

**Chapitre 2**

**La génétique des populations(15h)**

**Introduction**

❖ La génétique des populations est la branche de la génétique qui s'occupe de l'étude la variabilité génétique présente dans les populations avec 3 principaux objectifs :

- ✓ Mesurer la variabilité génétique (appelée aussi diversité génétique), par estimation des fréquences alléliques et génotypiques d'un gène ou plusieurs dans une ou plusieurs populations de la même espèce.
- ✓ Comprendre comment la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre
- ✓ Comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique évolue au fil des générations.

I.	Equilibre de la population .....	2
A.	Notion de la population (doc.1) .....	2
B.	Notion du pool génique.....	2
1.	Définition du pool génique .....	2
2.	Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques chez une population.....	2
2.1.	Cas d'un gène non lié au sexe (doc.2) .....	2
2.2.	Cas d'un gène lié au sexe (doc.3) .....	4
C.	Les critères de l'équilibre de la population .....	4
1.	Enoncé de la loi de Hardy-Weinberg (doc.4) .....	4
2.	Applications de la loi de Hardy-Weinberg .....	5
2.1.	Cas d'un gène diallélique non lié au sexe .....	5
2.1.1.	Analyse de quelques données (doc.5) .....	5
2.1.2.	Exercices d'application (Doc.6).....	6
2.2.	Cas d'un gène diallélique lié au sexe .....	6
2.2.1.	Calcul des fréquences.....	6
2.2.2.	Application aux maladies héréditaires liées au chromosome X .....	6
a)	Fréquence d'une maladie récessive .....	6
b)	Fréquence d'une maladie dominante .....	6
D.	Test de vérification de la conformité de la loi de Hardy-Weinberg .....	7
1.	Test d'équilibre Chi deux ou test de conformité X <sup>2</sup> (doc.7) .....	7
2.	Exercice d'application (doc.8).....	8
II.	Les facteurs de variation de la population .....	8
A.	Les mutations .....	8
1.	Les types de mutation .....	8
1.1.	Les mutations chromosomiques (doc.9) .....	8
1.2.	Les mutations ponctuelles ou géniques (doc.9) .....	9
1.1.1.	Etude d'un exemple (doc.10) .....	9
1.1.2.	Bilan.....	10
B.	La sélection naturelle .....	11
1.	Mise en évidence de la notion de sélection naturelle (doc.11) .....	11
2.	Etude d'un exemple de sélection naturelle (doc.12).....	11
3.	La valeur sélective. (Doc.13).....	12
4.	Les types de sélections naturelles (Doc.14).....	13
C.	La dérive génétique.....	14
1.	Notion de la dérive génétique (Doc.15).....	14
2.	Effet de la dérive génétique (Doc.16).....	15
D.	La migration.....	15
1.	Effet de la migration sur les fréquences alléliques .....	15
1.1.	Cas de la migration unidirectionnelle. (Doc.17).....	15
1.2.	Cas de la migration multidirectionnelle. (Doc.18).....	17
III.	Notion de l'espèce. ....	17
A.	Les critères caractérisant l'espèce .....	17
1.	Les critères morphologiques et comportementaux. (Doc.19).....	17
2.	Les critères physiologiques. (Doc.20) .....	18
3.	Les critères biochimiques et génétiques. (Doc.21).....	18
4.	Le critère de l'interfécondité : .....	19
B.	Définition de l'espèce. ....	19

# I. Equilibre de la population

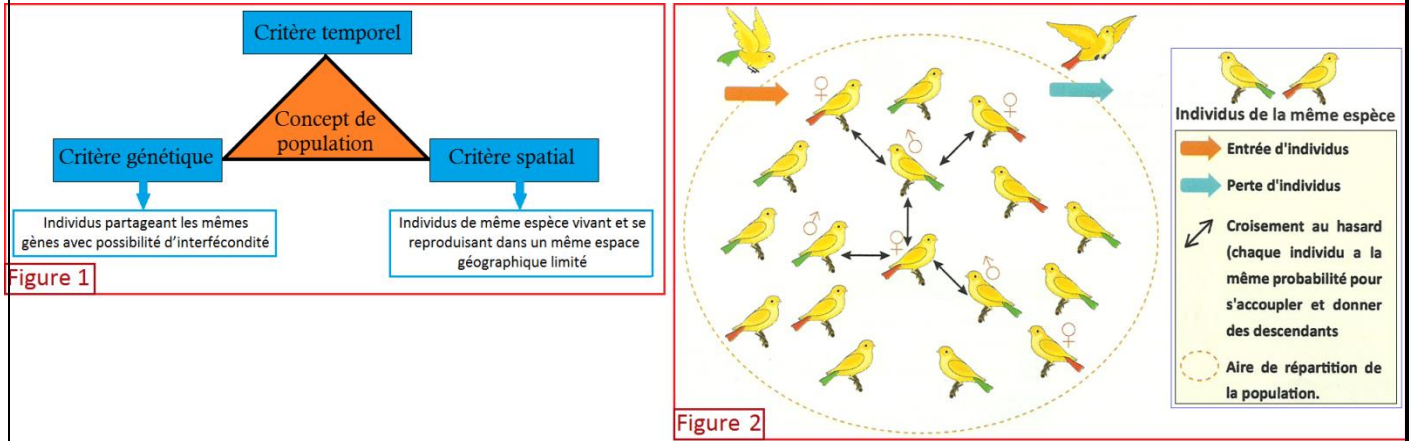
## A. Notion de la population (doc.1)

Dans la nature, les espèces occupent des espaces plus ou moins vastes appelés aires de répartition géographique. A l'intérieur de ces aires, les individus d'une même espèce sont souvent associés en plusieurs groupes plus ou moins isolés les uns des autres : ce sont les populations. Pour mettre en évidence certaines caractéristiques des populations naturelles, on propose les données suivantes.

\* **Première donnée** : chez l'espèce humaine, on peut distinguer des populations présentant des différences corporelles nettement prononcées et qui sont déterminées, dans la plus part des cas, par l'hérédité (exemples : couleur de la peau, traits du visage, forme du nez, formes des yeux ...). Ces populations sont des races humaines, elles occupent des aires géographiques précises.

\* **Deuxième donnée** : la figure 2 présente les principaux critères déterminant le concept de la population.

\* **Troisième donnée** : la figure 3 présente un modèle de la structure d'une population naturelle.



Document 1: Concept biologique de la population

- Une population est l'ensemble des individus de la même espèce qui ont la possibilité d'interagir entre eux au moment de la reproduction car ils vivent dans le même espace géographique limité.
- La notion de population fait donc appel à des critères d'ordres spatiaux, temporels et génétiques.
- La population est une structure dynamique caractérisée par un flux des individus :
  - ✓ entrée de nouveaux individus : naissance, migration d'individus de la même espèce vers la population ;
  - ✓ perte d'individus : mortalité, migration de certains individus de la population vers d'autres territoires.

## B. Notion du pool génique

### 1. Définition du pool génique

- Une population est caractérisée par une composition génétique formée de l'ensemble des génotypes de ses individus. Il s'agit d'un génome collectif (global) appelé **pool génique** : c'est l'ensemble des allèles qui se trouvent sur les locus des gènes des chromosomes de tous les individus de la population.
- **Le pool génique** se caractérise par sa continuité et son évolution au cours des générations, et aussi par sa variabilité sous l'influence de certains facteurs naturels.

### 2. Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques chez une population

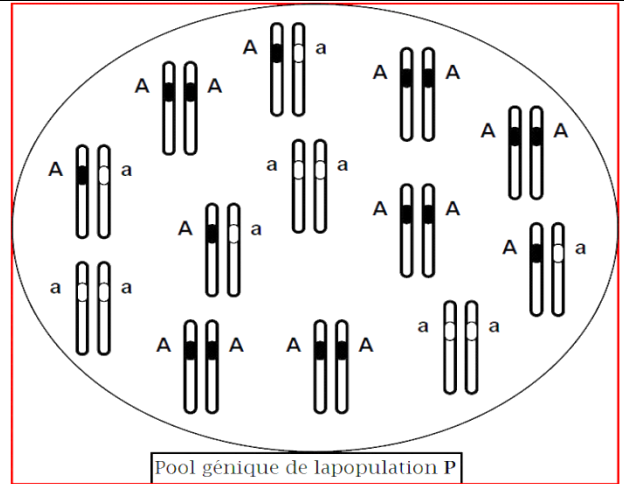
#### 2.1. Cas d'un gène non lié au sexe (doc.2)

➤ **Eléments de réponse**

$$1. \quad f([A]) = \frac{n[A]}{N} = \frac{n(AA) + n(Aa)}{N} = \frac{6 + 4}{13} = 0,7692 \quad f([a]) = \frac{n[a]}{N} = \frac{n(aa)}{N} = \frac{3}{13} = 0,2308$$

$$f(AA) = D = \frac{n(AA)}{N} = \frac{6}{13} = 0,4615 \quad f(Aa) = H = \frac{n(Aa)}{N} = \frac{4}{13} = 0,3077 \quad f(aa) = R = \frac{n(aa)}{N} = \frac{3}{13} = 0,2308$$

❖ Le schéma explicatif, ci-contre, représente le pool génique correspondant à un gène diallélique (l'allèle **A** est dominant alors que l'allèle **a** est récessif), dans une population **P** diploïde de 13 individus. On considère que le gène est porté par un autosome et ses ... locus sont occupés par ... allèles **A** et ... allèles **a**.



