

La génétique des populations

Introduction :

La génétique des populations est une branche de la génétique qui se focalise sur l'étude des lois sur la distribution des gènes, les modèles génétiques et les modalités de distributions des génotypes et phénotypes au sein d'une population.

En général l'étude de la distribution et des changements de la fréquence des versions d'un gène (allèles) dans les populations d'êtres vivants, est sous l'influence des « pressions évolutives » (sélection naturelle, dérive génétique, recombinaison, mutations, et migration).

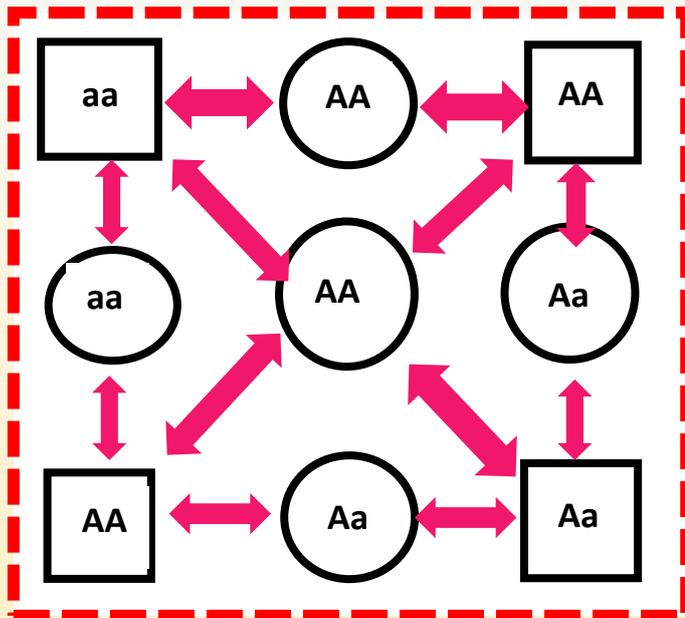
La génétique des populations a des applications en épidémiologie où elle permet de comprendre la transmission des maladies génétiques, mais aussi en agronomie, où des programmes de sélection modifient le patrimoine génétique de certains organismes pour créer des races ou variétés plus performantes, ou plus résistantes à des maladies.

Elle permet également de comprendre les mécanismes de conservation et de disparition des populations et des espèces (Génétique de la conservation). C'est une discipline des sciences de la vie faisant un fort usage d'outils mathématiques

Problématique :

- 1) Qu'est-ce qu'une population et quelles sont ses caractéristiques génétiques ?
- 2) Quelles lois statistiques sont adoptées dans l'étude de la transmission des traits génétiques dans la population ?
- 3) Quels sont les facteurs impliqués dans la diversité génétique de la population et par quels mécanismes interviennent-ils ?
- 4) Que veut-on dire par spéciation ? et quels sont les critères distinctifs d'une espèce en génétique évolutive?

En bref : Quelle est la différence entre la génétique mendélienne et la génétique des populations ?



AA ? Aa ? aa ?

En génétique des populations les croisements entre les individus sont aléatoires, le nombre de cas étudiés est plus conséquent, aussi la fréquence des différents génotypes dépend du nombre total des individus composant une population



$\frac{1}{4}$ AA $\frac{1}{2}$ Aa $\frac{1}{4}$ aa

En génétique mendélienne le croisement suivi est choisi par l'expérimentateur ainsi que les phénotypes intervenant dans l'étude ou bien dans le cas de génétique humaine les génotypes étudiés sont déduits des arbres phyllogénétiques

Si la génétique mendélienne est basée sur des croisements axés sur l'expérimentation, celle des populations se base sur les ratios de génotypes parmi un groupe d'individus issus de croisement parentaux non dirigés. C'est une application de la génétique mendélienne au niveau d'une population avec une approche statistique.

1-2 Population : critères et définition

La population est un groupe d'individus appartenant à la même espèce. Un groupe qui vit dans une zone géographique particulière, où ils peuvent se reproduire et avec n'importe quel autre membre du groupe.

La population n'est pas une entité rigide, mais au contraire une structure dynamique caractérisée par le flux d'individus à travers:

- L'arrivée de nouveaux individus résultant de naissances et de la migration de membres de l'espèce vers cette population.
- Perte d'individus due à la mort et à la migration de membres de l'espèce en dehors de la zone de répartition de la population .

Donc une population est définie essentiellement par deux critères majeurs :

Critère écologique : Membres de la même espèce, Ils vivent et se reproduisent dans une Zone géographique spécifique

Critère génétique : individus partageant les mêmes gènes avec possibilité de passation par reproduction

2-le pool génique :

Le diagramme ci-dessous montre le contenu génique d'une population

On étudie un gène commun, non corrélé, n'est pas lié au sexe (autosomal) et a deux allèles : l'un dominant A et l'autre récessif a

1) Sur la base de ces données, donnez une définition du contenu génique de la population.

Sachant que :

[A] Nombre d'individus avec un phénotype = [A]

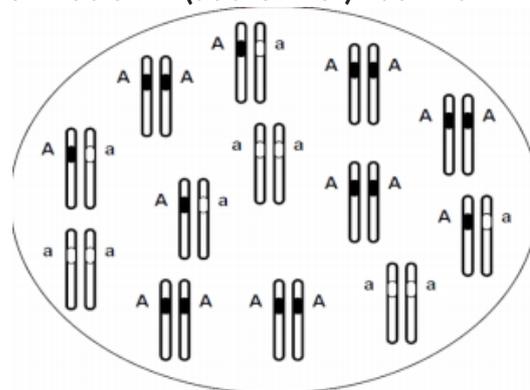
Fréquence d'apparition externe
divisé par la population totale N

(A, A) Nombre d'individus présentant un motif = (A, A)

Fréquence du génotype]

Divisée par la population totale N

Quelques principes



La fréquence d'apparition d'un allèle A dans une population peut être calculée en se basant en théorie sur la probabilité à retirer un certain individu de cette population en premier puis à retirer un de ses allèles :

Si Par chance on a retiré un individu au génotype AA dans ce cas, sa fréquence respective est de D avec la probabilité de retirer un allèle A est de cent pour cent c'est-à-dire 1

Le deuxième cas est si on retire l'individu de génotype Aa avec une fréquence respective de H (hétérozygote), dans ce cas la probabilité de retirer un allèle A est de $\frac{1}{2}$ Si on retire un individu de génotype aa avec une fréquence notée R (récessive), la probabilité de retirer un allèle A est de 0 puisqu'il ne possède aucun allèle A

2)En se basant sur ces principes, calculer la fréquence de chacune des manifestations externes, des génotypes et des allèles.

Eléments de réponses :

- 1) Pool génique : c'est l'ensemble des allèles qui se trouvent sur les locus des gènes des chromosomes de tous les individus de la population. Il s'agit d'un génome collectif (global) qui indique l'ensemble des génotypes qui caractérisent une population donnée
- 2) Calcul des fréquences phénotypiques

* On considère : - N : effectif de la population.

- n [A] : nombre d'individus porteurs du phénotype [A].

- n [a] : nombre d'individus porteurs du phénotype [a].

On calcule les fréquences phénotypiques suivant les formules suivantes :

$$f([A]) = n[A] / N;$$

$$f([a]) = n[a] / N$$

$$\text{ainsi } f([A]) + f([a]) = 1$$

calcul des fréquences génotypiques

* On considère :

- N : effectif de la population.

- n (AA) : nombre d'individus porteurs du génotype AA.

- n (aa) : nombre d'individus porteurs du génotype aa.

- n (Aa) : nombre d'individus porteurs du génotype Aa.

* On calcule les fréquences génotypiques suivant les formules suivantes :

$$f(AA) = D;$$

$$f(Aa) = H;$$

$$f(aa) = R$$

donc si on veut calculer les fréquences génotypiques on aura les formules suivantes :

$$f(AA) = n(AA) / N = D; \quad f(Aa) = n(Aa) / N = H; \quad f(aa) = n(aa) / N = R$$

les fréquences alléliques

* On a : $D + H + R = 1$

$f([A]) = f(AA) + f([Aa])$ et $f([a]) = f(aa)$ car l'allèle [A] est dominant ce qui veut dire que les individus ayant un phénotype A peuvent avoir comme génotype soit (AA) ou (Aa) tandis que a est récessif donc tout individu ayant comme phénotype [a] est forcément homozygote donc a un génotype (aa) ce qui veut dire pour calculer les fréquences alléliques on aura les résultats suivants

La fréquence de l'allèle A peut être définie comme la probabilité de tirer cet allèle au hasard dans la population, ce qui suppose d'abord de tirer un individu, puis l'un de ses deux allèles :
- L'individu tiré peut être AA, avec la probabilité D ; dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera A avec la probabilité 1.

- On peut tirer aussi l'individu Aa, avec la probabilité H

; dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera A avec la probabilité 1/2, car l'individu est aussi porteur de l'allèle a.

- l'individu tiré peut être aussi aa, avec la probabilité R ;

Dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera a avec la probabilité 0, car l'individu tiré ne possède pas cet allèle.

Le calcul de ces probabilités du tirage des allèles A et a permet d'estimer leurs fréquences dans la population :

$$f(A) = p = (D \times 1) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 0) = D + H/2$$

$$f(a) = q = (D \times 0) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 1) = R + H/2$$

Par conséquent, on peut calculer la fréquence de l'allèle A et celle de l'allèle a de la façon suivante :

$$f(A) = p = [n(Aa) + 2n(AA)] / 2N = H/2 + D \quad \text{et} \quad f(a) = q = [n(Aa) + 2n(aa)] / 2N = H/2 + R$$

Application pour le cas précédent :

$$f(A) = 0,4615 + (0,3077/2) = 0,4615 + 0,1538 = 0,6153$$

$$f(a) = 0,2308 + (0,3077/2) = 0,2308 + 0,1538 = 0,3844$$

3 Notion d'équilibre génétique

Si vous avez suivi l'exemple précédent on remarque que $p+q=1$ c'est-à-dire 100% des génotypes de la population étudié est recouvert par les allèles étudiés or ceci ne reflète pas la réalité puisque pour un gène donné il n'y a pas que deux phénotypes ou allèle, le fait est que étudier les populations en collant strictement au données réelles pose certaines difficultés, tout prend sens lorsqu'on assume que les fréquences génotypiques et alléliques restent stables c'est-à-dire que la fréquence des allèles et des génotypes pour un gène ne varient pas d'une génération à une autre pour avoir la formule $p+q=1$ qui ne varient selon les générations, ces caractéristiques sont les propriété d'une population idéale qui n'existe que rarement dans la réalité mais qui nous permet de simplifier les calculs et les estimations: on dit que cette population est en **équilibre génétique** ou **panmictique**

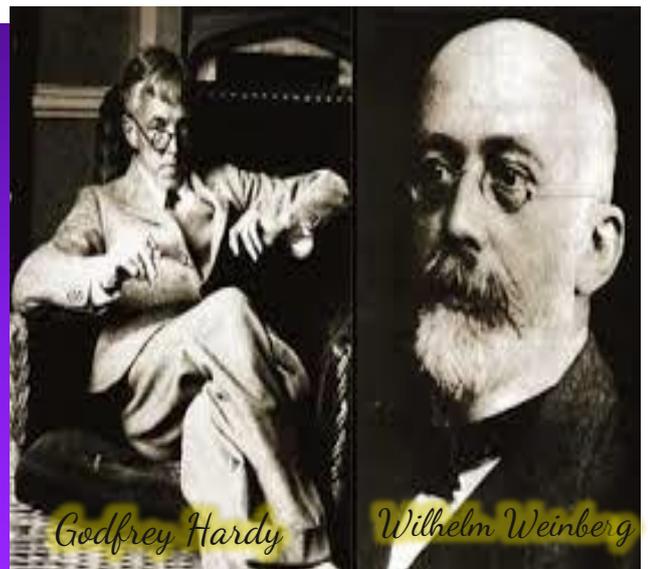
Question : comment va-t-on utiliser les notions d'équilibre génétique, pool génétique, pour estimer les fréquences alléliques et génotypiques dans les population ?

