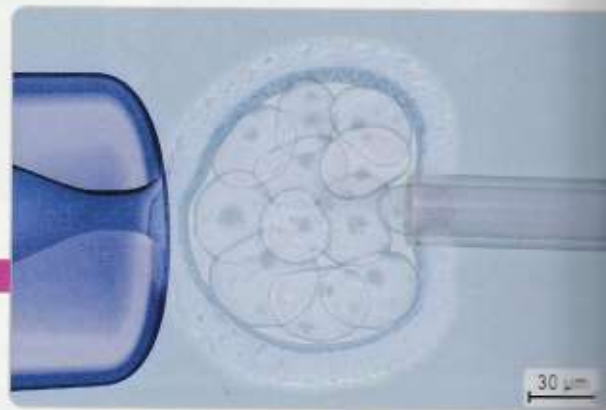


Document 2 : transmission d'une maladie génétiquement

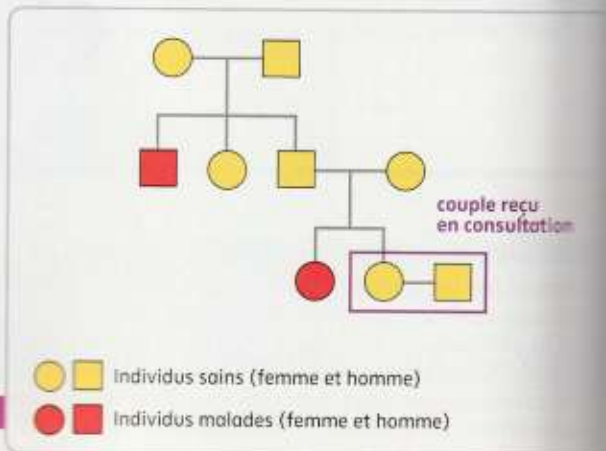
- Le DPI est encadré très strictement par la loi de **bioéthique**. Il est uniquement autorisé si un couple a un risque élevé (environ 25 à 50 %) de transmettre une maladie **grave et incurable** à sa descendance.

Photographie du prélèvement d'une cellule d'embryon obtenu par FIV afin de réaliser un dépistage génétique de la mucoviscidose. Seuls les embryons non porteurs des mutations recherchées seront réimplantés.



2 JUSTIFIER pour un couple le recours au dépistage génétique

- Lors d'une consultation de conseil génétique, on commence par étudier les arbres généalogiques familiaux afin d'identifier s'il existe un risque pour le couple d'avoir un enfant malade. Si ce risque existe, on peut recourir à un dépistage génétique chez les membres du couple.
- La mucoviscidose est une maladie monogénique **récessive** (il faut posséder deux allèles mutés pour être malade).
- Un individu qui possède un allèle normal et un allèle muté est **porteur sain**. Un individu pris au hasard dans la population a **une chance sur 30** d'être porteur sain.

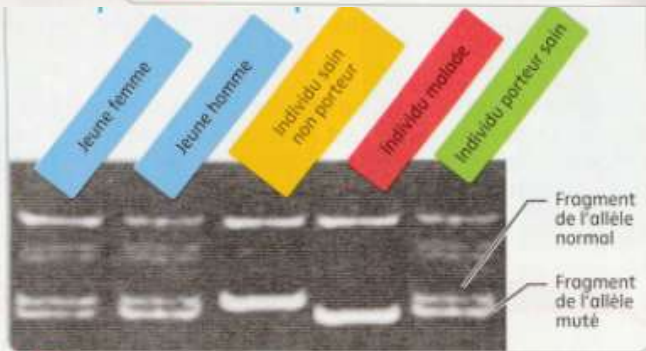
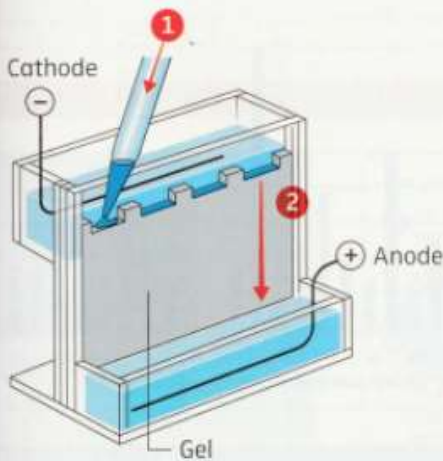


