

BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE

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

BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES

SESSION 2014

Durée : 3 h

Coefficient : 7

Avant de composer, le candidat s'assurera que le sujet comporte bien
10 pages numérotées de 1/10 à 10/10.

Les pages 6/10 et 9/10 sont à rendre avec la copie.

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

LE DIAGNOSTIC PRE-IMPLANTATOIRE (DPI) : AIDE A LA PROCREATION ET ALTERNATIVE AUX MALADIES GENETIQUES

Après plusieurs années de vie commune, Monsieur et Madame D désirent avoir un enfant. Le neveu de Madame D est atteint de la myopathie de Duchenne. Inquiets, ils consultent leur médecin qui les oriente vers un conseil génétique. Celui-ci est chargé d'évaluer le risque de transmission de la maladie. Après information et discussion avec les parents, il est proposé une procréation médicalement assistée avec diagnostic pré-implantatoire (DPI).

Le DPI est une technique médicale qui permet, à partir d'une cellule embryonnaire obtenue par FIVETE, de rechercher, dans le génome de cette cellule, la présence éventuelle d'un allèle responsable d'une maladie génétique.

1. La myopathie de Duchenne : maladie musculaire dégénérative d'origine génétique (9 points)

La myopathie de Duchenne est une maladie musculaire dégénérative. Les garçons atteints de cette maladie ne synthétisent pas, ou de façon incorrecte, une protéine musculaire : la dystrophine. Cette protéine est indispensable à la cohésion des fibres musculaires et son absence entraîne, lors des contractions, leur déchirure.

1.1 Histologie

Les tissus musculaires constituent la principale masse tissulaire de l'organisme soit environ 40% de la masse corporelle.

1.1.1 Définir le terme histologie.

1.1.2 Le **document 1** schématise trois catégories de tissus parmi lesquels figure le tissu musculaire. Identifier chacune de ces catégories de tissu en justifiant les réponses.

1.2 Contraction musculaire

Les myofibrilles sont les éléments constitutifs de la fibre musculaire responsables de sa contraction.

1.2.1 Le **document 2a** schématise une portion de myofibrille à l'état relâché. Sur ce document, **à rendre avec la copie**, placer les annotations suivantes : strie Z ; actine ; myosine ; sarcomère.

1.2.2 Dans l'**encadré 2b**, en respectant les proportions du **document 2a**, schématiser cette même portion de myofibrille, une fois contractée.

1.3 Mode de transmission de la myopathie de Duchenne

Le neveu de Madame D est un adolescent de 15 ans, atteint de la **myopathie** de Duchenne. Sa maladie a été détectée vers l'âge de quatre ans.

A cette époque, il avait des difficultés à monter les escaliers et à se relever de la position assise. A l'examen clinique, il présentait une augmentation du volume des mollets et une accélération du rythme cardiaque.

Pour établir un diagnostic, le médecin avait prescrit des examens complémentaires :

- des examens sanguins comprenant un **hémogramme** et le dosage de différentes enzymes notamment la créatine phosphokinase (CPK),
- une **biopsie** musculaire,
- l'obtention du tracé de l'activité électrique des muscles.

Les résultats des examens, notamment l'augmentation de la concentration de CPK sanguine, ont montré que les fibres musculaires étaient endommagées et ont permis de confirmer le diagnostic.

Depuis, l'état de santé du garçon s'est considérablement dégradé. L'**amyotrophie** provoque un état de grande fatigue, des difficultés à déglutir, des déformations osseuses. Il n'existe pas de traitement curatif de la myopathie de Duchenne. La kinésithérapie est le seul traitement qui vise à soulager le patient sans espoir de guérison.

1.3.1 Définir les quatre termes médicaux inscrits en caractère gras dans le texte.

1.3.2 Donner les termes médicaux correspondant aux quatre expressions soulignées dans le texte.

La myopathie de Duchenne est une maladie récessive gonosomique liée au chromosome X. Le **document 3** présente l'arbre généalogique d'une famille dont l'un des enfants présente la myopathie de Duchenne.

