

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

République Algérienne Démocratique et Populaire

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique

UNIVERSITE 20 Août 1955 - SIKKDA

جامعة 20 أوت 1955 - سكيكدة.



Faculté des Sciences

Département des Sciences de la Nature et de la Vie –SNV-

Support pédagogique

Génétique des populations

1^{ère} année Master en Ecotoxicologie Animale



Préparé par NASSAR Meryem
Maitre de conférences-A

Année universitaire 2024-2025

Objectifs de l'enseignement de la génétique des populations

- Étudier les variations génétiques dans les populations animales et végétales.
- Analyser la composante spatiale des variations génétiques.
- Appliquer des modèles, notamment la loi de Hardy-Weinberg, pour comprendre la notion de caractères et leur nature de variation.
- Explorer l'impact des propriétés biologiques des espèces, comme la reproductibilité et l'isolement reproductif, sur la diversité génétique.
- Développer une compréhension critique des dynamiques évolutives au sein des populations.

SOMMAIRE

Chapitre 1. La population

1. Définition et objectifs	01
2. La constitution génétique d'une population	03
2-1. Calcul des fréquences génotypiques	03
2-2. Calcul des fréquences alléliques ou géniques	03
2-3. Calcul des fréquences alléliques d'un gène lié au sexe	04
3. Structure et propriétés de la population	05

Chapitre 2. La variabilité génétique

1. Notion de la variabilité	08
1-1. Déterminisme des variations (notion de polymorphisme)	08
1-2. Déterminisme épigénétique	08
1-3. Déterminisme génétique	09
2. Sources de la variabilité génétique	10
2-1. Les mutations	10
2-2. La migration des gènes ou flux génique	12
2-3. La sélection	12
2-4. La dérive génétique	13
3. Le polymorphisme dans les populations naturelles	13
3-1. Définition	13
3-2. Les marqueurs en génétique des populations	14
3-2-1. Les marqueurs chromosomiques	14
3-2-2. Les marqueurs moléculaires	14
3-2-3. Les marqueurs biochimiques	14
4. Le polymorphisme enzymatique	15
4-1. La diversité génétique des populations à l'aide du polymorphisme enzymatique	16
4-2. Fréquences génotypiques et fréquences alléliques d'une population pour un locus donné	17
4-3. Expression de la diversité génétique au niveau intra population.	17

Chapitre 3. Equilibre des populations, Loi de Hardy-weinberg

1. Propriétés d'une population idéale	19
2. Démonstration de la loi de Hardy et Weinberg	20
2-1. Fréquences génotypiques et alléliques à la génération (n+1)	22
2-2. Cas d'un gène autosomique di-allélique codominant	23
2-3. Cas d'un gène autosomique di-allélique dominant	24
2-4. Cas d'un gène autosomique multi-allélique	24
2-4-1. Cas de codominance	25
2-4-2. Cas de dominance partielle	25
2-4-3. Cas de dominance complète	27

3. Transmission des gènes liés au sexe dans le modèle de Hardy-Weinberg	27
3-1. Calcul des fréquences alléliques	28
3-1-1. Lorsque les fréquences alléliques sont identiques chez les mâles et les femelles	28
3-1-2. Lorsque les fréquences alléliques diffèrent entre les mâles et les femelles	28
4. Test de l'équilibre (Chi deux)	30
5. Influence des pressions évolutives sur les fréquences alléliques	33
5-1. Mutation	33
5-1-1. Mutation dans un seul sens	33
5-1-2. Mutation dans les deux sens (réciproque)	34
5-2. La migration	35
5-2-1. Influence de la migration sur les fréquences alléliques	36
5-2-2. Équilibre des fréquences alléliques	37
5-3. La sélection	38
5-3-1. Valeur sélective	38
5-3-2. Coefficient de sélection s	38
5-3-3. Evolution d'une population soumise à la sélection	38
5-3-4. Sélection avec des cas particuliers	39
5-4. La dérive génétique	42
5-4-1. Définition et principes de la dérive génétique	42
5-4-2. Fréquences alléliques sous la dérive génétique	43
5-4-3. Influence de la dérive génétique sur la diversité génétique	43

Chapitre 4. La consanguinité

1. Définition de la consanguinité	45
2. Notion de parenté et consanguinité	45
2-1. Identité des allèles, autozygotie et allozygotie	46
2-2. Facteurs favorisant la consanguinité	47
2-3. Paramètres mesurant la consanguinité	47
2-3-1. Le coefficient de parenté (Q)	48
2-3-2. Le coefficient de consanguinité (F)	48
3. Etude de quelques cas	49
4. Influence de la consanguinité sur les fréquences génotypiques	50

Chapitre 5. Evolution et spéciation

1. L'évolution	52
1-1. Définition	52
1-2. La microévolution	52
1-3. La macroévolution	53
2. La spéciation	53
2-1. Définition de l'espèce	54
2-2. Races géographiques et spéciation	54

2-3. Mécanismes d'isolement pré-reproductif	54
2-3-1. L'isolement comportemental sexuel	55
2-3-2. L'isolement spatial géographique	55
2-3-3. L'isolement temporel	55
2-3-4. L'isolement mécanique	55
2-3-5. L'isolement par des pollinisations différentes	55
2-3-6. L'isolement gamétique	55
2-4. Mécanismes d'isolement post reproductif	55
2-4-1. Viabilité réduite des hybrides	55
2-4-2. Stérilité des hybrides	56
2-4-3. Faiblesse des hybrides	56
2-4-4. Spéciation par polyploïdie	56
3. Les modes de spéciation	57
3-1. La spéciation allopatrique, Il y a impossibilité de flux de gènes entre taxons	57
3-2. La spéciation avec flux de gènes entre taxons – spéciation sympatrique	58
3-3. Spéciation chromosomique	59
3-4. La spéciation par renforcement	59
4. Concept actuel de l'évolution et propriétés biologiques de l'espèce	59
4-1. Concept actuel de l'évolution	59
4-1-1. La théorie de l'évolution de Darwin	60
4-1-2. La génétique évolutionnaire	60
4-1-3. Émergence de la génétique évolutionnaire	61
4-1-3-1. Variations phénotypiques	61
4-1-3-2. Variations au niveau moléculaire	62
4-1-4. L'évolution moléculaire	62
4-1-4-1. L'horloge moléculaire	63
4-1-5. Théorie neutre de l'évolution moléculaire	63
4-1-6. Évolution moléculaire et évolution phénotypique	63
4-2. Propriétés biologiques de l'espèce	64
4-2-1. Reproduction	64
4-2-2. Isolement reproductif	64
4-2-3. Homéostasie	64
4-2-4. Capacité d'adaptation	65
4-2-5. Capacité de dispersion	66

Chapitre 6. Bases démographiques des populations

1. Structure d'une population	67
2. Répartition spatiale des populations	67
2-1. Répartition aléatoire	67
2-2. Répartition uniforme	68
2-3. Répartition en agrégats	68

3. Répartition temporelle des populations	69
3-1. Notion de prévisibilité du milieu	69
4. La survie et l'influence des facteurs sur les populations	70
4-1. Facteurs abiotiques influant sur la survie des populations	70
4-2. Facteurs biotiques influant sur la survie des populations	71
5. Régulation des populations	72
5-1. Régulation intraspécifique des populations	72
5-1-1. Facteurs indépendants de la densité	72
5-1-2. Facteurs dépendants de la densité	73
5-2. Régulation interspécifique des populations	73
5-2-1. Compétition interspécifique	73
6. Stratégies Adaptatives et stabilisation des communautés	74
6-1. Notion de stratégie adaptative	74
6-2. Stabilisation des communautés	75
6-2-1. Facteurs influençant la stabilisation des communautés	75
Références	77
Séries de TD	78

Chapitre 1. La population

Introduction

La génétique des populations est une branche de la génétique née dans les années 1920 et développée dans les années 1930 par les scientifiques Wright et Fisher, un mathématicien et un biologiste, qui ont appliqué des bases mathématiques à l'hérédité mendélienne. Contrairement à la génétique mendélienne, qui étudie les mécanismes de transmission des caractères entre parents et descendants connus, la génétique des populations s'intéresse au devenir des gènes au sein d'une population définie, issue de croisements non contrôlés entre de nombreux parents.

L'étude du devenir d'un gène au sein d'une population a pour but de connaître la fréquence de ses différents allèles, les mécanismes de leur transmission d'une génération à une autre, ainsi que les facteurs qui modifient ou limitent cette transmission au fil des générations. Ainsi, l'étude des fondements de cette science est essentielle pour tout sélectionneur cherchant à modifier génétiquement un caractère afin d'augmenter le potentiel génétique de ses animaux

1. Définition et objectifs

Une **population** est l'ensemble des individus de la même espèce qui ont la possibilité d'interagir entre eux au moment de la reproduction.

La notion de population fait donc appel à des critères d'ordre spatiaux, temporels et génétiques et résulte du fait que les individus d'une même espèce n'ont pas tous la possibilité de se rencontrer et de se croiser à cause de l'éloignement géographique et de l'hétérogénéité de l'habitat.

La population représente une communauté génétique constituée par l'ensemble des génotypes des individus qui la composent. La population se caractérise donc par un génome collectif ou **patrimoine génétique**, appelé aussi **pool génétique** qui est la somme des génotypes individuels pour chacun des gènes. Si chaque génotype individuel est fixé définitivement à la naissance et cesse d'exister à la mort de l'individu, le pool génétique d'une population présente une continuité à travers les générations, et peut varier au cours du temps.

C'est cette évolution que la génétique des populations cherche à comprendre. La population est à distinguer de la notion d'**espèce** qui rassemble tous les individus inter fertiles même si ceux-ci n'ont jamais la possibilité de se croiser. C'est l'unité d'étude dans de nombreux domaines des Sciences de la Vie (épidémiologie, évolution, écologie, biogéographie, biologie de la conservation).

Simple au plan théorique, cette définition est souvent difficile à appliquer aux situations naturelles. Les limites d'une population sont incertaines et dépendent des caractéristiques

intrinsèques des espèces (répartition spatiale et temporelle des individus, mobilité, mode de reproduction, durée de vie, socialité, etc.).

Lorsqu'une espèce présente de très grands effectifs et occupe un vaste territoire apparemment homogène, seule l'étude détaillée de la distribution des individus, de leurs comportements, de leurs déplacements et de leurs génotypes peut permettre de déceler d'éventuelles discontinuités correspondant à des limites de populations.

- **Les objectifs**

La génétique des populations étudie la variabilité génétique présente dans et entre les populations avec 3 principaux objectifs :

- mesurer la variabilité génétique, appelé aussi diversité génétique, par la fréquence des différents allèles d'un même gène.
- comprendre comment la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre.
- comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique évolue au fil des générations.

A la différence de la génétique mendélienne, la génétique des populations étudie les proportions des génotypes au sein d'un ensemble d'individus issus de croisements non contrôlés entre de nombreux parents.

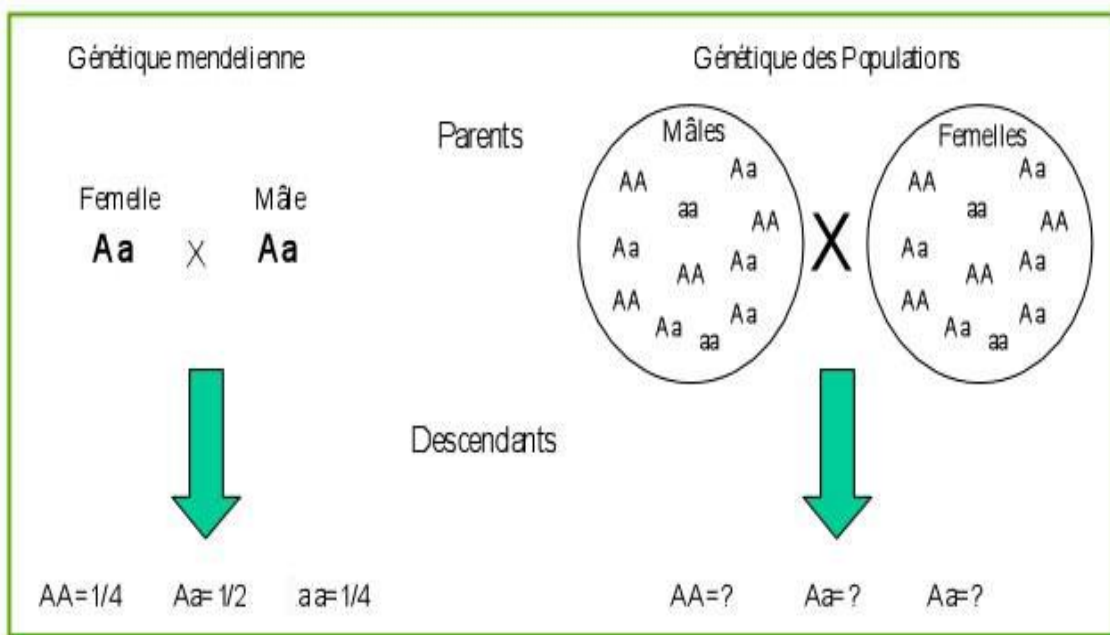


Figure 1. Principe de croisement dans la génétique mendélienne et la génétique des populations.

2. La constitution génétique d'une population

Pour définir la constitution génétique d'une population plusieurs niveaux sont utilisés

Constitution phénotypique : elle décrit les différents caractères et leurs fréquences dans une population.

Constitution génotypique : elle précise pour un caractère donné les différents génotypes possibles et leurs fréquences.

Constitution allélique : elle fournit pour un gène considéré les allèles présents dans la population et leurs fréquences.

2-1. Calcul des fréquences génotypiques

La fréquence d'un génotype dans une population est égale au :

Nombre d'individus porteurs de ce génotype / nombre total d'individus

Soit un gène A se présentant sous deux formes alléliques A et a, ce gène fournit 3 formes génotypiques différentes AA, Aa et aa.

Dans un système de codominance les trois génotypes correspondent à trois phénotypes différents ainsi si notre population renferme N individus on peut dénombrer les différents génotypes rencontrés qui se répartissent en

X individus de génotype AA

Y individus de génotype Aa

Z individus de génotype aa

$$N = X + Y + Z$$

La fréquence du génotype AA est $f(AA) = X/N$

La fréquence du génotype Aa est $f(Aa) = Y/N$

La fréquence du génotype aa est $f(aa) = Z/N$

A noter que la somme des trois fréquences $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 1$ ou (100%)

En effet toute la population bien été dénombré.

2-2. Calcul des fréquences alléliques ou géniques

La fréquence d'un allèle dans une population est égale à :

Nombre d'allèles de ce type / nombre totale d'allèles

- **Nombre total d'allèles**

Dans une population diploïde chaque individu est porteur de deux allèles soit différents (hétérozygote), soit deux fois le même allèle (homozygote)

Le nombre total présent dans une population est donc $2N = 2(X + Y + Z)$

- **Nombre de chaque type d'allèle**

Soit $f(A)$ la fréquence de l'allèle A

Chaque individu homozygote AA est porteur de deux allèles A

Chaque individu hétérozygote Aa est porteur d'un seul allèle A

Chaque individu homozygote aa ne porte aucun allèle A

La fréquence de l'allèle A est donc

$$F(A) = (2X+Y+0)/2N = (X/N) + (1/2)(Y/N)$$

Il en résulte que la fréquence d'un allèle est la somme de la fréquence génotypique des homozygotes pour cet allèle et de la moitié de celle des hétérozygotes porteurs de l'allèle en seul exemplaire

$$\Rightarrow f(A) = f(AA) + 1/2f(Aa) \text{ et } f(a) = f(aa) + 1/2f(Aa)$$

Remarque

La somme des fréquences alléliques d'un même gène est égale à 1, $f(A)+f(a) = 1$

Les fréquences alléliques dans une population prennent un ensemble de valeurs possibles comprises entre 0 (gène perdu) et 1 (gène fixe).

Les fréquences alléliques peuvent être directement déduites à partir des fréquences génotypiques cependant connaître les fréquences alléliques ne permet pas toujours de préciser les fréquences génotypiques.

Exemple

Soit une population renfermant un gène dont les deux allèles présentent une fréquence égale $f(A) = f(a) = 1/2 = 0.5$ pour cette fréquence on peut avoir plusieurs fréquences génotypiques correspondantes

$$F(A) = f(aa) + 1/2 f(Aa)$$

$$F(Aa) = [F(A) - f(AA)] \times 2$$

$$F(Aa) = [0.5 - \dots] \times 2$$

F(AA)	F(Aa)	F(aa)
0	1	0
0.5	0	0.5
0.1	0.8	0.1

2-3. Calcule des fréquences alléliques d'un gène lié au sexe

Pour les caractères portés par les chromosomes sexuels les deux sexes ont des constitutions génétiques différentes et il faut distinguer,

Le sexe homogamétique qui porte les deux mêmes chromosomes sexuels => femelle

Le sexe hétérogamétique qui porte deux chromosomes sexuels différents ou un seul => male

Ainsi pour un locus A/a le sexe homogamétique présente 3 génotypes possibles : $X^A X^A$, $X^A X^a$, $X^a X^a$.

Le sexe hétérogamétique présente deux génotypes seulement $X^A Y$, $X^a Y$

Les deux sexes ont donc des contributions génétiques différentes et s'ils sont en fréquence égale sex-ratio équilibre, le sexe homogamétique détient pour les gènes concernés les 2/3 du pool génétique de la population et le sexe hétérogamétique 1/3 seulement, le calcul des fréquences alléliques effectue donc séparément entre male et femelle.

- **Démonstration**

Soit A et a des allèles d'un même gène situé sur le chromosome X dans une population ou l'on dénombre N_f individus de sexe homogamétique et N_m de sexe hétérogamétique avec $N_f = N_m$ le nombre totale d'allèles N est de $2N_f + N_m$

Notons que f_1, f_2, f_3 , les effectifs des génotypes $X^A X^A, X^A X^a, X^a X^a$, chez les femelles, m_1, m_2 ceux des génotypes $X^A Y, X^a Y$, chez les males.

En considérant chaque group sexuel comme un échantillon indépendant on peut estimer la fréquence de l'allèle A pour chacun des sexes et pour l'ensemble de la population.

Femelle $\Rightarrow F(A)_f = \frac{2f_1 + f_2}{2N_f}$

Male $\Rightarrow F(A)_m = \frac{m_1}{N_m}$

La fréquence allélique dans la population globale $F(A) = \frac{2f_1 + f_2 + m_1}{2N_f + N_m}$

= 2xfem homozygote $X^A X^A$ + fem hétérozygote $X^A X^a$ + male porteur de l'allèle $X^A Y / 2x$ (nombre total des femelles) + (nombre total des males)

Soit en utilisant la formule :

F(A) = $\frac{2}{3}F(A)_f + \frac{1}{3}F(A)_m$

En effet dans l'ensemble de la population les fréquences alléliques globales des allèles A et a sont les moyennes de la fréquence de ces allèles dans les deux sexes pondérées par leurs contributions relatives soit les coefficients 1/3 et 2/3 et cela lorsqu'il ya autant de male que de femelles dans la population.

Remarque

Si la proportion des sexes est inégale la pondération tient compte des effectifs N_m des males et N_f des femelles

F(A) = $\frac{(2f(A) \times N_f + F(A) \times N_m)}{(2N_f + N_m)}$.

3. Structure et propriétés de la population

La **structure et les propriétés d'une population** (animale ou végétale) décrivent l'organisation et les caractéristiques dynamiques d'un groupe d'individus d'une même espèce vivant dans un environnement donné.

La structure d'une population comprend des aspects tels que la densité, la taille de la population, la répartition par classes d'âge, ainsi que la répartition spatiale des individus. Ces éléments influencent les interactions entre les individus, la reproduction, et la survie. Les

propriétés d'une population incluent sa capacité à évoluer, sa stabilité génétique, et son adaptation aux changements environnementaux, déterminant ainsi sa dynamique et sa pérennité dans le temps.

- **Densité**

La densité désigne le nombre d'individus par unité de surface ou de volume dans une population donnée. C'est un indicateur essentiel pour comprendre l'occupation de l'espace et les interactions entre les individus (compétition pour les ressources, reproduction, etc.). Une densité élevée peut entraîner une plus grande compétition pour les ressources, tandis qu'une faible densité peut affecter les chances de reproduction.

- **Taille**

La taille de la population correspond à l'effectif total ou au nombre d'individus présents dans une zone géographique donnée. Elle est cruciale pour estimer la viabilité d'une population, en particulier en termes de survie à long terme. De plus, la taille effective, qui prend en compte les individus capables de se reproduire, est un concept central en génétique des populations.

- **Pourcentage des classes d'âge**

La répartition des classes d'âge au sein d'une population permet de comprendre la dynamique de croissance ou de déclin d'une population. Une population avec un pourcentage élevé de jeunes individus a un fort potentiel de croissance future, tandis qu'une population composée principalement d'individus âgés pourrait être en déclin. La structure par âge influence également la reproduction et la survie.

- **Naissances**

Le taux de natalité (pourcentage de naissances) affecte directement la taille de la population. Une population avec un taux de natalité élevé a tendance à croître, tandis qu'une faible natalité peut entraîner une stagnation ou un déclin.

- **Mortalité**

Le pourcentage de décès dans une population (taux de mortalité) est également crucial pour la dynamique populationnelle. Un taux de mortalité élevé peut entraîner une diminution rapide de la population.

- **Immigration**

L'ajout d'individus provenant d'autres populations ou zones géographiques (immigration) peut augmenter la taille de la population et introduire de la diversité génétique.

- **Émigration**

Le départ d'individus (émigration) peut réduire la taille de la population et affecter sa structure génétique.

Ces paramètres démographiques influencent la manière dont une population interagit avec son environnement et avec d'autres populations. Ils sont également fondamentaux pour la gestion des populations et la conservation des espèces, car ils affectent la résilience et la capacité d'adaptation des populations face aux changements environnementaux.

Chapitre 2. La variabilité génétique

1. Notion de la variabilité

Une particularité du monde vivant est la variabilité des phénotypes individuels. A l'intérieur d'une espèce, il n'existe pas deux individus ayant exactement les mêmes caractéristiques phénotypiques, l'individu est unique. Si pour une espèce donnée on peut noter l'absence de variations pour certains caractères essentiels, il existe toujours de nombreux autres caractères pour lesquels des variations entre individus sont observées. Certaines de ces variations s'expriment au niveau phénotypique (morphologie, physiologie, comportement... etc) mais les autres restent "cachées" et leur mise en évidence nécessite l'utilisation de techniques adaptées (variabilité des protéines ou des séquences d'ADN).

1-1. Déterminisme des variations (notion de polymorphisme)

La génétique des populations s'intéresse principalement à la variabilité d'origine génétique présente dans les populations et que l'on désigne sous le nom de polymorphisme.

il y a polymorphisme si dans une même population une portion codante ou non codante d'ADN présente une variation de séquence correspondant à plusieurs formes alléliques dont la plus fréquente ne représente pas plus d'une certaine fraction de la population totale, fixée à 95 ou 99%. Par opposition, on appelle monomorphes les gènes qui ne présentent pas de variabilité (un seul allèle présent dans la population).

1-2. Déterminisme épigénétique

Lorsque la variabilité d'un caractère n'a aucune base génétique, c'est à dire ne fait pas intervenir de modification de séquence d'ADN, elle est qualifiée de variabilité épigénétique. Cette variabilité résulte souvent de l'action des facteurs environnementaux sur l'expression phénotypique d'un caractère (température, alimentation, physico-chimie de l'environnement, etc). Lorsque la variabilité d'une population présente un déterminisme uniquement épigénétique, on parle de **polyphénisme**. Le caractère présente alors une **plasticité phénotypique**. De telles variations épigénétiques sont très fréquentes dans les populations animales et végétales.

Exemple 1 : chez la sagittaire *Sagittaria sagittifolia*, la forme des feuilles varie en fonction du degré d'immersion de la plante. Hors de l'eau, les feuilles ont la forme d'un fer de lance, elles sont arrondies à la surface de l'eau et prennent sous l'eau l'aspect de longues lanières.

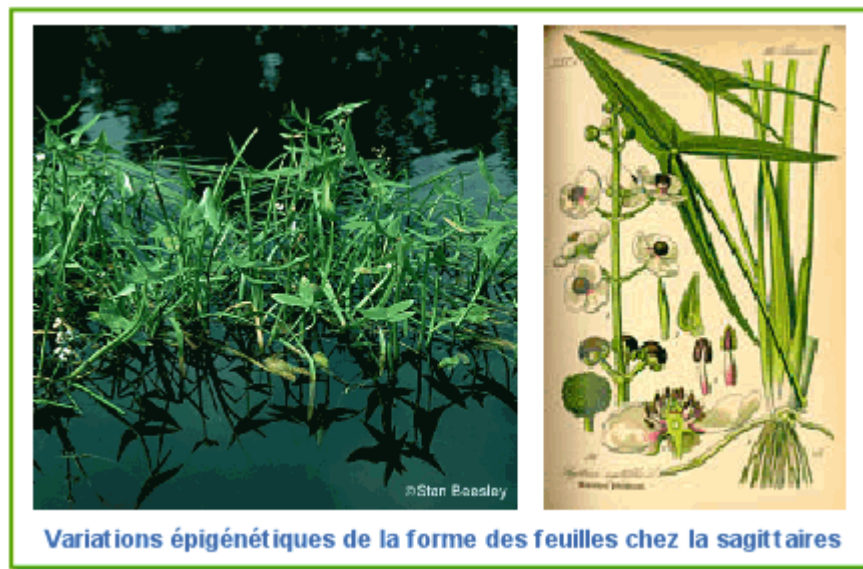


Figure 2. Epigénétique de la forme des feuilles chez *Sagittaria sagittifolia*

Exemple 2 : chez d'autres plantes, c'est la nature du sol qui peut être à l'origine d'une variation de la couleur des fleurs comme chez le mourron *Anagallis arvensis* (Primulacée).



