



Fiche : Mutations, réparation et variabilité génétique

FICHE • S03 • PREMIÈRE

Spécialité de première, programme officiel. Cours original rédigé avec une IA. Le cours de ton enseignant fait foi.

Sommaire du cours

L'essentiel	1
Formules et définitions à connaître	2
Pièges à éviter	2
Je me teste	3

L'essentiel

- Une mutation est une modification rare, accidentelle et héréditaire de la séquence de l'ADN ; elle est aléatoire et ne répond à aucun besoin de l'organisme.
- Les mutations ponctuelles sont des substitutions, des insertions ou des délétions d'un ou de quelques nucléotides.
- Une substitution peut être silencieuse (même acide aminé, grâce à la redondance du code), faux-sens (autre acide aminé) ou non-sens (codon stop).
- Une insertion ou une délétion d'un nombre de nucléotides non multiple de 3 décale le cadre de lecture et modifie tous les codons en aval.
- La drépanocytose résulte d'une substitution GAG → GUG qui remplace le 6^e acide aminé de la β -globine, un glutamate, par une valine.
- Les mutations chromosomiques sont des délétions, duplications, inversions, translocations de fragments, ou des anomalies du nombre de chromosomes.
- Les mutations spontanées proviennent surtout d'erreurs de réplication non corrigées et de lésions spontanées de l'ADN.
- Un agent mutagène augmente la fréquence des mutations : UV (dimères de thymine), rayonnements ionisants (cassures), agents chimiques (adduits, agents alkylants, analogues de bases).
- Une lésion ne devient mutation que si elle n'est pas réparée, ou mal réparée, avant la réplication.
- Les systèmes de réparation (relecture, mésappariements, excision, cassures) utilisent la complémentarité des bases ; leur déficit, comme dans le xeroderma pigmentosum, augmente la fréquence des mutations.
- Une mutation somatique forme un clone de cellules mutantes dans l'individu (mosaïque) et n'est pas transmise à la descendance ; une accumulation de mutations dans un clone peut conduire à un cancer.
- Une mutation germinale peut être transmise par un gamète et se retrouve alors dans toutes les cellules du descendant.



- Les allèles sont les versions d'un même gène ; ils sont issus de mutations germinales accumulées au fil des générations.
- Un gène est polymorphe s'il possède au moins deux allèles dont le plus fréquent est à moins de 99 % dans la population.
- La plupart des mutations sont neutres ; l'effet d'une mutation dépend du génotype et de l'environnement (exemple de l'allèle S et du paludisme).

Formules et définitions à connaître

Notion	Formule ou définition	Condition
Fréquence d'un allèle a	nombre d'allèles a / (2 × nombre d'individus)	gène autosomique, diploïde
Fréquence de mutants	mutants / survivants	expérience avec un agent mutagène
Survie	colonies obtenues / cellules étalées	
Gène polymorphe	allèle le plus fréquent < 99 %	à l'échelle d'une population
Mutations attendues	taux par nucléotide × nombre de nucléotides	taux moyen

- **Agent mutagène** : facteur physique ou chimique qui augmente la fréquence des mutations.
- **Clone cellulaire** : ensemble de cellules issues d'une même cellule par mitoses.
- **Homozygote / hétérozygote** : deux allèles identiques / deux allèles différents d'un même gène.

Pièges à éviter

- Croire qu'une substitution change toujours la protéine : elle peut être silencieuse.
- Oublier de vérifier si une insertion ou une délétion est un multiple de 3.
- Confondre lésion de l'ADN et mutation.



- Dire qu'un agent mutagène ou un antibiotique « crée » la mutation utile : il augmente la fréquence ou sélectionne des mutants préexistants.
- Comparer des nombres bruts de mutants au lieu de fréquences rapportées aux survivants.
- Croire qu'une mutation somatique peut être transmise aux enfants.

Je me teste

1. GAG → GAA : quel type de mutation ? → Substitution silencieuse (glutamate conservé).
2. UGG → UAG ? → Mutation non-sens (codon stop).
3. Quel effet a la délétion d'un nucléotide dans une séquence codante ? → Un décalage du cadre de lecture.
4. Quelle lésion provoquent les UV ? → Des dimères de thymine.
5. Quel système répare les dimères de thymine ? → La réparation par excision.
6. Une mutation dans une cellule du foie est-elle transmise aux enfants ? → Non, elle est somatique.
7. Que forme une cellule mutée qui se divise ? → Un clone de cellules mutantes.
8. 300 allèles a sur 400 individus : fréquence de a ? → $300/800 = 0,375$.
9. Quand un gène est-il polymorphe ? → Quand son allèle le plus fréquent a une fréquence inférieure à 99 %.
10. Quelle est la source primaire de la diversité des allèles ? → Les mutations germinales.