

JBE 1 SVT 1S4

Exercice 1. Etude de cas : « Salif Keïta, un homme blanc au sang noir » /8 pts

- 1) Décrire le **phénotype** des personnes albinos aux différentes échelles d'observation du vivant. Vous pouvez répondre sous la forme d'un tableau.
- 2) Expliquer pourquoi ces personnes vivent rarement au-delà de 30 ans dans les pays chauds.
- 3) Représenter l'arbre généalogique partiel de Salif Keita (**parents + Salif Keïta**) et indiquer à côté de chaque individu son génotype.
- 4) Quel terme peut-on utiliser pour qualifier l'allèle Tyrcod par rapport à l'allèle tyralba ?
- 5) Expliquer en quoi l'allèle de l'albinisme diffère de l'allèle normal et quelle en est la conséquence sur la protéine de tyrosinase fabriquée par les albinos.
- 6) **Schématiser** la chaîne de conséquences qui conduit du génotype au phénotype macroscopique.

Doc 1 : Extraits de Afrique magazine mai 1996

« Parce qu'ils portaient chance, les albinos ont été sacrifiés au fil des siècles de diverses façons : envoyés au devant des troupes pendant les guerres ou emmurés vivants dans les enceintes des villes lors de leur construction ». Salif Keïta, qui se définit volontiers comme un « Africain à la peau blanche et au sang noir » vient au monde en 1949 à Djoliba, bourgade malienne située entre Bamako et la frontière guinéenne. Descendant direct de Sundjiata Keïta, le roi guerrier, fondateur de l'empire mandingue en 1240, Salif a vécu une enfance bercée par le chant des griots (musiciens), venus l'honorer.

Quand Sina Keïta, père de Salif apprend que sa femme a mis au monde un enfant albinos, il répudie aussitôt la mère et le fruit de son sang. « Mon père refusait d'assister au baptême de son fils albinos. Finalement, ma grand-mère l'a convaincu de venir. » Très tôt, il est rejeté par ses camarades de classe qui n'admettent pas sa différence. Adolescent, après le décès de sa grand-mère protectrice, Salif part vivre à Bamako où la violence à son encontre monte d'un cran : « Dans les rues de la capitale, les jeunes que je croisais crachaient par terre, voire sur moi, pour me manifester leur mépris. » Quant à sa vocation d'instituteur, elle est ruinée par l'administration qui le déclare inapte à l'enseignement, sous prétexte de sa déficience visuelle due à l'albinisme. Salif, qui, dès sa plus tendre enfance, avait appris à chanter au contact des griots, s'oriente désormais vers la musique : « J'avais le choix entre devenir musicien ou délinquant. J'ai choisi la voie artistique, car elle me semblait plus noble ! Sur scène, avant l'albinos, le public voit d'abord l'artiste. »

ALBINISME : de la croyance à la réalité médicale

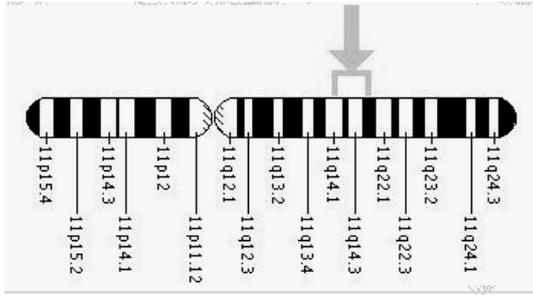
L'albinisme est la conséquence d'un défaut de synthèse de la tyrosinase, une protéine enzymatique, indispensable à la transformation d'une substance appelée tyrosine, en mélanine (pigment de la peau). La peau est très fine, d'un blanc cireux ou rosé, les cheveux sont blancs ou bords paille, les iris très clairs, parfois de couleur rouge et d'une extrême sensibilité. Cette maladie génétique devient malédiction dans les pays tropicaux où les lésions cutanées dégénératrices peuvent être sévères et précoces. Noctambules par obligation, les albinos ne peuvent pas néanmoins éviter totalement les rayons solaires. De ce fait leur vie est de courte durée (ainsi en Tanzanie, à peine 10% des albinos dépassent la trentaine) et ils meurent souvent de cancers multiples. Fréquent dans certaines régions d'Afrique, il est rare en Europe, exceptionnel parmi les peuples asiatiques et amérindiens.

