

## BILAN 1

Une **MUTATION** est une modification de la séquence nucléotidique de la molécule d'ADN. Les mutations ont des causes variables.

Lors de la réplication de l'ADN, des erreurs d'**APPARIEMENT** des nucléotides introduits par l'ADN polymérase, surviennent de façon aléatoire et à une fréquence très faible. Ces mutations sont dites **spontanées**.

De plus, à tout moment du cycle cellulaire, les nucléotides de l'ADN peuvent spontanément subir des modifications chimiques.

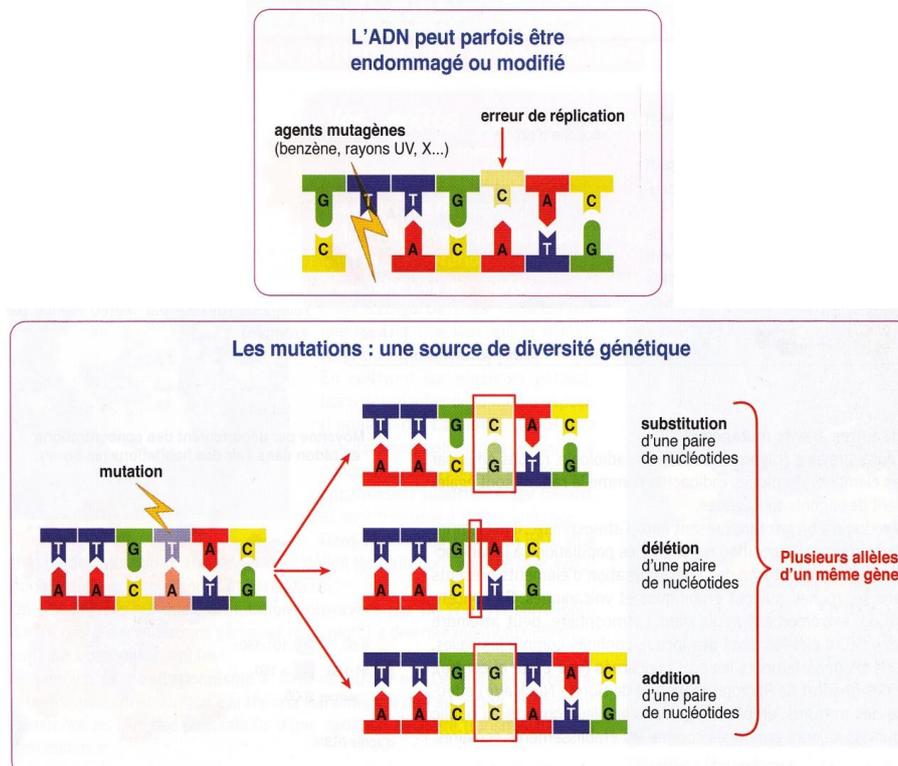
Des modifications peuvent aussi être introduites volontairement en laboratoire grâce à des techniques de génie génétique.

La fréquence des mutations est augmentée par les agents physiques ou chimiques de l'environnement qui endommagent l'ADN : ce sont des **AGENTS MUTAGÈNES**. Ces mutations sont des mutations **induites**.

On distingue plusieurs types de mutations ponctuelles :

- La **SUBSTITUTION** lorsqu'un nucléotide est remplacé par un autre
- La **DÉLÉTION** lorsqu'un nucléotide est manquant
- L'**ADDITION** lorsqu'un nucléotide est ajouté

Les allèles sont apparus au fil du temps et se sont transmis entre les générations. Selon leur nature et leur localisation, les mutations ont des effets variés sur le phénotype : certaines n'ont aucun impact, d'autres sont à l'origine de l'apparition de nouvelles variations d'un caractère.



@Bordas

**Différentes origines des mutations**



@Belin

Le plus souvent, les modifications de l'ADN sont détectées par des **SYSTÈMES DE RÉPARATION** qui assurent la rectification des erreurs de réplication et réparent l'ADN. Toutefois, avec une fréquence faible, ces modifications de l'ADN peuvent échapper aux systèmes de réparation. Elles sont alors à l'origine d'une mutation. Grâce aux systèmes de réparation, leur fréquence est faible.

