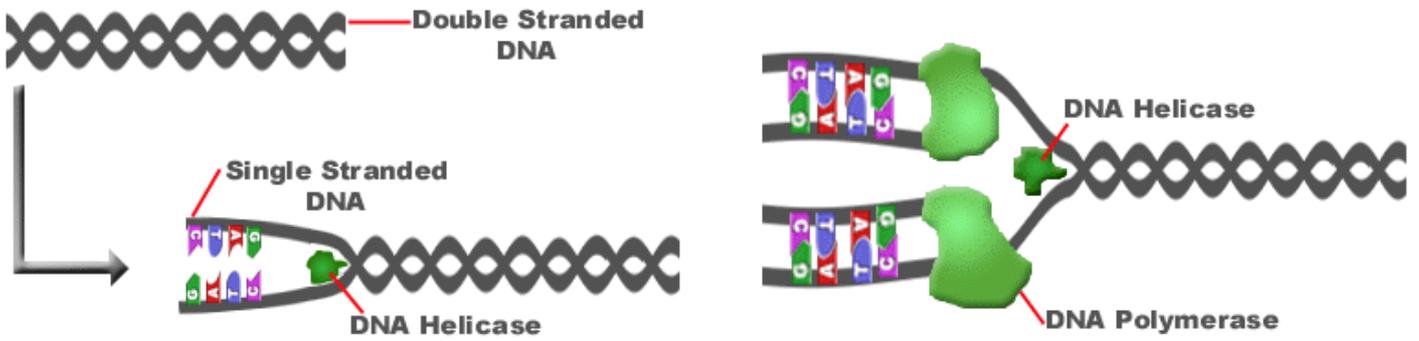
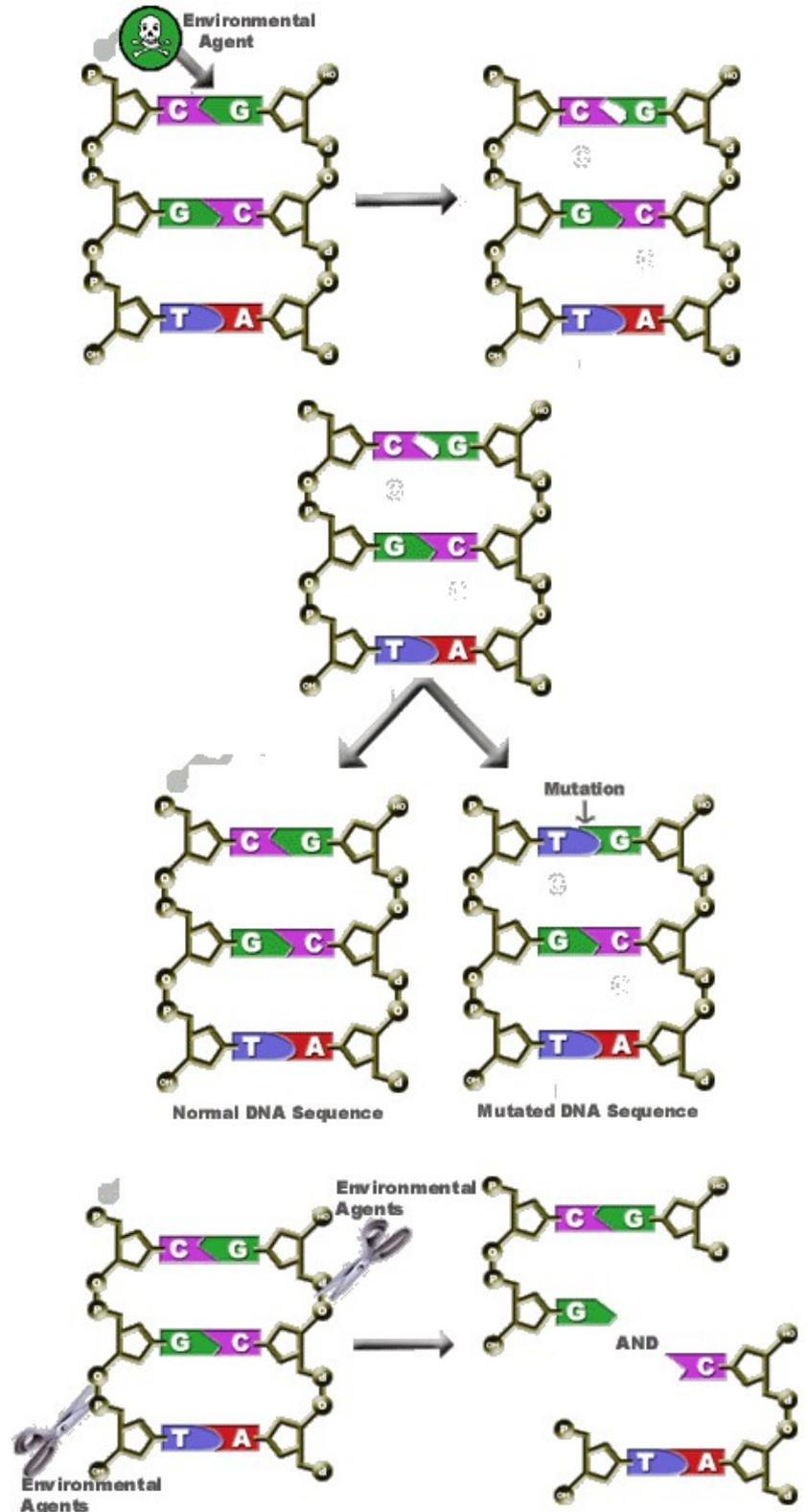