Figure 3. Epigénétique de couleur chez l'*Anagallis arvensis*

1-3. Déterminisme génétique

La variabilité d'un caractère est déterminée génétiquement lorsqu'elle est due, au moins en partie, à la présence de plusieurs formes alléliques dans la population. Lorsque la variabilité phénotypique est due à la variation d'un seul gène, on parle de **déterminisme monogénique**, cela ne veut pas dire que le caractère est contrôlé par un seul gène mais que la variation d'un seul de ces gènes est suffisante pour entraîner une variation phénotypique. Dans d'autres cas, la variabilité d'un caractère est déterminée par un grand nombre de gènes ayant chacun

plusieurs allèles, on parle alors de **déterminisme polygénique**. C'est le cas de tous les caractères quantitatifs qui font l'objet d'une mesure comme la taille, le poids, etc.

2. Sources de la variabilité génétique

2-1. Les mutations

La variabilité génétique peut être le résultat de mutations qui font apparaître de nouveaux allèles. Les mutations peuvent affecter une portion plus ou moins grande d'ADN et, en fonction de leur localisation dans le génome, peuvent avoir ou non des effets phénotypiques.

Il existe ainsi tous les intermédiaires entre les mutations neutres qui n'ont aucun effet sur l'organisme et les mutations létales, qui réduisent l'espérance de vie des individus. Il existe différents types de mutations qui n'ont pas les mêmes conséquences phénotypiques :

a. Les mutations ponctuelles: sont des modifications d'un nucléotide ou d'un faible nombre de nucléotides qui créent de nouveaux allèles. Il faut distinguer :

- **Les insertions**

Ce sont des ajouts de nucléotides dans une séquence d'ADN. Lorsqu'elles se produisent dans une région codante, elles décalent le cadre de lecture, ce qui modifie la lecture des codons. Cela peut conduire à la synthèse d'une protéine anormale ou tronquée, car les acides aminés incorporés seront différents à partir du point de l'insertion.

- **Les délétions**

Ce sont des pertes de nucléotides dans une séquence d'ADN. Comme les insertions, lorsqu'elles se produisent dans une portion codante, elles décalent le cadre de lecture, entraînant la production d'une protéine anormale.

- **Les substitutions**

Changement d'une base par une autre qui peuvent être des transitions (Remplacement purine/purine de A avec G ou pyrimidine/pyrimidine de C avec T, les Substitutions en 3ème position des codons sont silencieuses ou synonymes alors que la plupart des substitutions en position 1 et 2 des codons se traduisent par un remplacement d'acide aminé (non synonymes).

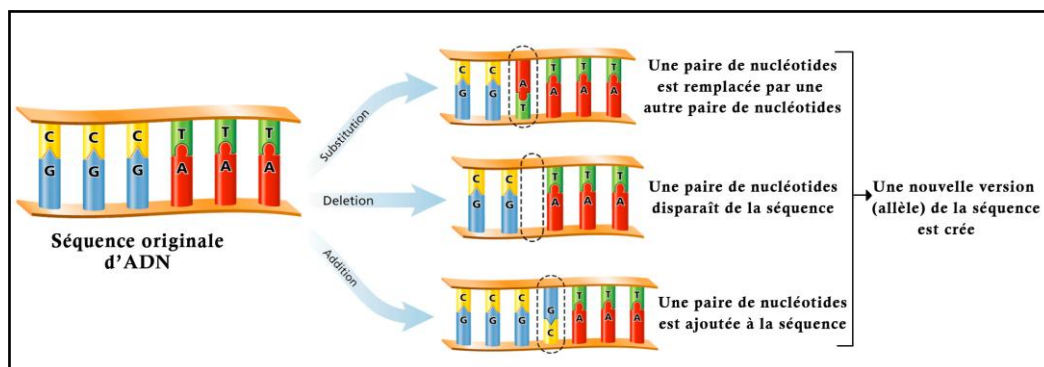


Figure 4. Formes des mutations ponctuelles

b. Les remaniements chromosomiques

Les remaniements chromosomiques sont des modifications structurales affectant les chromosomes. Ces altérations peuvent concerner un fragment chromosomique de taille variable, allant d'une petite partie d'un gène à un ou plusieurs gènes. Ces changements sont souvent très défavorables pour l'organisme. Les principaux types de remaniements chromosomiques sont les suivants :

- **Les duplications**

Elles sont défavorables lorsqu'elles se produisent à l'intérieur d'un gène, car cela peut perturber sa fonction. Cependant, elles peuvent être avantageuses lorsqu'elles augmentent le nombre de copies d'un gène, offrant ainsi la possibilité d'une diversification fonctionnelle.

- **Les inversions**

Elles se caractérisent par un renversement de l'orientation d'un fragment chromosomique, ce qui modifie l'ordre des gènes sur le chromosome. Cela peut perturber la régulation génétique et la recombinaison.

- **Les délétions**

Il s'agit de la perte d'un fragment chromosomique, souvent associée à des effets létaux ou à des déficiences graves, en fonction de la taille du fragment perdu et des gènes impliqués.

- **Les translocations**

Elles correspondent à des échanges de fragments entre deux chromosomes non homologues. Les changements du nombre de chromosomes sont de deux types:

- **L'aneuploïdie**

Perte ou ajout d'un ou plusieurs chromosomes

- **La polyploïdie**

Changement du nombre d'exemplaire du lot haploïde (passage diploïde = $2n$ à tétraploïde = $4n$). Cependant, les taux de mutation sont très faibles (de l'ordre de 10^{-5} à 10^{-7}) et la répétition des mutations à chaque génération ne modifie que très lentement les fréquences de ces allèles. A une échelle de temps de quelques dizaines à quelques centaines de générations, l'effet des mutations sur l'évolution des fréquences alléliques est donc négligeable.

Les mutations observées chez les organismes aquatiques sont de type somatique, elles ne sont donc pas transmises mais elles peuvent être à l'origine de pathologie tumorale. Leur fréquence est très faible et l'agent causal est généralement difficile à identifier, on parle alors de facteurs de risque. On peut citer le cas du B[a]P, agent mutagène associé au développement tumoral chez le poisson et les vertèbres supérieurs. Chez l'homme, il induit des mutations sur le gène p53, ces mutations ont un rôle dans le développement tumoral.

2-2. La migration des gènes ou flux génique

Le flux génique est le passage d'allèles d'une population à une autre, il peut être un puissant facteur de changement, parfois le flux génique est évident par exemple quand un animal se déplace physiquement d'un endroit à un autre.

Si les caractéristiques du nouveau venu diffèrent de celles des animaux déjà présents et s'il est suffisamment bien adapté à son nouveau site pour survivre et se reproduire avec succès la composition génétique de la population d'accueil pourra être modifiée.

D'autres formes de flux génique ne sont pas aussi évidentes, ces mouvements plus subtils sont notamment la dérive de gamètes et de formes immatures de plantes ou des animaux marins d'un endroit à un autre. Le pollen, gamète lame des angiospermes est souvent transporté à grande distance par des insectes et d'autres animaux qui entrent en contact avec les fleurs. Les semences peuvent être également emportées par le vent ou être transportées par des animaux vers de nouvelles populations plus éloignées du site d'origine.

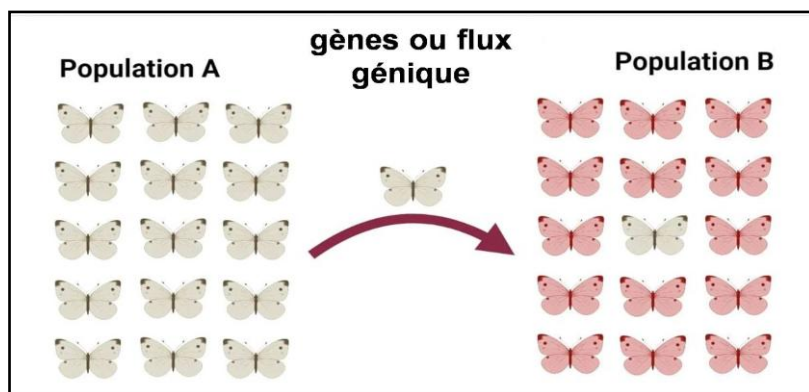


Figure 5. Changement de la constitution génétique à travers la migration

2-3. La sélection

La sélection naturelle est le concept de base de la théorie Darwinienne de l'évolution. Selon Charles Darwin, les individus les mieux adaptés à un environnement, sont les plus aptes à survivre et à se reproduire dans cet environnement. Ils transmettront mieux leurs gènes aux générations suivantes.

Cette participation différentielle des génotypes va modifier la fréquence des allèles impliqués et donc faire évoluer la structure génétique des populations au cours des générations. Ce tri des **meilleurs génotypes** sur la base de leur valeur phénotypique a pour résultat une meilleure adaptation des populations à leur environnement puisque les allèles défavorables sont indirectement éliminés par sélection, les individus qui portent se reproduisant moins bien ou pas du tout.

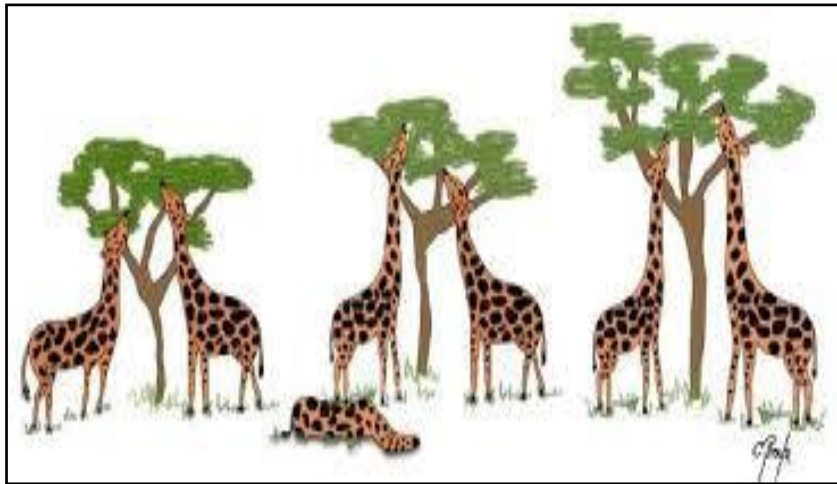


Figure 6. La sélection élimine les individus les moins adaptés

2-4. La dérive génétique

Les fluctuations aléatoires appelées dérive génétique aléatoire, ont pour conséquence la dispersion, avec le temps des fréquences géniques dans des isolats restreints. Plus la taille d'une population est petite plus ces effets dispersifs sont importants. Les migrations entre sous populations contrebalancent la différenciation génétique causée par la dérive génétique aléatoire. Les isolats génétiques sont habituellement fondés par un petit groupe d'ancêtres et ainsi certains allèles sont perdus par hasard alors que d'autres sont retenus. Si un fondateur se trouve porteur d'un allèle rare et a de nombreux descendants, l'allèle qu'il soit nuisible ou non peut atteindre une fréquence importante à la suite d'une dérive génétique aléatoire.

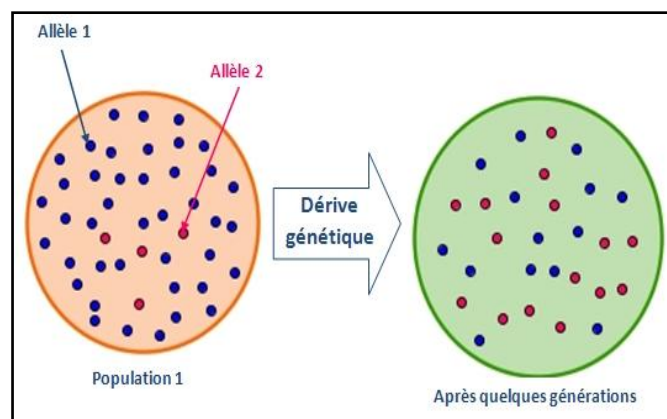


Figure 7. La dérive génétique change la composition alléliques de la population

3. Le polymorphisme dans les populations naturelles

3-1. Définition

La variabilité en génétique des populations est qualifiée de polymorphisme. Ce terme a été introduit par Ford en 1940 pour désigner la coexistence dans une population de deux formes discontinues. Le polymorphisme concerne des caractères morphologiques qualitatifs discontinus se traduisant par des phénotypes différents ou morphes. Cette définition a été

depuis étendue à toute variabilité génétique de type qualitatif détectable au sein d'une population.

Le polymorphisme est la coexistence de plusieurs allèles en un locus. Par opposition, un locus pour lequel on trouve un seul allèle est dit **monomorphe**.

Une des causes du maintien de la variabilité dans les populations est le fait que la mutation produit constamment des gènes nouveaux.

Le polymorphisme est un fait d'observation courante: la couleur des yeux, des cheveux, des groupes sanguins, la taille de musculature....etc. Donc les différences que nous constatons entre les individus se ramènent à des cas de polymorphisme génétique.

3-2. Les marqueurs en génétique des populations

On appelle marqueur génétique, un marqueur biochimique, chromosomique, ou moléculaire qui permet de révéler un polymorphisme. Ces marqueurs permettent d'identifier des variations, d'estimer leurs fréquences et de suivre leurs évolutions dans la population.

3-2-1. Les marqueurs chromosomiques

Dans les populations naturelles, on peut détecter un certain polymorphisme moléculaire correspondant à des remaniements non associés à des états délétères. La cytologie utilise des techniques permettant de localiser ces variations visibles en microscopie sur des chromosomes à l'état métaphasique en utilisant des techniques spécifiques tel que la FISH (Hybridation Fluorescente *In Situ*)

3-2-2. Les marqueurs moléculaires

Ils sont recherchés au niveau de l'ADN des individus des populations à étudier, parmi les méthodes utilisées on a le **RFLP** (Polymorphisme de Longueur des Fragments de Restriction) sont des marqueurs moléculaires reflétant un polymorphisme au niveau de sites particuliers reconnus par des enzymes de restriction. Le **RAPD** (Random Amplified Polymorphic DNA) c'est une technique qui repose sur l'emploi de la PCR (polymerase Chain Reaction).

3-2-3. Les marqueurs biochimiques

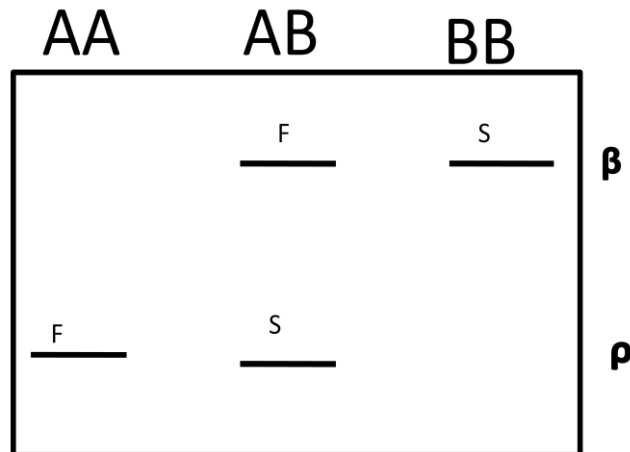
L'étude des gènes peut être aussi faite indirectement au travers de l'étude de la séquence des acides aminés des protéines codées par des gènes. En partant du principe que toute variation de la séquence d'acides aminés reflète une variation au niveau du gène codant pour cette protéine.

La mise au point du polymorphisme protéique repose sur l'utilisation de l'électrophorèse sur gel d'amidon soumise à un champ électrique, conduit par tampon, les protéines ainsi migrent en fonction de leur charge et leur poids.

4. Le polymorphisme enzymatique

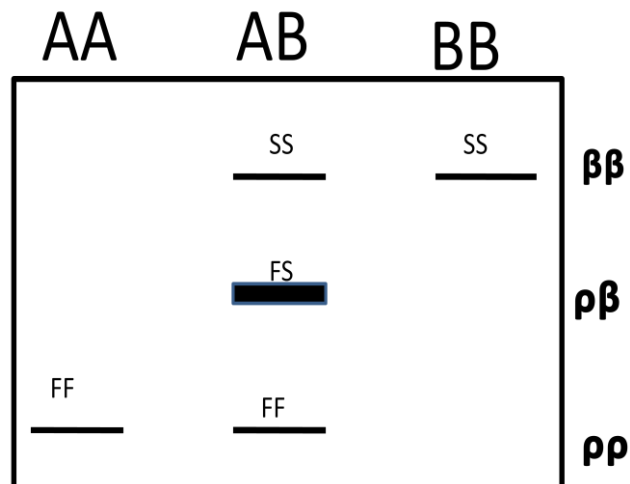
- Cas d'enzyme monomérique

Composé d'une seule chaîne polypeptidique (avec 2 sous unités) l'hétérozygote AB présente 2 bandes de même intensité



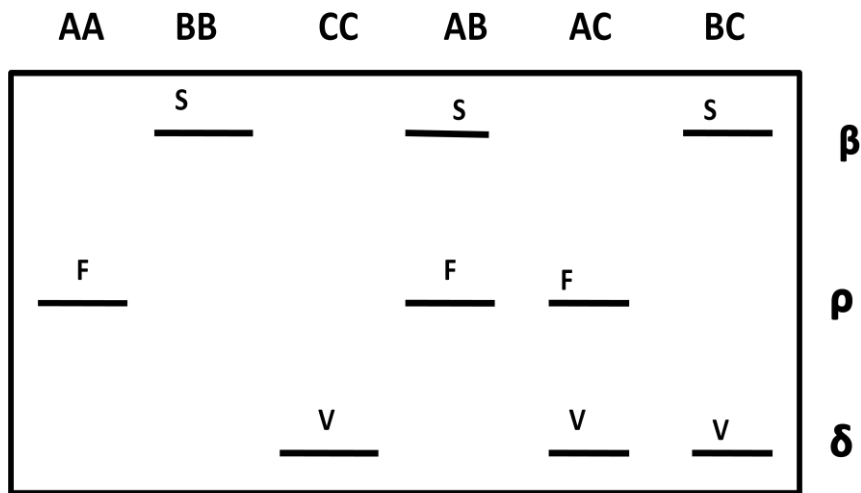
- Cas d'enzyme dimérique avec deux allèles

Composée de 2 chaînes polypeptidiques, donc l'hétérozygote AB présente 3 bandes.



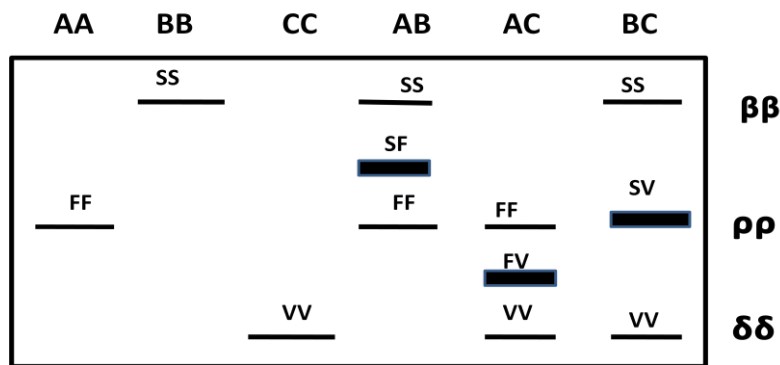
- Cas d'enzyme monomérique avec 3 allèles

Une seule chaîne polypeptidique avec trois génotypes hétérozygotes



- Cas d'enzyme dimérique avec 3 allèles

Composée de deux chaînes polypeptidiques, donc l'hétérozygote présente trois bandes.



Le nombre de bandes pour l'hétérozygote = nombre de bandes pour l'homozygote +1.

4-1. La diversité génétique des populations a l'aide du polymorphisme enzymatique

Une **population** est souvent définie comme un ensemble d'individus de la même espèce, de même niveau de ploïdie, de même mode de reproduction et occupant le même habitat. Les populations très étendues géographiquement peuvent être découpées par l'échantillonnage en **sous-populations**.

Le polymorphisme génétique d'une population représente la réserve de variabilité nécessaire qui permet à la population de s'adapter à de nouvelles conditions du milieu.

La variabilité génétique reste, donc, le garant de la colonisation d'habitats marginaux par les espèces polymorphes. L'un des facteurs du maintien du polymorphisme des populations réside dans l'effet de l'hétérosis qui peut être définie comme l'avantage déterminé par l'état hétérogène de nombreux loci. On parle de superdominance ou over-dominance lorsque l'effet hétérosis est produit par l'état hétérozygote d'un seul locus.

L'évaluation des distances génétiques entre les populations nécessite, d'abord, l'étude de leurs polymorphismes, séparément. Ainsi, l'étude de la variabilité intra-population précède toujours l'étude de la variation inter-population.

4-2. Fréquences génotypiques et fréquences alléliques d'une population pour un locus donné

Pour un locus donné, on détermine les différents génotypes présents dans une population. Ceci permet de définir les fréquences génotypiques. Si les individus sont diploïdes, la présence de 2 allèles (identiques ou différents) sera notée pour chaque locus. S'ils sont tétraploïdes, 4 allèles seront recensés par génotype. Ainsi, les fréquences alléliques sont déduites des fréquences génotypiques.

Exemple : pour un locus A, les fréquences génotypiques et alléliques d'une population à N individus diploïdes sont les suivantes:

Génotypes	Effectifs	Fréquences génotypiques
AA	22	$F(AA)=22/N$
Aa	12	$F(Aa)=12/N$
aa	11	$F(aa)=11/N$

$$F(A) + F(a) = 1$$

Allèles	Effectifs	Fréquences alléliques
A	$2(22)+12$	$F(A) = 2(22)+12/2(45) = 0.622$
a	$2(11)+12$	$F(a) = 2(11)+12 / 2(45) = 0.377$

4-3. Expression de la diversité génétique au niveau intra population.

- **Taux de polymorphisme (p)**

La proportion de locus polymorphes, encore appelée taux de polymorphisme ou plus simplement polymorphisme (**P**), rend compte de la proportion de protéines variables par rapport à l'ensemble des protéines étudiées.

$$P = \text{nombre de loci polymorphe} / \text{nombre totale de loci}$$

Une population sera dite polymorphe pour un locus donné, si la fréquence allélique de l'allèle le plus fréquent est inférieure à **0.95**.

Les méthodes d'évaluation des états alléliques et des génotypes ne concernent pas tous les loci. On n'étudie une population qu'à travers les loci pour lesquels les génotypes sont faciles à distinguer. La signification biologique et adaptative du polymorphisme d'une population est encore un sujet de controverse scientifique. Il pourrait servir pour l'explication des facultés

d'adaptation des populations à des milieux hétérogènes, dans le temps et dans l'espace. Le polymorphisme peut être entretenu par des transferts génétiques récurrents entre populations.

- **Nombre moyen d'allèles par locus**

Le nombre moyen d'allèles par locus (**A**), appelé également taux d'allélisme ou richesse allélique, est défini pour n_i allèles au locus **i** et pour **L** loci comme :

$$A = 1/L \sum n_i$$

Exemple : pour 3 loci numéroté 1, 2 et 3 ayant respectivement 2, 3 et 2 allèles,

$$A = (2 + 3 + 2)/3 = 2.33$$

Si les paramètres de diversité génétique intra- et inter-populations (diversité de N, distance génétique et paramètres de différenciation génétique) sont estimées sur la base des différences entre les fréquences alléliques, le taux d'allélisme tient compte du nombre d'allèles par locus. Par conséquent, la mesure de ce paramètre est particulièrement importante pour les stratégies de conservation.

- **Taux d'hétérozygotie (h_e et h_o)**

L'hétérozygotie (diversité génétique de Nei (1973), h_o (observed heterozygosity) peut être calculée à partir de la fréquence mesurée des hétérozygotes (nombre des individus hétérozygotes divisé par le nombre total des individus de l'échantillon). De même, dans une population panmictique la fréquence théorique des hétérozygotes h_e (expected heterozygosity) à un locus peut être calculée à partir des fréquences alléliques. S'il y a **n** allèles avec les fréquences $f_1, f_2, f_3, \dots, f_n$, la fréquence théorique des hétérozygotes sera :

$$h_e = 1 - (f_1^2 + f_2^2 + f_3^2 + \dots + f_n^2) = 1 - \sum f_n^2$$

Si plusieurs loci sont considérés, l'hétérozygotie moyenne (H_e), représentant la moyenne du taux d'individus hétérozygotes par population, sera la moyenne arithmétique de toutes les valeurs de h_e , donc $H_e = \sum h_e / L$, **L = nombre de loci**.