Pool génique de lapopulation P

1. En se basant sur les données du tableau 1, **calculez** les fréquences phénotypiques et génotypiques de la population **P** pour le gène étudié.
2. Calculez la fréquence de l'allèle **A** et celle de l'allèle **a** en se basant sur les données du tableau 2.

Tableau 1 : calcul des fréquences phénotypiques et génotypiques

Calcul des fréquences phénotypiques	Calcul des fréquences génotypiques
* On considère : - $N$ : effectif de la population. - $n [A]$ : nombre d'individus porteurs du phénotype <b>[A]</b> . - $n [a]$ : nombre d'individus porteurs du phénotype <b>[a]</b> . * On calcule les fréquences phénotypiques suivant les formules suivantes : $f ([A]) = \frac{n [A]}{N} ; f ([a]) = \frac{n [a]}{N}$ $f ([A]) + f ([a]) = 1$	* On considère : - $N$ : effectif de la population. - $n (AA)$ : nombre d'individus porteurs du génotype <b>AA</b> . - $n (aa)$ : nombre d'individus porteurs du génotype <b>aa</b> . - $n (Aa)$ : nombre d'individus porteurs du génotype <b>Aa</b> . * On calcule les fréquences génotypiques suivant les formules suivantes : $f (AA) = \frac{n (AA)}{N} = D ; f (Aa) = \frac{n (Aa)}{N} = H ; f (aa) = \frac{n (aa)}{N} = R$ * On a : $D + H + R = 1$ $f ([A]) = f (AA) + f ([Aa]) \text{ et } f ([a]) = f (aa)$

Tableau 2 : calcul des fréquences des allèles par la méthode des probabilités

❖ On peut calculer les fréquences alléliques par l'application du théorème des probabilités composées. La fréquence de l'allèle **A** peut être définie comme la probabilité de tirer cet allèle au hasard dans la population, ce qui suppose d'abord de tirer un individu, puis l'un de ses deux allèles :

- L'individu tiré peut être **AA**, avec la probabilité  $D$  ; dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera **A** avec la probabilité **1**.
- On peut tirer aussi l'individu **Aa**, avec la probabilité  $H$  ; dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera **A** avec la probabilité  $1/2$ , car l'individu est aussi porteur de l'allèle **a**.
- l'individu tiré peut être aussi **aa**, avec la probabilité  $R$  ; dans ce cas l'allèle tiré au hasard chez cet individu sera **A** avec la probabilité  $0$ , car l'individu tiré ne possède pas cet allèle.

Le calcul de ces probabilités du tirage des allèles **A** et **a** permet d'estimer leurs fréquences dans la population :

$$f (A) = p = (D \times 1) + (H \times 1/2) + (R \times 0) = D + H/2$$

$$f (a) = q = (D \times 0) + (H \times 1/2) + (R \times 1) = R + H/2$$

Par conséquent, on peut calculer la fréquence de l'allèle **A** et celle de l'allèle **a** de la façon suivante :

$$f (A) = p = \frac{n (AA)}{N} + 1/2 \frac{n (Aa)}{N} = \frac{2 \times n (AA) + n (Aa)}{2N}$$

$$f (a) = q = \frac{n (aa)}{N} + 1/2 \frac{n (Aa)}{N} = \frac{2 \times n (aa) + n (Aa)}{2N}$$

$$p + q = 1$$

Document 2: Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques dans le cas d'un gène diallélique non liée au sexe

$$2. f (A) = p = D + H/2 = 0,4615 + 0,3077/2 = 0,6155$$

$$f (a) = q = R + H/2 = 0,2308 + 0,3077/2 = 0,3844$$

2.2. Cas d'un gène lié au sexe (doc.3)

❖ Dans une population diploïde, on considère un gène à deux allèles (A allèle dominant et a allèle récessif) porté par le chromosome sexuel X.

- Chez les mâles, on a \_\_\_ génotypes (.....) et \_\_\_ phénotypes (.....)
- Chez les femelles, on a \_\_\_ génotypes (.....) et \_\_\_ phénotypes (.....)

❖ Le tableau suivant présente la méthode de calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques chez les deux sexes, et pour l'ensemble de la population.

Calcul des fréquences chez les mâles	Calcul des fréquences chez les femelles									
<p>➤ <u>On considère :</u></p> <p>- N ♂ : effectif des mâles.</p> <p>- n ♂[A] = n (X<sup>A</sup> Y): nombre de mâles porteurs du phénotype [A] et du génotype X<sup>A</sup> Y.</p> <p>- n ♂[a] = n (X<sup>a</sup> Y): nombre de mâles porteurs du phénotype [a] et du génotype X<sup>a</sup> Y.</p> <p>➤ <u>On utilise les formules suivantes pour calculer les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques:</u></p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td><math>f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = \frac{n(X^A Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[A]}{N\sigma}</math></td> </tr> <tr> <td><math>f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = \frac{n(X^a Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[a]}{N\sigma}</math></td> </tr> </table>	$f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = \frac{n(X^A Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[A]}{N\sigma}$	$f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = \frac{n(X^a Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[a]}{N\sigma}$	<p>➤ <u>On considère :</u></p> <p>- N ♀ : effectif des femelles.</p> <p>- n ♀[A]: nombre de femelles porteuses du phénotype [A].</p> <p>- n ♀[a]: nombre de femelles porteuses du phénotype [a].</p> <p>- n (X<sup>A</sup> X<sup>A</sup>) : nombre de femelles porteuses du génotype X<sup>A</sup> X<sup>A</sup>.</p> <p>- n (X<sup>A</sup> X<sup>a</sup>) : nombre de femelles porteuses du génotype X<sup>A</sup> X<sup>a</sup>.</p> <p>- n (X<sup>a</sup> X<sup>a</sup>) : nombre de femelles porteuses du génotype X<sup>a</sup> X<sup>a</sup>.</p> <p>➤ <u>On utilise les formules suivantes pour calculer les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques:</u></p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td><math>f(\varphi[A]) = \frac{n\varphi[A]}{N\varphi} = \frac{n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{N\varphi}</math></td> <td><math>f(\varphi[a]) = \frac{n\varphi[a]}{N\varphi} = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}</math></td> </tr> <tr> <td><math>f(X^A X^A) = \frac{n(X^A X^A)}{N\varphi}</math></td> <td><math>f(X^A X^a) = \frac{n(X^A X^a)}{N\varphi}</math></td> <td><math>f(X^a X^a) = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}</math></td> </tr> <tr> <td><math>f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}</math></td> <td><math>f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}</math></td> </tr> </table>	$f(\varphi[A]) = \frac{n\varphi[A]}{N\varphi} = \frac{n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{N\varphi}$	$f(\varphi[a]) = \frac{n\varphi[a]}{N\varphi} = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}$	$f(X^A X^A) = \frac{n(X^A X^A)}{N\varphi}$	$f(X^A X^a) = \frac{n(X^A X^a)}{N\varphi}$	$f(X^a X^a) = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}$	$f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}$	$f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}$
$f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = \frac{n(X^A Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[A]}{N\sigma}$										
$f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = \frac{n(X^a Y)}{N\sigma} = \frac{n\sigma[a]}{N\sigma}$										
$f(\varphi[A]) = \frac{n\varphi[A]}{N\varphi} = \frac{n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{N\varphi}$	$f(\varphi[a]) = \frac{n\varphi[a]}{N\varphi} = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}$									
$f(X^A X^A) = \frac{n(X^A X^A)}{N\varphi}$	$f(X^A X^a) = \frac{n(X^A X^a)}{N\varphi}$	$f(X^a X^a) = \frac{n(X^a X^a)}{N\varphi}$								
$f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}$	$f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a)}{2 \times N\varphi}$									

On peut calculer la fréquence de l'allèle A et l'allèle a dans l'ensemble de la population en utilisant les formules suivantes :

$f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a) + n(X^A Y)}{(2 \times N\varphi) + N\sigma}$	$f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a) + n(X^a Y)}{(2 \times N\varphi) + N\sigma}$
--	--

✓ Dans une population, on dénombre :

- 90 mâles ayant le phénotype dominant [A] et 10 mâles avec le phénotype récessif [a];
  - 98 femelles ayant le phénotype dominant [A] dont 21 sont hétérozygotes et 2 femelles avec le phénotype récessif [a].
1. En **se basant** sur les données du tableau, **calculez** la fréquence de l'allèle dominant et celle de l'allèle récessif chez les mâles d'une part, et chez les femelles d'autre part. **Comparez** les résultats obtenus.
  2. **Calculez** la fréquence de l'allèle dominant et celle de l'allèle récessif dans l'ensemble de la population.

*Document 3: Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques dans le cas d'un gène diallélique liée au chromosome sexuel X*

1. **Chez les mâles** : f (A) = 0,9 et f (a) = 0,1. **Chez les femelles** : f (A) = 0,875 et f (a) = 0,125
2. f (A) = 0,883 et f (a) = 0,117

### C. Les critères de l'équilibre de la population

#### 1. Enoncé de la loi de Hardy-Weinberg (doc.4)

❖ L'étude de la variabilité génétiques de la population à travers les générations est difficile dans les populations naturelles, vu la transmission simultanée de plusieurs caractères héréditaires gouvernés par plusieurs gènes et à cause des facteurs naturels susceptibles de modifier la structure génétique (le pool génique) de ces populations. Pour résoudre ce problème et pouvoir suivre la transmission des caractères héréditaires, on définit un modèle de population, dite théorique-idéale, sur laquelle on applique une loi, dite loi de Hardy et Weinberg.