1.3.3 Par convention, on désignera l'allèle sain par la lettre S et l'allèle muté par la lettre m.

Ecrire les génotypes des individus I.1, I.2, II.1 et II.3. Justifier les réponses.

1.3.4 Déterminer la probabilité pour que l'enfant II.4 à naître soit atteint de la myopathie de Duchenne. Réaliser un échiquier de croisement pour justifier la réponse en indiquant le sexe et le phénotype correspondant à chaque génotype. Conclure.

2. La production de spermatozoïdes (7,5 points)

Avant d'envisager une FIVETE, le sperme de Monsieur D est prélevé puis subit une série d'examens pour s'assurer de sa normalité ainsi que divers traitements qui visent à augmenter son pouvoir fécondant.

2.1 Trajet des spermatozoïdes dans l'appareil génital masculin

Après leur production dans les testicules, les spermatozoïdes transitent dans l'épididyme, puis dans le canal déférent et débouchent dans l'urètre.

Le **document 4** correspond à une coupe de l'appareil génital masculin.

Sur la copie, indiquer le type de coupe présentée, ainsi que les annotations correspondant aux repères 1 à 7.

2.2 La spermatogénèse

La spermatogénèse s'effectue à partir de cellules souches appelées spermatogonies. Celles-ci subissent des mitoses et deviennent des spermatocytes I.

Ensuite grâce à un processus de division appelé méiose, les spermatocytes I deviennent successivement des spermatocytes II puis des spermatides.

Ces derniers se transforment enfin en spermatozoïdes au cours d'un processus de différenciation appelé la spermiogénèse.

2.2.1 Indiquer la localisation anatomique précise de la spermatogénèse.

2.2.2 Le **document 5** schématise l'évolution de l'équipement chromosomique de la cellule 1 au cours de la spermatogénèse.

A partir de ce document et du texte ci-dessus, identifier les cellules 1 à 3, puis décrire la méiose.

2.3 La régulation de la fonction reproductrice masculine

Deux séries d'expériences historiques furent réalisées sur l'animal afin de mieux comprendre la régulation de la fonction reproductrice masculine. Le contrôle de la reproduction est comparable chez l'homme et chez l'animal.

2.3.1 Première série d'expériences

La castration (orchidectomie) d'un jeune mâle entraîne notamment une absence de spermatozoïdes et l'arrêt du développement de l'appareil génital.

Ce dernier trouble peut être corrigé par une injection d'extraits de testostérone. Par contre, la stérilité persiste.

Analyser cette première série d'expériences. En déduire les rôles des testicules mis en évidence et leur mode d'action.

2.3.2 Deuxième série d'expériences

A. L'hypophysectomie chez un jeune rat provoque les mêmes effets que la castration. L'injection de FSH et de LH à ce rat hypophysectomisé rétablit temporairement la production de spermatozoïdes.

B. Des chercheurs utilisent une lignée de souris mâles ne produisant plus de FSH. On constate que les testicules de ces mâles sont de petite taille et que le nombre des spermatozoïdes diminue. Par ailleurs, la concentration de testostérone reste normale.

C. Des chercheurs pratiquent des cultures de tissus testiculaires de rat. Ces tissus sont placés à 35°C, pendant 20 jours, dans un milieu nutritif complet contenant, ou non, de la LH.

Les résultats de ces expériences figurent dans le tableau suivant :

Milieu de culture sans LH	Milieu de culture avec LH
Un grand nombre de cellules de Leydig disparaît.	Le nombre de cellules de Leydig ne varie pas.
Faible concentration de testostérone dans le milieu de culture.	Concentration élevée de testostérone dans le milieu de culture.

D. L'injection de testostérone à forte dose chez un rat provoque une chute des concentrations de FSH et de LH.

Analyser chacune des expériences A, B, C et D.

