

L'ALBINISME OCULO-CUTANÉ

L'albinisme oculocutané est une maladie génétique humaine fréquente qui se caractérise par : une faible pigmentation de la peau, des poils et des yeux (du bleu gris jusqu'au rose), liée à un déficit en un pigment, la **mélanine**. À cela s'ajoute une vision des reliefs diminuée, un strabisme alternant, ainsi qu'un développement altéré des voies nerveuses visuelles. Il en résulte une sensibilité à la lumière, qui nécessite une protection quasi-permanente.

On va alors tenter de caractériser les phénotypes albinos afin de déterminer les mécanismes de leur réalisation.

Document : La synthèse de la mélanine

La mélanine est un pigment foncé présent chez les micro-organismes, les végétaux, les champignons et les animaux. Elle assure une protection vis-à-vis du rayonnement ultraviolet.

La synthèse de la mélanine s'effectue en plusieurs étapes à partir de la tyrosine, un acide aminé apporté par l'alimentation. Toutes ces étapes sont facilitées par l'intervention indispensable de protéines, les **enzymes**. Cette action des enzymes est symbolisée par les équations ci-contre. L'une des enzymes clés de la synthèse de la mélanine est la **tyrosinase** : sans elle, certaines réactions de la chaîne de synthèse ci-dessous ne peuvent avoir lieu dans la cellule.

