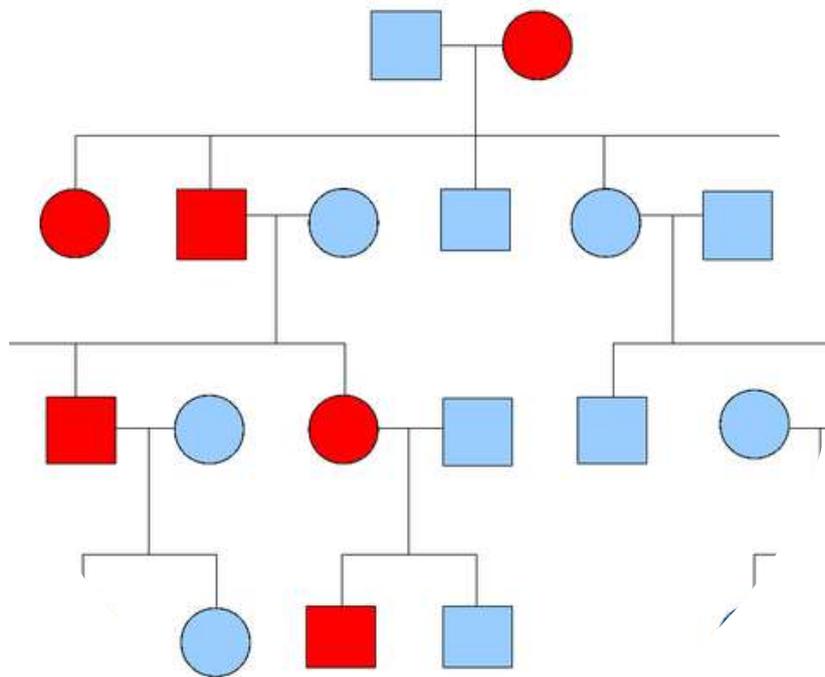


Génétique



SCIENCES DE LA VIE



Shop



- Cahiers de Biologie + Lexique
- Accessoires de Biologie



Etudier



Visiter [Biologie Maroc](http://www.biologie-maroc.com) pour étudier et passer des QUIZ et QCM en ligne et Télécharger TD, TP et Examens résolus.

