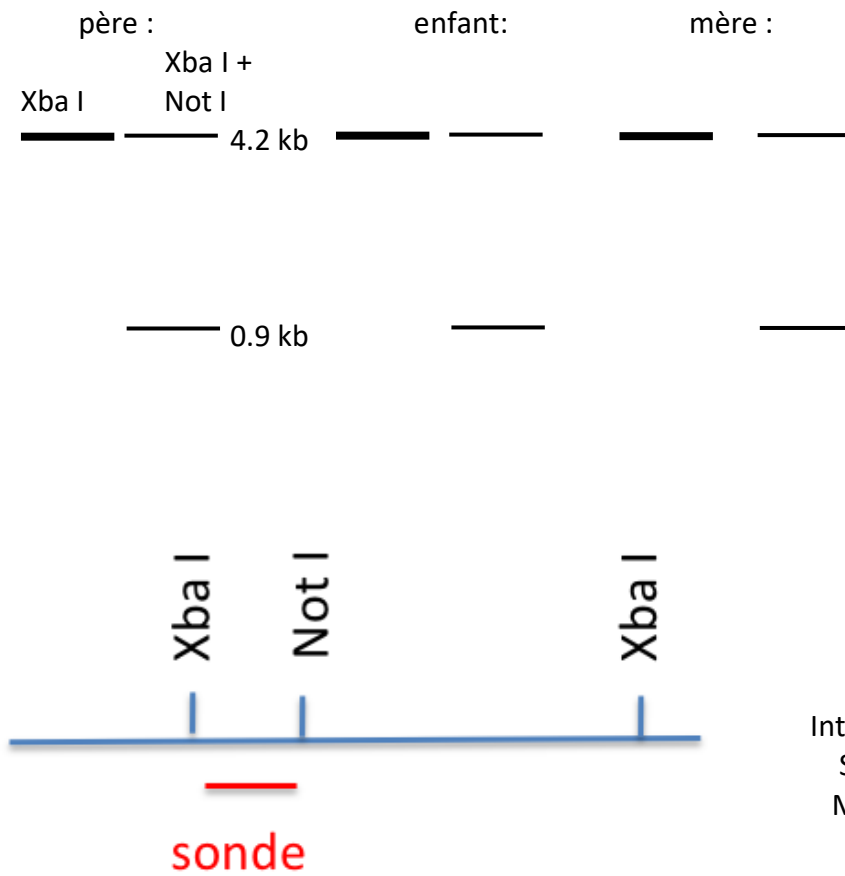


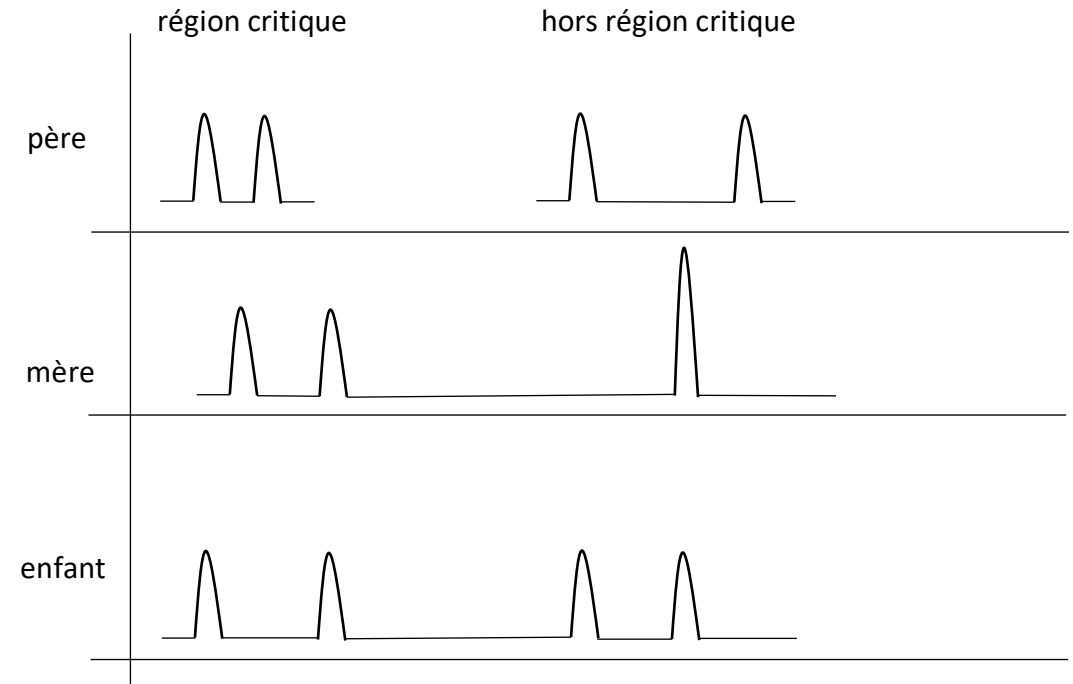
4 cas de syndrome d'Angelman

Cas 1

Southern blot



Analyse de microsatellites :



