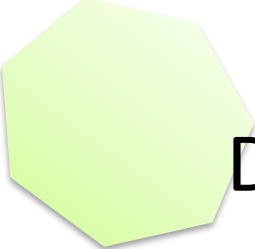


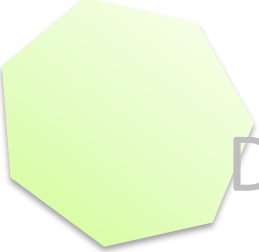
BASES GÉNÉTIQUE DE LA BIODIVERSITÉ

Sept 2022



Depuis la Conférence de Rio en 1992, il est admis que la biodiversité comprend trois niveaux emboîtés :


- La diversité des écosystèmes
- La diversité des espèces composant l'écosystème
- La diversité génétique à l'intérieur de chaque espèce.



Depuis la Conférence de Rio en 1992, il est admis que la biodiversité comprend trois niveaux emboîtés :

- **La diversité des écosystèmes**
- La diversité des espèces composant


Unité écologique de base formée par un environnement (biotope) et par l'ensemble des espèces (biocénose) qui y vivent, s'y nourrissent et s'y reproduisent.



L'espèce est l'entité fondamentale des classifications, qui réunit les êtres vivants présentant un ensemble de caractéristiques morphologiques, anatomiques, physiologiques, biochimiques et génétiques, communes.

- La diversité des espèces composant l'écosystème

Chez les espèces eucaryotes : Groupe d'êtres vivants pouvant se reproduire entre eux (interfécondité) et dont la descendance est fertile.



La diversité génétique est la **variation des gènes au sein d'une même espèce.**

- La diversité des espèces composant l'écosystème
- La diversité génétique à l'intérieur de chaque espèce.



LES RELATIONS DE VOISINAGE ENTRE ESPÈCES :

1. La compétition :

LES RELATIONS DE VOISINAGE ENTRE ESPÈCES :

1. La coopération :

- Commensalisme :



LES RELATIONS DE VOISINAGE ENTRE ESPÈCES :

1. La coopération :

- Mutualisme :



LES RELATIONS DE VOISINAGE ENTRE ESPÈCES :

1. La coopération :

- Mutualisme :
- Symbiose :



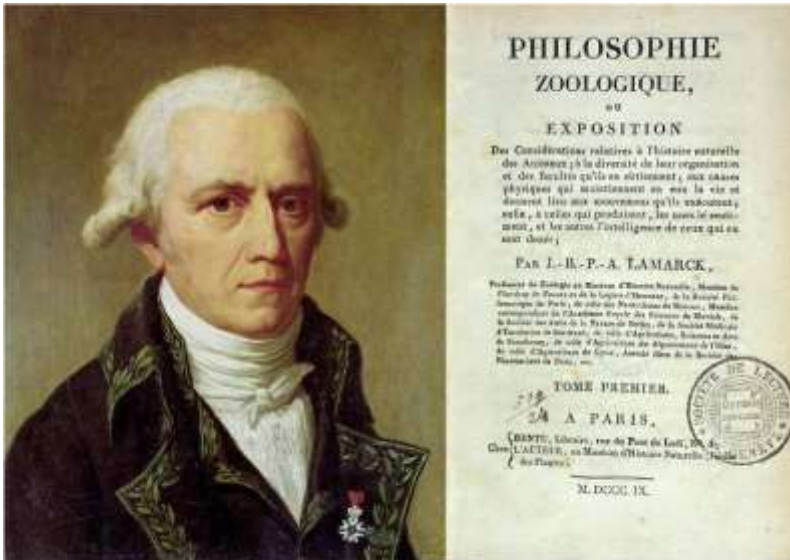
LES RELATIONS DE VOISINAGE ENTRE ESPÈCES :

1. Le parasitisme :

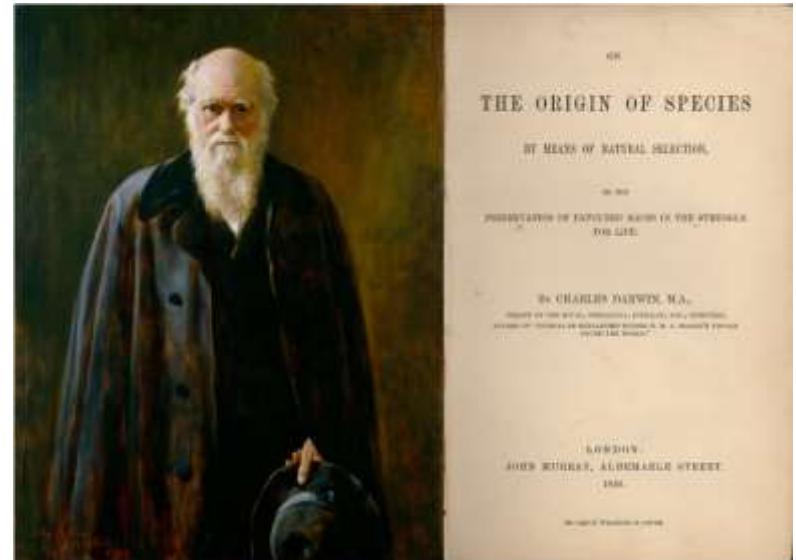



Une grande diversité génétique est un atout pour une espèce car elle lui permet de s'adapter plus facilement, par le biais de l'évolution, aux modifications de son environnement, parmi lesquels ceux induits par le changement climatique.

