1. Peut-être la tyrosinase est défectueuse et la tyrosine n’est pas transformée en mélanine.

Peut-être la « myosine Va » est défectueuse et la mélanine n’est pas transportée dans les kératinocytes.

1. Le phénotype albinos est sous la dépendance de plusieurs gènes :
* Gène codant pour la tyrosinase.
* Gène codant pour la protéine de transport « myosine Va ».
* Gène codant pour le transporteur membranaire PAR 2 (une protéine présente dans la membrane plasmique des mélanocytes).
1. Définition des 3 échelles du phénotype :
* Le **phénotype moléculaire**: désigne l’'ensemble des protéines présentes dans une cellule.
* Le **phénotype cellulaire** désigne les caractéristiques structurales et fonctionnelles des cellules d’un individu.
* Le **phénotype macroscopique** désigne les caractères morphologiques d’un individu.

Les deux échelles du phénotype citées dans les documents :

* Echelle moléculaire : la tyrosinase, l’enzyme qui transforme la tyrosine en mélanine est défectueuse.
* Echelle macroscopique : une peau très fine, d’un blanc cireux ou rosé, des cheveux blancs ou bonds paille, des iris très clairs, parfois de couleur rouge.
1. a. Au nucleotide 533 dans l’allèle muté au lieu de la base azotee C il y a T. Il s’agit d’une mutation ponctuelle par substitution.

b. (3)

ARNm - allèle normal : CUC UUU GUC **UGG** AUG CAU UAU

Chaîne d’acides aminés : leu -Phe -val - try- met – his - tyr

ARNm - allèle muté : CUC UUU GUC **UAG** AUG CAU UAU

Chaîne d’acides aminés : leu -Phe -val STOP

c. La tyrosinase fabriquée par les albinos est plus courte que la protéine normale à cause du codon stop qui arrête sa traduction, sa structure spatiale est différente ce qui la rend non fonctionnelle.