

II.1. Concepts, définition et caractères généraux de la population : Dimensions, isolement, mode de reproduction.

La génétique de la population est une discipline initiée dans les années 1920 à 1940 par Ronald Fisher, J.B.S.Haldane et Sewall Wright, la génétique des populations est une application des principes fondamentaux de la génétique mendélienne à l'échelle des populations.

II.1.1 Définition et caractères généraux de la population

Une population est un groupe d'individus partageant un ensemble commun de gènes qui vivent dans une même aire géographique et qui sont réellement ou potentiellement interféconds. Tous les allèles partagés par ces individus constituent le pool de gènes de la population souvent quand on examine un seul locus génétique dans cette population on trouve que la distribution des allèles au niveau de ce locus est le résultat de la somme des génotypes individuels. Un élément clé de la génétique des populations est l'évaluation des fréquences alléliques des différents allèles dans le pool de gènes, des fréquences génotypiques dans la population ainsi que des variations de ces fréquences d'une génération à l'autre.

Une population est caractérisée par un génome collectif partagé par les individus de cette population. C'est une structure dynamique, ses limites sont la plus part du temps, très incertaines. Elles dépendent de la répartition de ses individus, de leur mobilité, de leur mode de reproduction, de leur durée de vie.

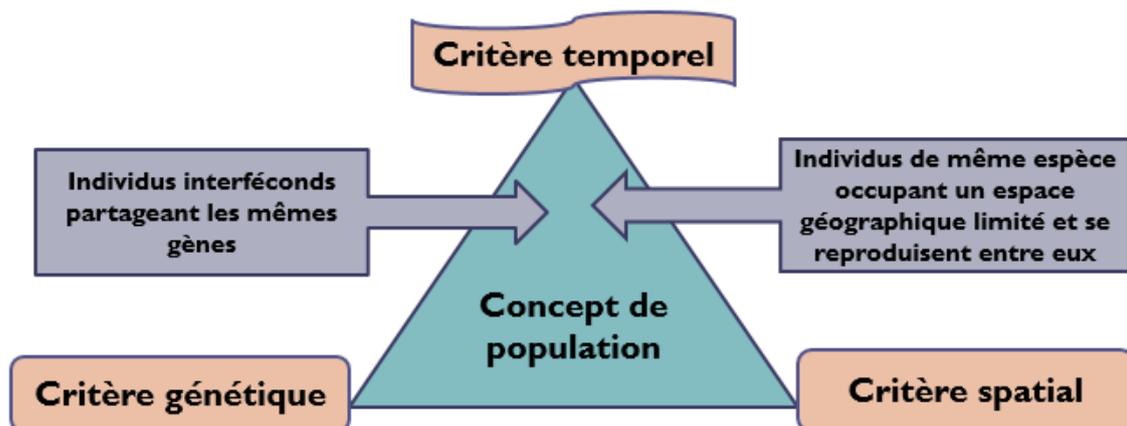


Figure 01 : Schéma résumant le concept de la population

Les populations d'espèces partagent un pool génétique : une collection de toutes les variantes des gènes de l'espèce. Encore une fois, la base de tout changement dans un groupe ou une population d'organismes doit être génétique, car c'est la seule façon de partager et de transmettre des traits.

Lorsque des variations se produisent au sein d'une espèce, elles ne peuvent être transmises à la génération suivante que par deux voies principales : la reproduction asexuée ou la reproduction sexuée. Le changement sera transmis de manière asexuée simplement si la cellule reproductrice possède le caractère modifié. Pour que le caractère modifié soit transmis par la reproduction sexuée, un gamète, tel qu'un spermatozoïde ou un ovule, doit posséder le caractère modifié.

En d'autres termes, les organismes qui se reproduisent sexuellement peuvent subir plusieurs modifications génétiques dans les cellules de leur corps, mais si ces changements ne se produisent pas dans un spermatozoïde ou un ovule, le caractère modifié n'atteindra jamais la génération suivante. Seuls les traits héréditaires peuvent évoluer. La reproduction joue donc un rôle primordial pour que le changement génétique prenne racine dans une population ou une espèce. Bref, les organismes doivent être capables de se reproduire entre eux pour transmettre de nouvelles caractéristiques à leur progéniture.

II.1.1.1 Mécanismes d'isolement reproducteur

L'isolement reproducteur est un concept clé en biologie évolutive. Il agit comme des caractéristiques, des comportements et des processus physiologiques qui empêchent deux espèces d'engendrer une progéniture fertile. Ces mécanismes peuvent être prézygotiques, comme des barrières géographiques ou comportementales, ou postzygotiques, comme l'incapacité de la progéniture hybride à se reproduire.

Il existe plusieurs mécanismes d'isolement reproducteur :

- **Isolement temporel** : lorsque deux espèces se reproduisent à des périodes différentes.
- **Isolement écologique** : lorsque deux espèces occupent différentes niches écologiques.
- **Isolement comportemental** : lorsque des différences dans les rituels de séduction empêchent la reproduction.
- **Isolement mécanique** : lorsque des différences physiques empêchent l'accouplement.

L'isolement reproducteur est une force motrice de la spéciation. Par exemple, lorsque des populations d'une même espèce sont séparées géographiquement, elles peuvent subir des pressions sélectives différentes. Avec le temps, cela peut entraîner des divergences génétiques menant à l'isolement reproducteur.

II.1.1.2 Facteurs génétiques dans l'isolement reproducteur

Les facteurs génétiques jouent un rôle crucial dans l'isolement reproducteur. Ces facteurs incluent des divergences au niveau de l'ADN qui peuvent empêcher la formation de descendants viables. Voici quelques points clés à considérer :

- **Mutations génétiques** : De petites modifications dans le génome peuvent accumuler des différences suffisantes pour empêcher deux populations de se reproduire avec succès.
- **Évolution des chromosomes** : Des changements dans le nombre ou la structure des chromosomes peuvent représenter un obstacle à la reproduction entre espèces proches.
- **Incompatibilités génétiques** : Certaines combinaisons de gènes importées par hybridation peuvent ne pas fonctionner ensemble, menant à une infertilité des hybrides.

II.1.1.3 Facteurs environnementaux et isolement génétique

Les facteurs environnementaux contribuent également à l'isolement génétique, influençant la manière dont les organismes interagissent avec leur milieu.

Quelques facteurs environnementaux importants comprennent :

- **Barrières géographiques** : Montagnes, rivières et autres obstacles peuvent séparer des populations, empêchant le flux génétique.
- **Pressions écologiques** : Différents habitats imposent des contraintes qui peuvent orienter l'évolution différemment.
- **Changements climatiques** : Les variations météorologiques peuvent modifier les habitats, incitant des adaptations locales spécifiques.

