

**BACCALAUREAT TECHNOLOGIQUE**

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

**BIOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE HUMAINES**

**SESSION 2017**

**Jeudi 22 juin 2017**

Durée : 3 heures

Coefficient : 7

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

**Aucune page n'est à rendre avec la copie.**

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

## Les Déficits Immunitaires Combinés Sévères : les «enfants-bulle»

Les Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS) sont des affections génétiques rares qui touchent cinq nouveaux nés sur environ 800 000 naissances chaque année.

Ces maladies se caractérisent par une immunodéficience : les défenses immunitaires de l'enfant sont très faibles, voire inexistantes, ce qui augmente considérablement le risque d'infection.

Afin de réduire ce risque, ces jeunes patients doivent vivre dans une atmosphère stérile, dans une sorte de bulle isolée, d'où l'appellation d'«enfants-bulle». Les sorties sont conditionnées par le port d'une combinaison adaptée.

A trois mois, Gaëtan, avait déjà souffert de nombreuses infections souvent associées à l'émission fréquente de selles liquides. Après diverses investigations, dont des examens **hématologiques**, le diagnostic de DICS a été posé. Ce jeune patient vit à l'hôpital dans une bulle protectrice.

Malgré toutes les précautions prises pour éviter le risque d'infection, Gaëtan présente une **asthénie**, une augmentation de la température corporelle, une toux persistante avec **expectorations**, une difficulté respiratoire et une **rhinorrhée** depuis deux jours. Une infection pulmonaire est suspectée.

### 1. Une infection pulmonaire

1.1 Définir les quatre termes en caractère gras dans le texte ci-dessus.

1.2 Donner le vocabulaire médical correspondant à chacune des trois expressions soulignées.

Le **document 1** présente l'histologie de la muqueuse respiratoire.

1.3 Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 3 du **document 1**.

1.4 Expliquer, à l'aide du **document 1**, en quoi la muqueuse respiratoire constitue la première ligne de défense contre les agents pathogènes.

Une radiographie pulmonaire est réalisée. Le **document 2** montre les clichés obtenus.

1.5 En se basant sur le principe de la radiographie, expliquer la différence de niveau de gris observée entre les structures du **document 2**.

1.6 Le nombre de radiographies prescrites à un patient doit être limité. Argumenter cette affirmation.

## 2. Etude du système immunitaire d'un «enfant-bulle»

La moelle osseuse est un organe hématopoïétique : c'est le lieu de synthèse des éléments figurés du sang.

Chez l'enfant, elle est principalement localisée dans les os plats, tels que l'os coxal (iliaque), le sternum, l'omoplate (scapula) et dans les os longs tels que le fémur ou l'humérus.

2.1 Reporter sur la copie le nom des os numérotés (de 1 à 5) sur le **document 3**.

Une étude qualitative et quantitative des éléments figurés sanguins est réalisée régulièrement chez Gaëtan. Un des résultats de cet examen figure dans le tableau ci-dessous.

### Exemple de bilan sanguin de Gaëtan

Paramètres sanguins analysés	Valeurs de référence (enfants de 6 mois à 2 ans)	Résultats de Gaëtan
<b>Hématies</b> ( $10^{12}.L^{-1}$ )	3,7 à 5,5	4,1
<b>Leucocytes</b> ( $10^9.L^{-1}$ )	6 à 17,5	6,8
Granulocytes neutrophiles ( $10^9.L^{-1}$ )	1 à 8,5	4,2
Granulocytes basophiles ( $10^9.L^{-1}$ )	0 à 0,1	0
Granulocytes éosinophiles ( $10^9.L^{-1}$ )	0 à 0,5	0,1
Lymphocytes	3 à 13,5	2
Monocytes	0,2 à 1	0,5
<b>Thrombocytes</b> ( $10^9.L^{-1}$ )	200 à 550	180

2.2 Donner le terme médical correspondant à l'expression soulignée.

2.3 Analyser les résultats du bilan sanguin de Gaëtan. Conclure en utilisant la terminologie médicale adaptée.

Les éléments figurés du sang sont étudiés par observation microscopique d'un frottis sanguin coloré. Celui-ci est présenté dans le **document 4**.

