

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 1/12 à 13/12.

Les pages 8/12 et 9/12 sont 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

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 Le **document 1** représente une amniocentèse faite sous échographie.

1.1.1 A l'aide du **document 1**, décrire la technique de l'amniocentèse. Préciser le risque pour la grossesse.

1.1.2 Présenter le principe de l'échographie.

1.2 L'ADN foetal est obtenu grâce à l'amniocentèse.

1.2.1 Donner la signification du sigle ADN et en déduire le nom des monomères, ou unités de base, qui constituent cette molécule.

1.2.2 Présenter la structure tridimensionnelle de l'ADN.

1.2.3 Expliquer les deux termes en caractère gras dans la phrase suivante : « **délétion** qui concerne 15 à 30 **gènes** ». Montrer qu'il s'agit d'une anomalie génétique.

1.3 Le **document 2** présente l'arbre généalogique de la famille de M. et Mme D.

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

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

1.3.3 Indiquer les génotypes possibles de Mme D et de M. D. Justifier.

1.3.4 Calculer le risque que l'enfant à naître soit porteur de la maladie sachant que M. D. est hétérozygote.

2. UNE ANOMALIE CARDIAQUE ET SES CONSEQUENCES

Au cours du 5^{ème} mois de grossesse, Mme D réalise une échographie prénatale qui révèle une malformation cardiaque du fœtus. Cette dernière est représentée sur le document 6b.

2.1 Le document 3 (à rendre avec la copie) est un schéma du cœur.

2.1.1 En s'appuyant sur les annotations de l'hémi-cœur gauche, annoter les repères **1 à 8**.

2.1.2 En utilisant les couleurs conventionnelles qui auront préalablement été définies, représenter par des flèches le sens de circulation du sang sur le **document 3**.

2.2 Le document 4a présente les variations de pression dans les cavités cardiaques gauches et l'aorte en fonction du temps.

2.2.1 A chaque repère du document 4a, associer une observation (A, B, C ou D) et un phénomène (1, 2, 3, 4) choisis parmi les propositions suivantes :

	Observation		Phénomène
A	La pression dans le ventricule devient supérieure à celle dans l'aorte	1	Fermeture des valvules auriculo-ventriculaires
B	La pression dans le ventricule devient inférieure à celle dans l'oreillette	2	Fermeture des valvules sigmoïdes
C	La pression dans le ventricule devient supérieure à celle dans l'oreillette	3	Ouverture des valvules auriculo-ventriculaires
D	La pression dans le ventricule devient inférieure à celle dans l'aorte	4	Ouverture des valvules sigmoïdes

2.2.2 Sachant que les bruits du cœur correspondent aux fermetures des valvules, indiquer à quels repères correspondent le « TOUM » et le « TA ».

Le **document 4b** présente les variations de volume à l'intérieur du ventricule gauche en fonction du temps. L'échelle de temps est identique à celle du document 4a.

2.2.3. La systole ventriculaire est divisible en deux parties, représentées dans le **tableau A**.

2.2.3.1. Grâce à la simple observation des illustrations, compléter le tableau A (document à rendre avec la copie).

2.2.3.2. A l'aide du tableau A précédemment complété et des repères a à h, localiser précisément la systole ventriculaire sur le **document 4**.

2.2.3.3. Sachant que le volume d'éjection systolique (VES) est le volume de sang éjecté par chaque ventricule à chaque systole, calculer le VES du cycle cardiaque présenté sur le **document 4b**.

2.3 Le **document 5** est un schéma illustrant une malformation cardiaque décelée lors de l'échographie.

2.3.1. Décrire cette malformation.

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 Rappeler la définition de l'électrocardiographie.

Le **document 6a** correspond à l'ECG de M. D au repos.

2.4.2 Indiquer parmi les phénomènes électriques suivants, ceux correspondant à chacune des trois ondes P, QRS et T du **document 6a**.

