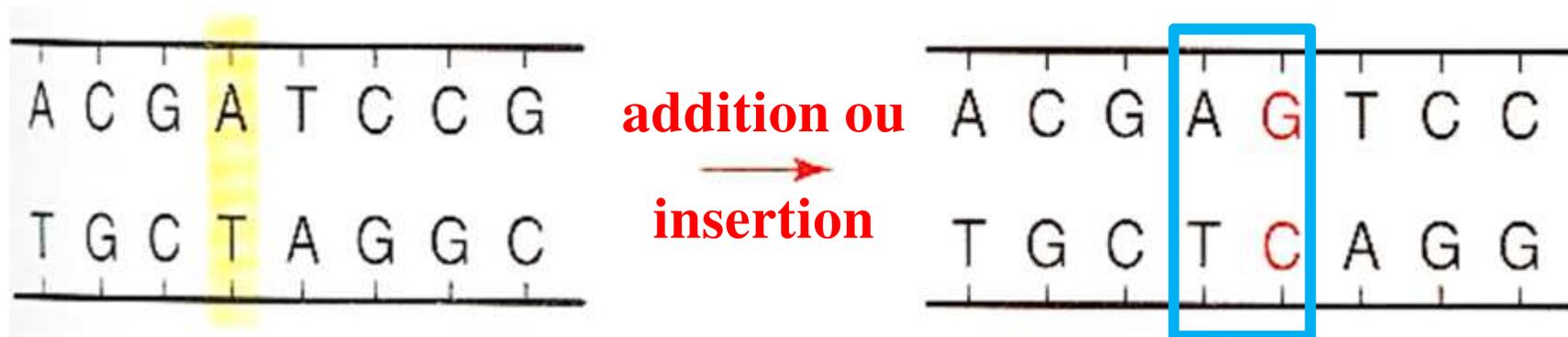
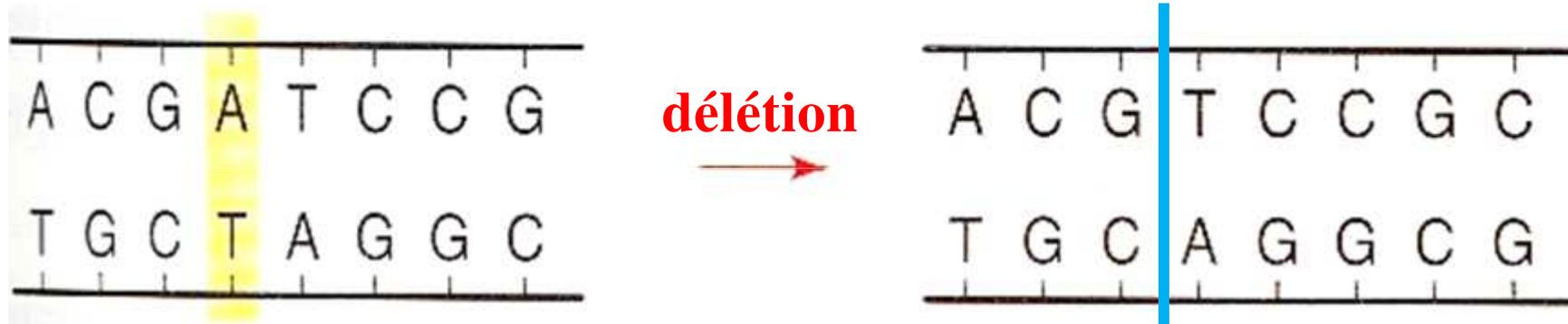
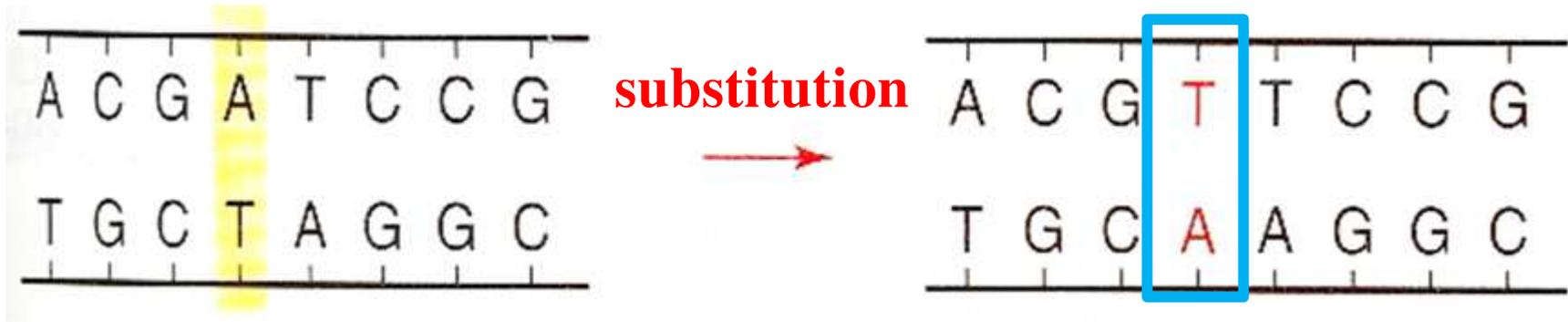


Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

3 types de mutations



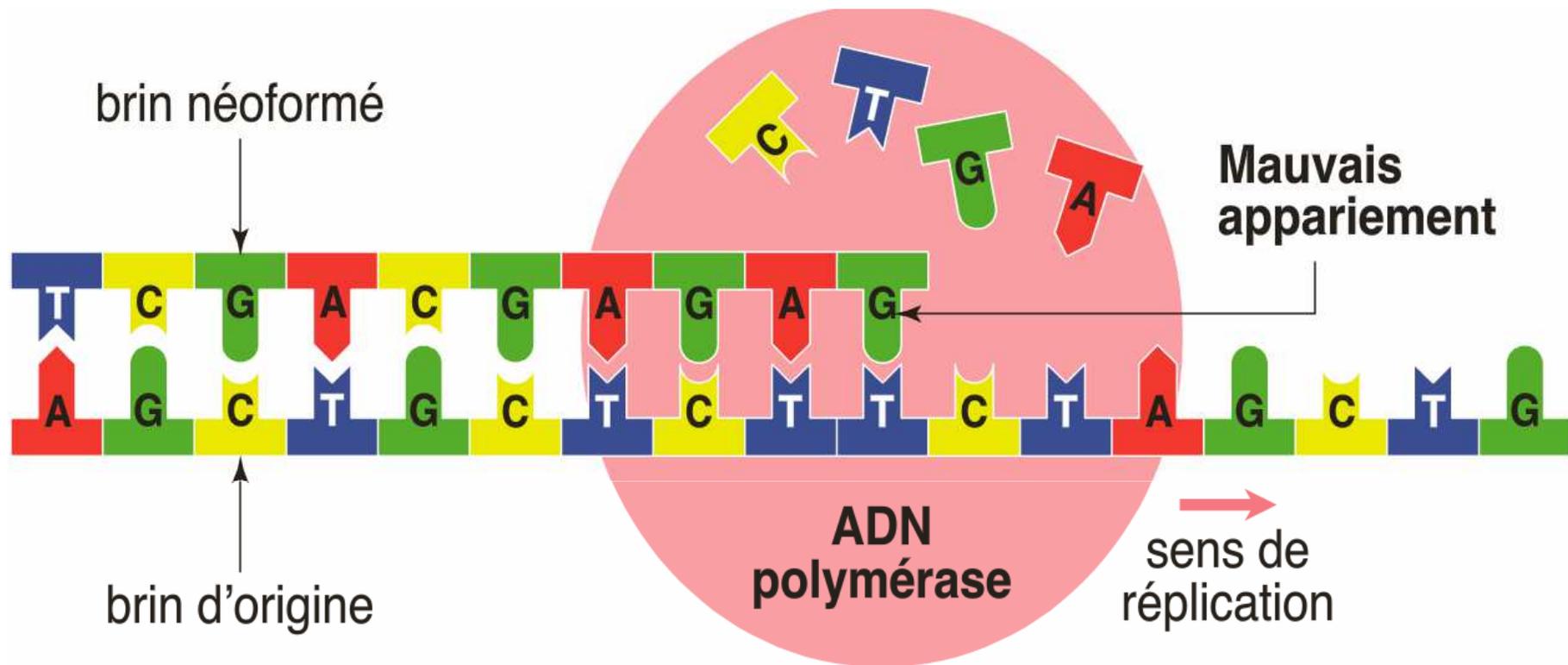
Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

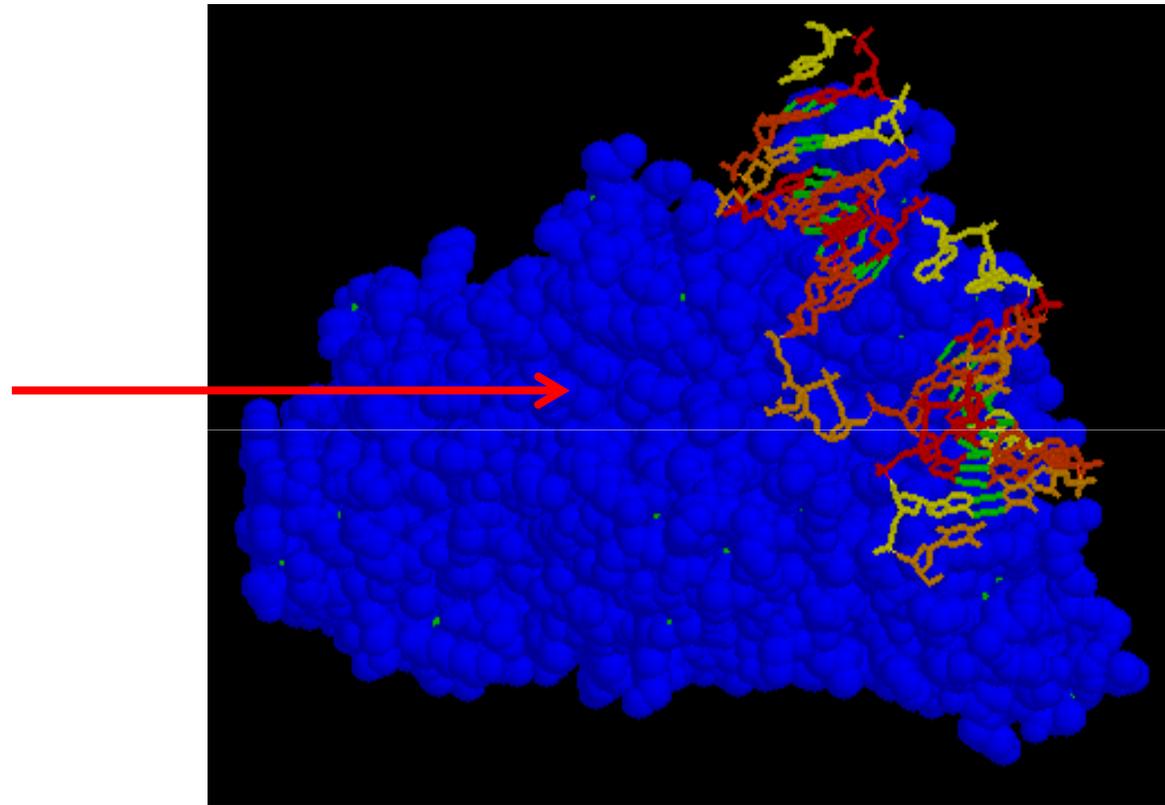
Des erreurs dans la réplication



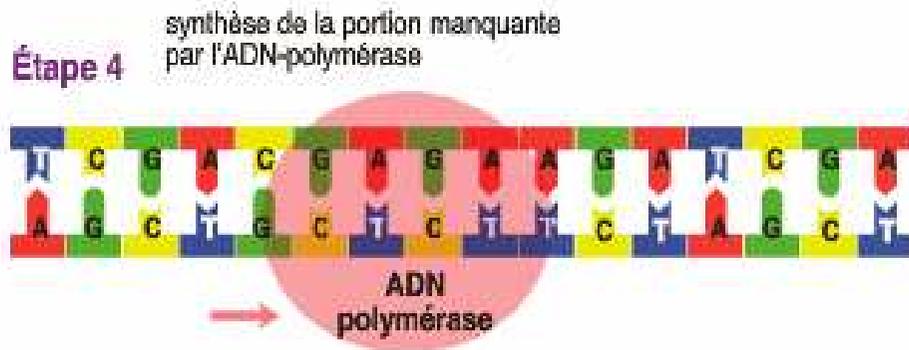
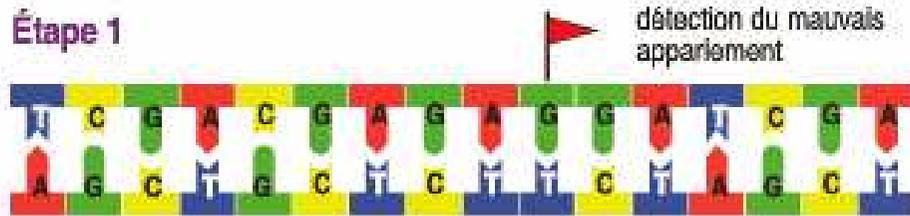
L'ADN polymérase commet 1 erreur sur 100 000 nucléotides

Vérification de l'appariement des nucléotides

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



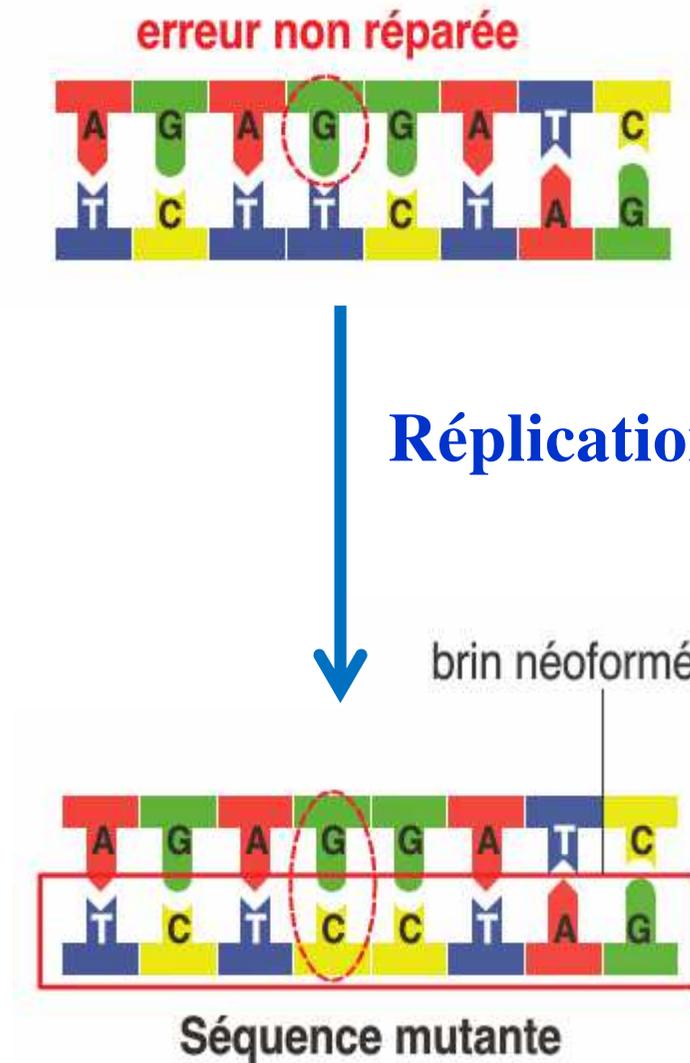
Correction d'un erreur d'appariement



=> 99,9 % des erreurs sont corrigées

Correction d'un erreur d'appariement

Si l'erreur d'appariement n'est pas réparée ...



