

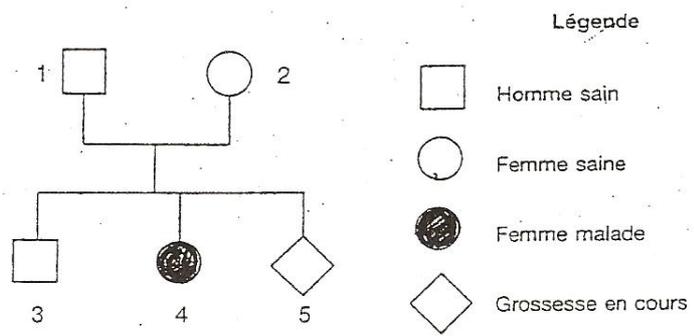
ix3

La mucoviscidose est une maladie autosomale récessive (mutations du gène CF localisé sur le chromosome 7). Le diagnostic direct de la mucoviscidose par apparition ou suppression d'un site de restriction à l'intérieur du gène est impossible à réaliser. La méthode utilisée est donc indirecte.

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

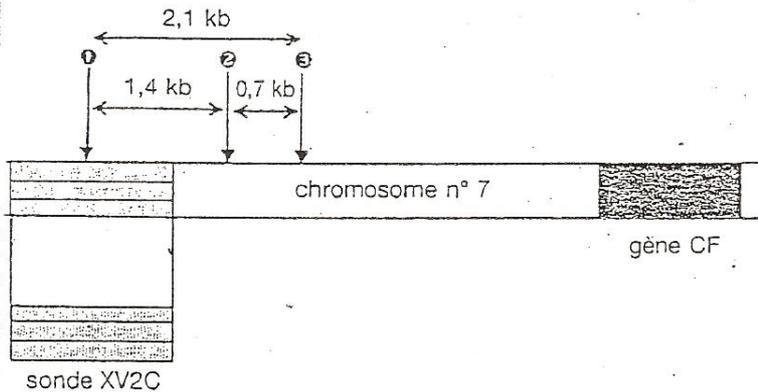
Document 1

Arbre généalogique de la famille



Un diagnostic prénatal concernant le fœtus 5 est demandé par les parents

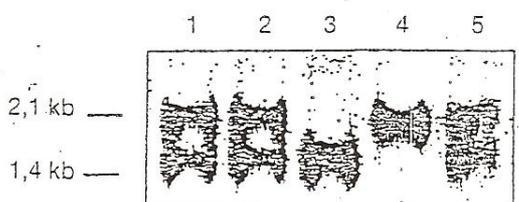
Document 2



- Légende
- ① ② ③ : sites de restriction pour l'enzyme Taq 1.
  - kb : longueur en kilobases des fragments de restriction
  - ▬ zone reconnue par hybridation avec la sonde XV2C

À proximité du locus du gène CF, il existe une zone au niveau de laquelle peut agir une enzyme de restriction, Taq1. Cette zone, qui a valeur de marqueur, peut être reconnue par hybridation grâce à une sonde moléculaire (XV2C). L'ADN du fœtus et celui des autres membres de la famille sont soumis à l'action de l'enzyme Taq1, ce qui produit des fragments de restriction.

Document 3



La séparation des fragments s'effectue selon la méthode Southern blot. La matrice produite est alors hybridée avec la sonde moléculaire XV2C marquée au <sup>32</sup>P radioactif. Le document montre le résultat de l'autoradiographie effectuée pour les 5 personnes de l'arbre généalogique.