

1. Les mutations, des modifications dans la séquence de l'ADN

► Des modifications peuvent apparaître dans la séquence d'ADN d'une cellule: ce sont les **mutations**. Elles peuvent être la conséquence d'un mauvais appariement de nucléotides, introduit par l'**ADN polymérase** au cours de la réplication de l'ADN. Elles peuvent également résulter de dommages subis par l'ADN en dehors de sa réplication. Ces mutations, qui apparaissent spontanément, rarement et de façon aléatoire, sont qualifiées de **spontanées**. > Unité 1

► Des modifications de l'information génétique d'une cellule peuvent aussi être introduites volontairement, en laboratoire, grâce à des techniques dites de génie génétique. C'est sur l'introduction de ces modifications que reposent notamment les thérapies géniques. > Unité 1

*Il existe plusieurs types de mutations ponctuelles (mutation d'un seul nucléotide) : l'ajout d'un nucléotide ou **addition**, la perte d'un nucléotide ou **délétion**, le remplacement d'un nucléotide par un autre ou **substitution**.

* Les mutations peuvent être aussi plus étendues et affecter plusieurs nucléotides successifs.

2. L'action des agents mutagènes sur l'ADN

► Certains facteurs de l'environnement, chimiques (comme certaines substances cancérogènes) ou physiques (comme les rayons UV ou les rayonnements radioactifs), augmentent la fréquence d'apparition des mutations: ce sont des **agents mutagènes**. En provoquant des dommages sur les molécules d'ADN, ils peuvent, entre autres, empêcher le bon déroulement de sa réplication. Les mutations qu'ils provoquent sont appelées mutations **induites**. > Unité 2

3. Devenirs et conséquences cellulaires des mutations

► Au sein des cellules, des mécanismes spécialisés assurent la rectification des erreurs de réplication et réparent l'ADN qui a subi des altérations. Cependant, si les réparations ne sont pas conformes, l'erreur ou le dommage persiste et est transmis aux cellules-filles lors de la division cellulaire suivante. Ces **systèmes de réparation** permettent de maintenir une faible **fréquence** d'apparition des mutations dans les cellules. > Unité 3

► Les conséquences d'une mutation diffèrent selon le type de cellule touchée. Si la mutation survient dans une cellule somatique (**mutation somatique**), elle sera transmise au clone, c'est-à-dire à toutes les cellules-filles, issu de cette cellule, mais ne pourra pas être transmise à la descendance de l'individu. En revanche, si la mutation survient dans une cellule germinale (**mutation germinale**), elle devient potentiellement héréditaire: en effet, si l'un des gamètes issus de cette cellule germinale participe à la fécondation, la mutation sera transmise à la descendance de l'individu. On a ainsi un nombre conséquent de mutations de différence entre le génome d'un enfant et celui de ses parents. > Unités 1 et 3

4. Les mutations, sources de diversité génétique au sein des populations

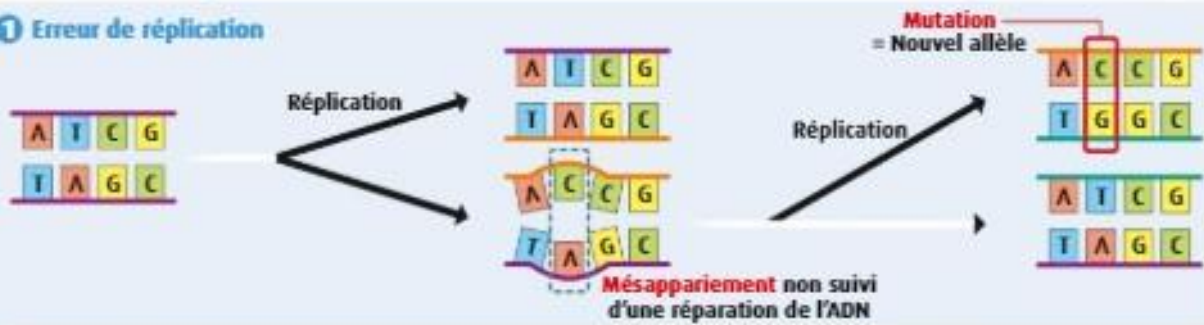
► Un **allèle** est une portion d'ADN qui correspond à une version d'un gène. Au sein d'une espèce, différents allèles coexistent pour un gène donné: ils sont apparus au fil du temps, à la suite de mutations germinales qui se sont répandues dans les populations. > Unité 4

► Selon leur nature et leur localisation dans la séquence d'ADN, les mutations ont des effets variés sur le phénotype: certaines n'ont aucun impact, d'autres sont à l'origine de l'apparition de nouvelles variations d'un caractère (par exemple, une nouvelle couleur des yeux). > Unité 4

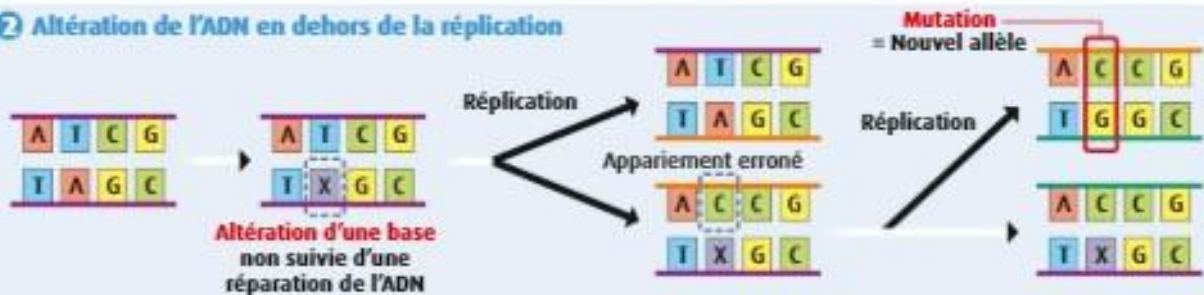
L'ESSENTIEL PAR L'IMAGE

Les mécanismes moléculaires à l'origine des mutations

1 Erreur de réplication



2 Altération de l'ADN en dehors de la réplication



Différentes origines des mutations

- Apparition spontanée

→ Mutation spontanée



- Apparition sous l'action d'agents mutagènes

→ Mutation induite



- Introduction volontaire par génie génétique



Les conséquences des mutations

Une mutation a différentes conséquences possibles selon :

- sa nature

- sa localisation dans l'ADN



Aucune conséquence pour le phénotype moléculaire

Modification du phénotype moléculaire

Aucune conséquence pour l'individu

Modifications du phénotype à l'échelle de l'individu

- Le type de cellule touchée

Mutation d'une cellule somatique

Copie de l'allèle dans les cellules-filles issues de la division cellulaire

Pas de transmission à la descendance

Mutation d'une cellule germinale = Nouvel allèle transmissible à la descendance

Si le nouvel allèle est transmis

Toutes les cellules portent le nouvel allèle

Diversité des allèles au sein de l'espèce

