



**Département** : Sciences agronomiques

**Master 01**: Protection des végétaux

**Intitulé de la matière** : Génétique des populations et modélisation

## Résumé de cours

### Chapitre 01 : Rappels de génétique générale

#### Quelques définitions

##### La génétique :

C'est l'étude de la transmission des caractères héréditaires chez les êtres vivants. Elle vise à réaliser l'étude de la fonction des gènes.

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

##### 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.

##### Les chromosomes :

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.

##### 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.

##### Allèle

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).

##### 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

**Population :**


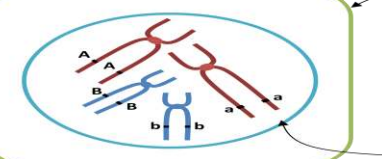
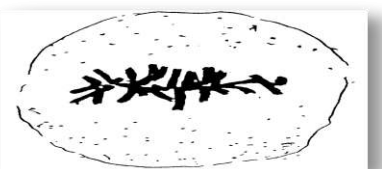
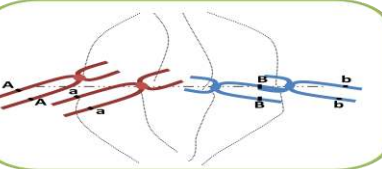
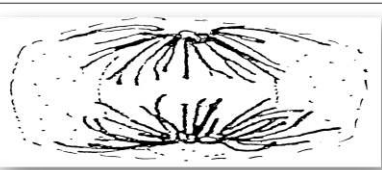
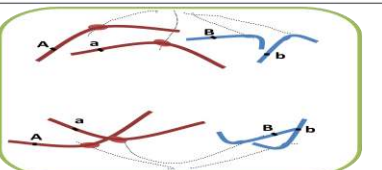
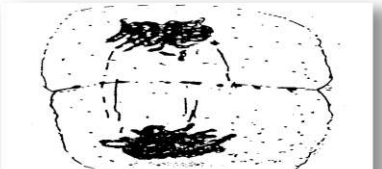
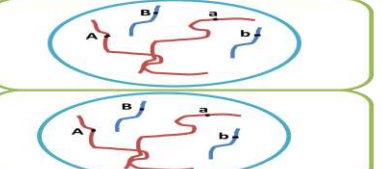
Ensemble des individus de la même espèce qui ont la possibilité d'interagir entre eux au moment de la reproduction.

**Divisions cellulaires :**

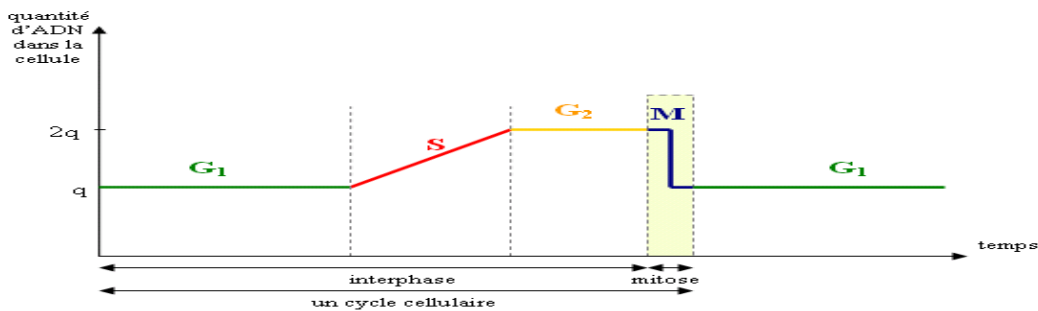
La division cellulaire est le mode de multiplication de toute cellule. Elle lui permet de se diviser en plusieurs cellules. C'est donc un processus fondamental dans le monde vivant, puisqu'il est nécessaire à la régénération de tout organisme.

**Mitose**

Processus de la division cellulaire d'une cellule mère asexuée qui donnera lieu a 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
		<p><b>Membrane cellulaire</b></p> <p><b>Prophase :</b> Condensation des molécules d'ADN sous forme de chromosomes à 2 chromatides</p> <p><b>Membrane nucléaire</b></p>
		<p><b>Métaphase :</b></p> <p>Alignement des chromosomes à 2 chromatides sur le plan équatorial de la cellule</p>
		<p><b>Anaphase :</b> Cassure du centromère et migration des chromatides de chaque chromosome à un pôle opposé de la cellule</p>
		<p><b>Télophase :</b></p> <p>Séparation de la cellule mère en 2 cellules filles au même programme génétique (2n=4). Décondensation du matériel génétique</p>

## 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 chiasmats. C'est au cours de cette prophase de première division de méiose que se réaliseront les brassages intrachromosomiques ou « **crossing-over** ».

