COURS ET REPÈRES

Mutations et diversité génétique : origine aléatoire et transmission

Première spécialité · 45 min

Les séries de résultats de ces exercices sont construites pour l'activité et ne proviennent pas d'une étude réelle.

Définition et origine des mutations

Une **mutation** est une modification rare, accidentelle et durable de la séquence de l'ADN : remplacement d'un nucléotide par un autre (substitution), ajout (insertion) ou perte (délétion) d'un ou plusieurs nucléotides. Elle apparaît le plus souvent lors de la réplication, quand une erreur de copie échappe aux systèmes de réparation, ou après une lésion de l'ADN causée par un agent mutagène (rayonnements ionisants, UV, certaines substances chimiques). Elle est **aléatoire** : on ne peut prédire ni où ni quand elle surviendra dans une cellule donnée, et elle ne se produit pas parce que l'organisme en aurait besoin. Seule une fréquence moyenne est mesurable. Chez l'être humain, elle est de l'ordre de 10^{-8} par paire de nucléotides et par génération, soit quelques dizaines de mutations nouvelles dans le génome d'un enfant.

Vocabulaire à maîtriser

- **Allèle** : version d'un gène. Un nouvel allèle naît par mutation d'un allèle préexistant.
- **Mutation de novo** : mutation présente chez un individu mais absente de l'ADN analysé de ses deux parents.
- **Mutation somatique** : mutation survenue dans une cellule du corps hors lignée germinale. Elle est transmise aux cellules issues de sa division par mitose, mais pas aux descendants de l'individu.
- **Mutation germinale** : mutation touchant un gamète ou une cellule de la lignée germinale. Elle peut être transmise à la descendance.
- **Effet d'une mutation** : neutre, délétère ou, plus rarement, avantageux. Cet effet dépend du milieu et du contexte génétique, pas de l'intention de l'organisme.

Transmission d'une mutation

Chez une espèce à reproduction sexuée, seule une mutation présente dans un gamète qui participe à une fécondation passe à la génération suivante. Le zygote porteur la transmet alors à toutes les cellules qui dérivent de lui, y compris sa propre lignée germinale. Si le porteur est hétérozygote, la méiose sépare les deux allèles : chaque gamète a en moyenne une chance sur deux de recevoir l'allèle muté, et chaque fécondation est un événement indépendant des autres. Une mutation survenue plus tard dans le développement ne touche qu'une partie des cellules : l'individu est dit en mosaïque.

De la mutation à la diversité d'une population

La mutation est la **seule source de nouveaux allèles**. Le brassage génétique (méiose et fécondation) ne crée pas d'allèles : il les combine en génotypes nouveaux. Un allèle apparu par mutation est d'abord présent en une seule copie. Sa fréquence évolue ensuite sous l'effet de la **dérive génétique** (variations dues au hasard de l'échantillonnage des gamètes, surtout marquées dans les petites populations) et de la **sélection naturelle** (reproduction ou survie différentielle selon le milieu). Dérive et sélection sont donc deux mécanismes distincts, et ni l'un ni l'autre ne provoque la mutation.

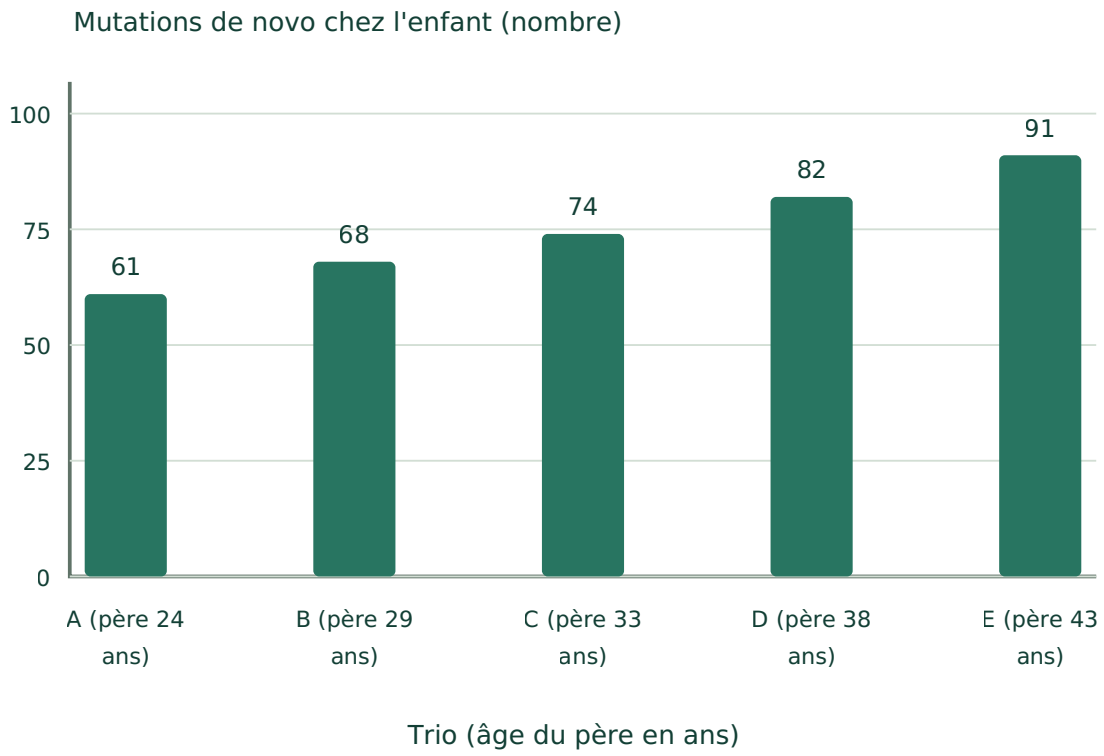
Exemple analysé : l'allèle HbS

Une substitution d'un nucléotide dans le gène de la bêta-globine remplace le codon GAG par GTG : l'acide glutamique en position 6 de la chaîne est remplacé par une valine. Il en résulte l'allèle HbS, dont l'hémoglobine s'agrège dans certaines conditions. Cette mutation est apparue au hasard, indépendamment de tout contexte favorable. Pourtant, l'allèle est devenu fréquent dans certaines régions où sévit le paludisme, car les hétérozygotes y survivent en moyenne mieux que les homozygotes pour l'allèle ancestral. Le hasard explique l'*apparition* de l'allèle, la sélection explique l'*augmentation de sa fréquence*.

Un piège à éviter

Il est faux d'écrire que l'allèle HbS est apparu « pour » protéger du paludisme. Une mutation n'est pas une réponse à un besoin : le milieu n'oriente pas les mutations, il trie les variants déjà présents. De même, toute mutation n'est pas néfaste, et une mutation somatique n'est pas transmise aux enfants.

Mutations de novo chez l'enfant selon le trio et l'âge du père



Données fictives construites pour l'activité, non issues d'une étude réelle. Données pédagogiques simplifiées de cinq trios : le nombre de mutations de novo détectées chez l'enfant augmente avec l'âge du père, mais ce graphique montre une corrélation et ne prouve pas à lui seul une cause.

Page de la ressource : https://svtlab.fr/ressources/mutations-diversite-genetique-1re/

Sources du cadre pédagogique :

Programme et ressources Éduscol : https://eduscol.education.gouv.fr/5835/programmes-et-ressources-en-sciences-de-la-vie-et-de-la-terre-voie-gt