

GÉNÉTIQUE DES POPULATIONS

Pr. JAOUANI Moussa

Introduction :

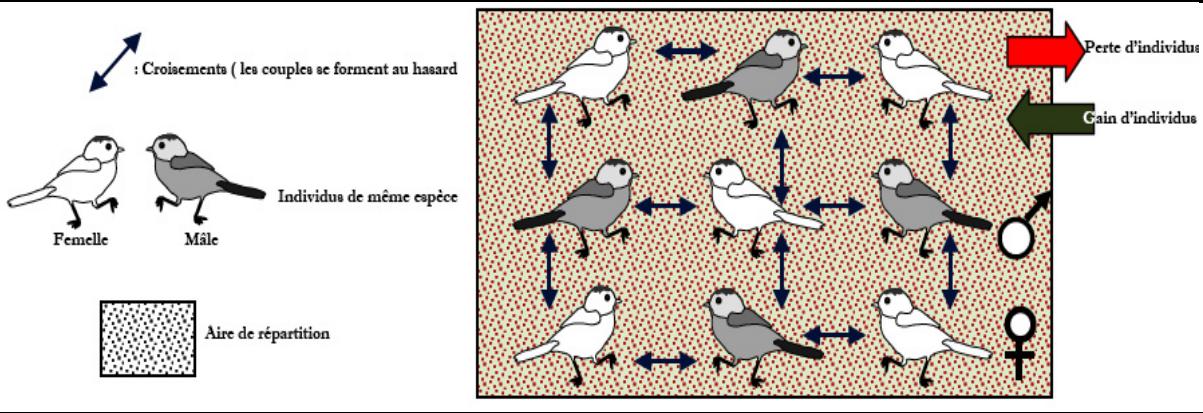
Si la génétique mendélienne s'intéresse à l'étude de la transmission des caractères héréditaires chez des individus où les croisements sont contrôlés par l'expérimentateur. La génétique des populations vise à étudier cette transmission au sein d'une population (groupe d'individus) et ceci à travers le calcul des fréquences des gènes et des génotypes, et l'étude des facteurs susceptibles de modifier ces fréquences au cours des générations.

- Quelle est la signification biologique de la population ?
- Comment calculer les fréquences alléliques, génotypiques et phénotypiques ?
- Quels sont les facteurs influençant la variabilité génétique des populations ?

I- Notion d'équilibre des populations

1. Signification biologique de la population

Document 1



Une population est un ensemble d'individus appartenant à la même espèce vivant dans le même espace géographique et pouvant se croiser entre eux.

La population est une structure dynamique qui se caractérise par :

- Entrée de nouveaux individus (naissances et migration vers la population)
- Perte d'individus : les décès et la migration des individus hors de l'aire de répartition de la population
- Diversité phénotypique des individus.

2. Notion de pool génétique

a. Définition

Le pool génétique (ou pool génique) correspond à l'ensemble des allèles d'un ou de plusieurs gènes possédés par les individus d'une population.

Pour décrire le pool génétique d'une population, on doit calculer les fréquences alléliques et génotypiques.

b. Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques

Document 2

On calcule ces fréquences en utilisant les formules suivantes :

Fréquences phénotypiques :

$$f([A]) = \frac{\text{nombre d'individus porteurs de ce phénotype [A]}}{\text{le nombre total des individus (N)}}$$

$$f([a]) = \frac{\text{nombre d'individus porteurs de ce phénotype [a]}}{\text{le nombre total des individus (N)}}$$

Fréquence génotypique :

Soit : - $n(AA)$ = nombre d'individus ayant le génotype A//A

- $n(Aa)$ = nombre d'individus ayant le génotype A//a

- $n(aa)$ = nombre d'individus ayant le génotype a//a

- N = le nombre total des individus ($n(AA) + n(Aa) + n(aa)$)

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

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

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

Fréquences alléliques :

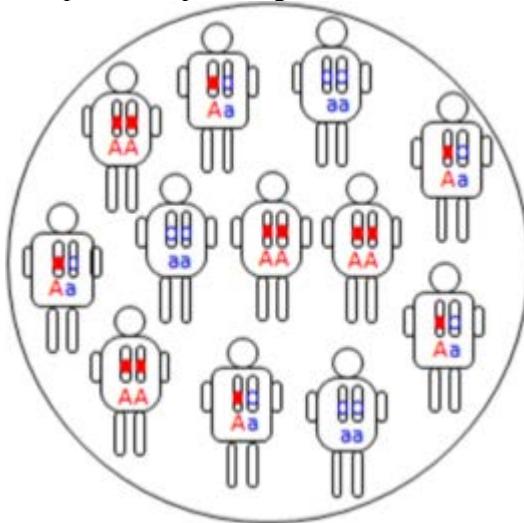
$$f(A) = p = \frac{n(Aa) + 2 \cdot n(AA)}{2 \cdot N} = \frac{H}{2} + D$$

$$f(a) = q = \frac{n(Aa) + 2 \cdot n(aa)}{2 \cdot N} = \frac{H}{2} + R$$

Application :

Document 3

On considère la population représentée par la figure ci-dessous:



Calculez les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques dans cette population.

➤ Les fréquences phénotypiques

[A] : 9

[a] : 3

$$f([A]) = \frac{9}{12} = 0,75$$

$$f([a]) = \frac{3}{12} = 0,25$$

➤ Les fréquences génotypiques

n(AA) = 4

n(Aa) = 5

n(aa) = 3

$$f(AA) = \frac{4}{12} = 0,333$$

$$f(Aa) = \frac{5}{12} = 0,416$$

$$f(aa) = \frac{3}{12} = 0,25$$

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 1$$

➤ Les fréquences alléliques

$$f(A) = p = \frac{(2 \times 4) + 5}{2 \times 12} = 0,541$$

$$f(a) = q = \frac{(2 \times 3) + 5}{2 \times 12} = 0,458$$

$$f(A) + f(a) = 1 \quad (p+q=1)$$

3. La loi de Hardy-Weinberg et conditions de son application

a. Enoncé de la loi de Hardy-Weinberg

Document 4

En 1908, un mathématicien **Hardy** et un médecin **Weinberg** ont formulé une loi, appelée loi de Hardy-Weinberg. Son énoncé peut être résumé comme suit : Dans une population théorique idéale, de taille infinie et en équilibre génétique, les fréquence génotypiques et alléliques restent stables d'une génération à une autre.