##### 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.

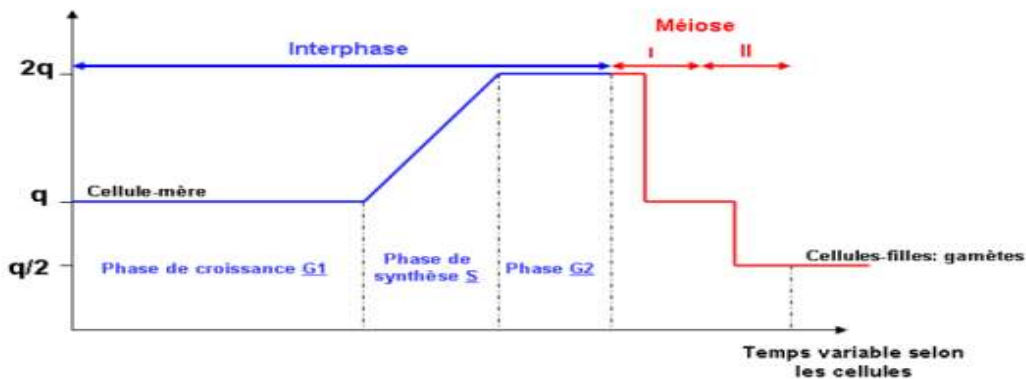
##### La télophase I :

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

#### 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.

### 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

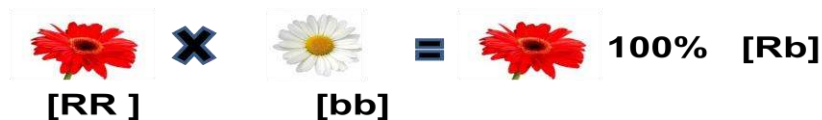
#### La première loi de Mendel

### La loi d'uniformité des hybrides de la première génération



( issue de la lignée pure)

**Dominance**



**Codominance**



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 1e 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.*

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

## La deuxième loi 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.

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

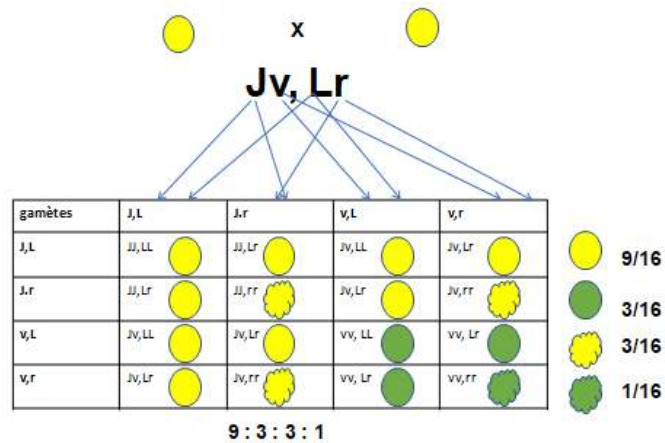
- Les parents sont différents sur un seul caractère donné qui est le **Monohybridisme**
- Les parents sont différents sur deux caractères séparés qui est le **Dihybridisme** d'où il pouvait établir la troisième loi de Mendel

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.



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



## La troisième loi 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.

## Chapitre 02 : 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.

#### ➤ 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. Fréquences phénotypiques

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

$$\text{Fréquence du phénotype gris} = f [G] = N_G / N$$

$$\text{Fréquence du phénotype blanc} = f [B] = N_B / N$$

$$\text{Avec : } f [G] + f [B] = 1$$

### 1.2. 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).

#### 1.2.1. 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 N1, N2 et N3 sont les effectifs respectifs des phénotypes A, AB et B ; et que Nt 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 :

$$\text{Fréquence du génotype AA} = f_{(AA)} = N_1 / N_t \quad \text{Fréquence du génotype AB} = f_{(AB)} = N_2 / N_t$$

$$\text{Fréquence du génotype BB} = f_{(BB)} = N_3 / N_t \quad \text{Avec : } f_{(AA)} + f_{(AB)} + f_{(BB)} = 1$$

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:**

**\* Dans le cas de couleur des fleurs**

**N1** : Nombre d'individu de phénotype A porteurs de deux allèles A. ( **nombre d'allele A = 2N1+ N2**)

**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 ( **nombre d'allele B = 2N3+ N2**)

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

$$\text{Fréquence de l'allèle A} = f_{(A)} = p = (2N_1 + N_2) / 2N_t \quad \text{Fréquence de l'allèle B} = f_{(B)} = q = (2N_3 + N_2) / 2N_t$$

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

**Méthode probabiliste :**

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

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

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

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

**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 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

**1.2.2. 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

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 males**

	Méthode de comptage		Méthode probabiliste	
Allèle O	<b>p</b>	= NO / N	<b>p</b>	= fq (XoY)
Allèle B	<b>q</b>	= NB / N	<b>q</b>	= fq (XBY)

➤ **Chez les femelles**

	Méthode de comptage		Méthode probabiliste	
Allèle O	<b>p</b>	= (2N1 + N2) / 2N	<b>p</b>	= fq (XoXo) + ½ fq (XoXB)
Allèle B	<b>q</b>	= (2N3 + N2) / 2N	<b>q</b>	= fq (XBXB) + ½ fq (XoXB)