Jean-Baptiste Lamarck (1744-1829)



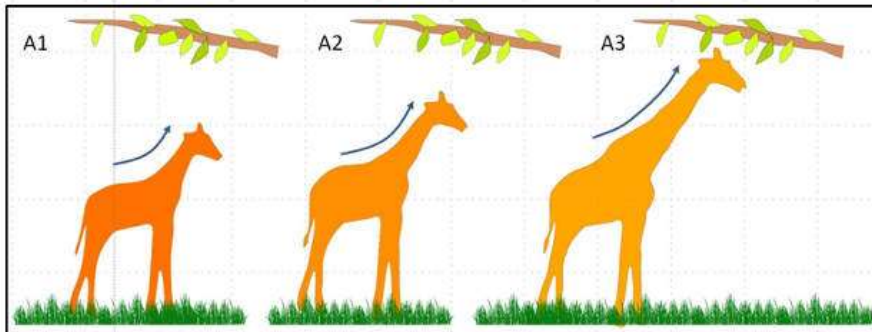
Charles Darwin (1809-1882)



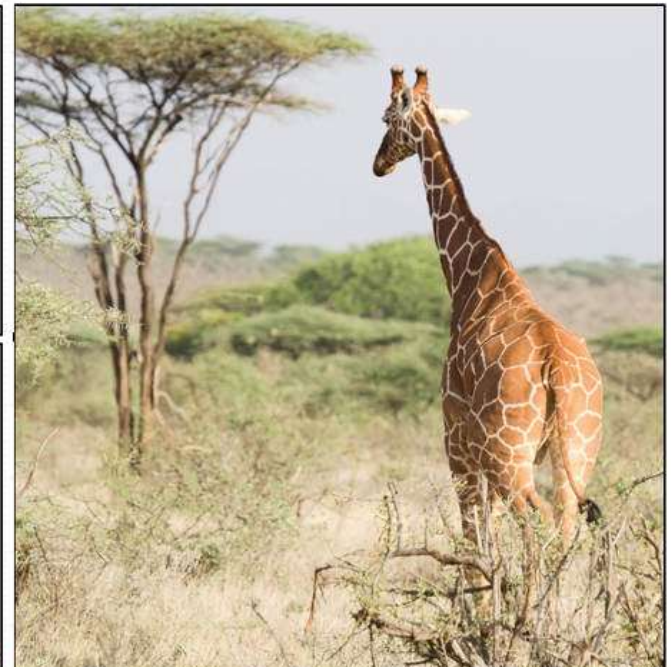
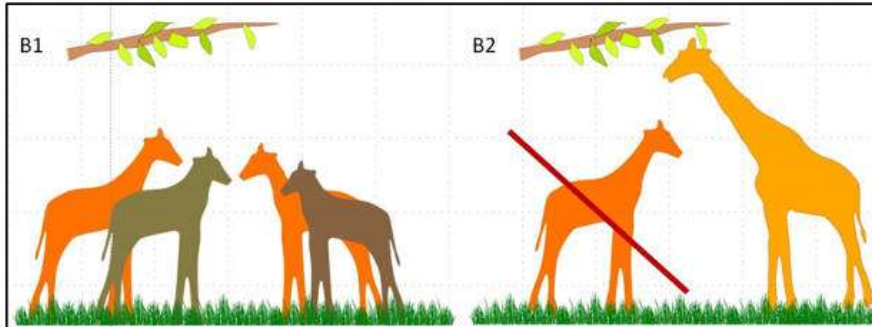


Une grande **diversité génétique** est un atout pour une espèce car elle lui permet de **s'adapter** plus facilement, par le biais de l'évolution, aux **modifications de son environnement**, parmi lesquels ceux induits par le changement climatique.

Lamarck



Darwin



Génétique des populations

Définition :

Population :

même espèce > isolement :

- géographique (océan, chaînes montagneuses...)
- écologique (décalage floraison > composition sol...)
- culturelle, sociale, ethnique > Homme

Une population partage un patrimoine génétique > pool allélique

Génétique des populations

Diversité génétique des populations :

- Le polymorphisme génétique >
- Le phénotype >

Génotype au locus du gène xdh	f/f	f/s	s/s	f/ry	s/ry	ry/ry
	—	≡	—	—	—	

Génétique des populations

Diversité génétique des populations :

- Le polymorphisme génétique >
- Le phénotype >

Génotype au locus du gène xdh	f/f	f/s	s/s	f/ry	s/ry	ry/ry
Phénotype morphologique	Sauvage : rouge brique					Rose
	—	≡≡≡	—	—	—	

Génétique des populations

Diversité génétique des populations :

- Le polymorphisme génétique >
- Le phénotype >

Génotype au locus du gène xdh	f/f	f/s	s/s	f/ry	s/ry	ry/ry
Phénotype morphologique	Sauvage : rouge brique					Rose
Phénotype d'activité	Taux élevé +++			Taux médian +		Taux nul -
	—	≡	—	—	—	

Génétique des populations

Diversité génétique des populations :