- repolarisation des ventricules
- dépolarisation des ventricules
- dépolarisation des oreillettes

2.4.3 A partir du **document 6a**, déterminer la durée d'un cycle et montrer que la fréquence cardiaque est de 70 bpm.

2.4.4 Le **document 6b** 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

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 micro-délétion 22q11.

3.1 Analyse sanguine

3.1.1 Le **document 7** est le résultat d'un frottis réalisé chez M. D. A l'aide du document, retrouver deux caractéristiques cytologiques des monocytes.

3.1.2 Indiquer et justifier les repères du document qui correspondent :
- à un érythrocyte
- à un lymphocyte.

3.1.3 Le **document 8** présente le résultat de l'hémogramme et du bilan biochimique de M. D. Analyser ces résultats et conclure en utilisant les termes médicaux appropriés.

3.2. 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 B. On rappelle que l'irradiation tue les cellules à multiplication rapide et notamment celles de la moelle osseuse.

Tableau B :

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

3.2.1 A partir des expériences sur les lots A et B, expliquer pourquoi le traitement effectué par la greffe de moelle osseuse permet de remédier aux effets de l'irradiation.

3.2.2. Analyser l'expérience réalisée sur le lot C.

3.2.3. A partir des connaissances, expliquer les résultats obtenus pour le lot D.

3.2.4. A partir des expériences précédentes, indiquer l'organe responsable de :
• la naissance des lymphocytes B
• la naissance des lymphocytes T
• la maturation des lymphocytes B
• la maturation des lymphocytes T

3.2.5. A l'aide des réponses aux questions précédentes, expliquer pourquoi une anomalie du thymus entraîne une déficience immunitaire pouvant causer des infections.

4. LES TROUBLES DE L'APPAREIL LOCOMOTEUR

A l'adolescence M. D a souffert de douleurs lombaires importantes. Le **document 9** présente une radiographie du dos de M. D.

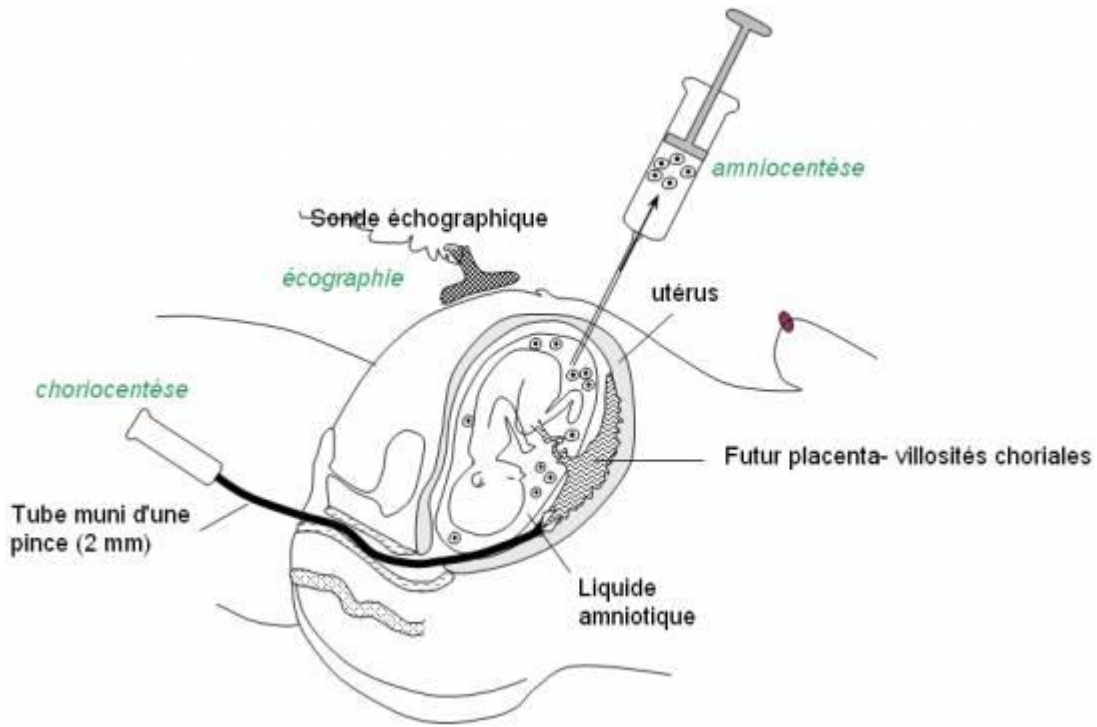
4.1 Donner le principe de la radiographie en expliquant notamment les raisons pour lesquelles sur le cliché les os apparaissent en blanc et les poumons en noir.

