

TD1 – Les mutations, sources de diversité génétique au sein des populations

(d'après Belin, Ed. 2019, p. 40-41)

À l'intérieur de chaque population, les individus ne sont jamais strictement identiques. Ces différences visibles (couleur de la peau, des cheveux, tolérance au lactose ou résistance à certaines maladies) trouvent leur origine dans de minuscules modifications de l'ADN : les mutations.

Apparues au hasard au cours des générations, elles peuvent rester sans effet, modifier un caractère ou, parfois, conférer un avantage dans un environnement donné.

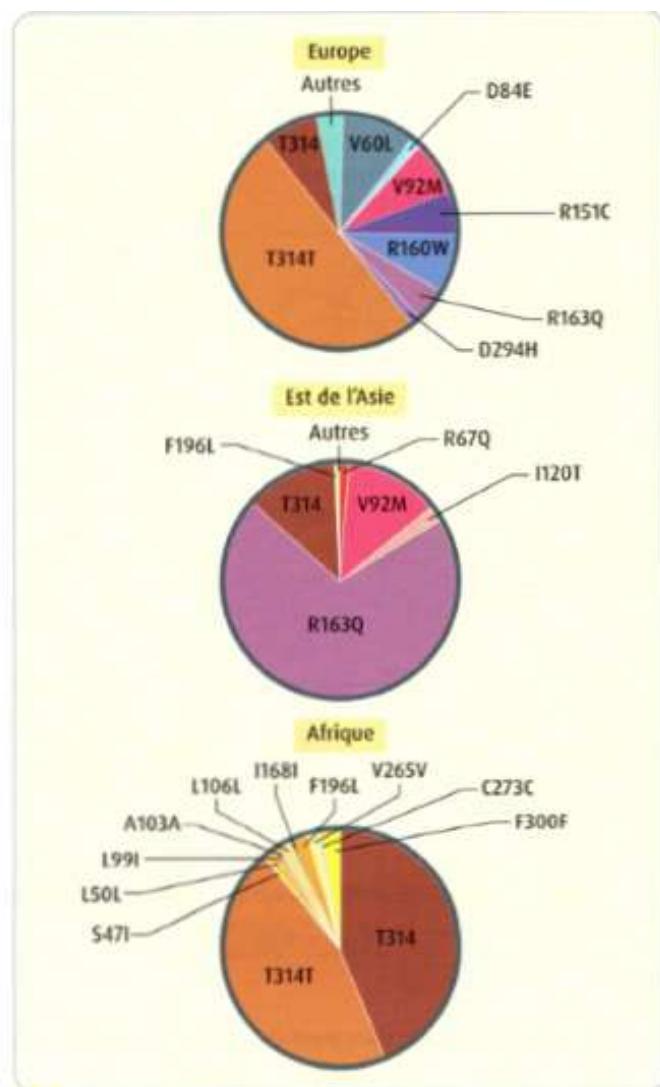
En analysant différents exemples issus de l'espèce humaine et de populations bactériennes, il s'agit de comprendre :

Comment les mutations contribuent à la diversité génétique et phénotypique observée au sein des populations.



1 MC1R, une protéine impliquée dans la pigmentation de la peau. La couleur de la peau dépend de l'exposition au soleil et de l'expression de plusieurs gènes, dont le gène *MC1R*, qui dirige la synthèse de la protéine du même nom. Lorsque la protéine *MC1R* est activée, le mélanocyte (cellule de la peau) produit un pigment brun-noir. Sinon, un pigment de couleur rouge-jaune est produit.

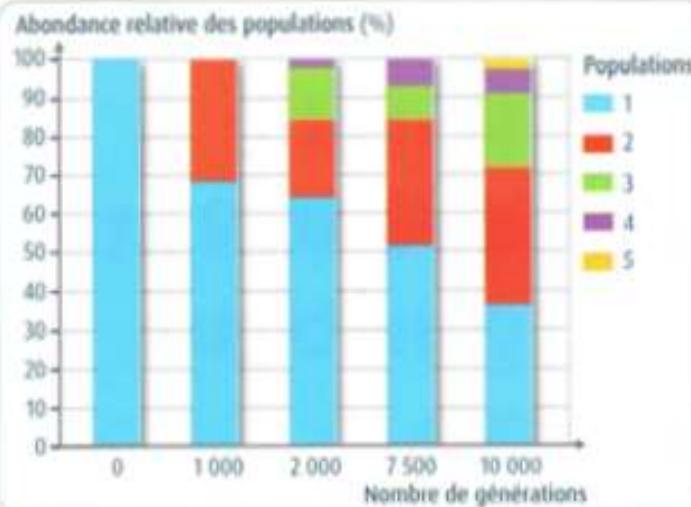
Séquences Anagène			
Variants alléliques du gène <i>MC1R</i>	Nature de la mutation	Impact sur l'expression de la protéine <i>MC1R</i>	Phénotypes associés
T314 (allèle ancestral)	Pas de mutation (séquence d'origine)	Expression normale	Forte pigmentation de la peau
T314T		Aucun impact sur la protéine	
R160W	Substitution d'un nucléotide par un autre	Densité plus faible de la protéine à la surface des cellules	
D294H		Moindre capacité de la protéine à s'activer	Peau claire et cheveux roux
Allèle «roux»	Insertion d'un nucléotide	Protéine plus courte et non fonctionnelle	



