

## Correction du test de SVT du 1 février 2014

### Exercice 1 : le daltonisme

Chère amie,

la question que tu te poses de savoir si le fait d'avoir un frère daltonien peut représenter un risque pour toi de mettre un enfant daltonien au monde est tout à fait judicieuse.

Comme tu le sais sans doute, cette maladie est due à une anomalie des photorécepteurs rétiniens : les cônes. En effet, ils sont responsables de la vision des couleurs. Il existe trois types de cônes sensibles chacun à une gamme de longueur d'onde : les cônes sensibles au rouge, ceux sensibles au vert et ceux sensibles au bleu.

Les cônes sont des cellules réceptrices qui possèdent un pigment, l'opsine. La sensibilité à une couleur dépend de l'opsine que le cône contient. Opsine B, sensible au bleu, opsine R au rouge et opsine V au vert. Un cône ne contient qu'un type d'opsine et n'est donc sensible qu'à une couleur.

L'opsine est une protéine. Sa synthèse est donc contrôlée par un gène. Il existe 3 gènes : le gène V et le gène R codant respectivement pour les opsines verte et rouge et situés sur le chromosome X et le gène B, situé sur le chromosome 7 et codant pour l'opsine bleue.

C'est sur ce point que ta question prend toute son importance. Car effectivement tu viens de comprendre que le daltonisme est une maladie génétique. C'est l'existence d'un ou deux allèles malades qui provoque cette anomalie de la vision. Le fait que ton frère soit daltonien prouve qu'il possède au moins (sans doute) un allèle malade qu'il a reçu d'un de tes parents (sans doute ta mère). Tu peux donc posséder cet allèle récessif en un exemplaire, ta vision est alors normale. Par contre tu peux effectivement le donner à ton enfant.

Il faut savoir que le risque pour les garçons est plus important car deux gènes sont portés par le chromosome X. Il suffit alors pour eux d'un allèle malade pour être Daltonien.

Mais rassure toi, et tu dois le voir avec ton frère, cette anomalie n'est pas trop handicapante et ne nécessite pas de traitement. Pour plus d'informations et pour te rassurer encore plus tu peux aller voir un médecin qui t'expliquera sans doute bien mieux que moi.

### Exercice 2 : Des hommes à utérus

*Introduction avec problème à résoudre*

*Etude du phénotype* : L'homme à utérus possède des chromosomes sexuels XY et des testicules. La différenciation testiculaire s'effectue donc normalement. L'origine de l'anomalie est donc à rechercher lors de la différenciation des voies génitales.

*Etude des graphiques* : Chez un homme normal, la sécrétion d'AMH est élevée depuis la naissance jusqu'à 8 ans (aux alentours de 25 UA). Elle diminue ensuite pour devenir très faible (5 UA) vers 10 ans. La sécrétion de testostérone est faible de la naissance jusqu'à 13 ans, période de la puberté, où la concentration en testostérone augmente fortement (0 à 450 UA à 16 ans).

Chez un homme à utérus, la sécrétion d'AMH est nulle dès la naissance et le reste ensuite. La sécrétion de testostérone est identique à celle de l'homme normal.

*Interprétation* : L'AMH est une hormone testiculaire intervenant dans la différenciation des voies génitales chez l'embryon. Elle est responsable de la disparition des canaux de Müller et donc de l'absence de voies génitales femelles.

Elle n'a pas été sécrétée chez l'homme à utérus durant son développement, les canaux de Müller se sont donc développés et différenciés en voies génitales femelles, dont l'utérus est le témoin.

*Bilan* : L'origine de la malformation est donc l'absence de sécrétion d'AMH (ou d'AMH fonctionnelle) durant les phases embryonnaires et fœtales chez l'Homme à utérus.