

# La génétique des populations

## I- Introduction :

## Qu'est-ce que la génétique des populations : doc 1 page 7

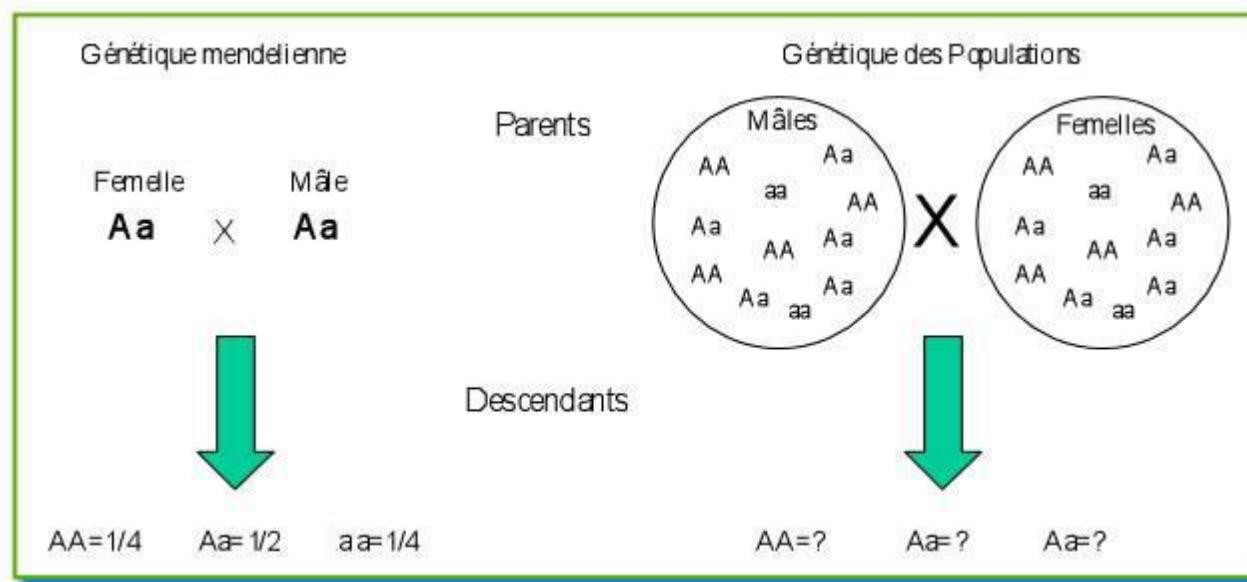
La génétique des populations étudie la variabilité génétique présente dans et entre les populations avec 3 principaux objectifs :

1- mesurer la variabilité génétique, appelée aussi diversité génétique, par la fréquence des différents allèles d'un même gène.

## 2- comprendre comment la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre

3- comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique évolue au fil des générations.

Si la génétique mendélienne se base sur des croisements contrôlés par un expérimentateur, la génétique des populations étudie les proportions des génotypes au sein d'un ensemble d'individus issus de croisements non contrôlés entre de nombreux parents. C'est donc une application des principes de base de la génétique mendélienne à l'échelle des populations fig.1.



## Problématiques :

- **Qu'est qu'une population ? et quelles sont ses caractéristiques ?**
  - **Quels sont les lois statistiques permettant d'étudier la transmission des caractères au sein de la population ?**
  - **Quels sont les facteurs de variation de la population ?**

## II- Notion de population et pool génétique : doc 2page 7



### A-Qu'appelle-t-on une population ?

Une population est un ensemble d'individus d'une espèce dont les individus occupent une aire géographique commune et se reproduisent entre eux d'une façon aléatoire (panmixie) et ne se reproduisent pas avec les populations voisines.

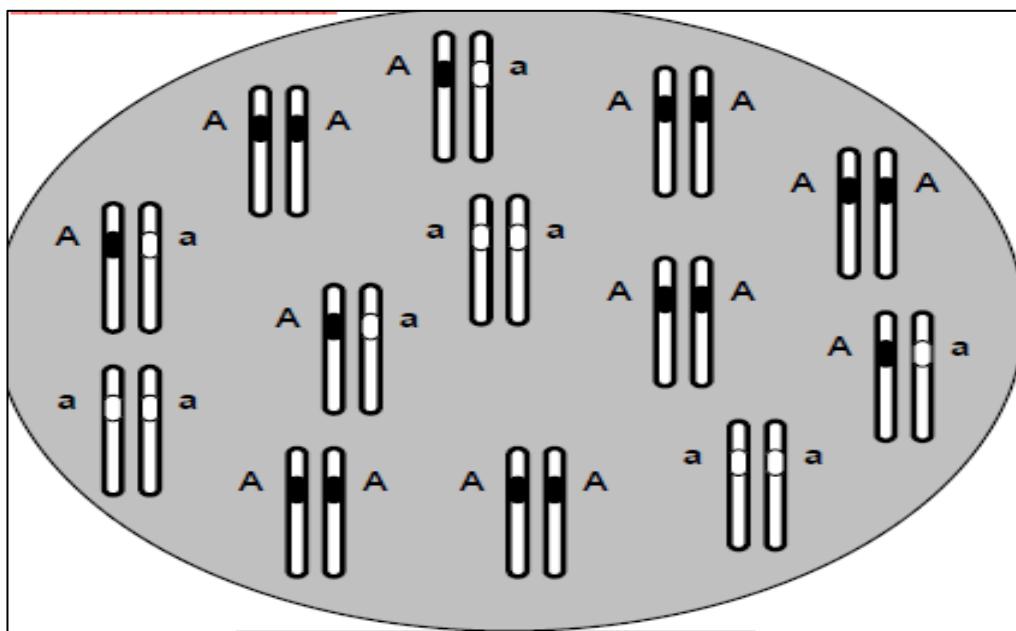
### B-Qu'est-ce qu'un pool génétique ?

Ensemble des allèles d'un ou plusieurs gènes de tous les individus de la population.

### C-Exemple de Calcul des fréquences des allèles dans une population en utilisant la méthode des probabilités :

#### • Exercice 1 page 13 :

Le schéma suivant représente le pool génétique d'une population constitué par 13 individus répartis selon leurs génotypes :



#### Réponses :

1- Fréquences des phénotypes :  $f [a] = 3/13$        $f [A] = 10/13$

2- Fréquence des génotypes :

$f(AA) = D = 6/13$ ,  $f(Aa) = H = 4/13$ ,  $f (aa) = R = 3/13$

### 3- Fréquence des allèles :

1<sup>ère</sup> méthode :

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

$$f(A) = D + H/2 = 6/13 + 4/2 \times 13 = 0.62$$

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

$$f(a) = R + H/2 = 3/13 + 4/2 \times 13 = 0.38$$

2<sup>ème</sup> méthode :

$$f(A) = \frac{(2 \times 6) + 4}{2 \times 13} = 0.62 \quad f(a) = \frac{(2 \times 3) + 4}{2 \times 13} = 0.38$$

On déduit donc la formule suivante :

$$\text{La fréquence d'un allèle dans une population} = \frac{2 \times \text{nombre de gènes homozygotes} + 1 \times \text{nombre de gènes hétérozygotes}}{2 \times \text{Nombre total des individus}}$$

#### Remarque :

Il est difficile de trouver une population totalement isolé des autres (Magot dans le rif et l'Atlas, Arganier au Maroc, Léopard de l'Atlas...). Donc cette définition reste théorique car en réalité les populations changent en permanence sous l'influence de plusieurs facteurs (mutations, migration, facteurs écologiques...) ce qui fait évoluer son pool génétique. A cause de ces difficultés, on considère une population théorique en état d'équilibre.

