

Baccalauréat STL

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

Série : Sciences et Technologies de Laboratoire

« **Biotechnologies** » ou

« **Sciences physiques et chimiques en laboratoire** »

Évaluation Commune Biochimie - Biologie Classe de première

Ce sujet est prévu pour être traité en deux heures.

L'usage de la calculatrice est interdit.

Ce sujet comporte **12 pages**

| Compétences évaluées | | | | | |
|--|---|--|--|---|---|
| C1 | C2 | C3 | C4 | C5 | C6 |
| Analyser un document scientifique ou technologique | Interpréter des données de biochimie ou de biologie | Argumenter un choix - Faire preuve d'esprit critique | Développer un raisonnement scientifique construit et rigoureux | Élaborer une synthèse sous forme de schéma ou d'un texte rédigé | Communiquer à l'aide d'une syntaxe claire et d'un vocabulaire scientifique adapté |
| 4 points | 2 points | 5 points | 5 points | 2 points | 2 points |

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat : N° d'inscription :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

Né(e) le : / /



1.1

Diagnostic et origine d'une infertilité féminine

L'objectif de ce sujet est d'étudier l'origine de l'infertilité chez une femme pour comprendre le choix de la technique d'AMP (assistance médicale à la procréation) proposée.

Un couple est considéré comme infertile s'il n'a pas pu concevoir d'enfant après 12 à 24 mois de tentatives sans contraception.

Monsieur et madame A. essayent d'avoir un enfant sans succès depuis plus de deux ans. Ils décident d'aller consulter un spécialiste. Après différents examens et analyses, aucune anomalie n'est détectée chez monsieur A. Plusieurs examens sont effectués chez madame A, dont une analyse de sang dans un premier temps afin d'établir son profil hormonal.

1. Bilan hormonal de madame A.

Les hormones impliquées dans la régulation du cycle de la reproduction chez la femme (LH, FSH et œstradiol) sont dosées.

Le document 1 présente les résultats obtenus pour madame A. au 3^{ème} jour de son cycle menstruel ainsi que les valeurs de référence des concentrations plasmatiques des trois hormones au cours du cycle menstruel chez la femme.

Q 1. (C1) Analyser les résultats pour chacune des trois hormones dosées dans le plasma de madame A.

Suite aux résultats du bilan hormonal de madame A., le spécialiste prescrit une série d'examens complémentaires :

- échographie pelvienne,
- analyses génétiques

2. Évaluation de la réserve ovarienne par échographie

Le document 2 expose les modalités de la surveillance échographique des follicules au stade « antral » qui permet l'évaluation de la réserve ovarienne.

Le cliché de l'échographie ovarienne de madame A. est présenté dans le document 3.

Q 2. (C2) Estimer la taille réelle (en mm) du plus petit follicule repéré sur le cliché échographique de madame A. dans le document 3. Présenter la démarche suivie.



Q 3. (C3) Argumenter si la réserve ovarienne de l'ovaire est suffisante ou non en s'appuyant sur les documents 2 et 3.

Le tableau du document 4 met en relation les dosages hormonaux et le comptage des follicules antraux.

Q 4. (C4) À l'aide du document 4, expliquer pourquoi le spécialiste s'oriente vers le diagnostic d'une insuffisance ovarienne.

Le document 5 représente les différents niveaux de régulation de la fonction de reproduction chez la femme en début de phase folliculaire.

Q 5. (C4) Interpréter les résultats de l'analyse hormonale de madame A (document 1) en s'appuyant sur le document 5.

Des analyses génétiques sont par la suite réalisées dans le but de déceler la présence éventuelle d'une anomalie chromosomique ou génétique, qui causerait l'infertilité observée.

3. Analyse chromosomique par réalisation d'un caryotype

Le document 6 présente le caryotype d'une cellule somatique de madame A.

Q 6. (C3) Argumenter la présence ou l'absence d'anomalies chromosomiques chez madame A.

Au cours de l'entretien avec Madame A., le médecin est informé que le neveu de madame A. souffre de déficience intellectuelle. Le médecin suspecte alors une mutation du gène *FMR1* qui peut conduire à des troubles de la reproduction et/ou à un retard mental.

4. Analyse génétique du gène *FMR1*

Le document 7 présente le gène *FMR1* et les phénotypes associés à ses différentes formes de mutation. Les résultats de l'analyse génétique de madame A. sont également présentés.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat : N° d'inscription :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

Né(e) le : / /



RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

Q 7. (C1) Analyser les résultats de l'analyse génétique de madame A puis conclure sur l'anomalie génétique identifiée.