II-La loi de Hardy-Weinberg et sa démonstration

1 énoncé de la loi

En 1908, un mathématicien Hardy et un médecin Weinberg ont formulé une loi, appelée loi de Hardy-Weinberg. Son énoncé peut être résumé comme suit :

« Dans une **population théorique idéale**, de **taille infinie** et en équilibre génétique, les fréquence génotypiques et alléliques restent stables d'une génération à une autre »



Godfrey Hardy

Wilhelm Weinberg

Questions :

1- citez les conditions sine qua non pour l'application de la loi Hardy -Weinberg

2-determiner les propriétés d'une population théorique idéale

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

démonstration:

Enoncé:

démonstration :

2) la population théorique idéale selon Hardy Weinberg et ses propriétés

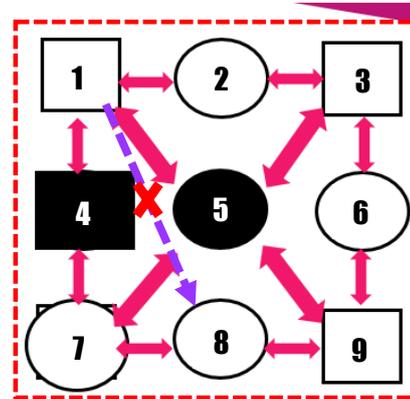
La population théorique idéale présente les caractéristiques suivantes :

- population d'organisme diploïdes à reproduction sexuée sans chevauchement entre les générations.
- son nombre est infini est l'accouplement se fait au hasard.
- fermée génétiquement (pas de migration).
- ses individus ont la même capacité de se reproduire et la capacité de donner des descendants capables de vivre.
- la population est panmictique (les couples se forment au hasard (panmixie), et leurs gamètes se rencontrent au hasard (pangamie))

Notions de panmixie et de pangamie :

*pan (en grec « tout »)

Le schéma suivant nous permet d'appréhender la notion de panmixie :
l'individu 1 en réalité ne peut former un couple qu'avec l'individu 2 or selon la panmixie il a des chances égales de former un couple capable d'avoir une progéniture avec n'importe quelle femelle dans la population aussi éloigné soit elle comme l'individu 8 malgré qu'elle est éloignée de l'individu 1 en réalité



Dans ce second dessin schématique on entreprend d'expliquer le concept de pangamie dans le schéma A on a un cas normal simplifié de fécondation : plusieurs gamètes males pour une seule gamète femelle or cela a pour conséquence une disproportion entre les fréquences alléliques

Dans le cas de pangamie on assume que les gamètes males et femelles ont la même probabilité de se rencontrer comme le démontre le schéma B

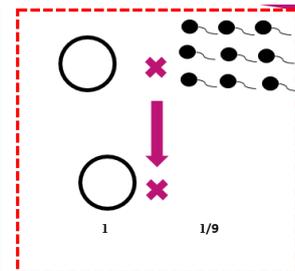
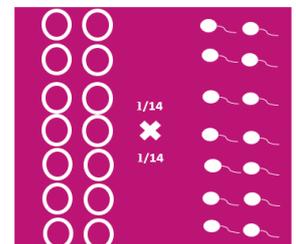


Schéma A

Schéma B



.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

3 Démonstration de la loi de Hardy-Weinberg

Considérons une population théorique idéale, nous suivons l'évolution de son pool génétique sur deux générations successives G0 et G1 en suivant l'évolution des génotypes et de la fréquence des allèles pour un gène situé sur un chromosome non sexuel avec deux allèles A et a comme le montre les données du document suivant

population théorique idéale

fréquence génotypiques G0

f(AA) =
 f(Aa) =
 f(aa) =
 f(AA) + f(Aa) + f(aa) =
 =

fréquences pour gamètes males

f(A) =
 f(a) =
 f(A) + f(a) =
 =

fréquences génotypiques G1

f(AA) = =
 = =
 f(Aa) = =
 = =
 f(aa) = = =
 f(AA) + f(Aa) + f(aa) = =
 = =

fréquences alléliques G0

f(A) = p₀ =
 f(a) = q₀ =
 p₀ + q₀ =

fréquences gamètes femelles

f(A) =
 f(a) =
 f(A) + f(a) =
 =

fréquences alléliques G1

f(A) = =
 =
 f(a) = =
 =
 f(A) + f(a) = =
 =

rencontre aléatoires des gamètes lors de la fécondation

	♂	A	a
♀		A	a
	A	(AA) p ₀	(Aa) p ₀ q ₀
	a	(Aa) p ₀ q ₀	(aa) q ₀ ²

- 1) Remplir le document en calculant :
 - fréquences génotypique pour G0 et G1
 - fréquence allélique pour G0 et G1
- 2) Analyser les résultats, quels sont vos conclusions

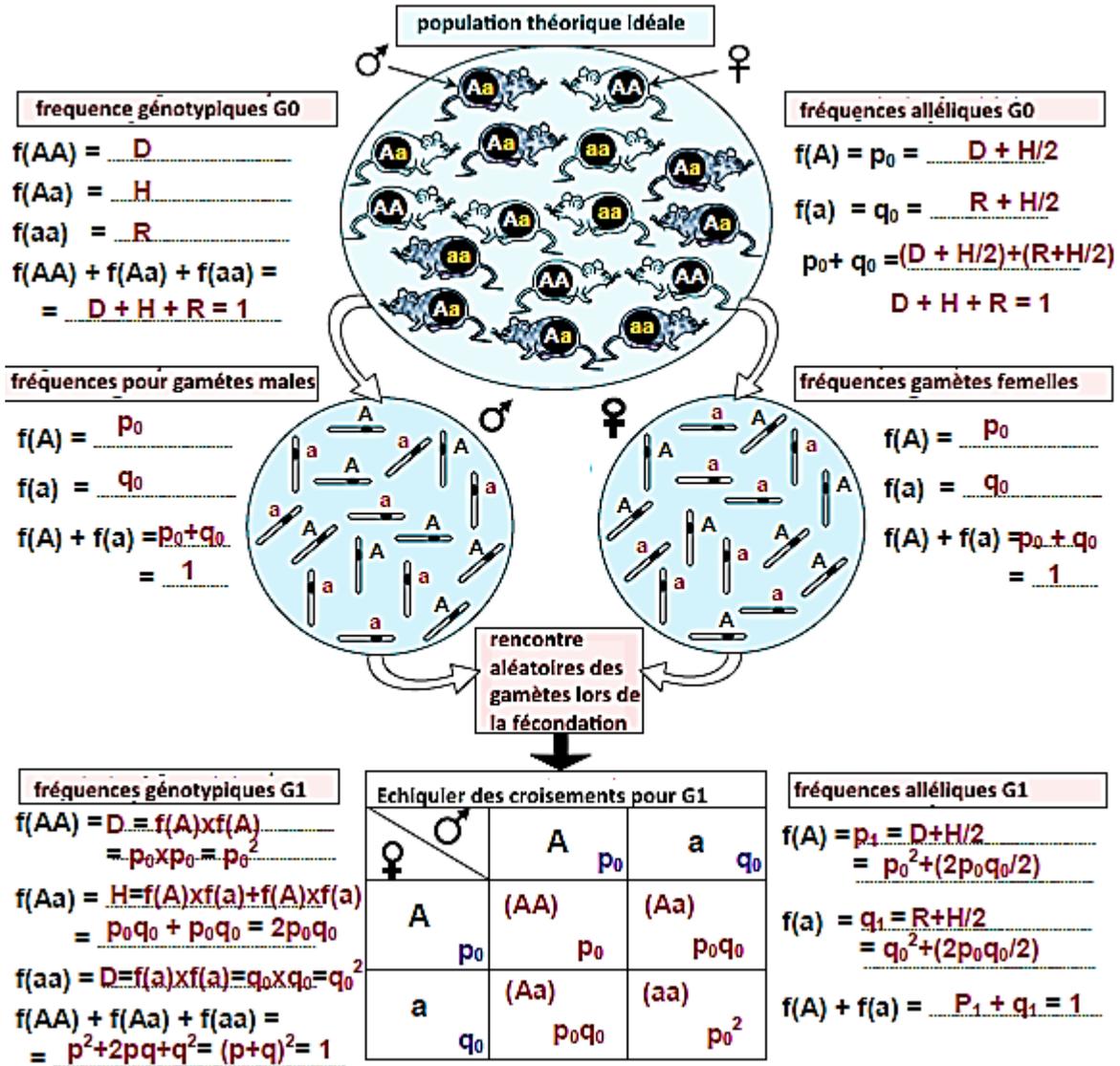
Enoncé

Support de l'exercice:

Enoncé:

*Éléments de réponses

1)



2) On note qu'il y a une stabilité dans la fréquence des allèles et la fréquence des génotypes à générations successives, il s'agit de l'équilibre de Hardy-Weinberg, Car dans une population théorique idéale, les fréquences des génotypes et les fréquences des allèles restent constants d'une génération à l'autre. Dans ce cas de figure, Les fréquences génotypiques sont déterminées à partir de la fréquence allélique en adoptant une relation simple qui correspond au développement de d'une identité remarquable $(p+q)^2$ où p est la fréquence de l'allèle A et q la fréquence de l'allèle a, ainsi les fréquences génotypiques seront calculé ainsi :

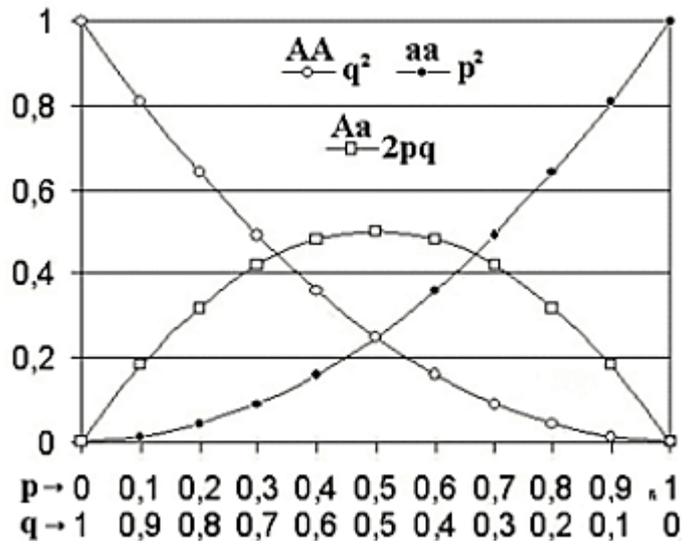
$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = (p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

Avec

$$f(AA) = p^2, f(Aa) = 2pq, f(aa) = q^2$$

4) Quelle est la relation entre fréquence génotypiques et fréquence alléliques selon la loi de Hardy -Weinberg

La figure montre la correspondance entre la fréquence allélique q de a et les fréquences génotypiques dans le cas de deux allèles en régime panmictique. La fréquence maximale des hétérozygotes H est alors atteinte lorsque $p = q = 0,50$. A l'inverse, lorsque l'un des allèles est rare (ex: q très petit), presque tous les sujets possédant cet allèle se trouvent sous la forme hétérozygote.