2.3.3 Schéma de synthèse

Compléter sur le **document 6**, (**à rendre avec la copie**), les noms des organes 1 et 2, des molécules a à c et des processus physiologiques A et B, à l'aide des informations obtenues lors de l'étude des deux séries expériences. A côté de chacune des flèches, indiquer par un signe + l'effet stimulateur et par un signe - l'effet inhibiteur.

3. L'assistance médicale à la procréation (3,5 points)

Dans le cadre du protocole médical prévu pour Monsieur et Madame D, une FIVETE est réalisée.

3.1 Indiquer la signification du sigle FIVETE.

Le **document 7** présente les étapes d'une FIVETE.

Le **document 7a** illustre le principe général de la technique.

Le **document 7b** présente deux images d'échographies ovariennes :

- l'image A a été obtenue avant l'étape 1 du **document 7a** ;
- l'image B a été obtenue plusieurs jours après la réalisation de l'étape 1 du **document 7a**.

3.2 Présenter le principe d'une échographie.

3.3 En utilisant les **documents 7a et 7b**, décrire chacune des étapes correspondant aux numéros 1 à 5, en utilisant le vocabulaire scientifique approprié.

DOCUMENT 1 : schémas de trois types de tissus (échelles différentes)

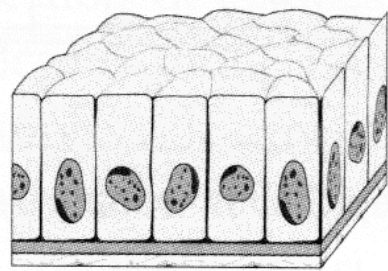


Schéma A

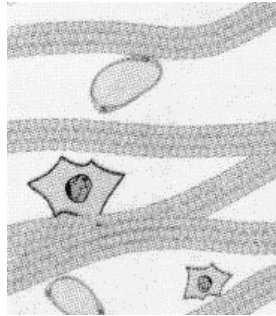


Schéma B

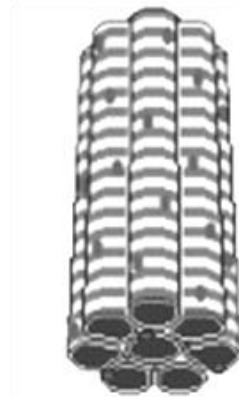
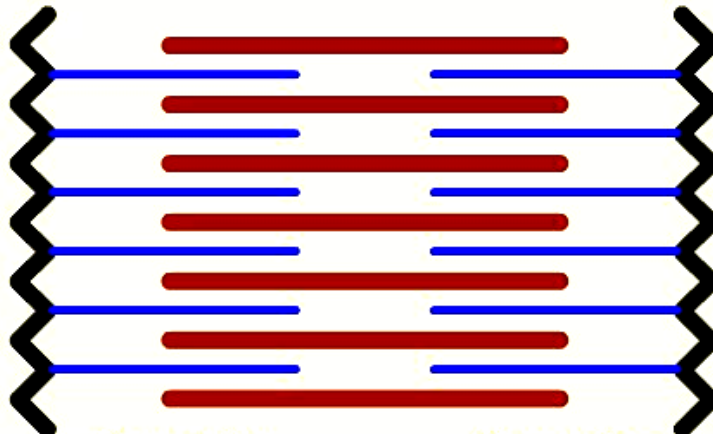


