

BACCALAURÉAT TECHNOLOGIQUE

ÉPREUVE D'ENSEIGNEMENT DE SPÉCIALITÉ

SESSION 2023

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

CHIMIE - BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES

Durée : 4 heures

Coefficient : 16

**Avant de composer, le candidat s'assure que le sujet comporte bien
14 pages numérotées de 1 sur 14 à 14 sur 14.**

Le candidat compose sur deux copies séparées :

- La partie Chimie, notée sur 20, d'une durée indicative de **1 heure**, coefficient 3
- La partie Biologie et physiopathologie humaines, notée sur 20, d'une durée indicative de **3 heures**, coefficient 13

Aucune annexe n'est à rendre avec la copie de Chimie.

Aucune page n'est à rendre avec la copie de Biologie et physiopathologie humaines.

L'usage de la calculatrice avec mode examen actif est autorisé.

L'usage de la calculatrice sans mémoire, « type collège » est autorisé.

Les pathologies mitochondriales

Les pathologies mitochondriales sont des maladies métaboliques fréquentes. Leur incidence est de 1 sur 5000 naissances. Les mitochondries jouant un rôle essentiel dans la production d'énergie au sein de la cellule, tous les tissus et organes peuvent donc être atteints. Les organes les plus touchés sont ceux ayant les besoins énergétiques les plus importants : cerveau, rétine, muscle squelettique, cœur et rein. Les techniques d'exploration anatomiques et fonctionnelles ont contribué à une meilleure connaissance de ces pathologies. Des mesures hygiéno-diététiques permettent d'améliorer, dans certains cas, la santé des patients.

Le sujet comporte deux parties indépendantes :

- La partie Chimie : **Exploration et stratégie thérapeutique de certaines pathologies mitochondriales.**
- La partie Biologie et physiopathologie humaines : **Aspects physiopathologiques des maladies mitochondriales.**

Toute réponse, même incomplète, montrant la qualité rédactionnelle et la démarche de recherche du candidat sera prise en compte.

Partie Chimie :

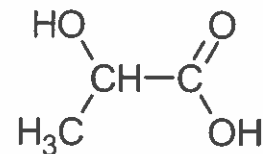
Exploration et stratégie thérapeutique de certaines pathologies mitochondriales

Les exercices sont indépendants.

Exercice 1 : Acide lactique et acidose (10 points)

Les maladies mitochondriales peuvent provoquer une acidose lactique qui est une surproduction d'acide lactique pouvant entraîner une acidification du sang et des tissus générant des troubles cardiaques.

La formule semi-développée de l'acide lactique est donnée ci-contre.

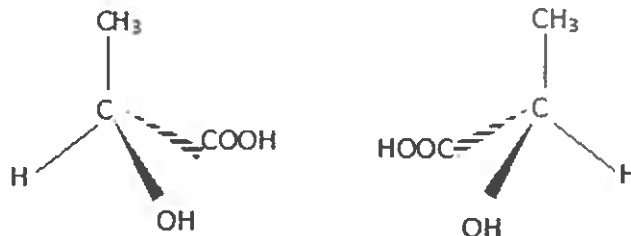


1. Écrire la formule brute de l'acide lactique et calculer la masse molaire M_a de l'acide lactique.

Données :

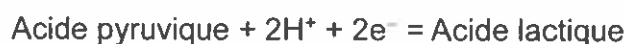
Masses molaires atomiques $M_C = 12 \text{ g}\cdot\text{mol}^{-1}$; $M_H = 1,0 \text{ g}\cdot\text{mol}^{-1}$; $M_O = 16 \text{ g}\cdot\text{mol}^{-1}$.

2. Recopier la formule semi-développée de l'acide lactique sur la copie.
Entourer et nommer les groupes fonctionnels présents dans cette molécule.
3. Indiquer en justifiant si les deux représentations ci-dessous correspondent à la même molécule. Préciser le nom donné à un couple de molécules possédant cette propriété.



Les valeurs normales de la concentration en masse de l'acide lactique dans le sang sont comprises entre 50 et 180 $\text{mg}\cdot\text{L}^{-1}$. L'analyse de sang d'un patient atteint d'une maladie mitochondriale révèle une concentration d'acide lactique égale à $C = 2,8 \text{ mmol}\cdot\text{L}^{-1}$.

4. Déterminer si ce patient souffre d'une surproduction d'acide lactique.
5. Dans le corps humain, la production d'acide lactique est issue d'une réaction d'oxydoréduction faisant intervenir l'acide pyruvique selon la demi-équation électronique suivante :



Préciser si, dans cette demi-équation électronique, l'acide lactique est un oxydant ou un réducteur. Justifier.

