

BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE
SCIENCES MEDICO-SOCIALES
BIOLOGIE HUMAINE ET PHYSIOPATHOLOGIE
SESSION 2008

Durée : 4 heures

Coefficient : 8

Le candidat traitera sur deux copies différentes :

- **d'une part la première partie (Biologie humaine),**
- **d'autre part les deuxième et troisième parties (Physiopathologie et Terminologie Médicale).**

Avant de composer, le candidat s'assurera que le sujet comporte bien
9 pages numérotées de 1 à 9.

Aucun document ou matériel autorisé.

PREMIERE PARTIE : BIOLOGIE HUMAINE (10 points)

1. Génétique moléculaire : étude du gène FGFR3 impliqué dans l'achondroplasie (4 points)

L'achondroplasie est une maladie génétique causée par une anomalie de la croissance des os et des cartilages. C'est une forme de nanisme qui touche essentiellement les membres et la face.

Cette maladie est due à une mutation du gène FGFR3 codant un récepteur au facteur de croissance fibroblastique.

Les séquences suivantes représentent une portion du gène FGFR3 normal et du gène FGFR3 muté.

Pour chaque séquence, le brin d'ADN donné est le brin **non transcrit**.

Numérotation des nucléotides dans la séquence	1	10	20	...
Gène FGFR3 normal	5'...TATGCAGGCATCCTCAGCTACGGGGTG...3'			
Numérotation des nucléotides dans la séquence	1	10	20	
Gène FGFR3 muté	5'...TATGCAGGCATCCTCAGCTACAGGGTG...3'			

1.1 Nommer et définir les principales étapes de la synthèse d'une protéine. Préciser également leur localisation cellulaire.

1.2 Une des étapes mentionnée à la question 1.1 est représentée sur le document 1.

1.2.1 Nommer cette étape ainsi que les phases a, b et c.

1.2.2 Donner le nom des éléments numérotés de 1 à 8.

1.2.3 Indiquer deux régions de l'élément 3 particulièrement importantes et préciser comment ces régions interviennent lors de la synthèse d'une protéine.

1.3 A l'aide du document 2, donner la séquence polypeptidique correspondant au fragment de gène FGFR3 normal. Expliquer la démarche suivie.

1.4 En comparant les deux séquences (gène normal et gène muté), repérer l'anomalie responsable de l'achondroplasie.

1.4.1 Nommer cette anomalie.

1.4.2 Indiquer sa conséquence au niveau de la séquence polypeptidique.

2. Hérité : Transmission de l'achondroplasie (2,5 points)

L'achondroplasie peut être héréditaire.

Le document 3 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de cette maladie.

2.1 Déterminer, en justifiant la réponse, le mode de transmission de la maladie.

Préciser s'il s'agit d'une hérédité autosomale ou liée au sexe. Envisager et discuter chaque éventualité.

2.2 Donner les génotypes des individus sains et des individus malades.

2.3 Le couple II5/II6 attend son quatrième enfant, déterminer la probabilité pour cet enfant d'être atteint de la maladie.

3. Les aberrations chromosomiques et leurs conséquences (3,5 points)

Le document 4 représente le caryotype d'un nouveau-né mort quelques semaines après sa naissance.

3.1 Indiquer la formule chromosomique de ce nouveau-né et nommer l'anomalie qu'il présente.

3.2 Proposer une hypothèse pour expliquer le mécanisme à l'origine de cette anomalie.

L'anomalie chromosomique présentée par le nouveau-né se traduit par de nombreuses malformations viscérales (cœur, reins, poumons, intestin).

Les complications cardiaques sont presque toujours responsables de la mort de l'enfant.

3.3 Réaliser un schéma légendé simplifié de l'appareil circulatoire. Les reins, l'intestin et le foie doivent également apparaître.

Indiquer le sens de circulation du sang à l'aide de flèches et des couleurs conventionnelles.

3.4 Les documents 5A et 5B représentent respectivement une coupe longitudinale de rein et un schéma de l'unité fonctionnelle rénale. Les documents 5A et 5B sont à rendre avec la copie.

3.4.1 Compléter les légendes du document 5A.

3.4.2 Donner un titre au document 5B, compléter les légendes et citer les trois grandes fonctions de l'élément représenté dans ce document.

DEUXIEME PARTIE : PHYSIOPATHOLOGIE

(6 points)

Le cancer du col de l'utérus

Le cancer du col de l'utérus peut apparaître dans toutes les tranches d'âge à partir de 25-30 ans. Il n'est pas lié à des facteurs héréditaires mais à une infection par un virus de la famille des papillomavirus (*Human Papillomavirus* ou HPV) sexuellement transmissible.