=> mutation

Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

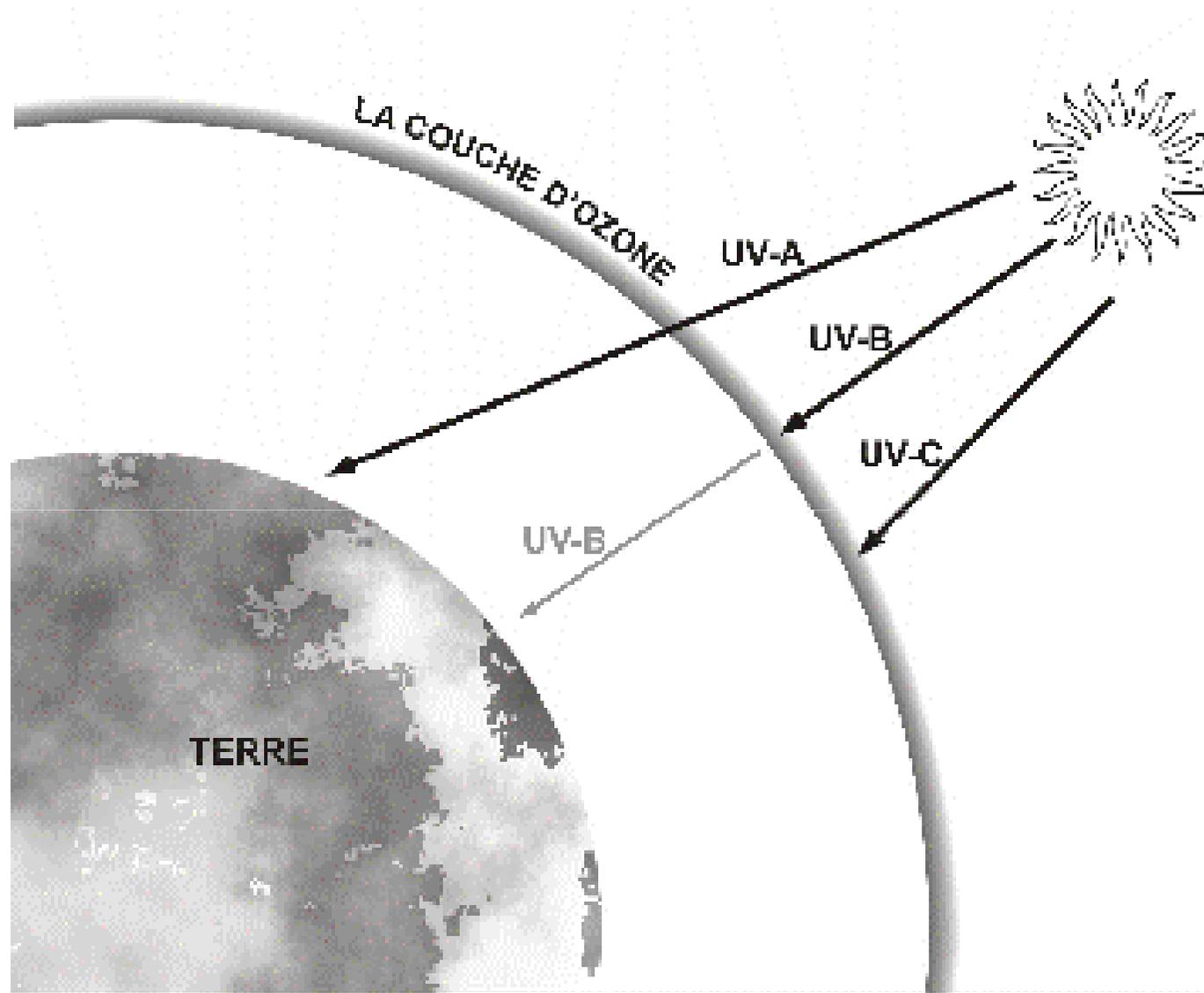
I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

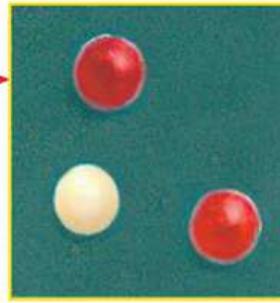
C) Des agents mutagènes (cf activité 4)

Agents mutagènes physiques

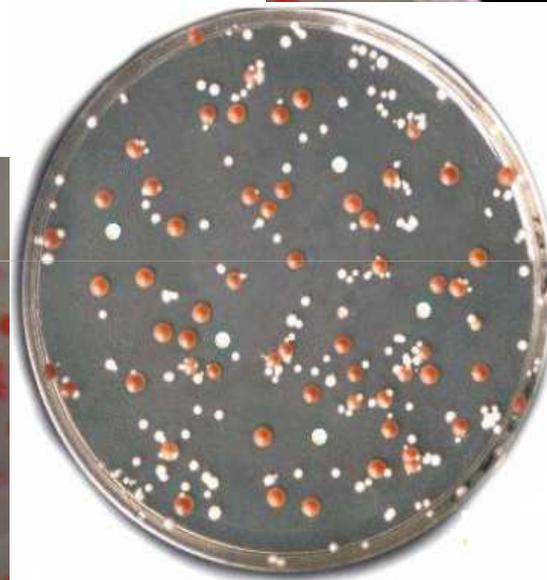


La couche d'ozone absorbe certains types de rayons ultraviolets, mais pas tous.

Effet des UV sur les levures



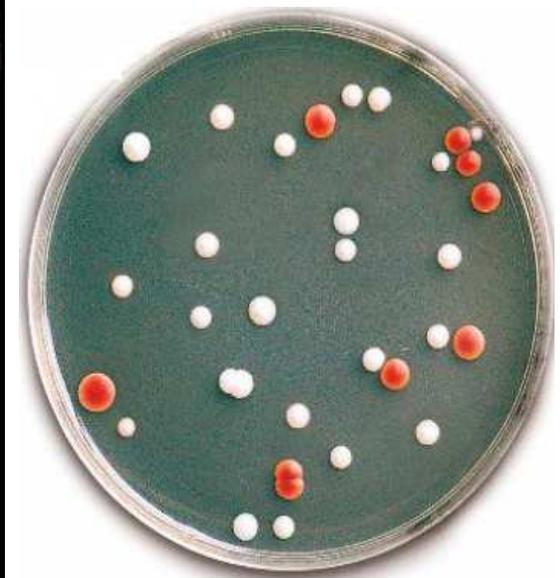
15 s d'exposition



45 s d'exposition

Diminution du nombre de colonies

Apparition de colonies mutées



90 s d'exposition

Effet des UV sur les levures

Affichage des séquences

1 10 20 30 40 50 60 70 80 90

▶ Souche sauvage ◀ 0 ATGGATTCTAGAACAGTTGGTATATTAGGAGGGGGACAATTGGGACGTATGATTGTTGAGGCAGCAAACAGGCTCAACATTAAGACGGTAA

◻ Souche Ade 2 ◀ 0 ATGGATTCTAGAACAGTTGGTATATTAGGAGGGGGACAATTGGGACGTATGATTGTTGAGGCAGCAAACAGGCTCAACATTAAGACGGTAA

▼ Sélection : 0/2 lignes

103

Comparaison avec alignement

100 110 120

Traitement ◀ 0

Identités ◀ 0 *****

▶ Souche Ade 2 ◀ 0 ACTAGATGTTAAATTCTCCTGCCAAGC

◻ Souche sauvage ◀ 0 -----G-----

▼ Sélection : 0/4 lignes

substitution

1717, ...

