

	BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE BLANC	
Série	Sciences et technologies de la santé et du social	Février 2009
Epreuve	BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES	Durée 3 h 30
Coef. 7	Ce sujet comporte 5 pages	

- ✓ L'usage de la calculatrice est interdit.
- ✓ Le candidat traitera toutes les questions sur la copie (ne pas rendre l'énoncé)
- ✓ Le candidat traitera sur deux copies différentes :
  - ⇒ D'une part la partie I
  - ⇒ D'autre part les parties II, III et IV

**Monsieur et Madame G n'ont toujours pas d'enfants après 3 ans de vie commune. Inquiets de cette situation, ils consultent leur médecin qui les oriente vers un centre de Procréation Médicalement Assistée ; Dans ce centre, un gynécologue spécialiste de la fertilité leur prescrit différents examens.**

### **I. BILAN DE FERTILITÉ DE MONSIEUR G :**

Au cours de l'examen clinique, Monsieur G mentionne des antécédents de cryptorchidie.

#### **1.1 Exploration de la fonction testiculaire :**

Chez les sujets cryptorchides, certains caractères sexuels (développement des voies génitales, des glandes annexes, mue de la voie, pilosité, ...) apparaissent normalement à la puberté mais il y a stérilité.

Le document 1 représente l'appareil génital masculin.

Le document 2 représente une coupe de biopsie effectuée dans un testicule d'homme normal.

Le document 3 représente une coupe de biopsie d'un testicule chez un homme cryptorchide.

- 1.1.1- Légènder le document 1.
- 1.1.2- Donner la définition du terme « cryptorchidie ».
- 1.1.3- Légènder le document 2.
- 1.1.4- Comparer les documents 2 et 3. En déduire le rôle de la partie (a) et de la partie (b) du testicule.
- 1.1.5- Préciser l'équipement génétique (nombre de chromosomes par cellule et nombre de chromatides par chromosome) des cellules 4, 5, 6, 7 et 8 du document 2.
- 1.1.6- Nommer le mécanisme biologique responsable de la différence génétique entre les cellules 4 et 8.
- 1.1.7- Donner les rôles de la cellule 1 du document 2.

#### **1.2 Contrôle de l'activité testiculaire :**

L'activité testiculaire est sous contrôle hormonal.

Le document 4 est une superposition de trois graphes donnant chacun la concentration plasmatique d'une hormone en fonction du temps. Le document 5 donne le résultat d'expériences réalisées sur des rats.

- 1.2.1- Donner le nom complet des hormones GnRH et LH. Préciser leur lieu de synthèse.
- 1.2.2- Indiquer précisément le lieu de synthèse de la testostérone.
- 1.2.3- Indiquer la nature biochimique de la testostérone.
- 1.2.4- Analyser et interpréter le document 4.
- 1.2.5- Trouver un terme médical synonyme de « castration ».
- 1.2.6- Analyser et interpréter le document 5.
- 1.2.7- A partir de l'analyse des documents 4 et 5, réaliser un schéma fonctionnel simple du contrôle de l'activité testiculaire.

#### **1.3 Etude d'un spermogramme :**

Les résultats du spermogramme de Monsieur G. sont indiqués dans le document 6.

- 1.3.1- Analyser le spermogramme de Monsieur G. et formuler une conclusion en utilisant le vocabulaire médical qui convient.
- 1.3.2- Indiquer le trajet des spermatozoïdes dans les voies génitales féminines.
- 1.3.3- Indiquer le lieu où se produit normalement la fécondation.
- 1.3.4 Le spermogramme de Monsieur G peut-il expliquer sa stérilité ? Justifier votre réponse.
- 1.3.5- Citer 2 autres causes possibles de stérilité masculine.

## **II- BILAN DE FERTILITE DE MME G. :**

### **2.1- Bilan sanguin :**

Le document 7 représente un frottis sanguin réalisé avec le sang de Madame G.

Le document 8 donne les résultats de l'hémogramme et de la biochimie du sang de Mme G.

Après analyse des résultats, le médecin conclut que Mme G. présente une **anémie** ferriprive avec **microcytose** sans **érythropénie**. L'origine de l'**hyposidérémie** est attribuée aux **ménorragies** de Mme G.

