

Thème 1 : la Vie et l'évolution du Vivant

Partie A : Expression, Stabilité et variation du patrimoine génétique

Chapitre 2 : La variabilité génétique

Constat :

Les différences phénotypiques observables au sein d'une population sont le résultat de la diversité allélique (= diversité des allèles pour un gène donné) de nombreux gènes.

Ce sont les mutations, c'est à dire les modifications de la séquence nucléotidique de l'ADN, qui sont à la source de la diversité allélique.

Questionnement :

On cherche à déterminer ce qui est à l'origine des mutations de l'ADN.

Pistes de réponse :

On peut penser que les mutations de l'ADN sont dues à l'environnement ou à des erreurs qui surviennent pendant la réplication.

Introduction :

Lors de la **réplication de l'ADN** en phase S, les **ADN polymérases** ajoutent 6,4 milliards de nucléotides (ensemble des paires de nucléotides dans une cellule humaine) en respectant la complémentarité des bases azotées. Ce mécanisme n'est pas infallible et **des erreurs** peuvent apparaître et conduire à une modification de la séquence nucléotidique = une mutation.

I. Les différents types de mutations

Voir TP2, partie 2

On parle de **mutations ponctuelles** quand elles touchent une seule base de l'ADN.

Il en existe 3 types :

- les **substitutions**, où la base est remplacée par une autre.
- les **additions**, où une base est ajoutée dans la séquence d'ADN.
- les **délétions** où l'on observe la disparition d'une base.

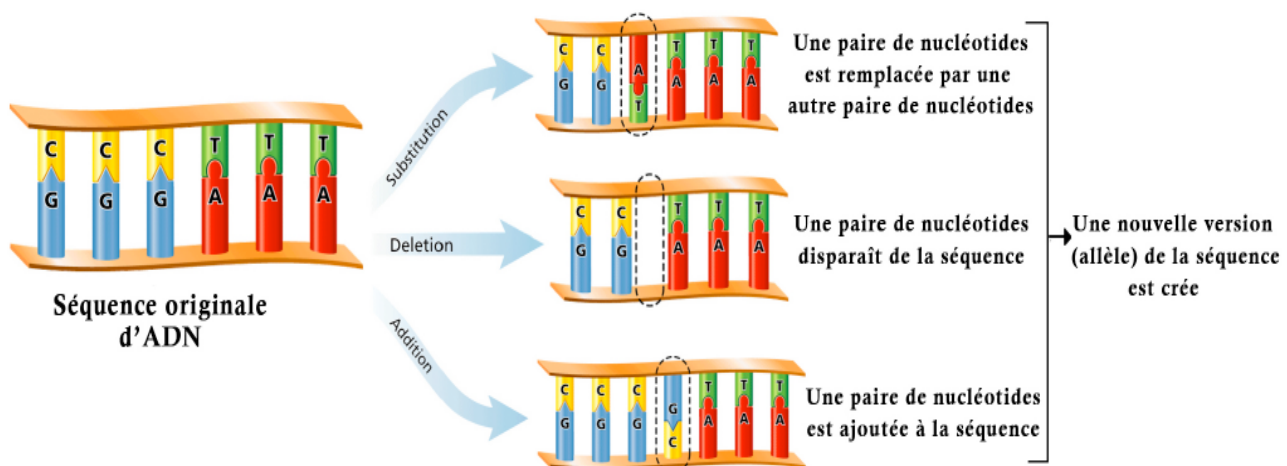


Schéma des différents types de mutations ponctuelles

II. Les agents mutagènes

Voir TP2, partie 1 et TP2 bis

Les mutations spontanées de l'ADN lors de la réplication sont rares. Cependant, leur fréquence peut être augmentée par l'action d'**agents mutagènes** (ex : substances chimiques, rayons X, etc.)

Les rayons ultraviolets (UV) émis par le soleil sont les agents mutagènes principaux auxquels la population humaine est exposée. Ce rayonnement est plus ou moins important selon le moment de la journée ce qui augmente l'effet mutagène et peut même conduire à la destruction des cellules.

Les UV entraînent fréquemment la formation de dimères de thymine (liaisons covalente entre deux nucléotides T) qui a pour effet de **modifier la structure de l'ADN** et perturber la réplication. Hors, une molécule d'ADN abimée peut conduire à l'apparition de cellules cancéreuses.

C'est pourquoi il est important de se protéger de ses rayons en appliquant de la crème solaire protectrice sur la peau, en portant des lunettes de soleil adaptées et en respectant les heures conseillées pour l'exposition au soleil.

