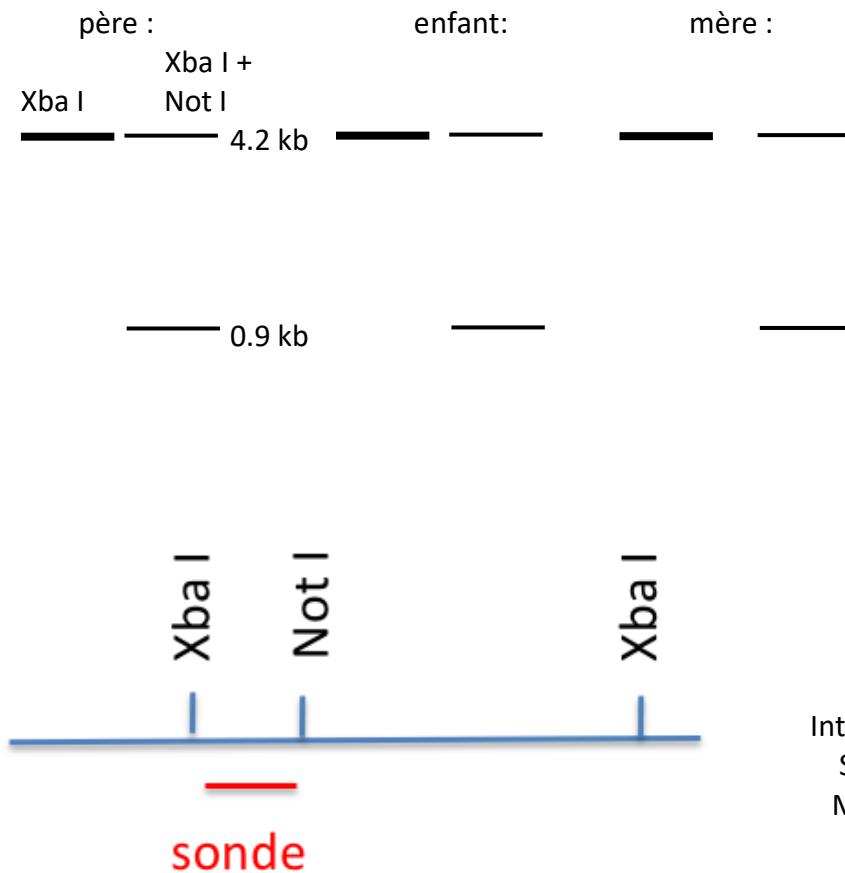


4 cas de syndrome d'Angelman

Cas 1

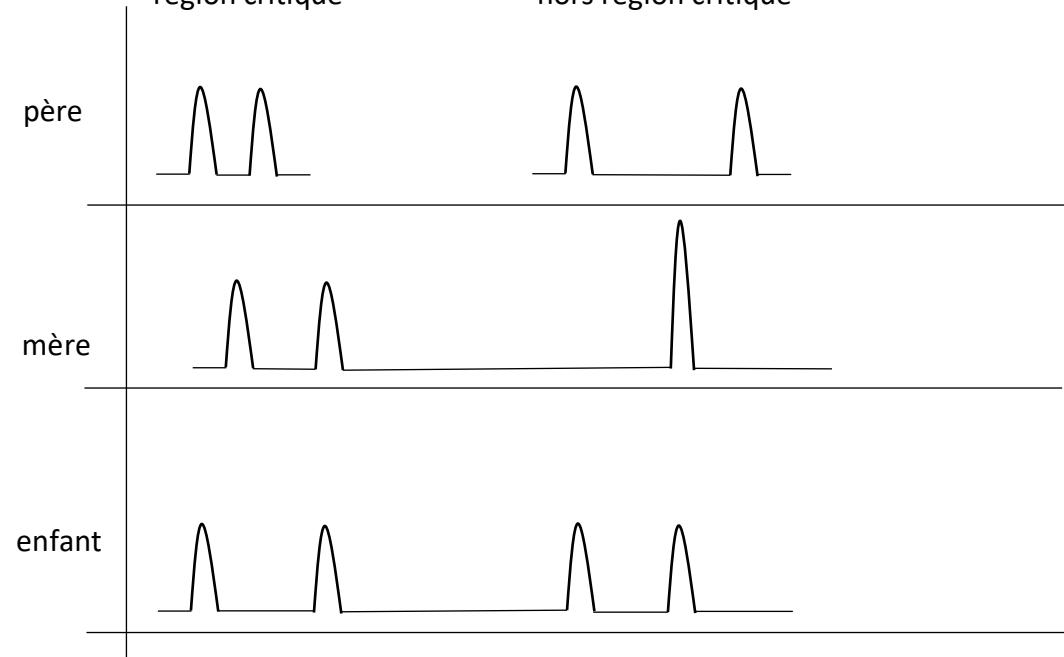
Southern blot



Analyse de microsatellites :

région critique

hors région critique



Interprétation : **Mutation ponctuelle du gène Ube3A**

