

# LES MUTATIONS

## I- Généralité :

On regroupe sous le terme de **mutations** les **modifications structurales** du **patrimoine génétique** d'un **organisme** déterminé.

La mutation peut avoir des **effets phénotypiques**, c'est-à-dire en modifiant une ou plusieurs caractéristiques de l'organisme en question, ou bien ne pas se manifester, situation que l'on observe chez les **organismes diploïdes** lorsque la mutation de l'**A.D.N.** d'un **gamète** est annulée par la présence d'un **allèle** dominant normal provenant de l'autre gamète.

Dans la nature, les mutations peuvent survenir spontanément ou être induites par des **agents** physico-chimiques particuliers qualifiés de **mutagènes**.

Elles représentent des phénomènes occasionnels parfois **désavantageux** (voire **létaux**), parfois **avantageux** pour l'organisme ; dans ce dernier cas, elles sont à la base de l'**évolution naturelle** qui s'opère à partir de la **sélection** effectuée par le **milieu** sur les organismes mutés.

Les mutations se classifient en fonction de la proportion de **matériel génétique** concerné, on distingue sur cette base : les **mutations géniques**, **chromosomiques** et **génomiques**.

## II- Mutations géniques :

On appelle ainsi les mutations portant sur un seul **gène**. Elles se manifestent sous deux formes : celles qui ne modifient pas la quantité de **matériel héréditaire** constituant le gène, et celles qui déterminent une **variation qualitative** de ce matériel.

On range dans premier groupe les **mutations ponctuelles**, marquées par le changement d'une unique base de **nucléotides** qui constituent la séquence d'A.D.N. codant pour une **chaîne polypeptidique** donnée.

Il s'en tient compte du fait que chaque **amino-acide** de la chaîne polypeptidique est codé par une séquence de **trois nucléotides (codon)**, qu'un seul amino-acide peut être codé par divers codons, qu'enfin certains codons déterminent l'interruption de la chaîne, **trois types** de mutations ponctuelles peuvent être distingués :

- a) ne pas se manifester et donc ne pas altérer le sens de l'information génétique (**mutation**

synonyme) ;

b) entraîner la substitution d'un amino-acide dans la chaîne polypeptidique ;

c) provoquer l'interruption de la synthèse de la chaîne.

Le second type de mutation génique comprend les mutations induisant un changement quantitatif du matériel héréditaire. On peut alors observer soit une perte de matériel héréditaire (**délétion**), soit au contraire un gain de matériel (**insertion**).

Chaque délétion ou insertion de base provoque un certain type de mutation. Il peut s'agir d'un changement de phase (**frame shift** en anglais), par glissement d'un point de référence de la lecture du message génétique.

Copte tenu de la nature du code génétique, où les **triplets** ne sont pas séparés les uns des autres, la lecture s'effectue de **trois bases** en **trois bases** du début à la fin.

Dès lors, si une base s'insère (ou fait défaut) en un endroit quelconque du message, à partir de ce point muté tous les triplets suivants seront déchiffrés différemment, et la séquence polypeptidique sera en conséquence mutée à partir de ce point.

### III- Mutations chromosomiques :

Les mutations géniques intéressent tous les organismes, des **virus** les plus simples aux **êtres humains**.

En revanche, les **mutations chromosomiques** et **génomiques** sont caractéristiques des organismes dont le matériel génétique s'organise en **chromosomes**, ces derniers constituant un **génome** constant et spécifique de chaque **espèce**.

On peut distinguer deux classes de mutations chromosomiques : celles où l'on n'observe pas de variation quantitative du matériel génétique constituant le génome, et celles qui au contraire se traduisent par une variation quantitative de ce matériel.

Parmi les mutations laissant intact le contenu génétique du chromosome, les plus importantes se trouvent être les **inversions**, avec rupture du chromosome et soudure des fragments en d'autres zones que celles où ils se sont séparés.

Les **translocations** constituent un deuxième type de mutations chromosomiques qui laissent le génome intact du point de vue quantitatif. Elles surviennent à la suite de la rupture d'un chromosome et de l'union du fragment dissocié avec un autre chromosome.

On appelle **délétions** et **duplications** les mutations chromosomiques entraînant une modification quantitative du génome.

Les délétions se produisent à l'occasion d'une perte de matériel chromosomique, à savoir lorsque, après une rupture, il n'y a ni inversion ni translocation.

Les duplications consistent en la **répétion** de **séquences génétiques** à l'intérieur d'un chromosome ; elles aussi peuvent être provoquées par rupture et union, ou bien par un échange inégal entre chromosomes **homologues**. L'effet **physiologique** des délétions est d'autant plus considérable que la perte de matériel génétique est importante ; elles sont **létales** lorsqu'elles portent sur des gènes essentiels pour la survie.

#### IV- Mutations génomiques :

Les mutations génomiques correspondent toujours à une modification quantitative du matériel génétique.

Les **mutations aneuploïdes** désignent l'irrégularité de la **pléidie**, comme l'ajout ou la perte d'un chromosome entier : par exemple : la perte d'un chromosome d'un génome est dite **monosomie** ; les monosomies sont généralement létales, à l'exception de celles qui portent sur les chromosomes sexuels.

Quant à l'ajout d'un chromosome entier, il implique que le même chromosome soit représenté en **triple exemplaire** dans le génome ; cette situation, qualifiée de **trisomie**, n'est pas nécessairement létale. Au nombre des trisomies les plus fréquentes dans l'espèce humaine, se trouve celle du **chromosome 21**, à l'origine du **syndrome de Down (ou mongolisme)**.

Bien que cette occurrence reste rarissime, les **aneuploïdies** peuvent également se présenter comme des trisomies lorsque le génome contient plus de **trois exemplaires** d'un même chromosome.

In vivo, les seules observations de **tétrasomies** et de **pentasomies** concernent jusqu'ici des chromosomes sexuels.

Les mutations génomiques euploïdes sont déterminées par l'ajout d'un chromosome entier dans le génome. La forme la plus fréquente en est la **tétraploïdie**, autrement dit le redoublement d'une **garniture** diploïde complète, phénomène relativement fréquent chez les plantes et qui constitue un des grands mécanismes évolutifs du règne végétal.

On appelle **triploïdes** les cellules dont la garniture chromosomique est présente en **triple exemplaire**, **pentaploïdes** celles dont la garniture est présente en **cinq exemplaires**, etc.

Les euploïdies, ou **polyploïdies irrégulières**, se partagent en **polyploïdies paires** ou **impaires**, selon le nombre de garnitures chromosomiques complètes présentes dans la cellule.