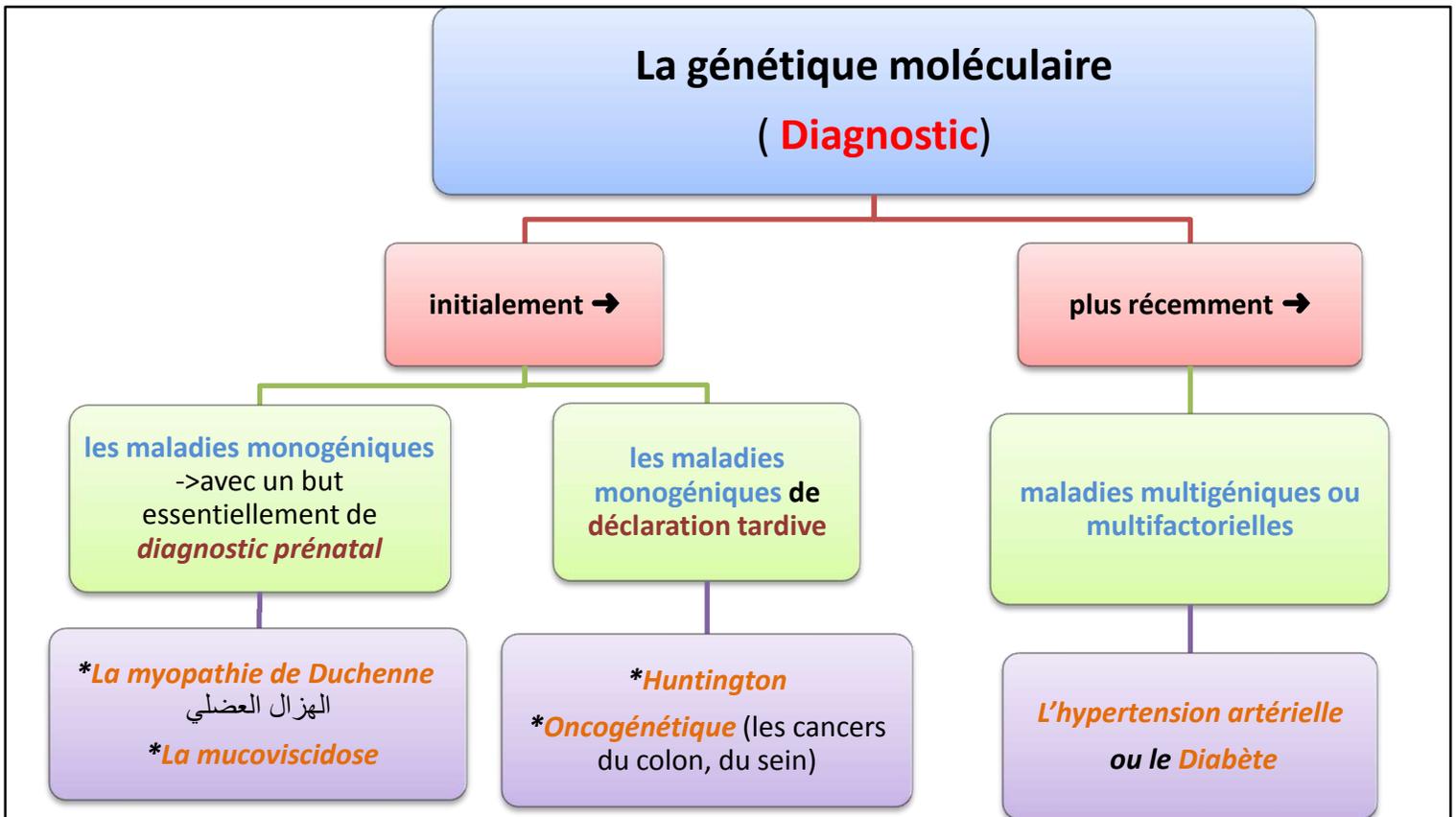
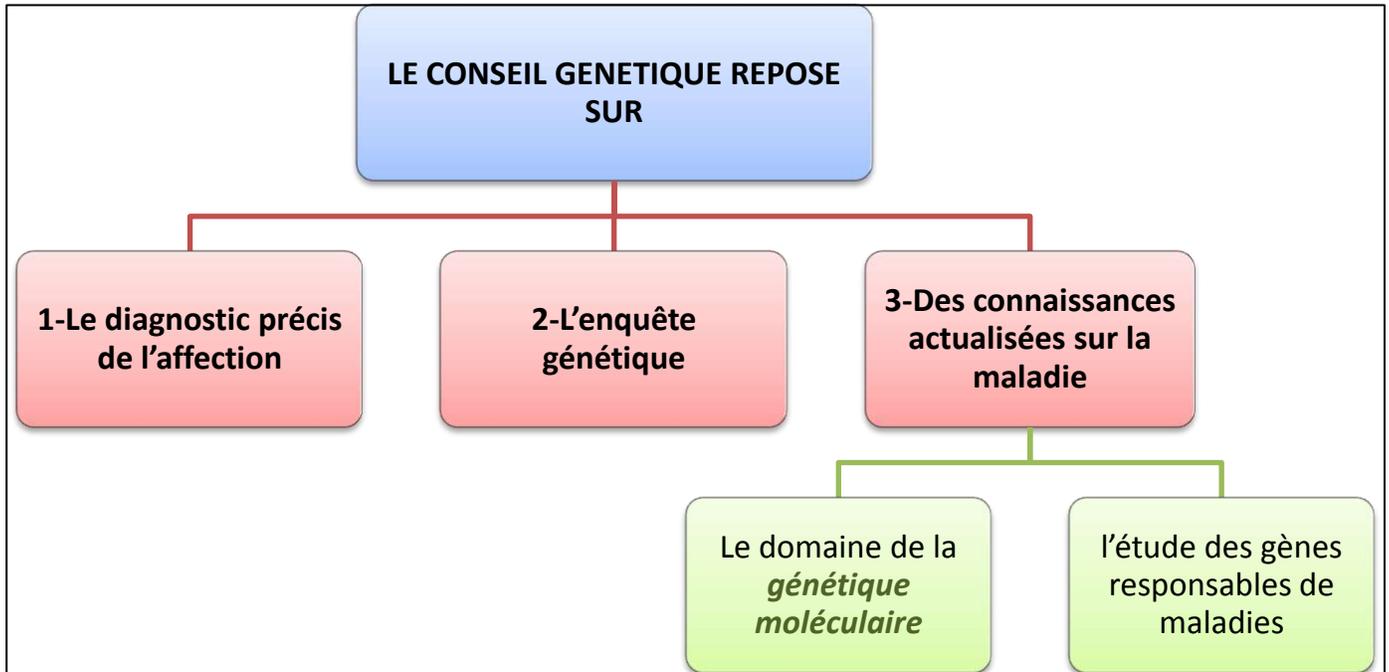


