

## Génétique des populations (L'essentiel du cours)

**Pr. A. El-ammari**

La génétique des populations :

- S'intéresse à l'étude de la génétique à une grande échelle ;
- Elle permet d'étudier la variation des fréquences des gènes dans une population ;
- Précise les facteurs de l'évolution des espèces.

### I. Populations, loi de Hardy-Weinberg, calcul des fréquences.

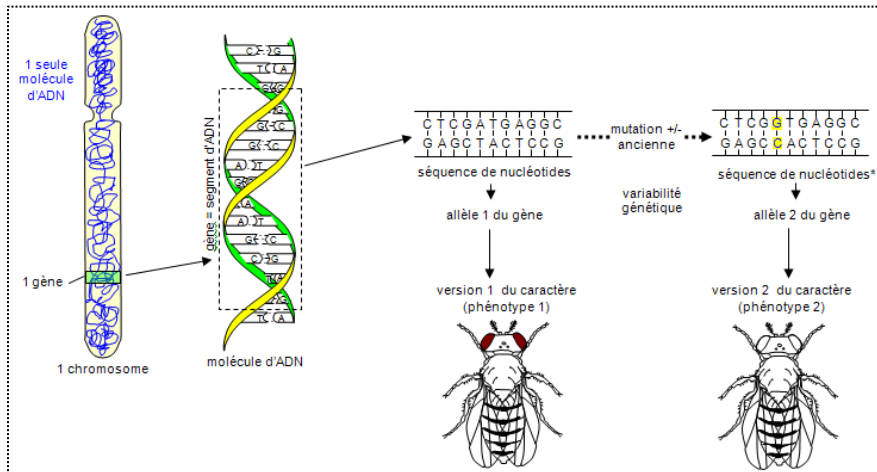
#### 1. Notions de population et du pool génique

**Une population** est un ensemble d'individus appartenant à la même espèce qui vivent dans un domaine géographique déterminé dans lequel chaque individu est capable de s'accoupler et de se reproduire avec chaque autre individu appartenant au groupe.

**Le pool génique** d'une population représente l'ensemble des allèles qui correspondent à l'ensemble des gènes présents chez une population à un moment donné. Le pool génique peut évoluer avec le temps (changement des fréquences alléliques au fil des générations).

**Remarques :**

- Deux populations de deux espèces différentes diffèrent par les gènes présents chez les individus qui composent chacune d'elles.
- Deux populations de la même espèce éloignées dans l'espace ont les mêmes gènes mais elles diffèrent par les fréquences des allèles.
- Les individus de la même population portent les mêmes gènes mais ils ont des allèles différents. On parle ainsi d'un polymorphisme génique (= diversité allélique) qui se traduit par un polymorphisme phénotypique au sein de la population.



#### 2. Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques

Fréquences phénotypiques:

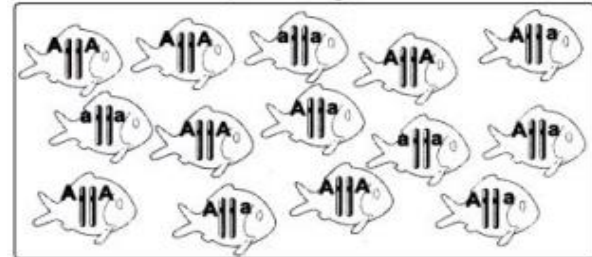
$$f([A]) = \frac{n([A])}{N}$$

$n([A])$  ← nombre d'individus ayant ce phénotype [A]  
 $N$  ← le nombre total des individus

$$f([a]) = \frac{n([a])}{N}$$

<p>Fréquences génotypiques:</p> $f(AA) = \frac{n(AA)}{N} = D$ $f(Aa) = \frac{n(Aa)}{N} = H$ $f(aa) = \frac{n(aa)}{N} = R$	<p>Fréquences alléliques:</p> $f(A) = p = \frac{2 \times n(AA) + n(Aa)}{2N} = \frac{H}{2} + D$ $f(a) = q = \frac{2 \times n(aa) + n(Aa)}{2N} = \frac{H}{2} + R$
---	---

**Application :** On considère la population ci-dessous. Calculez les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques. (L'allèle A est dominant par rapport à l'allèle a)



**Fréquences phénotypiques :**

.....	.....
.....	.....
.....	.....

**Fréquences génotypiques :**

.....	.....	.....
.....	.....	.....
.....	.....	.....

