

# L'apport de l'étude des génomes : les innovations génétiques.

## Introduction :

Au sein du vivant, les espèces se différencient les unes des autres par l'existence **de gènes différents**.

Au sein d'une espèce, les individus possèdent **les mêmes gènes** et se différencient **les unes des autres par l'existence d'allèles différents**.

## Problématiques :

**Comment au cours de l'évolution apparaissent de nouveaux allèles et de nouveaux gènes ?**

On considère ici une espèce donnée.

## **I. Le génome de l'espèce présente un polymorphisme**

**Génome** : littéralement = ensemble des gènes,

par extension = ensemble de l'ADN d'un organisme (ADN codant des gènes + ADN non codant).

**Le génome de tous les individus d'une même espèce possèdent des caractères communs :**

- même nombre de chromosomes
- même structure générale des chromosomes (visibles lors du caryotype),
- mêmes gènes, localisés aux mêmes endroits sur les chromosomes.

Chaque gène présente **un ou plusieurs allèles** (= différentes versions d'un gène, différant par leur séquence nucléotidique).

Ainsi on parle de **polymorphisme de l'ADN** d'une espèce, qui est du au **polyallélisme** (pour 1 gène, il y a plusieurs allèles).

**Conclusion : La majorité des gènes sont polyalléliques.**

- Pour étudier le polyallélisme, on estime les fréquences (relatives) des allèles dans une population (= ensemble d'individu de la même espèce).

**Voir exemple 1 feuille1.**

**Exemple 1 :**

Pour une population de 100 individus, soit un gène qui possède 2 allèles : a et b. Pour chaque individu on détermine son génotype.

	Individu homozygote pour a	Individu hétérozygote	Individu homozygote pour b
génotype	aa	ab	bb
Nombre d'individu	26	42	32
nombre d'allèles a	52	42	0
nombre d'allèles b	0	42	64

Fréquence de l'allèle a :  $\frac{52+42}{200} \times 100 \% = 47 \%$

Fréquence de l'allèle b :  $\frac{42+64}{200} \times 100 \% = 53 \%$

Evidemment Fréquence de l'allèle a + Fréquence de l'allèle b = 100 %.

- **Le polymorphisme des gènes :**

Voir exemple 2 feuille 1.

**Exemple 2:**

Gène étudié	gène de la globine $\beta$	Gène responsable du système A, B et O
Population étudiée	Population mondiale	
Allèles (nombre et fréquence relative)	1 allèle qualifié de "normal", dont la fréquence est supérieure à 90 % 475 autres allèles dont la fréquence individuelle est inférieure à 1%.	3 allèles : A : 27,8 % B : 8,8 % O : 63,4 %
Le gène est-il polymorphe ?	Gène non polymorphe	Gène polymorphe, car au min 2 allèles dont la fréquence est supérieure à 1 %

Un gène est dit polymorphe si au moins 2 de ses allèles sont présents dans l'espèce à une fréquence supérieure ou égale à 1 %.

Ne pas confondre avec le polymorphisme de l'ADN.

**Conclusion : Un tiers des gènes environ sont polymorphes**

## **II. Les mutations au niveau des gènes créent des nouveaux allèles**

### **A. Les mutations sont de nature variée**

- **Mutations d'un gène** (en générale d'une séquence d'ADN )= modification de la séquence des nucléotides. Les mutations ont lieu de **manière spontanée à une fréquence faible**. Certains agents de l'environnement, dits **agents mutagènes** (UV, radioactivité, substances chimiques comme le benzène ... ) augmentent la fréquence des mutations.

- Dans tous les cas, les mutations affectant l'ADN d'une cellule se **transmettent à la descendance de la cellule**.

Si la mutation touche l'ADN d'une cellule somatique = non sexuelle, la mutation ne sera transmise qu'à la descendance de cette cellule.

Si la mutation touche l'ADN d'une cellule germinale = sexuelle , la mutation pourra être transmise à la **descendance de l'individu**.

- **Mutations ponctuelles** : affectent un faible nombre de nucléotides (1 à 5 environ).

#### **substitution d'un ou de plusieurs nucléotides (ou paires de nucléotides)**

remplacement d'un ou plusieurs nucléotides par d'autres nucléotides.

