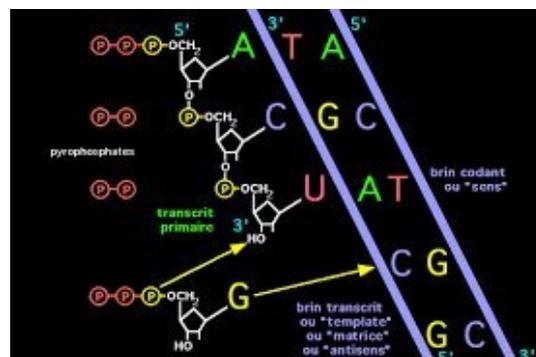


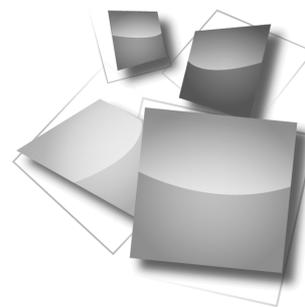
# Biologie Moléculaire

Cellule télé-enseignement



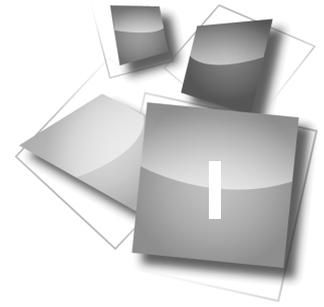
OUNIS LEYLA

# Table des matières



<b>I - Chapitre 1 : Les mutations ponctuelles</b>	<b>3</b>
<b>1. Les mutations ponctuelles</b>	<b>3</b>
1.1. Les mutations avec changement de cadre de lecture	3
1.2. Les mutations sans changement de cadre de lecture	3
1.3. Les conséquences de ces mutations	4
<b>2. Mutations de grande ampleur</b>	<b>4</b>
2.1. Délétions	4
2.2. Insertions	4
2.3. Réarrangement	5
2.4. Duplication	5
<b>3. Exercice</b>	<b>5</b>
<b>4. Exercice</b>	<b>5</b>
<b>Glossaire</b>	<b>6</b>
<b>Abréviations</b>	<b>7</b>
<b>Références</b>	<b>8</b>

# Chapitre 1 : Les mutations ponctuelles



Les mutations ponctuelles	3
Mutations de grande ampleur	4
Exercice	5
Exercice	5

on appelle mutation tout changement survenant dans une séquence de DNA, il existe différents types de mutations :

- Génomiques : Altération du nombre de chromosome.
- Chromosomiques : Altération de la structure d'un ou plusieurs chromosomes.
- Géniques : Altération d'une séquence d'ADN transmissible.

## 1. Les mutations ponctuelles

Constituent la cause la plus fréquente des maladies génétiques elles sont représentées par des additions, des substitutions ou des suppressions de bases. Elles peuvent avoir une origine exogène physique représentée par des rayons X, UV, ou exogène chimique représentée par des agents mutagènes chimiques et une origine endogène représentée par des erreurs de la réplication ou de la réparation.

### 1.1. Les mutations avec changement de cadre de lecture

Ces mutations sont dues à l'insertion ou délétion d'une base ce qui entraîne un décalage de cadre de lecture. La protéine issue est différente de celle initialement fabriquée et elle peut avoir une conséquence sur la cellule.

### 1.2. Les mutations sans changement de cadre de lecture

#### 1.2.1. Les substitutions

C'est un remplacement d'une base par une autre base dans le même emplacement.

##### Transition

C'est un changement d'une base purique par une base purique ou d'une base pyrimidique par une base pyrimidique.

A- G / G- A ou T- C / C- T

## Transversion

Substitution d'une base purique par une base pyrimidique et d'une base pyrimidique par une base purique.

### 1.3. Les conséquences de ces mutations

1- Si la mutation siège au niveau de la région promotrice, on aura une modification de l'abondance de l'ARNm

2- Si la mutation touche l'ATG (codon start), la substitution nucléotidique provoque une anomalie de l'initiation de la traduction.

3- Si la mutation siège au niveau de la région codante :

- Elle peuvent survenir avec une conservation de la signification du codon, dans ce cas elles sont dites isosémantiques, ce sont des mutations silencieuses sans conséquence sur le phénotype.

- Elles peuvent entraîner une modification de la signification de codon : \*Faux sens : substitution d'un acide aminé par un autre neutre (conservatrice) absence de retentissement phénotypique. Ex : Remplacement un acide aminé par un autre acide aminé du même groupe chimique

- Délétère : retentissement phénotypique le codon est remplacé par un autre qui code un acide aminé différent de l'initial

- Suppressives : réversion du phénotype engendré par une 1ère mutation

\*Non sens : substitution provoquant l'apparition d'un codon stop : UAA, UAG, UGA ce qui provoque l'arrêt de la traduction.

## 2. Mutations de grande ampleur

Elles provoquent des altérations substantielles du DNA impliquent souvent la perte de longs éléments de séquence.

### 2.1. Délétions

Consistent en la perte d'une portion de séquence d'ADN, la quantité perdue est très variable, les délétions peuvent se limiter à une base ou être beaucoup plus grosse, dans certains cas un gène entier.

### 2.2. Insertions

Se sont des mutations qui résultent de l'insertion de bases surnuméraires généralement issues d'une autre partie de chromosome, comme pour les délétions, la quantité insérée peut être une ou des bases ou beaucoup plus.

## 2.3. Réarrangement

Ces mutations correspondent à des échanges mutuelles de position entre segment de l'ADN à l'intérieur ou à l'extérieur d'un gène.

