Pigmentation de la peau et albinisme

Fil conducteur de l'activité

Du phénotype général au phénotype cellulaire

La teinte de la peau est liée à l'accumulation dans l'épiderme d'un pigment sombre, la mélanine.
Deux types de cellules épidermiques sont impliqués : les mélanocytes qui synthétisent la mélanine et les kératinocytes ou la mélanine va se disperser. Tous les individus possèdent le même nombre de mélanocytes, quelle que soit la teinte de la peau, mais la synthèse de mélanine est plus ou moins importante suivant les sujets. De plus, l'exposition de la peau au soleil intensifie cette synthèse.

Activité 1 : Identifier, sur une coupe de peau, les différents types de cellules épidermiques

Observer au microscope une coupe de peau. On se placera, au fort grossissement, à la base de l'épiderme.

Identifier les différents types cellulaires épidermiques …

Du phénotype cellulaire au phénotype moléculaire

La synthèse de mélanine, dans le cytoplasme des mélanocytes, résulte d'une succession de réactions chimiques :
Précurseur ---> Tyrosine ---> Quinone ---> Mélanine.
Chaque étape de cette chaîne métabolique est catalysée par une enzyme : ainsi la tyrosinase oxyde la tyrosine en un composé coloré (la quinone) qui donnera la mélanine.

Activité 2 : Mettre en évidence l'intervention de l'enzyme tyrosinase dans la synthèse de mélanine

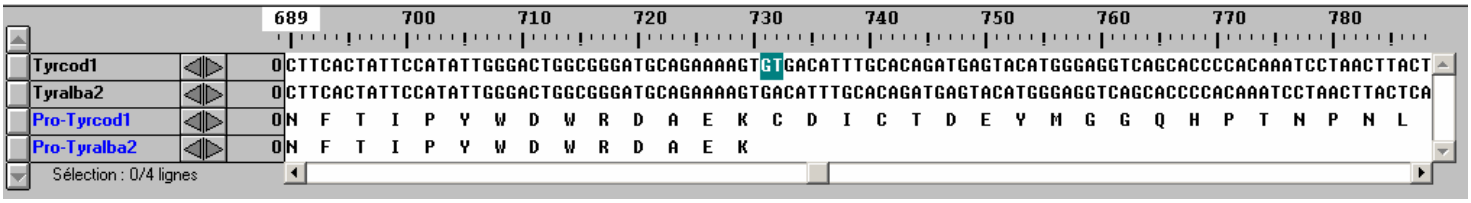
On dispose d'une solution 1 g/L de tyrosine et on peut extraire la tyrosinase de pomme de terre : râper, dans un mortier contenant 10 ml d'eau glycérinée à 50 %, 10 g de pomme de terre. Broyer puis filtrer. Le filtrat contient de la tyrosinase (l'opération d'extraction de la tyrosinase doit se dérouler le plus rapidement possible).

Construire et mettre en œuvre un protocole expérimental qui vérifie l'action catalytique de la tyrosinase sur l'oxydation de la tyrosine en mélanine. Le protocole devra utiliser tout témoin utile à la lecture des résultats …

Du phénotype moléculaire au gène

L'albinisme se traduit par une dépigmentation générale (cheveux, peau, yeux) liée à un défaut de synthèse des mélanines.
La tyrosinase résulte de l'expression d'un gène, situé sur le chromosome 11, dont différents allèles ont été séquencés.

Activité 3 : Comparer les séquences de quelques allèles à l'origine de l'albinisme

Utiliser le logiciel ANAGENE afin d'analyser des séquences d'allèles du gène de la tyrosinase :
Fichier / Thèmes d'étude / Génotype et prévisions en génétique humaine / L'albinisme / Allèles du gène de la tyrosinase :
9 séquences s'affichent correspondants chacune à un allèle du gène codant pour la tyrosinase – Tyrcod1 et Tyrcod2 sont des allèles issus d'individus normaux, les autres sont issus d'individus albinos.

En vous intéressant aux 2 allèles Tyralba2 et Tyralba3 (individus albinos) - l'allèle Tyrcod1 (individu sain) servant de référence - mener toutes les analyses de séquence nécessaires à la comparaison de ces allèles et à celle des peptides correspondants. Les résultats de cette étude seront consignés dans un tableau comparatif.
Permettent-ils de déterminer l'origine génétique de l'albinisme chez des sujets porteurs des allèles étudiés ?