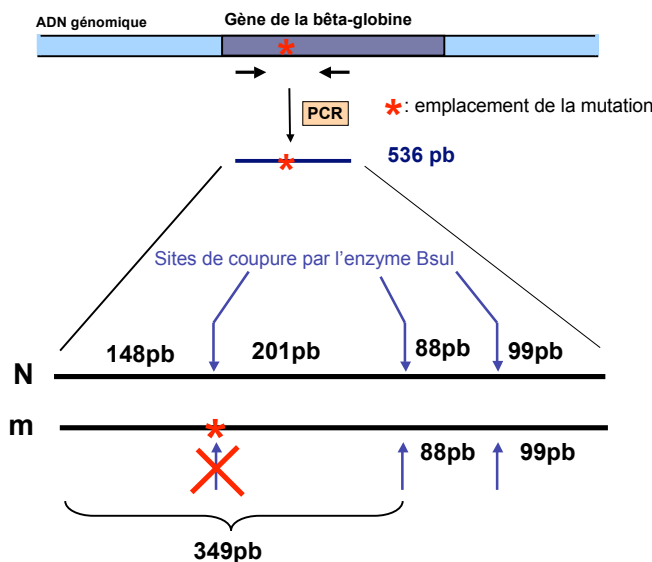


### MUTATIONS ET MALADIES GENETIQUES: Cherchez l'aiguille dans la botte de foin!

S. BUZIARSIST, G. CHIAPPARO, X. CHOI, H. KADIMA, P. ONGOUROU, A. RZAJEVA  
Sciences biomédicales 3<sup>e</sup> année

#### Analyse génétique



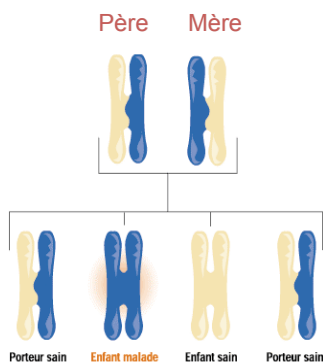
Après extraction d'ADN génomique à partir des lymphocytes contenus dans le sang, un fragment d'ADN contenant la région susceptible d'être mutée est amplifié par PCR à l'aide d'amorces spécifiques.

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.

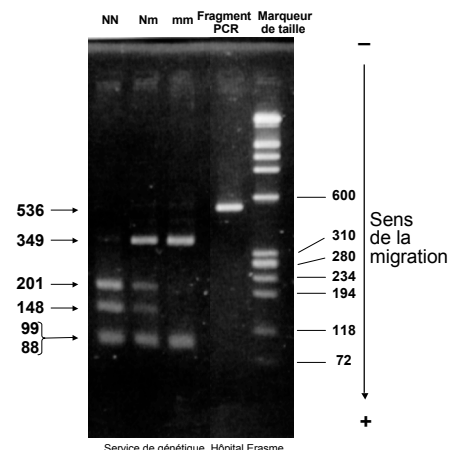
#### La drépanocytose est une MALADIE AUTOSOMIQUE RECESSIVE



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)

chromosome du gène normal  
chromosome du gène anormal

[www.mediste.fr/mediste/Comment-se-transmettent-elles.html](http://www.mediste.fr/mediste/Comment-se-transmettent-elles.html)

Contact: Christiane Christophe-Hobertus (IRIBHM) adresse email: chobertu@ulb.ac.be