



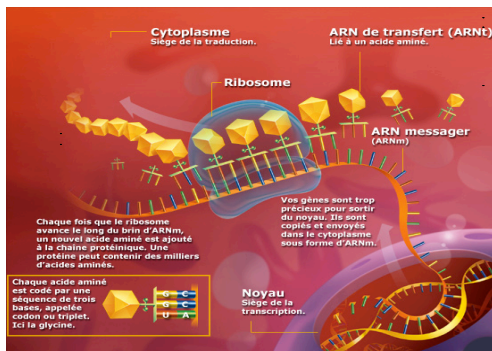
MUTATIONS ET MALADIES GENETIQUES: Cherchez l'aiguille dans la botte de foin!

S. BUZIARSIST, G. CHIAPPARO, X. CHOI, H. KADIMA, P. ONGOUROU, A. RZAJEVA
Sciences Biomédicales 3e année

De l'ADN à la protéine: code génétique et mutations

LA SYNTHÈSE DES PROTÉINES

Seul 4 % du génome (soit 130 millions de paires de bases) est dit codant, c'est-à-dire sert à synthétiser les protéines:



www.genomeeducation.ca/GEcurious/crashCourse/

Des modifications dans la séquence du génome peuvent apparaître, c'est ce qu'on appelle une **MUTATION**:

- un ou des nucléotides peuvent être remplacés par d'autres nucléotides,
- un nucléotide peut être inséré ou supprimé.

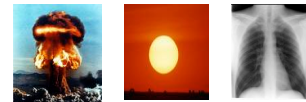
Si ces mutations surviennent au niveau des séquences impliquées dans la synthèse des protéines (séquence codante), elles peuvent entraîner la production d'une protéine anormale.

LE CODE GENETIQUE

5'	U	C	A	G	3'
U	UUU Phénylalanine UUC UUA Leucine UUG	UCU Sérine UCC UCA UCG	UAU Tyrosine UAC UAA STOP UAG	UGU Cystéine UGC UGA STOP UGG Tryptophane	U C A G
C	CUU Leucine CUC CUA CUG	CCU Proline CCC CCA CCG	CAU Histidine CAC CAA CAG	CGU Arginine CGC CGA CGG	U C A G
A	AUU Isoleucine AUC AUA AUG Méthionine	ACU Thréonine ACC ACA ACG	AAU Asparagine AAC AAA AAG	AGU Sérine AGC AGA AGG	U C A G
G	GUU Valine GUC GUA GUG	GCU Alanine GCC GCA GCG	GAU Acide aspartique GAC GAA GAG glutamique	GGU Glycine GGC GGA GGG	U C A G

FREQUENCE ET CAUSES DES MUTATIONS:

- Lors de la synthèse de l'ADN, le taux d'erreur de recopiage est habituellement bas (**1 base sur un milliard**), de plus il existe un système de réparation de l'ADN.
- La fréquence des mutations peut être augmentée par exposition à des **agents mutagènes** environnementaux:
 - les rayons x, les rayons UV, les émissions radioactives...
 - certains agents chimiques: bromure d'éthidium.



Séquence ADN	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT GCC ...	
Séquence protéique	Met Val His Leu Thr Pro Glu Glu Lys Ser Ala ...	→ Protéine normale
Mutation faux-sens :	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG AAG TCT GCC ...	
	Met Val His Leu Thr Pro Val Glu Lys Ser Ala ...	→ Protéine modifiée
Mutation non-sens :	ATG GTG CAC CTG ACT CCT TAG GAG AAG TCT GCC ...	
	Met Val His Leu Thr Pro STOP	→ Protéine plus courte
Mutation muette :	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAA GAG AAG TCT GCC ...	
	Met Val His Leu Thr Pro Glu Glu Lys Ser Ala ...	→ Protéine normale
Insertion :	ATG GTG CAC CTG ACT CCT GGA GGA GAA GTC TGC C ...	
	Met Val His Leu Thr Pro Gly Gly Gly Val Cys ...	→ Protéine modifiée
Délétion :	ATG GTG CAC CTG ACT CCT G-GG AGA AGT CTG CC ...	
	Met Val His Leu Thr Pro Gly Arg Ser Leu ...	→ Protéine modifiée

La production d'une protéine anormale résultant de la mutation d'un seul nucléotide peut être la cause de maladies: par exemple la drépanocytose.