**Fréquences alléliques :**

.....	.....
.....	.....
.....	.....







**Application (test de Khi 2)**

Chez l'homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N. Une étude portant sur 730 australiens ( $N_1$ ) a donné les résultats suivants :

Génotypes	MM	MN	NN
Effectifs observés	$N_1 = 22$	$N_2 = 216$	$N_3 = 492$

Question : En utilisant le Test de Khi 2, déterminez est ce cette population naturelle est en équilibre d'H-W ou non.

**II. Les facteurs de variation du pool génétique d'une population : les forces évolutives**

Si les fréquences génotypiques et alléliques ne changent pas au fil des générations dans le cas de la population idéale théorique, ce n'est pas forcément le cas pour une population naturelle. Ainsi, la structure génétique d'une population naturelle peut changer avec le temps sous l'influence de plusieurs facteurs dits de variation. Ces derniers sont principalement, *les mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique et les migrations.*

**1. Les mutations**  
**a. Types de mutations**

Une mutation est une modification rare, spontanée (ou induite par un agent mutagène), du matériel génétique.

On distingue les mutations qui affectent les cellules somatiques (donc ne sont pas transmises à la génération suivante), et les mutations des cellules germinales (donc probablement transmises à la génération suivante). **La génétique des populations s'intéresse principalement aux mutations germinales.**

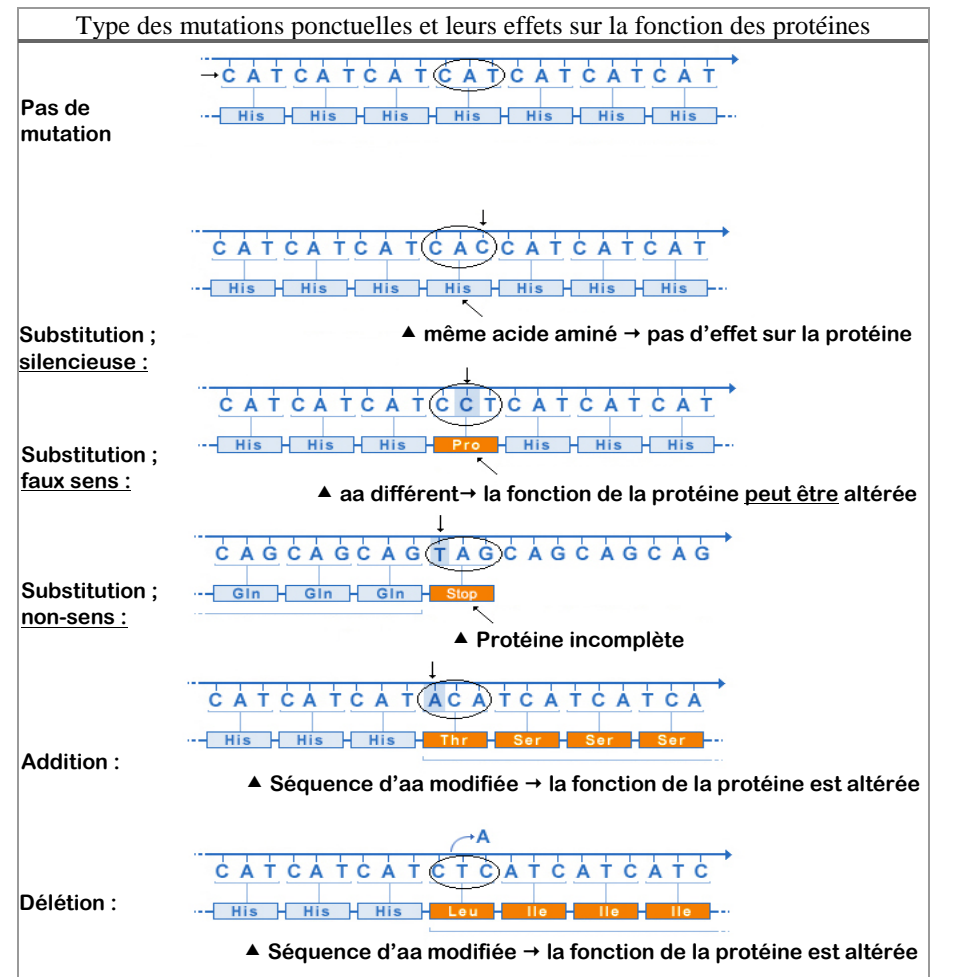
Selon le niveau de structure atteint, on distingue 2 types de mutations :

