

BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE

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

BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIES HUMAINES

SESSION 2015

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 7/10 est à rendre avec la copie.

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

Le syndrome de Turner

Le syndrome de Turner est une pathologie affectant 1 / 2 500 naissances chez les filles. Les lésions et leur intensité sont variables selon les cas. On trouve principalement une taille réduite, des malformations osseuses, génitales, du cœur et des reins. Les formes les plus sévères se compliquent d'anomalies métaboliques, immunitaires ou encore digestives. Ces complications incitent à un diagnostic précoce puis un suivi à long terme.

1. Diagnostic de la pathologie

Une patiente âgée de 25 ans, accompagnée de son conjoint, consulte son médecin dans le cadre du suivi du syndrome de Turner dont elle est atteinte. Le couple souhaite s'engager dans un projet de parentalité.

La pathologie a été diagnostiquée chez cette patiente à l'adolescence suite à un retard statural, une aménorrhée et l'absence visible de puberté (glande mammaire non développée). Divers examens avaient alors été conduits (bilan sanguin complet – radiographie des avant-bras et du rachis – échographie abdomino-pelvienne – bilan hormonal). Un caryotype a permis de confirmer le diagnostic en identifiant l'aberration chromosomique.

La patiente a tiré bénéfice d'un traitement hormonal mis en place :

- la prise d'hormone de croissance a permis d'augmenter la taille : elle est ainsi de 150 cm pour un poids de 68 kg à ce jour ;
- la prise d'œstrogènes et progestérone a stimulé le développement pubertaire et favorisé l'apparition des caractères sexuels secondaires. Ce traitement reste cependant sans effet sur la fertilité et la patiente est donc stérile.

Le suivi régulier, à travers l'examen clinique et les examens complémentaires, est indispensable à la prévention ; il comprend :

- la mesure de la tension artérielle,
- la détermination de l'IMC,
- la réalisation d'un bilan sanguin à jeun avec recherche de la glycémie,
- une échographie cardiaque.

1.1 Définir les quatre termes soulignés dans le texte.

1.2 Le **document 1** présente un cliché de radiographie de l'avant bras gauche de la patiente.

1.2.1. Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 4 du **document 1**.

1.2.2. A partir du principe de la radiographie, expliquer pourquoi les os apparaissent en blanc et sont qualifiés de zones d'opacité.

1.3. Analyse du caryotype de la patiente

Le **document 2** correspond au caryotype de la patiente.

1.3.1 Analyser le **document 2** afin de justifier l'anomalie constatée.

1.3.2 Ecrire la formule chromosomique correspondant au caryotype de la patiente (**document 2**).

1.4. Lien entre les signes cliniques et l'étiologie de la maladie

Le texte ci-dessous, après avoir rappelé la structure d'un chromosome, présente une brève description du chromosome X.

« ... Les chromosomes sont formés de deux chromatides identiques, les chromatides sœurs, réunies par leur centromère. Ils sont constitués d'ADN et d'histones. L'ADN est le support d'information : les gènes. Les gènes contiennent les « codes » donnant les instructions pour produire les protéines, des substances nécessaires au fonctionnement de l'organisme. Les gènes portés par le chromosome X jouent un grand rôle dans le développement des organes reproducteurs et ont une influence sur la taille adulte d'un individu... »

Texte extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public

Le **document 3** est une représentation schématique de la structure et de l'ultrastructure d'un chromosome.

1.4.1 Annoter sur le **document 3 (à rendre avec la copie)** les repères 1 à 6.

1.4.2 A l'aide du texte ci-dessus, établir le lien entre l'aberration chromosomique mise en évidence dans le **document 1** et les signes cliniques ayant conduit la patiente à consulter.

2. Insuffisance ovarienne et conséquences

L'aménorrhée observée chez la patiente adolescente associée à l'absence de développement des caractères sexuels secondaires sont des manifestations externes d'anomalies affectant l'appareil reproducteur.

2.1 Anatomie de l'appareil reproducteur féminin

Le **document 4** est une représentation schématique de l'appareil reproducteur féminin.

