conventionnelles correspondantes et utiliser ces couleurs pour flécher le trajet du sang sur le **document 4**.

2.1.3 Préciser le rôle des valvules.

**2.2** Le **document 5a** présente les variations de pression dans les cavités cardiaques gauches et l'aorte.

2.2.1 Indiquer quels événements ont lieu en b, en c, en d et en e. Justifier.

2.2.2 Indiquer à quels événements et quels repères du **document 5** correspondent les bruits du cœur.

2.2.3 A l'aide des repères a à h, délimiter les phases du cycle cardiaque et les reporter sur la copie.

Le **document 5b** présente les variations de volume à l'intérieur du ventricule gauche. L'échelle de temps est identique à celle du **document 5a**.

2.2.4 Décrire la systole ventriculaire à l'aide des **documents 5a et 5b**.

2.2.5 Calculer le volume d'éjection systolique à partir du **document 5b**.

**2.3** Le **document 6** est un schéma illustrant la malformation cardiaque décelée lors de l'échographie.

2.3.1 Décrire cette anomalie.

Cette malformation peut entraîner une **hypoxémie** et une **hypoxie** ainsi qu'une **tachypnée**.

2.3.2 Définir ces trois termes.

2.3.3 Expliquer pourquoi la malformation cardiaque observée favorise ces trois signes cliniques.

**2.4** Dans le cas de M. D, cette malformation a été traitée chirurgicalement. Le fonctionnement de son cœur est depuis vérifié régulièrement par électrocardiographie.

2.4.1 Donner le principe de l'électrocardiographie.  
Le **document 7a** correspond à l'ECG de M. D au repos.

2.4.2 Indiquer à quoi correspond chacune des trois ondes P, QRS et T du **document 7a**.

2.4.3 A partir du **document 7a**, déterminer la durée d'un cycle et indiquer comment obtenir la fréquence puis la calculer en posant le calcul.

2.4.4 Le **document 7b** correspond à l'électrocardiogramme de M. D après un effort. Analyser ce document en indiquant la fréquence cardiaque de M. D dans ce cas. Donner le terme médical correspondant au phénomène observé.

### 3. LES TROUBLES IMMUNOLOGIQUES (5 points)

M. D est souvent touché par des infections dues à des déficiences immunitaires. Ces déficiences sont causées par une anomalie du thymus fréquente chez les personnes atteintes de microdélétion 22q11.

#### 3.1 Analyse sanguine

3.1.1 Le **document 8** est le résultat d'un frottis réalisé chez M. D. Reporter sur la copie le nom des légendes numérotées de 1 à 5.

3.1.2 Donner le rôle des cellules 2 et celui des cellules 3.

3.1.3 Le **document 9** présente le résultat de l'hémogramme et du bilan biochimique de M. D. Relever les anomalies présentes dans ces analyses et donner le terme médical correspondant à chacune d'elles.

Afin de mieux comprendre l'importance et le rôle du thymus dans les mécanismes immunitaires on pratique sur trois lots de souris les traitements indiqués dans le tableau A. On rappelle que l'irradiation tue les cellules à multiplication rapide et notamment celles de la moelle osseuse.

Tableau A :

Souris	Traitement effectué	Conséquences
Lot A	Irradiation	Aucun lymphocyte produit
Lot B	Irradiation puis greffe de moelle osseuse	Production de lymphocytes B et T
Lot C	Ablation du thymus et irradiation puis greffe de moelle osseuse	Production de lymphocytes B uniquement
Lot D	Ablation du thymus et irradiation puis greffe de thymus	Aucun lymphocyte produit

**3.2** Analyser ces expériences et conclure sur le rôle de la moelle osseuse et le rôle du thymus.

Afin de mieux comprendre le rôle des lymphocytes T on réalise une deuxième série d'expériences :

on prélève des lymphocytes B et T à une souris et on les injecte à des souris génétiquement identiques irradiées et thymectomisées. Les souris sont ensuite mises en présence d'un antigène et on étudie leur production d'anticorps, en la comparant à celle d'une souris non traitée. Les résultats sont indiqués dans le tableau B.