- L'acide lactique est aussi un acide selon Brønsted. Définir cette propriété.
- Écrire l'équation de la réaction acido-basique qui se produit entre l'acide lactique noté HA et l'eau. On rappelle le couple acide/base de l'eau : $\text{H}_3\text{O}^+ / \text{H}_2\text{O}$.

Exercice 2 : Pathologies cardiaques et scintigraphie (10 points)

Les maladies mitochondriales peuvent se traduire par des complications cardiaques. La scintigraphie myocardique est un examen qui permet d'évaluer la qualité de l'irrigation sanguine par les artères.

Cet examen utilise des traceurs radioactifs comme le technétium-99m se fixant sur le myocarde ventriculaire.

Document 1 : Production du technétium-99m

Le technétium-99m est obtenu dans les hôpitaux à partir d'un noyau radioactif père, le molybdène-99.

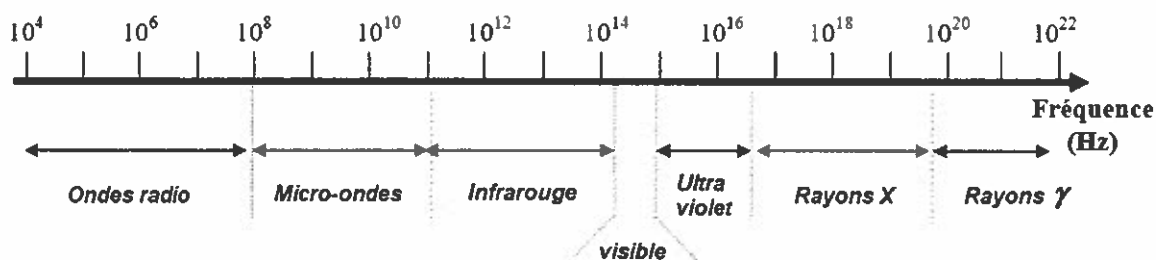
Le molybdène-99 se désintègre en technétium-99m, en émettant une particule. Le technétium-99m est extrait chimiquement et placé dans une solution saline puis injecté au patient.

Document 2 : Utilisation du technétium-99m

Le technétium-99m se transforme en technétium 99 en émettant exclusivement un rayonnement. La période radioactive (ou demi-vie) de cette transformation est de l'ordre de 6 heures.

La brièveté de cette décroissance permet d'utiliser le technétium-99m comme marqueur radioactif lors de scintigraphies. Le patient peut être examiné rapidement sans subir de trop fortes doses de radiations. Après l'injection du technétium-99m, une gamma-caméra détecte le rayonnement émis et donne une image de l'organe dans lequel le technétium-99m a diffusé.

Document 3 : Domaines de fréquences électromagnétiques



- Donner la composition d'un noyau de molybdène-99 de symbole ${}^{99}_{42}\text{Mo}$.
- L'équation de la désintégration du molybdène-99 est : ${}^{99}_{42}\text{Mo} \rightarrow {}^{99}_{43}\text{Tc}^m + {}^0_{-1}\text{e}$.
Identifier le type de désintégration que subit le molybdène-99.

3. En rappelant la définition de noyaux isotopes, indiquer si ${}^{99}_{42}\text{Mo}$ et ${}^{99}_{43}\text{Tc}^m$ sont isotopes d'un même élément.

Le technetium-99m émet un rayonnement de longueur d'onde $\lambda = 8,9 \times 10^{-12} \text{ m}$.

