

LES INNOVATIONS GÉNÉTIQUES

Le génome d'une espèce évolue au fil du temps, se complexifie. Une bactérie comprend 1 000 à 2 000 gènes ; le génome humain compte lui 30 000 à 40 000 gènes.

Cette évolution est due :

- à la formation des nouveaux allèles de préexistants
 - à la formation de nouveaux gènes
- | = innovation génétiques

Comment expliquer la formation de nouveaux allèles et de nouveaux gènes au cours de l'évolution des génomes ?

I. Notion de polymorphisme génique

Cf. | Document 3 page 83
Document système ABO page 80

Au sein du génome d'une espèce presque tous les gènes existent sous différentes versions alléliques.

Exemple : gènes du système HLA

Le polyallélisme est quasi-général. Les différents allèles d'un même gène occupent le même locus sur un chromosome. Au sein des populations, les allèles d'un gène sont représentés avec des fréquences variables (*exemple* : système ABO). Si un de ces allèles est prépondérant (> 90%) il est appelé **allèle normal**, les autres allèles sont représentés avec une fréquence très faible. Si plusieurs allèles existent avec une fréquence non-négligeable, on parle alors de **polymorphisme**. Un gène est polymorphe s'il présente au moins deux allèles dont la fréquence est supérieure ou égale à 1% dans une espèce. On considère que 80% des gènes environ sont polymorphes.

Remarque : Un individu donné ne peut présenter au maximum dans son génotype que deux allèles différents d'un gène. Cet individu est dit **homozygote** si les deux allèles sont identiques, il est dit **hétérozygote** si les deux allèles sont différents.

II. Formation de nouveaux allèles

A. Comparaison des allèles d'un gène

Cf. | Activité 1 : Système ABO

Les mutations sont à l'origine des nouveaux allèles d'un gène. Une **mutation** est une modification de la séquence nucléotidique.

1. Différents types de mutations

L'unité de mutation est le nucléotide.

- Si un seul nucléotide est touché, on parle de **mutation ponctuelle** par substitution, par délétion, par addition ou inversion ;
- si plusieurs nucléotides sont touchés, on parle de **mutation étendue**.

Les mutations peuvent affecter n'importe quelle cellule :

- les **mutations germinales** ont lieu dans les cellules germinales, cellules à l'origine des gamètes. Elles sont transmises à la descendance ;
- les **mutations somatiques** affectent les cellules somatiques (non sexuelles) et dans ce cas-là les allèles mutés disparaissent à la mort de l'individu. C'est le cas de nombreux cancers.

2. Origine des mutations

Les mutations sont dues généralement à des erreurs lors de la réplication de l'ADN qui a lieu pendant l'interphase entre deux mitoses. Elles peuvent être aussi dues aux remaniements chromosomiques.

Une mutation est toujours un phénomène rare, spontané et aléatoire. La fréquence des mutations est toujours faible mais certains agents mutagènes peuvent l'augmenter.

Exemples : UV, radioactivité, certaines molécules chimiques (dans la cigarette par exemple)

Le polymorphisme des gènes résulte de l'accumulation des mutations au cours des générations.

B. Conséquences phénotypiques des mutations

Cf. | Activité 2 : Origine des phénotypes relatifs aux hémoglobines

Une mutation peut avoir des conséquences sur la protéine codée c'est-à-dire l'hémoglobine, c'est-à-dire sur le phénotype moléculaire. Cette protéine peut alors modifier le phénotype cellulaire et celui de l'organisme.

Les conséquences sont très variables :

1. aucune conséquence

Le code génétique étant redondant, certaines substitutions ne modifient pas la séquence d'acides aminés (*cas de la bêta-avar*).

C'est ce qu'on appelle des **mutations silencieuses** : la protéine codée reste fonctionnelle.

2. modification de la séquence par substitution

• changement d'un acide aminé par une mutation

C'est ce qu'on appelle une **mutation faux-sens** : la protéine est plus ou moins modifiée et sa fonction est perturbée (*cas de la drépanocytose*).

• Formation d'un codon-stop par une mutation (ce qui arrête la synthèse)

C'est ce que l'on appelle une **mutation non-sens** : la protéine est écartée et souvent non fonctionnelle.

3. Décalage dans le cadre de lecture par addition ou délétion

C'est ce que l'on appelle des **mutations décalées** qui entraînent la modification de la séquence d'acides aminés et souvent (plus ou moins loin de la mutation) l'apparition d'un codon-stop d'où les protéines écartées (*cas de la thalassémie qui est une anémie grave (nombre trop faible de globules rouges)*).

4. Cas particulier : mutations affectant les gènes du développement

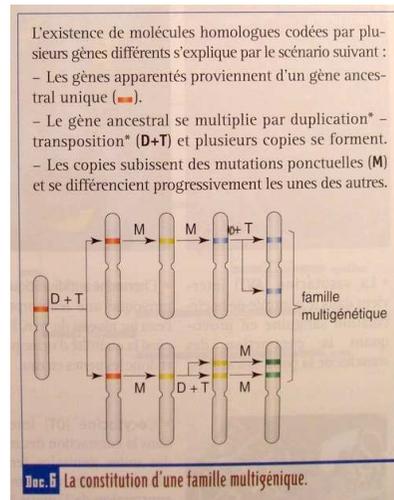
Ces mutations concernent les **gènes architectes**, c'est-à-dire qui contrôlent le développement. Elles peuvent être très lourdes de conséquence (cf. doc 3 page 85). Un seul gène muté peut entraîner la formation d'un organe en plus ou moins, ou modifier le plan d'organisation d'un individu.

III. Formation de nouveaux gènes

A. Notion de famille multigénique

Cf. | Activité 3
Document 6 page 87

Les similitudes entre les gènes s'interprètent comme étant le résultat des **duplications** d'un gène ancestral (un deuxième exemplaire du gène sur un autre locus) suivies de mutations. Le gène dupliqué est alors transposé sur le même chromosome ou sur un chromosome différent.



B. Enrichissement des génomes

Suite à une duplication-transposition, plusieurs évolutions sont possibles :

- les copies demeurent identiques : donc la protéine reste fonctionnelle ;
- une mutation apparaît dans l'une des copies : cela peut donner une protéine non fonctionnelle ;
- l'accumulation des mutations entraîne une divergence des copies qui ne peut pas affecter la fonction des protéines
Exemple : chaînes α et β de l'hémoglobine
- après divergence une protéine est modifiée et acquiert une fonction différente (cf. page 86)

Conclusion

Des duplications-transpositions accompagnées de mutations successives permettent une évolution indépendante des gènes et l'acquisition de fonctions différentes pour un organisme. Les innovations génétiques aboutissent donc à la diversification du patrimoine génétique d'une espèce et à la complexification de son génome.