L'étude des variations génétiques de la population à travers les générations est difficile dans les populations naturelles à cause des facteurs susceptibles de modifier leur structure génétique. Pour cela il est possible de suivre l'évolution des caractéristiques héréditaires dans une population théorique idéale selon la loi de Hardy- Weinberg.

La population théorique idéale présente les caractéristiques suivantes:

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

Démonstration de la loi H-W

Document 5

Soit une population P_0 de drosophiles constituée de

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

1. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P_0
2. Quelles sont les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P_1 issue de la reproduction des individus de la population P_0

1. Calcul des fréquences dans la population P_0 :

➤ Les fréquences génotypiques :

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

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

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

➤ Les fréquences alléliques :

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

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

2. Les individus de la population P_0 produisent deux types de gamètes :

- des gamètes portant l'allèle R avec une fréquence de 0.6
- des gamètes portant l'allèle b avec une fréquence de 0.4

L'échiquier de croisement suivant donne les fréquences génotypiques dans la population P_1

| | | R | b |
|---|---|-----------------------------|-----------------------------|
| | | p = 0.6 | q = 0.4 |
| ♀ | R | RR p ² = 0.36 | Rb pq = 0.24 |
| | b | Rb pq = 0.24 | bb q ² = 0.16 |

Les fréquences génotypiques dans la population P_1 :

$$f(RR) = p^2 = 0.36$$

$$f(Rb) = pq + pq = 2pq = 2 \times 0.24 = 0.48$$

$$f(bb) = q^2 = 0.16$$

Les fréquences alléliques dans la population P_1 :

$$f(R) = p = \frac{H}{2} + D = \frac{0.48}{2} + 0.36 = 0,6$$

$$f(b) = q = \frac{H}{2} + R = \frac{0.48}{2} + 0.16 = 0,4$$

On remarque que les fréquences alléliques et génotypiques ne changent pas de la génération P_0 à la génération P_1 ce qui montre que la population est en équilibre

Bilan :

Quand les fréquences génotypiques et alléliques restent constantes d'une génération à une autre, on dit que cette population est en équilibre.

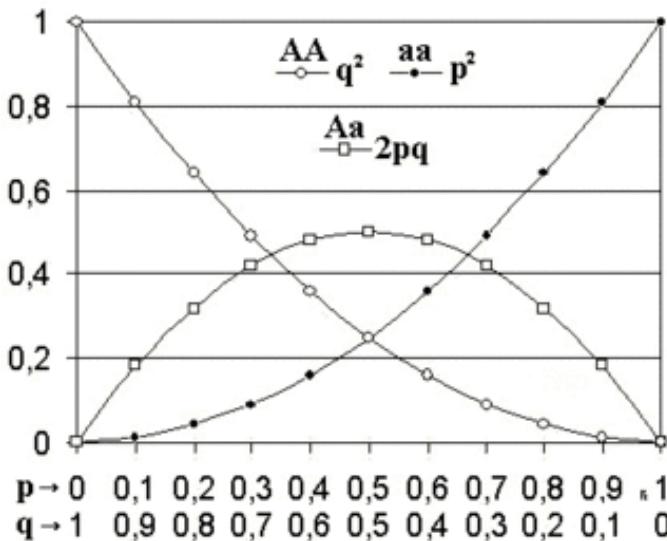
Dans ce cas les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques comme suit :

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

Avec $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = 1$

Ceci montre que les fréquences génotypiques varient en fonction des fréquences alléliques. Le document 6 illustre cette relation.

Document 6



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

Exercice

Document 5 (Exercice)

Le phénotype de pigmentation alaire, chez une espèce de papillon, est gouverné par un gène existant sous deux formes alléliques, notées **A** et **a**, dont les fréquences sont **p** et **q**. Une première étude a montré que le phénotype **clair** est récessif et correspond au génotype **aa**. Le piégeage, en milieu naturel d'une population P_0 de **500** papillons, a permis de dénombrer **480 phénotypes foncés et 20 clairs**.

1. En supposant que la population est panmictique (soumise à la loi H-W), calculez les fréquences alléliques et génotypiques dans la population P_0 .
2. Calculez ces fréquences dans la population P_1 issue de la reproduction des individus de la population P_0 .
3. Que déduisez-vous de la comparaison des fréquences des deux populations P_0 et P_1 ?

1. Calcul des fréquences alléliques et génotypiques :

➤ Données :

- $[A]=480$ (Rq : $n(AA) + n(Aa)$!)
- $[a] = 20$
- $p+q=1$

➤ Stratégie de résolution :

- Étape 1 Détermine la valeur de q^2
 - Étape 2 Utilise la racine carrée de la valeur de q^2 pour calculer la valeur de q .
 - Étape 3 Soustrais q de 1 pour calculer la valeur de p .
 - Étape 4 Calcule les valeurs de p^2 , de $2pq$ et de q^2 qui représentent les fréquences des génotypes
- Vérifie ta solution : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$\text{Etape 1 : } \Rightarrow q^2 = f(aa) = \frac{20}{500} = 0,04$$

$$\text{Etape 2 } \Rightarrow q = f(a) = \sqrt{f(aa)} = \sqrt{0,04} = 0,2$$

$$\begin{aligned} \text{Etape 3 : } &\Rightarrow p+q=1 \\ &p=f(A) = 1 - q = 0,8 \end{aligned}$$

$$\text{Etape 4 : } \Rightarrow f(AA) = p^2 = (0,8)^2 = 0,64$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \times 0,8 \times 0,2 = 0,32$$

$$f(aa) = q^2 = (0,2)^2 = 0,04$$

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

2. Calcul des fréquences génotypiques et alléliques dans la population P_1

Puisque la population est en équilibre génétique (les croisements et la fécondation se font au hasard), la fréquence des gamètes portant l'allèle A sera 0,8 et celle des gamètes portant l'allèle a sera 0,2