II.1.1.4 Mode de reproduction (homozygote, hétérozygote)

Chez l'homme (organisme diploïde à 46 chromosomes), deux allèles occupent les deux loci correspondants sur les deux chromosomes homologues.

Si les deux allèles sont identiques, on dit que le sujet est homozygote pour le locus considéré.

Si les deux allèles sont différents, le sujet est dit hétérozygote.

L'état hémizygote désigne tous les gènes portés par le chromosome X chez le sexe masculin (présent en un seul exemplaire).

Pour un locus donné avec deux allèles A et a, 3 génotypes sont possibles :

- AA et aa Homozygotes
- Aa Hétérozygote.

Si dans une population un gène existe sous forme de n allèles, le nombre de génotypes possibles au niveau de ce locus est :

$$n(n+1) / 2$$

S'il y a une relation de dominance (A) /récessivité (a), on a deux génotypes :

- A/A et A/a, donnent le phénotype [A]
- et a/a donne le phénotype [a].

Si, pour un gène, il y a de nombreux allèles différents, on va parler de série allélique.

II.2 Structure génétique de la population

La structure génétique d'une population pour un caractère donné consiste à identifier son déterminisme génétique, les gènes impliqués, le nombre d'allèles présents, leur fréquence respective ainsi que la fréquence des différents génotypes et phénotypes possibles.

La génétique des populations caractérise le pool allélique de la population, ou ensemble des allèles qui la composent. Une population diploïde de N individus comporte ainsi un pool allélique de 2N allèles par locus, qui se décrit d'abord par la fréquence des différents allèles (44 B). **Dennis couvert et Anne teyssède-couvet/ écologique et biodiversité édition 2010.**

Donc l'estimation de la structure (composition génétique) d'une population, nécessite l'étude des phénotypes, des génotypes et les allèles.

2.1.4.1 Fréquences phénotypiques

La génétique mendélienne permet de comprendre le déterminisme et la transmission d'un caractère par l'analyse de la descendance à la suite d'un croisement contrôlé par l'expérimentateur, entre individus de génotypes différents.

La génétique de la population étudie les proportions des génotypes au sein d'un ensemble d'individus issus de croisements non contrôlés entre de nombreux parents. C'est donc une application des principes de base de la génétique Mendélienne à l'échelle des populations.

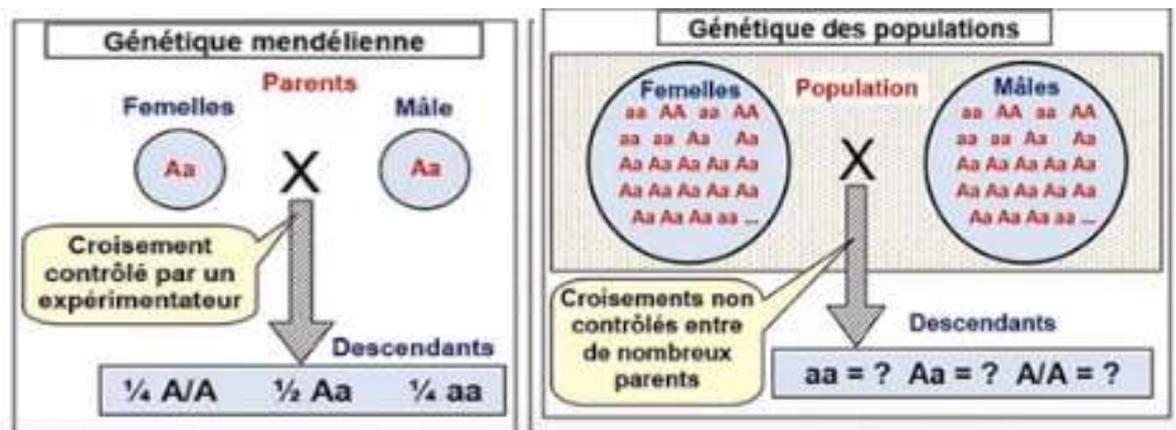


Figure 2. Principes de la génétique Mendélienne et la génétique de la population

Lorsqu'une population est polymorphe (au moins deux allèles) pour un caractère donné, il est possible de calculer la fréquence des phénotypes observés. Les phénotypes sont par définition directement accessibles à l'observation, les fréquences phénotypiques peuvent être alors calculées à partir d'un échantillon d'individus tirés aléatoirement dans la population selon la formule ci-dessous.

$$\text{Fréquence phénotypique} = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs de phénotype}}{\text{Nombre total de la population}}$$

Dont, le calcul de la fréquence A : $f[A] = \frac{n[A]}{N}$

Calcul de la fréquence a : $f[a] = \frac{n[a]}{N}$

$$f[A] + f[a] = 1 \quad \text{Et dans ce cas la population est stable}$$

2.1.4.2 Fréquences génotypiques et fréquences alléliques

La fréquence génotypique désigne la proportion de chacun des génotypes présents dans une population, exprimée sous forme de fraction ou de pourcentage. Elle est essentielle pour comprendre la distribution génétique des traits et pour analyser l'évolution des populations. En étudiant la fréquence génotypique, les scientifiques peuvent prédire comment certains traits pourraient se manifester dans les générations futures d'une population.

Les fréquences génotypiques sont égales aux fréquences phénotypiques pour les allèles autosomiques et codominants.

$$\text{Fréquence Génotypique} = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs de génotype}}{\text{Nombre total de la population}}$$

$$f(\mathbf{xx}) = \frac{n(\mathbf{xx})}{N}$$

$$f(\mathbf{AA}) = \frac{n(\mathbf{AA})}{N}$$

$$f(\mathbf{AA}) = D$$

$$f(\mathbf{Aa}) = \frac{n(\mathbf{Aa})}{N}$$

$$f(\mathbf{Aa}) = H$$

$$f(\mathbf{aa}) = \frac{n(\mathbf{aa})}{N}$$

$$f(\mathbf{aa}) = R$$

$$f(\mathbf{AA}) + f(\mathbf{Aa}) + f(\mathbf{aa}) = 1 \quad \text{Ou} \quad D + H + R = 1$$

2.1.4.3 Fréquences alléliques

La fréquence allélique est la fréquence à laquelle se trouve l'allèle d'un variant dans une population. Habituellement, on l'exprime comme une proportion ou un pourcentage.