Schéma C

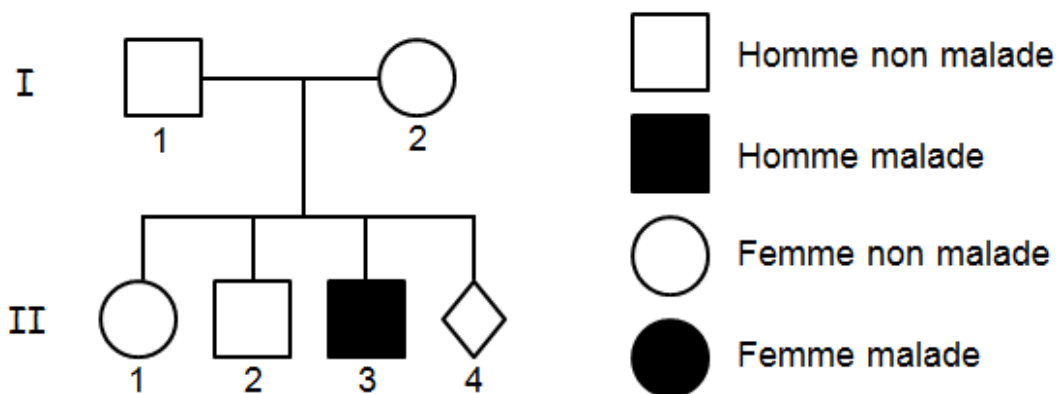
DOCUMENT 2a : portion de myofibrille relâchée



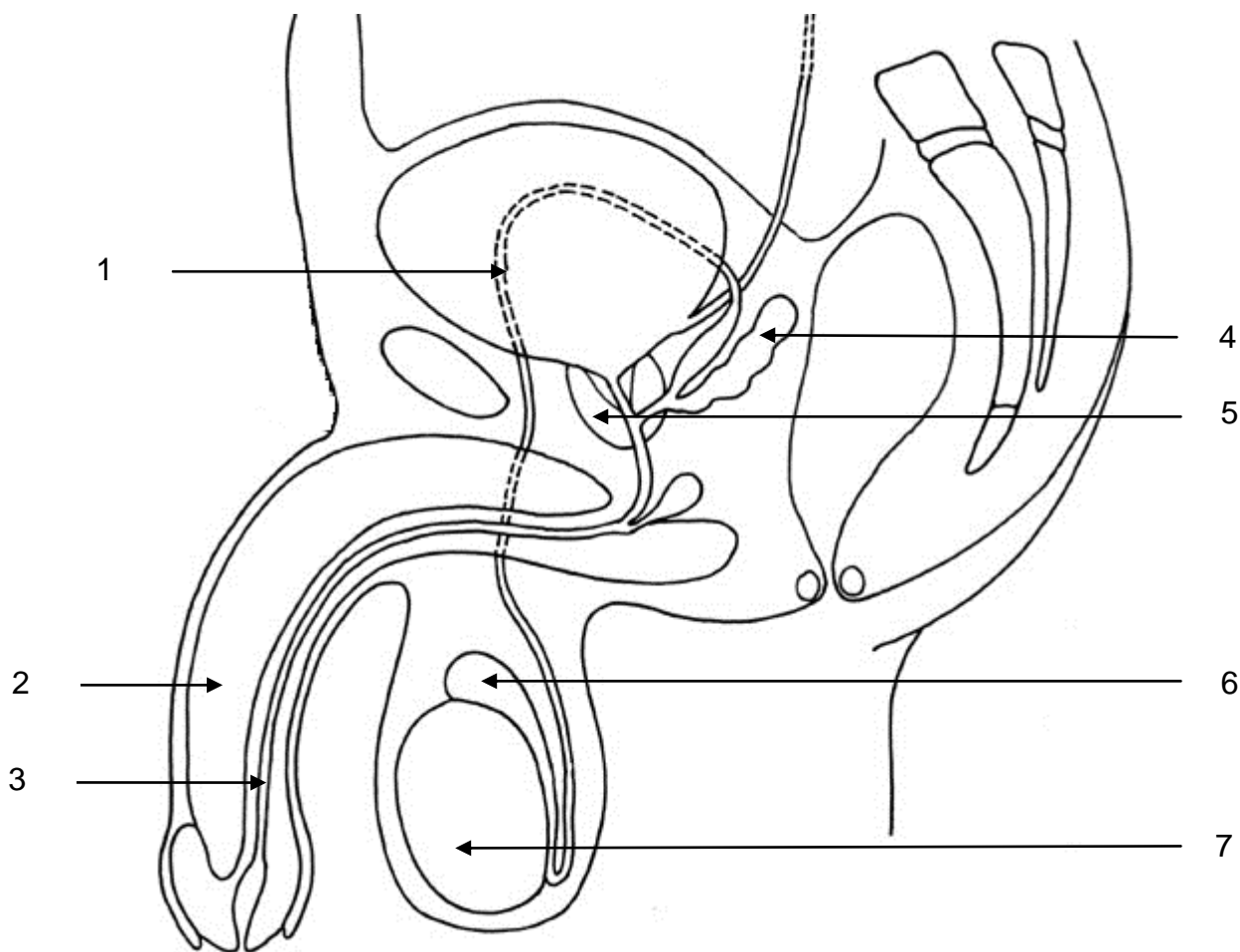
DOCUMENT 2b : portion de myofibrille contractée