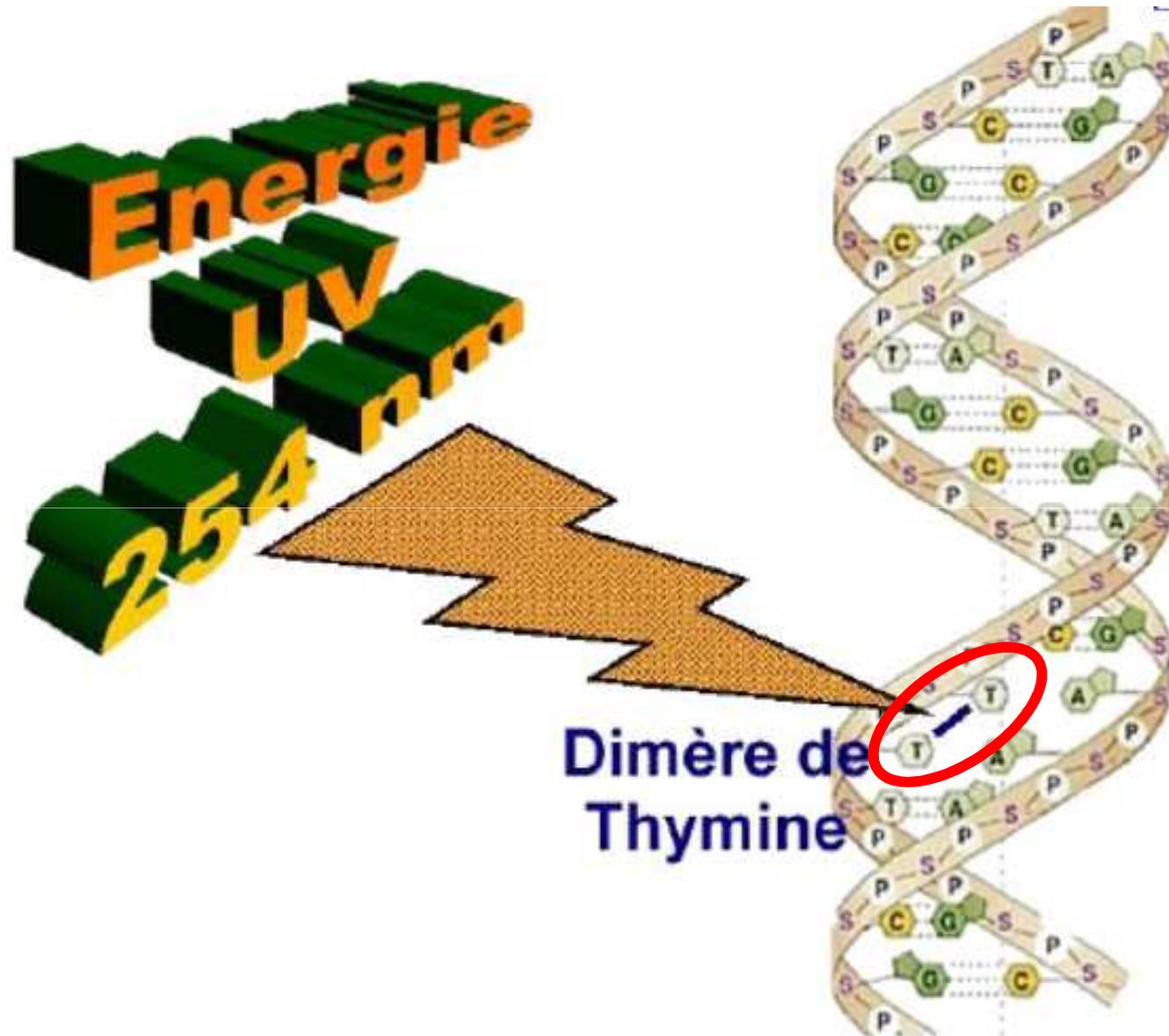
1710 1720 1730 1740

:TAGAAAACAAGTAA

-----TTGGGTTTTCCATTTCGTCTTGAAG

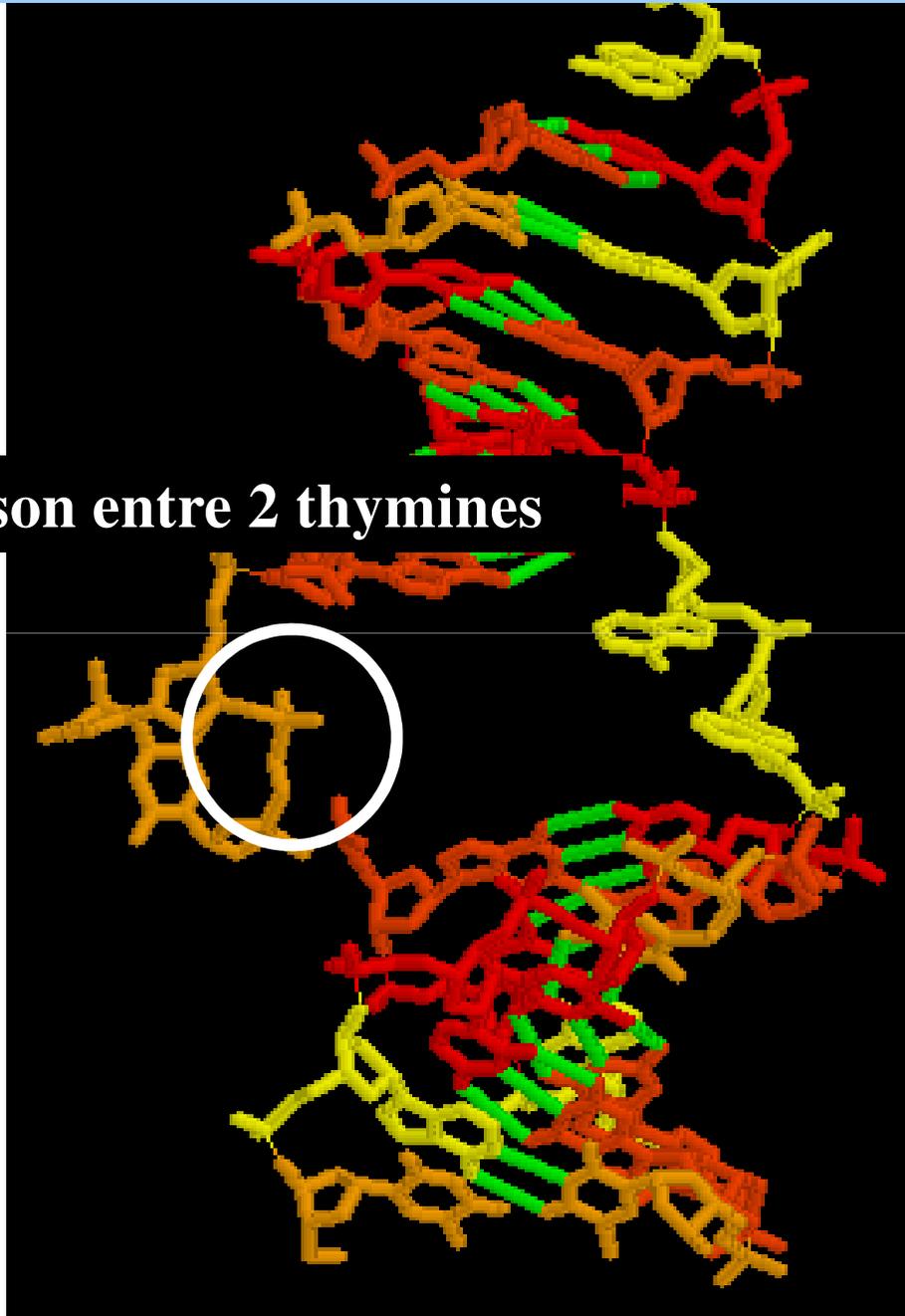
addition

Effet des UV sur la molécule d'ADN



Effet des UV sur la molécule d'ADN

Liaison entre 2 thymines

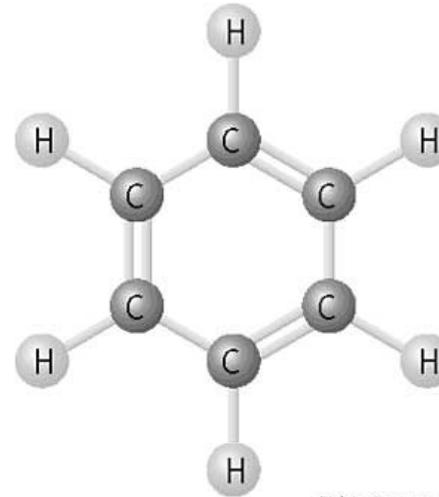


**=> l'ADN polymérase
ne reconnaît plus les
nucléotides => erreurs
d'association plus
fréquentes**

Agents mutagènes chimiques

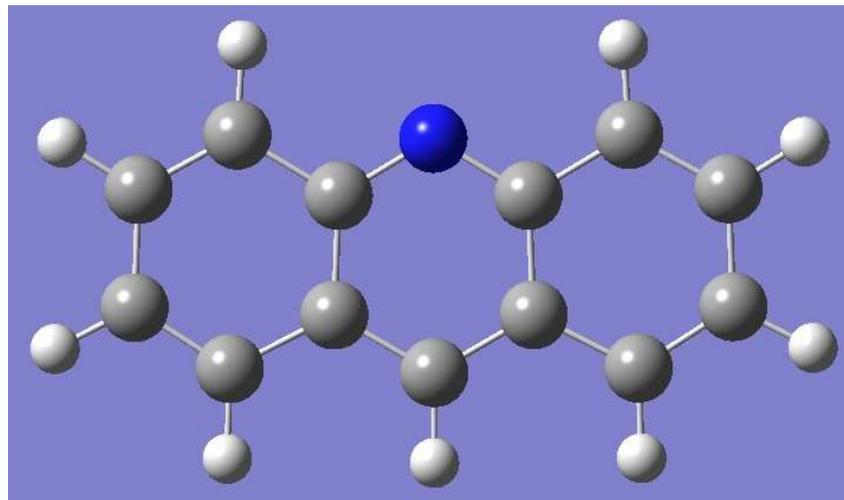


Formol



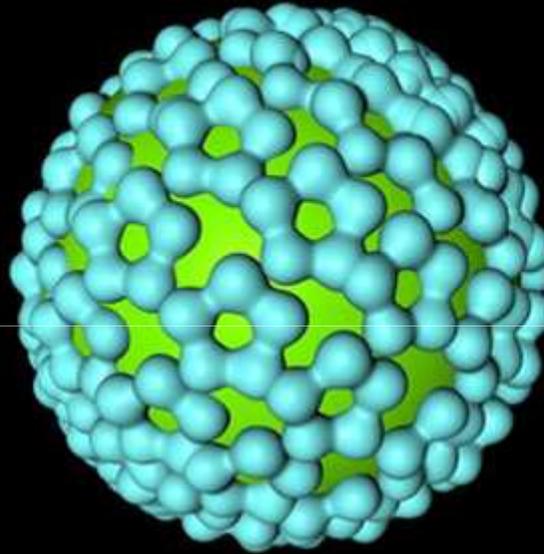
Benzène

Robin Storesund



Acridine

Agents mutagènes biologiques



Papillomavirus
(modélisation 3D)

Copyright Dr Richard Martzloff-Encyclopédie médicale Vulgaris

Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

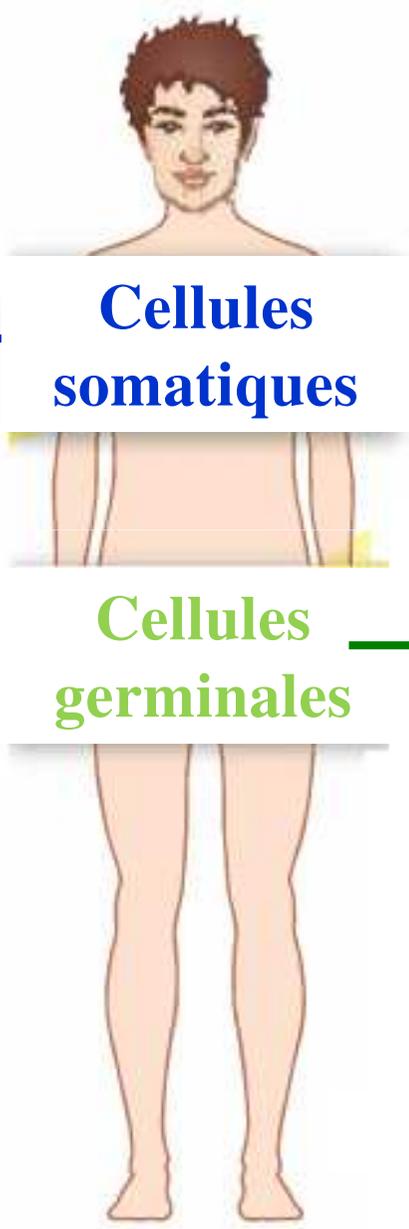
C) Des agents mutagènes (cf activité 3)

II. Les conséquences des mutations

A) Transmission des mutations

Le devenir d'une mutation dépend de la cellule qu'elle affecte

Toutes les cellules
de l'organisme sauf
les cellules
reproductrices



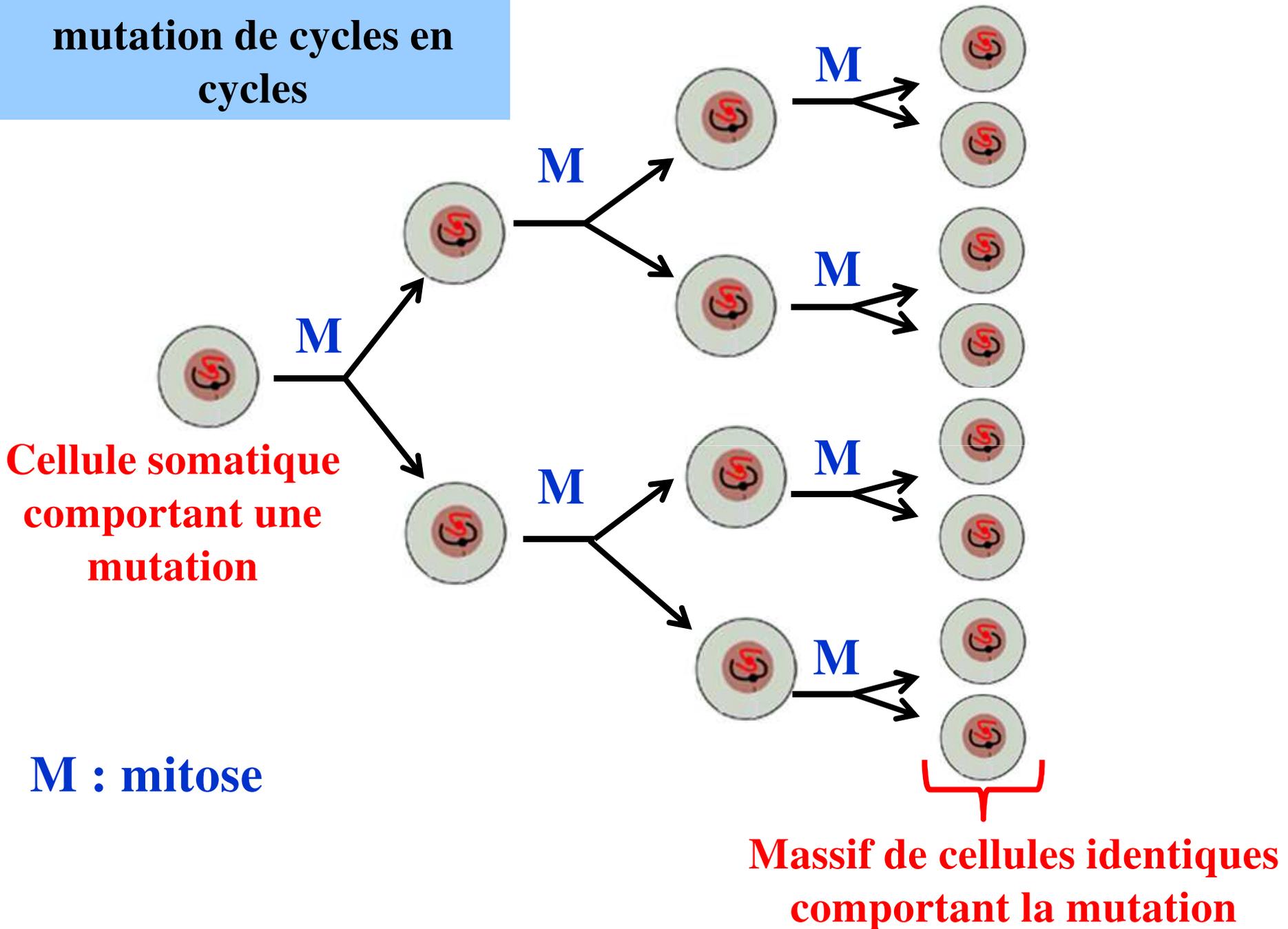
Cellules
somatiques

The diagram shows a human figure from the waist up and the legs. A white box labeled 'Cellules somatiques' is positioned over the torso, and another white box labeled 'Cellules germinales' is positioned over the legs. A blue arrow points from the somatic cell box to the text on the left, and a green arrow points from the germinal cell box to the text on the right.

Cellules
germinales

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

Transmission d'une mutation de cycles en cycles



Cellule somatique comportant une mutation

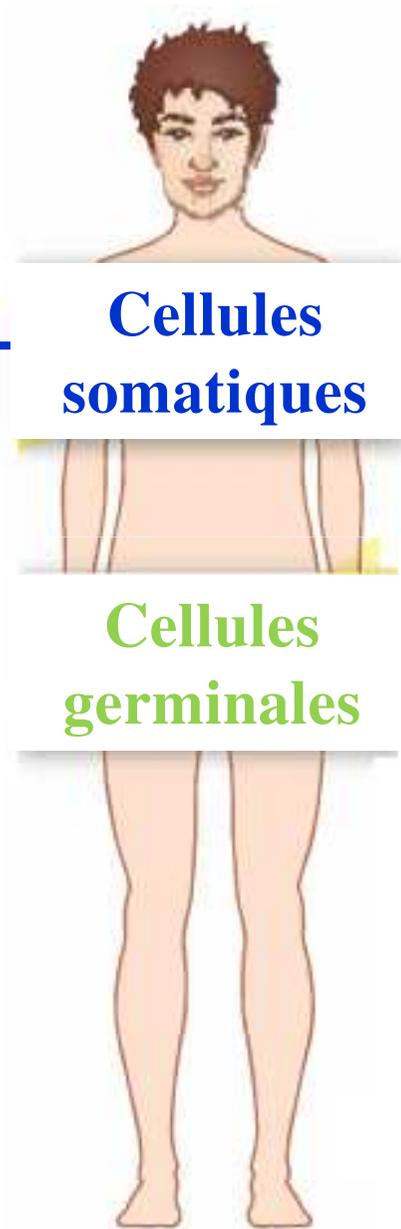
M : mitose

Massif de cellules identiques comportant la mutation

Le devenir d'une mutation dépend de la cellule qu'elle affecte

Toutes les cellules
de l'organismes
sauf les cellules
reproductrices

La mutation affectera
toutes les cellules issues
de la cellule mutée mais
ne sera pas transmise à
la descendance



Cellules
somatiques

Cellules
germinales

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

La mutation
peut être
transmise à la
descendance

Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

C) Des agents mutagènes (cf activité 3)