La somme des fréquences alléliques de tous les allèles d'un gène dans une population est donc par définition égale à 1

$$\text{Fréquence des allèles} = \frac{\text{Nombre d'allèle } X}{\text{Nombre total des allèles de la population}}$$

$$f(\mathbf{XX}) = f(\mathbf{XX}) + \frac{1}{2} f(\mathbf{Xx}) \quad \text{et} \quad f(\mathbf{xx}) = f(\mathbf{xx}) + \frac{1}{2} f(\mathbf{Xx})$$

$$f(\mathbf{AA}) = f(\mathbf{AA}) + \frac{1}{2} f(\mathbf{Aa}) \quad \text{ou} \quad f(\mathbf{A}) = D + \frac{1}{2} f(\mathbf{H})$$

$$f(\mathbf{aa}) = f(\mathbf{aa}) + \frac{1}{2} f(\mathbf{Aa}) \quad \text{ou} \quad f(\mathbf{a}) = R + \frac{1}{2} f(\mathbf{H})$$

$$f(\mathbf{a}) + f(\mathbf{A}) = 1$$

Une modification génétique de la population, et l'accumulation de tels changements dans différentes populations peut conduire au processus de spéciation.

II.2. Panmixie et équilibre de Hardy et Weinberg

Hardy, mathématicien britannique, et Weinberg, médecin allemand, ont émis le même modèle de façon indépendante (HARDY, 1908 ; WEINBERG, 1908). Ce modèle, communément appelé « Équilibre d'Hardy-Weinberg », sert de base à une immense partie des études de génétique des populations. Ce modèle encore appelé équilibre panmictique, a été mis en évidence au début du XX^{ème} siècle par plusieurs chercheurs, en particulier le mathématicien britannique Godfrey H. Hardy et par le médecin allemand Wilhelm Weinberg. Il reste un modèle théorique central de la génétique des populations. Ce modèle appelé loi de Hardy-Weinberg ; décrit la distribution des allèles et des génotypes dans une population idéale, c'est-à-dire infiniment grande, dans laquelle les croisements ont lieu au hasard et qui n'est soumise à aucune force évolutive telle que la mutation, la migration ou la sélection. Sous ces conditions, le modèle de Hardy – Weinberg permet d'effectuer deux prédictions :

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

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

$$(p + q)^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Où p = la fréquence de l'allèle A et q = la fréquence de l'allèle a.

		A	a
		p	q
A	P	AA (p^2)	Aa (pq)
a	Q	Aa (pq)	aa (q^2)
		Fréquences génotypiques	

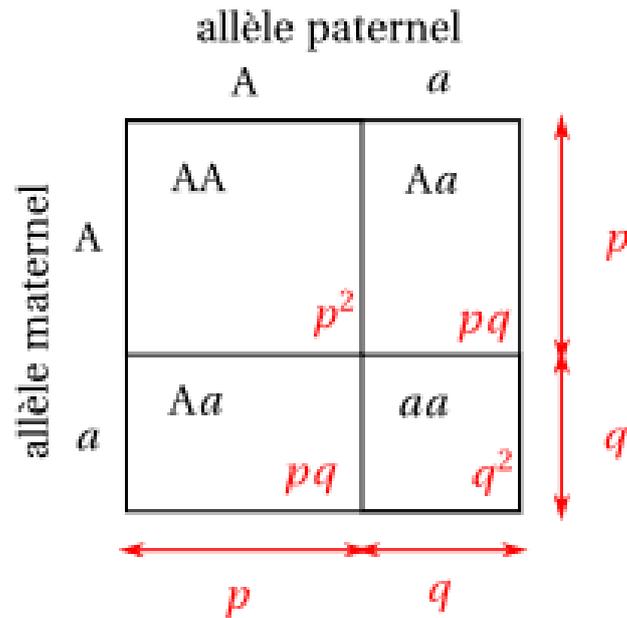


Figure 03. Les proportions de Hardy Weinberg illustrées par un pseudo carré de Punnett

Donc, cette formule démontre que, les fréquences alléliques de notre population ne changent pas d'une génération à la suivante et les fréquences génotypiques après une génération de croisement au hasard peuvent être déduites des fréquences alléliques.

Les conditions de validité

Nous avons utilisé plusieurs hypothèses de façon implicite.

Tout d'abord, pour que les génotypes des individus présents à une génération soient en proportions parfaitement égales aux probabilités FAA, FAa et Faa, il faut supposer les conditions suivantes :

- Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée
- Générations non chevauchantes (aucun croisement entre individus de générations différentes)
- Population d'effectif infini où les croisements sont entièrement aléatoires (panmixie)
- Population génétiquement close (absence de flux migratoires)
- Tous les individus, quel que soit leur génotype, ont la même capacité à se reproduire et à engendrer une descendance viable (absence de sélection)
- Absence de mutation et de distorsion de ségrégation méiotique
- Pas de migration

II.2.1 Calcul des fréquences pour des allèles multiples

On trouve assez régulièrement plus de deux allèles à un locus donné dans une population. Les groupes sanguins chez l'homme en sont un exemple. Le locus I (isoaglutinine) a trois allèles I^A , I^B et I^O , aboutissant à 6 génotypes possibles ($I^A I^A$, $I^B I^B$, $I^O I^O$, $I^A I^B$, $I^A I^O$, $I^B I^O$). Il est à noter dans ce cas que les allèles I^A et I^B sont des allèles codominants et sont les deux dominants par rapport à l'allèle I^O . Les résultats de ces observations est que les homozygotes $I^A I^A$ et les hétérozygotes $I^A I^O$ sont indiscernables par leur phénotype. Il en est de même pour les individus $I^B I^B$ et $I^B I^O$.

En ajoutant une autre variable à l'équation de Hardy-Weinberg, on peut calculer les fréquences génotypiques et alléliques pour cet exemple impliquant trois allèles comme suit :

Soit p, q et r représentant les fréquences alléliques des groupes A, B et O respectivement.

$$\text{On donc, } p + q + r = 1$$

Selon les hypothèses de Hardy-Weinberg, les fréquences des génotypes sont données par :

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

Si on connaît les fréquences des groupes sanguins dans une population, il est possible de déterminer les fréquences des trois allèles du système ABO.

Exemple :

Dans une population échantillonnée, les fréquences des différents types de groupes sanguin sont 0,53 ; 0,13 ; 0,26 respectivement pour les groupes A, B et O.

$$r^2 = 0,26 \quad r = \sqrt{0,26} \quad r = 0,51$$

En utilisant r, on peut ensuite estimer les fréquences des allèles I^A et I^B . L'allèle I^A est présent dans deux génotypes $I^A I^A$ et $I^A I^O$. La fréquence du génotype $I^A I^A$ est représentée par p^2 et celle de $I^A I^O$ par $2pr$.

