

LES MUTATIONS, VARIATION DE L'ADN : CAUSES ET CONSÉQUENCES

Différents événements du cycle cellulaire permettent la conservation (intégrité) du génome de génération cellulaire en génération cellulaire au sein de l'organisme pluricellulaire (être humain par exemple, Homo Sapiens). Pourtant, il existe une apparition de caractères observables (phénotypes) nouveaux au cours des générations cellulaires et la succession des formes vivantes variées au cours des temps géologiques suggère des modifications de l'information génétique.

Ces changements observés par Darwin s'appuient en fait, on le découvrit par la suite dans les années 1950 sur des changements au sein de l'ADN des génomes des individus.

COMMENT DES MODIFICATIONS DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE PEUVENT-ELLES APPARAÎTRE ? QUELLES PEUVENT EN ÊTRE LES CONSÉQUENCES ?

I / LES MUTATIONS, MODIFICATIONS POSSIBLES DU GÉROME

A/ Un exemple de mutation (AP # 24)

Activité 2 : les UV des radiations solaires

Tous les UV du rayonnement solaire, en particulier les UVB et C filtrés par l'ozone de la haute atmosphère, peuvent traverser la peau et induire des modifications de séquences nucléotidiques géniques de l'ADN cellulaire dans les cellules de la peau.

3 p 33 : Australie : nombre de mélanomes (cancers graves si non traitées au stade précoce touchant les mélanocytes) est plus important que dans d'autres pays et ce nombre augmente au cours des dernières décennies.

la courbe montre une forte intensité lumineuse moyenne là-bas à l'année donc un rayonnement UV fort en raison d'une filtration plus faible due à une couche d'ozone moins épaisse et efficace => ↑ fréquence des mutations de l'ADN dans les mélanocytes => ↑ cas de mélanomes + australiens plutôt très pâles à pâles (phototype de peau 1 et 2)

<http://victorianmelanomaservice.org/calculator/?page=calculator&type=healthprofessional>

mesures préventives :

- 1/ éviter de s'exposer entre 12 h et 14h, moment où l'intensité du rayonnement solaire reçue au sol est maximale
 - 2/ utiliser une crème solaire adaptée à son phototype de peau
 - 3/ couvrir les parties de son corps exposées
 - 4/ se faire photographier par un logiciel de dermatologue et surveiller une fois par an avant l'été pour contrôler l'évolution des grains de beauté et des surfaces cutanées
- auto-contrôle : <http://www.e-cancer.fr/Comprendre-prevenir-depister/Se-faire-depister/Depistage-des-cancers-de-la-peau/La-detection-en-pratique>

B/ Origine

Un système de réparation constitué de protéines (dizaines d'enzymes spécifiques coordonnées) issues de l'expression de certains gènes intervient pour réparer les erreurs commises par l'ADN polymérase lors de la phase S du cycle cellulaire.

Dans 90% des cas, les erreurs sont réparées car ce système de réparation est fonctionnel et efficace. Dans des cas très rares (exercice p 47), des mutations de la séquence nucléotidique de certains gènes transmis par chaque parent déclenchent très jeune chez l'enfant une accumulation très rapide de lésions cutanées, expression phénotypique macroscopique conséquence d'une déficience globale du système de réparation due à une expression de 2 allèles parentaux (un d'origine maternelle, l'autre paternelle) mutés d'un gène de l'une de ses protéines (10% d'efficacité seulement : 1 erreur / 10 réparée), les allèles mutés étant le plus souvent récessifs

Ces gens doivent se prémunir en permanence du soleil pour toute leur vie sous peine dans le cas contraire de mourir de cancers de la peau. Cette maladie génétique très rare, la Xeroderma Pigmentosum (1 à 4 cas / 1 000 000 naissances) montre l'importance du système de réparation pour notre survie et celle du maintien de la stabilité de la transmission du génome à l'identique de génération cellulaire en génération cellulaire.

https://svt.ac-versailles.fr/IMG/genetique/xero/xeroderma_2.swf

Ces enfants dits « enfants de la lune », ou enfants de l'ombre ne sortent pas (ou après le coucher du soleil), ont peu de vie sociale et sortent peu et entièrement couverts de la tête au pied, yeux et peau protégée sur toute leur surface de contact possible avec le soleil.