Hardy

❖ La population théorique-idéale se définit par les caractéristiques suivantes :

1. Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée et sans chevauchement entre les générations (pas de croisements entre individus de générations différentes).
2. Population d'effectif infini ou les croisements sont entièrement aléatoires. (*Panmixie*) et la rencontre des gamètes s'effectue d'une manière aléatoire. (*Pangamie*)
3. Population close génétiquement (absence de flux migratoire).
4. Tous les individus de la population, quels que soient leurs génotypes, ont la même capacité de se reproduire et d'engendrer une descendance viable (absence de sélection).
5. Absence de mutation et d'anomalies au cours de la séparation des chromosomes pendant la méiose (un individu **Aa** produira toujours 50% de gamètes **A** et 50% de gamètes **a**).



Weinberg

❖ La caractéristique la plus importante de la population théorique idéale est le croisement au hasard des individus appelé aussi **panmixie**: le choix du partenaire sexuel n'est pas basée sur son génotype, ni sur son phénotype et la rencontre des gamètes se fait aussi au hasard (**pangamie**).

❖ La loi appliquée sur la population théorique-idéale a été établie par le mathématicien Hardy et le médecin Weinberg, vers la fin de 1908. Cette loi se résume ainsi : "Dans une population théorique-idéale, la fréquence des génotypes et celle des allèles restent constantes d'une génération à l'autre". On dit dans ce cas que la population est **équilibrée**, car sa structure génétique reste constante de génération en génération.

*Document 4: Notion de la population théorique-idéale et la loi de Hardy-Weinberg*

## 2. Applications de la loi de Hardy-Weinberg

### 2.1. Cas d'un gène diallélique non lié au sexe

#### 2.1.1. Analyse de quelques données (doc.5)

❖ Dans une population équilibrée (soumise à la loi de H-W), quand les fréquences alléliques à un locus donné A/a sont respectivement p et q, les fréquences génotypiques à la même génération sont :  $f(AA) = p^2$ ,  $f(Aa) = 2pq$  et  $f(aa) = q^2$ . Ces fréquences génotypiques et alléliques restent constantes d'une génération à l'autre.

❖ Dans une population théorique-idéale, on considère un gène représenté par deux allèles: l'allèle **A** dominant et l'allèle **a** récessif.

➢ On suppose qu'à une génération initiale G<sub>0</sub> on a :

- f(AA) = D	- f(A) = p = f(AA) + f(Aa)/2 = D + H/2
- f(Aa) = H	- f(a) = q = f(aa) + f(Aa)/2 = R + H/2
- f(aa) = R	- p + q = 1

❖ Les individus de la génération suivante G<sub>1</sub> sont issus de croisements entièrement aléatoires entre les individus adultes de la génération G<sub>0</sub>.

L'échiquier ci-contre représente l'ensemble des associations aléatoires entre gamètes porteurs d'allèles **A** ou **a** provenant des individus adultes ♂ ou ♀ de la génération G<sub>0</sub>.

❖ Les fréquences des différents génotypes dans la génération G<sub>1</sub> sont :

- f(AA) = p<sup>2</sup>
- f(Aa) = 2pq
- f(aa) = q<sup>2</sup>

	Gamètes ♂	<u>A</u>	<u>a</u>
Gamètes ♀		p	q
	<u>A</u>	AA p <sup>2</sup>	Aa pq
	<u>a</u>	Aa pq	aa q <sup>2</sup>

➢ On remarque que les fréquences des génotypes sont le développement de l'identité remarquable (p + q)<sup>2</sup>. On a donc : (p + q)<sup>2</sup> = p<sup>2</sup> + 2pq + q<sup>2</sup> = 1

❖ Les fréquences des allèles **A** et **a** dans la génération G<sub>1</sub> sont :

- f(A) = f(AA) + f(Aa)/2 = p<sup>2</sup> + 2pq/2 = p<sup>2</sup> + pq = p(p + q) = p
- f(a) = f(aa) + f(Aa)/2 = q<sup>2</sup> + 2pq/2 = q<sup>2</sup> + pq = q(p + q) = q

On constate que les fréquences alléliques à la génération G<sub>1</sub> ne changent pas par rapport à la génération précédente.

*Document 5: Applications de la loi de Hardy-Weinberg dans le cas d'un gène diallélique non lié au sexe*

2.1.2. Exercices d'application (Doc.6)

**I.** Le groupe sanguin Rhésus est codé par un gène autosomal à deux allèles : l'allèle Rh<sup>+</sup> dominant responsable et l'allèle Rh<sup>-</sup> récessif responsable du groupe [Rh<sup>-</sup>].

En 1970, une étude sur 400 individus dans la zone basque en Espagne a montré que 230 parmi eux sont de groupe [Rh<sup>+</sup>].

En supposant que la population étudiée est soumise à la loi de Hardy-Weinberg, déterminez :

1. Les fréquences des deux allèles Rh<sup>+</sup> et Rh<sup>-</sup>.
2. Les différentes fréquences génotypiques.
3. L'effectif théorique des individus hétérozygotes et celui des individus [Rh<sup>+</sup>] homozygotes.

**II.** La mucoviscidose est une maladie héréditaire autosomale qui se manifeste par des troubles respiratoires et digestifs. Elle touche, en moyen, un enfant parmi 3000. L'allèle responsable de cette maladie (m) est récessif par rapport à l'allèle normal (S).

1. Déterminez les génotypes et les phénotypes possibles pour le caractère étudié.
2. Déterminez dans une population soumise à la loi de Hardy-Weinberg :
  - a. La fréquence de l'allèle (m) et celle de l'allèle (S).
  - b. Les fréquences des différents génotypes.

Document 6

2.2. Cas d'un gène diallélique lié au sexe

2.2.1. Calcul des fréquences

❖ Dans une population équilibrée, on considère un gène à deux allèles (A et a) porté sur le chromosome sexuel X. Soit p la fréquence de l'allèle A et q la fréquence de l'allèle a

✓ Chez les femelles on a :  $f(X^A X^A) = p^2$ ;  $f(X^A X^a) = 2pq$ ;  $f(X^a X^a) = q^2$   
 $f(\varphi[A]) = f(X^A X^A) + f(X^A X^a) = p^2 + 2pq$ ;  $f(\varphi[a]) = f(X^a X^a) = q^2$

✓ Chez les mâles on a :  $f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = p$ ;  $f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = q$

❖ Conclusion : chez les femelles, les fréquences des génotypes sont conformes à la loi de H-W, alors que chez les mâles, les fréquences des génotypes sont celles des allèles.

2.2.2. Application aux maladies héréditaires liées au chromosome X

a) Fréquence d'une maladie récessive

❖ On considère une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X. La fréquence de l'allèle (a), responsable de la maladie est égale à  $q = 0,1$ . Dans ce cas :

✓ La fréquence de la maladie chez les femelles est :  $f(\varphi[a]) = f(X^a X^a) = q^2 = 0,01$

✓ La fréquence de la maladie chez les mâles est :  $f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = q = 0,1$

❖ On a :  $q > q^2$ , on déduit que les mâles sont plus touchés que les femelles.

b) Fréquence d'une maladie dominante

❖ On considère une maladie héréditaire dominante liée au chromosome X. La fréquence de l'allèle (A), responsable de la maladie est égale à  $p = 0,01$ . Dans ce cas :

✓ La fréquence de la maladie chez les femelles est :  $f(\varphi[A]) = f(X^A X^A) + f(X^A X^a) = p^2 + 2pq = 0,0001 + 0,0198 = 0,0199$

✓ La fréquence de la maladie chez les mâles est :  $f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = p = 0,01$

On a :  $p^2 + 2pq > p$ , on déduit que les femelles sont plus touchés que les mâles.

➤ Exercice d'application

I. L'hémophilie B est une maladie héréditaire liée au chromosome X. L'allèle (h) responsable de cette maladie est récessif par rapport à l'allèle normal (H). Une étude réalisée chez une population a montré que l'incidence de cette maladie est de 1 sur 2000 naissances de garçons.

1. En considérant que la population étudiée est équilibrée, calculez la fréquence de l'apparition de la maladie chez les mâles et chez les femelles. Que constatez-vous des résultats obtenus ?

II. La maladie d'Alport est une maladie héréditaire gouvernée par un gène porté par le chromosome X. L'allèle (A) responsable de cette maladie est dominant par rapport à l'allèle normal (a). Des études chez une population ont montré que la fréquence de l'allèle (A) est  $p = 0,087$ .

2. Calculez la fréquence de l'apparition de la maladie chez les mâles et chez les femelles si on considère que la population est soumise à la loi de H-W. Que constatez-vous des résultats obtenus

### D. Test de vérification de la conformité de la loi de Hardy-Weinberg

#### 1. Test d'équilibre Chi deux ou test de conformité $\chi^2$ (doc.7)

❖ La loi de Hardy-Weinberg est établie pour une population théorique-idéale soumise à des conditions qui ne sont pas toujours réalisables dans la nature.

❖ La loi de Hardy-Weinberg est-elle applicable aux populations naturelles ? Pour le vérifier, on utilise le test d'équilibre Chi deux ou test de conformité  $\chi^2$  (document 7)

❖ L'application de la loi de Hardy-Weinberg aux populations naturelles, peut être vérifiée pour des caractères codominants, pour lesquels le calcul des fréquences génotypiques et alléliques est possible.