- Le polymorphisme génétique >
- Le phénotype >

Génotype au locus du gène xdh	f/f	f/s	s/s	f/ry	s/ry	ry/ry
Phénotype morphologique	Sauvage : rouge brique					Rose
Phénotype d'activité	Taux élevé +++			Taux médian +		Taux nul -
Phénotype électrophorétique	—	≡	—	—	—	

Génétique des populations

Définition :

Génétique des population se propose de :

1. Évaluer l'importance de la diversité génétique des populations
2. Dégager des lois permettant de rendre compte du maintien ou de l'évolution dans l'espace et dans le temps de cette diversité

Génétique des populations

Diversité génétique des populations :

Les mutations : source du polymorphisme génétique

Les mutations (géniques ou chromosomiques) survenant dans la lignée germinale peuvent être transmises à la descendance

- > le patrimoine génétique est ainsi « enrichi »
- > sa diversité est accrue.

Génétique des populations

Evaluation du polymorphisme génétique dans une population :

1. Le polymorphisme phénotypique attaché à un gène polymorphe :

Les fréquences phénotypiques peuvent être calculées à partir d'un échantillon d'individus tirés aléatoirement dans la population.

Ex :

Phénotype	M	MN	N

Génétique des populations

Evaluation du polymorphisme génétique dans une population :

1. Le polymorphisme phénotypique attaché à un gène polymorphe :

Les fréquences phénotypiques peuvent être calculées à partir d'un échantillon d'individus tirés aléatoirement dans la population.

Ex :

Phénotype	M	MN	N
Effectifs observés (total:1000)	350	500	150

Génétique des populations

Evaluation du polymorphisme génétique dans une population :

1. Le polymorphisme phénotypique attaché à un gène polymorphe :

Les fréquences phénotypiques peuvent être calculées à partir d'un échantillon d'individus tirés aléatoirement dans la population.

Ex :

Phénotype	M	MN	N
Effectifs observés (total:1000)	350	500	150
Fréquence phénotypique	$350/1000=0,35$	$500/1000=0,5$	$150/1000=0,15$

Génétique des populations

Evaluation du polymorphisme génétique dans une population :

1. Le polymorphisme génotypique et allélique pour phénotypes codominants :

Quand les phénotypes étudiés sont codominants, il est possible d'associer un phénotype à un seul génotype. Dès lors les fréquences génotypiques sont égales aux fréquences phénotypiques et les fréquences alléliques s'en déduisent aisément. On peut dès lors définir sans ambiguïté la constitution génétiques de la population pour le gène concerné :

Calcul de fréquence allélique > méthode simple :

$$F(M) = (350 \times 2 + 500) / 2000 = 0,6$$

$$F(N) = (150 \times 2 + 500) / 2000 = 0,4$$

$$F(M) + F(N) = 1$$

Génétique des populations

Evaluation du polymorphisme génétique dans une population :

1. Le polymorphisme génotypique et allélique pour phénotypes dominants/récessifs :

Quand les phénotypes ne sont pas codominants mais que l'un au moins d'entre eux est récessif, il est impossible d'associer sans ambiguïté un seul génotype à chacun des phénotypes dominants. Il est alors impossible d'estimer directement les fréquences allélique parce que les fréquences génotypiques ne sont pas toutes disponibles.

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

La diversité génétique globale peut être évaluée par deux principaux critères :

- Le degré de polymorphisme
- Le degré d'hétérozygotie

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

La diversité génétique globale peut être évaluée par deux principaux critères :

- Le degré de polymorphisme

- Le degré d'hétérozygotie

- Le **degré de polymorphisme** d'une population -> pourcentage de gènes polymorphes.

- Un **gène polymorphe** -> au moins 2 formes alléliques de fréquences supérieures ou égales à 1%.

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

La diversité génétique globale peut être évaluée par deux principaux critères :

- Le degré de polymorphisme
- Le degré d'hétérozygotie

$$H = 1 - \sum p_i^2$$

p_i est la fréquence du $i^{\text{ème}}$ allèle

Ex: allèle A1 >> Frq 99%

allèle A2 >> frq 1%

$$H = 1 - (0,99^2 + 0,01^2) = 1,98\%$$

Ex: allèle A1 >> Frq 50%

allèle A2 >> frq 50%

$$H = 1 - (0,5^2 + 0,5^2) = 50\%$$

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0
Gène D	Allèle D1	0.3	0.6	0.2
	Allèle D2	0.2	0.05	0.8
	Allèle D3	0.3	0.35	0
	Allèle D4	0.2	0	0
	Taux Hétérozygotie pour D	0.74	0.515	0.36

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0
Gène D	Allèle D1	0.3	0.6	0.2
	Allèle D2	0.2	0.05	0.8
	Allèle D3	0.3	0.35	0
	Allèle D4	0.2	0	0
	Taux Hétérozygotie pour D	0.74	0.515	0.36
Degré de polymorphisme				
Taux moyen d'hétérozygotie				

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0
Gène D	Allèle D1	0.3	0.6	0.2
	Allèle D2	0.2	0.05	0.8
	Allèle D3	0.3	0.35	0
	Allèle D4	0.2	0	0
	Taux Hétérozygotie pour D	0.74	0.515	0.36
Degré de polymorphisme		75%		
Taux moyen d'hétérozygotie				