- **Mutations géniques** : correspondent à un changement au niveau de la séquence d'ADN d'une paire (= **mutation ponctuelle**) ou de plusieurs paires de nucléotides: on distingue la substitution, l'insertion et la délétion.
- **Mutations chromosomiques** : On distingue les anomalies de **structure** et les anomalies du **nombre** :
  - o Les mutations de structure : Elles sont la conséquence d'un réarrangement des chromosomes. On distingue la délétion, la duplication, l'inversion ou la translocation (réciproque ou robertsonniene) d'un segment de chromosome.
  - o Les mutations de nombre : caractérisées par la présence d'un chromosome **en plus** ou **en moins** du jeu chromosomique normal et on parle dans ce cas-là d'**Aneuploïdie** (Trisomie "+1", tétrastome "+2",

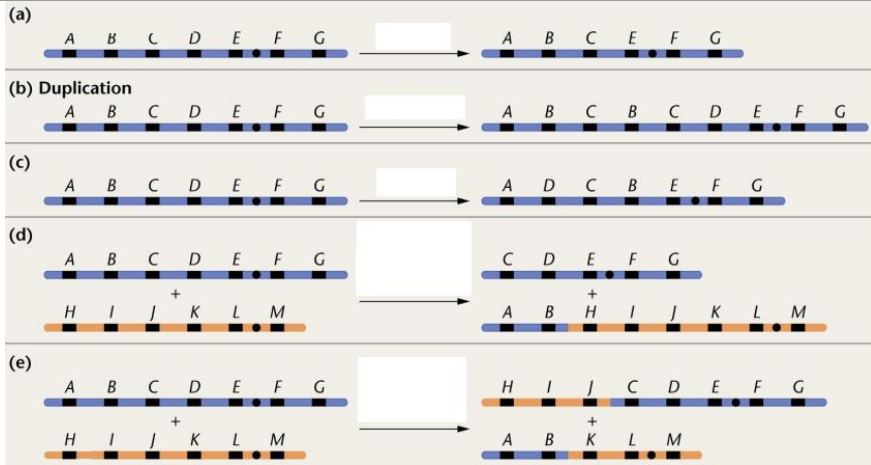
monosomie "-1", ...). Parfois tout un lot haploïde de chromosomes se dédouble (passage de  $2n$  à  $3n$  par exemple) et on parle dans ce cas-là de **polyploïdie**.

**Remarque :**

- Les anomalies de nombre sont parfois appelées mutations génomiques
- Les anomalies chromosomiques peuvent être équilibrées ou non équilibrées. Équilibrées dans le cas où il n'y a ni perte ni gain de matériel génétique avec habituellement pas de traduction clinique. Dans le cas contraire, on parle d'anomalie déséquilibrée qui s'accompagne le plus souvent de manifestations cliniques.
- Les mutations peuvent être "neutres" c-à-d sans impact sur le phénotype par rapport aux autres allèles ou "favorables/délétères" en fonction des conditions de l'environnement.



**Mutations chromosomiques de structure.** (Les lettres correspondent à des fragments chromosomiques) ▼

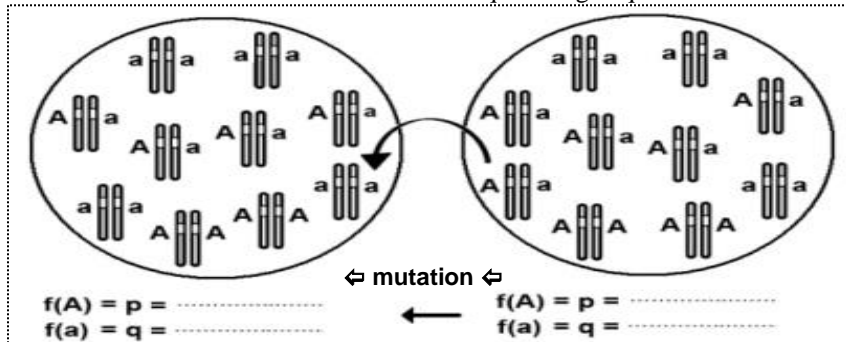


**b. Les mutations en tant que facteur de variation du pool génique des populations**

Taux de mutations chez certains organismes ▼

Espèce	Taille du génome (pb)	Taux de mutation par pb et par réplication	Taux de mutation par génome et par réplication
<i>Escherichia coli</i>	$4.6 \times 10^9$	$5.4 \times 10^{-10}$	0.0025
Bactériophage $\lambda$	$4.9 \times 10^4$	$7.7 \times 10^{-8}$	0.0038
<i>Caenorhabditis elegans</i>	$8.0 \times 10^7$	$2.3 \times 10^{-10}$	0.018
Souris	$2.7 \times 10^9$	$1.8 \times 10^{-10}$	0.49
Homme	$3.2 \times 10^9$	$5.0 \times 10^{-11}$	0.16