Ceci montre que les fréquences génotypiques varient en fonction des fréquences alléliques

5 applications

Exercice 1:

Soit une population P0 de drosophiles constituées de

Effectif	Phénotype	Génotype
266	Yeux blancs	bb
797	Yeux rouges	Rb
598	Yeux rouges	RR

1. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P0
2. Quelles sont les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P1 issue de la reproduction des individus de la population P0

1. Calcul des fréquences dans la population P0:

→ Les fréquences génotypiques :

avec
 $N = 266 + 797 + 598$
 $= 1661$

$$f(bb) = \frac{266}{1661} = 0,16$$

$$f(Rb) = \frac{797}{1661} = 0,48$$

$$f(RR) = \frac{598}{1661} = 0,36$$

démonstration :

Enoncé :

Éléments de réponses

→ Les fréquences alléliques :

$$f(R) = p = \frac{(2 \times 598) + 797}{2 \times 1661} = 0,6$$

$$f(b) = q = \frac{(2 \times 266) + 797}{2 \times 1661} = 0,4$$

2) Puisque $p=0,6$ et $q=0,4$ dessinons un échiquier des croisements pour mieux cerner la situation

	R $p=0,6$	b $q=0,4$
R $p=0,6$	RR $P^2=0,36$	Rb $pq=0,24$
b $q=0,4$	Rb $pq=0,24$	bb $q^2=0,16$

Les fréquences génotypiques dans la population P1 :

$$f(RR) = p^2 = 0,36 = D$$

$$f(Rb) = pq + pq = 2pq = 2 \times 0,24 = 0,48 = H$$

$$f(bb) = q^2 = 0,16 = R$$

Les fréquences alléliques dans la population P1 :

$$f(R) = p = D + H/2 = 0,36 + 0,48/2 = 0,6$$

$$f(b) = q = R + H/2 = 0,16 + 0,48/2 = 0,4$$

On remarque que les fréquences alléliques et génotypiques ne changent pas de la génération P0 à la génération P1 ce qui montre que la population est en équilibre

Exercice 2 :

Le phénotype de pigmentation alaire, chez une espèce de papillon, est gouverné par un gène existant sous deux formes alléliques, notées A et a, dont les fréquences sont p et q. Une première étude a montré que le phénotype clair est récessif et correspond au génotype aa. Le piégeage, en milieu naturel d'une population P0 de 500 papillons, a permis de dénombrer 480 phénotypes foncés et 20 clairs.



1. En supposant que la population est panmictique (soumise à la loi H-W), calculez les fréquences alléliques et génotypiques dans la population P0.
2. Calculez ces fréquences dans la population P1 issue de la reproduction des individus de la population P0.
3. Que déduisez-vous de la comparaison des fréquences des deux populations P0 et P1

1. Calcul des fréquences alléliques et génotypiques :

nous savons que le phénotype clair est le phénotype récessif donc tout individu de la population portant le phénotype clair est forcément homozygote (aa), dans cet exercice on a 20 individus clairs sur une population de 500 papillons donc :

la fréquence génotypique est $q^2 = f(aa) = 20 / 500 = 0,04$

La fréquence allélique sera $q = f(a) = \sqrt{f(aa)} = \sqrt{0,04} = 0,2$

Alors que selon la loi de Hardy -Weinberg $p+q=1$ donc $p=1-q=1-0,2=0,8=f(A)$

$f(AA)=p^2=(0,8)^2=0,64$ et $f(Aa)=2pq=2 \times 0,8 \times 0,2=0,32$

Vérifions nos calculs $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 0,64 + 0,32 + 0,04 = 1$

2-Calcul des fréquences génotypiques et alléliques dans la population P1

Puisque la population est en équilibre génétique (les croisements et la fécondation se font au hasard), la fréquence des gamètes portant l'allèle A sera 0.8 et celle des gamètes portant l'allèle a sera 0.2 L'échiquier de croisement suivant résume les résultats de croisement entre les individus de la population P0

	A p=0,8	a q= 0.2
A p=0,8	AA p ² = 0,64	Aa pq=0,16
a q= 0.2	Aa pq=0,16	aa q ² =0,04

Donc les fréquences génotypiques de la population p1

$AA=A \times A=0,8 \times 0,8=0,64$

$Aa=A \times a=0,8 \times 0,2=0,16$

$2pq=(A \times a) + (a \times A)=0,32$

$aa= a \times a=0,2 \times 0,2=0,04$

Les fréquences alléliques P1

$f(A)=f(AA)+1/2f(Aa)=0,64+0,16=0,8$

$f(a)=f(aa)+ 1/2f(Aa)= 0,04+0,16=0,2$

3. On observe que les fréquences génotypiques et alléliques dans la population fille P1 sont égales aux fréquences dans la population mère P0. On déduit que les fréquences génotypiques et alléliques ne changent pas d'une génération à une autre quand la population répond à la loi de H-W : on dit que la population est en équilibre.

pour résoudre ce genre d'exercice il faut toujours chercher les génotypes homozygotes dans la population est calculer leurs fréquences car ils sont la clé de l'exercice mais il faut faire attention a type de dominance étudié dans l'exercice

III-Les cas d'applications de la loi Hardy-Weinberg

1 Cas de dominance absolue :

Exercice 1 :

Le groupe sanguin Rhésus est codé par un gène autosomal à deux allèles : l'allèle Rh+ dominant responsable et l'allèle Rh- récessif responsable du groupe [Rh-].

En 1970, une étude sur 400 individus dans la zone basque en Espagne a montré que 230 parmi eux sont de groupe [Rh+]. En supposant que la population étudiée est soumise à la loi de Hardy-Weinberg, déterminez :

1. Les fréquences des deux allèles Rh+ et Rh- .
2. Les différentes fréquences génotypiques.
3. L'effectif théorique des individus hétérozygotes et celui des individus [Rh+] homozygotes

1- puisque le phénotype Rh+ est dominant donc les individus ayant le phénotype [Rh-] sont homozygotes donc $f[\text{Rh-}] = f(\text{dd}) = q^2 = 170 / 400$ ($400 - 230 = 170$)

$q^2 = 0,42$ donc $q = \sqrt{0,42} = 0,65$

selon la loi de H-W $p + q = 1$ donc $f(\text{D}) = p = 1 - q = 0,35$

(notez bien que D est l'allèle Dominant pour le Rhésus et d est l'allèle récessif)

2-les fréquences génotypiques :

$f(\text{DD}) = p^2 = (0,35)^2 = 0,122$

$f(\text{Dd}) = 2pq = 2 \times (0,35 \times 0,65) = 0,455$

$f(\text{dd}) = q^2 = (0,65)^2 = 0,423$

3 l'effectif théorique des individus

il suffit de multiplier les fréquences génotypiques par le nombre total de la population c'est-à-dire 400 donc

Effectifs des Rh+ hétérozygotes : $N(\text{Dd}) = f(\text{Dd}) \times N = 0,455 \times 400 = 182$

Effectifs des Rh+ homozygotes : $N(\text{DD}) = f(\text{DD}) \times N = 0,122 \times 400 = 48,8$

182 + 48,8 = 230,8

Donc c'est juste

Exercice 2 :

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive dont la prévalence dans une population répondant à la loi de H-W est de 1/2500

1. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans cette population. (Utilisez M pour l'allèle normal et m pour l'allèle morbide).

2. Déduisez le nombre d'individus hétérozygotes dans cette population sachant qu'elle est constituée de 20000 personnes

3. Dans cette population panmictique, quelle est la probabilité qu'un enfant, issu de l'union entre deux individus sains, soit malade en l'absence de toute information sur les génotypes de ces individus.

Enoncé:

Éléments de réponses

Enoncé:

1 les fréquences génotypiques

$$f[m]=1/2500=0,0004= f(mm)=q^2 \text{ donc } q=\sqrt{q^2}=\sqrt{0,0004}=0,02=f(m)$$

La population en équilibre H-W implique que $(p+q)^2=1$

donc $p+q=1$

$$\text{ainsi } p=1-q=1-0,02=0,98= f(M)$$

$$\text{ainsi } f(Mm)=2pq=2 \times 0,02 \times 0,98=0.0392$$

$$f(MM)=p^2=(0,98)^2=0.9604$$

$$2\text{le nombre d'hétérozygotes } n(Mm) = f(Mm) \times N \rightarrow n(Mm) = 0.0392 \times 20000 = 784$$

3- Interprétation chromosomique :

Parent sain
mais vecteur de la
maladie

[M]

(Mm)

(M) ou (m)

Parent sain
mais vecteur de la
maladie

[M]

(Mm)

(M) ou (m)

Fécondation : échiquier des croisements :

Donc les conditions favorables pour avoir un enfant atteint de mucoviscidose est que les deux parents soient hétérozygotes

Dans ce cas-là, leurs progéniture aura une chance sur quatre d'être atteint par la maladie ainsi en projetant cette donnée sur toute la population il faut prendre en compte la

probabilité que les deux parents sont hétérozygotes donc on obtiendra la formule suivante : $(2pq \times 2pq) \cdot 1/4 = (0.0392 \times 0.0392) \cdot 0,25 = 0.00038$ ou 0,038%

	M 1/2	m 1/2
M 1/2	MM 1/4	Mm 1/4
m 1/2	Mm 1/4	mm 1/4

Lorsqu'on vous demande de « déterminer la probabilité d'avoir un enfant ayant le phénotype ... sachant que ses parents sont (sains/atteint)... » il est utile de retranscrire les données du problème en faisant une interprétation chromosomique, ça permet de clarifier les termes de la formule qui déterminer la probabilité

2 Cas de codominance :

Exercice :

Enoncé:

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 : [M] :22 ;[N] :492 ;[MN] : 216 en considérant cette population en équilibre H-W

1. Calculez les fréquences génotypiques
2. Calculez les fréquences des allèles M et N

1-les fréquence génotypiques :

$$f(MM)=f[m]=22/730=0,03 \Rightarrow D1$$

$$f(NN)=f[N]=492/730=0,67 \Rightarrow D2$$

$$f(MN)=216/730=0,30 \Rightarrow H$$

2-les fréquences des allèles M et N

$$f(M)=D1+1/2H=0,03+1/2 \cdot 0,30=0,03+0,15=0,18 \Rightarrow q$$

$$f(N)=D2+1/2H=0,67+1/2 \cdot 0,30=0,67+0,15=0,82 \Rightarrow p$$

Notez bien qu'on a remplacé « D » et « R »

par « D1 » et « D2 » car il s'agit d'un cas de codominance donc il n'y a pas de dominant et de récessif

$$p+q=0,18+0,82=1 \text{ donc}$$

$$p+q=1$$

3 Cas de gènes lié au sexe :

Exercice 1 :

Chez la drosophile, la couleur des yeux est due à l'expression d'un gène porté par le chromosome sexuel X. l'allèle dominant S donne des yeux rouges et l'allèle récessif w donne des yeux blancs. On met dans une cage à population le même nombre de mâles et de femelles de drosophile.

On considère:

- à la génération G0 les fréquences des allèles S et w sont successivement p et q
- ces fréquences sont égales chez les deux sexes
- la population est en équilibre selon la loi de H-W

1. Ecrivez les différents génotypes des mâles et des femelles et déduisez les différents types de gamètes qui peuvent être produits dans la population.
2. En s'aidant d'un échiquier de croisement, calculez les fréquences génotypiques des femelles et des mâles dans la génération G0+1.

Lesquels répondent à la loi de H.W

3. Que déduisez-vous de l'application de cette loi dans le cas de la transmission des maladies dont le gène responsable est porté par un chromosome sexuel.