4.2 Expliquer pourquoi les organes de la cavité abdominale ne sont pas visibles sur cette radiographie. Indiquer par quel moyen, le côlon peut être visualisé par radiographie.

4.3 Reporter sur la copie le nom des légendes numérotées de 1 à 4 du **document 9**.

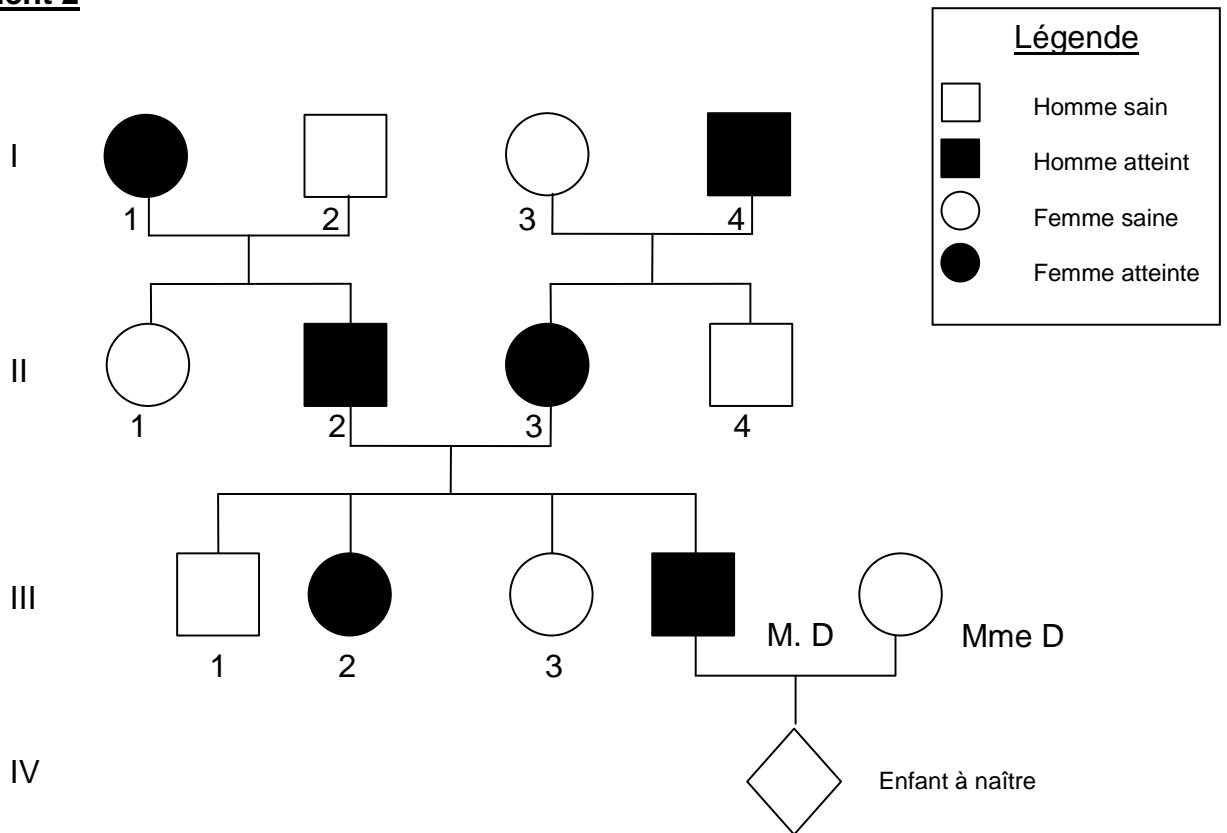
4.4 Décrire l'anomalie du squelette de M. D visible sur cette radiographie.

