

Variabilité génétique et mutation de l'ADN - Correction

Exercice 01 : Variabilité de l'ADN

Qu'est-ce qu'une mutation, quelles sont ses caractéristiques ? Quels sont les facteurs qui peuvent en augmenter la fréquence ? Vous donnerez un exemple concret à chaque fois.

Le génome est l'ensemble des gènes d'une espèce. Ceux-ci sont responsables des caractéristiques héréditaires des organismes vivants. Un gène, unité d'information constituée d'ADN, peut cependant subir des modifications appelées mutations.

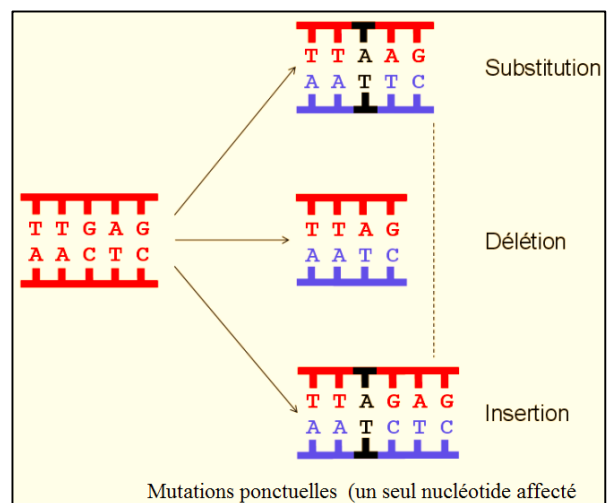
1. Caractéristiques des mutations

1.1. Définition d'une mutation

Un gène se caractérise par son locus (position sur le chromosome), par sa séquence en nucléotides et par le caractère phénotypique qu'il gouverne.

Une mutation est une modification accidentelle et rare de la séquence en nucléotides d'un gène :

- Un nucléotide (ou plusieurs) peut être remplacé par un nucléotide porteur d'une base azotée différente, on parle de mutation par substitution.
- Un nucléotide (ou plusieurs) peut être retiré de la séquence, on parle de mutation par délétion.
- Un nucléotide (ou plusieurs) peut être ajouté à la séquence, on parle de mutation par insertion.



1.2. Mutations germinales et somatiques

Une mutation peut survenir sur n'importe quel gène de n'importe quelle cellule, à tous les stades de développement d'un organisme. On distingue ainsi les mutations somatiques et les mutations germinales en fonction du type de cellule affectée.

Une mutation germinale est ainsi qualifiée lorsqu'elle touche une cellule de la lignée germinale, c'est-à-dire une cellule qui participe à la reproduction de l'organisme : gamète (ovule et spermatozoïde) ou cellule-souche à l'origine des gamètes. Les mutations germinales sont donc héréditaires et peuvent être transmises d'un individu à sa descendance. Ces mutations germinales sont, par exemple, à l'origine de maladies génétiques telles que la drépanocytose (due à une mutation du gène de la β -globine) ou la mucoviscidose (due à une mutation codant une protéine canal de la membrane des cellules).

Les mutations somatiques sont les mutations affectant les cellules « banales » du corps : c'est-à-dire non germinales. Une mutation somatique peut affecter une cellule et ses descendants (si cette mutation n'est pas létale pour la cellule) mais ne sera pas transmise à la descendance de l'individu. Certaines mutations somatiques sont aussi à l'origine de pathologies. Par exemple, les cellules cancéreuses sont des cellules mutées dont la mutation provoque une multiplication anarchique et incontrôlée qui aboutit à la formation d'une tumeur maligne.

2. Facteurs qui augmentent la fréquence des mutations

Les mutations sont accidentelles, aléatoires et extrêmement rares. Cependant, certains facteurs peuvent provoquer des mutations. Ces facteurs appelés facteurs mutagènes sont des facteurs environnementaux : rayonnements ionisants tels que les UV solaires ou les rayons X, substances chimiques diverses qui agissent de façon directe ou indirecte sur l'ADN (benzène, psoralènes...) en modifiant les bases azotées.

Il existe dans les cellules des mécanismes détectant les nucléotides anormaux mais ces systèmes de réparation de l'ADN peuvent être défectueux ou insuffisants face à l'action de ces facteurs mutagènes.