2.1.1 A l'aide de flèches, identifier sur le **document 4 (à rendre avec la copie)** les éléments suivants : ovaire, vagin, cavité utérine, col de l'utérus, endomètre, trompe utérine, myomètre. Proposer un titre précis à ce document.

Une échographie abdomino-pelvienne a permis, lors du diagnostic de la pathologie chez la patiente, de mettre en évidence une « atrophie ovarienne ».

2.1.2 Expliquer l'expression « atrophie ovarienne » en décomposant le terme atrophie en unités de sens.

2.2. Rôle des gonades et conséquences de l'atrophie ovarienne

Les ovaires régulent le fonctionnement de l'utérus. Différentes expériences historiques ont été menées sur la guenon afin de préciser cette régulation.

Le tableau ci-dessous regroupe les conditions expérimentales ainsi que les résultats obtenus :

	<u>Expérience 1</u>	<u>Expérience 2</u>	<u>Expérience 3</u>	<u>Expérience 4</u>
<u>Conditions expérimentales</u>	Aucun traitement préalable	Ovariectomie	Ovariectomie puis greffe d'ovaire sous la peau du cou	Ovariectomie puis injection intraveineuse d'un filtrat ovarien
<u>Résultats observés sur la muqueuse utérine</u>	Développement de la muqueuse	Aucun développement	Développement de la muqueuse	Développement de la muqueuse

Il est précisé qu'un filtrat ovarien contient des molécules sécrétées par les ovaires.

2.2.1 Analyser chacune de ces expériences afin de démontrer que l'ovaire agit sur l'utérus par une régulation de type hormonal.

Le **document 5** représente l'évolution du taux des hormones ovariennes (œstrogènes et progestérone) lors d'un cycle menstruel physiologique (**document 5a**) et l'évolution de ces mêmes molécules chez la patiente (**document 5b**).

2.2.2 Décrire et comparer les deux tracés.

2.2.3. A l'aide des réponses aux deux questions précédentes, expliquer l'aménorrhée observée chez la patiente.

3. **Le projet de parentalité**

Stérile, la patiente ne peut envisager une grossesse sans aide médicale à la procréation. Le médecin informe le couple que la technique la plus adaptée à leur situation pourrait être une FIV avec don d'ovocytes. Des explorations précéderont la mise en œuvre de cette technique.

3.1 Exploration de la fonction cardiovasculaire de la patiente

La grossesse, associée aux malformations cardiaques présentes chez les personnes atteintes du syndrome de Turner, augmente le risque de pathologies cardiovasculaires. Le suivi de la fonction cardiovasculaire est donc impératif.

- 3.1.1 Rechercher, dans le texte d'introduction, les examens complémentaires réalisés à cette patiente dans le cadre du suivi de la fonction cardiovasculaire et présenter leur intérêt.

La tension artérielle se mesure de manière indirecte, par une méthode auscultatoire, à l'aide d'un tensiomètre relié à un brassard gonflable. Un stéthoscope permet au médecin d'écouter les bruits liés à la circulation du sang dans l'artère.

Le **document 6** présente le principe de la technique (**document 6a**) et les résultats de l'enregistrement réalisé chez la patiente (**document 6b**).

- 3.1.2 Replacer les schémas A, B, C et D du **document 6a** dans l'ordre chronologique de la mesure. Justifier.

- 3.1.3 Décrire, pour les trois périodes distinguées sur le **document 6b**, ce que le médecin perçoit avec le stéthoscope. Faire correspondre à chaque période un ou plusieurs schémas du **document 6a**.

- 3.1.4 Déduire de la réponse précédente, les valeurs de la pression artérielle de la patiente.

3.2 « Vers une technique de procréation médicalement assistée »

Une analyse du sperme du conjoint est également réalisée. Celle-ci révèle une baisse de la mobilité des spermatozoïdes et un nombre élevé de formes anormales.

- 3.2.1 Pour chacun des trois groupes de mots soulignés précédemment, indiquer le terme médical correspondant.

Le **document 7** représente de façon schématique un spermatozoïde.

- 3.2.2 Ce document montre une localisation particulière des mitochondries. Justifier cette localisation à l'aide des connaissances sur le rôle des mitochondries.

