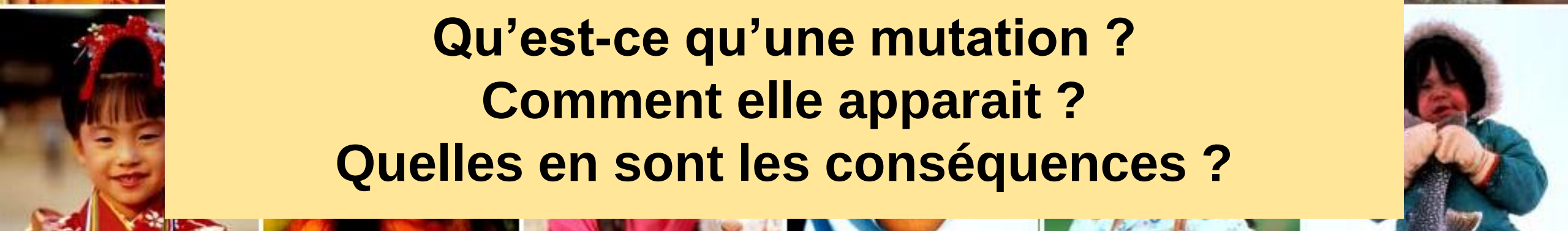


# **Thème 1 : Transmission, variation et expression du patrimoine génétique.**

**Biodiversité intraspécifique = diversité génétique des individus d'une même espèce.**



## **Chapitre 3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique**

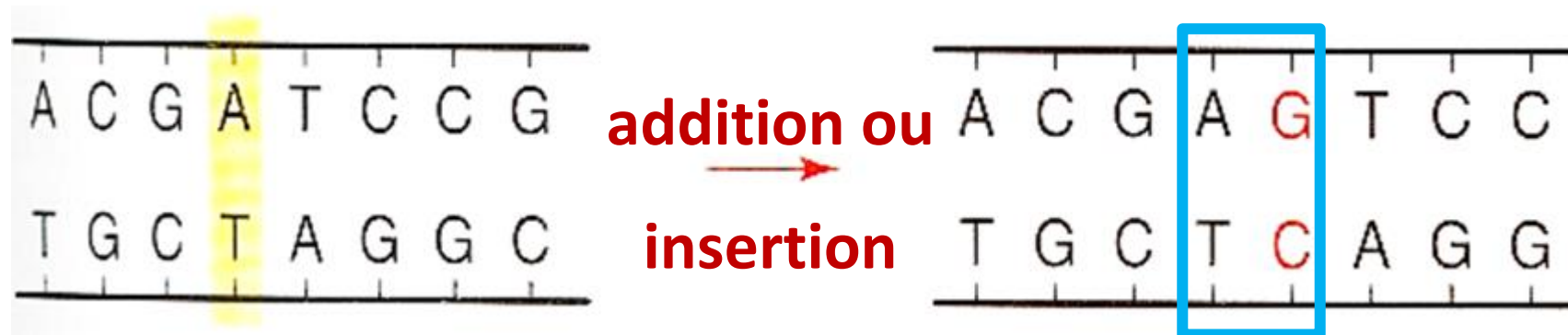
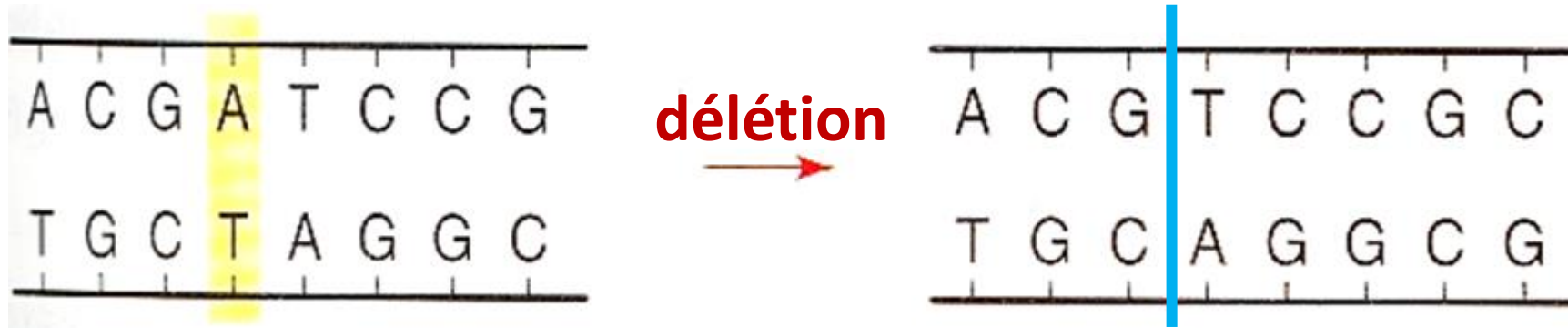
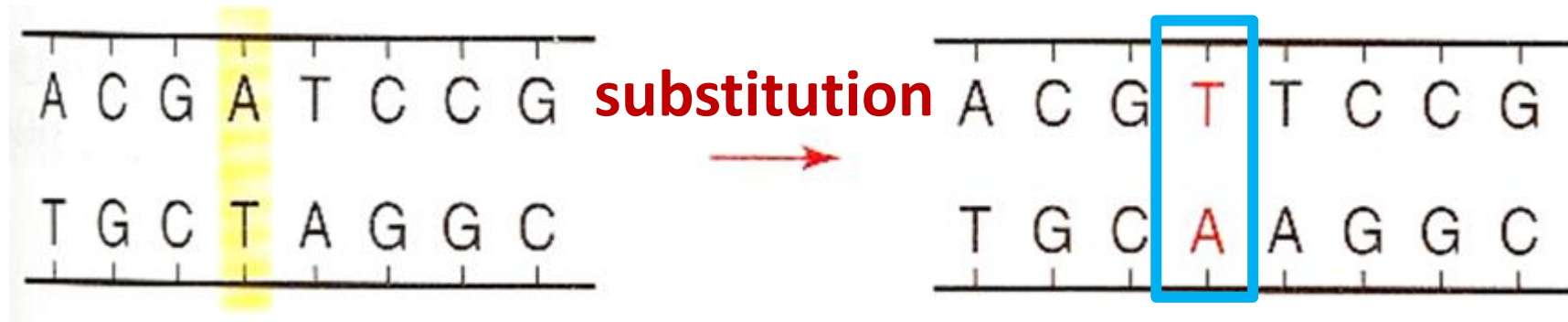
**Pb : Comment surviennent les mutations et quelles sont leurs conséquences ?**

**I. Les mutations modifient la séquence de nucléotides des gènes.**

**A. Nature et origine des mutations.**

**1. Nature des mutations.**

# 3 types de mutations



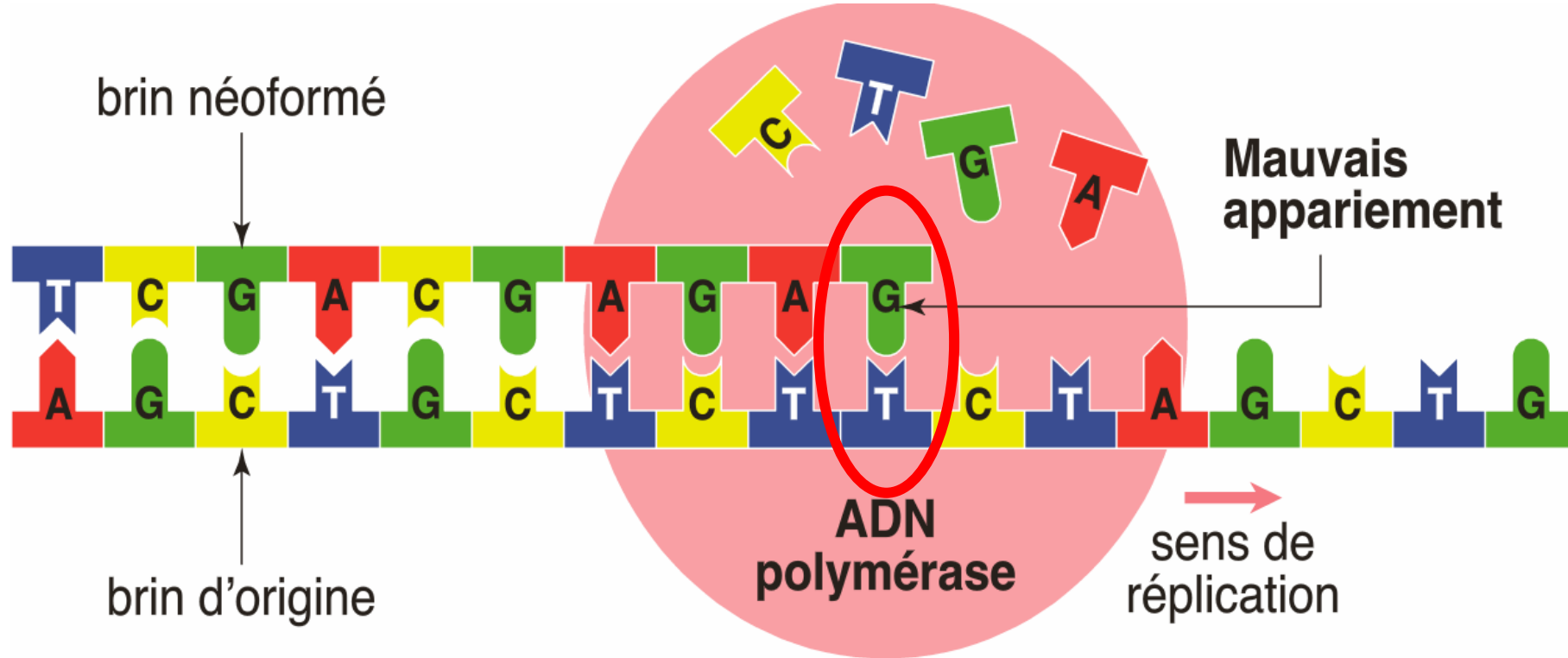
# **Chapitre 3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique**

## **I. Les mutations modifient la séquence des gènes**

### **A. Nature et origine des mutations**

- 1. Nature des mutations**
- 2. Origine des mutations**

# Origine des mutations



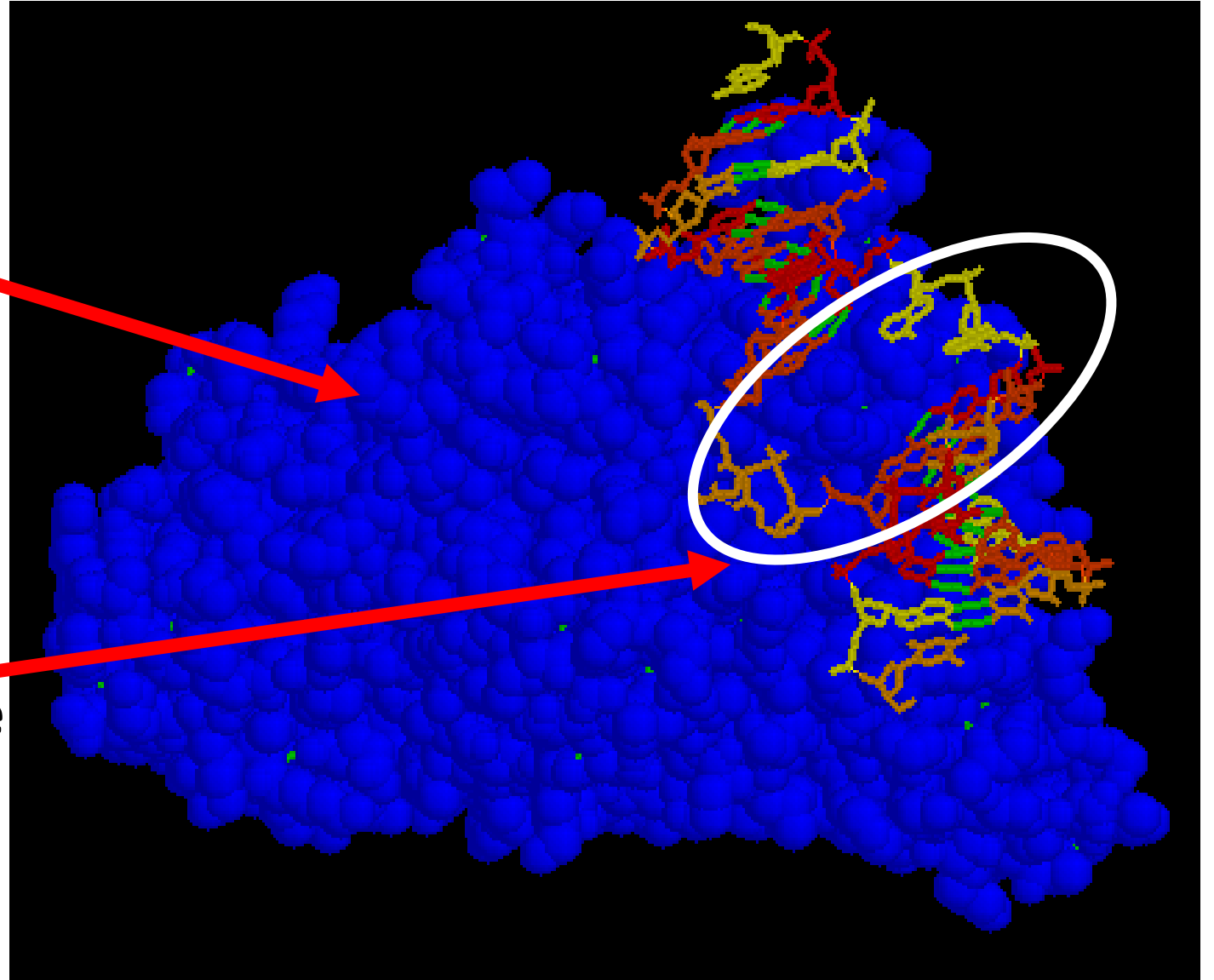
**L'ADN polymérase commet  
1 erreur sur 100 000 nucléotides ( $=1/10^5$ )**