Le cancer du col de l'utérus, tout comme les autres cancers, n'est pas contagieux, en revanche le HPV l'est. C'est un virus extrêmement répandu et dont certaines souches HPV 16, 18, 45 et 31 sont fortement oncogènes. L'infection par le HPV peut provoquer des lésions précancéreuses (dites condylomes ou dysplasies) dont la gravité augmente avec le temps et qui si elles ne sont pas traitées risquent parfois de dégénérer et de former un cancer. A l'inverse, les femmes non infectées par le HPV ont un risque extrêmement faible de développer un cancer du col.

Dès les premiers rapports sexuels, toutes les femmes doivent bénéficier d'au moins un examen gynécologique annuel durant lequel le médecin pratique un toucher vaginal. Le frottis cervico-vaginal régulièrement pratiqué tous les deux ou trois ans est le meilleur moyen de repérer des dysplasies ou des lésions cancéreuses précoces, d'autant que ce cancer est le plus souvent asymptomatique.

Les symptômes les plus fréquents de ce cancer sont des saignements survenant en dehors de la période des règles, spontanément ou après des rapports sexuels. Ces signes d'alerte ne signifient pas forcément qu'il s'agit d'un cancer mais ils nécessitent l'avis d'un médecin, un examen clinique et éventuellement des examens complémentaires.

Le degré d'extension de ce cancer peut-être estimé en pratiquant une IRM pelvienne et un scanner abdominal. Son traitement repose essentiellement sur la chirurgie et la radiothérapie.

De cette implication évidente des HPV dans les cancers du col de l'utérus est née l'idée d'une vaccination préventive "anti-HPV" pour protéger les femmes de ce cancer. A partir de l'enveloppe virale, des vaccins ont été conçus. Ce vaccin a obtenu en septembre 2006 une autorisation de mise sur le marché en Europe ; il est indiqué chez la femme de 9 à 26 ans à visée préventive des lésions précancéreuses et cancéreuses.

Extrait abrégé et adapté d'une présentation effectuée par l'ARC.

1. Processus tumoral (2 points)

1.1 Indiquer le facteur essentiel déclenchant le cancer du col de l'utérus.

1.2 Citer trois autres facteurs cancérogènes.

1.3 Présenter succinctement les différentes étapes de la cancérogénèse.

2. Etude clinique et examens paracliniques (2 points)

2.1 Définir l'étude clinique et citer ses différentes étapes. Illustrer chacune d'elles à l'aide d'un exemple choisi dans le texte.

2.2 Définir le terme « frottis cervico-vaginal » et indiquer l'examen complémentaire réalisé sur ce frottis.

3. Prévention et traitement des cancers (2 points)

3.1 Relever dans le texte les méthodes de prévention primaire et secondaire du cancer du col de l'utérus. Indiquer une autre méthode de prévention primaire.

3.2 Décrire le principe du vaccin mis au point. Expliquer pourquoi il est préconisé de pratiquer deux rappels après la première injection.

3.3 Présenter brièvement les trois types de traitement habituellement utilisés pour soigner les cancers.

TROISIEME PARTIE : TERMINOLOGIE MEDICALE (4 points)

1. Définir les termes suivants : (0,75 point)

1. Hystérectomie
2. Colposcopie
3. Cervicite
4. Métrorragie
5. Leucorrhée
6. Adénomégalie

2. Donner la localisation des ganglions axillaires, inguinaux et cervicaux (0,25 point)

3. Indiquer un terme médical construit à partir de chaque racine, préfixe ou suffixe de la liste ci-après. Définir les termes médicaux ainsi formés. (1,5 point)

1. cysto-
2. hépato-
3. érythro-
4. -tomie
5. -algie
6. -pénie
7. dys-
8. angio-

4. Donner la signification des sigles suivants : (0,5 point)

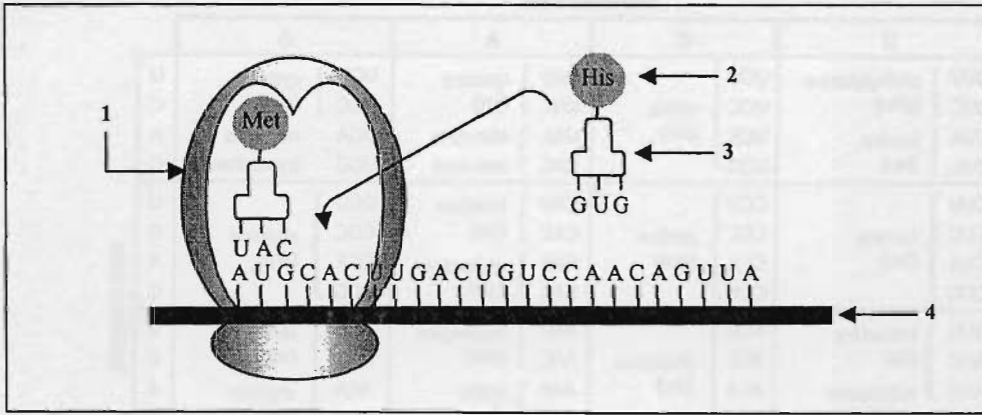
ECG, IRM, NFS et SIDA.