## Chapitre 03 : Génétique des populations approfondie

### 1. Le modèle de Hady-Weinberg

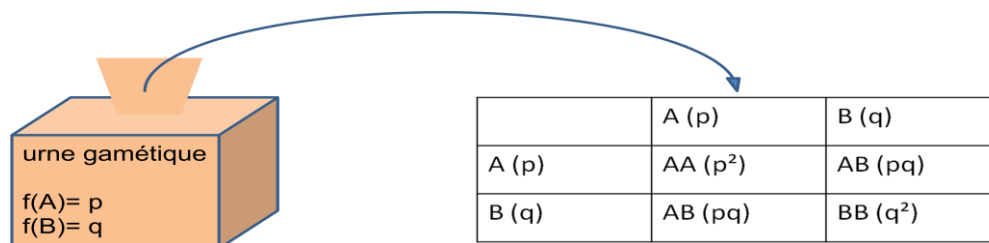
C'est le mathématicien anglais G. H. Hardy et le médecin allemand W. Weinberg qui, en 1908, et indépendamment l'un de l'autre, ont démontré que les fréquences alléliques ne dépendent pas de dominance ou de récessivité et qu'elles peuvent rester constantes d'une génération à la suivante, lorsque certaines 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.

#### 1.1 Établissement du modèle de Hardy-Weinberg

##### 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



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

Les valeurs  $p^2$ ,  $2pq$  et  $q^2$  obtenues si facilement par ce double tirage, ne sont pas considérés comme des 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
- Absence de sélection gamétique
- Absence de sélection zygotique.

###### Absence de migration

###### Absence des mutations

###### Effectif infini de la population

###### Population non chevauchante (absence de croisement entre individus des générations différentes).

#### 1.2. 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 :

	<b>A (p)</b>	<b>B (q)</b>
<b>A (p)</b>	AA ( <b>p<sup>2</sup></b> )	AB ( <b>pq</b> )
<b>B (q)</b>	AB ( <b>pq</b> )	BB ( <b>q<sup>2</sup></b> )

La structure génotypique de la nouvelle génération est donc :

<b>Génotypes</b>	AA	AB	BB
<b>fq génotypiques</b>	fq (AA) = <b>p<sup>2</sup></b>	fq (AB) = <b>2pq</b>	fq (BB) = <b>q<sup>2</sup></b>

**Equilibre de Hardy-Weinberg**

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

### 1.3. Généralisation de la loi Hardy-Weinberg

#### 1.3.1. Gènes autosomiques

Soit un gène autosomique représenté par deux allèles A et B avec les fréquences respectives p et q. Supposons que les fréquences des deux allèles sont les mêmes chez les deux sexes.

##### a. Codominance : A = B

<b>Phénotypes</b>	A	AB	B
<b>Génotypes</b>	AA	AB	BB
<b>fq géno = fq phéno</b>	fq (AA) = p <sup>2</sup>	fq (AB) = 2pq	fq (BB) = q <sup>2</sup>

##### b. dominance et récessivité: A > b

Après croisement entre des gamètes portants ces deux allèles on obtient:

<b>Phénotypes</b>	A		B
<b>Génotypes</b>	AA	Ab	Bb
<b>fq génotypiques</b>	fq (AA) = p <sup>2</sup>	fq (Ab) = 2pq	fq (bb) = q <sup>2</sup>
<b>fq phénotypiques</b>	f <sub>q</sub> [A] = f <sub>q</sub> (AA) + f <sub>q</sub> (Ab) f <sub>q</sub> [A] = p <sup>2</sup> + 2pq		f <sub>q</sub> [b] = f <sub>q</sub> (bb) = q <sup>2</sup>
<b>Effectifs (N<sub>t</sub> = N<sub>1</sub> + N<sub>2</sub>)</b>	N <sub>1</sub>		N <sub>2</sub>

L'estimation directe des fréquences alléliques est impossible car on ne peut pas estimer indépendamment les trois fréquences génotypiques. C'est alors que le **modèle de Hardy-Weinberg** présente la grande utilité de fournir le moyen **indirect** d'une telle estimation. En effet, on a :

$$f_q [B] = q^2 \quad \text{d'où} \quad q = \sqrt{f_q [b]} = \sqrt{(N_2/N_t)}$$

On en tire évidemment  $p$  à partir de la formule  $p + q = 1$ . Connaissant  $p$  et  $q$ , on peut en déduire, par le calcul, les valeurs des fréquences génotypiques.

### 1.3.2. Gènes liés au sexe:

Dans le cas des espèces dont les femelles sont **XX** et les mâles sont **XY**, prenant l'exemple d'un gène porté par **X** et présentant deux allèles **A** et **B** de fréquences respectives  $p$  et  $q$ . Supposons que les fréquences des deux allèles sont les mêmes chez les deux sexes. **La loi de Hardy-Weinberg** s'applique uniquement au sexe homogamétique (**XX**) :

	<b>XA</b> ( $p$ )	<b>XB</b> ( $q$ )	<b>Y</b>
<b>XA</b> ( $p$ )	XAXA ( $p^2$ )	XAXB ( $pq$ )	XAY ( $p$ )
<b>XB</b> ( $q$ )	XAXB ( $pq$ )	XBXB ( $q^2$ )	XBY ( $q$ )
	<b>Femelles</b>		<b>Mâles</b>

### 1.4. Conformité au modèle de Hardy-Weinberg : Test d'équilibre

Une question centrale est de savoir si la loi de Hardy-Weinberg établie pour une population idéale s'applique également aux populations naturelles. L'application de cette loi dans les populations naturelles peut être vérifiée par un test statistique du Chi Deux ( $\chi^2$ ) qui permet de comparer les effectifs observés dans la population étudiée aux effectifs théoriques d'une population idéale. Ce test se résume en six (06) étapes :