L'échiquier de croisement suivant résume les résultats de croisement entre les individus de la population P_0

| ♀ | ♂ | A $p=0,8$ | a $q=0,2$ |
|--------------|---------------------------|-------------------------|--------------|
| A $p=0,8$ | AA $p_0^2=0,64$ | Aa | |
| a $q=0,2$ | Aa $pq=0,16$ | aa $q^2=0,04$ | |

Les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P_1 :

$$f(AA) = p^2 = 0,64$$

$$f(Aa) = 2pq = 0,32$$

$$f(aa) = q^2 = 0,04$$

$$f(A) = p^2 + pq = 0,64 + 0,16 = 0,8$$

$$f(a) = q^2 + pq = 0,2$$

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

4. Test de l'équilibre d'une population (Khi deux ou khi carré)

Document 6

La loi de H-W ne s'applique en théorie qu'à des populations d'effectif infini, et suppose remplies toute une série de conditions qui ne sont jamais respectées dans la nature (absence de mutation, migration, sélection). Une question centrale est de savoir si la loi de Hardy-Weinberg établie pour une population théorique idéale s'applique également aux populations naturelles.

Ainsi pour déterminer si une population naturelle est en équilibre à un instant « t » on va la comparer à une population théorique idéale. Cette comparaison est facile pour des caractères codominants, pour lesquels le calcul des fréquences alléliques est possible.

On applique dans cette comparaison un test nommé **test de khi 2 (χ^2)**.

Les étapes de test de khi 2 :

1) Calcul des fréquences alléliques réelles parmi les N individus échantillonnés.

$$\text{soit } p = f(A) \text{ et } q = f(a)$$

2) Calcul des effectifs génotypiques attendus dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée soit:

$$n'(AA) = p^2 x N; \quad n'(Aa) = 2pq x N; \quad n'(aa) = q^2 x N$$

3) Comparaison des effectifs observés et des effectifs par un test statistique du khi Deux

$$\chi^2 = \sum \frac{(n_i - n'_i)^2}{n'_i}$$

n_i : effectifs observés = nombre d'individus ayant le génotype étudié

n'_i : effectifs théoriques = nombre d'individus ayant le génotype étudié si la population était en équilibre de H-W.

La valeur χ^2 calculé (χ^2_{cal}) est comparée à une **valeur seuil**, lire dans une table χ^2 en fonction de 2 paramètres :

➤ α : Risque d'erreur choisi par l'expérimentateur, est souvent égale à 5% (0.05)

➤ **ddl** : Degré de liberté (ddl = le nombre de génotypes - nombre d'allèles)

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

Document 7 (Exercice intégré)

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

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

1. Calculez les alléliques dans cette population.

2. En utilisant le test de khi 2, montrez que la population est en équilibre (on prend $\alpha = 0.05$)

La valeur du χ^2 au seuil $\alpha = 0.05$, pour 1 degré de liberté, est de 3.84

3. Calculez les fréquences théoriques des génotypes dans la génération suivante

1. Fréquence de l'allèle R :

$$f(R) = p = 0.65$$

Fréquence de l'allèle B :

$$f(B) = q = 0.35$$

2. Test de khi 2

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

Détermination de Khi 2 seuil à partir du tableau (doc.6)

$$\alpha = 0.05$$

$$ddl = 3 - 2 = 1$$

$$\chi^2_{\text{seuil}} = 3.841$$

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

3. Calcul des génotypes dans la génération suivante :

Puisque la population est en équilibre génétique :

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

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

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

II- Application de la loi de H-W

1. Cas d'une maladie génétique dans une population humaine

Document 8

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

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

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

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

1.

➤ Stratégie de résolution :

- Étape 1 calcule la fréquence du génotype m/m (correspond à q^2)

- Étape 2 Utilise la racine carrée de la valeur de q^2 pour calculer la valeur de $q (= f(m))$.

- Étape 3 Soustrais q de 1 pour calculer la valeur de $p (= f(M))$.

- Étape 4 Calcule les valeurs de p^2 , de $2pq$ et de q^2 qui représentent les fréquences des génotypes

Vérifie ta solution : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

1.

$$\text{Etape 1 : } \Rightarrow f(mm) = \frac{1}{2500} = 0,0004$$

La population est en équilibre H-W

donc $f(mm) = q^2 = 0,0004$

$$\text{Etape 2 } \Rightarrow q = f(m) = \sqrt{f(mm)} = \sqrt{0,0004} = \mathbf{0.02}$$

$$\begin{aligned} \text{Etape 3 : } & \Rightarrow p+q=1 \\ & p=f(M) = 1 - q = \mathbf{0.98} \end{aligned}$$

$$\text{Etape 4 : } \Rightarrow f(MM) = p^2 = (0.98)^2 = \mathbf{0.9604}$$

$$f(Mm) = 2pq = 2 \times 0.98 \times 0.02 = \mathbf{0.0392}$$

$$f(mm) = \mathbf{0.0004}$$

2.

$$f(Mm) = \frac{n(Mm)}{N}$$

$$\Rightarrow n(Mm) = f(Mm) \times N$$

$$n(Mm) = 0.0392 \times 20000 = \mathbf{784}$$

3. Enfant malade si son génotype est homozygote pour l'allèle m et la mère est hétérozygote et le père hétérozygote également.

$$f(mm) \times f(Mm) \times f(Mm) = \frac{1}{4} \times 2pq \times 2pq = 0.00038$$

2. Cas des gènes liés au sexe :

Document 9

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

On considère:

-à la génération G₀ les fréquences des allèles S et w sont successivement p et q

- ces fréquences sont égales chez les deux sexes

- la population est en équilibre selon la loi de H-W

1. Ecrivez les différents génotypes des mâles et des femelles et déduisez les différents types de gamètes qui peuvent être produits dans la population.

2. En s'aidant d'un échiquier de croisement, calculez les fréquences génotypiques des femelles et des mâles dans la génération G₀₊₁. Lesquels répondent à la loi de H.W

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

1.

