



Ce document a été mis en ligne par l'organisme [FormaV®](#)

Toute reproduction, représentation ou diffusion, même partielle, sans autorisation préalable, est strictement interdite.

Pour en savoir plus sur nos formations disponibles, veuillez visiter :

www.formav.co/explorer

Corrigé du sujet d'examen - E4.1 - Biochimie - BTS ABM (Analyses de Biologie Médicale) - Session 2019

1. Contexte du sujet

Ce sujet d'examen de Biochimie pour le BTS Analyses de Biologie Médicale aborde la thématique de l'hémochromatose héréditaire, une pathologie liée au métabolisme du fer. Les questions visent à évaluer les connaissances des étudiants sur le dosage de la transferrine, la ferritine, ainsi que sur la mutation C282Y du gène HFE.

2. Correction des questions

1.1. Détermination du coefficient de saturation de la transferrine (CS-Tf)

1.1.1. Identifier et expliquer le principe de la méthode de dosage de la transferrine.

Le dosage de la transferrine est généralement effectué par une méthode immunologique, souvent par immunoturbidimétrie ou ELISA. Le principe repose sur la capacité de la transferrine à se lier au fer et sur l'utilisation d'anticorps spécifiques pour quantifier cette protéine dans le sérum.

1.1.2. Expliquer le rôle de chaque niveau de contrôle.

Les niveaux de contrôle (CIQ haut et CIQ normal) permettent de valider la précision et l'exactitude du dosage. Le CIQ normal sert de référence pour les valeurs attendues, tandis que le CIQ haut permet de vérifier que le système peut détecter des concentrations élevées de transferrine.

1.1.3. Exploiter le diagramme de Levey-Jennings selon les règles de Westgard et conclure.

Le diagramme de Levey-Jennings permet de visualiser la variabilité des résultats de contrôle. Selon les règles de Westgard, si des points se trouvent au-delà de +2 ET ou -2 ET, cela indique un problème potentiel de précision. La conclusion doit mentionner si les résultats sont acceptables ou non.

1.1.4. Calculer le CS-Tf du patient.

La formule du CS-Tf est :

$$\text{CS-Tf (\%)} = (\text{Fer} / \text{Transferrine}) \times 100$$

$$\text{Pour le patient : CS-Tf} = (72,0 / 4,00) \times 100 = 1800\%$$

1.1.5. Analyser le résultat obtenu.

Un CS-Tf de 1800% est anormalement élevé, ce qui indique une surcharge en fer, compatible avec une hémochromatose héréditaire.

1.2. Dosage de la ferritine plasmatique

1.2.1. Indiquer le rôle de la ferritine.

La ferritine est une protéine qui stocke le fer dans l'organisme. Elle joue un rôle crucial dans la régulation du métabolisme du fer et dans la protection contre la toxicité du fer libre.

1.2.2. Réaliser le schéma des étapes du dosage.

Les étapes typiques incluent :

- Préparation de l'échantillon de sérum.
- Ajout des réactifs spécifiques à la ferritine.
- Incubation et mesure de l'absorbance.
- Analyse des résultats par rapport aux valeurs de référence.

1.2.3. Identifier la molécule de la cartouche FER qui présente un danger pour la santé.

La molécule dangereuse est généralement le fer lui-même, en raison de son potentiel à provoquer une surcharge et des dommages tissulaires. La différence de danger entre les puits 8 et 10 peut résider dans la concentration de fer ou d'autres composants toxiques.

2. Recherche de la mutation C282Y du gène HFE

2.1. Définir « autosomique » et « récessive ».

« Autosomique » signifie que le gène est situé sur un chromosome non sexuel. « Récessive » indique que deux copies du gène muté (une de chaque parent) sont nécessaires pour exprimer la maladie.

2.2. Donner les légendes correspondant aux numéros 1 à 4 du document 4.

Les légendes doivent correspondre aux différentes parties de la structure du gène HFE, par exemple :

- 1 : Domaine extracellulaire $\alpha 1$
- 2 : Domaine extracellulaire $\alpha 2$
- 3 : Domaine transmembranaire
- 4 : Domaine C-terminal

2.3. Définir la structure tertiaire d'une protéine.

La structure tertiaire d'une protéine est la conformation tridimensionnelle résultant des interactions entre les chaînes latérales des acides aminés, incluant des liaisons hydrogène, des liaisons ioniques, et des interactions hydrophobes.

2.4. Donner deux exemples de liaisons faibles susceptibles de permettre l'interaction de la protéine HFE avec la $\beta 2$ -microglobuline.

Les exemples incluent :

- Liaisons hydrogène
- Interactions hydrophobes

2.5. Donner la séquence mutée du triplet 282 provoquant la mutation C282Y. Justifier la démarche.

La séquence mutée est : TAT (Cystéine) devient TAC (Tyrosine). La justification repose sur le fait que le changement d'un nucléotide modifie l'acide aminé produit.

2.6. Nommer la liaison covalente qui est abolie par la mutation C282Y.

La liaison covalente abolie est la liaison disulfure entre deux cystéines.

2.7. Indiquer la signification du sigle PCR. Donner l'intérêt de cette technique.

PCR signifie « Polymerase Chain Reaction ». Cette technique permet d'amplifier des segments spécifiques d'ADN, facilitant ainsi leur analyse.

2.8. Présenter la procédure qui, d'après la fiche technique, permet de préparer le Master-Mix afin de réaliser 10 réactions.

La procédure inclut :

- Préparation de l'ADN matrice.
- Ajout des amorces spécifiques.
- Inclusion des réactifs nécessaires (Taq polymérase, dNTPs, tampon).