Donc les fréquences combinées des types sanguin A et O sont données par :

$$P^2 + 2pr + r^2 = 0,53 + 0,26$$

Si on met en facteurs la partie gauche de l'équation et que l'on fait la somme des termes sur la droite, on obtient :

$$(p+r)^2 = 0,79 \quad p+r = \sqrt{0,79} \quad p = 0,89-r \quad p = 0,89-0,51 = 0,38$$

Ayant estimé p et r, les fréquences des allèles I^A et I^O, nous pouvons maintenant estimer la fréquence de l'allèle I^B :

$$p + q + r = 1 \quad q = 1 - p - r = 1 - 0,38 - 0,51 = 0,11$$

$$q = 0,11$$

Donc, les fréquences phénotypiques et génotypiques de cette population sont résumées dans le tableau ci-dessous.

Tableau : Calculs des fréquences génotypiques pour des allèles multiples quand les fréquences alléliques sont : $F(I^A) = 0,38$; $F(I^B) = 0,11$ et $F(I^O) = 0,51$

Génotype	Fréquence génotypique	Phénotype	Fréquence phénotypique
I ^A I ^A	$P^2 = (0,38)^2 = 0,14$	A	0,53
I ^A I ^O	$2pr = 2(0,38)(0,51) = 0,39$		
I ^B I ^B	$q^2 = (0,1)^2 = 0,01$	B	0,12
I ^B I ^O	$2qr = 2(0,11)(0,51) = 0,11$		
I ^A I ^B	$2pq = 2(0,38)(0,11) = 0,084$	AB	0,08
I ^O I ^O	$r^2 = (0,51)^2 = 0,26$	O	0,26

II.2.2 Calcul des fréquences pour les caractères liés au sexe

La loi de Hardy-Weinberg peut être utilisée pour calculer les fréquences alléliques et génotypiques des caractères liés au sexe.

Lorsqu'un gène est situé sur un hétérochromosome (Chromosome qui détermine le sexe, différent de son homologue de l'autre sexe). Le sexe homogamétique possède deux locus, cas des espèces dont les femelles sont XX.

Le sexe hétérogamétique un seul, cas des espèces dont les mâles sont XY. Les fréquences alléliques peuvent être alors calculées indépendamment dans chacun des deux sexes.

La loi de Hardy-Weinberg peut être utilisée pour calculer les fréquences alléliques et génotypiques de caractères liés au sexe, mais il faut se rappeler que dans les systèmes de détermination du sexe de type XY, le sexe homogamétique (XX) aura deux copies d'un allèle porté par l'X alors que le sexe hétérogamétique n'en aura qu'une. Ainsi, pour les mammifères, chez qui les femelles sont XX et les mâles XY, la fréquence de l'allèle lié à l'X dans le pool de gènes et la fréquence des mâles exprimant ces caractères liés à l'X seront les mêmes. Comme chaque mâle possède seulement un allèle lié au sexe, la fréquence d'un caractère lié au sexe parmi les mâles est une mesure directe de la fréquence allélique de la population, en considérant que les fréquences alléliques ainsi déterminées sont représentatives de celles des femelles aussi. La probabilité pour qu'une femelle ait le même allèle sur ses deux chromosomes sera q^2 , où q est la fréquence de cet allèle.

Pour les maladies liées au chromosome X

La situation est plus simple. Les hommes ne possédant qu'un seul chromosome X, la fréquence de l'allèle qui provoque une anomalie est égale aux proportions de mâle qui sont atteints.

Maladie récessive liée au chromosome X

	Mâle		Femelle		
Génotype	Sains	Malade	Saine	Saine	Malade
Phénotype	A	a	AA	Aa	aa
Fréquence	p	q	p^2	pq	q^2

L'incidence de la maladie dans la population masculine = q .

Exemple :

Le cas de l'allèle récessif présent sur un locus lié au sexe et responsable du daltonisme. Cette maladie affecte 8 % des hommes. La fréquence de l'allèle responsable du daltonisme est donc de 0,08. Ceci signifie que 8 % des chromosomes X de la population portent cet allèle. Les 92 % restants portent l'allèle dominant. Si on fait l'hypothèse que p est la fréquence de l'allèle normal et q la fréquence de l'allèle responsable du daltonisme, alors $p = 0,92$ et $q = 0,08$.

La fréquence des femmes exprimant cette maladie (avec deux chromosomes X portant l'allèle responsable du daltonisme) est $q^2 = (0,08)^2 = 0,064$ et la fréquence des femmes porteuses saines est $2pq = 2 (0,08) (0,92) = 0,147$. Cela signifie que 14,7% des femmes portent un allèle responsable du daltonisme et peuvent le transmettre à leur enfant même si elles sont de phénotype normal.

Cas de codominance

Prenons l'exemple de la drosophile où le gène déterminant la forme de l'œil est situé sur le chromosome X. Ce gène possède deux allèles codominants, un allèle O donnant à l'œil une forme ovoïde et un allèle B donnant à l'œil une forme de barre. Chez les individus hétérozygotes les yeux sont réniformes (OB).

Dans ce système, on distingue cinq génotypes :

	Phénotype	Ovoïde	Réniforme	Barre
Génotypes	Femelle	XOXO	XOXB	XBXB
	Mâle	XOY	/	XYB

Exemple :

On dispose d'un échantillon de drosophile qui compose 170 mâles à yeux rouge (W^+) et 30 mâles à yeux blanc (W) ; sachant que le gène codant pour la couleur des yeux chez la drosophile est porté par le chromosome X et que l'allèle (W^+) est dominant.

Q1) Calculer la fréquence des deux allèles chez les mâles de cet échantillon ?

Q2) Déterminer le pourcentage des phénotypes chez les femelles ?

Réponses

On a un gène lié au sexe à deux allèles :

W^+ : allèle dominant responsable de la couleur rouge des yeux.

W : allèle récessif responsable de la couleur blanc des yeux.

R1)

Soit $p = F(W^+)$ et $q = F(W)$

Pour le phénotype ♂ [X^{W^+}], le génotype $F(X^{W^+} Y) = F(W^+) = p$, dont le nombre = 170 individus

Pour le phénotype ♂ [X^W], le génotype est $F(X^W Y) = F(W) = q$, dont le nombre = 30 individus

$$F(W^+) = F(X^{W^+} Y) = 170/170+30 = 170/200 = 0,85$$

$$F(W) = F(X^W Y) = 30/170+30 = 30/200 = 0,15 \quad \text{soit } p + q = 1 \text{ donc } q = 1 - p = 0,15$$

R2)

♀ F [W⁺] on a deux génotypes F (X^{W⁺} X^{W⁺}) et F (X^{W⁺} X^W)

$$F(X^{W^+} X^{W^+}) = p^2 \quad \text{et } F(X^{W^+} X^W) = 2pq$$

$$F(W^+) = p^2 + 2pq = (0,85)^2 + 2 (0,85) (0,15) = 0,9775$$

$$\text{Pour } \text{♀ } F [X^W] \quad \text{on a un seul génotype } F(X^W X^W) = q^2 = (0,15)^2 = 0,0225$$

Donc le pourcentage ♀ F [W] on multiplie juste par 100 ce qui donne 2,25%

Et le pourcentage ♀ F [W⁺] est 100 - 2,25 = 97,75%

II.2.3 Calcul de la fréquence des hétérozygotes

L'hétérozygotie est la mesure la plus ancienne et sans doute la plus utilisée pour les études sur la diversité génétique, que ce soit au niveau de la population ou de l'individu. Hardy et Weinberg ont démontré de manière indépendante (en 1908) que l'hétérozygotie attendue dans une population pouvait s'estimer en fonction de la fréquence p et q des allèles observés (A et a) par :

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

Avec :

p² : serait la fréquence des homozygotes AA,

q² : la fréquence des homozygotes aa

2pq : la fréquence des hétérozygotes Aa.