1. Emettre l'hypothèse que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.
2. Calcul des fréquences alléliques.
3. Calcul des effectifs théoriques des différents génotypes en utilisant la formule suivante :  
**Effectif théorique = Fréquence génotypique x Effectif total**
4. Calcul du «  $\chi^2$  calculé » en utilisant la formule suivante :

$$5. \chi^2 \text{ calculé} = \sum \frac{(\text{Effectifs observés} - \text{Effectifs théoriques})^2}{\text{Effectifs théoriques}}$$

5. Détermination du «  $\chi^2$  théorique » en utilisant les paramètres suivants (voir Annexe) :
  - Un risque  $\alpha$  choisi par l'utilisateur qui est en général égal à 0,05.
  - Un nombre de degrés de liberté (**ddl**) égal à la différence entre le nombre de génotypes possibles et le nombre d'allèles du système génétique étudié.
6. Comparaison entre le «  $\chi^2$  calculé » et le «  $\chi^2$  théorique », deux hypothèses ( $H_0$ ) sont possibles :
  - $\chi^2$  calculé <  $\chi^2$  théorique  $\longrightarrow H_0$  acceptée  $\longrightarrow$  La population est à l'équilibre de H-W.
  - $\chi^2$  calculé >  $\chi^2$  théorique  $\longrightarrow H_0$  rejetée  $\longrightarrow$  La population n'est pas à l'équilibre de H-W.

**Exemple** : Chez l'homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N. Une étude portant sur 730 australiens (Nt) a donné les résultats suivants :

Génotypes	MM	MN	NN
Effectifs observés	N1 = 22	N2 = 216	N3 = 492

1. **H0** : La population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

2. **Calcul des fréquences alléliques**

$$f_q(M) = p = (2N_1 + N_2) / 2N_t = (2 \times 22 + 216) / 2 \times 730 \quad p = 0,178$$

$$f_q(N) = q = (2N_3 + N_2) / 2N_t = (2 \times 492 + 216) / 2 \times 730 \quad q = 0,822$$

3. **Calcul des effectifs théoriques des différents génotypes**

$$N1' = p^2 \times N_t = (0,178)^2 \times 730 \quad N1' = 23,1$$

$$N2' = 2pq \times N_t = (2 \times 0,178 \times 0,822) \times 730 \quad N2' = 213,6$$

$$N3' = q^2 \times N_t = (0,822)^2 \times 730 \quad N3' = 493,2$$

4. **Calcul du «  $\chi^2$  calculé »**

$$\chi^2_{cal} = (22 - 23,1)^2 / 23,1 + (216 - 213,6)^2 / 213,6 + (492 - 493,2)^2 / 493,2 \longrightarrow \chi^2_{cal} = 0,083$$

5. **Détermination «  $\chi^2$  théorique »**

$$\left. \begin{array}{l} ddf = 3 - 2 \quad ddf = 1 \\ \alpha = 0,05 \end{array} \right\} \chi^2_{théorique} = 3,841$$

6. **Comparaison entre le «  $\chi^2$  calculé » et le «  $\chi^2$  théorique »**

$\chi^2_{cal} < \chi^2_{théo} \longrightarrow H_0$  acceptée  $\longrightarrow$  La population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

#### Annexe : Table du CHI- DEUX

$\alpha$ ddl	0.90	0.80	0.70	0.50	0.30	0.20	0.10	0.05	0.02	0.01
1	0.0158	0.0642	0.148	0.455	1.074	1.642	2.706	3.841	5.412	6.635
2	0.211	0.446	0.713	1.386	2.408	3.219	4.605	5.991	7.824	9.210
3	0.584	1.005	1.424	2.366	3.665	4.642	6.251	7.815	9.837	11.341
4	1.064	1.649	2.195	3.357	4.878	5.989	7.779	9.488	11.668	13.277
5	1.610	2.343	3.000	4.351	6.064	7.289	9.236	11.070	13.388	15.086
6	2.204	3.070	3.828	5.348	7.231	8.558	10.645	12.592	15.033	16.812
7	2.833	3.822	4.671	6.346	8.383	9.803	12.017	14.067	16.622	18.475
8	3.490	4.594	5.527	7.344	9.524	11.030	13.362	15.507	18.168	20.090
9	4.168	5.380	6.393	8.343	10.656	12.242	14.684	16.919	19.679	21.666
10	4.865	6.179	7.267	9.342	11.781	13.442	15.987	18.307	21.161	23.209
11	5.578	6.989	8.148	10.341	12.899	14.631	17.275	19.675	22.618	24.725
12	6.304	7.807	9.034	11.340	14.011	15.812	18.549	21.026	24.054	26.217
13	7.042	8.634	9.926	12.340	15.119	16.985	19.812	22.362	25.472	27.688
14	7.790	9.467	10.821	13.339	16.222	18.151	21.064	23.685	26.873	29.141
15	8.547	10.307	11.721	14.339	17.322	19.311	22.307	24.996	28.259	30.578
16	9.312	11.152	12.624	15.338	18.418	20.465	23.542	26.296	29.633	32.000
17	10.085	12.002	13.531	16.338	19.511	21.615	24.769	27.587	30.995	33.409
18	10.865	12.857	14.440	17.338	20.601	22.760	25.989	28.869	32.346	34.805
19	11.651	13.716	15.352	18.338	21.689	23.900	27.204	30.144	33.687	36.191
20	12.443	14.578	16.266	19.337	22.775	25.038	28.412	31.410	35.020	37.566
21	13.240	15.445	17.182	20.337	23.858	26.171	29.615	32.671	36.343	38.932
22	14.041	16.314	18.101	21.337	24.939	27.301	30.813	33.924	37.659	40.289
23	14.848	17.187	19.021	22.337	26.018	28.429	32.007	35.172	38.968	41.638
24	15.659	18.062	19.943	23.337	27.096	29.553	33.196	36.415	40.270	42.980
25	16.473	18.940	20.867	24.337	28.172	30.675	34.382	37.652	41.566	44.314
26	17.292	19.820	21.792	25.336	29.246	31.795	35.563	38.885	42.856	45.642
27	18.114	20.703	22.719	26.336	30.319	32.912	36.741	40.113	44.140	46.963
28	18.939	21.588	23.647	27.336	31.391	34.027	37.916	41.337	45.419	48.278
29	19.768	22.475	24.577	28.336	32.461	35.139	39.087	42.557	46.693	49.588
30	20.599	23.364	25.508	29.336	33.530	36.250	40.256	43.773	47.962	50.892

