

**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<sup>-2</sup> 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 <sup>-1</sup>	> 20 millions.mL <sup>-1</sup>
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 coeur

- 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 coeur.

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 coeur. 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.

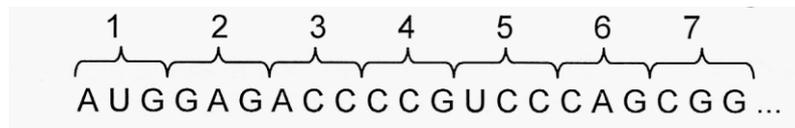
- 2.1.3.** Rappeler la formule permettant de calculer le débit cardiaque puis en déduire la conséquence d'une cardiomyopathie dilatée sur le débit cardiaque d'une personne atteinte, ainsi que la conséquence pour les tissus de l'organisme.

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

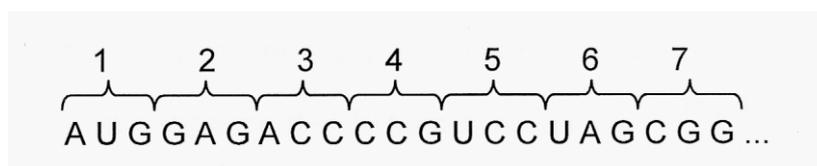
Les sept premiers codons de l'ARN messager obtenu par transcription du gène *Imna* (allèle sain) sont présentés ci-dessous :



- 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**.

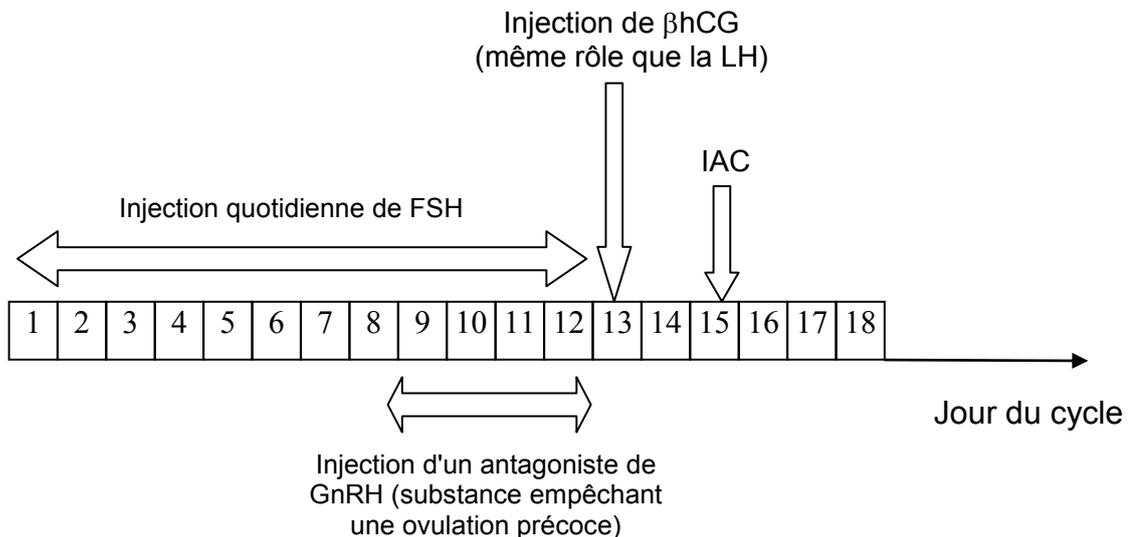
3.2. Afin de mieux comprendre la régulation de l'activité ovarienne, différentes expériences ont été initialement réalisées sur des animaux. Les résultats sont présentés dans le tableau ci-dessous :