Chapitre 3. Equilibre des populations, Loi de Hardy-weinberg

1. Propriétés d'une population idéale

La relation théorique entre les proportions relatives d'allèles dans le pool de gènes et les fréquences des différents génotypes dans la population à été décrite de manière élégante au début des années 1900, dans un modèle mathématique développé indépendamment par le mathématicien anglais Hardy et Weinberg, médecin allemand.

Ce modèle, appelé **La loi de Hardy et Weinberg**, décrit la distribution des allèles et des génotypes dans une population idéale, qui se définit par les caractéristiques suivantes :

- Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée et à générations non chevauchantes (aucun croisement entre individus de générations différentes).
- Population d'effectif infini où les croisements sont entièrement aléatoires
- Population close génétiquement (absence de flux migratoires)
- Tous les individus, quel que soit leur génotype, ont la même capacité à se reproduire et à engendrer une descendance viable (absence de sélection)
- Absence de mutation et de distorsion de ségrégation meïotique (un individu Aa produira toujours 50% de gamètes A et 50% de gamètes a).

Parmi toutes ces caractéristiques, le croisement au hasard des individus, appelé système de **reproduction panmictique**, est l'hypothèse la plus importante. Cette hypothèse suppose que les individus ne choisissent pas leur partenaire sexuel ni en fonction de leur génotype, ni en fonction de leur phénotype = **panmixie** et que la rencontre des gamètes se fait au hasard = **pangamie**.

Le modèle de **Hardy et Weinberg** permet d'effectuer deux prédictions :

1. Les fréquences des allèles du pool de gènes d'une population ne changent pas au cours du temps
2. Si on considère deux allèles A et a présents à un locus alors après une génération de croisement au hasard, les fréquences des génotypes AA , Aa et aa dans la population sont calculé de la façon suivante :

$$p^2+2pq+q^2=1$$

p : fréquence de l'allèle A

q : fréquence de l'allèle a

Une population qui remplit ces deux conditions est dite à l'équilibre de **Hardy et Weinberg**. Cependant, il est rare qu'une population soit totalement conforme au modèle de Hardy et Weinberg et que les fréquences alléliques et génotypiques restent inchangés de génération en génération. Le modèle de Hardy et Weinberg utilise la ségrégation mendélienne et une simple probabilité pour exprimer la relation entre les fréquences des allèles et fréquences génotypiques dans une population.

$$* \text{ fréquence génotypique} = \frac{\text{nombre d'individus porteurs du génotype étudié}}{\text{nombre total d'individus de la population}}$$

$$* \text{ fréquence allélique} = \frac{\text{nombre d'allèles du type considéré}}{\text{nombre total d'allèles}}$$

$$= \frac{\text{nombre d'allèles du type considéré}}{2 \text{ allèles par individu DIPLOIDE} \times \text{nombre d'individus}}$$

2. Démonstration de la loi de Hardy et Weinberg

Supposons que la taille de la p est égale à N et considérant un locus a deux allèles A et a possédants respectivement des fréquences p et q avec p+q=1 à la génération t .quand les croisements se font au hasard c'est-à-dire chaque gamète male a autant de chance de féconder n'importe quel gamète femelle.

Il est possible de prédire les fréquences des différents génotypes à partir des fréquences des allèles dans la population parentale. Pour qu'un individu soit AA il faut qu'il reçoive un allèle A de son père et A de sa mère. si les gamètes se réunissent au hasard, cet événement se réalise avec la probabilité : $F(AA) = p \cdot p = p^2$, la même chose pour le génotype Aa et aa. $F(Aa) = 2pq$ et $F(aa) = q^2$.

Ce sont les fréquences attendus dans une population idéale. Si on calcule les fréquences alléliques dans cette génération on trouve que les fréquences sont les mêmes. $F(A) = p$ et $F(a) = q$.

Male Femelle	A(p)	a(q)
A (p)	AA	Aa
a (q)	Aa	Aa

La somme des fréquences alléliques = 1. La somme des fréquences génotypique = 1

La somme des fréquences phénotypiques = 1

Dans une population théorique idéale, les fréquences alléliques et les fréquences génotypiques restent stables de génération en génération. Les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques par une relation simple qui correspond au développement du binôme $(p+q)^2$ dans le cas d'un locus à deux allèles A de fréquence p et a de fréquence q, soit p^2 pour le génotype AA, $2pq$ pour Aa et q^2 pour aa.

Pour un locus diallélique $f(Aa) \max = 0.5$ quand $f(aa)$ et $f(AA)$ sont égales et valent 0.25 , $f(A)=0.5$ et $f(a)=0.5$. Lorsque q est faible, la plupart des allèles a sont portés par des hétérozygotes.

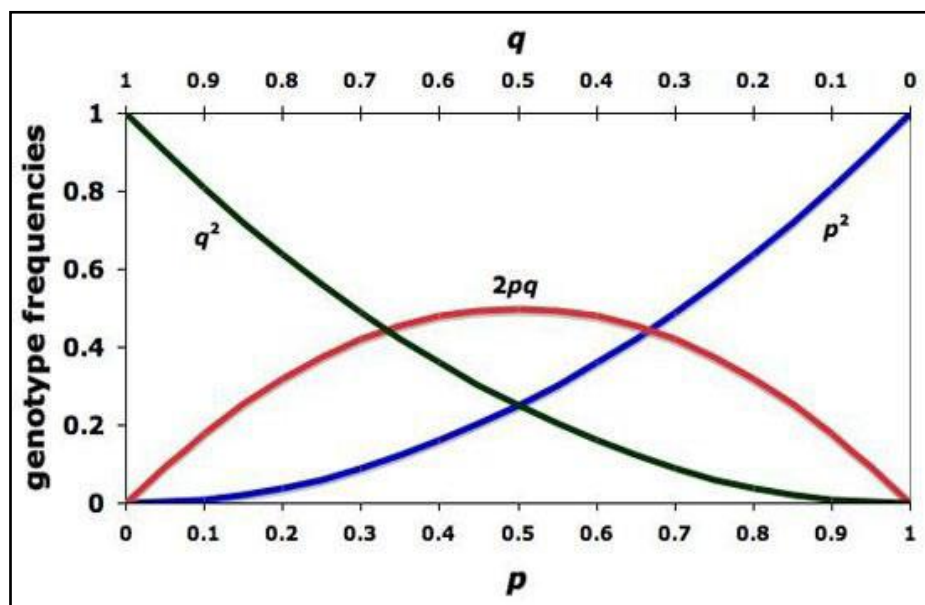


Figure 8. Fréquence génotypique en fonction de la fréquence allélique sous l'équilibre d'Hardy-Weinberg.

2-1. Fréquences génotypiques et alléliques à la génération (n+1)

Dans une population avec deux allèles A et a, où p est la fréquence de l'allèle A et q la fréquence de l'allèle a (p+q=1), les fréquences des génotypes à la génération suivante (génération n+1) peuvent être calculées comme suit :

- **Calcul des fréquences génotypiques après reproduction**

Unions possibles des génotypes	Fréquence de l'union	Descendance obtenue
AA x AA	p^4	100 % AA
AA x Aa	$2p^3q$	50% AA, 50% Aa
AA x aa	p^2q^2	100% Aa
Aa x Aa	$4p^2q^2$	25% AA, 50% Aa, 25% aa
Aa x aa	$2pq^3$	50% Aa, 50% aa
aa x aa	q^4	100% aa

Les nouvelles fréquences des génotypes après la reproduction seront les suivants

Fréquence des homozygotes AA

$$f(AA)' = p^4 + 1/2(2p^3q) + 1/4(4p^2q^2)$$

$$f(AA)' = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) \text{ et comme } p^2 + 2pq + q^2 = 1, \text{ cela donne : } f(AA)' = p^2$$

Fréquence des hétérozygotes Aa :

$$f(Aa)' = 1/2(2p^3q) + p^2q^2 + 1/2(4p^2q^2) + 1/2(2pq^3)$$

$$f(Aa)' = p^3q + p^2q^2 + 2p^2q^2 + pq^3 = 2pq(p+q), \text{ et comme } p+q=1, \text{ donc } f(Aa)' = 2pq.$$

Fréquence des homozygotes aa :

$$f(aa)' = q^4 + 1/2(2pq^3) + 1/4(4p^2q^2)$$

$$f(aa)' = q^4 + pq^3 + p^2q^2 = q^2(q^2 + 2pq + p^2) \text{ Comme } p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ cela donne } f(aa)' = q^2$$

Pour vérifier que les fréquences des allèles restent également les mêmes, nous calculons les fréquences des allèles A et a dans la population après reproduction.

Fréquence de l'allèle A (p')

$$p' = f(AA) + 1/2f(Aa) = p^2 + 1/2(2pq) = p^2 + pq = p(p+q) \text{ et comme } p+q=1 \text{ cela donne : } p' = p$$

Fréquence de l'allèle a (q')

$q' = f(aa) + 1/2f(Aa) = q^2 + 1/2(2pq) = q^2 + pq = q(p+q)$ et comme $p+q=1$, cela donne : $q' = q$.

Remarque

Les fréquences de l'allèle A et a restent constantes d'une génération à l'autre dans une population à l'équilibre.

Exemple

Un locus a deux allèles A, a dans une population où la fréquence de A est 0.7 et la fréquence de a est 0.3. Quels seront les fréquences de distribution des allèles dans ce nouveau pool de gènes ?

D'après les données dans l'exercice on a : $p = 0.7$ (fréquence de A), $q = 0.3$ (fréquence de a).

On peut calculer les fréquences des génotypes :

1. **Fréquence de AA** (homozygote dominant) :

$$p^2 = (0.7)^2 = 0.49$$

2. **Fréquence de Aa** (hétérozygote) :

$$2pq = 2(0.7)(0.3) = 0.42$$

3. **Fréquence de aa** (homozygote récessif) :

$$q^2 = (0.3)^2 = 0.09$$

Ainsi, les fréquences des génotypes dans ce nouveau pool de gènes seront :

- AA : 0.49
- Aa : 0.42
- aa : 0.09

Cela signifie que dans cette population, 49% des individus seront homozygotes dominants, 42% seront hétérozygotes, et 9% seront homozygotes récessifs.

2-2. Cas d'un gène autosomique di-allélique codominant

Dans le cadre de la loi de Hardy-Weinberg, considérons un gène autosomique avec deux allèles, A_1 et A_2 , qui présentent une codominance. Cela signifie que les deux allèles s'expriment simultanément chez les hétérozygotes, sans que l'un ne domine l'autre. Soit p la fréquence de l'allèle A_1 et q la fréquence de l'allèle A_2 , avec $p + q = 1$. Les génotypes possibles et leurs fréquences attendues à l'équilibre sont :

- **Homozygote A_1A_1** : fréquence p^2
- **Homozygote A_2A_2** : fréquence q^2
- **Hétérozygote A_1A_2** : fréquence $2pq$

Ainsi, la fréquence des hétérozygotes (A_1A_2) est maximale lorsque $p = q = 0,5$, atteignant une valeur de 0,5.

2-3. Cas d'un gène autosomique di-allélique dominant

Dans ce scénario, un gène autosomique possède deux allèles, A et a, avec A dominant sur a. Cela signifie que les individus hétérozygotes (Aa) exprimeront le phénotype associé à l'allèle A. Soit p la fréquence de l'allèle A et q la fréquence de l'allèle a, avec $p + q = 1$. Les génotypes possibles et leurs fréquences attendues à l'équilibre sont :

- **Homozygote AA** : fréquence p^2
- **Hétérozygote Aa** : fréquence $2pq$
- **Homozygote aa** : fréquence q^2

Cependant, comme A est dominant, les phénotypes des génotypes AA et Aa seront identiques. Par conséquent, la fréquence des individus exprimant le phénotype dominant (A) sera $p^2 + 2pq$, tandis que celle des individus exprimant le phénotype récessif (a) sera q^2 .

Ces principes permettent de comprendre comment les fréquences alléliques et génotypiques se maintiennent ou évoluent dans une population, en fonction des modes de dominance et de codominance.

2-4. Cas d'un gène autosomique multi-allélique

La loi de Hardy-Weinberg s'applique également à des gènes qui existent sous plus de 2 états alléliques. L'équilibre correspond alors à l'association aléatoire des différents allèles pour former les génotypes dont la fréquence reste stable de génération en génération.

Pour un locus à k allèles $A_1, A_2, A_3, \dots, A_k$, il y aura en théorie $(k(k+1))/2$ génotypes différents dans la population.

Nb de génotypes $= (k(k+1))/2$ avec k : nb d'allèles

Dans une population respectant les conditions de la loi de Hardy-Weinberg, considérons trois allèles autosomiques A, B, et C, avec des fréquences respectives p, q, et r. La répartition des génotypes dans la population sera alors la suivante :

Male			
Female	A(p)	B(q)	C(r)
A(p)	AA(p ²)	AB (pq)	AC(pr)
B(q)	AB(pq)	BB(q ²)	BC(qr)
C(r)	AC(pr)	BC(qr)	CC(r ²)

A l'équilibre

$$P+q+r = 1$$

Selon l'hypothèse de H-W, les fréquences des génotypes sont données par :

$$(P+q+r)^2 = p^2 + 2pq + q^2 + 2qr + r^2 + 2pr = 1$$

2-4-1. Cas de codominance (A=B=C)

Dans le cas de codominance les fréquences génotypiques sont elles mêmes les fréquences phénotypiques.

Phénotype	A	AB	AC	B	BC	C
Génotype	AA	AB	AC	BB	BC	CC
Fréquences	p ²	pq	pr	q ²	qr	r ²

2-4-2. Cas de dominance partielle A=B>C

Phénotype	A		AB	B		C
Génotype	AA	AC	AB	BB	BC	CC
Fréquences génotypiques	p ²	2pr	2pq	q ²	qr	r ²
Fréquences phénotypiques	p ² +2pr		2pq	q ² +2qr		r ²

L'allèle C ne peut s'exprimer qu'en absence des deux autres allèles A et B au niveau du génotype homozygote CC. On a $f(C)=r^2$ donc $r=\sqrt{f(C)}$

$f(A)+f(C)=p^2+2pr+r^2=(p+r)^2$, donc $p+r=\sqrt{f(A)+f(C)}$, donc $p=\sqrt{f(A)+f(C)}-r$

Puisque $p+q+r=1$, donc on peut déduire la valeur de $q=1-(p+r)$.

Exemple

Les groupes sanguins du système ABO chez l'homme sont dus à l'existence de 3 allèles A, B et O au niveau du locus I (Iso-agglutinine) aboutissant à 6 génotypes possibles ($I^A I^A$, $I^A I^O$, $I^A I^B$, $I^B I^B$, $I^B I^O$, $I^O I^O$). Il est à noter que dans ce cas I^A et I^B sont des allèles codominants et sont tous les deux dominants par rapport à l'allèle I^O .

Le résultat de ces observations est que les homozygotes $I^A I^A$ et les hétérozygotes $I^A I^O$ sont indiscernables par leur phénotype. Il en est de même pour les individus $I^B I^B$, $I^B I^O$. L'analyse du phénotype ne permet donc de distinguer que 4 combinaisons. En ajoutant une autre variable à l'équation de Hardy et Weinberg, on peut calculer les fréquences génotypiques et alléliques pour cet exemple impliquant 3 allèles. Soit p, q et r représentant les fréquences alléliques des groupes A, B, O respectivement.

Dans une population échantillonnée, les fréquences phénotypiques des groupes sanguins A, B et O sont respectivement 0.53, 0.13, et 0.26. Il est alors possible de calculer les fréquences alléliques p, q, et r en appliquant les principes de la loi de Hardy-Weinberg à cette distribution des groupes sanguins.

Solution

Génotype	Fréquence génotypique	Phénotype	Fréquence phénotypique
$I^A I^A$	p^2	A	0.53
$I^A I^O$	$2pr$		
$I^B I^B$	q^2	B	0.12
$I^B I^O$	$2qr$		
$I^A I^B$	$2pq$	AB	0.08
$I^O I^O$	r^2	O	0.26

En utilisant r, on peut ensuite estimer les fréquences des allèles I^A et I^B . L'allèle I^A est présent dans deux génotypes $I^A I^A$ et $I^A I^O$. La fréquence du génotype $I^A I^A$ est représentée par p^2 comme le tableau précédent montre. Donc $r^2 = 0.26$ donc $r = \sqrt{0.26} = 0.51$

Les fréquences combinées des types sanguins A et O sont données par :

$$p^2 + 2pr + r^2 = 0.53 + 0.26 = 0.79 = (p+r)^2 = 0.79 \text{ donc } p+r = 0.89 \text{ donc } p = 0.89 - 0.51 = 0.38.$$

Et maintenant nous pouvons calculer la fréquence q : $p+q+r = 1$ donc $q = 1 - (p+r) = 1 - (0.51 + 0.38) = 0.11$.

2-4-3. Cas de dominance complète A>B>C

Phénotype	A			B		C
Génotype	AA	AC	AB	BB	BC	CC
Fréquences génotypiques	p^2	$2pr$	$2pq$	q^2	qr	r^2
Fréquences phénotypiques	$p^2 + 2pr + 2pq$			$q^2 + 2qr$		r^2

L'allèle C ne peut s'exprimer qu'en absence des deux autres allèles A et B au niveau du génotype homozygote CC.

On a $f(C) = r^2$ donc $f(C) = r = \sqrt{f(C)}$

$f(B) + f(C) = q^2 + 2qr + r^2 = (q+r)^2$, donc $q+r = \sqrt{f(B) + f(C)}$, donc $p = \sqrt{f(B) + f(C)} - r$

Puisque $p+q+r=1$, donc on peut déduire la valeur de $p = 1 - (q+r)$.

Remarque

Lorsqu'un gène présente plus de 2 états alléliques, la fréquence des hétérozygotes H peut dépasser 50%, elle est d'autant plus élevée que le nombre d'allèles est important. L'hétérozygotie maximale est atteinte quand tous les allèles ont même fréquence, sa valeur est

$H_{\max} = 1 - 1/k$ où k est le nombre d'allèles

Par exemple, une population à l'équilibre peut comporter de plus de 90% d'hétérozygotes à un locus donné lorsqu'il existe plus de 10 allèles ayant les mêmes fréquences.

3. Transmission des gènes liés au sexe dans le modèle de Hardy-Weinberg

L'étude des gènes liés au sexe n'est pas anecdotique car, chez certains organismes, ils représentent une grande partie de l'ADN codant. Par exemple, chez la **drosophile**, plus d'un tiers des gènes sont portés par le chromosome X.

Pour les caractères portés par les chromosomes sexuels (hétérosomes), les deux sexes présentent des constitutions génétiques différentes. Il est donc nécessaire de distinguer :

- **Le sexe homogamétique :**

Ce sexe possède deux chromosomes sexuels identiques (femelle XX chez les mammifères, certains insectes comme la drosophile, mâle ZZ chez certains crustacés et papillons). Ce sexe est diploïde pour le chromosome sexuel.

- **Le sexe hétérogamétique**

Ce sexe possède deux chromosomes sexuels différents, ou un seul chromosome sexuel. Il est donc hémizygote (mâle XY chez les mammifères, femelle WZ chez certains crustacés et papillons). Ce sexe est hémizygote pour le chromosome sexuel.

Les deux sexes ont des contributions génétiques différentes. Si les sexes sont en fréquence égale (ratio sexuel équilibré), le sexe homogamétique détient 2/3 du pool génétique pour les gènes concernés, et le sexe hétérogamétique n'en détient que 1/3.

3-1. Calcul des fréquences alléliques

3-1-1. Lorsque les fréquences alléliques sont identiques chez les mâles et les femelles

Lorsque les fréquences alléliques sont identiques chez les mâles et les femelles, soit $p_m = p_f = p_p$ et $q_m = q_f = q_p$, la loi de Hardy-Weinberg s'applique au sexe homogamétique. Les fréquences génotypiques dans le sexe hétérogamétique peuvent être directement déduites des fréquences alléliques. Chez l'humain, pour un gène lié au chromosome X avec deux allèles A et a de fréquences respectives p et q, les fréquences génotypiques à l'équilibre seront :

Femme (XX)	Homme
$X^A X^A = p^2$	$X^A Y = p$
$X^A X^a = 2pq$	$X^a Y = q$
$X^a X^a = q^2$	

Cette différence de structure génétique des sous populations mâles et femelle a un effet spectaculaire dans le cas où un allèle est récessif. Le phénotype récessif est beaucoup plus fréquent dans le sexe hétérogamétique que dans le sexe homogamétique ou il peut être exceptionnel si la fréquence de l'allèle est faible.

3-1-2. Lorsque les fréquences alléliques diffèrent entre les mâles et les femelles

Lorsque $p_m \neq p_f \neq p_p$ et $q_m \neq q_f \neq q_p$, la différence de contribution des sexes à la descendance maintient ces variations pendant plusieurs générations, et l'égalité des fréquences alléliques n'est atteinte que progressivement (contrairement aux caractères autosomiques). Chaque mâle XY reçoit son chromosome X de sa mère. Ainsi, les fréquences alléliques chez les mâles de la

génération t correspondent aux fréquences alléliques chez les femelles de la génération précédente t-1 :

$$f(A) : p_{ft} = (p_{mt-1} + p_{ft-1})/2 \text{ et } f(a) : q_{ft} = (q_{mt-1} + q_{ft-1})/2$$

Dans l'ensemble de la population, les fréquences alléliques globales des allèles A et a sont les moyennes des fréquences de ces allèles dans les deux sexes, pondérées par leurs contributions respectives (2/3 pour le sexe homogamétique et 1/3 pour le sexe hétérogamétique) :

$$f(A)_p = 2/3 p_f + 1/3 p_m \text{ et } f(a)_p = 2/3 q_f + 1/3 q_m.$$

Si le ratio des sexes est inégal, la pondération tient compte du nombre de mâles N_m et de femelles N_f avec les formules suivantes :

$$f(A)_p : p = (p_m \times N_m + 2p_f \times N_f) / (N_m + 2N_f).$$

$$f(a)_p : q = (q_m \times N_m + 2q_f \times N_f) / (N_m + 2N_f).$$

Au cours des générations, les fréquences alléliques dans chaque sexe fluctuent autour de la valeur d'équilibre. Ces fluctuations diminuent de moitié à chaque génération, jusqu'à l'égalité des fréquences alléliques dans les deux sexes après plusieurs générations de croisements panmictiques.

Exemple

Chez la drosophile, la forme des yeux est contrôlée par un locus polymorphe à deux allèles codominants A et B, situés sur le chromosome X. Le caractère "Bar" est gouverné par l'allèle B et l'hétérozygote présente un oeil "réniforme". Une population est constituée de:

- 748 ♀ [oeil normal]
- 452 ♀ [oeil réniforme]
- 104 ♀ [oeil bar]
- 983 ♂ [oeil normal]
- 301 ♂ [oeil bar]

Calculer les fréquences de B a) parmi les femelles b) parmi les mâles c) dans l'ensemble de la population.

Réponse

Un gène à 2 allèles X^A et X^B codominants

♀ Normal $X^A X^A$	♀ Réniforme $X^A X^B$	♀ Œil bar $X^B X^B$	♂ Normal $X^A Y$	♂ Œil bar $X^B Y$
748	452	104	983	301
Total=1304			Total=1284	

a) Fréquence de B parmi les femelles

$$f(X^B) = \frac{2 \times 104 + 452}{2 \times 1304} = 0.253.$$

b) Fréquence de B parmi les males

$$f(X^B) = \frac{301}{1284} = 0.234.$$

c) Fréquence de B parmi l'ensemble de la population

$$f(X^B) = \frac{1}{3} f(X^B)_{\sigma} + \frac{2}{3} f(X^B)_{\varphi} = 0.246.$$

4. Test de l'équilibre (Chi deux)

Une question centrale est de savoir si la loi de Hardy-Weinberg établie pour une population théorique idéale s'applique également aux **populations naturelles**. Cette loi s'appuie en effet sur un raisonnement probabiliste, ne s'applique en théorie qu'à des populations d'effectif infini, et suppose remplies toute une série de conditions qui ne sont rarement respectées dans la nature (absence de mutation, migration, sélection). L'application de la loi de Hardy-Weinberg dans les populations naturelles peut être vérifiée pour des caractères codominants pour lesquels le calcul des fréquences alléliques est possible. C'est le **test de l'équilibre**.

Le principe du test est simple et peut être résumé en 3 étapes:

- 1- échantillonnage d'une population, dénombrement des effectifs génotypiques réels (possible grâce à la codominance) et calcul des fréquences alléliques réelle parmi les N individus échantillonnés soit $p = f(A)$ et $q = f(a)$
- 2- calcul des effectifs génotypiques attendus dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée soit :

$$AA = p^2 \times N, Aa = 2pq \times N, aa = q^2 \times N$$

- 3- comparaison des effectifs observés et des effectifs attendus (comparaison des deux distributions) par un test statistique du Chi Deux (ou d'autres tests). Le test du Chi Deux nécessite le calcul de la distance X^2 permettant de tester l'hypothèse d'égalité entre la distribution observée et la distribution théorique (hypothèse H_0).

$$X^2 = \sum \frac{(\text{effectifs observés} - \text{effectifs théoriques})^2}{\text{effectifs théoriques}}$$

La somme est effectuée sur tous les génotypes et la valeur X^2 est comparée à une valeur seuil, lue dans une table 2 χ , en fonction de 2 paramètres : un risque α choisi par l'utilisateur qui est

en général 5%, et un nombre de degrés de liberté (ddl) égal à la différence entre le nombre de génotypes et le nombre d'allèles du système génétique étudié.