Comme le recommandent alors les médecins, des analyses génétiques sont effectuées chez plusieurs membres de la famille de madame A. L'arbre généalogique établi est présenté dans le document 8.

Q 8. (C4) Justifier le fait que le gène *FMR1* se trouve sur le chromosome X, sachant qu'un homme porteur de la mutation la transmet à toutes ses filles sans exception et à aucun de ses fils.

Q 9. (C4) Déterminer le génotype de madame A. sachant que l'individu I-5 n'est pas porteur de la pré-mutation.

Q 10. (C4) Montrer que le risque pour madame A. de transmettre l'anomalie génétique à son enfant est de 50%.

En considérant les troubles de fertilité présentés par madame A., on s'intéresse à la solution la plus adaptée pour l'aider à avoir un enfant. En première intention, madame A. a suivi un protocole de stimulation ovarienne, sans succès. Ses follicules ne permettent pas d'obtenir des ovocytes fécondables. Le couple est alors dirigé vers une autre technique d'aide médicale à la procréation (AMP).

Le document 9 présente les différentes techniques d'AMP.

Q 11. (C5) A partir des données précédentes et du document 8, déterminer en argumentant la ou les technique(s) d'AMP pouvant être proposée(s) au couple pour concrétiser leur projet.



Document 1 : dosage plasmatique d'hormones sexuelles chez madame A.

| Concentration en hormones dans le sang de madame A. au 3^e jour de son cycle menstruel | |
|---|------------------------|
| LH | 54 mUI·L ⁻¹ |
| FSH | 48 UI·L ⁻¹ |
| Œstradiol | 10 pg·mL ⁻¹ |

| | Valeurs de référence des concentrations plasmatiques en hormones sexuelles chez la femme au cours du cycle menstruel | | |
|---------------------------|---|---|--|
| | Concentration en LH (mUI·L⁻¹) | Concentration en FSH (UI·L⁻¹) | Concentration en œstradiol (pg·mL⁻¹) |
| Phase folliculaire | [2-12] | [2-10] | [27-150] |
| Ovulation | [10-75] | [5-30] | [95-600] |
| Phase lutéale | [1-17] | [1-6] | [41-300] |

Document 2 : évaluation de la réserve ovarienne folliculaire

Pour évaluer la réserve ovarienne, une échographie de chaque ovaire est réalisée afin de déterminer le nombre de follicules au stade «follicule antral ».

A chaque cycle, un follicule antral est en effet recruté pendant la phase folliculaire et se différencie en follicule de De Graaf, duquel sera expulsé l'ovocyte.

Un follicule antral est réperable à l'échographie car il mesure entre 2 et 9 mm.

Dans le cadre d'une exploration de la réserve ovarienne, un comptage des follicules antraux (ou CFA) est réalisé par voie échographique au 3^{ème} jour du cycle.

- la présence de moins de 5 follicules antraux par ovaire évoque une mauvaise réserve ovarienne (= insuffisance ovarienne).
- la présence de plus de 10 petits follicules antraux par ovaire fera craindre un syndrome des ovaires micro-polykystiques.

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :


(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat : N° d'inscription :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