1-les différents génotypes chez les mâles et les femelles

Pour les mâles ($\begin{matrix} X & S \\ Y & \rightarrow \end{matrix}$) noté (Sy) ou ($\begin{matrix} X & w \\ Y & \rightarrow \end{matrix}$) notée (wy)

Les différents gamètes mâles produits

($\begin{matrix} X & S \\ & \rightarrow \end{matrix}$) ou ($\begin{matrix} X & w \\ & \rightarrow \end{matrix}$) ou ($\begin{matrix} Y & \rightarrow \end{matrix}$)

Pour les génotypes chez les femelles : ($\begin{matrix} X & S \\ X & S \end{matrix}$) ou ($\begin{matrix} X & w \\ X & w \end{matrix}$) ou ($\begin{matrix} X & S \\ X & w \end{matrix}$)

Éléments de réponsesEnoncé:Éléments de réponses

Les gamètes femelles seront : (X ^S) ou (X ^w)

2 échiquier des croisements possibles :

♀ \ ♂	X ^S p	X ^w q	Y →
p X ^S	p ² X ^S X ^S	pq X ^S X ^w	p X ^S Y →
q X ^w	pq X ^S X ^w	q ² X ^w X ^w	q X ^w Y →

Les fréquences génotypiques prévues dans la génération G0+1

Chez les femelles : f(SS)= p² chez les mâles : f(Sy)=p

f(Sw)=2pq f(wy)=q

f(ww)=q²

on constate que ls fréquences génotypiques femelles répondent à la loi H-W tandis que les fréquences génotypiques mâles n’y répondent pas

3 conclusions :

	Fréquence des mâles atteints	Fréquence des femelles atteintes	Conclusion
Allèle responsable de la maladie est récessif (a)	q	q ²	Les mâles sont plus touchés de la maladie que les femelles (car q ² < q)
Allèle responsable de la maladie est dominante (A)	q ²	p ² + 2pq	Les femelles sont plus touchées que les mâles

Exercice 2:

L’hémophilie B est une maladie héréditaire liée au chromosome X. L’allèle (h) responsable de cette maladie est récessif par rapport à l’allèle normal (H).

Une étude réalisée chez une population a montré que l’incidence de cette maladie est de 1 sur 2000 naissances de garçons.

1. En considérant que la population étudiée est équilibrée, calculez la fréquence de l’apparition de la maladie chez les mâles et chez les femelles.
2. Que constatez-vous des résultats obtenus ?

1Puisque l’allèle responsable de cette maladie est récessif et la fréquence d’apparition chez les garçon est de 1 sur 2000 donc selon la loi H-W on a :

$$f(hy)=q=1/2000=0,0005 \Rightarrow q^2=f(hh) =0,00000025=0,25 \times 10^{-5}$$

2 on remarque que les garçons seront plus atteint par la maladie tandis que les probabilités que les filles soient malades est infime

Éléments de réponses

Énoncé:

Éléments de réponses

Énoncé:

Exercice à faire :

La maladie d'Alport est une maladie héréditaire gouvernée par un gène porté par le chromosome X. L'allèle (A) responsable de cette maladie est dominant par rapport à l'allèle normal (a).

Des études chez une population ont montré que la fréquence de l'allèle (A) est $p = 0,087$.

- 1- Calculez la fréquence de l'apparition de la maladie chez les mâles et chez les femelles si on considère que la population est soumise à la loi de H-W.
- 2- Que constatez-vous des résultats obtenus ?

IV-Test de vérification de la conformité de la loi Hardy-Weinberg

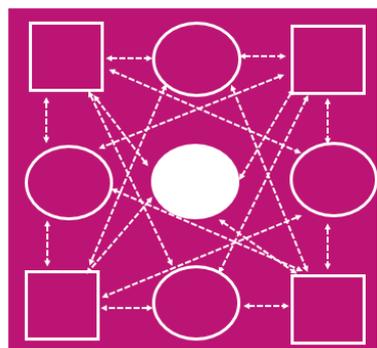
1 différences entre les populations théoriques idéales et les populations réelles :

Énoncé:

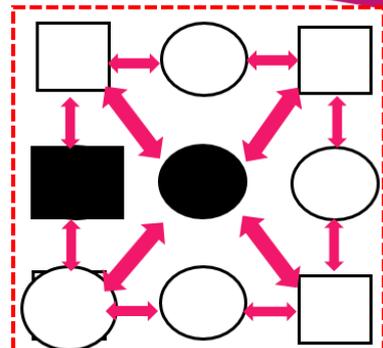
Exercice :

la figure ci-dessous montre certaines caractéristiques des population théoriques et des populations réelles

- 1-comparer les populations théoriques idéales et réelles dans chaque figure
- 2-Quels sont vos déductions ?



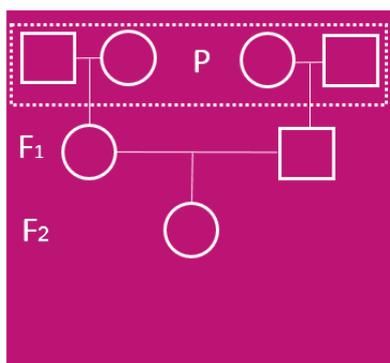
Population théorique idéale



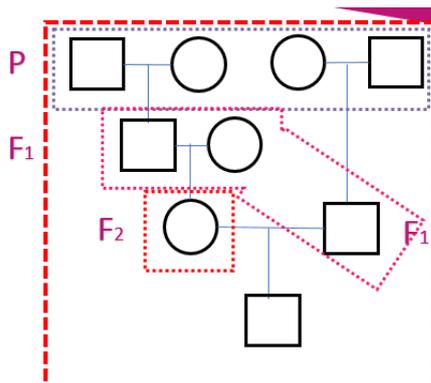
Population réelle

...a).....

devoir:

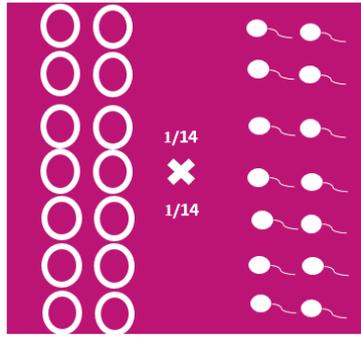


Population théorique idéale

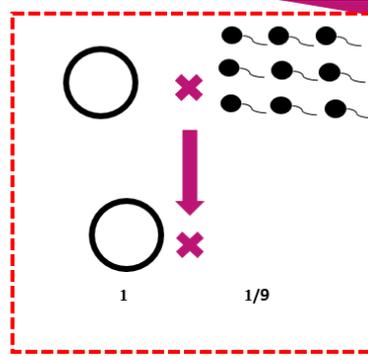


Population réelle

b).....

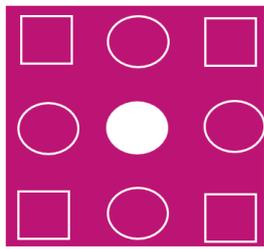


Population théorique idéale

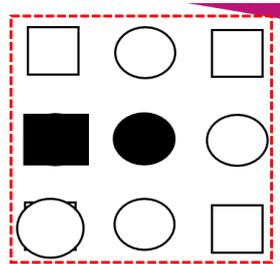


Population réelle

c).....

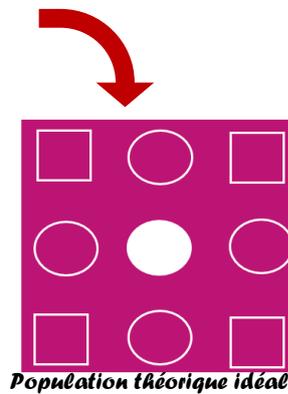


Population théorique idéale

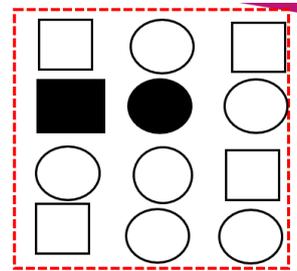


Population réelle

Génération G0



Population théorique idéale



Population réelle

Génération G1

d).....

Réponses

1) a - dans le premier schéma on a chaque individu de la population théorique idéale est capable de former un couple et de se croiser avec n'importe quel individu pour donner une progéniture : c'est le concept de panmixie , or dans la population réelle ce concept est impossible à appliquer rien que le fait d'éloignement spatial entre individu (par exemple le male sain en haut a gauche a peu de chance de croiser la femelle du bas a gauche , elle plus de chance d'être croisée avec le male atteint du centre gauche.

b- croisement intergénérationnel : le deuxième schéma indique que pour avoir un équilibre H-W dans une population théorique , le croisement intergénérationnel est proscrit, seul les individus appartenant a la génération parentale P peuvent se croiser , mais dans la population réelles ,il est difficile de concrétiser cette condition surtout chez les êtres humain du au fait que l'homme est capable de se reproduire durant toute l'année et que forcément des individus d'années différente et par conséquent de génération (biologiquement parlant) différente vont former des couple et se

reproduire c'est le cas de la femme F2 qui s'est mariée avec un homme de génération F1 dans la population réelle du schéma.

c- pangamie : les schéma c nous démontre l'improbabilité de la pangamie dans les population réelles : la pangamie stipule que « toutes » les gamètes males ou femelles des individus de la population théorique ont les mêmes chances de s'unir lors de la fécondation (pan : tout) or ce n'est pas possible ,par exemple pour l'Homme on estime que le nombre de spermatozoïdes par éjaculat est de plus 580 million en moyennes donc chaque gamète male a une chance sur 580 million de féconder le gamète femelle

d- nombre illimité et ne variant pas : le schéma D montre clairement que dans une population réelle le nombre total des individus varie d'une génération à une autre ce qui n'est pas le cas pour la population théorique idéale.

2) on déduit que La loi de H-W ne s'applique en théorie qu'à des populations d'effectif infini, et suppose remplies toute une série de conditions qui ne sont jamais respectées dans la nature car les population sont des entités dynamiques qui s'adaptent au conditions de l'environnement donc susceptibles de varier a travers les générations.

2 Comment savoir si la loi de H-W peut s'appliquer également aux populations réelles ?

Pour déterminer si une population naturelle est en équilibre à un instant « t » on va la comparer à une population théorique idéale, cette comparaison peut se faire pour plusieurs cas de dominance mais elle est plus abordable pour les cas de codominance pour lesquels le calcul des fréquences alléliques est possible. On applique dans cette comparaison un test nommé test de khi 2 (χ^2)

Quels sont les étapes de ce test ?

Première étape : Dénombrement des effectifs génotypiques réels (observés) et calcul des fréquences alléliques réelles parmi les N individus de la population.