Un exemple simple :

-- les inversions : une portion de la séquence d'ADN est excisée puis réinsérée sur la même position mais dans une orientation opposée.

-- conversion génique : fusion des gènes, échange

C'est un transfert non réciproque d'une information de séquence

la séquence donneur n'est pas altérée, elle reste inchangée

La séquence acceptrice recevant une partie copiée de l'accepteur

Séquence donneur sera modifiée

## 2.4. Duplication

Représente la répétition d'un fragment d'ADN plus ou moins étendu.

## 3. Exercice

[Solution p ]

Choisir la bonne réponse

Les mutations :

- a- Sont rares
- b- Sont induites par l'environnement
- c- Génèrent l'homogénéité d'une population
- d- Sont à l'origine de biodiversité

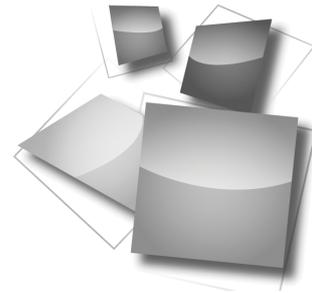
## 4. Exercice

[Solution p ]

Lorsqu'une mutation ponctuelle génère un codon UAA(stop) dans une région codante:

- la transcription s'arrête
- on parle de mutation Faux sens
- la protéine générée chez le mutant est tronquée

# Glossaire



## ADN

Cette molécule, de structure hélicoïdale, est plus ou moins longue selon les espèces (cyclique chez les bactéries, finie chez les organismes pluricellulaires). Elle se compose d'un unique ou de deux brins appariés. Elle est classiquement composée de quatre paires de bases azotées : adénine associée à la thymine, et cytosine associée à la guanine. Sa longueur est exprimée en nombre de bases.

## chromosomes

structures différenciées apparaissant dans une cellule en cours de division, sous forme de bâtonnets. Chez les eucaryotes, ils sont situés dans le noyau de la cellule. Constitués d'ADN et de protéines, ils renferment le matériel génétique des cellules. Le génome de la cellule est donc fragmenté entre les différents chromosomes. Ils sont le support de l'hérédité. Ils sont doués du pouvoir d'autoreproduction.

## DICER

une enzyme impliquée dans le processus d'ARN interférence. Elle intervient dans la formation de microARN et de siRNA chez les eucaryotes supérieurs, en coupant respectivement un pre-microARN (pre-miARN) ou un ARNm double brin.

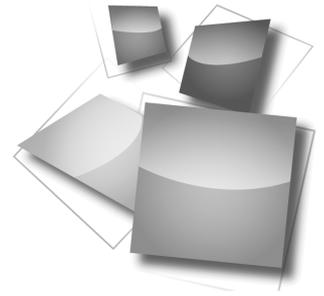
## gène

unité d'hérédité contrôlant un caractère particulier. Cet élément génétique correspondant à un segment d'ADN ou d'ARN (virus), situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque région de l'ADN qui produit une molécule d'ARN fonctionnelle est un gène. Le gène est responsable d'une fonction spécifique, correspondant le plus souvent à la synthèse d'une protéine. Chez les eucaryotes les gènes sont portés par les chromosomes mais aussi par l'ADN extranucléaire, cas des mitochondries et des chloroplastes. Chez les procaryotes, les gènes sont localisés dans un chromosome circulaire et éventuellement dans des plasmides.

## Le syndrome de l'X fragile

(Retard mental lié à X), le triplet de bases impliqué : CGG (10- 50)....Sujet Sain , CGG(52-500)...Sujet malade-----Donc mutation par amplification de triplet de bases.

# Abréviations



**ADN : Acide désoxyribonucléique**

**A : adénine**

**G : guanine**

**T : thymine**

**C : cytosine**

**ARNm : acide ribonucléique messenger**

**FMR : fragil mental retardation**

**AP : site apurinique ou apyrimidique**

**I : hypoxantine**

**GTP : guanosine triphosphate**

**EMS : Ethyle méthane sulfonâtes**

**FAD : une flavine adénine dinucléotide**

**MGMT : O6-méthyle-guanine-méthyle-transférase**

**AMPc : adénosine monophosphate cyclique**

**CAP : Catabolite gene Activator Protein**

**lac : lactose**

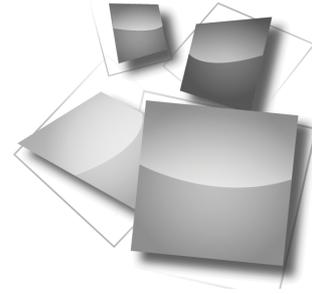
**TFII : facteur de transcription II**

**ARNsi : small interfering RNA**

**ARN mi : micro-ARN**

**RISC : RNA-induced silencing complex**

# Références



*livre*

**William Kluge, Michael rumming, Charlotte sponser- Génétique .Edition Pearson 2006.**

*[site]*

**<http://www.cours-pharmacie.com/biologie-moleculaire/reparation-de-ladn.html>**

*[site]*

**<http://gec.sdv.univ-paris-diderot.fr/genetique/chapitre9.html>**

*[site]*

**[http://www.fsr.ac.ma/cours/biologie/BELKADI/laila/COURS\\_TD\\_REGULATION\\_BM\\_S5\\_2014-2015](http://www.fsr.ac.ma/cours/biologie/BELKADI/laila/COURS_TD_REGULATION_BM_S5_2014-2015)**

*wikipédia*

**<https://fr.wikipedia.org/wiki/Mutation-génétique>**