

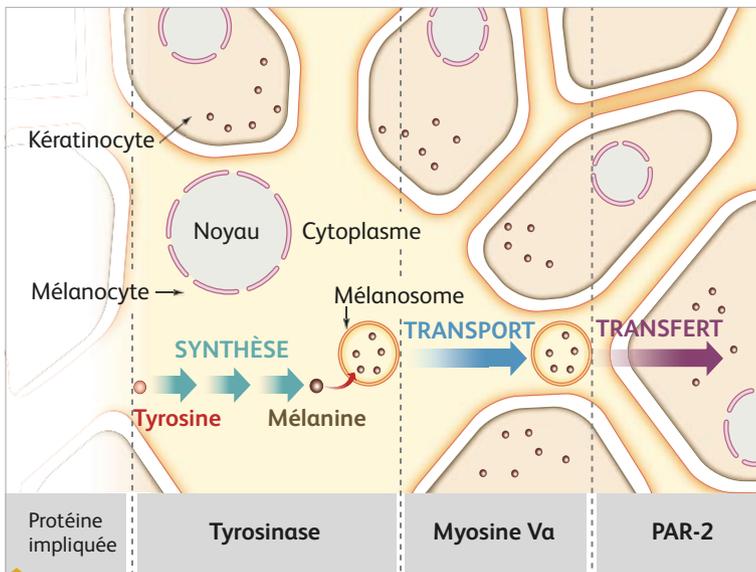
## Exercice guidé

### 6 L'albinisme

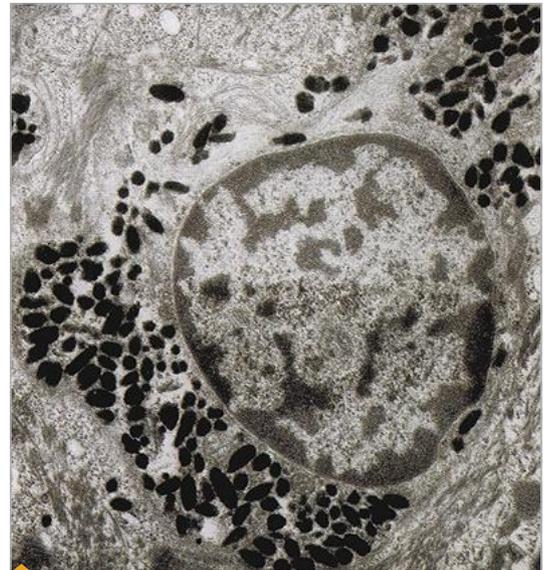
- ▶ Cette pathologie héréditaire est un syndrome caractérisé par une faible pigmentation des phanères (peau, cheveux) et de l'iris. Il peut être associé à des troubles oculaires (document 1).
- ▶ La peau est pigmentée grâce à un pigment, la mélanine, synthétisé dans les mélanocytes (cellules du derme), puis transportés dans les kératinocytes (document 2).
- ▶ Dans l'albinisme oculo-cutané, une des enzymes de la chaîne de synthèse de la mélanine est défectueuse.
- ▶ Dans le syndrome de Griscelli, c'est la myosine Va qui n'assure pas le transport des mélanosomes (vésicules remplies de mélanine) dans les prolongements cytoplasmiques du mélanosome.
- ▶ Enfin, le transporteur membranaire PAR 2 peut également être déficient, empêchant la mélanine d'atteindre les kératinocytes.
- ▶ On recherche l'origine de l'albinisme chez un patient. Une biopsie cutanée (prélèvement de tissu) est effectuée. La peau est mise à incuber avec de la tyrosine radioactive, puis une autoradiographie est réalisée (document 3).



1 Un individu albinos (Tanzanie).



2 Schéma de la synthèse de mélanine.



3 Autoradiographie d'un mélanocyte du patient étudié après 60 min d'incubation.

### QUESTIONS

- 1 Expliquez que le phénotype albinos est sous la dépendance de plusieurs gènes.
- 2 Justifiez du type d'albinisme dont le patient est atteint.

### Guide de résolution

- 1 Énumérer le nombre d'enzymes ou de protéines qui interviennent dans la synthèse de la mélanine et son transport vers les kératinocytes.
- 2 Faire un dessin du cliché d'autoradiographie et légèrer avec les indications du schéma d'interprétation du document 2. Localiser la substance radioactive (lorsque la tyrosine radioactive vient d'être ajoutée au milieu, tout le cytoplasme est sombre sur le cliché).