DOCUMENT 3 : arbre généalogique d'une famille atteinte de la myopathie de Duchenne

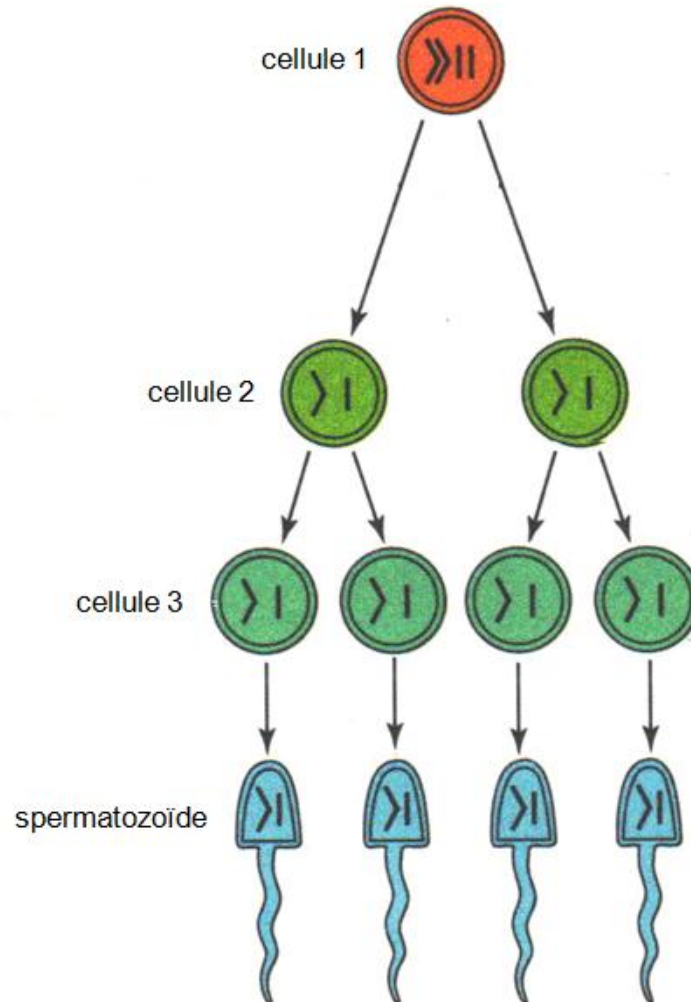


DOCUMENT 4 : schéma de l'appareil génital masculin