Les UV induisent la formation de radicaux libres, composés moléculaires de la cellule nocifs à l'origine de notre vieillissement entre autres et donc un peu de notre mort.

NB : radicaux libres = molécules instables cellulaires qui non neutralisées par les antioxydants (vitamines, enzymes, sels minéraux) endommagent l'ADN irréversiblement et engagent la cellule dans un programme de mort (apoptose).

action des UVB : dimères de T intrabrin (nucléotides adjacents) T=T ou T=C

correction p 47 :

enzyme : endonucléase réparant en permanence les erreurs dans l'ADN cellulaire
pour une dose de 100 UV, les atteints de XP ont un nombre de liaisons covalentes formant des dimères de thymine intrabrin x 7 par rapport aux individus non atteints
2^e graphe : le nombre de dimères diminue rapidement après exposition aux UV, ce qui atteste de l'efficacité du système protéinique cellulaire de réparation contrairement aux atteints de XP

XPf1 : position 2362 : C par T : 1 substitution

XPfr2 : position 1471 : G par A
1553 : T par C

=> l'enzyme n'accomplit pas son rôle : les mutations sont non réparées (très peu) : l'individu est plus sensible à l'effet mutagène des UV, ce qui induit des lésions cutanées (tâches brunes) et des mélanomes.

Q1 & 2 p 37 :

Il est donc primordial que les cellules possèdent des systèmes efficaces de réparation de l'ADN de façon à corriger les erreurs inévitablement commises au cours de la réplication de l'ADN ou encore les diverses altérations subies pendant le cycle cellulaire. En effet, sans ces systèmes, la fréquence des mutations serait beaucoup plus élevée et leurs conséquences néfastes pour les cellules (effet létal ou mutagène) seraient beaucoup plus grands.

Il y a vraiment mutation de l'ADN lorsqu'une altération de l'ADN échappe aux systèmes de contrôle et de réparation de l'ADN.

C/ Transmission

Puisque la mutation est un phénomène cellulaire, elle peut toucher toute cellule et notamment celles qui se divisent, qui sont dans le cycle et non hors du cycle (ce qui est rare mais existe, voir les cellules en phase de quiescence G0) : en effet, l'origine est souvent une erreur de réplication de l'ADN (incident de phase S statistiquement 10⁻⁶, 10⁻⁹ en intégrant l'efficacité habituelle du système de réparation donc entre 3 et 4 erreurs seulement non réparées par cycle).

1/ mutation somatique

> 99,9 % des cellules de l'organisme ne sont pas à l'origine des cellules sexuelles (gamètes), on les appelle somatiques.

En cas de mutation somatique, la transmission intercellulaire se transmet par mitose si elle n'est pas réparée avant la mitose aux cellules qui dérivent de la première mutée pour le gène en question et n'est donc pas transmissible à la descendance via les cellules à l'origine des gamètes (cellules sexuelles de fécondation : spermatozoïdes et ovocytes) car n'appartenant par définition pas à ce pool de cellules et ne pouvant générer que d'autres cellules filles elles-mêmes somatiques : la mutation reste donc propre à l'individu et quitte la planète et toute possibilité de transmission avec sa mort.

2/ mutation germinale

Si la mutation affecte une cellule germinale, c'est-à-dire une cellule à l'origine des gamètes, l'allèle muté (mutation germinale) pourra être transmis à la cellule-oeuf que si elle est non létale pour la cellule germinale (non mortelle) se retrouve ensuite dans un gamète fécondant (par exemple chez l'Homme, seuls quelques dizaines de spermatozoïdes parviennent à l'ovocyte après l'acte sexuel, le gamète femelle émis dans la trompe à mi-cycle par la femme), ce qui est extrêmement peu probable. Ensuite, elle se transmet dans toutes les cellules issue de la cellule-oeuf (cellules somatiques de l'embryon, du nouveau-né et même dans les cellules de la lignée germinale de l'adolescent et de l'adulte) posséderont alors la séquence de nucléotides mutée : la mutation

devient à transmission intercellulaire et intergénérationnelle pour le individu (descendance) : elle se fixe sur la planète. Qu'elle s'exprime ensuite est un autre problème : voir plus loin !