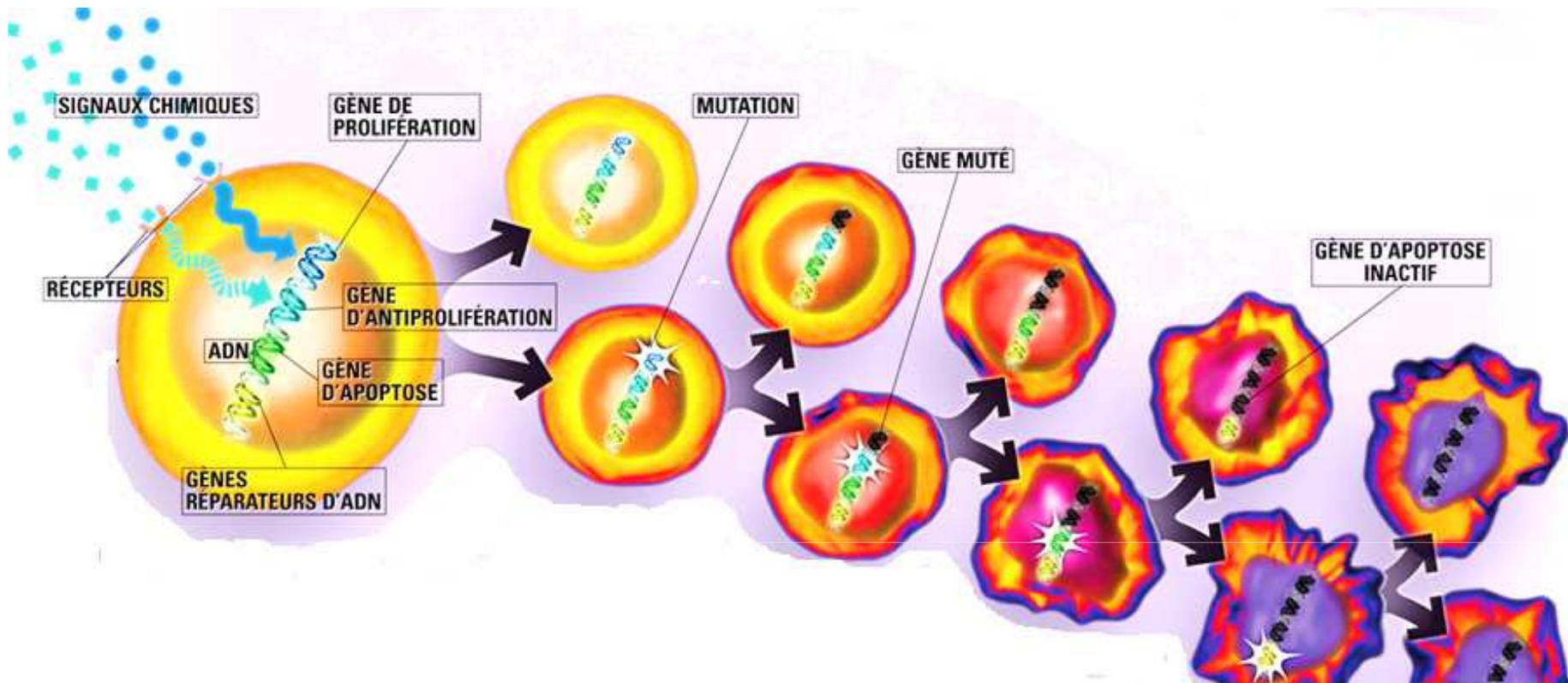
II. Les conséquences des mutations

A) Transmission des mutations

B) Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

1. Processus de cancérisation

Apparition de cellules cancéreuses



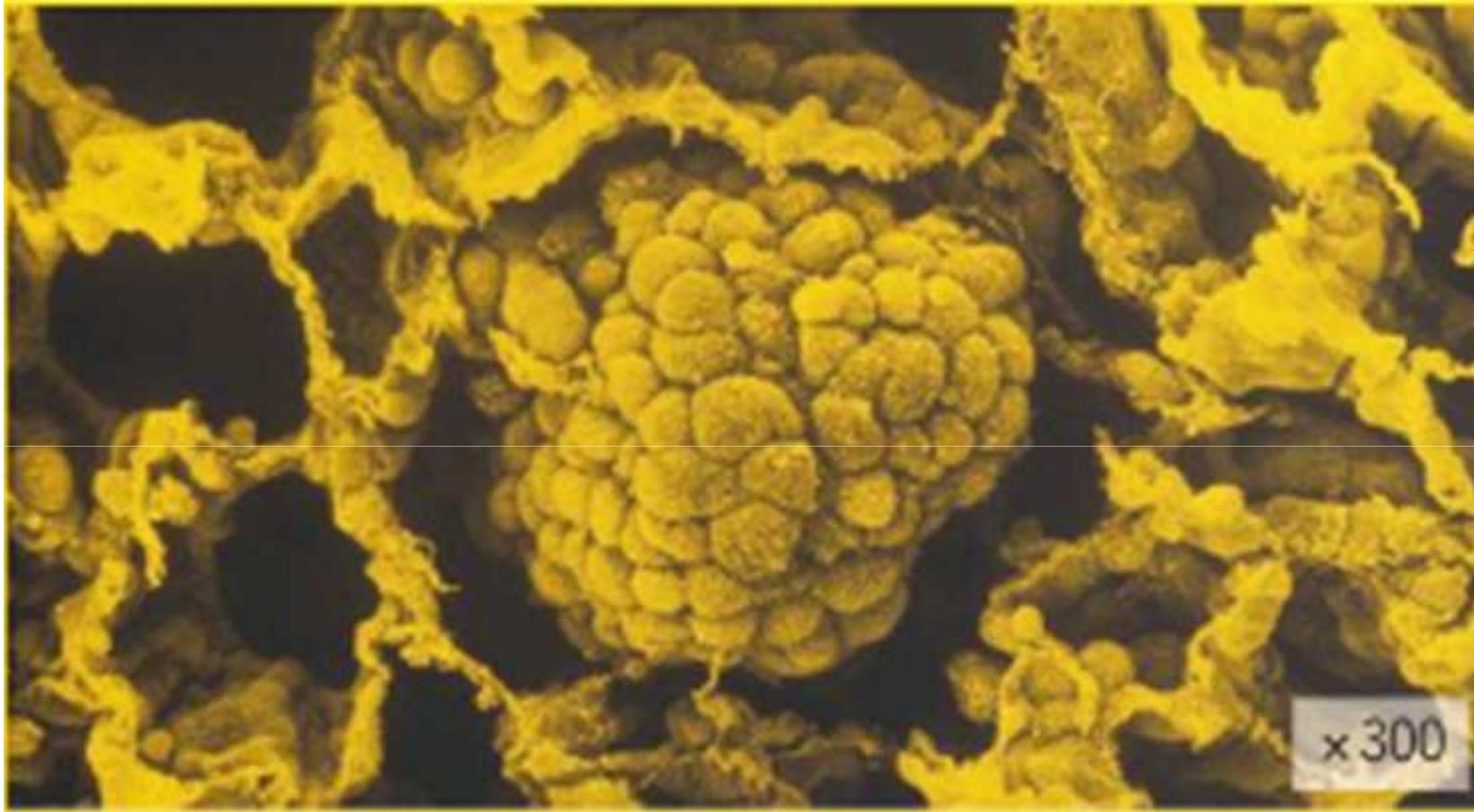
Suite aux mutations successives, les cellules peuvent devenir cancéreuses si :

- deviennent immortelles

- Ne réalisent plus leur fonction

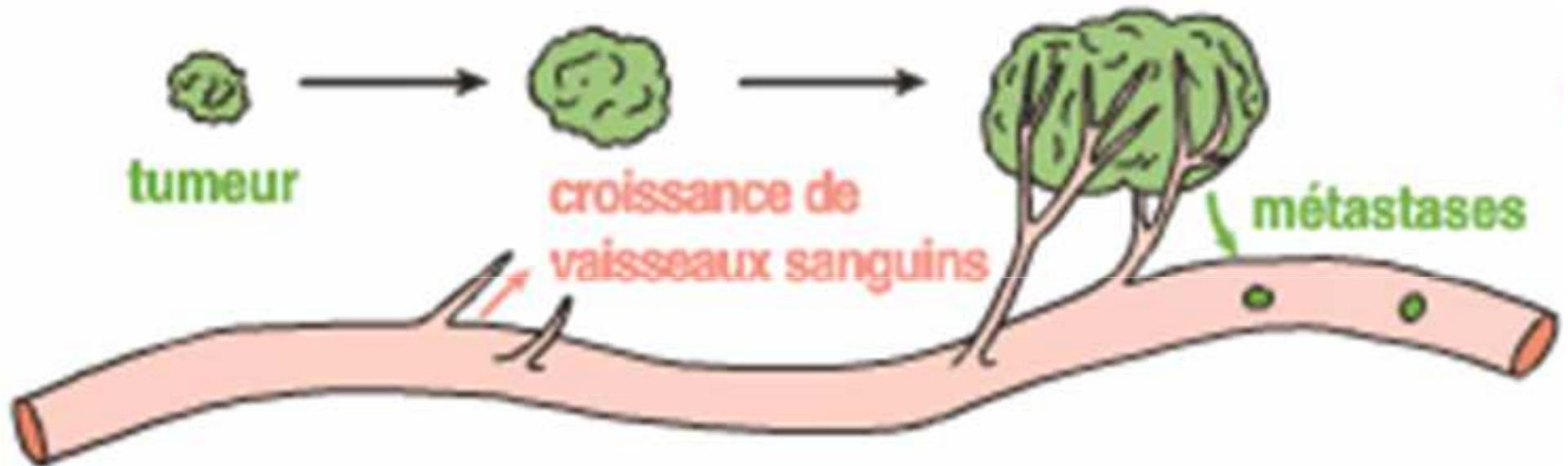
- se multiplient de façon anarchique

La formation d'une tumeur



Petite tumeur au milieu d'alvéoles pulmonaires

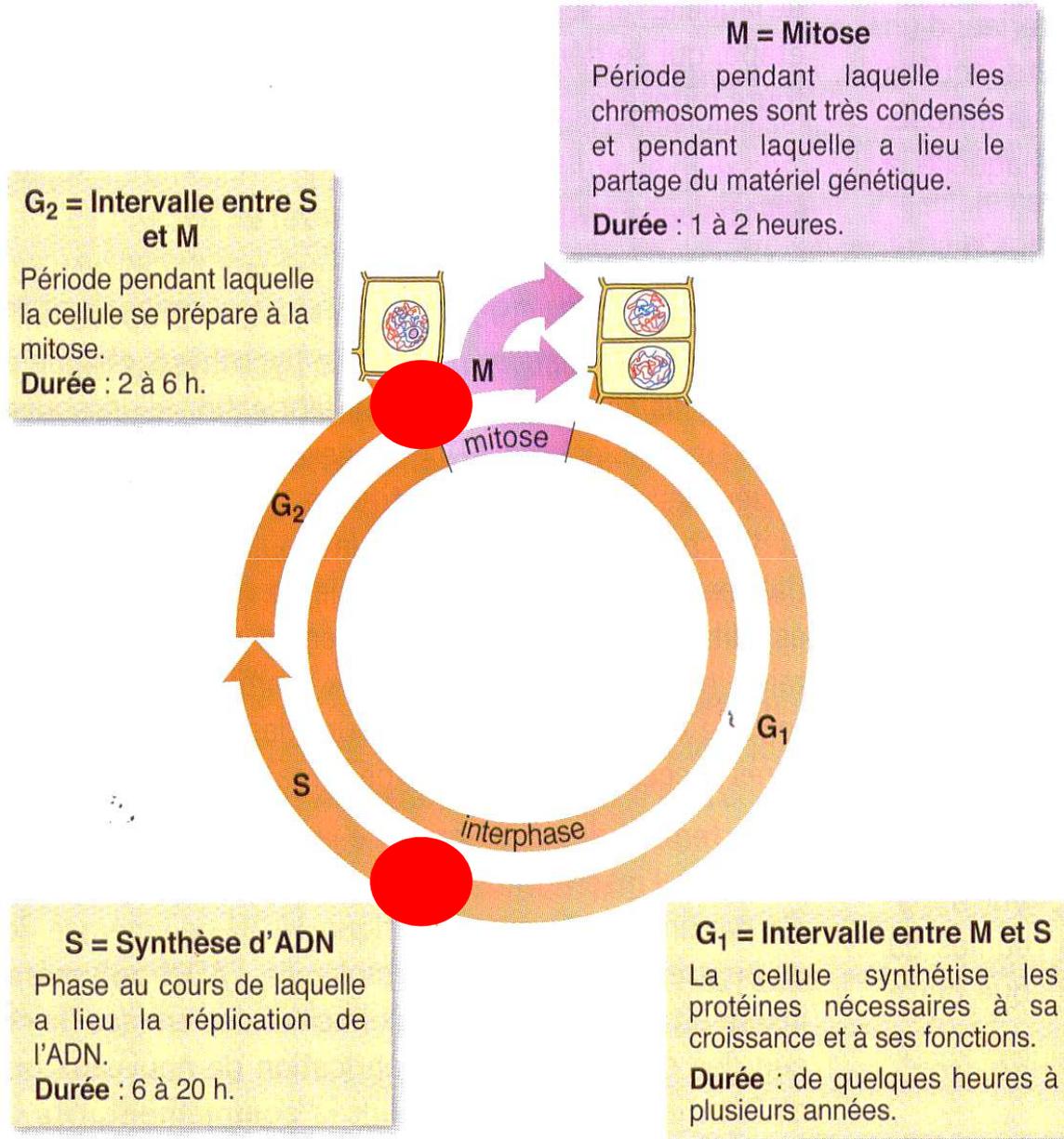
Evolution de la tumeur



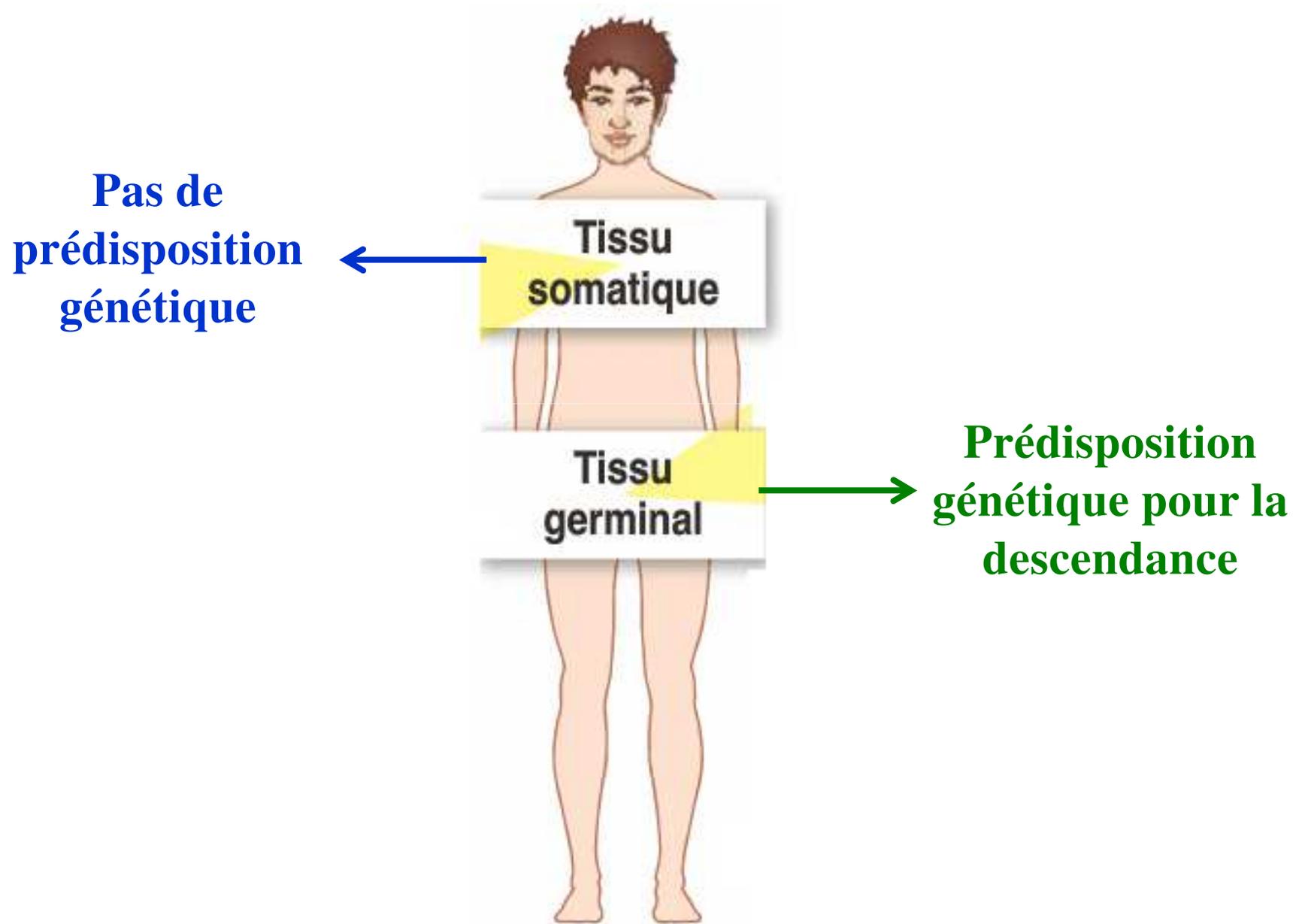
Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