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0
Gène D	Allèle D1	0.3	0.6	0.2
	Allèle D2	0.2	0.05	0.8
	Allèle D3	0.3	0.35	0
	Allèle D4	0.2	0	0
	Taux Hétérozygotie pour D	0.74	0.515	0.36
Degré de polymorphisme		75%		
Taux moyen d'hétérozygotie		39%		

Génétique des populations

Diversité génétique dans une population :

Population		I	II	III
Gène A	Allèle A1	0.5	0.7	0.9
	Allèle A2	0.5	0.3	0.1
	Taux Hétérozygotie pour A	0.5	0.42	0.18
Gène B	Allèle B1	0.8	0.95	1
	Allèle B2	0.2	0.05	0
	Taux Hétérozygotie pour B	0.32	0.095	0
Gène C	Allèle C1	1	1	1
	Taux Hétérozygotie pour C	0	0	0
Gène D	Allèle D1	0.3	0.6	0.2
	Allèle D2	0.2	0.05	0.8
	Allèle D3	0.3	0.35	0
	Allèle D4	0.2	0	0
	Taux Hétérozygotie pour D	0.74	0.515	0.36
Degré de polymorphisme		75%	75%	50%
Taux moyen d'hétérozygotie		39%	25.75%	13.5%

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Le modèle d'Hardy-Weinberg postule qu'au sein d'une population « idéale », il y a équilibre des fréquences allélique et génotypique d'une génération à l'autre.

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

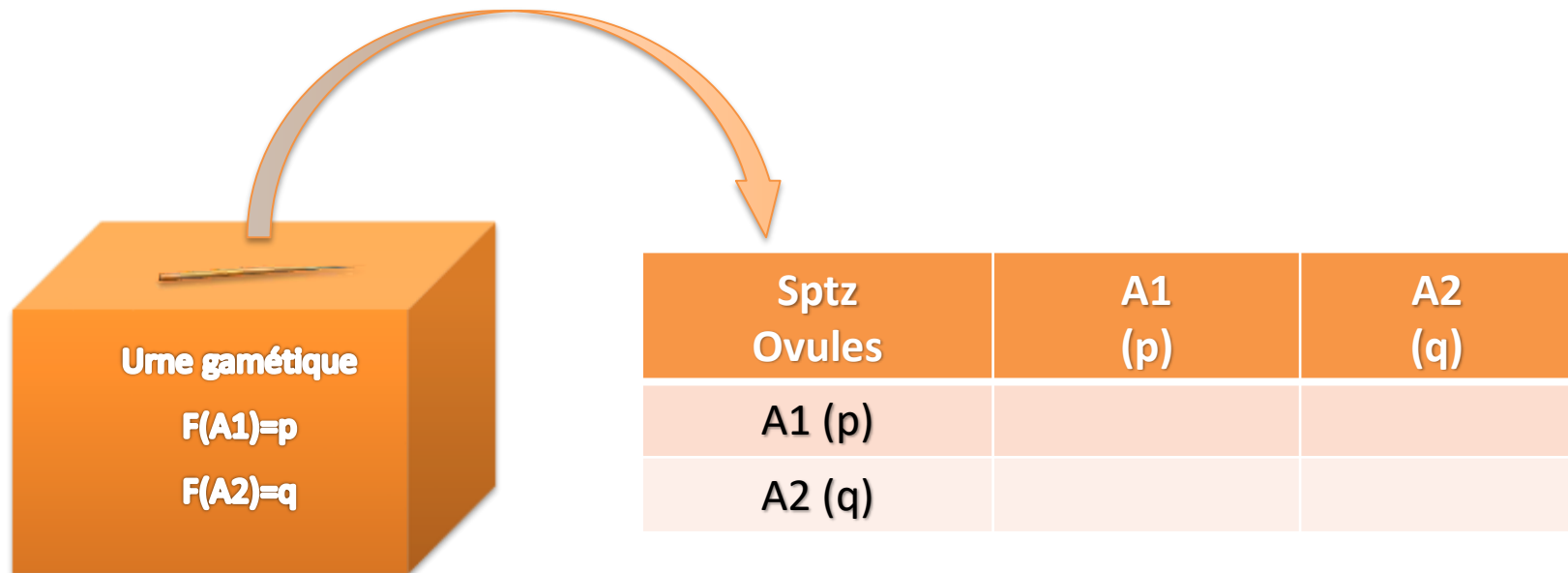
Population idéale selon le modèle HW :

1. La population est **panmictique** > les couples se forment au hasard (**panmixie**), et leurs gamètes se rencontrent au hasard (**pangamie**).
2. La population est "**infinie**" (très grande: pour minimiser les variations d'échantillonnage).
3. Il ne doit y avoir **ni sélection, ni mutation, ni migration** (pas de perte/gain d'allèle).
4. Les **générations successives** sont **discrètes** (pas de chevauchement entre générations différentes).

