

Introduction

Tous les mécanismes vus précédemment permettent de comprendre comment l'information génétique peut se transmettre de cellules en cellules, mais aussi de génération en génération à l'identique. Cela permet ainsi le maintien des caractéristiques fonctionnelles dans des îlots de cellules (ex des cellules du duodénum qui synthétisent la lactase) mais aussi de génération en génération (tous les êtres humains possèdent le gène de la lactase). Cependant, il existe bien une variabilité génétique

L'existence d'une variabilité de l'ADN est un fait qui a déjà été établi en classe de seconde.

Pb: Comment les mutations peuvent être à l'origine d'une variabilité génétique ? Quelles sont les conséquences de modifications de l'information génétique ?

Hypothèses : - erreurs dans les processus de réplication
- mutations provoquées par des éléments de l'environnement

I. L'origine de la variabilité génétique

a- Des modifications de l'information génétique

Les mutations sont dues à des erreurs se produisant spontanément au cours de la réplication de l'ADN: il arrive que l'ADN Polymérase fasse des erreurs. Celles-ci sont rares (environ 1 fois pour 100 000 nucléotides). Il s'agit de mutations spontanées.

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.

b- Influence de l'environnement: action des agents mutagènes sur l'ADN

Citer quelques éléments de l'environnement à l'origine de mutations : UV, tabac, radioactivité, certains produits

chimiques avec le logo suivant ...



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.) qui vont entraîner des altérations de la structure moléculaire de l'ADN.

- entraînent des cassures dans l'ADN, qui empêchent la réplication et donc la mitose
- plus souvent: formation de dimères de T → soit la polymérase coince donc on a arrêt de la réplication et mort de la cellule ; soit elle passe et place un nucléotide (ou n'en place pas) au hasard donc mutation.

Les rayons ultraviolets (UV) émis par le soleil sont les agents mutagènes principaux auxquels la population humaine est exposée . 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.

Rm : évoquer les mutations induites : on peut provoquer des mutations à des endroits bien précis afin de modifier volontairement le génotype et donc le phénotype → on crée ainsi des OGM nouvelle génération !

La fréquence des mutations apparaît de 10^{-8} , et pourtant, des études ont montré que les erreurs lors de la réplication sont plus fréquentes, de l'ordre de 10^{-6} . Pourquoi ? Il existe peut-être des systèmes de réparation.

II Réparation de l'ADN

Les cellules possèdent plusieurs systèmes enzymatiques capables de vérifier l'ADN et de réparer les erreurs. A la suite de l'ADN Polymérase, des enzymes parcourent l'ADN à la recherche d'erreur (problèmes d'appariement).

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

En cas d'erreur, une endonucléase clive le fragment présentant l'erreur et l'ADN Polymérase reforme le fragment qui vient d'être excisés par le système de réparation. Le brin non altéré servant de matrice pour la réparation.

Le plus souvent, l'erreur est réparée ce qui explique que même si les mutations surviennent spontanément, elles ont une fréquence faible.

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.

- Soit les modifications sont telles que la survie de la cellule n'est pas possible : la mutation est alors perdue.
- Soit les modifications n'empêchent pas la survie de la cellule. Dans ce cas, la mutation peut être transmise si la cellule se divise et peut donc perdurer.

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.

III Les conséquences de la variabilité génétique aux différentes échelles

a- A l'échelle des individus: d'une variation du phénotype au développement de maladies

-Une mutation ayant lieu dans une cellule non reproductrice, nommée mutation somatique, n'est transmise qu'aux cellules issues des divisions successives de la cellule mutée. Cette population de cellules identiques forme un clone. Cette mutation disparaît alors à la mort de l'individu.

-Une mutation ayant lieu dans une cellule germinale (=reproductrice), appelée mutation germinale, est transmissible à la descendance de l'individu. Si elle est effectivement transmise, elle devient héréditaire et se retrouve dans toutes les cellules de la descendance

Le patrimoine génétique intervient fréquemment dans la santé: certaines mutations sont à l'origine de maladies génétiques et/ou de l'apparition de cancer.

b- A l'échelle des populations de la biodiversité à l'évolution des espèces

Les mutations sont la source aléatoire de diversité : les mutations d'un même gène contribuent à la formation des allèles. Cette diversité allélique correspond au fondement de la biodiversité en permettant l'apparition de nouveaux variants de caractères et amener une augmentation de la diversité des phénotypes. Si une mutation confère un avantage à un individu, elle est conservée. A l'inverse, si une mutation est défavorable à l'individu, alors elle disparaît : c'est la sélection naturelle.