

### *Polyalléllisme et polymorphisme*

- Le polyalléllisme, existence de plusieurs allèles d'un même gène, est un fait quasi général.
- Un gène est dit polymorphe lorsqu'au moins deux de ses allèles existent avec une fréquence supérieure à 1%.
- Un allèle provient toujours d'un allèle préexistant à la suite d'une mutation.
- La mutation est un phénomène cellulaire. Seules les mutations germinale (affectant les cellules à l'origine des gamètes) sont susceptibles de se transmettre à la descendance et donc de faire évoluer le pool génétique des populations de l'espèce. Les mutations somatiques ne concernent que l'individu chez qui elles apparaissent.

### *Les mutations ponctuelles*

- Les mutations ponctuelles sont de différents types ; les plus fréquents sont :
  - Les substitutions : remplacement d'une paire de bases (de nucléotides) par une autre ;
  - Les délétions ou insertions : perte ou gain d'une ou plusieurs paires de nucléotides.
- Par suite de la redondance du code génétique, certaines mutation dites silencieuses n'entraînent aucune modification dans la séquence des acides aminés.
- Les mutations non-sens transforment un triplet de nucléotides codant pour un acide amine en un triplet (codon) STOP. Cela entraîne la production d'un polypeptide tronqué généralement non fonctionnel.
- Les mutations faux-sens, qui se traduisent par le remplacement d'un acide aminé par un autre dans la séquence polypeptidique, ont des conséquences diverses : certaines (conservatrices) ne modifient pas les propriétés du polypeptide alors que d'autres (non conservatrices) les affectent.

- Insertions et délétions entraînent un décalage du cadre de lecture et, généralement, la mise en place d'une séquence d'acides aminés modifiée à partir de l'insertion ou de la délétion ; le plus souvent le polypeptide codé par ces allèles est non fonctionnel.

### *Les duplications*

- Certaines gènes du génome d'une espèce sont présents à deux ou plusieurs exemplaires identiques par génome haploïde ( $n$  chromosomes). Ces copies identiques d'un même gène résultent d'un processus de duplication, autre forme de mutation.
- De nombreux gènes présentent des similitudes telles qu'on peut affirmer qu'ils résultent aussi de duplications. Leurs différences, dues à des mutations ponctuelles des duplicata, peuvent conduire à la synthèse de polypeptides aux fonctions différentes.
- La fréquence importante de telles familles multigéniques dans le génome des espèces indique que la duplication génique est un mécanisme essentiel de la complexification du génome.

### *Devenir des innovations génétiques*

- Une fois apparue, une innovation génétique (nouveau allèle ou nouveau gène) peut se répandre ou non dans une population suivant qu'elle confère ou non une plus grande capacité de survie ou de reproduction : c'est la sélection naturelle.
- Les mutations neutres échappant à la sélection naturelle peuvent, de façon aléatoire, se répandre dans une population ou disparaître.
- Des mutations affectant les gènes du développement, en modifiant la durée de leur expression et les territoires embryonnaires où ils s'expriment peuvent entraîner d'importants changements dans l'organisation anatomique et morphologique de l'adulte.