Tableau B :

	<b>Souris non irradiée, non thymectomisée</b>	<b>Souris irradiée et thymectomisée</b>		
<b>Cellules injectées</b>	aucune	lymphocytes T4	lymphocytes B	lymphocytes B et T4
<b>Quantité d'anticorps produits en réponse à l'antigène</b>	élevée	aucune	faible	élevée

**3.3** Analyser ces expériences et conclure sur les conditions nécessaires à la production d'anticorps.

**3.4** A partir des réponses aux questions précédentes, expliquer la susceptibilité de M. D aux infections.

#### **4. LES TROUBLES DE L'APPAREIL LOCOMOTEUR (1,5 point)**

A l'adolescence M. D a souffert de douleurs lombaires importantes. Le **document 10** présente une radiographie du dos de M. D.

**4.1** Donner le principe de la radiographie.

**4.2** Reporter sur la copie le nom des légendes numérotées de 1 à 4 du **document 10**.

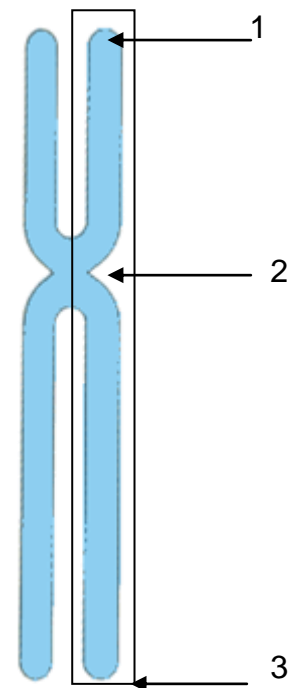
**4.3** Nommer l'anomalie du squelette de M. D visible sur cette radiographie.

**4.4** Indiquer pourquoi les organes de la cavité abdominale ne sont pas visibles sur cette radiographie. Quel est l'examen qui permettrait de visualiser le côlon ?