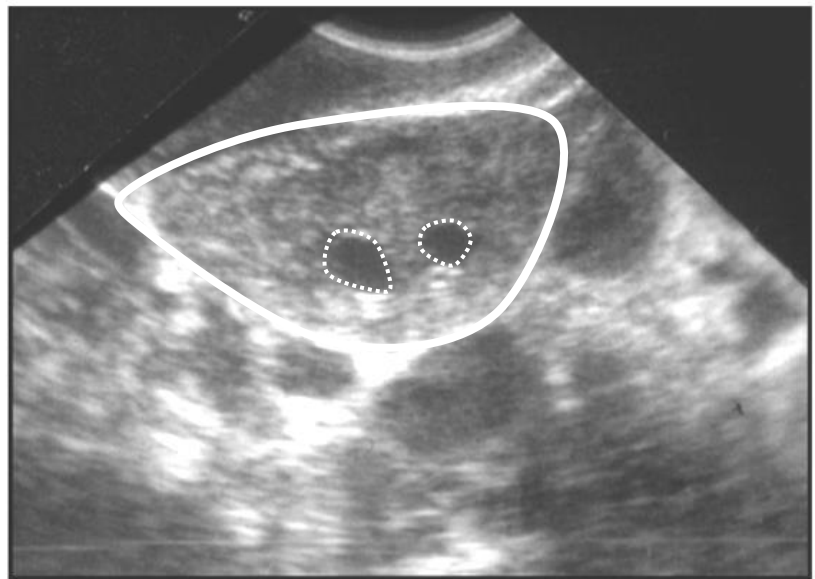
Né(e) le : / /

 Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

1.1

Document 3 : échographie d'un ovaire de madame A. à J3 du cycle menstruel

Ovaire droit



Echelle : — 5 mm

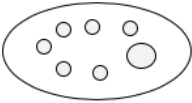
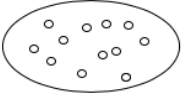
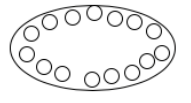
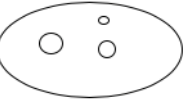
Données :

- Les structures sombres délimitées par un trait pointillé dans l'ovaire correspondent aux follicules antraux.
- L'ovaire est délimité par un trait plein blanc.
- L'ovaire gauche de madame A présente un aspect similaire à l'ovaire droit.

D'après <http://campus.cerimes.fr>



Document 4 : relations entre CFA (comptage follicules antraux) et dosages hormonaux

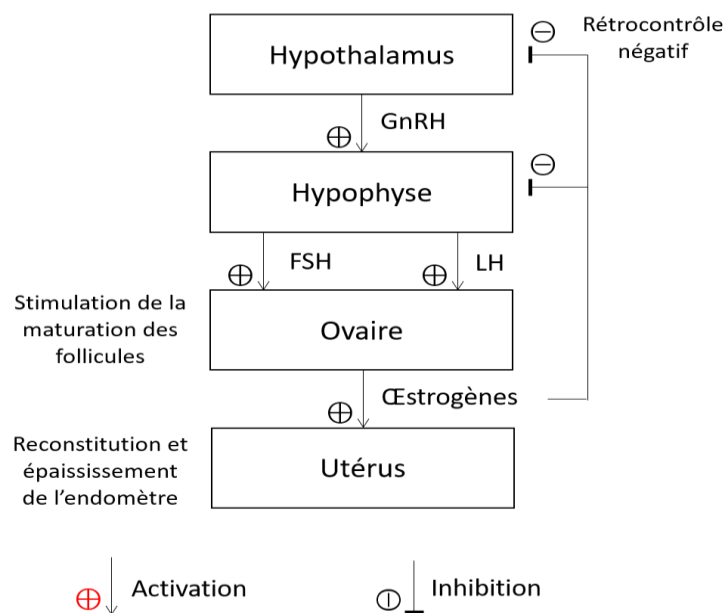
| | | Norme physiologique | Classe 1 | Classe 2 | Classe 3 |
|-------------------------|--------------------|---|---|---|---|
| Aspect | Follicules antraux |  |  |  |  |
| Valeurs (concentration) | Œstradiol | Normale | Diminuée | Normale | Diminuée |
| | FSH | Normale | Diminuée | Normale | Elevée |
| | LH | Normale | Diminuée | Normale à élevée | Elevée |

Classe 1 : Absence d'ovulation

Classe 2 : Absence d'ovulation d'origine inconnue, syndrome des ovaires polykystiques

Classe 3 : Insuffisances ovariennes

Document 5 : schéma de régulation de la fonction de reproduction chez la femme au début de la phase folliculaire



Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :
(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :

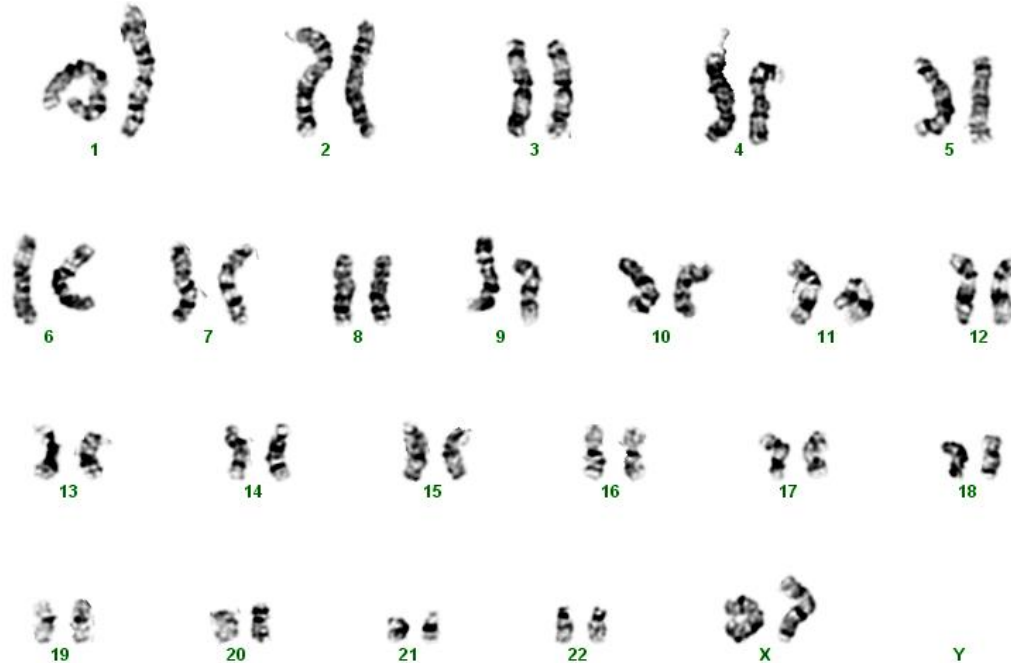


Né(e) le : / /

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

Document 6 : caryotype d'une cellule somatique de madame A.



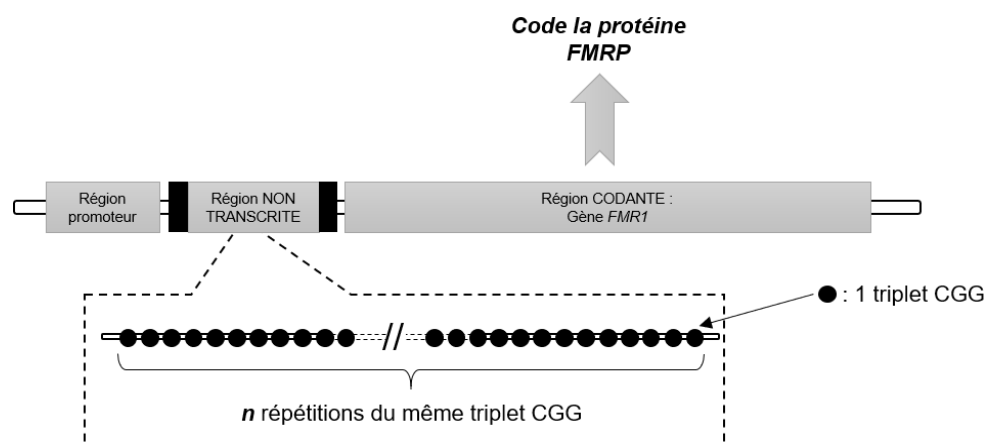
<https://www.researchgate.net/figure/Caryotype-en-bande-G-du-patient-04H121>



Document 7 : le gène *FMR1* et les phénotypes liés à ses différentes formes de mutations.

Le gène *FMR1* (Fragile Mental Retardation 1) code pour la protéine FMRP (Fragile Mental Retardation Protein) qui a un rôle central dans l'expression des gènes et dans la régulation de la traduction.

Certains allèles du gène présentent de nombreuses répétitions d'un trinucleotide (CGG) au niveau d'une région non transcrite de l'ADN qui régule la transcription du gène *FMR1*.



- La présence de plus de 200 répétitions du triplet CGG dans la région non transcrite du gène *FMR1* conduit à un blocage de la transcription de l'ARNm et donc de la synthèse de protéine FMRP. On parle de « mutation » du gène *FMR1*. Cela engendre alors une déficience intellectuelle.
- Lorsque le nombre de répétitions CGG se trouve entre 59 à 200, on parle de « pré-mutation ». On constate une augmentation de la transcription de l'ARNm. Il n'y a alors pas de risque de déficience intellectuelle mais il existe un risque d'environ 20 % d'insuffisance ovarienne prématurée (FXPOI : Syndrome de l'insuffisance ovarienne précoce liée au X fragile).

Résultats de l'analyse génétique du gène *FMR1* chez madame A.

| Échantillon analysé | Nombre <i>n</i> de triplets CGG |
|-------------------------------|---------------------------------|
| Gène <i>FMR1</i> non muté | Entre 6 et 49 |
| Gène <i>FMR1</i> de madame A. | 148 |

Modèle CCYC : ©DNE

Nom de famille (naissance) :

(Suivi s'il y a lieu, du nom d'usage)

Prénom(s) :

N° candidat :

N° d'inscription :