En comparant les hétérozygoties attendues et observées, on peut estimer la consanguinité relative.

La loi de Hardy-Weinberg permet également d'estimer la fréquence des hétérozygotes dans une population. La fréquence d'un caractère récessif peut être facilement déterminée en comptant les individus exprimant celui-ci dans un échantillon de la population. A l'aide de cette information et de la loi de Hardy Weinberg, on peut alors calculer les fréquences alléliques et génotypiques.

Exemple :

La mucoviscidose, caractère autosomique récessif, a une incidence de $1/2500 = 0,0004$ dans les populations originaires du nord de l'Europe. Les individus atteints de cette maladie sont faciles à dépister dans la population grâce aux symptômes. Comme il s'agit d'un caractère récessif, les individus atteints de mucoviscidose doivent être homozygotes. Leur fréquence dans la population est représentée par q^2 en supposant que les croisements aient eu lieu au hasard à la génération précédente.

La fréquence de l'allèle récessif dans la population est alors : $q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0004} = 0,02$.
comme $p + q = 1$ alors la valeur de p est : $p = 1 - q = 1 - 0,02 = 0,98$.

Dans l'équation de Hardy-Weinberg, la fréquence des hétérozygotes est $2pq$.

Alors, $2pq = 2(0,98)(0,02) = 0,04$ ou 4 % ou $1/25$.

Ainsi la proportion d'hétérozygotes pour l'allèle de la mucoviscidose dans la population est relativement importante alors que la fréquence des homozygotes récessifs est seulement de 0,04%.

En général dans un système à deux allèles, les fréquences des trois génotypes peuvent être estimées à partir du moment où les hypothèses de Hardy-Weinberg sont posées et une des deux fréquences alléliques est connue. Il est important de noter que les hétérozygotes augmentent rapidement dans la population quand les valeurs de p et q s'éloignent de 0 et 1.

Ces observations confirment notre conclusion selon laquelle lorsqu'un caractère comme la mucoviscidose est rare, la majorité des individus qui portent l'allèle sont hétérozygotes. Dans les populations pour lesquelles les fréquences de p et q sont comprises entre 0,37 et 0,67, les hétérozygotes sont trouvés en plus grande proportion que chacun des homozygotes.

Exemple :

Reprenons l'exemple du gène de résistance Ace^R chez le moustique. Une souche de laboratoire possédant ce gène de résistance vient d'être testé. Malheureusement, l'étudiant qui a réalisé le test biochimique de l'activité de l'acétylcholinestérase n'a pas noté les génotypes : il a seulement classé comme "résistants" les Ace^R/Ace^R (66 individus) et comme "sensibles" (350 individus) les deux autres génotypes (Ace^S/Ace^R & Ace^S/Ace^S)

- a) On lui demande de calculer les fréquences d' Ace^R et Ace^S . Peut-il le faire ?
- b) Part la suit, il doit tester si cette souche est en équilibre de Hardy-Weinberg à ce locus, Peut-il réaliser ce test ?

Réponses :

On a un gène à deux allèles :

R : allèle responsable de de résistance.

S : allèle responsable de la sensibilité.

Soit $p = F(R)$ et $q = F(S)$

1. Calcule des fréquences alléliques

Le gène à deux allèles :

R : allèle responsable de de résistance.

S : allèle responsable de la sensibilité.

Soit $p = F(R)$ et $q = F(S)$

$Ace^R Ace^R$	$Ace^S Ace^S$	$Ace^R Ace^S$
p^2	$2pq$	q^2
[R]	[S]	
66	350	

Le génotype F ($Ace^R Ace^R$) = $p^2 = 66/416 = 0,158$ donc $p = \sqrt{0,158} \approx 0,4$

On a $p + q = 1$ donc $q = 1 - p = 1 - 0,4 \approx 0,6$

b) Les données ne contiennent pas assez d'information.

II.2.4 Les écarts à la panmixie : consanguinité et homogamie**➤ Consanguinité**

Dans le langage courant la consanguinité d'un ensemble d'individus évoque l'existence d'ancêtres communs créant entre eux des liens de parenté. Ce concept doit, de toute évidence être précisé pour pouvoir être utilisé avec la rigueur nécessaire.

La consanguinité et l'homogamie ont pour conséquence une modification de la structure génétique d'une population. Dans les deux cas, elles augmentent la présence d'homozygotes par rapport à la distribution panmictique. Ils ne jouent pas de rôles directs dans la fixation de caractères nouveaux.

Lorsque les effectifs sont limités, la reproduction ne se fait pas au hasard. Seuls quelques géniteurs assurent la totalité de la reproduction. Toutes les combinaisons de gamètes ne

s'effectue donc pas, la fréquence des hétérozygotes ($2pq$) est plus faible. En revanche les individus homozygotes dominants et même récessifs ont plus de facilité d'avoir des descendants. La population devient constante consanguine ce qui facilite l'expression de gènes létaux ou tout du moins vecteur de tares. Elle est vouée à une radiation à plus ou moins brève échéance, parce que la lutte pour la vie est impitoyable.

➤ L'homogamie

On appelle homogamie un régime de reproduction où les unions se font entre individus phénotypiquement semblables. Comme en régime de consanguinité, il y a diminution du taux d'hétérozygotes à chaque génération. Ce mode de croisement, contrairement à une situation de consanguinité, n'affectera que les fréquences génotypiques du ou des gènes concernés et non pas ceux du génome dans sa totalité.