➤ On considère dans une population naturelle, un gène représenté par deux allèles: l'allèle **A** et l'allèle **B**. Pour vérifier si cette population est équilibrée ou non pour le caractère gouverné par le gène étudié, on réalise ce qu'on appelle le test d'équilibre Chi deux en 3 étapes.

✓ **Première étape** : Dénombrement des effectifs génotypiques réels (observés) et calcul des fréquences alléliques réelles parmi les **N** individus de la population. On considère :

▪ $n$ (AA) : effectif réel du génotype AA.	✓ $f$ (AA) = $n$ (AA) / N	✓ $f$ (A) = $p = f$ (AA) + $f$ (AB) / 2
▪ $n$ (AB) : effectif réel du génotype AB.	✓ $f$ (AB) = $n$ (AB) / N	✓ $f$ (B) = $q = f$ (BB) + $f$ (AB) / 2
▪ $n$ (BB) : effectif réel du génotype BB.	✓ $f$ (BB) = $n$ (BB) / N	

✓ **Deuxième étape** : Calcul des effectifs génotypiques attendus (théoriques) dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée. On considère :

▪ $n'$ (AA) : effectif théorique du génotype AA.	✓ $n'$ (AA) = $p^2 \times N$
▪ $n'$ (AB) : effectif théorique du génotype AB.	✓ $n'$ (AB) = $2pq \times N$
▪ $n'$ (BB) : effectif théorique du génotype BB	✓ $n'$ (BB) = $q^2 \times N$

✓ **Troisième étape** : Comparaison des effectifs génotypiques réels et effectifs génotypiques théoriques par un test dit test de conformité  $\chi^2$  :

1. Déterminer la valeur du  $\chi^2$  calculé ou  $\chi^2$  observé selon la formule suivante :

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{effectif génotypique observé} - \text{effectif génotypique théorique})^2}{\text{effectif génotypique théorique}}$$

Pour l'exemple étudié :  $\chi^2 = \dots\dots\dots$

2. Déterminer la valeur du  $\chi^2$  seuil ou  $\chi^2$  théorique. Celle-ci est lue dans une table  $\chi^2$  (tableau ci-dessous), en fonction de deux paramètres :

- Risque  $\alpha$  : il est choisi par l'utilisateur ; on général on utilise 5 % c.-à-d. 0,05 (5 % comme marge d'erreur).
- Nombre de degré de liberté ou **ddl**. On :

$$\text{ddl} = \text{nombre de génotype} - \text{nombre d'allèles}$$

3. Comparer la valeur du  $\chi^2$  calculé avec celle du  $\chi^2$  théorique

- ✓ Si  $\chi^2$  calculé est inférieur à  $\chi^2$  théorique, la population naturelle étudiée est équilibrée (suit la loi de Hardy-Weinberg).
- ✓ Si  $\chi^2$  calculé est supérieur à  $\chi^2$  théorique, la population étudiée ne suit pas la loi de Hardy-Weinberg avec un risque  $\alpha = 5\%$  de se tromper.

$\alpha$ \ ddf	0,90	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,02	0,01	0,001
1	0,0158	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635	10,827
2	0,211	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210	13,815
3	0,584	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,345	16,266
4	1,064	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277	18,467
5	1,610	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086	20,515
6	2,204	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812	22,457
7	2,833	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475	24,322
8	3,490	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090	26,125
9	4,168	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,666	27,877
10	4,865	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209	29,588
.	.	.	.	.	.	.	.	.	.
30	20,599	29,336	33,530	36,250	40,256	43,773	47,962	50,892	59,703

Document 7

## 2. Exercice d'application (doc.8)

❖ Chez l'Homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N, ce qui permet d'attribuer un génotype à chaque individu échantillonné, puis d'estimer les fréquences alléliques dans la population.

Une étude portant sur 730 aborigènes australiens a donné les résultats présentés dans le tableau suivant :

1. **Calculez** les fréquences des allèles M et N.

2. **Réalisez** le test de conformité  $\chi^2$  pour la population étudiée. Que constatez-vous?

Phénotypes	[M]	[N]	[MN]
Effectif	22	492	216

Document 8

## II. Les facteurs de variation de la population

### A. Les mutations

#### 1. Les types de mutation

##### 1.1. Les mutations chromosomiques (doc.9)



❖ Les anomalies chromosomiques sont des remaniements (changements) du nombre ou de la structure des chromosomes.

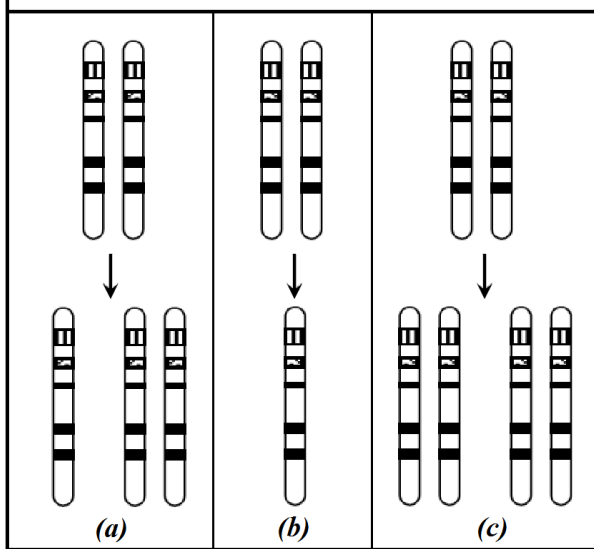
➤ **Exemple de variation du nombre de chromosome** (figure 1) :

- ✓ Aneuploïdie par excès : addition d'un chromosome (figure 1.a).
- ✓ Aneuploïdie par excès : perte d'un chromosome (figure 1.b).
- ✓ Polyploïdie : duplication du nombre de chromosomes (figure 1.c).

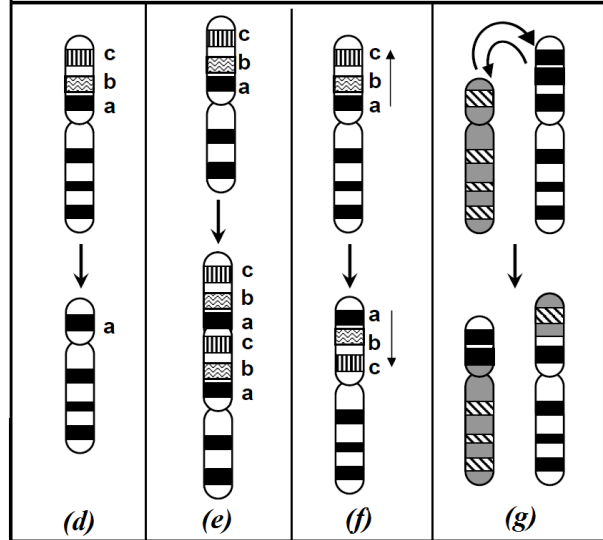
➤ **Exemple de variation de la structure des chromosomes** (figure 2) :

- ✓ Délétion : perte d'un fragment de chromosome, ce qui implique une perte d'un certain nombre de gènes (figure 2.d).
- ✓ Duplication d'un fragment de chromosome, elle implique la duplication d'un certain nombre de gènes (figure 2.e).
- ✓ Inversion d'un segment de chromosome, elle implique un changement dans l'ordre de succession de certains gènes (figure 2.f).
- ✓ Translocation : échange de fragments de chromosome entre deux chromosomes non homologues (figure 2.g)

**Figure 1: variation du nombre de chromosomes**



**Figure 2: variation de la structure des chromosomes**



Document 9 :

## 1.2. Les mutations ponctuelles ou géniques (doc.9)

### 1.1.1. Etude d'un exemple (doc.10)

❖ Le β-globuline est un polypeptide qui entre dans la composition de l'hémoglobine. Chez l'Homme la synthèse du β-globuline est gouvernée par un gène polyallélique : un allèle normal nommé HbA et plusieurs allèles mutés responsables de certaines anémies.

➤ Les figures ci-dessous représentent des séquences de nucléotides des différents allèles (brins non transcrit) du gène β-globuline, ainsi que les protéines qui résultent de l'expression de ces allèles.

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
allèle normal HbA	CAC	CTG	ACT	<sup>10</sup> CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG
protéine HbA	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val

allèle muté Hba <sub>1</sub>	CA <del>T</del>	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG
protéine Hba <sub>1</sub>	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val

allèle muté HbS	CAC	CTG	ACT	CCT	G <del>T</del> G	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG
protéine HbS	His	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val

allèle muté Tha <sub>2</sub>	CA <del>T</del>	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	T <del>A</del> G	GGC	AAG	GTG
protéine Tha <sub>2</sub>	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu				

-A

allèle muté Tha <sub>3</sub>	CAC	CTG	ACT	CCT	GGG	AGA	AGT	CTG	CCG	TTA	CTG	CCC	TGT	GGG	GCA	AGG	TGA
protéine Tha <sub>3</sub>	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Arg	Ser	Leu	Pro	Leu	Leu	Pro	Cys	Gly	Ala	Arg	

+C

allèle muté Tha <sub>4</sub>	CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	<del>C</del> TC	TGC	CGT	TAC	TGC	CCT	GTG	GGG	CAA	GGT
protéine Tha <sub>4</sub>	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Lru	Cys	Arg	Tyr	Cys	Pro	Val	Gly	Gln	Gly

Allèle	Changement au niveau de l'allèle	Changement au niveau de la protéine	Type de mutation
Hba <sub>1</sub>	..... de la base ... par la base ... au niveau du triplet ...	.....	Substitution silencieuse
HbS	..... de la base ... par la base ... au niveau du triplet ...	L'acide aminé Glu est ..... Par l'acide aminé..... → protéine .....	Substitution faux sens
Tha <sub>2</sub>	1:..... de la base ... par la base ... ... au niveau du triplet ... 2:..... de la base ... par la base ... ... au niveau du triplet ...	1: Rien 2. Arrêt de .....	1: Rien 2. Substitution faux sens
Tha <sub>3</sub>	..... de la base ... au niveau du triplet ...	Changement de tous les acides aminés à partir du lieu de la mutation → protéine .....	.....
Tha <sub>4</sub>	..... de la base ... au niveau du triplet ...	Changement de tous les acides aminés à partir du lieu de la mutation → protéine .....	.....