Southern blot : « normal »

Microsatellites : permet d'exclure

- une délétion maternelle
- une disomie uniparentale paternelle

Cas 2

père :

— — — —

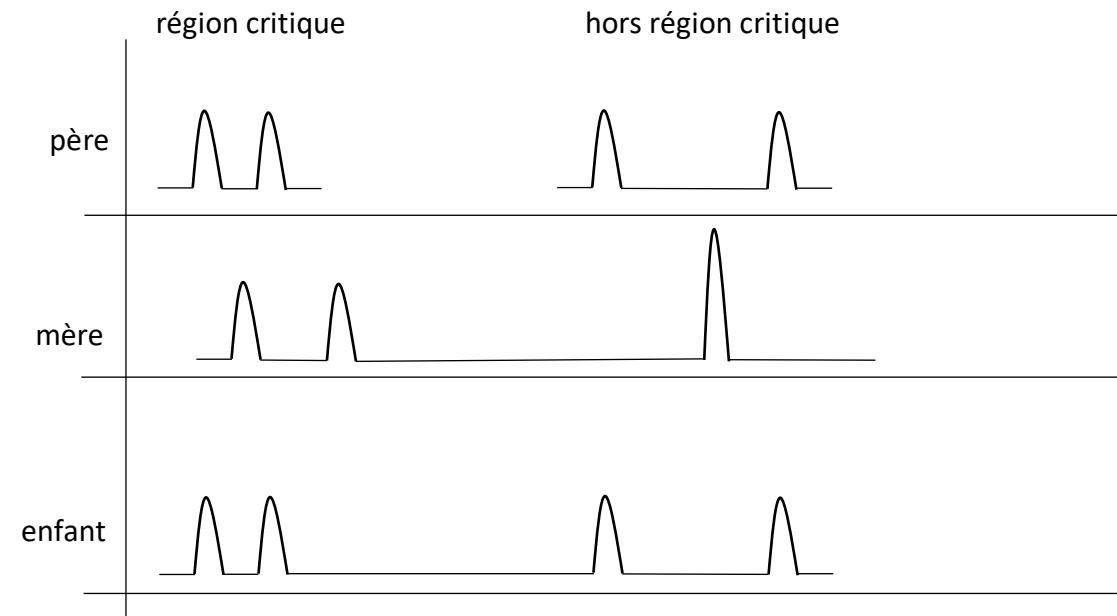
— — — —

enfant:

mère :