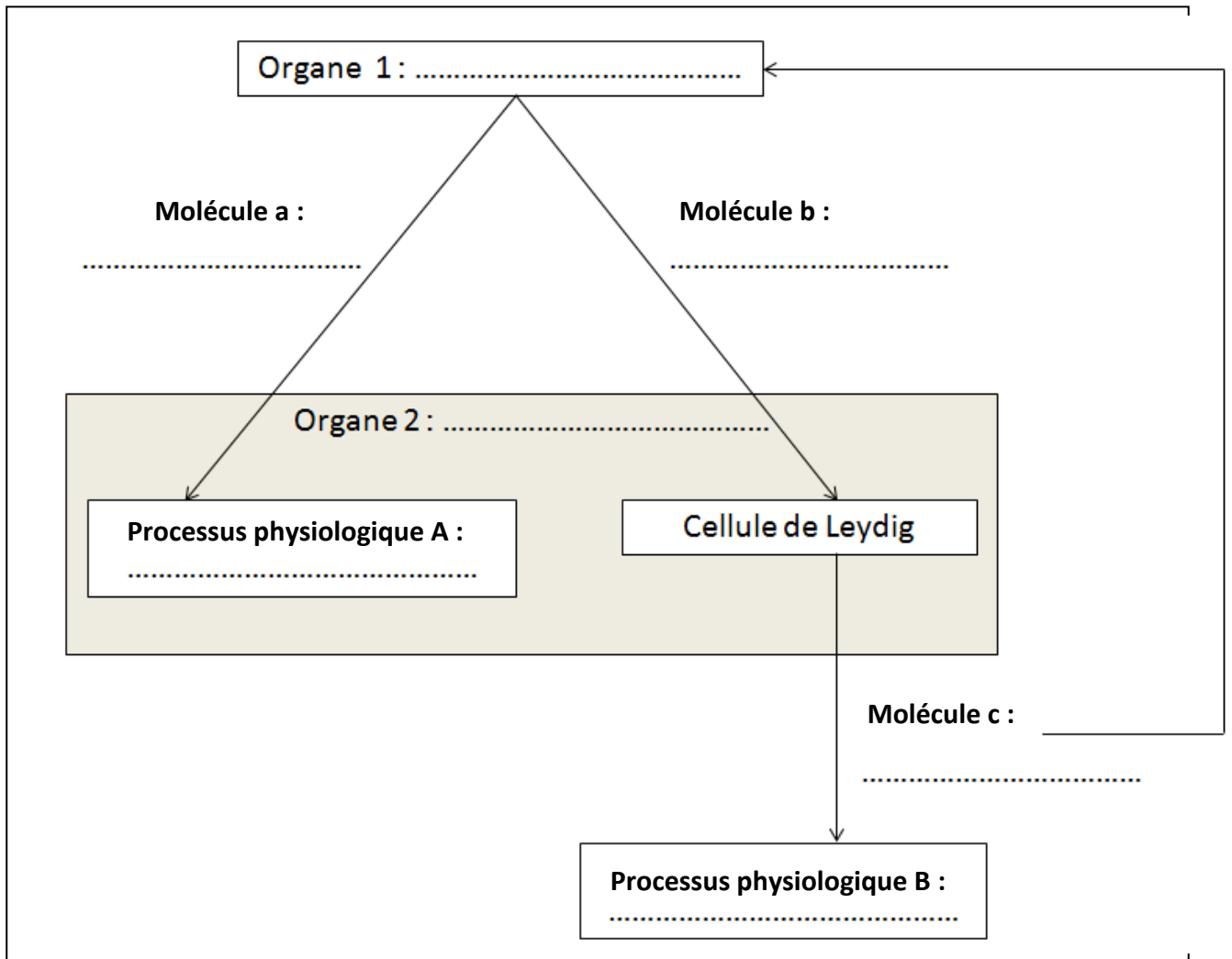


DOCUMENT 5 : évolution de l'équipement chromosomique de la cellule 1

Pour plus de clarté, seules deux paires de chromosomes homologues sont schématisées dans la cellule 1.