1. Processus de cancérisation
2. Des facteurs génétiques impliqués dans la cancérisation

Action de la protéine P53



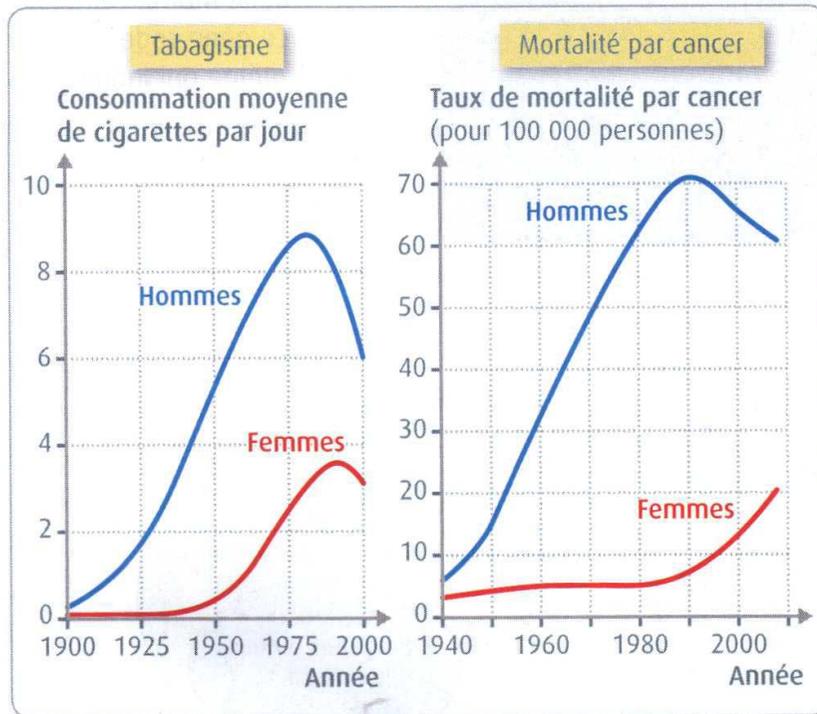
Nature de la cellule mutée et prédisposition génétique



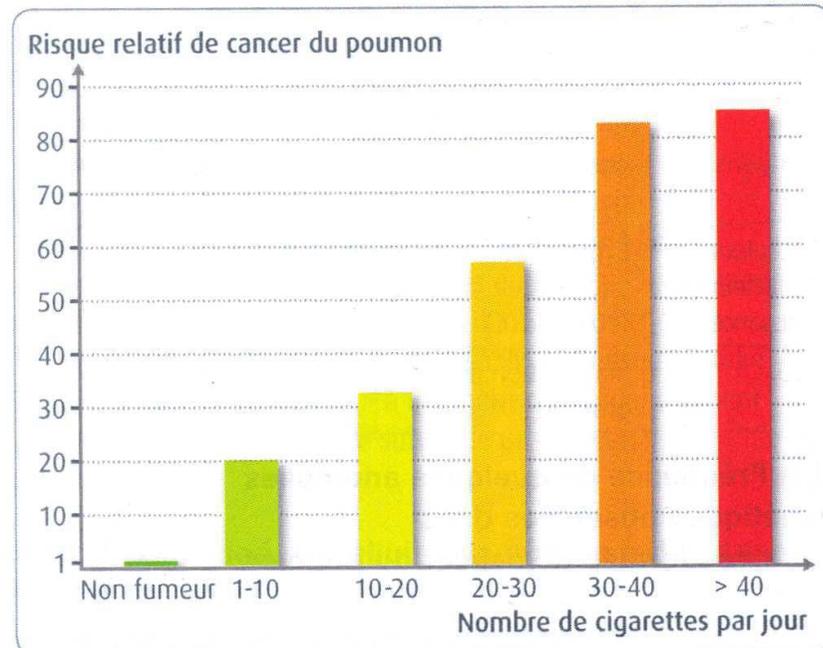
Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

1. Processus de cancérisation
2. Des facteurs génétiques impliqués dans la cancérisation
3. Des facteurs environnementaux impliqués dans la cancérisation
 - facteurs chimiques

Effet des facteurs chimiques.



1 Évolution de la consommation journalière de cigarettes et de la mortalité par cancer du poumon chez les hommes et les femmes en France. En 2005, 30 651 cancers du poumon ont été diagnostiqués et 26 624 personnes sont décédées des suites de cette maladie. L'incidence de ce cancer est en net recul chez les hommes, mais augmente de 5,1 % par an chez les femmes.

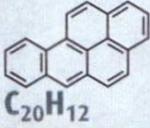


2 Relation entre le nombre de cigarettes fumées quotidiennement et le risque relatif de développer un cancer du poumon.



Effet des facteurs chimiques.

Fiche toxicologique du benzopyrène



$C_{20}H_{12}$



T - Toxique

H - Dangereux pour l'environnement

BENZO[a]PYRÈNE

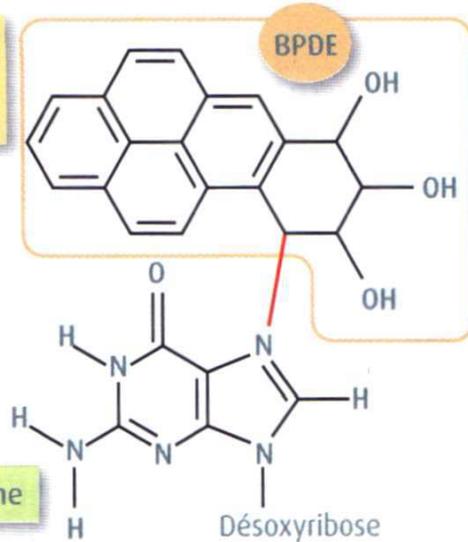
R 45 - Peut causer le cancer.

R 46 - Peut causer des altérations génétiques héréditaires.

Guanine



Guanine modifiée par le BPDE issu du benzopyrène



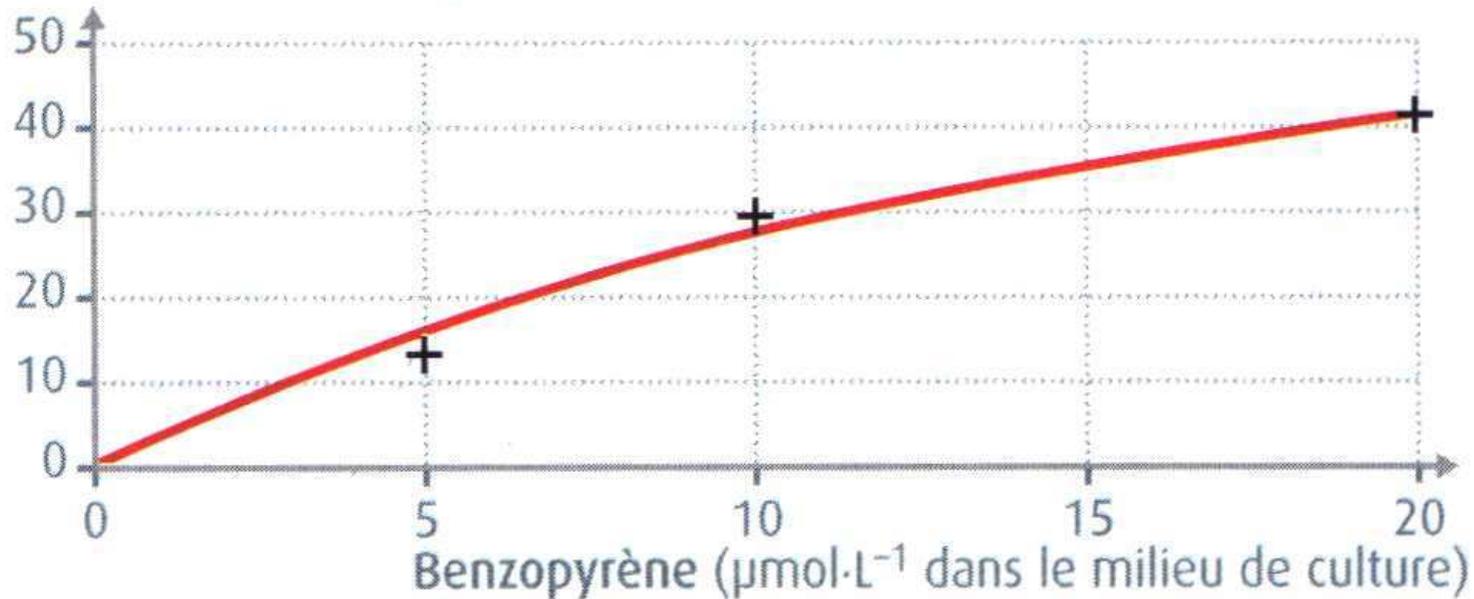
5 Un composé de la fumée du tabac : le benzopyrène.

Dans les cellules, il est transformé en un composé très réactif, le BPDE, qui peut réagir avec la guanine de l'ADN.

La guanine ainsi modifiée s'apparie non plus avec une cytosine, mais avec une adénine.

Effet des facteurs chimiques.

Guanines modifiées pour 10^6 nucléotides

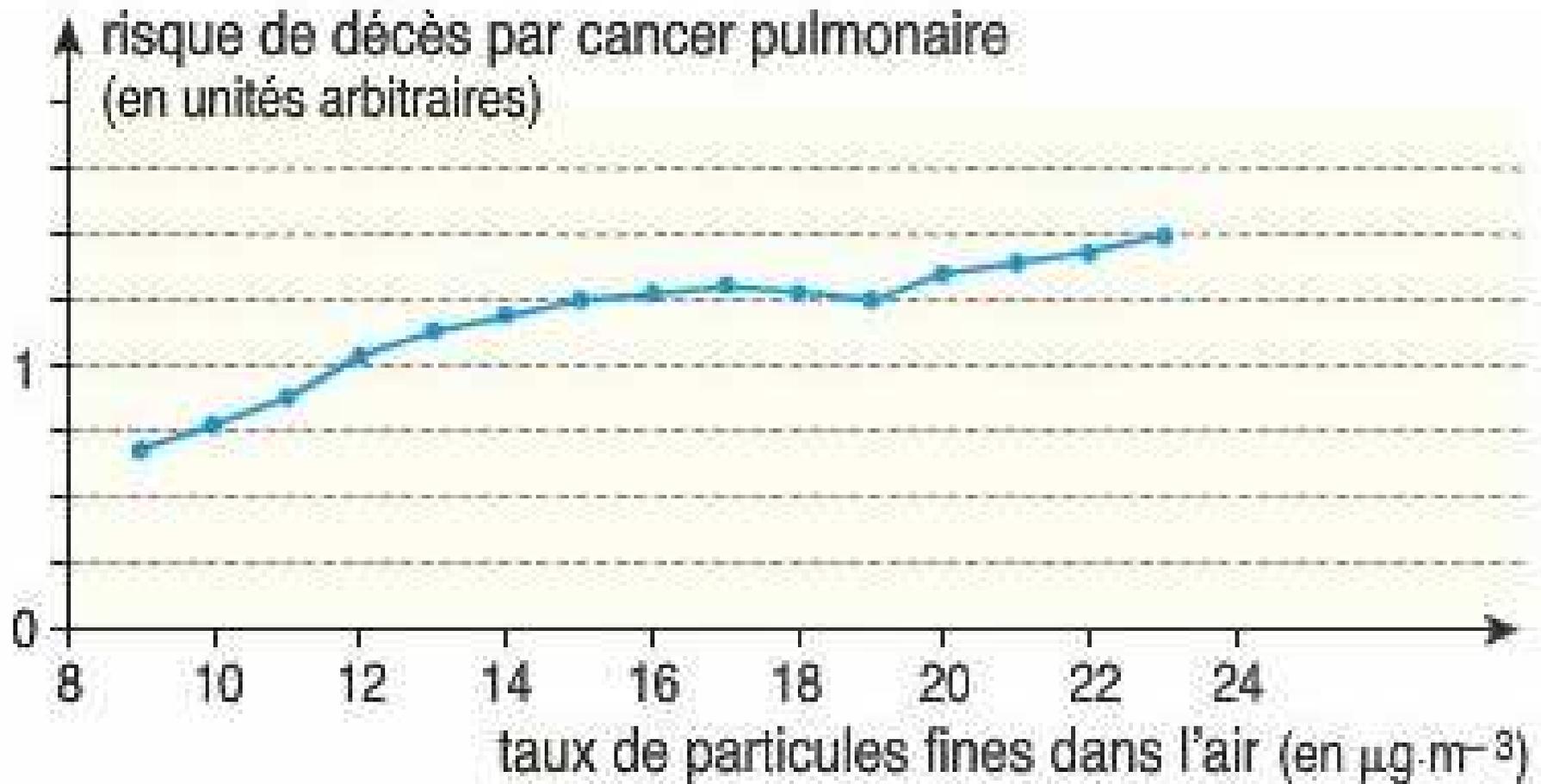


OH

5 U
Dans le:
La guan

7 Proportion de guanines modifiées par le BPDE dans des cellules en culture après 24 heures d'exposition à des doses croissantes de benzopyrène.

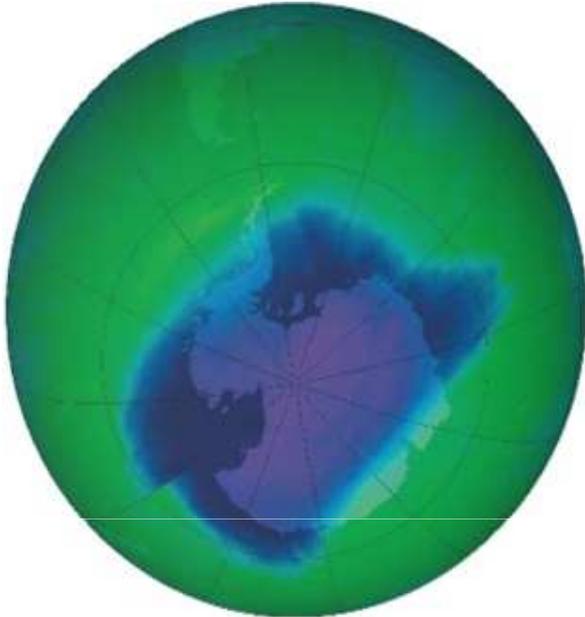
Effet des facteurs chimiques.