- 2.1.1- Donner la définition de « frottis sanguin »
- 2.1.2- Légender le document 7.
- 2.1.3- Représenter l'échelle du document 7 sur la copie. Justifier.
- 2.1.4- Un synonyme d'hémogramme est **NFS**. Donner la signification de ce sigle.
- 2.1.5- Définir l'expression « examen biochimique ».
- 2.1.6- Donner la signification des termes médicaux soulignés.
- 2.1.7- Rechercher, dans le document 8, les éléments qui sont en faveur de l'anémie et de l'hyposidérémie. Expliquer.

### **2.2- Examens de l'appareil génital :**

Afin de repérer d'éventuelles anomalies anatomiques, on prescrit à madame G. une hystérocopie.

- 2.2.1- Donner la définition, le principe, les avantages et les inconvénients de l'hystérocopie.

Pour compléter le bilan de Madame G, le gynécologue souhaite procéder à un examen d'imagerie médicale.

- 2.2.2- Citer un examen d'imagerie médicale indiqué chez la femme dans le cadre d'un bilan de fertilité.
- 2.2.3- Préciser l'intérêt principal de cet examen d'imagerie médicale.

## **III- L'ASSISTANCE MÉDICALE À LA PROCRÉATION :**

Le couple de Monsieur et Madame G. est stérile. Une ICSI va être pratiquée.

- 3.1- Donner la définition de « stérilité » et la signification de « ICSI ».
- 3.2- Expliquer en quoi consiste l'ICSI.
- 3.3- Indiquer pourquoi cette méthode est adaptée au cas du couple formé par Mr et Mme G.

## **IV- TRANSMISSION DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE :**

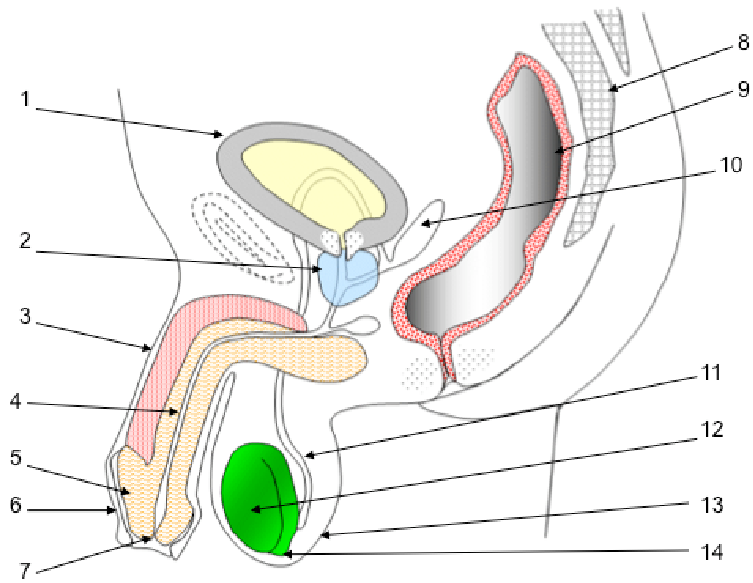
Lors de sa grossesse, Madame G fait part de son inquiétude à son gynécologue : dans sa famille, il existe plusieurs cas de myopathie de Duchenne comme le montre l'arbre généalogique représenté sur le document 9.

Remarque : Les individus II5, III4 ne présente aucun cas de myopathie de Duchenne dans leur famille.