Taille de la séquence mutée = taille de la séquence non mutée.

#### **addition d'un ou de plusieurs nucléotides**

insertion d'un ou plusieurs nucléotides dans une séquence.

Taille de la séquence mutée > taille de la séquence non mutée.

#### **délétion d'un ou de plusieurs nucléotides**

suppression d'un ou plusieurs nucléotides dans une séquence.

Taille de la séquence mutée < taille de la séquence non mutée.

## **B. Suivant leur nature et leur localisation, les mutations ont des conséquences phénotypiques variables.**

Quelle est la **conséquence d'une mutation de la séquence d'un gène sur la séquence en acides aminés du peptides codé ce gène ?**

### **1) Conséquences des substitutions :**

- **aucune modification : mutation silencieuse** liée à la redondance du code génétique

ex 1:

AGG → CGG

Arg → Arg

Pas de modification au niveau phénotypique.

- **remplacement d'un acide aminé par un autre :**

ex1 :

AGG → TGG

Arg → Trp

= **mutation faux-sens,**

La conséquence sur le phénotype dépendra de l'importance de l'acide aminé modifié dans le fonctionnement du peptide (site actif des enzymes).

Ex 2 : GAG → TAG

Gln → codon Stop

Peptide raccourci qui sera encore fonctionnel ou non.

### **2) Conséquences des délétions et insertions**

**insertion ou délétion d'une séquence :**

- multiple de 3 : **pas de décalage du cadre de lecture,**

la séquence peptidique comprendra un acide aminé en moins (si délétion) ou en plus (si addition)

La conséquence sur le phénotype dépendra de l'importance de l'acide aminé supprimé ou de l'influence de l'acide aminé rajouté.

- **non multiple de 3 :**

décalage du cadre de lecture

apparition d'une séquence en acide aminé très différente, possibilité de l'apparition d'un codon Stop,

En général des conséquences lourdes au niveau phénotypique.

L'effet de la mutation pour l'individu dépend également **l'importance du gène modifié :**

1 exemple remarquable : les mutations touchant les gènes de développement, appelés **gènes homéotypiques**, qui gouvernent la mise en place des organes lors de l'embryogénèse. Il commande l'expression de nombreux gènes. Une mutation ponctuelle peut avoir une conséquence phénotypique très importante, Mutant antenapedia de drosophile.

### **Conclusion:**

La majorité des mutations sont silencieuses : sans conséquences

- mutation au niveau d'un gène, pas de modification de la séquence du peptide codée par le gène
- mutation touche l'ADN non codant.

Les mutations non silencieuses pourront être **néfaste ou bénéfique pour l'individu**.

## **III. La duplication de gènes crée de nouveaux gènes**

Il peut y avoir des **modifications non ponctuelles** affectant des **séquences d'ADN de grande taille** :

- **délétion** de séquence,
- **duplication** de séquence,
- **inversion** de séquence,
- **transposition** de séquence, (= déplacement d'une séquence d'un locus chromosomique à un autre locus chromosomique).

exemple : les gènes de la familles de la globine forme une **famille multigénique**.

**Une famille multigénique est composée de plusieurs gènes dont les séquences sont assez similaires.**

Au sein du génome d'une espèce, **les similitudes entre gènes sont interprétées comme le résultat d'une ou plusieurs duplications d'un gène ancestral.**

Les étapes pour créer un nouveau gène à partir d'un gène ancestral de la même famille multigénique sont les suivantes :

- **duplication du gène ancestral**,
- **transposition du gène dupliqué** (situé à un autre locus chromosomique, c'est à dire à un autre endroit sur le même chromosome, ou sur un chromosome différent),
- **évolution indépendante par mutations du gène ancestral et du gène dupliqué** (puisque les mutations se font au hasard).

**La divergence des gènes d'une même famille s'explique par l'accumulation de mutations.**

Des **gènes apparentés** sont des gènes appartenant à la **même famille multigénique**.

Le **gène ancestral** est le **gène qui a donné naissance aux autres gènes** de la famille multigénique par **duplication et transposition**.

Dans certains cas, ces mécanismes génétiques peuvent conduire à l'acquisition de gènes correspondant à **de nouvelles fonctions**.