Ddl = nb de génotypes – nb d'allèles

- Si X^2 calculé est inférieur à X^2 seuil, H_0 est acceptée et on conclut que la population suit la loi de Hardy-Weinberg donc est à l'équilibre.

- Si X^2 calculé est supérieur à X^2 seuil, H_0 est rejetée et on conclue que la population ne suit pas la loi de Hardy-Weinberg avec un risque $\alpha = 5\%$ de se tromper.

Exemple

Chez l'homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N, ce qui permet d'attribuer un génotype à chaque individu échantillonné, puis d'estimer les fréquences alléliques dans la population. Une étude portant sur 730 aborigènes australiens a donné les résultats suivants : 22 MM, 216 MN, 492 NN.

1- Calcul des fréquences p et q des allèles M et N:

$$p = (22 + 1/2 \times 216) / 730 = 0.178 \text{ pour l'allèle M}$$

$$q = (492 + 1/2 \times 216) / 730 = 0.822 \text{ pour l'allèle N.}$$

2- Calcul des effectifs théoriques attendus des différentes catégories génotypiques:

$$MM = p^2 \times 730 = (0.178)^2 \times 730 = 23.1$$

$$MN = 2pq \times 730 = (2 \times 0.178 \times 0.822) \times 730 = 213.6$$

$$NN = q^2 \times 730 = (0.822)^2 \times 730 = 493.2$$

• Test de vérification

$$X^2 = (22 - 23.1)^2 / 23.1 + (216 - 213.6)^2 / 213.6 + (492 - 493.2)^2 / 493 = 0.083$$

La valeur seuil pour $3-2=1$ degré de liberté et un risque de 5% est 3.84, la valeur de la statistique X^2 étant très inférieure à la valeur seuil, on conclut qu'il n'y a pas de différence significative entre la distribution observée et la distribution théorique. On admet donc que la population d'aborigènes australiens est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Le fait qu'une population soit considérée à l'équilibre de Hardy-Weinberg après un test statistique n'implique pas que toutes les conditions d'application de cette loi soient respectées (effectif infini, absence de mutation, absence de sélection).

L'hypothèse la plus importante qui doit être respectée est la panmixie. Un équilibre génétique instantané apparent peut donc être observé même si la population est soumise à une forte sélection. On en conclut que le fonctionnement génétique global est "proche" du fonctionnement théorique et ce n'est qu'en prenant en compte la dimension temporelle que l'on peut apprécier l'état génétique d'une population et prévoir son évolution.

En revanche, le fait qu'un échantillon soit trouvé non conforme à la loi implique que le fonctionnement génétique réel de la population est très éloigné du fonctionnement théorique, en particulier au niveau du système de croisement (homogamie, consanguinité) ou de la structure démographique de la population (fractionnement en sous-populations) qui modifient considérablement les fréquences relatives des homozygotes et des hétérozygotes.

Cette situation conduit à rechercher les particularités démographiques, génétiques ou structurelles de cette population.

TABLE DU CHI-DEUX : χ^2

α ddl	0.90	0.80	0.70	0.50	0.30	0.20	0.10	0.05	0.02	0.01
1	0,0158	0,0642	0,148	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635
2	0,211	0,446	0,713	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210
3	0,584	1,005	1,424	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,341
4	1,064	1,649	2,195	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277
5	1,610	2,343	3,000	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086
6	2,204	3,070	3,828	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812
7	2,833	3,822	4,671	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475
8	3,490	4,594	5,527	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090
9	4,168	5,380	6,393	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,666
10	4,865	6,179	7,267	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209
11	5,578	6,989	8,148	10,341	12,899	14,631	17,275	19,675	22,618	24,725
12	6,304	7,807	9,034	11,340	14,011	15,812	18,549	21,026	24,054	26,217
13	7,042	8,634	9,926	12,340	15,119	16,985	19,812	22,362	25,472	27,688
14	7,790	9,467	10,821	13,339	16,222	18,151	21,064	23,685	26,873	29,141
15	8,547	10,307	11,721	14,339	17,322	19,311	22,307	24,996	28,259	30,578
16	9,312	11,152	12,624	15,338	18,418	20,465	23,542	26,296	29,633	32,000
17	10,085	12,002	13,531	16,338	19,511	21,615	24,769	27,587	30,995	33,409
18	10,865	12,857	14,440	17,338	20,601	22,760	25,989	28,869	32,346	34,805
19	11,651	13,716	15,352	18,338	21,689	23,900	27,204	30,144	33,687	36,191
20	12,443	14,578	16,266	19,337	22,775	25,038	28,412	31,410	35,020	37,566
21	13,240	15,445	17,182	20,337	23,858	26,171	29,615	32,671	36,343	38,932
22	14,041	16,314	18,101	21,337	24,939	27,301	30,813	33,924	37,659	40,289
23	14,848	17,187	19,021	22,337	26,018	28,429	32,007	35,172	38,968	41,638
24	15,659	18,062	19,943	23,337	27,096	29,553	33,196	36,415	40,270	42,980
25	16,473	18,940	20,867	24,337	28,172	30,675	34,382	37,652	41,566	44,314
26	17,292	19,820	21,792	25,336	29,246	31,795	35,563	38,885	42,856	45,642
27	18,114	20,703	22,719	26,336	30,319	32,912	36,741	40,113	44,140	46,963
28	18,939	21,588	23,647	27,336	31,391	34,027	37,916	41,337	45,419	48,278
29	19,768	22,475	24,577	28,336	32,461	35,139	39,087	42,557	46,693	49,588
30	20,599	23,364	25,508	29,336	33,530	36,250	40,256	43,773	47,962	50,892

5. Influence des pressions évolutives sur les fréquences alléliques

5-1. Mutation

La variation des fréquences alléliques en réponse à une **mutation** est un aspect important, car les mutations créent de nouveaux allèles. Bien que le taux de mutation soit généralement faible (compris entre 10^{-4} et 10^{-8}), et par conséquent modifient les allèles existants et leurs fréquences au fil des générations surtout si les mutations se produisent régulièrement.

5-1-1. Mutation dans un seul sens

Un allèle A mute en allèle a à chaque génération. Nous allons utiliser **u** pour représenter le **taux de mutation** de A vers a. Ce taux **u** correspond à la proportion d'allèles A qui mutent en a à chaque génération.

- **Fréquence des allèles après une génération**

Si la fréquence initiale de A est p_0 après une génération, la nouvelle fréquence de A devient :

$$p_1 = p_0(1-u).$$

$(1-u)$ correspond à la fraction d'allèles A qui ne mutent pas en a, qui maintiennent l'état A dans la population. La fréquence de a, qui commence à q_0 va augmenter de la quantité up_0 à chaque génération. Ainsi, la nouvelle fréquence de a après une génération est :

$$q_1 = q_0 + up_0$$

- **Fréquence des allèles après plusieurs générations**

Si la mutation se poursuit pendant plusieurs générations, la fréquence de A continue de diminuer selon le schéma suivant :

$$p_{n+1} = p_n(1-u)$$

Après t générations, la fréquence de A devient :

$$p_t = p_0(1-u)^t$$

p_0 est la fréquence initiale de A et t représente le nombre de générations. Plus t est grand, plus p_t se rapproche de zéro, surtout si **u** est relativement élevé.

Si l'allèle A est présent dans toute une population au départ, il mettrait environ 1.4 million d'années à diminuer de moitié en raison d'un faible taux de mutation. Par exemple, un allèle fixé à l'époque d'**Homo erectus** pourrait encore être présent chez 50 % des humains aujourd'hui.

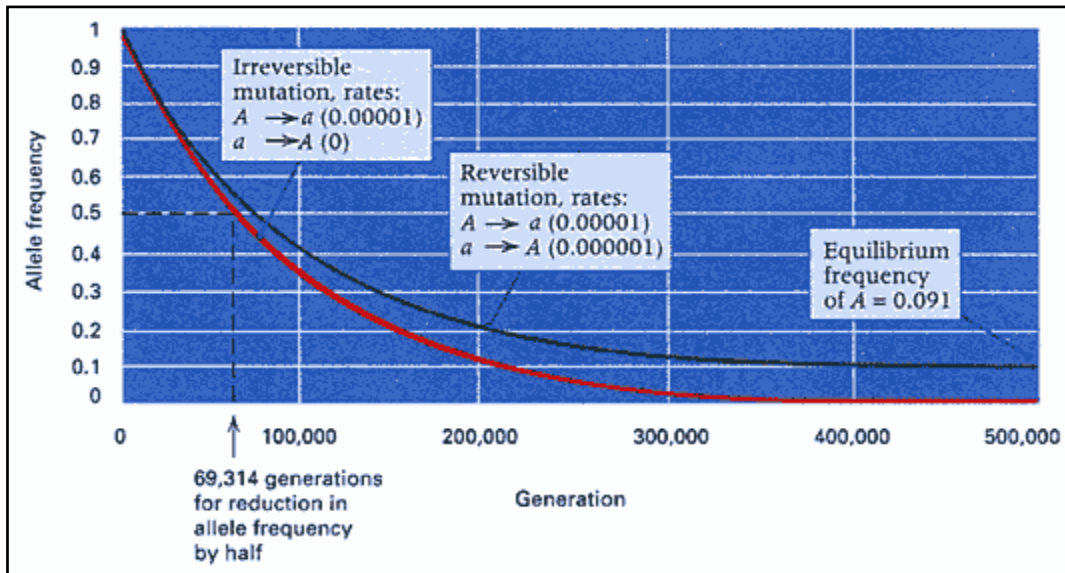


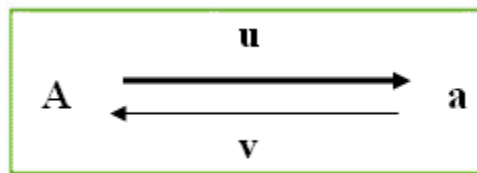
Figure 9. Effets de la mutation irréversible (courbe du bas) et de la mutation réversible (courbe du haut) sur la fréquence allélique. Dans cet exemple, le taux de mutation directe est

$$\mu = 1 \times 10^{-5} \text{ et le taux de mutation inverse est } \nu = 1 \times 10^{-6}.$$

5-1-2. Mutation dans les deux sens (réciproque)

Dans la mutation réciproque, les allèles peuvent muter dans les deux sens

- L'allèle A mute en a avec un taux de mutation **u**.
- L'allèle a peut aussi muter en A avec un taux de mutation **v**.



Ainsi, les taux de mutation **u** et **v** représentent respectivement la proportion d'allèles A qui mutent en a, et la proportion d'allèles a qui mutent en A à chaque génération.

- **Fréquence des allèles après une génération**

Après une génération, la fréquence de A se modifie de deux manières :

Une proportion up_0 d'allèles A mute en a

Une proportion vq_0 d'allèles a mute en A.

La nouvelle fréquence de A après une génération est donc :

$$p_1 = p_0(1-u) + vq_0$$

Et la fréquence de a après une génération devient :

$$q_1 = q_0(1-v) + up_0$$

- **Fréquence des allèles après plusieurs générations**

Après plusieurs générations, les fréquences des allèles tendent vers un **équilibre** stable où les proportions de A et a restent constantes. Cet équilibre est atteint lorsque le taux de mutation de A vers a est compensé par le taux de mutation de a vers A.

Les fréquences à l'équilibre pour A et a sont données par les formules suivantes :

$p' = \frac{v}{u+v}$	$\text{Donc : } q' = 1 - p' = 1 - \frac{v}{u+v} = \frac{u+v-v}{u+v}$	$q' = \frac{u}{u+v}$
----------------------	--	----------------------

Remarque

Les valeurs de p' et q' dépendent uniquement des taux de mutation et sont indépendantes des fréquences alléliques initiales p et q à l'équilibre. Après n générations, la fréquence de l'allèle A dans une population (**p_n**) avec des mutations réciproques est décrite de la manière suivante : **p_{n+1} = p' + (p₀ - p')(1-u-v)ⁿ.**

Exemple

En considérant un taux de mutation de 10⁻⁵ par gamète et par génération, quel sera le changement de fréquence observé:

- a) Au terme de 1000 générations, pour un allèle A₁ fixé au départ
- b) Au terme de 2000 générations, pour une fréquence initiale de A₁ de 0.5
- c) Au terme de 10000 générations, pour une fréquence initiale de A₁ de 0.1.

Qu'en concluez-vous ?

Réponse

on a, $p_t = p_0(1-u)^t$

$u = 10^{-5}$

a) $p_0 = 1$, $t = 1000$, donc $p_t = 1 (1-10^{-5})^{1000} = 0.99$.

b) $p_0 = 0.5$, $t = 2000$, donc $p_t = 0,5 (1-10^{-5})^{2000} = 0.49$.

c) $p_0 = 0.1$, $t = 10\ 000$, donc $p_t = 0.1 (1-10^{-5})^{10\ 000} = 0.099$.

5-2. La migration

La migration désigne le déplacement d'individus d'une population vers une autre. Ce phénomène peut entraîner des changements dans les fréquences alléliques, surtout si les fréquences de la population source diffèrent de celles de la population d'accueil.

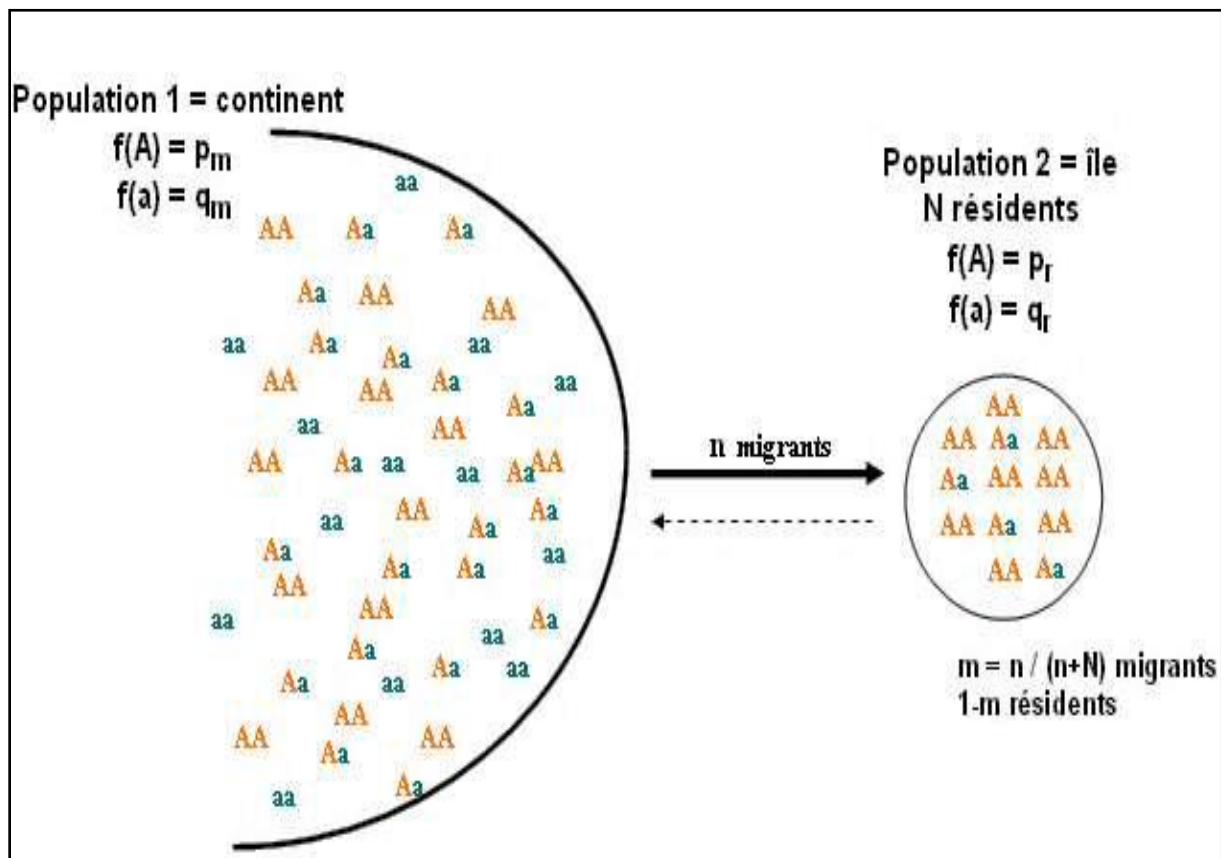


Figure 10. Influence de la migration unidirectionnelle entre une population continentale-île sur les fréquences alléliques.

Le schéma ci dessus représente une petite population isolée, ou "île", reçoit chaque génération des migrants d'une population de grande taille, ou "continent", sans que des individus migrent en sens inverse, ce qui entraîne un flux de gènes unidirectionnel.

5-2-1. Influence de la migration sur les fréquences alléliques

À chaque génération, une proportion m d'individus migrants rejoint une population, tandis que la proportion restante $(1-m)$ représente les résidents. La formule pour m est :

$$m = N_m / (N_m + N_i)$$

N_m est le nombre de migrants

N_i le nombre d'individus dans la population d'accueil.

- **Fréquences à la génération initiale (G_0)**

P_m : fréquence de l'allèle A dans la population de migrants (continent).

p_0 : fréquence de l'allèle A dans la population d'accueil (île).

- **Calcul de la nouvelle fréquence (G_1)**

Après l'arrivée des migrants, la fréquence de l'allèle A dans la génération suivante G_1 sera :

$$p_1 = (1-m)p_0 + mp_m$$

- **Variation de la fréquence allélique**

La variation de la fréquence allélique Δp entre deux générations est donnée par :

$$\Delta p = p_1 - p_0 = m(p_m - p_0).$$

Ainsi, la nouvelle fréquence de l'allèle A à la génération suivante peut être exprimée comme :

$$p' = p_0 + \Delta p$$

p' : fréquence de l'allèle A dans la génération suivante.

p_0 : fréquence de l'allèle A dans la génération initiale.

Voici une version simplifiée et rectifiée pour faciliter la compréhension des étudiants :

5-2-2. Équilibre des fréquences alléliques

À l'équilibre, les fréquences alléliques dans la population qui reçoit des migrants (l'île) deviendront les mêmes que celles de la population source (le continent). Cela se produit lorsque le changement dans les fréquences alléliques, noté Δp devient nul.

À l'équilibre : $p' = p_m$ et $q' = q_m$

p' et q' : fréquences des allèles A et a à l'équilibre dans la population de l'île.

p_m et q_m : fréquences des allèles A et a dans la population migrante (continent)

- **Fréquences alléliques après t générations de migration**

Après t générations de migrations, la population de l'île est composée d'une proportion $(1-m)^t$ d'individus résidents (ayant la fréquence d'allèle p_0 initialement sur l'île). Et d'une proportion $1-(1-m)^t$ de migrants (ayant la fréquence d'allèle p_m du continent). La fréquence de l'allèle A après t générations de migrations, notée p^t peut être calculée par : $p^t = (1-m)^t(p_0 - p_m) + p_m$.

5-3. La sélection

5-3-1. Valeur sélective

Dans un cas de gène diallélique (A et B), trois génotypes peuvent exister : **AA**, **AB**, et **BB**. La valeur sélective d'un génotype permet de mesurer son avantage dans une population. Cette valeur dépend de deux facteurs principaux: **la viabilité** (taux de survie) et **la fertilité** (capacité à produire des descendants). Valeur sélective (w), dites aussi **Fitness = viabilité×fécondité**. Pour chaque génotype, on calcule la valeur sélective relative W en prenant le rapport entre le nombre moyen de descendants d'un génotype donné et celui du génotype avec la meilleure performance.

5-3-2. Coefficient de sélection s

Le coefficient de sélection (s) mesure la diminution de la valeur sélective moyenne d'un génotype par rapport à la valeur maximale, qui est 1. Il est calculé comme suit : $s = 1 - W$.

Remarque : Ainsi, plus le coefficient de sélection est élevé, plus le génotype est désavantagé.

Exemple

Le tableau ci-dessus présente les génotypes AA, AB, et BB en termes de viabilité, fertilité, ainsi que leurs valeurs sélectives absolues et relatives. Il montre également les coefficients de sélection associés, qui indiquent le degré de désavantage de chaque génotype par rapport au génotype le plus performant (AA).

Génotype	N individus initiaux	Viabilité (%)	Fertilité	Valeur sélective absolue w	Valeur sélective moyenne W	Coefficient de sélection s
AA	100	80	5	$0.8 \times 5 = 4$	$W_{AA} = 1$	$s_{AA} = 0$
AB	100	70	4	$0.7 \times 4 = 2.8$	$W_{AB} = 0.7$	$s_{AB} = 0.3$
BB	100	40	3	$0.4 \times 3 = 1.2$	$W_{BB} = 0.3$	$s_{BB} = 0.7$

5-3-3. Evolution d'une population soumise à la sélection

Considérons une population possédante, pour le locus étudié, deux allèles A et B de fréquences respectives p et q (avec $p+q=1$). Supposons que les conditions d'une population idéale sont respectées **excepter pour la sélection**.

Génotypes	Fréquences génotypiques	Valeur sélective w	Gamètes à la génération suivante	Valeur sélective moyenne (W)
AA	p^2	w_1	$w_1 p^2$	$W = w_1 p^2 + w_2 2pq + w_3 q^2$
AB	$2pq$	w_2	$w_2 2pq$	
BB	q^2	w_3	$w_3 q^2$	

Suite à la pression sélective, les nouvelles fréquences alléliques p' et q' s'exprimeront de la façon suivante :

$$p' = \frac{w_1 p^2 + w_2 pq}{W}$$

$$q' = \frac{w_3 q^2 + w_2 pq}{W}$$

$$W = w_1 p^2 + w_2 2pq + w_3 q^2$$

5-3-4. Sélection avec des cas particuliers

- Cas d'une sélection contre un allèle létal récessif

Prenons un gène représenté par deux allèles **A** et **B**, avec des fréquences respectives **p** et **q** (où $p+q=1$).

Dans ce modèle, l'allèle **B** est récessif et létal. Ainsi, le génotype **BB** a une valeur sélective égale à zéro.

Fréquences génotypiques avant la sélection

Génotypes	AA	AB	BB	Total
Fréquences avant la sélection	p^2	$2pq$	q^2	1
Valeur sélective (w)	1	1	0	/
Valeur sélective moyenne (W)	$p^2 + 2pq + 0 = p(p+2q) = p(p+q) + q = p(1+q)$			$W = p(1+q)$
Fréquences après la sélection	P^2/W	$2pq/W$	0	1

Fréquences alléliques après sélection

$$q' = \frac{w_3 q^2 + w_2 pq}{W} = \frac{pq}{p(1+q)} \quad \text{Donc } q' = \frac{q}{1+q}$$

$$\Delta q = q' - q = \frac{q}{1+q} - q = \frac{q - q(1+q)}{1+q} \quad \text{Donc } \Delta q = \frac{q^2}{1+q}$$

- **Sélection contre un allèle sublétal récessif**

Génotypes	AA	AB	BB	Total
Fréquences avant la sélection	P^2	$2pq$	q^2	1
Valeur sélective (w)	1	1	1-s	/
Valeur sélective moyenne (W)	$W = p^2 + 2pq + (1-s)q^2$			$W = 1 - sq^2$
Fréquences après la sélection	p^2/W	$2pq/W$	$(1-s)q^2/W$	1

$$q' = \frac{(1-s)q^2 + pq}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = \frac{-sq^2(1-q)}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = \frac{-spq^2}{1 - sq^2}$$

- **Sélection contre un allèle dominant**

A - Cas où l'allèle A est complètement dominant et létal (s= 1)

Lorsque l'allèle A est dominant et que la sélection élimine tous les individus porteurs de cet allèle (homozygotes AA et hétérozygotes AB), la fréquence de l'allèle dominant est réduite à 0 en une seule génération. Cela signifie que tous les individus dominants sont éliminés, ce qui entraîne l'extinction complète de l'allèle A.

B - Quand s < 1 (allèle dominant sublétal)

Dans ce cas, la sélection agit de manière moins sévère. L'allèle dominant A n'est pas complètement éliminé, mais les individus porteurs de cet allèle subissent une réduction de leur fitness proportionnelle à s (coefficient de sélection).