Document 10 :

1.1.2. Bilan

➤ Une mutation ponctuelle ou génique est une modification de la séquence des nucléotides d'un gène par substitution, délétion ou addition d'un nucléotide.

- ✓ **Mutation par substitution:** remplacement d'un nucléotide par un autre comportant une base azotée différente.
- ✓ **Mutation par délétion:** retrait d'un nucléotide dans la séquence d'un gène.
- ✓ **Mutation par addition:** ajout d'un nucléotide dans la séquence d'un gène.

- Une mutation ponctuelle au niveau de la séquence des nucléotides d'un gène provoque la synthèse d'une protéine mutée ou l'arrêt de cette synthèse, et par conséquent, une modification du caractère gouverné par ce gène. Dans certains cas, la mutation est silencieuse ; elle n'affecte pas la synthèse de la protéine.
- Chez les organismes à reproduction sexuée on distingue :
  - ✓ la mutation germinale, elle est transmise à la descendance (mutation héréditaire) car elle touche l'ADN des cellules reproductrices (les gamètes).
  - ✓ la mutation somatique, elle ne se transmet pas à la descendance car elle affecte uniquement l'ADN des cellules somatiques. Mais elle peut changer le phénotype de l'individu (cas du cancer).
- Chez les organismes à reproduction sexuée on distingue :
  - ✓ la mutation germinale, elle est transmise à la descendance (mutation héréditaire) car elle touche l'ADN des cellules reproductrices (les gamètes).
  - ✓ la mutation somatique, elle ne se transmet pas à la descendance car elle affecte uniquement l'ADN des cellules somatiques. Mais elle peut changer le phénotype de l'individu (cas du cancer).
- Les mutations ponctuelles créent de nouveaux allèles, il en résulte l'apparition de nouveaux génotypes et de nouveaux phénotypes. C'est pour cela que ces mutations sont considérées comme des facteurs principaux de la variation et la diversification génétique au sein des populations naturelles.
- L'apparition d'un nouvel allèle dans une population provoque un changement des fréquences alléliques, génotypiques et phénotypiques, et par conséquent, une modification de la structure génétique de cette population.

## B. La sélection naturelle

### 1. Mise en évidence de la notion de sélection naturelle (doc.11)



Le choix du partenaire sexuel se fait selon des caractéristiques phénotypiques liées au génotype.



Les différents individus d'une population n'ont pas les mêmes potentialités pour rester en vie.

#### Document 11 :

- La population théorique idéale reste un modèle d'étude ; elle correspond rarement à la réalité des populations naturelles.
- Dans un milieu naturel, les individus les mieux adaptés ont plus de capacité pour vivre et se reproduire, ils contribuent efficacement dans le contenu génétique de la descendance (ils transmettent les allèles de leurs gènes au cours des générations). Ces différences dans les capacités (phénotypes) sont dues à des différences de génotypes. La variation de la fréquence des allèles à travers les générations due à cette contribution différentielle selon la fécondité et la capacité de survie est appelée sélection naturelle.

### 2. Etude d'un exemple de sélection naturelle (doc.12)

#### ➤ Eléments de réponse

1. Dans les zones polluées, les troncs d'arbres sont noircis par la pollution. Cela permet aux individus de la variété sombre de se camoufler et échapper ainsi aux prédateurs, leur taux augmentera donc d'une génération à l'autre.
2. a:
  - ✓ Avant 1848, la fréquence de l'allèle (c) était égale à 1, alors que celle de l'allèle (C) était nulle.
  - ✓ A partir de 1848, la fréquence de l'allèle (c) diminue progressivement jusqu'à une valeur proche de 0 en 1948, alors que la fréquence de l'allèle (C) augmente progressivement jusqu'à une valeur proche de 1.

b: La variation de la structure génétique de la population étudiée (augmentation de la fréquence de l'allèle C et diminution de l'allèle c) est le résultat d'une sélection naturelle :

- ✓ Les papillons sombres porteurs de l'allèle muté (C), mieux camouflés, s'échappent aux prédateurs ; cela augmente leurs chances de survivre et de se reproduire. Ainsi ils transmettent leurs allèles de manière avantageuse aux générations suivantes. C'est ce qui explique l'augmentation de la fréquence de l'allèle (C) de génération en génération.
- ✓ Les papillons clairs porteurs de l'allèle sauvage (c) sont des proies faciles pour les oiseaux. Leurs chances de survivre, de se reproduire et de transmettre leurs allèles aux générations suivantes sont très faibles. Cela explique la diminution de la fréquence de l'allèle (c) de génération en génération.

➤ Le Biston betularia ou phalène de bouleau est un papillon nocturne qui se repose le jour sur les troncs d'arbres, il constitue une proie pour certains oiseaux. On distingue deux variétés (figure 1) :

- ✓ une variété sombre dite "carbonaria", sa couleur lui permet de se camoufler sur les troncs sombres des arbres ;
  - ✓ une variété claire dite "typica", elle se camoufle mieux sur les troncs clairs des arbres.
- La couleur du phalène de bouleau est gouvernée par un gène autosomal à deux allèles :
- ✓ l'allèle c responsable de la couleur claire, il s'agit d'un allèle sauvage et récessif ;
  - ✓ l'allèle C responsable de la couleur sombre, c'est un allèle muté et dominant.

➤ Des études en Angleterre sur les deux variétés de la phalène de bouleau ont données les résultats suivants :

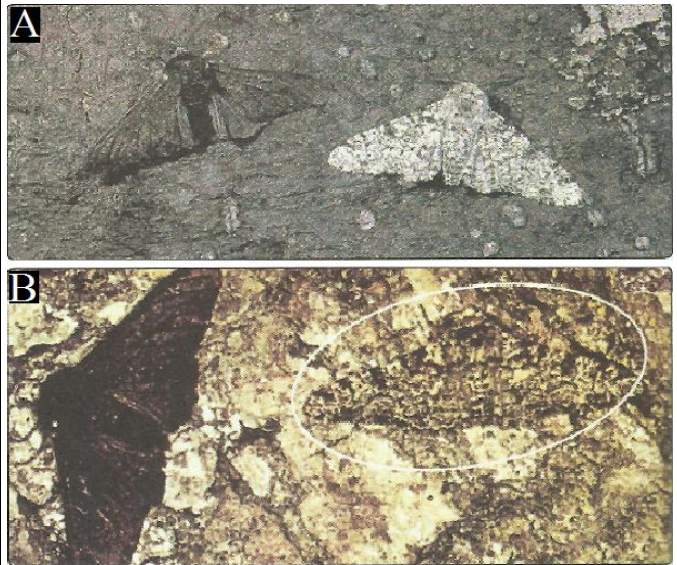
- ✓ Avant 1848, on note une absence de la variété sombre et une dominance absolue de la variété claire.
- ✓ A partir de 1848, la pollution qui a accompagné le développement industriel dans certaines régions, a détruit les lichens qui vivaient sur les troncs d'arbres entraînant leur noircissement. De ce fait, on a noté que le taux de la variété sombre a augmenté considérablement (jusqu'à 90 % de la population totale en 1895).

➤ Le graphe de la figure 2 représente la variation de la fréquence des allèles C et c en fonction des années dans une population des régions polluées.

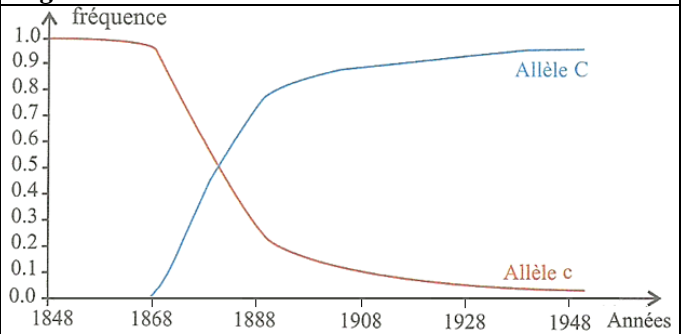
1. **Proposez** une explication à l'augmentation du taux de la variété sombre dans les zones polluées.
2. a: **Décrivez** le graphe de la figure 2.  
b: **Déduisez** l'effet de la sélection naturelle sur la fréquence des allèles C et c dans la population.

**Figure 1**

Les formes sombres et claires de la phalène de bouleau :  
- A : sur les troncs sombres noircis par la pollution.  
- B : sur les troncs claires.