Doc 2 : Impression d'écran du logiciel anagène qui compare l'allèle de l'albinisme et l'allèle normal.

	689	700	710	720	730	740	750	760																																	
TyrCod1	0	C	T	T	C	A	T	T	C	C	A	T	T	G	G	G	A	C	T	T	T	G	C	A	G	A	T	G	A	G	T	A	C	A	T	G	G	G	A	G	T
Tyralba2	0	C	T	T	C	A	T	T	C	C	A	T	T	G	G	G	A	C	T	T	T	G	C	A	G	A	T	G	A	G	T	A	C	A	T	G	G	G	A	G	T
Pro-TyrCod1	0	N	F	T	I	P	Y	W	D	W	R	D	A	E	K	C	D	I	C	T	D	E	Y	M	G	G															
Pro-Tyralba2	0	N	F	T	I	P	Y	W	D	W	R	D	A	E	K																										

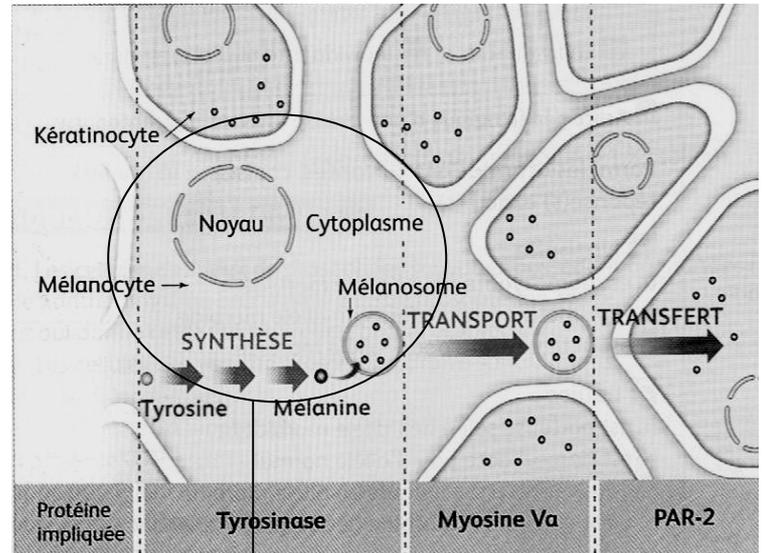
Sur cette copie d'écran du logiciel ANAGENE on peut **comparer les séquences des allèles TyrCod1 (allèle normal) et Tyralba2 (allèle muté)**, et en dessous, **les séquences « PRO-TyrCod1 » et « PRO-TYRALBA2 »** : la succession des lettres F-T-I-P-... etc. correspond aux acides aminés constitutifs de la tyrosinase (N = 1 acides aminé, F, un autre, etc.)