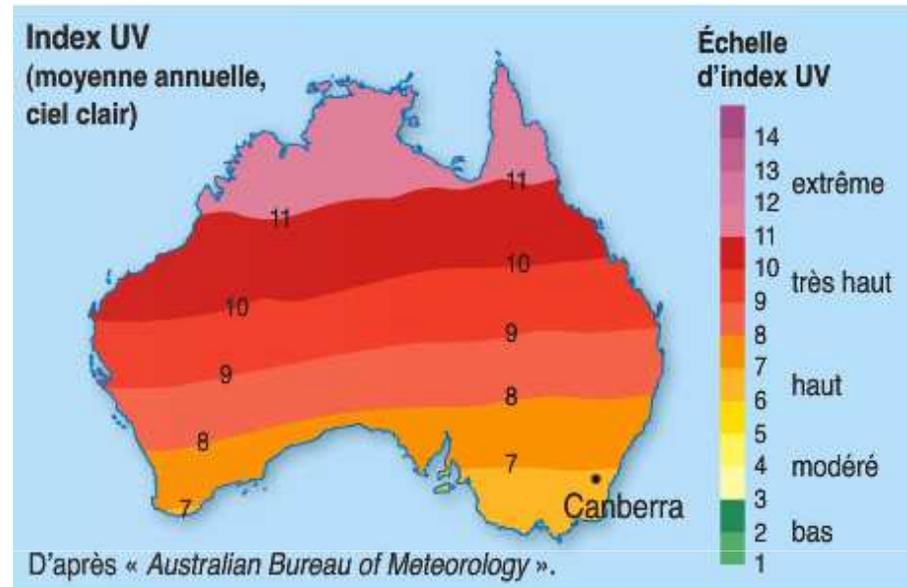
Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

1. Processus de cancérisation
2. Des facteurs génétiques impliqués dans la cancérisation
3. Des facteurs environnementaux impliqués dans la cancérisation
 - facteurs chimiques
 - **facteurs physiques**

Effet des facteurs physiques : les UV



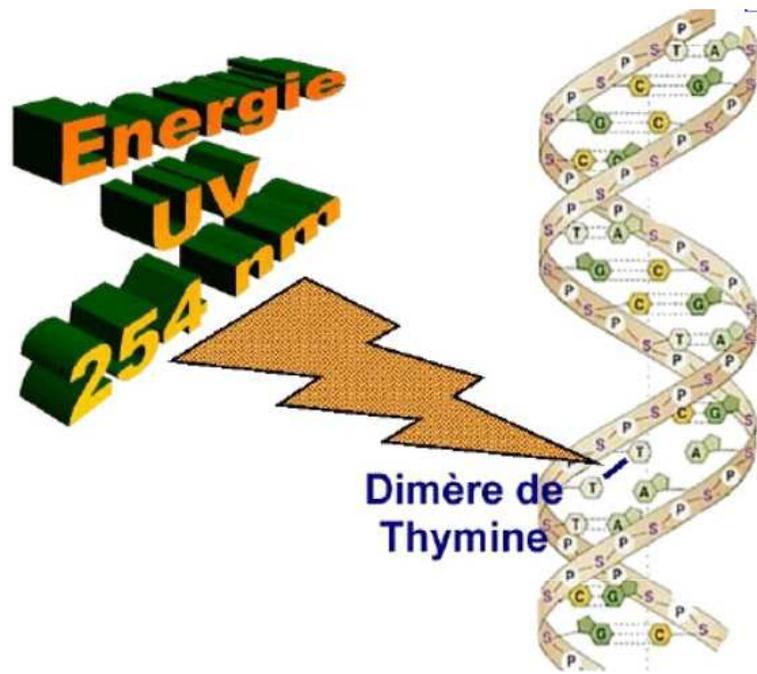
« trou » dans la couche d'ozone



mélanome →



Effet des facteurs physiques: les UV



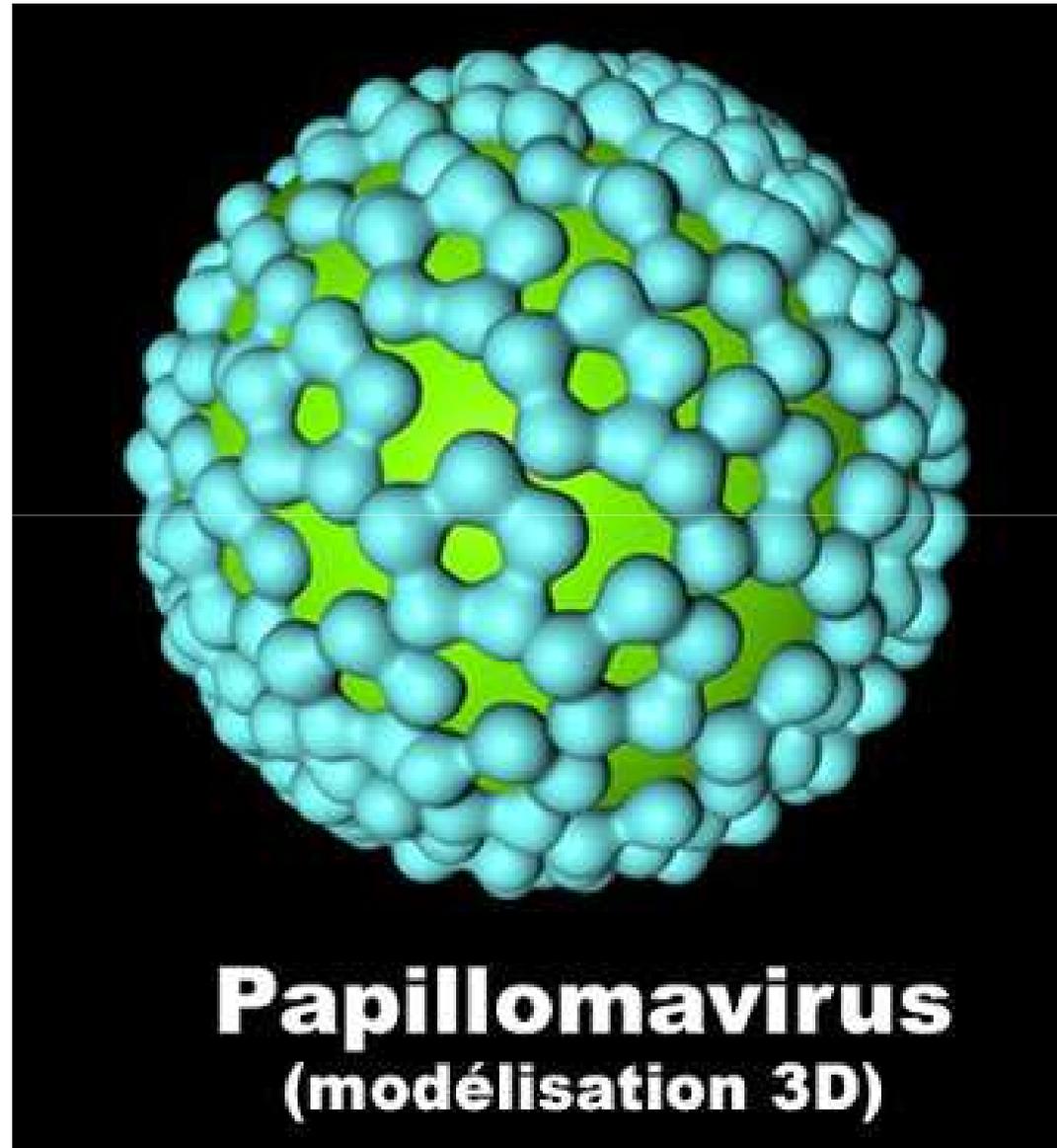
mélanome →



Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

1. Processus de cancérisation
2. Des facteurs génétiques impliqués dans la cancérisation
3. Des facteurs environnementaux impliqués dans la cancérisation
 - facteurs chimiques
 - facteurs physiques
 - **facteurs biologiques**

Effet des facteurs biologiques



Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

C) Des agents mutagènes (cf activité 3)

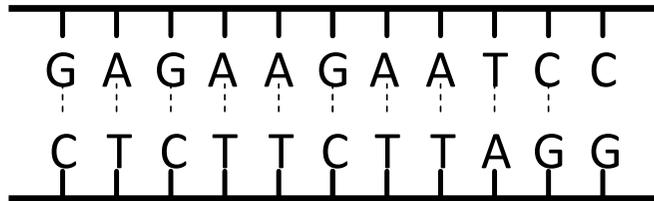
II. Les conséquences des mutations

A) Transmission des mutations

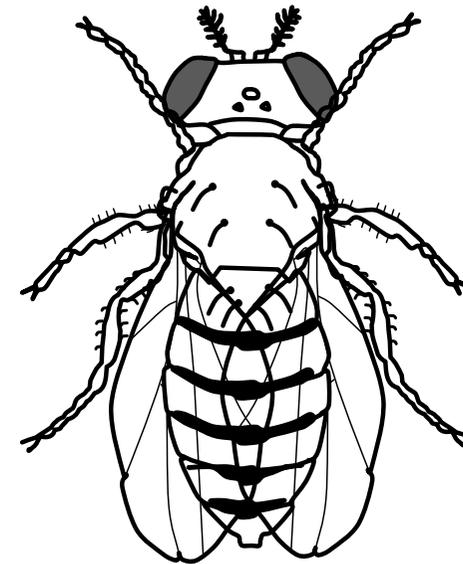
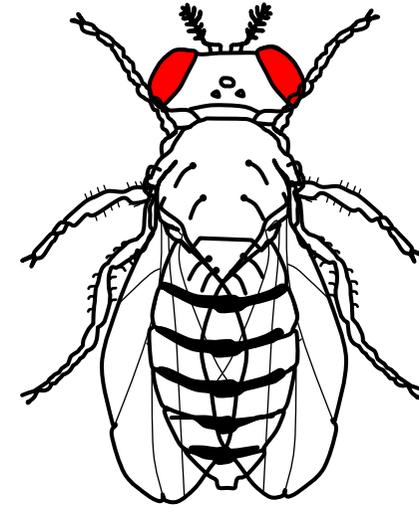
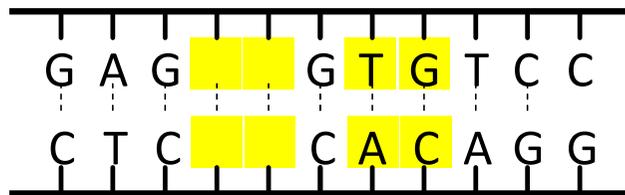
B) Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

C) Mutations germinales chez l'homme et création de
nouveaux allèles

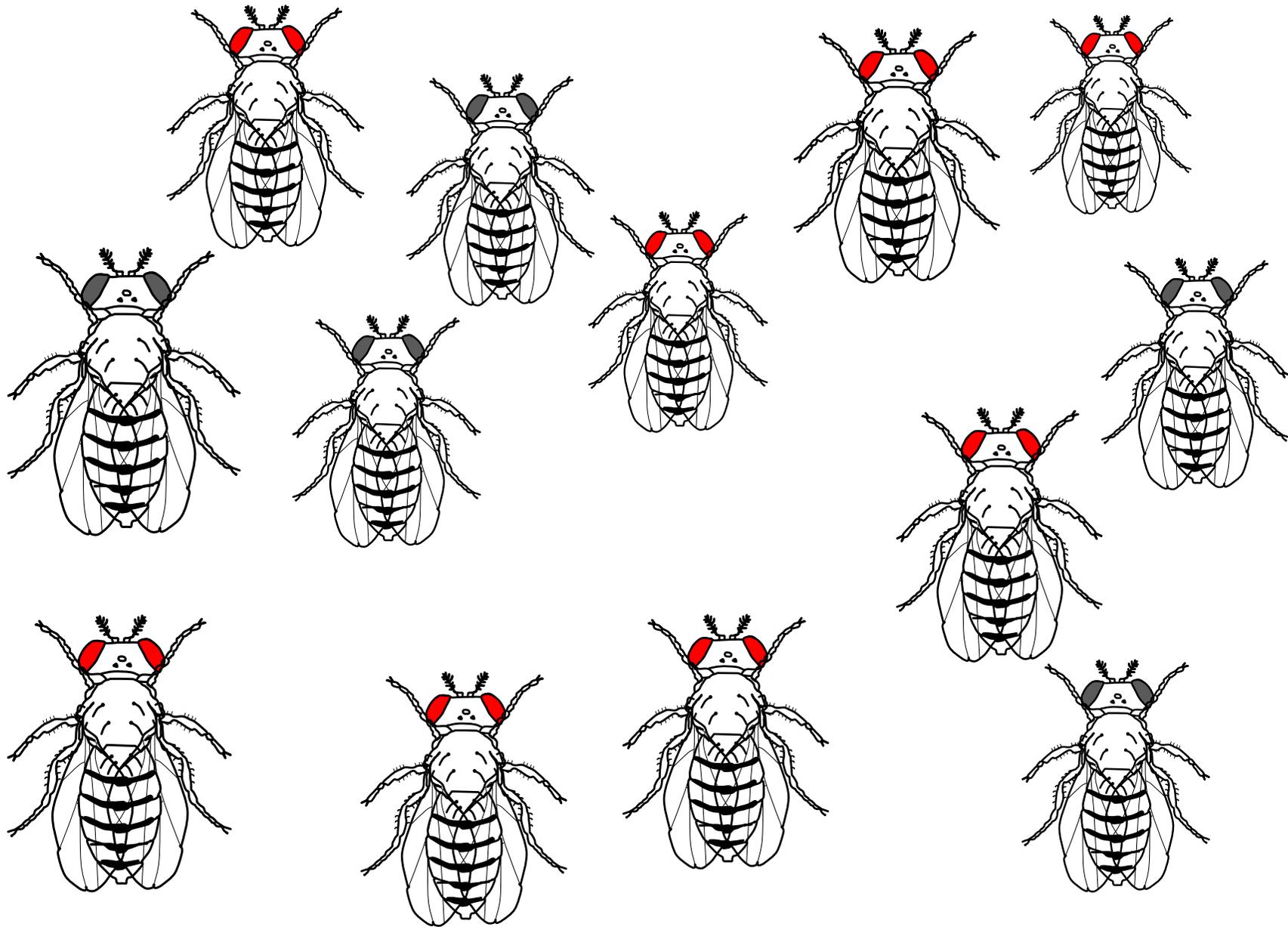
Une mutation crée une nouvelle forme d'un gène



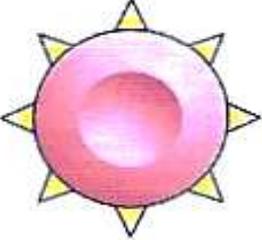
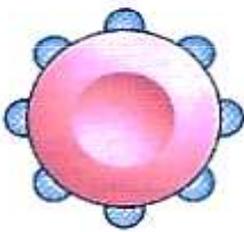
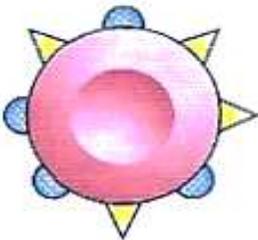
MUTATION



On parle d'allèle si ...



Mutations et créations de nouveaux allèles

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

* La fréquence est donnée pour la population française.