2.4 Reporter sur la copie les annotations correspondant aux repères 1 à 5 du **document 4**.

La réponse immunitaire spécifique est mise en place lorsque la première ligne de défense ne permet pas d'empêcher l'infection par l'agent pathogène.

On distingue l'immunité spécifique à médiation humorale et l'immunité spécifique à médiation cellulaire. Les deux voies sont présentées dans le **document 5**.

Pour mieux comprendre la déficience immunitaire du jeune patient, on peut mesurer les concentrations d'immunoglobulines (ou anticorps) et de lymphocytes B lors de l'infection, chez Gaëtan et chez un enfant non atteint de DICS. Les résultats sont présentés dans le **document 6**.

2.5 Comparer les résultats des deux jeunes patients.

2.6 Sachant que les lymphocytes T de Gaëtan sont produits en très faible quantité et sont non fonctionnels, utiliser le **document 5** pour expliquer les résultats de Gaëtan présentés dans le **document 6**.

Un sujet fragilisé par une infection pulmonaire reste plus sensible à toute infection respiratoire notamment la grippe qui est une maladie infectieuse dont les complications peuvent être graves, en particulier chez les personnes fragiles. La vaccination demeure le moyen le plus efficace pour se protéger contre cette pathologie.

Le vaccin anti-grippal consiste en une injection d'une préparation virale à un patient. On mesure la concentration des immunoglobulines après une vaccination anti-grippale suivie de l'entrée du virus de la grippe dans l'organisme. Les résultats figurent dans le **document 7**.

2.7 Analyser le **document 7** et expliquer l'intérêt de la vaccination.

2.8 A l'aide des informations apportées par l'ensemble des **documents 5, 6 et 7**, indiquer si la vaccination pourrait être efficace chez Gaëtan. Justifier la réponse.

### 3. L'origine du déficit immunitaire combiné sévère

La production anormale des lymphocytes T est d'origine génétique. Dans 20 % des cas, elle est due à une mutation du gène *il2rg* codant la protéine IL2RG présente à la surface des lymphocytes T. Cette protéine IL2RG joue le rôle de récepteur pour une interleukine. Les séquences partielles d'ADN du gène codant cette protéine récepteur sont présentées dans le **document 8**.

3.1 Comparer les séquences partielles d'ADN présentées dans le **document 8** et indiquer le type de mutation mis en évidence.

3.2 Réaliser la transcription puis la traduction de chacune des séquences partielles d'ADN données dans le **document 8** ; le code génétique figure ci-dessous. Expliquer la démarche suivie.

3.3 Comparer les séquences peptidiques obtenues et indiquer les conséquences de cette mutation sur la fonction de la protéine IL2RG.

**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	

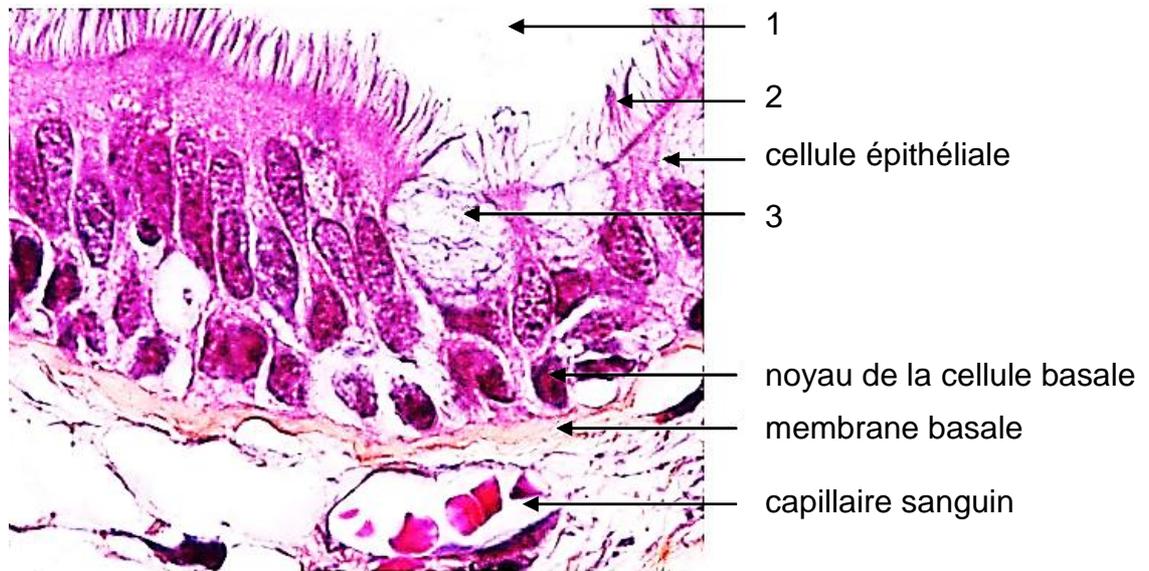
#### **4. Transmission du déficit immunitaire combiné sévère**