Doc 3. Locus du gène TYR sur le chrom 11



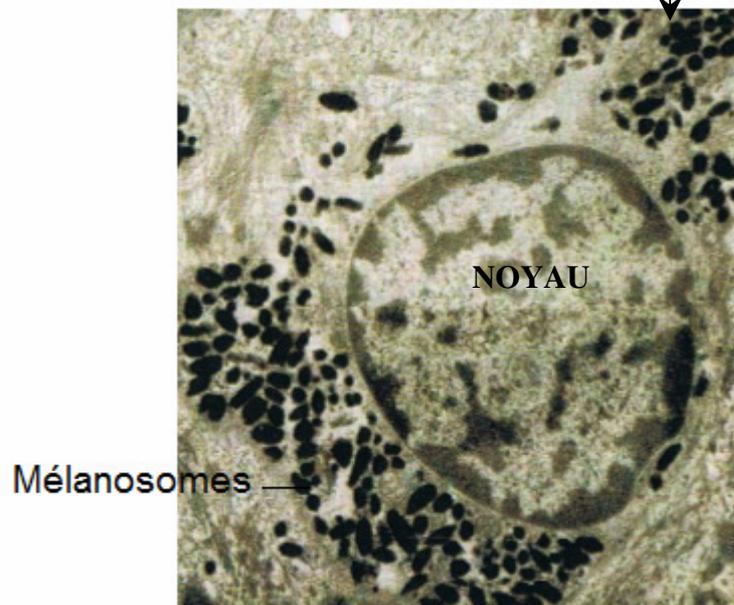
Exercice 2 /4pts

La peau est normalement pigmentée grâce à un pigment, la mélanine, synthétisée dans certaines de ses cellules, les mélanocytes, puis transportée dans les cellules voisines, les kératinocytes. Sur le schéma ci-contre, on observe qu'un mélanocyte possède des prolongements qui entourent plusieurs kératinocytes. Dans l'albinisme oculo-cutané, la tyrosinase, l'enzyme qui transforme la tyrosine en mélanine est déficiente. Dans le syndrome de Griscelli, la protéine de transport « myosine Va » n'assure pas le transport des mélanosomes (vésicules remplies de mélanine) dans les prolongements cytoplasmiques du mélanocyte. Dans un troisième type d'albinisme, le transporteur membranaire PAR 2 (une protéine présente dans la membrane plasmique des mélanocytes) est déficient, la mélanine ne peut pas pénétrer dans les kératinocytes.



Doc de référence : Les étapes de la pigmentation des kératinocytes

On cherche l'origine de l'albinisme chez un patient. Pour cela on réalise une biopsie (prélèvement) de la peau. Celle-ci est mise à incuber avec de la tyrosine radioactive, puis un lavage élimine toutes les molécules de tyrosine n'ayant pas été utilisées par les cellules. On réalise ensuite une autoradiographie : les taches noires marquent l'emplacement de la radioactivité.



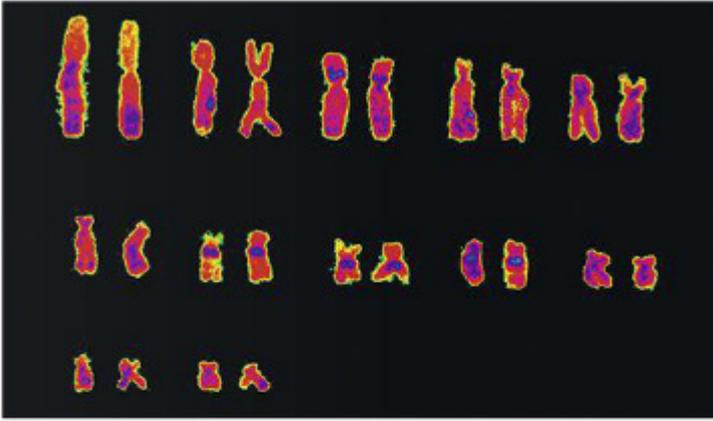
Document : Autoradiographie d'un mélanocyte après 60 minutes d'incubation.

Remarque : on n'observe pas de radioactivité ailleurs dans les mélanocytes, même en laissant les cellules incuber plus longtemps.

- 1) **Montrer** que le phénotype albinos est sous la dépendance de plusieurs gènes.
- 2) **Pourquoi** utilise-t-on de la tyrosine dans le protocole expérimental ?
- 3) **Justifier** le type d'albinisme dont le patient est atteint.

Partie II : RESTITUTION DE CONNAISSANCES

Exercice 3 /2pts (répondre directement sur le sujet)



Parmi les affirmations suivantes, choisissez la (ou les) réponse(s) exacte(s).

1 Ce document :

- a. est un caryotype réalisé en métaphase de mitose.
- b. est un caryotype réalisé en anaphase de mitose.
- c. montre des chromosomes à deux chromatides.

2 La cellule utilisée pour réaliser cette photographie :

- a. est une cellule humaine.
- b. est haploïde.
- c. contient $2n = 24$ chromosomes.

$n =$ nombre de chromosomes non homologues d'une cellule.

Exercice 4 /6pts Restitution de cours : « la réplication »

Un schéma légendé et titré est attendu.