

# Histoire de la génétique



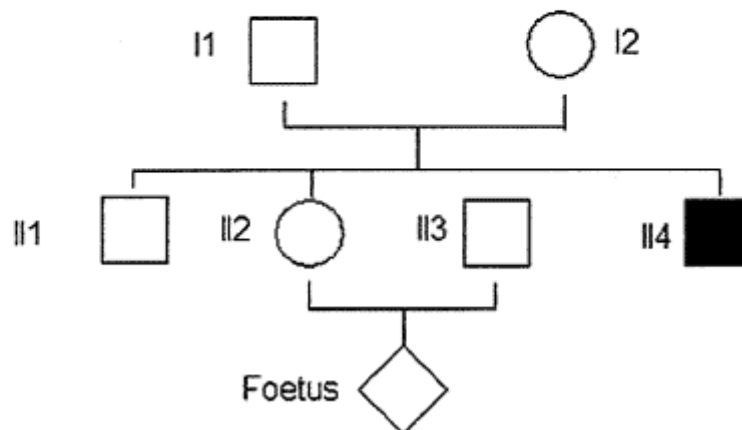
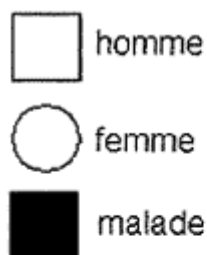
Un couple, qui attend un enfant, demande un avis médical car certains sujets de la famille sont atteints de l'hémophilie B.

A la suite de l'entretien avec les parents, le médecin a effectué une recherche généalogique et élaboré le caryotype du fœtus. Une étude de l'ADN a ensuite été faite pour quelques membres de la famille (II2, II3 et II4) et pour le fœtus. L'hémophilie B est une maladie génétique récessive rare liée à un déficit d'une protéine nécessaire à la coagulation du sang. Le gène codant pour la synthèse de cette protéine est situé sur le chromosome X. On connaît deux allèles, un allèle qui entraîne une coagulation normale du sang et un allèle muté responsable de la maladie.

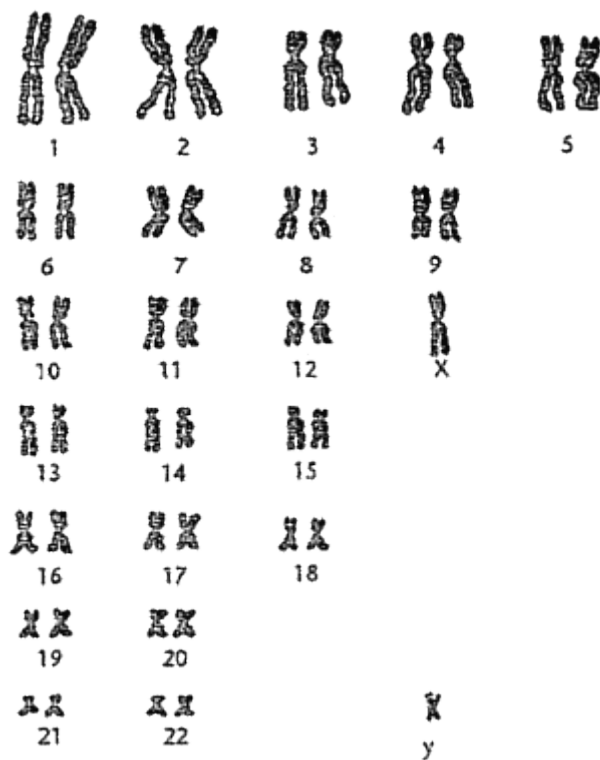
**En utilisant les informations apportées par l'étude des documents et de vos connaissances :**

- évaluez, à l'aide du document 1, le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'hémophilie B;
- montrez ce qu'apportent les analyses, présentées dans les documents 2 et 3, dans l'établissement du diagnostic pour le fœtus.

**Document 1** : arbre généalogique de la famille



**Document 2** : caryotype de l'enfant à naître



**Document 3** : analyse de l'ADN par la technique de Southern-blot

L'ADN est découpé en plusieurs fragments par une enzyme de restriction.  
 Les fragments obtenus sont séparés par électrophorèse sur gel d'agarose.  
 Les fragments d'ADN sont dénaturés par immersion du gel dans une solution alcaline: les deux brins de la double hélice se séparent.  
 Les fragments d'ADN sont hybridés avec une sonde radioactive spécifique du gène recherché.  
 Les sites de fixation de la sonde radioactive sont révélés par autoradiographie.

Longueur des fragments d'ADN	Résultats pour les individus			
	Fœtus	II3	II2	II4
1,8 kb		—————	—————	
1,3 kb	—————		—————	—————

1 kb = 1 000 nucléotides.