Interprétation : **Mutation ponctuelle du gène Ube3A**

Southern blot : « normal »

Microsatellites : permet d'exclure

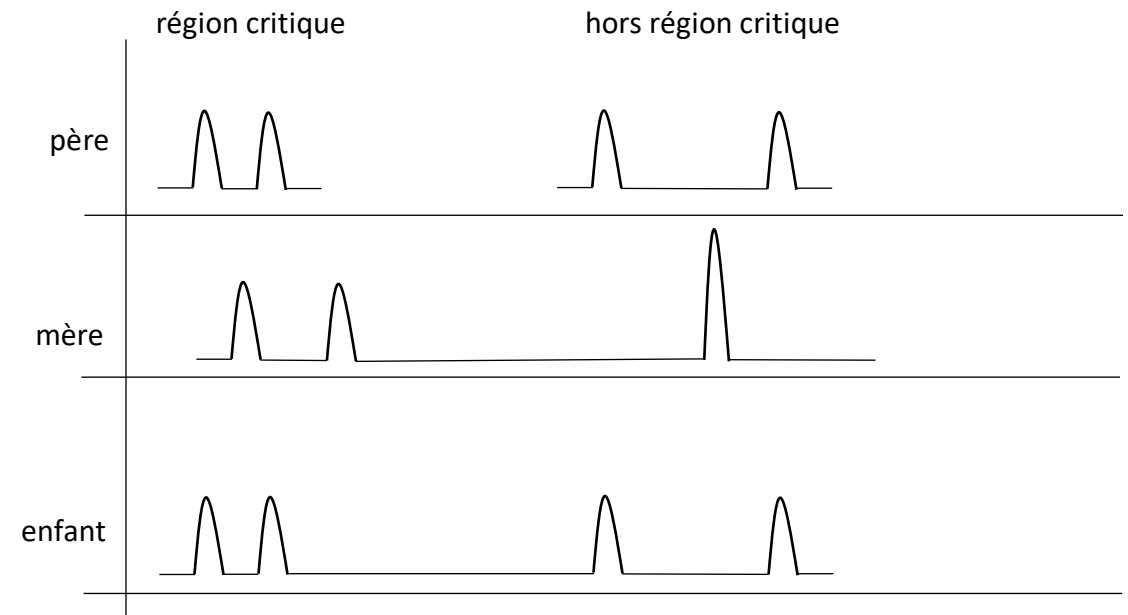
- une délétion maternelle
- une disomie uniparentale paternelle

Cas 2

père :

enfant:

mère :