**Endonucléase qui  
« vérifie » l'appariement  
des nucléotides**

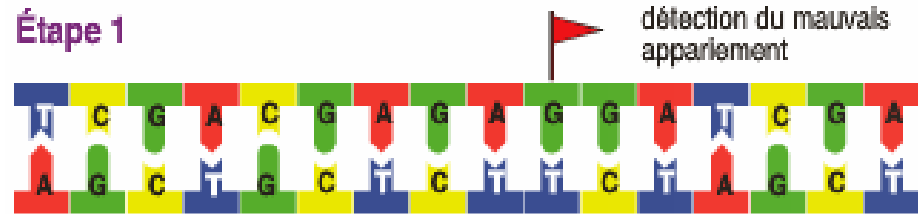
**Mésappariement :**

- Absence de liaisons H
- Déformation de la double hélice

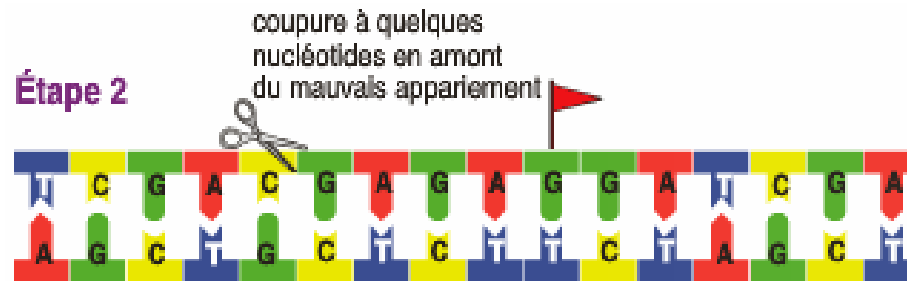


# Correction des erreurs d'appariements

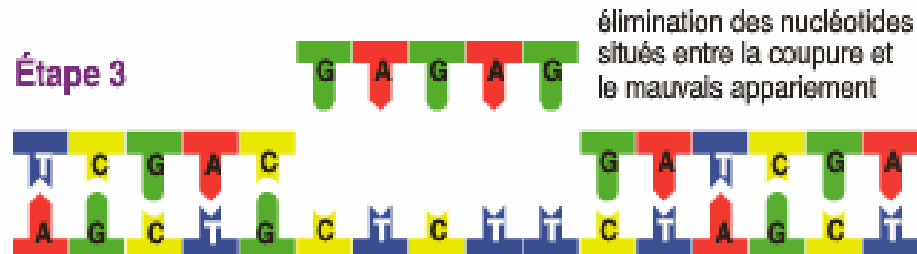
Étape 1



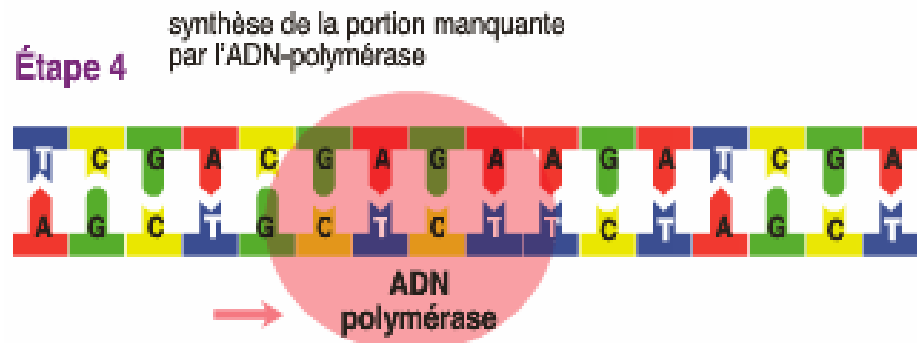
Étape 2



Étape 3



Étape 4



**99,99 % de réparation**

**Le taux d'erreur passe de  $1/10^5$  à  $1/10^9$**



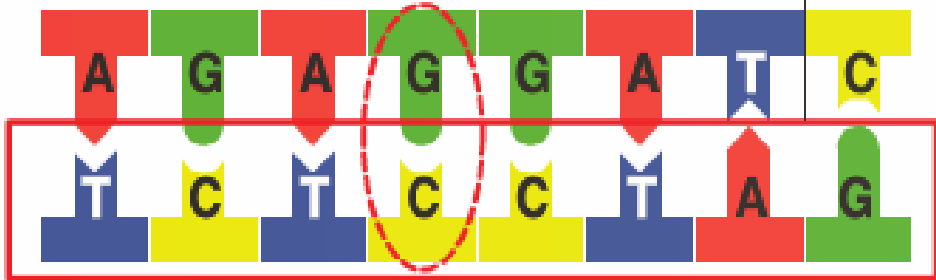
# PAS de correction des erreurs d'appariements

erreur non réparée



Réplication de l'ADN

brin néoformé



Séquence mutante

→ erreur d'appariement (lors de la RSC) non corrigée qui => modification de la séquence de nucléotides sur les 2 brins

**MUTATION**

## 2 hypothèses

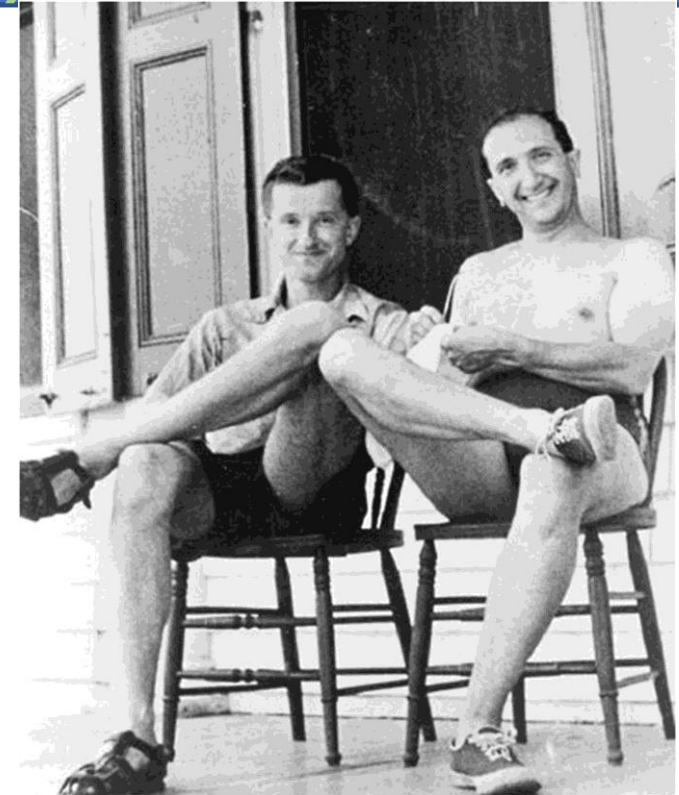
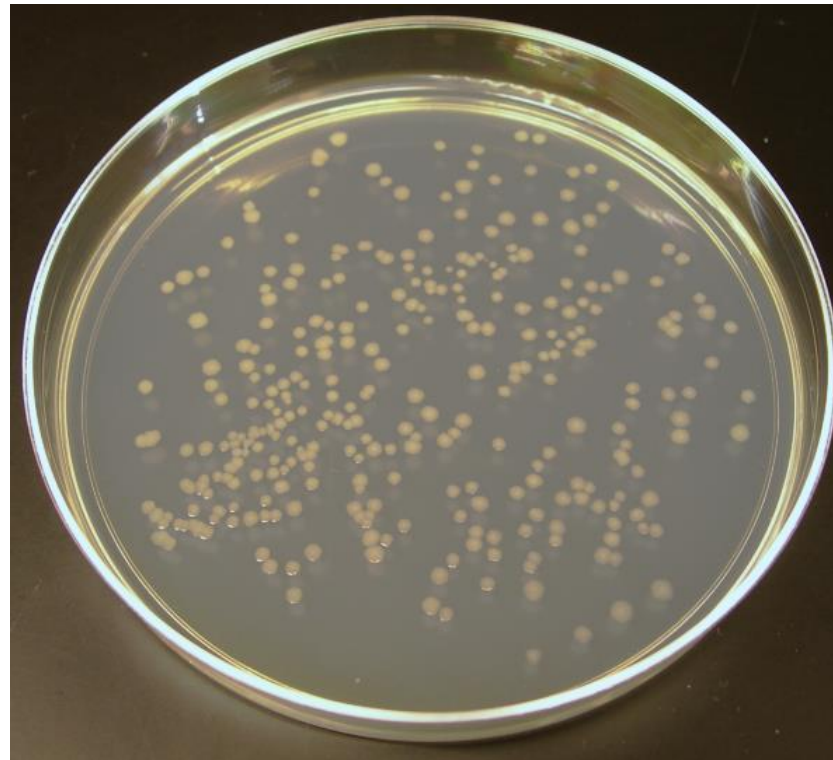
- 1. Les mutations sont provoquées par les changements de l'environnement => adaptation de l'individu à un changement de l'environnement**
- 2. Les mutations apparaissent indépendamment de l'environnement => elles sont spontanées et aléatoires**

# Mutations spontanées ou provoquées par la sélection naturelle ?

## Expérience de Luria et Delbrück (1943)

### Protocole expérimental :

- ils réalisent des cultures de bactéries en 2 temps
  - > dans un milieu liquide sans virus
  - > dans un milieu solide en présence d'un bactériophage (virus) qui tue les bactéries
- Certaines mutations permettent aux bactéries de devenir résistantes au virus
- On recommence l'expérience plusieurs fois





## Expérience de Luria et Delbruck (1943)



# Mutations spontanées ou provoquées par la sélection naturelle ?

## Expérience de Luria et Delbrück (1943)

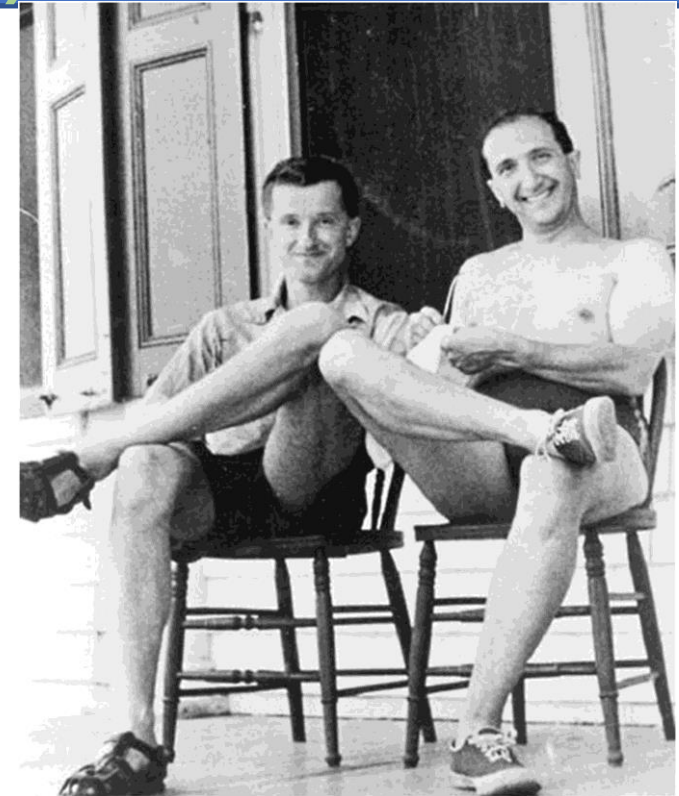
### Protocole expérimental :

- On place des bactéries après leur croissance sur des boîtes de pétri contenant des bactériophages (virus)
- Certaines mutations permettent aux bactéries de devenir résistantes au virus
- On recommence l'expérience plusieurs fois

