

Question 1 (5/10)

Le cristallin est maintenu au centre de l'aire pupillaire par un système de ligament suspenseur : la zonule qui relie le bord « équatorial » du cristallin au muscle ciliaire. La contraction du muscle va permettre la déformation du cristallin nécessaire à la vision de près, c'est-à-dire l'accommodation.

Le syndrome de Marfan est une maladie chromosomique dont la transmission se fait selon le mode autosomique dominant qui touche environ 1 personne pour 10 000. Cette pathologie résulte d'une mutation d'un gène localisé sur le chromosome numéro 15, et qui code pour une protéine appelée fibrilline-1, constituant essentiel du tissu conjonctif, et en particulier des fibres de la zonule.

Elles vont se distendre progressivement et donc ne plus maintenir le cristallin en place provoquant une ectopie antérieure du cristallin (l'ectopie désigne la position anormale d'un organe). Le cristallin est un peu trop haut dans l'œil et surtout trop en avant (vers la cornée). Les fibres peuvent même se rompre par endroit (subluxation) ou partout (luxation). Dans ce dernier cas, le cristallin qui n'est plus maintenu va basculer en avant ou en arrière, soit dans le vitré, soit en chambre antérieure.

L'homocystinurie est une maladie génétique rare (moins d'une personne sur 2000); due à un déficit d'une enzyme, la cystathionine bêta-synthase (CBS), qui va provoquer l'accumulation (thésaurismose) dans l'organisme de produits toxiques que sont l'homocystéine et la méthionine. Le traitement consiste en l'administration de vitamine B6.

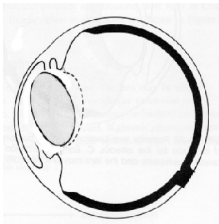
La pathologie associe une ectopie inférieure du cristallin (le cristallin est trop bas), des occlusions vasculaires, une ostéoporose et parfois des altérations neurologiques.

Quelles conséquences sur la vision peut avoir le relâchement des fibres ?

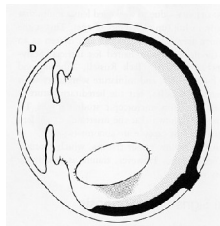
Quelles conséquences sur la vision peut avoir l'éloignement du cristallin et de la rétine (ectopie) ? Comment peut-on corriger l'ectopie si elle n'est pas trop prononcée ?

Quelles conséquences sur la vision peut avoir la luxation du cristallin ?

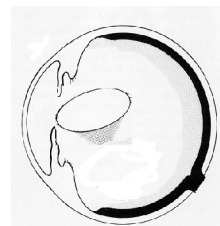
Quelles conséquences sur la vision peut avoir l'ectopie inférieure due à l'homocystinurie ?



ectopie antérieure



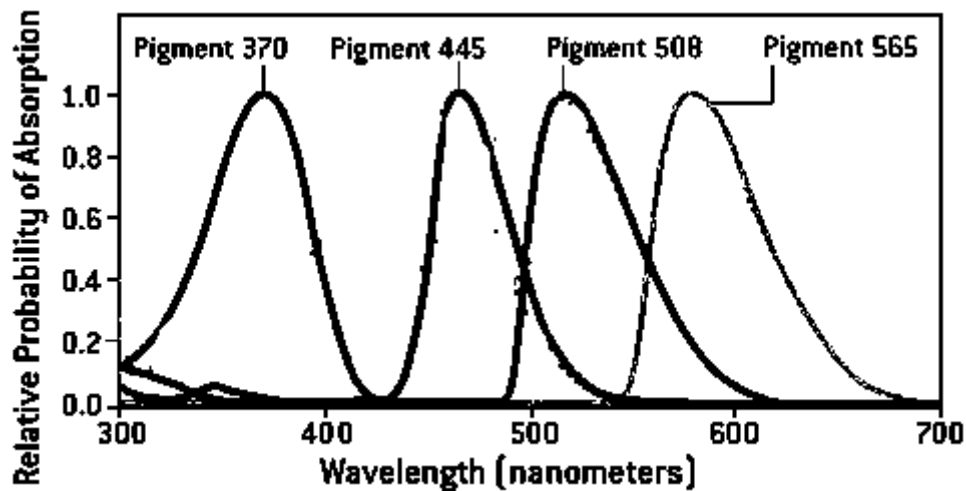
luxation complète



subluxation

Question 2 (5/10)

La rétine des oiseaux contient quatre sortes de cônes différents.



Quelles conséquences cela entraîne-t-il sur leur vision colorée ? Explicitez votre raisonnement.

Dans l'espèce humaine, il y a trois iodopsines correspondant aux trois cônes de la rétine. Ces pigments sont codés par des gènes (formés d'ADN) ; les gènes des pigments rouge et vert sont sur le chromosome X, le bleu sur le chromosome 9. Seules les femmes possèdent deux chromosomes X. Un article récent de Kimberly Jameson, Susan Highnote and Linda Wasserman de l'University of California, San Diego, [Psychonomic bulletin et review, 2001] montre que 50% des femmes environ portent quatre types d'iodopsine. Quand elles regardent un arc en ciel, le vert leur semble décliné en émeraude, jade, olive, vert citron, vert bouteille...

Voient-elles la même chose que les oiseaux ? Sinon en quoi sont-elles différentes ?

Annexe pour vous aider

0,400 μm	Violet
0,430 μm	Indigo
0,470 μm	Bleu
0,530 μm	Vert
0,580 μm	Jaune
0,600 μm	Orangé
0,650 μm	Rouge

Les trois pigments présents chez (presque) tous les humains absorbent dans le bleu (pic à 420 nm), le vert (pic à 534 nm) et le rouge (pic à 564 nm).

Question non posée

Les rétinopathies pigmentaires représentent un groupe de maladies génétiques, caractérisées par la perte progressive des photorécepteurs. Elles aboutissent souvent à la cécité, mais leur grande hétérogénéité rend leur étude complexe et le conseil difficile.

Leur prévalence est d'environ 1/4000 naissances. On évalue à 30.000 le nombre de patients atteints de rétinopathies pigmentaires en France.

La pathologie correspond le plus souvent à une dégénérescence première des bâtonnets (rods, en anglais) avec dégénérescence secondaire des cônes. On nomme classiquement cette dégénérescence rod-cones dystrophy (RCD). Parfois seuls les cônes sont affectés, ce sont les cones dystrophies (COD). Les cônes peuvent être secondairement à la dégénérescence des bâtonnets. Ce sont les cones-rod dystrophies (CRD). La perte progressive des photorécepteurs amène généralement à la cécité en quelques dizaines d'années (excepté pour les COD).

Un patient se plaint ainsi de ne plus rien voir dès que l'obscurité tombe [c'est l'héméralopie (du grec héméra le jour, et ops la vision)]. Cela est dû au dysfonctionnement des bâtonnets qui servent à la vision crépusculaire (night blindness). Quelques temps plus tard, l'ophtalmologiste constate une perte progressive du champ visuel périphérique.

À laquelle des rétinopathie ceci peut-il correspondre ? Justifiez votre réponse.