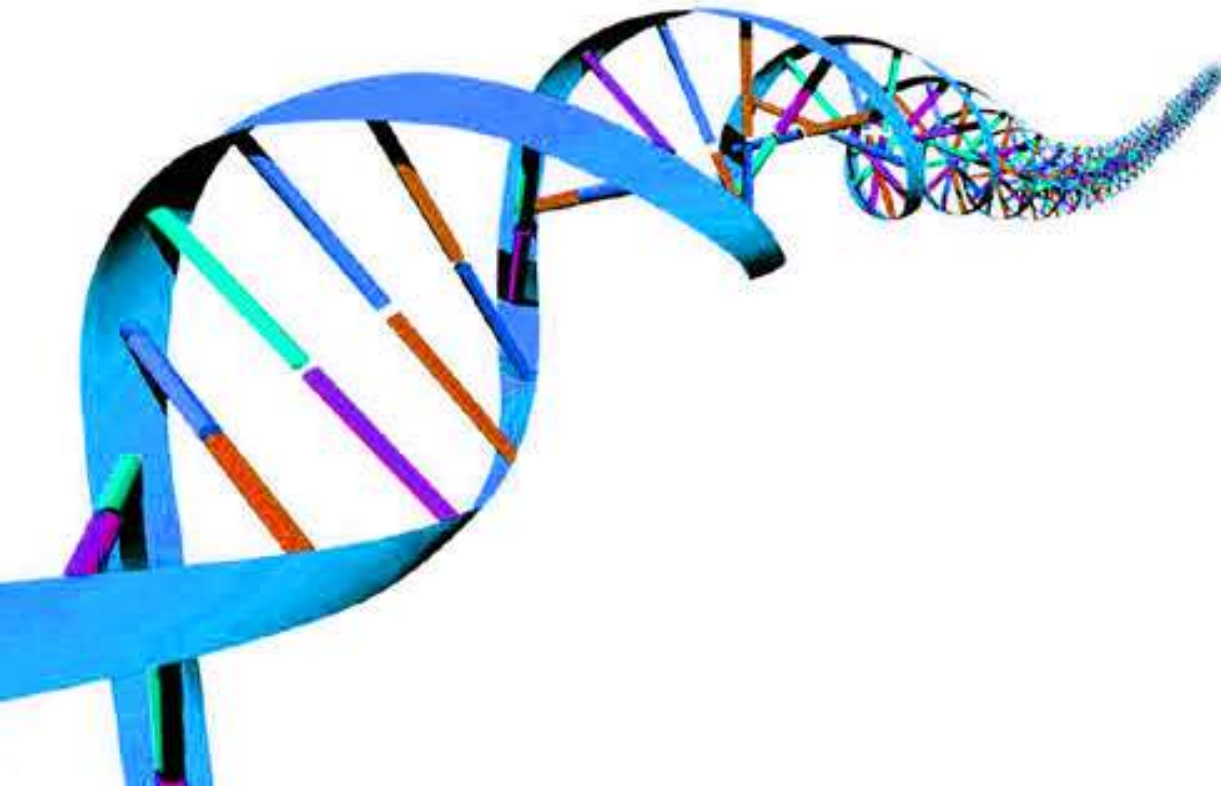




UNIVERSITE MOHAMED EL BACHIR EL IBRAHIMI
BORDJ BOU ARRERIDJ

Master 01: protection des végétaux
Département : Sciences agronomiques

**Matière : Génétique des populations et
modélisation**



Dr. BELGUERRI. H

**Chap. 1**

- **Rappels de génétique générale**

**Chap. 2**

- **Génétique des populations**

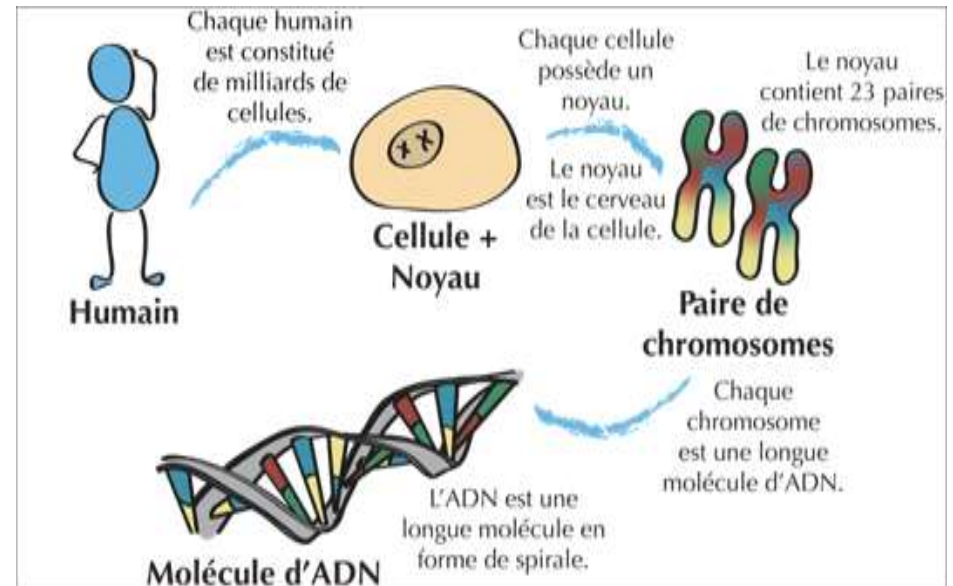
**Chap. 3**

- **la génétique des populations approfondie**

La génétique

- La génétique est l'étude de la transmission des caractères héréditaires chez les êtres vivants. Elle vise à réaliser l'étude de la fonction des gènes.
- L'hérédité est la transmission des caractéristiques d'une génération à la suivante. C'est lors de la reproduction que se transmet l'information héréditaire des générations parentales aux descendants.

- la génétique doit intégrer deux forces opposées qui sont :
 - Le côté hérédité (transmission fidele) et
 - Le côté variations observées (polymorphisme).



Définition et Objectifs de la Génétique des populations:

La génétique des populations étudie la variabilité génétique présente dans les populations et entre les populations avec 03 principaux objectifs :

1- mesurer la variabilité génétique par l'étude de la fréquence des différents allèles d'un même gène.

2- comprendre la transmission de la variabilité génétique d'une génération à l'autre.

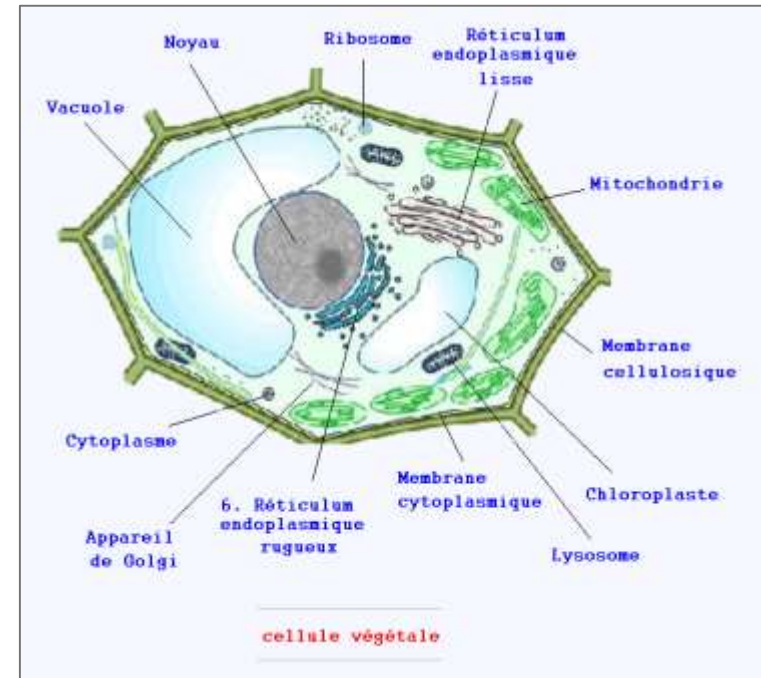
3- comprendre l'évolution de la variabilité génétique au fil des générations.

Eucaryotes

ensemble des organismes unicellulaires ou multicellulaires dont les cellules possèdent un noyau délimité par des membranes.

La cellule

C'est l'élément de base composant tous les êtres vivants. Certains organismes vivants sont unicellulaires, c'est-à-dire qu'ils sont composés d'une seule cellule ; c'est le cas des levures ou des bactéries. D'autres organismes sont composés de plusieurs milliards de cellules, tel l'être humain.



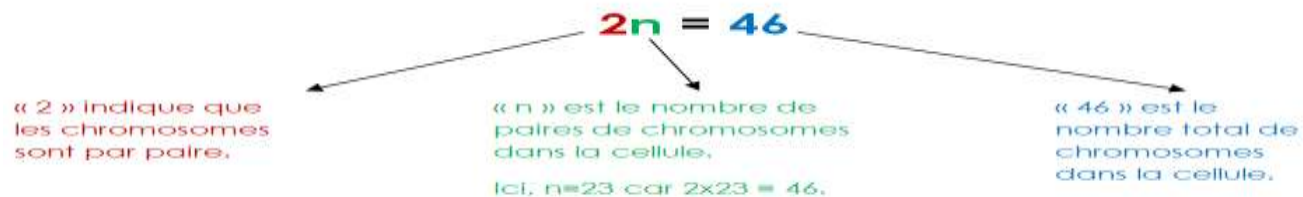
Organisme diploïde (2n)

Organisme qui possède des cellules diploïdes avec deux jeux complets de chromosomes homologues (un jeu de chromosomes venant du parent mâle et un du parent femelle).

Organismes haploïdes (n)

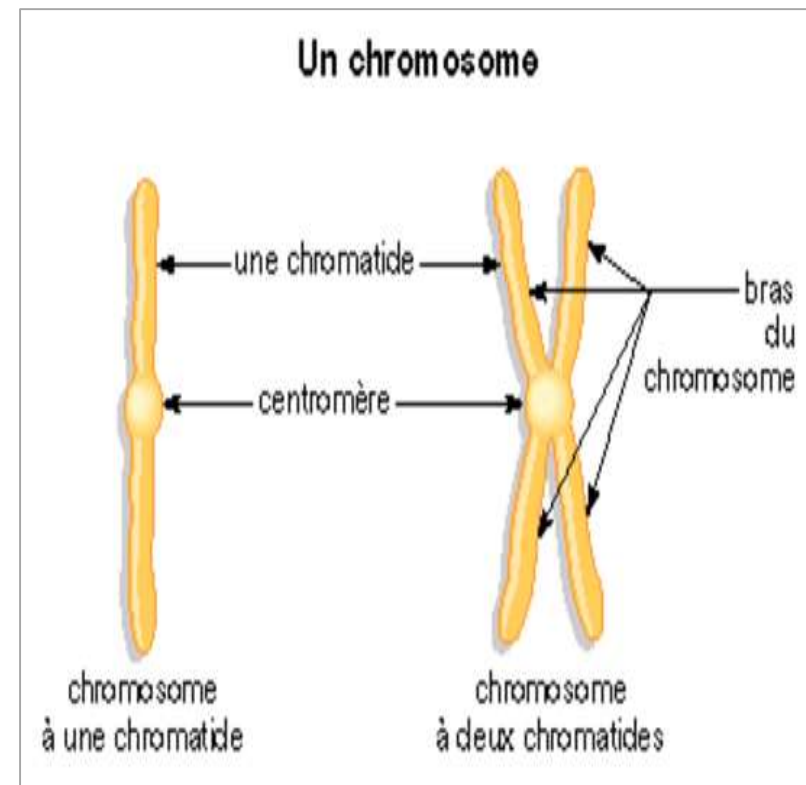
ils contiennent un seul lot de chromosome. Elle correspond à la formation des gamètes.