Le DCIS est une maladie héréditaire à transmission gonosomique. Le père et la mère de Gaëtan n'expriment pas la maladie.

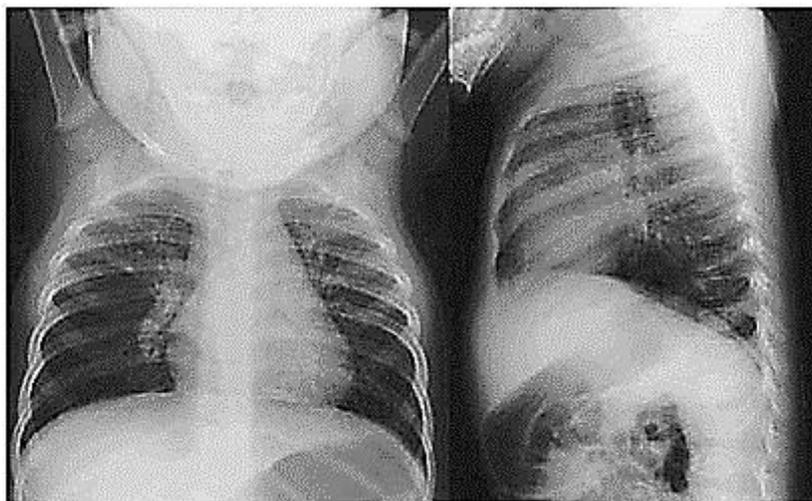
- 4.1 Déterminer si l'allèle responsable du DCIS est dominant ou récessif. Argumenter la réponse.
- 4.2 Démontrer que l'allèle muté responsable du DCIS est porté par le gonosome X.
- 4.3 Après avoir proposé une convention d'écriture pour chaque allèle (normal et muté), écrire le génotype de chacun des parents de Gaëtan.
- 4.4 La mère de Gaëtan est enceinte. A l'aide d'un échiquier de croisement, établir la probabilité pour que l'enfant à venir soit atteint de DCIS.

## Document 1 : Histologie de la muqueuse respiratoire

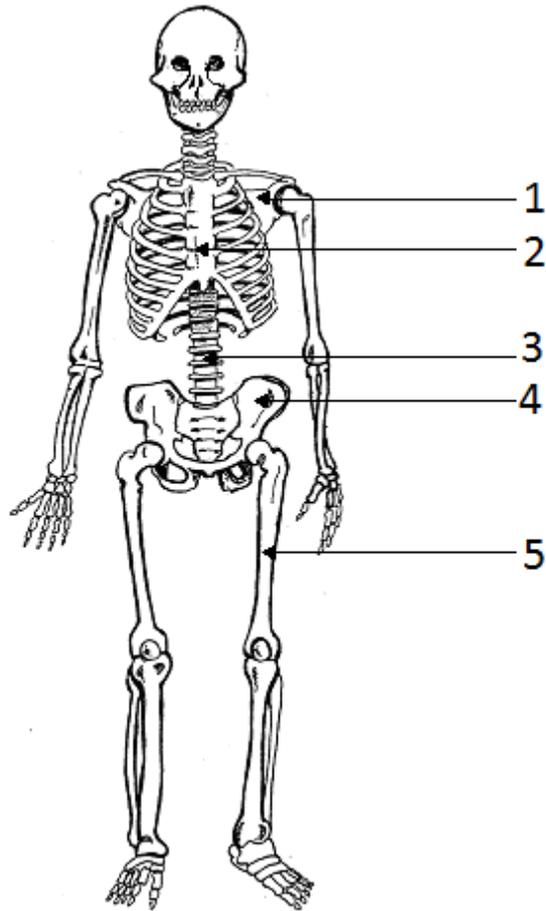
La muqueuse respiratoire est constituée d'un épithélium séparé d'un tissu conjonctif par une membrane basale. L'épithélium pseudostratifié cilié, en contact avec la lumière des voies respiratoires, comporte notamment des cellules caliciformes sécrétrices de mucus. Ce dernier contient du lysozyme (protéine antimicrobienne), ainsi que des anticorps.



