

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

Partie II b (spécialité) .

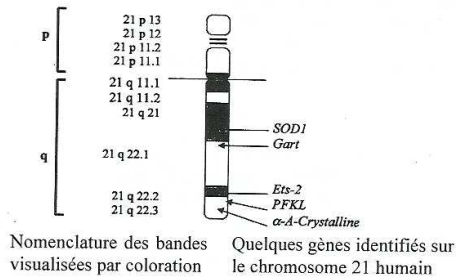
Diagnostic prénatal.

Corentin, fils d'Alain et Béatrice, est atteint de retard mental. Le couple attend un second enfant et souhaite savoir s'il sera affecté du même retard mental que son frère.

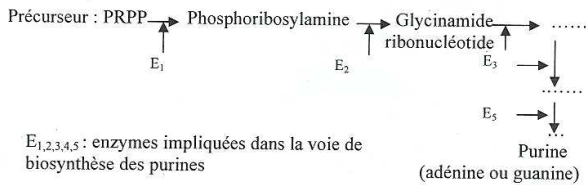
Une analyse d'ADN est pratiquée. Le résultat est donné par le document 3.

- A partir des informations tirées des trois documents, **précisez** l'origine biochimique et la déficience de Corentin et **faites un diagnostic** pour l'enfant à naître.

Doc.1 : carte cytogénétique du chromosome 21.



Voie de biosynthèse des purines



Le tableau suivant indique, en fonction de l'activité mentale, les résultats de dosages sanguins chez des individus différant par le nombre d'exemplaires du fragment 21q22.1 dans leur garniture chromosomique (l'enzyme 2 est présentée au document 2).

Nb de fragments 21q22	Activité de l'enzyme 2 (en unités arbitraires)	Taux sanguin de purines (mmoles/L)	Activité mentale
2	100	79	Normale
3	150	118.5	retard

Doc.2 : Cultures cellulaires.

- Culture 1 : les neurones dégèrent lorsqu'ils sont cultivés dans un milieu enrichi en purines.
- Culture 2 : les cellules de souris dites CHO ont perdu la capacité à faire la synthèse des purines (un gène homologue à celui codant pour l'enzyme 2 chez l'Homme est inactif).
- Culture 3 : on cultive, sur un milieu dépourvu de purines, les hybridomes issus de l'hybridation de cellules humaines et de cellules de souris CHO. Spontanément au cours du temps ces cellules perdent les chromosomes humains. Seules subsistent sur le milieu, les cellules ayant conservé le chromosome 21.

Doc.3 : Résultats de southern blot.

Des prélèvements d'ADN sont réalisés sur Alain, Béatrice, Corentin et sur les cellules du fœtus porté par Béatrice. On applique à ces échantillons la technique de southern blot. Chaque échantillon d'ADN est fragmenté, puis les fragments obtenus sont séparés par électrophorèse. Une sonde radioactive, qui peut s'apparier à l'ADN, est ensuite appliquée. La sonde ici utilisée s'apparie spécifiquement à un marqueur génétique présent sous plusieurs formes alléliques et dont le locus est étroitement lié à celui du gène *Gart*. Les résultats obtenus sont les suivants :