**Figure 2**



Document 12 :

### 3. La valeur sélective. (Doc.13)

➤ **Valeur sélective absolue** : On appelle valeur sélective absolue, notée  $W$ , la valeur issue de la mesure de la probabilité de survie et de la fertilité de chaque catégorie génotypique et qui détermine directement leur nombre moyen de descendants. Pour un gène à deux allèles  $A$  et  $a$ , les valeurs sélectives seront notées de la façon suivante :

Génotype	AA	Aa	aa
Valeur sélective $W$	$W(AA)$	$W(Aa)$	$W(aa)$

❖ En génétique des populations, la valeur sélective absolue d'un génotype s'évalue en calculant le rapport de l'effectif des descendants des individus ayant ce génotype par rapport aux effectifs des individus parents ayant ce génotype, en utilisant la formule suivante :

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

➤ **Valeur sélective relative** : La performance des génotypes est cependant toujours définie de façon relative de manière que la plus forte valeur sélective soit égale à 1. Cette valeur sélective relative est ici notée  $\omega$ . La valeur sélective relative d'une catégorie d'individus est le rapport entre sa valeur sélective absolue  $W$  et la plus forte valeur sélective absolue ( $W_{\text{max}}$ ) observée dans la population.

❖ Valeur sélective relative :

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

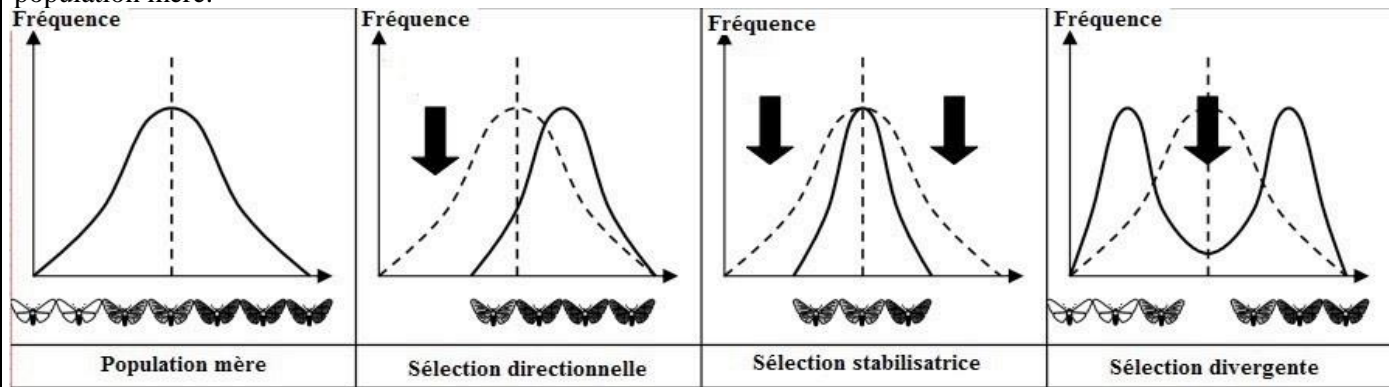
❖ Dans le cas d'un gène à 2 allèles  $A$  et  $a$

AA	Aa	aa
$\omega_{AA} = \frac{W_{AA}}{W_{\text{max}}}$	$\omega_{Aa} = \frac{W_{Aa}}{W_{\text{max}}}$	$\omega_{aa} = \frac{W_{aa}}{W_{\text{max}}}$

Document 13 :

#### 4. Les types de sélections naturelles (Doc.14)

❖ La figure ci-dessous représente les différents types de la sélection naturelle, la courbe continue représente la répartition des phénotypes dans une population, alors que la courbe discontinue représente cette répartition dans la population mère.



Document 14 :

❖ On distingue trois modes d'action de la sélection naturelle à partir de la courbe de distribution des phénotypes dans une population :

✓ **La sélection directionnelle** : ce type de sélection favorise les phénotypes extrêmes et ce, dans une direction ou une autre pour évoluer vers un optimum. Ce type de sélection est souvent rencontré lorsqu'une population subit des changements extrinsèques, par exemple des changements environnementaux, ou si une partie de cette population émigre dans un nouvel habitat non identique à l'original.

✓ **La sélection stabilisatrice (stabilisante)** : ce type de sélection élimine les phénotypes extrêmes pour favoriser les intermédiaires. Ceci a pour effet de diminuer la variance du caractère entre individus et de maintenir le statu quo relatif à un phénotype particulier.

✓ **La sélection divergente** : Ce type de sélection se produit lorsque les phénotypes extrêmes ont un avantage sur les intermédiaires qui seront diminués. Cette sélection peut potentiellement mener à une spéciation sympatrique.

### C. La dérive génétique.

#### 1. Notion de la dérive génétique (Doc.15)

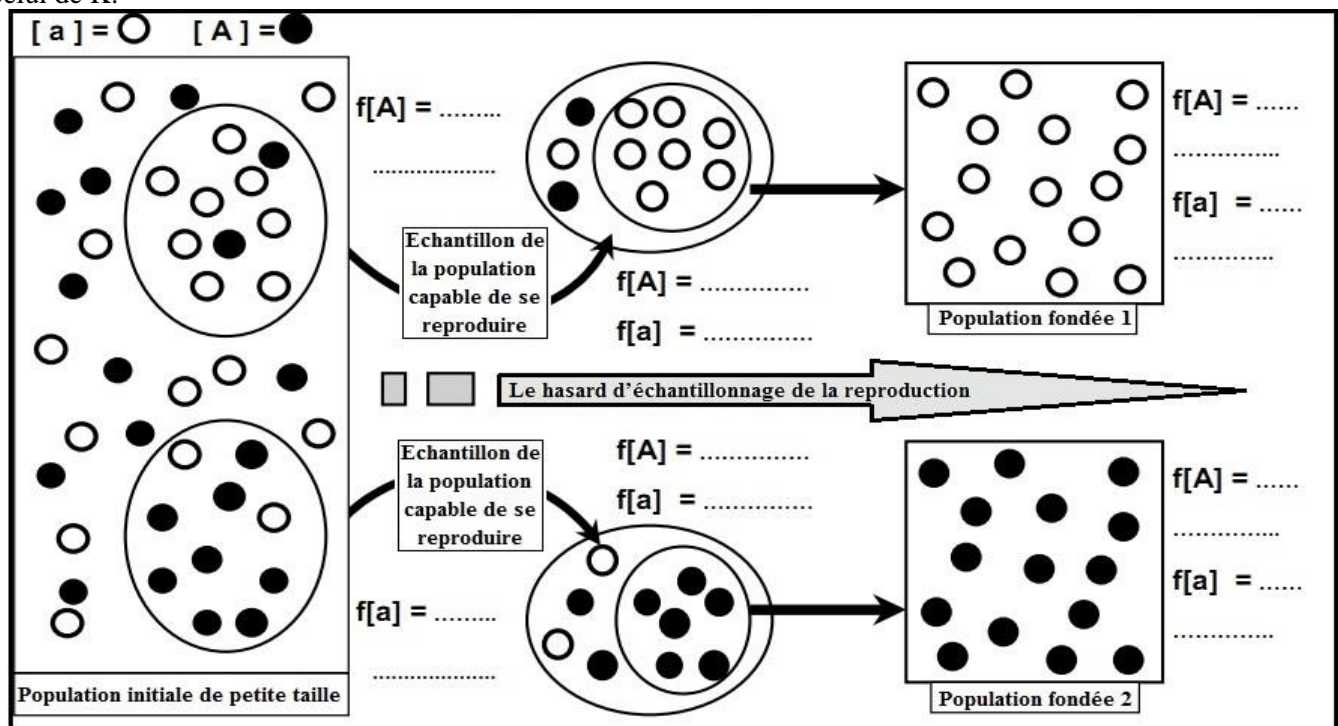
❖ La dérive génétique est un mécanisme aléatoire, au sein d'une population par lequel on observe une modification de la fréquence des allèles. Au sein d'une même population tous les individus ne possèdent pas les mêmes allèles. ce mécanisme se produit de façon plus marquée lorsque l'effectif de la population est faible.

❖ Les Huttérites sont les membres d'une secte qui, persécutés en Europe, se sont installés en Amérique du Nord au dix-neuvième siècle. Comme les Amish, ils ont établi une série de colonies d'une centaine d'individus dans lesquelles ils vivent en autarcie sans se marier avec les personnes étrangères. Mc Lellan et ses collaborateurs y ont étudié la fréquence de certains allèles des groupes sanguins des systèmes ABO et Kell . Le tableau ci-dessous représente les résultats obtenus,

	Groupes sanguins		
	A	B	K
Europe, USA	25% à 14,5%	6% à 14,5%	3% à 5%
Huttérites	35%	2%	14%
Amish	66%	6.5%	0.2%

1. Comparez les données du tableau, que constatez-vous ?

Mc Lellan et ces collaborateurs ont expliqués l'évolution de la structure génétique de Huttérites par la dérive génétique, pour mettre en évidence l'effet de ce phénomène sur cette population, on vous propose le schéma ci-dessous qui représente un modèle explicatif. Le phénotype [A] représente le groupe sanguin A et le phénotype [a] celui de K.



2. Calculez les différentes fréquences de phénotype dans ces populations ?
3. Discutez les résultats obtenus en expliquant comment intervient le phénomène étudié à l'évolution de la structure génétique de la population.
4. En se basant sur les données précédentes et les résultats obtenus expliquez l'origine de la structure génétique enregistrée chez la population des Huttérites.