Effet de la mutation sur les fréquences géniques ▼

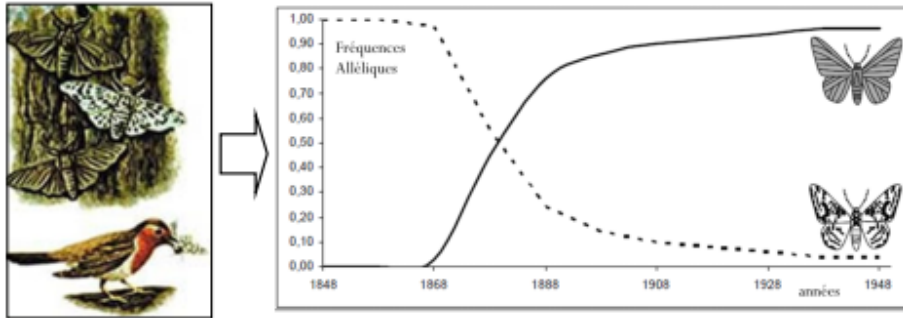


**Bilan :** Mutations et génétique des populations

La fréquence des mutations est très faible, donc son influence sur la variation de la fréquence des allèles reste très faible lorsqu'on s'intéresse à une ou quelques générations seulement. Mais au fil des générations son effet va sensiblement augmenter surtout chez les organismes qui ont une reproduction rapide.

Une mutation transforme un allèle en un autre, nouveau ou déjà présent dans la population. Les mutations sont donc une source de diversité génétique au sein des populations par la création de nouveaux allèles ou gènes.

**2. La sélection naturelle**  
**a. Notion de sélection naturelle**



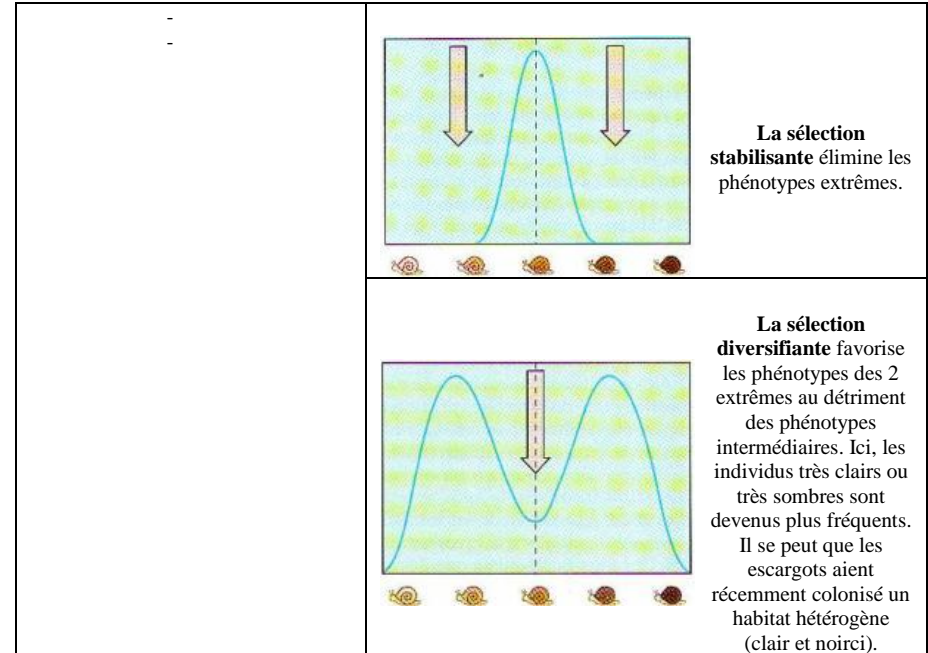
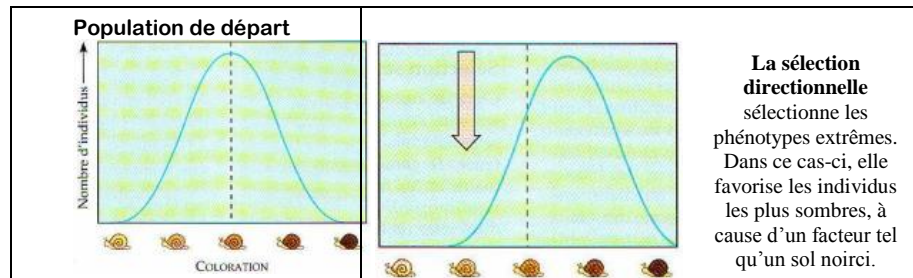
↳ **La sélection naturelle** est un tri effectué par les conditions de l'environnement (les prédateurs, la compétition, la sécheresse, la chaleur, le froid, ...) en faveur des formes les plus aptes à survivre et à se reproduire. Les formes qui ne s'adaptent pas sont éliminées.