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

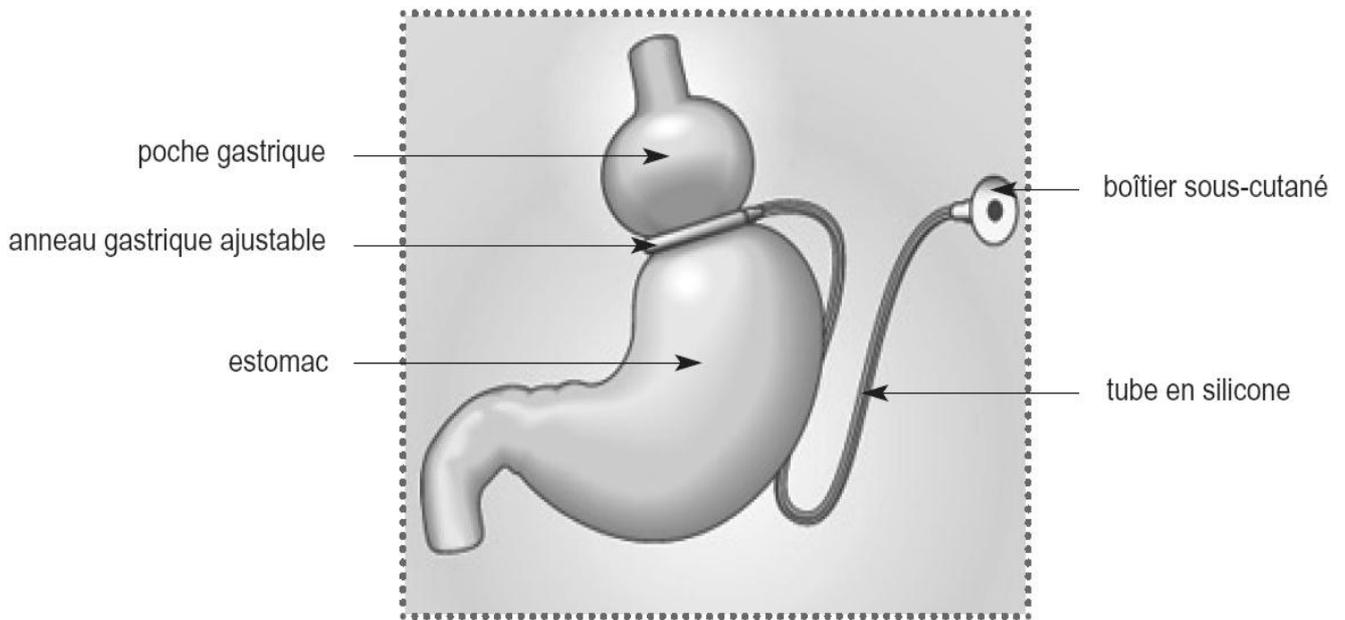


3.3.1. Préciser le rôle, lors du protocole de stimulation ovarienne :

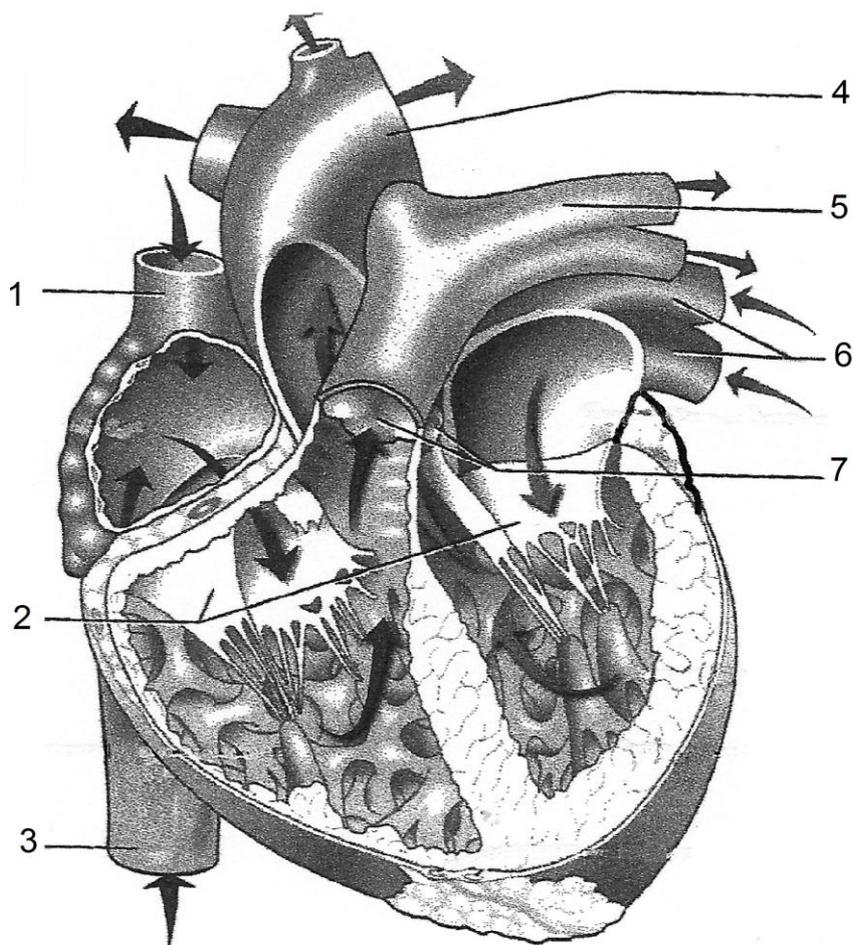
- des injections de FSH,
- de l'injection de  $\beta$ hCG.