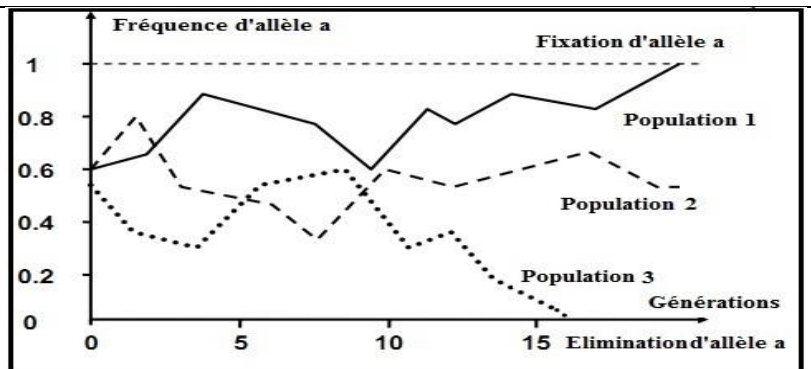
Document 15:

1. Amish et Huttérites présentent des fréquences qui sont très différentes des moyennes constatées dans les populations européennes et nord-américaines.
2. Voir le schéma ci-dessus.
3. C'est le hasard d'échantillonnage reproductif qui entraîne chez la population fondée 1, le croisement des individus mutants entre eux, provoquant l'élimination du phénotype sauvage à la deuxième génération en fixant le phénotype mutant, et l'inverse chez la population fondée 2.
4. La population secte (Amish et Huttérites) descend sans doute d'un petit nombre d'individus ayant migré d'Europe (population d'origine) ne transportant avec eux qu'une partie de la diversité génétique des populations d'Europe. C'est que l'on appelle l'effet fondateur. Le temps passant, il se produira certainement dans cette population des fluctuations de fréquences mutations qui n'existeront pas en Amérique du nord. La diversité génétique se mettra alors à évoluer et la fondation de la population apparaîtra finalement comme une sorte de goulot d'étranglement de la diversité.

## 2. Effet de la dérive génétique (Doc.16)

❖ Le graphe suivant représente la fluctuation des fréquences alléliques à travers les générations chez 3 populations de petite taille, en utilisant la modélisation assistée par le système informatique.

1. Quel phénomène exprimé par le graphe ?
2. A partir de l'analyse du graphique, déterminez les aspects de ce phénomène, et leur effet sur la structure génétique de la population.



Document 16

1. Puisque le graphe représente la fluctuation de fréquences alléliques chez une population de petite taille, on parle du phénomène appelé la dérive génétique.
2. D'après le graphique, on constate que la fréquence de l'allèle  $f(a)$  augmente jusqu'à elle atteint la valeur 1,  $f(a) = 1$  chez la population 1, dans ce cas on parle de la fixation du phénotype [a] chez cette population, alors chez la population 3 on observe le contraire, élimination de l'allèle (a) et par conséquent la disparition du phénotype [a] et extinction des individus de ce phénotype.

## D. La migration.

### 1. Effet de la migration sur les fréquences alléliques

#### 1.1. Cas de la migration unidirectionnelle. (Doc.17)

##### ➤ Eléments de réponse

1. On constate d'après le tableau que la fréquence de l'allèle  $R_0$  chez la communauté noire des Etats-Unis est faible par rapport à celle de la population origine des esclaves, et très rare chez la communauté blanche des États-Unis qui reste la même chez la population européenne origine de la communauté blanches des États-Unis.

2. Calcule du flux migratoire  $m$  
$$m = \frac{n}{(N + n)} = \frac{4}{(4 + 10)} = 0.28$$

Calcul de la fréquence de l'allèle (A) et de l'allèle (a) chez la population 2 après la migration.

$$f(A) = p_1 = (1 - m) p_0 + m p_m$$

$$= (1 - 0.28) \times 0.4 + (0.28 \times 0.7)$$

$$= 0.484$$

$$p_1 + q_1 = 1$$

$$f(A) = p_1 = 0.48$$

$$f(a) = q_1 = (1 - m) q_0 + m q_m$$

$$= (1 - 0.28) \times 0.6 + (0.28 \times 0.3)$$

$$= 0.516$$

$$f(a) = q_1 = 0.52$$

- ❖ Aux États-Unis, en fait mais non en droit, tout enfant issu d'un couple mixte est considéré comme appartenant à la communauté noire. De ce fait, le transfert de gènes ne peut s'effectuer que des blancs vers les noirs et jamais en sens inverse (**transfert unidirectionnel de gènes**).
- ❖ Une étude célèbre faite par Glass et Li en 1953 ; ils ont choisi d'étudier l'allèle Ro du système rhésus car il est très rare en Europe et très fréquent en Afrique à l'origine des noirs américains. Le tableau suivant donne l'estimation de la fréquence de cet allèle d'après cette étude.

La fréquence de l'allèle Ro			
En 1953 dans la communauté noire des États-Unis	Dans les diverses populations origines esclaves (valeur moyenne actuelle)	Dans les populations européennes qui ont migré vers les États-Unis	Dans la communauté blanche des États-Unis
<b>0,446</b>	<b>0,63</b>	<b>0,028</b>	<b>0,028</b>

1. **Comparez** les données du tableau, que peut-on **déduire** ?

Pour expliquer l'origine de l'évolution de la structure génétique de la communauté noire des Etats-Unis, on vous propose le modèle de migration le plus simple, appelé modèle insulaire, est celui où les échange d'individus s'effectuent dans un seul sens avec un flux de gènes unidirectionnel entre une population 1 de grande taille (le continent) et une population 2 de petit effectif (l'île), la figure 1 représente ce modèle,

- En utilisant les données de la figure 2 et le modèle proposé sur la figure 1, calculez le flux migratoire  $m$  et la fréquence de l'allèle (A) et de l'allèle (a) chez la population 2 après la migration,
- Sachant que la structure génétique de la population de continent reste stable, que peut-on déduire sur la structure génétique de l'île ?
- Montrez l'influence de la migration sur la variation de la structure génétique de la population noire américaine ?

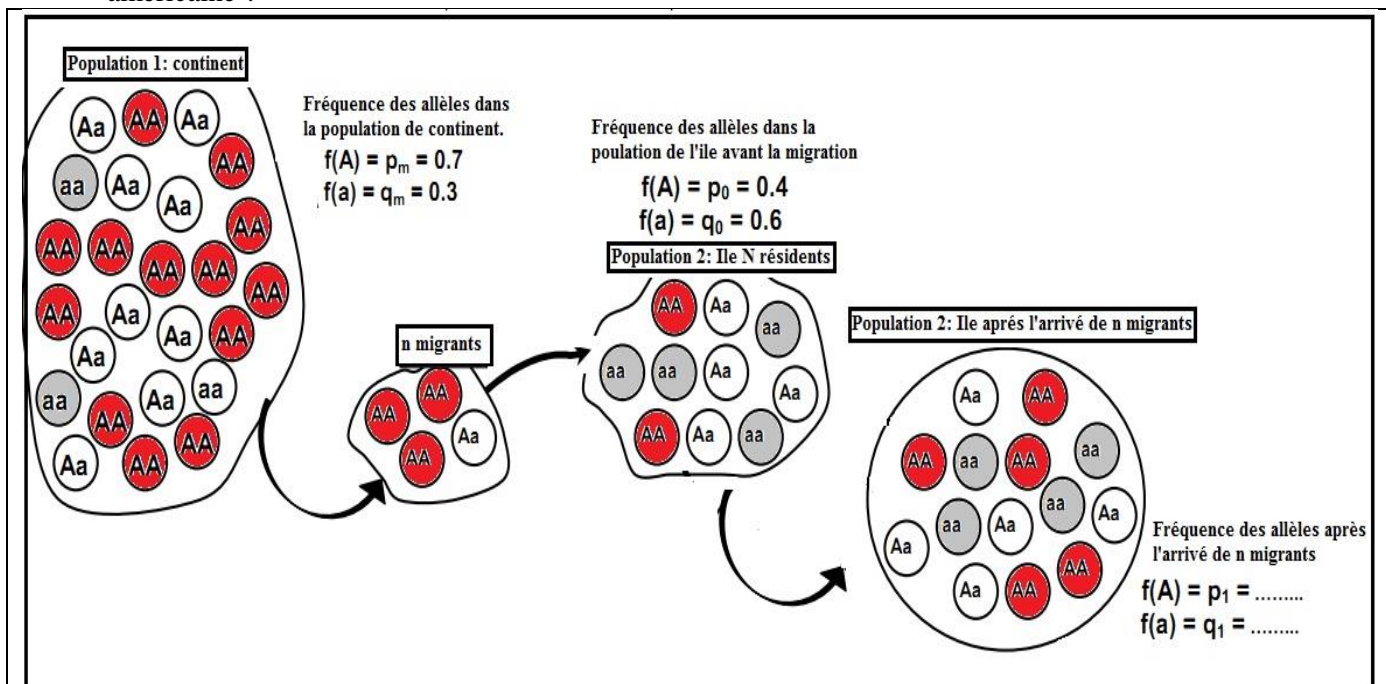


Figure 1

Le flux migratoire  $m$  correspond à la proportion de migrants qui arrivent dans la population résidente, on le calcule par la formule suivante :  $m = n/(N+n)$  dont :

$n$  : effectif des migrants et  $N$  : effectif de la population avant de recevoir les migrants. En utilisant la formule ci-dessous, on peut calculer la fréquence d'un allèle donné après l'arrivée de  $m$  migrants de la population 1

(continent) :  $p_1 = (1-m) p_0 + m p_m$  dont  $p_m$  représente la fréquence de l'allèle dominant dans la population 1 (continent), alors que  $p_0$  représente la fréquence de l'allèle dominant dans la population 2 (Ile),