La sélection naturelle tend à augmenter ou à diminuer la fréquence d'un allèle selon sa valeur adaptative avec les conditions du milieu. Ainsi, la fréquence d'un allèle responsable d'un phénotype avantageux (favorable à la survie ou à la reproduction) augmente au fil des générations et vice versa.

**b. Types de sélection naturelle**

Il existe .....

- La sélection .....
- La sélection .....
- La sélection .....



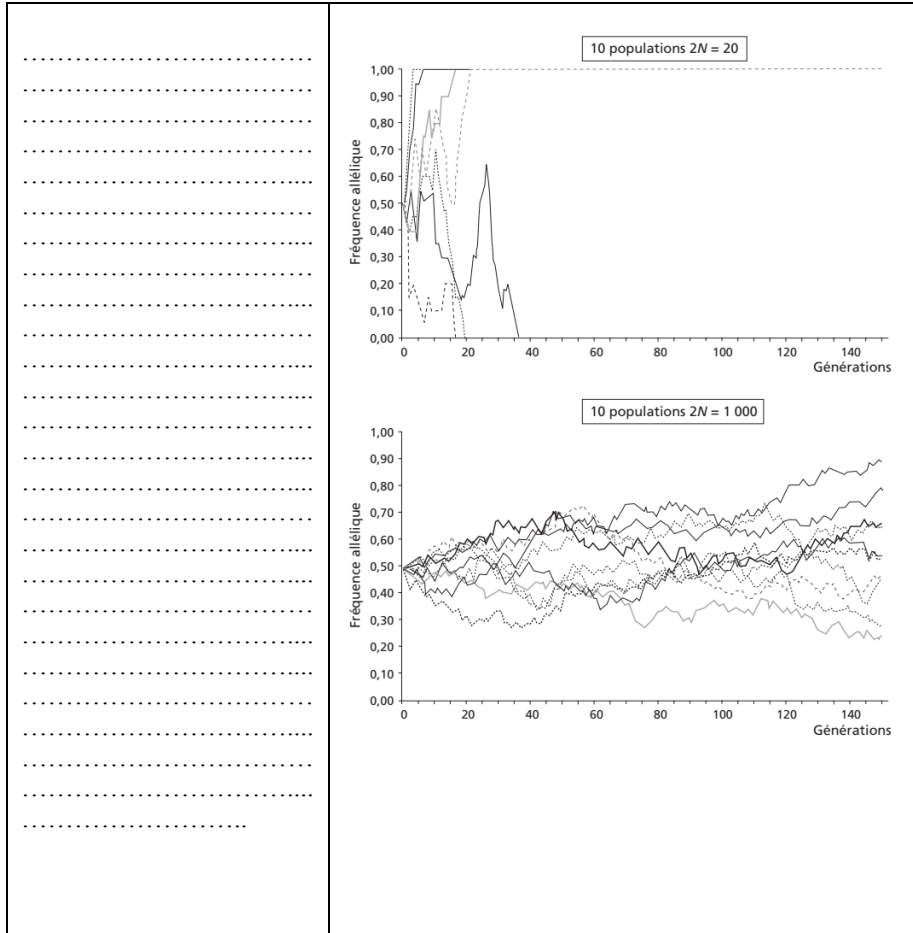
*Types de sélection naturelle*

**Remarque**

Si les mutations sont la source de la variabilité génétique (par création de nouveaux allèles), la sélection naturelle, par son mécanisme sélectif, tend à favoriser ou à défavoriser les phénotypes mutants.