Document 1



http://static.intellego.fr/uploads/1/1/1163/media/Diagnostic%20pr_natal.jpg

Document 2



Document 3

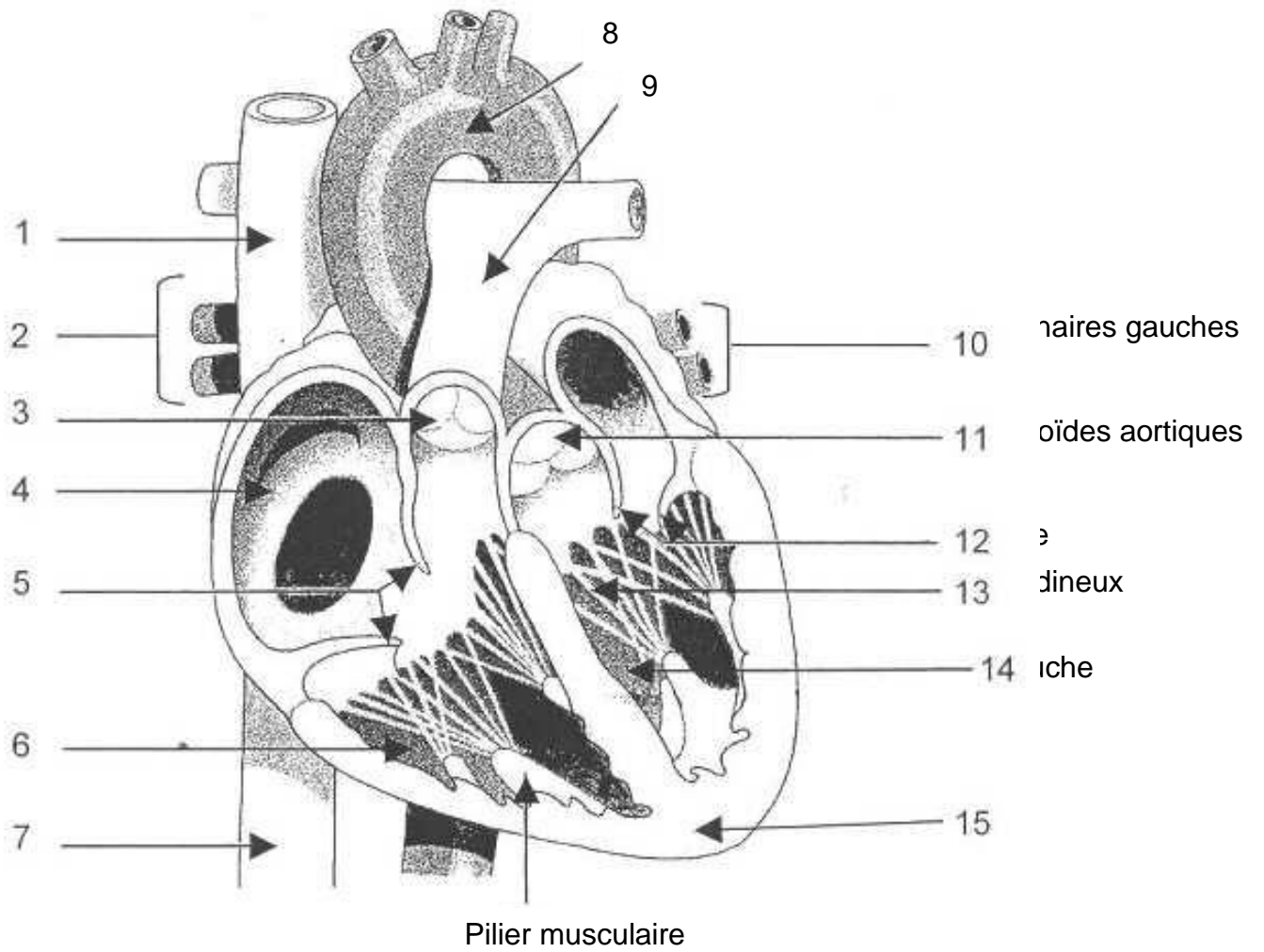