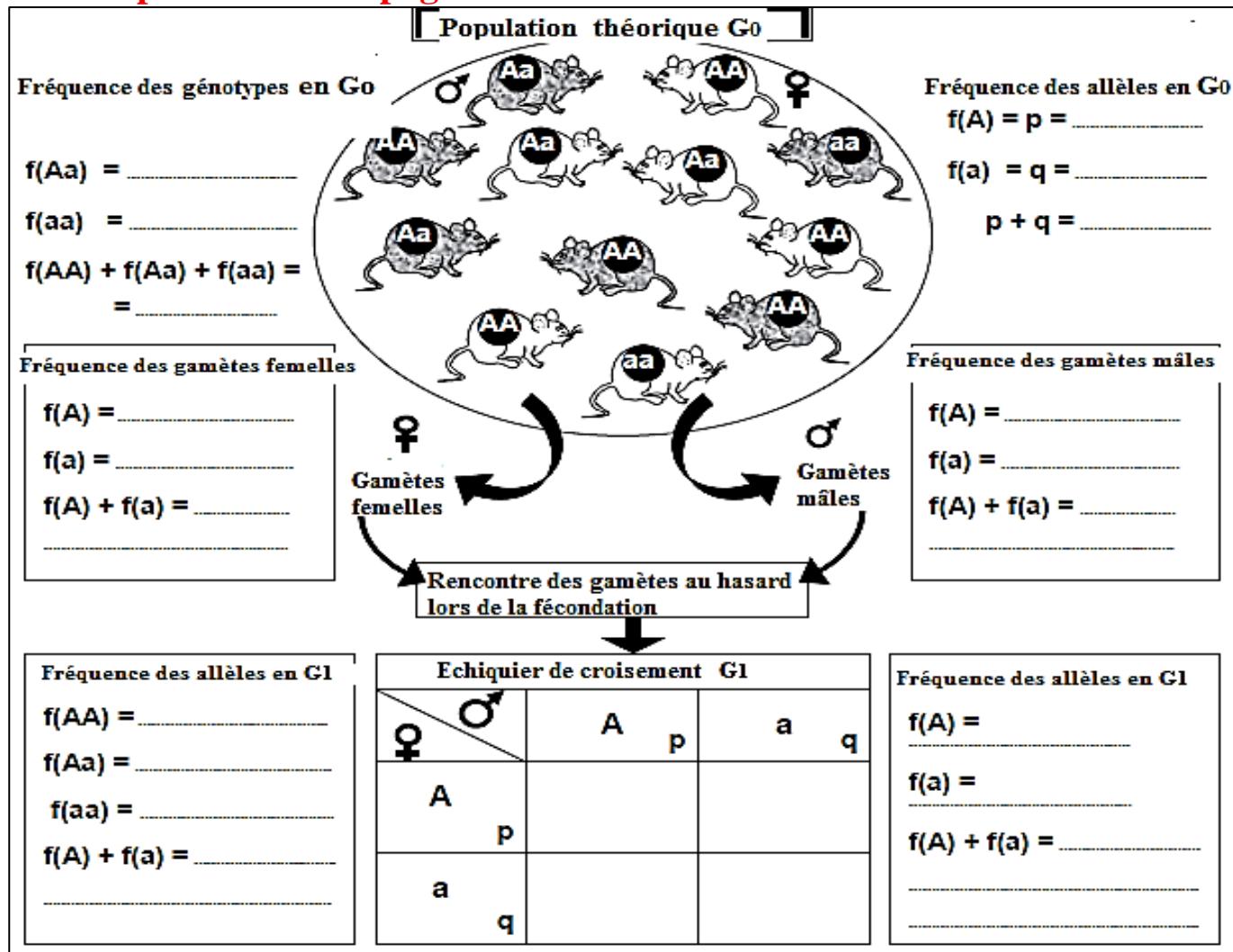
## III- Equilibre et loi de Hardy –Weinberg : activité 2 doc 1 page 11

### A-Les conditions de l'application de la loi de Hardy-Weinberg :

- l'espèce est diploïde.
- elle a une reproduction sexuée.
- les croisements entre les individus se font de façon aléatoire (**panmixie**) et la rencontre des gamètes se fait au hasard (**pangamie**).
- le nombre d'individus est infini.
- absence de croisement entre les individus des différentes générations.
- absence de toute forme de sélection : tous les génotypes ont la même probabilité de survie et ont la même fécondité.
- la population est fermée, c'est à dire qu'il n'y a ni immigration (individus provenant d'une autre population) ni émigration (individus qui quittent la population d'origine).
- absence de mutation pouvant influencer la fréquence des allèles.
- la méiose est normale, c'est-à-dire que les hétérozygotes A/a produisent autant de gamètes portant A/ que de gamète portant a/.

## B- la loi de Hardy –Weinberg :

### B1 exemple : exercice 2page 13



#### 1) La fréquence des génotypes et des phénotypes en G<sub>0</sub> :

##### Des génotypes :

$$f(AA) = D = 6/12, f(Aa) = H = 4/12, f(aa) = R = 2/12$$

La fréquence des génotypes est égale chez les deux sexes :  $D + H + R = 12/12 = 1$

##### Des allèles :

$$f(A) = p = D + H/2 = 8/12 = 0,66, f(a) = q = R + H/2 = 4/12 = 0,33$$

$$p + q = D + H + R = 1$$

fréquence des gamètes mâles et femelles :  $f(A) = p$   $f(a) = q$

#### 2) la fréquence des génotypes en G<sub>1</sub> à partir de l'échiquier :

$$f(AA) = p \times p = p^2 = D$$

$$f(Aa) = (p \times q) + (p \times q) = 2pq = H$$

$$f(aa) = q \times q = q^2 = R$$

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = D + H + R = p^2 + 2pq + q^2 = (p + q)^2 = 1$$

##### La fréquence des allèles en G<sub>1</sub> :

$$f(A) = f(AA) + f(Aa)/2 = D + H/2 = p^2 + (2pq)/2 = p^2 + pq = p(p + q)$$

Puisque  $(p + q) = 1$  donc  $f(A) = p$

$$f(a) = f(aa) + f(Aa)/2 = R + H/2 = q^2 + (2pq)/2 = q^2 + pq = q(p + q)$$

Puisque  $(p + q) = 1$  donc  $f(a) = q$

## Conclusion :

Pour une population théorique en équilibre, les fréquences des génotypes, des phénotypes et des allèles restent constantes d'une génération à l'autre. On dit que la population est **en équilibre selon Hardy-Weinberg**.

Dans ce cas, les fréquences des génotypes (pour un gène à deux allèles) sont liées aux fréquences des allèles par la relation suivante :

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

p: fréquence de l'allèle A.

q : fréquence de l'allèle a.

avec  $f(A/A) = p^2$  ,  $f(a/a) = q^2$  ,  $f(A/a) = 2pq$

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

## IV- Application de la loi de Hardy – Weinberg sur la transmission de certains caractères héréditaires :

### 1-Cas des gènes autosomales :

#### A -Cas de gène dominant :

##### **a-Exemple : Groupe sanguin ou facteur Rhésus :**

On désigne le facteur sanguin **Rhésus (Rh)** par deux allèles : l'allèle D et d.

L'allèle D est dominant responsable sur le phénotype **[Rh+]**

L'allèle d est récessif responsable sur le phénotype **[Rh-]**

En 1906 une étude porté sur **400** individu dans la région du basque en Espagne a montré que **230** d'entre eux sont **[Rh+]**.

**Question :** En appliquant la loi **hardy-Weiberg** sur cette population

- 1- Calculer la fréquence de l'allèle récessif d et de la l'allèle dominant D
- 2- Calculer les fréquences des différents génotypes DD ; dd ;Dd.
- 3- Quelle est la proportion des **[Rh+]** hétérozygotes.

