

**Module : Biologie Moléculaire**  
**Niveau : Master II**  
**Spécialité : Biochimie Appliquée**

### **TP 3 : Séquençage du gène CFTR chez un patient suspect de mucoviscidose (méthode de Sanger)**

#### **Exercice 1**

1. Choisissez **une maladie génétique** (ex : dystrophie musculaire, syndrome de Marfan, thalassémie, syndrome de Lynch, etc.). **(2pts)**
2. Cherchez dans la littérature **une expérience ou une méthode expérimentale** utilisée pour le diagnostic moléculaire de cette maladie **(2 pts)**
3. Concevez un protocole expérimental adapté (matériel, réactifs, étapes) en expliquant pourquoi cette méthode est appropriée pour la mutation/altération choisie. **(3 pts)**

#### **Exercice 2 (4 pts)**

On réalise une PCR suivie d'un séquençage pour détecter une mutation dans l'exon 11 du gène BRCA1.

Les résultats de séquençage montrent

<b>Position nucléotidique</b>	<b>Séquence normale</b>	<b>Séquence patient</b>	<b>Conséquence</b>
<b>5467</b>	<b>A</b>	<b>T</b>	<b>Substitution (Mutation faux sens)</b>

1. Quelle est la nature de la mutation détectée ?
2. Quelle est sa conséquence possible sur la protéine BRCA1 ?
3. Quelle technique permet de confirmer le diagnostic ?

#### **Exercice 3 (4pts)**

1. Quelle conséquence cette mutation entraîne-t-elle sur la protéine CFTR ?
2. Pourquoi le séquençage est-il plus précis qu'une simple PCR ?
3. Citer deux autres maladies diagnostiquées par séquençage

**Remarque : 1 pt pour l'objectif du Tp**