### Hypothèses testées :

**A** - Les mutations permettant la résistance sont induites par la mise en contact avec le virus (= mutations « **ciblées** » ). Dans ce cas elle apparaît après le contact avec le virus

**B** - Les mutations sont spontanées et **aléatoires**, elles préexistent à la mise en contact avec le virus

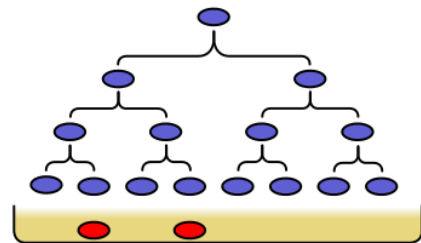
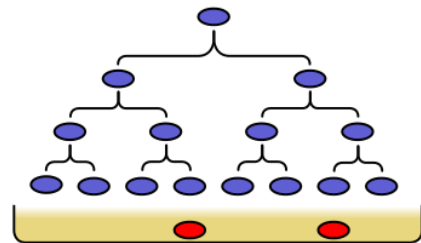
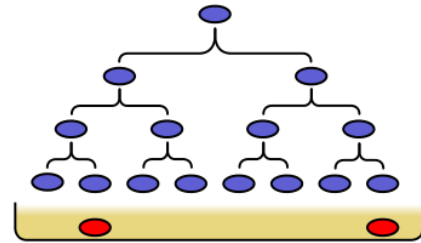
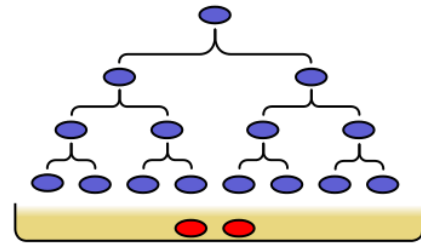


# Expérience de Luria et Delbrück (1943) :

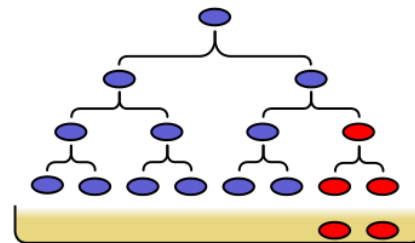
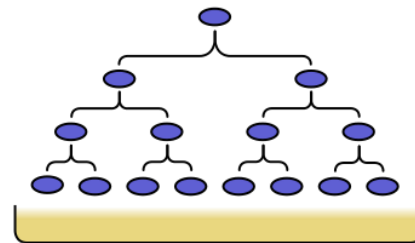
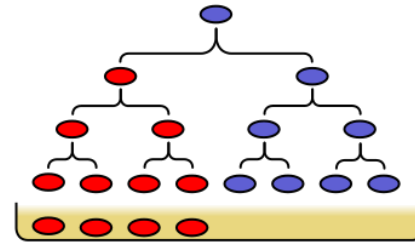
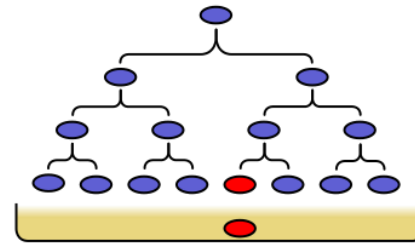
## Résultats attendus sous chaque hypothèse

Culture dans le milieu liquide sans virus

Culture dans la boîte de pétri en présence de virus



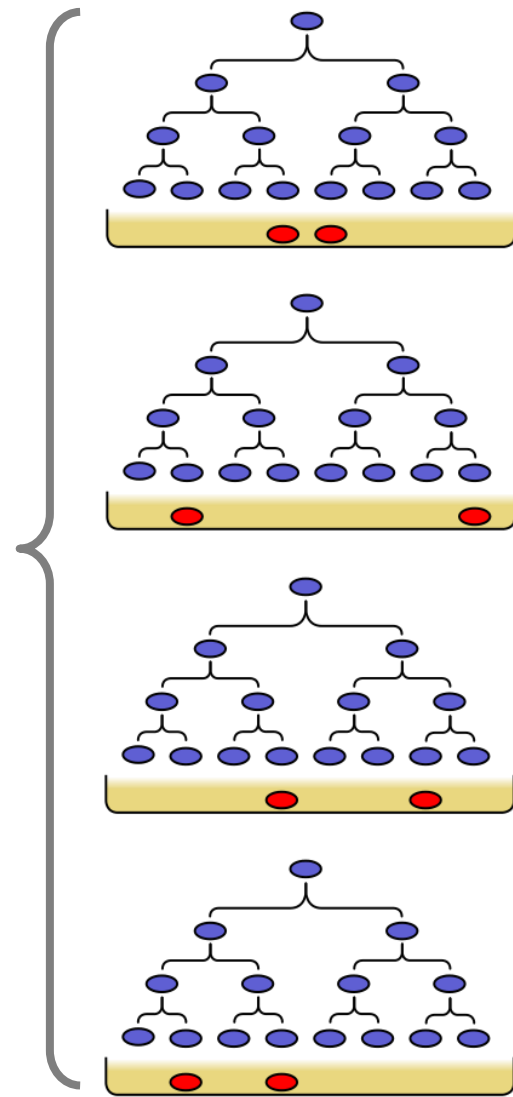
(A) Induced mutation



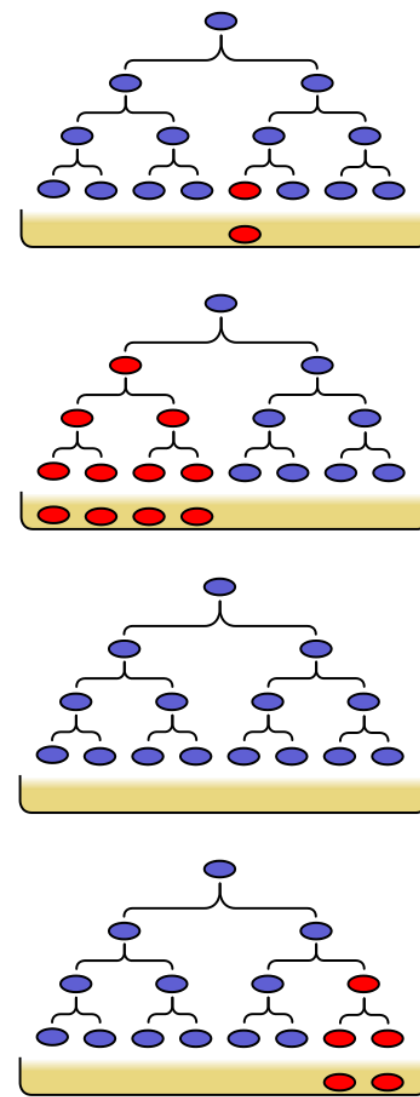
(B) Spontaneous mutation

# Expérience de Luria et Delbrück (1943) : Résultats attendus sous chaque hypothèse

La fréquence de mutants est  
constante dans chaque  
expérience



(A) Induced  
mutation



(B) Spontaneous  
mutation

La fréquence de mutants  
est très variable d'une  
expérience à l'autre



# Expérience de Luria et Delbrück (1943) :

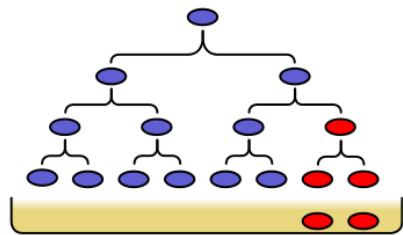
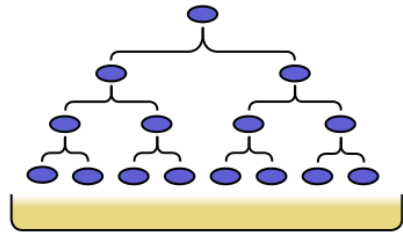
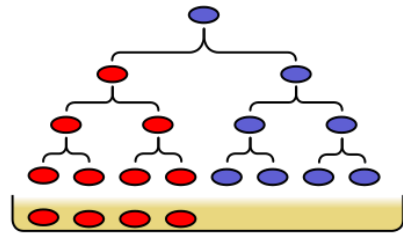
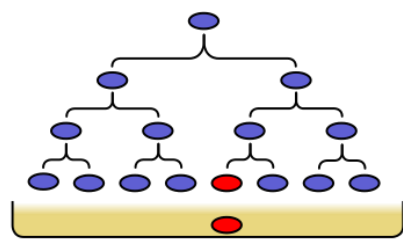
## Résultats observés

20 cultures séparées de petit volume

|    |     |
|----|-----|
| 5  | 0   |
| 6  | 5   |
| 7  | 0   |
| 8  | 5   |
| 9  | 0   |
| 10 | 6   |
| 11 | 107 |
| 12 | 0   |
| 13 | 0   |
| 14 | 0   |
| 15 | 1   |
| 16 | 0   |
| 17 | 0   |
| 18 | 64  |
| 19 | 0   |
| 20 | 35  |

Moyenne 11,3

Variance 752,1



(B) Spontaneous mutation

-> très forte variabilité du nombre de mutants par tube

-> les mutations se produisent indépendamment de la mise en contact avec le virus

-> les mutations se produisent aléatoirement, de façon non dirigée

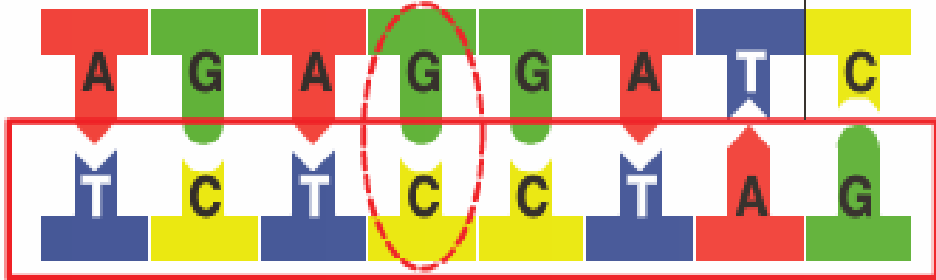
# PAS de correction des erreurs d'appariements

erreur non réparée



Réplication de l'ADN

brin néoformé



Séquence mutante

## Mutation spontanée

→ erreur d'appariement (lors de la RSC) non corrigée

→ **aléatoire**

**MUTATION**

# **Chapitre 3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique**

## **I. Les mutations modifient la séquence des gènes**

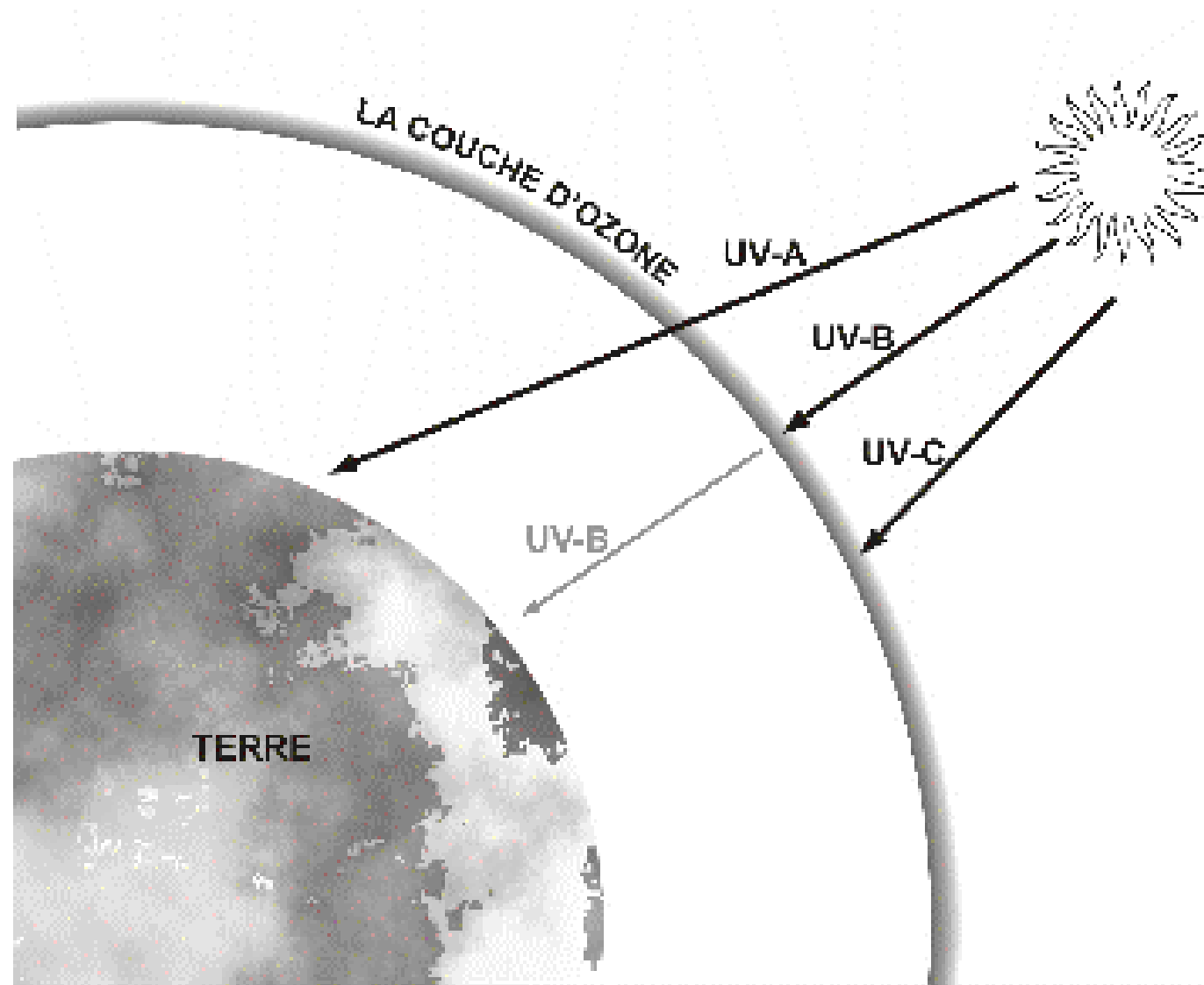
### **A. Nature et origine des mutations**