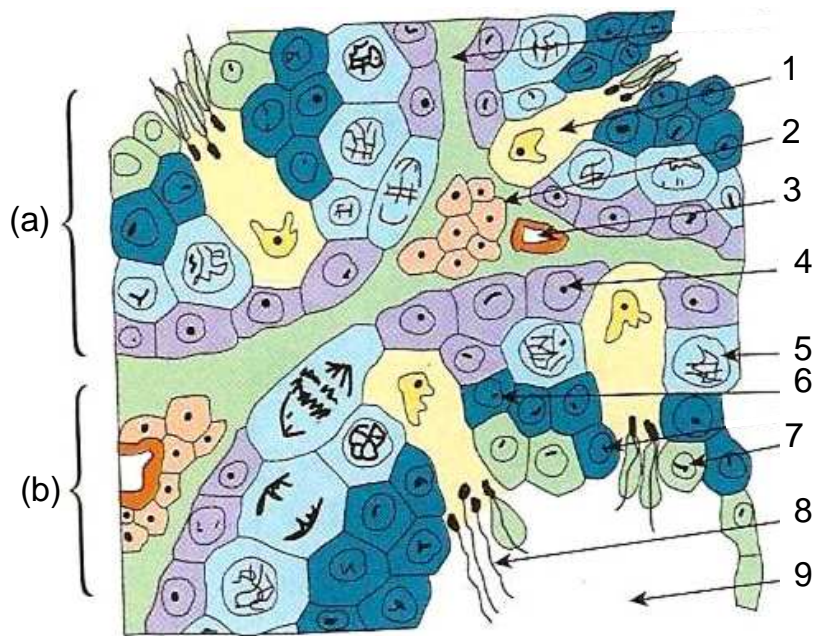
- 4.1- Donner la signification du terme « myopathie ».
- 4.2- A partir de l'arbre généalogique du document 9, déterminer si l'allèle responsable de la myopathie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
- 4.3- Déterminer si l'allèle responsable de la myopathie est situé sur un autosome ou sur un chromosome sexuel. Justifier la réponse.
- 4.4- Donner le génotype des individus III 4, III 5 et IV 2. Justifier la réponse.
- 4.5- Déterminer le risque que le futur enfant de Madame G et Monsieur G soit atteint de myopathie.

Madame G interroge le gynécologue sur l'utilité de réaliser une amniocentèse dans le but d'effectuer un caryotype du fœtus.

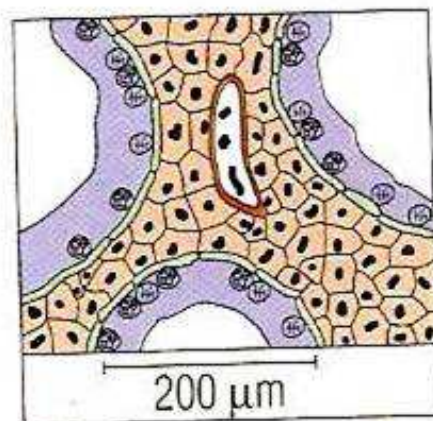
- 4.6- Définir les termes « amniocentèse » et « caryotype ».
- 4.7- Préciser à quelle phase du cycle cellulaire appartiennent les chromosomes d'un caryotype.
- 4.8- Récapituler les différentes étapes de la réalisation d'un caryotype à partir d'une amniocentèse.
- 4.9- Cet examen permettrait-il de savoir si l'enfant attendu est myopathe ? Justifier la réponse.



