1. **Diagnostic prénatal :**

Un couple sain Samer et Maya, a eu un enfant, Fouad, atteint de retard mental. Pour identifier biochimiquement la maladie, le médecin procède à des dosages sanguins sur les membres de cette famille. Ces dosages concernent deux substances chimiques particulières : la phénylalanine et les purines (adénine ou guanine) dont les variations des taux pourraient provoquer un retard mental.

**Doc. 1** : Tableau regroupant les résultats des dosages sanguins effectués.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Substances chimiques dosées | Samer | Maya  | Fouad  |
| Phénylalanine (en mg pour 10 mL) | 1,7 | 1,73 | 1,73 |
| Purines (en mmoles/L) | 78 | 79 | 118,5 |

1. Comparer les résultats obtenus et en dégager l’origine biochimique du retard mental de Fouad.

Ce couple attend un second enfant et souhaite savoir s’il serait affecté du même retard mental que son frère. Afin de réaliser le diagnostic prénatal de l’enfant attendu, une analyse d’ADN est pratiquée selon la technique de Southern Blot aux membres de . La sonde radioactive s’apparie spécifiquement à un marqueur génétique présent sous plusieurs formes alléliques et dont le locus est étroitement lié à celui du gène « Gart » porté par le chromosome 21 impliqué dans la synthèse de la substance à l’origine du retard mental.

**Doc.2** : Résultats des électrophorégrammes obtenus.



1. En se basant sur les résultats du document 2, préciser l’anomalie dont souffre Fouad.
2. Proposer une technique permettant de confirmer ce diagnostic.
3. L’origine génétique du retard mental de Fouad est-elle en corrélation avec son origine biochimique dégagée du document 1 ?
4. Le fœtus serait-il atteint ? Justifier la réponse.