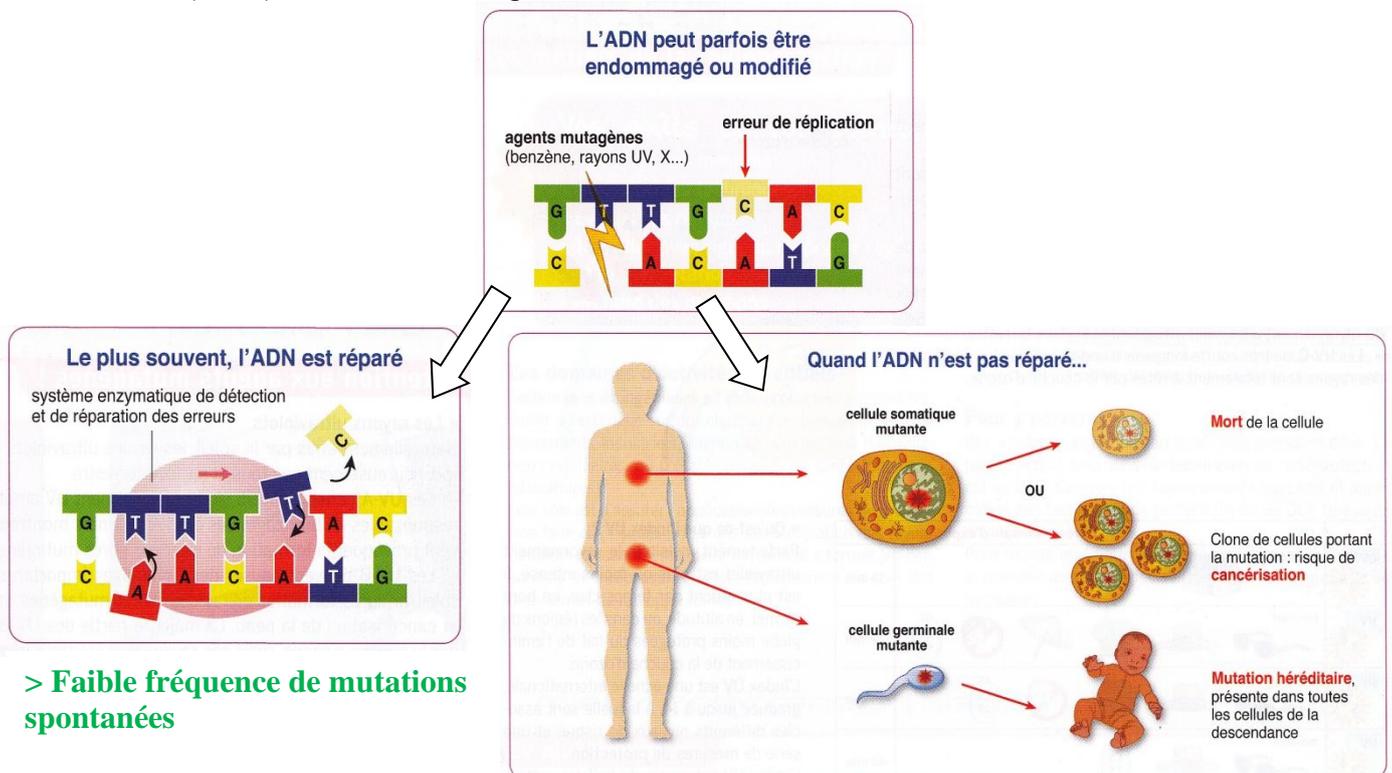
Si la mutation est compatible avec la survie de la cellule, la mutation perdure et elle pourra être transmise. Dans le cas contraire, la cellule meurt.

Les conséquences des mutations ne sont pas les mêmes selon les cellules où elles se produisent.

\* Une mutation ayant lieu dans une cellule non reproductrice, la **MUTATION SOMATIQUE**, n'est transmise qu'aux clones issus des mitoses. Le risque de cancérisation est alors augmenté. La mutation disparaît avec la mort de l'individu.

\* Une mutation ayant lieu dans une cellule reproductrice, la **MUTATION GERMINALE**, est transmissible à la descendance de l'individu. Si c'est le cas, elle devient **héréditaire** et l'ensemble des cellules de la descendance présentera la mutation. Ces mutations germinales sont la **source aléatoire** des différents **allèles** des gènes. Elles sont donc à l'origine de la biodiversité génétique des espèces.