#### **Solution**

##### **1- La fréquence de l'allèle d (q) :**

L'effectif des individus **[ Rh-]** dans cette population est :  $400 - 230 = 170$

Donc  $f(dd) = f([Rh-]) = q^2 = 170/400 = 0,425$

$f(d) = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,425} = 0,65$  .

##### **la fréquence de l'allèle D (p) :**

(nous considérons la population en équilibre  $\rightarrow p+q=1$  Donc  $p=1-q$ )

$f(D) = p = 1-q = 1 - 0,65 = 0,35$ .

## 2- La fréquence des génotypes :

$$f(DD) = p^2 = (0,35)^2 = 0.122$$

$$f(dd) = q^2 = (0.65)^2 = 0.423$$

$$f(Dd) = 2pq = 2 \times 0.65 \times 0.35 = 0.455$$

## 3- Proportion des [Rh+] hétérozygotes :

$$\frac{f(Dd)}{f(Dd) + f(DD)} \times 100 = \frac{2pq}{2pq + p^2} \times 100 = 78.86 \% \quad (181 \text{ individu})$$

### Exemple 2 : maladie de mucoviscidose :

« Dans une population équilibré 1 enfant parmi 3000 est atteint d'une maladie héréditaire appelé mucoviscidose, causé par un allèle récessif non lié au sexe » :

1- Donnez le génotype possible des individus normaux en justifiant votre réponse (utilisez le symbole m+ pour désigner l'allèle dominant)

2- Calculez la fréquence des individus atteints dans cette population.

3- Calculez la fréquence des individus hétérozygotes dans cette population.

### Solution :

1-Si les individus normaux sont de lignée pure « homozygote  $\rightarrow m+//m+$

Si les individus normaux sont hybrides « hétérozygote »  $\rightarrow m+//m$

2- la fréquence des individus atteints dans cette population :

$$f(mm) = \frac{1}{3000} = 3,3 \cdot 10^{-4}$$

3- fréquence des individus hétérozygotes dans cette population :

$$f(m+//m) = 2pq$$

on doit calculer q et p .

$$\rightarrow f([m]) = f(mm) = q^2 \text{ donc } f(m) = \sqrt{q^2} \rightarrow q = \sqrt{3,3 \cdot 10^{-4}} = 0.018$$

$$\text{on a } p = 1 - q = 1 - 0.018 \rightarrow p = 0.982$$

$$\text{Donc } f(m+//m) = 2 \times (0.982 \times 0.018) = 0.035$$

## B- Cas de codominance :

### Exemple : le système sanguin MN chez l'Homme : page 15

« Chez l'Homme le système du groupes sanguin MN est sous le contrôle de l'expression de deux allèles M et N codominants . Une étude portant sur 730 aborigènes australiens a donné les résultats statistiques suivants :

**22 MM + 216 MN + 492 NN**

- 1) Calculer les fréquences des différents génotypes dans cette population.
- 2) Calculez les fréquences des allèles M et N dans cette population :
  - Si on considère que cette population est en équilibre de Hardy – Weinberg
- 3) Calculez les fréquences des différents génotypes attendus
- 4) Calculez le nombre de tous les génotypes attendus selon la loi de Hardy – Weinberg
- 5) Est-ce que la population est en équilibre  
(utilisez le test  $\chi^2$  voir principe doc 4 page 13)

## Solution :

- 1) **Fréquence des différents génotypes dans la population :**

$$D = f(MM) = \frac{\text{nombre d'individu MM}}{\text{nombre total d'individus}} = 22/730 = 0.03 \rightarrow f(MM) = 0.03$$

$$R = f(NN) = \frac{\text{nombre d'individu NN}}{\text{nombre total d'individus}} = 492/730 = 0.67 \rightarrow f(NN) = 0.67$$

$$H = f(MN) = \frac{\text{nombre d'individu MN}}{\text{nombre total d'individus}} = 216/730 = 0.29 \rightarrow f(MN) = 0.29$$

- 2) **La fréquence des allèles M et N :**

$$f(M) = p = D+H/2 = 0.03 + 0.29/2 = 0.175$$

$$f(N) = q = R+H/2 = 0.67 + 0.29/2 = 0.815$$

**Donc on trouve**

$$p+q = 0.175 + 0.815 = 0.99 = 1$$

- 3) En considérant que la population est en équilibre, on va calculer les fréquences des génotypes théoriques « attendues » selon l'équation de Hardy - Weinberg (  $p^2 + 2pq + q^2$  ) :

$$\text{La fréquence théorique du génotype MM} = p^2 = (0.175)^2 = 0.03 \quad f(MM) = 0.03$$

$$\text{La fréquence théorique du génotype NN} = q^2 = (0.815)^2 = 0.66 \quad f(NN) = 0.66$$

$$\text{La fréquence théorique du génotype MN} = 2pq = 2 \times (0.175 \times 0.815) = 0.28 \quad f(MN) = 0.28$$

- 4) Le nombre théorique des génotypes :

$$MM = N \times p^2 = 730 \times 0.03 = 21,9$$

$$NN = N \times q^2 = 730 \times 0.66 = 481,8$$

$$MN = N \times 2pq = 730 \times 0.28 = 204,4$$

## Hypothèse :

**Il n'y a pas de différence entre les valeurs observées et les valeurs théoriques**

- 5) Test d'équilibre de la population  $\chi^2$  : (voir principe doc 4 page 13)  
**→Calcul de la valeur de  $\chi^2$**

$$\chi^2 = (E_{MM}o - E_{MM}t)^2/E_{MM}t + (E_{NN}o - E_{NN}t)^2/E_{NN}t + (E_{MN}o - E_{MN}t)^2/E_{MN}t$$

$E_o$  = les nombres observés     $E_t$  = les nombres théoriques

$$X^2 = (22-21,9)^2/730 + (492-481,8)^2/481,8 + (216-204,4)^2/204,4$$

$$X^2 = 0,87$$

→ Lecture de  $\chi^2$  sur la tableau (valaur  $\chi^2$  seuil):

→ La valeur du degré de liberté de dll :

ddl = le nombre des génotypes - nombre des allèles = 3-2 = 1

→ Marge d'erreur  $\alpha = 0,05 = 5\%$

$\alpha$	0,90	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,02	0,01	0,001
ddl									
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

→ La valeur seuil lue sur le tableau est : 3.841

→ La valeur  $\chi^2$  calculée est : 0,87

→  $\chi^2$  calculée <  $\chi^2$  seuil lue d'après le tableau

Conclusion : L'hypothèse est confirmée → la population est en équilibre.  
Elle obéit à la loi de Hardy – Weinberg.

2- Cas des gènes liés aux chromosomes sexuelles :

## a- 1<sup>er</sup> exemple : page 15

« chez la drosophile la couleur des yeux est liée à un gène porté sur le chromosome sexuel X possédant deux allèles : l'allèle w récessif responsable de couleur blanche et l'allèle dominant w+ responsable de la couleur rouge .

Dans une population de laboratoire, il a été trouvé 170 males à yeux rouges et 30 yeux blancs .

Calculez la fréquence des allèles w et w+ chez les mâles.

- 1) Pouvez-vous en déduire leur fréquence dans la population totale ? sous quelles conditions ?
- 2) Quel pourcentage de femelles aurait alors les yeux blancs dans cette population ?

Réponses :

1) Le génotype des mâles ♂ à yeux rouges est X w + Y (ils possèdent un seul allèle)

donc  $f(w+) = 170/200 = 0,85 \rightarrow p_{w+}$

Le génotype des mâles à yeux blancs est (X w Y)  $\rightarrow q_w$

donc  $f(w+) = 30/200 = 0,15$

2)...Oui mais dans des conditions bien précis :

- on suppose que la population est en équilibre

- les deux sexes sont en nombre égal dans la population : 2/3 de chromosomes X sont portés par des femelles, et 1/3 par les mâles.