Exemple : Chez l'homme : $2n = 46$ (23 chromosomes homologues dont 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes).



1.4. Le chromosome :

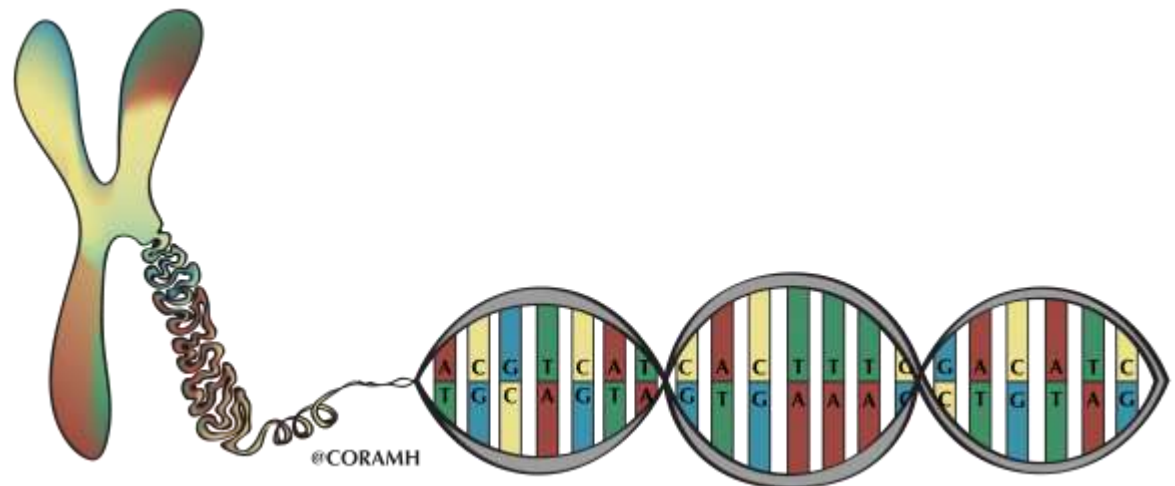
Un chromosome est une structure en forme de bâtonnet très colorable visible au niveau des noyaux des cellules en division . Il porte les gènes, qui sont le support de l'information génétique, transmis des cellules mères aux cellules filles lors des divisions cellulaires. Dans les cellules eucaryotes, les chromosomes se trouvent dans le noyau et sont constitués essentiellement de l'ADN (Acide désoxyribonucléique) qui est le matériel héréditaire.



ADN

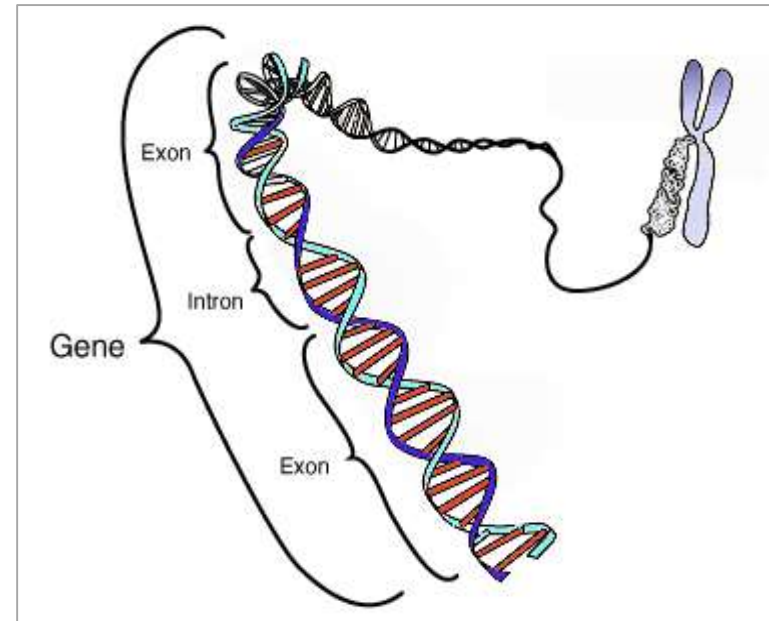
L'ADN (Acide Désoxyribonucléique) est une molécule contenant l'information génétique. L'ADN peut être comparée à un livre qui est unique à chaque personne. Ce livre est écrit dans une langue dont les mots se composent de 4 lettres ; A, T, C, G.

A : Adénine
T : Thymines
C: Cytosine
G:Guanine



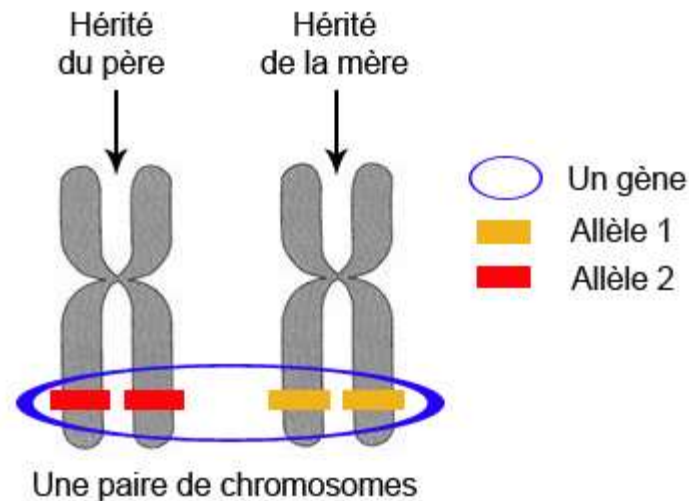
Gène :

Unité d'hérédité contrôlant la manifestation et la transmission d'un caractère héréditaire. Porté par une séquence de nucléotide transmise telle qu'elle à la génération suivante



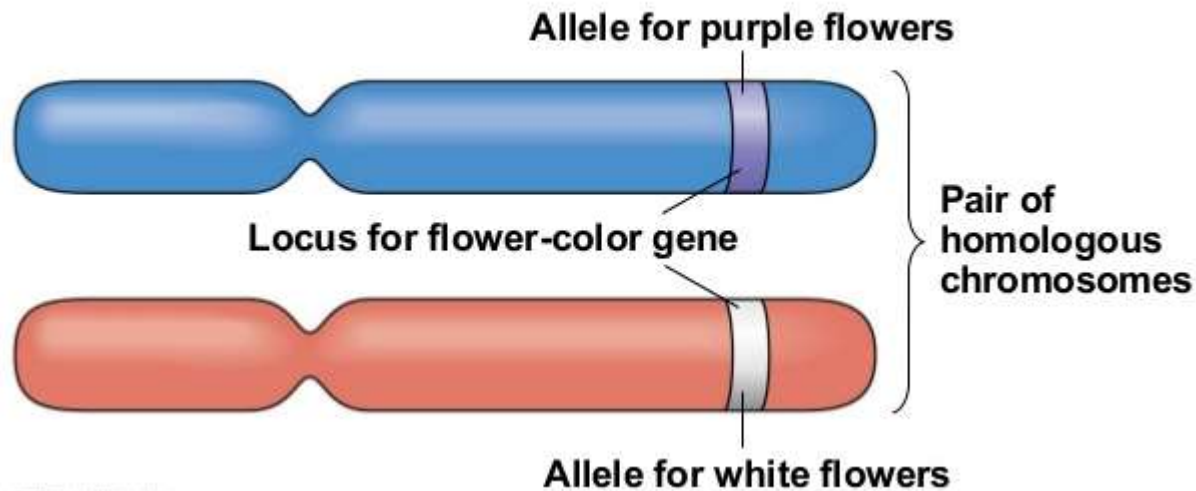
Allèles :

Différentes formes que peut prendre un même gène. Ils occupent la même position (locus) sur les chromosomes homologues.



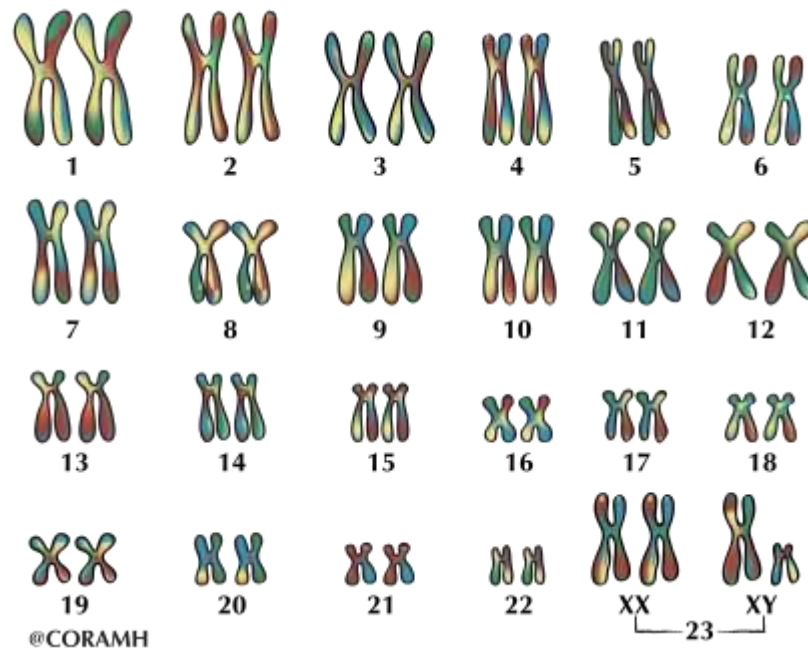
Locus :

Emplacement précis et invariant d'un gène sur un chromosome. Son pluriel est « Loci ».



Génome :

Ensemble du matériel génétique d'un individu ou d'une espèce (séquences codantes et non-codantes).



Génome humain

Génotype :

Ensemble des caractères génétiques d'un individu dont l'expression différentielle est visible dans le phénotype. Le génotype est donc la composition allélique de tous les gènes d'un individu.

Homozygote :

Individu d'une lignée pure qui porte en double exemplaire la même forme allélique d'un gène correspondant à un caractère héréditaire.

BB ou AA

Hétérozygote :

Individu hybride qui porte deux formes alléliques différentes d'un gène correspondant à un caractère héréditaire.

AB

Phénotype :

Ensemble des caractères observables chez un individu, résultants de l'interaction entre son génotype et les effets de son environnement.







La couleur ou la forme de feuilles

Exemple:

Un gène représenté par deux allèles : B et b, le génotype d'un individu pour ce gène est alors soit:

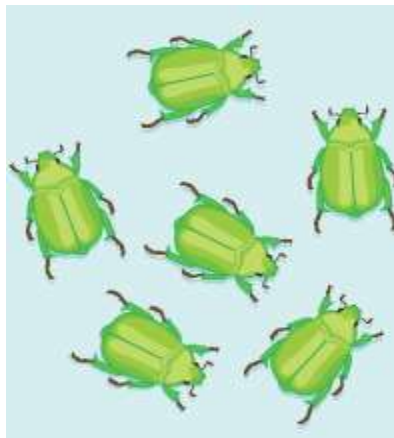
- homozygote (BB ou bb),
- hétérozygote (Bb).