⇒ Les différents génotypes possibles chez les mâles :

X^SY et X^wY

Les différents types de gamètes mâles produits :

X^S et X^w et Y

⇒ Les différents génotypes possibles chez les femelles :

X^SX^S et X^SX^w et X^wX^w

Les différents types de gamètes femelles produits :

X^S et X^w

2.

| | | | |
|--|--|--|---|
| ♀ ♂ X^S p | X^S p^2 | X^w pq | Y p |
| X^S p | $X^S X^S$ p^2 | $X^S X^w$ pq | $X^S Y$ p |
| X^w q | $X^w X^S$ pq | $X^w X^w$ q^2 | $X^w Y$ q |

⇒ Les fréquences génotypiques chez les femelles de la génération G₀₊₁

$$f(X^S X^S) = p^2$$

$$f(X^S X^w) = 2pq$$

$$f(X^w X^w) = q^2$$

⇒ Les fréquences génotypiques chez les mâles de la génération G₀₊₁

$$f(X^S Y) = p$$

$$f(X^w Y) = q$$

☞ Les fréquences génotypiques des femelles répondent à la loi de H.W, alors que les fréquences génotypiques des mâles n'y répondent pas.

3. l'application de cette loi dans le cas de la transmission des maladies dont le gène responsable est porté par un gonosome.

| | Fréquence des mâles atteints | Fréquence des femelles atteintes | Conclusion |
|---|------------------------------|----------------------------------|---|
| Allèle responsable de la maladie est récessif (a) | q | q ² | Les mâles sont plus touchés de la maladie que les femmes (car q²<q) |
| Allèle responsable de la maladie est dominant (A) | p | p ² + 2pq | Les femelles sont plus touchées que les mâles |

❖ Exercice

Document 10 « exercice »

Le favisme est une maladie liée à une anomalie de l'enzyme glucose-6 phosphate déshydrogénase (G6PD) qui entraîne des problèmes lors de l'ingestion de certaines substances (fèves en particulier).

La figure (a) du document 1 représente un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints du favisme et la figure (b) du même document représente le nombre et les types d'allèles du gène responsable du favisme chez les membres de cette famille.

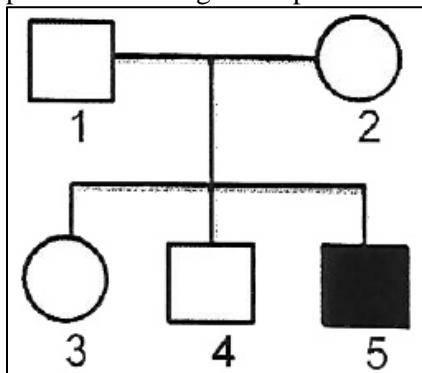


Figure (a)

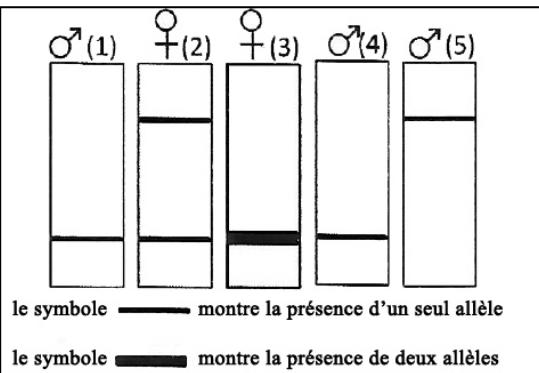


Figure (b)

1. En exploitant les deux figures a et b, montrez que l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par le chromosome sexuel X.

Le favisme est une maladie très répandue dans le monde, la fréquence de l'allèle responsable de cette maladie dans une population est de 1/20

2. Sachant que cette population est soumise à la loi de H-W :

- Calculez la fréquence des hommes et des femmes malades. Que déduisez-vous ?
- Calculez la fréquence des femmes porteuses de la maladie.

(utilisez les symboles M et m pour désigner les allèles du gène étudié)

1. Le garçon 5 malade est issu de parents sains \Rightarrow l'allèle responsable de la maladie est récessif.

(autre justification : la femme 2 saine et hétérozygote \Rightarrow l'allèle responsable de la maladie est récessif.)

Le gène est représenté par deux allèles chez les femmes et un seul allèle chez les hommes \Rightarrow gène porté par le chromosome X

2. a/ La fréquence des hommes malades :

$$f(X^mY) = f(m) = q = 1/20$$

La fréquence de femelles malades :

$$f(X^mX^m) = q^2 = (1/20)^2 = 1/400$$

Déduction : la maladie touche les hommes plus que les femmes.

b/ la fréquence des femmes porteuses (=hétérozygotes)

$$f(X^M X^m) = 2pq = 2(1-q)q = 2(1 - 1/20) \times 1/20 = 0.095$$

III-Les facteurs de la variabilité génétique des populations

1. Les mutations et leur effets possibles sur les populations

a . Définition et classification

Une mutation au sens large est toute modification de quantité de l'information génétique ou de la structure de son support (gène et chromosomes)

Une mutation peut être ponctuelle ou chromosomique

- Les mutations ponctuelles

Document 11

| | | | | |
|-----|-----|-----|-----|--------------------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN brin transcrit |
| GUG | ACC | UUA | AAC | ARNm |
| Val | — | Thr | — | Leu — Asn |

protéine

Addition

| | | | | |
|-----|-----|------------|-----|-----------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN avant |
| CAC | TGG | TAA | TTT | ADN après |
| GUG | ACC | AUU | AAA | ARNm |
| Val | — | Thr | — | Ile — Lys |

protéine

Mutation silencieuse

| | | | | |
|-----|-----|-----|-----|-----------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN avant |
| CAC | TGT | AAT | TTG | ADN après |
| GUG | ACA | UUA | AAC | ARNm |
| Val | — | Thr | — | Leu — Asn |

protéine

Délétion

| | | | | |
|-----|-----|-----|-----|-----------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN avant |
| CAC | TGG | ATT | TG | ADN après |
| GUG | ACC | UAA | AC | ARNm |
| Val | — | Thr | ... | ... |

protéine

Substitution

Mutation faux-sens

| | | | | |
|-----|-----|-----|-----|-----------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN avant |
| CAC | TCG | AAT | TTG | ADN après |
| GUG | AGC | UUA | AAC | ARNm |
| Val | — | Ser | — | Leu — Asn |

protéine

Mutation non-sens

| | | | | |
|-----|-----|------------|-----|-----------|
| CAC | TGG | AAT | TTG | ADN avant |
| CAC | TGG | ACT | TTG | ADN après |
| GUG | ACC | UGA | AAC | ARNm |
| Val | — | Thr | ... | ... |

protéine

Ce sont des mutations induisant des modifications de la séquence nucléotidique d'un gène par **délétion**, **insertion** ou **substitution**