Le terme mutation désigne à la fois la modification d'une séquence d'ADN d'un génome ET l'événement qui l'a entraîné : pendant la phase S, il y a survenue possible d'erreurs de réplication des bases azotées des nucléotides (taux d'erreur de l'ADN polymérase : 10^{-6} à 10^{-7} pour un total de $3,4 \times 10^9$ pb donc statistiquement à chaque phase S, des erreurs se produisent).

Ces erreurs sont rares, spontanées, aléatoires : leur fréquence peut être augmentée par l'action d'agents dits mutagènes qui peuvent être physiques (UV ...), chimiques (benzène, suie, nicotine, éthanol ...) voire biologiques (virus papillomavirus et cancer du col de l'utérus par exemple ...).

L'ADN peut être endommagé en phase S ou lors d'autres phases du cycle.

La plupart du temps, ces erreurs qui statistiquement se produisent à chaque cycle, sont reconnues et corrigées par les protéines enzymatiques du système de réparation de la cellule, issue de l'expression du génome à un instant t. Dans le cas contraire, et si elles sont non létales, elles se transmettent à la descendance cellulaire (clone). La mutation d'un organisme mutant ne se produit pas en lui mais dans une cellule sexuelle de l'un de ses parents.

remarque : le phénotype mutant n'apparaît à la génération suivante que si et seulement si :

- 1/ l'allèle associé est dominant mais dans la majorité des cas
- 2/ l'allèle muté est récessif : l'individu hétérozygote n'a alors pas le phénotype mutant mais peut transmettre l'allèle qui se répand dans la population : ce phénotype mutant ne peut alors apparaître que si l'autre parent dans son gamète contient également un allèle muté (ce qui est extrêmement rare) dans la descendance de 2 individus dits porteurs sains

COMMENT CES MUTATIONS PEUVENT-ELLES ÊTRE TRANSMISES D'UN INDIVIDU À SES DESCENDANTS ? AVEC QUEL(S) IMPACT(S) ?

II / LES MUTATIONS, SOURCE DE DIVERSITÉ

⇒ étude en regard de l'évolution

AP # 25

A/ Types de mutations & conséquences phénotypiques pour l'individu

1/ les mutations ponctuelles

Elles ne touchent qu'un à quelques bases azotées de nucléotides seulement dans la séquence d'ADN étudiée mutée.

a/ substitutions

Ce type de mutation entraîne le remplacement, en un site précis du gène, d'une paire de nucléotides par une autre. Selon les conséquences en terme d'expression génétique, on distingue, sachant qu'un gène code souvent une protéine, toujours constituée d'un enchaînement d'acides aminés (AA) :

- les substitutions silencieuses qui ne modifient pas la séquence en AA de la protéine
- les substitutions faux-sens, ayant un effet de remplacement d'1 AA par un autre dans la séquence de la protéine : conservatrices (ne modifient pas les propriétés fonctionnelles de la protéine), ou non conservatrices car elles entraînent un changement plus ou moins important dans les propriétés fonctionnelles de la protéine, jusqu'à la perte totale d'activité.
- les substitutions non-sens, entraînant le remplacement d'un acide aminé par un signal d'arrêt prématuré de la copie de la séquence d'ADN considérée : au cours de la synthèse de la protéine et de ses AA : la protéine est tronquée, souvent instable et généralement non fonctionnelle.

b/ délétions

Les mutations par délétion touchent une paire ou un petit nombre de paires de nucléotides supprimés à la séquence nucléotidique.

c/ insertions

Les mutations par insertion touchent une paire ou un petit nombre de paires de nucléotides ajoutés à la séquence nucléotidique.

⇒ Ces 2 types de mutations entraînent :

- le plus souvent un décalage d'un cadre de lecture, donc une modification complète de la séquence d'acides aminés en aval de la mutation et l'apparition fréquente d'un arrêt de copie de la séquence : la protéine codée par de tels allèles est généralement non fonctionnelle car raccourcie.

- elles sont bien plus rarement sans conséquences

-

⇒ Les mutations ponctuelles ne créent pas de nouveaux gènes, mais seulement de nouveaux allèles avec perte ou gain fonctionnel, ce qui généralement est soumis à sélection naturelle à postériori.

2/ les mutations non-ponctuelles (chromosomiques)

a/ l'expansion d'un motif

La mutation consiste en la répétition d'une courte séquence de nucléotides, souvent un triplet.

exemple : gène dont certains allèles à l'origine d'une maladie héréditaire, la chorée de Huntington.