3.3.2. L'IAC a lieu au 15<sup>ème</sup> jour du cycle. Expliquer le choix de cette date.

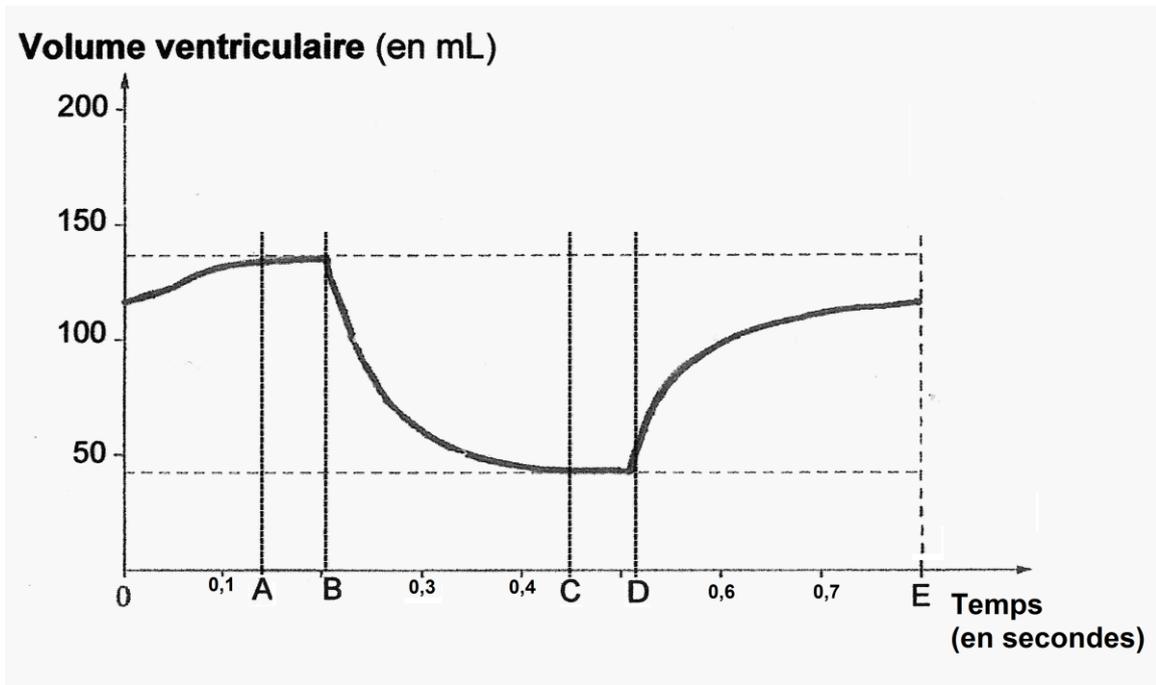
**DOCUMENT 1 : Schéma d'un estomac avec un anneau gastrique**