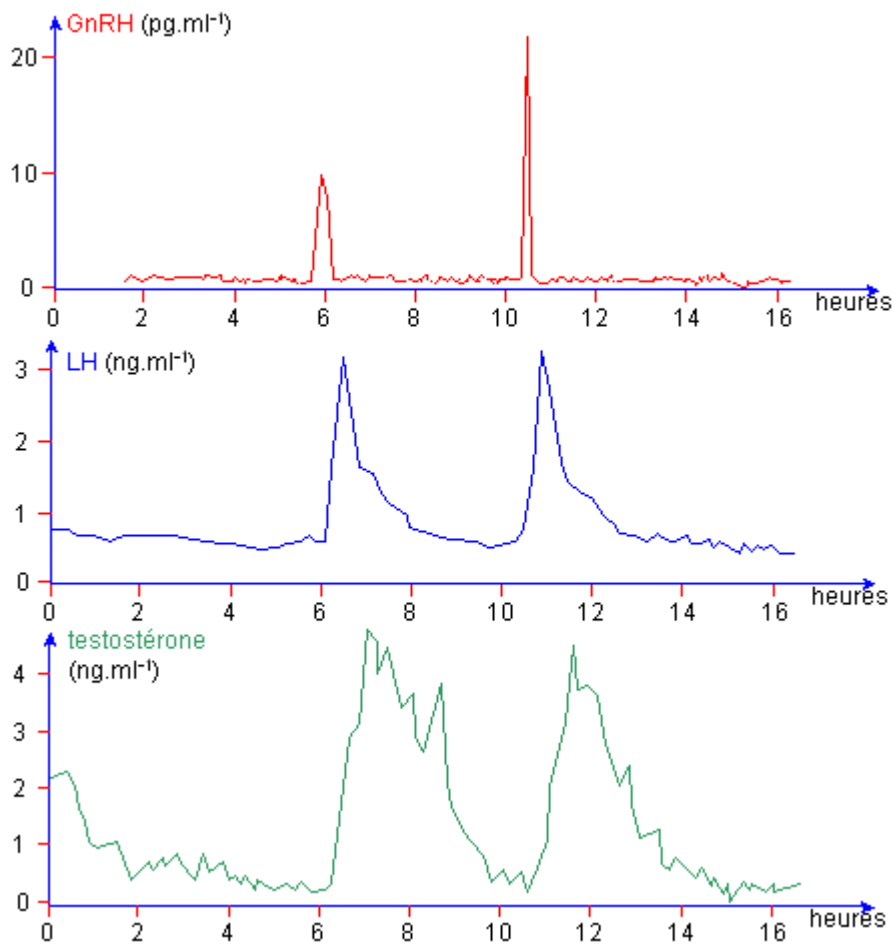
**Document 1**



**Document 2**



**Document 3**



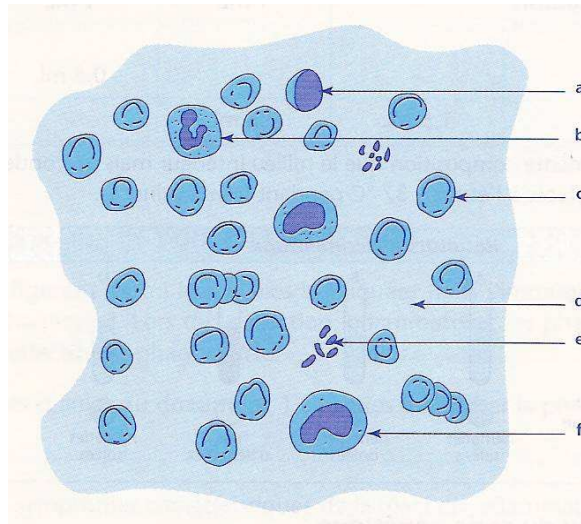
**Document 4**

Expériences		Observation
1	Castration d'un rat	Augmentation de la concentration en LH plasmatique
2	Castration d'un rat suivie d'une injection de testostérone	Diminution de la concentration en LH plasmatique

**Document 5**

Spermogramme	Chez Monsieur G.	Valeurs de référence
Volume de l'éjaculat	1 mL	>2 mL
pH	8	7,2 - 8
Viscosité	normale	normale
Nombre de spermatozoïdes	2 millions.mL <sup>-1</sup>	> 20 millions.mL <sup>-1</sup>
Mobilité après 1 heure	20%	>40%
Mobilité après 4 heures	15%	>30%
Formes vivantes	80%	>70%
Formes normales	35%	>30%
Formes anormales	65%	<70%

