

# Chapitre 9

## Les mutations de l'ADN et le génie génétique.

---

### Section 1

#### Les mutations et les mutagènes

# Résultats d'apprentissages

- V7.4 – Expliquer la mutation d'un gène et prédire ses conséquences sur la synthèse des protéines, les phénotypes et l'hérédité.
- V7.5 – Décrire des facteurs qui peuvent mener à des mutations dans l'information génétique d'une cellule.
- V7.6 – Expliquer comment une mutation au hasard dans la séquence des bases azotées fournit une source de variabilité génétique

# Mutation

---

- Tout changement permanent du matériel génétique.
  - Mutation des cellules germinales : affectera les descendants.
  - Mutation des cellules somatiques: affectera seulement l'individu.

Pouvez-vous voir la mutation?



# Les types de mutations

- Mutations ponctuelles:
  - Mutation qui affecte un seul nucléotide sur un seul gène.
    - Substitutions de nucléotides
    - Insertions ou suppressions de nucléotides
- Mutations chromosomiques:
  - Mutation qui affecte un ensemble de nucléotides sur un même gène ou sur des gènes différents.
    - Enjambement
    - Perte de séquences régulatrices ou structurelles

# Les mutations ponctuelles

- Une substitution de nucléotide peut créer trois effets:
  - Mutation silencieuse
    - Mutation qui n'aura aucun effet sur le polypeptide final.
  - Mutation contresens
    - Mutation qui produira un polypeptide différent.
  - Mutation non-sens
    - Mutation qui produira un codon d'arrêt prématurément. On obtiendra un polypeptide non-fonctionnel.

# Exemples d'effets de la substitution

GUU-CAU-UUG-ACU-CCC-GAA-GAA

val - his - leu - thr - pro - glu - glu

- A** La séquence codante normale, avec les codons dans la rangée supérieure et les acides aminés correspondants au-dessous.

GUU-CAU-UUG-ACC-CCC-GAA-GAA

val - his - leu - thr - pro - glu - glu

- B** Cette mutation est silencieuse car le changement apporté à la séquence nucléotidique n'a pas d'effet sur le produit polypeptidique.

GUU-CAU-UUG-ACU-CCC-GUA-GAA

val - his - leu - thr - pro - val - glu

- C** Il s'agit d'une mutation à contresens, car elle entraîne l'insertion dans la chaîne polypeptidique de l'acide aminé de la valine à la place du glutamate. La protéine obtenue est incapable de transporter efficacement l'oxygène et elle est à l'origine d'une maladie appelée la drépanocytose.

GUU-CAU-UAG

val - his - stop

- D** Cette substitution entraîne une mutation non-sens en changeant le codon pour l'acide aminé de la leucine pour un codon de terminaison prématuré. Ce gène ne produira pas de polypeptide fonctionnel.

# Les mutations chromosomiques

---

- Réorganisation du matériel génétique sur plusieurs gènes.
  - L'enjambement: Échange de matériel génétique pendant le processus de méiose.
  - Pertes de séquences régulatrices ou structurelles:



# Les causes de mutations

---

- Mutations spontanées:
  - Mutations qui se produisent sans l'aide d'agents extérieurs.
    - Causées par le mauvais appariement de bases par l'ADN polymérase.