## 2. Écarts à la panmixie : Consanguinité, Autogamie, Homogamie

### INTRODUCTION

Non seulement la plupart des croisements réalisés dans les populations expérimentales ne sont pas panmictiques, mais il existe aussi, dans les populations naturelles, de nombreuses exceptions à la panmixie, ce qui amène aux questions suivantes.

– Ces écarts à la panmixie peuvent-ils modifier la composition génétique de ces populations ?

– Si oui, une nouvelle situation d'équilibre polymorphe peut-elle être générée ?

– Quel sera le temps nécessaire pour l'atteindre ?

On peut distinguer deux types d'écarts à la panmixie, c'est-à-dire de « choix » du conjoint :

**1- Le choix du conjoint fondé sur la relation de parenté existant entre eux.** Ce type d'écart à la panmixie est bien connu chez l'homme, selon les cultures, des unions plus ou moins favorisées (**cousins germains et autres apparentements**). Mais il existe aussi des unions entre apparentés, involontaires, dans certaines espèces animales à sexes séparés, et bien évidemment dans les espèces végétales où **l'autofécondation (autogamie) totale ou partielle** est possible.

**2- Le choix du conjoint fondé sur la similitude ou la dissemblance phénotypique ou génotypique.** Si le choix est conditionné par la ressemblance phénotypique, ou génotypique on parle **d'homogamie** ; si le choix est conditionné par la dissemblance phénotypique ou génotypique, on parle **d'hétérogamie**.

### 2.1. La consanguinité et la parenté

La consanguinité est un régime de reproduction où les unions se font entre individus **apparentés**, c'est-à-dire ayant un ou plusieurs ancêtres communs. Un individu issu d'une union entre deux apparentés est dit **consanguin**. A un locus donné, il aura donc pu recevoir de ses deux parents des copies d'un même gène de l'ancêtre commun qui sont dits **identiques**.

### 2.2. Principaux paramètres mesurant la consanguinité

Les notions de **parenté** et de **consanguinité** sont centrales pour comprendre le fonctionnement génétique et l'évolution des populations. Il faut bien distinguer la parenté et la consanguinité :

- Deux individus sont **apparentés** lorsqu'ils ont un ou plusieurs ancêtres communs
- Un individu est **consanguin** lorsqu'il est issu d'un croisement entre deux individus apparentés

#### 2.2.1. le coefficient de parenté $\phi_{PM}$ :

le coefficient de parenté  $\phi_{PM}$ , de deux individus  $P$  et  $M$ , est défini comme la probabilité qu'un exemplaire d'un gène, tiré au hasard chez  $P$ , soit **identique par ascendance** à un exemplaire, du même gène, tiré au hasard chez  $M$ .

- **Identique par ascendance**: on dit que deux exemplaires d'un gène sont **identiques par ascendance** (ou descendance) s'ils sont copies d'un même exemplaire ancestral de ce gène.

#### 2.2.2. Coefficient de consanguinité ( $f$ )

le coefficient de consanguinité  $f_I$  d'un individu  $I$  est défini comme la probabilité que les deux exemplaires d'un gène quelconque soient identiques par ascendance

**Remarque :**

D'après leurs définitions, le coefficient de consanguinité d'un individu «  $I$  » est égal au coefficient de parenté de ses deux parents «  $P$  et  $M$  ».

$$f_{(I)} = \phi_{PM}$$

#### 2.2.3. Mesure de la parenté et de la consanguinité

$$f_{(I)} = \phi_{(P, M)} = (1/2)^{N_p + N_m + 1} \times (1 + FA)$$

alors :

$$f_{(I)} = \phi_{(P, M)} = \sum (1/2)^{N+1} \times (1 + FA)$$

$f_{(I)}$  : Coefficient de consanguinité de l'individu  $I$ .