- 3.2.3 Le spermatozoïde est une cellule hautement spécialisée. Proposer deux signes de spécialisations visibles sur le **document 7** et expliquer en quoi ces deux caractéristiques sont adaptées au rôle du spermatozoïde dans la reproduction.

Le **document 8** présente le principe général d'une technique de FIV.

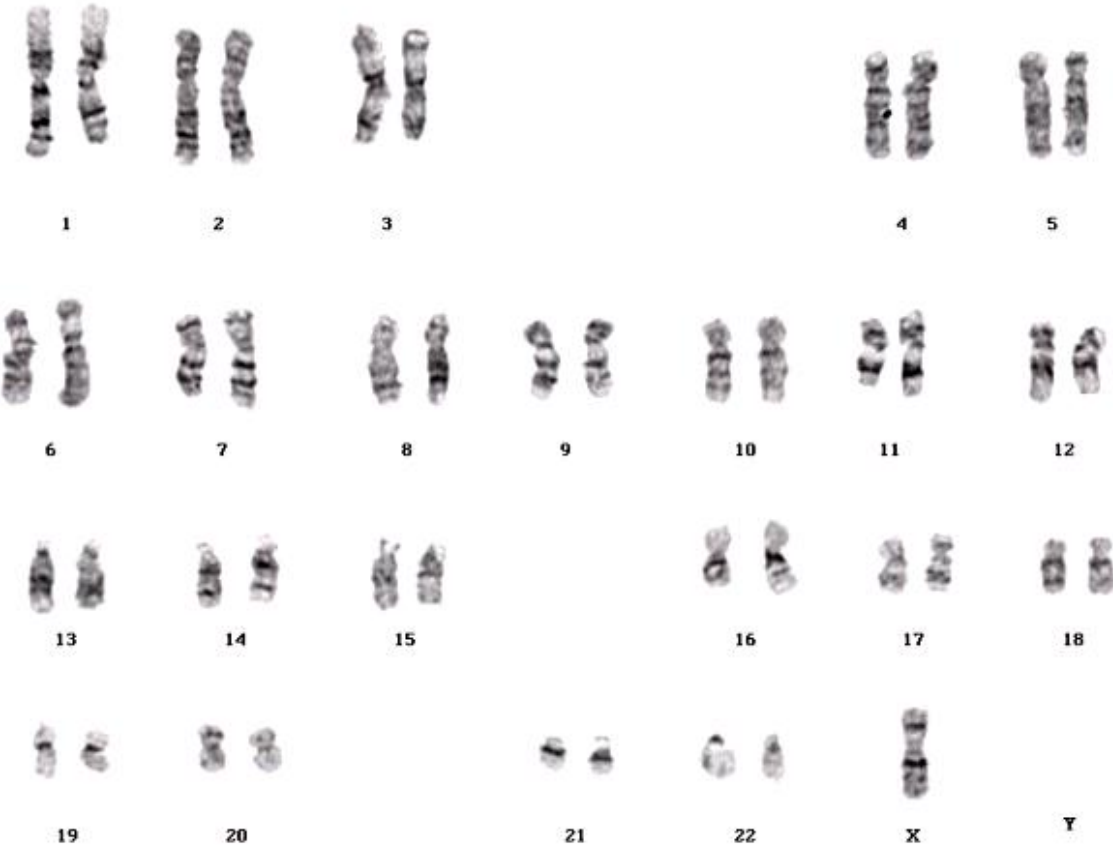
- 3.2.4 Décrire par une phrase chacune des quatre étapes du **document 8**. Nommer précisément l'étape B.

- 3.2.5 Justifier l'utilisation de cette technique particulière de FIV, avec don d'ovocyte, pour le couple.