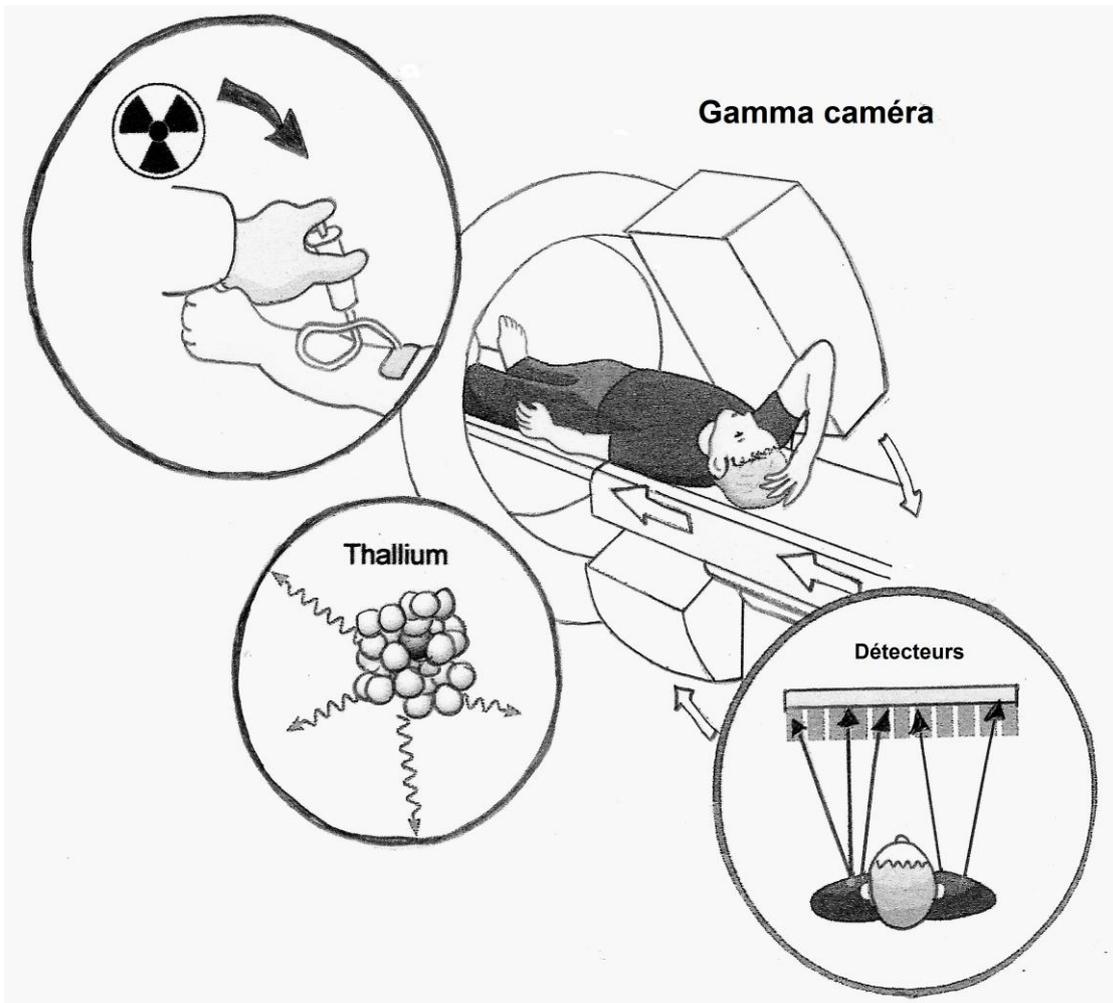
**DOCUMENT 2 : Coupe frontale du coeur**