Exemple : considérons dans une population naturelle, un gène représenté par deux allèles : l'allèle A et l'allèle B. Pour vérifier si cette population est équilibrée ou non on va calculer dans un premier temps

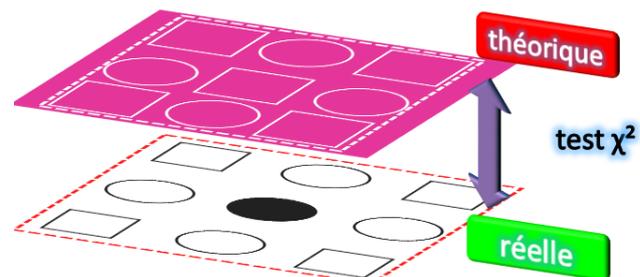
Les fréquences réelles car comme on l'a mentionné précédemment dans les cas de codominance il est facile de déterminer les fréquences génotypiques réelles donc on a

♣ $n_o(AA)$: effectif réel du génotype AA. $\Rightarrow f(AA) = n(AA)/N = D1$

♣ $n_o(AB)$: effectif réel du génotype AB. $\Rightarrow f(AB) = n(AB)/N = H$

♣ $n_o(BB)$: effectif réel du génotype BB. $= f(BB) = n(BB)/N = D2$

Donc les fréquences alléliques sont :



$$f(A) = D1+1/2H = f(A) = p = f(AA) + f(AB)/2$$

$$f(B) = D2+1/2H = f(B) = q = f(BB) + f(AB)/2$$



On a pu déterminer p et q à partir des effectifs réels

Deuxième étape : Calcul des effectifs génotypiques attendus (théoriques) dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée donc si on suit toujours l'exemple précédent on a

♣ $n_t(AA)$: effectif théorique du génotype AA. → $n_t(AA) = p^2 \times N$

♣ $n_t(AB)$: effectif théorique du génotype AB. → $n_t(AB) = 2pq \times N$

♣ $n_t(BB)$: effectif théorique du génotype BB → $n_t(BB) = q^2 \times N$

Troisième étape : Comparaison des effectifs génotypiques réels et effectifs génotypiques théoriques par un test dit test de conformité χ^2 :

On va Déterminer la valeur du χ^2 calculé ou χ^2 observé selon la formule suivante :

$$\chi^2 = \sum \frac{(n_o - n_t)^2}{n_t}$$

Avec :

n_o : effectifs génotypiques observés

n_t : effectifs génotypiques théoriques

Donc pour notre exemple on a cette formule :

$$\chi^2 = \frac{(n(AA)_o - n(AA)_t)^2}{n(AA)_t} + \frac{(n(AB)_o - n(AB)_t)^2}{n(AB)_t} + \frac{(n(BB)_o - n(BB)_t)^2}{n(BB)_t}$$

Dans un deuxième temps on va déterminer le χ^2 du seuil :

Celle-ci est lue dans une table χ^2 (tableau ci-dessous), en fonction de deux paramètres :

- Risque α : il est choisi par l'utilisateur ; on général on utilise 5 % c.-à-d. 0,05 (5 % comme marge d'erreur)
- Nombre de degré de liberté ou ddl. Qui est calculé selon la formule suivante :

ddl : nombre de génotype - nombre d'allèles

ddl \ α	0.10	0.05	0.01	0.001
1	2,71	3,84	6.64	10.83
2	4,61	5,99	9.21	13.82
3	6,25	7,81	11.34	16.27
4	7,78	9,49	13.28	18.47
5	9,24	11,07	15.09	20.52
6	10,64	12,59	16.81	22.46

démonstration :

démonstration :

Enfin on va Comparer la valeur du χ^2 calculé avec celle du χ^2 théorique

Si χ^2 calculé est inférieur à χ^2 théorique, la population naturelle étudiée est équilibrée (suit la loi de Hardy-Weinberg). (figure a)

Si χ^2 calculé est supérieur à χ^2 théorique, la population étudiée ne suit pas la loi de Hardy-Weinberg avec un risque $\alpha = 5\%$ de se tromper. = elle n'est pas en équilibre H-W (figure b)

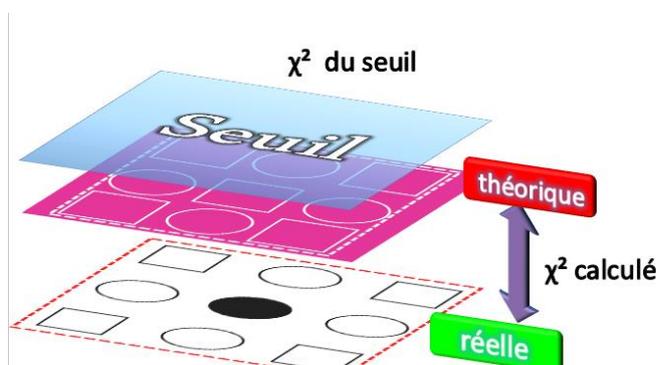


Figure a : résultat d'un test χ^2 de deux sur une population naturelle en équilibre H-W

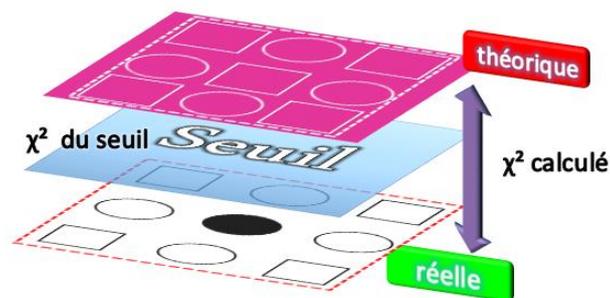


Figure b : résultat d'un test χ^2 de deux sur une population naturelle qui n'est pas en équilibre H-W

3 Exercice d'application :

On considère une population de Muflier constituée de 400 individus répartis comme suit:

- 165 plantes à fleurs rouges [R]
- 190 plantes à fleurs roses [RB]
- 45 plantes à fleurs blanches [B]

1. Calculez les alléliques dans cette population.
2. En utilisant le test de χ^2 , montrez que la population est en équilibre (on prend $\alpha = 0.05$)
La valeur du χ^2 au seuil $\alpha = 0.05$, pour 1 degré de liberté, est de 3.84
3. Calculez les fréquences théoriques des génotypes dans la génération suivante

1 - fréquences alléliques :

no[R]= 165/400= f(RR)= 0,41 ==> D1 ; f(R)=D1+1/2H=0,41+0,23=0,65 =p
 no[RB]=190/400=f(RB)=0,47 ==> H
 no[B]=45/400=f(BB)= 0,11 ==> D2 ; f(b)=D2+1/2H=0,11+0,23=0,35 =q

2 le test khi deux

	Effectifs observés (n)	Effectifs théoriques (n')	$(n_i - n_i')^2 / n_i'$
RR	165	$n'(RR) = p^2 \times N$ $= (0.65)^2 \times 400$ $= 169$	$\frac{(165 - 169)^2}{169} = 0.094$
RB	190	$n'(RB) = 2pq \times N$ $= 0.455 \times 400$ $= 182$	$\frac{(190 - 182)^2}{182} = 0.351$
BB	45	$n'(BB) = q^2 \times N$ $= 0.122 \times 400$ $= 49$	$\frac{(45 - 49)^2}{49} = 0.326$
			$\chi^2 = 0.094 + 0.351 + 0.326$ $= 0.771$

Enoncé :

Éléments de réponses :

Détermination de χ^2 seuil à partir du tableau

$$\alpha = 0.05$$

$$ddl = 3 - 2 = 1 \implies \chi^2 \text{ seuil} = 3.841$$

On constate que $\chi^2 \text{ cal} < \chi^2 \text{ seuil}$ La population étudiée est donc en équilibre selon la loi de H-W.

3. Calcul des génotypes dans la génération suivante : Puisque la population est en équilibre génétique :

$$f(RR) = p^2 = (0.65)^2 = 0.422$$

$$f(RB) = 2pq = 0.455$$

$$f(BB) = q^2 = 0.122$$

V-Les facteurs de la variabilité génétique populations des

1. Les mutations et leur effets possibles sur les populations

a. Définition simplifiée

Toute modification de quantité de l'information génétique ou de la structure de son support (gène et chromosomes) se nomme mutation

Ces mutations peuvent être être **ponctuelles** lorsqu'ils touchent une partie du génome comme par exemple des mutations induisant des modifications de la séquence nucléotidique d'un gène par délétion, insertion ou substitution ou **chromosomiques** lorsqu'ils conduisent à la modification du nombre ou de la structure des chromosomes.

Les conséquences des mutation varient , en générale les mutation ponctuelles provoquent la modification de la séquence peptidique en modifiant un à plusieurs acides aminés ce qui entrainera à fortiori des modification des fonctions des protéines codés par le génome donc l'apparition de nouveaux phénotypes , en ce qui concerne les mutations chromosomiques la modification de la structure des chromosome entraine un dysfonctionnement dans la transcription de certains gènes voir l'apparition de certaines maladies héréditaires ou la mort.

b. effet des mutations sur le pool génétique

Considérons deux populations P1 et P2 dont un -1- individu a subi une mutation qui a modifié son génotype AA en Aa

1. Complétez le tableau et calculez les fréquences des 2 allèles avant et après la mutation

	Nombre d'individus		Fréquence des allèles	
	Avant la mutation	Après la mutation	Avant la mutation	Après la mutation
Population P1	3AA 5Aa 2aa AA Aa aa	p1 = f(A) = q1 = f(a) =	p1 = f(A) = q1 = f(a) =
Population P2	2150AA 1240Aa 610aa AA Aa aa	p2 = f(A) = q2 = f(a) =	p2 = f(A) = q2 = f(a) =

2-Quels sont vos déductions ?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Elément de réponses :

1 $p1=f(A) = 3/10 + (1/2 \times 5/10) = 0,3 + 0,25 = 0,55$; $p1=f(A) = 2/10 + (1/2 \times 6/10) = 0,2 + 0,3 = 0,5$
 $q2=f(a) = 2/10 + (1/2 \times 5/10) = 0,2 + 0,25 = 0,45$; $q2=f(a) = 2/10 + (1/2 \times 6/10) = 0,2 + 0,3 = 0,5$
 faire de même pour la population p2

2-On constate que la mutation a entraîné une modification significative des fréquences alléliques dans la population d'effectif restreint. En revanche son effet est resté négligeable sur la grande population.

c-bilan

Les mutations ponctuelles créent de nouveaux allèles, il en résulte l'apparition de nouveaux génotypes et de nouveaux phénotypes. C'est pour cela que ces mutations sont considérées comme des facteurs principaux de la variation et la diversification génétique au sein des populations naturelles. → L'apparition d'un nouvel allèle dans une population provoque un changement des fréquences alléliques, génotypiques et phénotypiques, et par conséquent,

Enoncé:

Eléments de réponses

une modification de la structure génétique de cette population.

2. La sélection naturelle et son effet sur les populations

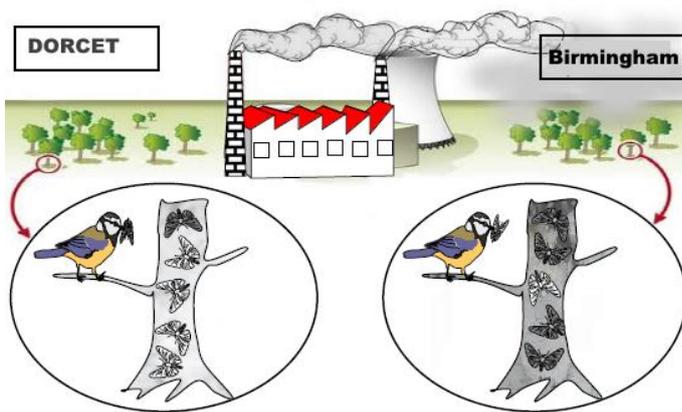
a. Définition simplifiée

Dans un milieu naturel, les individus les mieux adaptés ont plus de capacité pour vivre et se reproduire, ils contribuent efficacement dans le contenu génétique de la descendance (ils transmettent les allèles de leurs gènes au cours des générations). Ces différences dans les capacités (phénotypes) sont dues à des différences de génotypes. La variation de la fréquence des allèles à travers les générations due à cette contribution différentielle selon la fécondité et la capacité de survie est appelée sélection naturelle.

b- Exemple de sélection naturelle

La phalène du bouleau est un papillon nocturne qui est caractérisé par deux sous-espèces : *Biston blatularia* et *Biston carbonaria*. Pendant le jour, les phalènes s'immobilisent sur les troncs d'arbres ; elles sont alors des proies faciles pour les oiseaux.