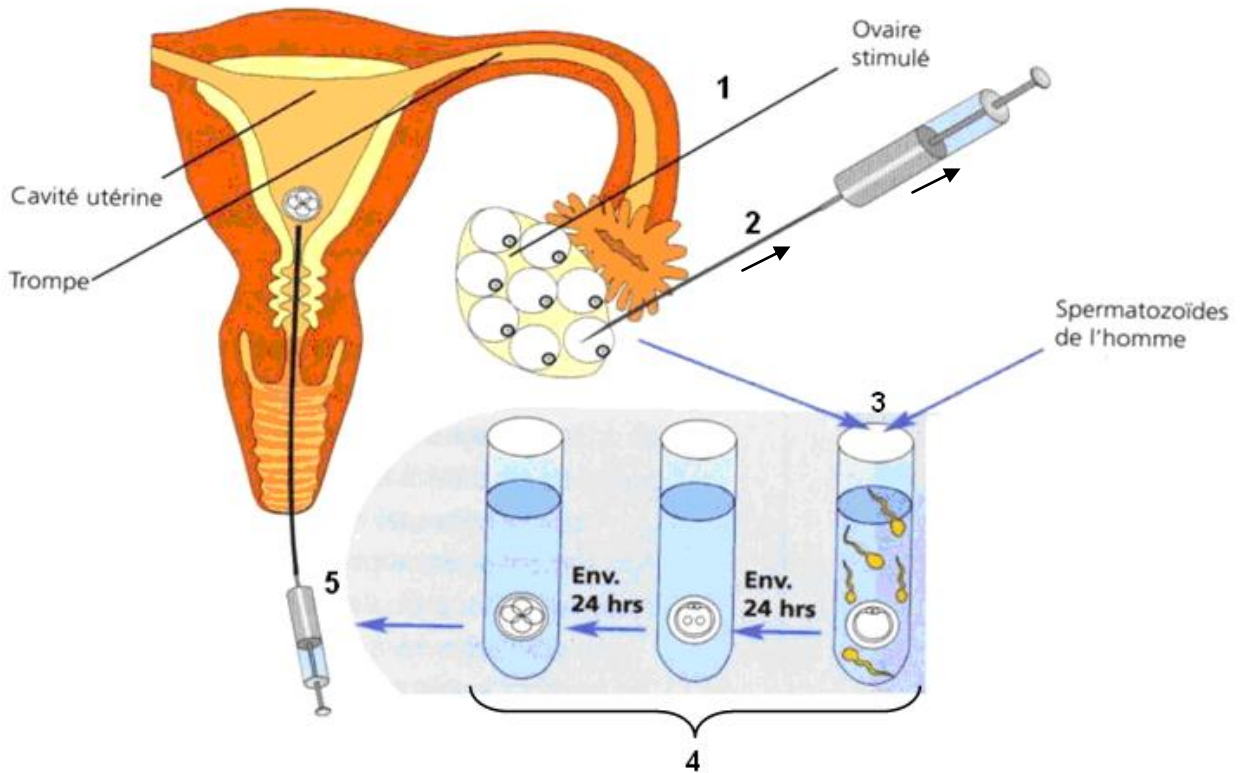


DOCUMENT 6 : schéma de synthèse de la régulation de la fonction reproductrice masculine



DOCUMENT 7 : les étapes de la FIVETE

DOCUMENT 7a : principe général d'une FIVETE



**DOCUMENT 7b : échographies ovariennes
(les cercles délimitent des structures caractéristiques)**

Image A

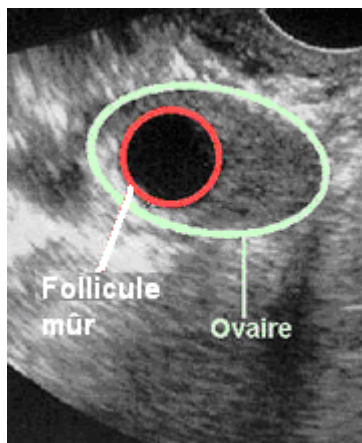


Image B