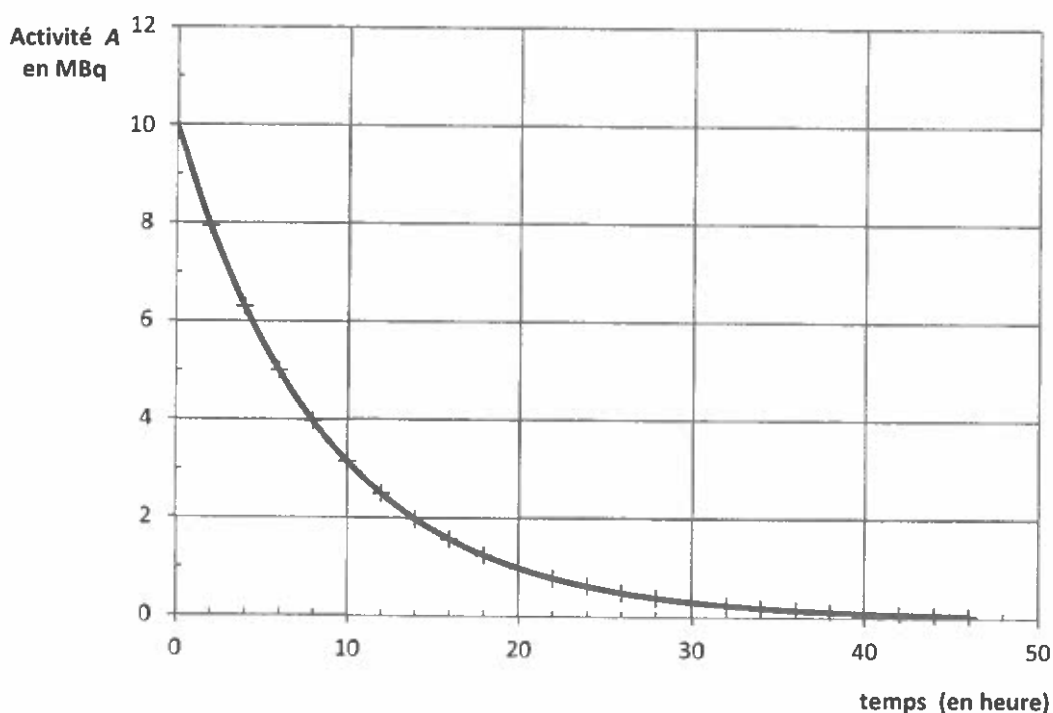
4. En précisant la relation utilisée, montrer que la fréquence f de ce rayonnement est de l'ordre de $3 \times 10^{13} \text{ MHz}$.

Donnée : Vitesse de la lumière dans le vide ou dans l'air $c = 3,00 \times 10^8 \text{ m}\cdot\text{s}^{-1}$.
On rappelle que $1 \text{ MHz} = 10^6 \text{ Hz}$.

5. À l'aide du **document 3**, indiquer à quel domaine du spectre des ondes électromagnétiques appartient ce rayonnement.

La courbe de décroissance du technétium-99m au cours du temps est donnée ci-dessous :

Décroissance du technétium-99m



6. Préciser ce que représente l'activité d'un échantillon radioactif.
7. Définir la période ou demi-vie radioactive d'un radioélément.
8. Déterminer la demi-vie $t_{1/2}$ du technétium-99m. Expliquer par un schéma simplifié représenté sur la copie, la méthode utilisée pour cette détermination.
9. Un échantillon radioactif est considéré comme inactif au bout de 20 périodes ou demi-vies. Justifier que le technétium-99m, une fois fabriqué, ne puisse être utilisé que pendant quelques jours.
10. Indiquer la durée au bout de laquelle, l'activité de l'échantillon est divisée par 16. On rappelle que $16 = 2^4$.

Partie Biologie et Physiopathologie Humaines :

Aspects physiopathologiques des maladies mitochondriales

Les maladies mitochondriales regroupent une grande variété de pathologies caractérisées par un dysfonctionnement des mitochondries. Du fait de la présence de ces organites dans les cellules eucaryotes, une maladie mitochondriale peut entraîner des pathologies aussi variées que cardiomyopathies hypertrophiques, myopathies, neuropathies, atrophies musculaires, hépatomégalies, diabète...

1. Maladies mitochondriales et hérédité

1.1. Définir les quatre termes soulignés dans le texte d'introduction.

Les mitochondries ont un rôle prépondérant dans le métabolisme énergétique. L'ultrastructure d'une cellule eucaryote est présentée sur le **document 1**.

1.2. Repérer les annotations correspondant au noyau, aux mitochondries, au réticulum endoplasmique et aux ribosomes sur le **document 1** et énoncer leurs rôles respectifs.

Le **document 2** illustre de façon simplifiée le métabolisme énergétique cellulaire.

1.3. Établir, à l'aide du **document 2**, le lien entre le dysfonctionnement mitochondrial et les troubles au niveau cellulaire et de l'organisme.

La mitochondrie possède son propre ADN, l'ADN mitochondrial. Le génome mitochondrial humain est circulaire et contient seulement 37 gènes, codant 13 protéines. Les autres protéines présentes dans les mitochondries sont codées par l'ADN nucléaire.

Un défaut de fonctionnement de la mitochondrie peut donc être lié à une maladie génétique due :

- à une mutation de l'ADN mitochondrial ; dans ce cas les maladies sont transmises uniquement et systématiquement par les mères ;
- à une mutation de l'ADN nucléaire ; les maladies sont majoritairement autosomiques récessives mais peuvent être, plus rarement, dominantes ou liées à l'X.

L'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie mitochondriale est donné dans le **document 3**.