Donc dans ce cas  $f(A) = p = p_{\sigma}^{\sigma} / 3 + 2p_{\Omega}^{\Omega} / 3$

$f(a) = q = q_{\sigma}^{\sigma} / 3 + 2q_{\Omega}^{\Omega} / 3$

si les fréquences sont égales dans les deux sexes alors :

$p_{\sigma}^{\sigma} = p_{\Omega}^{\Omega} = p_{w+} = 0,85$        $p_{\sigma}^{\sigma}$  : fréquence des allèles A et a chez le mâle.

$q_{\sigma}^{\sigma} = q_{\Omega}^{\Omega} = q_w = 0,15$        $q_{\sigma}^{\sigma}$  : fréquence des allèles A et a chez la femelle

3) Le génotype des femelles ♀ à yeux blancs dans cette population est donc XwXw (possède les deux allèles du gène)

Donc la fréquence de l'allèle blanc est  $(q_w)^2 = (0,15)^2 = 0,0225$ . D'où le % de femelles qui aurait les yeux blancs dans cette population est 2,25 %

## b--2<sup>ème</sup> exemple : page 15

Une maladie héréditaire de l'homme, l'hémophilie, est due à un gène récessif lié au sexe qui est présent dans 1% des gamètes d'une population donnée.

- 1- Quelle est la fréquence attendue d'hommes hémophiles ?
- 2- Quelle est la fréquence attendue d'hommes non hémophiles ? que
- 3- Quelle est la fréquence des femmes hémophiles ? que déduisez vous ?

Réponse :

1- L'allèle récessif responsable de la maladie a une fréquence dans la population =1% Donc  $q= 0.01$

Puisque les **hommes hémophiles** porte un seul allèle sur X donc la fréquence attendue de ces hommes est  $q=0.01$ .

2- La fréquence attendue des hommes normaux :

Supposant que la population est en équilibre donc on a  $p+q=1$

$$\rightarrow f(X_NY) = p=1-q=0.99 \quad (\text{femmes normaux} \rightarrow f(XNXN)+f(XNXh)= p^2+2pq)$$

3- la fréquence attendue des femmes **hémophiles** :

Les femmes hémophiles sont homozygotes pour l'allèle responsable de la maladie puisque elle porte deux chromosomes X

$$\text{donc } f(XhXh) = q^2 = (0.01)^2 = 0.0001$$

**Déduction** : La maladie apparaît chez les mâles plus que les femelles.

**c-- 3<sup>ème</sup> exemple : page 17**

Chez la drosophile, la forme des yeux est contrôlée par un locus polymorphe à deux allèles codominants A et B, situés sur le chromosome X. Le caractère « Bar » est gouverné par l'allèle B et l'hétérozygote présente un œil « réniforme ». une population est constitué de :

748 femelles [œil normal]

452 femelles [œil réniforme]

104 mâles [œil bar]

983 mâles [œil normal]

301 mâles [œil bar]

➤ Calculer les fréquences de B

a) Parmi les femelles

b) Parmi les mâles

c) Dans l'ensemble de la population.

**Solution :**

On a un gène à deux allèles portés sur X :  $X_A$  et  $X_B$ , avec **codominance**.

$\text{♀}$ normal	$\text{♀}$ œil réniforme	$\text{♀}$ œil bar	$\text{♂}$ Normal	$\text{♂}$ œil bar
XAXA	XAXB	XBXB	XAY	XBY
748	452	104	983	301
TOTAL $\text{♀} = 1304$			TOTAL $\text{♂} = 1284$	

a) Fréquence de B parmi les femelles  $\text{♀}$

$$F(X_B) = ((2 \times 104) + 452) / (2 \times 1304) \quad (\text{ou } (104+452/2) / 1304) = 0,253$$

b) Fréquence de B parmi les mâles  $\text{♂}$

$$F(X_B) = 301 / 1284 = 0.234$$

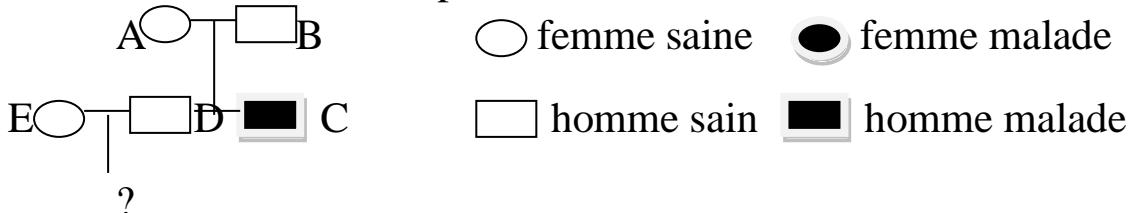
c) Fréquence de B parmi l'ensemble de la population

$$F(X_B) = ((2 \times 104) + 452 + 301) / (2 \times 1304) + 1284 = 0,246 = \text{moyenne pondérée}$$

**Remarque : On peut calculer directement la fréquence chez les ♂ pour un gène lié au sexe (porté sur X).**

### → Exercice d'application sur l'arbre généalogique : polycopie

L'arbre généalogique ci-dessous représente une famille dans laquelle des cas de mucoviscidose sont présents.



On sait d'autre part que la probabilité d'être hétérozygote pour la mucoviscidose s'il n'y a pas d'antécédents familiaux est d'environ 1/25 dans la population.

- 1- La mucoviscidose est-elle une maladie dominante ou récessive ?
  - 2- Quel est le génotype des individus A et B ?
  - 3- Soit m l'allèle muté et M l'allèle non muté.
- Deux individus ont pour génotype Mm (hétérozygotes). Quel est la probabilité pour que leur enfant soit mm ?
- 4- Quelle est la probabilité que la femme E ait un allèle CFTR muté, sachant qu'elle n'a pas d'antécédents familiaux ?
  - 5- Quelle est la probabilité que l'homme D ait un allèle CFTR muté ?
  - 6- Quelle est la probabilité pour que l'enfant des individus D et E soit atteint de mucoviscidose ?

Réponse :

1-les parents A et B sont sains et ont donné l'enfant C malade → la maladie est récessive.

2-Les parents A et B sont donc hétérozygotes (M//m)

3-D'après l'échiquier de croisement

Gamètes		♂		M 1/2		m 1/2	
				MM	[M] 1/4	Mm	[M] 1/4
		M 1/2	m 1/2	Mm	[M] 1/4	mm	[m] 1/4
♀							
M	1/2						
m	1/2						

la probabilité d'avoir un enfant mm de deux parents hétérozygotes est = 1/4.

4-La femme **E hétérozygote** vient de la population sans antécédent familial avec une probabilité de 1/25.

5- Les parents A et B sont hétérozygotes L'homme D de phénotype [M] peut être donc de génotype **MM** ou **Mm** ou **mm** donc la probabilité d'avoir un seul allèle muté **m** chez cet homme est = 2/3.

**6-** la probabilité que l'enfant issu des deux parents **E** et **D** soit atteint de la mucoviscidose est: prob<sup>♀</sup> x prob<sup>♂</sup> x prob enfant **mm** = **1/25 x 2/3 x 1/4 = 0,006**.

### Conclusion

**Dans la plupart des cas le modèle de Hardy – Weinberg nous permet d'avoir une idée sur la structure génétique d'une population naturelle et par conséquent on peut l'utiliser pour faire des prévisions dans plusieurs domaines comme le domaine de la santé...**

Exercices d'évaluation à la maison: exercice 1 et exercice 2.