Dans ce cas l'allèle B (violet) est dominant par rapport au allèle b (blanc) qui est recessif

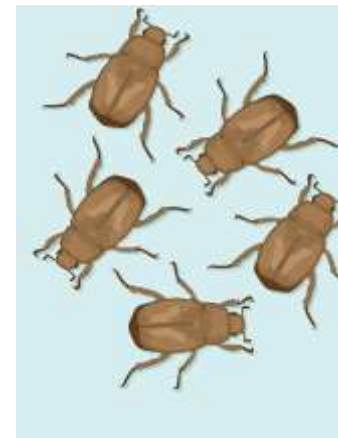
génotype et phénotype		pollen ♂	
		B	b
pistil ♀	B	BB 	Bb 
	b	Bb 	bb 

Population :

Ensemble des individus de la même espèce qui ont la possibilité d'interagir entre eux au moment de la reproduction.



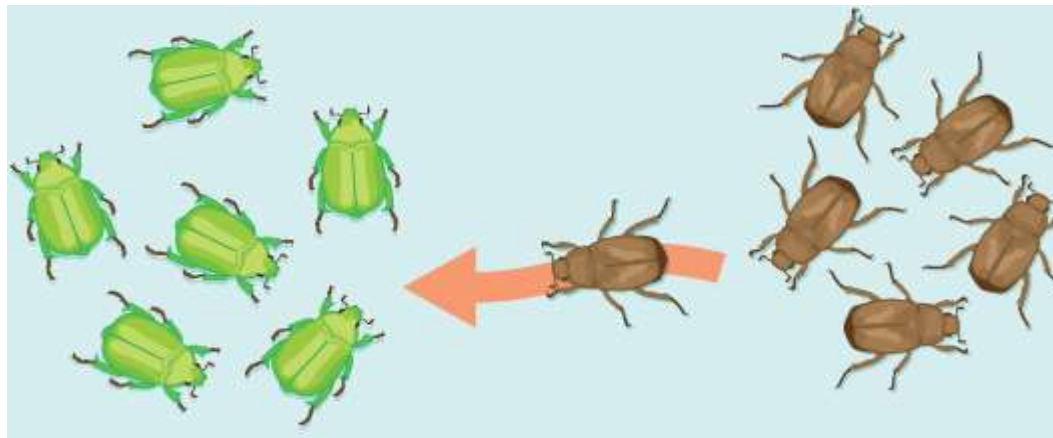
Population **A**



Population **B**

Migration :

Passage d'individus d'une population à une autre, par exemple sous forme de graines ou de pollen chez les plantes. Elle peut modifier les fréquences alléliques lorsque celles de la population qui fournit les migrants diffèrent de celles de la population qui les reçoit.



Population A

Population B

Mutation :

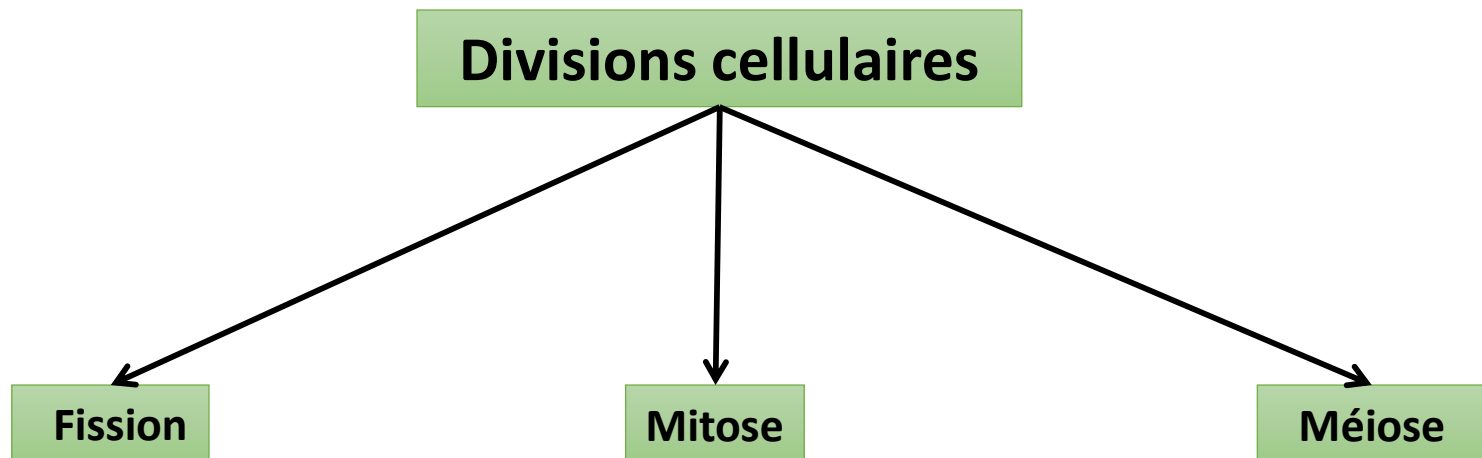
Changement de l'information génétique codée par le gène .
La génétique des populations s'intéresse principalement aux mutations qui se produisent dans la lignée germinale donc aux taux de mutations par génération et leurs effets sur les fréquences alléliques des gènes concernés.

Une mutation qui change la couleur
des grains du maïs



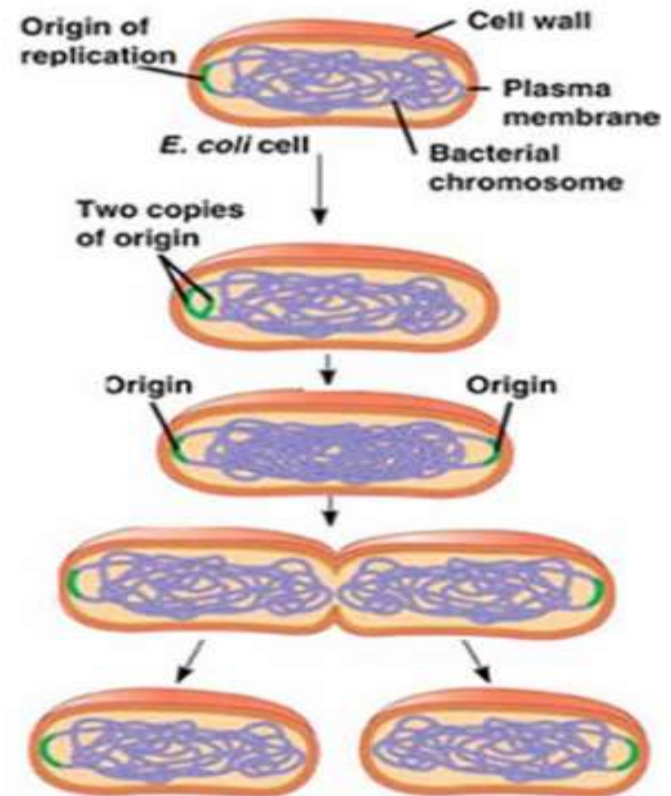
Divisions cellulaires :

La division cellulaire est le mode de multiplication de toute cellule. Elle lui permet de se diviser en plusieurs cellules. C'est donc un processus fondamental dans le monde vivant, puisqu'il est nécessaire à la régénération de tout organisme.



Fission :

Processus où une cellule mère donne deux cellules filles. Une croissance par fission binaire entraîne, donc, le doublement de la population à chaque génération. C'est la multiplication cellulaire la plus courante chez les procaryotes (bactérie et protozoaires),



Présentation du mode de division cellulaire par fission

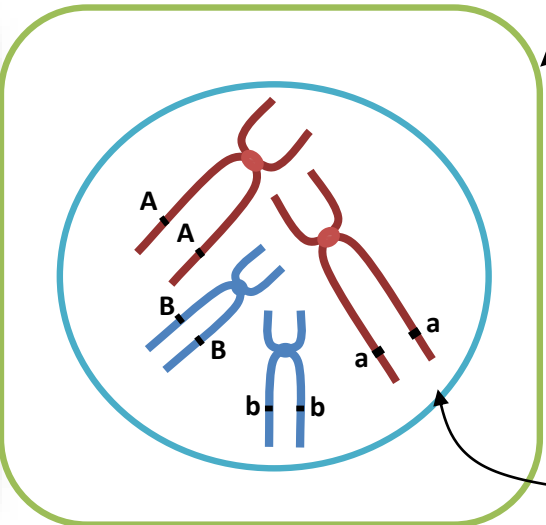
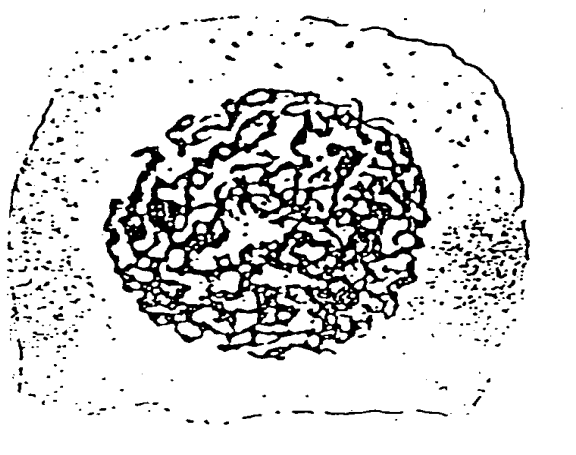
Mitose :

processus de la division cellulaire d'une cellule mère asexuée qui donnera lieu à deux cellules filles génétiquement identiques (copies de la cellule mère). C'est une phase courte de cycle cellulaire (environ 2 h)

Photos des phases de la mitose

Schéma d'interprétation
cellule à 2n=4
2 couples d'allèles (A//a et B//b)

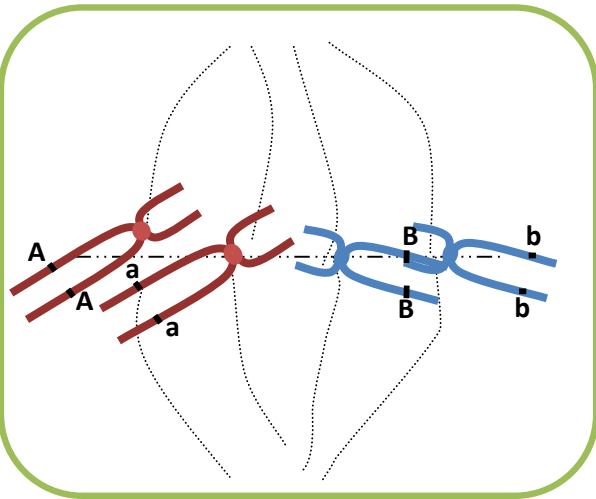
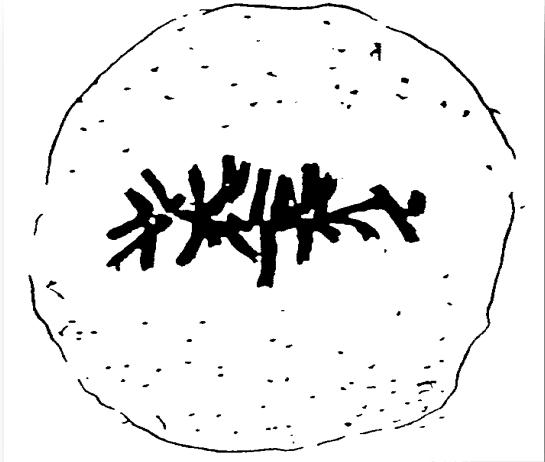
Commentaire sur
chaque phase de la
mitose