Ces mutations peuvent avoir diverses conséquences :

- Modifier un ou plusieurs acides aminés de la protéine dans le cas d'une mutation **faux sens**
- Arrêter la synthèse protéique dans le cas d'une mutation **non sens** qui fait apparaître un codon stop

- Les mutations chromosomiques :

Ce sont des mutations induisant la modification du nombre ou de la structure des chromosomes, entraînant une maladie génétique ou la mort. (voir cours génétique humaine)

b. effet des mutations sur les populations

Document 12 (Exercice intégré)

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

| | Nombre d'individus | | Fréquence des allèles | |
|---------------------------|--------------------|-------------------|-----------------------|-----------------------|
| | Avant la mutation | Après la mutation | Avant la mutation | Après la mutation |
| Population P ₁ | 3AA | | $p_1 = f(A) = \dots$ | $p'_1 = f(A) = \dots$ |
| | 5Aa | | $q_1 = f(a) = \dots$ | $q'_1 = f(a) = \dots$ |
| | 2aa | | | |
| Population P ₂ | 2150AA | | $p_2 = f(A) = \dots$ | $p'_2 = f(A) = \dots$ |
| | 1240Aa | | $q_2 = f(a) = \dots$ | $q'_2 = f(a) = \dots$ |
| | 610aa | | | |

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

2. Que pouvez-vous déduire de l'effet des mutations sur le pool génique des populations

1. voir tableau

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

Les mutations ponctuelles constituent le seul mécanisme génétique pouvant créer de nouveau allèles participant ainsi à la diversité du pool génétique des populations.

Or une mutation est un phénomène génétique rare (10^{-4} à 10^{-8}) et son effet sur les populations n'apparaît qu'après plusieurs générations et accumulations de plusieurs mutations.

Quant aux mutations chromosomiques, elles causent souvent des maladies génétiques, la stérilité ou la mort des individus qui n'ont alors plus la possibilité de transmettre leurs allèles.

2. La sélection naturelle et son effet sur les populations

a. Un exemple de sélection naturelle

❖ Exercice

Document 13

La phalène du bouleau est un papillon nocturne qui est caractérisé par deux sous-espèces : *Biston blutularia* et *Biston carbonaria*

Pendant le jour, les phalènes s'immobilisent sur les troncs d'arbres ; elles sont alors des proies faciles pour les oiseaux.

On peut observer que dans les régions rurales, les arbres sont plutôt clairs puisqu'ils sont recouverts de lichen. Au contraire, dans les régions industrielles, les arbres sont plutôt foncés. En effet, les lichens, sensibles à la pollution, disparaissent tandis que les arbres se couvrent de suie.

Jusqu'au milieu du 19ème siècle, avant l'industrialisation massive, les populations de phalènes du bouleau étaient composées, en Angleterre, exclusivement de la sous-espèce claire

Suite à l'industrialisation qui a eu lieu en Angleterre, un recensement du début du 20ème siècle a mis en évidence que l'importance relative de ces deux phénotypes a fluctué au cours du temps dans les régions rurales et industrielles. La sous-espèce claire était majoritaire dans les régions rurales et la sous-espèce foncée était quant à elle largement majoritaire dans les régions industrielles.

L'expérience suivante a été effectuée par un entomologiste britannique, H. Kettlewell (1955).

Des phalènes des 2 phénotypes sont marqués d'une petite tache de peinture, puis lâchées :

- dans un bois dont les arbres sont sombres car pollués par la suie (Birmingham).
- dans un milieu rural (Dorset) dans un bois où les arbres sont clairs (car couverts de lichen).

Au cours des nuits qui suivent le lâcher, les papillons survivants sont recapturés puis dénombrés. Les résultats sont présentés dans le tableau du document 1



1. En exploitant le document 1, établissez la relation entre la distribution des pourcentages de papillons et les conditions du milieu

2. Proposez une explication à l'origine de ces variations puis déduisez le mécanisme évolutif impliqué

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

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

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

En revanche, dans les régions polluées, les troncs d'arbres sont restés de couleur claire ce qui a permis aux papillons clairs de rester invisibles et donc non exposées à la prédation

Les papillons ont donc été sujet à **une sélection naturelle** exercée par les oiseaux prédateurs qui arrivent de les distinguer grâce à leur phénotype et selon l'environnement (tronc d'arbre).

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



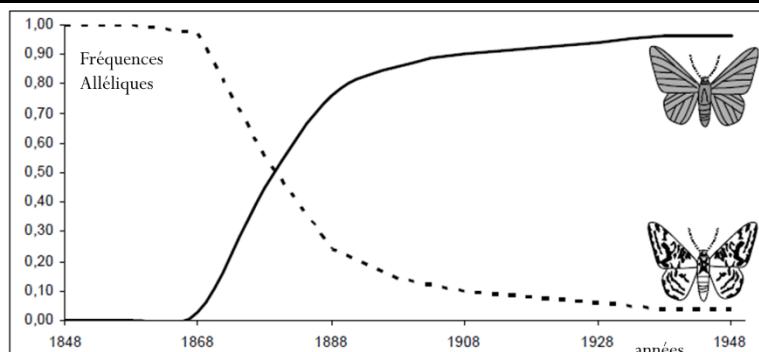
❖ Définition :

La sélection naturelle : Tri effectué par les conditions de l'environnement en faveur des formes les plus aptes à survivre et à se reproduire. Les formes qui ne s'adaptent pas sont éliminées.