Génotypes	AA	AB	BB	Total
Fréquences avant la sélection	P^2	$2pq$	q^2	1
Valeur sélective (w)	1-s	1-s	1	/
Valeur sélective moyenne (W)	$W = (1-s)p^2 + (1-s)2pq + q^2$			$W = 1 - sp(2-p)$
Fréquences après la sélection	$(1-s)p^2/W$	$(1-s)2pq/W$	0	1

Dans ce modèle, les fréquences des homozygotes et hétérozygotes dominants (AA et AB) sont réduites en fonction du coefficient de sélection s, tandis que la fréquence des homozygotes récessifs BB reste inchangée.

$$\Delta p = \frac{-Sp(1-p)^2}{1 - sp(2-p)}$$

$$p' = \frac{p - sp}{1 - sp(2-p)}$$

- **Sélection contre les homozygotes**

Génotypes	AA	AB	BB	Total
Fréquences avant la sélection	p^2	$2pq$	q^2	1
Valeur sélective	$1-s_A$	1	$1-s_B$	/
Valeur sélective moyenne	$W = (1-s_A)p^2 + 2pq + (1-s_B)q^2$			$W = 1-s_A p^2 - s_B q^2$
Fréquences après la sélection	$(1-s)p^2/W$	$2pq/W$	$(1-s)q^2/W$	1

$$q' = \frac{q(1-s_B q)}{1-s_A p^2 - s_B q^2} \quad \text{et} \quad \Delta q = \frac{pq(s_A p - s_B q)}{1-s_A p^2 - s_B q^2}$$

A l'équilibre ($s_A p = s_B q$) les fréquences de A (p) et B (q) dépendent uniquement des coefficients de sélection :

$$\bar{p} = \frac{s_B}{s_A + s_B} \quad \bar{q} = \frac{s_A}{s_A + s_B}$$

- **Sélection contre les hétérozygotes**

Génotypes	AA	AB	BB	Total
Fréquences avant la sélection	p^2	$2pq$	q^2	1
Valeur sélective	1	$1-s$	1	/
Valeur sélective moyenne	$W = p^2 + (1-s)2pq + q^2$			$W = 1-s2pq$
Fréquences après la sélection	p^2/W	$(1-s)2pq/W$	q^2/W	1

$$q' = \frac{q - spq}{1 - s2pq} \quad \Delta q = \frac{s2pq(q - 1/2)}{1 - s2pq}$$

Exemple

Un allèle récessif de fréquence $q = 0.5$ a un coefficient de sélection de $s = 0.53$.

1. Calculer la fréquence de q à la génération suivante.
2. Estimer la variation de la fréquence de cet allèle après une génération de sélection.

Solution

- **Fréquence de l'allèle q à la génération suivante**

D'après les données : $q=0.5$ et donc $p= 1-0.5= 0.5$, le coefficient de sélection $s= 0.53$

On a $q' = (1-s)q^2 + pq/1-sq^2 = (1-0.53)(0.5)^2 + (0.5)(0.5)/(1-0.53)(0.5)^2 = \mathbf{0.4235}$.

- **Estimer la variation de la fréquence q**

On a la formule suivante, $\Delta q = -spq^2/1-sq^2 = - (0.53)(0.5)(0.5)^2/1-(0.53)(0.5)^2 = 0.066/ 0.87 = -0.075$. Donc $\Delta q = -0.075$.

5-4. La dérive génétique

La dérive génétique est un processus évolutif qui induit des changements aléatoires des fréquences alléliques au fil des générations, en particulier dans les populations de petite taille. Contrairement à la sélection naturelle qui favorise certains allèles, la dérive agit de manière aléatoire et peut conduire à la fixation ou la perte d'allèles. Cela a un impact direct sur la diversité génétique, y compris sur l'hétérozygotie (h_e) qui mesure la proportion d'individus hétérozygotes dans une population.

5-4-1. Définition et principes de la dérive génétique

La dérive génétique est le résultat de fluctuations (changement) aléatoires des fréquences alléliques causées par des événements d'échantillonnage aléatoire des gamètes. Cela a un impact plus marqué dans **les petites populations**.

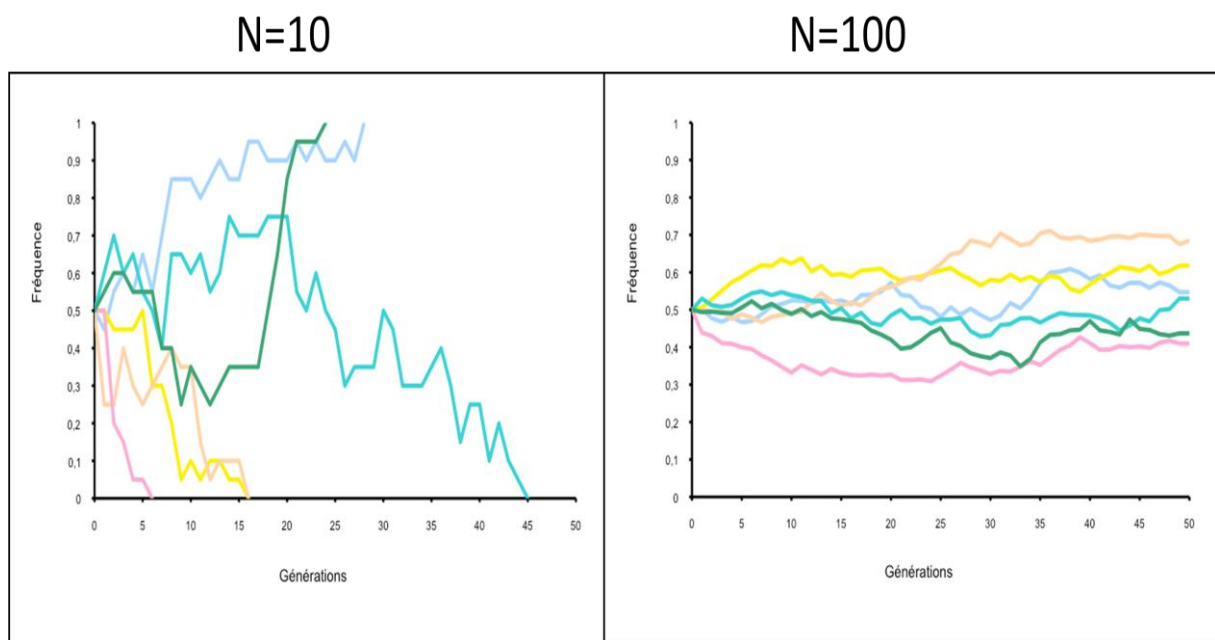


Figure 11. Évolution des fréquences alléliques dans 6 populations. Quand $N = 10$ individus, Au bout de 50 générations, toutes les populations sont fixées pour un allèle donné. Quand $N = 100$ individus Au bout de 50 générations, aucune des populations n'est fixée pour un allèle Les fréquences alléliques fluctuent d'autant plus que les populations sont de petite taille.

5-4-2. Fréquences alléliques sous la dérive génétique

La dérive génétique modifie les fréquences alléliques d'une génération à l'autre. Si l'on considère un locus avec deux allèles, A et a, dont les fréquences initiales sont p_0 et q_0 ($p_0+q_0=1$), les fréquences alléliques dans la génération suivante, après la dérive, sont aléatoires. La dérive génétique produit une fluctuation des fréquences alléliques.

La variance de cette fluctuation après une génération est donnée par : $\text{Var}(p_{t+1}) = p_t q_t / 2N_e$

p_t et q_t : fréquences des allèles A et a à la génération t respectivement,

N_e : la taille effective de la population.

5-4-3. Influence de la dérive génétique sur la diversité génétique h_e

L'hétérozygotie h_e mesure la proportion d'individus hétérozygotes dans une population et est également une mesure de la diversité génétique, $h_e = 1 - \sum p_i^2$

p_i : la fréquence de l'allèle i.

- **Dérive génétique et réduction de l'hétérozygotie (h_e)**

La dérive génétique réduit progressivement l'hétérozygotie à chaque génération. Le taux de perte de h_e dans une population de taille effective N_e est donné par : $h_{et+1} = h_e(1 - 1/2N_e)$.

Lorsque la population est petite, la réduction de h_e est plus rapide, car la dérive génétique agit plus fortement. Cela peut avoir des conséquences importantes sur la composition génétique de la population se manifeste par :

Fixation d'allèles : À terme, un allèle peut se fixer, réduisant ainsi la diversité génétique à un locus.

Réduction du potentiel adaptatif : La perte d'hétérozygotie diminue la variabilité génétique, ce qui réduit la capacité d'adaptation aux changements environnementaux.

Augmentation de la consanguinité : Une hétérozygotie réduite entraîne une augmentation de la consanguinité et du risque d'expression d'allèles récessifs délétères.

Exemple

Cet exemple illustre le processus de dérive génétique chez *Drosophila melanogaster* en simulant son effet sur les fréquences alléliques à travers plusieurs générations dans des populations de petite taille. Une étude a été menée sur 107 populations de *Drosophila melanogaster*, chacune ayant une taille de population effective $N=16$, ce qui est relativement faible. Au départ, tous les individus étaient hétérozygotes pour le locus **bw75/bw**, un locus impliqué dans la variation de la couleur des yeux.

Sur 19 générations, les conditions expérimentales étaient les suivantes :

- La taille de la population (N) restait constante.

- Aucune migration n'avait lieu entre les populations.
- Les croisements étaient réalisés aléatoirement au sein de chaque population (panmixie).

La majorité des populations ont atteint la **fixation** pour l'un des deux allèles, soit **bw75**, soit **bw**. Cela signifie que dans ces populations, tous les individus possédaient le même allèle pour ce locus, soit **bw75/bw75**, soit **bw/bw**. La fixation est un phénomène courant dans les petites populations, où l'un des allèles peut disparaître par hasard, tandis que l'autre devient le seul présent.

Pour les populations qui n'ont pas atteint la fixation, on observe une large distribution des fréquences alléliques pour **bw75** et **bw**. Cela reflète la nature aléatoire de la dérive génétique, où certaines populations présentent une proportion plus élevée de l'allèle **bw75**, d'autres de l'allèle **bw**, ou encore des fréquences intermédiaires. Ces variations illustrent l'imprévisibilité de la dérive génétique dans des populations de petite taille.

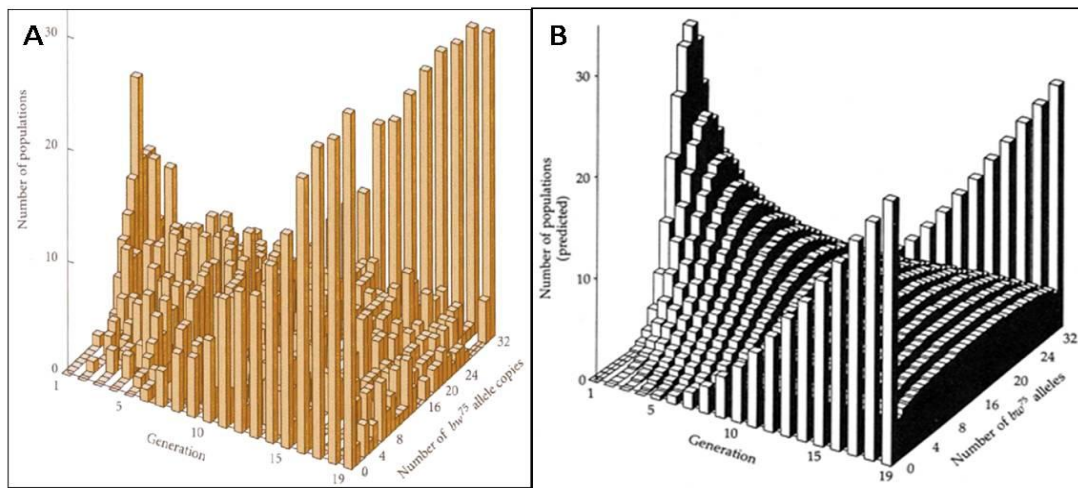


Figure 12. Les conséquences de la dérive génétique illustré par l'expérience de Buri (1956), **A** : fréquence **bw75** initiale, **B** : fréquence de l'allèle **bw75** après 19 générations.

Remarque

La dérive génétique exerce une influence notable sur les fréquences alléliques principalement lorsque la taille de la population est suffisamment **réduite**. Dans de petites populations, les fluctuations aléatoires des fréquences alléliques d'une génération à l'autre peuvent entraîner **une fixation** ou la **perte de certains allèles**. Ce phénomène est beaucoup moins prononcé dans les grandes populations, où les effets aléatoires sont dilués par le grand nombre d'individus, rendant ainsi **la sélection naturelle** le facteur prédominant dans l'évolution des fréquences alléliques.

Chapitre 4. La consanguinité

1. Définition de la consanguinité

La consanguinité se définit comme la reproduction entre individus apparentés, ce qui conduit à une augmentation de l'homozygotie au sein de la population. Ce phénomène peut avoir des effets significatifs sur la diversité génétique et la fitness des populations.

2. Notion de parenté et consanguinité Il y a consanguinité lorsque des unions se réalisent entre individus partageant au moins un ancêtre commun (individus apparentés), l'effet principal de la consanguinité est d'augmenter la fréquence des homozygotes et par conséquent de diminuer la fréquence des hétérozygotes, la consanguinité concerne tous les gènes et son effet se manifeste d'autant plus que le système est fermé, cet effet est maximal chez les plantes ou l'on a autofécondation.

-Deux individus sont apparentés lorsqu'ils ont un ou plusieurs ancêtres communs.

-Un individu est consanguin lorsqu'il est issu du croisement de deux individus apparentés.

Exemple

Lorsqu'elles sont connues, les relations de parenté sont représentées par un arbre généalogique. La figure ci-dessous représente un mariage entre cousins germains. Dans cette généalogie, seul l'individu M est consanguin car il est issu du croisement de deux individus apparentés (K et L). Ces individus K et L sont apparentés (cousins germains) car ils ont deux de leurs quatre grand-parents en commun (C et D). Il existe beaucoup d'autres individus apparentés dans cette généalogie (H avec C et D, K avec A, B, C, G, H... etc), mais il y a un seul individu consanguin car il n'y a qu'un seul mariage entre apparentés.

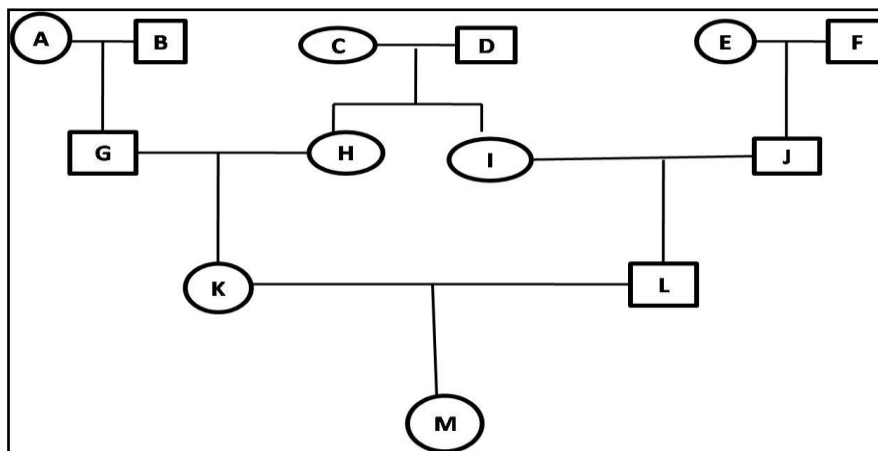


Figure 13. Le mariage des apparentées est l'origine des individus consanguins (M consanguin)

2-1. Identité des allèles, autozygotie et allozygotie

Le calcul des coefficients de consanguinité et de parenté est basé sur le concept important d'**identité des allèles par descendance** des allèles sont dits **identiques par descendance** lorsqu'ils proviennent de la copie d'un même allèle ancestral sans qu'aucune mutation n'intervienne lors des processus de réplication ces allèles ont donc tous comme origine la même séquence d'ADN qui a été dupliquée en de nombreux exemplaires.

Un locus est autozygote : s'il possède deux allèles identiques par descendance. Ce locus est donc obligatoirement homozygote **Ai Ai**.

Un locus est allozygote : lorsque ses deux allèles ne proviennent pas de la copie d'un même allèle ancêtre, un locus **allozygote** est donc soit hétérozygote **Aiaj** soit homozygote **AiAj**, les deux exemplaires du même gène étant du même état allélique mais d'origine différente (mutation différente).

L'autozygotie est une caractéristique d'un locus et ne peut concerner que des individus consanguins car eux seuls peuvent porter deux copies du même allèle ancêtre, chacune reçue de l'un des parents. Un individu consanguin n'est cependant pas forcément autozygote à l'ensemble de ses loci comme le montre la figure ci-dessous représentant un croisement frère-sœur.

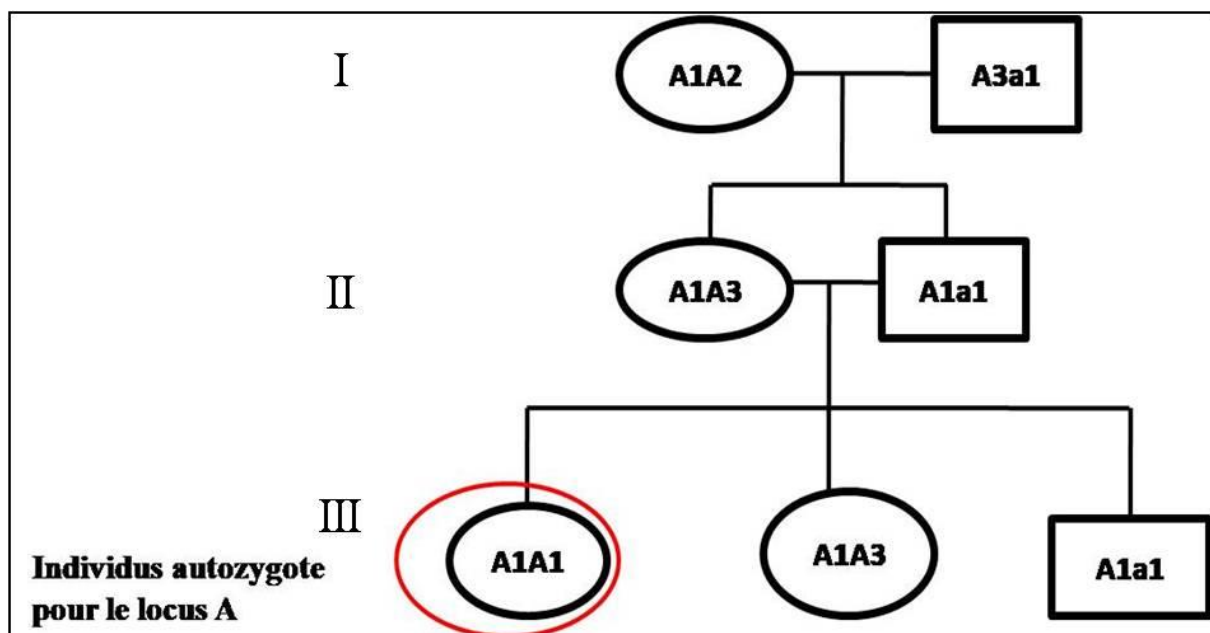


Figure 14. Transmission de l'autozygotie pour le locus A dans une lignée familiale

Parce qu'ils ont un ou plusieurs ancêtres communs, deux individus apparentés pourront partager des allèles identiques par descendance. C'est le cas des individus III1 et II2 qui ont en

commun l'allèle A1. Ces individus ne sont cependant pas consanguins car aucun de leur locus ne peut être autozygote.

2-2. Facteurs favorisant la consanguinité

- **L'autogamie** : Il s'agit de la reproduction par autofécondation chez les plantes ou certains organismes, où un individu produit une descendance à partir de ses propres gamètes. L'autogamie conduit rapidement à une augmentation de l'homozygotie.
- **Le choix d'un croisement avec un apparenté** : Dans certaines populations, il peut exister une tendance culturelle ou sociale à favoriser les unions entre individus apparentés (par exemple, des cousins). Ce comportement augmente la probabilité que des allèles identiques soient hérités d'un ancêtre commun.
- **La petite taille de la population** : Lorsque la population est réduite, les choix de partenaires reproducteurs sont limités, et la probabilité de croisement entre apparentés augmente, ce qui intensifie la consanguinité. La dérive génétique peut également jouer un rôle, réduisant davantage la diversité génétique.

2-3. Paramètres mesurant la consanguinité

Prenons un individu I avec ses parents M (mère) et P (père), qui sont liés par un ancêtre commun (AC). Cet ancêtre commun a transmis un de ses gènes à deux de ses descendants, B et C, les parents respectifs de M et P. Lors de chaque génération, il y a une probabilité de $\frac{1}{2}$ que le gène soit transmis à l'enfant. La probabilité que le gène transmis par le père P à I vienne de l'ancêtre commun AC est donc $(\frac{1}{2})^{N_P}$, N_P est le nombre de générations entre P et AC. De même, la probabilité que le gène transmis par la mère M à I provienne de AC est $(\frac{1}{2})^{N_M}$, N_M est le nombre de générations entre M et AC.

On appelle chaîne de parenté le chemin liant M à P en passant par l'ancêtre commun (AC). La chaîne de parenté n'inclut pas l'individu pour lequel on cherche le coefficient de consanguinité de l'individu qui résulterait d'une telle union. Selon les lois de l'hérédité mendélienne, un allèle présent chez un parent est transmis à sa descendance avec une probabilité de $\frac{1}{2}$ et ce à chaque génération.

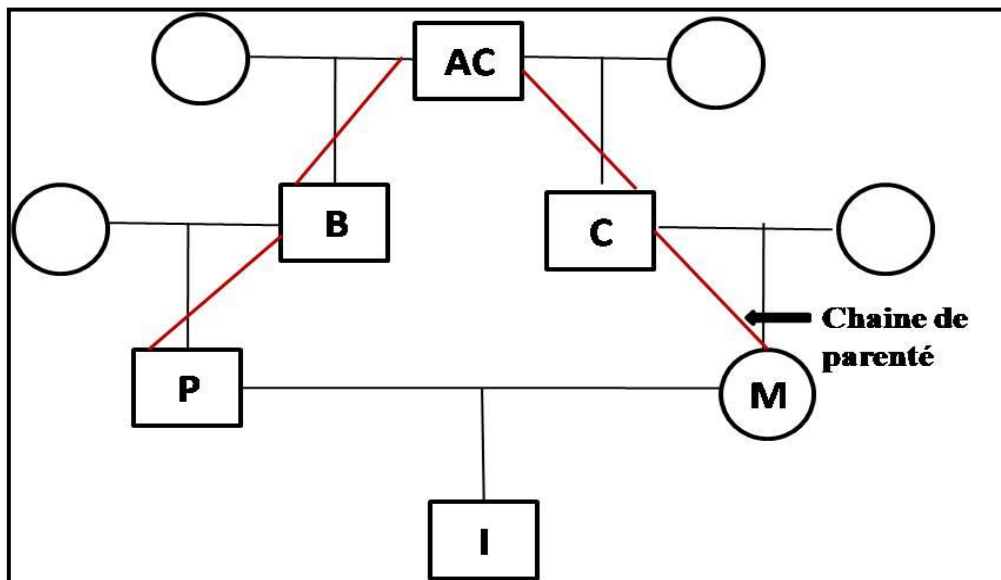


Figure 15. Chemin de la chaîne de parenté depuis les apparentés jusqu'à l'ancêtre en commun dans un arbre familiale

2-3-1. Le coefficient de parenté (Q)

Le **coefficient de parenté**, noté **Q** de deux individus correspond à la probabilité pour qu'un allèle pris au hasard à un locus donné chez un individu soit identique par descendance à un allèle pris au hasard au même locus chez l'autre individu. Le coefficient de parenté entre deux individus est donc égal au coefficient de consanguinité de leurs éventuels descendants. La formule pour calculer le **coefficient de parenté Q** entre deux individus est la suivante :

$$Q = \sum (1/2)^N (1 + f_a)$$

N_1 : est le nombre de générations entre le premier individu et l'ancêtre commun.

N_2 : est le nombre de générations entre le deuxième individu et l'ancêtre commun.

f_a : est le coefficient de consanguinité de l'ancêtre commun.

La somme \sum est effectuée sur tous les ancêtres communs (s'il y en a plusieurs).

2-3-2. Le coefficient de consanguinité (F)

Le **coefficient de consanguinité**, noté **F**, la probabilité qu'un individu possède à un locus donné deux allèles identiques par descendance c'est à dire la probabilité d'autozygotie. Comme toute probabilité, ce coefficient f varie entre 0 et 1. Il est nul uniquement lorsque les parents de l'individu considéré ne possèdent aucun ancêtre commun.

$$F = \sum (1/2)^{N+1} (f_a + 1)$$

N : nombre de maillons (étapes gamétique) entre eux.

\sum : nombre d'ancêtre dans chaque chaîne de descendants, depuis chaque ancêtre en commun et ou la somme porte sur les chaînes.

f : le coefficient de consanguinité de l'ancêtre en commun.

$(1/2)^{N+1}$: représente la probabilité que chaque allèle soit transmis à travers chaque génération.

Remarque 1

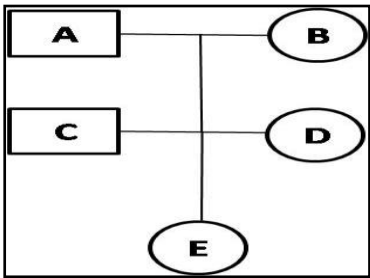
Lorsque les informations sur l'ascendance de l'ancêtre commun sont indisponibles, on suppose qu'il n'est pas consanguin, et son coefficient de consanguinité est donc attribué à 0 ($f_a=0$).