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

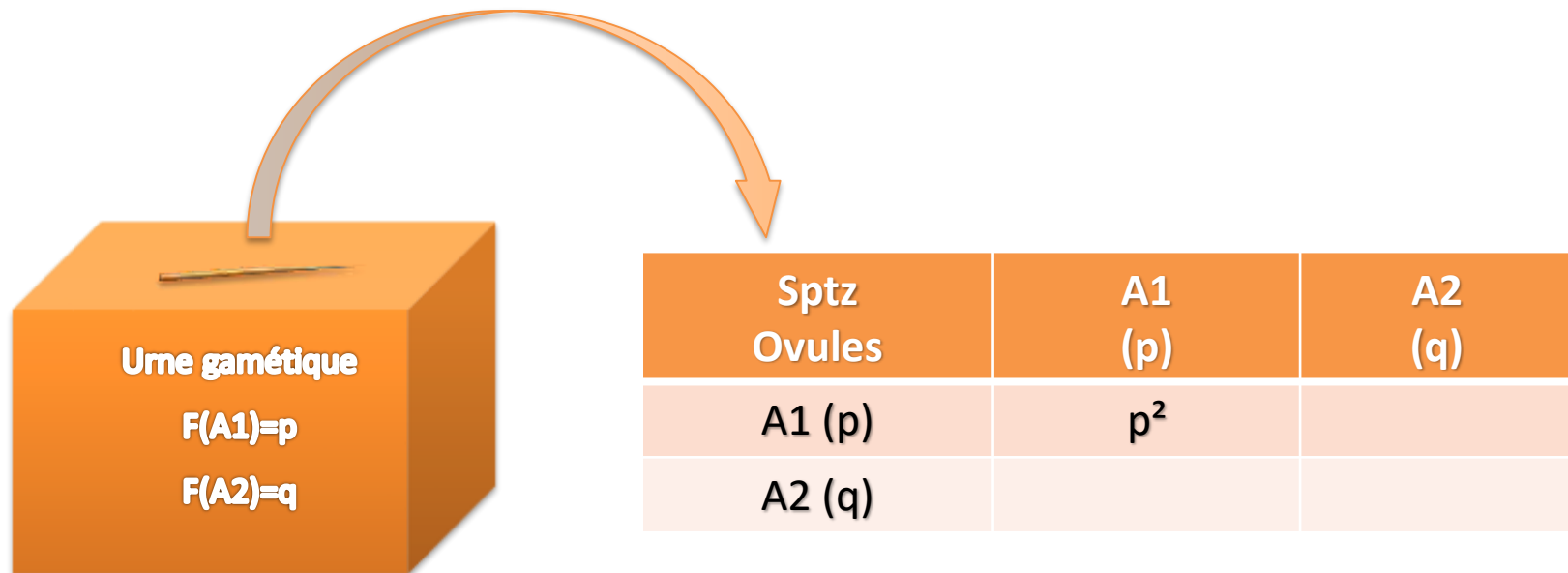
Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :



Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

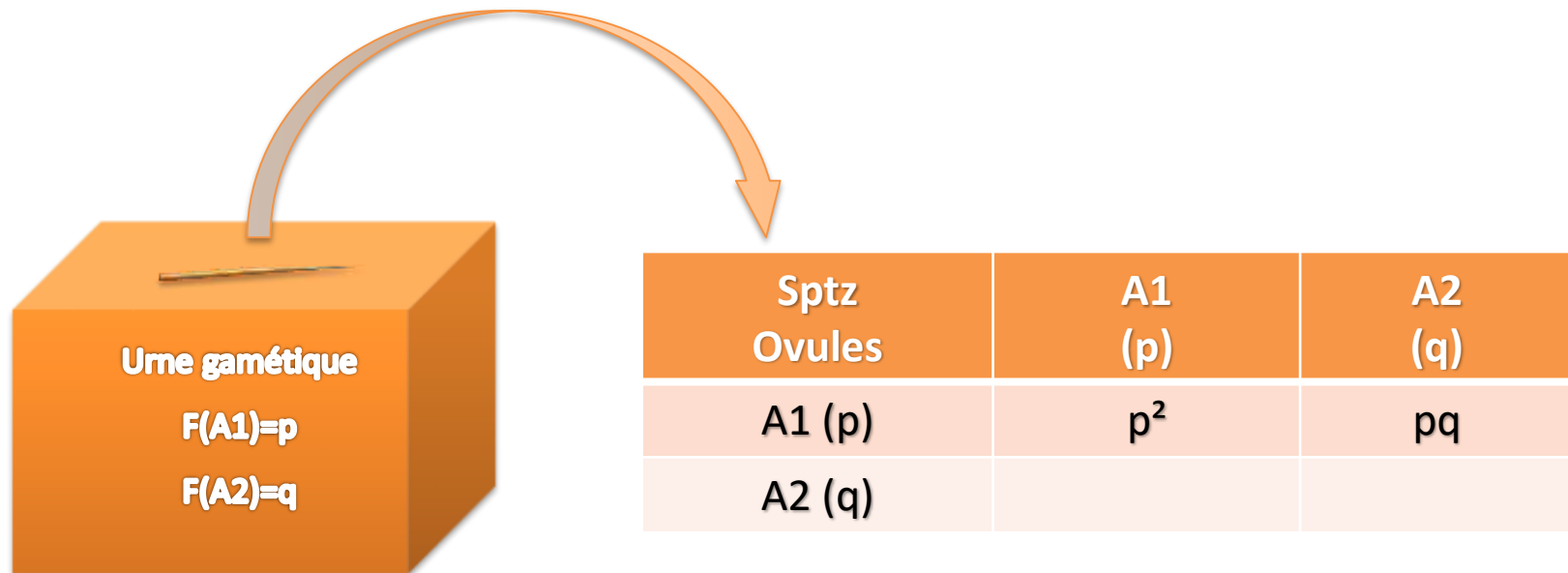
Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :



Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

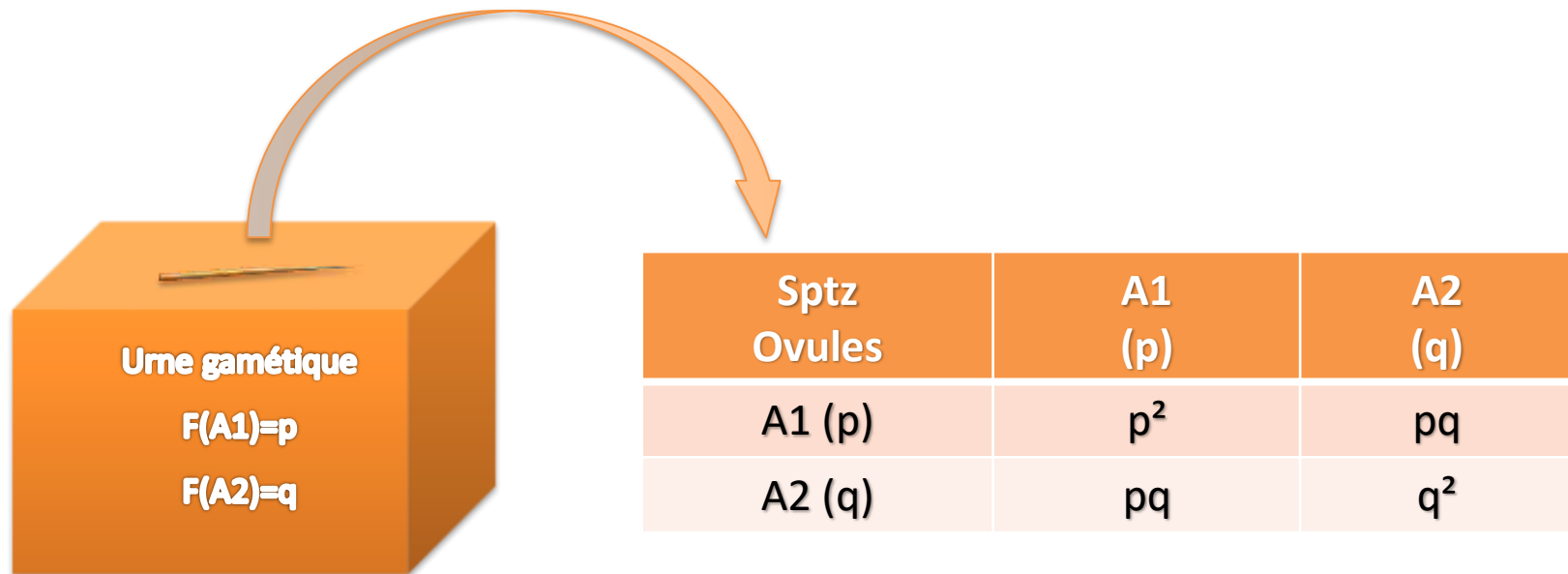
Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :



Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :



Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :

Bilan du modèle :

Les trois génotypes sont :

A1/A1 A1/A2 A2/A2

Les fréquences génotypiques sont :

p^2 $2pq$ q^2

Et donc les fréquences alléliques de cette génération sont :

$$F(A1) = p^2 + 2pq/2 = p^2 + pq = p(p+q) = p$$

$$F(A2) = q^2 + 2pq/2 = q^2 + pq = q(p+q) = q$$

=> Les fréquences alléliques restent les mêmes de génération en génération

Cette stabilité de la composition génétique de la population
est appelée « équilibre de Hardy-Weinberg »

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Etablissement du modèle de HW par le schéma de l'urne gamétique :

Equilibre si les fréquences alléliques entre les sexes sont différentes :

Sexe	femelle			mâle		
Génotypes	A1A1	A1A2	A2A2	A1A1	A1A2	A2A2
Fq. génotypique	D	H	R	d	h	r
Fq. Alléliques	$p = \frac{D+H}{2}$ $q = \frac{R+H}{2}$			$u = \frac{d+h}{2}$ $v = \frac{r+h}{2}$		

À la génération suivante :

Génotypes	A1A1	A1A2	A2A2
Fq. Génotypiques	pu	$pv+qu$	qv
Fq. Alléliques	$P = pu + \frac{pv+qu}{2}$ $Q = qv + \frac{pv+qu}{2}$		

L'équilibre de H-W est atteint à partir de la G2

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Le modèle de Hardy-Weinberg a été établi dans une situation biologique et génétique simple, celle :

- d'un seul gène autosomique et diallélique.
- dans une population d'organismes à sexes et à générations séparés.

Ce modèle peut être généralisé au cas des :

- gènes portés par les hétérochromosomes.
- gènes pluri-alléliques
- populations à générations chevauchantes.

Cette partie n'est pas traitée dans ce cours.

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les écarts à la panmixie :

Il existe dans les populations naturelles de nombreuses exceptions à la panmixie.

