

## ATELIER A – L'APPARITION D'UN NOUVEL ALLELE

### Document :

**Au fil des générations**, l'accumulation de mutations et de duplications de gène conduit à l'apparition de nouveaux allèles et de nouveaux gènes au sein d'une population. La propagation de ces innovations génétiques au cours du temps serait à l'origine de l'évolution des espèces.

## Mutation et apparition de nouveaux allèles

Les mutations sont des modifications aléatoires de la séquence en nucléotides de l'acide désoxyribonucléique (ADN). Le phénotype peut en conséquence être plus ou moins modifié. Les mutations sont rares et se déroulent généralement au cours de la copie de l'ADN de façon spontanée mais leur fréquence peut augmenter sous l'action d'agents mutagènes (exemples : les UV, certains composants chimiques).

C'est le cas des mutations qui affectent les cellules somatiques et qui induisent chez l'individu le développement de cancer.

Lorsqu'elles affectent le matériel génétique des cellules germinales, les mutations se transmettent au fil des générations au sein d'une population et aboutissent à la création de nouveaux allèles. La diversité phénotypique des individus observée aujourd'hui serait le résultat de ces mutations apparues dans le passé.

Trois types de mutations peuvent avoir lieu :

- la substitution est le remplacement d'un nucléotide par un autre ;
- l'addition est l'ajout d'un ou d'un groupe de nucléotides au sein de la séquence d'un gène ;
- la délétion est la disparition d'un ou d'un groupe de nucléotides.

Certaines mutations ne sont pas visibles au niveau phénotypique, on parle de mutations silencieuses. D'autres mutations entraînent une information différente et donc la production d'une protéine différente ou une protéine non fonctionnelle.

## Innovations génétiques et évolution

Les innovations génétiques qui affectent les cellules germinales se transmettent au fil des générations et peuvent avoir un impact sur l'évolution des espèces.

Des innovations génétiques favorables peuvent être maintenues au cours de la sélection naturelle : lorsque la présence d'un allèle chez des individus leur donne un avantage reproductif dans un milieu donné, la fréquence de cet allèle augmente au sein de la population. Certaines innovations génétiques n'apportent pas d'avantages mais peuvent quand même se répandre dans la population et accompagner l'évolution, elles sont dites neutres.

### NB : Quelques définitions

*Nucléotide : Constituant de base = brique de l'ADN.*

*Cellules somatiques : Cellules de l'organisme autres que les cellules reproductrices.*

*Cellules germinales = Cellules reproductrices*

## 4.8.2 Les mutations

On appelle mutation tout événement conduisant à une modification de la séquence des nucléotides de l'ADN. Ce sont en quelque sorte les accidents de l'ADN. Si la Nature a pu évoluer au cours des millions d'années qui nous ont précédés, c'est bien grâce aux mutations, et donc à une certaine «instabilité» des séquences de nucléotides. Pour «inventer» de nouveaux gènes, la Nature a bien dû essayer de nouvelles séquences, par exemple en modifiant la séquence de gènes existants. A l'échelle de la vie d'un individu, les gènes peuvent être considérés comme globalement stables, mais il n'en va pas de même à l'échelle des générations ou des millénaires.

Les mutations sont, en fait, une des conditions pour qu'existe un minimum de variabilité interindividuelle, une condition de l'existence des polymorphismes qui rendent de si grands services en police scientifique. Sans les mutations, tout le monde posséderait les mêmes allèles.

A l'échelle de la vie d'un individu, on peut considérer en pratique que les mutations n'interfèrent pas avec l'analyse d'ADN. On peut admettre que n'importe quel prélèvement de n'importe quelle partie du corps prélevée à n'importe quel moment de l'existence de l'individu produit toujours le même profil ADN. Certes, des mutations affectent nos cellules tous les jours. Mais ce sont des événements à chaque fois différents (la zone de l'ADN touchée est à chaque fois différente) et ils ne concernent toujours qu'une seule cellule perdue dans la masse des cellules du corps. Pas de quoi venir troubler un profil ADN. En réalité, on peut imaginer quelques exceptions un peu exotiques. Après une greffe de moelle osseuse, les cellules sanguines du patient recevant la greffe ont les caractéristiques génétiques du donneur. Une trace de sang d'un tel greffé donne un profil ADN différent de celui des autres cellules de son corps ! Mais, en toute rigueur, il ne s'agit pas d'une mutation.

Les seules mutations qui ont des conséquences d'envergure sont les mutations qui touchent les spermatozoïdes ou les ovules. En effet, l'enfant issu d'un spermatozoïde portant une mutation présente cette mutation dans chacune de ses cellules. C'est dans la comparaison de son profil ADN avec celui de ses parents que la mutation peut apparaître et venir troubler la réflexion de l'analyste. Et c'est donc bien dans les tests en paternité que l'hypothèse des mutations doit être gardée à l'esprit avec vigilance.

### **Mutations germinales et somatiques**

Les spermatozoïdes et les ovules sont les germes de la génération suivante. Ces cellules sont donc appelées cellules **germinales**. Les mutations qui les affectent sont des mutations germinales. Toutes les autres cellules sont qualifiées de **somatiques**, ainsi que les mutations qui les affectent. Les mutations germinales ont une grande importance dans les comparaisons entre générations, donc

avant tout dans les tests en paternité. Les mutations somatiques ne peuvent par essence avoir une importance que pour l'individu concerné. Ses cellules somatiques et ses mutations disparaissent avec lui. Les mutations étant des événements intervenant au hasard, elles peuvent affecter n'importe lequel de nos 3 milliards de nucléotides dans n'importe laquelle de nos 100 mille milliards de cellules. Mais il n'y a quasi aucune chance pour qu'une cellule mutante représente le composant majoritaire d'une trace biologique et qu'en plus la mutation affecte un des STR analysés. Il existe en fait une possibilité théorique qui est celle des cellules d'une tumeur cancéreuse. Les cellules d'une tumeur sont toutes issues d'une même cellule ayant subi une mutation affectant malheureusement un gène essentiel de la régulation cellulaire. Si une trace biologique

- Il y a déjà eu en Alaska un cas d'individu trouvé par le fichier ADN, qui avait subi une greffe utilisant des cellules d'un donneur qui s'est avéré être l'auteur du crime [New Scientist 27 octobre 2005]

D'après <http://www.cnrs.fr/cnrs-images/sciencesdelavieaulycee/evolution/genome.htm>

Extrait de Preuve par l'ADN: La génétique au service de la justice de Raphaël Coquoz,,Jennifer Comte,Diana Hall,Tacha Hicks ,Franco Taroni

<https://books.google.fr/books?id=VV7zDAAAQBAJ&pg=PA389&lpg=PA389&dq=mutation+all%C3%A8le&source=bl&ots=AJPa6lQKlb&sig=YrYmL2wk9idSzKdj4bcrFzf-fvs&hl=fr&sa=X&ved=0ahUKEwi1g-B4O7RAhXBB8AKHSBkBFc4ChDoAQhZMAw#v=onepage&q&f=false>