Mutations : origine et variabilité génétique

Fiche méthode

(SVT 1re spécialité · Transmission, variation et expression du patrimoine génétique · Mutations de l'ADN)

La démarche face à un document sur les mutations

1. Je repère ce qui est demandé : type de mutation, origine (spontanée ou induite), rôle de la réparation, transmission, effet sur la protéine, diversité des allèles.

2. Je compare : séquence étudiée et référence, lot exposé et témoin, souche normale et souche déficiente, enfant et parents.

3. Je calcule : position, écart de longueur, survie, fréquence de mutants parmi les survivants, facteur d'augmentation, fréquence d'un allèle.

4. Je conclus avec le vocabulaire exact : substitution, délétion, insertion ; spontanée, induite ; réparée ou fixée ; somatique, germinale ; silencieuse, faux-sens, non-sens, décalage ; polymorphe.

La clé une mutation est aléatoire ; un agent mutagène en augmente la fréquence, la réparation la diminue, et seule une mutation germinale passe à la génération suivante.

Cas 1 · Identifier une mutation par comparaison de séquences

Réflexe — aligner, comparer les longueurs, repérer la première différence, vérifier que la suite est conservée.

Exemple. Référence 5'-GGATCCTA-3' (8 nucléotides), séquence étudiée 5'-GGACCTA-3' (7 nucléotides).

Une de moins → délétion. Les trois premiers sont identiques ; en position 4, la référence porte un T. Sans lui, elle s'écrit GGACCTA.

Délétion du T en position 4.

Attention — dans une suite de nucléotides identiques, on ne peut pas dire lequel a été perdu ou ajouté : on donne l'intervalle.

Cas 2 · Montrer et chiffrer l'effet d'un agent mutagène

Réflexe — comparer au témoin non exposé ; survie = colonies ÷ colonies du témoin ; facteur = fréquence avec l'agent ÷ fréquence sans.

Exemple. Valeurs choisies : témoin, 320 colonies et 5 mutants pour 10^6 survivants ; lot traité, 80 colonies et 95 mutants pour 10^6 survivants.

Survie : $80 \div 320 = \mathbf{25\ \%}$.

Facteur : $95 \div 5 = \mathbf{19}$: la substance est mutagène.

Attention — les mutants se rapportent aux survivants, et le témoin a lui aussi des mutants : les mutations spontanées.

Cas 3 · Expliquer la rareté des mutations

Réflexe — erreurs avant correction → restantes après relecture → restantes après réparation ; non réparée puis recopiée = mutation.

Exemple. Valeurs choisies : 4×10^4 erreurs en une réplication ; la relecture en corrige 98 %, la réparation des mésappariements 99,5 % des restantes.

$4 \times 10^4 \times 0{,}02 = 800$; $800 \times 0{,}005 = \mathbf{4}$ erreurs non corrigées par réplication.

Sur 40 000 erreurs, il en reste 4, soit 1 sur 10 000.

Attention — une lésion réparée n'est pas une mutation ; une mutation recopiée n'est plus détectable par la réparation.

Cas 4 · Dire si une mutation se transmet

Réflexe — où est-elle apparue ? cellule du corps → somatique, clone seulement ; lignée germinale → germinale, transmissible.

Exemple. Chez une femme, une mutation est trouvée dans toutes les cellules d'une seule crypte de la paroi de l'intestin, et nulle part ailleurs.

Elle est portée par le clone d'une cellule de l'intestin : **somatique**.
Elle ne passera pas à ses enfants.

Attention — chez les plantes, une mutation d'un rameau qui fleurit peut passer dans les graines.

Cas 5 · Prévoir l'effet d'une mutation sur la protéine

Réflexe — découper en codons à partir du début ; même acide aminé, autre acide aminé, stop, ou cadre décalé ?

Exemple. Brin codant 5'-ATG GGC TGC-3' (Met-Gly-Cys). TGC devient TGA (codon stop) ; GGC devient GGA (Gly).

TGC → TGA : **non-sens**, la protéine s'arrête après Gly.
GGC → GGA : même acide aminé, **silencieuse**.

Attention — une insertion de 3 nucléotides ajoute un acide aminé sans décaler le cadre.

Cas 6 · Calculer la fréquence d'un allèle et conclure au polymorphisme

Réflexe — copies de l'allèle ÷ (2 × individus) ; polymorphe si l'allèle le plus fréquent est sous 99 %.

Exemple. 500 individus : 2 sont hétérozygotes b1//b2, tous les autres sont b1//b1.

Copies de b2 : 2 sur 1 000, soit 0,2 % ; b1 : 99,8 %.
99,8 % ≥ 99 % : le gène **n'est pas polymorphe** dans cette population.

Attention — deux allèles ne suffisent pas : il faut que le plus fréquent reste sous 99 %.

Les pièges à éviter

- Décrire une substitution comme une délétion suivie d'une insertion : la longueur ne change pas.
- Rapporter les mutants aux cellules de départ au lieu des survivants.
- Dire qu'un agent mutagène « provoque » la mutation utile : il augmente au hasard la fréquence des mutations.
- Confondre lésion et mutation : seule une lésion non réparée et recopiée devient une mutation.
- Croire qu'une mutation somatique passe aux enfants, ou qu'une mutation nouvelle de l'enfant est somatique.
- Oublier qu'un individu diploïde porte deux copies d'un gène dans le calcul d'une fréquence d'allèle.

Ce document est la propriété intellectuelle de Ben, professeur particulier (benprofparticulier.fr), protégée par le Code de la propriété intellectuelle (art. L. 111-1 et L. 122-4). Il est mis à disposition pour un usage personnel de révision. Toute reproduction, diffusion, mise en ligne ou revente, totale ou partielle, sans autorisation écrite est interdite et constitue une contrefaçon (art. L. 335-2).