$\phi_{(P, M)}$  : Coefficient de parenté des individus  $P$  et  $M$ .

$\Sigma$  : Somme des chaînes de parenté reliant les deux individus P et M en passant par l'ancêtre commun A ou le nombre des ancêtres

**N** : Nombre de maillons sur une chaîne de parenté ou le nombre des générations séparant P et M de l'ancêtre A.

**FA** : Coefficient de consanguinité de l'ancêtre commun A.

**Remarques :**

- Une chaîne de parenté ne peut pas passer deux fois par le même individu
- Si les parents de l'ancêtre commun ne sont pas apparentés, la valeur du coefficient de consanguinité de l'ancêtre commun est prise égale à 0.
- En absence d'informations concernant l'ascendance de l'ancêtre commun on considère qu'il n'est pas consanguin donc la valeur du coefficient de consanguinité de l'ancêtre commun est prise égale à 0.

**2.3. Conséquence de la consanguinité sur les fréquences génotypiques**

L'existence d'individus consanguins dans la population va modifier les fréquences des différents génotypes puisqu'elle va augmenter la fréquence des homozygotes dans la population et donc réduire la fréquence des hétérozygotes. En effet, considérons le cas simple d'un locus diallélique A et B de fréquence p et q dans une population où le taux moyen de consanguinité est F. Tirons un individu au hasard, les deux exemplaires du gène, présents chez cet individu, peuvent être (**voir le tableau**).

	Identiques par ascendance		Pas identiques par ascendance		
Probabilité	F		1 - F		
Génotypes possibles	AA	BB	AA	AB	BB
Probabilité des différents génotypes dans la population	1 <sup>er</sup> exemplaire A ↓ probabilité p 2 <sup>ème</sup> exemplaire A ↓ probabilité 1 (car identiques) <b>Donc</b> Probabilité AA ↓ F p	1 <sup>er</sup> exemplaire B ↓ probabilité q 2 <sup>ème</sup> exemplaire B ↓ probabilité 1 (car identiques) <b>Donc</b> Probabilité BB ↓ F q	1 <sup>er</sup> exemplaire A ↓ probabilité p 2 <sup>ème</sup> exemplaire A ↓ probabilité p <b>Donc</b> Probabilité AA ↓ (1 - F) p <sup>2</sup>	1 <sup>er</sup> exemplaire A ↓ probabilité p 2 <sup>ème</sup> exemplaire B ↓ probabilité q <b>Ou</b> 1 <sup>er</sup> exemplaire B ↓ probabilité q 2 <sup>ème</sup> exemplaire A ↓ probabilité p <b>Donc</b> Probabilité AB ↓ (1 - F) 2pq	1 <sup>er</sup> exemplaire B ↓ probabilité q 2 <sup>ème</sup> exemplaire B ↓ probabilité q <b>Donc</b> Probabilité BB ↓ (1 - F) q <sup>2</sup>

Au total les fréquences des différents génotypes seront :

$$fq(AA) = F p + (1 - F) p^2 = F p + p^2 - F p^2 = p^2 + F p (1 - p)$$

Avec  $1 - p = q$

**Donc**

$$fq(AA) = p^2 + F pq$$

$$fq(AB) = (1 - F) 2pq$$

**Donc**

$$fq(AB) = 2pq - 2 Fpq$$

$$fq(BB) = F q + (1 - F) q^2 = F q + q^2 - F q^2 = q^2 + F q (1 - q)$$

Avec  $1 - q = p$

**Donc**

$$fq(BB) = q^2 + F pq$$

Pour un gène diallélique, la consanguinité se traduit par une réduction de la fréquence des hétérozygotes d'une quantité (**2Fpq**) et une augmentation de la fréquence des homozygotes d'une quantité (**2Fpq**) qui se répartit de moitié dans chaque catégorie d'homozygotes.

## 2.4. Conséquence de la consanguinité sur les fréquences alléliques

Si elle change les fréquences génotypiques, la consanguinité ne modifie pas les fréquences des allèles dans la population qui restent p et q dans le cas d'un gène diallélique.

## 3. Influence des pressions évolutives

Les **pressions évolutives** sont des actions qui s'exercent sur la population conduisant à la modification de sa structure allélique. Il en existe quatre types, correspondant à l'abandon de diverses hypothèses de la loi de Hardy-Weinberg :

- La mutation.
- La migration.
- La sélection.
- La dérive génétique (liée à un effectif fini)

### 3.1. Mutation

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

#### 3.1.1. Impact des taux de mutation sur les fréquences alléliques

Prenons l'exemple d'un gène représenté par deux allèles A et B de fréquences respectives p et q (avec  $p + q = 1$ ). On considère que A mute en B avec un taux de mutation **u** et B mute en A avec un taux de mutation **v**. En effet, dans les conditions naturelles, la **mutation directe** (A → B) est généralement accompagnée d'une **mutation reverse** (B → A) pour produire un **nouvel état d'équilibre** caractérisé par de nouvelles fréquences alléliques **p'** et **q'** (avec  $p' + q' = 1$ ).

Les changements dans les fréquences de A et de B sont représentés respectivement par  $\Delta p$  et  $\Delta q$ .

