

Correction du document sur la mucoviscidose

Le document nous informe que le gène CF est localisé sur le chromosome 7 et que l'allèle morbide responsable de la mucoviscidose est récessif.

Le document 1 nous permet d'établir pour le couple 1 et 2 la probabilité d'avoir un enfant malade. Puisque le gène est porté par une paire d'autosomes et qu'ils ont déjà un enfant malade on peut donc admettre qu'ils sont hétérozygotes : (S/m).
Donc il y a un risque sur quatre d'avoir un enfant malade.

Le document 2 nous informe que l'enzyme de restriction TAQ 1 présente trois sites de restriction c'est à dire qu'elle peut reconnaître d'une manière spécifique des séquences de nucléotides et catalyser leur coupure. Le fragments obtenu entre le site 1 et 2 est de 1.4 Kb et celui obtenu entre le site 2 et 3 est de 0.7 Kb.

On nous informe qu'une sonde radioactive peut reconnaître et se lier d'une manière spécifique à une partie du chromosome 7 localisé près du gène au niveau du site 1 de restriction. Cette sonde est radioactive et on peut donc suivre son devenir.

Le document 3 correspond à l'électrophorèse des fragments de restriction des différentes personnes de cette famille (document 1)

La fille 4 est malade donc étant donné que l'allèle morbide est récessif elle est obligatoirement homozygote (m/m) ; puisqu'elle ne possède que le fragment de restriction 2,1 Kb on peut donc considérer qu'il peut être mis en relation avec l'allèle morbide.

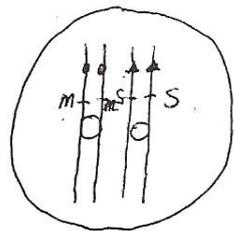
Les parents 1 et 2 ont hétérozygotes et il possèdent un fragment 2,1 et un fragment 1,4 ; on peut donc considérer que le fragment 1,4 Kb peut être mis en relation avec l'allèle sain.

Cette différence de taille s'explique par le fait que les individus malades ont eu leur séquence d'ADN proche du gène, qui a subi comme le gène, une mutation au niveau du site 2 qui n'est plus reconnu par l'enzyme de restriction TAQ : $1,4 + 0,7 = 2,1$ Kb.

Cette méthode n'est cependant pas complètement fiable car la sonde se lie à une séquence d'ADN située en dehors du gène. Il peut lors de la formation des gamètes des parents 1 et 2 y avoir un crossing over qui conduisent à l'obtention des combinaisons suivantes

soit m l'allèle morbide (malade) et S l'allèle sain

Chez les parents le génotype est le suivant
($\frac{S}{m}$)



Si on soumet ces chromatides à l'enzyme de restriction TAQ 1 on aura une association de m avec le fragment 2,1 et de S avec le fragment 1,4 Kb