II.3. Les populations en déséquilibres et la sélection naturelle

II.3.1 La mutation

La mutation est un changement brutal et héréditaire. Le taux de mutation d'un gène est généralement très faible ; il est de l'ordre de 10^{-4} à 10^{-8} . La mutation est à l'origine des variations dans la nature. L'effet d'une mutation sur les propriétés génétiques d'une population diffère suivant qu'il s'agit d'une mutation rare au point d'être virtuellement unique, ou qu'il s'agit d'un saut mutationnel qui se renouvelle. Dans le premier cas, cela n'introduit aucun changement permanent contrairement à ce qui se passe dans le second cas.

II.3.1.1 Mutation non récurrente

Considérons d'abord une mutation qui introduit un seul représentant du gène ou du chromosome muté dans la population entière. Cette sorte de mutation n'a qu'une faible importance dans le changement de la fréquence génique parce que le produit d'une unique mutation a infiniment peu de chance de survivre dans une grande population à moins de posséder un avantage sélectif. La conclusion est donc qu'une mutation unique qui n'entraîne pas d'avantage sélectif pour le mutant ne peut pas produire de changement permanent dans une population. Mutation non récurrente. Mutation crée un déséquilibre transitoire qui va disparaître au fil des générations.

II.3.1.2 Mutation récurrente

C'est avec cette, mutation récurrente, que nous trouvons un facteur susceptible d'entraîner des modifications de la fréquence génique. Chaque événement mutationnel revient régulièrement avec une fréquence caractéristique. Nous allons donc chercher quel est l'effet de cette «pression» de mutation sur la fréquence génique de la population. Supposons que le gène A_1 muté en A_2 avec la fréquence «u» à chaque génération (u est la proportion de tous les A_1 qui mutant en A_2 d'une génération à la suivante).

II.3.2 La migration et flux génétiques

Le flux génétique, est le mouvement des allèles dans l'aire de répartition de l'espèce, est relativement libre parce que les individus peuvent se déplacer puis s'accoupler avec des individus dans leur nouvelle région. Ainsi, la fréquence d'un allèle à une extrémité d'une distribution sera similaire à la fréquence de l'allèle à l'autre extrémité.

La migration est le mouvement d'un groupe d'individus d'un endroit à l'autre. Supposons que dans une population locale, la fréquence de l'allèle b est $F(b) = q$. L'effet de la migration est très simple à traiter. Prenons l'exemple d'une grande population accueillant à chaque génération une proportion de m nouveaux immigrants (la pression ou taux d'immigration), le reste : (1-m) étant les autochtones.

Soit q_m , la fréquence d'un certain gène chez les immigrants et q_0 sa fréquence chez les autochtones ; la fréquence q_1 de ce gène dans la population entière sera :

$$q_1 = mq_m + (1-m) q_0$$

$$q_1 = m (q_m - q_0) + q_0$$

La fréquence génique q_1 de ce gène dans la population mélangée après immigration.

Le changement de la fréquence génique Δq apporte par une génération d'immigration est égal à la différence entre la fréquence avant l'immigration et après celle-ci, donc : La fréquence génique q_1 de ce gène dans la population mélangée après immigration.

$$\Delta q = q_1 - q_0 \quad \Delta q = m (q_m - q_0)$$

Par conséquent, le taux de changement de la fréquence génique dans une population sujette à l'immigration dépend, comme c'est évident, du taux d'immigration et de la différence des fréquences géniques entre les immigrants et les autochtones.

$$E_{n+x} = E_n (1-m)^x$$

E : Écart entre fréquences p à la génération n dans deux populations différentes

x : nombres des générations

L'équilibre est atteint lorsque la fréquence de l'allèle dans la population locale est égale à celle du même allèle dans la population immigrante. C'est-à-dire $\Delta q = 0$

La fréquence de l'allèle b à la génération t est donnée par : $q_t = q_m + (1-m)^t (q_0 - q_m)$

Si l'immigration se limite à un seul sexe, c'est le cas lorsqu'on importe les mâles ou la semence d'une race améliorée pour absorber une race, le taux de migration est divisé par 2. En effet, le taux de migration m est la moyenne des taux de migration des mâles et des femelles. Le cas extrême est lorsque les mâles utilisés en reproduction sont tous importés. Dans ce cas, la proportion des mâles importés est 100 % et $m = 0,5 \times (100\%) = 50\%$.

II.3.3 Valeur adaptatives et coefficients de sélection

Selon Charles Darwin, les individus les mieux adaptés à un environnement, sont les plus aptes à survivre et à se reproduire dans cet environnement donc produiront plus de descendants. Ils transmettront mieux leurs gènes à la génération suivante. Cette participation différentielle des génotypes va modifier la fréquence des allèles impliqués et donc faire évoluer la structure génétique des populations au cours des générations. Ce "tri" des "meilleurs" génotypes sur la base de leur valeur phénotypique a pour résultat une meilleure adaptation des populations à leur environnement puisque les allèles défavorables sont indirectement éliminés par sélection, les individus qui les portent se reproduisant moins bien ou pas du tout.

La valeur sélective (ω) (fitness, succès reproducteur ou valeur adaptative), elle décrit la capacité d'un individu d'un certain génotype à se reproduire. La valeur sélective d'un génotype dépend principalement de sa survie entre le stade zygote (œuf) et le stade adulte, et de sa fertilité (nombre de descendants viables capables de se reproduire).

$$\text{Valeur sélective} = \text{Survie} \times \text{Fécondité}$$

Valeur sélective absolue (W) : On appelle valeur sélective absolue, la valeur issue de la mesure de la probabilité de survie et de la fertilité de chaque catégorie génotypique et qui détermine directement leur nombre moyen de descendants.

$$W = \frac{N_{\text{descendants}}}{N_{\text{parents}}}$$

Valeur sélective relative (G) : Ce qui compte pour la sélection naturelle n'est cependant généralement pas la performance absolue des individus ou des génotypes, mais la façon dont ces performances se comparent de manière relative. Par exemple, l'avantage d'un génotype sur les autres sera conservé si tous les individus, quel que soit leur génotype, voient leur nombre de descendants multiplié par la même valeur. Pour rendre compte de cet aspect, on définit la valeur sélective relative

$$\omega = \frac{W}{W_{\text{max}}} \quad \text{avec } 0 < \omega < 1$$

Coefficient de sélection (S) : En génétique des populations, il est courant de définir un génotype comme référence auquel on attribue (plus ou moins arbitrairement) une valeur sélective de 1 (la valeur d'équilibre pour la valeur sélective relative, puisqu'elle vaut 1 si la valeur sélective ce génotype est égale à la valeur sélective moyenne). L'écart à cette référence pour les autres génotypes est alors appelé coefficient de sélection.