On peut observer que dans les régions rurales, les arbres sont plutôt clairs puisqu'ils sont recouverts de lichen. Au contraire, dans les régions industrielles, les arbres sont plutôt foncés.



En effet, les lichens, sensibles à la pollution, disparaissent tandis que les arbres se couvrent de suie. Jusqu'au milieu du 19ème siècle, avant l'industrialisation massive, les populations de phalènes du bouleau étaient composées, en Angleterre, exclusivement de la sous-espèce claire. Suite à l'industrialisation qui a eu lieu en Angleterre, un recensement du début du 20ème siècle a mis en évidence que l'importance relative de ces deux phénotypes a fluctué au cours du temps dans les régions rurales et industrielles.

La sous-espèce claire était majoritaire dans les régions rurales et la sous-espèce foncée était quant à elle largement majoritaire dans les régions industrielles.

Expérience de Kettlewell

L'expérience suivante a été effectuée par un entomologiste britannique, H. Kettlewell (1955). Des phalènes des 2 phénotypes sont marqués d'une petite tache de peinture, puis lâchées : - dans un bois dont les arbres sont sombres car pollués par la suie (Birmingham). - dans un milieu rural (Dorset) dans un bois où les arbres sont clairs (car couverts de lichen). Au cours des nuits qui suivent le lâcher, les papillons survivants sont recapturés puis dénombrés. Les résultats sont présentés dans le tableau suivant :

1- en analysant le tableau, déterminez les caractéristiques inhérentes à la distribution des deux sous espèces de papillons dans les deux régions

	Papillons lâchés		Papillon recapturés	
	Papillons clairs	Papillons sombres	Papillons clairs	Papillons sombres
Birmingham	29%	71%	16%	84%
Dorset	49%	51%	75%	26%

2-Quels sont vos déductions ?

Démonstration :

Enoncé :

Éléments de réponses

1. Dans la région de Birmingham où les troncs d'arbres sont sombres (à cause de pollution), le % des papillons sombres a augmenté alors que celui des papillons clairs a diminué. Alors que l'inverse s'est produit dans la région de Dorset où les troncs d'arbres sont clairs (augmentation du % des papillons clairs et diminution de % des papillons sombres).

2. Dans les régions polluées, les substances polluantes déposées sur les troncs d'arbres ont modifié leur couleur qui est devenue sombre ce qui a rendu les papillons clairs facilement visible par les oiseaux prédateurs et donc exposés à la prédation.

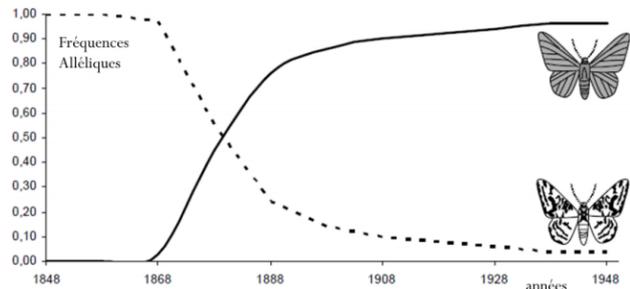
En revanche, dans les régions polluées, les troncs d'arbres sont restés de couleur claire ce qui a permis aux papillons clairs de rester invisibles et donc non exposés à la prédation. Les papillons ont donc été sujet à une sélection naturelle exercée par les oiseaux prédateurs qui arrivent de les distinguer grâce à leur phénotype et selon l'environnement (tronc d'arbre).

NB : Les papillons sombres subissent une sélection positive dans la région polluée et une sélection négative dans la zone non polluée.

c- les types de sélection naturelle existant et leurs effets sur la population

Dans ce graphe suivant on a recensé les fréquences alléliques des deux papillons dans la région de Manchester qui a connu une forte industrialisation durant un siècle on remarque que Les papillons sombres porteurs de l'allèle muté C, mieux camouflé, en échappant aux prédateurs contribue à la formation des générations suivantes et c'est ainsi que la fréquence de l'allèle C augmente au dépend de l'allèle sauvage c.

Dans les zones polluées, les troncs d'arbres sont noircis par la pollution. Cela permet aux individus de la variété sombre de se camoufler et échapper ainsi aux prédateurs, leur taux augmentera donc d'une génération à l'autre.



Avant 1848, la fréquence de l'allèle (c) était égale à 1, alors que celle de l'allèle (C) était nulle.

A partir de 1848, la fréquence de l'allèle (c) diminue progressivement jusqu'à une valeur proche de 0 en 1948, alors que la fréquence de l'allèle (C) augmente progressivement jusqu'à une valeur proche de 1.

Donc la variation de la structure génétique de la population étudiée (augmentation de la fréquence de l'allèle C et diminution de l'allèle c) est le résultat d'une sélection naturelle, ainsi ce phénomène impacte directement le pool génétique et il peut le modifier de telle manière à ce qu'un allèle considéré autrefois dominant peut devenir récessif

Démonstration :

Exercice ; Le document suivant décrit les différents types de sélection naturelle et leurs effets sur les fréquences des individus

- 1- Remplir les cases du tableau
- 2- Commenter le document

population d'origine	Sélection directionnelle	Sélection stabilisante	Sélection divergente
ce graphe représente la distribution originaire des phénotypes des individus

Enoncé :

Démonstration:

On distingue trois modes d'action de la sélection naturelle à partir de la courbe de distribution des phénotypes dans une population :

- La sélection directionnelle : ce type de sélection favorise les phénotypes extrêmes et ce, dans une direction ou une autre pour évoluer vers un optimum. Ce type de sélection est souvent rencontré lorsqu'une population subit des changements extrinsèques, par exemple des changements environnementaux, ou si une partie de cette population émigre dans un nouvel habitat non identique à l'original.
- La sélection stabilisatrice (stabilisante) : ce type de sélection élimine les phénotypes extrêmes pour favoriser les intermédiaires. Ceci a pour effet de diminuer la variance du caractère entre individus et de maintenir le statu quo relatif à un phénotype particulier.
- La sélection divergente : Ce type de sélection se produit lorsque les phénotypes extrêmes ont un avantage sur les intermédiaires qui seront diminués. Cette sélection peut potentiellement mener à une spéciation sympatrique.

3 La dérive génétique

a- Exercice : dérive génétique par effet fondateur

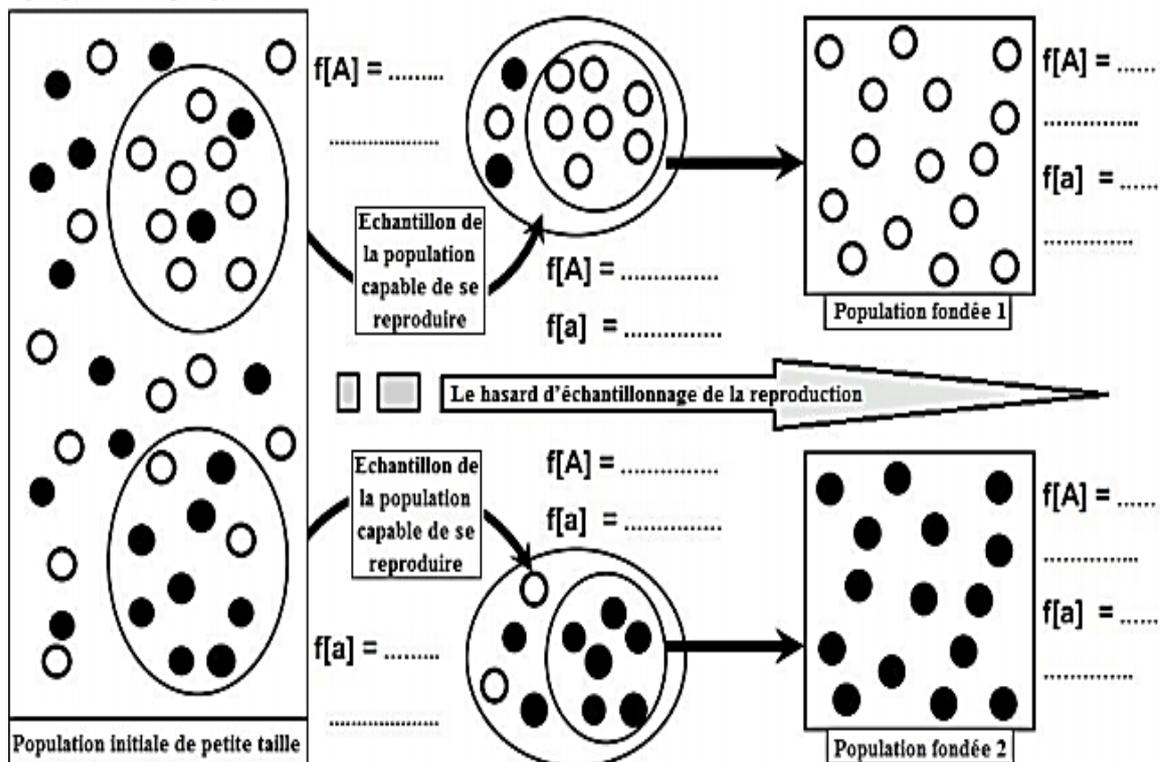
Les Huttérites sont les membres d'une secte qui, persécutés en Europe, se sont installés en Amérique du Nord au dix-neuvième siècle. Comme les Amish, ils ont établi une série de colonies d'une centaine d'individus dans lesquelles ils vivent en autarcie sans se marier avec les personnes étrangères. Mc Lellan et ses collaborateurs y ont étudié la fréquence de certains allèles des groupes sanguins des systèmes ABO et Kell . Le tableau ci-dessous représente les résultats obtenus

	Groupes sanguins		
	A	B	O
Europe, USA	25% à 14,5%	6% à 14,5%	3% à 5%
Huttérites	35%	2%	14%
Amish	66%	6.5%	0.2%

1- Comparez les données du tableau, que constatez-vous ?

Mc Lellan et ces collaborateurs ont expliqués l'évolution de la structure génétique de Huttérites par la dérive génétique, pour mettre en évidence l'effet de ce phénomène sur cette population, on vous propose le schéma ci-dessous qui représente un modèle explicatif. Le phénotype [A] représente le groupe sanguin A et le phénotype [a] celui de O

[a] = ○ [A] = ●



2. Calculez les différentes fréquences de phénotype dans ces populations ?

Enoncé:

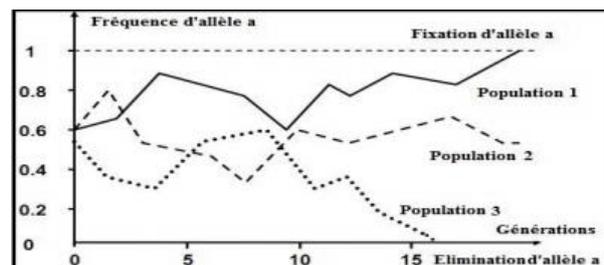
3. Discutez les résultats obtenus en expliquant comment intervient le phénomène étudié à l'évolution de la structure génétique de la population.
4. En se basant sur les données précédentes et les résultats obtenus expliquez l'origine de la structure génétique enregistrée chez la population des Huttérites.

