

Thème: Des débuts de la génétique aux enjeux des biotechnologies actuelles.

Partie II b (spécialité) .

Diagnostic prénatal de la mucoviscidose

On cherche à établir un diagnostic prénatal de la mucoviscidose.

Le gène impliqué dans la maladie (Gène CF) est localisé sur le chromosome numéro 7.

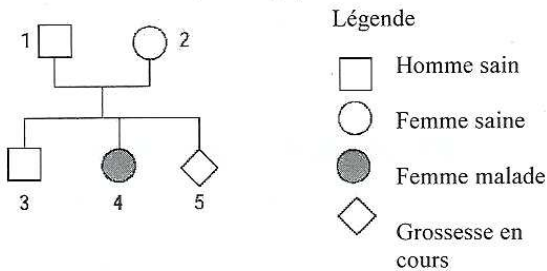
De nombreuses mutations de ce gène peuvent être responsables de la mucoviscidose.

Le diagnostic direct de la mucoviscidose par apparition ou suppression de site de restriction à l'intérieur du gène est impossible à réaliser. La méthode à utiliser est donc indirecte.

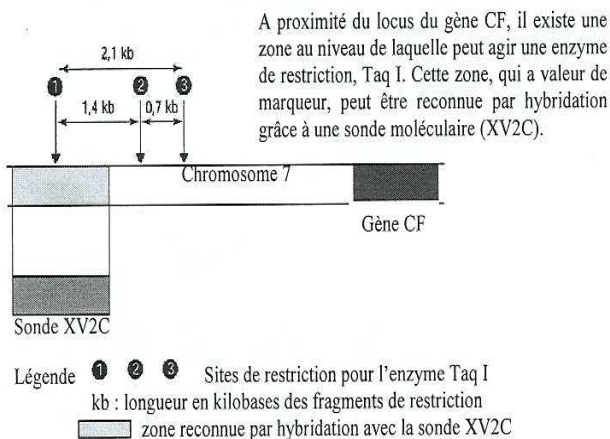
- **Montrez** comment la méthode présentée dans les document 1 à 3 permet d'établir le diagnostic prénatal demandé, puis **discuter** de la fiabilité de ce diagnostic.

Document 1

Arbre généalogique de la famille



Document 2



Document 3

L'ADN du fœtus et celui des autres membres de la famille sont soumis à l'action de l'enzyme Taq I, ce qui produit des fragments de restriction. La séparation des fragments se fait selon la méthode du Southern Blot. La matrice produite est alors hybridée avec la sonde moléculaire XV2C marquée au ^{32}P radioactif. Le document montre le résultat de l'autoradiographie effectuée pour les 5 personnes de l'arbre généalogique.