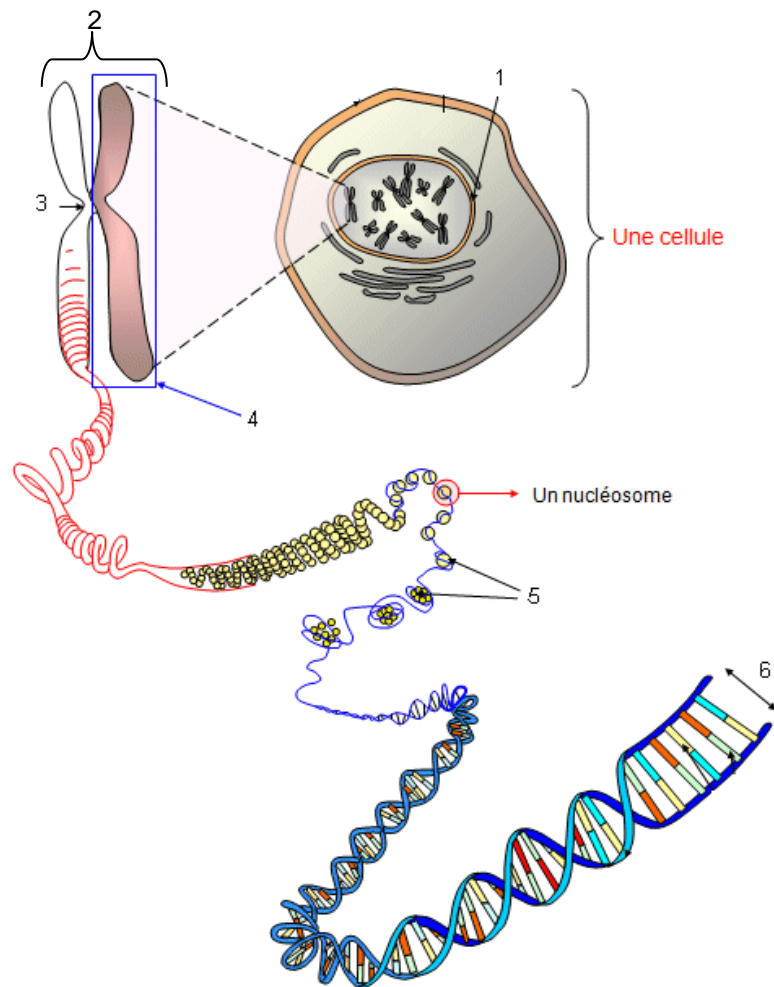
Document 1 : Cliché de radiographie de l'avant bras gauche de la patiente