1^{ers} signes : à l'âge adulte, s'aggravent ensuite => dégénérescence certaines zones cérébrales => mouvements involontaires, désordonnés, perturbations psychiques et finalement démence.

séquence d'ADN du gène en question : (CAG) n dont $11 < n < 35$ chez non atteints, > 40 au-delà pour atteints.

b/ les duplications

Au cours de l'histoire évolutive des êtres vivants, de nouveaux gènes sont apparus, à l'origine de nouvelles fonctions.

La duplication génique est un mécanisme essentiel ayant conduit à la formation de nouveaux gènes : cela signifie qu'il se forme, par un mécanisme génétique complexe, 2 gènes identiques à partir d'un seul.

Ces duplications d'un même gène peuvent se répéter et conduire à la formation d'une famille du même gène : l'expression simultanée de tous ces gènes augmente la quantité du polypeptide synthétisée. Les copies du gène dupliqué peuvent être l'objet de mutations ponctuelles différentes, pouvant conduire à des gènes différents, codant pour des protéines aux propriétés plus ou moins différentes : c'est le cas de la famille de gènes codant pour les pigments (protéines) impliquées dans la vision des couleurs (cf opsines, chapitre 1), ces gènes appartenant à une même famille constituant une famille multigénique.

**la plupart des mutations ponctuelles (par insertion, délétion ou substitutions non-sens) se traduisent par synthèse de polypeptides non fonctionnels => perte de fonction (beaucoup de ces mutations sont récessives)
certaines mutations faux-sens ainsi que les duplications peuvent contribuer à l'acquisition de nouveaux phénotypes moléculaires => = gain de fonction**

B/ Environnement & mutations

1/ les mutations, phénomènes spontanés

a/ mise en évidence

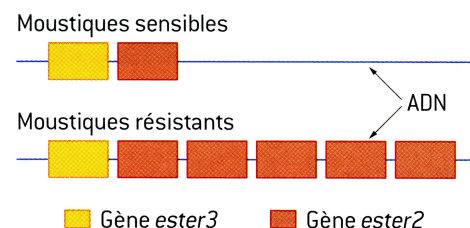
b/ fréquence des mutations germinales chez l'Homme

Dans l'espèce humaine, la fréquence moyenne des mutations germinales pour un gène est comprise entre 10^{-6} et 10^{-7} donc $1/10^6$ gamètes à $1/10^7$ gamètes. Pour certains gènes, la fréquence est beaucoup plus élevée : voir les gènes dont certaines mutations sont à l'origine de maladies génétiques comme la myopathie de Duchenne ($4 \text{ à } 10 \times 10^{-5}$) ou l'hémophilie A ($20 \text{ à } 30 \times 10^{-5}$)

2/ environnement & fréquence de mutation

a/ les agents mutagènes ⇒ voir planche

Un agent mutagène représente toute substance susceptibles d'agir pour augmenter la fréquence d'apparition de mutations au sein de l'ADN d'un



DOCUMENT 11 Les gènes *ester3* et *ester2* codent des enzymes, les estérases, qui agissent sur les insecticides organophosphorés en les empêchant d'atteindre leur cible au sein de l'organisme.

génomique : il peut être physique (rayonnement UV par exemple) biologique (virus HPV et cancer du col utérin), ou chimique (l'amiante génère des cancers de la plèvre par ex)

b/ cas des UV ⇒ voir planche et AP # 24

3/ l'environnement oriente-il les mutations ?

Un moustique ne mute pas parce qu'on répand un insecticide et qu'il souhaite lui résister : un variant de moustique résistant au sein de la population de moustiques préexistait à la pulvérisation, il a juste été sélectionné positivement par les conditions du milieu avec insecticide (sélection naturelle) : il survit mieux que les autres qui y sont plus sensibles, donc sa probabilité de transmettre son ou ses allèles lui conférant une résistance à sa descendance au cours du temps est supérieure aux autres puisqu'il survit mieux : ainsi, de génération en génération de moustiques, les résistants sont de plus en plus nombreux au sein de la population : il faut donc alors pour l'Homme trouver d'autres solutions pour s'en débarrasser. C'est le même principe pour les bactéries vis-à-vis des antibiotiques (voir chapitre 8) : les mutations conférant aux moustiques la capacité de résistance ne sont pas engendrées par le milieu mais sélectionnées par lui.