## V - les Facteurs influençant l'équilibre des populations :

Les conditions de l'équilibre de Hardy-Weinberg restent théoriques car elles ne se réalisent que rarement dans la nature. Donc les populations sont sujettes à des variations dans leurs nombres (qui sont toujours limités) et dans leurs pools génétiques et cela pour plusieurs raisons :

**A- Les mutations** : fig 2-3-4 page 19

**Une mutation est une modification, spontanée, rare et aléatoire, de l'information génétique (modification dans la séquence des nucléotides).**

Elle peut résulter d'erreurs au cours de la duplication de l'ADN ou à cause de facteurs mutagènes (rayonnement ionisants, produits chimiques...).

Dans la majorité des cas la cellule corrige cette mutation (grâce à des enzymes) et seul un petit nombre d'entre elles (entre  $10^{-6}$  et  $10^{-5}$ ) se transmet aux cellules filles.

Chez les êtres pluricellulaires, seul les mutations qui affectent les cellules germinales peuvent se transmettre à la descendance. **→Les mutations sont donc la source aléatoire de la diversité des allèles fondement de la biodiversité.**

On distingue deux types de mutations :

**1 - Les mutations chromosomiques** : Correspondent à des modifications qui affectent la structure ou le nombre des chromosomes.

Ces mutations chromosomiques sont visibles au niveau du caryotype.

\* Quelques exemples : (polycopié)

### ✓ Modification du nombre des chromosomes :

1- Aneuploïdie (ajout d'un chromosome)

2-Polyplioïdie (duplication des chromosomes)

3-Monoploïdie (perte d'un chromosome)

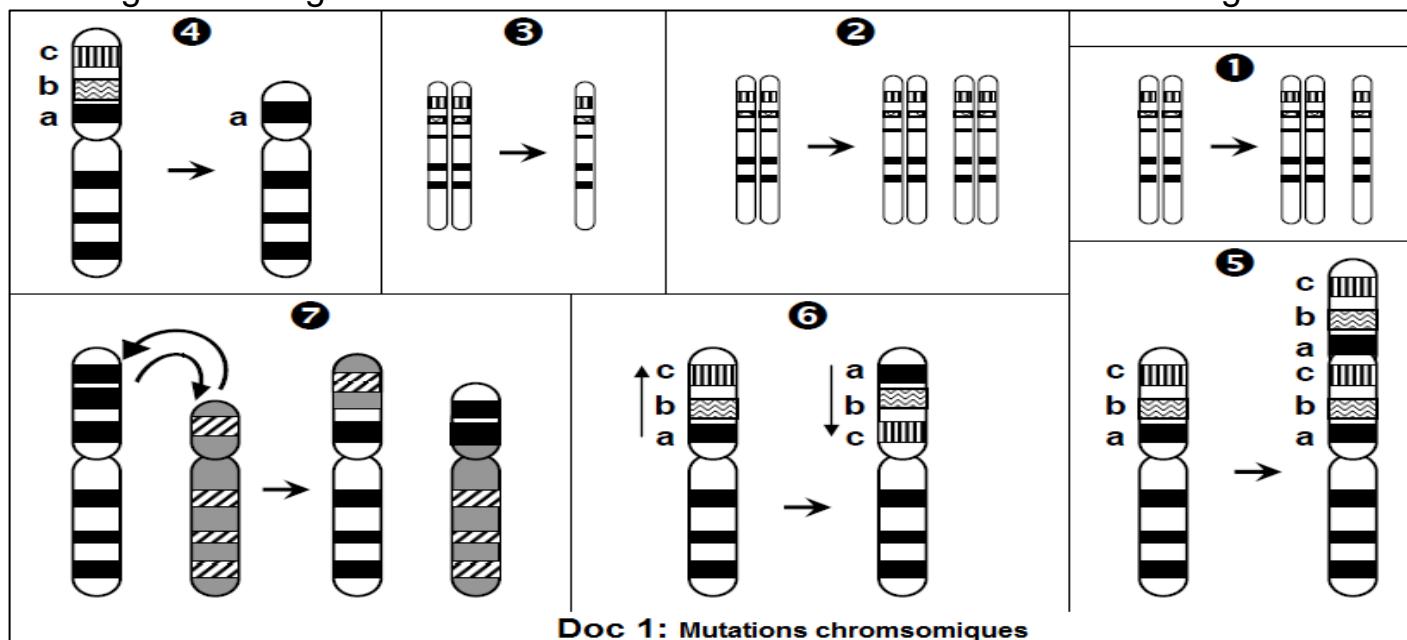
✓ **Modification dans la structure :**

4- perte d'un fragment du chromosome (perte des gènes → mortelle)

5-duplication du fragment des chromosomes ('duplication des gènes')

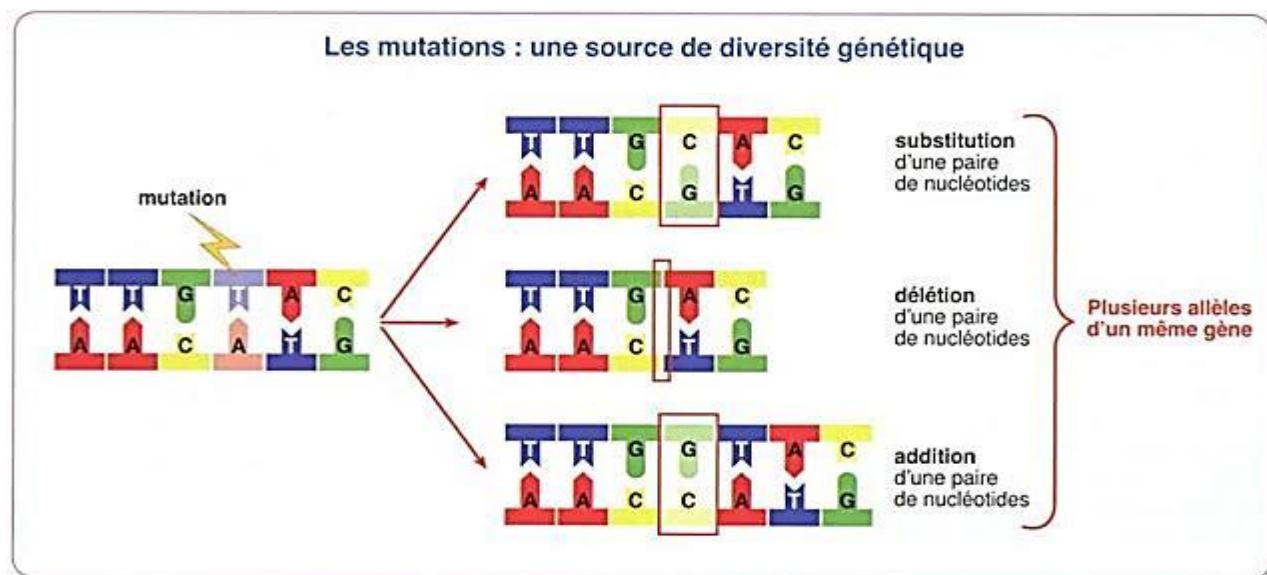
6-inversion des fragments des chromosomes (changement de classement et placement des gènes)

7-echages des fragments du chromosome entre chromatides non homologues



**2-les mutations ponctuelles :** sont de 3types fig5page 21

- Les mutations par **substitution** : changement d'un nucléotide (ou plusieurs) par un autre nucléotide.
- Les mutations par **addition** : insertion d'un nucléotide (ou plusieurs nucléotides) supplémentaire (s).
- Les mutations par **délétion** : perte d'un (ou plusieurs) nucléotide (s).