Mutations et créations de nouveaux allèles

The image shows a sequence alignment tool interface. On the left, a table lists the following items:

| | | | |
|------------|---|---|---|
| Traitement | < | > | 0 |
| Identités | < | > | 0 |
| acod.adn | < | > | 0 |
| bcod.adn | < | > | 0 |
| ocod.adn | < | > | 0 |

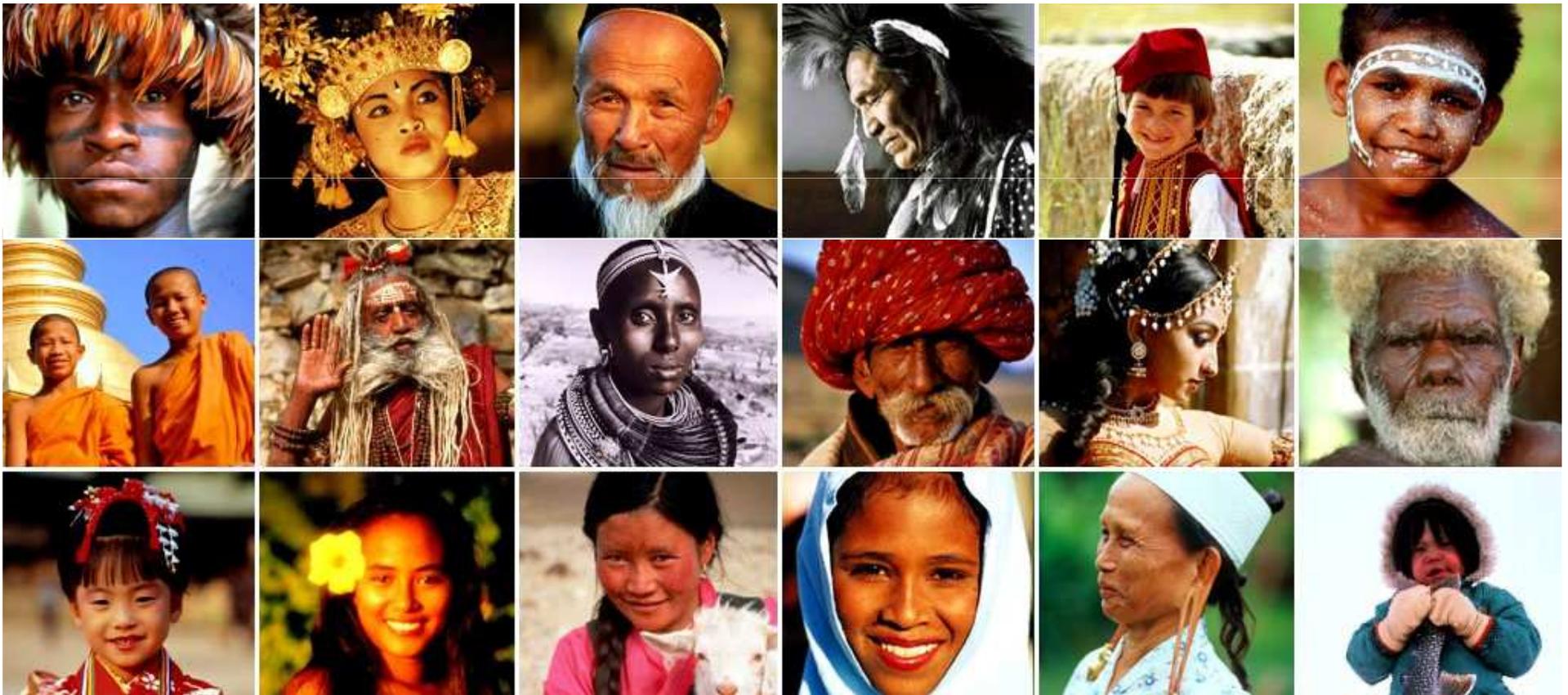
Below the table, it says "Sélection : 0/5 lignes".

The main area displays a sequence alignment. At the top, a scale bar shows positions 240, 250, 260, and 270. The sequence for 'acod.adn' is: TGG AAGGATGTCCTCGTGGTGACCCCTTGGCTGGCTCC. A mutation is indicated by a vertical line under the 'A' at position 242. Below this are dashed lines representing other alleles. To the right, another scale bar shows positions 790 and 800. The sequence for 'bcod.adn' is: TACCTGGGGGGTTCT. A mutation is indicated by a vertical line under the 'G' at position 795. Below this are dashed lines representing other alleles. Three small black squares are positioned between the two sequence views.

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

Mutations et biodiversité

Diversité des individus d'une même espèce



Chapitre 3. Variabilité génétique : les mutations de l'ADN.

I. Nature et origine des mutations

A) Nature des mutations

B) Origine des mutations

C) Des agents mutagènes (cf activité 3)

II. Les conséquences des mutations

A) Transmission des mutations

B) Mutations somatiques chez l'homme et cancérisation

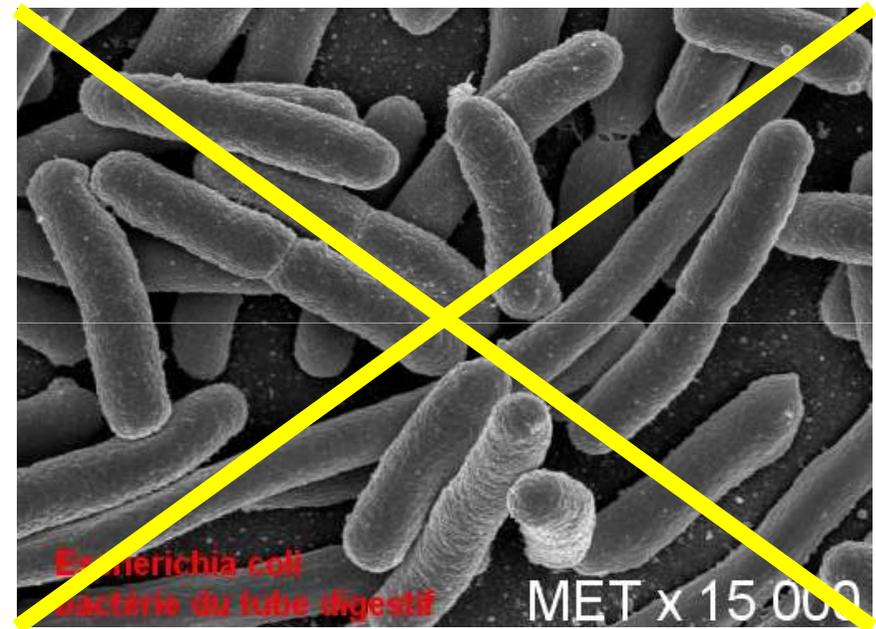
**C) Mutations germinales chez l'homme et création de
nouveaux allèles**

D) Mutations chez les bactéries et résistance aux antibiotiques

Cf activité 6

1. Qu'est ce qu'un antibiotique?

Qu'est-ce qu'un antibiotique ?