**3. La dérive génétique : une modification aléatoire des fréquences alléliques**  
**a. Notion de dérive génétique**

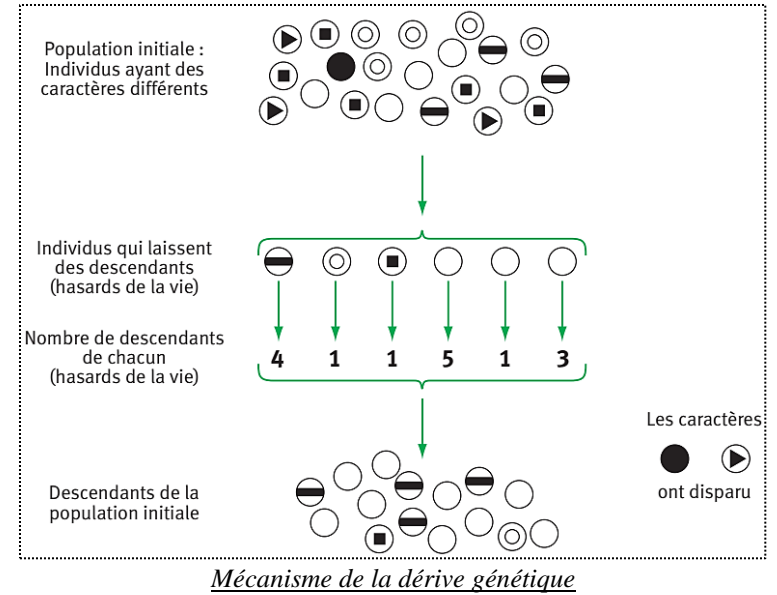
Le document suivant représente l'évolution de la fréquence d'un allèle donné dans des populations différentes par la taille. Cet allèle ne procure ni avantage ni désavantage pour les individus qu'ils le portent (= on parle d'un allèle neutre).



☞ **La dérive génétique** est une modification aléatoire (au hasard) de la fréquence des allèles au fil des générations. Elle conduit, avec le temps, à la **disparition** ou à la **fixation** de certains allèles. Elle se produit de façon plus marquée lorsque l'effectif de la population est faible.

☞ **Explication du phénomène de dérive génétique :**

Dans une population, il est inévitable que certains allèles ne soient pas transmis à la génération suivante à cause de l'échantillonnage aléatoire des gamètes à chaque génération. Ce phénomène est encore amplifié si l'on tient compte du fait que certains adultes n'auront pas de descendance. Ces variations peuvent aller jusqu'à la disparition de certains allèles, ce qui a pour conséquence directe la diminution du nombre d'allèles d'un gène dans la population.

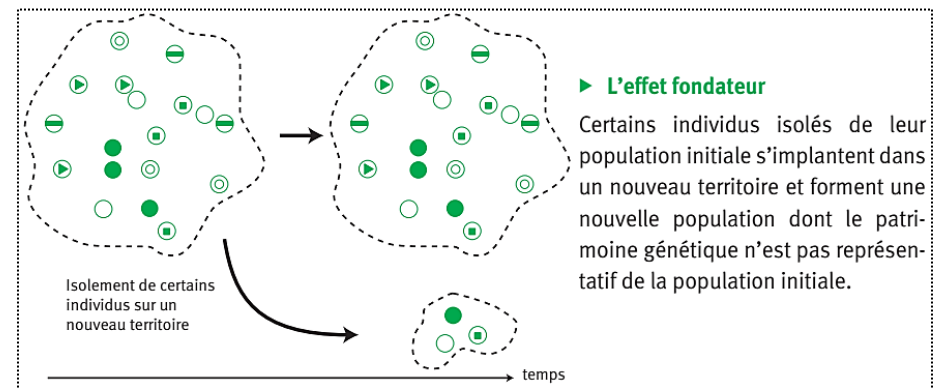


☞ **A retenir** ; la dérive génétique :