5. Donner les termes médicaux correspondants aux définitions suivantes : (1 point)

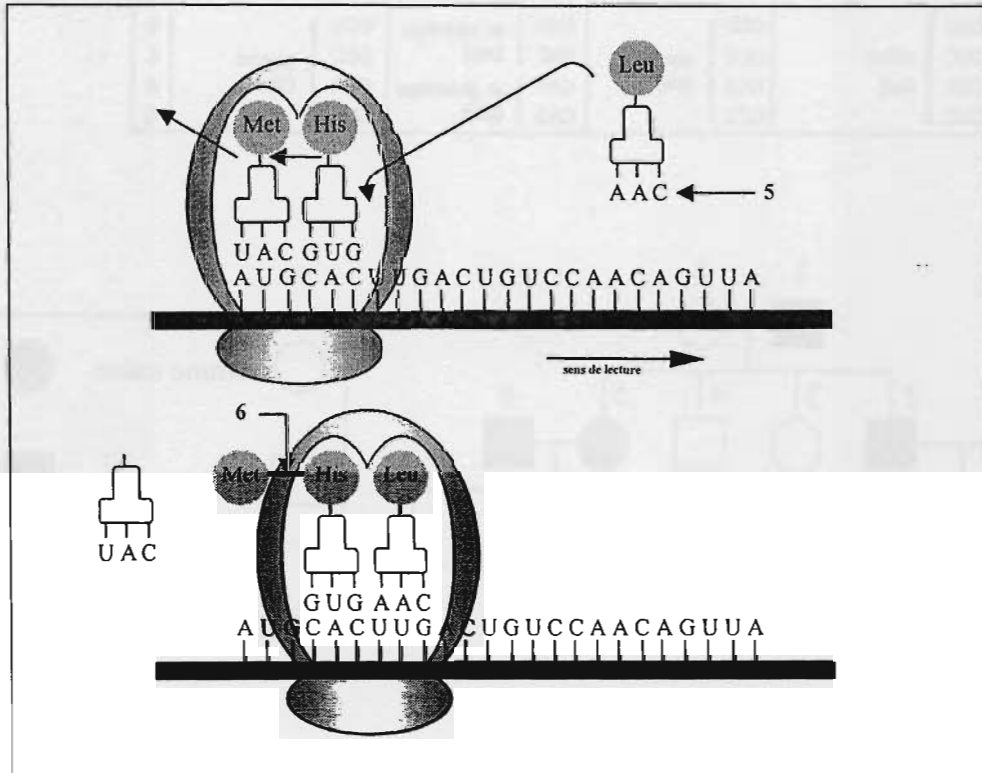
1. traitement par le froid.
2. volume d'urine émis en 24 heures.
3. accélération du rythme respiratoire.
4. crachement de sang provenant des voies respiratoires.
5. résultats de l'étude qualitative et quantitative des cellules du sang.
6. résultats de l'étude qualitative et quantitative des cellules de la moelle osseuse.
7. dégénérescence de cartilages articulaires.
8. dilatation d'une veine.

