

## Eléments de correction, TD1 : Les mutations, sources de diversité génétique au sein des populations

Au sein d'une espèce, les individus présentent une grande diversité de caractères phénotypiques, comme la couleur de la peau, des cheveux ou encore certaines capacités physiologiques. Cette diversité repose sur des différences génétiques entre individus.

On peut alors se demander **en quoi les mutations constituent une source de diversité génétique au sein des populations d'êtres vivants.**

Nous montrerons d'abord que les mutations sont à l'origine de nouveaux allèles pouvant modifier le phénotype. Nous verrons ensuite que l'accumulation et la transmission de ces mutations au cours du temps expliquent la diversité génétique observée dans les populations.

### 1. Les mutations à l'origine de nouveaux allèles et de phénotypes variés

Une mutation correspond à une modification de la séquence de l'ADN. Lorsqu'elle touche un gène, elle peut créer un **nouvel allèle**. Les mutations sont aléatoires et indépendantes des besoins de l'organisme. Elles constituent la seule source de nouveaux allèles.

Le **document 1** présente le gène *MC1R*, impliqué dans la pigmentation de la peau. Ce gène contrôle la production de mélanine par les mélanocytes. Lorsque la protéine *MC1R* est fonctionnelle, un pigment brun-noir est produit ; lorsqu'elle fonctionne moins bien, des pigments rouge-jaune dominent.

Le **document 2** montre qu'il existe de nombreux allèles du gène *MC1R*, issus de mutations de nature différente (substitution ou insertion de nucléotides). Certaines mutations n'ont pas d'effet sur la protéine, tandis que d'autres modifient sa structure ou son activité, entraînant une diminution de la production de mélanine. Ces mutations sont associées à des phénotypes différents, comme une peau plus claire et des cheveux roux.

Ainsi, selon leur nature, les mutations peuvent modifier l'expression d'un gène et donc le phénotype.

Cependant, une mutation n'a d'effet évolutif que si elle est **transmise à la descendance**. Le **document 5** précise que seules les mutations survenant dans les cellules germinales sont héréditaires. De plus, certaines mutations n'ont aucun effet sur le phénotype, notamment lorsqu'elles ne touchent pas un gène fonctionnel.

### 2. L'accumulation des mutations explique la diversité génétique des populations

Le **document 3** montre la répartition des différents allèles du gène *MC1R* dans plusieurs régions du monde. On observe que certains allèles sont plus fréquents en Europe, d'autres en Afrique ou en Asie. Cela montre que, à partir de mutations apparues localement, les fréquences alléliques peuvent varier selon les populations, contribuant à leur diversité génétique.

Le **document 4**, issu d'une expérience menée sur des bactéries (*Escherichia coli*), illustre l'apparition progressive de plusieurs populations génétiquement différentes à partir d'une population initialement identique. Au fil des générations, des mutations s'accumulent, entraînant une diversification génétique mesurable.

Cela démontre que, au cours du temps, les mutations successives génèrent une diversité génétique croissante au sein d'une population.

Enfin, le **document 6** présente plusieurs mutations apparues au cours de l'histoire évolutive de l'espèce humaine. Certaines sont associées à des caractères particuliers (tolérance au lactose, résistance au paludisme, couleur des yeux ou des cheveux). Ces mutations, apparues à différentes époques et dans différentes régions, ont été conservées et diffusées dans les populations.

Elles illustrent concrètement le rôle des mutations dans la diversification génétique et phénotypique de l'espèce humaine.

### Conclusion

Les mutations sont des modifications aléatoires de l'ADN qui peuvent créer de nouveaux allèles (documents 1 et 2). Lorsqu'elles touchent les cellules germinales, elles sont transmissibles et peuvent modifier le phénotype (document 5). L'accumulation de ces mutations au fil des générations entraîne une diversification génétique progressive des populations, observable aussi bien chez les bactéries que chez l'espèce humaine (documents 3, 4 et 6).

**Ainsi, les mutations constituent une source essentielle de diversité génétique au sein des populations d'êtres vivants**, à l'origine de la diversité phénotypique observée.