Emploi



- CV • Lettres de motivation • Demandes...
- Offres d'emploi
- Offres de stage & PFE

« Les techniques de diagnostic des maladies génétiques »



Diagnostic Génétique

Diagnostic prénatal :

recherche de la mutation identifiée chez le parent à **risque sur un prélèvement de tissu foetale**.
(choriocentèse, amniocentèse, cordocentèse)
→ Pour les maladies graves à début précoce:
(mucoviscidose, amyotrophie spinale, dystrophie de Duchenne)

Diagnostic présymptomatique :

déterminer si une personne à risque, encore asymptomatique, **est porteuse** de l'anomalie génétique responsable de la maladie.
→ pour les maladies à révélations tardives.
(formes familiales de cancer, de cardiopathie, maladie de Huntington)

Techniques d'étude d'anomalies du Génome

Macrolésions

Cytogénétique

→ Echelle du Chromosome: 2 à 5Mb

- Caryotype
et/ou FISH

Microlésions

- Cytogénétique moléculaire → centaine de Kb à Kb

- Génétique moléculaire → qlq Kb à 1pb

Diagnostic Direct

→ mutations déjà identifiées
→ mutation spécifique de la pathologie recherchée

mutation ciblé (ex: familiale)

→ PCR (temps réel), PCR ARMS,
(peu de temps), RFLP.

→ Southern blot (↑ temps)