(Def.2 : action différentielle des facteurs de l'environnement sur la survie individuelle ou la reproduction des organismes en fonction de leur degré d'adaptation à ces facteurs.)

b. Effet de la sélection naturelle sur les fréquences alléliques

Document 14



Fréquence des allèles C et c dans la région de Birmingham

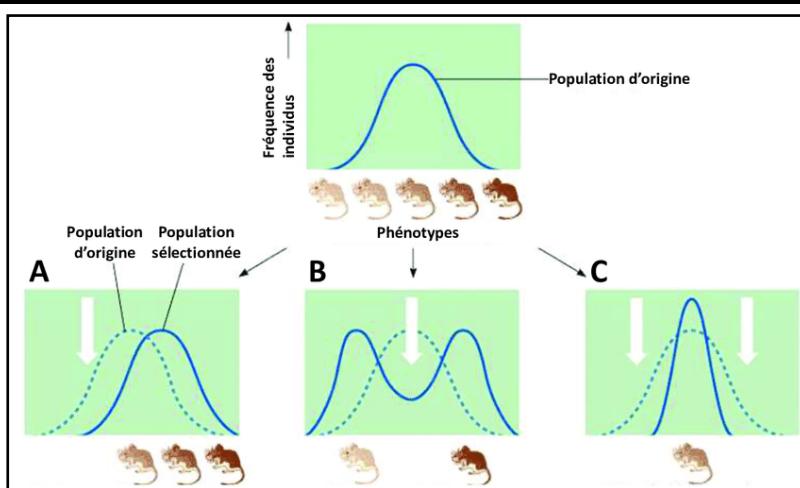
L'allèle C responsable du phénotype sombre

L'allèle c responsable du phénotype clair

Les papillons sombres porteurs de l'allèle muté C, mieux camouflé, en échappant aux prédateurs contribue à la formation des générations suivantes et c'est ainsi que la fréquence de l'allèle C augmente au dépend de l'allèle sauvage c

c. Les différents types de sélection naturelle :

Document 15



A : Sélection directionnelle

B : Sélection divergente

C : Sélection stabilisante

Il existe 3 sortes de sélection naturelle :

❖ **Sélection directionnelle** : favorise les phénotypes situés à une seule extrémité de la courbe (s'opère lorsque

le milieu change ou quand les membres de la population émigrent dans un nouvel habitat, favorise les individus rares.)

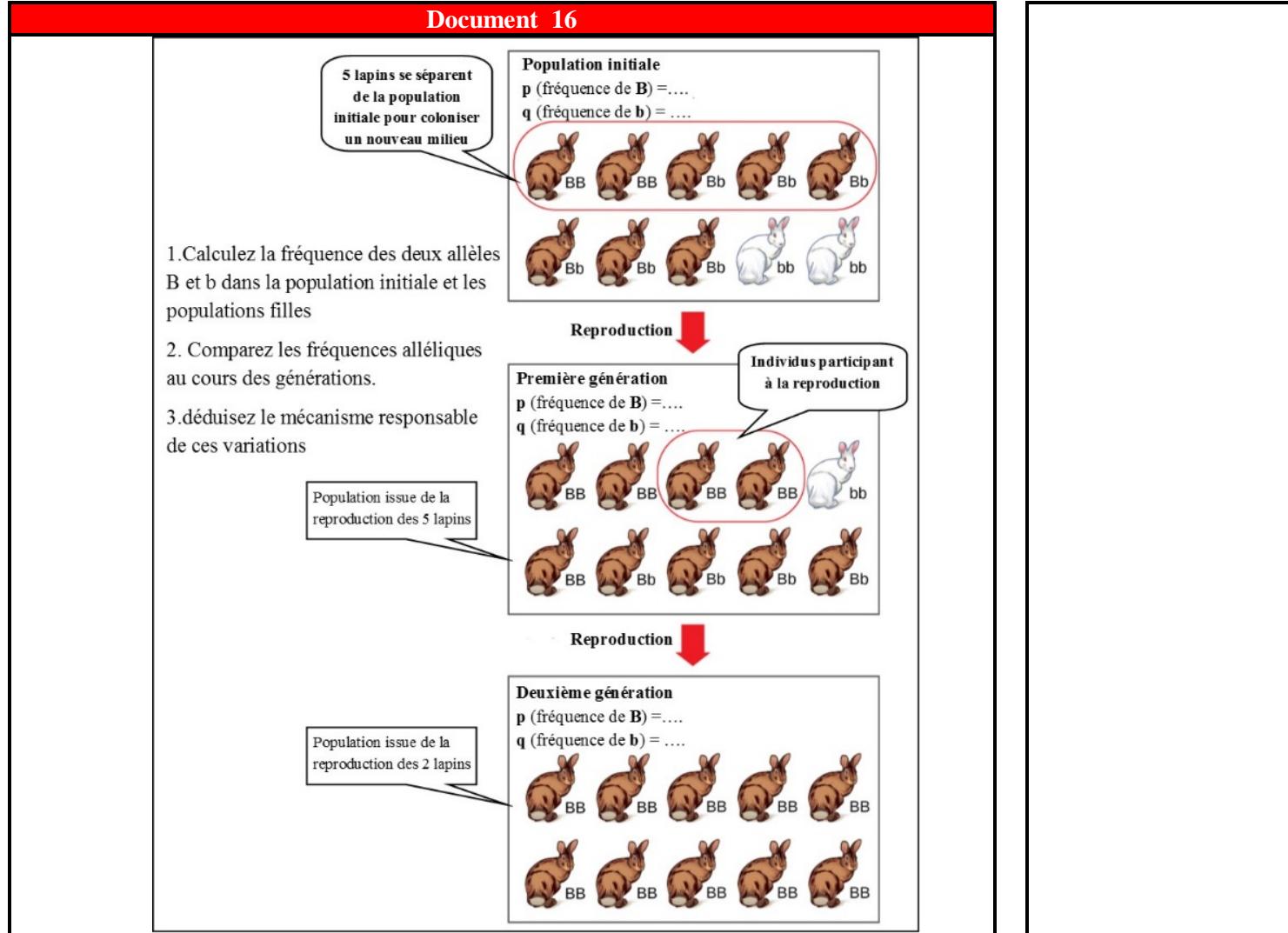
↳ **Sélection divergente** favorise les deux phénotypes extrêmes et élimine celui du centre rendant la distribution bimodale. (Se produit lorsqu'un changement procure un grand avantage aux deux phénotypes extrêmes dans le milieu, au dépend du phénotype intermédiaire)

