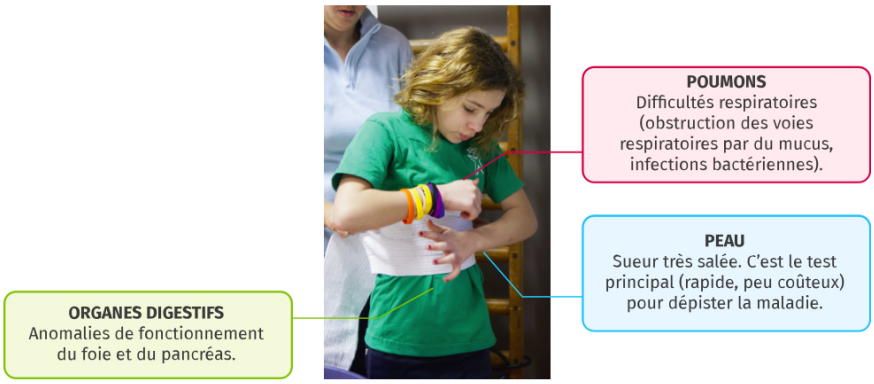
Activité 4: L’expression des gènes dans les cellules

La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire. Les individus atteints sont affectés au niveau des poumons, de la peau, et du foie mais ils n’ont pas d’atteintes au niveau des autres organes.

Comment expliquer les symptômes de la mucoviscidose ?

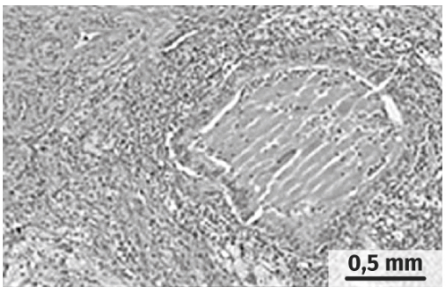
1. Utilisez le logiciel Génigène pour comparer les séquences nucléotidiques et peptidiques du gène et de la protéine CFTR chez un individu sain et chez un individu mucoviscidaire, et exploitez les documents ci-dessous pour réaliser un tableau comparatif des caractéristiques d’un individu mucoviscidaire et d’un individu sain, de l’échelle de l’organisme à l’échelle moléculaire.

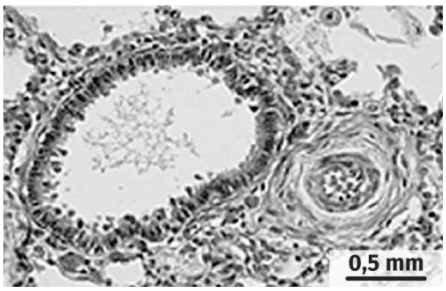
2. Expliquez pourquoi la mucoviscidose n’affecte que certains organes chez les individus atteints.



1 Les symptômes de la mucoviscidose.

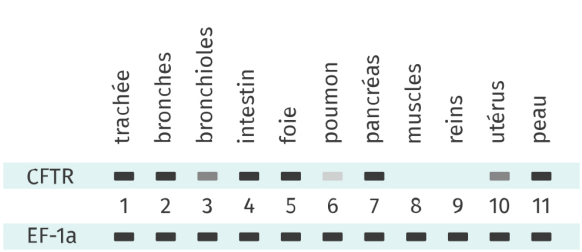
Lara, 10 ans, doit régulièrement faire des séjours dans des centres de soins, en particulier pour améliorer ses capacités respiratoires.

[a] 



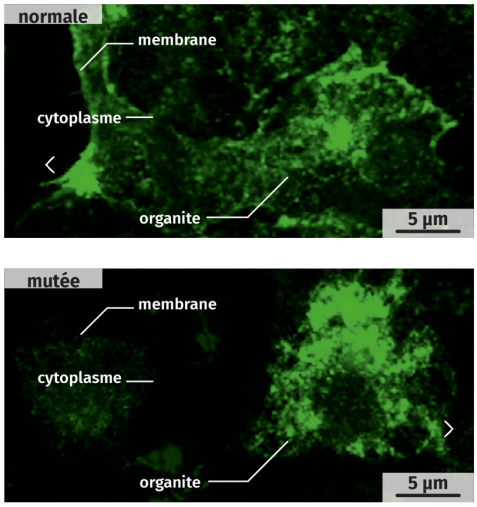
[b]

2 Bronches d’un individu atteint de mucoviscidose [a] et d’un individu sain [b] observées au microscope optique.



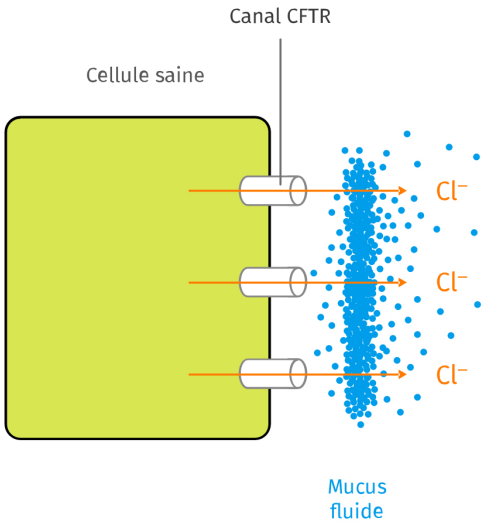
6 **Identification des produits d'expression du gène *CFTR* (la protéine CFTR) dans différents organes.**

Plus la bande est intense, plus la protéine est présente en grande quantité. *EF-1a* est un gène s'exprimant dans toutes les cellules et produisant la protéine EF-1a.



4 **Localisation cellulaire de la protéine CFTR.**

Celle-ci a été fusionnée à une protéine fluorescente verte (la GFP). Les cellules expriment donc une protéine CFTR-GFP que l'on peut observer au microscope à fluorescence.



5 **Mode d'action du canal CFTR.**

L'exportation des ions chlorure par CFTR induit un appel d'eau qui fluidifie le mucus. Sans ions Cl^-, le mucus est moins hydraté et s'épaissit. Il encombre alors les bronches et favorise les infections bactériennes.