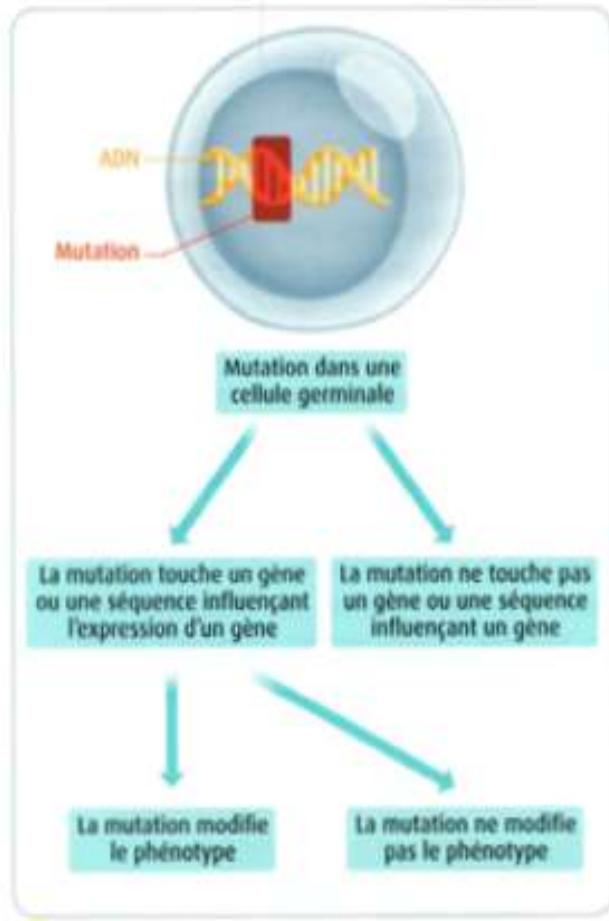
3 La répartition des allèles du gène *MC1R* dans trois régions du monde. Les fréquences des différents allèles du gène *MC1R* ont été quantifiées dans plusieurs régions du monde.

2 Séquences partielles de différents allèles du gène *MC1R* et phénotypes associés. Il existe de nombreux allèles différents du gène *MC1R* dans l'espèce humaine. La notation V60L signifie qu'en position 60, l'acide aminé Valine (V) a été remplacé par un acide aminé Leucine (L).

En 1988, une expérience originale a été initiée aux États-Unis. Des bactéries *Escherichia coli* possédant toutes le même génome ont été mises en culture. Tous les jours, les cultures ont été repiquées pour permettre aux bactéries de continuer à se diviser. Toutes les 500 générations, des cellules ont été congelées en vue de les analyser plus tard et notamment de séquencer leur génome. En 2011, on a ainsi pu suivre l'évolution des génomes des bactéries d'une même population bactérienne initiale sur plus de 50 000 générations. Au fur et à mesure de l'expérience, on observe l'apparition progressive de plusieurs populations bactériennes. Ces populations diffèrent entre elles par une ou plusieurs mutations.



4 L'évolution de la diversité génétique de bactéries issues d'une population sur 10 000 générations.



5 Quelques conséquences possibles d'une mutation germinale.

Gènes mutés	Conséquence phénotypique de la mutation	Date d'apparition de la mutation	Localisation de la mutation
TYRP1	Cheveux blonds	Non connue	îles Salomon
HERC2	Yeux bleus	+ de 9 000 ans	Non connue
SLC24A5	Peau plus claire	Non connue	Europe
LCT	Tolérance au lactose à l'âge adulte	Moins de 5 000 ans	Europe, Afrique, péninsule arabique
EDAR	Chevelure noire et lisse	Moins de 30 000 ans	Asie de l'Est
ABCC11	Cérumen (cire de l'oreille) sec	20 000 à 30 000 ans	Asie de l'Est
DARC	Protéine de surface de l'hématie qui protège contre le paludisme	45 000 ans	Afrique
HBB	Anémie falciforme (maladie du sang) mais résistance au paludisme	+ de 3 000 ans	Afrique

6 Quelques mutations apparues au cours de l'histoire évolutive de l'espèce humaine.

Au cours de l'évolution de l'espèce humaine, de nombreuses mutations ont fait apparaître de nouvelles variations de caractères et se sont plus ou moins répandues dans les populations. Certaines ont pu être datées.