Le phénotype résistant, héréditaire, est dû à une amplification par duplications successives d'un gène codant pour une enzyme, l'estérase 2, neutralisant les effets de l'insecticide.

C/ Mutations & Biodiversité

Nous venons de voir les types de mutations et leurs conséquences phénotypiques possibles. On pourrait donc penser qu'elles sont surtout cause de maladies génétiques. Il n'en est rien.

1/ à travers l'Histoire Humaine (voir aussi TS l'an prochain)

a/ l'exemple de la pigmentation de la peau

Les mécanismes génétiques à l'origine des variations de couleur de peau humaine sur Terre sont complexes et encore mal connus. Plusieurs gènes sont en jeu : l'un d'entre eux a été découvert en 2005. Retraçons son histoire.

remarque : ne pas oublier que la plupart des caractères sont déterminés par différents gènes et non un seul (on connaît comme contre exemple les groupes sanguins ou le caractère «drépanocytaire», «mucoviscidose»)

Ce gène a pour origine une étude chez le poisson zèbre (*Danio rerio*) une espèce à rayures sombres. Un mutant baptisé «golden» aux rayures plus claires a permis aux chercheurs d'identifier le gène en cause, qui chez ce poisson, intervient dans la pigmentation de la peau.

En essayant de le retrouver chez l'homme dans le génome humain, on est tombé sur le gène SLC24A5 dont la séquence a de très fortes similitudes (homologies) avec celles du gène du poisson zèbre : ce gène existe aussi chez de nombreux Vertébrés. expérience de transgénèse du gène humain dans un oeuf de poisson zèbre golden : rétablissement de la pigmentation du poisson issu de l'oeuf (comme l'injection de l'allèle sauvage du gène du poisson zèbre) : le gène humain intervient donc également dans la pigmentation de la peau.

remarque : toutes les espèces sont apparentées : les Mammifères et les Poissons partagent des gènes hérités de leur ancêtre commun ayant vécu il y a environ 400 Ma.

Puis on a identifié 2 allèles de ce gène qui ne diffèrent que par 1 nucléotide : triplet 111 = GCA pour l'un, ACA pour l'autre : les protéines issues de leur expression diffèrent au niveau du 111^e acide aminé : c'est l'alanine (Ala) pour l'un, la thréonine (Thr) pour l'autre.

L'analyse des séquences du même gène chez le Chimpanzé et d'autres Vertébrés, on trouve le triplet GCA codant pour l'alanine (Ala) : cela indique que l'allèle «Ala 111» est l'allèle ancestral dans les 1^{ères} populations humaines : l'allèle Thr 111 résulte d'une mutation de cet allèle.

suivant les groupes humains, la fréquence de ces 2 allèles est très différente :

- Européens : allèle Thr : 98,7 à 100 %

- Africains : entre 0 et 7%

- populations métissées : avec des génotypes Ala / Ala , Ala / Thr, Thr / Thr tels que Ala / Ala a phénotype «taux de mélanine» le plus fort et Thr / Thr le plus faible.

=> ce gène intervient donc bien dans le phénotype «pigmentation de la peau» dans ¼ à > ½ des différences de taux de mélanine entre Européens et Africains mais d'autres gènes sont en jeu.

La mutation de l'allèle Ala 111 participe donc à la diversité du phénotype «couleur de peau humaine».

Comment expliquer la différence considérable de fréquence des 2 allèles (ancestral et muté) ?

-200 000 ans :ières populations d'H. Sapiens

-70 000 et - 60 000 ans : migration de l'Afrique

=> la mutation a probablement eu lieu avant la migration : la mutation germinale à l'origine de l'allèle muté a du se produire chez 1 ou quelques individus.