Remarque 2

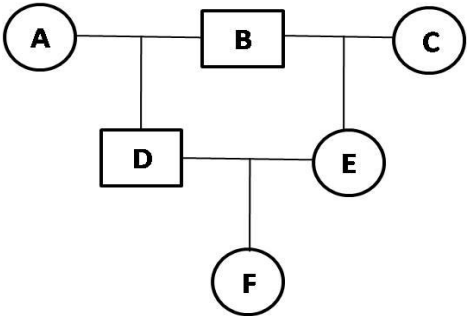
Le **coefficient de consanguinité (F)** d'un individu est la moitié du **coefficient de parenté (Q)** de ses parents. Si les parents ont un coefficient de parenté Q , leur enfant aura un coefficient de consanguinité $F=Q/2$.

3. Etude de quelques cas

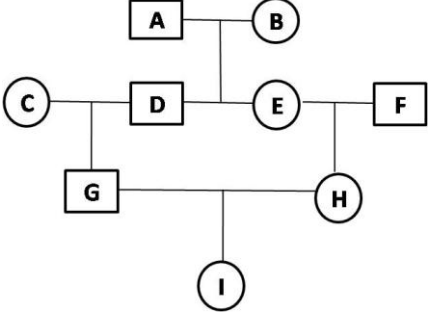
- Cas d'un mariage entre germains (frère-Sœur, parente du 1 degré)

Ancêtre en commun (Σ)	Nombre de maillons	Coefficient de consanguinité $F = \sum (1/2)^{N+1} (f_a+1)$	
C-A-D C-B-D	2	$F_E = 2(1/2)^3 = 1/4$	

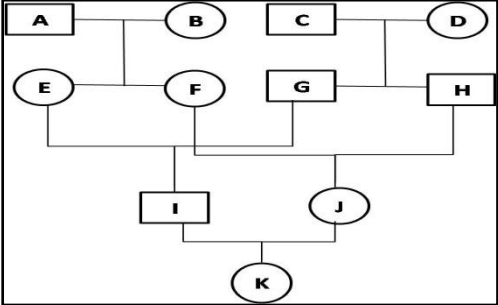
- Cas d'un mariage entre demi-germains, (demi -frère et sœur, parenté du 2^{ème} degré)

Ancêtre en commun (Σ)	Nombre de maillons	Coefficient de consanguinité $F = \sum (1/2)^{N+1} (f_a+1)$	
D- B-E	2	$F_F = (1/2)^3 = 1/8$	

- Cas d'un mariage entre cousins germains, (parenté du 3^{ème} degré)

Ancêtre en commun (Σ)	Nombre de maillons	Coefficient de consanguinité $F = \sum (1/2)^{N+1} (f_a+1)$	
G-D-A-E-H	4	$F_I = 2 \cdot (1/2)^5 = 1/16$	
G-D-B-E-H			

- Cas d'un mariage entre double cousins germains, (parenté du 3^{ème} degré)

Ancêtre en commun (Σ)	Nombre de maillons	Coefficient de consanguinité $F = \sum (1/2)^{N+1} (f_a+1)$	
I-E-A-F-J	4	$F_K = 4 \cdot (1/2)^5 = 1/8$	
I-E-B-F-J			
I-G-C-H-J			
I-G-D-H-J			

4. Influence de la consanguinité sur les fréquences génotypiques

La consanguinité affecte directement la répartition des génotypes dans une population en augmentant la fréquence des homozygotes et en réduisant celle des hétérozygotes. Ce phénomène s'explique par le fait que les individus issus de croisements consanguins ont une probabilité plus élevée de recevoir des copies identiques d'un même allèle provenant d'un ancêtre commun.

Dans une population en situation d'équilibre **Hardy-Weinberg**, les fréquences génotypiques pour un locus à deux allèles A et a sont données par :

- Homozygotes dominants AA : p^2
- Hétérozygotes Aa : $2pq$
- Homozygotes récessifs aa : q^2

En présence de consanguinité, les fréquences génotypiques sont modifiées de la manière suivante :

- Homozygotes dominants AA : $F(AA) = p^2 + Fpq$
- Hétérozygotes Aa : $F(Aa) = 2pq(1-F)$
- Homozygotes récessifs aa : $F(aa) = q^2 + Fpq$

F : le **coefficient de consanguinité**. Plus F est élevé, plus la proportion d'hétérozygotes diminue, et les homozygotes augmentent en conséquence.

Chapitre 5. Evolution et spéciation

1. L'évolution

Le concept d'évolution est l'un des principes fondamentaux de toute la biologie. En effet, l'évolution est une théorie englobant qui permet de comprendre une grande partie du monde naturel, depuis les séquences d'ADN présentes dans nos cellules jusqu'aux types d'organismes qui nous entourent. Les preuves de l'évolution sont accablantes. L'évolution a été observée directement à de nombreuses reprises. **Exemple** : des centaines d'espèces **d'insectes** ont **évolué** pour développer **une résistance aux pesticides** couramment introduits. Donc les populations se modifient au cours des temps, de manière continue (graduelle), généralement lente, par l'accumulation de changements minimes, triés et orientés par la sélection naturelle. De génération en génération, le pourcentage des formes dérivées (sélectionnées) augmente et il détermine la modification progressive d'une lignée.

1-1. Définition

Les modifications des caractères héréditaires au sein d'une population est à la base de l'apparition de nouvelles espèces à partir d'espèces ancestrales : **c'est l'évolution**. De petites différences accumulées au sein d'une population et soumises aux contraintes évolutives sont la clé de **la microévolution**, celle-ci permettra la différenciation des espèces. Certaines innovations génétiques comme les remaniements chromosomiques ou des mutations dans des gènes du développement sont à l'origine de modifications fondamentales au niveau de l'organisme, celle-ci provoque la formation de nouvelles espèces ou de nouveaux groupes, c'est **la macroévolution**.

1-2. La microévolution

Microévolution est le processus par lequel les **petits changements** au niveau du pool génétique d'une population dans le processus d'évolution. Ces changements pourraient être causés par l'être humain comme l'élevage intentionnelle de différents types de chiens en nouvelles races ou la Croix-culture de certaines plantes de faire ressortir des attributs spécifiques ou ils pourraient être le résultat de la sélection naturelle.

Exemple : l'exemple de la phalène du bouleau (*Biston betularia*) démontre un processus de microévolution. Au 19^e siècle, la pollution industrielle en Grande-Bretagne a rendu les phalènes claires plus visibles aux prédateurs, tandis que la forme sombre, mieux camouflée, a été favorisée par la sélection naturelle. Cela a conduit à une augmentation rapide de la fréquence de l'allèle dominant **C** dans les populations. Lorsque la pollution a diminué, la forme claire a réapparu, illustrant ainsi que la microévolution, ou le changement des

fréquences alléliques en réponse aux conditions environnementales, est réversible et dynamique.

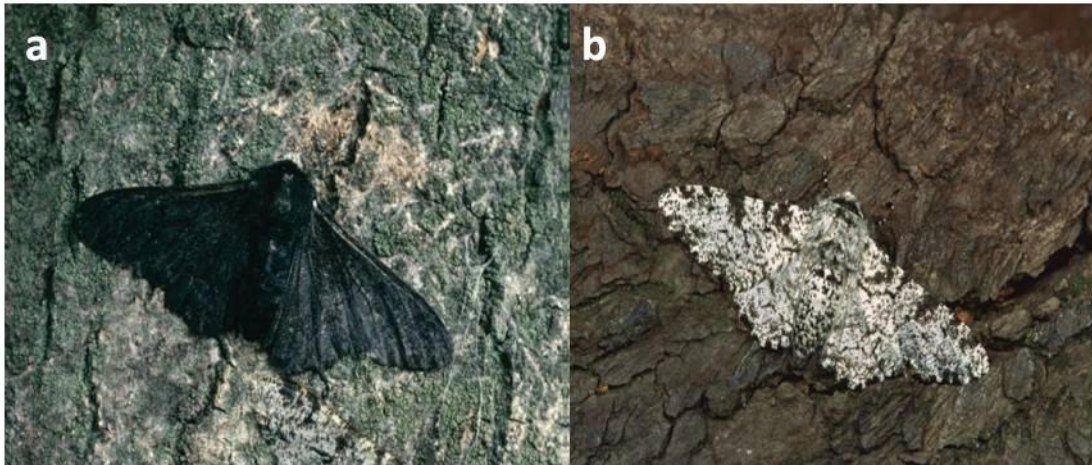


Figure 16. La forme sombre de la phalène du bouleau sur l'écorce d'un arbre recouverte de lichens. (b) La forme claire de la phalène du bouleau sur l'écorce d'un arbre recouverte de suie provenant de la pollution industrielle.

1-3. La macroévolution

Est l'évolution qui en bout de ligne transcende la barrière des espèces, produisant de nouvelles espèces à travers un processus graduel probablement de ce qu'on pourrait appeler les changements microévolution.

La macroévolution englobe les changements ainsi que le spectre complet de la vie, des organismes unicellulaires à conscients des êtres humains. L'évolution de l'être humain de singes plus primitifs, des baleines, des mammifères terrestres-logement et des vertébrés complexes de vers sont autant d'exemples de macroévolution. L'argument créationnistes commun citant la différence entre microévolution et macroévolution considère que, bien que microévolution est clairement observable, macroévolution n'est pas observable et nécessite donc un saut de la foi. Pratiquement tous les scientifiques, toutefois, l'accord sur l'existence de processus macroévolution, mais ils diront sur le réel processus eux-mêmes et la plupart diraient que la distinction entre microévolution et macroévolution est fabriqué de toutes pièces. Dans les plus courantes théories de l'évolution, macroévolution est tout simplement une importante collection de microévolution, les changements qui s'accumulent au fil du temps au point au cours de laquelle ils causent la spéciation.

2. La spéciation

C'est le processus au cours duquel se scindent une ou plusieurs espèces distinctes donc la mise en place d'une barrière entre organismes appartenant à la même esp et qui au bout de d'un temps T n'appartiendront plus à la même espèce. Étudier la spéciation, c'est étudier

l'évolution des mécanismes qui conduisent des sous-ensembles d réseau généalogique à ne plus échanger de matériel génétique. **Ces mécanismes sont de mécanismes d'isolement reproductif.**

2-1. Définition de l'espèce

L'espèce est l'ensemble des individus nés les uns des autres ou de parents communs et qui leur ressemblent autant qu'ils se ressemblent entre eux. La définition génétique d'une espèce et celle d'un ensemble d'organismes effectivement ou potentiellement en mesure de se reproduire et qui partagent un ensemble un pool de gènes en commun.

On peut également définir une espèce morphologique, sur la base de l'apparence ou de la forme comme un groupe d'organismes qui partagent un ensemble unique de caractères morphologiques.

Une espèce écologique peut aussi être définie : un groupe d'organismes interféconds utilisant une combinaison ressource habitat une niche écologique unique ces définitions sont complémentaires et ne devraient pas entrer en conflit.

La taxonomie est la science utilisée pour définir toutes les espèces et lier entre elles les espèces apparentées. L'espèce n'est jamais absolument homogène et toujours composée d'un assez grand nombre de population locales , les populations occupent en générale une aire géographique assez petite , ces dernières présentent alors de l'une a l'autre des échanges génétiques plus ou moins importants .

2-2. Races géographiques et spéciation

La diversité des milieux rencontrés sur l'aire de répartition d'une espèce entraîne une diversité des forces sélectives on doit donc s'attendre a ce que les complexes géniques sélectionnés dans chaque population différent d'un point a l'autre de l'aire de répartition. climat et nature du sol variant le plus souvent de manière régulière , les conditions de vie des populations sont d'autant plus comparables que celle-ci sont géographiquement plus proches, de plus les croisements , avec les échanges géniques qu'ils entraînent, sont d'autant plus fréquents que les populations sont plus voisines.

Les races géographiques sont des ensembles de populations caractérisés par la fréquence de certains nombre de gènes particulièrement.

2-3. Mécanismes d'isolement pré-reproductif

Ils empêchent l'inter fécondation et sont efficaces puisqu'ils permettent d'éviter de gaspiller les ressources et les efforts de reproduction pour produire des descendants non viables ou stériles.

2-3-1. L'isolement comportemental sexuel, éthologique, les individus choisissent de se reproduire avec des membres de leur propre espèce et rejettent les membres de d'autres espèces, dans les espèces avec fécondation externe ce comportement est exprimé par les gamètes.

Exemple : le papillon de nuit femelle émet des phéromones lorsqu'elle est en période de reproduction. Seuls les mâles papillon de nuit peuvent détecter ces phéromones à l'aide de leurs antennes.

2-3-2. L'isolement spatial géographique, écologique, d'habitation, les individus d'espèces différentes ne se rencontrent pas pour se reproduire car elles se reproduisent à des lieux différents.

2-3-3. L'isolement temporel

Des espèces différentes s'accouplent ou fleurissent à des moments différents de l'année.

Exemple : la grenouille des bois se reproduit entre mars et avril, alors que la grenouille taureau se reproduit entre juin et juillet.

2-3-4. L'isolement mécanique : les parties génitales ou les parties florales empêchent respectivement ou le transfert de pollen.

2-3-5. L'isolement par des pollinisations différentes : des espèces de plantes peuvent attirer différents pollinisateurs.

2-3-6. L'isolement gamétique

Chez les espèces se reproduisant par fécondation externe les gamètes présentent une attraction ou une acceptabilité sélective, les spermatozoïdes ne peuvent nager que vers les œufs de leur propre espèce, chez les plantes, les stigmates peuvent interdire l'entrée aux gamétophytes incompatible dans les espèces chez qui la fécondation est interne, les gamètes mâles ne survivent pas dans les sexuels des femelles des autres espèces.

2-4. Mécanismes d'isolement post reproductif

Les mécanismes d'isolement post reproductif réduisent la viabilité et/ou la fertilité des hybrides produits par la reproduction entre organismes membres de deux espèces différentes. Ces procédés sont très inefficaces puisque l'effort reproductif est gaspillé à produire des descendants sans utilité:

2-4-1. Viabilité réduite des hybrides

Les hybrides, bien qu'ils puissent être formés, ont souvent une survie limitée. Ils peuvent être faibles, mal adaptés à leur environnement ou présenter des malformations. Cela diminue leurs chances de survie jusqu'à l'âge adulte.

2-4-2. Stérilité des hybrides

Les hybrides peuvent atteindre l'âge adulte mais sont stériles et incapables de se reproduire. Un exemple classique est celui du mulet, issu de l'accouplement d'un cheval et d'un âne. Bien que les mulets soient robustes et fonctionnels, ils sont généralement stériles.

Exemple de la stérilité des hybrides : le cheval ($2n=64$ et l'âne ($2n=62$), le résultat de leur fécondation est la mule ($2n=63$). Les chromosomes n'arrivent pas à se mettre 2 par 2 durant la méiose, et donc l'animal est stérile.

2-4-3. Faiblesse des hybrides

Les premiers hybrides peuvent être viables et fertiles, mais lorsque ces hybrides se reproduisent, leur descendance peut présenter des problèmes génétiques qui compromettent leur viabilité ou leur fertilité. Cela entraîne un déclin progressif des lignées hybrides.

2-4-4. Spéciation par polyploïdie

La polyploïdie est l'état des cellules qui possèdent plus de deux ensembles complets de chromosomes. Le nombre haploïde de base est noté x . Les individus diploïdes ont un nombre de chromosomes $2n=2x$, tandis que les hexaploïdes ont $2n = 6x$ et un nombre haploïde de $n = 3x$. La polyploïdie est rare chez les espèces animales, mais environ 47 % des plantes à fleurs (les angiospermes) sont polyploïdes.

Les plantes tolèrent généralement mieux les déséquilibres chromosomiques que les animaux, chez lesquels la polyploïdie est souvent létale. Cependant, il est possible que la polyploïdie n'ait pas toujours été létale chez les animaux au cours de l'évolution.

Un changement soudain dans le nombre de chromosomes et la stérilité des hybrides qui en résulte peuvent agir comme des mécanismes d'isolement post-reproductif, provoquant ainsi une spéciation immédiate.

- **Types de polyploïdie**

Autopolyploïdie : Ce type de polyploïdie se produit lorsqu'un individu double son nombre de chromosomes à la suite d'une anomalie méiotique, où la ségrégation des chromosomes ne se fait pas correctement. Les autopolyploïdes sont généralement infertiles.

Allopolyploïdie : Les allopolyploïdes résultent d'un croisement entre deux espèces proches. Les ensembles de chromosomes des deux parents sont suffisamment différents pour ne pas s'apparier pendant la méiose, conduisant à une stérilité.

Exemple : un exemple classique de spéciation par polyploïdie est le croisement expérimental entre le chou et le radis, deux espèces ayant chacune 18 chromosomes ($2n=18$).

Les hybrides résultants étaient stériles, car leurs chromosomes ne pouvaient pas s'apparier correctement pendant la méiose. Cependant, en doublant le nombre de chromosomes de ces

hybrides, on a obtenu une nouvelle espèce stable et fertile qui ne pouvait se croiser avec aucune des deux espèces parentes. Ce processus de polyploidisation a donc permis la création d'une nouvelle espèce.

3. Les modes de spéciation

3-1. La spéciation allopatrique, Il y a impossibilité de flux de gènes entre taxons

Si lorsque 2 populations sont séparées par des barrières physiques (dérive des continents, formation de montagnes, montée des eaux due à un changement climatique), par conséquent des mutations vont apparaître chez certains individus (sur les gènes de la reproduction notamment) et se fixer sous l'effet des processus de tris indépendants provoquant leur différenciation.

On distingue deux types de spéciation allopatrique:

-**La spéciation par vicariance** : une grande population se scinde en 2 grandes populations.

-**La spéciation péripatrique** : une petite population se sépare de la grande population ancestrale. Exemple les 400 espèces de Drosophiles de l'archipel d'Hawaï (1/3 des espèces mondiales, une espèce endémique par île) qui ont toutes un ancêtre commun.

La dérive génétique ne jouerait pas un rôle important dans la spéciation allopatrique, la sélection naturelle joue le rôle primordial.

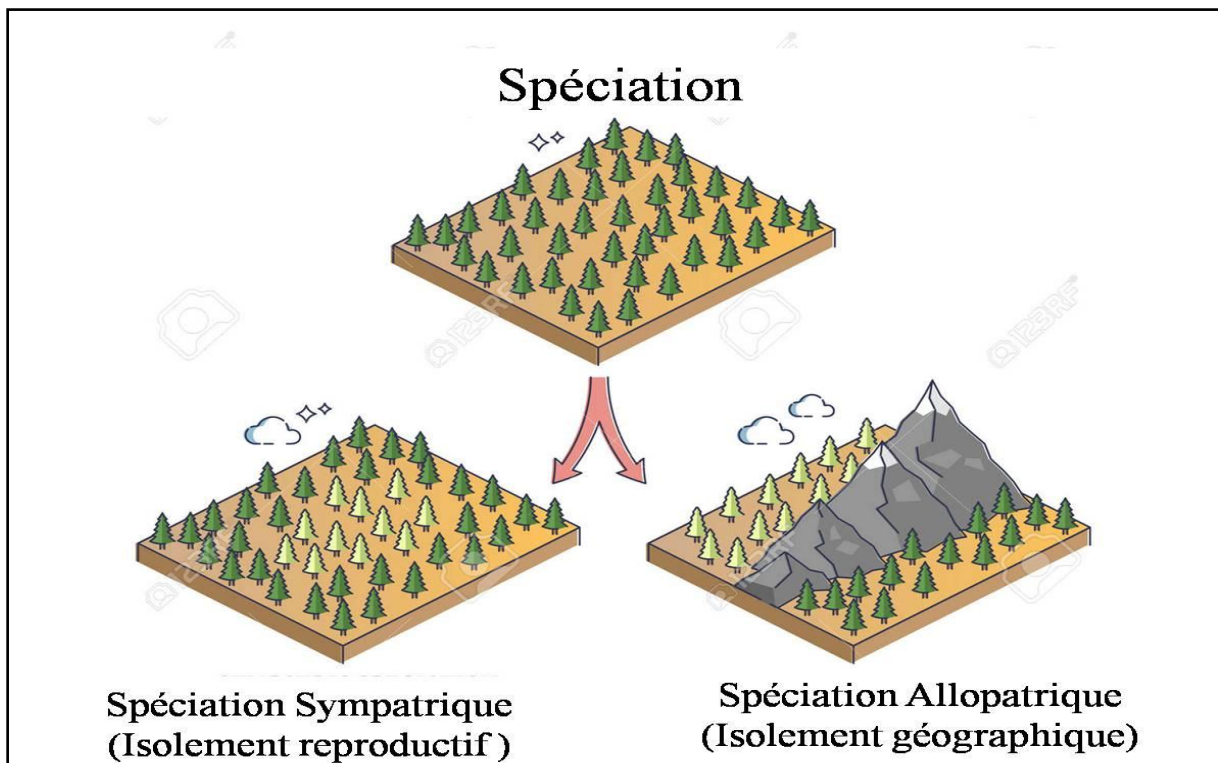


Figure 17. La spéciation allopatrique est initiée par une barrière géographique au flux génétique entre deux populations.

3-2. La spéciation avec flux de gènes entre taxons - spéciation sympatrique

Une spéciation est dite **sympatrique** quand **il n'existe pas de barrières géographiques au flux de gènes** mais les individus sont isolés sur le plan de la reproduction. La spéciation sympatrique se trouve dans un environnement spatialement hétérogène c'est-à-dire présentant plusieurs habitats ou niches, même si chaque individu a potentiellement accès à tous ces habitats.

Il y a souvent une difficulté d'adaptation à la niche écologique qui influe sur le choix du partenaire sexuel, (ce choix de niche et de partenaire sexuel est causé par des gènes qualifiés comme gènes magiques).

La spéciation sympatrique se produit lorsque des groupes au sein d'une même population évoluent séparément sans barrière géographique.

Exemple : est celui des mouches des pommes (*Rhagoletis pomonella*). À l'origine, ces mouches se nourrissaient des fruits d'aubépines, mais il y a 150 ans, certaines **ont développé une mutation** leur permettant de se nourrir de pommes, qui sont une espèce différente mais apparentée.

Les mouches se reproduisent près des fruits, ce qui fait que celles qui mangent des pommes s'accouplent surtout entre elles. Cela crée un **isolement génétique** entre les mouches des pommes et celles des aubépines. Les mouches pondent leurs œufs sur des fruits mûrs, et les pommes mûrissent plusieurs semaines plus tôt que les aubépines. Ainsi, la période de reproduction des mouches des pommes commence trois semaines avant celle des mouches des aubépines.

Cette différence de timing réduit le flux génétique entre les deux groupes à **environ 4 %** et entraîne une **différenciation génétique**. Ces différences se sont développées en 150 ans, et l'évolution continue. Bien qu'il y ait des différences génétiques et un certain isolement reproductif, cela ne signifie pas que **la spéciation soit complète**.



Figure 18. Mouche des pommes (*Rhagoletis pomonella*).

3-3. Spéciation chromosomique

C'est une spéciation qui implique des remaniements chromosomiques. On peut distinguer deux catégories :

-Les remaniements chromosomiques participent en tant que mutation sous-dominante à l'isolement reproductif post-zygotique (diminution de la fertilité ou de la viabilité des hybrides).

-Le remaniement a l'effet majeur de réduire les flux de gènes dans la région chromosomique touchée, autorisant ainsi la divergence.

Les remaniements peuvent être responsables de l'existence de parties du génome avec des taux différents d'évolution **génomique mosaïque**: il y a empêchement de la recombinaison et des flux de gènes sur certaines parties du génome.

3-4. La spéciation par renforcement

La spéciation par renforcement est un mécanisme crucial qui postule que l'augmentation de l'isolement **reproductif prézygotique** constitue une adaptation génétique visant à compenser la baisse de fertilité observée chez les hybrides, comme l'a souligné Blair en 1955. Ce processus se déroule en plusieurs étapes.

Dans un premier temps, que ce soit en allopatrie ou en sympatrie, on assiste à l'émergence et à l'évolution de **l'isolement postzygotique**, entraînant une sélection naturelle en faveur des parents produisant des hybrides fertiles. Cette dynamique favorise ensuite le développement d'un isolement prézygotique, qui limite les croisements interspécifiques. En conséquence, le mécanisme de renforcement aboutit à une spéciation complète, où les populations deviennent suffisamment distinctes pour former des espèces indépendantes.

Exemple : les drosophiles montrent que l'isolement prézygotique évolue plus rapidement en **sympatrie** qu'en **allopatrie**. De même, chez les plantes pollinisées par des insectes spécifiques, l'isolement reproductif joue un rôle fondamental dans la diversification des espèces, illustrant ainsi les principes de la spéciation par renforcement.

4. Concept actuel de l'évolution et propriétés biologiques de l'espèce

4-1. Concept actuel de l'évolution

La théorie de l'évolution a profondément transformé notre compréhension de la vie sur Terre. Les idées de Charles Darwin, notamment la sélection naturelle, expliquent comment les espèces évoluent au fil du temps. Ce cours explore les principes de la théorie darwinienne et son développement avec l'avènement de la génétique évolutive.

4-1-1. La théorie de l'évolution de Darwin

Darwin a formulé des principes essentiels concernant la sélection naturelle, notamment l'existence de **variations héréditaires** parmi les individus d'une espèce, lesquelles influencent leur capacité à survivre et se reproduire. Ainsi, les individus dotés de caractéristiques avantageuses tendent à laisser davantage de descendants, favorisant l'augmentation de ces traits au sein de la population.