Coefficient de sélection (S) est la différence entre la valeur sélective relative et 1

$$S = \omega - 1$$

Exemple : Valeur sélective et évolution climatique

La tendance au réchauffement climatique (brutal aux échelles géologiques et de l'évolution), peut interagir avec la reproduction de nombreuses espèces, en particulier des espèces migratrices :

- Chez les animaux dépendant de la banquise (qui font plus tôt voire qui disparaît) : ex : Ours blanc ;
- Chez certains animaux (tortues) dont le taux de mâles/femelles issus des œufs dépend de la température du nid) ;
- chez les insectivores des zones tempérées qui pour beaucoup doivent hiberner ou migrer vers des pays plus chauds quand l'hiver vient.

Cas simple de modèle de sélection : sélection contre l'homozygote récessif

Le modèle le plus simple de sélection est celui d'un gène à deux allèles A et a où l'allèle A est totalement dominant sur l'allèle a et où seul le génotype aa est désavantagé (on dit aussi contre-sélectionné). Les génotypes AA et Aa ont donc les mêmes performances car ils présentent le même phénotype [A]. Ceci se produit pour de nombreuses maladies génétiques récessives chez l'homme dont seul l'homozygote aa est atteint par des syndromes qui réduisent sa survie ou sa fertilité. Dans ce cas de sélection contre l'homozygote récessif, on supposera que la différence de fitness est uniquement due à une plus faible survie du génotype aa qui subit un coefficient de sélection **S**.

Les valeurs de fitness relatives des différents génotypes peuvent alors être notées :

Génotypes	AA	Aa	aa
Fitness	$w_{AA}=1$	$w_{Aa}=1$	$w_{aa}=1-s$

Si la population se reproduit au hasard (panmixie) et que les fréquences des allèles A et a sont respectivement p et q, les fréquences génotypiques avant l'action de la sélection (parmi les zygotes) suivent la loi de Hardy-Weinberg. Après l'action de la sélection, ces fréquences génotypiques seront modifiées car une partie des individus de génotype aa ne survivront pas jusqu'à la phase adulte. Les fréquences génotypiques chez les adultes ne suivront donc plus la loi de Hardy-Weinberg et les fréquences alléliques vont varier entre le stade juvénile et le stade adulte.

Ces variations peuvent être calculées de la façon suivante :

Génotypes	AA	Aa	aa
Fréquence avant sélection	p^2	$2pq$	q^2
Fitness associée	$w_{AA}=1$	$w_{Aa}=1$	$w_{aa}=1-s$
après sélection	p^2	$2pq$	$q^2(1-s)$

Puisque seulement une proportion $(1-s)q^2$ du génotype aa survit, et donc qu'une proportion sq^2 meurt, la somme des génotypes restant après sélection est différente de 1 et vaut $1-sq^2$ ce qui correspond à la fitness moyenne de la population noté.

$$\text{Fitness moyenne} = p^2 + 2pq + q^2(1-s) = 1-sq^2$$

Les nouvelles fréquences génotypiques parmi les survivants seront après sélection :

Génotypes	AA	Aa	aa
Fréquence après sélection	$p^2/1-sq^2$	$2pq/1-sq^2$	$q^2(1-s)/1-sq^2$

La nouvelle fréquence allélique pour a devient :

$$F(a) \quad q_1 = F(aa) + 1/2 F(Aa) \quad q_1 = (q^2 (1-s) + pq)/(1-sq^2)$$

La variation de fréquence allélique Dq de l'allèle a entre deux générations successives est donc :

$$Dq = (- spq^2)/(1-sq^2)$$

II.3.4 La sélection et le polymorphisme génétique

La stabilité des populations est dépendante du milieu, qui pour un génotype donné, peut favoriser du phénotype correspondant. Mais la plus part du temps une sélection naturelle se manifeste. Elle est basée sur le fait que les populations naturelles sont caractérisées par un polymorphisme génétique, c'est-à-dire par une grande diversité génétique. En effet au sein d'une même espèce aucun individu ne possède le même génotype, à l'exception des vrais jumeaux.

Cela entraîne lors de la gamétogénèse et de la fécondation des recombinaisons de gènes possibles. Certains gènes peuvent se manifester sur d'autres et une sélection naturelle va s'installer.

Exemple : chez les animaux les plus forts auront tendance à avoir plus des descendants que ceux qui sont faibles ou malades.

Le polymorphisme génétique est évalué à partir de la fréquence des gènes. Il ne peut y avoir sélection que si les individus diffèrent génétiquement. La fréquence des génotypes va pouvoir changer dans la population.

II.3.5 Dérive génétique et différents types de sélection.

La dérive génétique se produit lorsque le nombre d'individus reproducteurs est trop petit pour permettre à tous les allèles constituant le pool de gènes de passer à la génération suivante, en conservant leurs fréquences. La dérive est définie comme le changement des fréquences alléliques due à l'échantillonnage au hasard des gamètes.

La dérive génétique est un phénomène au cours duquel la fréquence des allèles change dans les populations, de manière aléatoire. En effet, le hasard joue un rôle très important dans l'évolution des fréquences alléliques. Si certains allèles présentent des avantages ou des désavantages et sont donc soumis à la sélection naturelle.

Exemple de dérive génétique

Une souris blanche homozygote pour le gène « couleur de la souris » (g/g) et une souris grise hétérozygote pour le gène « couleur de la souris » (G/g) sont croisées. L'allèle « gris » du gène « couleur de la souris » est dominant et l'allèle « blanc » du gène « couleur de la souris » est récessif. Si un très grand nombre de descendants naissent, il y aura autant de souris blanches que de souris grises.

En revanche, s'il n'y a que six descendants, il peut très bien y avoir six souris blanches comme six souris grises. Au bout de quelques générations, il est même tout à fait probable que l'un des allèles disparaisse et qu'il n'y ait plus que des souris blanches ou des souris grises. Lorsqu'il n'y a plus qu'un allèle possible, on dit qu'il est fixé.

La probabilité de fixation d'un allèle dépend de la taille de la population : plus elle est petite, plus le taux de fixation est rapide. Toutefois, à la suite de mutations aléatoires, il est aussi possible que l'allèle disparu réapparaisse plus tard.

Il existe trois réponses sélectives aux variations du milieu par rapport à la population d'origine :

- Le milieu ne favorise pas l'expression de nouveaux génotypes, la sélection est dite stabilisante.
- Le milieu favorise la modification d'un caractère dans un sens ou dans l'autre, la sélection est dite directionnelle.
- Le milieu permet l'apparition de plusieurs phénotypes différents, la sélection est alors diversifiante.