#### **1. Nature des mutations**

#### **2. Origine des mutations**

### **B. Les agents mutagènes**

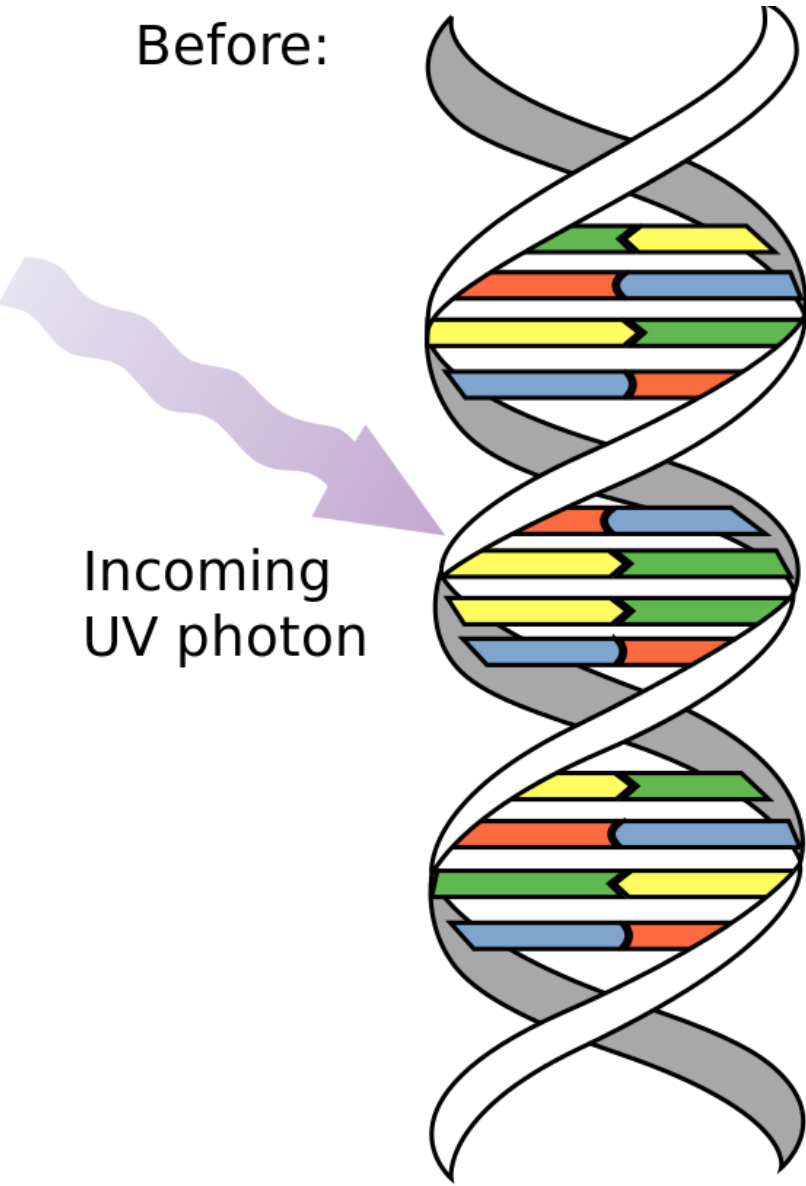
# Les agents mutagènes **physiques** – ex les UV



La couche d'ozone absorbe certains types de rayons ultraviolets, mais pas tous.

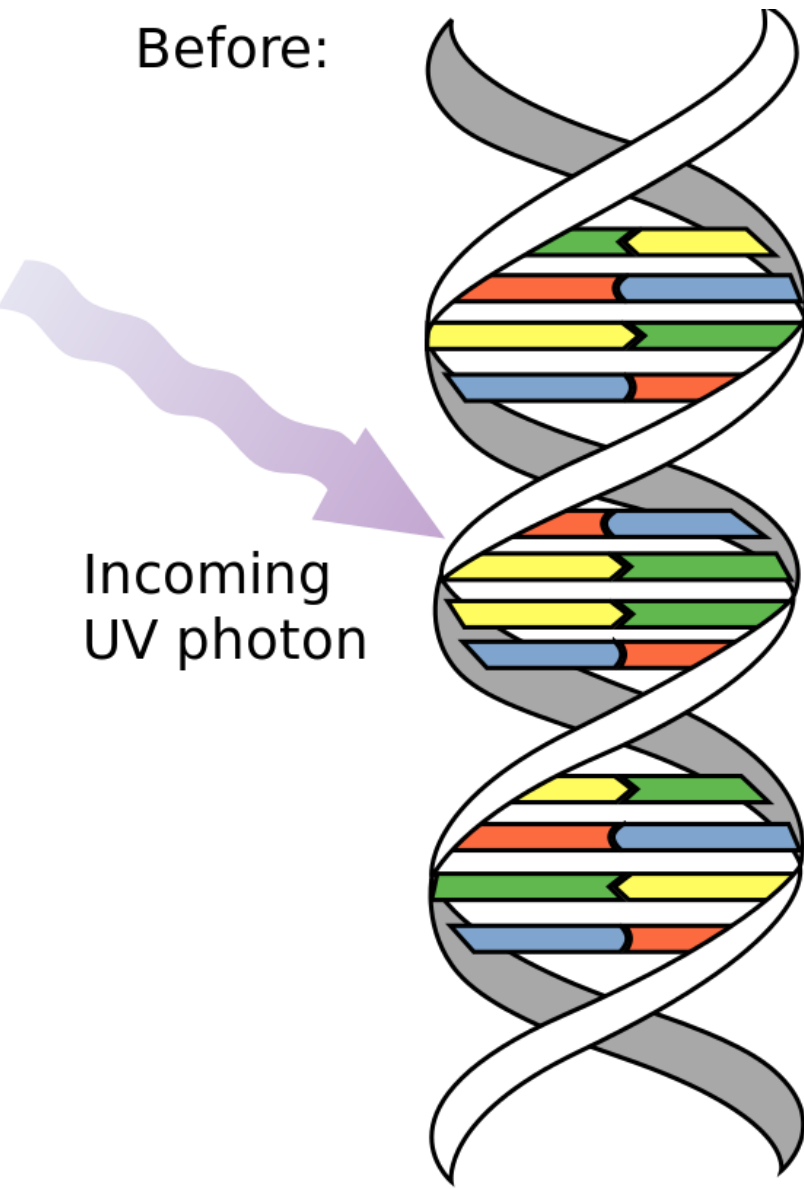
# Effet des UV sur l'ADN

Before:

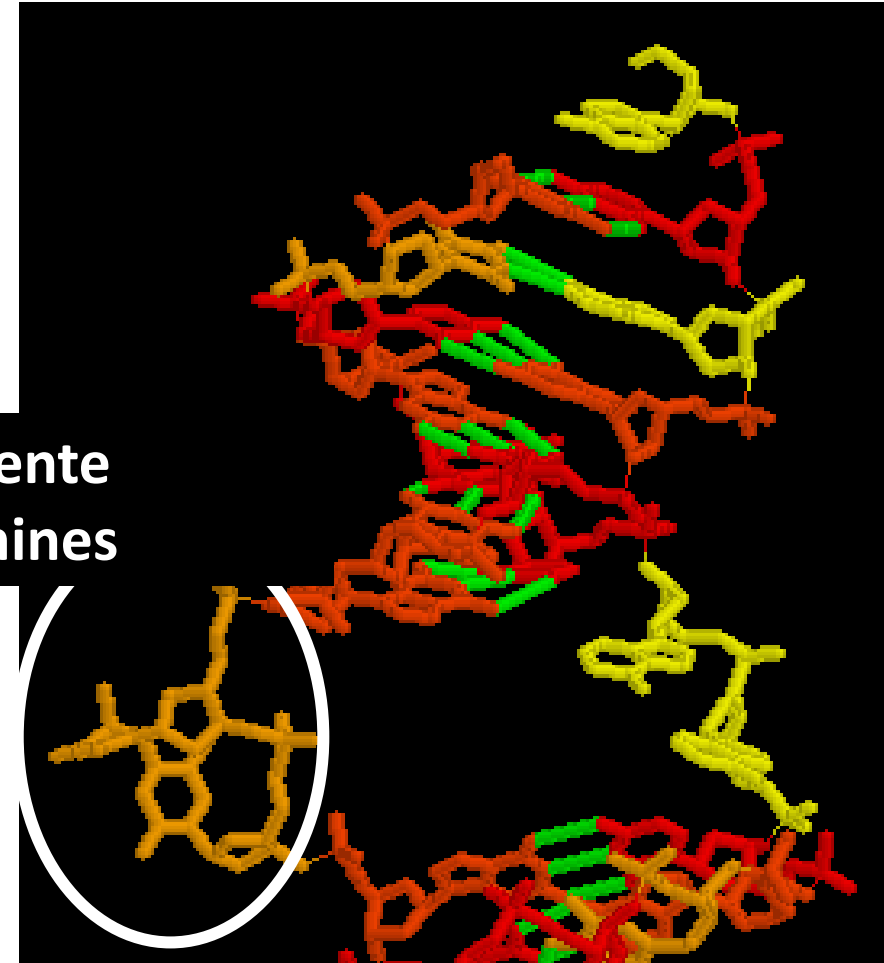


Incoming  
UV photon

# Effet des UV sur l'ADN



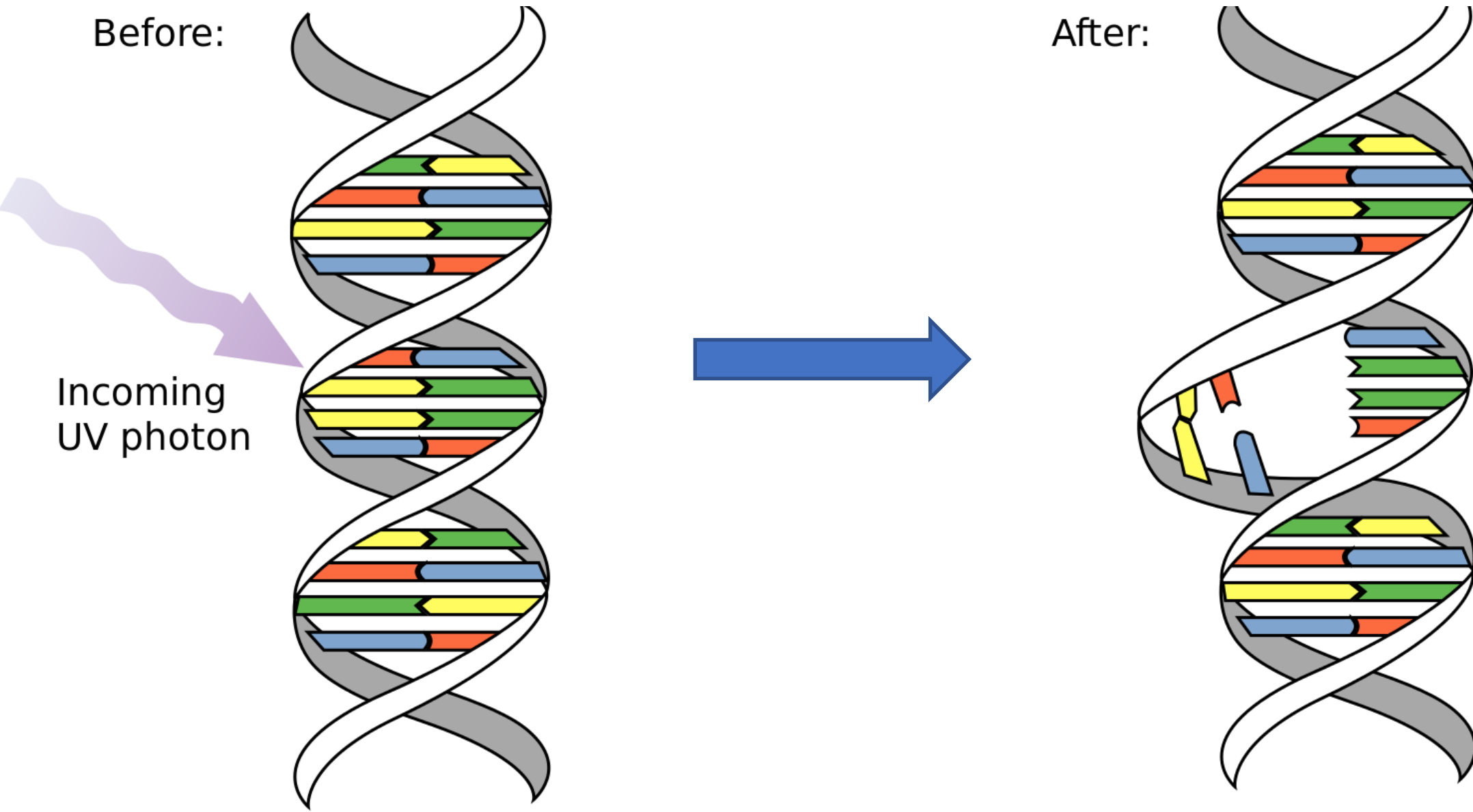
Liaison covalente  
entre 2 thymines



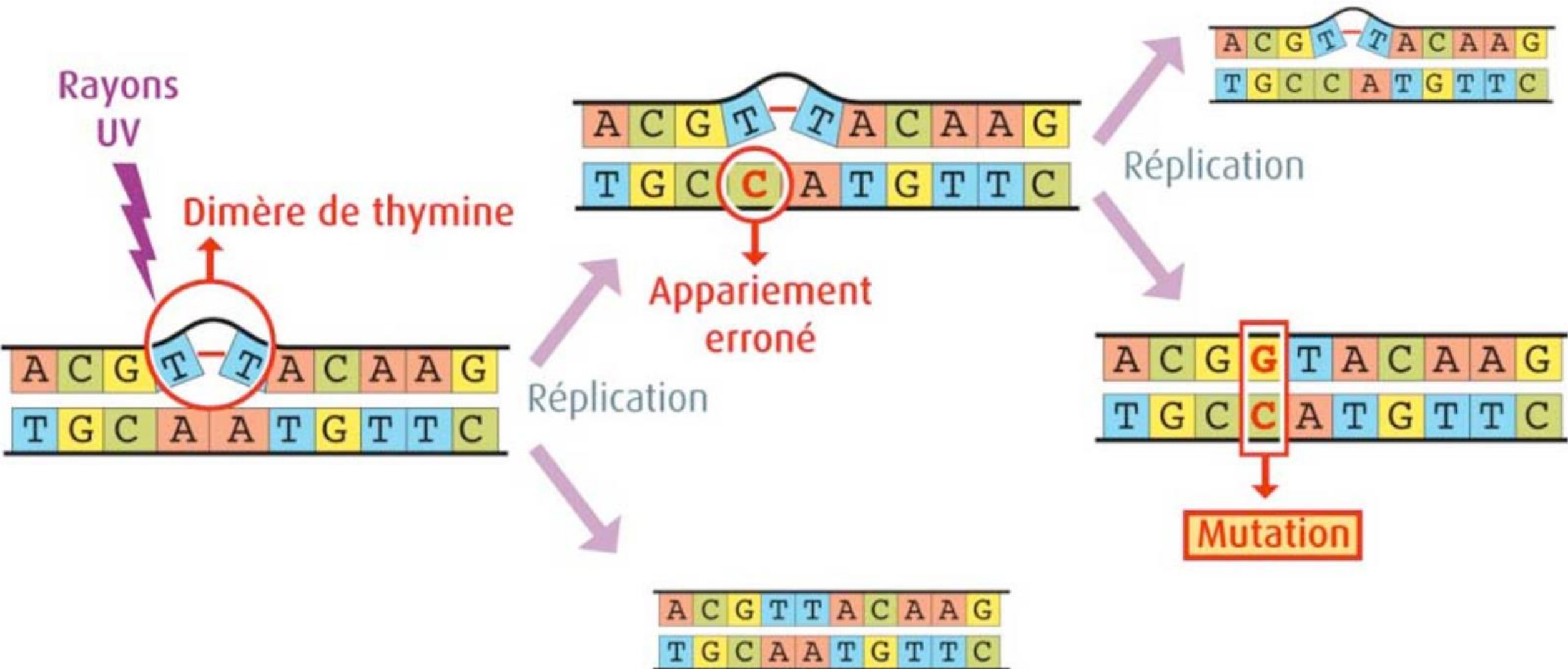
**l'ADN polymérase ne reconnaît  
plus les nucléotides  
-> erreurs**



# Effet des UV sur l'ADN



# Effet des UV sur l'ADN



=> Mutations induites

# Les agents mutagènes chimiques

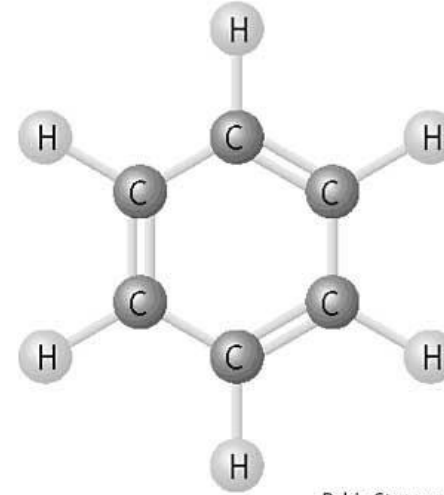
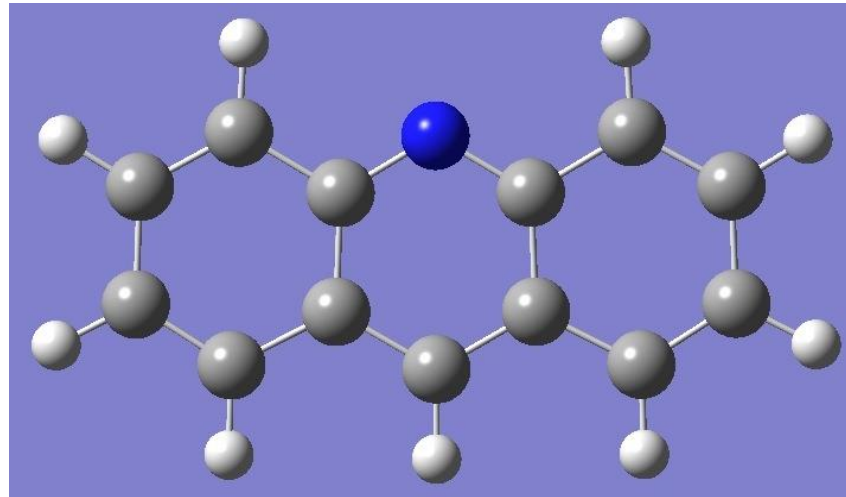
## Formol

(désinfectant,  
conservateur)



## Acridine

(production de pigments,  
antiseptiques)



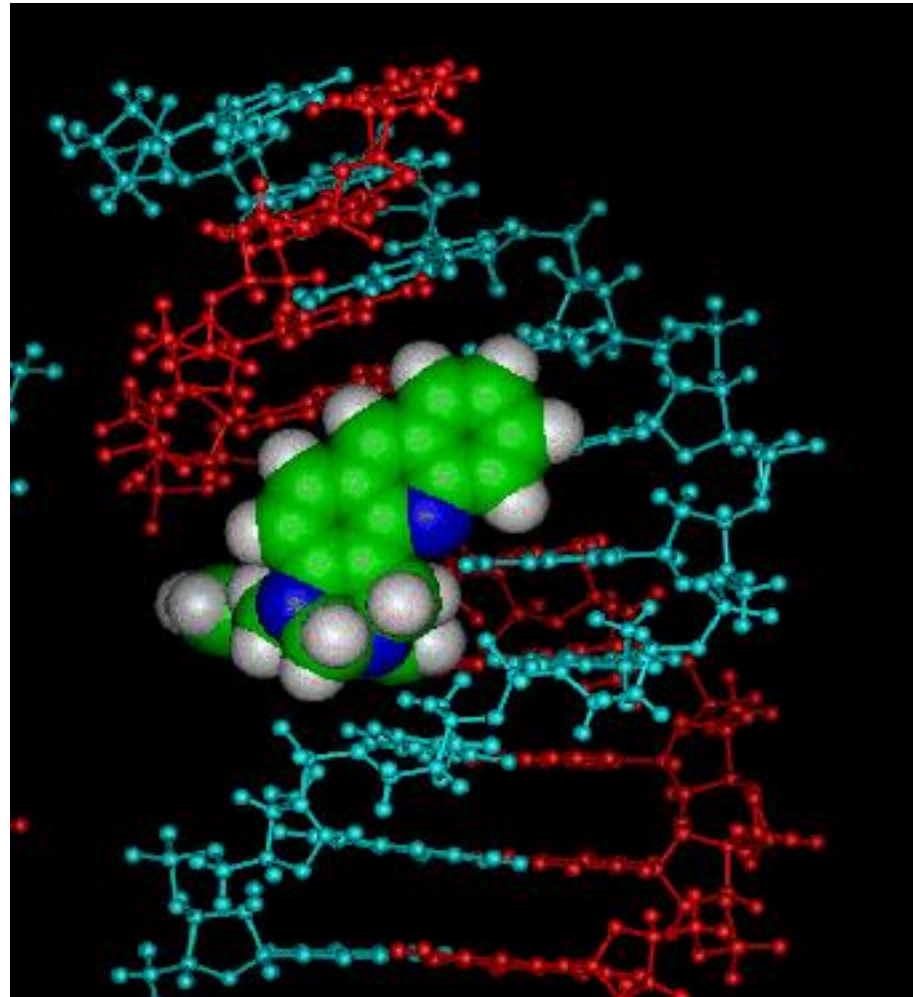
Robin Storesund

## Benzène

(solvant, précurseur de  
composés chimiques  
organiques)