Selon la nature et la localisation dans la séquence d'ADN, les mutations ont des effets variés sur le phénotype : certaines n'ont aucun impact, d'autres sont à l'origine de l'apparition de nouvelles variations d'un caractère (allèle) ou d'un nouveau gène.



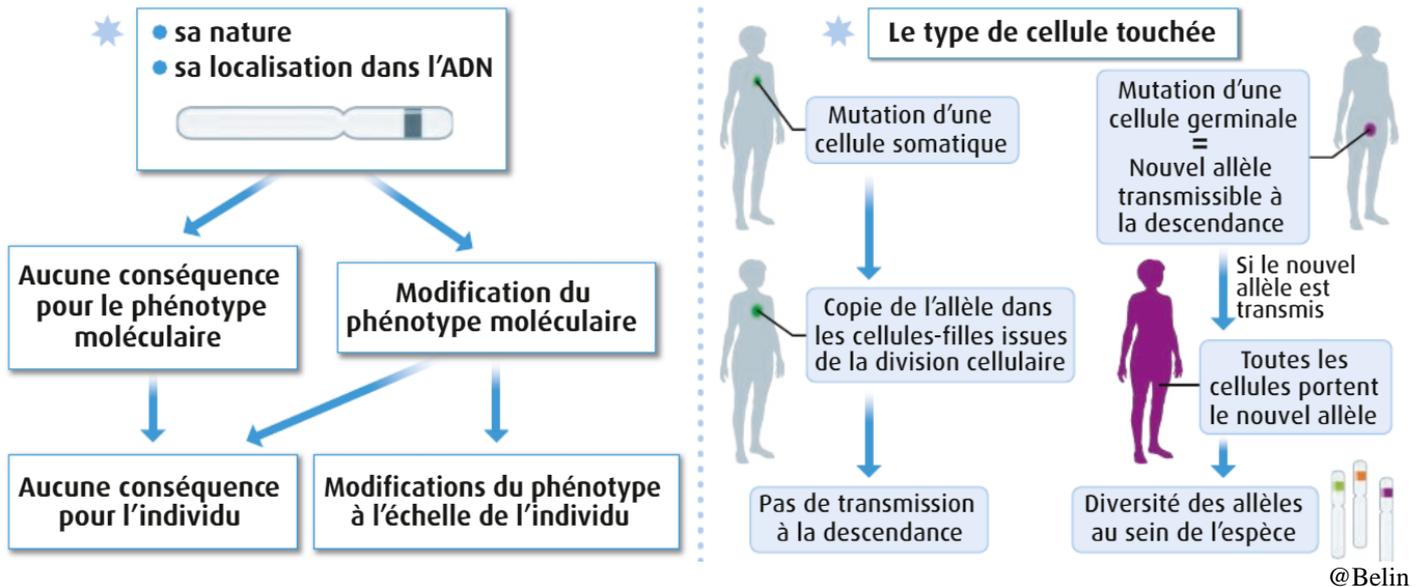
> **Faible fréquence de mutations spontanées**

> **Augmentation de la biodiversité génétique**

@Bordas2012 modifié

## Les conséquences des mutations

Une mutation a différentes conséquences possibles selon :



### Lexique

**APPARIEMENT** : union par paire de chromosomes homologues.

**AGENT MUTAGÈNE** : facteur qui augmente la fréquence d'apparition des mutations.

**MUTATION** : modification de la séquence nucléotidique de la molécule d'ADN.

### Pour réussir

<b>Notions</b>	<i>Mots clés</i> : allèles, mutations, mutations spontanées et induites, systèmes de réparation
	Définir les mots du lexique
	Montrer l'influence d'agents mutagènes physiques ou chimiques
	Caractériser les différentes mutations
	Expliquer les différentes conséquences des mutations
<b>Méthode</b>	Expliquer l'origine de la diversité allélique au sein des populations
	Extraire des informations de documents et les exploiter
<b>ECE</b>	Utiliser et exploiter les résultats à partir d'un logiciel de comparaison moléculaire
	Utiliser et exploiter les résultats à partir d'un logiciel de visualisation moléculaire