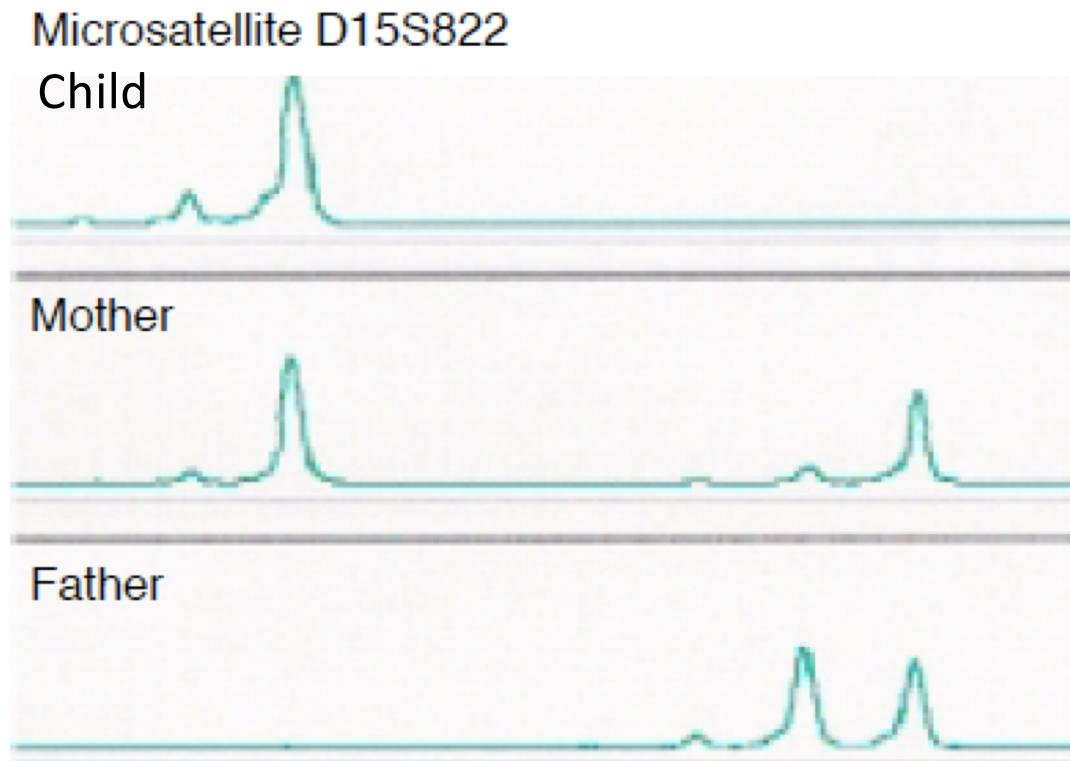


Détection d'une délétion

3. microsatellites

D15S822 est *dans* la région à risque pour une délétion



Enfant avec
Prader-Willi

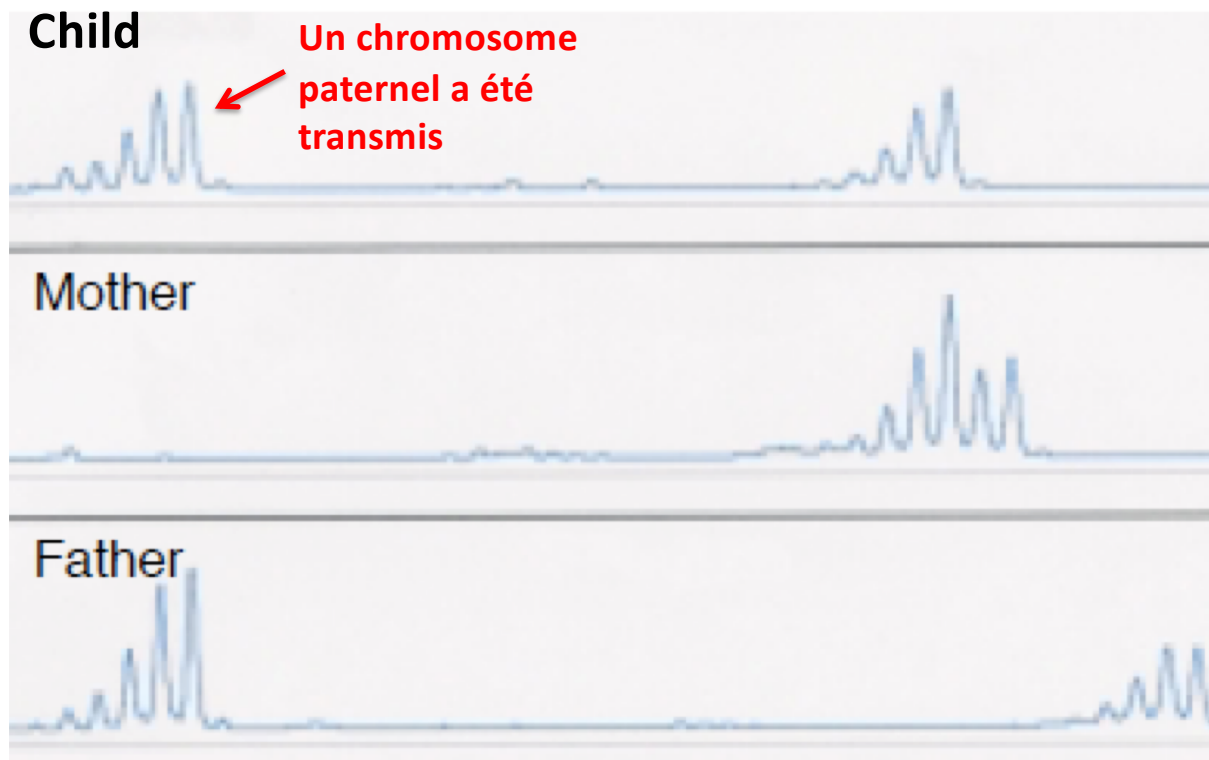
N.B. le tracé peut faire penser à une disomie maternelle : tester d'autres microsatellites

