

Chapitre 2 : les mutations : origine de la variabilité génétique

Introduction :

La mitose permet une transmission conforme du programme génétique de génération en génération. Tous les individus d'une même espèce possèdent donc les mêmes gènes, mais il existe une grande diversité des individus.

Cette diversité a pour origine des modifications dans les séquences d'ADN : Les mutations, elles introduisent une variabilité génétique nécessaire à l'évolution.

Problèmes :

- Quelle est l'origine des mutations ?
- Comment expliquer la fréquence d'apparition des mutations
- Quel est le devenir d'une mutation ?

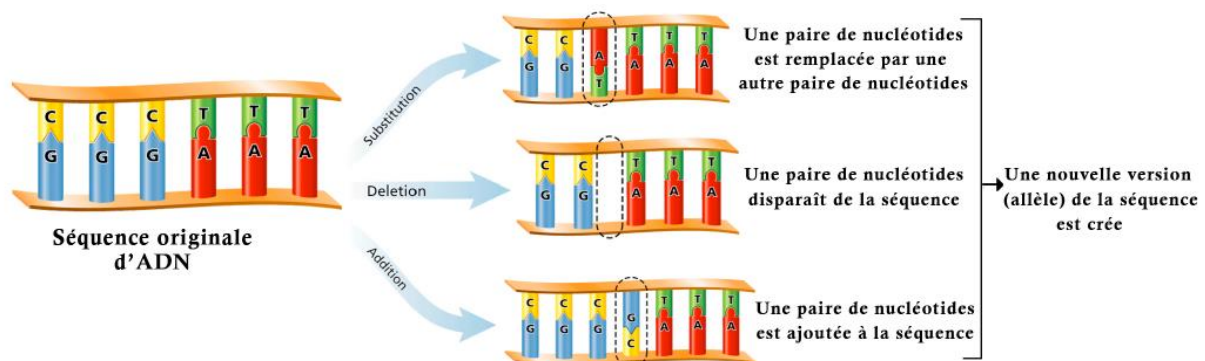
1. Les différents types de mutation.

[Livre page 32 doc 1 ou diaporama diapositive 2](#)

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.

[TP 3 : les mutations génétiques](#) (tableau complété lors du TP 3 1^{ère} partie)

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.

Une mutation est un phénomène rare, spontané et aléatoire.

L'ADN peut être endommagé en dehors des périodes de réplication par des agents mutagènes, la fréquence des mutations peut donc considérablement augmenter

2. Les agents mutagènes.

[TP 4 : Rôle des UV sur les levures](#)

Correction TP4 : [diapositive 7](#) du diaporama

[Question sur les documents 1 et 2 page 33 \(diaporama diapositive 8\)](#)



[Document action des rayons UV et des radiations ionisantes](#)

Compléter la 1^{ère} partie sur l'action des différents types de rayonnement sur l'ADN

Dans le cas de formation de dimère, cela provoque une incapacité de ces nucléotides de se lier avec leur base complémentaire située sur le brin complémentaire de la molécule d'ADN. Cette absence d'appariement provoque **l'arrêt de l'ADN polymérase** lors de la réplication dans la plupart des cas conduisant alors à la mort de la cellule. Néanmoins, certains ADN polymérase parviennent à les franchir, mais elles commettent souvent des erreurs d'appariement. Ils sont à l'origine des cancers de la peau.

Les radiations ionisantes alpha et gamma provoquent le type de lésions les plus dangereuses pour l'ADN, c'est-à-dire la cassure des 2 brins de la molécule provoquant ainsi la mort de la cellule. On utilise cette propriété pour tuer les cellules cancéreuses dans le cas d'un cancer.

3. Les mécanismes de réparation

A. Le système de réparation par excision.

[Document mécanisme de réparation](#)

Compléter la 2^{ème} partie sur les différents mécanismes de réparation

La reconnaissance des erreurs d'appariements a lieu au moment de la réplication, en effet, lorsque 2 nucléotides l'un en face de l'autre ne sont pas complémentaires, la synthèse de l'ADN est ralentie. Le brin non altéré sert de matrice (de référence) 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.