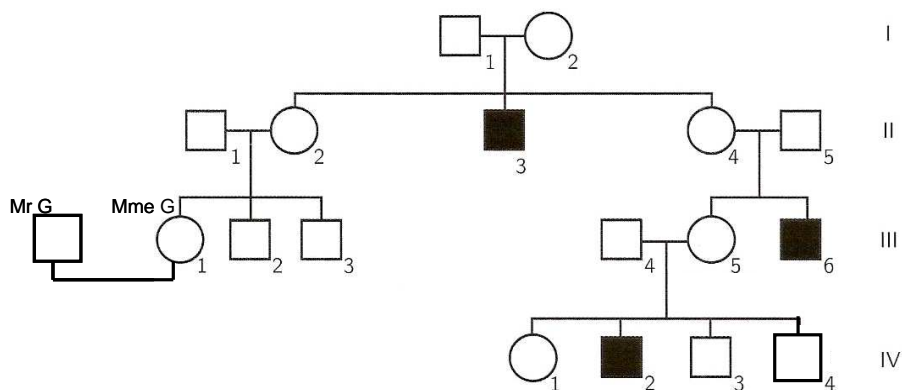
**Document 6**



**Document 7**

HEMOGRAMME	Résultats de Mme G.	Valeurs normales
Hématies (millions par mm <sup>3</sup> )	4, 4	4,2-6,1
Hémoglobine (g pour 100 mL)	10,5	12-18
Hématocrite (%)	32	37-52
Volume globulaire moyen (VGM) (fL)	76	80-99
Leucocytes (par mm <sup>3</sup> )	6400	4000-10000
Polynucléaires neutrophiles (par mm <sup>3</sup> )	3136 soit 49%	2000-7500
Polynucléaires éosinophiles (par mm <sup>3</sup> )	153 soit 2,40%	Inférieur à 500
Polynucléaires basophiles (par mm <sup>3</sup> )	25 soit 0,40%	Inférieur à 200
Lymphocytes ( par mm <sup>3</sup> )	2771 soit 43,30%	1000-3500
Monocytes ( par mm <sup>3</sup> )	313 soit 4,90%	200-1000
Plaquettes ( par mm <sup>3</sup> )	260 000	150 000-400 000
<b>BIOCHIMIE</b>		
Fer (μmol.L <sup>-1</sup> )	4,3	14-21

**Document 8**



**Document 9**

**I. BILAN DE FERTILITÉ DE MONSIEUR G : (40 POINTS)**

**1.1 Exploration de la fonction testiculaire : 21,5**

1.1.1.1 : vessie 2 : prostate 3 : pénis 4 : urètre 5 : gland 6 : prépuce 7 : méat uro-génital 8 : sacrum 9 : rectum 10 : glande séminale 11 : canal déférent 12 : testicule 13 : scrotum 14 : épидидyme (7 points)

1.1.2. cryptorchidie : **Malformation congénitale caractérisée par l'absence des testicules dans le scrotum ; ils sont restés dans la cavité abdominale. (1 points)**

1.1.3.1 : cellule de Sertoli 2 : cellule de Leydig (ou interstitielles) 3 : vaisseau sanguin 4 : spermatogonie 5 : spermatoocyte 1 6 : spermatoocyte 2 7 : spermatoide 8 : spermatozoïde 9 : lumière du tube séminifère b : tissu interstitiel a : tube séminifère (5,5 points)

1.1.4. la partie (a) : chez un homme cryptorchide, la paroi des Tubes Séminifères est pauvre en cellules : la partie (b) : elle est identique chez l'homme normal et l'homme cryptorchide. (1 points)

Un homme cryptorchide est stérile Ceci prouve que la Partie a intervient dans la gamétogénèse (cellules de la lignée germinales+ sertoli) (1 points)

Chez un homme cryptorchide, le dév des organes génitaux est normal et il y a apparition des caractères sexuels 2aires ; Donc, la partie b intervient dans le dév des organes sexuels et dans l'app des carc sexuels 2aires. (1,5 points)

1.1.5. (2 points) cellules 4 : 2n (ou 46); 1ou 2 chromatide/chromo  
5 : 2n (ou 46); 2 (ou 1) chromatide/chromo,  
6 : n (ou 23); 2 chromatide/chromo  
7 : n (ou 23); 1 chromatide/chromo  
8 : n (ou 23); 1 chromatide/chromo

1.1.6. mécanisme : méiose (1 points)

1.1.7. cellule 1 : cellule de Sertoli : rôle nourricier et intervient dans la spermatogénèse (1,5 points)

**1.2 Contrôle de l'activité testiculaire : 10**

Des expériences montrent que l'activité testiculaire est sous contrôle hormonal.

Le document 4 est une superposition de 3 graphes donnant chacun la concentration plasmiq de l'une hormone en fonction du temps.