- **Exemple :** (polycopie) :

L'hémoglobine (protéine  $\beta$ -globuline) chez l'homme est synthétisé sous contrôle de l'allèle HbA, cependant il existe un ensemble d'allèles mutés responsables des maladies en relation avec l'anémie chez l'homme.

Les séquences nucléotidiques ci-dessous représentent différents allèles (séquences non transrites) du gène  $\beta$ -globuline et la séquence des acides aminés correspondants.

- Identifier les différentes mutations en complétant le tableau ci-joint
- Montrez l'importance des mutations ponctuelle dans la diversification des allèles et des phénotypes.

الموئل الماء HbA																						
CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG	الموئل الماء HbA					
His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val	البروتين الماء HbA					
الموئل الماء HbA <sub>1</sub>																						
CAT	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG	الموئل الماء HbA <sub>1</sub>					
His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val	البروتين الماء HbA					
الموئل الماء HbS																						
CAC	CTG	ACT	CCT	GTG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG	الموئل الماء HbS					
His	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val	البروتين الماء HbS					
الموئل الماء HbC																						
CAC	CTG	ACT	CCT	AAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG	الموئل الماء HbC					
His	Leu	Thr	Pro	Lys	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu	Thp	Gly	Lys	Val	البروتين الماء HbC					
الموئل الماء Tha <sub>2</sub>																						
CAT	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	GCC	GTT	ACT	GCC	CTG	TGG	GGC	AAG	GTG	الموئل الماء Tha <sub>2</sub>					
His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser	Ala	Val	Thr	Ala	Leu							البروتين الماء Tha <sub>2</sub>			
الموئل الماء Tha <sub>3</sub>																						
CAC	CTG	ACT	CCT	GGG	AGA	AGT	CTG	CCG	TTA	CTG	CCC	TGT	GGG	GCA	AGG	TGA	الموئل الماء Tha <sub>3</sub>					
His	Leu	Thr	Pro	Glu	Arg	Ser	Leu	Pro	Leu	Leu	Pro	Cys	Gly	Ala	Arg					البروتين الماء Tha <sub>3</sub>		
الموئل الماء Tha <sub>4</sub>																						
CAC	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	CTC	TGC	CGT	TAC	TGC	CCT	GTG	GGG	CAA	GGT	الموئل الماء Tha <sub>4</sub>					
His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Lru	Cys	Arg	Tyr	Cys	Pro	Val	Gly	Gln	Gly	البروتين الماء Tha <sub>4</sub>					

Réponse :

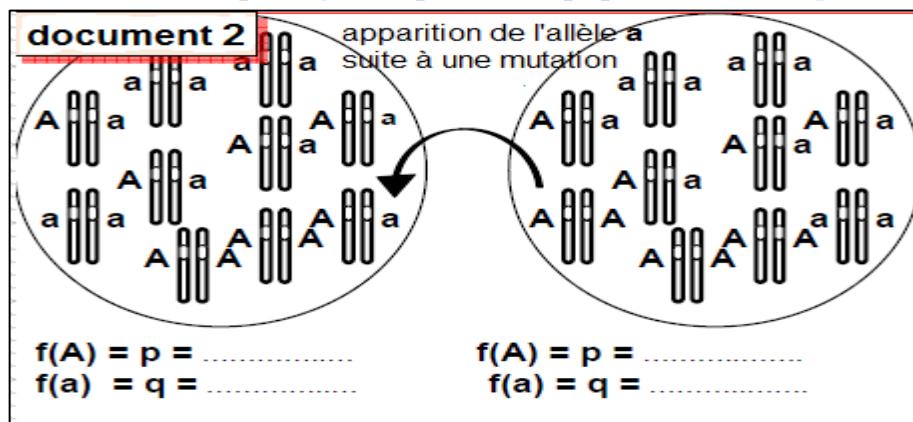
Allèle	changement au niveau de l'allèle	resultat sur la protéine	type de mutation
HbA <sub>1</sub>	substitution de C par T	rien	Silencieuse
HbS	substitution de la base 14 A par T	substitution d'un acide aminé par un autre	Faux sens
HbC	substitution de la base 13G par A	substitution d'un acide aminé par un autre	Faux sens
Tha <sub>2</sub>	substitution de la base 41 G par A	arrêt de traduction	Non sens
Tha <sub>3</sub>	délétion de la base 14 A	changement de tous les acides aminés à partir du lieu de mutation	délétion ou perte
Tha <sub>4</sub>	Addition de la base 22 C	changement de tous les acides aminés à partir du lieu de mutation	Addition ou ajout

- La relation entre la fréquence des mutations et la variation de la fréquence des allèles dans la population : polycopié

Le tableau suivant montre la fréquence des mutations chez quelques organismes :

Organisme	Fréquence des mutations
Bactériophage	$2.5 \cdot 10^{-9}$
Escherichia coli	$2 \cdot 10^{-8}$
mais	$2.9 \cdot 10^{-4}$
Drosophile	$2.6 \cdot 10^{-5}$

Le dessin suivant montre une interprétation schématique sur l'influence d'une mutation sur le pool génétique d'une population. Complétez le schéma et déduire.

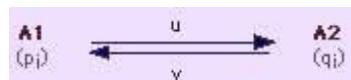


Analyse :

- \* on constate que la fréquence des mutations est généralement très faible, mais à travers plusieurs générations elle sera significative.
- \* dans une population la mutation est réversible de A vers a ou de a vers A.

**Exemple :** Soit un couple d'allèles  $A_1$  et  $A_2$  de fréquences respectives  $p_t$  et  $q_t$  à la génération  $t$  ; soit  $u$  le taux de mutation directe de  $A_1$  vers  $A_2$  à chaque génération et  $v$  le taux de mutation réverse de  $A_2$  vers  $A_1$ .

On définit le **taux de mutation** comme la probabilité pour qu'une mutation particulière apparaisse par gamète et par génération.



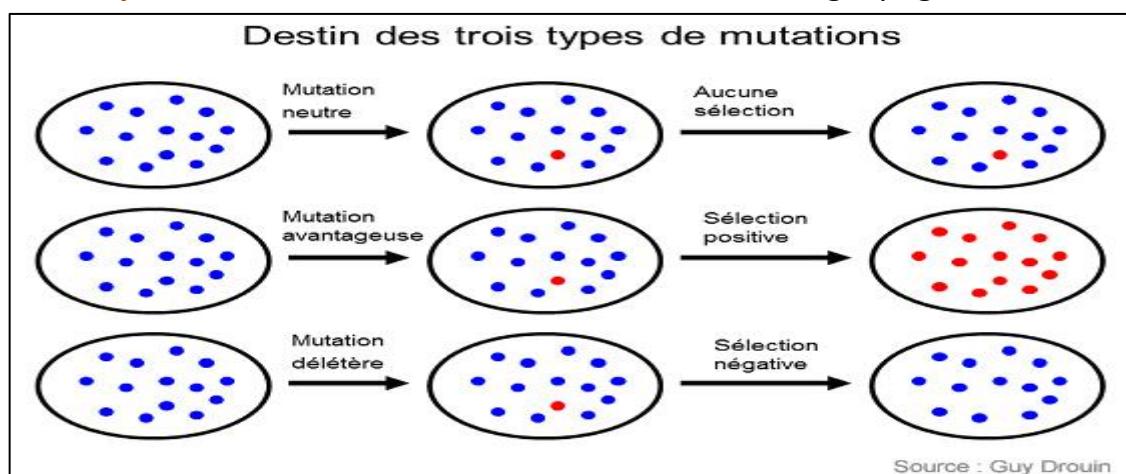
la fréquence d'un allèle  $A_1$ , une génération après mutation ( $p_{i+1}$ ) correspond à la fréquence d'un allèle  $A_1$  de la génération précédente (fréquence  $p_i$ ) qui n'aurait pas muté (probabilité égale à  $1-u$ ) ou à un allèle  $A_2$  (de fréquence  $q_i$ ) qui aurait muté en  $A_1$  (probabilité  $v$ ).