On a :  $\Delta p = \text{Gain en A} - \text{Perte en A} = vq - up$

A l'équilibre : Gain en A = Perte en A

Donc :  $\Delta p = 0 = vq - up$

$$\left. \begin{array}{l} vq = up \\ v(1-p) = up \\ v - vp = up \\ v = up + vp \\ v = p(u+v) \end{array} \right\} p' = \frac{v}{(u+v)}$$

On sait que :  $p' + q' = 1$

$$\left. \begin{array}{l} \text{Donc : } q' = 1 - p' = 1 - \frac{v}{(u+v)} \\ \qquad \qquad \qquad = 1 - \frac{u+v-v}{(u+v)} \end{array} \right\} q' = \frac{u}{(u+v)}$$

Il est important de noter que les valeurs de p' et q' dépendent uniquement des taux de mutation et sont indépendantes des fréquences alléliques initiales p et q

#### 3.1.2. Vitesse du processus

Quand un facteur induit une variation des fréquences alléliques, il ne suffit pas de définir la valeur limite des fréquences alléliques à l'équilibre, il convient aussi d'estimer la vitesse avec laquelle la composition génétique de la population tend vers cet équilibre. Cette vitesse est estimée par le nombre des générations qui séparent les deux états d'équilibre.

Si le gène A, de fréquence p, mute en B à chaque génération à un taux de mutation **u**, alors que le taux de réversion est négligeable on a :

$$n = \frac{\log p_n - \log p_0}{\log(1 - u)}$$

**n** : Nombre de générations qui séparent les deux états d'équilibre.

### 3.2. Migration

La **migration** est le 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 .

#### 3.1.1. Impact de la migration sur les fréquences alléliques

La formulation mathématique de la migration et ses effets sur la structure génétique des populations est très complexe. On se contentera ici de l'étude d'un modèle simple appelé **modèle de l'île** où une population

" **île** " reçoit à chaque génération des migrants d'une autre population " **continent** ", **sans qu'il ait des migrations dans le sens opposé .**

On considère une population « **continentale** » qui fournit les migrants où les fréquences des allèles A et B sont respectivement égales à **p<sub>c</sub>** et **q<sub>c</sub>** et **p<sub>i</sub>** , **q<sub>i</sub>** dans la population « **île** » qui les reçoit . Soit **m** la fraction de migrants dans la population qui reçoit.

La fréquence de **A** après une génération sera de :

$$\left. \begin{aligned} p'_i &= (1 - m) p_i + m p_c \\ q'_i &= (1 - m) q_i + m q_c \end{aligned} \right\} \text{ avec } m = N_m / N_t = N_m / (N_m + N_i)$$

**(1 - m)** : Portion des non migrants.

**(1 - m) p<sub>i</sub>** : Contribution faite par la population île.

**m p<sub>c</sub>** : Contribution faite par les migrants de la population continent.

**N<sub>m</sub>** : Effectif des migrants.

**N<sub>i</sub>** : Effectif de la population île avant de recevoir les migrants.

**N<sub>t</sub>** : Effectif de la population île après la réception des migrants.

Le changement dans les valeurs de p et q est exprimé par **Δp** et **Δq**

Avec : Δp = p'<sub>i</sub> - p<sub>i</sub>

$$\Delta p = (1 - m) p_i + m p_c - p_i \quad \Delta p = m ( p_c - p_i )$$

$$\Delta p = p_i - m p_i + m p_c - p_i$$

$$\Delta p = m p_c - m p_i$$

La fréquence de **A** dans la génération suivante peut donc être calculée suivant la formule :

$$p'_i = p_i + \Delta p$$

de la même manière on peut calculer la fréquence de l'allèle B.

Une population qui reçoit, de manière répétée, des migrants d'une autre population sans que des migrations aient lieu en sens opposé, verra sa spécificité génétique disparaître progressivement. A terme, sa composition génétique sera identique à celle de la population d'origine des migrants. Les taux de migrations sont des paramètres beaucoup



plus élevés que les taux de mutations, de l'ordre de  $10^{-1}$  à  $10^{-5}$ , ce qui donne des vitesses d'évolution beaucoup moins lentes.

### 3.3. La sélection

La **sélection naturelle** est le principal agent causal de l'évolution. Il s'agit d'un couple formé par un **complexe de facteurs du milieu** et une **population locale** d'une espèce.

#### 3.3.1. la valeur sélective :

En matière de sélection, chaque génotype est affecté d'un paramètre nommé **valeur sélective "w"**. L'idée est qu'un génotype est d'autant meilleur que les individus qui le possèdent, laissent plus de descendants. Dans une population, ce n'est pas donc le plus beau et le plus fort qui sera le mieux adapté mais le plus prolifique.

La valeur sélective d'un génotype peut être décomposée en deux facteurs :

- La **viabilité**, c'est-à-dire la probabilité pour un zygote ayant ce génotype de survivre jusqu'à l'âge reproducteur.
- La **fertilité**, c'est le nombre moyen de descendants par survivant.

Prenant le cas d'un gène diallélique (A et B), trois génotypes sont possibles : AA, AB et BB.