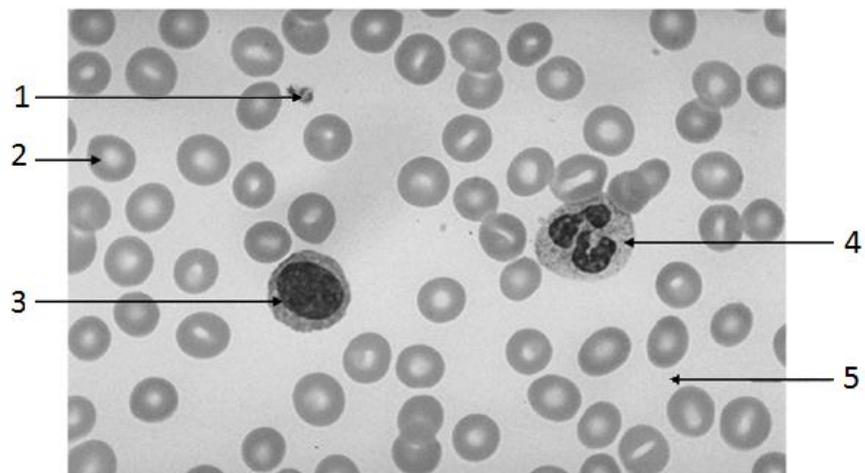
## Document 2 : Radiographie thoracique



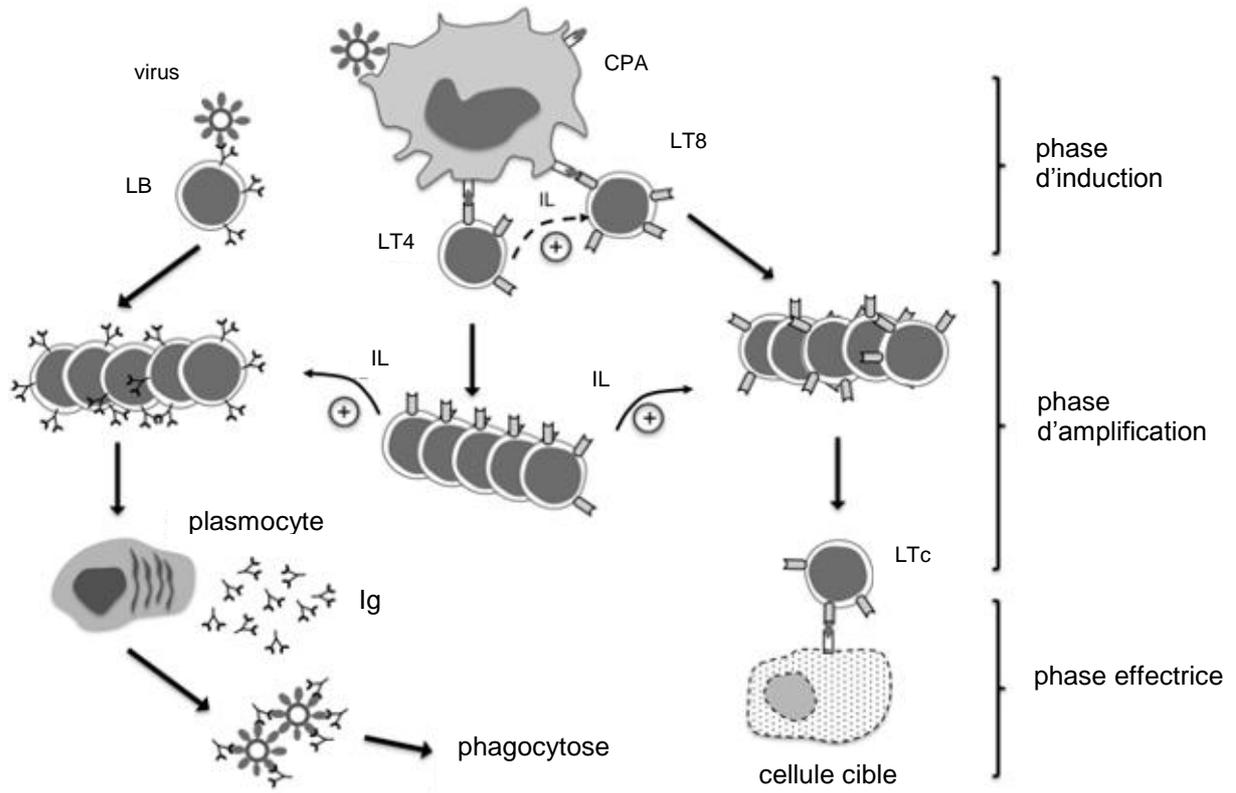
**Document 3 : Localisation des os à fonction hématopoïétique dans le squelette**