DOCUMENT 1

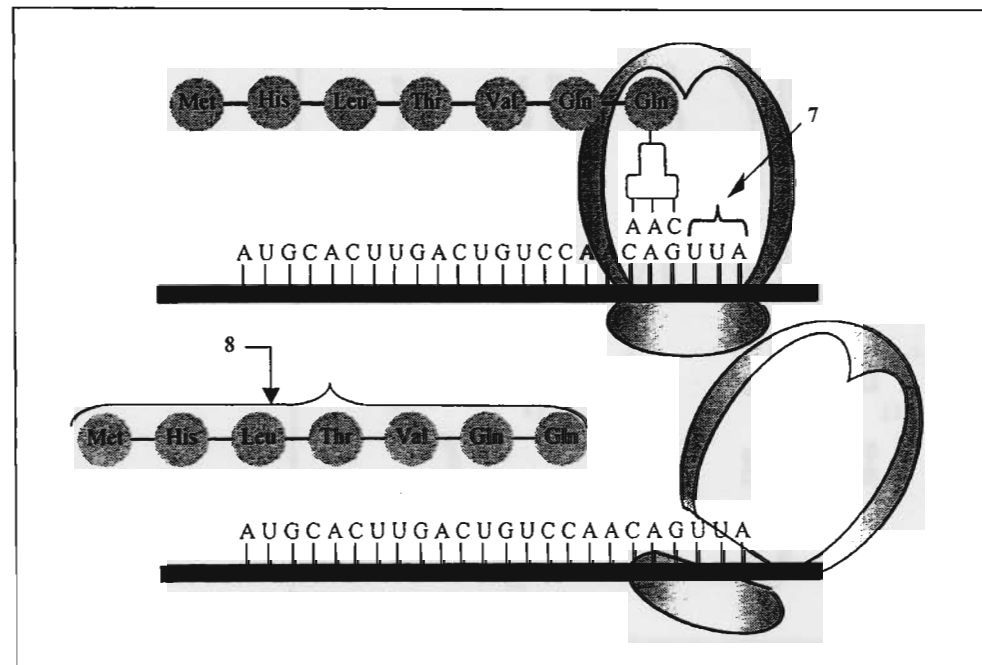
Phase a



Phase b

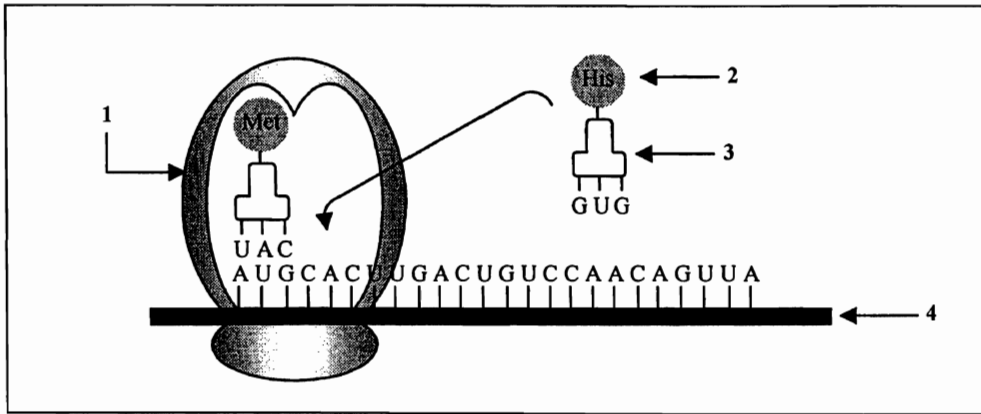


Phase c

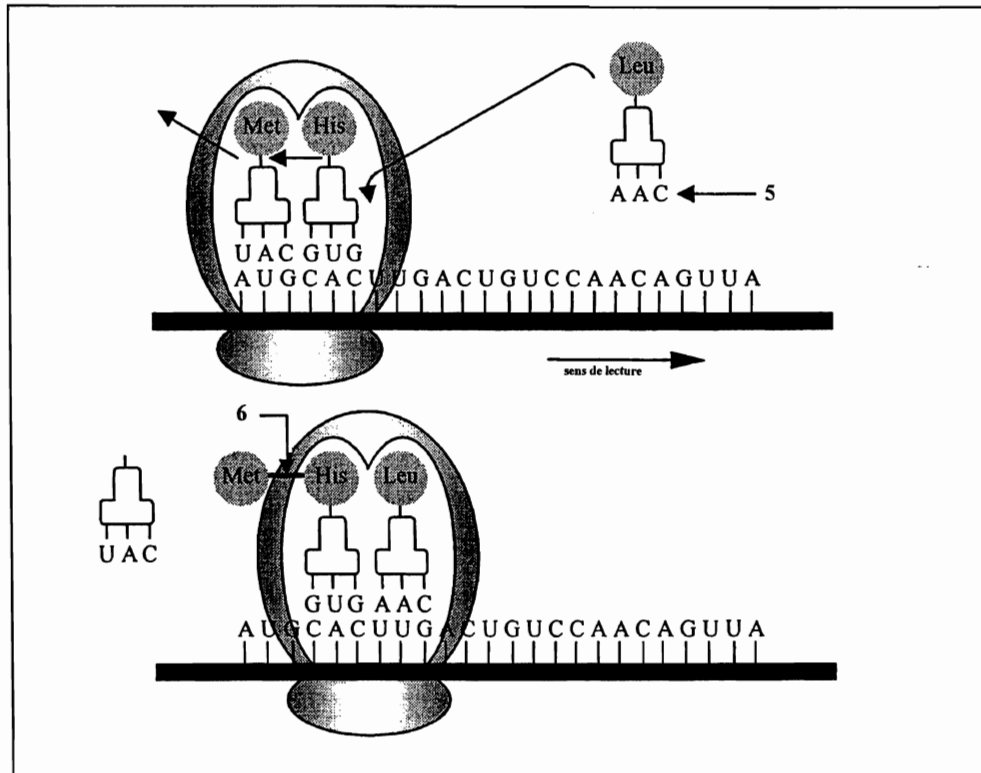


DOCUMENT 1

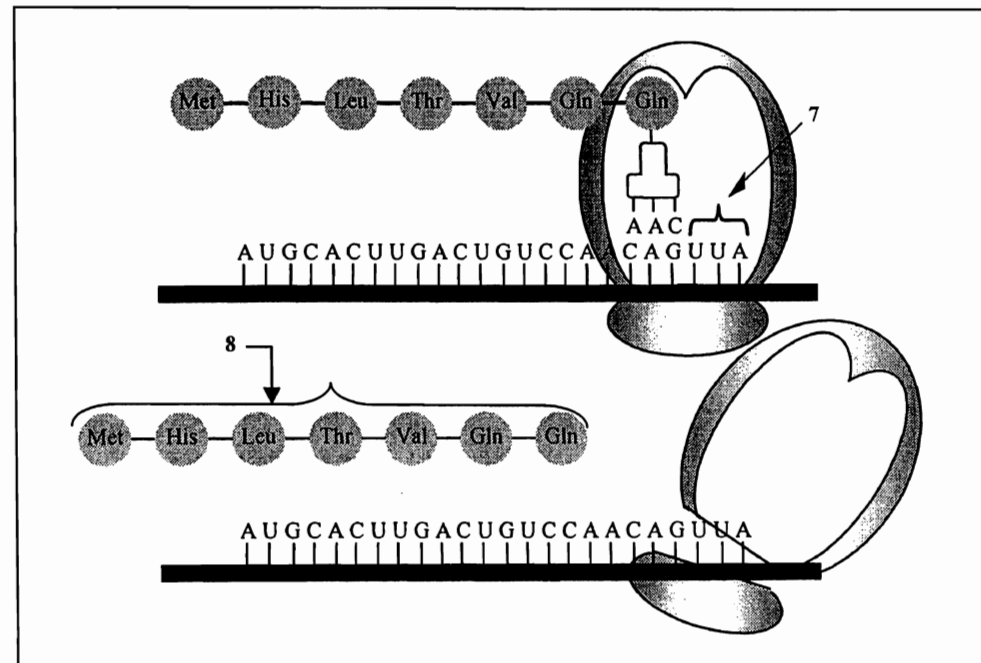
Phase a



Phase b



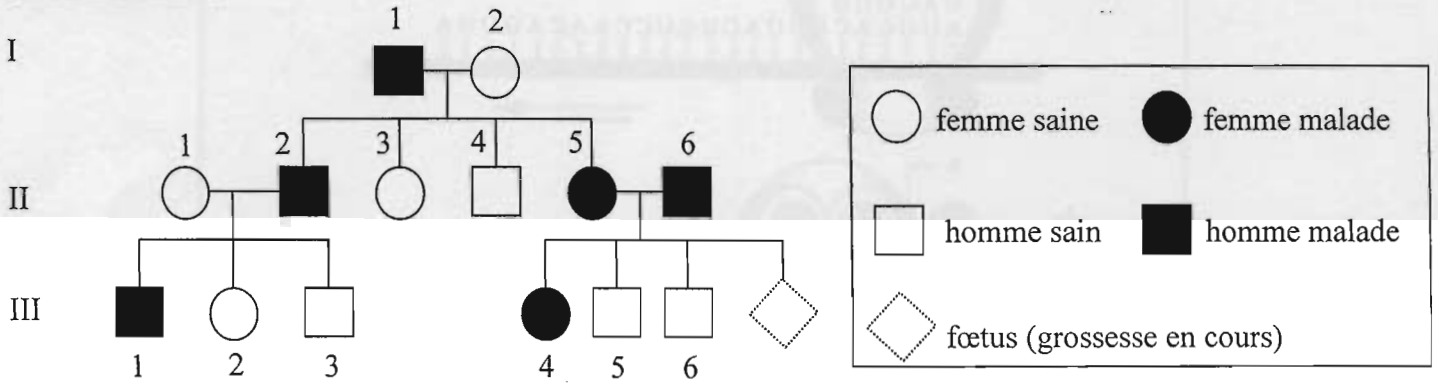
Phase c



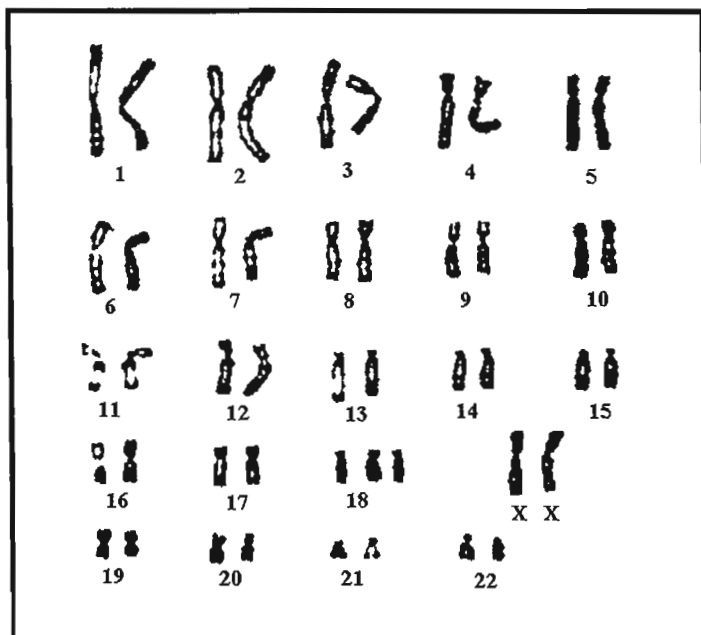
DOCUMENT 2

		Deuxième base					
		U	C	A	G		
Première base	U	UUU } phénylalanine (phe)	UCU } sérine (ser)	UAU } tyrosine (tyr)	UGU } cystéine (cys)	U	Troisième base
		UUC } leucine (leu)	UCC } sérine (ser)	UAC } non-sens	UGC } non-sens	C	