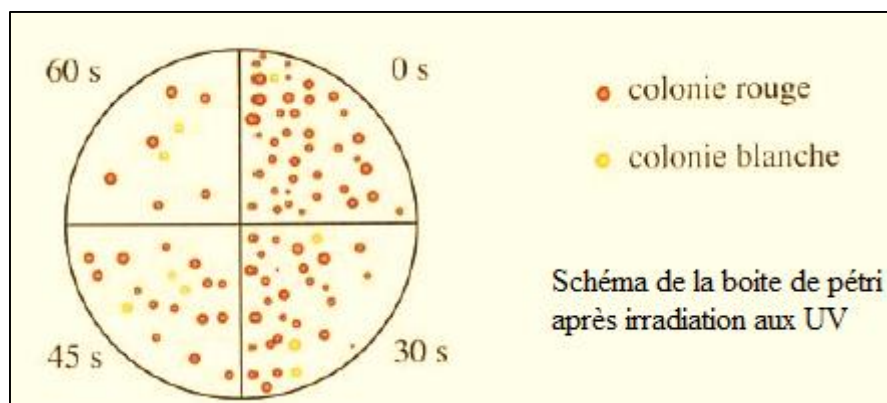
Il existe ainsi divers types de mutations ainsi que des modifications plus importantes du patrimoine génétique d'une cellule (duplication de gènes entiers, changement de locus, voire modifications du nombre de chromosomes). Tous ces événements sont rares mais certains facteurs de l'environnement et aussi certaines prédispositions génétiques peuvent amplifier la fréquence des mutations.

Exercice 02 : UV et mutations

Expérience de mutagenèse chez la levure ADE 2.

La levure ADE 2 est une souche de levure dont la caractéristique est d'accumuler dans son cytoplasme une molécule de couleur rouge.

Expérience : On met en culture sur une boîte de pétri une goutte de suspension de levures ADE 2, répartie de façon uniforme sur l'ensemble de la boîte. A l'aide d'un dispositif particulier, on irradie aux ultra-violets des secteurs correspondant à $\frac{1}{4}$ de la surface de la boîte pendant des temps différents. Après une semaine de culture dans des conditions favorables, on observe les colonies obtenues : chaque colonie étant le résultat de la multiplication par mitose d'une seule levure. Le schéma ci-après rend compte du résultat (les temps d'irradiation, exprimés en secondes, sont indiqués à côté de chaque secteur irradié).



1. A partir d'informations précises, extraites explicitement du document ci-dessus montrer que :

a. La couleur d'une levure est caractéristique génétique.

Chaque colonie est issue par mitoses successives d'une seule cellule. Une colonie est donc un clone de cellules, une population de cellules génétiquement identiques. La couleur de la colonie étant celle de la cellule d'origine, c'est donc une caractéristique qui se transmet de cellule-mère à cellules-filles ; c'est une caractéristique métabolique héréditaire donc d'origine génétique.

b. Une mutation peut se produire spontanément.

On observe que dans le $\frac{1}{4}$ de la boîte non irradié, s'est développée une colonie blanche. S'est donc déposée à cet endroit une levure blanche, génétiquement différente de la souche d'origine : il s'agit donc d'une levure ayant changé spontanément d'information génétique : une cellule mutante.

c. Les UV ont un effet mutagène.

On constate sur les quarts de boîtes irradiés que des colonies blanches, issues de levures mutées, se sont développées.

- pour 30 s : 3 colonies blanches pour un total de 30 soit 10 %
- pour 45 s : 3 colonies blanches pour un total de 18 soit 17 %
- pour 60 s : 2 colonies blanches pour un total de 8 soit 25 %

Le taux de mutation spontané (0 s) est de $\frac{1}{40}$ soit 2.5 %. On voit donc que le temps d'irradiation aux UV augmente la fréquence d'apparition de levures blanches donc mutantes. Cet effet correspond bien à la définition d'un agent mutagène qui augmente la fréquence d'apparition des mutations.

d. Certaines mutations sont létales (mortelles).

Lorsque le temps d'irradiation augmente, on constate que le nombre total des colonies qui se développent baisse (40 sans irradiation, 30 pour 30 s, 18 pour 45s et 8 pour 60 s) or il est dit que la quantité initiale de levures a été répartie de façon uniforme sur la boîte, ce qui signifie que sur chaque quart de boîte, 40 colonies auraient dû se développer. Si l'on prend en compte l'effet mutagène des UV, on peut penser que certaines mutations provoquées ont perturbé suffisamment le métabolisme des cellules touchées pour les empêcher de se développer et de se multiplier. Ces mutations étaient donc mortelles.

2. Critiquer les commentaires suivants :

a. « Plus il y a d'UV, plus le nombre de colonies tuées augmente ».

Ce sont les levures qui ont étéensemencées sur la boîte et non des colonies entières. Lorsqu'une colonie ne se développe pas, c'est la cellule-mère initiale qui est morte et non une colonie.

