

# V. Mutations de l'ADN et variabilité génétique

## 1. Mécanismes moléculaires des mutations

### a) Origine des mutations

Une mutation est une modification accidentelle et aléatoire de la séquence de nucléotides de l'ADN : **substitution** d'un nucléotide par un autre, **addition** ou **suppression** d'un ou de plusieurs nucléotides. Une modification du nombre de nucléotides (par addition ou suppression) a beaucoup plus d'effet qu'une substitution car elle décale la séquence de nucléotides et augmente ainsi le nombre de différences avec l'allèle initial (**mutation décalante**).

Cette « faute de frappe » a lieu pendant la réplication. Si elle n'est pas réparée, elle peut produire une nouvelle version du gène (« allèle » veut dire « autre »).

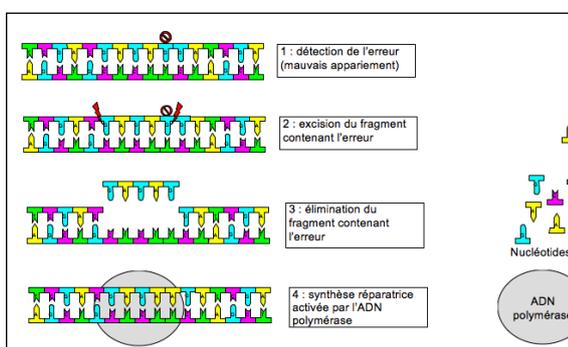
Un autre type de mutation est la formation d'un **dimère de thymine**, par l'établissement d'une liaison anormale entre deux nucléotides T successifs sur un même brin d'ADN. Ceci, comme les cassures de la double hélice, perturbe le bon déroulement de la réplication en déformant la molécule d'ADN. La cellule portant la mutation peut mourir ou se diviser de façon incontrôlée (voir « génétique et santé »). Des agents mutagènes peuvent favoriser ces mutations.

Le taux de mutation est très faible (de l'ordre  $10^{-8}$  à  $10^{-5}$ ) et dépend de l'efficacité de l'enzyme catalysant la réplication, l'ADN polymérase, ainsi que des gènes de réparation de l'ADN. Des mutations de ces gènes peuvent à leur tour augmenter la fréquence des mutations !

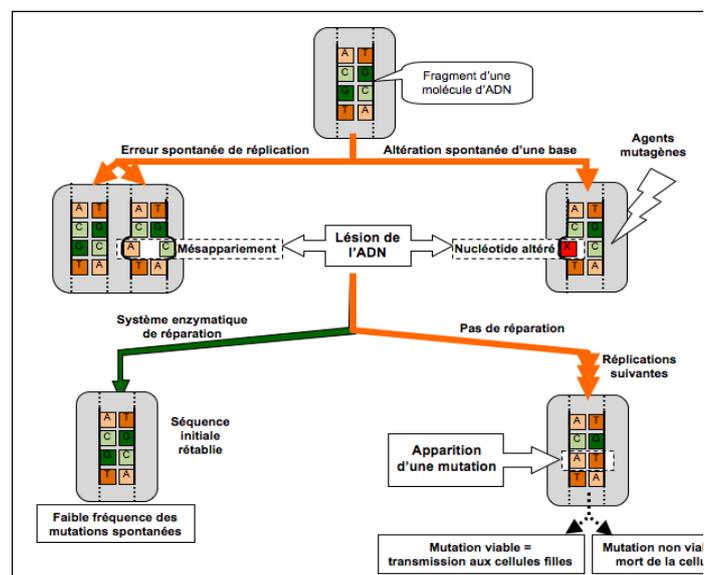
### b) Réparation des mutations

De nombreuses protéines (surtout des enzymes) sont spécialisées dans la réparation de l'ADN. Elles sont plus ou moins efficaces selon la nature de l'allèle qui les code. Un fragment du brin d'ADN contenant la mutation est retiré et les nucléotides manquants sont mis en place par l'ADN polymérase.

📖 [Principales étapes de la réparation d'une mutation \(http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id\\_article=2607\)](http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id_article=2607)



📖 [Apparition d'une mutation viable \(http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id\\_article=2586\)](http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id_article=2586)



## 2. Les agents mutagènes

Certains facteurs de l'environnement, appelés « **agents mutagènes** » (ondes électromagnétiques, rayons ultraviolets, radioactivité, produits toxiques...) peuvent augmenter la fréquence des mutations. Chez l'humain, on a ainsi mis en évidence une relation entre certains agents mutagènes

et des maladies (rayons ultraviolets et cancer de la peau, iode radioactif et cancer de la thyroïde, amiante et cancer des voies respiratoires...).

### 3. Conséquences des mutations

Le **phénotype** est l'ensemble des caractères observables à différentes échelles : moléculaire, cellulaire, macroscopique (tissus, organes et organisme). Une mutation peut modifier le phénotype à ces différentes échelles.

#### a) Au niveau moléculaire

---

Une mutation peut se répercuter sur la protéine codée par l'allèle muté :

- si le codon modifié par la mutation ne correspond plus au même acide aminé (mutation "faux sens") ;
- si le codon modifié par la mutation ne correspond à aucun acide aminé (codon « stop »), ce qui peut aboutir à une protéine anormalement courte (mutation "non sens").

Mais la plupart des mutations n'ont pas d'effet (mutations **silencieuses**), car :

- la mutation peut toucher un intron ou une autre région non codante de l'ADN,

#### Code génétique

- le codon normal et le codon muté peuvent correspondre au même acide aminé (conséquence de la **redondance** du code génétique),
- une protéine peut conserver sa forme (et donc sa fonction) malgré une modification de sa séquence polypeptidique (remplacement d'un acide aminé par un autre de même taille et même charge électrique),
- une protéine peut conserver sa fonction malgré une forme modifiée (site actif d'une enzyme non touché...),
- un allèle muté (récessif) peut être « masqué » par un allèle normal (dominant).

#### b) Au niveau de l'organisme

---

Si la cellule mutée se divise, elle forme un **clone** de cellules qui portent toutes la mutation. Une mutation **somatique** disparaît à la mort de l'individu. Une mutation **germinale** (ayant lieu dans une cellule reproductrice) peut être transmise à la descendance si cette cellule participe à la fécondation (voir « génétique et santé »).

Les **maladies génétiques** sont dues à des mutations ; l'allèle muté ne permet pas la formation d'une protéine normale, ce qui est à l'origine des symptômes. Cependant, la plupart des mutations ne sont ni favorables ni défavorables (mutations **neutres**).

#### c) Au niveau des espèces

---

Une mutation transmise à la descendance va pouvoir se répandre peu à peu dans la population : les mutations sont donc à l'origine de la **biodiversité**. Tous les individus d'une espèce possèdent les mêmes gènes, mais aucun ne possède la même combinaison d'allèles (à l'exception des vrais jumeaux). Nous sommes donc tous des **mutants**.

Si le fonctionnement de la protéine est modifié, alors une nouvelle fonction peut apparaître, éventuellement un nouveau caractère à l'échelle de l'évolution des espèces : on parle « d'innovation génétique ».

La **variabilité** de l'ADN (capacité à se modifier par mutation) est un des « moteurs » de l'évolution des espèces.

NB : une mutation n'arrive jamais « pour » faire quelque chose, mais toujours au hasard. C'est le filtre de la sélection naturelle qui peut donner l'impression **fausse** d'une « orientation » voire d'un « but » qui n'existe pas.