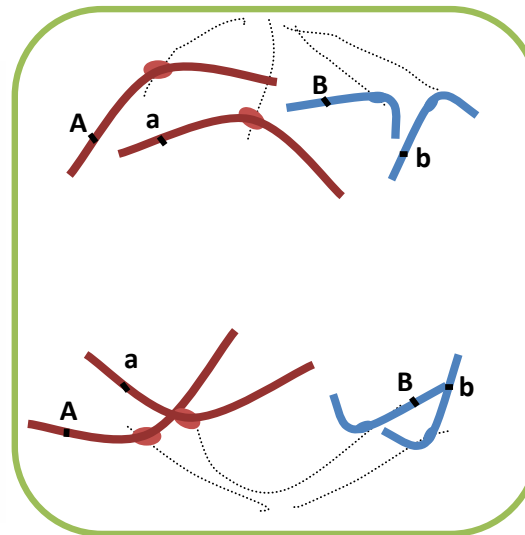
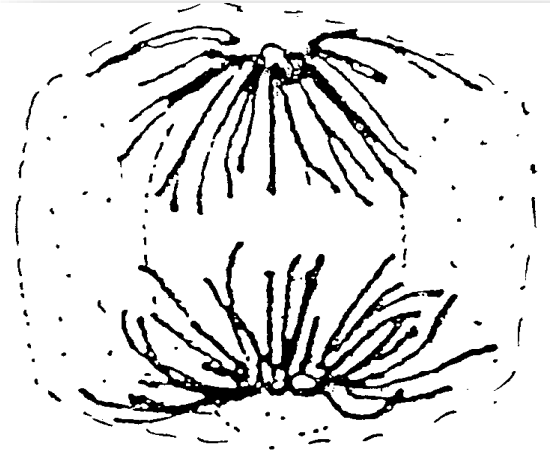
Membrane cellulaire

Prophase :
Condensation des
molécules
d'ADN sous forme de
chromosomes à 2
chromatides

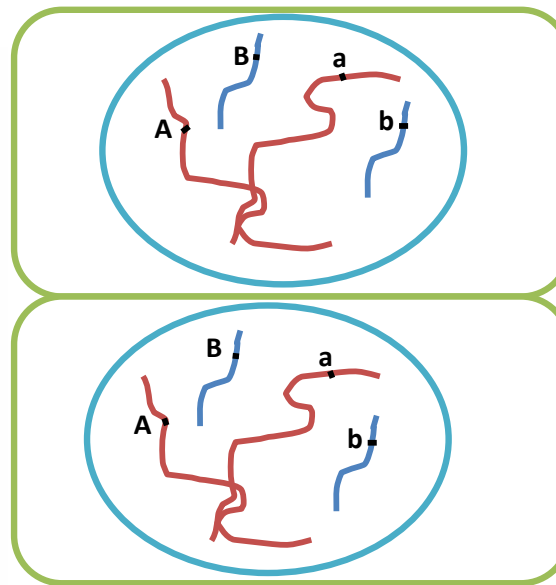
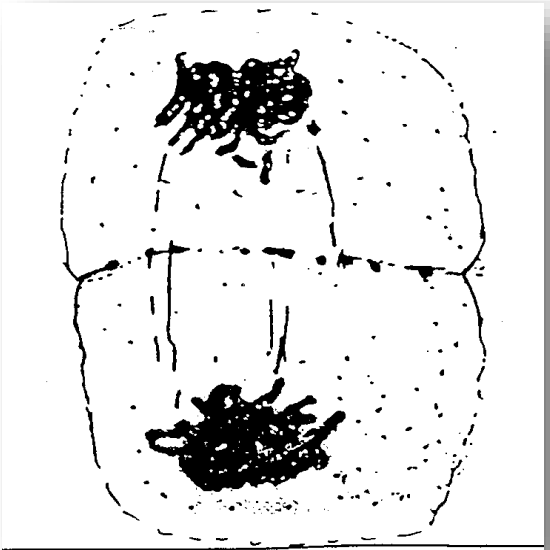
Membrane nucléaire



Métaphase :
Alignement des
chromosomes à 2
chromatides sur
le plan équatorial
de la cellule

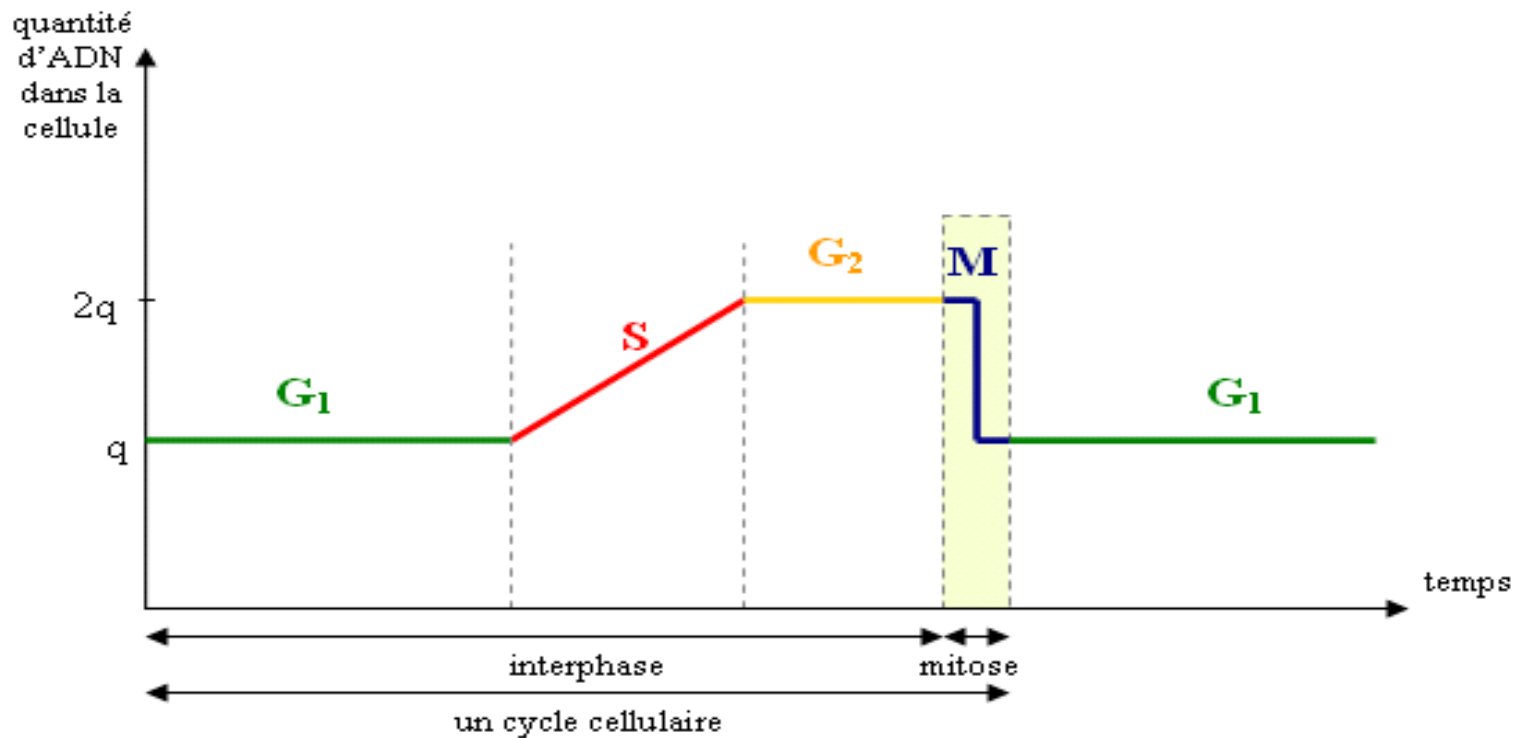


Anaphase :
Cassure du centromère et migration des chromatides de chaque chromosome à un pôle opposé de la cellule



Télophase :
Séparation de la cellule mère en 2 cellules filles au même programme génétique ($2n=4$).
Décondensation du matériel génétique

Evolution de la quantité de l'ADN durant la mitose



Méiose

Un processus de double division cellulaire découvert par Edouard Van Beneden (1846-1910) et qui prend place dans les cellules (diploïdes) de la lignée germinale pour former les gamètes (haploïdes). Qui sont impliqués ensuite dans la reproduction

- Méiose 01 qui est une division réductionnelle
- Méiose 02 qui est une division équationnelle

Les différentes étapes de la méiose

1. La première division de la méiose

La première division de la méiose est une **phase réductionnelle**, où le stock de chromosomes et la quantité d'ADN **sont divisés par deux**. Elle assure ainsi le **passage de la diploïdie à l'haploïdie**. Cette étape est précédée d'une **phase de réplication d'ADN**.

Les étapes de cette première division sont les suivantes:

La prophase I :

les chromosomes doubles s'individualisent et se condensent. Les chromosomes homologues s'apparient sur toute leur longueur, et forment des **tétrades** : ceux-ci sont fixés au niveau des chiasmas. C'est au cours de cette prophase de première division de méiose que se réaliseront les brassages intrachromosomiques ou « **crossing-over** ».

Les différentes étapes de la méiose

La métaphase I :

la condensation des chromosomes est maximale, les chromosomes se disposent de façon aléatoire au niveau de la plaque équatoriale de la cellule. Les deux chromosomes de chaque paire se font face, car les centromères sont disposés de part et d'autre de cette plaque.

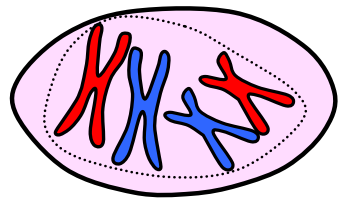
L'anaphase I :

C'est la séparation des chromosomes de chaque paire (on parle de disjonction) et leur migration vers un pôle de la cellule. Il se constitue deux lots de n chromosomes à deux chromatides vers chacun des pôles de la cellule. Il n'y a pas de division des centromères.

La télophase I :

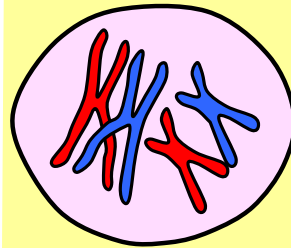
c'est la formation de deux cellules haploïdes à n chromosomes doubles.