Eléments de réponses

1. Amish et Huttérites présentent des fréquences qui sont très différentes des moyennes constatées dans les populations européennes et nord-américaines.
2. Voir le schéma ci-dessus.
3. C'est le hasard d'échantillonnage reproductif qui entraîne chez la population fondée 1, le croisement des individus mutants entre eux, provoquant l'élimination du phénotype sauvage à la deuxième génération en fixant le phénotype mutant, et l'inverse chez la population fondée 2.
4. La population secte (Amish et Huttérites) descend sans doute d'un petit nombre d'individus ayant migré d'Europe (population d'origine) ne transportant avec eux qu'une partie de la diversité génétique des populations d'Europe. C'est que l'on appelle l'effet fondateur. Le temps passant, il se produira certainement dans cette population des fluctuations de fréquences mutations qui n'existeront pas en Amérique du nord. La diversité génétique se mettra alors à évoluer et la fondation de la population apparaîtra finalement comme une sorte de goulot d'étranglement de la diversité.

b- effets de la dérive génétique sur les fréquences alléliques

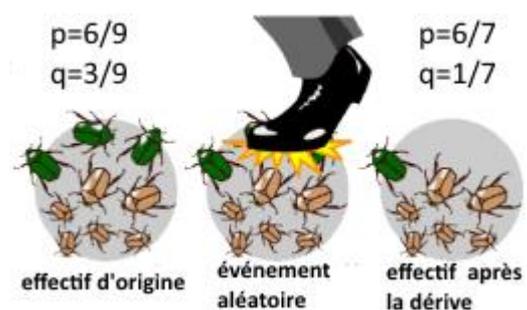
Le graphe suivant représente la fluctuation des fréquences alléliques à travers les générations chez 3 populations de petite taille, en utilisant la modélisation assistée par le système informatique. D'après le graphique, on observe les différents effets de la dérive génétique sur les fréquences alléliques des différentes populations :



on constate que la fréquence de l'allèle $f(a)$ augmente jusqu'à atteindre la valeur 1, $f(a) = 1$ chez la population 1, dans ce cas on parle de la fixation du phénotype [a] chez cette population, alors chez la population 3 on observe le contraire, élimination de l'allèle [a] et disparition du phénotype [a] et extinction des individus de ce phénotype.

C-conclusions

La dérive génétique correspond à la variation aléatoire des fréquences alléliques d'une génération à une autre suite au choix aléatoire des individus ou des gamètes participant à la reproduction. Elle se produit de façon plus marquée lorsque l'effectif de la population est faible. Elle conduit à la disparition ou à la fixation de certains allèles.



4 La migration et son impact sur les populations

A étude d'une migration unidirectionnelle

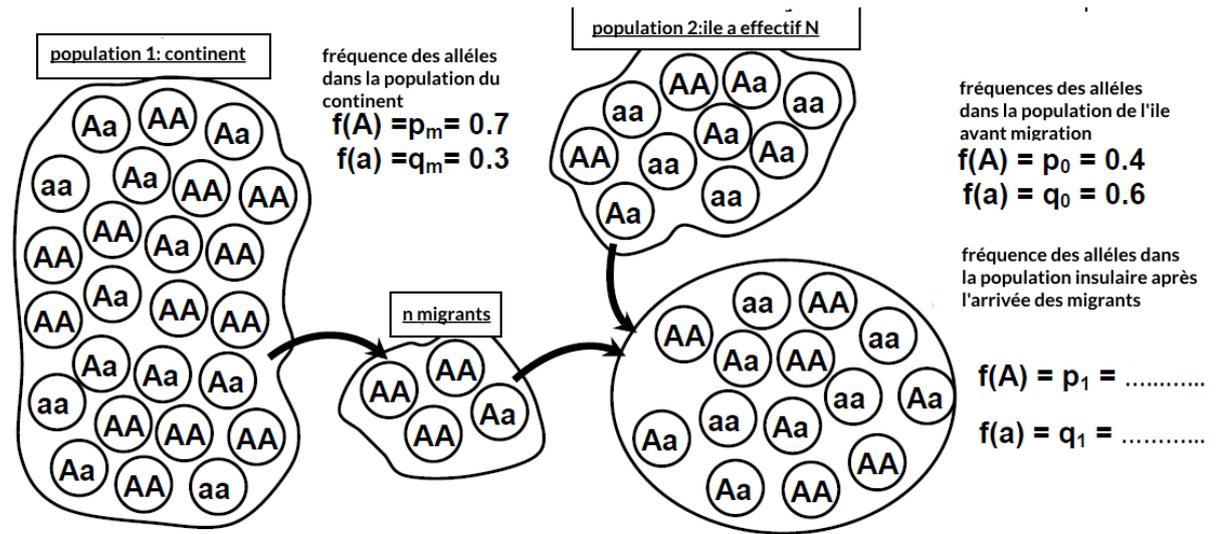
Une étude célèbre faite par Glass et Li en 1953 ; ils ont choisi d'étudier l'allèle Ro du système rhésus car il est très rare en Europe et très fréquent en Afrique à l'origine des noirs américains. Le tableau suivant donne l'estimation de la fréquence de cet allèle d'après cette étude.

La fréquence de l'allèle Ro

1. Comparez les données du tableau, que peut-on déduire ?

Pour expliquer l'origine de l'évolution de la structure génétique de la communauté noire des Etats-Unis, on vous propose le modèle de migration le plus simple, appelé modèle insulaire, est celui où les échange d'individus s'effectuent dans un seul sens avec un flux de gènes unidirectionnel entre une population 1 de grande taille (le continent) et une population 2 de petit effectif (l'île), la figure 1 représente ce modèle

En 1953 dans la communauté noire des États-Unis	Dans les diverses populations d'origines esclaves (valeur moyenne actuelle)	Dans les populations européennes qui ont migré vers les États-Unis	Dans la communauté blanche des États-Unis
0,446	0,63	0,028	0,028



2. En utilisant les données de la figure 2 et le modèle proposé sur la figure 1, calculez le flux migratoire m et la fréquence de l'allèle (A) et de l'allèle (a) chez la population 2 après la migration,
3. Sachant que la structure génétique de la population de continent reste stable, que peut-on déduire sur la structure génétique de l'île ?
4. Montrez l'influence de la migration sur la variation de la structure génétique de la population noire américaine ?

1- on observe que la fréquence de l'allèle R0 est inférieure chez les populations noires d'Amérique par rapport au population africaines tandis que sa fréquence chez les populations blanches ne varie pas

2-Le flux migratoire m correspond à la proportion de migrants qui arrivent dans la population résidente, on le calcule par la formule suivante : $m = n/(N+n)$ dont : n : effectif des migrants et N : effectif de la population avant de recevoir les migrants.

En utilisant la formule ci-dessous, on peut calculer la fréquence d'un allèle donné après l'arrivée de m migrants de la population 1 (continent) : $p_1 = (1-m) p_0 + m p_m$ dont p_m représente la fréquence de l'allèle dominant dans la population 1 (continent), alors que p_0 représente la fréquence de l'allèle dominant dans la population 2 (île)

3 On constate que la fréquence de l'allèle (A) augmente chez la population de l'île après la migration, si la migration poursuit avec le temps la structure génétique de l'île devient la même que celle du continent.

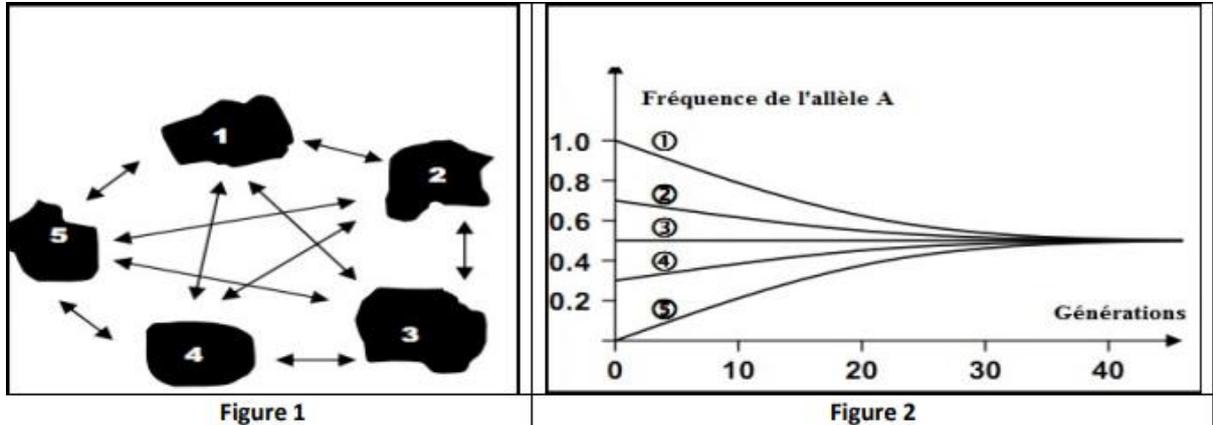
4 On peut expliquer la variation de la structure génétique de la communauté noire des États-Unis par la migration unidirectionnelle dont, le transfert de gènes ne peut s'effectuer que des blancs vers les noirs et jamais en sens inverse (transfert unidirectionnel de gènes) ce qui entraîne une variation des caractéristiques génétique de la population noire sans modifier la structure génétique de la population d'origine.

Enoncé:

Éléments de réponses

b-Cas de la migration multidirectionnelle

Le modèle archipel correspond à l'ensemble d'îles interconnectées par des échanges de migrants dans toutes les directions possibles avec des conséquences sur l'ensemble des populations. La figure 1 représente le modèle archipel de migration multidirectionnelle de 5 populations, la figure 2 donne l'évolution de la fréquence de l'allèle A chez ces 5 populations suite au flux migratoire multidirectionnelle.



Au début, la fréquence de l'allèle A est très différente entre les 5 populations, et sous l'effet de flux migratoire multidirectionnel, les différences de fréquence allélique entre les populations diminuent progressivement, et les populations convergent vers une fréquence allélique commune qui correspond à la moyenne des fréquences alléliques dans ces populations. Donc le flux génique multidirectionnel provoque un brassage génique entraînant l'homogénéité des populations et par conséquent l'arrêt de la spéciation (diversité génétique)

VI-Notion d'espèces et ses caractéristiques biologiques

1. Les critères morphologiques et comportementaux.

On estime que deux individus qui se ressemblent (de même morphologie), ont plus de chance d'appartenir à la même espèce, les différences sont très marquées entre les mâles et les femelle (dimorphisme sexuel très important). C'est pour cela on cherche d'autre critère comme le critère comportemental et le critère morphologique (son apparence extérieure), qui nous permettent de distinguer les individus d'espèces différentes. Cependant l'utilisation de ce critère a ses limites car chez certaines espèces les mâles ont une apparence très différente des femelles comme l'exemple de la merle, aussi une espèce peut aussi présenter de grandes différences morphologiques à plusieurs stades de son développement (exemple: les différents stades du cycle de vie d'un papillon, une chenille ne ressemble pas à une chrysalide ni à la forme adulte du papillon)

Démonstration:



Mâle

Merle noir

Mâle et femelle ont un comportement territorial sur le site de nidification, chacun ayant un comportement agressif distinct, mais sont plus grégaires lors de la migration ou sur les aires d'hivernage. Les couples restent dans leur territoire pendant toute l'année dans les régions où le climat est suffisamment tempéré. De nombreuses références littéraires et culturelles à cette espèce commune font cas de son chant mélodieux.



Femelle

2. Les critères physiologiques

Le tableau ci-contre présente la différence de tolérance à la température de l'environnement de deux espèces de Bruants du nord de l'Europe ; Bruant jaune (*Emberiza citrinella*) et Bruant ortolan (*Emberiza hortulana*) (d'après Wallgren 1954)

D'après le tableau, on constate que l'espèce *Emberiza hortulana* dégage une quantité élevée de CO₂ selon la température ambiante si on la compare avec l'autre espèce *Emberiza citrinella*, il s'agit d'un critère fondamental pour faire la différence entre les espèces.