1.2.1- GnRH : Gonadotrophine Releasing Hormone ou gonadolibérine produite par l'hypothalamus; LH: hormone lutéinisante produite par l'antéhypophyse. (2 points)

1.2.2- La testostérone est produite dans le **testicule** par les cellules de **Leydig** (ou interstitielles) (1 points)

1.2.3- testostérone : hormone stéroïdienne (0,5 points)

1.2.4- analyse : Le pic de GnRH précède d'environ ½ h le pic de LH ; Ce dernier précède d'environ ½ h la production intense de testostérone → interprétation : l'hypothalamus stimule l'activité sécrétrice de l'antéhypophyse ; L'antéhypophyse stimule la production de testo par les testicules (2,5 points)

(Analyse : Pendant la phase de sécrétion intense de testostérone, les conc de GnRH et de LH sont faibles → une conc élevée de testostérone semble inhiber la sécrétion de GnRH par l'hypothalamus et de LH par l'hypophyse)

1.2.5- orchidectomie (0,5 points)

1.2.6- les testicules exercent un contrôle négatif sur l'antéhypophyse. Ce contrôle se fait par l'intermédiaire de l'hormone testostérone. (2 points)

1.2.7- schéma : Contrôle positif de l'hypothalamus (grâce à GnRh) sur l'antéhypophyse; contrôle positif de l'antéhypophyse grâce à LH sur les testicules ; Rétrocontrôle négatif des testicules (grâce à la testostérone) sur l'hypothalamus et l'antéhypophyse. (1,5 points)

**1.3 Etude d'un spermogramme : 8,5**

1.3.1- **volume de sperme inférieure à la normale ; nombre de sp inférieur à la normale → oligospermie ; La mobilité des spermato est faible → asthénospermie ; Par contre, le nombre de spermato anormaux est conforme (2,5 points)**

1.3.2- vagin → col utérus → cavité utérine → trompe de Fallope (2 points)

1.3.3- ampoule de la trompe de Fallope (1 points)

1.3.4 Le spermogramme peut expliquer la stérilité de Monsieur G car ses sperm sont peu mobiles : ils auront du mal à faire l'ascension des VG féminines en particulier à franchir la glaire cervicale au niveau du col de l'utérus ; de plus, ils sont peu nombreux ; en conclusion, il est peu probable que les sperm de Mr G atteignent l'ovocyte 2 dans les trompes de Fallope de Mme G. (2 points)

1.3.5- 2 causes possibles de stérilité masculine : dérèglement hormonal (complexe hypothalamo-hypophysaire), canaux déférents bouchés ; problème d'impuissance (1 point)



## **II- BILAN DE FERTILITE DE MME G. : (40 POINTS)**

### **2.1- Bilan sanguin : 10,5**

- 2.1.1- « frottis sanguin » : étalement en couche mince d'une goutte de sang (1 points)
- 2.1.2- document 7 : a : petit lymphocyte      b : polynucléaire ou granulocyte      c : hématie ou GR  
d : plasma      e : thrombocyte (plaquette)      f : monocyte (3 points)
- 2.1.3- 7 micromètres (0,5 points)
- 2.1.4- NFS : numération et formule sanguine (0,5 points)
- 2.1.5- « examen biochimique » : dosage de molécules dans différents liquides de l'organisme (ex : dosage du glucose dans le sang) (1 points)
- 2.1.6- **anémie**: diminution de la concentration d'hémoglobine du sang  
**microcytose** : diminution du volume des hématies  
**érythropénie**: diminution du nombre d'hématies dans le sang  
**hyposidérémie**: diminution de la concentration en fer dans le sang  
**ménorragies**: règles trop abondantes en volume et/ou en durée (2,5 points)
- 2.1.7- la faible quantité d'hémoglobine /100mL indique une anémie ; le nombre d'hématies est normal donc l'anémie n'est pas liée à une érythropénie mais à une microcytose (VGM faible) car des GR plus petits contiennent moins d'hémoglobine ; L'hématocrite abaissé reflète aussi (dans ce cas-là) la petite taille des GR. (2 points)

### **2.2- Examen d'imagerie médicale : 7,5**

- 2.2.1-la définition de l'hystérocopie: examen **visuel direct** de la **cavité utérine** à l'aide d'un **endoscope** (2 points).  
le principe : L'endoscope est un tube creux muni d'un **système d'éclairage** et d'une sorte de **caméra** qui est introduit par les **voies naturelles** (vagin + col). L'image de l'intérieur de la cavité filmée en direct est observée sur un **écran** (2 point).  
les avantages : technique facile à réaliser et sans danger. (Elle permet de réaliser en même temps une biopsie ou un geste thérapeutique comme l'exérèse d'un fibrome p.ex) (0,5 point)  
les inconvénients : technique **invasive** (qui peut entraîner des complications comme des infections) et très inconfortable pour le patient. Elle nécessite souvent une **anesthésie** (au moins locale) (1 point).
- 2.2.2- hystérosalpingographie (1 points)
- 2.2.3 visualiser les trompes de Fallope : par exemple , voir si elles sont bouchées (1 points)