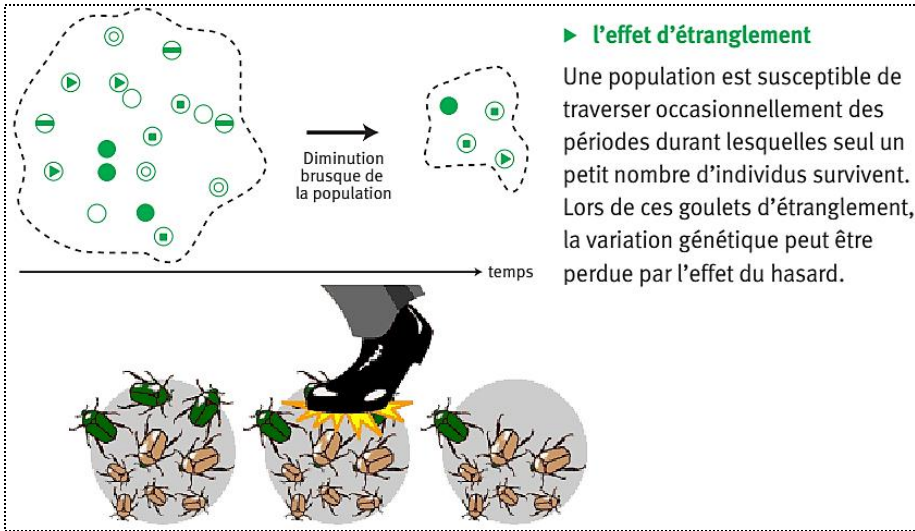
- Change les fréquences alléliques d'une façon aléatoire avec le temps.
- Réduit la diversité génétique en éliminant certains allèles.
- A un effet inversement proportionnel à la taille de population.
- Peut fixer dans une très petite population des allèles délétères (c'est le cas de certaines populations Humaine où la fréquence d'une maladie héréditaire est élevée).

☞ **b. Des cas extrêmes de la dérive génétique :**

La dérive génétique s'exerce plus facilement sur une petite population. Deux situations peuvent mener à la réduction de l'effectif d'une population : **l'effet fondateur** et **l'effet d'étranglement** :



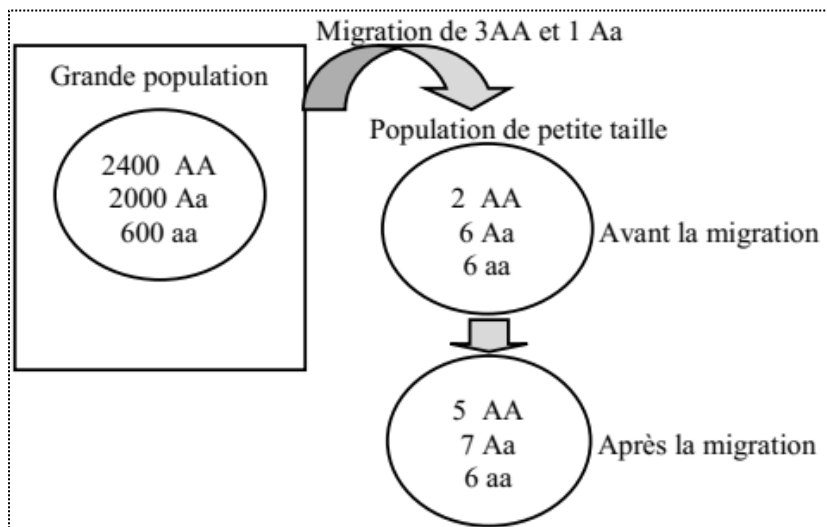




**4. La migration : flux génétique entre deux populations de la même espèce**

La migration est le déplacement des individus d'une population à une autre. Dans la nature les populations d'une même espèce ne sont pas génétiquement isolées (c-à-d qu'elles sont interfécondes). Il se produit à chaque génération des échanges d'adultes, d'embryons, de gamètes, de graines ou des grains de pollens pour les végétaux. Ces flux géniques sont généralement d'autant plus importants que les populations sont proches géographiquement. Ces échanges limitent la divergence génétique entre les populations.

**a. Le modèle insulaire (continent-île)**



Le modèle insulaire, comme exemple de **migration unidirectionnelle**, assure un flux des allèles dans un seul sens ; entre une population de grande taille dite **population du continent** et une population de petite taille dite **population de l'île**. Ce flux de gènes conduit à la modification ..... qui voit sa structure génétique évoluer vers celle de la population du continent. La structure génétique de cette dernière ne change pas.

