

# Mutations de l'ADN

## Des erreurs dans la séquence d'ADN

l'ADN polymérase fait des erreurs d'appariement de trois sortes, appelées mutations spontanées

mutation

Le brin d'ADN fabriqué par l'ADN polymérase est différent du brin d'origine : il y a modification de la séquence de nucléotides de l'ADN

mutation spontanée

mutations apparaissant naturellement au sein de l'ADN

mutation induite

provoquée par un agent mutagène, physique, chimique ou biologique qui augmentent la fréquence des mutations lors de la réplication

Exemple d'agents mutagènes

les rayonnements ionisants (UV)

des substances chimiques comme l'acridine ou l'amiante

des virus (HPV ou Human Papilloma Virus, VHB ou virus de l'hépatite B).

Mutations ponctuelles

≡ affectent qu'un nucléotide

≠ mutations étendues

concernent plusieurs nucléotides de la séquence d'ADN

3 types

ADN sain	ACG	AGT	CGT	AGC
Addition	ACG	ATG	TCG	TAGC
Délétion	ACG	ATC	GTA	GC
Substitution	ACA	AGT	CGT	AGC

addition

ajout d'un nucléotide dans la séquence

délétion

suppression d'un nucléotide dans la séquence

substitution

remplacement d'un nucléotide par un autre, non complémentaire

résulte d'une erreur d'appariement

système de réparation

fonctionnent grâce à une enzyme capable de réparer les séquences d'ADN altérées par des mutations.

Réparation de l'ADN par les enzymes

ACGAGTTCGAGC  
TGCTCAGCATCG

Suite à la réplication, des enzymes contrôlent le travail effectué par l'ADN polymérase

1

ACGAGTTCGAGC  
TGCTCAGCATCG

Si une erreur est détectée, des enzymes, les endonucléases ou exonucléases, coupent un segment d'ADN contenant la mutation.

2

AGTTCGAGC  
ACG TGCTCAGCATCG

Le segment est éliminé

3

ACGAGTTCGTAGC  
TGCTCAGCATCG

L'ADN polymérase reconstruit ensuite la partie excisée

4

des mutations ponctuelles

3 genres de mutation par substitution

faux sens

changement d'un seul acide aminé dans la séquence polypeptidique

conséquences en fonction de l'emplacement

site actif d'enzyme (= partie où a lieu la réaction biochimique)

conséquences dramatiques

autre partie

conséquences moindres

non-sens

apparition prématurée d'un codon stop dans la séquence



mutations très dangereuses car la séquence est raccourcie

séquence de 3 nucléotides marquant la fin de la conversion de la séquence d'ADN en protéine

silencieuses

0 effets

Transmission

dépend du type de cellule touchée

somatiques

toutes les cellules n'appartenant pas aux gamètes

pas de transmission

peuvent favoriser l'apparition de cancers

germinales

transmission à la descendance et à l'espèce

Conséquences

Diversification allélique

allèle

version d'un gène caractérisé par une séquence en nucléotides

Les mutations modifient les séquences des gènes appelées allèles

Les mutations qui s'accumulent dans le génome d'une espèce, sont une source aléatoire de diversité

Conséquences sur le phénotype