

Thème 1A : GENETIQUE ET EVOLUTION

Introduction au thème 1A : quelques rappels et définitions

Chaque individu d'une espèce donnée peut être définie par ses caractères visibles à toutes les échelles d'observation (caractères morpho-anatomiques (=macroscopiques) à l'échelle des organes, caractères cellulaires et caractères moléculaires). L'ensemble de ces caractères constitue son **phénotype**.

Ce phénotype est en partie issu de l'expression coordonnée dans le temps et dans l'espace de l'**information génétique** contenue initialement dans la cellule œuf puis dans toutes les cellules nucléées qui en sont issues. Cette information est constituée d'un ensemble de **gènes portés par les chromosomes**. Un **gène** est un fragment d'une molécule d'ADN complémentaire d'une molécule d'ARNm codant un ensemble de protéines. Pour les membres d'une même espèce, les gènes sont les mêmes ainsi que leur position (ou locus) sur les chromosomes. L'ensemble des gènes présents sur les chromosomes d'un individu constitue le **génotype** de cet individu. **Un individu et une espèce peuvent donc être caractérisés par leurs gènes.**

Les innovations génétiques

On appelle **génome**, l'ensemble des molécules d'ADN contenues dans un organisme. Le séquençage des génomes ou de certaines parties du génome permet de comparer les êtres vivants entre eux, au sein d'une même espèce ou entre espèces différentes.

Définition du polymorphisme génique

Une espèce peut être caractérisée par ses gènes. **Un gène peut se définir à la fois par la ou les protéines qu'il peut coder et par sa position sur un chromosome donné (locus)**. Dans une population, un gène peut exister sous plusieurs formes versions appelées **allèles**. Lorsqu'il existe de nombreux allèles pour un même gène dans une population, **on parle de polyallélisme**. De plus, lorsqu'un gène présente plusieurs allèles (au moins deux) ayant tous une fréquence supérieure à 1% dans la population, on dit qu'il y a un **polymorphisme génique** pour ce gène dans cette population.

Remarques importantes

Chez les espèces où l'individu est constitué de **cellules haploïdes** (contenant n chromosomes tous différents), chaque gène est présent en un seul exemplaire dans les cellules d'un individu. Chaque individu ne présente qu'un allèle pour un gène donné. Le phénotype correspond donc strictement au génotype.

Par contre, chez les espèces où l'individu est constitué de **cellules diploïdes** (contenant 2n chromosomes), chaque gène est présent en deux exemplaires dans la plupart des cellules d'un individu.

- Si ces deux exemplaires sont identiques, l'individu est dit **homozygote pour le gène considéré**
- Si ces deux exemplaires sont différents, l'individu est dit **hétérozygote pour le gène considéré**

Dans le cas d'individus hétérozygotes, le phénotype ne correspond pas toujours au génotype. Il dépend des relations de **dominance-récessivité ou de codominance** existant entre les deux allèles du gène considéré.

Origine du polyallélisme : les mutations

Les différents allèles d'un même gène sont issus de la modification de la séquence nucléotidique d'un gène ancestral unique. Ces modifications de l'ADN sont appelées **mutations**.

Les différents types de mutations

La plus petite unité de mutation est le nucléotide. Lorsqu'une mutation affecte un seul nucléotide (nt), on parle de **mutation ponctuelle**. Lorsque plus d'un nucléotide est affecté, on parle de mutations larges qui peuvent concerner un très grand nombre de nucléotides voisins.

Dans les deux cas, il existe trois grands types de modifications :

- ⇒ Les **substitutions** : un ou plusieurs nucléotides sont remplacés par d'autres
- ⇒ Les **délétions** : un ou plusieurs nucléotides sont supprimés de la séquence
- ⇒ Les **additions** : un ou plusieurs nucléotides sont ajoutés

Les mutations peuvent se produire n'importe où dans l'ADN. On ne considèrera dans la suite que celles qui se produisent des gènes.

Conséquences des mutations sur l'expression des gènes

- Certaines mutations sont **silencieuses** : à cause de la redondance du code génétique, la séquence peptidique n'est pas modifiée malgré le changement de séquence nucléotidique.
- D'autres mutations sont **neutres** : dans ce cas, la modification de la séquence nucléotidique entraîne la synthèse d'un polypeptide nouveau mais le(s) changement(s) d'acide aminé n'affectent pas les propriétés du polypeptide qui reste aussi fonctionnel que le polypeptide ancestral.
- Enfin il existe des mutations qui ont des conséquences importantes sur l'expression du gène. Elles peuvent entraîner la fin précoce de la chaîne polypeptidique par introduction d'un codon stop. Elles peuvent aussi être à l'origine d'un changement important de la nature des acides aminés constituant la protéine dont les propriétés sont ainsi extrêmement modifiées ce qui la rend non fonctionnelle ou lui fait changer sa fonction.