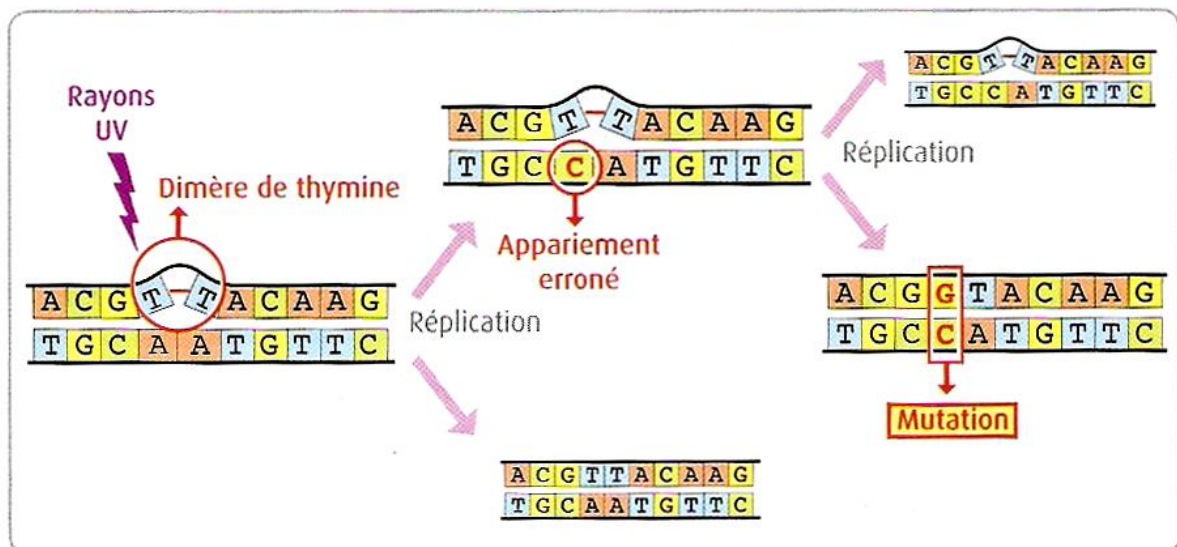
B. La réparation par recombinaison

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.

Rq. Lorsque la séquence nucléotidique est trop altérée, ou si les cassures sont trop nombreuses, un système de réparation de dernière chance va venir rajouter aléatoirement des séquences de nucléotides complémentaires. Ce système est utilisé en dernier recours, car elle introduit de nombreuses mutations conduisant soit à la mort de la cellule soit à des processus de cancérisation.

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.

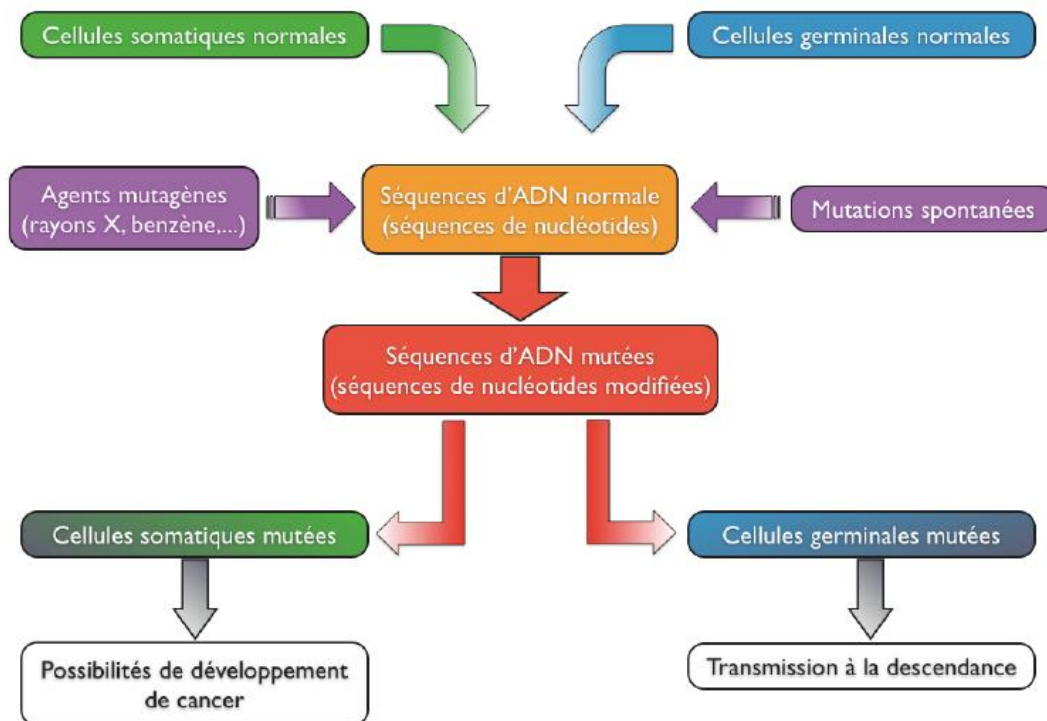
Pendant la réplication suivante, le nucléotide incorporé par erreur fait partie du brin matrice et dirigera l'incorporation de son nucléotide complémentaire, il n'y aura donc plus de nucléotides mal appariés, mais un changement définitif dans la séquence d'ADN, c'est-à-dire une mutation.

4. La transmission des mutations.

Dans le cas où la mutation n'engendre pas des 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**.



5. 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). Comme l'organisme humain est **diploïde** (chaque chromosome en deux exemplaires, paire de chromosomes homologues), il porte chaque gène en deux exemplaires, il peut être soit **homozygote** (2 allèles identiques du gène) pour le gène considéré ou **hétérozygote** (2 allèles différents du gène).

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.

Conclusion :

La mutation est un phénomène aléatoire qui conduit à la diversité des allèles d'un gène. Ce mécanisme est un moteur de l'évolution, il est à l'origine de la biodiversité des individus d'une espèce.