Schéma représentant les différentes phases du méiose

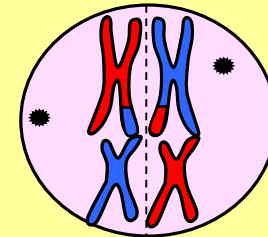


Cellule après interphase

1 cellule $2n = 4$, bichromatidiens

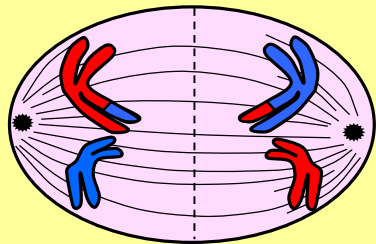


Prophase 1

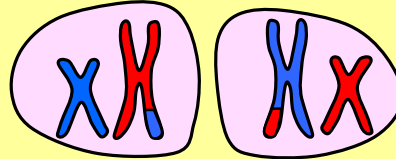


Métaphase 1

1^{ère}
division de
méiose

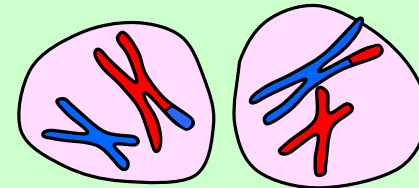


Anaphase 1



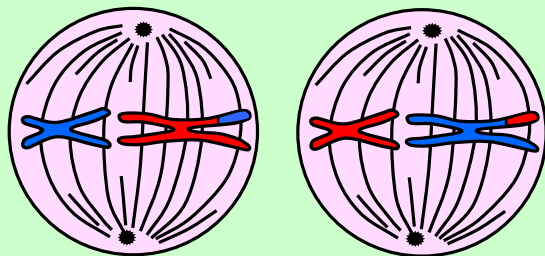
Télaphase 1

2 cellules $n = 2$, bichromatidiens

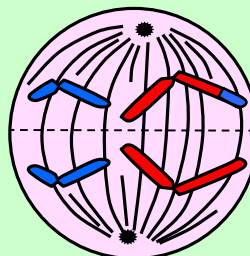


Prophase 2

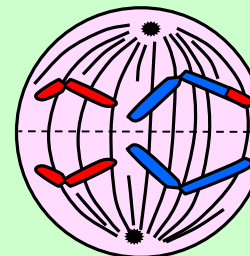
2^{nde}
division de
méiose



Métaphase 2



Anaphase 2



Télaphase 2

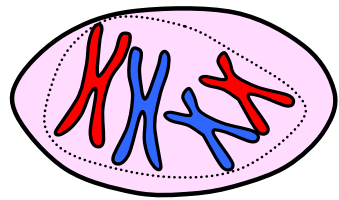
4 cellules $n = 2$, monochromatidiens

Les différentes étapes de la méiose

2. La deuxième division de la méiose

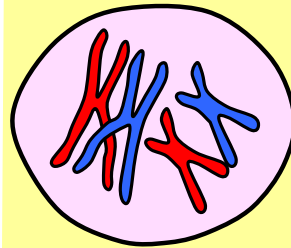
C'est la **division équationnelle** de la méiose. Elle a toutes les caractéristiques de la mitose, mais n'est pas précédée d'une interphase. Elle produit à partir de chaque cellule à n chromosomes doubles, **deux cellules à n chromosomes simples**.

Schéma représentant les différentes phases du méiose

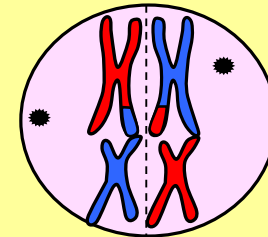


Cellule après interphase

1 cellule $2n = 4$, bichromatidiens

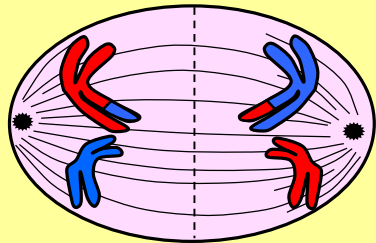


Prophase 1

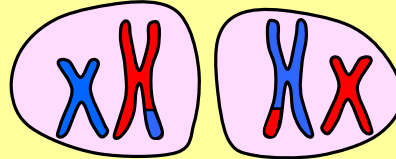


Métaphase 1

1^{ère}
division de
méiose

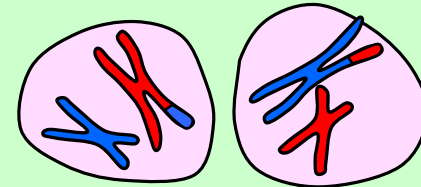


Anaphase 1



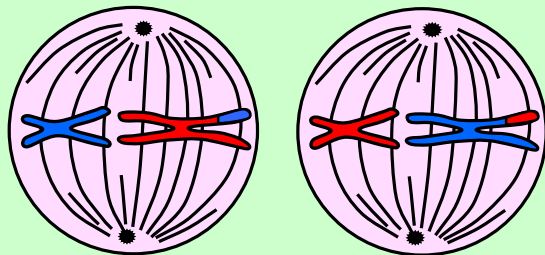
Télaphase 1

2 cellules $n = 2$, bichromatidiens

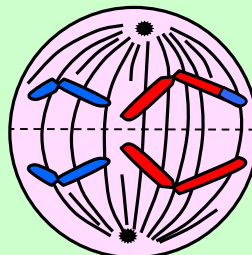


Prophase 2

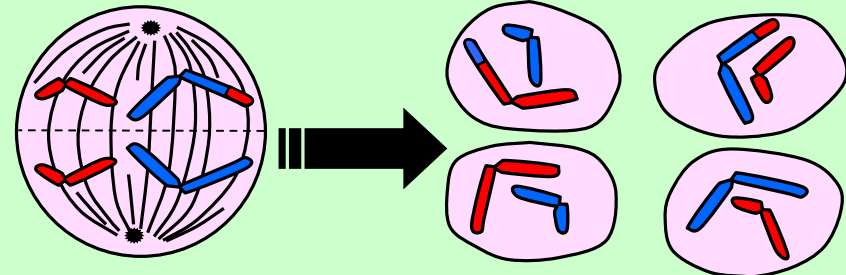
2^{nde}
division de
méiose



Métaphase 2



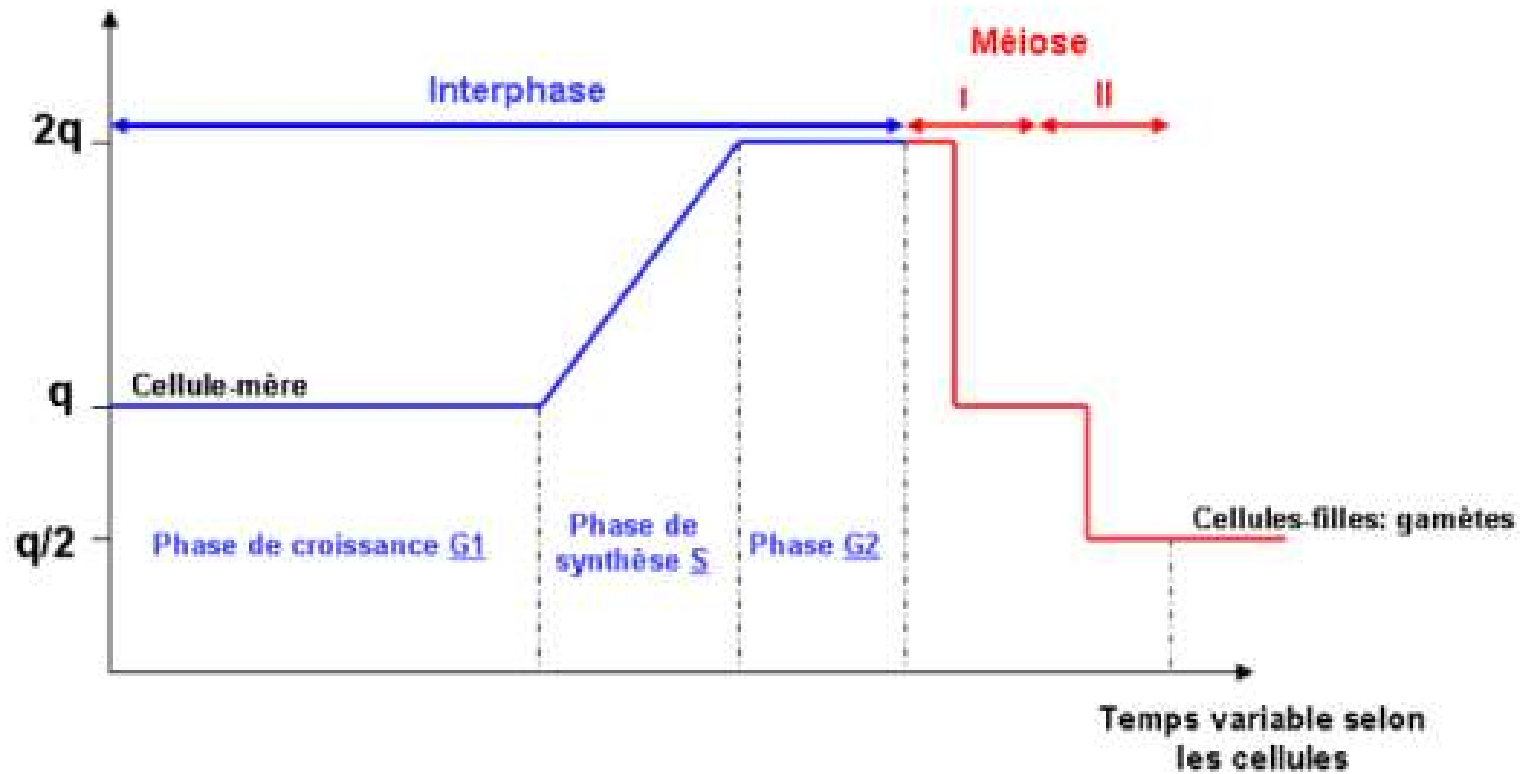
Anaphase 2



Télaphase 2

4 cellules $n = 2$, monochromatidiens

Evolution de la quantité de l'ADN durant la méiose



Les lois de Mendel

Elaborées par le prêtre autrichien **Gregor Johann Mendel** (1822-1884), qui, durant huit ans, occupa ses loisirs à hybrider des petits pois et fut le premier à en tirer des lois statistiques



Gregor Johann Mendel

la première lois de Mendel

La loi d'uniformité des hybrides de la première génération



(issue de la lignée pure)



La loi d'uniformité des hybride de la première génération

Dominance

	R	R
b	Rb	Rb
b	Rb	Rb

100% de couleur rouge [Rb]

Codominance

	R	R
B	RB	RB
B	RB	RB

100% de couleur rose [RB]

La loi d'uniformité des hybrides de la première génération

Ce résultat correspond à la première loi de Mendel → Lorsque l'on croise 2 individus homozygotes mais **différents pour le caractère étudié**, on obtient comme résultat de ce croisement une 1^e génération où tous les individus ont **le même génotype et le même phénotype**

*Tous les hybrides de première génération issus du croisement de deux **lignées pures** se ressemblent et présentent le caractère de l'un **des parents** et de lui seul.*



100% [Rb]

Dominance

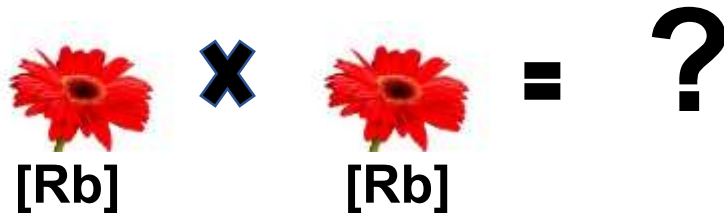


100% [RB]

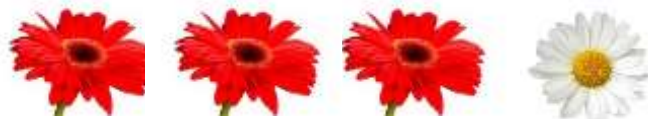
Codominance

➤ si on croise les plantes issues de la fécondation F1 (première génération)

Dominance



	R	b
R	RR	Rb
b	Rb	bb



- 75% Rouge 2[Rb] et [RR]
- 25% Blanch [bb]

Codominance



	R	B
R	RR	RB
B	RB	BB

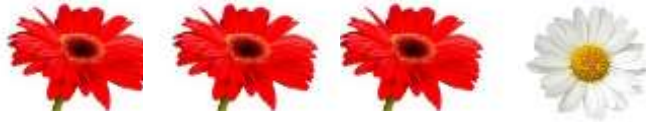


- **50 %** Rose [RB]
- 25% Blanch [BB]
- 25% Rouge [RR]

la deuxième lois de Mendel

Loi de disjonction des caractères ou de ségrégation

tous les hybrides de deuxième génération issus du croisement de deux hétérozygotes pour un même couple d'allèles ne se ressemblent pas et présentent l'un ou l'autre des caractères de la génération parentale.