Diagnostic indirect

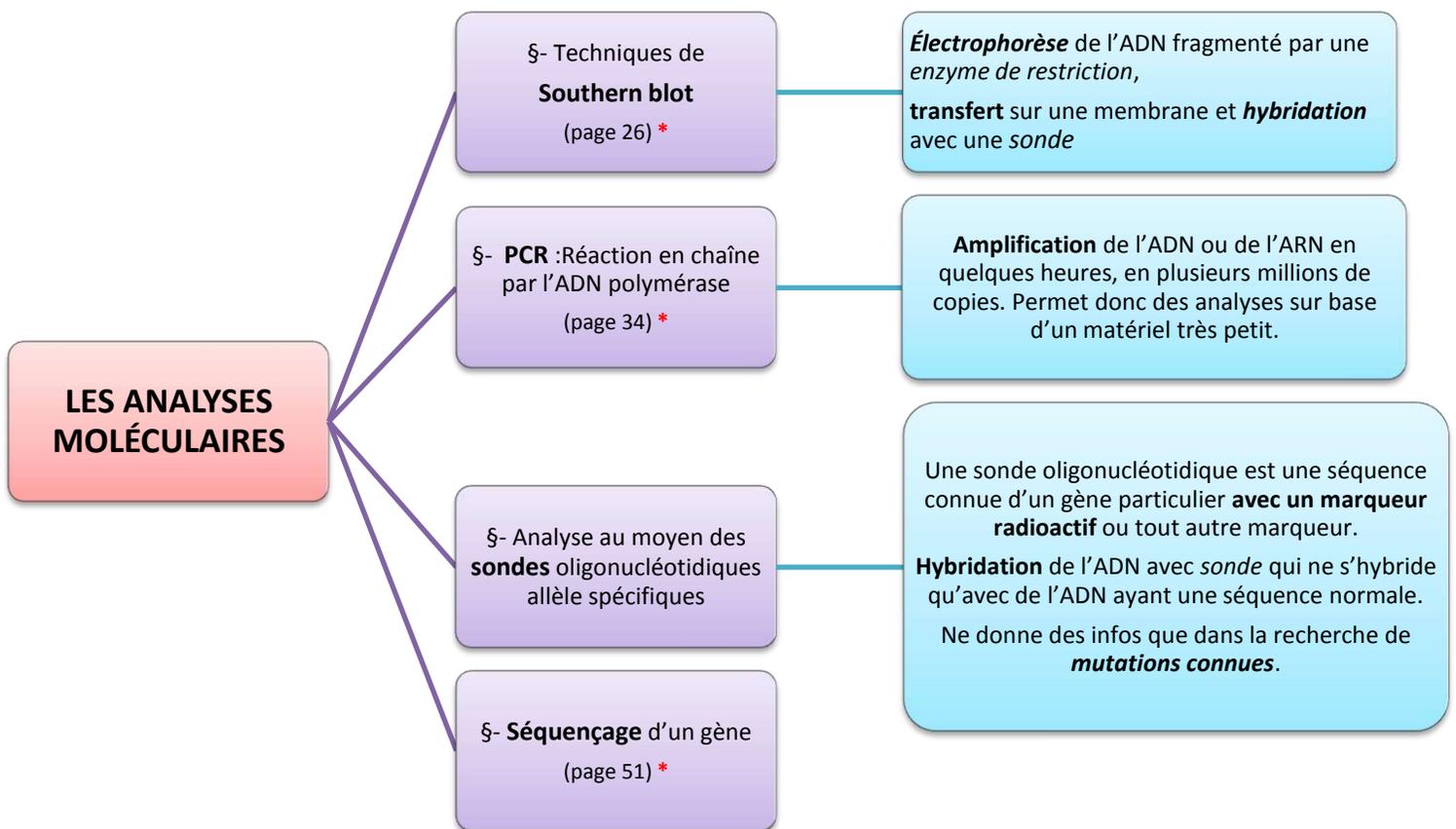
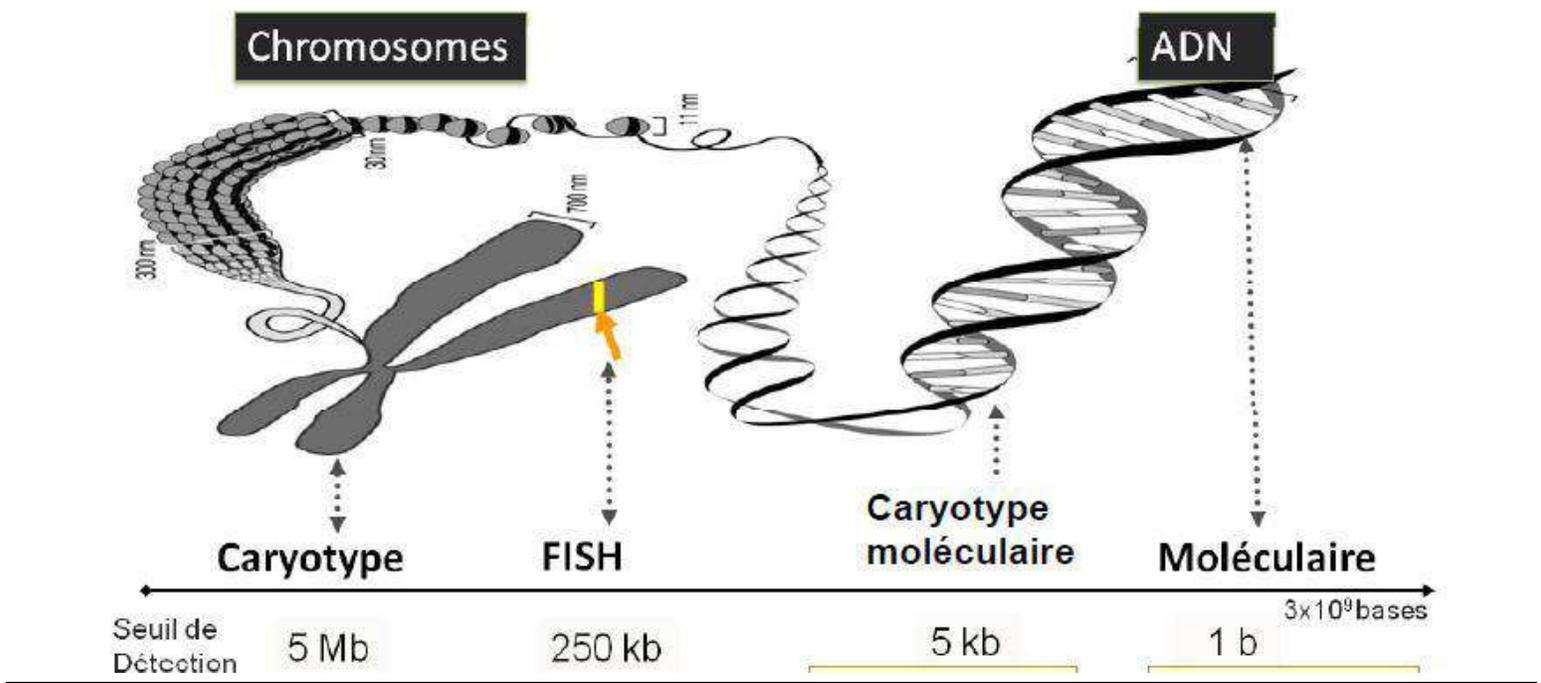
(utilisation de *marqueurs génétiques* après étude familiale)