		UUA } leucine (leu)	UCA } non-sens	UAA } non-sens	UGA } non-sens	A	
		UUG } leucine (leu)	UCG } non-sens	UAG } non-sens	UGG } tryptophane	G	
	C	CUU } leucine (leu)	CCU } proline (pro)	CAU } histidine (his)	CGU } arginine (arg)	U	
		CUC } leucine (leu)	CCC } proline (pro)	CAC } glutamine (gln)	CGC } arginine (arg)	C	
		CUA } leucine (leu)	CCA } proline (pro)	CAA } glutamine (gln)	CGA } arginine (arg)	A	
		CUG } leucine (leu)	CCG } proline (pro)	CAG } glutamine (gln)	CGG } arginine (arg)	G	
	A	AUU } isoleucine (ile)	ACU } thréonine (thr)	AAU } asparagine (asn)	AGU } sérine (ser)	U	
		AUC } méthionine (met)	ACC } thréonine (thr)	AAC } asparagine (asn)	AGC } sérine (ser)	C	
		AUA } méthionine (met)	ACA } thréonine (thr)	AAA } lysine (lys)	AGA } arginine (arg)	A	
		AUG } méthionine (met)	ACG } thréonine (thr)	AAG } lysine (lys)	AGG } arginine (arg)	G	
	G	GUU } valine (val)	GCU } alanine (ala)	GAU } ac. aspartique (asp)	GGU } glycine (gly)	U	
		GUC } valine (val)	GCC } alanine (ala)	GAC } ac. glutamique (glu)	GGC } glycine (gly)	C	
		GUA } valine (val)	GCA } alanine (ala)	GAA } ac. glutamique (glu)	GGA } glycine (gly)	A	
		GUG } valine (val)	GCG } alanine (ala)	GAG } ac. glutamique (glu)	GGG } glycine (gly)	G	