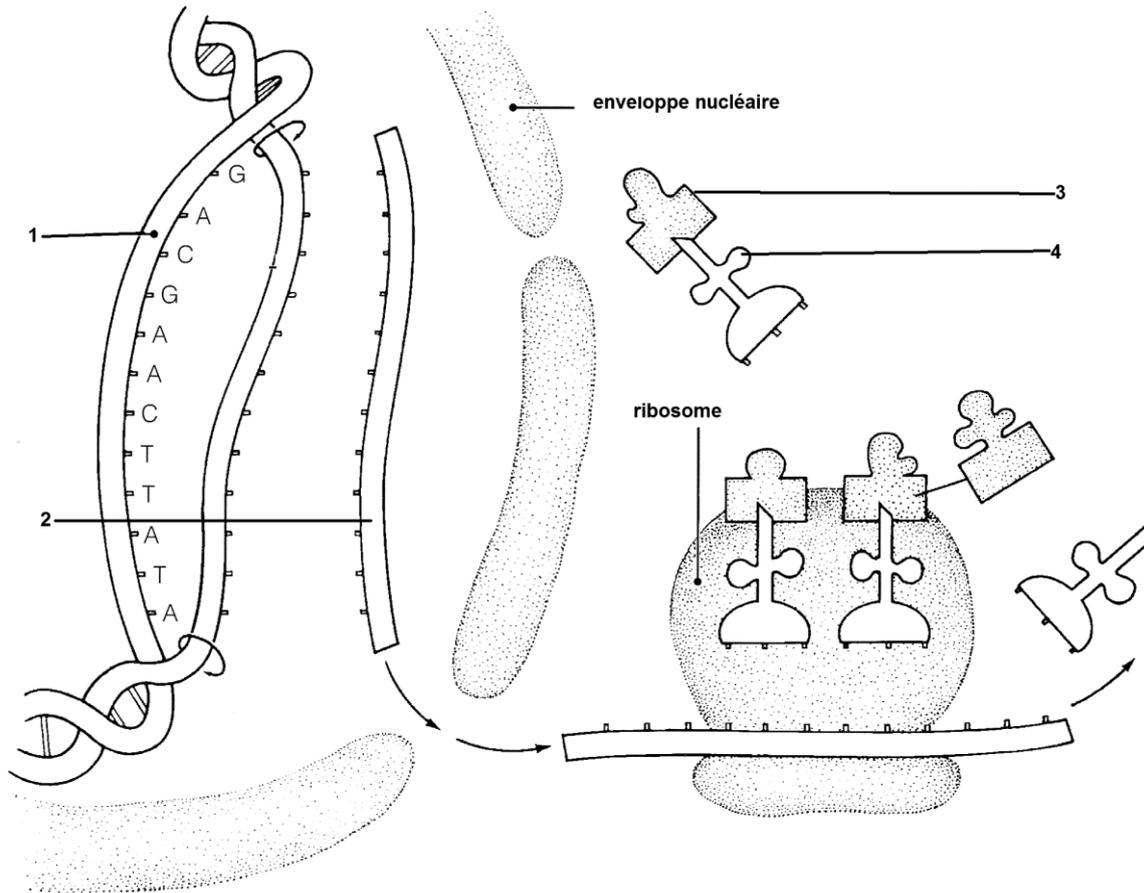
**DOCUMENT 3 : Courbe de variation du volume ventriculaire lors d'un cycle cardiaque**



**DOCUMENT 4 : Schéma du principe de la scintigraphie**



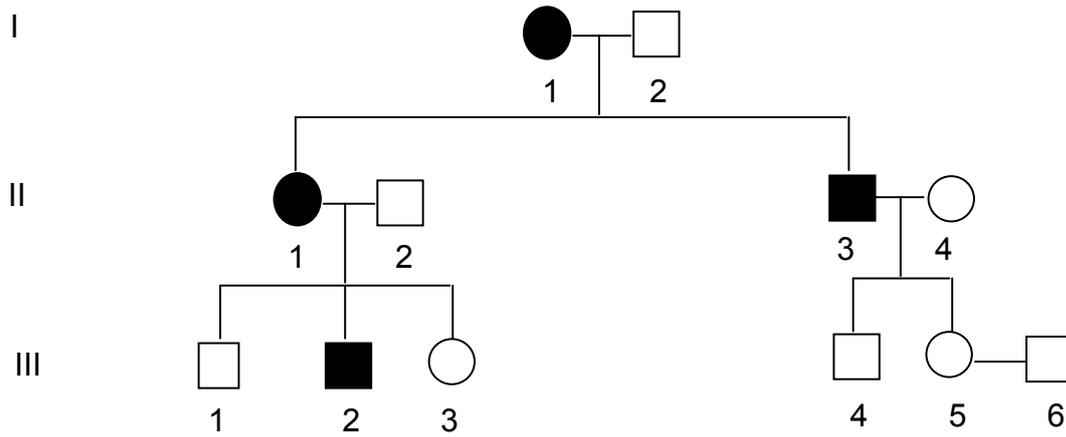
**DOCUMENT 5 : Schéma de la synthèse des protéines**



**DOCUMENT 6 : Tableau du code génétique**

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

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



**Légende :**

- Femme saine
- Femme atteinte
- Homme sain
- Homme atteint

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