Dominance

- 75% Rouge 2[Rb] et [RR]
- 25% Blanch [bb]



Codominance

- 50 % Rose [RB]
- 25% Blanch [BB]
- 25% Rouge [RR]

Mendel a élaboré ces lois en réalisant des différents types d'hybridations:

- **Les parents sont différents sur un seul caractère donné qui est le **Monohybridisme****

- **Les parents sont différents sur deux caractères séparés qui est le **Dihybridisme** d'où il pouvait établir **la troisième lois de Mendel****

Mendel a fait le croisement entre des plantes de lignée pure (homozygote) du petit pois dont:

Pois à graines jaunes / ridées X pois à graines vertes / lisses.



Jr



vL

F1



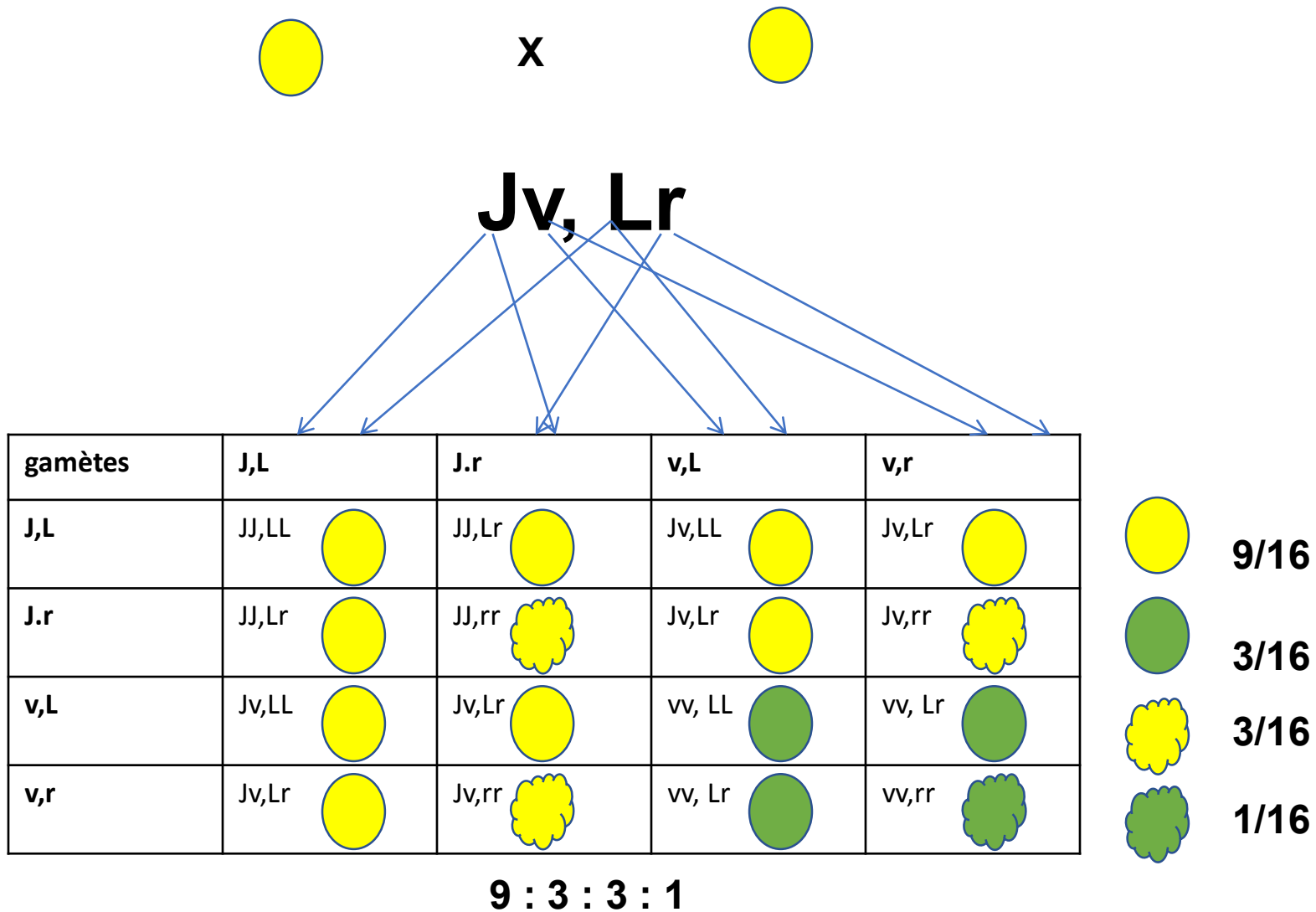
100% Jaune lisse

100% de génotype (Jv, Lr)



Les caractères jaunes et lisses sont dominants

En suite Mendel a fait le croisement entre les hybrides obtenus en F1



La troisième lois de Mendel

Loi de la distribution indépendante des caractères

La ségrégation du couple d'allèles déterminant la couleur de la graine se fait de manière indépendante de la ségrégation du couple d'allèles déterminant la forme de la graine.

Génétique des populations

Définition et Objectifs de la Génétique des populations:

La génétique des populations étudie la variabilité génétique présente dans les populations et entre les populations avec 03 principaux objectifs :

- 1- mesurer la variabilité génétique par l'étude de la fréquence des différents allèles d'un même gène.*
- 2- comprendre la transmission de la variabilité génétique d'une génération à l'autre.*
- 3- comprendre l'évolution de la variabilité génétique au fil des générations.*

1. Mesure de la diversité génétique et composition génétiques d'une population

Pour définir la composition génétique d'une population plusieurs paramètres sont étudiés : les phénotypes, les génotypes et les allèles.

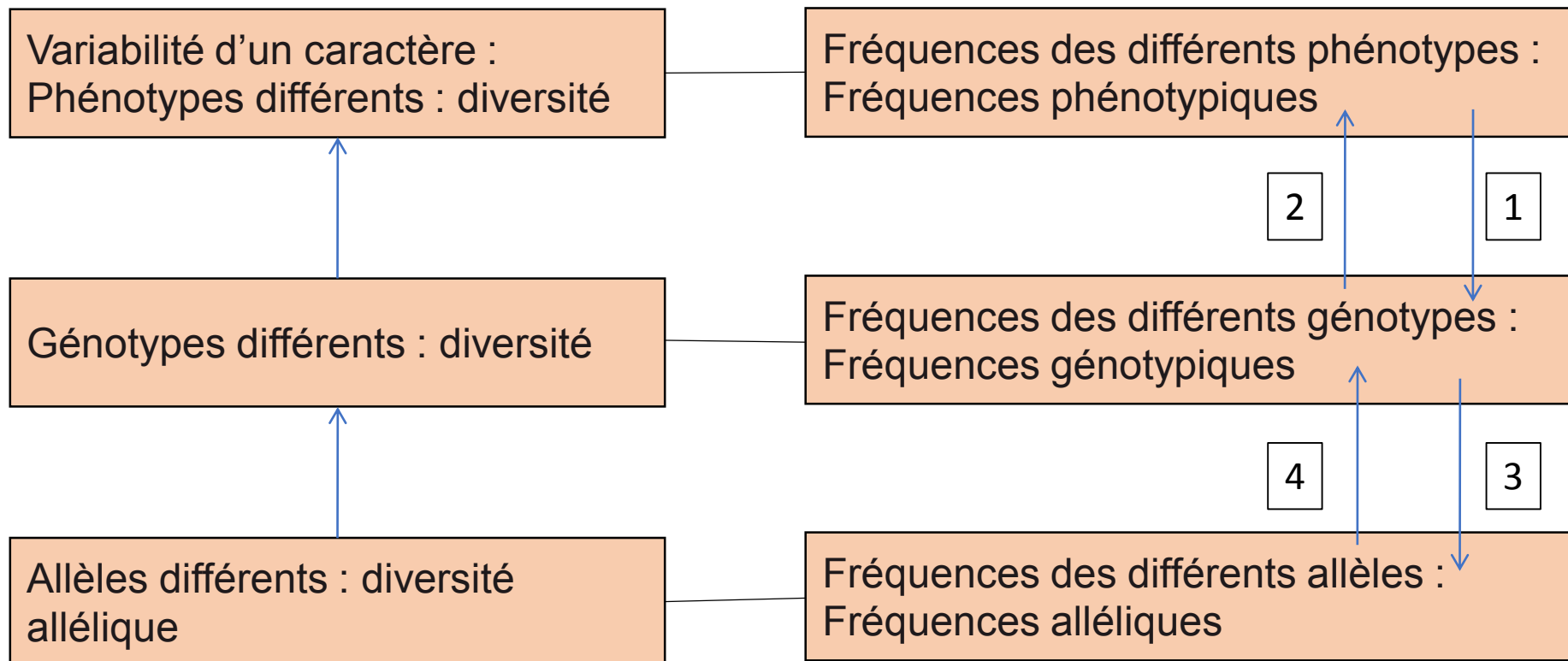


Fig 01. Niveaux hiérarchiques de la diversité génétique et variables d'états associés (Serre J.L, 2006)

➤ **Composition phénotypique :**

pour un caractère donné (exemple : la couleur des yeux) on doit préciser les différents états possibles (bleu, vert, marron.....) et les probabilités avec lesquelles ces états se rencontrent dans la population étudiée (0,1 / 0,2 / 0,6 ...)

➤ **Composition génotypique :**

il s'agit de connaître pour ces caractères (phénotypes) les différents génotypes possibles (AA, BB, CC....) et leurs probabilités.

➤ **Composition Alléliques :**

C'est les allèles présentent dans la population pour ce caractère et leur fréquence dans cette dernière

1.1. Estimation de la composition génétique d'une population

**Un échantillon
représentatif d'une
population**

**les techniques classiques de
l'estimation statistique**

Fréquence phénotypique

Fréquences alléliques

Fréquences génotypique

Les valeurs comprises entre 0 et 1

Fréquences phénotypiques

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

dans un échantillon de N individus dont N_G ont le corps gris et N_B ont le corps blanc, les fréquences phénotypiques de la population pour le caractère couleur du corps sont les suivantes :

$$\textit{Fréquence du phénotype gris} = f_{[G]} = N_G / N$$

$$\textit{Fréquence du phénotype blanc} = f_{[B]} = N_B / N$$

$$\textit{Avec : } f_{[G]} + f_{[B]} = 1$$

Fréquences génotypiques et fréquences alléliques

La détermination des fréquences génotypiques et alléliques est beaucoup plus complexe et dépend du caractère considéré (autosomique ou lié au sexe) et de la force des différentes formes alléliques du gène qui contrôle ce caractère (codominance, dominance et récessivité).

1.1.1. Cas de gènes autosomiques

a- Codominance

La codominance désigne une relation équilibrée entre deux allèles qui leur permet de s'exprimer simultanément pour générer un phénotype intermédiaire (individus hétérozygotes) par rapport aux phénotypes obtenus avec des allèles identiques (individus homozygotes).

