

Article original, Editeur KJER France : rédigé : 15/09/2015 ; publié : 16/09/2015

LES DIFFÉRENTS TYPES DE MUTATIONS

L'ADN

L'ADN est constitué par la répétition de molécules appelées : nucléotides. Il y a quatre sortes de nucléotides. Ils sont disposés selon un ordre précis le long de l'ADN. Cet ordre forme la séquence de l'ADN.

Les nucléotides sont regroupés par trois. Ces groupes de trois sont appelés « codon ». Chaque codon produit un acide aminé particulier. Les acides aminés forment les protéines. Certaines portions de l'ADN contiennent les instructions pour créer des protéines. Chaque région de l'ADN qui produit une protéine fonctionnelle est un gène. Les gènes commencent et se terminent par un codon particulier.

Imaginons !

Ci-dessous vous voyez une suite de lettres. Cette suite représente une portion d'ADN, les lettres représentent les nucléotides. En regardant bien cette séquence de lettres on voit le mot « TOP » qui annonce une phrase (un gène). « TOP » est le codon qui signale le départ de la lecture.

Cette « phrase-gène » compte 36 lettres (nucléotides) qui forment 12 mots de trois lettres (codons). La phrase se termine par le mot «OUT» qui signale la fin de la phrase (du gène).

... TINDENTOPCETADOFOUTUATONAMIQUIFUTONPSYOUTALO ...

... TIN DEN /TOP CET ADO FOU TUA TON AMI QUI FUT TON PSY OUT /ALO ...

Mutations

Les mutations sont des modifications permanentes de la séquence de l'ADN. Le gène est alors défectueux. La protéine produite est modifiée. De même, nous allons voir que des

Article original, Editeur KJER France : rédigé : 15/09/2015 ; publié : 16/09/2015

modifications des lettres de la phrase entraînent des modifications du sens. Il existe plusieurs types de mutations.

Les mutations par substitution

La substitution est une forme de mutation. Dans cette mutation, l'anomalie est provoquée par le remplacement d'un nucléotide par un autre ou, dans notre exemple, d'une lettre par une autre.

1. Mutation faux-sens

A la position 16, le simple fait de mettre un « M » à la place d'un « T » modifie une partie du sens de la phrase. La phrase garde un sens mais il est différent de l'original.

... TIN DEN /TOP CET ADO FOU TUA **MON** AMI QUI FUT TON **PSY OUT**/ ALO ...

En génétique, on parle de mutation « faux-sens ». Le codon modifié « MON » produit un acide aminé (un sens) différent de celui produit par « TON » donc la protéine sera modifiée.

Ainsi une des mutations du gène OPA1 s'écrit : **c.1334 G>A** ce qu'on lit : le nucléotide G (guanine) qui était à la 1334^{ème} position sur le gène a été remplacée par le nucléotide A (adénine).

2. Mutation non-sens

Certains codons sont des signaux d'arrêt de lecture. Dans l'exemple, c'est le mot « OUT ». A la position 25, le remplacement de la lettre « F » par la lettre « O » introduit donc un signal d'arrêt.

...TIN DEN /TOP CET ADO FOU TUA TON AMI QUI **OUT**/ TON PSY OUT/ALO...

On parle de mutation « non-sens ». En cas de mutation non-sens, la lecture s'arrête et la protéine produite est incomplète.

En génétique, on représente les codons d'arrêt par la lettre "X". Dans ce cas on note la mutation en comptant des codons (groupe de 3 nucléotides) et non des nucléotides isolés. On note l'acide aminé produit par le codon concerné.

Article original, Editeur KJER France : rédigé : 15/09/2015 ; publié : 16/09/2015

On écrira, par exemple, **R268X** ce qui se lit : le 268^{ème} acide aminé produit dans la séquence était arginine (R), il a été remplacé par un codon stop (X).

3. Mutation silencieuse

... TIN DEN /TOP CET ADO FOU TUE TON AMI QUI FUT TON PSY OUT /ALO ...

A la position 15, nous mettons un « E » à la place d'un « A ». Le temps de la phrase change mais le passage du passé simple au présent ne modifie pas le sens général. De même, en génétique, certaines modifications sont sans effet sur la qualité des protéines produites.

Les mutations décalantes

Dans les deux derniers cas de mutation, la modification entraîne un décalage du cadre de lecture qui provoque l'apparition prématurée d'une instruction « stop » provoquant l'arrêt de la synthèse de la protéine concernée. Le décalage ne survient que si le nombre de bases modifiées n'est pas un multiple de trois.

1. Insertion

Cette mutation est provoquée par l'ajout d'une ou plusieurs lettres dans la phrase. La phrase n'a plus aucun sens.

Une insertion décale la lecture vers la droite, la découpe des mots n'a plus de sens. Dans notre exemple ci-dessous, nous avons inséré les lettres « VI » aux positions 10 et 11.

... TIN DEN /TOP CET ADO VIF OUT /UAT ONA MIQ UIF UTT ONP SYO ...:

Cette mutation fait apparaître un nouveau mot « OUT ». Ce mot est un signal d'arrêt de la lecture qui apparaît avant la fin de la phrase. La phrase est tronquée.

En génétique, une insertion provoque l'apparition d'un « codon stop » qui interrompt la construction de la protéine.

On écrira, par exemple, **c.546_547insT** qui se lit : « insertion d'un nucléotide T (thymine) entre les positions 546 et 547 »

Article original, Editeur KJER France : rédigé : 15/09/2015 ; publié : 16/09/2015

2. Délétion

Dans notre exemple ci-dessous, nous avons ôté la lettre "F" qui était à la position 10.

/TOP CET ADO OUT /UAT ONA MIQ UIF

Comme dans le cas de l'insertion la lecture est décalée mais vers la gauche. En conséquence la fin de la phrase perd son sens et le mot « OUT » apparaît : il stoppe la lecture.

On écrira, par exemple, **c.586_591del** qui se lit : « six nucléotides manquent entre les positions 586 et 591 incluses ».

3. Mutation par duplication

Cette dernière mutation consiste à répéter un nombre de nucléotides qui décalent la lecture du message. Dans notre exemple, la répétition de « OU » présent en positions 11 et 12 fait apparaitre un codon stop en positions 13, 14 et 15.

... TIN DEN /TOP CET ADO FOU OUT/UAT ONA MIQ ...

Si le nombre de nucléotides est un multiple de 3 il y a doublement des codons et non un décalage de la lecture.

... /TOP CET ADO FOU TUA TON AMI TON AMI QUI FUT TON PSY OUT/...

On écrira, par exemple, **c.586_591dup** qui se lit : « duplication du segment qui va de la position 586 à la position 591 »



Le site KJER France met en ligne le répertoire **Mitodyn**, régulièrement mis à jour, qui recense toutes les mutations connues du gène OPA1.

[Voir le répertoire Mitodyn](#)