**b. Calcul des nouvelles fréquences alléliques dans la population de l'île après l'arrivée des migrants**

Si à chaque génération, la population de l'île (avec un effectif  $N$ ) reçoit  $n$  individus de la population du continent, on peut calculer le flux migratoire  $m$  (correspondant à la proportion des migrants arrivant dans la population de l'île), comme suit:

$$m = n / (N + n)$$

Si à une génération donnée  $G_0$ , les fréquences alléliques pour les allèles d'un même gène sont différentes dans les deux populations, soit:

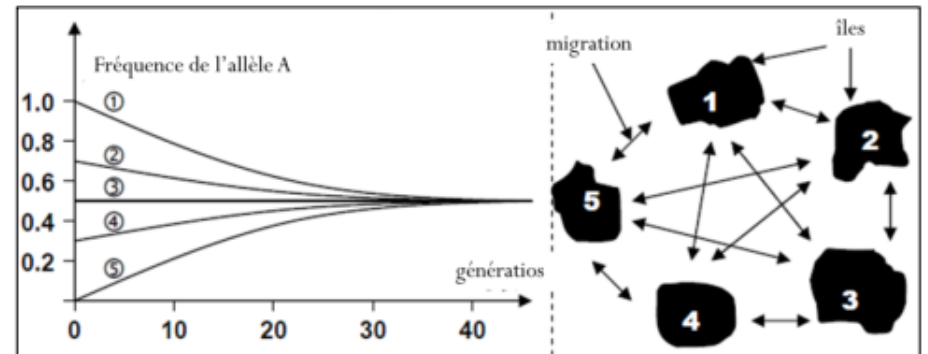
- $pm$  fréquence de l'allèle A dans la population du continent à la génération  $G_0$  ;
- $p_0$  fréquence de l'allèle A dans la population de l'île à la génération  $G_0$ .

La fréquence de l'allèle A ( $pi$ ) dans la population de l'île à la génération suivante  $G_1$  sera

$$pi = (1 - m) p_0 + m \cdot pm$$

Avec  $1-m$  la proportion des migrants dans la population de l'île.

**c. Le modèle d'archipel**



Le modèle d'archipel, comme modèle de **migration multidirectionnelle**, suppose que les structures génétiques des populations (populations des îles juxtaposées= archipel) deviennent de plus en plus similaires au fur et à mesure que les individus continuent à migrer entre ces populations. Dans l'exemple de la figure ci-haut, la fréquence de l'allèle A tend à devenir identique dans les 5 populations au fil des générations.

☞ **A retenir** : les migrations :

- Augmentent la diversité génétique au sein de la population qui reçoit les migrants et ce à cause de l'arrivée de nouveaux allèles.
- Diminuent les divergences génétiques entre la population originaire des migrants et celle qui les reçoit.

### III. La notion de l'espèce

#### 1. Critères pour définir une espèce

Pour qu'un ensemble d'individus peuvent appartenir à une espèce donnée, ils doivent posséder en commun un certain nombre de critères. Ces derniers peuvent être des critères morphologiques, écologiques, physiologiques, moléculaires. Cependant le critère essentiel est celui d'interfécondité avec l'obtention d'une descendance viable est fertile.

#### 2. Vers une définition de l'espèce

Une espèce est une population ou un ensemble de populations dont les individus peuvent se reproduire entre eux et engendrer une descendance viable et féconde. Les individus appartenant à la même espèce ont beaucoup de critères en commun ; à savoir des critères morphologiques, écologiques, physiologiques, moléculaires.

**Annexe : Table de Khi-Deux**

$\alpha$	0.90	0.80	0.70	0.50	0.30	0.20	0.10	0.05	0.02	0.01
1	0,0158	0,0642	0,148	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635
2	0,211	0,446	0,713	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210
3	0,584	1,005	1,424	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,341
4	1,064	1,649	2,195	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277
5	1,610	2,343	3,000	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086
6	2,204	3,070	3,828	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812
7	2,833	3,822	4,671	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475
8	3,490	4,594	5,527	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090
9	4,168	5,380	6,393	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,666
10	4,865	6,179	7,267	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209
11	5,578	6,989	8,148	10,341	12,899	14,631	17,275	19,675	22,618	24,725
12	6,304	7,807	9,034	11,340	14,011	15,812	18,549	21,026	24,054	26,217
13	7,042	8,634	9,926	12,340	15,119	16,985	19,812	22,362	25,472	27,688
14	7,790	9,467	10,821	13,339	16,222	18,151	21,064	23,685	26,873	29,141