## **III- L'ASSISTANCE MÉDICALE À LA PROCRÉATION : 6**

- 3.1- « stérilité » : absence de grossesse après 2 ans minimum de rapports sexuels réguliers sans contraception (1 points)
- « ICSI » : injection intracytoplasmique de spermatozoïde (1 points)
- 3.2- l'ICSI :  
Technique de fécondation in vitro. Les gamètes du couple sont prélevés. La fécondation est réalisée au laboratoire mais ici en injectant le spz sélectionné dans l'ovocyte. Les premières étapes de développement de l'embryon (segmentation) sont réalisées en milieu artificiel. Puis l'embryon est introduit dans l'utérus maternel avec l'espoir qu'il s'y implante (3 points).
- 3.3- méthode adaptée car avec l'ICSI , pour chaque ovocyte 2, on a besoin que d'un spermatozoïde qu'on peut sélectionner parmi le petit nombre présent dans le sperme de Mr G. et on s'affranchit de la mobilité des spz (1 points)

**IV- TRANSMISSION DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE : 16**

4.1- myopathie : pathologie des muscles (0,5 points)

4.2- allèle morbide récessif ; couple II5 ou couple avec III4. (1 points)

4.3- porté par chromo X

Si le gène est porté par un autosome : I1 et I2 sont S//m car ils ont un enfant malade. De même, II4, II5, III4 et III5 sont S//m. 4 familles différentes seraient donc porteuses de l'allèle m ce qui est hautement improbable d'autant plus que II5 et II4 ne présentent aucun cas de myopathie dans leur famille. Le gène de la myopathie ne se trouve pas sur un autosome mais sur un gonosome. (1,5 points)

Si le gène est porté par Y : l'allèle m se transmet comme le chromosome Y de père en fils. Or II3 est un garçon [m] mais son père I1 est [S]. Le gène de la myopathie n'est pas sur Y. Il est donc porté par X. (0,5 points)

4.4- (1,5 points) III 4 :  $X^S//Y$  car c'est un homme sain

III 5 :  $X^S//X^m$  car c'est une femme saine et elle a un enfant malade (IV2)

IV 2 :  $X^m//Y$  car c'est un homme malade

4.5- (0,5 points) Monsieur G :  $X^S//Y$  car c'est un homme sain

(1 points) Madame G :  $X^S//X^S$  ou  $X^S//X^m$  car c'est une femme saine mais sa mère peut porter l'allèle morbide

2 tableaux de gamètes (2 points)

Madame G	$X^S$	$X^S$
Monsieur G		
$X^S$	$X^S//X^S$	$X^S//X^S$
Y	$X^S//Y$	$X^S//Y$

Madame G	$X^S$	$X^m$
Monsieur G		
$X^S$	$X^S//X^S$	$X^m//X^S$
Y	$X^S//Y$	$X^m//Y$

Madame G a un risque de 1/8 d'avoir un enfant malade (0,5 points)

4.6- amniocentèse : prélèvement de liquide amniotique

caryotype : arrangement standard de l'ensemble des chr d'une cellule d'un individu : par paire et par taille décroissante (2 points)

4.7- phase du cycle cellulaire : métaphase (0,5 points)

4.8- Les différentes étapes de la réalisation d'un caryotype à partir d'une amniocentèse :

**Mise en culture des cellules du fœtus contenues dans le liquide amniotique / ajout de colchicine / incubation des cellules dans un milieu hypotonique / fixation / étalement sur lame / coloration / observation au microscope / photographie et agrandissement / découpage et arrangement des chr. (2,5 points)**

4.9- Cet examen ne permet pas de savoir si l'enfant attendu est myopathe car un caryotype ne permet que de voir le nombre de chromosome et leur aspect général. Il ne permet pas d'étudier les gènes et leurs séquences. Il faudrait réaliser une analyse génétique des cellules fœtales. (2 points)