→ Lorsque le gène est localisé mais non encore cloné

→ ou lorsque les mutations du gène responsable sont très hétérogènes

→ Séquençage





* pages indiquées -> voir fichier TD2 – Méthodes Moléculaires

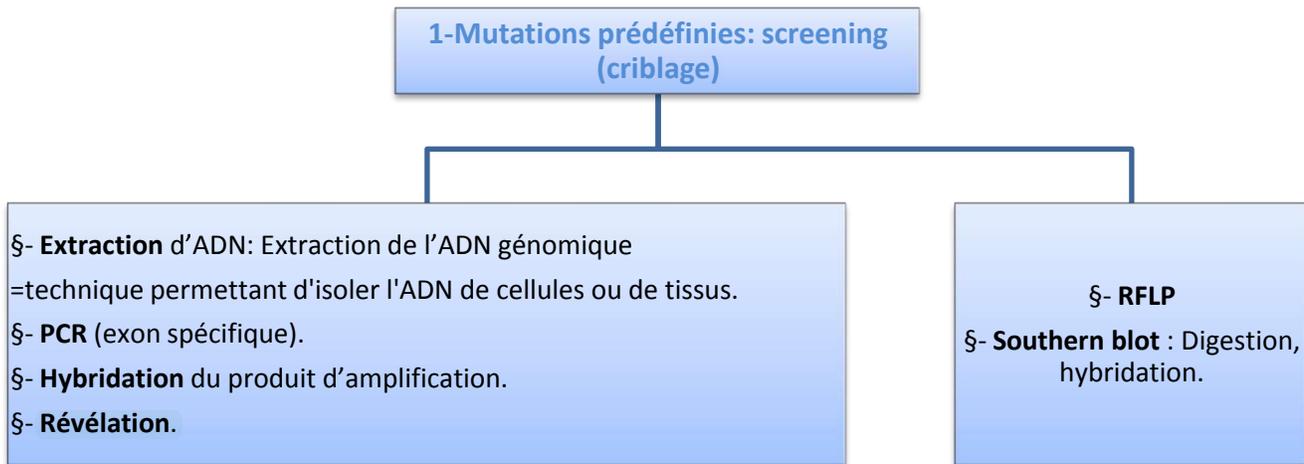
I-ANALYSES DIAGNOSTIQUES CLASSIQUES CARYOTYPE: LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

Il faudra au minimum une mutation de 5 Mb (mégabase) pour qu'elle soit détectée (anomalie de nombres et anomalie de structure).

→ Caryotype

→ FISH

II- MUTATION GENIQUE- RECHERCHE DE MUTATIONS DE PETITE TAILLE

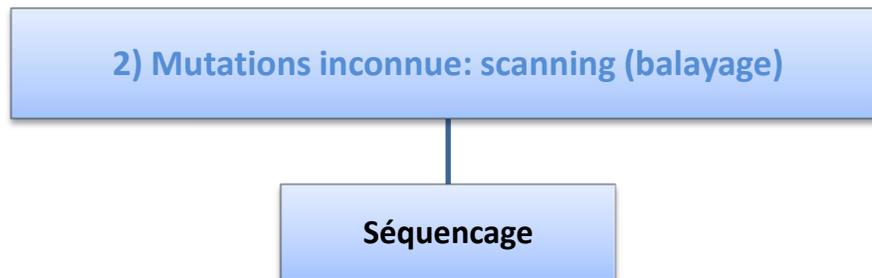


REMARQUE

L'extraction/purification de l'ADN = 2 Etapes:

*- **Extraction**: digestion des tissus et lyse des cellules.

*- **Purification**: séparation de l'ADN des autres constituants cellulaires.



Bon courage



LIENS UTILES 🙌

Visiter :

1. <https://biologie-maroc.com>

- Télécharger des cours, TD, TP et examens résolus (PDF Gratuit)

2. <https://biologie-maroc.com/shop/>

- Acheter des cahiers personnalisés + Lexiques et notions.
- Trouver des cadeaux et accessoires pour biologistes et géologues.
- Trouver des bourses et des écoles privées

3. <https://biologie-maroc.com/emploi/>

- Télécharger des exemples des CV, lettres de motivation, demandes de ...
- Trouver des offres d'emploi et de stage