Température environnementale		-5	0	5	15	25
Le taux de CO ₂ rejeté en mg/h	<i>Emberiza hortulana</i>	11	10,5	9	7	5
	<i>Emberiza citrinella</i>	8	7,5	7	6	4,5



Emberiza citrinella
(bruant jaune)



Emberiza hortulana
(Bruant ortolan)

3. d'autres critères biologiques :

a L'interfécondité

Selon ce critère, on estime que deux individus capables de se reproduire pour donner une descendance fertile appartiennent à la même espèce.

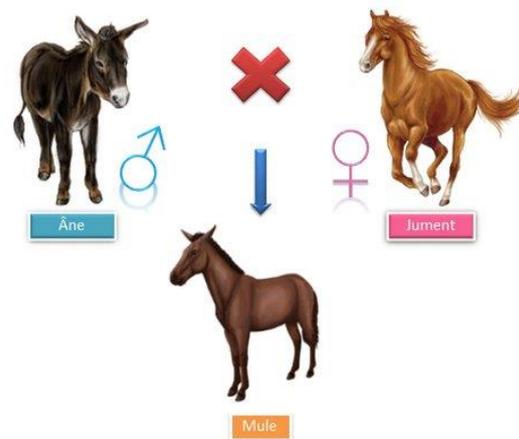
Toutefois, ce critère a lui aussi ses limites :

- Il ne peut être utilisé pour étudier les espèces disparues

- Certaines espèces très proches sont capables de s'hybrider pour donner une descendance fertile (croisement entre le chameau et le dromadaire ou hybrides végétaux).

- C'est un critère qui ne concerne que les organismes sexués, donc pour les bactéries ça sera difficilement applicable

exemple : la mule est stérile car c'est du au fait qu'il résulte d'un croisement entre deux espèce différentes , si jamais la mule était fécond cela voudrai dire que l'âne , le cheval et la mule appartiennent à la même espèce



b- Les études moléculaires et génétiques

Ces études permettent d'étudier le flux de gènes entre deux populations vivant dans la même aire géographique. Si on ne retrouve pas de gènes communs entre ces deux populations, on peut estimer qu'elles ne se reproduisent pas entre elles. Ce sont donc deux espèces différentes.

Exemple : le triton

Le triton est un amphibien qui a été soumis à plusieurs expériences pour différencier entre ses espèces. Les photos montrent 4 espèces de triton, et le tableau présente les résultats de l'analyse chromatographique de deux protéines extraites de ces 4 espèces (l'étude concerne 10 à 20 individus de chaque espèce). Cette étude a permis de déterminer la fréquence des allèles codant pour chaque protéine dans chaque espèce.



Triturus vulgaris Triturus alpestris Triturus marmoratus Triturus cristatus

Protéine	Le gène	Triturus vulgaris	Triturus marmoratus	Triturus cristatus	Triturus alpestris
Albumine	Le nombre d'allèles	2 : a ₃ et a ₄	1 : a ₄	1 : a ₂	1 : a ₆
	Fréquence d'allèles	f(a ₃) = 0,2 f(a ₄) = 0,8	f(a ₄) = 1	f(a ₂) = 1	f(a ₆) = 1
Lactase déshydrogénase	Le nombre d'allèles	3 : b ₁ , b ₃ et b ₄	1 : b ₇	1 : b ₇	1 : b ₁
	Fréquence d'allèles	f(b ₁) = 0,1 f(b ₃) = 0,55 f(b ₄) = 0,35	f(b ₇) = 1	f(b ₇) = 1	f(b ₁) = 1

On constate que chaque espèce possède un nombre bien déterminé des allèles et une fréquence allélique qui caractérise l'espèce. Donc, si on ne trouve pas de gènes communs entre les individus, on peut estimer qu'ils ne se reproduisent pas c'est-à-dire qu'ils ne sont pas interféconds (cf l'exemple de la mule), ce sont donc deux individus d'espèces différentes.

c. Les critères écologiques

Ils s'appliquent surtout aux espèces végétales qui sont caractérisées par des périodes de floraison définies au cours des saisons.

Deux populations qui n'ont pas la même période de floraison ne peuvent pas se reproduire. Elles forment donc deux espèces différentes.

4. Définition de l'espèce.

L'espèce est l'unité de base de la classification du vivant. Selon Ernst Mayr (1942) ; "les espèces sont des groupe de populations naturelle, effectivement ou potentiellement interfécondes, qui sont génétiquement isolées d'autre groupe similaires". A cette définition, il a ensuite rajouté que cette espèce doit pouvoir garder une progéniture viable et féconde. Ainsi l'espèce est plus grande unité de population au sein de laquelle le flux génétique est possible dans les conditions naturelles.

Démonstration :

BILAN

Quelques définitions

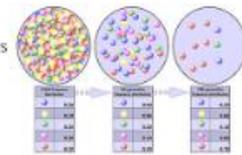
Population

ensemble d'individus capables de se reproduire entre eux et de donner naissance à une descendance féconde



génétique des populations

étude des changements génétiques au sein des populations au fil du temps



patrimoine génétique

ensemble des gènes (tous les allèles) qu'une population possède à un moment donné



allèles

formes possibles d'un même gène qui produisent des phénotypes reconnaissables



analyse comparative

Fréquences génotypiques et alléliques différentes

échantillon

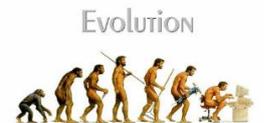
Populations différentes



équilibre de Hardy-Weinberg

une population à l'équilibre

n'évolue pas



(OR is it?)

loi de Hardy-Weinberg

pour décrire une population qui n'évolue pas

fréquences constantes

$$p + q = 1$$

intérêt

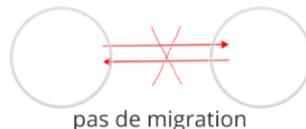
fréquences alléliques prédisent fréquences génotypiques

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



conditions

population



pas de migration

pas de dérive génétique

pas de sélection naturelle

accouplement aléatoire

pas de mutations

EXERCICES

Exercice 1

Chez la drosophile, le gène récessif w lié au sexe est responsable de la couleur blanche des yeux. L'allèle dominant w^+ conduit au type sauvage à yeux rouges. Dans une population de laboratoire, il a été trouvé 170 mâles à yeux rouges et 30 à yeux blancs. Estimer la fréquence des allèles w et w^+ chez les mâles. Pouvez-vous en déduire leur fréquence dans la population totale ? Sous quelle condition ? Quel pourcentage de femelles aurait alors les yeux blancs dans cette population ?

Exercice 2 :

La macroglobuline alpha est une protéine sérique codée par un gène lié au sexe et peut être présente ou absente chez un individu donné. Dans une population supposée en équilibre de HW, les proportions des phénotypes ma^+ (présence de la protéine) et ma^- (absence de la protéine) sont 23 et 77 chez les hommes et 56 et 44 chez les femmes. Quelle est la fréquence de l'allèle nul (absence de la protéine) dans la population ?

Exercice 3 :

Dans l'espèce humaine, le fait d'avoir un index plus court que l'annulaire est un phénotype dû à l'un des allèles d'un gène diallélique. L'allèle responsable de « l'index court » a une expression influencée par le sexe puisqu'il est dominant chez les hommes et récessif chez les femmes. Dans un échantillon d'hommes, on a recensé 120 individus à index courts et 210 à index longs. Quelle est la fréquence des femmes des deux types dans cette population ?

Exercice 4 :

Une maladie héréditaire de l'homme, l'hémophilie, est due à un gène récessif lié au sexe qui est présent dans 1% des gamètes d'une population donnée. Quelle est la fréquence attendue d'hommes hémophiles ? Quelle est la fréquence attendue de femmes hémophiles ?

Exercice 5 :

Soit une population en équilibre de Hardy-Weinberg pour un locus à deux allèles A et a . Pour quelle fréquence allélique les génotypes homozygotes récessifs aa sont-ils deux fois plus nombreux que les génotypes hétérozygotes Aa ?

Exercice 7

A l'usage des amateurs d'oiseaux, on a fabriqué aux USA une race de volailles de luxe et de prestige, presque uniquement sur un critère de plumes: les plumes frisées. Ce caractère du plumage est sous le contrôle d'un seul locus. Le phénotype [frisé] est dû à l'hétérozygotie MN . Un homozygote MM a un phénotype [crépu], un homozygote NN a un plumage [normal]. Sur un échantillon de 1000 individus, on a trouvé 800 frisés, 150 normaux et 50 crépus. La population est-elle à l'équilibre de HW pour ce gène ?

Enoncés :

Références bibliographiques

Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique p. 6 gauche, DR, droite © Lézarts Création ; p. 7, DR; p. 8, DR; p. 9, © RDE. Diversification génétique et diversification des êtres vivants p. 12 ©

RDE ; p. 13 haut © RDE, bas, DR; p. 14 « Zoom sur... » © Istockphoto/ Thinkstock, partie centrale ©

Lézarts Création ; p. 15 DR. De la diversification des êtres vivants à l'évolution de la biodiversité p. 18 « Zoom sur... » gauche

© RDE, « Zoom sur... » droite © Istockphoto/ Thinkstock, partie centrale © Lézarts Création ; p. 19 partie centrale ©

RDE, « Zoom sur... » © Istockphoto/ Thinkstockp. 20 DR; p. 21 partie centrale DR, « Zoom sur... » ©

Istockphoto/ Thinkstock. Un regard sur l'évolution de l'homme p. 24 © RDE ; p. 25, DR; p. 26 © RDE ; Les relations entre organisation et mode de vie, résultat de l'évolution : l'exemple de la vie fixée chez les plantes p. 30 DR; p. 31 DR; p. 32 DR; p. 33 DR

www.lyc-moulin-pezenas.ac-montpellier.fr › [cours_specialite_svt_genetique](#)

C.LIZAEUX,D.BEAUDE ,Sciences de la vie et de la terre , terminales S , Editions bordas 2008
jaouani moussa , génétique des populations pdf

Moncif Elkaoune , genétique des population

A.Elommari ; génétique des population ,l'essentiel du cours

Youssef ElAndaloussi ; دروس الثانية باك علوم الحياة والأرض ; pdf

Taha Atany , génétique des population ,vidéo youtube

Cet ouvrage est destiné aux élèves ainsi qu'aux enseignants qui trouvent une certaine difficulté à trouver des documents et support de cours satisfaisants pour le cursus des secondes années de l'enseignement secondaire selon le programme Marocain filière sciences physiques (baccalauréat international option français),

Cet ouvrage est une compilation de documents et d'illustrations agencées dans l'objectif de réaliser des activités d'intégration et d'assimilation des notions de cours.

Cet ouvrage est à but non lucratif, il est donc interdit à la vente et la réutilisation abusive sous aucun label. Seuls les frais d'impression peuvent être imputés à l'institution qui souhaite utiliser ce livre comme support de cours.

Vous pouvez réutiliser les images et les documents sous condition de mentionner leurs auteurs respectifs (voir la page des références bibliographiques) il est interdit de modifier l'ouvrage en tant que tel.

L'ouvrage n'indulge en aucun cas les tiers enseignants de possible inspections, tout enseignant utilisant ce livre assume pleinement les responsabilités administratives qui lui incombent dans la classe, l'auteur décline toute responsabilité de réutilisation par d'autre professeurs ainsi que les conséquences procédurale ou administratives pour lesdits enseignants

Si vous avez des remarques sur le contenu, ou la didactique adoptée dans le livre ou si vous voulez avoir plus information sur l'ouvrage, veuillez contacter l'auteur par le biais de l'adresse numérique suivante : fb.me/svthorizon