$$p_{i+1} = (1-u) p_i + v q_i$$

$$q_{i+1} = (1-v) q_i + u p_i$$

➤ **Conclusion : La mutation est le phénomène qui permet l'apparition des nouveaux allèles et donc la source aléatoire de la diversité des allèles et par conséquent la diversité des phénotypes**

**Remarque :** la sélection et le devenir des mutations fig 6 page 21



## B- la sélection naturelle :

### 1-Mise en évidence de la selection naturelle :

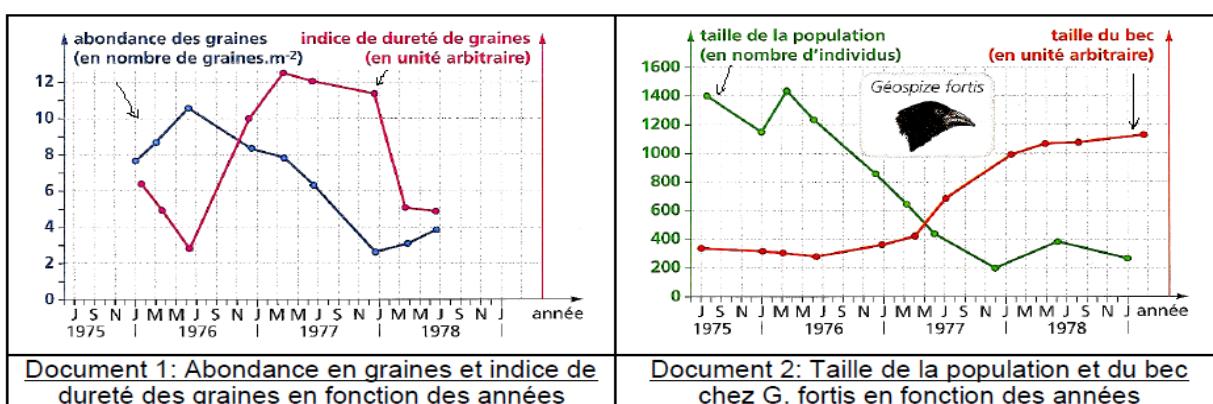
#### « l'évolution de la taille du bec au sein de la population des pinsons de Darwin »

Les îles Galápagos abritent quatorze espèces différentes de géospizes (pinsons de Darwin) qui se différencient par la taille de leur corps et de leur bec. Parmi ces espèces, Géospize fortis présente une variabilité de la taille du bec. Les individus à gros bec sont capables de se nourrir de graines dures contrairement aux individus à petit bec qui ne se nourrissent que de graines tendres.

Des études génétiques ont permis d'identifier le gène contrôlant la grosseur du bec.

Plusieurs allèles de ce gène existent dans la population.

L'année 1976 - 1977 a été marquée par une sécheresse importante provoquant une modification des caractéristiques des graines, aliment principal de l'espèce Geospize fortis.



Mme DOUHERET - Collège Asa Paulini - pdouheret@ac-lyon.fr - <http://svtsite.free.fr/>

#### 1- Décrire les variations observées dans les deux graphes

#### 2- Explique l'évolution de la taille du bec au sein de la population des pinsons éospize fortis. Et déduire le mécanisme mis en jeu dans cette évolution

Réponses :

1- Doc 1 : montre qu'à partir de la fin de 1975 il y a augmentation de la quantité des graines et diminution de l'indice de dureté mais à partir de juin 1976 il y'a une diminution progressive de l'abondance des graines avec augmentation de son indice de dureté

Doc 2 : en parallèle avec les variations décrites dans le doc 1, le nombre d'individus dans la population de pinson diminue progressivement à partir de 1975 et à partir de 1977 on constate une augmentation progressive de la taille des becs chez les pinsons.

2- Au cours de la sécheresse, il y a une raréfaction des ressources alimentaires. Les graines présentes sont plus dures. Avoir un bec plus grand permet de se nourrir plus facilement lorsque les graines sont dures. Les individus vont alors survivre plus facilement et se reproduire davantage. Les pinsons à petit bec sont morts en raison de l'inadaptation de la taille de leur bec aux seules graines dures présentes. On peut donc supposer que seuls les pinsons à gros bec se sont reproduits et ont ainsi transmis l'allèle responsable du caractère gros bec à la descendance, d'où une augmentation de la grosseur moyenne du bec dans la population à la génération suivante. C'est un exemple de sélection naturelle qui s'effectue ici en faveur des pinsons à gros bec.

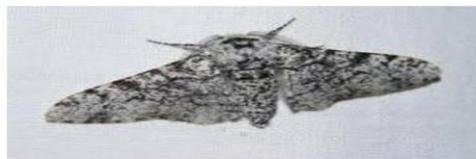
**Définition de la sélection naturelle :** C'est la sélection de certains individus de la population par les conditions du milieu de vie du fait d'une meilleure capacité de survie et d'une meilleure capacité de reproduction.

## II- Etude d'un Exemple : La Phalène du bouleau

### Exercice 2 :

Lisez le document suivant :

La phalène du bouleau est un papillon nocturne qui est caractérisé par deux sous-espèces :



*Biston betularia*



*Biston carbonaria*

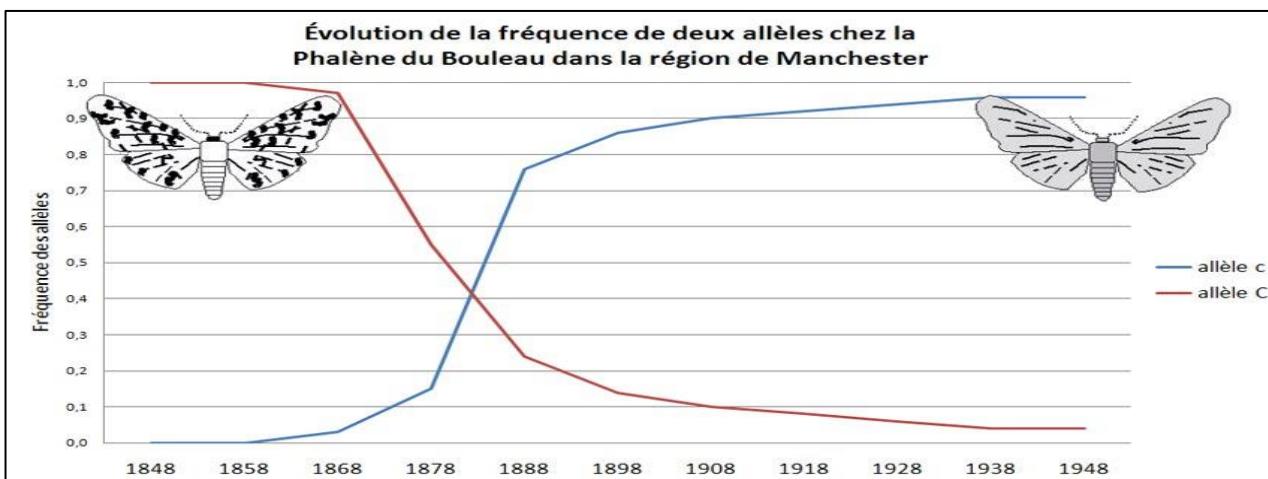
Pendant le jour, les phalènes s'immobilisent sur les troncs d'arbres ; elles sont alors des proies faciles pour les oiseaux.

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 19<sup>ème</sup> 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 20<sup>ème</sup> 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 quand à elle largement majoritaire dans les régions industrielles.

