La prédiction génétique à l’heure de la bio-informatique et du séquençage des génomes

Protocole de TP

**5**

unité

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.