DOCUMENT 3



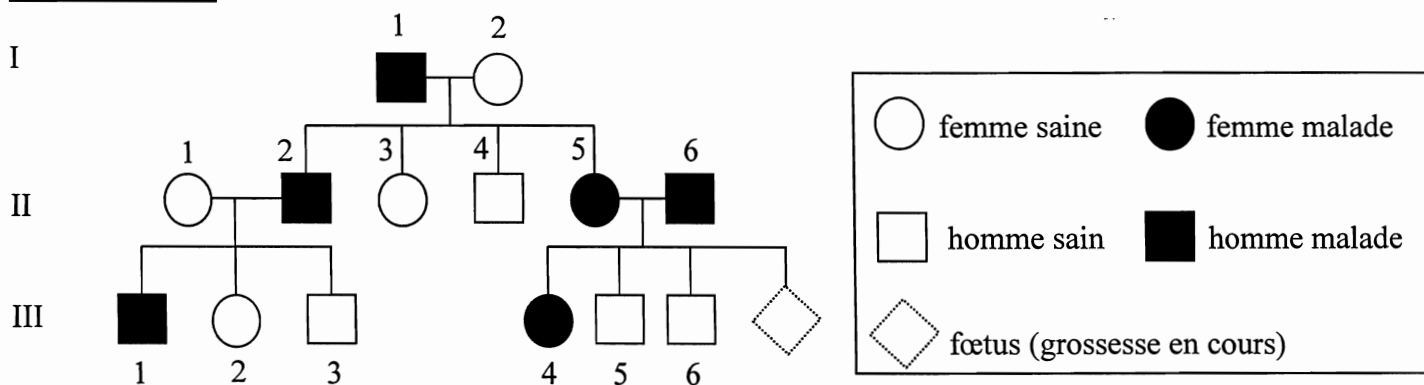
DOCUMENT 4



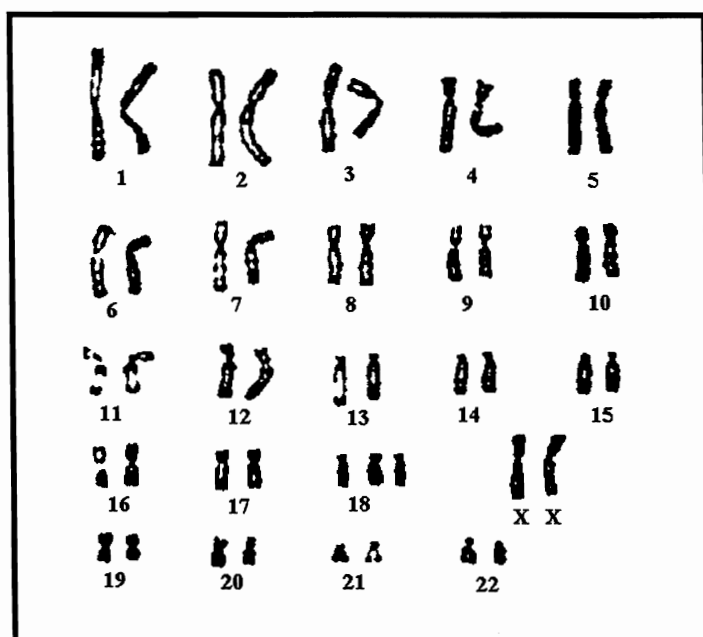
DOCUMENT 2

		Deuxième base					
		U	C	A	G		
Première base	U	UUU } phénylalanine (phe)	UCU } sérine (ser)	UAU } tyrosine (tyr)	UGU } cystéine (cys)	Troisième base	U
		UUC } leucine (leu)	UCC } sérine (ser)	UAC } non-sens	UGC } non-sens		C
		UUA } leucine (leu)	UCA } non-sens	UAA } non-sens	UGA } non-sens		A
		UUG } leucine (leu)	UCG } non-sens	UAG } non-sens	UGG } tryptophane		G
	C	CUU } leucine (leu)	CCU } proline (pro)	CAU } histidine (his)	CGU } arginine (arg)	U	
		CUC } leucine (leu)	CCC } proline (pro)	CAC } histidine (his)	CGC } arginine (arg)	C	
		CUA } leucine (leu)	CCA } proline (pro)	CAA } glutamine (gln)	CGA } arginine (arg)	A	
		CUG } leucine (leu)	CCG } proline (pro)	CAG } glutamine (gln)	CGG } arginine (arg)	G	
	A	AUU } isoleucine (ile)	ACU } thréonine (thr)	AAU } asparagine (asn)	AGU } sérine (ser)	U	
		AUC } isoleucine (ile)	ACC } thréonine (thr)	AAC } asparagine (asn)	AGC } sérine (ser)	C	
		AUA } méthionine (met)	ACA } thréonine (thr)	AAA } lysine (lys)	AGA } arginine (arg)	A	
		AUG } méthionine (met)	ACG } thréonine (thr)	AAG } lysine (lys)	AGG } arginine (arg)	G	
	G	GUU } valine (val)	GCU } alanine (ala)	GAU } ac. aspartique (asp)	GGU } glycine (gly)	U	
		GUC } valine (val)	GCC } alanine (ala)	GAC } ac. aspartique (asp)	GGC } glycine (gly)	C	
		GUA } valine (val)	GCA } alanine (ala)	GAA } ac. glutamique (glu)	GGA } glycine (gly)	A	
		GUG } valine (val)	GCG } alanine (ala)	GAG } ac. glutamique (glu)	GGG } glycine (gly)	G	