Il a également proposé que des **variétés puissent évoluer en espèces distinctes**, soulignant que même de petites variations peuvent avoir un impact significatif sur la survie des individus et se transmettre à leur descendance. L'observation de la sélection artificielle dans les espèces domestiquées a renforcé sa conviction que des mécanismes similaires opèrent en milieu naturel. Ses voyages à bord du Beagle, notamment aux îles Galápagos, lui ont permis d'étudier des espèces proches présentant des variations distinctes, confirmant l'idée que les espèces changent au fil du temps.

Exemple : sur les îles Galápagos, Darwin a remarqué que certaines espèces d'oiseaux, comme les célèbres pinsons, présentaient des **différences physiques** et **comportementales** selon les îles où ils vivaient. Certains oiseaux avaient des becs plus longs ou plus courts, adaptés à leur environnement spécifique et à la nourriture disponible. Malgré ces différences, Darwin a compris que ces oiseaux étaient tous étroitement apparentés et qu'ils partageaient une origine commune avec des espèces vivant en Amérique du Sud.



Figure 19. Pinsons des îles Galápagos, Geai chanteur (*Geospiza olivacea*), pinson de cactus commun (*G. scandens*), pinson de terre moyen (*G. fortis*) respectivement.

4-1-2. La génétique évolutionnaire

L'évolution des espèces est un processus complexe qui s'étend sur des millions d'années. La théorie de Darwin a été fondatrice, mais elle a nécessité des compléments et des clarifications à la lumière des découvertes en génétique.

Bien que Darwin ait proposé le concept de sélection naturelle, il ne fournissait pas d'explication satisfaisante sur l'origine des variations entre individus ou sur la manière dont ces variations étaient transmises aux générations suivantes.

Exemple : il observait des différences de couleur chez les oiseaux, mais n'expliquait pas comment ces couleurs se transmettaient. Ce vide a été comblé par la redécouverte des travaux de Gregor Mendel, qui, en 1900, a établi les bases de l'hérédité moderne. Ses expériences sur les pois ont démontré que les traits sont déterminés par des gènes, qui se transmettent de manière prévisible à travers les gamètes. Par exemple, les variations de couleur et de forme des pois illustrent comment des traits spécifiques peuvent se retrouver dans les générations futures en fonction de la combinaison d'allèles hérités des parents.

4-1-3. Émergence de la génétique évolutionnaire

La fusion des idées de Darwin et des découvertes de Mendel a conduit à l'émergence de la génétique évolutive. Au début du XXe siècle, des scientifiques comme Sewall Wright, R. A. Fisher et J. B. S. Haldane ont développé des modèles mathématiques pour expliquer comment la génétique pouvait influencer l'évolution des espèces. Par exemple, ils ont démontré que la variation génétique au sein d'une population peut affecter la survie et la reproduction, permettant à certains traits d'être favorisés au fil des générations.

4-1-3-1. Variations phénotypiques

L'observation de variations phénotypiques chez des espèces naturelles a été essentielle pour comprendre l'évolution.

Exemple : la grande diversité dans les couleurs et motifs des coquilles des escargots, influençant leur camouflage et leur survie contre les prédateurs. Ce polymorphisme est un exemple clair de la manière dont les variations phénotypiques peuvent avoir des conséquences adaptatives.



Figure 20. La variation phénotypique naturellement occurrente chez les escargots terrestres, les écureuils et les papillons

4-1-3-2. Variations au niveau moléculaire

Les études sur les populations de *Drosophila* (mouches des fruits) ont révélé des variations chromosomiques qui jouent un rôle crucial dans la génétique évolutive.

Exemple : des inversions chromosomiques ont été observées dans certaines populations, affectant la fréquence des allèles en réponse à des pressions environnementales.

L'électrophorèse sur gel, une technique utilisée pour analyser les protéines, a également permis d'identifier des différences d'acides aminés entre les individus, révélant des variations génétiques au niveau moléculaire. Ces variations sont souvent corrélées à des adaptations spécifiques aux environnements. Par exemple, des différences dans les enzymes métaboliques permettent à certaines populations de mieux se nourrir dans des habitats particuliers.

4-1-4. L'évolution moléculaire

L'évolution moléculaire a transformé notre compréhension des mécanismes évolutifs grâce aux avancées du clonage et du séquençage de l'ADN. Ces technologies ont permis de construire des arbres phylogénétiques basés sur des séquences d'ADN homologues, révélant les relations évolutives entre les espèces avec une précision inédite.

Exemple : les études sur l'ADN mitochondrial ont montré que les humains partagent un ancêtre commun plus récent avec les chimpanzés qu'avec d'autres primates, soulignant ainsi la proximité génétique de ces deux espèces.

4-1-4-1. L'horloge moléculaire : est un outil essentiel qui utilise le taux relativement constant d'accumulation de mutations pour estimer le temps écoulé depuis la divergence d'espèces à partir d'un ancêtre commun.

Exemple : à partir des mutations dans des protéines comme la β -globine, les scientifiques ont pu estimer que la séparation entre les lignées humaines et chimpanzés remonte à environ 6 à 7 millions d'années. Ce type de calcul permet de retracer avec précision des événements évolutifs majeurs.

L'évolution moléculaire aide à comprendre les adaptations des espèces à leur environnement.

Exemple : des recherches sur les populations humaines vivant en haute altitude, comme celles des Andes et de l'Himalaya, ont révélé des mutations spécifiques dans les gènes impliqués dans la régulation de l'oxygène.

Ces mutations offrent un avantage sélectif, permettant à ces populations de mieux s'adapter aux conditions de faible teneur en oxygène.

L'évolution moléculaire permet également d'examiner des gènes non soumis à la sélection naturelle directe, comme les pseudogènes, qui évoluent souvent plus rapidement que les gènes fonctionnels.

4-1-5. Théorie neutre de l'évolution moléculaire

La théorie neutre de l'évolution moléculaire, formulée par Motoo Kimura, propose que la plupart des variations génétiques au sein des populations proviennent de mutations neutres, c'est-à-dire de mutations sans impact sur la survie ou la reproduction, échappant ainsi à la sélection naturelle. Cette théorie met en avant le rôle de la dérive génétique, où des mutations se fixent aléatoirement.

Exemple : est celui des pseudogènes, des séquences d'ADN ressemblant à des gènes fonctionnels mais ne produisant pas de protéines actives. Ces pseudogènes accumulent des mutations plus rapidement car ils ne sont pas soumis à la pression sélective. Cela montre comment, sans contraintes sélectives, certaines parties de l'ADN peuvent évoluer rapidement, contribuant à la variabilité génétique sans affecter directement le phénotype.

4-1-6. Évolution moléculaire et évolution phénotypique

La théorie neutre n'explique pas l'évolution des traits adaptatifs, comme le long cou de la girafe ou la trompe de l'éléphant, qui améliorent la forme physique.

Darwin a affirmé que ces adaptations évoluent grâce à la sélection naturelle, impliquant une sélection positive et un lien entre l'évolution des adaptations et la diversification des organismes. En s'adaptant aux conditions de vie, les organismes deviennent différents, ce qui entraîne des changements phénotypiques et la formation de nouvelles espèces. Bien que les

changements moléculaires soient nécessaires à l'évolution des adaptations, ils ne garantissent pas toujours une évolution phénotypique.

Exemple : les crocodiles et les requins montrent des changements moléculaires sans avoir significativement évolué phénotypiquement depuis des centaines de millions d'années. Cela suggère que de nombreuses substitutions génétiques n'ont qu'un lien limité avec l'évolution des traits visibles. Les recherches en génétique du développement et les projets de séquençage du génome révèlent que la duplication de gènes est cruciale pour l'évolution des phénotypes.

Exemple : les gènes globine, qui incluent ceux de l'hémoglobine et de la myoglobine, proviennent d'un gène primitif dupliqué il y a environ 800 millions d'années, illustrant l'importance de la duplication dans l'évolution.

4-2. Propriétés biologiques de l'espèce

Les propriétés biologiques d'une espèce représentent l'ensemble des caractéristiques qui permettent à une espèce de survivre, se reproduire et évoluer dans son environnement. Ces propriétés influencent non seulement la manière dont une espèce interagit avec son milieu, mais aussi la façon dont elle se perpétue et répond aux pressions évolutives.

4-2-1. Reproduction

La reproduction est l'un des fondements de la perpétuation des espèces. Elle peut être de deux types :

- **Reproduction sexuée**

Elle implique la fusion de gamètes provenant de deux individus, générant ainsi des descendants qui héritent de combinaisons génétiques uniques. Cette diversité génétique est essentielle pour l'adaptabilité des populations aux changements environnementaux.

- **Reproduction asexuée**

Elle se produit sans l'intervention de deux parents, aboutissant à des individus génétiquement identiques à leur parent. Bien que ce type de reproduction soit efficace dans des environnements stables, il réduit la diversité génétique, rendant l'espèce plus vulnérable aux changements environnementaux.

4-2-2. Isolement reproductif

L'isolement reproductif est essentiel pour maintenir l'intégrité d'une espèce. Il empêche le mélange des gènes entre des espèces différentes, garantissant que les populations restent génétiquement distinctes (cet élément a été détaillé dans la partie spéciation).

4-2-3. Homéostasie

L'homéostasie est la capacité des individus d'une espèce à maintenir un équilibre interne stable face aux variations externes. Cela inclut la régulation de paramètres comme la

température corporelle, l'équilibre hydrique, et le pH sanguin, qui sont cruciaux pour la survie.

- **Mécanismes physiologiques**

L'homéostasie est contrôlée par des mécanismes complexes qui impliquent des systèmes biologiques comme le système nerveux et endocrinien. Par exemple, chez les mammifères, la régulation de la température corporelle se fait via la transpiration, la respiration et la dilatation des vaisseaux sanguins.

- **Adaptations comportementales**

En plus des mécanismes internes, certaines espèces adoptent des comportements spécifiques pour maintenir l'homéostasie. Par exemple, certaines espèces migrent pour échapper aux conditions environnementales défavorables, ou entrent en hibernation pour économiser de l'énergie pendant les périodes de pénurie alimentaire.

L'homéostasie permet aux espèces de vivre dans des environnements variés et de résister aux changements soudains de leur milieu, ce qui augmente leurs chances de survie.

4-2-4. Capacité d'adaptation

L'adaptation est le processus par lequel les espèces modifient leurs caractéristiques biologiques pour répondre aux pressions de leur environnement. Elle est souvent le résultat de la sélection naturelle, qui favorise les traits qui améliorent la survie et la reproduction dans un contexte donné.

- **Adaptations morphologiques**

Ces adaptations concernent la structure physique des organismes.

Exemple : la forme des becs des oiseaux peut évoluer en fonction du type de nourriture disponible dans leur environnement. Les espèces vivant dans des environnements froids ont souvent une fourrure plus épaisse pour se protéger du froid.

- **Adaptations physiologiques**

Ces adaptations concernent le fonctionnement interne de l'organisme.

Exemple : certains poissons sont capables de vivre dans des environnements pauvres en oxygène grâce à des adaptations dans leur respiration.

- **Adaptations comportementales**

Les comportements peuvent également évoluer pour mieux correspondre à l'environnement.

Exemple : certains oiseaux migrent chaque année pour éviter l'hiver, tandis que d'autres hibernent.

L'adaptabilité d'une espèce est cruciale pour sa survie à long terme, car elle détermine sa capacité à faire face aux changements environnementaux, qu'ils soient rapides (catastrophes naturelles) ou lents (changement climatique).

4-2-5. Capacité de dispersion

La **dispersion** est la capacité des individus à se déplacer d'un habitat à un autre, ce qui joue un rôle essentiel dans la colonisation de nouveaux environnements et l'évitement de la concurrence. Les espèces diffèrent dans leur capacité de dispersion en fonction de leurs caractéristiques biologiques

- **Dispersion active**

Certaines espèces, comme les oiseaux ou les mammifères, peuvent se déplacer activement sur de longues distances. Cette capacité leur permet de coloniser de nouveaux habitats, de trouver des ressources ou d'échapper à des conditions défavorables.

- **Dispersion passive**

D'autres espèces se dispersent de manière passive, en utilisant des vecteurs comme le vent, l'eau ou d'autres animaux.

Exemple : les graines de certaines plantes sont transportées par le vent ou par des animaux sur de longues distances.

La dispersion affecte également la structure génétique des populations, car elle influence le flux génétique entre différentes populations. Une dispersion limitée peut conduire à une plus grande différenciation génétique entre les populations, tandis qu'une dispersion élevée favorise le mélange des gènes.

Chapitre 6. Bases démographiques des populations

La démographie des populations est un domaine fondamental de l'écologie, permettant de comprendre la structure et la dynamique des populations animales. Il se concentre sur la répartition spatiale, la survie, l'influence des facteurs environnementaux, la régulation des populations, la stabilisation des communautés et les stratégies adaptatives. L'étude de ces concepts est cruciale pour comprendre la dynamique des écosystèmes et les processus évolutifs.

1. Structure d'une population

Les principales composantes de la structure d'une population sont :

Densité : Le nombre d'individus par unité de surface ou de volume. La densité est souvent utilisée pour évaluer la pression exercée par une population sur son environnement.

Exemple : Le calcul de densité dans une forêt pour une population de cerfs peut se faire par :
Densité'= N/A où N est le nombre d'individus et A la surface.

Exemple : Si 100 cerfs sont présents dans une zone de 10 km², la densité est :
Densité'= $100/10=10$ cerfs par km².

Taille : Nombre total d'individus dans une population.

Classes d'âge : Répartition des individus par tranches d'âge. Une population est souvent divisée en **jeunes**, **adultes** et **âgés**. Cela permet de prédire l'avenir d'une population (croissance ou déclin).

Cinétique démographique : La **natalité** (taux de naissance), **mortalité**, **immigration**, et **émigration** affectent la taille de la population. Ces processus sont résumés par la formule suivante pour le changement de la taille de la population (ΔN):

$\Delta N = (\text{Naissances} + \text{Immigration}) - (\text{Mortalité} + \text{Émigration})$.

Le **sex-ratio** est le rapport entre le nombre de mâles et de femelles dans une population sexuée. Ce rapport est généralement exprimé par : $SR = N_{\text{Male}}/N_{\text{Femelle}}$.

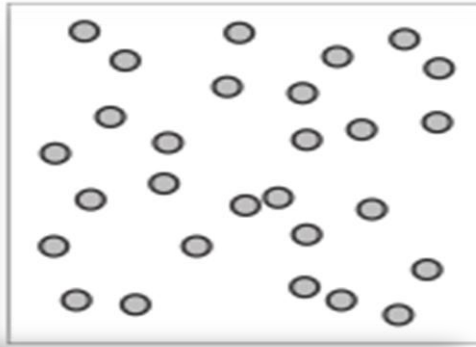
Exemple : si une population compte 200 mâles et 400 femelles, le sex-ratio est :
 $SR = 200/400 = 0,5$.

2. Répartition spatiale des populations

La répartition des individus au sein d'une population n'est jamais totalement régulière dans la nature, sauf dans des cas d'intervention humaine, comme pour les plantes cultivées. Il existe trois principaux types de distribution spatiale des individus dans leur habitat naturel :

2-1. Répartition aléatoire : Les individus sont **dispersés de manière imprévisible**, sans modèle particulier. Ce type de distribution est souvent observé chez les espèces végétales, comme certaines herbes sauvages. Ce type de répartition est favorisé dans les environnements où les **ressources** (eau, lumière, nutriments) sont **abondantes** et **homogènes**.

Exemple : les graines transportées par le vent se dispersent de manière aléatoire.



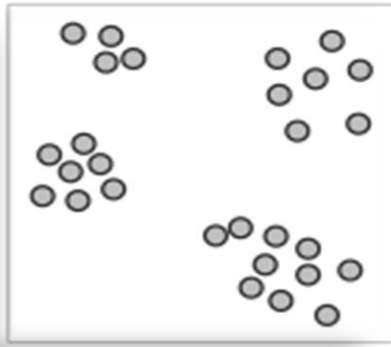
2-2. Répartition uniforme : Les individus sont **répartis de façon régulière**, avec des distances égales entre eux. Ce type de répartition est **rare** dans la nature mais peut être observé chez certaines espèces territoriales ou en **compétition pour les ressources**, par exemple chez certaines espèces d'oiseaux qui défendent des territoires de nidification.

Exemple : les manchots empereurs. Et dans les Berger pour les végétaux.



2-3. Répartition en agrégats (ou groupée) : Il s'agit du type de distribution le plus fréquent, où les individus **se regroupent autour de ressources limitées**, comme les points d'eau ou les zones de nourriture abondante. Ce modèle est commun chez de nombreuses espèces animales, comme les troupes d'éléphants ou les bancs de poissons.

Exemple : les éléphants se rassemblent autour de points d'eau.



3. Répartition temporelle des populations

Dans les populations naturelles, les effectifs fluctuent constamment sur de **courtes périodes** de temps. Ces fluctuations peuvent être liées à divers facteurs environnementaux, notamment les **conditions climatiques**, la disponibilité des ressources alimentaires, ou la pression exercée par les prédateurs et les parasites. Ainsi, le taux de croissance des populations peut être **positif** ou **négatif** selon la variation de ces facteurs.

3-1. Notion de prévisibilité du milieu

Le milieu environnant varie dans le temps, mais il est crucial de distinguer les variations prévisibles (comme l'alternance jour/nuit ou les saisons) des variations imprévisibles (exemple, des catastrophes naturelles ou des changements brusques de température).

La vulnérabilité des populations face à ces variations est beaucoup plus importante dans les **milieux imprévisibles**, car elles n'ont pas développé de mécanismes d'adaptation ou de résistance spécifiques. En fonction de la prévisibilité du milieu et de la durée de vie des individus, on peut classer les populations et les environnements en trois catégories :

- **Milieux prévisibles avec des espèces à durée de vie longue**

Ces espèces ont souvent une croissance plus lente et sont capables de résister aux variations saisonnières régulières. Par exemple, les grands mammifères comme les éléphants ou les cétacés.

- **Milieux imprévisibles avec des espèces à durée de vie longue**

Ces espèces ont développé des stratégies de survie pour résister à l'imprévisibilité de leur environnement, comme **l'hibernation** ou des mécanismes de **stockage de nourriture**.

Exemple : l'ours polaire.

- **Milieus imprévisibles avec des espèces à durée de vie courte**

Ces espèces se reproduisent rapidement pour compenser les pertes dues aux conditions variables. Les insectes, comme les moustiques, illustrent ce type d'adaptation.

4. La survie et l'influence des facteurs sur les populations

La survie des populations dépend de nombreux facteurs environnementaux et biologiques qui influencent la dynamique de leurs effectifs au fil du temps. Ces facteurs peuvent être classés en deux grandes catégories : **les facteurs abiotiques** (non vivants) et **les facteurs biotiques** (vivants). L'interaction entre ces deux catégories détermine la capacité d'une population à se maintenir ou à croître dans un environnement donné.

4-1. Facteurs abiotiques influant sur la survie des populations

Les facteurs abiotiques englobent l'ensemble des éléments physico-chimiques de l'environnement qui affectent directement ou indirectement les populations d'une espèce.

- **Température**

La température influence la physiologie des organismes, leurs comportements reproductifs et leur répartition géographique. Certaines espèces sont capables de s'adapter à des variations thermiques importantes, alors que d'autres sont très sensibles aux écarts de température.

Exemple: les poissons dans les eaux tempérées montrent une tolérance thermique limitée ; une hausse de température peut provoquer une mortalité massive si les eaux deviennent trop chaudes pour leur survie.

- **Disponibilité en eau**

L'eau est un facteur clé pour la survie des populations, en particulier dans les environnements arides. La répartition des espèces végétales et animales est souvent étroitement liée à la disponibilité en eau.

Exemple : les plantes des déserts, comme les cactus, ont développé des mécanismes d'adaptation pour survivre dans des environnements où l'eau est rare (capacité à stocker l'eau, stomates fermés en journée).

- **Nutriments et ressources alimentaires**

La disponibilité en nutriments influence la croissance et la reproduction des populations. Les fluctuations dans l'abondance de la nourriture peuvent entraîner des variations importantes dans les populations animales et végétales.

Exemple : dans les écosystèmes marins, les blooms de phytoplancton sont influencés par les apports en nutriments tels que le nitrate ou le phosphate. Ces apports peuvent entraîner une explosion des populations de petits poissons, suivie d'une augmentation des prédateurs.

4-2. Facteurs biotiques influant sur la survie des populations

Les facteurs biotiques concernent les interactions entre les organismes vivants qui influencent la structure et la dynamique des populations. Ces interactions peuvent être intra-spécifiques (entre individus de la même espèce) ou inter-spécifiques (entre individus d'espèces différentes).

- **Compétition**

La compétition pour les ressources (nourriture, eau, territoire, partenaires de reproduction) est un facteur clé dans la survie des populations. Elle peut être **intra-spécifique** (entre individus d'une même espèce) ou **inter-spécifique** (entre espèces différentes). La compétition intra-spécifique entraîne souvent une régulation de la densité des populations, tandis que la compétition inter-spécifique peut influencer la coexistence des espèces dans un même habitat.

Exemple : les cerfs dans une forêt dense sont en compétition pour les ressources alimentaires limitées. En période de disette, les populations diminuent, car seuls les individus les plus aptes survivent.

- **Prédation**

La prédation est une interaction clé dans les écosystèmes qui influence la dynamique des populations de proies et de prédateurs. L'abondance de proies **favorise la croissance des populations** de prédateurs, tandis qu'une diminution des proies entraîne une baisse des effectifs de ces derniers.

Exemple : les populations de lynx et de lièvres en Amérique du Nord montrent des cycles synchronisés où une **augmentation du nombre de lièvres** entraîne une hausse du nombre de lynx, suivie d'une diminution des lièvres sous la pression de prédation.

- **Maladies et parasitisme**

Les maladies et parasites influencent la survie des populations en agissant sur la santé des individus. Les épidémies peuvent réduire drastiquement les populations, surtout dans des conditions de **densité élevée** où la transmission des **pathogènes est facilitée**.

Exemple : la peste bovine, une maladie virale, a décimé les populations d'herbivores en Afrique à la fin du XIXe siècle, entraînant des répercussions sur toute la chaîne alimentaire.

- **Mutualisme et coopération**

Certaines interactions entre espèces profitent aux deux partenaires. Ces relations de **mutualisme** peuvent améliorer **la survie et la reproduction** des individus impliqués.

Exemple : les abeilles et les plantes à fleurs entretiennent une relation mutualiste, où les abeilles pollinisent les fleurs en échange de nectar, favorisant ainsi la reproduction des plantes.

- **Immigration et émigration**

Le mouvement des individus entre différentes populations a un impact direct sur la survie des populations locales. L'**immigration** peut introduire de nouveaux gènes dans une population, augmentant sa diversité génétique, tandis que l'**émigration** peut réduire la taille d'une population, augmentant sa vulnérabilité.

Exemple : les populations de loups en Europe de l'Est sont maintenues grâce à l'immigration d'individus venant de régions plus éloignées, ce qui permet de préserver une diversité génétique nécessaire à leur survie.

5. Régulation des populations

La régulation de la taille des populations animales et végétales est influencée par un ensemble de facteurs biotiques et abiotiques qui interagissent de manière complexe. On peut distinguer deux types principaux de régulation : la régulation **intraspécifique** (au sein de la même espèce) et la régulation **interspécifique** (entre différentes espèces).

5-1. Régulation intraspécifique des populations

Les populations naturelles tendent à se stabiliser autour de la **capacité limite** de leur environnement, qui correspond au nombre maximal d'individus que cet environnement peut soutenir durablement. Cette capacité limite est influencée par des **facteurs antagonistes**, c'est-à-dire des forces qui favorisent ou inhibent la croissance des populations. Ces facteurs peuvent être classés en deux catégories principales : **facteurs intrinsèques** (liés à la biologie de l'espèce) et **facteurs extrinsèques** (liés à l'environnement).

5-1-1. Facteurs indépendants de la densité

Les facteurs indépendants de la densité sont des éléments environnementaux abiotiques, comme les conditions climatiques ou les phénomènes naturels, qui affectent les populations indépendamment de leur densité. Par exemple, une **sécheresse prolongée** ou un **froid extrême** peut décimer une grande partie d'une population, quel que soit son effectif initial.

Exemple : la vague de froid de février 1956 en Europe de l'Ouest, où les températures ont atteint -15°C pendant plusieurs semaines. Cette chute de température a entraîné la destruction de nombreux **oliviers** et **pins d'Alep**, et a réduit considérablement les populations d'invertébrés thermophiles et d'oiseaux dans les forêts. Ces événements extrêmes illustrent comment les facteurs abiotiques peuvent provoquer une **mortalité de masse** et modifier la structure des écosystèmes.

En milieu aquatique, les **facteurs abiotiques** comme la **chaleur estivale** peuvent provoquer des événements catastrophiques. Par exemple, dans les milieux d'eau douce riches en matières organiques, l'augmentation de la température accélère la décomposition par les

bactéries aérobies, consommant ainsi tout l'oxygène dissous. Ce phénomène entraîne la mort par **asphyxie** des poissons.