Figure 2

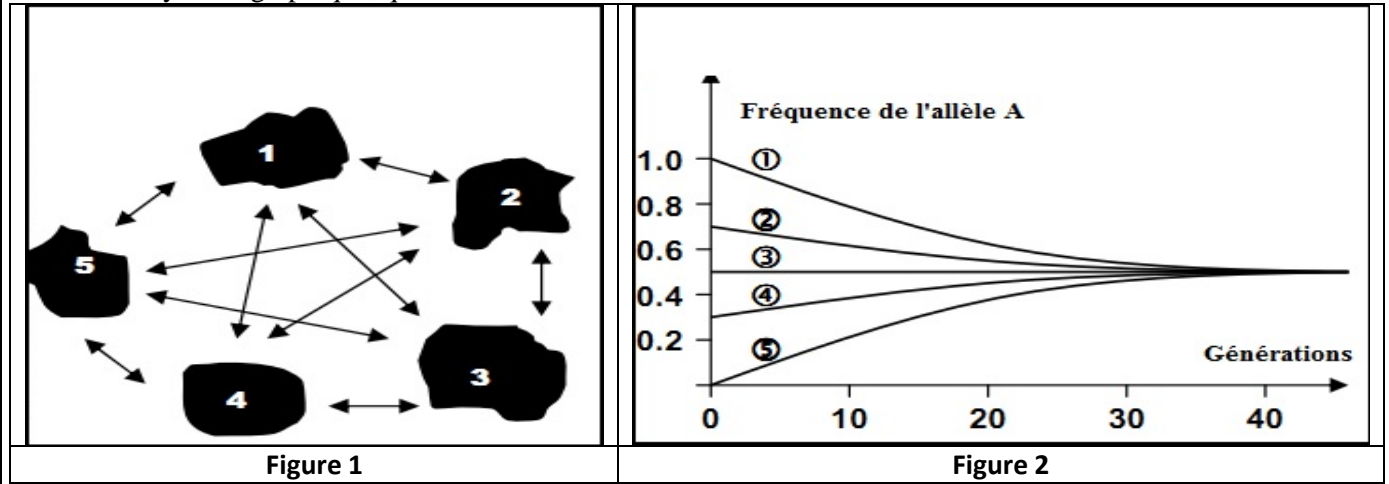


3. On constate que la fréquence de l'allèle (A) augmente chez la population de l'île après la migration, si la migration poursuit avec le temps la structure génétique de l'île devient la même que celle du continent.
4. On peut expliquer la variation de la structure génétique de la communauté noire des États-Unis par la migration unidirectionnelle dont, le transfert de gènes ne peut s'effectuer que des blancs vers les noirs et jamais en sens inverse (**transfert unidirectionnel de gènes**). ce qui entraîne une variation des caractéristiques génétique de la population noire sans modifier la structure génétique de la population d'origine.

### 1.2. Cas de la migration multidirectionnelle. (Doc.18)

➤ Le modèle archipel correspond à l'ensemble d'îles interconnectées par des échanges de migrants dans toutes les directions possibles avec des conséquences sur l'ensemble des populations. La figure 1 représente le modèle archipel de migration multidirectionnelle de 5 populations, la figure 2 donne l'évolution de la fréquence de l'allèle A chez ces 5 populations suite au flux migratoire multidirectionnelle.

1. Analysez le graphique, que déduisez-vous ?



Document 18

1. Au début, la fréquence de l'allèle A est très différente entre les 5 populations, et sous l'effet de flux migratoire multidirectionnel, les différences de fréquence alléliques entre les populations diminuent progressivement, et les populations convergent vers une fréquence allélique commune qui correspond à la moyenne des fréquences alléliques dans ces populations. Donc le flux génique multidirectionnel provoque un brassage génique entraînant l'homogénéité des populations et par conséquent l'arrêt de la spéciation (diversité génétique).

## III. Notion de l'espèce.

### A. Les critères caractérisant l'espèce.

1. Les critères morphologiques et comportementaux. (Doc.19)

➤ il existe dans l'est de l'Amérique de nord quatre espèces très similaires de Grives du genre *Catharus*, la "sautieuse" (*C.fuscescens*), la "Grive-ermite" (*C.guttatus*), la "Grive au dos d'olive" (*C.ustulatus*) et la "Grive aux joues grises" (*C.minimus*). (d'après Dilger 1956), l'apparence de ces quatre Grives est suffisamment similaire pour tromper l'observateur humain mais aussi les mâles des autres espèces, et pourtant chacune de ces espèces présente des caractéristiques comportementales et écologiques séparées de tous les autres. La figure ci-dessous représente l'image de ces quatre espèces et le tableau présente les caractéristiques comportementales et écologiques de ces espèces.



Figure 1

Caractéristiques	<i>C.fuscescens</i>	<i>C.guttatus</i>	<i>C.ustulatus</i>	<i>C.minimus</i>
<i>Habitat d'accouplement</i>	Terre boisées à broussailles luxuriantes	Bois du conifères mêlés aux arbres à feuilles caduques	Forêts de conifères pures ou mélangées.	Forêts de sapins et sapinettes
<i>Lieu de la chasse</i>	Sur le sol, les arbres	Sur le sol	En grande partie sur les arbres.	Sur le sol
<i>Construction du nid</i>	Sur le sol	Sur le sol	Les arbres	Sur les arbres
<i>Chand en vol</i>	Absent	Absent	Absent	Présent

1. A partir de l'analyse des données du document montrez que le comportement constitue un critère fondamental pour différencier les espèces de morphologie similaire.


Document 19

1. On estime que deux individus qui se ressemblent (de même morphologie), ont plus de chance d'appartenir à la même espèce, les différences sont très marquées entre les mâles et les femelle (dimorphisme sexuel très important). C'est pour cela on cherche d'autre critère comme le critère comportemental et la critère écologique, qui nous permettent de distinguer les individus d'espèces différentes. voir le tableau


2. Les critères physiologiques. (Doc.20)

➤ Le tableau ci-contre présente la différence de tolérance à la température de l'environnement de deux espèces de Bruants du nord de l'Europe ; Bruant jaune (*Emberiza citrinella*) et Bruant ortolan (*Emberiza hortulana*) (d'après Wallgren 1954)

Température environnementale	-5	0	5	15	25	
Le taux de CO <sub>2</sub> rejeté en mg/h	<i>Emberiza hortulana</i>	11	10,5	9	7	5
	<i>Emberiza citrinella</i>	8	7,5	7	6	4,5



Emberiza hortulana



Emberiza citrinella

1. Comparez le dégagement du CO<sub>2</sub> ? chez ces deux espèces. Montrez comment ce critère détermine-t-il la frontière de l'espèce.

Document 20

1. D'après le tableau, on constate que l'espèce *Emberiza hortulana* dégage une quantité élevée de CO<sub>2</sub> selon la température ambiante si on la compare avec l'autre espèce *Emberiza citrinella*, il s'agit d'un critère fondamental pour faire la différence entre les espèces.

3. Les critères biochimiques et génétiques. (Doc.21)

Le triton est un amphibien qui a été soumis à plusieurs expériences pour différencier entre ses espèces. Les photos montrent 4 espèces de triton, et le tableau présente les résultats de l'analyse chromatographique de deux protéines extraites de ces 4 espèces (l'étude concerne 10 à 20 individus de chaque espèce). Cette étude a permis de déterminer la fréquence des allèles codant pour chaque protéine dans chaque espèce.



Protéine	Le gène	Triturus vulgaris	Triturus marmoratus	Triturus cristatus	Triturus alpestris
Albumine	Le nombre d'allèles	2 : a <sub>3</sub> et a <sub>4</sub>	1 : a <sub>4</sub>	1 : a <sub>2</sub>	1 : a <sub>6</sub>
	Fréquence d'allèles	f (a <sub>3</sub> ) = 0,2 f (a <sub>4</sub> ) = 0,8	f (a <sub>4</sub> ) = 1	f (a <sub>2</sub> ) = 1	f (a <sub>6</sub> ) = 1
Lactase déshydrogénase	Le nombre d'allèles	3 : b <sub>1</sub> , b <sub>3</sub> et b <sub>4</sub>	1 : b <sub>7</sub>	1 : b <sub>7</sub>	1 : b <sub>1</sub>
	Fréquence d'allèles	f (b <sub>1</sub> ) = 0,1 f (b <sub>3</sub> ) = 0,55 f (b <sub>4</sub> ) = 0,35	f (b <sub>7</sub> ) = 1	f (b <sub>7</sub> ) = 1	f (b <sub>1</sub> ) = 1

1. Comparez les données du tableau et montrez que les caractéristiques génétiques et phénotypiques séparent une espèce de l'autre.

Document 21

1. On constate que chaque espèce possède un nombre bien déterminé des allèles et une fréquence allélique qui caractérise l'espèce. et par conséquent, si on ne trouve pas de gènes communs entre les individus, on peut estimer qu'ils ne se reproduisent pas entre eux, ce sont donc deux individus d'espèces différentes.

**4. Le critère de l'interfécondité :**

➤ On estime que deux individus capables de se reproduire pour donner une descendance fertile appartenant à la même espèce. (ce critère ne concerne que les organismes sexués)

**B. Définition de l'espèce.**

❖ Selon Ernst Mayr (1942) ; "les espèces sont des groupe de populations naturelle, effectivement ou potentiellement interfécondes, qui sont génétiquement isolées d'autre groupe similaires". A cette définition, il a ensuite rajouté que cette espèce doit pouvoir garder une progéniture viable et féconde. Ainsi l'espèce est plus grande unité de population au sein de laquelle le flux génétique est possible dans les conditions naturelles