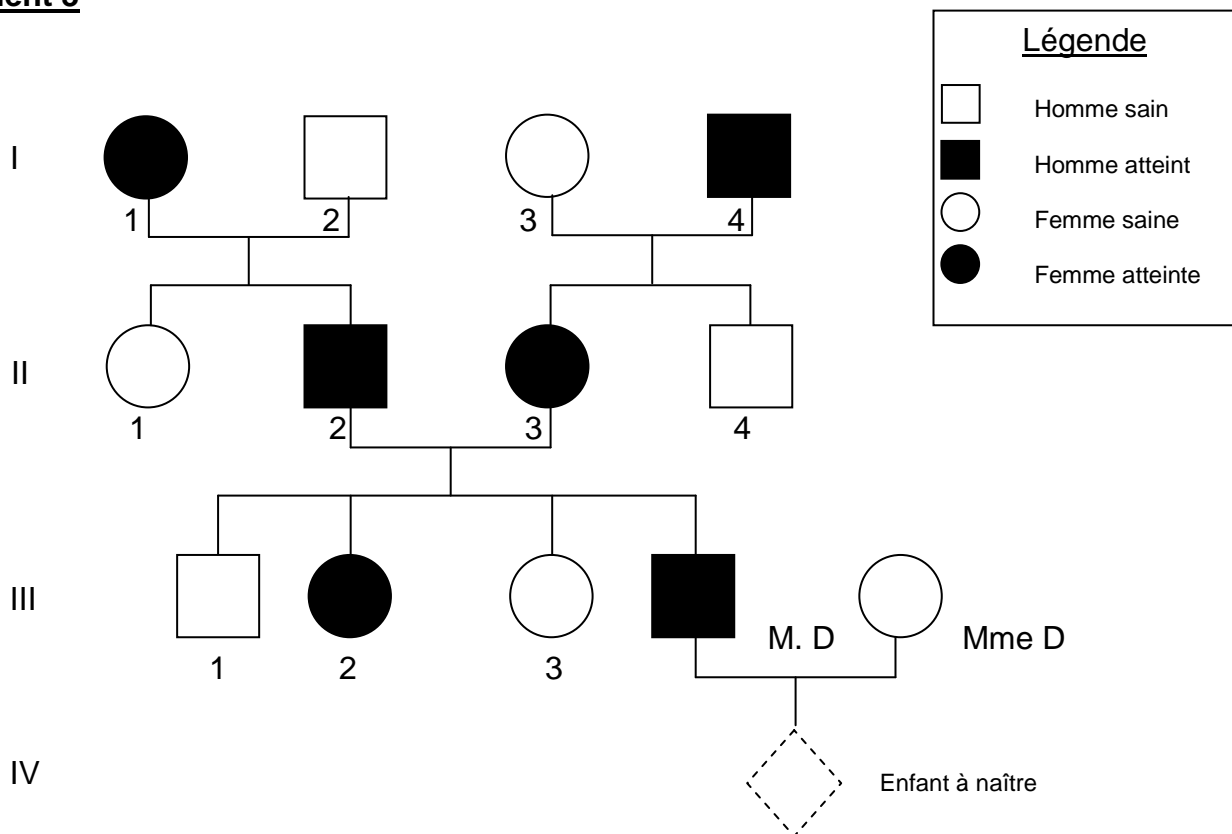
**Document 1**



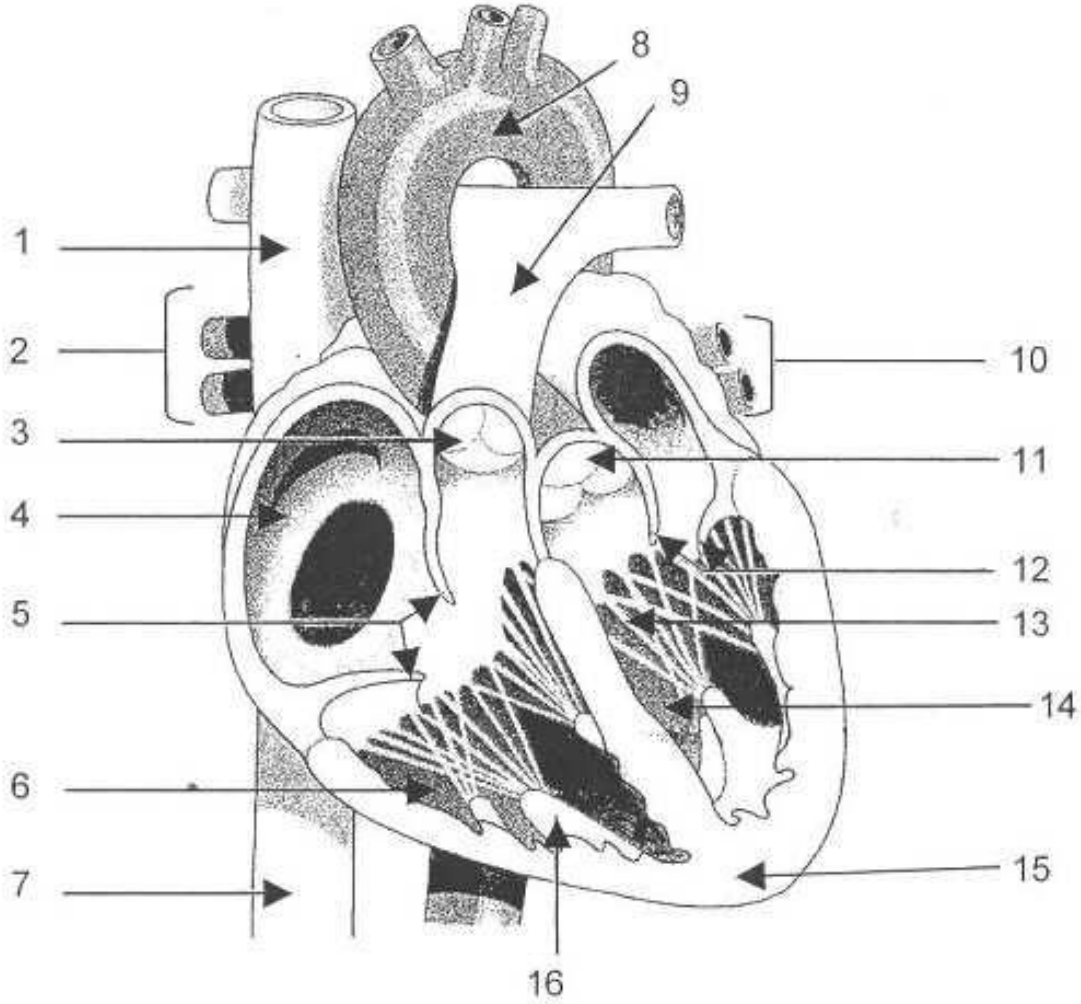
**Document 2**



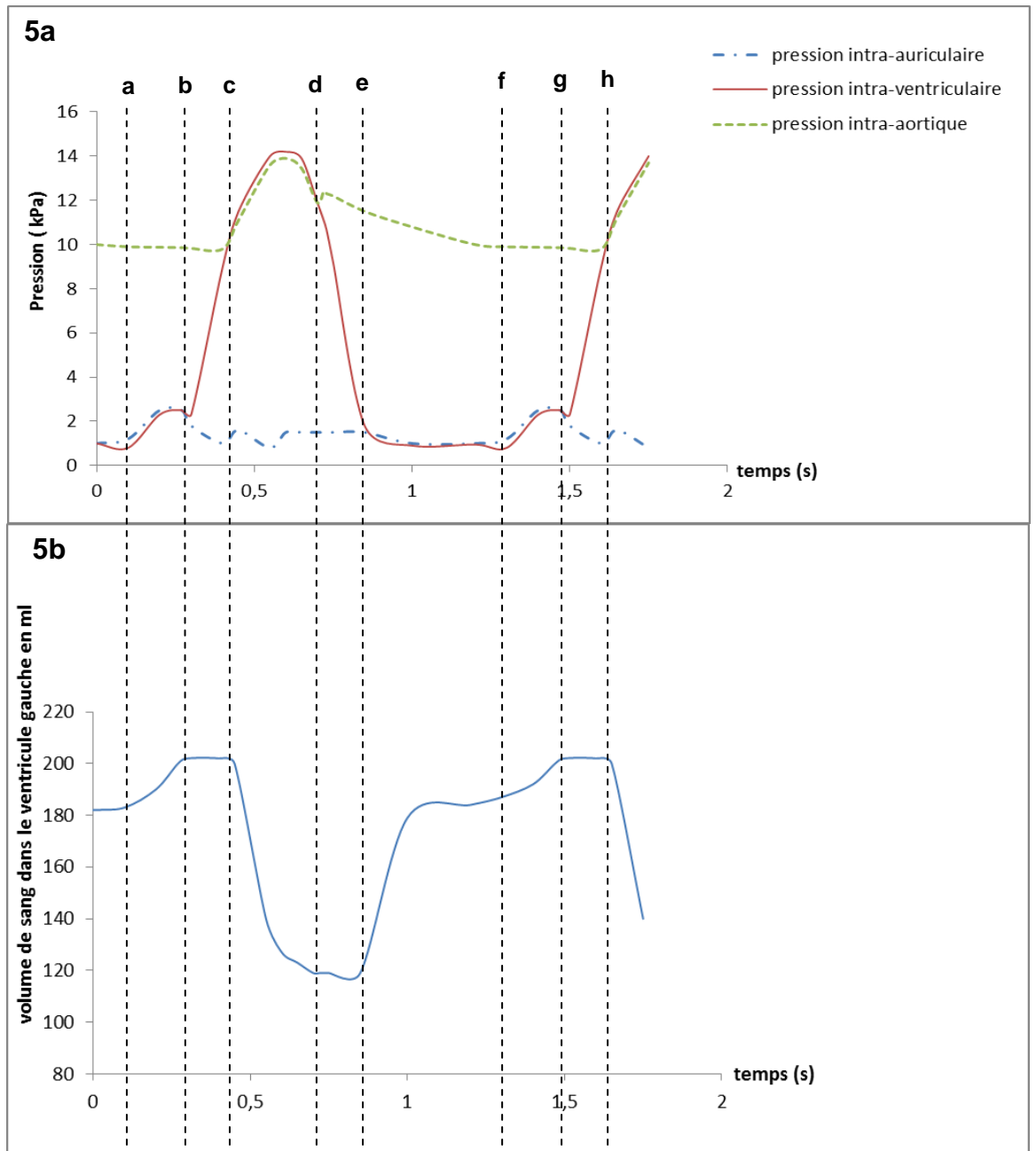
**Document 3**



Document 4

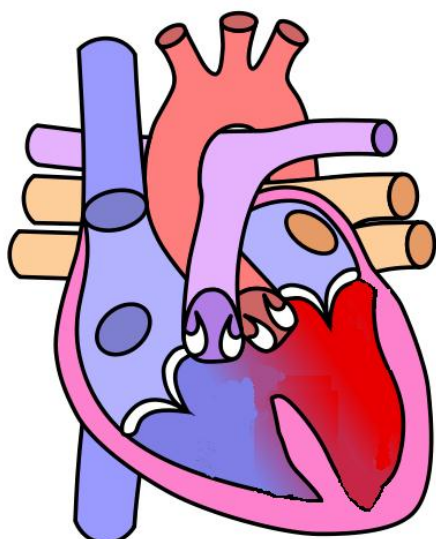


## Document 5



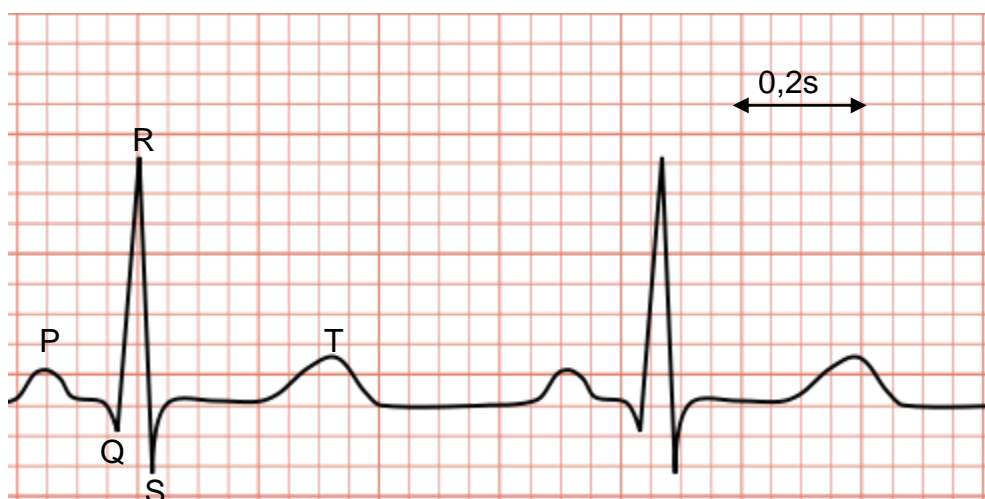


**Document 6**

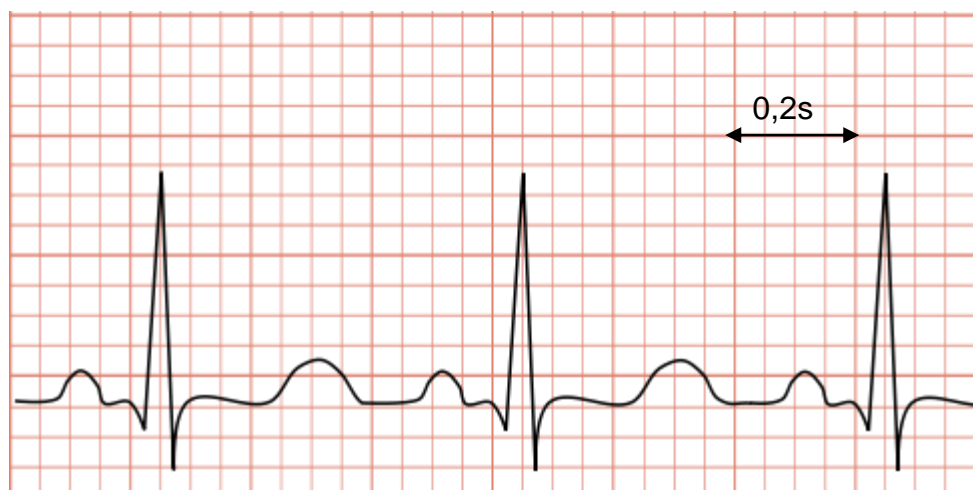


**Document 7**

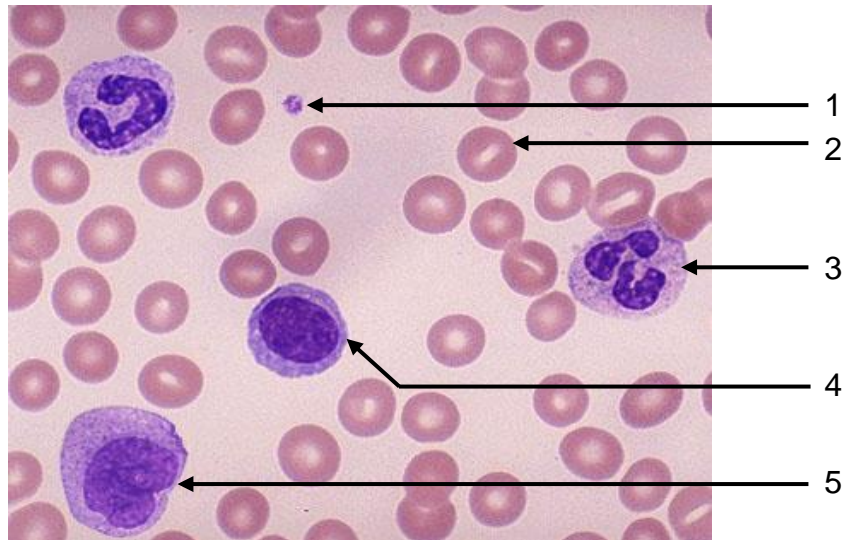
**7a : ECG au repos**



**7b : ECG après un effort**



## Document 8



## Document 9

### 9a : Hémogramme

	Résultats de M. D	Valeurs de référence
Hématies	$5,2 \cdot 10^{12} \cdot L^{-1}$	$4,5 \text{ à } 5,5 \cdot 10^{12} \cdot L^{-1}$
Leucocytes dont :	$4,4 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$4,0 \text{ à } 9,0 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Polynucléaires neutrophiles	$3,0 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$1,8 \text{ à } 7,5 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Polynucléaires éosinophiles	$0,23 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	inf. à $0,8 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Polynucléaires basophiles	$0,03 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	inf. à $0,2 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Lymphocytes	$0,7 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$1,0 \text{ à } 4,0 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Monocytes	$0,5 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$0,2 \text{ à } 1,0 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$
Plaquettes	$98 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$150 \text{ à } 450 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$

### 9b : Résultat de l'examen biochimique

Analyses	Résultats	Valeurs de références
Sodium	$135 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$135 - 145 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$
Potassium	$3,8 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$3,5 - 5,0 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$
Calcium	$2 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$2,20 \text{ à } 2,50 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$
Glucose	$5 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$4,50 - 6,10 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$
Cholestérol	$6,33 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$2,80 - 6,70 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$
Triglycérides	$0,54 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$	$0,40 - 1,70 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$

**Document 10**

