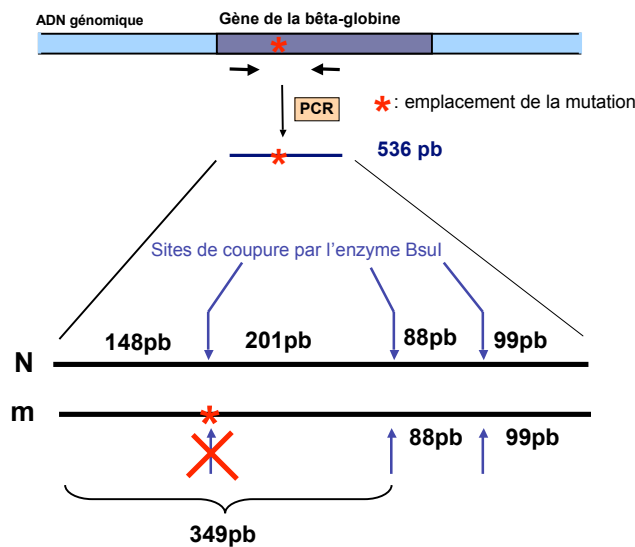




MUTATIONS ET MALADIES GENETIQUES: Cherchez l'aiguille dans la botte de foin!

S. BUZIARISIT, G. CHIAPPARO, X. CHOI, H. KADIMA, P. ONGOUROU, A. RZAJEVA
Sciences biomédicales 3^e année

Analyse génétique



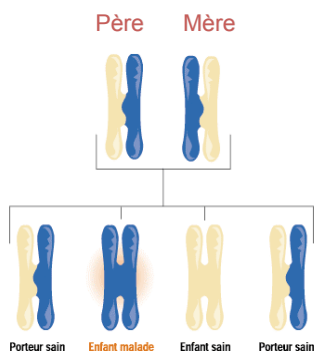
Après extraction d'ADN génomique à partir des lymphocytes contenus dans le sang, un fragment d'ADN contenant la région susceptible d'être mutée est amplifié par PCR à l'aide d'amorces spécifiques.

Dans le cas d'un **gène normal (N)**, le fragment amplifié de 536 paires de bases contient 3 sites de restriction pour l'enzyme BsuI. Dans le cas d'un **gène muté (m)**, il ne contient que 2 sites.

Pour le **gène normal**, le clivage fournit donc 4 fragments de 201, 148, 99 et 88 paires de bases. **En présence de la mutation**, un des sites disparaît; le clivage produit alors 3 fragments de 349, 99 et 88 paires de bases.

La taille des fragments d'ADN obtenus est mesurée par électrophorèse en gel d'agarose.

La drépanocytose est une MALADIE AUTOSOMIQUE RECESSIVE



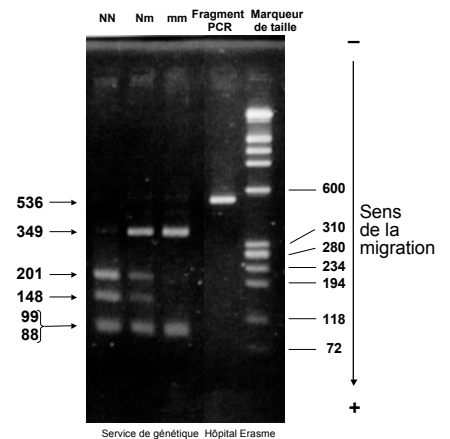
chromosome du gène normal
 chromosome du gène anormal

www.medisite.fr/medisite/Comment-se-transmettent-elles.html

C'est-à-dire que

- 1) Le gène anormal ne se trouve pas sur un chromosome sexuel (X ou Y)
- 2) La présence de 2 copies mutées du gène est indispensable pour que la maladie s'exprime. L'une des 2 copies est transmise par le père, l'autre par la mère.

La consanguinité des parents augmente donc le risque pour l'enfant d'être atteint de la maladie.



Lors de l'analyse génétique, 3 cas sont donc possibles:
- soit les 2 copies sont normales (NN)
- soit une seule des copies est mutée (Nm)
- soit les 2 copies sont mutées (mm)