Utiliser le logiciel « Anagène » pour comprendre l'origine de la mucoviscidose

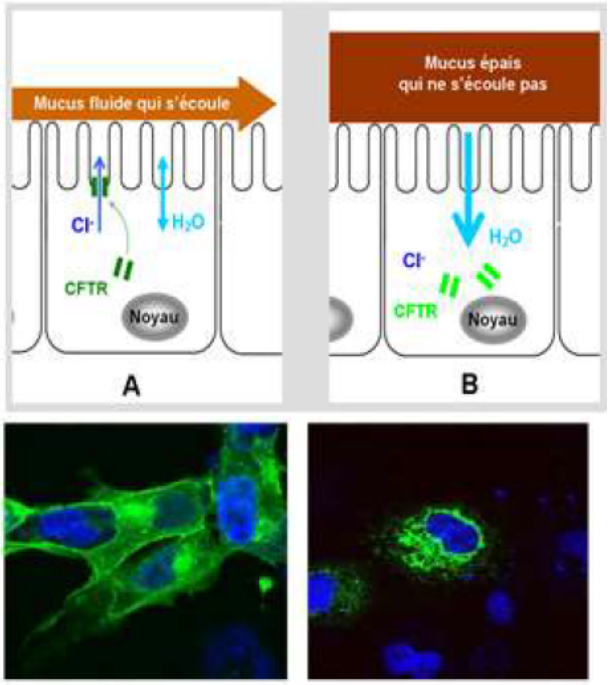
Anagène est un logiciel qui permet de *visualiser et de comparer des séquences d'ADN* d'un gène donné.

Ici, le gène responsable de la maladie est le **gène CFTR** (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) qui permet la formation d'une protéine formant un canal chlore (Cl^-) indispensable à l'écoulement du mucus (voir doc ci-contre).

Ce gène est situé sur le bras long du chromosome 7. Une des mutations les plus connues est la mutation deltaF508, qui se retrouve dans 80% des cas de mucoviscidose.

Pour identifier l'anomalie de l'ADN responsable de la maladie, nous allons **comparer** deux séquences d'ADN :

- une séquence d'un individu **sain** appelée **CFTR.CDS.Adn,**
- et celle d'un individu **malade** appelée **CFTR.DeltaF508.Adn**.



A) cellules d'un Sujet sain B) cellules d'un Sujet malade
En vert : localisation de la protéine CFTR
Image : www.mucoviscidose-cftr.com

UTILISATION DU LOGICIEL ANAGENE

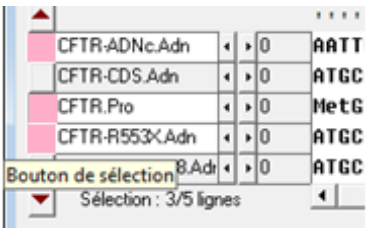
- Sur le bureau dans « SVT », choisir BIOLOGIE puis Anagène.

- Dans Anagène, cliquer sur « fichier » - « ouvrir » - « CFTR.edi » qui se trouve en pièce-jointe dans l'ENT à la séance du jour OU dans l'atelier de la classe.

1 - Pour FHCCEVZRE les séquences VAHGVYRF,

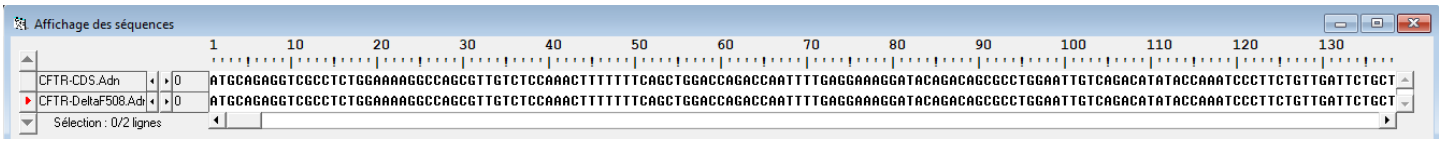
Sélectionner :

- □ CFTR.Adnc.ADN,
- □ CFTR.Pro
- □ et enfin CFTR.R553X.Adn



en appuyant sur les carrés à gauche (voir image ci-contre) puis appuyer sur la touche «FHCCE» du clavier.

Seules les deux séquences **CFTR.CDS .Adn** et **CFTR.DeltaF508.Adn** *restent visibles (voir ci-dessous)*

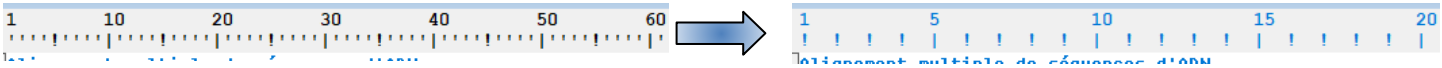


2 - Pour découvrir l'anomalie responsable de la maladie, il faut comparer les deux séquences. Pour cela :

- Sélectionner les deux séquences en cliquant sur le carré le plus à gauche en face de la séquence puis cliquer sur l'icône . ATGC -C-- et choisir « NYVTARZRAG NIRP QVFPBAGVAHVGR ».

La comparaison apparaît alors dans une nouvelle fenêtre.

En haut dans option, choisir « règle des triplets » pour un autre type de lecture (bases par 3).



3 - Quelles différence(s) y'a t'il entre les deux séquences ? Penser à QRCYNPRE le PHEFRHE.

INFORMATIONS COMPLEMENTAIRES

• « * » ou « - » signifie que les nucléotides sont les mêmes entre deux séquences comparées,

• « _ » signifie qu'il manque un nucléotide. Il s'agit d'une mutation appelée « **délétion** »,

• s'il y a une **lettre différente** c'est qu'un nucléotide a été remplacé. La lettre affichée correspond au nouveau nucléotide. Il s'agit d'une mutation appelée « **substitution** ».

ATTENTION :  Ici seul un des brins d'ADN est représenté contrairement à « Libmol »