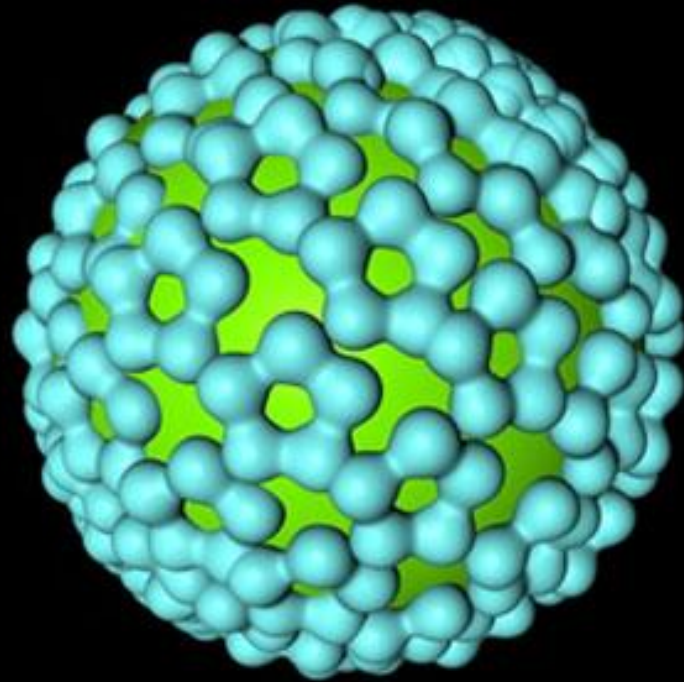
# Les agents mutagènes chimiques

Dimère  
d'acridine



**Déformation de la double hélice :  
Erreurs d'appariements**

# Les agents mutagènes **biologiques**

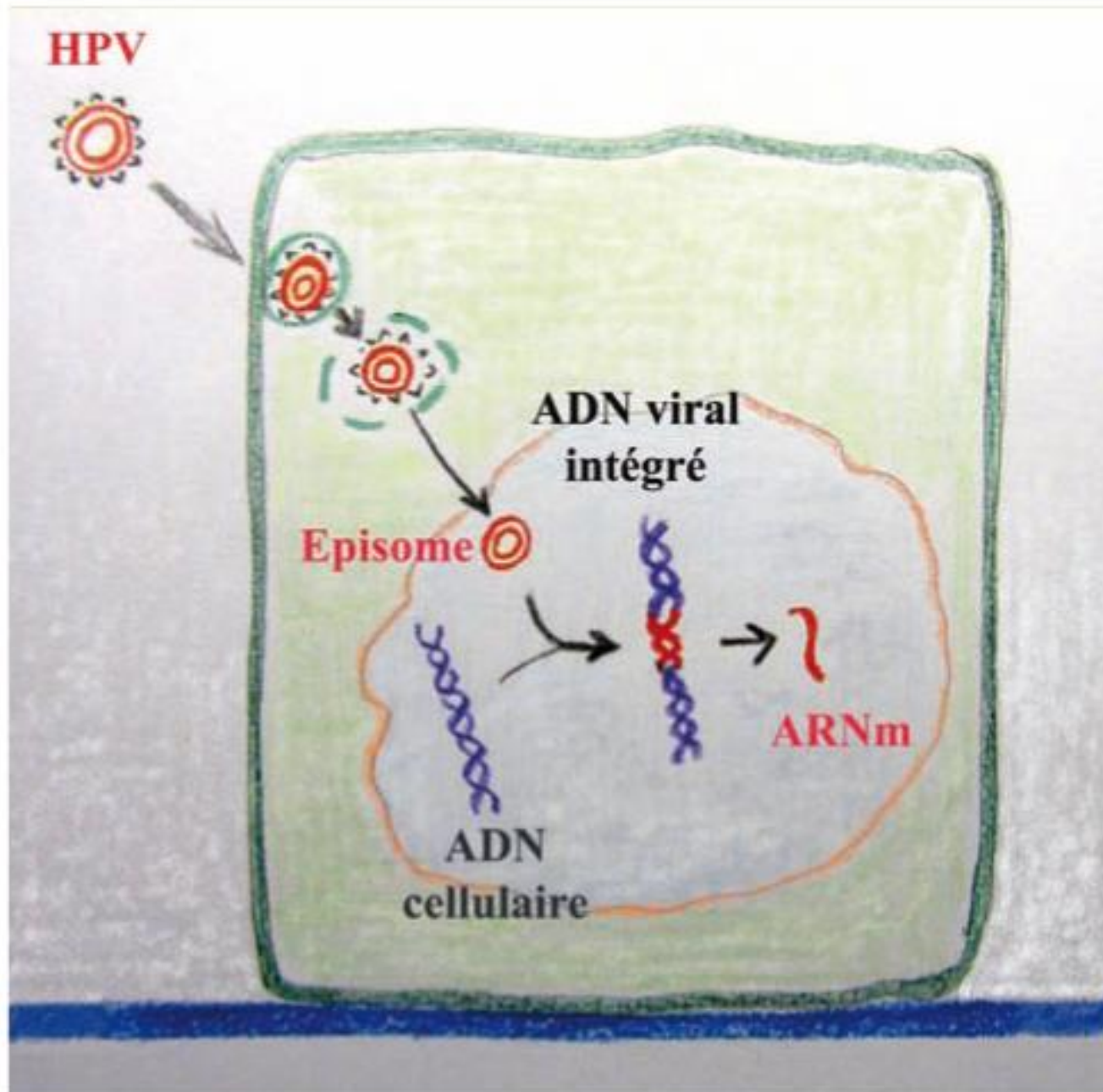


**Papillomavirus**  
(modélisation 3D)

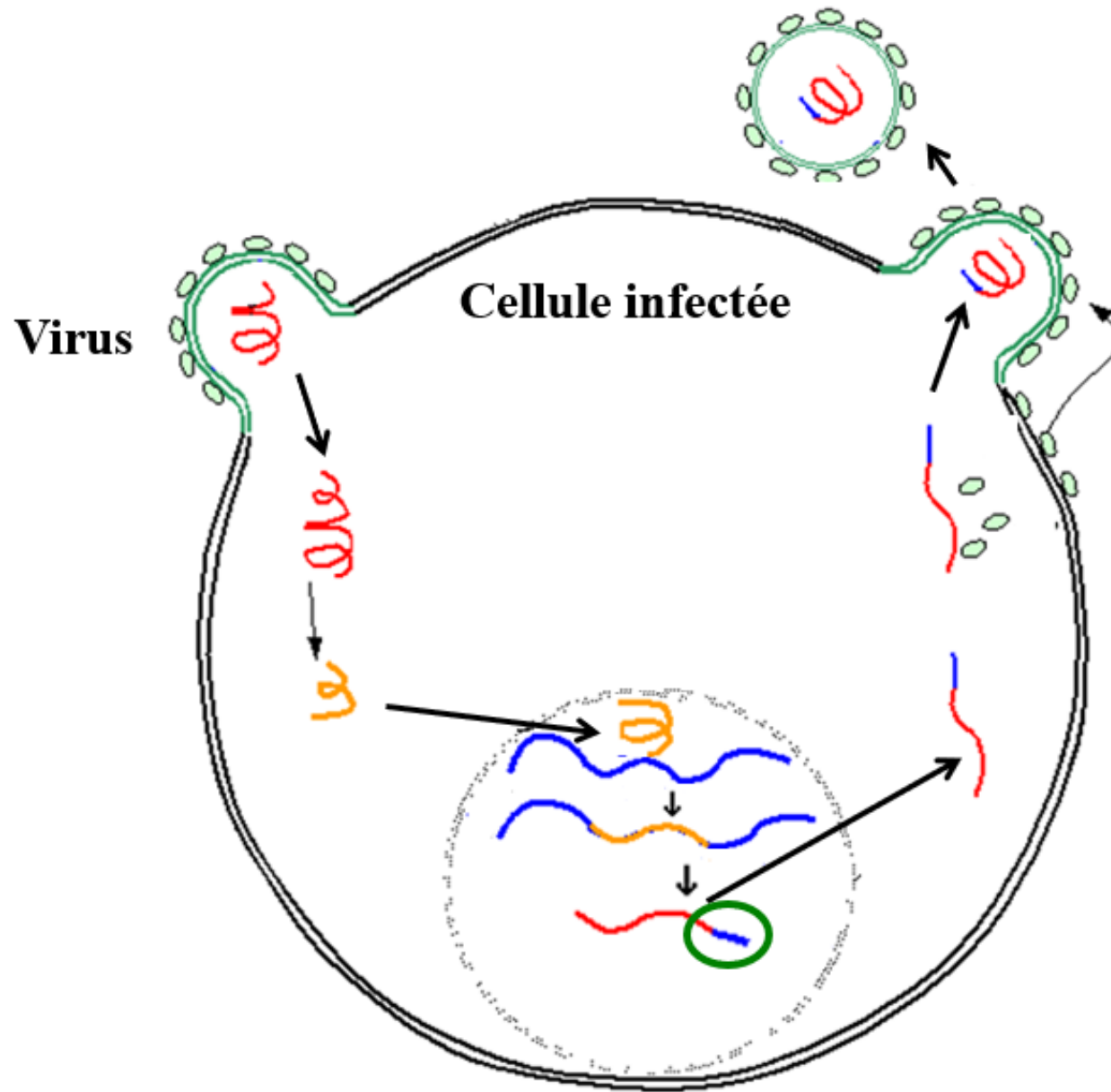
Copyright Dr Richard Martzloff-Encyclopédie médicale Vulgaris



# Les agents mutagènes **biologiques**



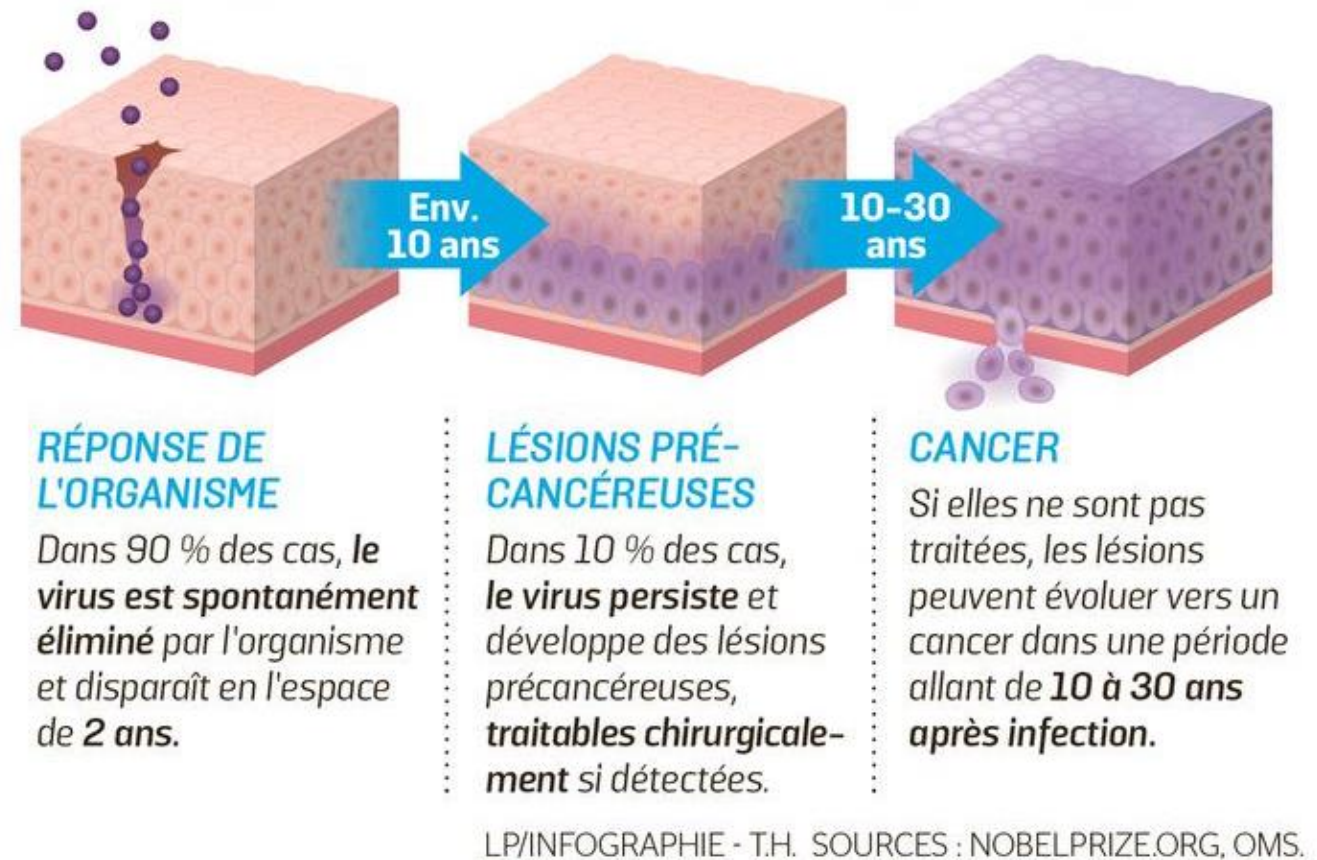
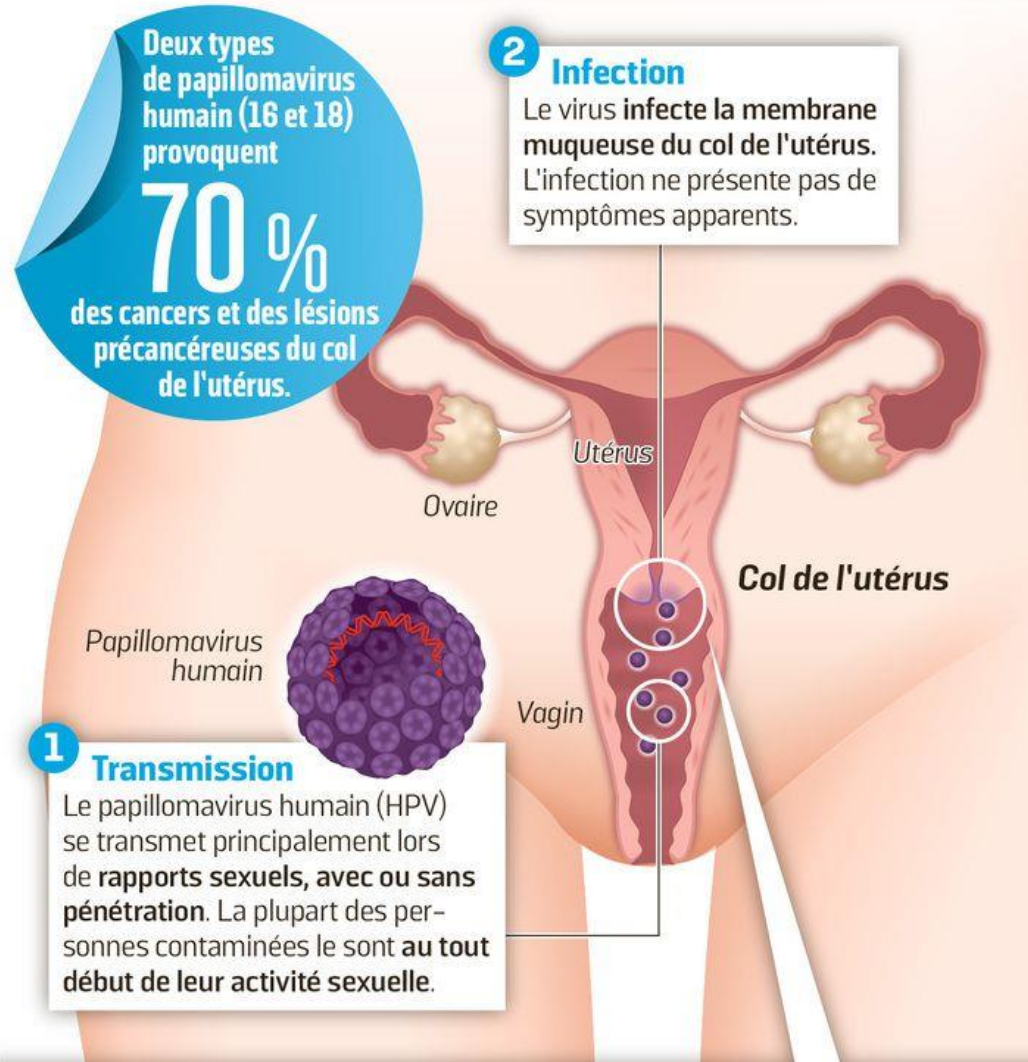
# Les agents mutagènes **biologiques**