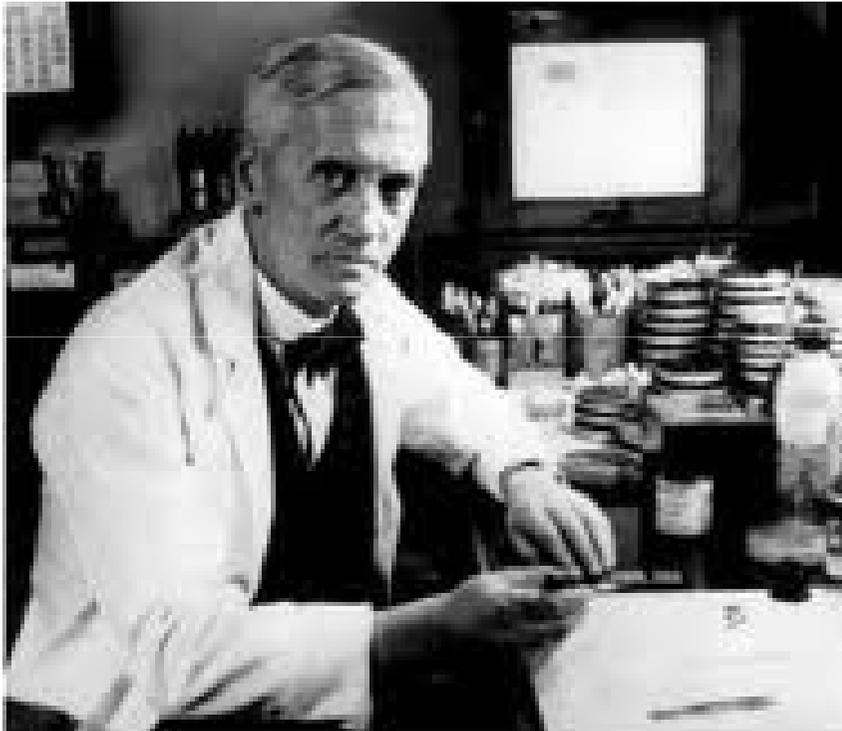
Destruction des bactéries

Les antibiotiques, des molécules naturelles

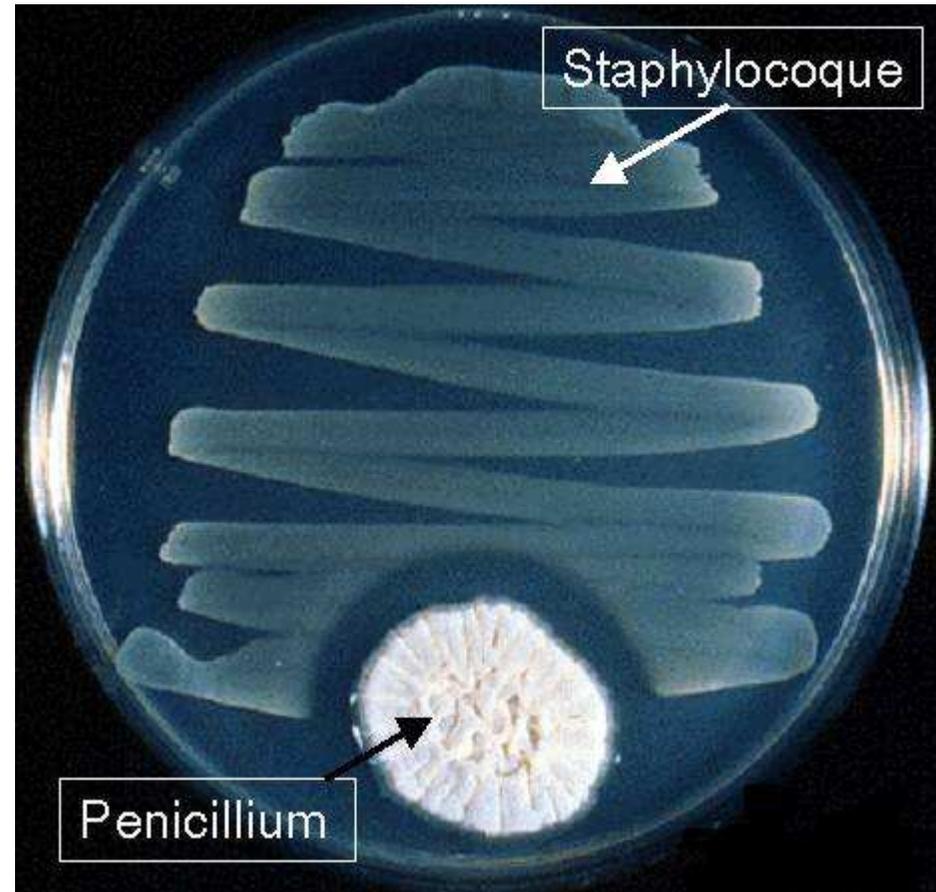


Penicillium roqueforti

Découverte des antibiotiques



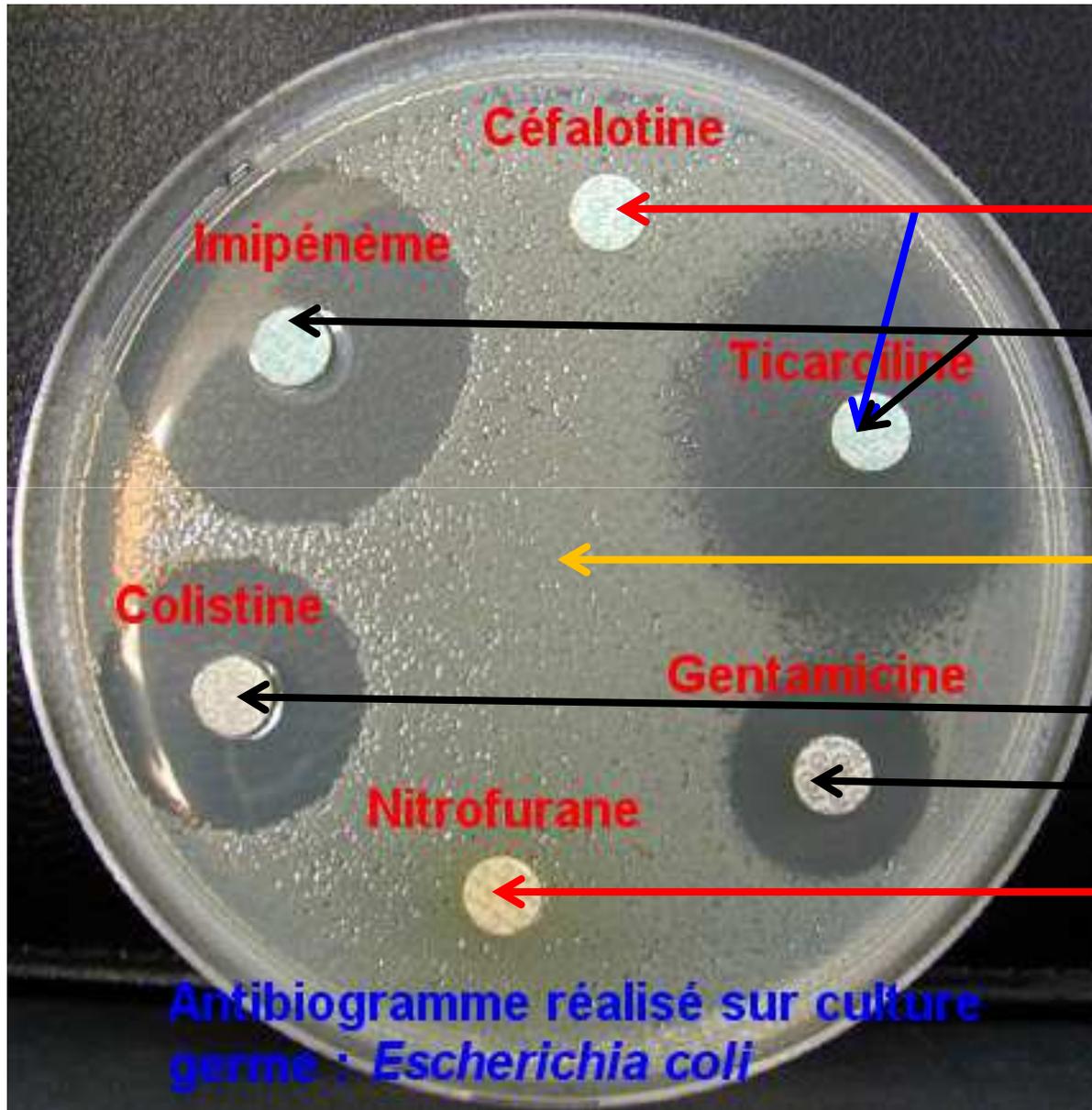
Alexander Fleming



Mutations chez les bactéries et résistance aux antibiotiques

1. Qu'est ce qu'un antibiotique?
2. Le choix de l'antibiotique le plus efficace : réalisation d'un antibiogramme

L'antibiogramme permet de déterminer les antibiotiques efficaces



Antibiotique inefficace

Antibiotiques très efficaces

Bactéries prélevées chez le malade et mises en culture

Antibiotique efficace

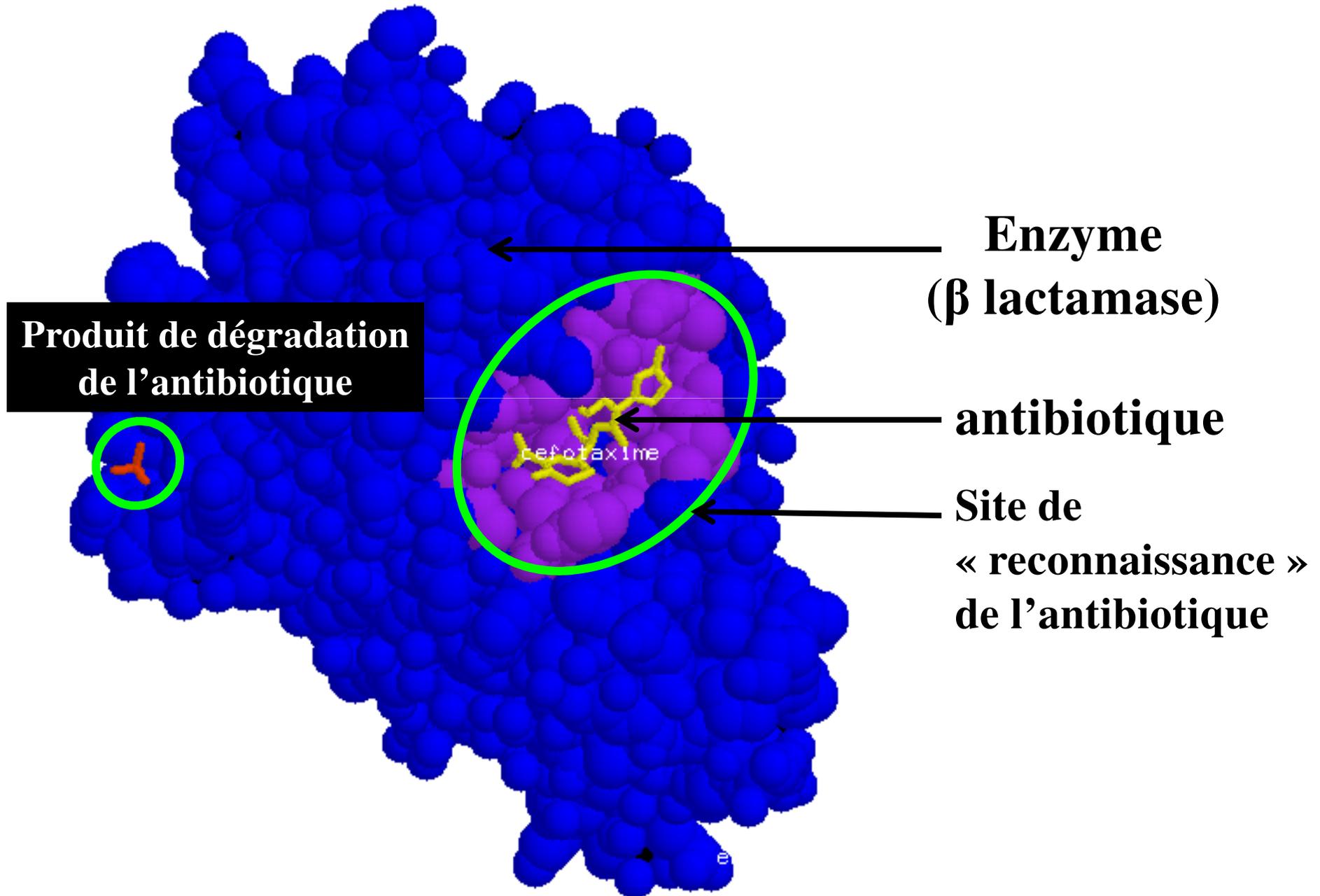
Antibiotique peu efficace

Antibiotique inefficace

Mutations chez les bactéries et résistance aux antibiotiques

1. Qu'est ce qu'un antibiotique?
2. Le choix de l'antibiotique le plus efficace : réalisation d'un antibiogramme
3. La résistance aux antibiotiques

Destruction de l'antibiotique (céfotaxime) par une enzyme



Apparition d'une résistance à la céfotaxime

Comparaison avec alignement

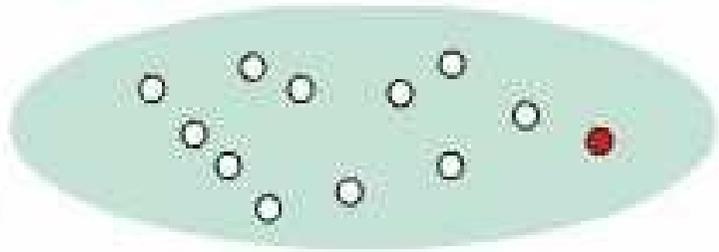
| | 206 | 210 | 213 | 216 | 219 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|------------|-----|-----|-----|-----|-----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Traitement | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Identités | * | * | * | * | * | * | * | * | * | * | * | * | * | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| SHV-1.pro | A | A | S | P | L | y | S | T | r | G | l | y | A | l | a | G | l | y | G | l | u | A | r | g | G | l | y | A | l | a | A | r | g | G | l | y | I | l | | |
| SHV-2.pro | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | S | e | r | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |

Sélection : 0/4 lignes

Pas de site de reconnaissance à la céfotaxime

Mutation => modification de la séquence d'acides aminés de la β lactamase => création d'un site de reconnaissance à l'antibiotique

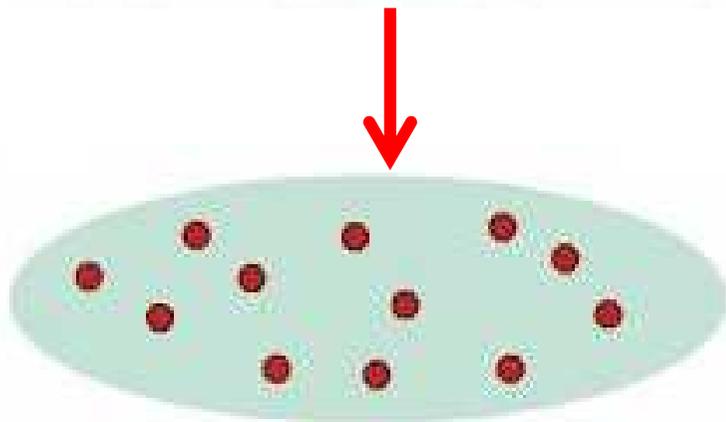
Sélection des bactéries résistantes



Apparition d'un mutant résistant au sein d'une population bactérienne

Traitement
antibiotique

L'antibiotique sélectionne les bactéries résistantes

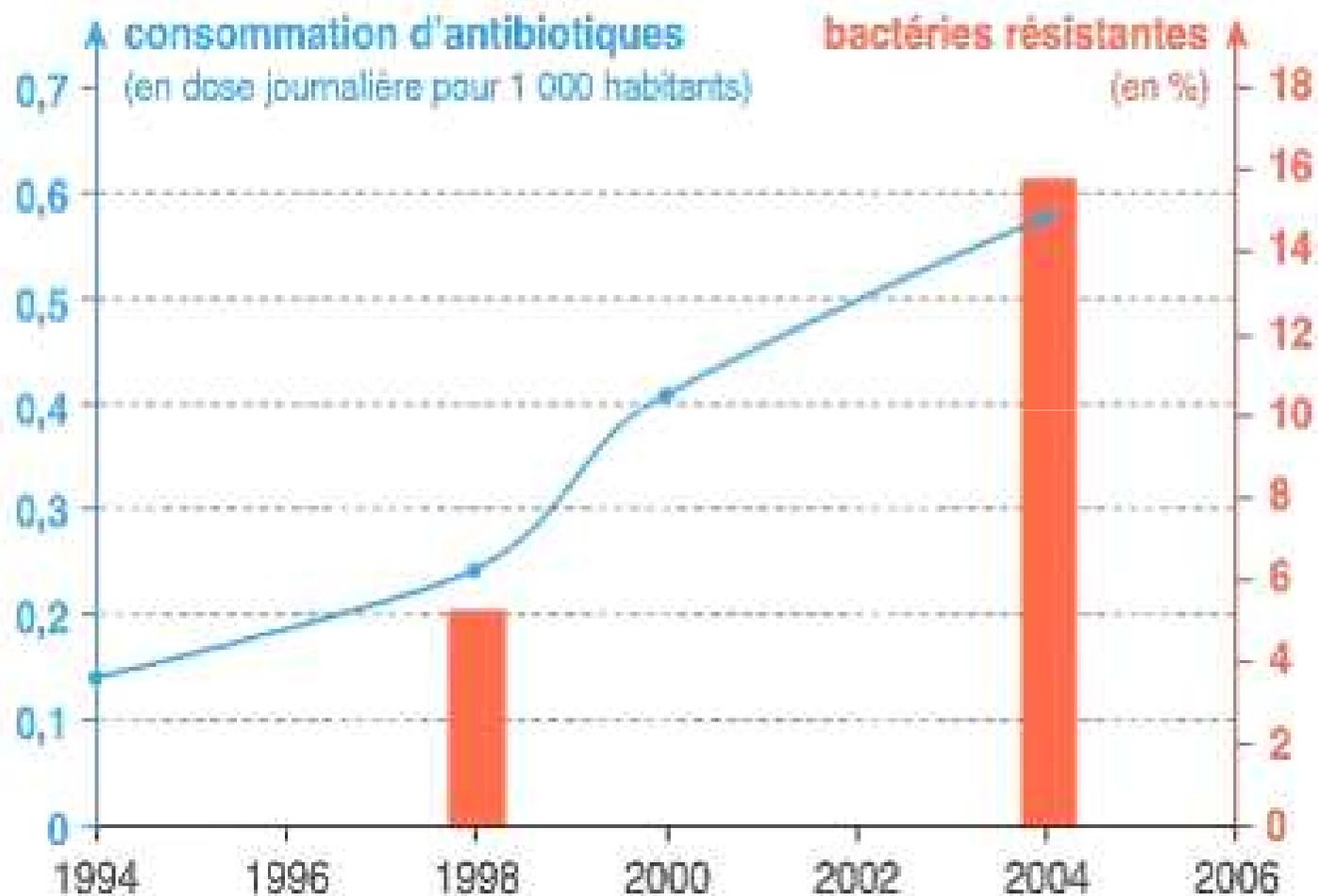


La bactérie résistante se multiplie
=> la population bactérienne
devient résistante à l'antibiotique

Mutations chez les bactéries et résistance aux antibiotiques

1. Qu'est ce qu'un antibiotique?
2. Le choix de l'antibiotique le plus efficace : réalisation d'un antibiogramme
3. La résistance aux antibiotiques
4. Les antibiotiques c'est pas automatique!

Conséquence de l'utilisation abusive d'antibiotiques



Domaines d'utilisation des antibiotiques.

Traitements
curatifs

Traitements
préventifs



=> Développement de populations
bactériennes résistantes



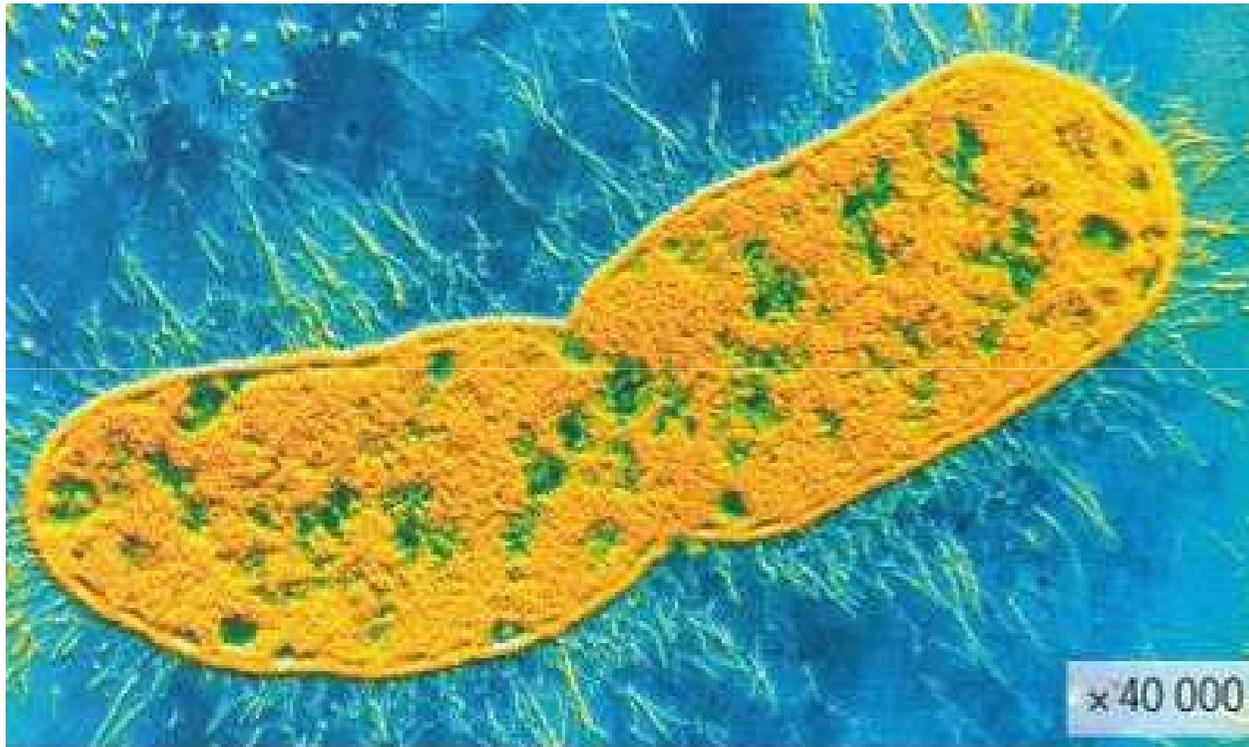
Médecine
vétérinaire

Pesticides

Pisciculture

Stimulateurs de
croissance

Klebsiella pneumoniae, une bactérie résistante à la quasi-totalité des antibiotiques connus.



Klebsiella pneumoniae, une des bactéries super résistantes trouvées à Chennai, en Inde.

Pour limiter l'apparition de bactéries résistantes aux antibiotiques...

Rhinopharyngites, angines, bronchites :
aider son corps
à se défendre, ça s'apprend



RHINOPHARYNGITES, ANGINES, BRONCHITES

**LES ANTIBIOTIQUES
C'EST PAS AUTOMATIQUE**

Exercice : Vrai ou Faux

Indiquer si chaque proposition est correcte ou non.

Corriger les affirmations incorrectes

1. Les gamètes sont des cellules somatiques.
2. Une mutation est transmise à toutes les cellules filles issues de la division de la cellule concernée.
3. Toutes les mutations sont héréditaires.
4. La majorité des mutations se produisent pendant la mitose.
5. Nos habitudes de vie peuvent influencer le déclenchement d'un processus de cancérisation.
6. Certains allèles de prédisposition peuvent influencer le déclenchement d'un processus de cancérisation.
7. Une mutation germinale peut être à l'origine d'un nouvel allèle.
8. Un antibiotique permet de lutter contre tous types de micro-organismes.
9. Un antibiotique n'est pas toujours efficace.
10. L'utilisation massive d'antibiotiques favorise l'apparition de bactéries résistantes.