↳ **Sélection stabilisante** : ce type de sélection favorise les phénotypes de centre de la distribution et élimine ceux des extrémités

3. La dérive génétique et son effet sur les populations :

a. Dérive génétique par effet fondateur

Document 16



1. voir doc

2. Augmentation de la fréq de l'allèle B et diminution de la fréq de l'allèle b jusqu'à son élimination
3. Lors de l'isolement de l'échantillon de lapins pour coloniser un nouveau milieu, la population pionnière, ou fondatrice, n'est pas le reflet exact de la population de départ (isolement aléatoire). Cette sous-population n'a pas pris qu'un échantillon du pool d'allèles disponible dans la population. Elle a donc des fréquences alléliques fort différentes de la population initiale. C'est ce que l'on appelle **dérive génétique par « effet fondateur »**.

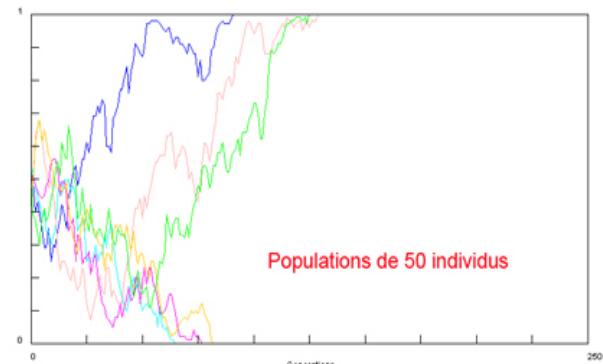
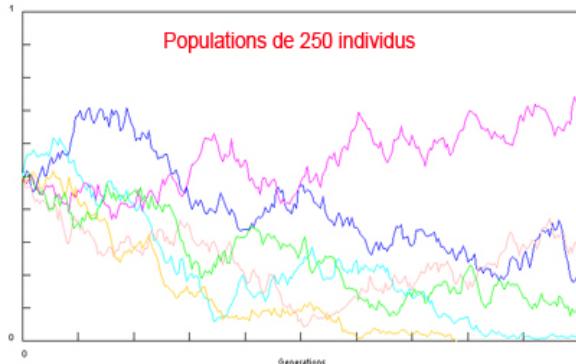
b. Dérive génétique par effet d'étranglement

Document 17

Exercice intégré : examen national 2018 SM/ (lions du cratère de Ngorongoro)

c. Effet de la dérive génétique sur les fréquences alléliques

Document 18



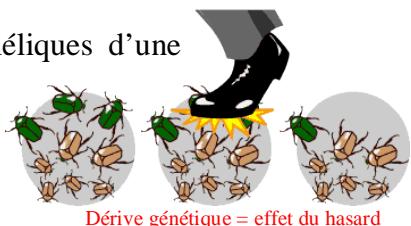
Effet de la taille de population sur l'évolution des fréquences alléliques

Évolution de la fréquence d'un allèle sur 250 générations dans des populations de tailles différentes (modèle mathématique)

Les fréquences alléliques fluctuent au cours des générations. Ces fluctuations sont d'autant plus marquées que les populations sont de petite taille ce qui aboutit à la fixation de certains allèles et l'élimination d'autres de la population ce qui réduit la diversité (rend la population plus homogène)

Bilan :

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



4. La migration et son effet sur les populations

La migration ou flux génique correspond aux échanges d'individus (d'allèles) entre populations de même espèce, géographiquement séparées.

Il existe plusieurs modèles de migration :

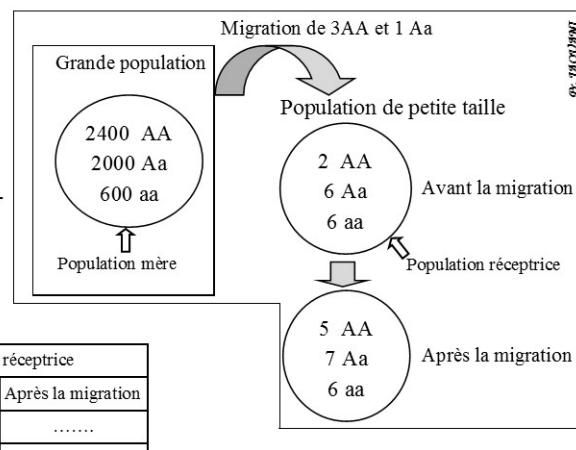
❖ Modèle unidirectionnel (continent-ile) :

Document 19

Le document ci-contre montre un modèle de migration unidirectionnelle d'individus d'une population à une autre.

1. Calculez les fréquences alléliques dans la population d'origine et la population réceptrice avant et après la migration (remplissez le tableau ci-dessous)

2. Déterminez l'effet de la migration des individus sur les deux populations.



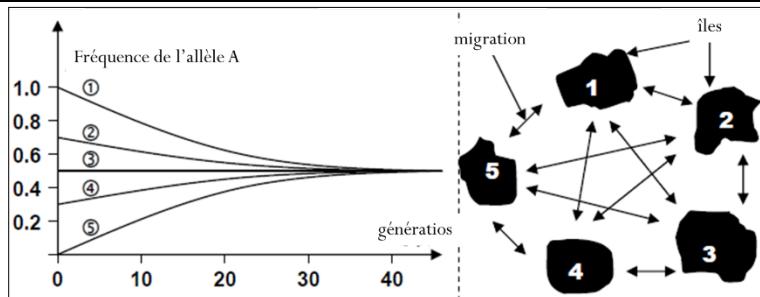
1. voir document

2. Diversité génétique de l'île et effet négligeable sur le continent

❖ Modèle multidirectionnel (modèle insulaire)

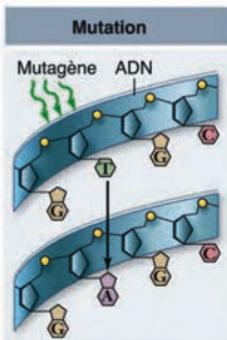
Dans ce modèle la migration s'effectue de manière analogue entre les différentes populations.