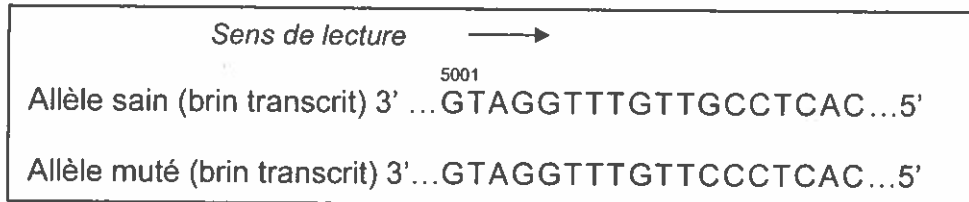
1.4. Justifier, à partir de l'analyse des données fournies ci-dessus et de l'arbre généalogique, que l'ADN mitochondrial n'est pas responsable de la maladie.

1.5. Déterminer si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif en justifiant la réponse.

1.6. Déterminer si l'allèle responsable de la maladie est porté par un autosome ou un gonosome en justifiant la réponse.

1.7. Donner, en les justifiant, les génotypes des individus I1, I2 et I3.

La mutation du gène nucléaire *TSM* (translation elongation factor mitochondrial) est à l'origine du phénotype des personnes malades de la famille. Ce gène est utile pour la synthèse des protéines mitochondriales intervenant dans le métabolisme énergétique cellulaire. La séquence d'un fragment de l'allèle sain et celle d'un fragment correspondant à l'allèle muté sont données ci-dessous :



1.8. Définir les quatre termes soulignés dans le texte précédent.

1.9. Comparer la séquence des allèles sain et muté et repérer l'anomalie.

1.10. Établir la séquence des acides aminés du fragment des protéines TSM normale et TSM mutée à l'aide du code génétique ci-après. Expliquer la démarche suivie.

1.11. Comparer les séquences d'acides aminés obtenues et expliquer pourquoi la mutation conduit à une maladie mitochondriale.

Tableau du code génétique

| | | Deuxième lettre | | | | | | | | | |
|-----------------|-----|-----------------|-----|-----|-----|-----|------|-----|------|------------------|---|
| | | U | | C | | A | | G | | | |
| Première lettre | U | UUU | Phe | UCU | Ser | UAU | Tyr | UGU | Cys | Troisième lettre | U |
| | | UUC | Phe | UCC | Ser | UAC | Tyr | UGC | Cys | | C |
| | | UUA | Leu | UCA | Ser | UAA | Stop | UGA | Stop | | A |
| | | UUG | Leu | UCG | Ser | UAG | Stop | UGG | Trp | | G |
| | C | CUU | Leu | CCU | Pro | CAU | His | CGU | Arg | U | |
| | | CUC | Leu | CCC | Pro | CAC | His | CGC | Arg | C | |
| | | CUA | Leu | CCA | Pro | CAA | Gln | CGA | Arg | A | |
| | | CUG | Leu | CCG | Pro | CAG | Gln | CGG | Arg | G | |
| | A | AUU | Ile | ACU | Thr | AAU | Asn | AGU | Ser | U | |
| | | AUC | Ile | ACC | Thr | AAC | Asn | AGC | Ser | C | |
| | | AUA | Ile | ACA | Thr | AAA | Lys | AGA | Arg | A | |
| | | AUG | Met | ACG | Thr | AAG | Lys | AGG | Arg | G | |
| G | GUU | Val | GCU | Ala | GAU | Asp | GGU | Gly | U | | |
| | GUC | Val | GCC | Ala | GAC | Asp | GGC | Gly | C | | |
| | GUA | Val | GCA | Ala | GAA | Glu | GGA | Gly | A | | |
| | GUG | Val | GCG | Ala | GAG | Glu | GGG | Gly | G | | |

2. Métabolisme énergétique et atteintes cardiaques

Les maladies mitochondriales peuvent entraîner l'apparition d'une cardiomyopathie hypertrophique. Cette affection est diagnostiquée, soit dans le cadre d'un bilan familial, soit par la présence de symptômes évoquant la maladie, soit par la découverte d'anomalies à l'électrocardiogramme. Le diagnostic est confirmé grâce à l'échographie cardiaque qui permet de mesurer l'épaisseur des parois du cœur et de détecter l'hypertrophie.

Les symptômes d'une cardiomyopathie hypertrophique sont, une fatigue extrême, une accélération du rythme respiratoire, une anomalie du rythme cardiaque, des douleurs musculaires.

- 2.1. Indiquer le terme médical correspondant aux quatre expressions soulignées dans le texte ci-dessus.
- 2.2. Donner la définition de l'électrocardiogramme.

