

Les mutations sont des évènements rares mais leur fréquence peut être augmentée par des agents mutagènes. Leurs conséquences au niveau de la cellule, d'un organisme ou d'une espèce sont variées.

Objectif : On cherche à déterminer les devenirs possibles d'une mutation et les conséquences sur la cellule, sur l'organisme ou sur l'espèce.

Consigne : A partir des documents proposés, déterminer les diverses conséquences d'une mutation pour un organisme ou une espèce en fonction de si elle a lieu dans une cellule somatique ou dans une cellule germinale. Vous complèterez le schéma bilan.

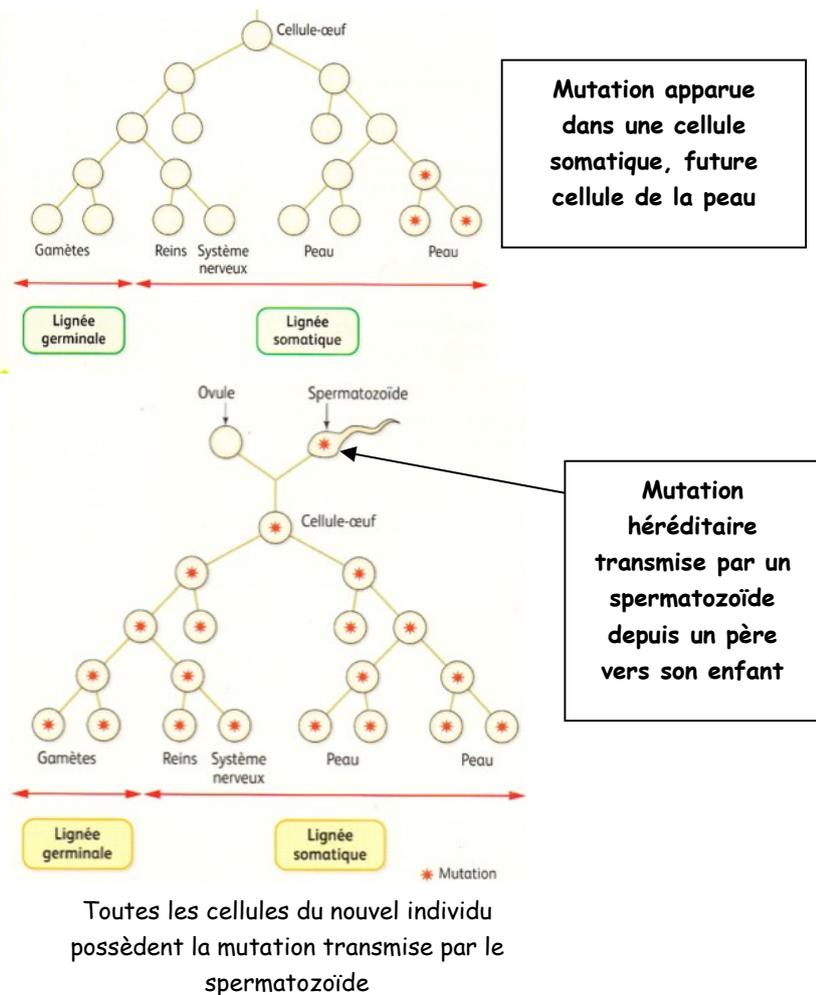
Document ressource : Deux catégories de mutations :

→ Une **mutation somatique** apparaît dans des **cellules non reproductrices**. Elle sera alors transmise lors de chaque division cellulaire aux cellules-filles. La population de cellules identiques mutées qui dérivent de la cellule mère par division cellulaire s'appelle un **clone cellulaire**. Au cours d'une vie humaine, l'organisme effectue environ 10^{17} divisions cellulaires mais, à raison de 3 mutations par réplication, le génome subit environ 3×10^{17} mutations somatiques.

→ Une **mutation germinale** apparaît dans les **cellules reproductrices**. Si celles-ci participent à la fécondation alors la **mutation passera à la génération suivante et elle sera héréditaire**.

On estime qu'il faut 22 mitoses pour fabriquer un ovule et à $35 + 23 \times n$ (où $n = \text{âge en années} - 15$) mitoses pour la formation d'un spermatozoïde. Chaque ovule est donc porteur de moins de mutations qu'un spermatozoïde d'autant plus que le nombre de mutations dans un spermatozoïde augmente avec l'âge.

Dans tous les cas, la mutation peut avoir lieu dans une **zone non codante** ou une **zone codante** de l'ADN. Elle sera transmise aux cellules-filles uniquement si elle ne provoque pas la mort de la cellule.



Document 1 : Mutation dans une cellule germinale et diversité des allèles d'une espèce

Les mutations sont des phénomènes rares. Lorsqu'elles ont lieu dans une cellule reproductrice, certaines peuvent être responsables de maladies génétiques et d'autres sont à l'origine de la biodiversité génétique en faisant apparaître de nouveaux allèles pour un même gène ce qui augmente la diversité des individus au sein d'une même espèce. Si le nouvel allèle confère un avantage reproductif aux individus qui en sont porteurs alors la fréquence du nouvel allèle pourra augmenter dans la population : c'est la sélection naturelle. C'est l'inverse si le nouvel allèle ne confère pas d'avantage reproductif. Ainsi les mutations peuvent avoir des conséquences importantes en augmentant la diversité génétique dans une population au cours du temps.