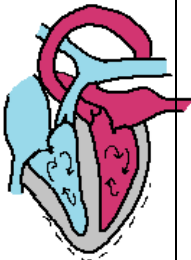
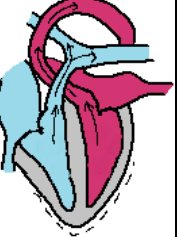
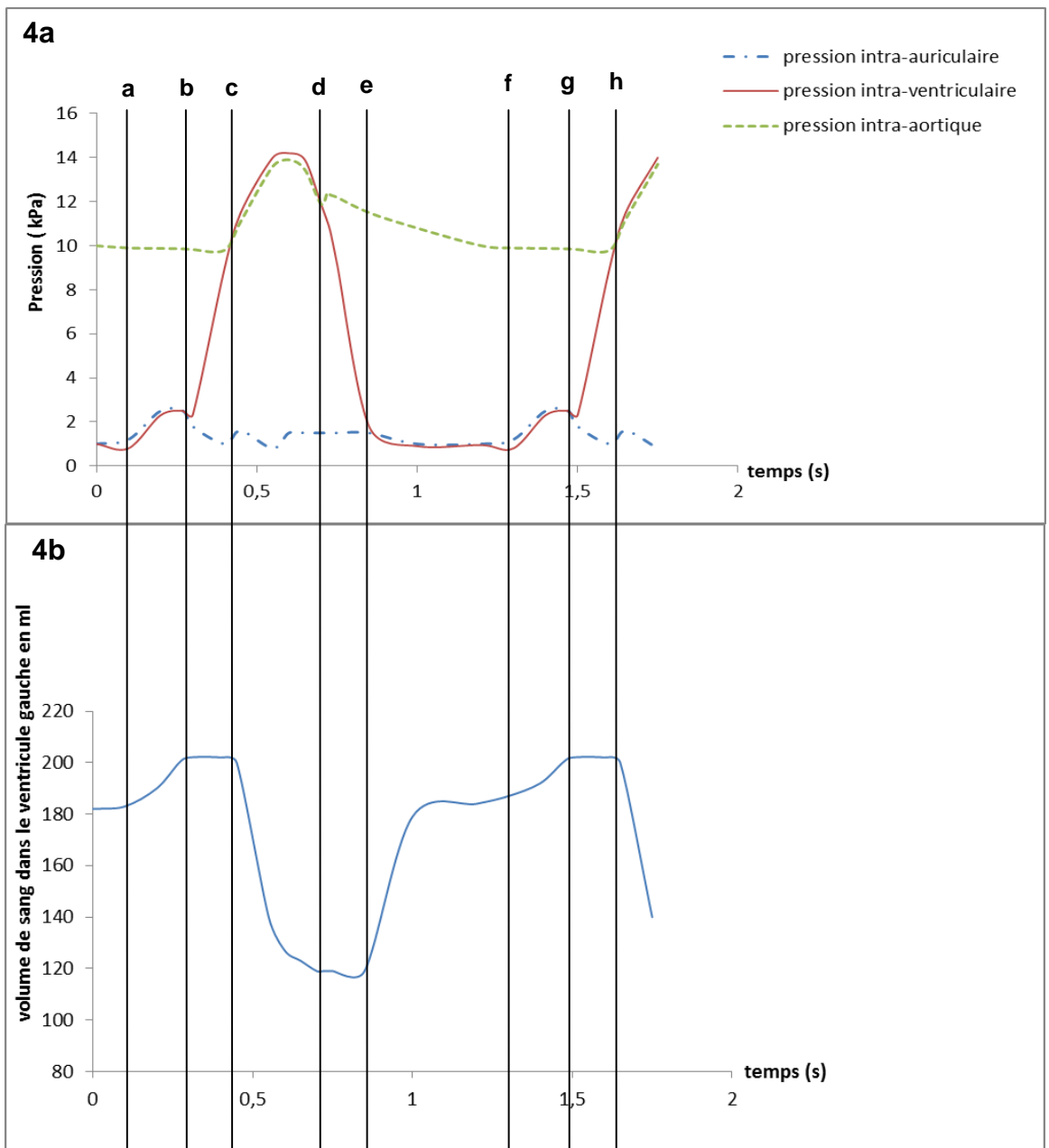


