

## Chapitre 2 : variabilité génétique et mutation de l'ADN.

Les modifications des caractères héréditaires qui surviennent au cours du temps sont les conséquences de mutations. Par exemple : apparition de levures blanches à partir de levures rouges, naissance d'un individu possédant 6 doigts à chaque main.

Au niveau génétique, c'est la séquence de nucléotides de l'ADN qui porte l'information nécessaire à la réalisation des caractères héréditaires de l'individu.

**Une mutation est une modification de la séquence de nucléotides de l'ADN.**

Les mutations qui touchent les séquences des gènes provoquent l'apparition de nouveaux allèles et peuvent provoquer des modifications des caractéristiques.

### I- La fréquence des mutations.

#### 1. Des phénomènes spontanés.

Dans une culture de levures rouges, on observe l'apparition de rares colonies blanches alors que celles-ci ne sont pas exposées aux UV.

Les mutations sont donc des phénomènes spontanés et rares (une pour  $10^6$  réplifications).

#### 2. Les agents mutagènes.

Plus la durée d'exposition aux UV est grande et plus la proportion de colonies blanche est importante.

Il existe donc des agents mutagènes comme les UV qui favorisent l'apparition des mutations **en endommageant l'ADN.**

### II- L'ADN, une molécule plus ou moins stable au cours du temps.

#### 1. Des erreurs lors de la réplication de l'ADN.

Pendant la réplication, l'ADN polymérase peut faire des erreurs.

**Activité : calculer le nombre théorique de mutations dans une cellule humaine suite à une réplication.**

On estime qu'elle se trompe une fois pour 100 000 nucléotides répliqués.

Par ailleurs on sait que l'ADN d'une cellule humaine comprend 6.4 milliards de paires de nucléotides.

$6.4 \cdot 10^9 / 10^5 = 6.4 \cdot 10^4$  mutations soit 64 000.

#### 2. Des modifications de l'ADN pendant les phases G1 et G2.

L'ADN peut aussi être endommagé en dehors de la réplication.

#### 3. L'action des agents mutagènes.

Certains agents de l'environnement favorisent l'apparition de mutations en modifiant la structure de l'ADN. La probabilité d'erreurs lors de la réplication est alors augmentée.

#### 4. Des systèmes de réparation.

Observe que le nombre d'erreurs à la fin de l'interphase est beaucoup plus faible (1 erreur pour 10 000 000 de nucléotides copiés) que le nombre d'erreurs faites par l'ADN polymérase. Il existe en effet un système de réparation efficace qui fait intervenir un ensemble d'enzymes chargées de repérer et de corriger l'erreur.

*Remarque : les individus atteints de Xeroderma pigmentosum possèdent une mutation au niveau d'une protéine de réparation de l'ADN.*

**Quand l'erreur n'est pas réparée, si les modifications n'empêchent pas la survie de la cellule, celle-ci est donc porteuse d'une mutation.**