Exemple,

On prend deux plantes de la même espèce qui ont des fleurs de couleur différentes blanc AA et rouge BB après le croisement on obtient trois phénotypes possibles

A, AB et B

qui sont correspondent aux génotypes

AA, AB et BB, respectivement.

Ainsi,

chaque phénotype est associé uniquement à un seul génotype et réciproquement. Les **fréquences génotypiques** sont donc égales aux fréquences phénotypiques

Si on considère que N_1 , N_2 et N_3 sont les effectifs respectifs des phénotypes A, AB et B ; et que N_t est l'effectif total de l'échantillon étudié avec $N_t = N_1 + N_2 + N_3$; Les fréquences génotypiques sont définies par les rapports suivants :

$$\text{Fréquence du génotype AA} = f_{(AA)} = N_1 / N_t$$

$$\text{Fréquence du génotype AB} = f_{(AB)} = N_2 / N_t$$

$$\text{Fréquence du génotype BB} = f_{(BB)} = N_3 / N_t$$

$$\text{Avec : } f_{(AA)} + f_{(AB)} + f_{(BB)} = 1$$

Deux méthodes de calcul des **fréquences alléliques** sont possibles:

- un simple comptage des allèles

Méthodes des comptages

- une formule probabiliste.

Méthode probabiliste

la méthode de comptage:

la fréquence d'un allèle correspond au rapport du nombre de cet allèle au nombre total d'allèles occupants un locus donné, soit $2N$ pour un échantillon de N individus diploïdes.

* Dans le cas de couleur des fleurs

N1 : Nombre d'individu de phénotype **A** porteurs de deux allèles **A**.

N2 : Nombre d'individu de phénotype **AB** porteurs d'un allèle **A** et d'un allèle **B**.

N3 : Nombre d'individu de phénotype **B** porteurs de deux allèles **B**

Donc :

Le nombre de l'allèle A dans la population est de $2N_1 + N_2$

Le nombre de l'allèle B dans la population est de $2N_3 + N_2$

Les fréquences des allèles A et B sont par conséquent les suivantes:

$$\text{Fréquence de l'allèle A} = \mathbf{f_{(A)}} = \mathbf{p} = (2N_1 + N_2) / 2N_t$$

$$\text{Fréquence de l'allèle B} = \mathbf{f_{(B)}} = \mathbf{q} = (2N_3 + N_2) / 2N_t$$

$$\mathbf{Avec : p + q = 1}$$

Méthode probabiliste :

on peut calculer les fréquences alléliques à partir des fréquences génotypiques en utilisant les rapports suivants :

$$\text{Fréquence de l'allèle A} = \mathbf{f}_{(A)} = \mathbf{p} = f_{(AA)} + \frac{1}{2} f_{(AB)}$$

$$\text{Fréquence de l'allèle B} = \mathbf{f}_{(B)} = \mathbf{q} = f_{(BB)} + \frac{1}{2} f_{(AB)}$$

$$\text{Avec : } p + q = 1$$

Remarque :

si on revient à la figure 01, on voit que les relations 1 et 2 sont des **relations d'identité** et que la relation 3 est le système d'équations qui vient d'être défini, à savoir que la fréquence d'un allèle est égale à **la fréquence des homozygotes pour cet allèle plus la moitié de la fréquence des hétérozygotes.**

Mais la relation 4 est, pour l'instant indéterminée, car avec les fréquences alléliques, il n'est pas possible d'en déduire les fréquences génotypiques.

Exemple :

L'étude d'un échantillon de 1000 plante a permis d'estimer la composition génétique d'une population pour le caractère de couleur des fleurs:

Phénotypes	A	AB	B
Effectifs (Nt = 1000)	N1 = 350	N2 = 500	N3 = 150
Fréquences phénotypiques	fq [A] = 350 / 1000 fq [A] = 0,35	fq [AB] = 500 / 1000 fq [AB] = 0,5	fq [B] = 150 / 1000 fq [B] = 0,15
Génotypes	AA	AB	BB
Fréquences génotypiques	fq (AA) = 350 / 1000 fq (AA) = 0,35	fq (AB) = 500 / 1000 fq (AB) = 0,5	fq (BB) = 150 / 1000 fq (BB) = 0,15
Allèles	A	A et B	B
Fréquences alléliques : Méthode de comptage	$p = (2 \times 350 + 500) / 2000$ p = 0,6	/	$q = (2 \times 150 + 500) / 2000$ q = 0,4
Fréquences alléliques : Méthode probabiliste	$p = 0,35 + 0,5 / 2$ p = 0,6	/	$q = 0,15 + 0,5 / 2$ q = 0,4

B- Dominance et récessivité

L'allèle **récessif** d'un gène désigne un allèle qui ne s'exprime pas dans un génome qui contient un allèle **dominant** du même gène.

C'est le cas de l'allèle récessif qui détermine le groupe sanguin **o** face aux allèles dominants qui définissent les groupes sanguins **A** et **B**

possible d'estimer :

- **Fréquences phénotypiques**
- **Fréquences génotypiques des hétérozygotes AB ainsi que l'homozygote récessif oo,**

impossible d'estimer :

- **Fréquences génotypiques des phénotypes dominants ainsi que les fréquences alleliques**

Exemple :

L'étude d'un échantillon de 500 individus a permis d'estimer la composition génétique d'une population pour le caractère groupe sanguin ABO chez l'homme :

Phénotypes	A	B	AB	o
Effectifs (Nt =500)	N1 = 213	N2 = 56	N3 = 15	N4 = 216
Fréquences phénotypiques	fq [A] = 213 / 500 fq [A] = 0,426	fq [B] = 56 / 500 fq [B] = 0,112	fq [AB] = 15 / 500 fq [AB] = 0,03	fq [o] = 216 / 500 fq [oo] = 0,432
Génotypes	AA et Ao	BB et Bo	AB	oo
Fréquences Génotypiques	?	?	fq (AB) = fq [AB] fq _(AB) = 0,03	fq (oo) = fq [o] fq _(oo) = 0,432
Allèles	A et o	B et o	A et B	o
Fréquences alléliques	?	?	?	?

La connaissance des fréquences génotypiques et alléliques nécessite une information supplémentaire. Cette information peut provenir soit d'une expérimentation permettant de distinguer les homozygotes des hétérozygotes, soit de la connaissance de l'ascendance ou de la descendance des individus étudiés. Ou par l'application de la loi de **Hardy-Weinberg** en supposant que la population est en équilibre

1.1.2. Cas de gènes liés au sexe

Lorsqu'un gène est situé sur un hétérochromosome, le sexe homogamétique possède deux locus et le sexe hétérogamétique un seul, c'est le cas des espèces dont les femelles sont **XX** et les mâles sont **XY**. Les fréquences alléliques peuvent être alors calculées indépendamment dans chacun des deux sexes.

Exemple :

La Drosophile dont le Gène déterminant la forme des yeux est situé sur le chromosome **X** qui possède deux allèles codominants :

O : donne une forme ovoïde à l'œil

B : donne une forme de barre à l'œil

Chez les **hétérozygotes** les yeux sont réniformes

Donc on distingue cinq génotypes possibles

	Phénotypes	Ovoïde	Réniforme	Barre
Génotypes	♀	XOXO	XOXB	XBXB
	♂	XO Y	/	XB Y

Si dans une population on observe:

N♂ mâles dont:

NO ont des yeux ovoïdes et

NB ont des yeux barres.

N♀ femelles dont:

N1 ont des yeux ovoïdes,

N2 ont des yeux réniformes et

N3 ont des yeux barres.

On peut estimer les fréquences des allèles **O** et **B** pour chacun des deux sexes et pour l'ensemble de la population en utilisant les rapports suivants :

➤ **Chez les mâles**

	Méthode de comptage	Méthode probabiliste
Allèle O	$p = N_O / N_{\text{♂}}$	$p = f_q (X_O Y)$
Allèle B	$q = N_B / N_{\text{♂}}$	$q = f_q (X_B Y)$

➤ **Chez les femelles**

	Méthode de comptage	Méthode probabiliste
Allèle O	$p = (2N_1 + N_2) / 2N_{\text{♀}}$	$p = f_q (X_O X_O) + \frac{1}{2} f_q (X_O X_B)$
Allèle B	$q = (2N_3 + N_2) / 2N_{\text{♀}}$	$q = f_q (X_B X_B) + \frac{1}{2} f_q (X_O X_B)$

➤ Dans la population générale

	Méthode de comptage	Méthode probabiliste
f(O)	$p = (2N_1 + N_2 + N_O) / (2N_{\text{♀}} + N_{\text{♂}})$	$p = (X_oX_o) + \frac{1}{2} f_q (X_oXB) + f_q (X_oY)$ f _q
f(B)	$q = (2N_3 + N_2 + N_B) / (2N_{\text{♀}} + N_{\text{♂}})$	$q = (XBXB) + \frac{1}{2} f_q (X_oXB) + f_q (XBY)$ f _q

Remarque

Dans le cas de **dominance** et de **récessivité**, les fréquences alléliques pourront être estimées seulement chez les mâles, des informations supplémentaires sont nécessaires pour les calculer chez les femelles.

Exemple :

Soit un échantillon de 1411 drosophiles (Nt), 716 femelles et 695 mâles .

	Femelles			Mâles		Population générale				
Phéno	Ovoïde	Réniforme	Barre	Ovoïde	Barre	Ovoïde	Réniforme	Barre		
Eff	$N_1 = 282$	$N_2 = 361$	$N_3 = 73$	$N_O = 457$	$N_B = 238$	$N_1 + N_O = 282 + 457$ $N_1 + N_O = 739$		$N_2 = 361$	$N_3 + N_B = 73 + 238$ $N_3 + N_B = 311$	
fq phéno	$f_{q [O]} = 282 / 716$ $f_{q [O]} = 0,393$	$f_{q [R]} = 361 / 716$ $f_{q [R]} = 0,504$	$f_{q [B]} = 73 / 716$ $f_{q [B]} = 0,101$	$f_{q [O]} = 457 / 695$ $f_{q [O]} = 0,657$	$f_{q [B]} = 238 / 695$ $f_{q [B]} = 0,342$	$f_{q [O]} = 739 / 1411$ $f_{q [O]} = 0,523$		$f_{q [R]} = 361 / 1411$ $f_{q [R]} = 0,255$	$f_{q [B]} = 311 / 1411$ $f_{q [B]} = 0,220$	
Géno	$X_O X_O$	$X_O X_B$	$X_B X_B$	$X_O Y$	$X_B Y$	$X_O X_O$	$X_O Y$	$X_O X_B$	$X_B X_B$	$X_B Y$
fq géno	$f_{q (X_O X_O)} = 282 / 716$ $f_{q (X_O X_O)} = 0,393$	$f_{q (X_O X_B)} = 361 / 716$ $f_{q (X_O X_B)} = 0,504$	$f_{q (X_B X_B)} = 73 / 716$ $f_{q (X_B X_B)} = 0,101$	$f_{q (X_O Y)} = 457 / 695$ $f_{q (X_O Y)} = 0,657$	$f_{q (X_B Y)} = 238 / 695$ $f_{q (X_B Y)} = 0,342$	$f_{q (X_O X_O)} = 282 / 1411$ $= 0,199$	$f_{q (X_O Y)} = 457 / 1411$ $f_{q (X_O Y)} = 0,323$	$f_{q (X_O X_B)} = 361 / 1411$ $f_{q (X_O X_B)} = 0,255$	$f_{q (X_B X_B)} = 73 / 1411$ $= 0,051$	$f_{q (X_B Y)} = 238 / 1411$ $f_{q (X_B Y)} = 0,168$
Allèles	O	O et B	B	O	B	O		O et B	B	
fq all : MC	$p = (2 \times 282 + 361) / 1432$ $p = 0,645$	/	$q = (2 \times 73 + 361) / 1432$ $q = 0,354$	$p = 457 / 695$ $p = 0,657$	$q = 238 / 695$ $q = 0,342$	$p = (2 \times 282 + 361 + 457) / (2 \times 716 + 695) = 1382 / 2127$ $p = 0,649$		/	$q = (2 \times 73 + 361 + 238) / (2 \times 716 + 695) = 745 / 2127$ $q = 0,350$	
fq all : MP	$p = 0,393 + 0,504 / 2$ $p = 0,645$	/	$q = 0,101 + 0,504 / 2$ $q = 0,353$	$p = f_{q [O]} = f_{q (X_O Y)}$ $p = 0,657$	$q = f_{q [B]} = f_{q (X_B Y)}$ $q = 0,342$	$p = 0,199 + 0,323 + 0,255 / 2$ $p = 0,649$		/	$q = 0,051 + 0,168 + 0,255 / 2$ $q = 0,346$	