2.9. Indiquer ce qui doit être ajouté aux 15 µL de Master Mix afin de réaliser un essai NTC.

Pour un essai NTC (No Template Control), il faut ajouter de l'eau sans ADN au lieu de l'échantillon.

2.10. Décrire le phénomène de dénaturation qui survient lors des étapes du cycle de PCR réalisées à 95°C.

La dénaturation à 95°C entraîne la séparation des brins d'ADN, permettant aux amorces de se lier lors de la phase suivante.

2.11. Présenter les deux rôles de la Taq polymérase.

Les rôles de la Taq polymérase sont :

- Amplifier l'ADN en ajoutant des nucléotides aux brins d'ADN.
- Résister à des températures élevées lors de la PCR.

2.12. Indiquer la zone du graphique des résultats où est attendue la mesure de chacun des essais suivants :

- NTC : Baseline
- WT-Control : Zone de contrôle positif
- MUT-Control : Zone de contrôle négatif
- Provenant d'un patient homozygote pour la mutation C282Y : Zone de signal élevé

3. Recherche de complications

3.1. Dosage des transaminases

3.1.1. Identifier la méthode de dosage de l'ALAT et donner son principe général.

La méthode de dosage de l'ALAT est souvent réalisée par spectrophotométrie. Le principe repose sur la mesure de l'absorbance d'un produit coloré formé lors de la réaction enzymatique.

3.1.2. Retrouver, à partir de la composition du réactif de travail, les équations du dosage de l'ALAT.

Les équations impliquent la conversion de l'acide pyruvique en acide lactique, entraînant une variation d'absorbance mesurée.

3.1.3. Justifier le choix de la longueur d'onde de mesure des absorbances.

La longueur d'onde est choisie en fonction du maximum d'absorbance du produit coloré, assurant une sensibilité optimale.

3.1.4. Interpréter ce résultat.

Une ALAT élevée indique une atteinte hépatique, souvent associée à une surcharge en fer dans le cas de l'hémochromatose.

3.2. Test d'hyperglycémie provoquée par voie orale (HGPO)

3.2.1. Présenter le protocole de réalisation d'une HGPO.

Le protocole inclut :

- Prise de sang à jeun.
- Administration d'une solution glucosée.
- Prises de sang à intervalles réguliers pour mesurer la glycémie.

3.2.2. Citer le rôle respectif de ces additifs.

Le fluorure de sodium inhibe la glycolyse, permettant une mesure précise de la glycémie. L'héparinate de lithium est un anticoagulant qui préserve l'intégrité de l'échantillon.

3.2.3. Donner les résultats attendus en début et en fin d'analyse.

Les résultats attendus montrent une glycémie normale au début (inférieure à 5,6 mmol/L) et une élévation après 2 heures (inférieure à 7,8 mmol/L) pour un résultat normal.

3. Synthèse finale

Les erreurs fréquentes incluent des confusions entre les rôles des différentes protéines et des erreurs de calcul dans les dosages. Les étudiants doivent prêter attention aux unités de mesure et aux valeurs de référence. Il est conseillé de bien comprendre les principes de chaque méthode de dosage et de s'entraîner à interpréter les résultats cliniques.

Conseils méthodologiques

- Lire attentivement chaque question pour bien comprendre ce qui est demandé.
- Utiliser des schémas lorsque cela est possible pour illustrer vos réponses.
- Faire des liens entre les différentes parties du cours pour montrer votre compréhension globale.
- Vérifier vos calculs et vos unités pour éviter les erreurs.

© FormaV EI. Tous droits réservés.

Propriété exclusive de FormaV. Toute reproduction ou diffusion interdite sans autorisation.

Copyright © 2026 FormaV. Tous droits réservés.

Ce document a été élaboré par FormaV® avec le plus grand soin afin d'accompagner chaque apprenant vers la réussite de ses examens. Son contenu (textes, graphiques, méthodologies, tableaux, exercices, concepts, mises en forme) constitue une œuvre protégée par le droit d'auteur.

Toute copie, partage, reproduction, diffusion ou mise à disposition, même partielle, gratuite ou payante, est strictement interdite sans accord préalable et écrit de FormaV®, conformément aux articles L.111-1 et suivants du Code de la propriété intellectuelle. Dans une logique anti-plagiat, FormaV® se réserve le droit de vérifier toute utilisation illicite, y compris sur les plateformes en ligne ou sites tiers.

En utilisant ce document, vous vous engagez à respecter ces règles et à préserver l'intégrité du travail fourni. La consultation de ce document est strictement personnelle.

Merci de respecter le travail accompli afin de permettre la création continue de ressources pédagogiques fiables et accessibles.

Copyright © 2026 FormaV. Tous droits réservés.

Ce document a été élaboré par FormaV® avec le plus grand soin afin d'accompagner chaque apprenant vers la réussite de ses examens. Son contenu (textes, graphiques, méthodologies, tableaux, exercices, concepts, mises en forme) constitue une œuvre protégée par le droit d'auteur.

Toute copie, partage, reproduction, diffusion ou mise à disposition, même partielle, gratuite ou payante, est strictement interdite sans accord préalable et écrit de FormaV®, conformément aux articles L.111-1 et suivants du Code de la propriété intellectuelle. Dans une logique anti-plagiat, FormaV® se réserve le droit de vérifier toute utilisation illicite, y compris sur les plateformes en ligne ou sites tiers.

En utilisant ce document, vous vous engagez à respecter ces règles et à préserver l'intégrité du travail fourni. La consultation de ce document est strictement personnelle.

Merci de respecter le travail accompli afin de permettre la création continue de ressources pédagogiques fiables et accessibles.