DOCUMENT 3

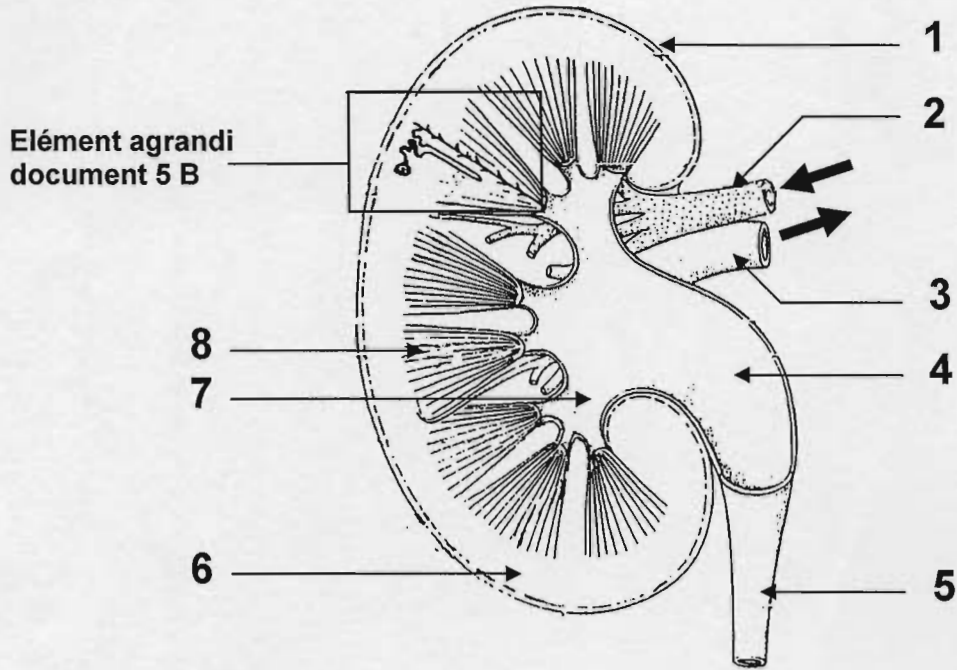


DOCUMENT 4



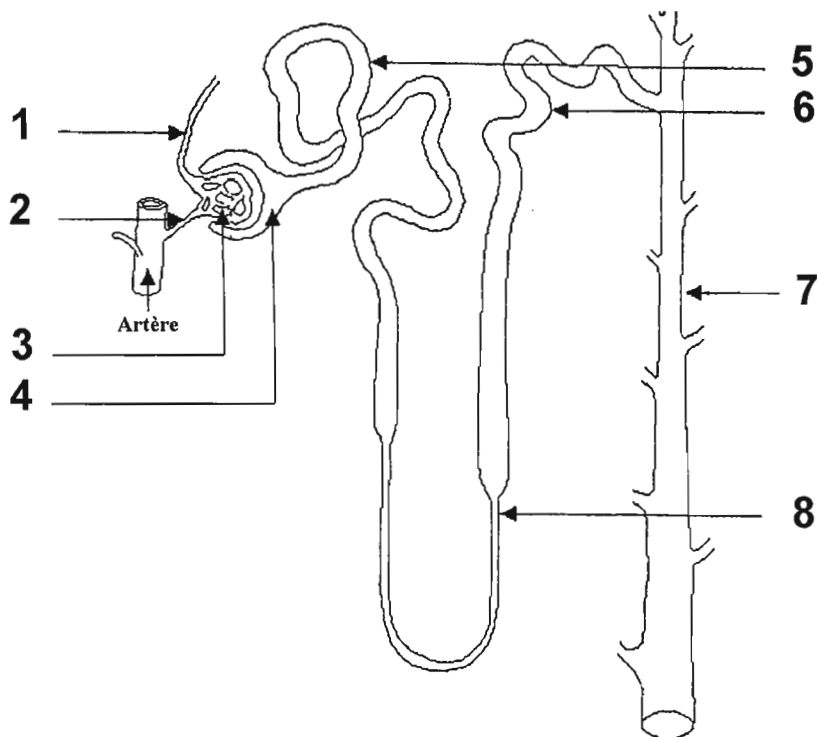
A RENDRE AVEC LA COPIE

DOCUMENT 5 A



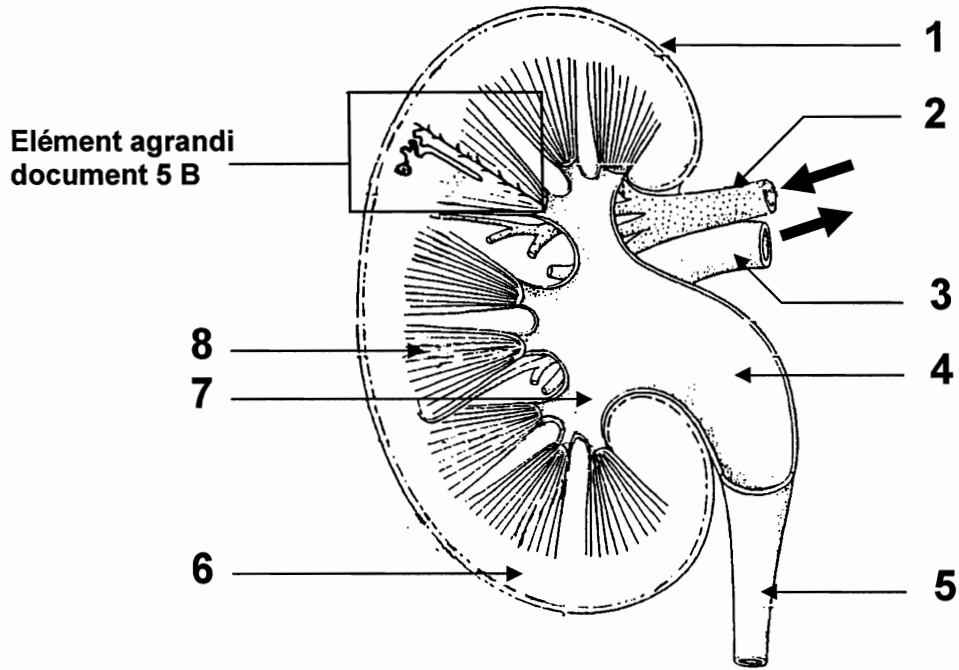
DOCUMENT 5 B

Titre :



A RENDRE AVEC LA COPIE

DOCUMENT 5 A



DOCUMENT 5 B

Titre :