Quels mécanismes ont permis l'extension de la présence d'un allèle dans des populations d'une espèce ?

voir 2nde : sélection naturelle et dérive génétique !

cas du gène SCL24A5 : la sélection naturelle a joué :

b/ l'action de la sélection naturelle

- régions africaines :

régions très ensoleillées à l'année => une faible pigmentation assure une mauvaise protection anti-UV => l'allèle Thr est soumis à pression de sélection < 0 et ne se répand pas devant Ala

- régions européennes :

régions à éclairage global annuel plus faible => une faible pigmentation assure une meilleure protection anti-UV => l'allèle Thr est soumis à pression de sélection > 0 et l'allèle Ala <0 => l'allèle Thr se répand largement au profit de l'allèle Ala

en effet : quand peu d'UV :

=> bonne absorption des UV par la peau pour les Européens à faible taux de mélanine => indispensable pour la synthèse de vitamine D => sélection positive de l'allèle Thr

=> absorption des UV encore bien supérieure pour les Africains à fort taux de mélanine (la mélanine absorbe les UV) => synthèse de vitamine D bien trop faible => sélection négative de l'allèle Thr

=> nous portons donc dans notre bagage allélique l'histoire de nos ancêtres

remarque : la sélection naturelle, action exercée par le milieu sur les individus et donc sur la transmission de leurs allèles + / - utiles à la survie et la reproduction dans ce milieu à instant t (effet visible à long terme , bien > échelle d'une vie humaine) si et seulement si 3 conditions :

-1/ existence d'une variabilité allélique et donc phénotypique (morphologique, anatomique, physiologique ou comportementale) au sein de la population étudiée

-2/ existence d'un déterminisme génétique pour cette variation

-3/ existence d'une relation + / - directe entre variabilité phénotypique / (survie + aptitude à se reproduire des phénotypes)

=> il peut alors y avoir un changement orienté de la fréquence des allèles en favorisant l'expansion de ceux qui confèrent une probabilité de survie et de reproduction supérieures.

2/ chez les poissons de l'océan austral

eaux d'océan austral = très froides = -2 à +2°C et très oxygénées (O₂ d'autant plus soluble que température basse)

y vivent groupe de poissons Notothénioïdes à protéines anti-gel, propriété remarquable qui les prémunit du gel : cela permet que la température de congélation du sang baisse à -2,2°C : ces poissons montrent une diversité phénotypique : certains = «poissons des glaces» à sang incolore : seuls vertébrés sans Hb !! : ils captent le O₂ par branchies avec transport via forme dissoute, sans transporteur moléculaire mais ils ne peuvent vivre dans des eaux moins oxygénées que celles de leur milieu, océan austral.

D'autres Notothénioïdes d'eaux moins froides = sans protéines anti-gel, à sang rouge (donc à Hb) à biodiversité remarquable or l'eau n'a pas toujours été aussi froide en eau d'océan austral : il y a -50 Ma, température de l'eau = 20°C : avec l'isolement de l'Antarctique, leur température a beaucoup baissé : les ancêtres des poissons de l'eau austral n'auraient pu vivre dans les eaux froides actuelles.

hypothèse : il s'agit d'une évolution associée à un changement d'environnement.

Quelles mutations ont permis à ces poissons de survivre dans un milieu aussi froid ? des idées ?

surtout celles telles qu'apparition de protéines anti-gel !

séquence polypeptidique de cette protéine : répétition motif 3 AA (Thr-Ala-Ala) suivant l'espèce jusqu'à > 40 fois

séquences d'ADN de son gène : à répétition 9 NT ACA-GCG-GCA (codant pour Thr-Ala-Ala)

Ce gène n'existant pas chez poissons sans protéines anti-gel, il s'agit bien d'un nouveau gène apparu au cours de l'histoire de ce groupe de poissons.

Comment s'est-il formé ?

dans génome des poissons, ∃ gène codant pour enzyme pancréatique, la trypsine, à grandes similitudes avec gène protéine anti-gel : motif (ACA-GCG-GCA) 1 seule fois.

déduction des chercheurs :

-1/ duplication du gène de la trypsine

-2/ délétion d'une partie de la séquence codante d'un des duplicatas mais pas du motif de 9 NT

-3/ amplification du motif plusieurs fois

=> par ces 2 exemples précis émerge bien l'idée que les mutations sont donc bien à l'origine de la biodiversité des individus au sein de l'espèce.

