# 4. À la Loupe des Mutations

Les variants sont généralement nommés selon ce schéma :

<Nom du gène>-<Lettre1><Position><Lettre2>

* **Lettre1** : acide aminé d’origine (code à 1 lettre, ex. R = Arg)
* **Position** : rang de l’acide aminé dans la protéine (ex. 175)
* **Lettre2** : acide aminé substitué (ex. H = His)

Par exemple, **TP53-R175H** signifie que, dans la protéine p53, l’arginine (R) en position 175 est remplacée par une histidine (H).

### Vos 3 variants à étudier sont:

* TP53-R175H
* TP53-Y220C
* TP53-R273H

### **Instructions**

1. Ouvrez votre navigateur et allez sur :  
   <https://www.oncokb.org/>
2. Dans la barre de recherche, saisissez chaque nom de variant (par ex. *TP53 R175H*) et validez.
3. Pour chacun, notez les informations clés affichées.

### **Questions**

Pour **chaque variant**, répondez aux questions suivantes :

1. Quelle est la classification de la mutation (Oncogenic, Likely Oncogenic, Variant of Unknown Significance…)?

2. Quelle est le effet de la alteration ? S’agit-il d’une perte de fonction (loss-of-function) ou d’un effet dominant-négatif/gain-of-fonction ?

3. Quel « Level » (niveau) de preuve scientifique est affiché sur OncoKB (ex. Level 1, 2A, 3B…) assigné à cette variante ?

4. Existe-t-il une thérapie ciblée approuvée ou en essai pour ce variant ? Si oui, laquelle ?