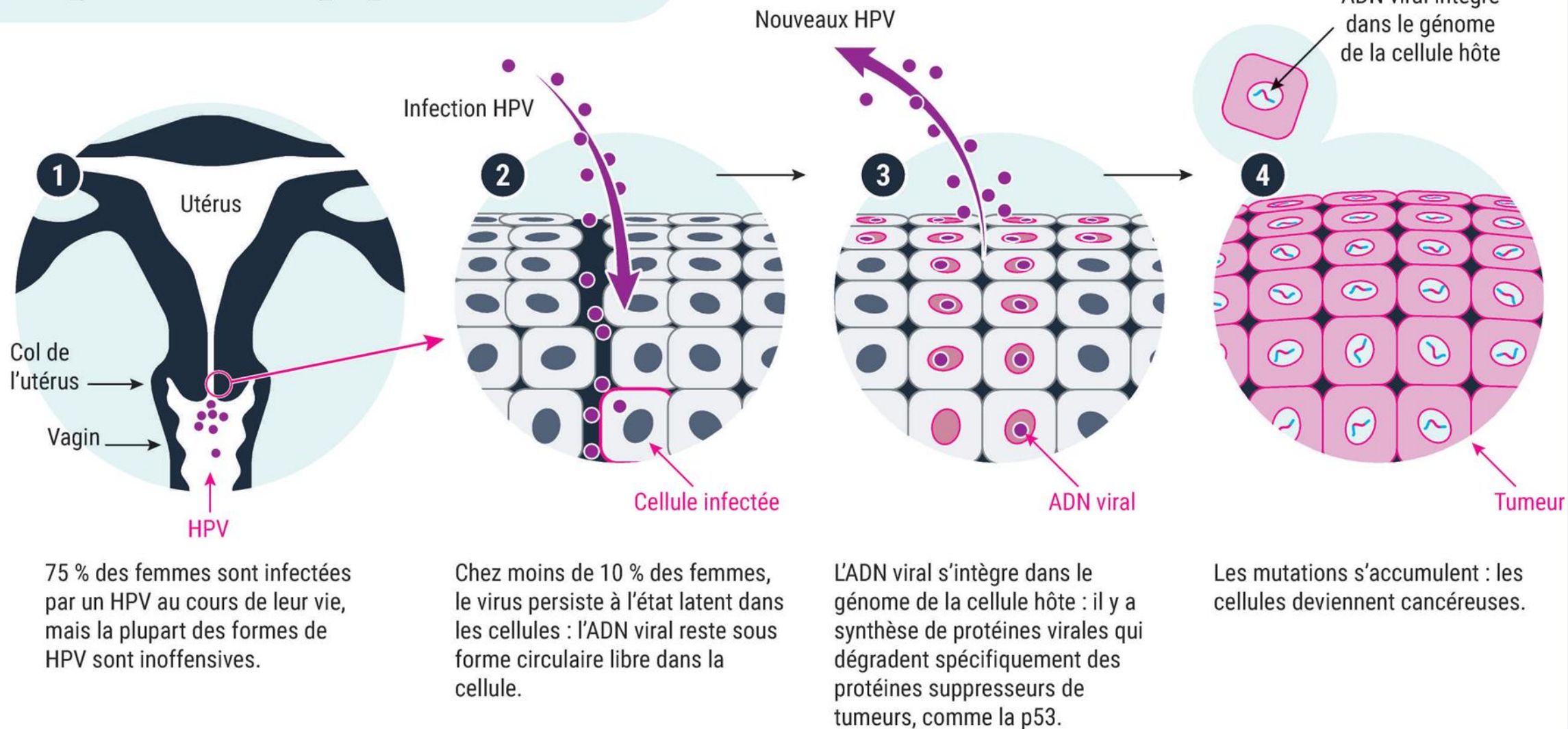
# Les agents mutagènes **biologiques**

Comment le papillomavirus peut provoquer une tumeur



**Importance du frottis chez les femmes !**

# Le parcours du papillomavirus



## **b** De l'infection au HPV au cancer du col de l'utérus.

Ces étapes de cancérisation s'étalent généralement sur plus de 10 ans mais cela peut être beaucoup plus rapide.

# Chapitre 3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique

## I. Les mutations modifient la séquence de nucléotides des gènes

### A. Nature et origine des mutations

#### 1. Nature des mutations

#### 2. Origine des mutations

### B. Les agents mutagènes

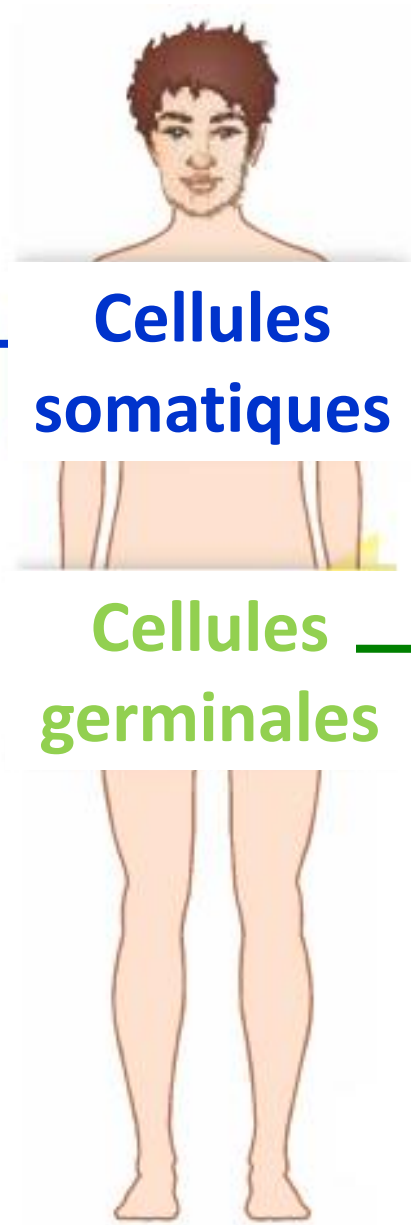
## II. Les mutations sont responsables de la diversité génétique des individus

### A. Transmission des mutations



# Le devenir de la mutation dépend de la cellule mutée

Toutes les cellules de  
l'organisme sauf les  
cellules reproductrices



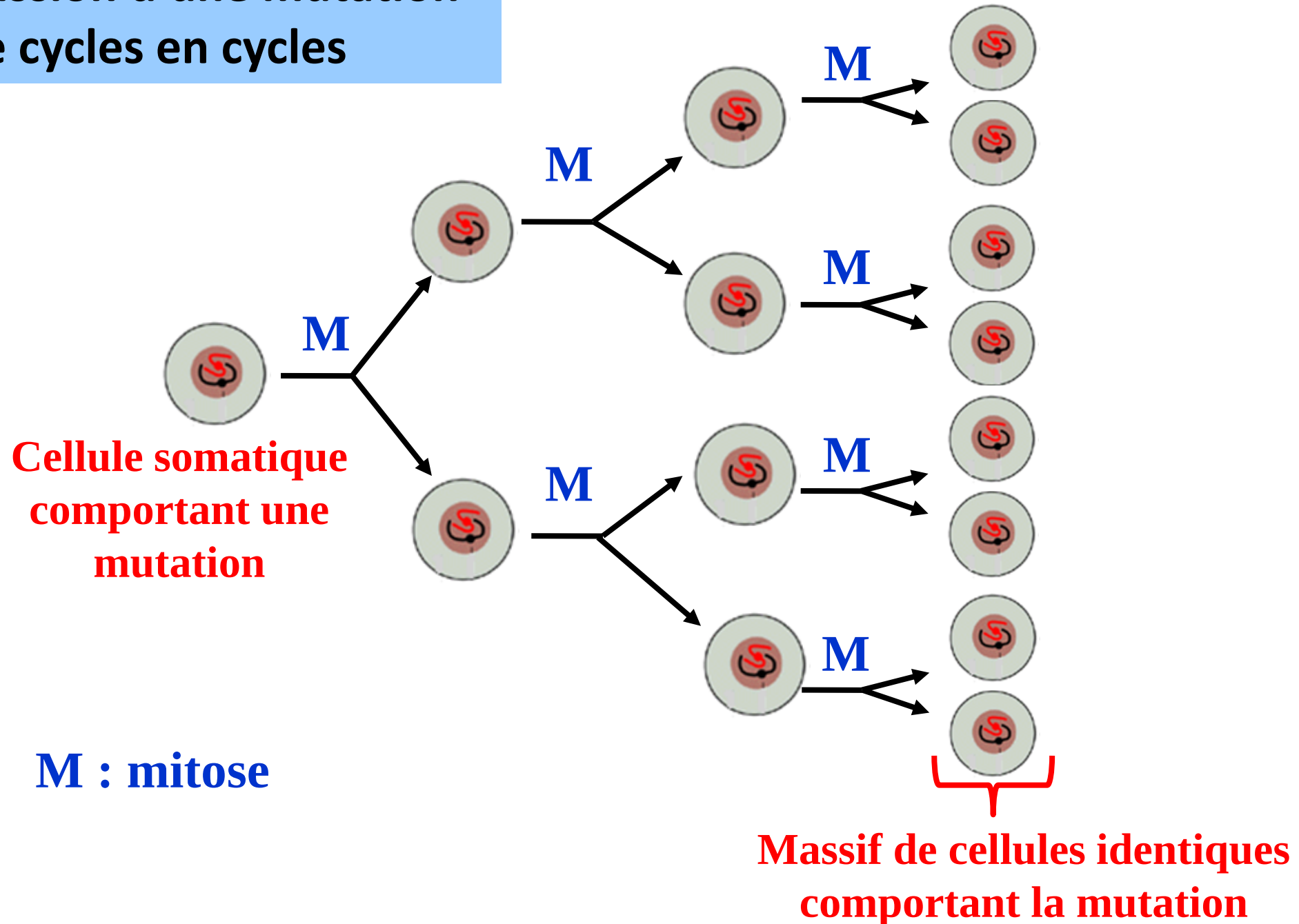
Cellules  
somatiques

The diagram shows a human figure from the waist up and legs. A white box labeled 'Cellules somatiques' is positioned over the upper body, with a blue arrow pointing left towards the text 'Toutes les cellules de l'organisme sauf les cellules reproductrices'. Another white box labeled 'Cellules germinales' is positioned over the lower body, with a green arrow pointing right towards the text 'Cellules à l'origine des gamètes (ovules ou spermatozoïdes) + gamètes'.