Détection d'une délétion

3. microsatellites

Ce résultat confirme qu'il s'agit
d'une délétion paternelle
pas d'une disomie maternelle

Microsatellite D15S1035



Enfant avec
Prader-Willi

Détection d'une disomie uniparentale

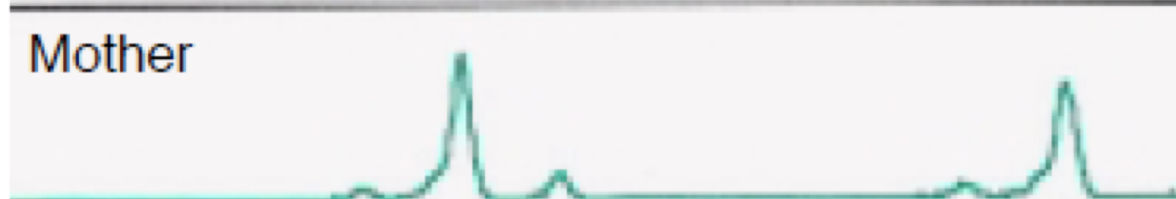
PWS subject with maternal heterodisomy

Microsatellite D15S822

Child



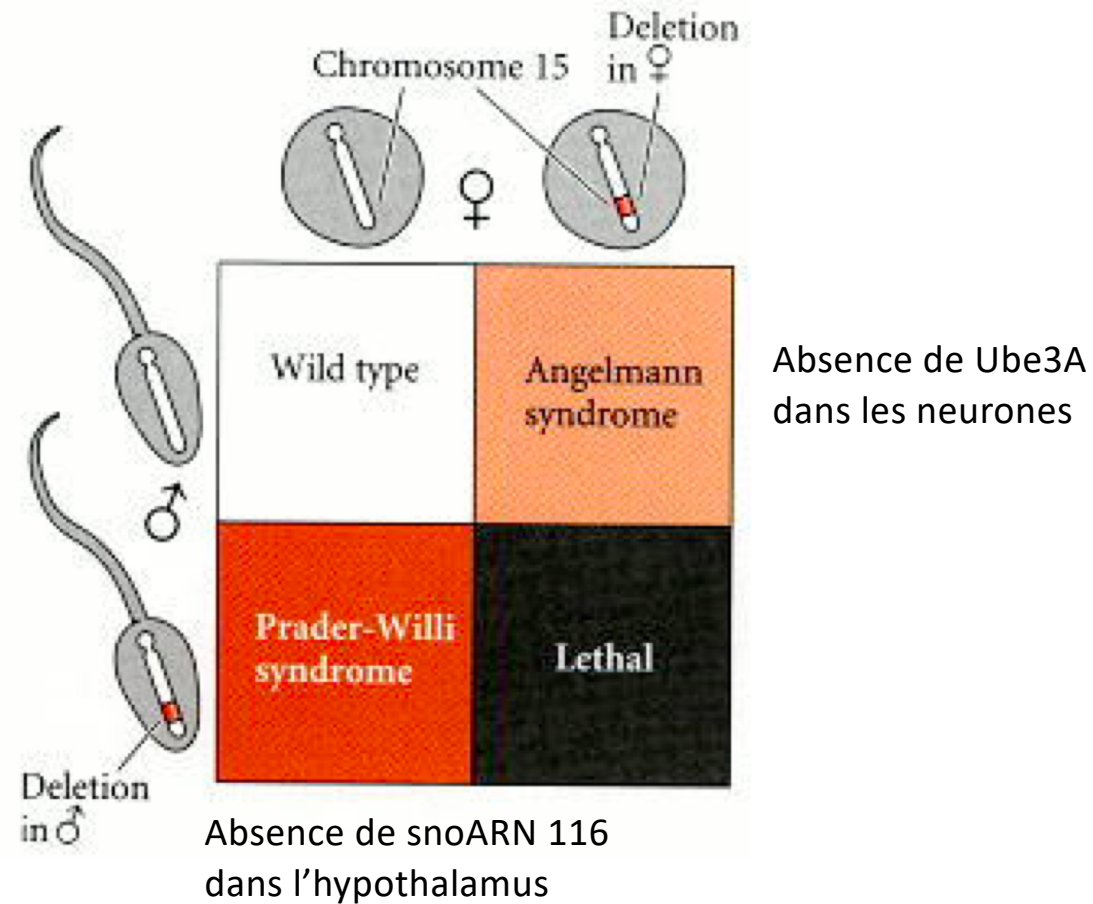
Mother



Father



Les grandes délétions affectent seulement un des 2 chromosomes 15.



Les grandes délétions méiotiques sont toujours **de novo** et causent toujours une maladie.
Les patients sont des cas sporadiques; le risque de répétition est faible (<1%).