# Les causes de mutations

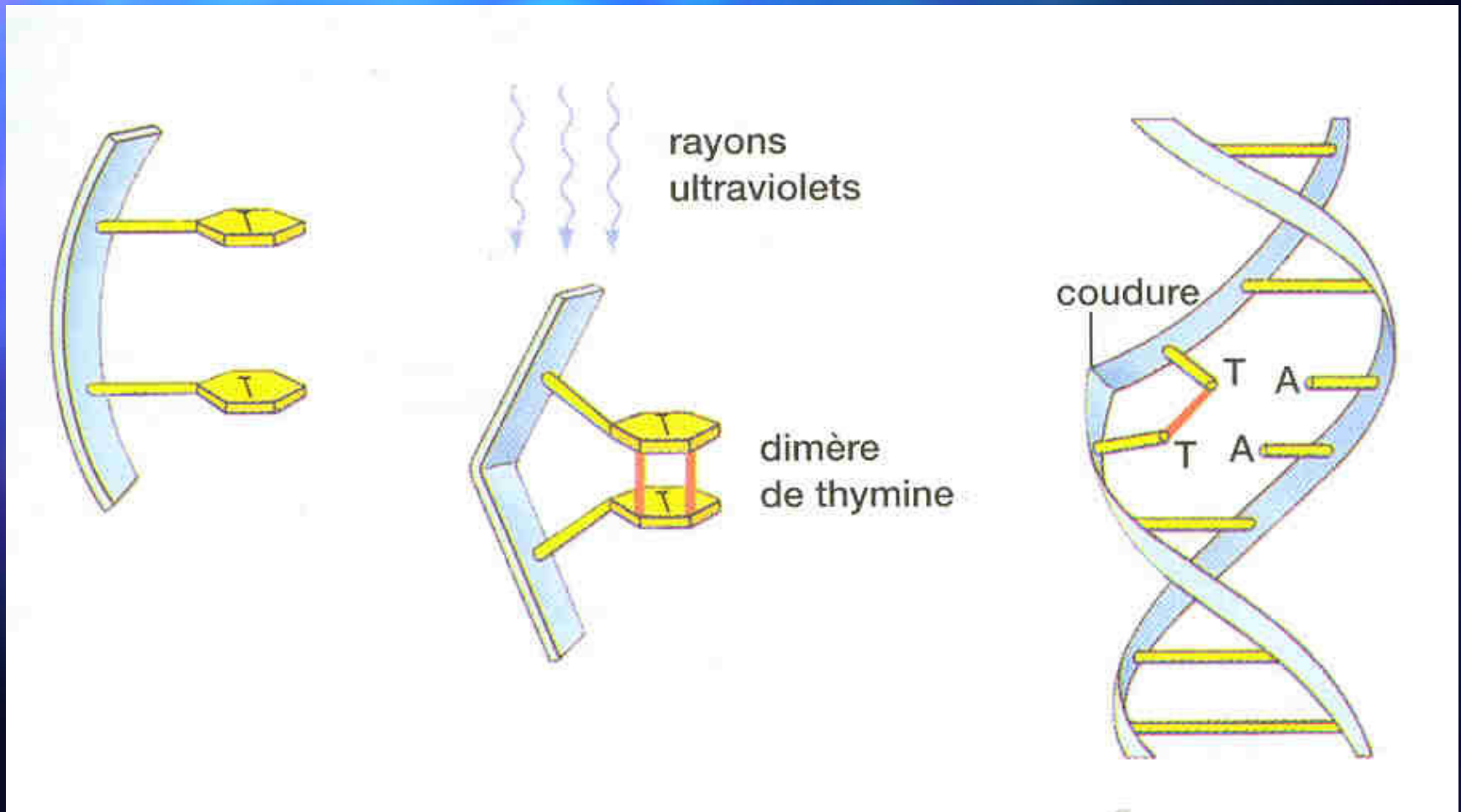
---

- Mutations induites:
  - Mutations causées par des agents extérieurs. Ces agents sont appelés substances mutagènes.
    - Mutagènes physiques
    - Mutagènes chimiques

# Les mutagènes physiques

- Le rayonnement:
  - Rayonnement X (gamma)
    - Déchire les brins d'ADN entraînant une perte de nucléotides ou de gènes complets.
  - Rayonnement UV
    - Moins puissant que les rayons X.
    - Provoquent l'apparition de dimères (liaisons covalentes) entre deux pyrimidines adjacents.
    - Nuit à la réplication de l'ADN.
    - À l'origine de certains cancers (mélanome)
    - La mélanine dans la peau absorbe les rayons UV protégeant l'ADN.

# Actions des rayons UV



# Mutagènes chimiques

- Substances qui réagiront chimiquement avec l'ADN.
  - Analogues de bases: vont substituer certains nucléotides, mais mal s'apparier pendant la réplication.
  - Certaines molécules vont changer la configuration des nucléotides et les transformer en un autre type de nucléotide.
  - Exemples de substances mutagènes:
    - Nitrites (agents de conservation)
    - Vapeurs d'essence
    - Benzène dans la fumée de cigarettes
  - La majorité des mutagènes chimiques sont cancérigènes.

# Les mécanismes de réparation

- Réparation directe:
  - Par l'ADN polymérase lors de la vérification.
- Réparation par excision-synthèse:
  - Épissage du segment endommagé (exemple: un dimère) et remplacement par une copie sans erreur.
- Réparation par recombinaison:
  - Lorsque les deux brins sont endommagés.
  - On utilisera la partie homologue d'une chromatide sœur comme matrice.
- Gène suicide: Si l'ADN est trop endommagée, elle commandera la mort de la cellule.