5-1-2. Facteurs dépendants de la densité

Contrairement aux facteurs indépendants de la densité, les **facteurs dépendants de la densité** influencent la taille des populations en fonction de leur densité. Ces facteurs incluent des interactions biotiques telles que la **compétition**, la **prédation**, le **parasitisme**, et les **maladies**. Plus la densité d'une population est élevée, plus ces facteurs deviennent prévalents. La **compétition intraspécifique** est un exemple majeur de facteur dépendant de la densité. Elle survient lorsque les individus d'une même espèce rivalisent pour des ressources limitées, telles que la nourriture, l'eau ou l'espace. Chez les plantes, par exemple, une forte densité d'individus peut entraîner une compétition pour la lumière, ce qui réduit la croissance des plantes.

Chez les animaux, des phénomènes comme l'**agrégation** peuvent être bénéfiques dans certains cas, comme chez les abeilles, où le regroupement permet de **générer de la chaleur** pour survivre aux périodes de froid. Cependant, une **surpopulation** peut entraîner des pénuries alimentaires, ce qui illustre l'importance de la **capacité limite** de l'environnement.

5-2. Régulation interspécifique des populations Les populations d'une espèce ne vivent pas de manière isolée, mais interagissent constamment avec d'autres espèces au sein de leur écosystème. Ces interactions interspécifiques peuvent être soit **bénéfiques**, soit **défavorables** à la population étudiée.

5-2-1. Compétition interspécifique

La **compétition interspécifique** survient lorsque deux ou plusieurs espèces utilisent les mêmes ressources. Cela peut se traduire par une compétition **directe** (par interférence) ou **indirecte** (par exploitation). Un exemple classique de compétition interspécifique est celui de **Gause** (1934), qui a observé la compétition entre deux espèces de protozoaires ciliés, *Paramecium aurelia* et *Paramecium caudatum*. Dans des cultures mixtes, *P. aurelia* éliminait systématiquement *P. caudatum* en raison de la compétition pour la nourriture, ce qui a mené au principe d'**exclusion réciproque** : deux espèces occupant la même niche écologique ne peuvent coexister durablement.

- **Prédation**

La **prédation** est une relation classique dans laquelle un prédateur consomme une proie. La dynamique proie-prédateur est un modèle important en écologie, car la population des proies influence directement la population des prédateurs. Un exemple bien connu est celui des populations de **lièvres et lynx** en Amérique du Nord, où les fluctuations des populations de lièvres provoquent des cycles similaires chez les lynx. Lorsque la population de proies

diminue, la population de prédateurs suit la même tendance en raison de la réduction de la nourriture disponible.

- **Parasitisme**

Le **parasitisme** est une autre interaction interspécifique où un parasite tire profit d'un hôte, souvent en affaiblissant l'hôte sans le tuer immédiatement. Un exemple historique est l'introduction du **virus de la myxomatose** en Australie pour lutter contre l'invasion de lapins. Bien que ce virus ait initialement provoqué une mortalité massive chez les lapins, une **coévolution** entre le virus et les lapins a permis aux populations de s'adapter, illustrant l'équilibre évolutif entre hôte et parasite.

- **Amensalisme**

L'**amensalisme** se produit lorsqu'une espèce émet des substances toxiques qui inhibent la croissance ou la survie d'une autre espèce. Un exemple classique est celui des **noyers**, qui sécrètent une substance appelée **juglone**, inhibant la croissance des plantes herbacées à proximité. Ce type d'interaction antagoniste est une forme de compétition interspécifique où l'espèce émettrice bénéficie en éliminant ses concurrents.

6. Stratégies Adaptatives et stabilisation des communautés

6-1. Notion de stratégie adaptative

Le cycle de vie des organismes repose sur un ensemble de traits qui contribuent à leur survie et à leur reproduction dans des conditions environnementales spécifiques. Ces combinaisons de caractéristiques sont appelées stratégies adaptatives. Elles expriment la capacité des populations à s'ajuster à leur environnement à travers divers compromis qui permettent d'optimiser la survie et le succès reproducteur.

Une stratégie adaptative est caractérisée par un type de réponse choisi parmi plusieurs alternatives possibles, en fonction des contraintes environnementales. L'organisme, sous l'influence de la sélection naturelle, opte pour une solution qui maximise ses chances de succès reproductif d'une génération à l'autre.

Exemples de stratégies adaptatives

- **Camouflage**

Le **camouflage** permet à certains organismes de se confondre avec leur environnement afin d'échapper aux prédateurs ou de chasser plus efficacement.

Exemple : le caméléon modifie la couleur de sa peau grâce à des cellules pigmentaires appelées chromatophores.

- **Mimétisme :**

Le **mimétisme** implique l'imitation d'une autre espèce ou d'un élément de l'environnement. Exemple : le papillon vice-roi imite l'apparence du papillon monarque toxique pour éviter d'être mangé par les prédateurs.

- **Migration**

Les oiseaux migrateurs, tels que la cigogne, parcourent des milliers de kilomètres pour atteindre des zones plus favorables à la reproduction ou à l'alimentation en fonction des saisons.

6-2. Stabilisation des Communautés

La **stabilisation des communautés écologiques** fait référence à la capacité des écosystèmes à maintenir leur structure et leur fonction malgré les perturbations externes. Ce processus repose sur des mécanismes adaptatifs et des interactions entre les espèces qui renforcent la résilience des communautés. Une communauté stabilisée peut absorber les variations environnementales sans subir de transformations majeures dans sa composition.

6-2-1. Facteurs influençant la stabilisation des communautés

Diversité des espèces : Plus une communauté n'est riche en espèces, plus elle est susceptible de résister aux perturbations. La diversité écologique fournit une redondance fonctionnelle, où différentes espèces peuvent remplir des rôles similaires en cas de disparition ou de déclin d'une espèce.

Exemple : une forêt tropicale, avec sa grande diversité d'espèces végétales, est plus résistante aux maladies ou à la prédation, car la perte d'une espèce peut être compensée par une autre.

Réseaux trophiques complexes : Un réseau trophique bien structuré, avec des relations multiples entre prédateurs, proies et producteurs primaires, contribue à la stabilité de l'écosystème.

Exemple : les prédateurs de niveau supérieur, tels que les requins, aident à réguler les populations de poissons plus petits, ce qui maintient un équilibre dans l'ensemble du réseau trophique.

Mécanismes de régulation : Les interactions entre les espèces, comme la compétition ou la prédation, jouent un rôle crucial dans le contrôle des populations. Ces mécanismes de régulation empêchent des fluctuations extrêmes qui pourraient déstabiliser la communauté.

Exemple : les populations de cervidés dans les forêts tempérées sont souvent régulées par des prédateurs tels que les loups, empêchant ainsi une surconsommation des ressources végétales.

Adaptabilité des espèces : Les espèces capables de modifier leur comportement ou leur physiologie en réponse aux changements de l'environnement participent activement à la stabilisation de leur communauté.

Exemple : certaines plantes peuvent ajuster leur période de floraison en fonction des conditions climatiques, ce qui permet de maintenir les interactions avec les pollinisateurs.

Réponses fonctionnelles : Les stratégies adaptatives, telles que la plasticité phénotypique ou les migrations, permettent aux populations de survivre dans des environnements variables. Cette flexibilité individuelle ou collective peut contribuer à la stabilisation de la communauté globale.

Références

1. Dubuffet A, Poirié M , F. Dedeine, G. Periquet. Travaux dirigés de génétique des populations. Université F. Rabelais, Tours Université de Nice.
2. Goldberg ML, Fischer JA, Hood L, Hartwell LH. 2021. Genetics : From Genes to Genomes. Seventh edition. Edition Mc Graw Hill. New York. USA.
3. Hamilton MB. 2009. Population Genetics. Edition Willy Blackwell. UK.
4. Peter Snustad D et Michael Simmons J. 2015. Principles of genetics P 541-554. Seventh edition. Edition Willy. USA.
5. Sanders FM, Bowman JL. 2019. Genetic Analysis An integrated approach. Third edition, Edition Pearson Education. New York. USA.
6. Serre J.L. et Perilleux E. 2006. Génétique des populations. Edition Dunod. France.

TD 1 : Composition génétique de la population

Exercice 1

Un fleuriste cultive des belles de nuit (*Mirabilis jalapa*, Nyctaginaceae). Sa serre contient 1000 pots (1 individu par pot) dont 262 à fleurs rouges, 502 à fleurs roses, et 236 à fleurs blanches. En supposant un déterminisme génétique simple du caractère « couleur des fleurs » (1 locus à 2 allèles dont l'expression codominante donne le phénotype [rose]),

- donnez les structures phénotypique, génotypique et allélique de cette population artificielle pour ce caractère ;
- dites ce que deviennent ces structures après la vente de tous les pots à fleurs blanches pour la fête du village.

Exercice 2:

Soit un locus A/a situé sur le chromosome X dans une population on dénombre 90 mâles $X^A Y$ et 10 mâles $X^a Y$, 77 femelles $X^A X^A$, 21 $X^A X^a$ et 2 femelles $X^a X^a$

Calculer les fréquences alléliques chez les femelles et chez les mâles puis dans la population globale.

Exercice 3 :

une étude de la diversité génétique d'une population de Hêtres (*Fagus sylvatica* L) d'une forêt de basse saxe, en Allemagne a fourni les résultats suivants, pour deux locus enzymatiques

Locus de la 6-phosphogluconate déshydrogénase 6-PGDH, 2 allèles A1, A2)

Génotypes	$A_1 A_1$	$A_1 A_2$	$A_2 A_2$
Effectifs observés	125	31	4

Un autre locus de la leucine Amino peptidase (LAP, 3 allèles B1, B2, B3)

Genotypes:	$B_1 B_1$	$B_1 B_2$	$B_2 B_2$	$B_1 B_3$	$B_3 B_3$	$B_2 B_3$
Effectifs observés	121	0	2	288	1	64

Calculer les fréquences alléliques des deux locus.

Exercice 4 :

Au Kenya, quatre enfants sur cent sont homozygotes pour la mutation drépanocytaire B^S et sont atteints de drépanocytose quelques mois après la naissance.

Une analyse sur sang du cordon a parallèlement été réalisée sur un échantillon aléatoire de nouveaux nés, permettant de montrer que 64 % des enfants ne possèdent que de l'hémoglobine A, 4 % ne possèdent que de l'hémoglobine S, les autres étant porteurs des deux types d'hémoglobine.

que peut-on estimer de la composition génétique de cette population ?

TD 2 : la variabilité génétique

Exercice 1 : Chez le ver marin *Phoronopsis viridis*, 39 loci ont été étudiés, dont 12 se sont révélés totalement monomorphes (1 seul allèle). Les pourcentages d'hétérozygotie des 27 autres loci sont:

Locus	Allèles et fréquences alléliques						Hétérozygotie	
	1	2	3	4	5	6	observée	attendue
Acph-1	0,995	0,005					0,010	0,010
Acph-2	0,009	0,066	0,882	0,014	0,005	0,024	0,160	0,217
Adk-1	0,472	0,528					0,224	0,496
Est-2	0,008	0,992					0,017	0,017
Est-3	0,076	0,924					0,151	0,140
Est-5	0,483	0,396	0,122				0,443	0,596
Est-6	0,010	0,979	0,012				0,025	0,041
Est-7	0,010	0,990					0,021	0,021
Fum	0,986	0,014					0,028	0,028
α -Gpd	0,005	0,995					0,010	0,010
G3pd-1	0,040	0,915	0,017	0,011	0,011	0,006	0,159	0,161
G6pd	0,043	0,900	0,057				0,130	0,185
Hk-1	0,996	0,004					0,008	0,008
Hk-2	0,005	0,978	0,016				0,043	0,043
Idh	0,992	0,008					0,017	0,017
Lap-3	0,038	0,962					0,077	0,074
Lap-4	0,014	0,986					0,028	0,027
Lap-5	0,004	0,551	0,326	0,119			0,542	0,576
Mdh	0,008	0,987	0,004				0,025	0,025
Me-2	0,979	0,021					0,042	0,041
Me-3	0,017	0,824	0,159				0,125	0,296
Odh-1	0,992	0,008					0,017	0,017
Pgi	0,995	0,005					0,010	0,010
Pgm-1	0,159	0,827	0,013				0,221	0,290
Pgm-3	0,038	0,874	0,071	0,017			0,185	0,229
Tpi-1	0,929	0,071					0,000	0,133
Tpi-2	0,008	0,004	0,962	0,013	0,013		0,076	0,074

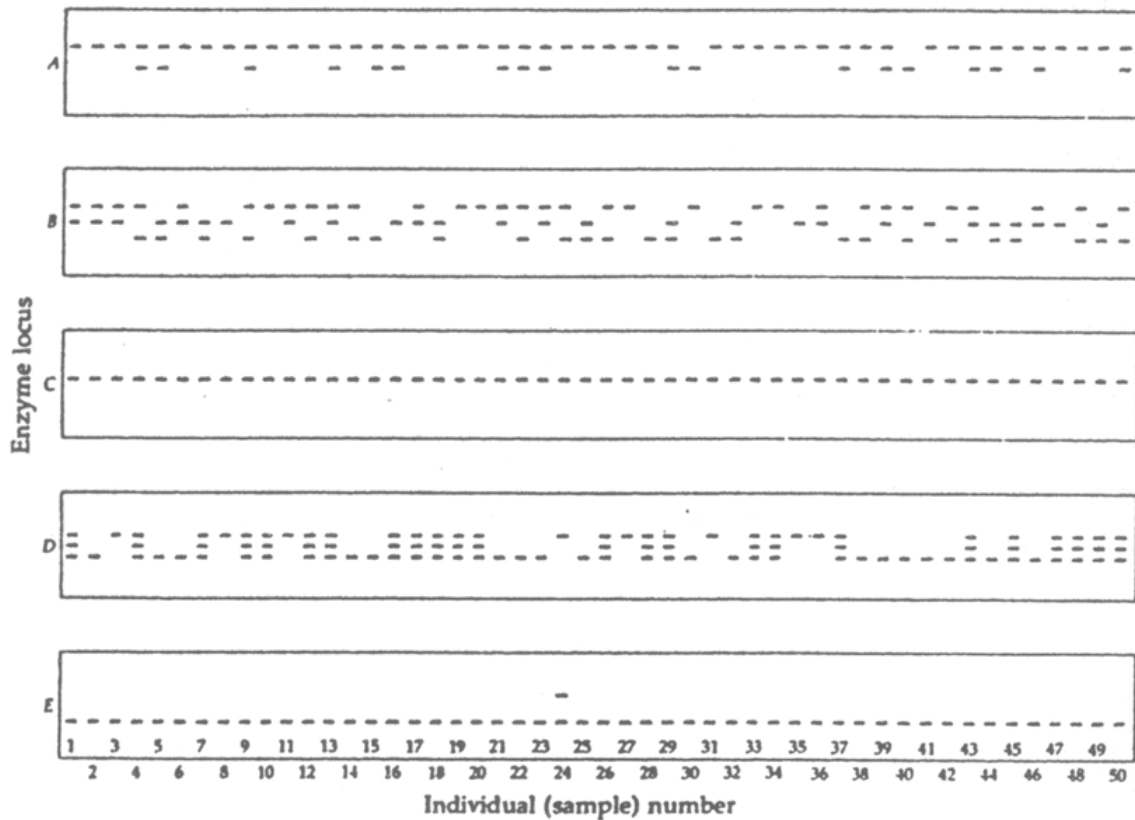
a) Combien de ces loci sont réellement polymorphes ?

Déterminer alors le taux de polymorphisme P, puis le taux moyen d'hétérozygotie dans cette population

b) On estime à 15 000 le nombre de gènes de structure d'un individu "moyen". Calculer le nombre de gamètes différents qu'il peut produire.

Exercice 2

Les profils enzymatiques ci dessous sont les résultats d'une électrophorèse d'un échantillon de 50 individus pris au hasard dans une population. Les protéines extraites des échantillons de tissus de chaque individu ont été séparées par électrophorèse. 5 activités enzymatiques ont été révélées (gels A à E). Des expériences de croisements ont démontré par ailleurs que les différences de migration des enzymes étaient dues dans chaque cas à des allèles d'un seul gène. La population est diploïde et les croisements sont panmixtiques. Chacune des 5 enzymes est soit monomérique soit dimérique.



- Quelles enzymes sont monomériques, lesquelles sont dimériques ? Lesquelles n'ont pas de profil clair en ce qui concerne cette question ?
- Combien d'allèles sont électrophorétiquement distincts pour chaque gène ?
- Quelle est la fréquence allélique à chaque locus ?
- Quels sont les gènes polymorphes dans cet échantillon ?
- Quel est le taux moyen d'hétérozygotie à chaque gène ? Quel est le taux moyen d'hétérozygotie pour les 5 gènes ?

TD 3 : Equilibre des populations (loi de Hardy-Weinberg)

Exercice 1

Un allèle dominant G effectue le codage pour la capacité à goûter un composé appelé le phénylthiocarbamide (PTC). Les personnes qui sont homozygotes pour l'allèle récessif g sont incapables de goûter le PTC. Dans une classe de génétique de 125 élèves, 88 élèves peuvent goûter le PTC et 37 ne le peuvent pas.

- Calcule les fréquences attendues des allèles G et g dans cette population d'élèves.
- Combien d'élèves hétérozygotes pour le gène du goût peut-on s'attendre à trouver dans la classe ?
- Combien d'élèves homozygotes dominants pour le gène du goût peut-on s'attendre à trouver dans la classe ?
- Comment pourrais-tu vérifier tes réponses en b) et en c) ?

Exercice 2

Dans la population blanche de l'Amérique du Nord, un bébé sur 10 000 naît avec une maladie récessive appelée la « phénylcétonurie ». Cette maladie est déterminée par une seule paire d'allèles. Les personnes qui sont homozygotes récessives pour le gène de la phénylcétonurie n'ont pas l'enzyme nécessaire pour convertir la phénylalanine, un acide aminé, en sous-produits inoffensifs. La présence de cet acide aminé dans les aliments d'un bébé peut ralentir le développement de son encéphale. Quel pourcentage d'hétérozygotes pour l'allèle de la phénylcétonurie peut-on s'attendre à trouver dans la population blanche de l'Amérique du Nord ?

Exercice 3

La mucoviscidose est une maladie qui frappe un enfant sur 2500. L'étude de sa transmission a montré qu'elle est due à l'état homozygote d'un certain gène que nous désignerons par m ; les individus hétérozygotes Nm où N désigne le gène normal sont indemnes, il est même impossible de déceler chez eux le gène délétère, totalement camouflé par le gène normal. Quelle est la fréquence de l'allèle pathogène et celle des porteurs sains ?

Exercice 4

Chez la drosophile le gène récessif w lié au sexe, est responsable à la couleur blanche des yeux, l'allèle dominant W conduit au type sauvage (yeux rouge), dans une population à l'équilibre on compte 170 males aux yeux rouges et 30 males aux yeux blancs. Quelle est la fréquence des deux allèles dans cette population ? Quel pourcentage de femelles devrait avoir les yeux blancs ?

Exercice 5

Dans une population d'invertébrés marins, la phosphatase acide présente trois allèles A_1 , A_2 et A_3 . Les proportions des cinq phénotypes observés sont de 25 A_1A_1 , 106 A_2A_2 , 113 A_1A_2 , 9 A_1A_3 et 15 A_2A_3 . Cette population est-elle à l'équilibre de HW ?

TD 4 : Influence des pressions évolutives sur les fréquences alléliques

Exercice 1

Soit un locus polymorphe à deux allèles. En considérant des taux de mutation de l'ordre de 10^{-5} et 10^{-6} (mutation réciproque) quelles seront les fréquences d'équilibre de ces deux allèles ?

Exercice 2

Dans une grande population, la fréquence alléliques de A_1 est égale à 0,7 et celle de A_2 est égale à 0,3. De plus, le taux de mutation de A_1 à A_2 est $u = 5 \cdot 10^{-5}$ et de A_2 à A_1 est $v = 2 \cdot 10^{-5}$

- a) Quelle sera la fréquence de A_2 à la génération suivante ?
- b) quel est le changement de la fréquence de A_2 en une génération à cause de la mutation des allèles A_1 et A_2 ?
- c) Quelle sera la fréquence de A_2 à l'équilibre ?

Exercice 3

Supposons qu'à chaque génération, une population comporte 5% d'immigrants. La fréquence initiale q_0 d'un gène est égale à 0,3 avant l'immigration. La fréquence de ce gène parmi les immigrants est 0,7. Déterminer la fréquence génique q_1 de ce gène dans la population mélangée après immigration.

Si la fréquence chez les immigrants était de 0,4, quelle pression d'immigration déterminerait la même valeur q_1 que précédemment ?

Exercice 3

Dans une population composée de 10000 animaux, la fréquence de l'allèle b est $q = 0,2$. Supposons que 2000 animaux d'une autre population dont la fréquence de l'allèle b est $q_m = 0,6$ soient ajoutés à la population initiale.

Quelle est la fréquence de l'allèle b dans la nouvelle population totale ?

Exercice 4

Pour un gène codominant biallélique, le nombre d'individus de chaque génotype observé au stade larvaire sur un échantillon de 100 individus est respectivement de 40, 50 et 10, alors qu'il est de 80, 90 et 30 pour un échantillon de 200 individus observés au stade adulte. Calculez les valeurs sélectives relatives (w) de ces trois génotypes. Calculez ensuite les coefficients de sélection (s).

Pour un autre gène codominant biallélique, les études réalisées montrent que le génotype B_1B_1 laisse en moyenne 100 descendants, le génotype B_1B_2 80 descendants et le génotype B_2B_2 60 descendants. Calculez les valeurs sélectives relatives et coefficients de sélection. Que vous montre cette étude ? A propos des génotypes les plus avantaés par la sélection.

Exercice 5

Un allèle récessif de fréquence $q = 0,5$ a un coefficient de sélection de $s = 0,53$.

1. Calculer la fréquence de q à la génération suivante.
2. Estimer la variation de la fréquence de cet allèle après une génération de sélection.

Exercice 6

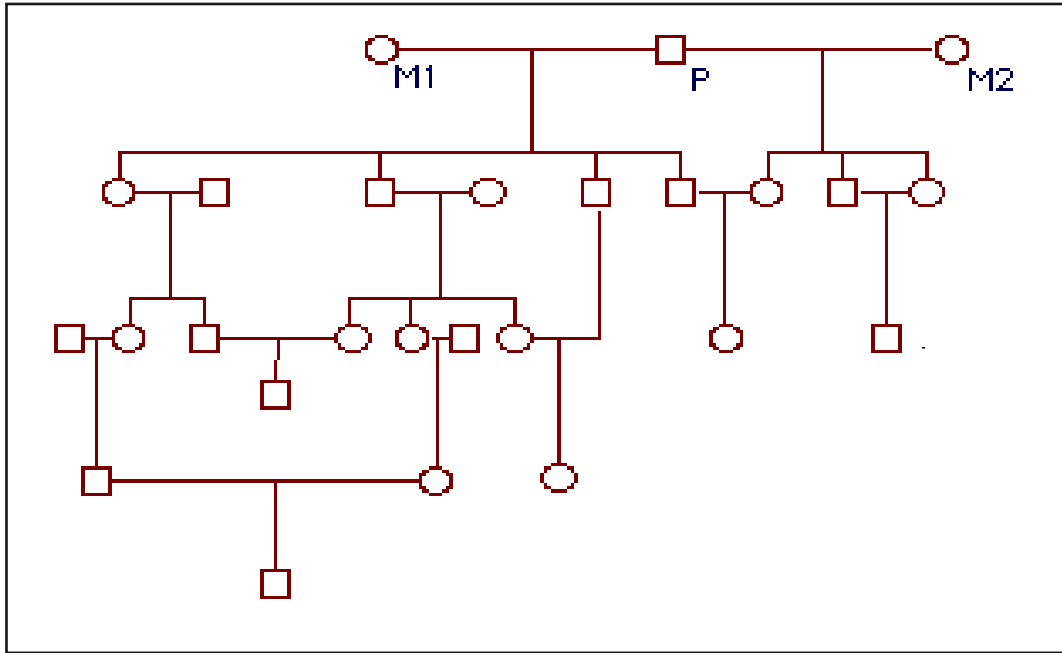
Soient trois allèles A, B et C, de fréquences respectives, $p = 0,2$, $q = 0,3$ et $r = 0,5$. Les valeurs sélectives sont présentées dans le tableau ci-dessous. Quelle fréquence de A, B et C doit-on attendre à la génération suivante ?

Génotype	AA	AB	AC	BB	BC	CC
w	0.8	1	1	0.7	1	0.9

TD N 5 : Consanguinité

Exercice 1

Déterminer les individus consanguins sur cet arbre généalogique et calculer leur coefficient de consanguinité.



Exercice 2

Soit un gène représenté par deux allèles A et B ($A > B$) de fréquences respectives p et q . Quelles seront les fréquences des homozygotes pour l'allèle récessif de fréquence $q = 0.2$, dans le cas de panmixie et dans celui d'une consanguinité équivalente à celle entre double cousins germains ($1/8$) qui concerne toute la population ? Quelle conclusion peut-on tirer ?