**Document 4 : Microphotographie d'un frottis sanguin**



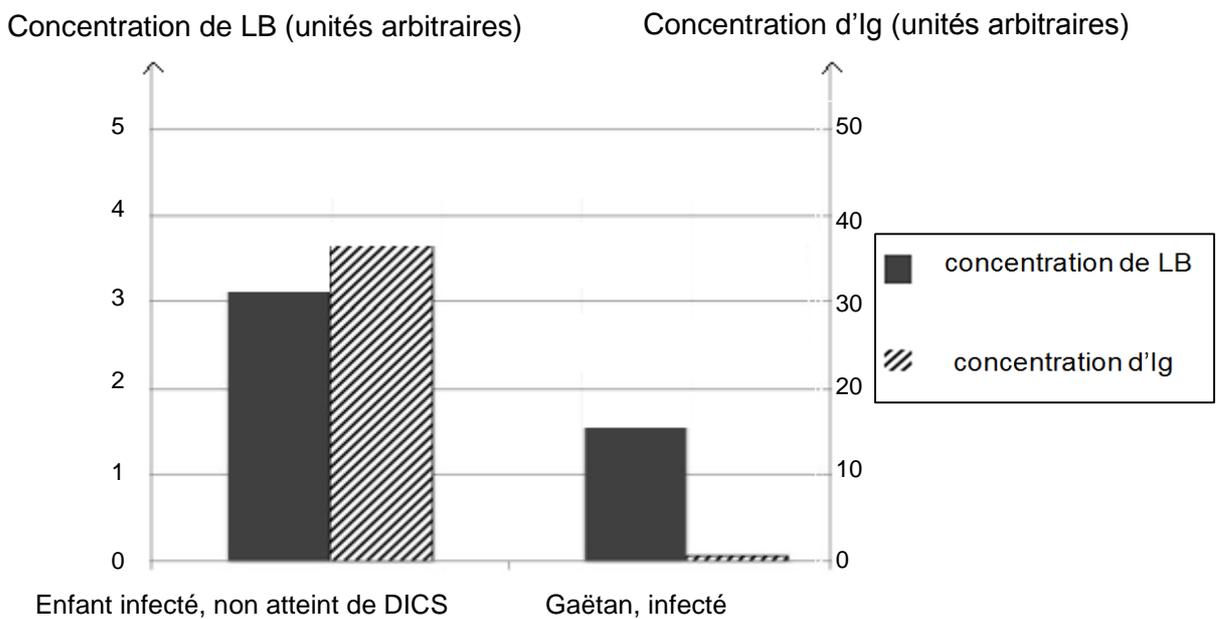
**Document 5 : Les composantes de la réaction immunitaire spécifique**