Le **document 4** présente une coupe schématique du cœur et les échographies cardiaques d'un sujet sain et d'un sujet atteint de cardiomyopathie hypertrophique.

- 2.3. Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 9 du schéma du cœur du **document 4A**.
- 2.4. Présenter le principe de l'échographie.
- 2.5. Décrire l'anomalie visible sur l'échographie du sujet atteint de cardiomyopathie hypertrophique dans le **document 4B**.

3. Maladies mitochondriales et procréation

Les maladies mitochondriales peuvent avoir des conséquences graves sur la fertilité des couples qui ont alors recours à l'assistance médicale à la procréation.

Le **document 5** présente les résultats d'un spermogramme réalisé chez un homme atteint d'une maladie mitochondriale afin de diagnostiquer une éventuelle infertilité.

- 3.1. Analyser le spermogramme présenté sur le **document 5** en utilisant le vocabulaire médical approprié.

Le **document 6** présente un schéma de l'ultrastructure d'un spermatozoïde.

- 3.2. Montrer que l'ultrastructure du spermatozoïde permet sa mobilité.
- 3.3. Établir le lien entre la maladie mitochondriale du patient et son infertilité.

Dans certains cas d'infertilité, la FIVETE peut être une technique d'aide à la procréation proposée aux patients. Les étapes sont présentées dans le **document 7**.

- 3.4. Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 5 du **document 7**.

3.5. Décrire les étapes B à D de la FIVETE présentées dans le **document 7**.

Le **document 8** présente les résultats d'une échographie des ovaires après injection d'une hormone dont la structure est proche de celle de la FSH.

3.6. Analyser le document et en déduire l'intérêt des injections de cette hormone dans le cadre de la procréation médicalement assistée.

L'ICSI (*IntraCytoplasmic Sperm Injection*) est utilisée dans la FIVETE lorsque l'homme est atteint d'une maladie mitochondriale ou d'une oligospermie sévère associées ou non à une obstruction des trompes à la suite d'une salpingite ou d'une malformation.

3.7. Définir les termes soulignés.

3.8. Justifier l'utilisation de l'ICSI lorsque l'homme est atteint d'une maladie mitochondriale à l'aide des résultats du spermogramme.

Les maladies mitochondriales peuvent être transmises par le génome mitochondrial de la mère. Une nouvelle technique de procréation médicalement assistée, empêchant la transmission de ce type de maladies mitochondriales a été expérimentée.

En septembre 2016, la naissance du premier bébé à avoir été conçu à partir du patrimoine génétique de « trois parents différents » (deux femmes et un homme) a été rendu publique par une équipe d'une clinique mexicaine.

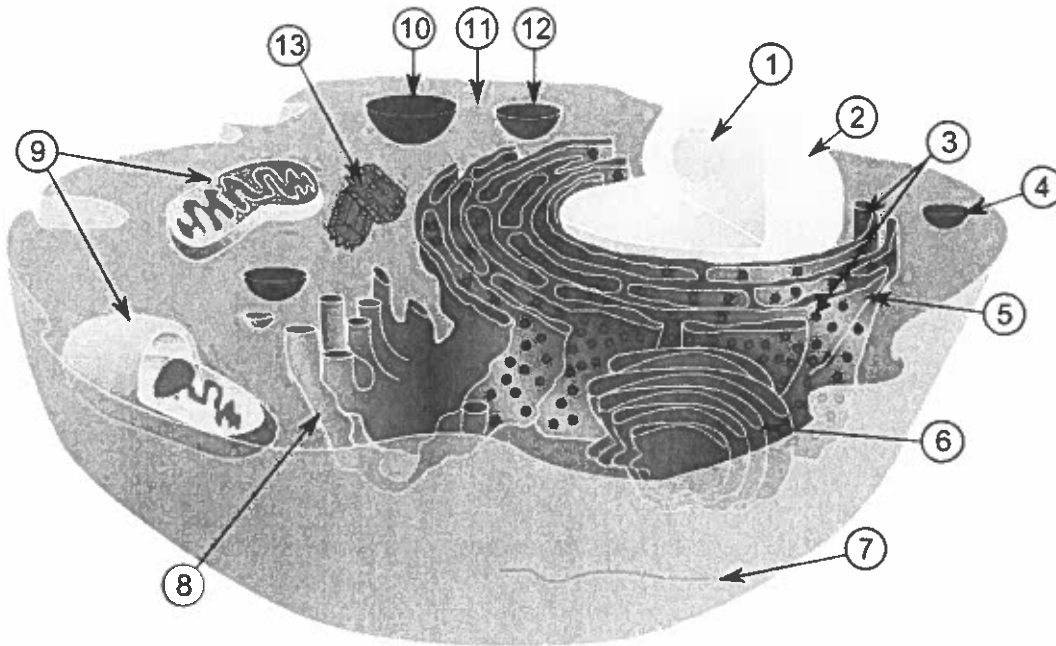
Le noyau de l'ovocyte de la mère biologique est introduit dans un ovocyte d'une donneuse saine, qui a été, au préalable, dépourvu de son propre noyau. Dans un troisième temps, cet ovocyte « modifié » est mis en présence de spermatozoïdes du père afin d'être fécondé. L'embryon a ensuite été transféré dans l'utérus.

