

## TYPES DE MUTATIONS GENETIQUES

### Mutations ponctuelles:

- **substitution** = base remplacée par une autre
- **Insertion** = Addition d'une base
- **Délétion** = Perte d'une base

### Mutations par décalage du cadre de lecture

= Insertions ou délétions qui ne sont pas multiples de trois bases, ce qui perturbe le cadre de lecture de la séquence codante de l'ADN

## CONSEQUENCES BIOLOGIQUES

- Négatives = Maladies génétiques (ex. : drépanocytose, fibrose kystique).
- Neutres = Aucune conséquence apparente sur l'organisme.
- Positives = Source de variation génétique bénéfique (ex. : résistance à certaines maladies).

# MUTATIONS GENETIQUES

Ce sont des changements de la séquence de l'ADN d'un organisme. Elles peuvent affecter une seule base (mutation **ponctuelle**) ou de plus grandes portions du génome (mutations **étendues**).

## EFFETS DES MUTATIONS SUR LES PROTEINES

- Mutation silencieuse = Ne change pas la séquence d'acides aminés de la protéine en raison de la redondance du code génétique
- Mutation faux-sens = Change un acide aminé pour un autre dans la protéine, ce qui peut altérer sa fonction ou sa structure
- Mutation non-sens = Introduit un codon stop prématuré, menant à une protéine tronquée souvent non fonctionnelle
- Mutations par décalage du cadre de lecture

## MUTATIONS ET EVOLUTION

Les mutations sont une source essentielle de variation génétique, substrat de la sélection naturelle. Ce sont des innovations génétiques qui peuvent être sélectionnées positivement ou négativement par l'environnement.