Pour calculer la valeur sélective relative de chaque génotype, on procède tel qu'indiqué dans le tableau suivant :

Génotypes	N° initial d'individus	Viabilité	Fertilité	N° moyen de descendants par génotype	Valeur sélective
AA	100	80	5	$0,8 \times 5 = 4,0$	$w_1 = 4/4 = 1$
AB	100	70	4	$0,7 \times 4 = 2,8$	$w_2 = 2,8/4 = 0,7$
BB	100	40	3	$0,4 \times 3 = 1,2$	$w_3 = 1,2/4 = 0,3$

Donc, on divise par lui-même le nombre moyen de descendants du génotype le plus prolifique, ce qui donne une valeur sélective optimum de "1" ; ensuite on divise par ce même nombre le nombre moyen de descendants de chaque autre génotype pour obtenir la valeur sélective de ces génotypes

#### 3.3.2. Coefficient de sélection

Le **coefficient de sélection "s"** est une mesure de la diminution de la valeur sélective d'un génotype par rapport à la valeur optimum "1".

$$s = 1 - w \quad \text{donc :} \quad w = 1 - s$$

#### 3.3.3 Evolution d'une population soumise à la sélection

- considérons une population possédant, pour le locus étudié, deux allèles A et B de fréquences respectives p et q (avec  $p + q = 1$ ).
- Supposons que les conditions d'une population idéale sont respectées excepter pour la sélection.
- On attribue alors aux trois génotypes possibles AA, AB et BB ; les fréquences génotypiques  $p^2$ ,  $2pq$  et  $q^2$ , ainsi que les valeurs sélectives  $w_1$ ,  $w_2$  et  $w_3$ .
- Etant donné les différences de viabilité et de fertilité entre ces trois génotypes, la contribution de chaque génotype à l'ensemble des gamètes de la génération suivante sera  $w_1 p^2$ ,  $w_2 2pq$  et  $w_3 q^2$ .
- Après un cycle de sélection, les nouvelles fréquences alléliques p' et q' s'exprimeront de la façon suivante :

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

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

W représente la **valeur sélective moyenne de la population**.

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

On peut alors calculer la variation des fréquences alléliques d'une génération à la suivante sous l'effet de la sélection :

$$\Delta p = p' - p \quad \text{et} \quad \Delta q = q' - q$$

### 3.3.4. Etudes de certains cas particuliers

Prenons l'exemple d'un gène représenté par deux allèles A et B de fréquences respectives p et q (avec p + q = 1).

#### 1. Sélection contre un allèle létal récessif (Modèle 1)

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

#### 2. Sélection contre un allèle sublétal récessif (Modèle 2)

Dans ce cas de figure, les homozygotes récessifs produisent des descendants mais moins que les autres génotypes.

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

#### 3. Sélection contre un allèle dominant (Modèle 3)

Lorsque A est complètement dominant et que la sélection élimine tous les dominants (gène létal dominant ; s = 1), la fréquence de cet allèle est réduite à 0 en une génération.

Lorsque s < 1 (gène sublétal dominant) la sélection agit comme suit :

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

#### 4. Sélection contre les homozygotes (Modèle 4)

Cette situation se présente lorsque la coexistence de deux allèles chez l'hétérozygote produit l'hétérosis qui désigne l'augmentation des capacités et/ou la vigueur d'un hybride par rapport aux lignées pures. Les hétérozygotes sont alors plus adaptatifs que les homozygotes et la sélection conduit à un état d'équilibre qui assure la conservation des deux allèles dans la population contrairement aux systèmes précédents où l'allèle défavorisé est éliminé avec le temps.

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

#### 5. Sélection contre les hétérozygotes (Modèle 5)

Dans ce cas, comme précédemment, il y a production d'un équilibre des fréquences. Néanmoins, cet équilibre est instable parce que tout écart à partir du point d'équilibre déclenche un processus de diminution progressive qui conduit à l'élimination de l'allèle défavorisé au moment de l'écart initial et à la fixation de l'autre. Dans le modèle qui

suit, on suppose que les deux homozygotes ont la même valeur sélective. Dans ce cas, l'équilibre sera atteint lorsque les deux allèles auront la même fréquence ( $f_q = 0,5$ )

$$q' = \frac{q - spq}{1 - s2pq}$$

Et

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

### 3.4. La dérive génétique

Ce n'est que dans les petites populations que le processus dispersif de la dérive génétique acquiert de l'importance et peut modifier les fréquences géniques de façon notable. En effet la consanguinité est inévitable dans les populations d'effectifs très faibles qu'elle aboutit en réduisant l'hétérozygotie à augmenter la proportion des homozygotes. La dérive génétique peut donc modifier les fréquences géniques sous l'effet de la consanguinité.

L'une des conséquences de la dérive génétique est la réduction de l'hétérozygotie et l'accroissement de l'uniformité génétique dans une lignée, un accroissement de la fréquence des homozygotes se produira dans tous les loci par diverses combinaisons alléliques de sorte que les lignées deviendront génétiquement uniformes c'est l'origine des lignées pures. Lorsque l'environnement se modifie, ces lignées sont incapables de produire de nouveaux types adaptés par recombinaison génétique.

Quelle que soit la qualité de l'adaptation d'une population homozygote dans un milieu, son destin normal dans la mesure où restera isolée, est de s'éteindre au cours du long processus du développement.