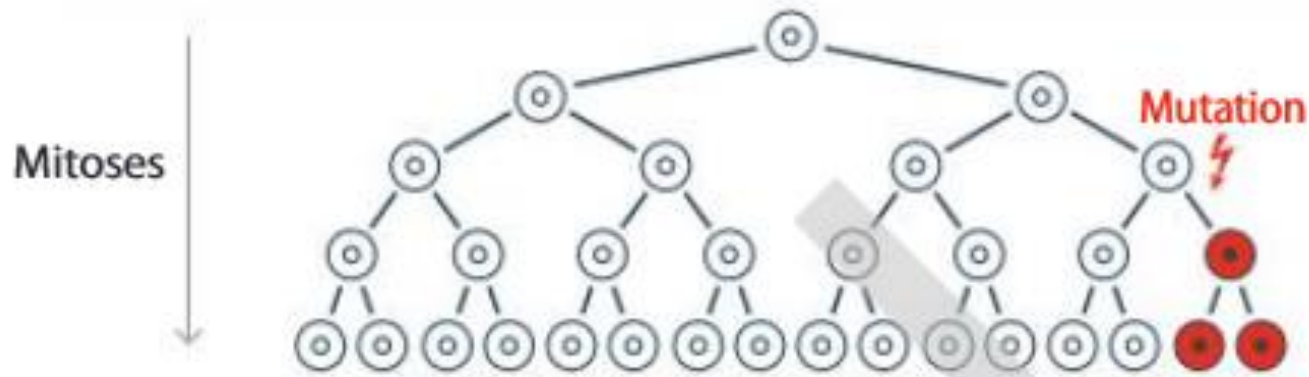
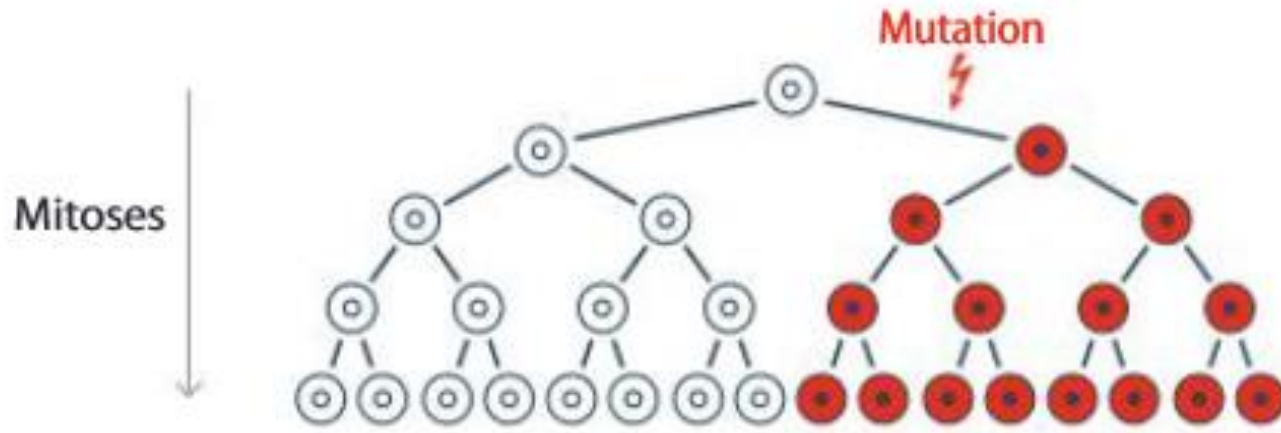
Cellules  
germinales

Cellules à l'origine des  
gamètes (ovules ou  
spermatozoïdes)  
+ gamètes

# Transmission d'une mutation de cycles en cycles



# Conséquences des mutations somatiques





# Le devenir de la mutation dépend de la cellule mutée

Toutes les cellules de l'organisme sauf les cellules reproductrices

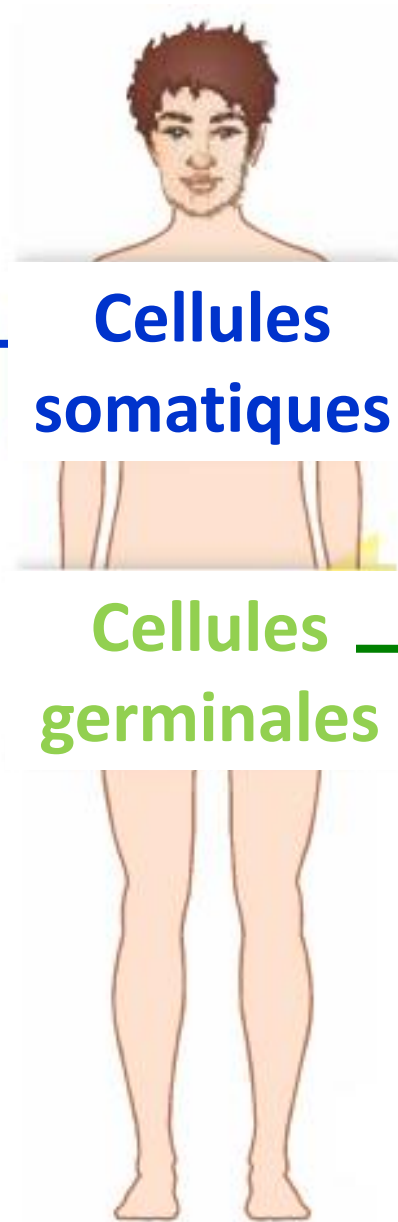
Cellules somatiques

Transmise à toutes les cellules issues de la cellule mutée (clone).  
Non transmise à la descendance

Cellules germinales

Cellules à l'origine des gamètes (ovules ou spermatozoïdes) + gamètes

Héréditaire



# Chapitre 3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique

## I. Les mutations modifient la séquence des gènes

### A. Nature et origine des mutations

#### 1. Nature des mutations

#### 2. Origine des mutations

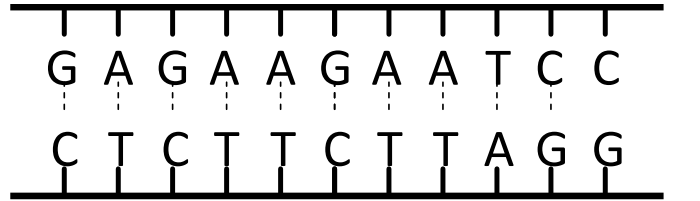
### B. Les agents mutagènes

## II. Les mutations sont responsables de la diversité génétique des individus

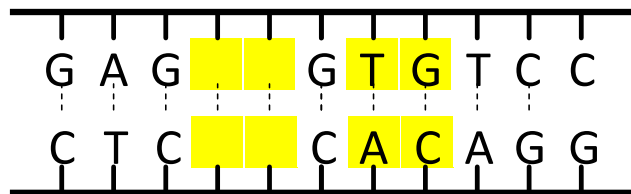
### A. Transmission des mutations

### B. Mutations et diversité allélique

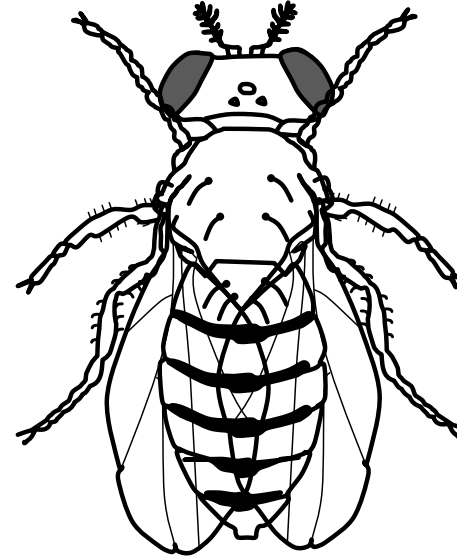
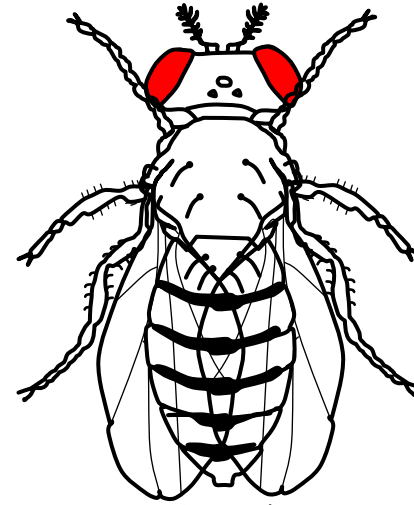
# Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel **allèle**



**MUTATION**



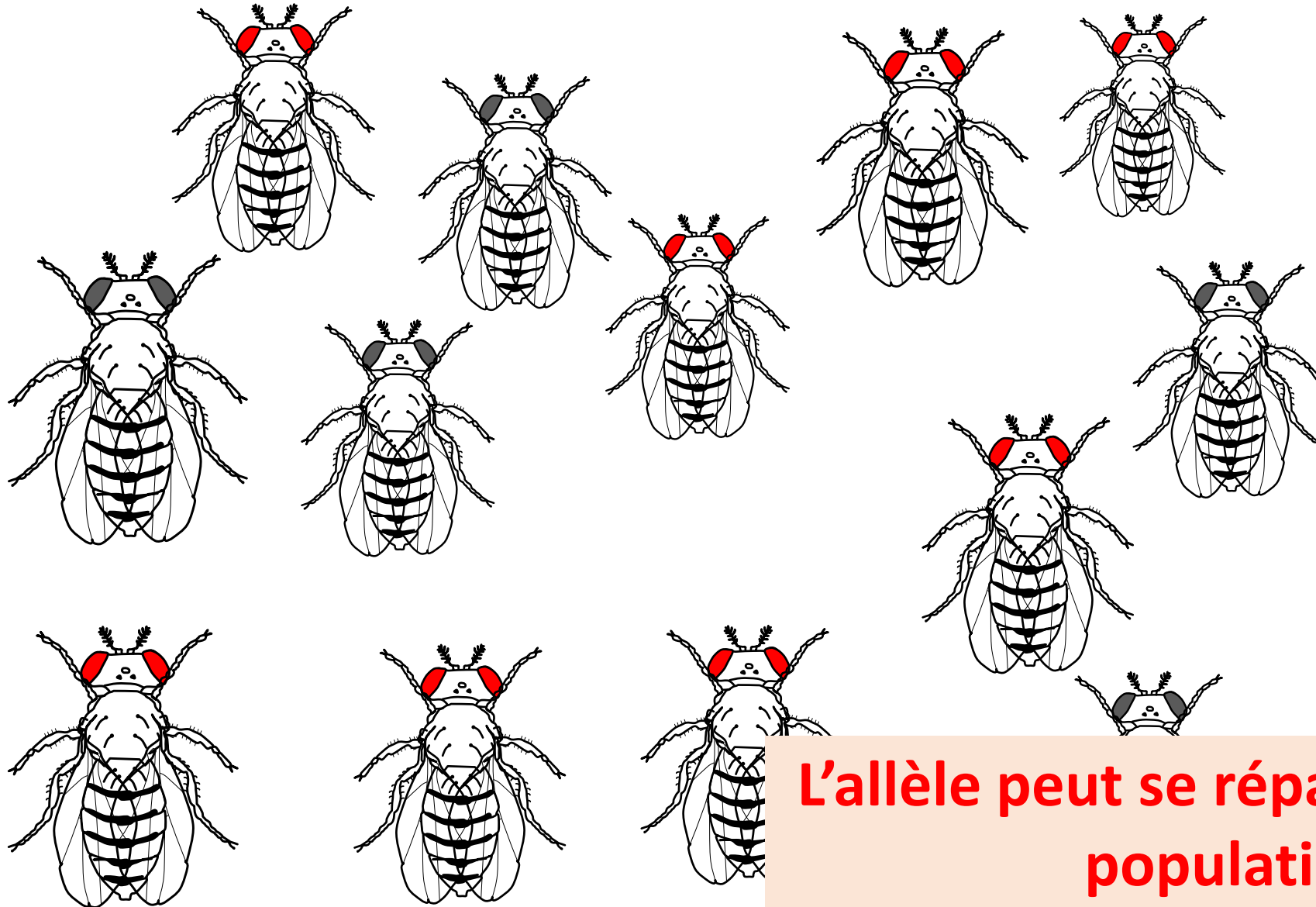
Nouvel allèle



**Diversité  
intraspécifique**

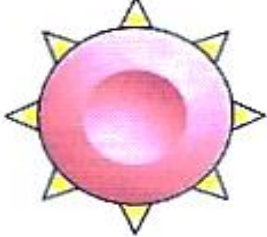
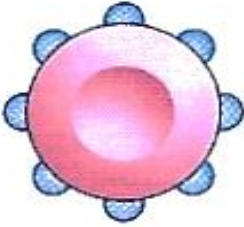
**Nouvelle version du  
caractère**

# Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel **allèle**



**L'allèle peut se répandre dans la population**

# Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel **allèle**

|            | Groupe A                                                                                                 | Groupe B                                                                                                  | Groupe AB                                                                           | Groupe O                                                                            |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| Hématies   | <p>marqueur<br/>A</p>  | <p>marqueur<br/>B</p>  |  |  |
| Fréquence* | 44 %                                                                                                     | 10 %                                                                                                      | 4 %                                                                                 | 42 %                                                                                |

\* La fréquence est donnée pour la population française.



# Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel **allèle**

240 250 260 270

Traitement 0

Identités 0

acod.adn 0

bcod.adn 0

ocod.adn 0

Sélection : 0/5 lignes

TGGAAGGATGTCCTCGTGGT**G**ACCCCTTGGCTGGCTCC

délétion

790 800

\*\*\*\*

CTACCTGGGGGGGTTCT

A C

substitutions

- Création de différentes versions d'un même gène (allèles A, B et O)  
=> diversité génétique des populations.

Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel **allèle**

## Diversité des individus d'une même espèce



**MUTATION** = mécanisme favorisant l'évolution