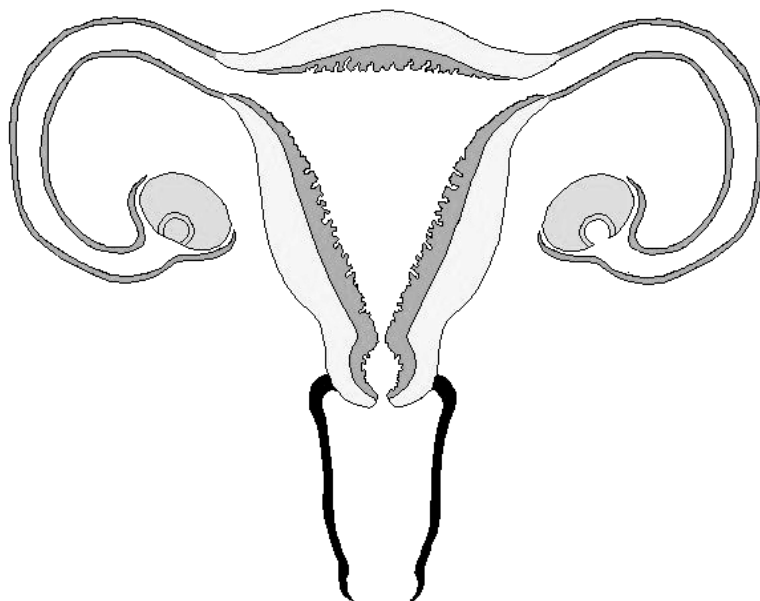
Document 2 : Caryotype de la patiente



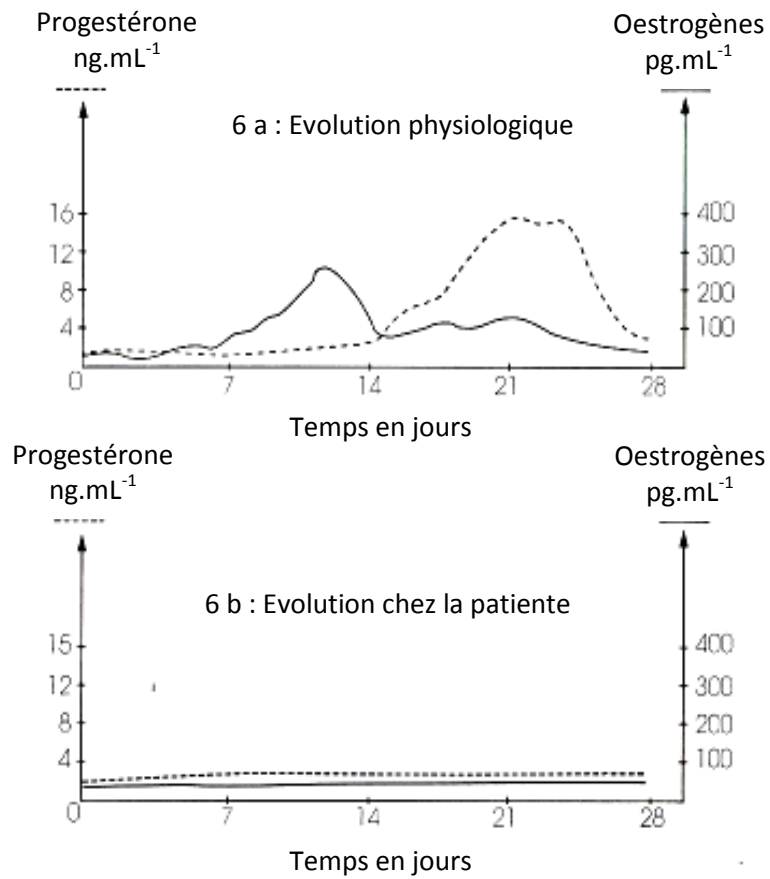
Document 3 : Structure et ultrastructure du chromosome