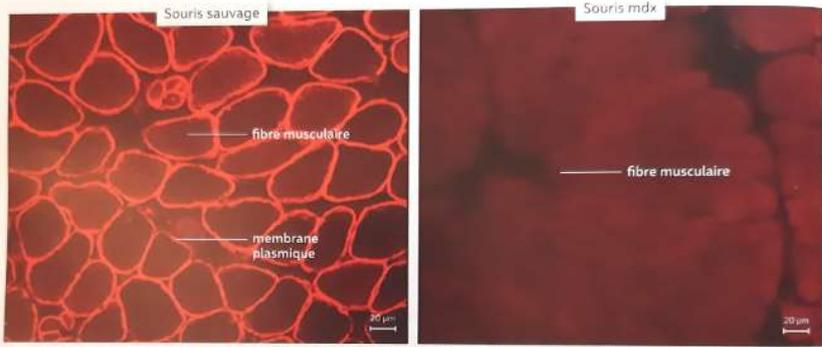


2 Des individus d'une même espèce l'escargot des bois. Différents individus appartenant à la même espèce possèdent les mêmes gènes, mais dans des versions différentes appelées allèles.

Document 2 : Conséquence d'une mutation dans une cellule germinale

Les myopathies sont des maladies musculaires évolutives. La dystrophie musculaire de Duchenne est une myopathie due à une mutation au niveau du gène *dmd* qui code la dystrophine, une protéine présente dans les cellules musculaires. Avec une longueur de

2,6 millions de nucléotides, le gène *dmd* est le plus grand connu chez l'être humain. On lui connaît de très nombreux allèles mutés différents, dont certains entraînent la myopathie de Duchenne.



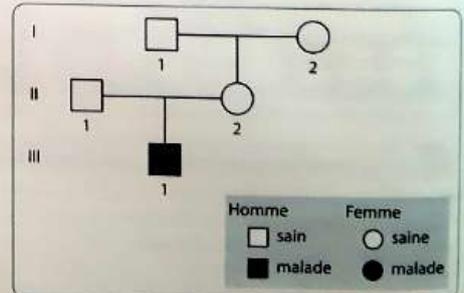
Détection par immunofluorescence de la dystrophine dans le muscle d'une souris sauvage et d'une souris mdx portant une mutation du gène de la dystrophine
Source : Proteomes 3 (2015)

1 La myopathie de Duchenne, une maladie génétique touchant les muscles

La myopathie de Duchenne touche un garçon sur 3 500 à la naissance. Pourtant, dans près d'un tiers des cas, aucun des deux parents n'est porteur de l'allèle muté trouvé chez le malade.

Individus I1, I2, II1 et II2 (sains)	...TAGCTCCTACTCAGACTGTAC...
Individu III1 (malade)	...TAGCTCCTACTTAGACTGTAC...

Extrait de la séquence du gène *dmd* chez le malade et chez les membres de sa famille
Source : Chin. Med. J., 130 (2017)



b. Arbre généalogique de la famille d'un garçon myopathe

2 Origine de la maladie dans une famille

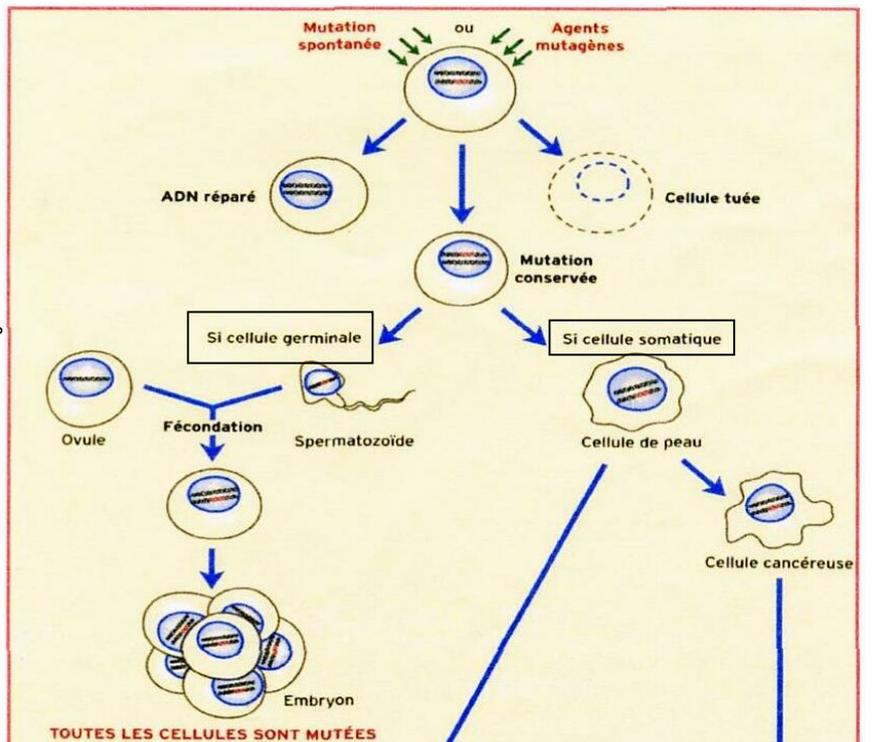
Document 3 : Mutations dans une cellule somatique aux conséquences bien différentes

Si la mutation touche un tissu où les cellules ne se divisent plus ou si elle touche une partie non-codante de l'ADN, alors son impact sur le phénotype sera probablement négligeable et très souvent non visible.

Si la mutation survient dans un tissu où les cellules se divisent encore, alors toutes les cellules-filles de la cellule mutée appelées clone vont porter la mutation. Si la mutation touche un gène intervenant initialement dans la régulation du cycle cellulaire alors celui-ci peut devenir incontrôlé et la cellule devient cancéreuse

Schéma-bilan du devenir et des conséquences des mutations :

Devenir des mutations



Conséquences des mutations