

Bilan – Chapitre 3 : Mutations de l'ADN et variabilité génétique

Mémo

Unité 1 Mutations et diversité des allèles

- Dans chaque population, il existe une grande variété de phénotypes. Ces différences entre individus peuvent résulter de l'influence de l'environnement dans lequel chacun vit. Elles peuvent aussi provenir de modifications dans l'information génétique qui détermine les caractères de l'organisme. On parle dans ce cas de **mutations**.

- Les mutations sont à l'origine de diverses versions d'un même gène que l'on appelle des **allèles**. La population humaine présente une grande diversité allélique. Pour chaque gène il y a plusieurs allèles dont les fréquences varient selon la répartition mondiale des populations.

Unité 2 Origine des mutations

- Il existe plusieurs mécanismes à l'origine des **mutations** ponctuelles de la séquence d'ADN :

- Les erreurs de synthèse lors de la répllication de l'ADN. Les **enzymes** qui copient l'ADN (ADN polymérases) peuvent générer des erreurs lors de la synthèse du nouveau brin : il peut y avoir oublié d'un nucléotide, ajout d'un nucléotide, ou non-respect des règles de complémentarité. Les mutations qui en résultent sont appelées **mutations spontanées**.

- Des modifications chimiques des bases sous l'action d'**agents mutagènes** (réactifs chimiques produits par le métabolisme de la cellule ou présents dans l'environnement, radiations radioactives ou rayonnement ultraviolet), pouvant aller jusqu'à la cassure de la molécule d'ADN : on les appelle des mutations **induites**.

• Par ailleurs les outils de la biologie moléculaire permettent de modifier la séquence de l'ADN, créant ainsi des mutations induites artificiellement :

- la modification génétique d'une population de cellules au sein d'un organisme est à la base de la thérapie génique. Elle vise à soigner des maladies dues à la mutation naturelle d'un gène ;

- lorsqu'une mutation est introduite dans une cellule-œuf, toutes les cellules de l'embryon en sont porteuses et cela aboutit à la production d'un organisme génétiquement modifié (OGM).

Unité 3 Mutations et réparation

• Le taux d'erreur global lors de la réplication de l'ADN et de la division cellulaire est de l'ordre de 10^{-9} (1 nucléotide erroné pour 10^9 copiés). On estime par ailleurs que l'ADN d'une cellule subit jusqu'à 10^6 dommages moléculaires par jour. Or, le taux final de mutation est bien inférieur. Il existe donc, dans les cellules, des mécanismes de réparation de l'ADN.

• Ces mécanismes reposent sur des enzymes capables de se fixer à l'ADN endommagé et de catalyser les réactions de réparation.

Unité 4 Transmission des mutations

- Si les modifications de l'ADN ne sont pas réparées, elles deviennent des mutations qui se transmettent lors des divisions cellulaires. Selon le moment dans la vie, le type de mutation et le type de cellule touchée, les conséquences de la mutation sont différentes : on distingue les mutations germinales et les mutations somatiques.

- Les mutations germinales se produisent dans la **lignée germinale**, c'est-à-dire dans des cellules qui sont à l'origine des gamètes (ovocytes et spermatozoïdes). Elles créent donc de nouveaux allèles qui peuvent être transmis à la descendance. Elles sont à l'origine des maladies génétiques héréditaires, mais aussi source de variation des caractères, participant ainsi à l'évolution des êtres vivants.

- Les mutations somatiques se produisent dans la **lignée somatique**, qui n'intervient pas dans la production des gamètes. Elles ne sont pas héréditaires. On peut en distinguer deux types :

- si la mutation se produit précocement lors du développement embryonnaire, toutes les cellules descendantes de la cellule mutée en sont porteuses. Cela signifie qu'une partie plus ou moins étendue de l'organisme est génétiquement différente : on parle de mosaïque. C'est parfois directement observable (taches café au lait) si la mutation touche un des 150 gènes connus intervenant dans la pigmentation de la peau ;

- si la mutation intervient plus tardivement, elle peut altérer le contrôle du cycle cellulaire : la cellule mutée prolifère sans contrôle et forme une tumeur.

Mots-clés

Agent mutagène : facteur de l'environnement qui favorise l'apparition de mutations.

Allèle : variante de la séquence d'un gène présente dans une population.

Enzyme : constituant cellulaire capable de catalyser une réaction chimique.

Lignée germinale : ensemble des cellules d'un organisme destinées à devenir des gamètes, c'est-à-dire des cellules reproductrices.

Lignée somatique : ensemble des cellules d'un organisme qui ne deviennent pas des gamètes.

Mutation : modification d'une séquence d'ADN. Elle peut concerner un ou plusieurs milliers de nucléotides.

Mutation induite : modification d'une séquence d'ADN sous l'action d'agents mutagènes ou par les techniques du génie génétique

Mutation spontanée : modification d'une séquence d'ADN par erreur de copie lors de la réplication.