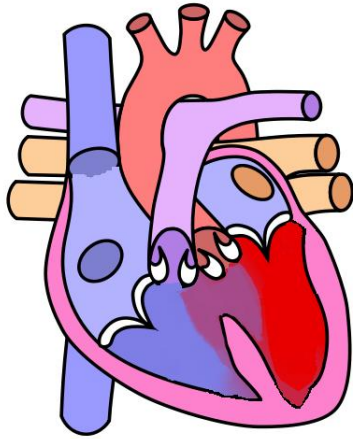
Tableau A

Phase	Illustration	Etat du ventricule (relâché ou contracté)	Etat des valvules auriculo-ventriculaires (ouvertes ou fermées)	Etat des valvules sigmoïdes (ouvertes ou fermées)	Volume ventriculaire (augmente, diminue, reste constant)	Trajet du sang dans le coeur
Systole ventriculaire isovolumétrique						
Systole ventriculaire phase d'éjection						

Document 4



Document 5



Document 6

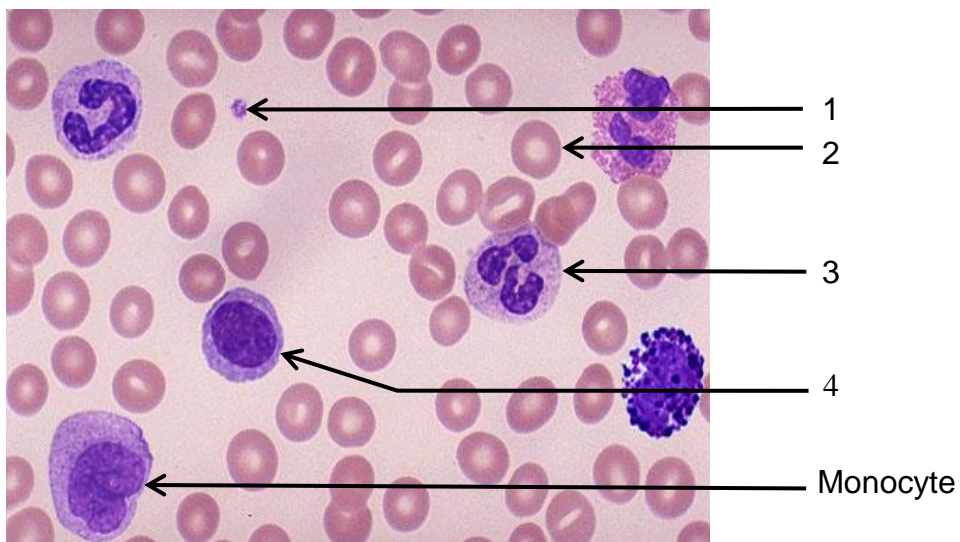
6a : ECG au repos



6b : ECG après un effort



Document 7



Document 8

8a : 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	$98 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$	$150 \text{ à } 450 \cdot 10^9 \cdot L^{-1}$

8b : 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 9

