

## 9. Les mutations génétiques

La structure de l'ADN n'est pas figée, il arrive parfois que celle-ci subisse des modifications suite à des accidents de copie de bases, en particulier au cours de la réplication. Ces modifications sont appelées mutations.

### 1. Les mécanismes des mutations :

Les accidents de copie de bases peuvent être :

- **Une base mal copiée** : c'est une mutation par **substitution** (changement) de bases. On parle d'une substitution par **transition** lorsqu'une purine remplace une purine et une pyrimidine remplace une pyrimidine. Et on parle d'une substitution par **transversion** lorsqu'une purine est remplacée par une pyrimidine et vis versa.
- **Une base oubliée** : il s'agit d'une **délétion**.
- **Une base en plus** : il s'agit d'une **insertion** ou addition.

Toutes ces mutations sont dites ponctuelles parce qu'elle concerne une seule base.

### 2. Les différents types de mutations (conséquences au niveau des protéines) :

Une mutation correspond à une modification de la séquence de l'ADN. Ainsi, toute modification d'un gène entraîne, en général, une modification de l'ARNm correspondant qui se traduira par une altération de la structure donc, de la fonction de la chaîne polypeptidique correspondante.

#### 2.1. Mutations sans changement du cadre de lecture :

La substitution d'une base azotée par une autre base azotée peut induire une modification d'un gène. Il en résulte une modification de structure d'un triplet. Cette modification de l'ARNm, au moment de la traduction, peut entraîner trois éventualités :

- **Polypeptide identique (mutation silencieuse)** : le codon muté et le codon sauvage peuvent correspondre au même acide aminé. Cette mutation n'a aucune conséquence sur la fonction de la protéine.
- **Polypeptide modifié (mutation faux sens)** : le codon muté et le codon sauvage ne correspondent pas au même acide aminé. la protéine résultante est souvent anormale.
- **Polypeptide incomplet (mutation non sens)** : le codon muté est un codon « non sens » UAG, UGA, UAA. Si cette mutation se produit dès le début de la chaîne, les conséquences sont

grave car ça touche la fonction de la protéine. Par contre, si elle se produit vers la fin de la chaîne, cela peut avoir des conséquences négligeables. Inversement, si un codon stop se transforme par mutation à un codon codant un acide aminé, il en résultera une protéine plus longue.

## 2.2. Mutations avec changement du cadre de lecture :

Elles sont dues soit à l'insertion soit à la délétion d'une base azotée. Dans les deux cas, on observe un décalage dans le cadre de lecture des codons.

Si le déphasage se produit dès le début du gène, ces mutations sont graves car on va obtenir une protéine complètement différente ou pas de protéine du tout s'il y a un codon stop en début.

## 3. Caractéristiques des mutations :

Une mutation est une modification **spontanée** ou **induite**, **discontinue** (pour un caractère, il existe seulement deux formes d'expression), **rare** (les mutations sont des phénomènes rares, leur fréquence est mesurable par le taux de mutation qui est de l'ordre de  $10^{-3}$  à  $10^{-20}$  et il est constant selon les espèces et le caractère concerné), **spécifique** (une mutation concerne un caractère précis, elle n'affecte que ce caractère), **stable** et **héréditaire** (le caractère acquis est transmissible à la descendance) du matériel génétique.

Une mutation est connue aussi sous l'expression variation génotypique.

Un organisme présentant une mutation est appelé mutant par opposition à organisme sauvage qui ne présente pas de mutation.

- **Les mutations spontanées** : elles apparaissent occasionnellement en l'absence d'agent exogène, et elles résultent souvent d'erreurs survenues lors de la réplication de l'ADN. Leur fréquence est de l'ordre de  $10^{-6}$  à  $10^{-9}$  par génération cellulaire.

- **Les mutations induites** : elles apparaissent lorsqu'un organisme est exposé à un agent mutagène. Un agent mutagène est un composé exogène qui induit des mutations. C'est un agent chimique ou physico-chimique qui modifie directement la structure de l'ADN : les rayons UV et X, le 5-bromo-uracile (5-BU), l'acide nitreux, la méthomycine C,...etc.

**Exemple : action du 5-BU**