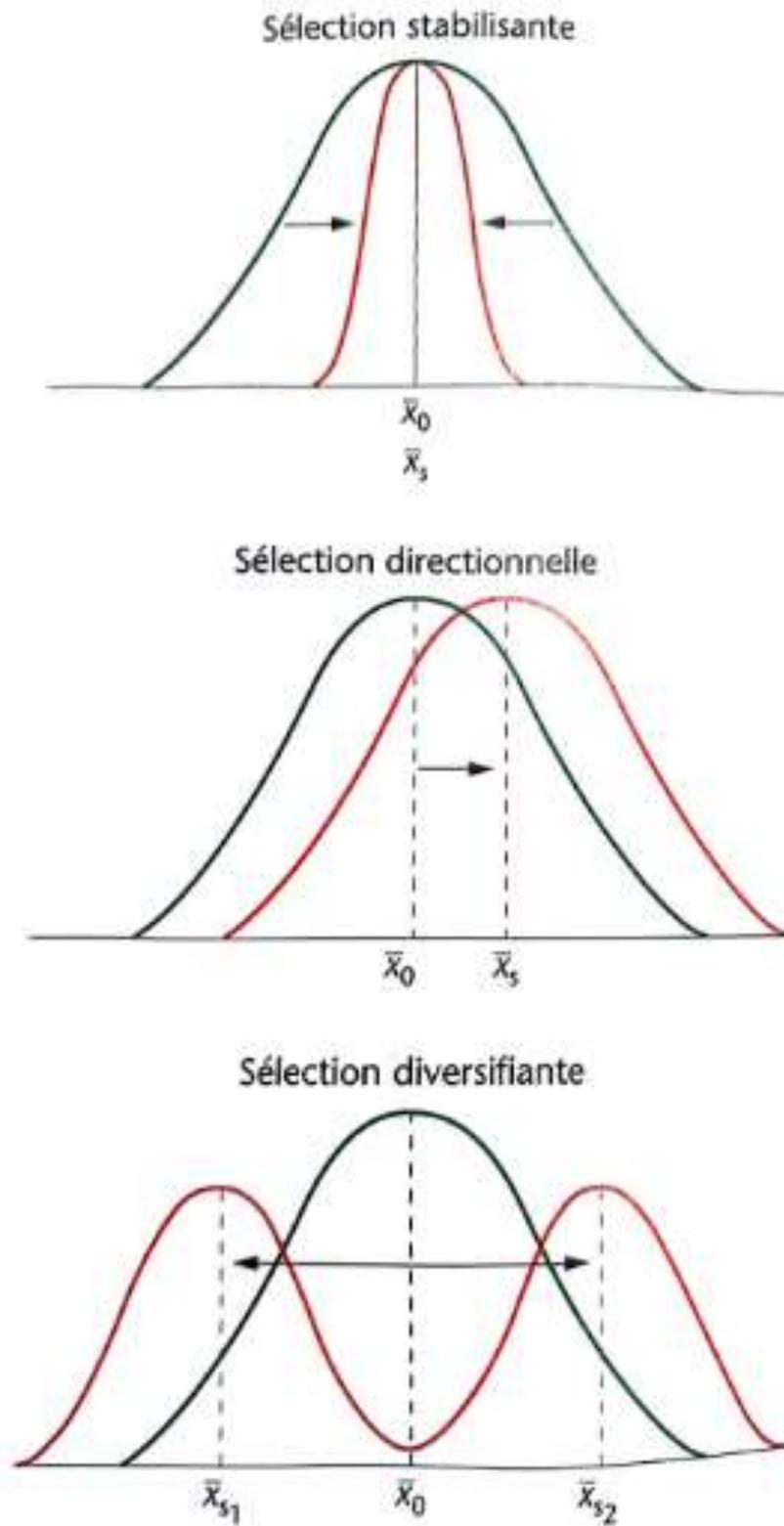


Figure 04 : Impacts des sélections stabilisante, directionnelle et diversifiante. Dans chaque cas, les moyennes des populations initiales (en vert) et après sélection (en rouge) sont indiquées (Claude Faurie et al., 2012).

II.4. La spéciation

II.4.1 Concepts et définitions de l'espèce.

La définition biologique des espèces, qui fonctionne pour les organismes se reproduisant sexuellement, est un groupe d'individus qui se croisent réellement ou potentiellement. Il existe des exceptions à cette règle. De nombreuses espèces sont suffisamment similaires pour qu'une progéniture hybride soit possible et peuvent souvent être présentes dans la nature, mais pour la majorité des espèces, cette règle est généralement valable. En fait, la présence dans la nature d'hybrides entre des espèces similaires suggère qu'ils peuvent être issus d'une seule espèce métissée et que le processus de spéciation n'est peut-être pas encore terminé.

Compte tenu de l'extraordinaire diversité de la vie sur la planète, il doit y avoir des mécanismes de spéciation : la formation de deux espèces à partir d'une espèce originale.

Pour que la spéciation ait lieu, deux nouvelles populations doivent être formées à partir d'une population d'origine et elles doivent évoluer de telle sorte qu'il soit impossible pour les individus des deux nouvelles populations de se croiser.

La spéciation est un moteur essentiel de la diversité biologique sur la terre. Chaque nouvelle espèce qui émerge augmente la complexité des écosystèmes et joue un rôle unique dans son habitat. La compréhension du processus de spéciation aide les biologistes et les écologistes à mieux appréhender la dynamique des populations et les changements dans les habitats, ce qui est crucial pour les efforts de conservation.

Les biologistes ont proposé des mécanismes par lesquels cela pourrait se produire, qui se répartissent en deux grandes catégories.

La spéciation allopatrique (allo- = « autre » ; -patric = « patrie ») implique la séparation géographique des populations d'une espèce mère et leur évolution ultérieure.

L'isolement des populations menant à une spéciation allopatrique peut se produire de différentes manières : une rivière forme un nouveau bras, une érosion forme une nouvelle vallée, un groupe d'organismes se déplaçant vers un nouvel endroit sans pouvoir y revenir, ou des graines flottent au-dessus de l'océan jusqu'à une île.

La nature de la séparation géographique nécessaire pour isoler les populations dépend entièrement de la biologie de l'organisme et de son potentiel de dispersion. Si deux populations d'insectes volants s'installaient dans des vallées voisines séparées, il y a de fortes chances que

des individus de chaque population vont d'avant en arrière pour poursuivre le flux génétique. Toutefois, si deux populations de rongeurs se divisaient par la formation d'un nouveau lac, il serait peu probable que le flux génétique se poursuive ; par conséquent, la spéciation serait plus probable.

La spéciation sympatrique (sym- = « identique » ; -patric = « patrie ») implique une spéciation qui se produit au sein d'une espèce parente demeurant dans un même endroit.

Elle se produit sans séparation géographique. Cette forme de spéciation peut survenir en raison de différences écologiques, comme des préférences alimentaires ou de niche qui amènent certains membres de la population à se reproduire uniquement entre eux, conduisant à une divergence génétique progressive.