L'origine des mutations



Mutations result when the DNA polymerase makes a mistake, which happens about once every 100,000,000 bases.



Les enfants de la lune

Les malades atteints de *Xeroderma pigmentosum* présentent une sensibilité à la lumière, des lésions oculaires et cutanées pouvant évoluer en cancers, provoquées par une exposition aux rayons ultraviolets (UV) de l'environnement.

Le gène P53 code pour une protéine P53 qui contrôle le cycle cellulaire. Sous l'effet des UV, ce gène peut muter. La protéine P53 alors exprimée ne contrôle plus le cycle cellulaire, ce qui aboutit à une cancérisation.

Or, il existe une enzyme de réparation capable de corriger la mutation du gène P53. Chez les malades, le gène P53 n'est pas réparé car le gène qui code pour l'enzyme de réparation est muté : l'enzyme n'est plus fonctionnelle.

Ainsi la mutation du gène P53 provoquée par les UV a des effets plus importants et plus précoces chez les personnes possédant déjà le gène de l'enzyme de réparation muté, c'est-à-dire à prédisposition génétique. Une prévention s'impose donc : se protéger des UV et surveiller toute modification de la peau.



◀ Enfant atteint de *Xeroderma pigmentosum* (a) se protégeant de la lumière du jour (b).



1. Expliquer en deux phrases :
 - l'importance de l'enzyme de réparation ;
 - l'importance d'une mutation du gène de cette enzyme.
2. À l'aide d'informations tirées du texte et des connaissances acquises, justifier le terme de « prédisposition génétique » utilisé dans ce cas.
3. Montrer que le phénotype peut dépendre à la fois du génotype et de l'environnement.

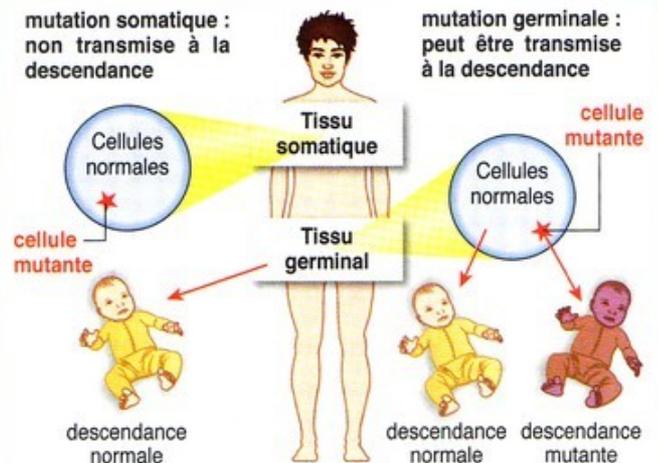
NB : la protéine P53 peut se fixer sur l'ADN présentant une anomalie pour stopper les divisions cellulaires ou provoquer l'**apoptose** (mort cellulaire)

Le devenir des mutations



Quelle est l'origine de cette curieuse pomme ? Une mutation, intervenue dans l'une des cellules de la paroi de l'ovaire d'une fleur de pommier de la variété « *golden-delicious* ». Cette mutation se traduit par une couleur rouge, prise par toutes les cellules issues de la cellule mutée. Elle n'est pas présente dans les graines du fruit. Une telle mutation est qualifiée de mutation **somatique**.

Doc. 1 Un exemple de mutation somatique.



Les mutations qui affectent les cellules somatiques concernent l'individu mais ne sont pas transmises à sa descendance. Il n'en va pas de même des mutations qui affectent les cellules de la ligne **germinale** : en effet, si des cellules reproductrices mutées sont à l'origine d'une fécondation, alors ce sont toutes les cellules du nouvel individu qui héritent de la mutation.

Doc. 2 Le devenir des mutations.