3.9. Construire, à l'aide du texte, un schéma expliquant cette nouvelle technique de procréation médicalement assistée. Mettre en évidence avec des couleurs l'expression « enfant né de trois parents différents ».

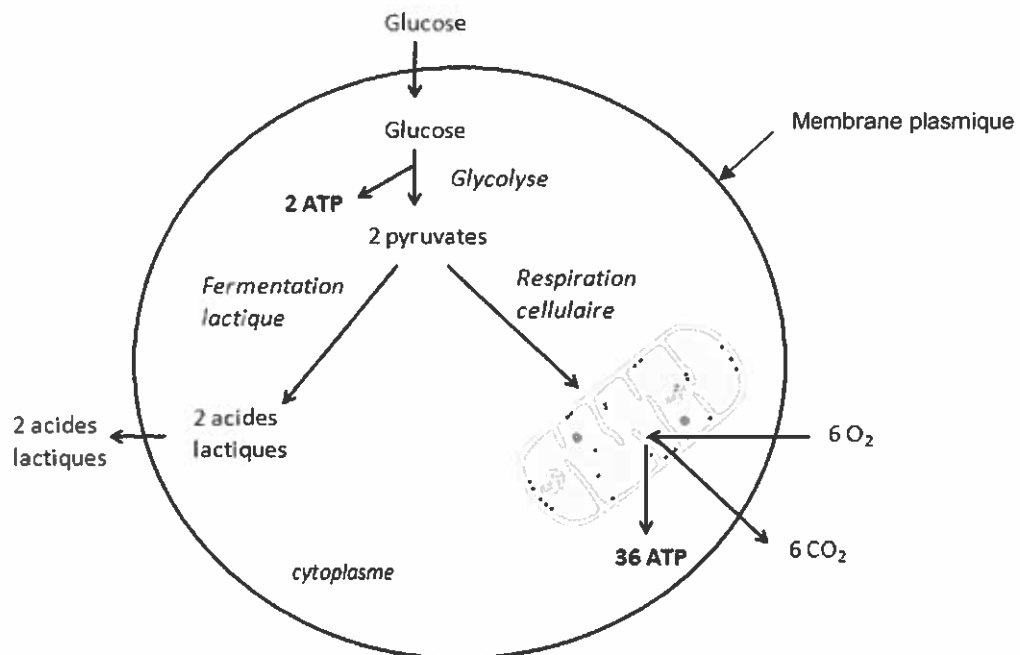
4. Synthèse

Présenter de manière synthétique (texte court, schéma ou carte mentale) les causes possibles des pathologies mitochondriales et les conséquences sur le fonctionnement des différentes structures étudiées.

Document 1 : Ultrastructure de la cellule eucaryote



Document 2 : Schéma du métabolisme énergétique cellulaire



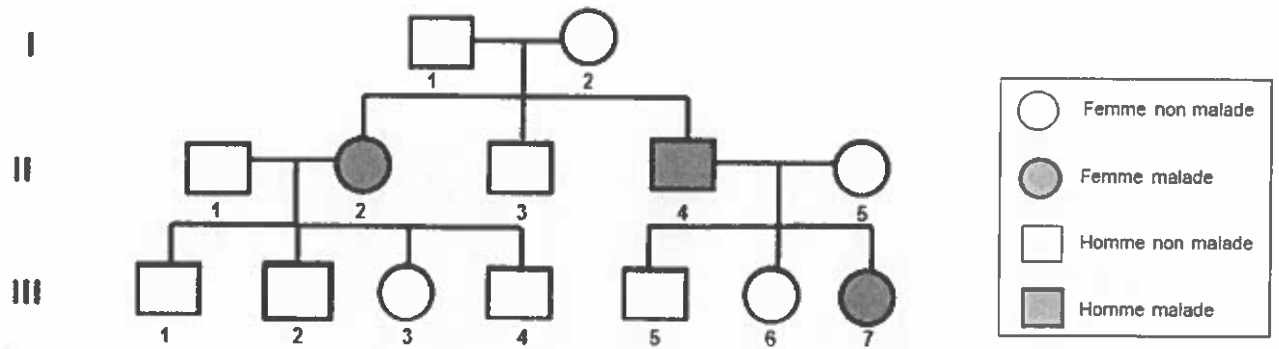
Le glucose est transformé par une série de réactions cytoplasmiques en pyruvate lors de la glycolyse, avec un bilan énergétique de 2 ATP (principale molécule de transport de l'énergie dans la cellule).