Document 4

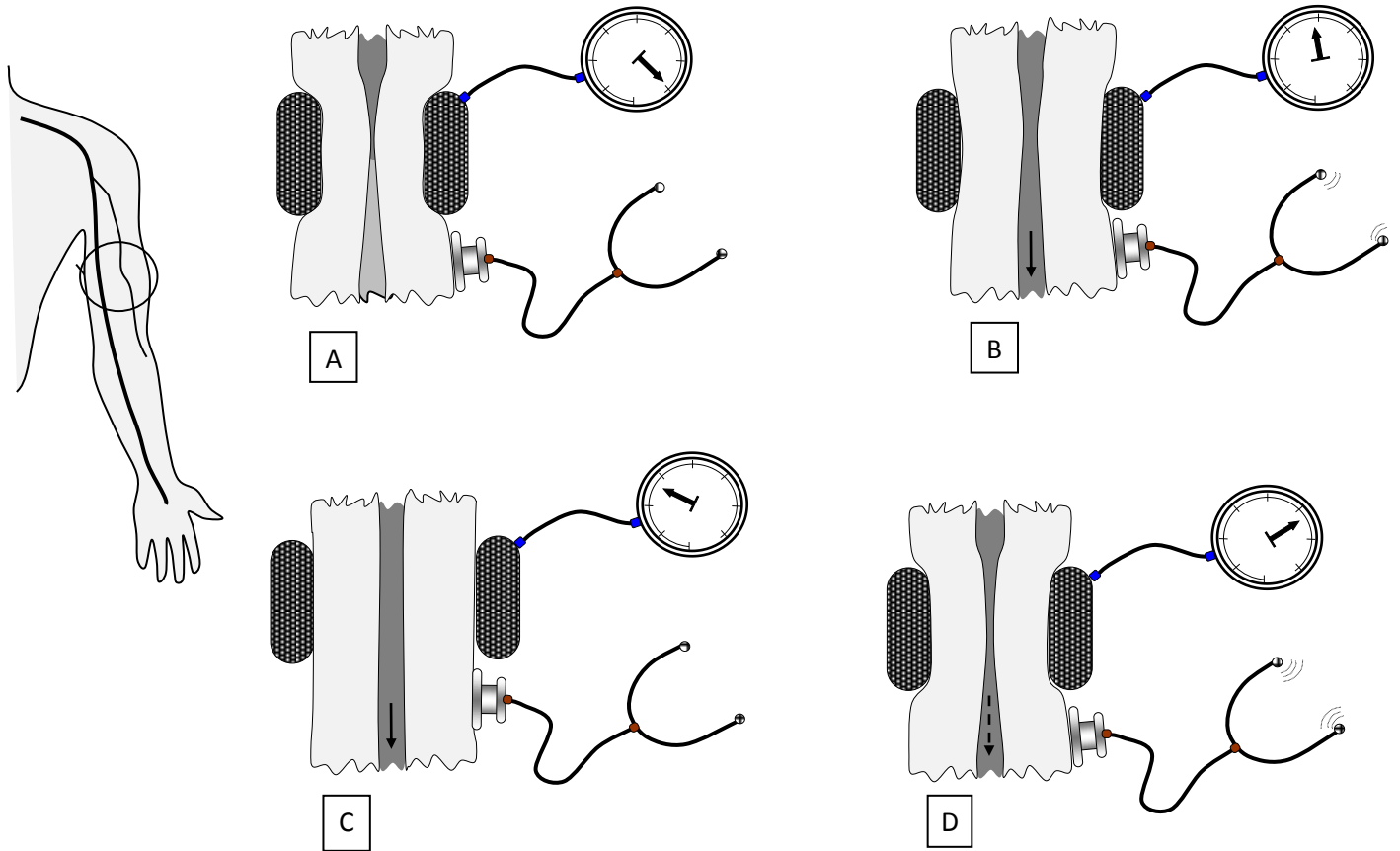


Document 5 : Evolution du taux des hormones ovariennes lors d'un cycle menstruel physiologique (6a) et chez la patiente (6b)