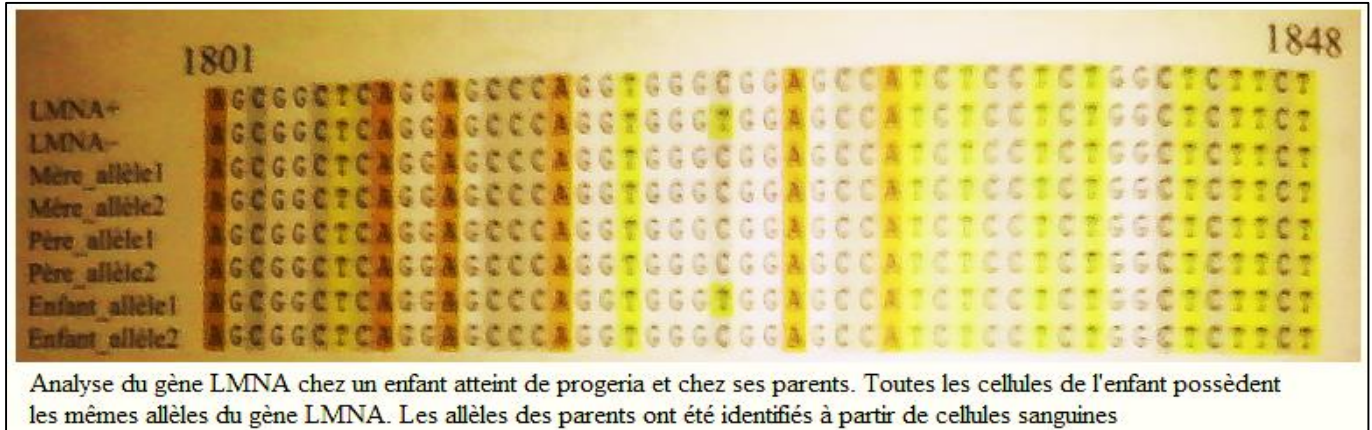
b. « Le nombre de colonies mutantes augmente avec le temps d'exposition aux UV ».

C'est la proportion de colonies de levures mutantes qui augmente avec le temps d'exposition aux UV et non le nombre.

Exercice 03 : La progeria

La progeria, maladie orpheline, se caractérise par un vieillissement prématuré et accéléré des enfants, dont l'espérance de vie ne dépasse pas 13 ans. Elle touche 1 enfant sur 4 à 8 millions.

Les analyses génétiques ont permis d'associer cette maladie au gène LMNA, nécessaire à la structure du noyau cellulaire et à la division des cellules. Deux allèles de ce gène ont été identifiés : LMNA⁺ et LMNA⁻.



1. Après avoir nommé l'événement à l'origine de la différence entre les deux allèles du gène LMNA, identifier les allèles chez l'enfant malade et chez ses parents, écrire les trois génotypes.

Deux allèles d'un même gène se distinguent par quelques différences dans leur séquence en nucléotides. Un allèle apparaît accidentellement à partir d'un allèle préexistant. L'événement à l'origine de la différence entre deux allèles est une mutation. On peut observer sur le document, que l'enfant malade possède un exemplaire de l'allèle LMNA⁻ qui se caractérise par la substitution d'une cytosine par une thymine en position 1825 du gène. Il possède comme deuxième allèle du gène LMNA⁺. Il est hétérozygote et son génotype peut donc s'écrire comme suit : LMNA⁻ / LMNA⁺.

Le père comme la mère possèdent, d'après le document, deux allèles LMNA⁺ ; ils sont donc homozygotes pour cet allèle et leur génotype peut s'écrire : LMNA⁺ / LMNA⁺.

2. En vous appuyant sur vos connaissances et sur les données de l'exercice, déterminer si l'anomalie génétique à l'origine de l'allèle LMNA⁻ a pu apparaître chez les parents ou chez l'enfant, dans une cellule somatique ou une cellule germinale.

L'allèle morbide n'est présent ni chez la mère ni chez le père de l'enfant. La mutation à l'origine de cet allèle, puisqu'elle touche toutes les cellules de l'enfant est cependant une mutation germinale et non une mutation somatique. Pour expliquer cette apparente contradiction, plusieurs possibilités peuvent être envisagées :

La mutation a pu toucher spécifiquement le zygote (cellule-œuf) dont sont issues l'ensemble des cellules de l'enfant.

La mutation a pu affecter une cellule de la lignée germinale chez l'un des parents.

La mutation a pu aussi affecter un gamète qui participe à la fécondation pour donner un zygote muté.

Ce document PDF gratuit à imprimer est issu de la page :

- [Exercices Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique Variabilité génétique et mutation de l'ADN - PDF à imprimer](#)

Le lien ci-dessous vous permet de télécharger cet exercice avec un énoncé vierge

- [Variabilité génétique et mutation de l'ADN - Première - Exercices corrigés](#)

Les exercices des catégories suivantes pourraient également vous intéresser :

- [Exercices Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique L'expression du patrimoine génétique - PDF à imprimer](#)

- [Exercices Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique Reproduction cellulaire et réplication de l'ADN - PDF à imprimer](#)

Besoin d'approfondir en : Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique Variabilité

- [Cours Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique Variabilité génétique et mutation de l'ADN](#)

- [Vidéos pédagogiques Première - 1ère SVT : Evolution des êtres vivants Patrimoine génétique Variabilité génétique et mutation de l'ADN](#)