Le modèle de Hady-Weinberg

C'est le mathématicien anglais **G. H. Hardy** et le médecin allemand **W. Weinberg**



Godfrey Harold Hardy 1877 – 1947



Wilhelm Weinberg 1862 – 1937

qui, en 1908, et indépendamment l'un de l'autre, ont démontré que les fréquences alléliques ne dépendent pas **de dominance ou de récessivité** et qu'elles peuvent **rester constantes d'une génération à la suivante**, **lorsque certaines conditions sont respectées.**

La démonstration de Hardy et Weinberg est d'une telle importance qu'on l'a formulé sous forme de loi, désignée **loi de Hardy-Weinberg** ou **loi de l'équilibre génétique.**

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

a) *Panmixie et pangamie : schéma de l'urne gamétique*

- Si on considère que les couples se forment au hasard, c'est-à-dire qu'ils sont panmictiques (condition de panmixie), et que les gamètes eux mêmes s'unissent au hasard (condition de pangamie) lors de la fécondation
- on peut alors admettre que tout se passe comme si les couples mettaient en vrac leurs gamètes dans une urne gamétique male et femelle, et que tout descendant est issu de l'union de deux gamètes tirés au hasard dans chacune des deux urnes.

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

Ce schéma est nommé schéma de l'urne gamétique . C'est d'ailleurs la réalité biologique pour les espèces végétales, et de nombreuses espèces animales aquatiques, qui émettent leurs gamètes dans le milieu environnant.

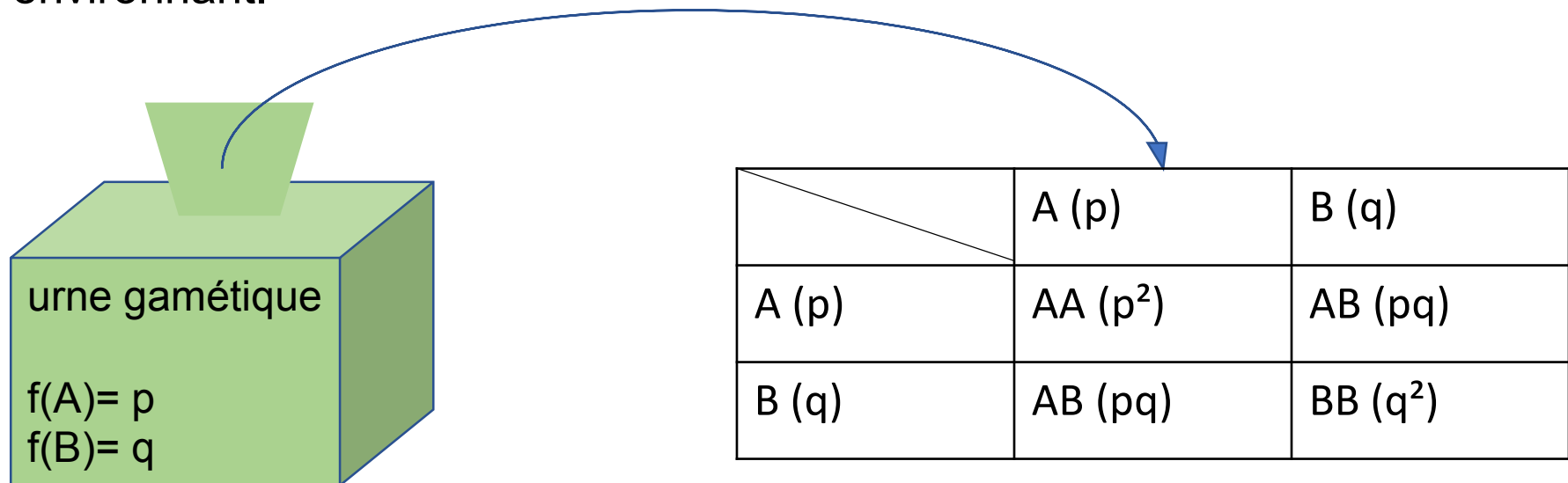


Figure : Schéma de l'urne gamétique et conséquences mathématiques sur la diversité génétique. (Serre J.L, 2006)

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

Pour considérer que les valeurs p^2 , $2pq$ et q^2 obtenues si facilement par ce double tirage, ne sont une réalité biologique, c'est-à-dire les fréquences de génotypes adultes reproducteurs à la génération suivante, que si des conditions additionnelles sont réalisées:

b) Conditions additionnelles

Absence de sélection

- **absence de sélection en matière de fertilité** : il faut considérer que tous les couples sont fertiles dont chacun des adulte reproducteur va donner un nombre égale des gamètes
- **Absence de sélection gamétique** : la probabilité de survie de chaque gamète jusqu'à la fécondation est indépendante de son génotype.

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

➤ **Absence de sélection zygotique:** pendant l'embryogenèse ou la croissance , Autrement dit les trois génotypes sont supposés avoir la même espérance de vie et ne présentent, du moins pour le gène considéré, aucune mortalité différentielle ;

❑ **Absence de migration**

La population doit être close génétiquement (absence de flux migratoires).

En effet, un individu étranger a peu de chance de présenter la même composition génétique p^2 , $2pq$ et q^2 que les individus de la population étudiée.

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

□ Effectif infini de la population

le tirage de deux gamètes abouti alors et seulement alors à la formation d'un génotype:

AA avec probabilité p^2

ou

AB avec probabilité $2pq$

ou

BB avec probabilité q^2

➤ En fait nous intéresserons aux fréquences des génotypes des descendants.

On sait que la fréquence d'un évènement est égale à sa probabilité si le nombre de tirages est très grand (loi des grands nombres) ;

Exemple la fréquence des « piles » peut être égale à 0,7 sur dix tirages mais ne peut, sur 100 000 tirages, s'écarter notablement de sa probabilité égale à 0,5.

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

➤ Afin de pouvoir considérer que les fréquences des génotypes obtenus sont égales à leurs probabilités respectives, nous considérerons que la population est de taille infinie (concrètement suffisamment grande pour y appliquer la loi des grands nombres aux événements étudiés).

❑ Absence des mutations

➤ Les individus formant les couples produisent des gamètes, la fréquence des gènes présents dans ces gamètes n'est pas modifiée par des mutations. Ainsi, un individu AB produira toujours 50% de gamètes A et 50% de gamètes B.

➤ Il suppose aussi que les homozygotes *AA* et *BB* n'y déposent que des gamètes *A* et *B* respectivement

Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique

- ❑ **Absence de chevauchement:**
 - Aucun croisement entre individus de générations différentes.

Application de la loi Hardy-Weinberg

Prenant le cas général d'une population diploïde dans laquelle coexiste deux allèles en un locus, A et B, en fréquences respectives p et q (avec : $p + q = 1$).

Supposons que les fréquences de ces deux allèles **sont les mêmes dans les deux sexes** ; la population gamétique est donc composée de gamètes porteurs de l'allèle A en fréquence p et de gamètes porteurs de l'allèle B en fréquence q . Après croisement, on obtient :

	A (p)	B (q)
A (p)	AA (p^2)	AB (pq)
B (q)	AB (pq)	BB (q^2)

Application de la loi Hardy-Weinberg

La structure génotypique de la nouvelle génération est donc :

Génotypes	AA	AB	BB
fq génotypiques	$f_q(AA) = p^2$	$f_q(AB) = 2pq$	$f_q(BB) = q^2$

Equilibre de Hardy-Weinberg

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

Application de la loi Hardy-Weinberg

Les fréquences alléliques sont inchangées à la nouvelle génération.

En effet, selon la formule de calcul des fréquences alléliques à partir des fréquences génotypiques on a :

$$f_q(A) = p_1 = f_q(AA) + \frac{1}{2} f_q(AB) = p^2 + 2pq / 2 = p(p + q) = p$$

$$f_q(B) = q_1 = f_q(BB) + \frac{1}{2} f_q(AB) = q^2 + 2pq / 2 = q(p + q) = q$$

$$p + q = 1$$

Donc :

$$p_1 = p$$

$$q_1 = q$$

Les fréquences des allèles A et B sont égales dans les deux générations G0 et G1

Application de la loi Hardy-Weinberg

Les fréquences génotypiques sont aussi constantes de génération en génération. En effet, si on étudie la deuxième génération on observera les croisements suivants :

Mâles \ Femelles	AA (p^2)	AB ($2pq$)	BB (q^2)
AA (p^2)	AA x AA (p^4)	AA x AB ($2p^3q$)	AA x BB ($p^2 q^2$)
AB ($2pq$)	AA x AB ($2p^3 q$)	AB x AB ($4p^2q^2$)	BB x AB ($2pq^3$)
BB (q^2)	AA x BB (p^2q^2)	BB x AB ($2pq^3$)	BB x BB (q^4)

Application de la loi Hardy-Weinberg

Croisements	Fréquences des couples	Fréquences génotypiques de la descendance		
		AA	AB	BB
AA X AA	p^4	p^4	/	/
AA X AB	$2 (2p^3q)$	$2p^3 q$	$2p^3q$	/
AA X BB	$2 (p^2q^2)$	/	$2 (p^2q^2)$	/
BB X BB	q^4	/	/	q^4
BB X AB	$2 (2pq^3)$	/	$2pq^3$	$2pq^3$
AB X AB	$4p^2q^2$	p^2q^2	$2 (p^2q^2)$	p^2q^2
	1	p^2	$2pq$	q^2

Application de la loi Hardy-Weinberg

La somme des fréquence des couple égale à **1**

$$p^4 + 4p^3q + 6p^2q^2 + 4pq^3 + q^4 = (p^2 + 2pq + q^2) \times \underbrace{(p^2 + 2pq + q^2)}_1 = \mathbf{1}$$

La somme des fréquence du génotype AA égale à **p²**

$$p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2 \underbrace{(p^2 + 2pq + q^2)}_1 = \mathbf{p^2}$$

La somme des fréquence du génotype AB égale à **2pq**

$$2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq \underbrace{(p^2 + 2pq + q^2)}_1 = \mathbf{2pq}$$

La somme des fréquence du génotype AB égale à **2pq**

$$q^4 + 2pq^3 + p^2q^2 = q^2 \underbrace{(p^2 + 2pq + q^2)}_1 = \mathbf{q^2}$$