

Protocole de TP

Détecter un allèle mutant du gène CFTR dans une famille par RFLP

► **Matériel nécessaire :**

- logiciel Anagène
- séquences alléliques du gène CFTR ([ch02_p50_doc3_cftr.edi](#))

► **Protocole :**

1. Ouvrir avec Anagène les séquences alléliques du gène CFTR.
2. Sélectionner les séquences mutantes connues DeltaF508 et R553X, ainsi que les séquences d'individus dont on cherche à repérer ces mutations.
3. Traiter ces séquences par action enzymatique (raccourci F9).
4. Dans la banque d'enzyme, ajouter HincII qui coupe des sites à 6 bases.
5. Comparer le nombre de sites de restriction (coupure) sur les allèles DeltaF508 et R553X pour les distinguer.
6. Changer l'allèle à étudier pour comparer le profil de restriction des allèles des individus malades avec ceux des allèles de référence.