Le pyruvate est ensuite utilisé :

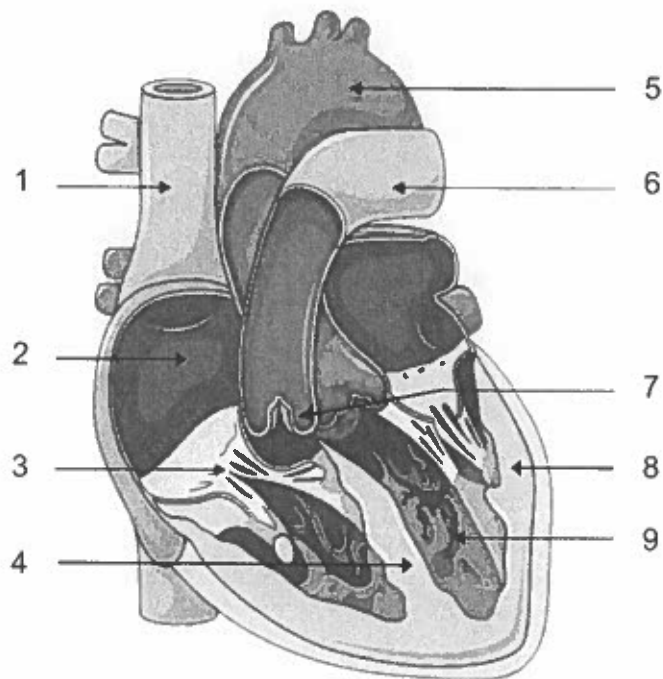
- soit lors de la respiration cellulaire, en présence d'O₂ ;
- soit lors de la fermentation lactique, en absence d'O₂.

Dans ce dernier cas, l'augmentation de la concentration de l'acide lactique provoque une acidose métabolique et acidifie donc les liquides corporels.