LES MUTATIONS CORRESPONDENT À DES NON-RÉPARATIONS EN INTERPHASE (G1, S ET G2) DE SUBSTITUTIONS, DÉLÉTIONS ET/OU INSERTIONS DE X NUCLÉOTIDES DUES À DES AGENTS MUTAGÈNES OU À UN DÉFAUT DE FONCTIONNEMENT DE L'ADN POLYMÉRASE DANS UNE SÉQUENCE D'ADN (GÈNE, PAR EXEMPLE, LE PLUS SOUVENT 1,2,3 OU PARFOIS PLUS BASES AZOTÉES) AU SEIN DU GÉNOME : LES CONSÉQUENCES EN SONT VARIABLES SUR LA CELLULE MUTÉE QUI TRANSMET CETTE MUTATION À SES DESCENDANTES (CELLULES FILLES) :

- AUCUNE

- DÉCALAGE DU CADRE DE LECTURE DES TRIPLETS DE BASES AZOTÉES DES NUCLÉOTIDES À L'ORIGINE DES BASES AZOTÉES (ELLES SONT LUES 3 PAR 3 PAR LA CELLULE POUR FORMER LES ACIDES AMINÉS, UNITÉS DE BASES CONSTITUTIVES DE LA PROTÉINE), LA PROTÉINE EST ALORS SOUVENT TRONQUÉE ET/OU PERD SA FONCTION PARTIELLEMENT OU TOTALEMENT AVEC PARFOIS COMME CONSÉQUENCE UNE MALADIE QUI PEUT ÊTRE GRAVE VOIR ABOUTIR À LA MORT.

- NOUS POSSÉDONS TOUS DES CELLULES MUTÉES, NOUS SOMMES DONC TOUS DES MUTANTS AU SENS PROPRE : LA SÉLECTION NATURELLE PLUS OU MOINS POSITIVE OU NÉGATIVE OPÈRE SUR CES MUTATIONS INDÉPENDAMMENT DE LEUR CRÉATION : UN ÊTRE VIVANT NE MUTE PAS POUR S'ADAPTER OU SURVIVRE (FINALISME !) : LA MUTATION EST TOUJOURS UN PHÉNOMÈNE RARE, SPONTANÉ QUI NAÎT DANS UNE CELLULE À L'ÉCHELLE CELLULAIRE : ELLE EST DUE AU HASARD :

- SI ELLE EST SOMATIQUE, ELLE SE TRANSMET AUX CELLULES FILLES QUI EN DÉRIVENT DANS LE MÊME TISSU ET EST NON-TRANSMISSIBLE AUX INDIVIDUS DESCENDANTS (= NON HÉRÉDITAIRE CAR NON VÉRITABLE VIA LES GAMÈTES, SEUL PONT CELLULAIRE ENTRE 2 INDIVIDUS DE LA GÉNÉRATION N À N+1)

- SI ELLE EST GERMINALE (CELLULE À L'ORIGINE DES CELLULES SEXUELLES OU GAMÈTE), ELLE EST POTENTIELLEMENT TRANSMISSIBLE AUX INDIVIDUS DESCENDANTS (ENFANTS) : ELLE EST HÉRÉDITAIRE SI ET SEULEMENT SI ELLE EST NON LÉTALE POUR LA CELLULE, SE RETROUVE DANS UN GAMÈTE FÉCONDANT ET NE S'EXPRIME QUE SI ELLE EST DOMINANTE OU POSSÉDÉE 2 FOIS, UNE APPORTÉE PAR LE GAMÈTE DE LA MÈRE ET L'AUTRE DU PÈRE (EXTRÊMEMENT RARE)

⇒ LES MUTATIONS SONT AUSSI UNE FORMIDABLE SOURCE ALÉATOIRE DE BIODIVERSITÉ ALLÉLIQUE AU COURS DE L'ÉVOLUTION (AU SEIN DE L'ESPÈCE, POINT DE DÉPART DE LA SPÉCIATION, CRÉATION DE NOUVELLES ESPÈCES, VOIR 2NDE). DUES AU HASARD, LA SÉLECTION NATURELLE OPÉRÉE PAR LE MILIEU LES SÉLECTIONNE PLUS OU MOINS AU COURS DU TEMPS À UN INSTANT T DANS UN ENVIRONNEMENT DONNÉ OU BIEN LA DÉRIVE GÉNÉTIQUE LEUR AMÈNE UN DEVENIR TEMPOREL ALÉATOIRE, CE QUI FAIT QU'ELLES SE FIXENT PLUS OU MOINS : CECI EST À L'ORIGINE DE NOUVEAUX CARACTÈRES EXPRIMÉS (PHÉNOTYPES) AU SEIN DES POPULATIONS VIVANTES DES MILIEUX TERRESTRES.

