

NOM :

Prénom :

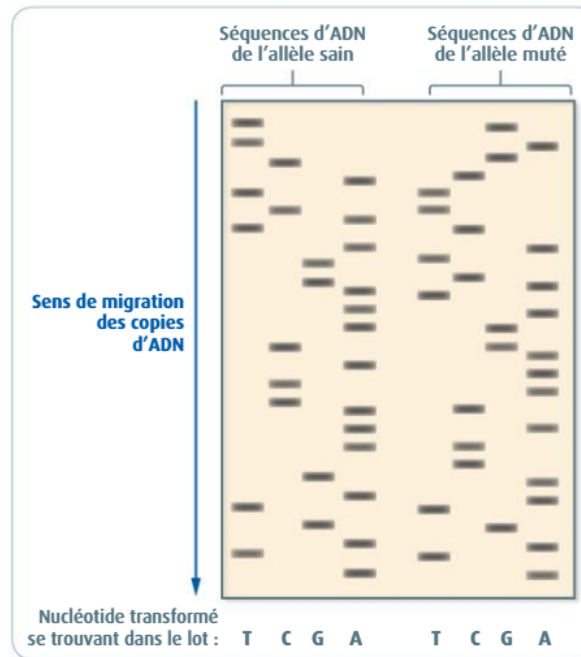
Le séquençage du gène CFTR

La mucoviscidose est une maladie génétique résultant de mutations du gène CFTR, situé sur le chromosome 7. L'une d'elles est nommée $\Delta F508$.

► **Résultat du séquençage par la méthode de Sanger d'un allèle sain et d'un allèle muté du gène CFTR.** Pour chaque allèle, la séquence d'ADN a été amplifiée puis 4 lots ont été constitués. Dans chaque lot, on réalise une synthèse de l'ADN en incorporant tous les nucléotides dont un nucléotide modifié (A, T, C ou G en fonction du lot). L'incorporation de ce nucléotide modifié dans la séquence néo-formée bloque la synthèse de la copie. On obtient ainsi dans les quatre lots, des copies des séquences d'ADN, de tailles différentes. Ces séquences d'ADN sont ensuite séparées par la technique d'électrophorèse sur gel. Plus les séquences d'ADN migrent loin et plus elles sont de petite taille.

Aide

- Pour chaque allèle :
 - Relevez les nucléotides incorporés, par ordre croissant de la taille des séquences d'ADN.
 - Déduisez-en la séquence d'origine, par complémentarité des bases.
- Comparez les deux séquences pour identifier les différences.
- Reconstituez la séquence en acides aminés de ces deux séquences (voir rabat de couverture).



QUESTION Déterminez la séquence nucléotidique de l'allèle sain et de l'allèle muté du gène CFTR. Puis expliquez en quoi consiste cette mutation et sa conséquence sur la séquence en acides aminés. (doc 2 p.48)