— — — —

— — — —



Interprétation : **disomie uniparentale paternelle**

Southern blot : 0% de l'ADN est méthylé

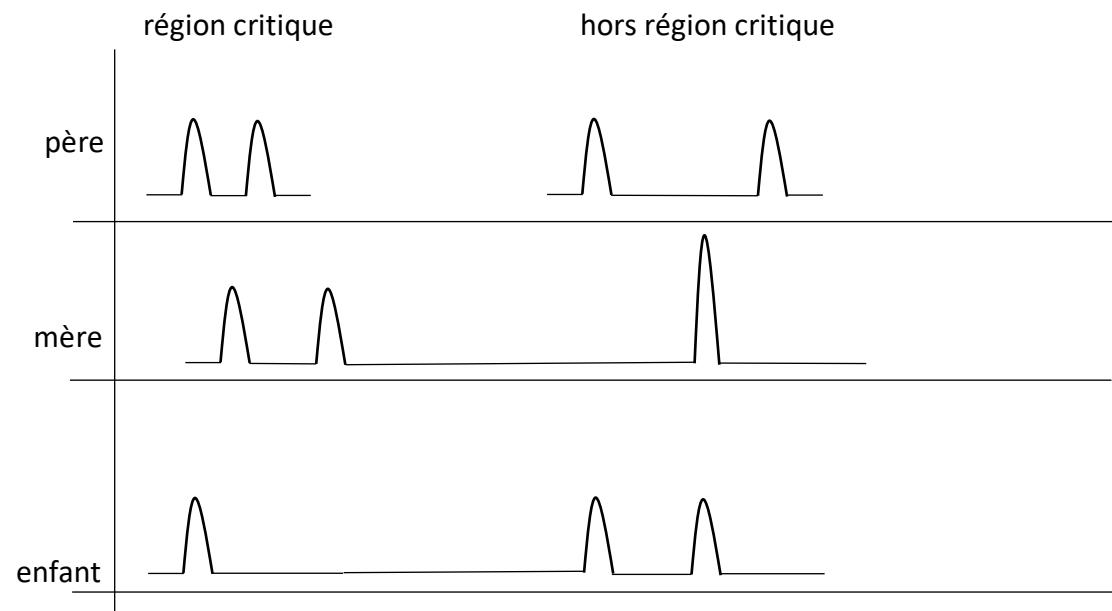
Microsatellites : allèles de l'enfant = allèles du père ; pas de contribution maternelle

Cas 3

père :

enfant:

mère :



Interprétation : **Délétion maternelle**

Southern blot : l'intensité de la bande de l'enfant = 50 % de l'intensité chez les parents, méthylation absente

Microsatellite : pas d'allèle maternelle dans la région critique

Cas 4

père :

— — —

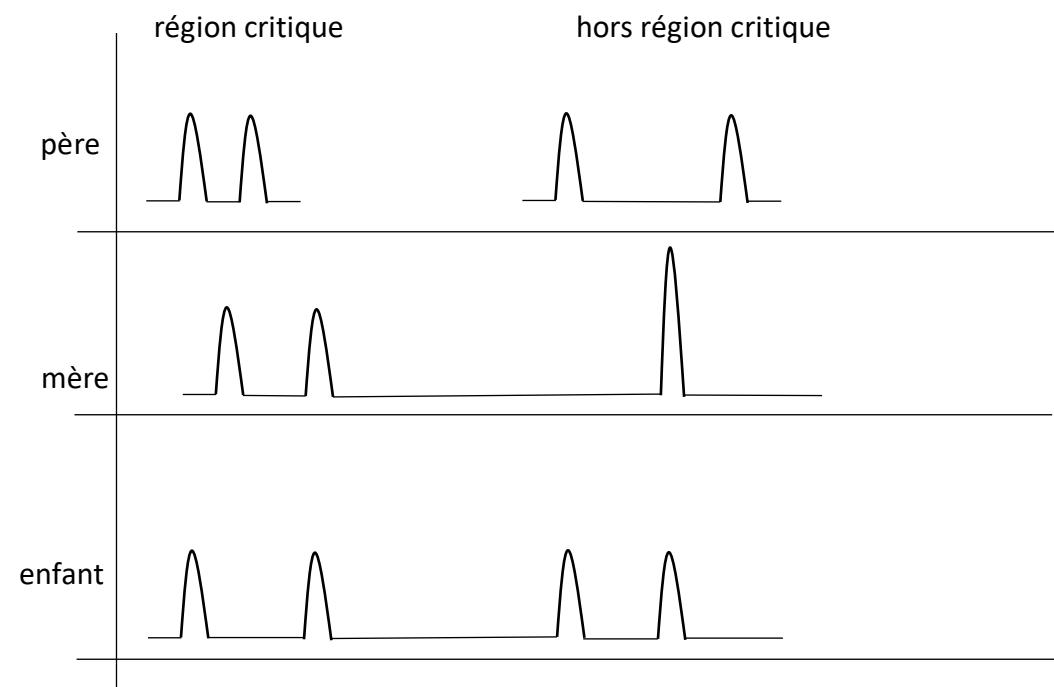
— —

enfant:

mère :

— —

— —



Interprétation : **Erreur d'empreinte**

Southern : méthylation absente

Microsatellites : exclusion de
délétion maternelle
disomie uniparentale paternelle