

Les mutations

Une mutation est une modification, accidentelle ou provoquée, aléatoire ou souhaitée de l'information génétique (séquence d'ADN) dans le génome.

Une mutation va donc modifier le **génotype**

Rappel : Le code génétique

L'ADN est une langage pour la cellule, cet ADN est composé de 4 nucléotides, servant d'"alphabet" à la cellule pour la traduction de l'ADN.

Il y a :

- Adénine : **A**
- Thymine : **T**
- Guanine : **G**
- Cytosine : **C**

Exemple d'un extrait de code génétique :

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGACGTTGCCT
|||||
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTGCAACGTA
```

Les nucléotides s'associe deux par deux :

- T \Leftrightarrow A
- G \Leftrightarrow C

Mutations somatiques ou germinales

On peut distinguer plusieurs types de mutations.

Une mutation est dite **sexuelle** lorsqu'elle concerne un chromosome sexuel, par exemple X/Y chez les mammifères.

Une mutation est dite **autosomique** lorsqu'elle touche un autre chromosome que les chromosomes sexuels.

On parle de mutation **germinale** quand la mutation porte sur l'ADN des cellules souches d'un gamète. Dans ce cas, l'embryon sera porteur de la mutation alors qu'aucun de ses parents ne la possédait dans son

patrimoine génétique. Ce type de mutation survient lors de la formation ou de la vie des gamètes d'un des deux parents (ovule ou spermatozoïde).

Les mutations **somatiques** ne touchent pas les cellules destinées à la reproduction, elles ne sont donc jamais héréditaires :

! Des mutations peuvent apparaître tout au long de la vie sur l'ADN de n'importe quelle cellule ; elles sont alors transmises à la lignée des cellules filles. Ces dernières peuvent, dans certains cas, devenir des cellules tumorales puis former un cancer.

Les différents type de mutations

Mutation par substitution

Cette mutation ponctuelle se traduit par le remplacement d'un nucléotide par un autre.

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGACGTTGC [C] T
```

```
|||||
```

```
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTGCAACGTA
```

devient

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGACGTTGCCT
```

```
|||||
```

```
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTGCAACGGA
```

Mutation par délétion

Cette mutation se traduit par la suppression d'un ou plusieurs nucléotides.

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTG [ACGTTG] CCT
```

```
|||||
```

```
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTGCAACGGA
```

devient

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGCCT
```

```
|||||
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACGGA
```

Mutation par insertion

Cette mutation se traduit par la suppression d'un ou plusieurs nucléotides.

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTG [ACGTTG] CCT
|||||
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACGGA
```

devient

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGACGTTGCCT
|||||
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTGCAACGGA
```

Mutation par translocation

Mutation ou une partie d'un gène est déplacé à une autre endroit du génome.

```
ATTGCGCTGTGTCAACACGAACTGACTGAC [GTTGCC] T
||||| [|||||] |
TAACGCGACACAGTTGTGCTTTGACTGACTG [CAACGG] A
```

La partie entre crochet va être déplacé, et va être insérer ailleurs dans le génome, elle sera échangé avec une autre séquence.

Mutations chromosomiques

Il s'agit de mutations qui touchent le chromosomes en entier. La mutations peut ajouter ou retirer tout ou une partie d'une chromatide.

Il peut s'agir aussi d'une perte ou d'un gain de chromosomes: trisomie, monosomie.

Conséquences d'une mutation

Mutations faux sens

Modification du génome, qui entraîne l'expression d'un caractère dans une version modifiée, qui fonctionne mal.

Exemple de la mucoviscidose

Mutations non-sens

Le changement d'un nucléotide provoque la production d'un caractère non fonctionnel.

Exemple des personnes albinos

Mutations silencieuses

Ce sont des mutations qui modifient la séquence de l'ADN, mais ne modifient pas le phénotype.

Mutation provoquée et souhaitée

Un OGM est un **O**rganisme **G**énétiquement **M**odifié, c'est à dire que l'Homme a provoqué une mutation permettant une modification du génotype, et donc du phénotype.

Un grand nombre d'OGM sont créés uniquement dans le but de mener des expériences scientifiques. Pour comprendre le fonctionnement d'un organisme, la modification de son génome est aujourd'hui l'un des outils les plus utilisés.

De nombreux micro-organismes (bactéries, levures, microchampignons) sont relativement faciles à modifier et à cultiver, et sont un moyen relativement économique pour produire des protéines particulières à visée médicale : insuline, hormone de croissance, etc.

Les plantes cultivées principales (soja, maïs, cotonnier, colza, betterave, courge, papaye, tabac, etc.) ont des versions génétiquement modifiées, avec de nouvelles propriétés agricoles : résistance aux insectes, tolérance à un herbicide, enrichissement en composants nutritifs.