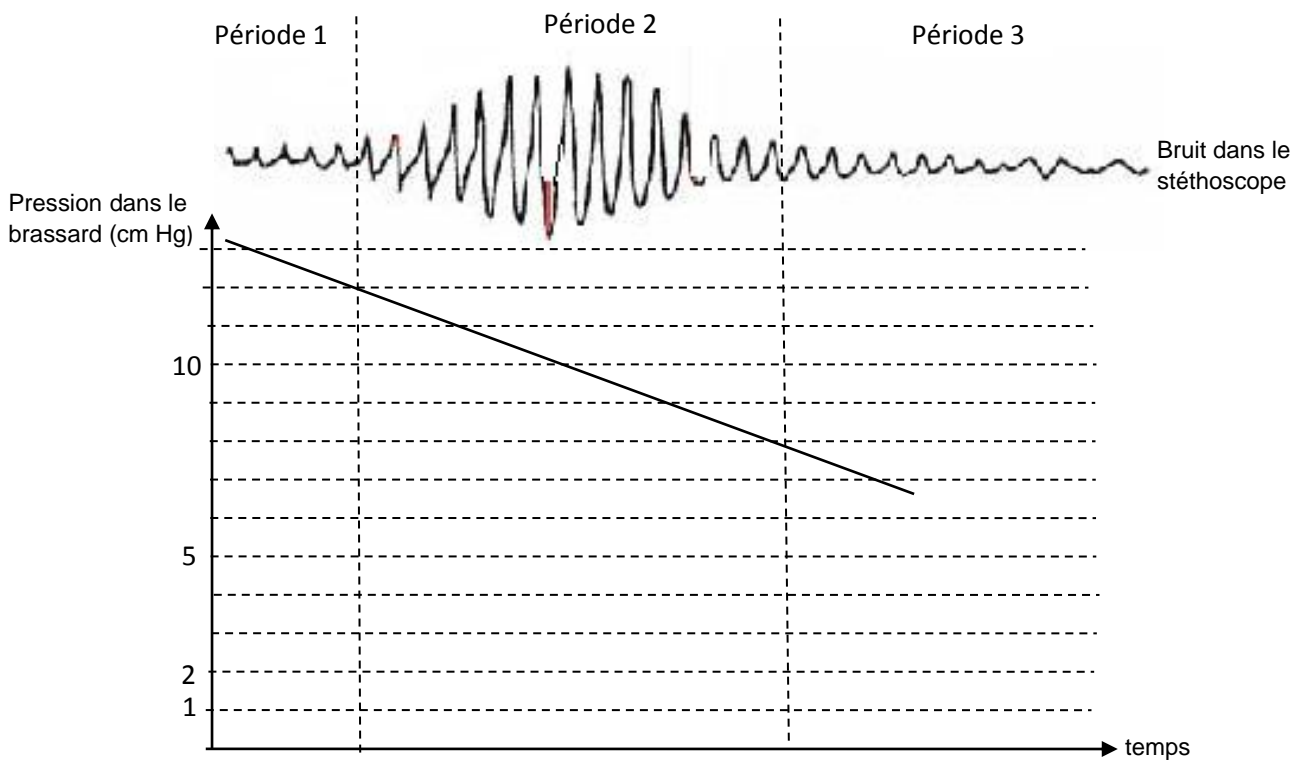


Document 6 : Mesure de la pression artérielle

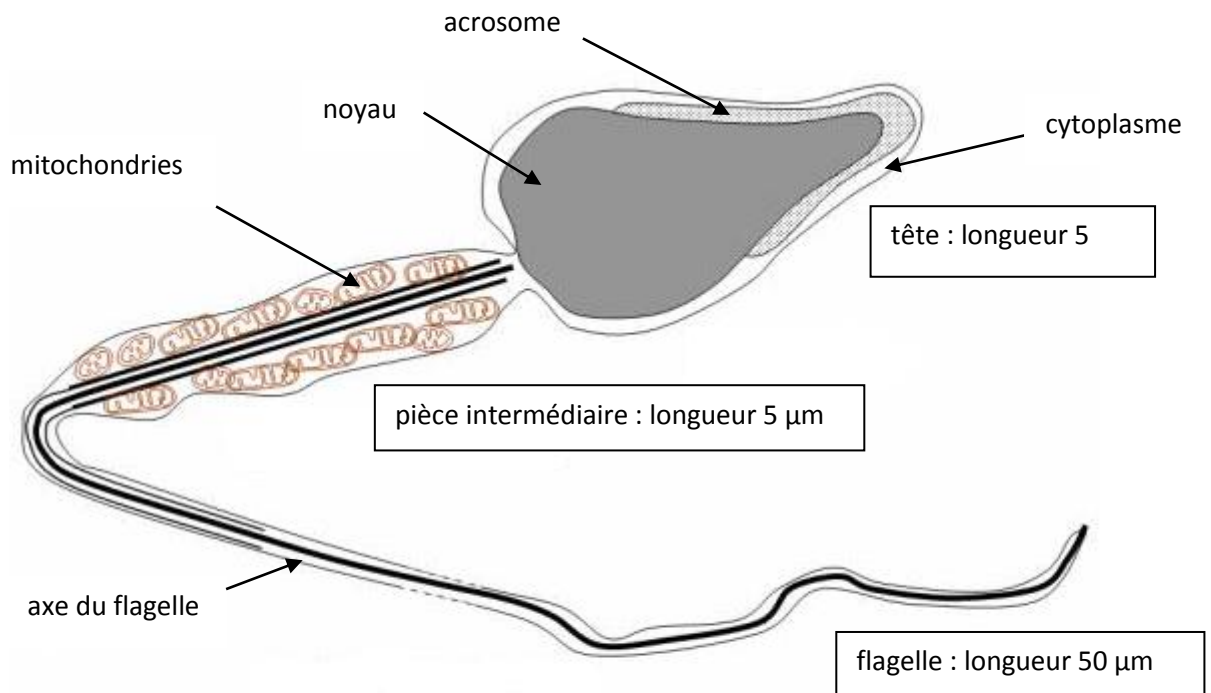
Document 6a : Principe de la mesure



Document 6b : Enregistrement obtenu chez la patiente



Document 7 : Ultrastructure du spermatozoïde



Document 8 : Principe général d'une technique de FIV