Arbre généalogique de la jeune femme. **b**

Dépistage par électrophorèse d'ADN

PRINCIPE

- L'ADN de l'individu est découpé. Les fragments obtenus sont déposés sur un gel et soumis à un champ électrique.
- Les fragments d'ADN vont alors migrer dans le gel, d'autant plus loin que leur taille est petite.



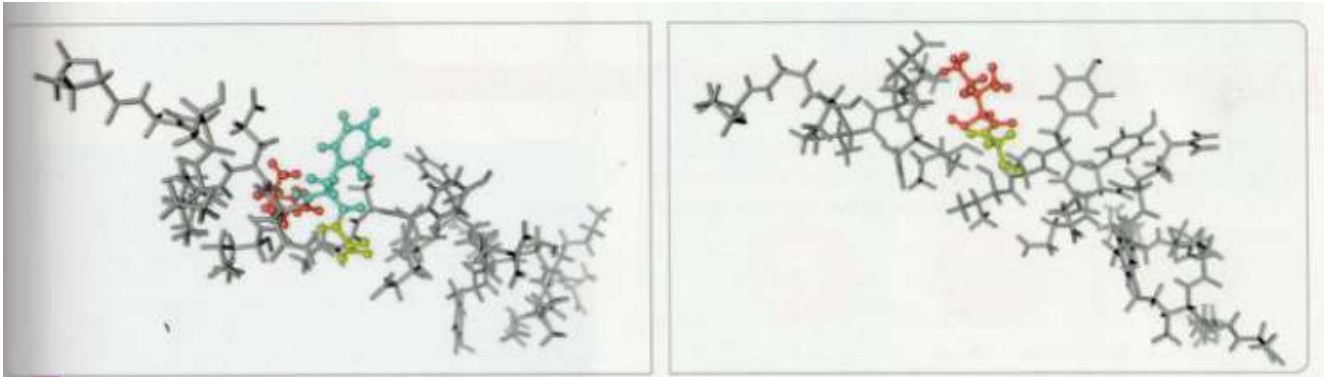
c Principe du dépistage par électrophorèse d'ADN et résultats chez ce couple du dépistage de la mutation F508del responsable de la mucoviscidose.

Échiquier de croisement dans le cas d'un couple de porteurs sains. **d**

Dans ce tableau, on représente toutes les possibilités de fécondation entre les gamètes des parents.

Notations : m : allèle muté ; m+ : allèle normal ; génotype des cellules-œufs potentielles : (allèle1//allèle 2).

Père ♂	allèle transmis par le spermatozoïde du père		
	m^+	m	
Mère ♀	m^+ Allèle transmis par l'ovule de la mère	$m^+//m^+$	$m^+//m$
	m	$m^+//m$	$m//m$
		cellules-œufs potentielles	



f Modèle moléculaire du domaine NBD1 d'une protéine CFTR d'un individu sain (à gauche) et d'un individu malade (à droite). En bleu, l'acide aminé Phe 508.

Comparison avec alignement

	1470	1480	1490	1500	1510	1520	1530
Traitement	-	-	-	-	-	-	-
Identité	-	-	-	-	-	-	-
CFTRnormal.adn	TCTGTTTCAGTTTTCCTGGATTATGCCTGGCACCATTAAAGAAAATATCATCTTTGGTGTTC						
CFTRmuté.adn	TCTGTTTCAGTTTTCCTGGATTATGCCTGGCACCATTAAAGAAAATATCATCTTTGGTGTTC						

Selection: 0/4 lignes



g Copie d'écran de la comparaison de la séquence de l'allèle CFTR normal et muté avec le logiciel *Anagène*. Le gène CFTR, localisé sur la paire de chromosomes 7, permet la synthèse de la protéine CFTR. Le curseur repère le premier des deux seuls codons touchés par la mutation.