III. Les mécanismes de réparation

Voir activité 3

A. Le système de réparation par excision.

Les cellules possèdent plusieurs systèmes enzymatiques capables de vérifier l'ADN et de réparer les erreurs.

Ces enzymes exercent leur action au cours de la réplication ou près celle-ci.

Le brin non altéré sert de matrice pour la réparation. Ainsi le système de réparation coupe le nucléotide altéré ou une petite séquence de nucléotides contenant le nucléotide altéré et remplace l'ensemble des nucléotides par une séquence nucléotidique complémentaire du brin matrice.

Document : réparation de l'ADN voir p. 36 du livre

B. La réparation par recombinaison

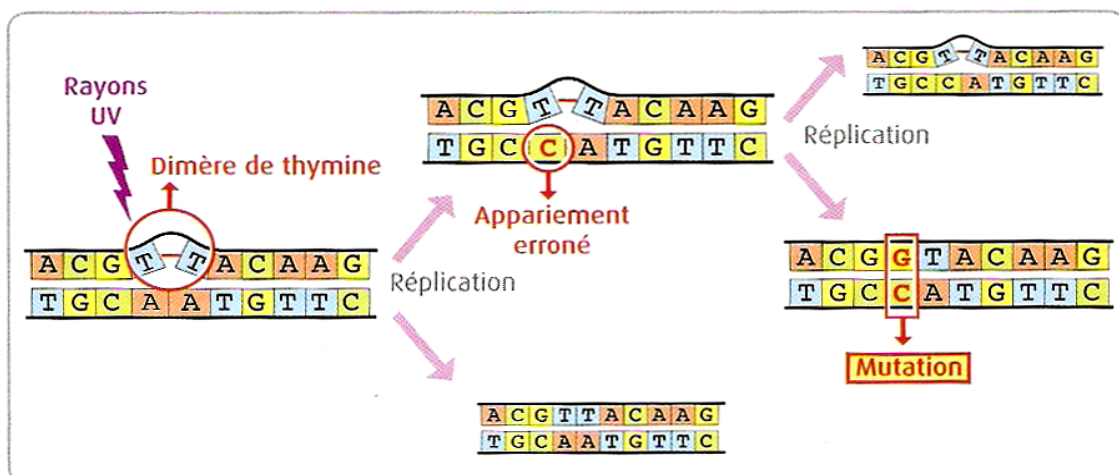
Ce système de réparation est utilisé en cas de cassure de l'ADN ou si les deux brins de la molécule sont altérés.

Le système va alors récupérer l'information endommagée à partir de la copie non altérée sur le chromosome homologue.

C. Les limites de la réparation.

Lorsque les nucléases et autres systèmes de réparation ne permettent pas la correction de l'erreur, la mise en place des nucléotides mal appariés est définitive.

Pendant la réplication suivante, le nucléotide incorporé par erreur fait partie du brin matrice et dirigera l'incorporation de son nucléotide complémentaire, il n'y aura donc plus de nucléotides mal appariés, mais un changement définitif dans la séquence d'ADN, c'est-à-dire une mutation.



Conséquences d'une mauvaise réparation ADN

IV. La transmission des mutations.

Voir activité 3 (livre nécessaire)

Dans le cas où la mutation n'engendre pas de modifications qui empêchent la survie de la cellule, la mutation sera transmise si la cellule se divise. On obtient alors un ensemble de cellules mutées (on parle de clones cellulaires porteurs de la mutation)

2 cas sont alors possibles :

- Si la mutation affecte les **cellules somatiques** (cellules du corps sauf les cellules reproductrices), les mutations n'ont de conséquences qu'au niveau de l'organisme porteur de la mutation.
Ex. : cancer de la peau (mélanome) chez des personnes exposées trop fortement au soleil après une dizaine d'années.
- Si la **mutation affecte les cellules germinales** (cellules qui peuvent donner des cellules reproductrices), dans ce cas ces mutations peuvent se retrouver dans la cellule œuf à l'origine d'un nouvel individu. Ces mutations vont donc se transmettre de génération en génération, elles sont **héréditaires**.

V. Les mutations : source de biodiversité.

La mutation est le mécanisme à l'origine des différentes versions possibles d'un gène, c'est-à-dire à l'origine **des allèles** d'un gène ou **polyallélisme des gènes**. (ex. : allèle du gène des groupes sanguins).

Cette diversité des allèles au sein d'une espèce conduit à une **diversité des phénotypes**. La mutation est un mécanisme clé de la **biodiversité génétique et phénotypique** des espèces.