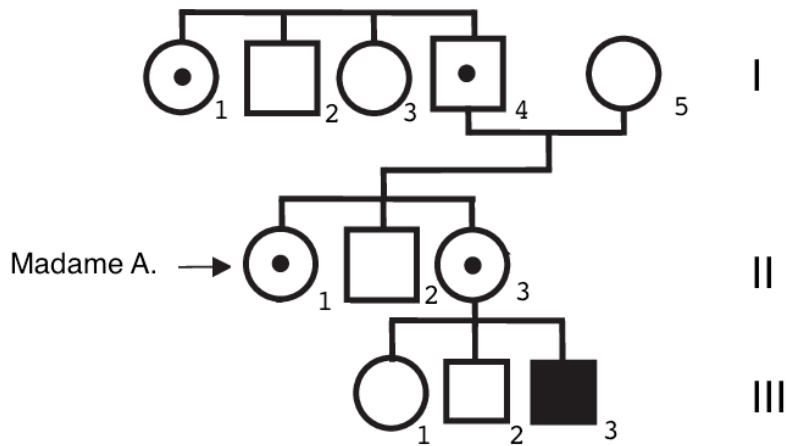
Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Né(e) le :

(Les numéros figurent sur la convocation.)

1.1

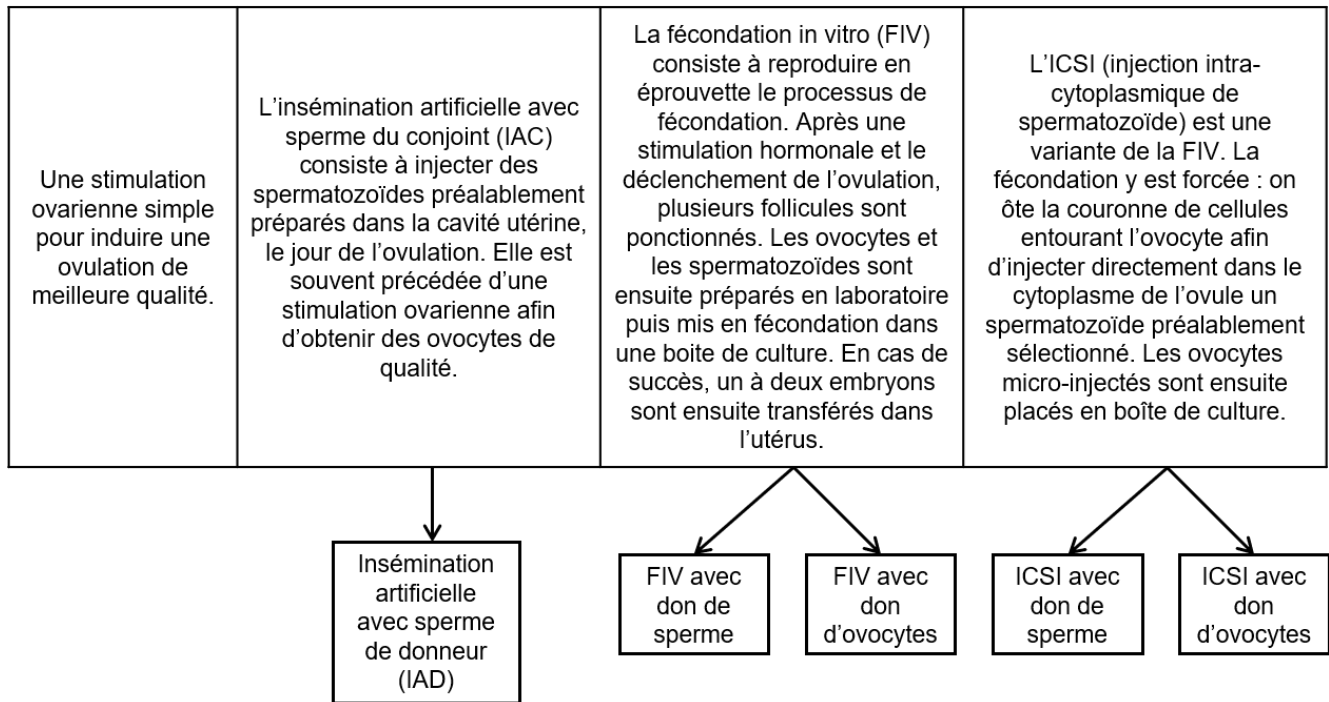
Document 8 : arbre généalogique de la famille de madame A.



= Homme porteur d'une mutation de FMR1
 = Femme ou homme porteur d'une prémutation de FMR1



Document 9 : différentes techniques d'assistance médicale à la procréation (AMP)



À partir de <https://www.invitra.com/fr/methodes-de-procreation-assistee/>