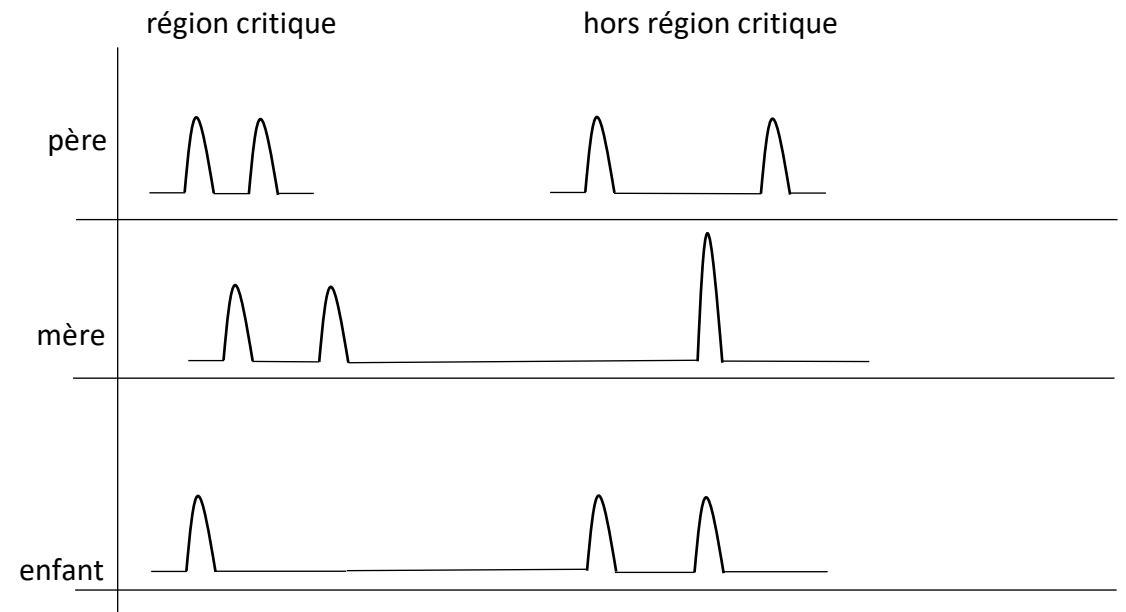
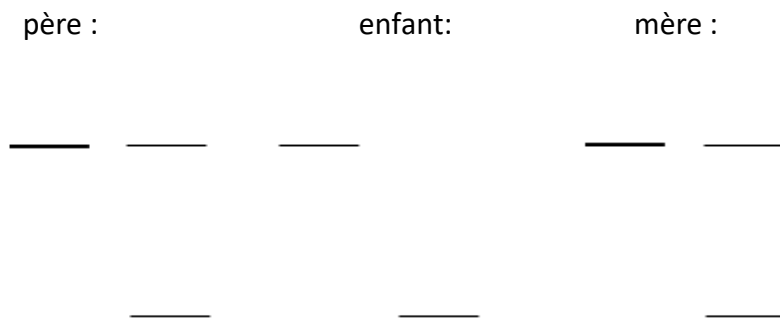


Interprétation : **disomie uniparentale paternelle**

Southern blot : 0% de l'ADN est méthylé

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

Cas 3



Interprétation : **Délétion maternelle**

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

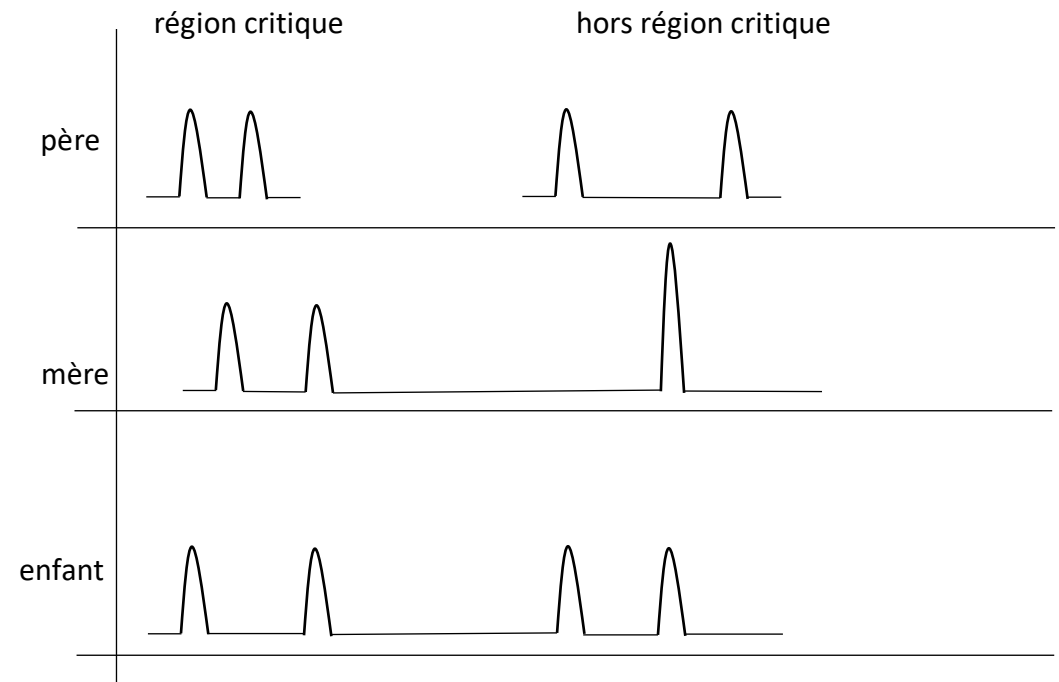
Microsatellite : pas d'allèle maternelle dans la région critique

Cas 4

père :

enfant:

mère :



Interprétation : **Erreur d'empreinte**

Southern : méthylation absente

Microsatellites : exclusion de
délétion maternelle
disomie uniparentale paternelle