On peut distinguer deux types d'écarts à la panmixie (choix du conjoint) :

- Choix fondé sur la relation de parenté existant entre eux > consanguinité, autogamie.
- Choix fondé sur l'apparence phénotypique ou similitude génétique > homogamie, hétérogamie.

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les écarts à la panmixie :

1. Consanguinité :

Dans une grande population où une fraction d'unions, non panmictique, surviennent entre apparentés, la composition génétique de cette population est modifiée de manière telle que, pour un gène diallélique, les fréquences génotypiques soient égales à :

$$F(A_1A_1) = p^2 + Fp(1-p)$$

$$F(A_1A_2) = 2pq - 2Fpq$$

$$F(A_2A_2) = q^2 + Fq(1-q)$$

Où F est le coefficient moyen de parenté.

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les écarts à la panmixie :

2. Autogamie et homogamie :

L'autofécondation et les croisements homogames conduisent également à des écarts à la panmixie, formalisée pour un gène diallélique, par les équations :

$$D_e = p^2 + [\lambda/(2-\lambda)]p(1-p)$$

$$H_e = 2pq - [\lambda/(2-\lambda)]2pq$$

$$R_e = q^2 + [\lambda/(2-\lambda)]q(1-q)$$

Où λ est un paramètre exprimant le degré d'autofécondation ou d'homogamie.

Le modèle général de Hardy-Weinberg

La dérive génétique :

Le modèle de H-W suppose que l'effectif des populations est suffisamment grand pour être considéré comme infini. Cette condition est évidemment irréaliste.

La limitation de l'effectif d'une population conduit à un phénomène appelé : **dérive génétique**, parce qu'il est caractérisé par une **fluctuation aléatoire**, d'une génération à l'autre, **des fréquences alléliques**.

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Conséquences génétiques de la dérive :

Toute population en dérive génétique aboutira tôt ou tard à une réduction de son polymorphisme génétique pour certains gènes. On peut même imaginer que le temps aidant, on obtiendrait, par dérive, une souche pure.

La dérive est donc caractérisée par une **augmentation récurrente de la consanguinité, malgré la panmixie**, en raison de la restriction de l'effectif.

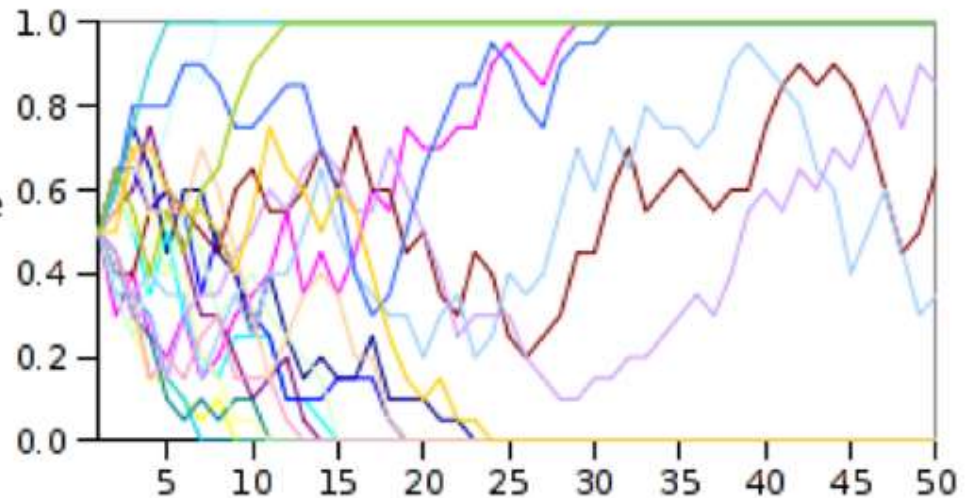
Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

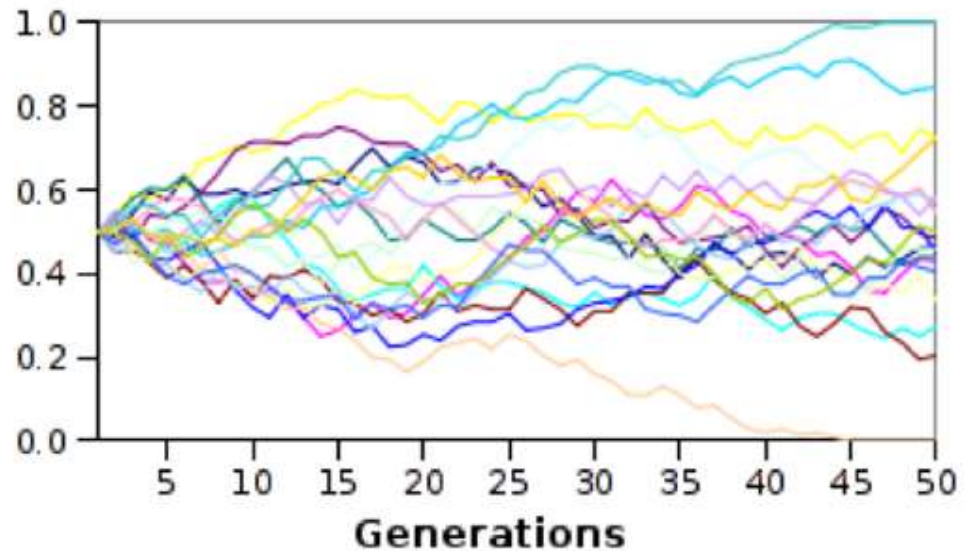
Vingt simulations par ordinateur de l'évolution de la fréquence d'un allèle, fixée au départ à 0,5.