Document 3 : Arbre généalogique

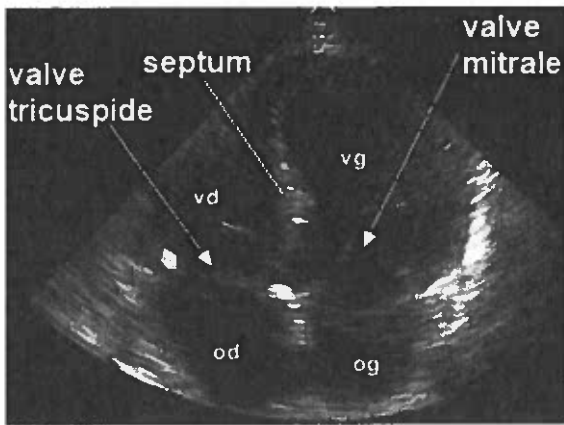


Document 4A : Schéma du cœur

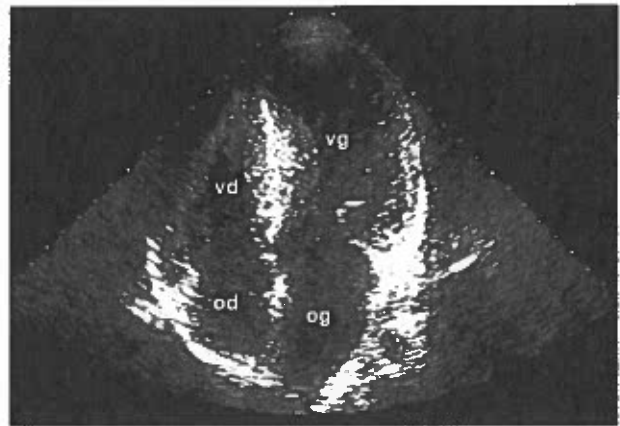


Document 4B : Échographies cardiaques

Sujet sain



Sujet atteint de cardiomyopathie hypertrophique



vd : ventricule droit
od : oreillette droite

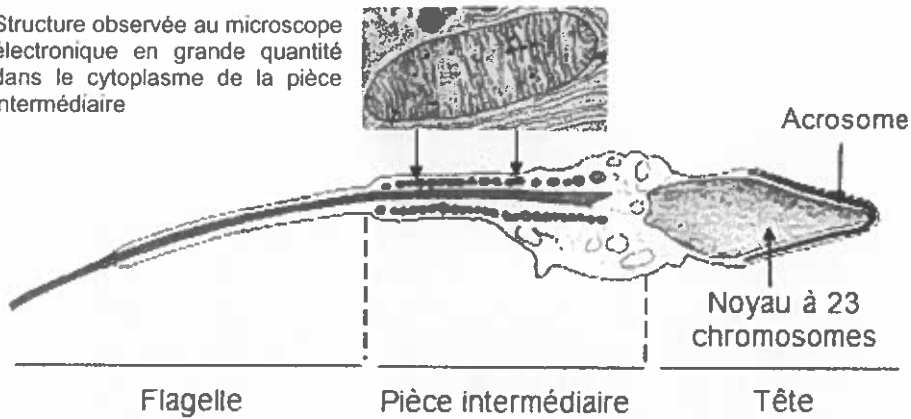
vg : ventricule gauche
og : oreillette gauche

Document 5 : Spermogramme

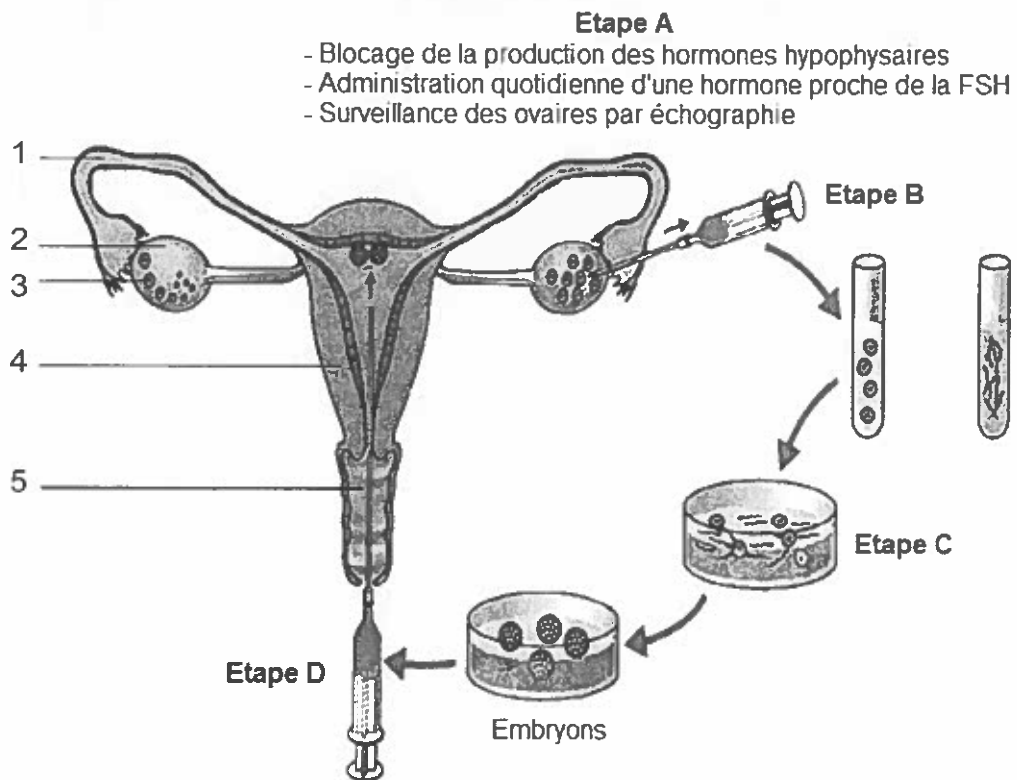
| Paramètres | Valeurs du patient | Valeurs de référence |
|-----------------------------------------------|--------------------|----------------------|
| Volume de l'éjaculat (mL) | 4,0 | ≥ 1,5 |
| pH | 7,5 | 7,2 à 8,0 |
| Dénombrement des spermatozoïdes (millions/mL) | 20 | ≥ 15 |
| Mobilité après 1 heure | 15 % | ≥ 40 % |
| Formes typiques | 80 % | > 30 % |
| Formes atypiques | 20 % | < 70 % |

Document 6 : Ultrastructure du spermatozoïde

Structure observée au microscope électronique en grande quantité dans le cytoplasme de la pièce intermédiaire



Document 7 : Les étapes de la FIVETE



Document 8 : Échographie des ovaires après traitement hormonal

