



DM SVT
EXERCICE TYPE 2 (Analyse de documents)
L'albinisme et ses causes

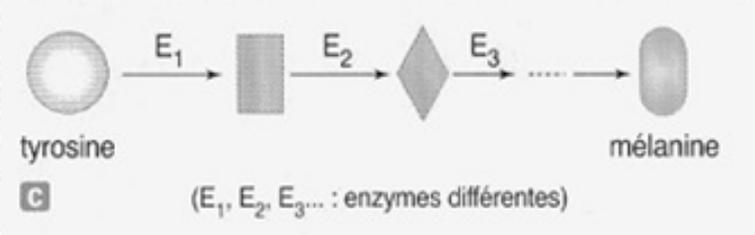
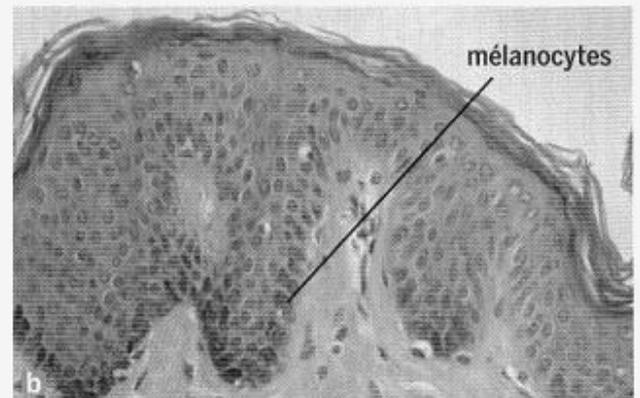
A partir de vos connaissances et de l'analyse des documents, vous identifiez ce qu'est l'albinisme et quel est son déterminisme (sa cause) génétique.

Document 1 : Les caractéristiques de l'albinisme

L'albinisme (photographie a) se traduit par un déficit général de la pigmentation : les cheveux et les poils sont blancs, la peau est très claire et ne bronze pas. La rétine et l'iris de l'œil sont également parfois dépigmentés.

Chez une personne non albinos, la couleur de la peau est due à l'activité des mélanocytes, cellules situées à la base de l'épiderme (photographie b). En effet, dans les mélanocytes, une succession de réactions chimiques transforme la tyrosine (acide aminé incolore) en mélanine, substance de couleur brune.

Le document c schématise la synthèse par étapes de la mélanine : chacune de ces étapes est rendue possible par une enzyme (protéine) produite par l'organisme. C'est la mélanine, présente en plus ou moins grande quantité, qui donne à la peau sa couleur.



Document 2 : Extrait des séquences d'ADN du gène de la tyrosinase humaine (tyrcod1) et de celle d'un albinos (tyrcod2).

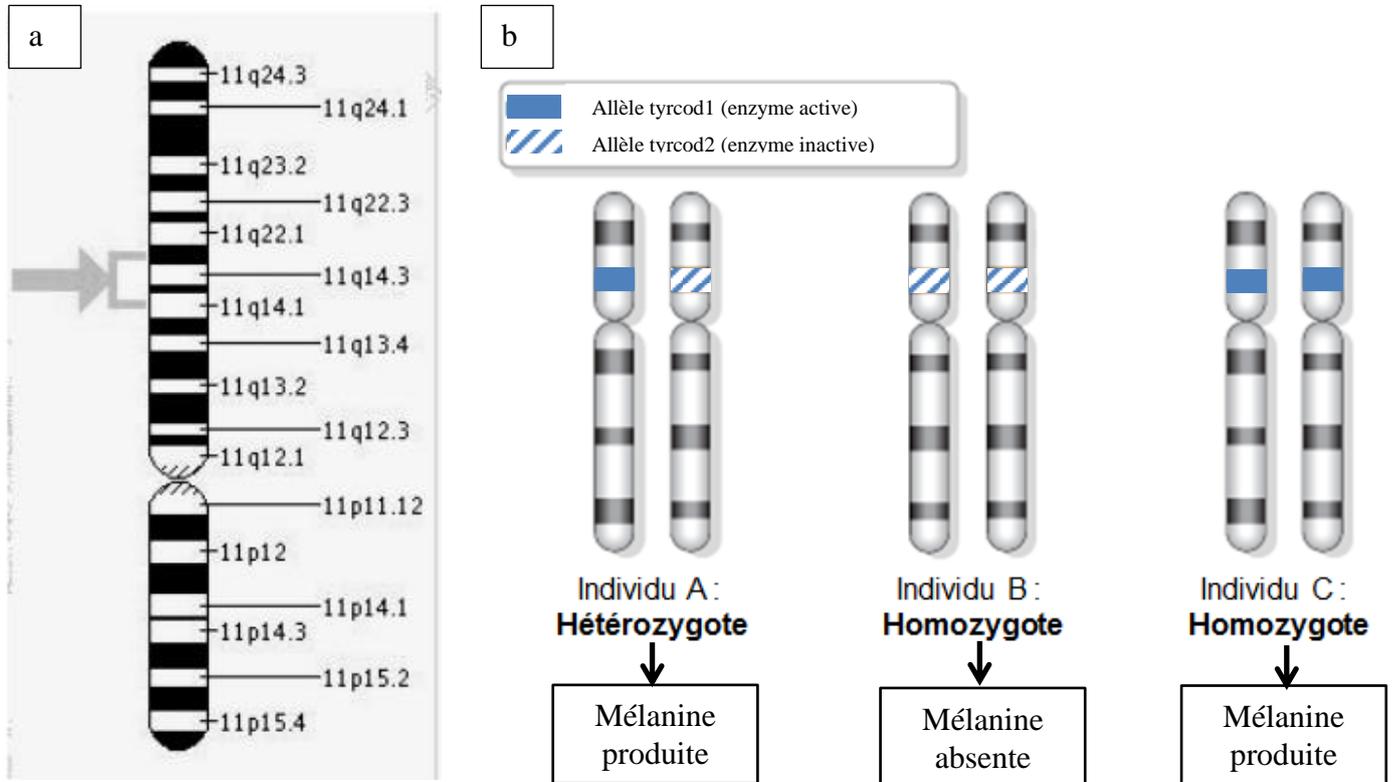
Comparaison avec alignement

		550	560	570	580
Traitement	◀▶	0			
Identités	◀▶	0	*****	*****	*****
Tyrcod1	◀▶	0	GTGTC	AATGGATGCACTGCTTGGGGGATATGAAATCTGGAG	
Tyrcod2	◀▶	0	-----C-----		

NB : les tirets - montrent que les séquences sont identiques.

Document 3 : Le gène TYRCOD

(a) Le gène TYRCOD est localisé sur le chromosome 11 dans l'espèce humaine. Il est localisé dans le bras long (q) du chromosome. On rappelle qu'il est présent en 2 exemplaires chez chaque individu car nous possédons tous des paires de chromosomes (1 provenant de la mère et 1 provenant du père). L'allèle *tyrcod1* est fonctionnel et produit une enzyme tyrosinase active. L'allèle *tyrcod2* est dysfonctionnel et produit une tyrosinase inactive. (b) On rappelle que les individus ayant 2 allèles identiques sont homozygotes alors que ceux ayant 2 allèles différents sont hétérozygotes.



Document 4 : Les modalités de transmission de l'albinisme dans une famille

Dans une famille présentant des cas d'albinisme, on a réalisé un arbre généalogique. Celui-ci montre quels sont les individus atteints dans la famille. On cherche à comprendre pourquoi certains enfants sont atteints alors que les parents sont sains.