Document 20



Dégager la caractéristique de ce modèle

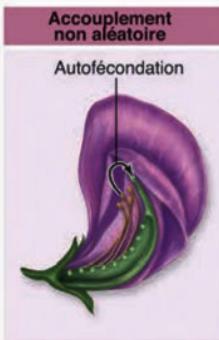
Selon ce modèle il y a une convergence vers l'homogénéité génétique entre les populations. Les différences de fréquences alléliques diminuent avec les générations et finissent par disparaître



a. La cause ultime de diversité. Des mutations individuelles surviennent si rarement qu'elles ne suffisent généralement pas à changer nettement la fréquence des allèles.



b. Un facteur très puissant de changement. Les individus ou les gamètes se déplacent d'une population à une autre.



c. La consanguinité est la forme la plus courante. Elle ne modifie pas la fréquence des allèles, mais réduit la proportion des hétérozygotes.



d. Événements statistiques. La fluctuation aléatoire de la fréquence des allèles augmente avec la diminution de la taille de la population.



e. Le seul facteur qui produit des changements évolutifs adaptatifs.

Figure 20.4 Cinq facteurs responsables de changements évolutifs. (a.) Mutation, (b.) flux génique, (c.) accouplement non aléatoire, (d.) dérive génétique, (e.) sélection.

IV. Le concept biologique de l'espèce :

1. La classification des êtres vivants

Document 21

La classification scientifique des espèces est une méthode scientifique qui essaie de classer et regrouper les êtres vivants selon leur ressemblance.

Le principe est de former des groupes dans lesquels on réunit toutes les espèces qui possèdent au moins un caractère en commun. Par exemple, tous les animaux possédant une colonne vertébrale peuvent être classés dans le groupe des vertébrés et ceux qui n'en possèdent pas dans le groupe des invertébrés.

Dans le système de classification classique des êtres vivants, il y a sept « étages », appelés « rangs taxinomiques » ou « taxons » : règnes, embranchements, classes, ordres, familles, genres, espèces.

Linné (naturaliste) a répertorié, nommé et classé de manière systématique l'essentiel des espèces vivantes connues à son époque (1707-1778). En effet toutes les espèces sont nommées en latin, selon le système binomial inventé par Linné : un nom de genre suivi d'un qualificatif d'espèce. Ex: *Homo sapiens*



| Rang de classification | Appartenance |
|------------------------|---------------------|
| Règne | Animal |
| Embranchement | Cordés |
| Classe | Mammifères |
| Ordre | Primates |
| Famille | Hominidés |
| Genre | Homo |
| Espèce | <i>Homo sapiens</i> |

RECOFGE : moyen mnémotechnique pour se souvenir de tous les rangs principaux de classification

L'espèce est donc l'unité de base de la classification du vivant.

Sur quels critères se base t – on pour identifier les individus appartenant à la même espèce ?

2. Les critères de la définition des espèces :

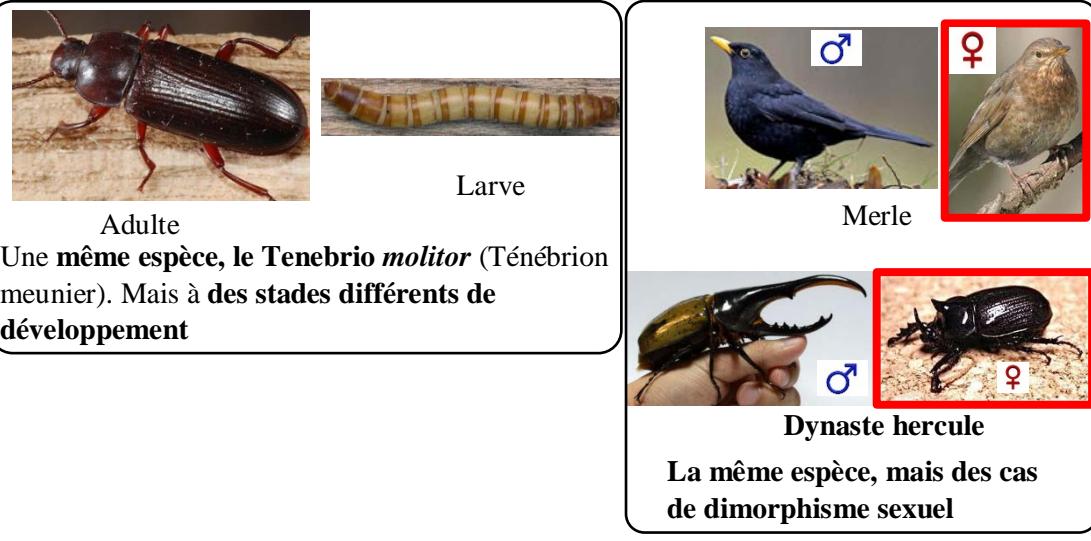
a. Critère morphologique

Ils reposent sur le nombre de caractères communs partagés entre les individus. On estime que deux individus qui se ressemblent, ont plus de chance d'appartenir à la même espèce que deux individus qui ne se ressemblent pas.

Mais l'utilisation de ce critère a ses limites :

- Le dimorphisme sexuel
- Une espèce peut aussi présenter de grandes différences morphologiques à plusieurs stades de son développement

Document 22



b. Les critères biologiques :

❖ L'interfécondité

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

Toutefois, ce critère a lui aussi ses limites :

- Il ne peut être utilisé pour étudier les espèces disparues
- Certaines espèces très proches sont capables de s'**hybrider** pour donner une descendance fertile (croisement entre le chameau et le dromadaire ou hybrides végétaux).
- C'est un critère qui ne concerne que les organismes sexués.

❖ Les études moléculaires et génétiques

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

c. Les critères écologiques

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

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

Bilan :

La définition précise de la notion d'espèce est donc très délicate. C'est pourquoi les spécialistes utilisent souvent plusieurs critères qu'ils essaient d'adapter à chaque type d'organisme. Le critère génétique restant celui auquel on a le plus recours.