Conséquences des mutations sur le phénotype

Même si une mutation est à l'origine d'une protéine dont les fonctions sont très modifiées, ses conséquences sur le phénotype de l'individu qui porte cette mutation sont très variables.

Conséquences sur la cellule qui contient la mutation

- ⇒ Si la mutation a lieu dans une cellule qui n'exprime pas le gène muté et dont la descendance ne l'exprime pas non plus, la mutation est sans conséquence sur le phénotype.
- ⇒ Si la protéine modifiée par la mutation a un rôle qui est également rempli par une autre protéine dans la cellule, la mutation peut ne pas avoir de grandes conséquences sur le phénotype.
- ⇒ Si la protéine modifiée a un rôle qui n'est rempli par aucune autre protéine, sa mutation peut bouleverser le fonctionnement et le rôle de la cellule.

Conséquences sur l'organisme qui porte la mutation

Un organisme ne réagira pas de la même manière aux mutations selon son stade de développement. Si cette mutation intervient très tôt dans le développement, au stade embryonnaire précoce, toutes les cellules filles d'une cellule contenant une mutation porteront cette mutation (donc de grandes parties du corps de l'adulte la porteront). Si, de plus, cette mutation affecte un gène très important dans le contrôle du développement (comme les gènes dits architectes = **gènes homéotiques**), les conséquences sur l'adulte peuvent être spectaculaires.

Conséquences sur la descendance de l'organisme qui porte la mutation

La plupart des organismes pluricellulaires sont constitués de deux types de cellules :

- ⇒ **Des cellules somatiques** (soma = corps) : ce sont toutes les cellules du corps sauf celles qui sont à l'origine des cellules sexuelles.
- ⇒ **Des cellules germinales** (germen = semence) : ce sont les cellules qui sont à l'origine des cellules sexuelles. Elles sont situées dans les organes sexuels : testicules chez l'homme et ovaires chez la femme.

Seules les mutations affectant les cellules germinales peuvent être transmises à la descendance. Même dans ce cas, elles ne seront pas transmises systématiquement : il faut qu'elles soient d'abord transmises à un gamète qui sera utilisé lors de la fécondation.

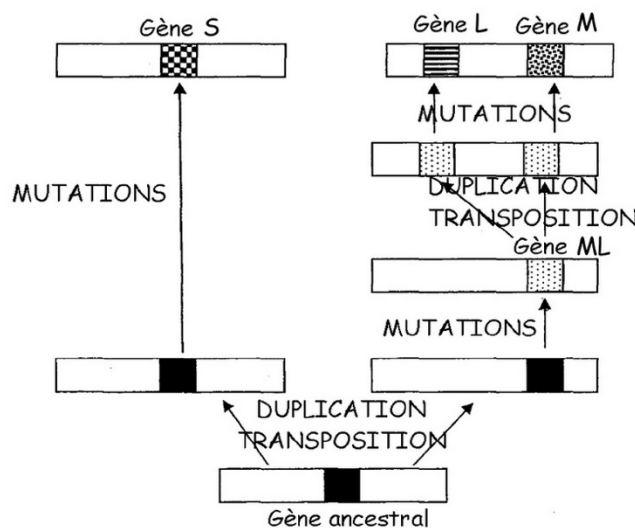
Origine et fréquence des mutations

Elles sont dues à des erreurs non réparées faites lors de la réplication de l'ADN. Ces erreurs peuvent être causées par des facteurs du milieu alors appelés **agents mutagènes** : c'est le cas des UV, de certaines substances chimiques etc. Les mutations spontanées sont rares dans une population cellulaire : les enzymes responsables de la réplication font peu d'erreurs et il existe des systèmes de réparation des erreurs. Les mutations sont des phénomènes aléatoires, non orientés vers la synthèse d'une protéine particulière. Elles apparaissent au hasard.

Les familles multigéniques s'expliquent par les duplications géniques

Un gène ancestral unique peut (par recombinaison non homologue lors de la méiose par exemple) se retrouver en deux exemplaires sur un chromosome : c'est la **duplication**. Cette duplication produit deux duplicatas identiques qui peuvent rester au voisinage l'un de l'autre ou changer de position par **transposition** sur un même chromosome ou sur un chromosome différent (toujours par recombinaison non homologue).

Les deux duplicatas peuvent ensuite être aléatoirement modifiés par **mutation** (indépendamment l'un de l'autre) et présenter à long terme des divergences plus ou moins importantes. Ce phénomène de « duplication - transposition - mutation » est souvent répété un grand nombre de fois et est à l'origine de **famille multigénique**.



Exemple : La famille multigénique des opsines à l'origine des cônes

Comme les mutations, la **duplication est un phénomène aléatoire et non orienté**.