On voit que l'effet de la dérive génétique est plus important dans la petite population.

Fréquence de l'allèle
(Avec 10 individus)



Fréquence de l'allèle
(Avec 100 individus)



Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les mutations réciproques :

Le modèle de H-W suppose qu'il n'y a pas de mutations. Une condition évidemment irréaliste.

Formellement, sans aucune considération fonctionnelle, la mutation réciproque d'un gène diallélique peut s'écrire ainsi :

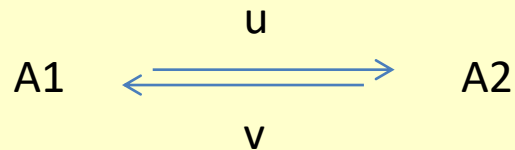
Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les mutations réciproques :

Le modèle de H-W suppose qu'il n'y a pas de mutations. Une condition évidemment irréaliste.

Formellement, sans aucune considération fonctionnelle, la mutation réciproque d'un gène diallélique peut s'écrire ainsi :



u et v sont les taux de mutation de A1 vers A2 et réciproquement de A2 vers A1

D'où :

$$\begin{aligned} p_{i+1} &= (1-u)p_i + vq_i \\ q_{i+1} &= (1-v)q_i + up_i \end{aligned}$$

À l'équilibre :

$$\begin{aligned} p_e &= v/(u+v) \\ q_e &= u/(u+v) \end{aligned}$$

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les migrations unidirectionnelles :

Les migrations mélangent entre elles des populations pouvant présenter des différences génétiques plus ou moins importantes. De ce fait, les populations diffèrent moins entre elles après les migrations qu'avant.

La formulation mathématique de ces phénomènes est complexe. On se contentera ici de voir l'exemple d'un modèle simple > modèle de l'île :

La population de l'île reçoit à chaque génération des migrants d'une autre population (le continent), sans qu'il y ait migration en sens opposé. Du fait de ces migrations unidirectionnelles, la population continentale, à l'équilibre de H-W, conserve sa composition génétique, et la population de l'île, finira par avoir la même composition génétique que la population continentale.

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

Les migrations unidirectionnelles :

$$p_{i+1} = (1-m)p_i + mP$$

$$q_{i+1} = (1-m)q_i + mQ$$

à l'équilibre :

$$p_e = P$$

$$q_e = Q$$

m : proportion des individus (dans l'urne) qui ont migrés du continent

p et q : fréquences alléliques sur l'île

P et Q : fréquences alléliques sur le continent

Le modèle général de Hardy-Weinberg

La sélection naturelle à coefficients constants :

Il y a sélection pour un gène lorsque les différents génotypes relatifs à ce gène n'ont pas la même espérance de vie.

Que la sélection résulte d'une mortalité ou d'une fertilité différentielle entre les génotypes, il s'ensuit une fécondité différentielle > le nombre de descendants moyens ne sera pas le même d'un génotype à l'autre.

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

La sélection naturelle à coefficients constants :

On peut donc attribué à chacun des génotypes relatifs à ce gène un paramètre de fécondité, appelé valeur sélective : σ

Dans le cas d'un gène diallélique, au sein d'une population panmictique, on peut écrire:

Génotype :	A1A1	A1A2	A2A2
Valeurs sélectives	σ_1	σ_2	σ_3
Fréquences	p^2	$2pq$	q^2
Contribution à l'urne	$\sigma_1 p^2$	$2\sigma_2 pq$	$\sigma_3 q^2$

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

La sélection naturelle à coefficients constants :

Génotype :	A1A1	A1A2	A2A2
Valeurs sélectives	σ_1	σ_2	σ_3
Fréquences	p^2	$2pq$	q^2
Contribution à l'urne	$\sigma_1 p^2$	$2\sigma_2 pq$	$\sigma_3 q^2$

Les fréquences allélique de la génération suivantes deviennent :

$$F(A1) = p' = (\sigma_1 p^2 + \sigma_2 pq) / \sigma$$

$$F(A2) = q' = (\sigma_3 q^2 + \sigma_2 pq) / \sigma$$

$$\text{Où } \sigma = \sigma_1 p^2 + 2\sigma_2 pq + \sigma_3 q^2$$

Génétique des populations

Le modèle général de Hardy-Weinberg

La sélection naturelle à coefficients constants :

L'étude de la sélection pour un seul gène a montré que la composition génétique de la population évoluait selon la relation d'ordre entre les valeurs sélectives (fécondité) des génotypes. Dans le cas où elles sont constantes, un allèle favorable est fixé et un allèle défavorable est éliminé.

En revanche l'avantage de l'hétérozygote maintient la diversité génétique de la population. Le désavantage de l'hétérozygote conduit à la fixation d'un allèle, mais le choix de l'allèle fixé dépend du hasard des conditions originelles (dérive) qui ont fixé les valeurs initiales des fréquences alléliques.