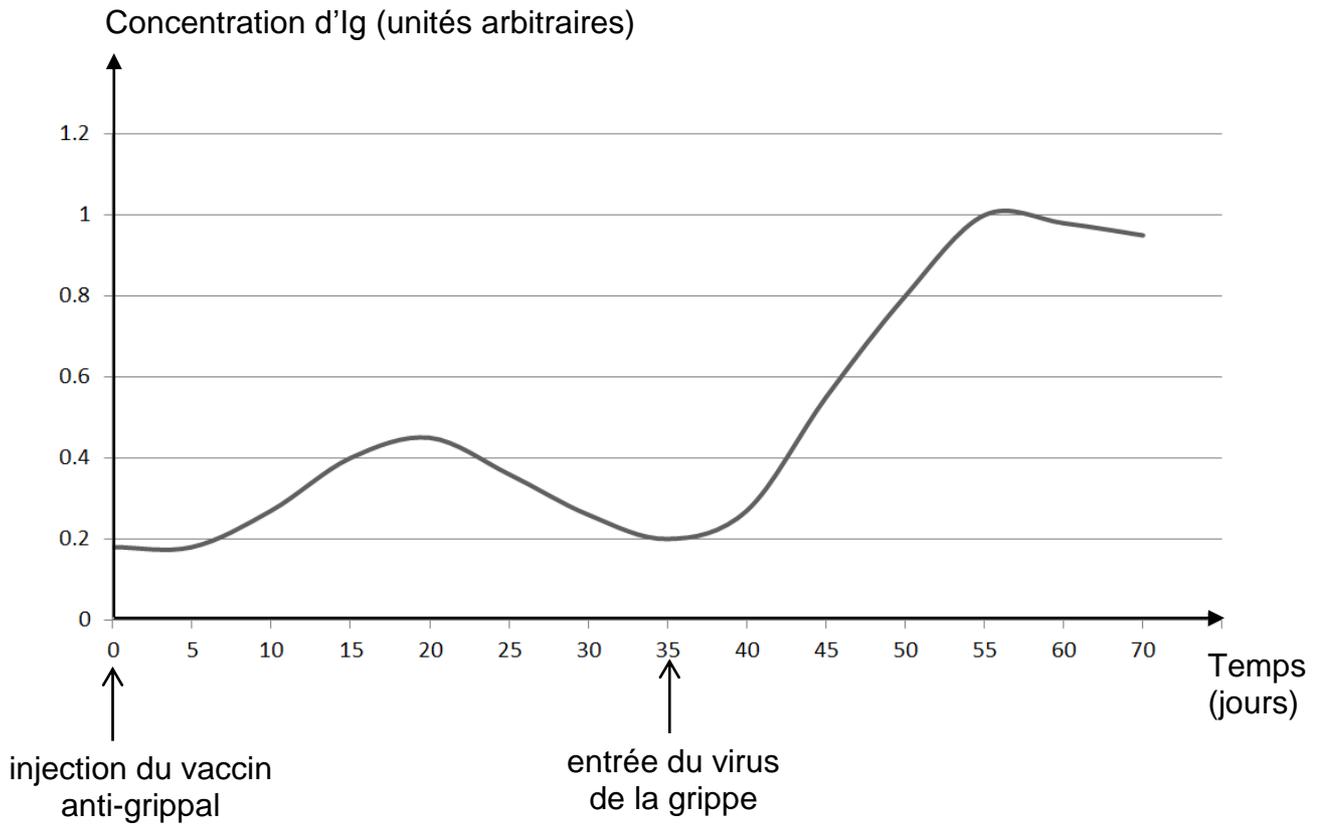
**Légendes :**

CPA : cellule présentatrice de l'antigène ; LB : lymphocyte B ; LT : lymphocyte T ; LTc : lymphocyte T cytotoxique ; IL : interleukine ; Ig : immunoglobuline.

**Document 6 : Concentration des immunoglobulines (Ig) ou anticorps et des lymphocytes B suite à l'infection**



**Document 7 : Dosage des immunoglobulines anti-grippales chez un sujet sain**



**Document 8 : Séquence partielle du brin transcrit d'ADN du gène *il2rg* chez un individu sain et chez Gaëtan**

Sens de lecture →

Brin transcrit - individu sain : ...TACGGGGCTTAAGGG...

Brin transcrit - Gaëtan : ...TACGGGACTTAAGGG...