- 1) Quelle relation semble exister entre la couleur des phalènes et leur milieu de vie ?
- 2) Comment pourriez-vous expliquer cette variation (2 sous-espèces) en vous basant sur la théorie de Darwin ?



Réponse :

- 1- Dans les zones polluées les arbres se sont noircis par la pollution, cela permet aux individus de la variété « papillons sombres » de se camoufler et d'échapper aux oiseaux prédateurs, leur taux va donc augmenter d'une génération à l'autre (ont plus de chance de survivre et de se reproduire).
- 2- a- Avant 1868, la fréquence de l'allèle (c) était égale à 1 et au cours du temps elle a diminué progressivement pour atteindre une valeur proche de 0 en 1948 (**disparition ou extinction de l'allèle c**).

Par contre la fréquence de l'allèle (C) était presque nulle avant 1868, et à partir de cette date elle a augmenté progressivement pour atteindre une valeur proche de 1 (**fixation de l'allèle (C)**).

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

- les papillons sombres portant l'allèle muté C sont mieux camouflés sur les arbres pollués, et s'échappent bien aux prédateurs, cela augmente leur **chance de survivre et de se reproduire**, ainsi elles transmettent leurs allèles de manières **avantageuses** aux générations suivantes.  
C'est ce qui explique l'augmentation de la fréquence de l'allèle C de génération en génération
- les papillons claires portent l'allèle sauvage c, sont des proies faciles dans les zones non pollués pour les oiseaux prédateurs ; leurs chance de survivre et de se reproduire et à transmettre leurs allèles aux générations suivantes sont très faible, cela explique la diminution de la fréquence de l'allèle c de génération en génération jusqu'à sa disparition.

**- Synthèse : L'environnement influence l'évolution de la population en sélectionnant les individus ayant les phénotypes (qui résultent de l'expression de leur génome) les mieux adaptés à leurs survies et à leurs reproductions entraînant ainsi l'augmentation de la fréquence de ces phénotypes : ce phénomène est appelé sélection naturelle**

Exercice à la maison :

La Phalène du bouleau ou géomètre du bouleau (*Biston betularia*) est un papillon nocturne des régions tempérées (où les températures ne sont pas extrêmes, c'est-à-dire ni torrides, ni glaciales). Cette espèce doit son nom au fait qu'on la trouve souvent posée sur le tronc des bouleaux, où il s'abrite des prédateurs (principalement des oiseaux).

Les adultes vivent 5 à 6 jours (sans se nourrir) après avoir passé plusieurs mois à l'état de chenille à se gaver de feuilles. Les femelles copulent le jour de leur sortie de la chrysalide et pondent dans les deux jours qui suivent. Les mâles, comme tous les autres papillons nocturnes, volent la nuit, attirés à des kilomètres par les phéromones des femelles posées sur les arbres. Le cycle de vie de cette espèce dure un an.

Le phalène du bouleau présente deux phénotypes, un clair (typica) et un sombre (carbonaria).



Phénotype sombre (carbonaria)



Phénotype clair (typica)

Le phénotype sombre a été observé pour la première fois à Manchester en 1848, mais rapidement il a envahi toutes les régions industrielles de l'Angleterre où il représentait en 1895 aux alentours de 98% du total des individus de l'espèce dans les régions voisines à Manchester.

- a- Sachant que le gène codant pour la couleur est portée par un autosome et que l'allèle responsable de la couleur sombre (C) domine l'allèle responsable de la couleur clair (t), calculez la fréquence de l'allèle t en 1895 (on suppose que la population est panmictique).
- b- Peut-on considérer l'évolution de la population (entre 1848 et 1895) due au hasard ? Dans la négative, proposez une hypothèse expliquant cette évolution.
- On peut calculez le taux des mutations à travers les générations grâce à la relation suivante :

$$v = 1 - \left( \frac{q_t}{q_0} \right)^{\frac{1}{n}}$$

v: taux de mutation.

qt: fréquence de l'allèle mutant au temps t.

q0: fréquence de l'allèle sauvage dans la population initiale.

n: nombre de générations.

c- Sachant que la fréquence du phénotype sombre était de 0.01 en 1848, et en supposant que la mutation est irréversible et qu'elle a lieu à chaque génération, calculez le taux de mutation entre 1848 et 1895.

d- Ce résultat confirme-t-il votre hypothèse ? Justifiez votre réponse.

Durant le 19ème siècle, on a observé une corrélation entre la fréquence du phénotype sombre et la pollution industrielle qui a provoqué la disparition des lichens des troncs d'arbres et le noircissement de ces derniers.

e- Proposez une nouvelle hypothèse qui explique la diminution de la fréquence de la forme claire et l'augmentation de la fréquence de la forme sombre à travers les générations dans la région de Manchester. sachant que les principaux prédateurs sont les oiseaux.

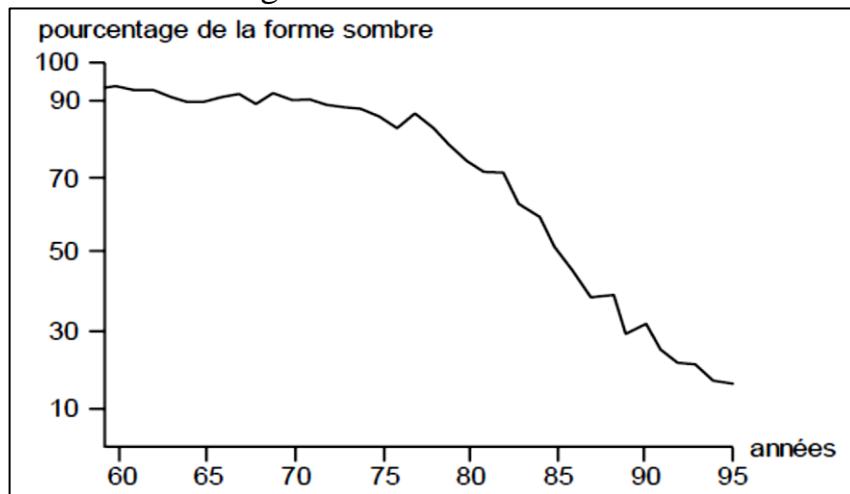
Pour comprendre les causes de ces variations, Kettlewell a récolté (en 1955) un grand nombre de phalènes du bouleau des deux phénotypes, les a marqués au ventre avec de la peinture, puis les a relâchés dans deux forêts voisines, une polluée par la fumée des usines et l'autre nom polluée. Après quelques jours, il a ramassé de nouveau les papillons dans les deux forêts (la récolte des papillons se faisant au hasard) et il a compté le nombre d'individus marqués et non marquées des deux phénotypes. Les résultats obtenus sont résumés dans les tableaux suivants :

	Forme sombre	Forme claire	Total
Nombre d'individus relâchés	473	496	969
Nombre d'individus marqués et récoltés de nouveau	30	62	92
Pourcentage d'individus marqués et récoltés de nouveau	6,3%	12,5%	-
Forêts nom polluée			

	Forme sombre	Forme claire	Total
Nombre d'individus relâchés	154	64	218
Nombre d'individus marqués et récoltés de nouveau	82	16	98
Pourcentage d'individus marqués et récoltés de nouveau	52,3%	25	-
Forêts polluée			

f- Après l'analyse des tableaux, montrez que ces résultats confirment la dernière hypothèse proposée.

Dans les années cinquante du vingtième siècle, les autorités anglaises ont promulgué des lois pour lutter contre la pollution de l'air, ce qui a fait diminuer les fumées des usines, la disparition du noircissement des arbres et la réapparition des lichens sur les troncs des arbres. Le graphique ci-dessous montre l'évolution du pourcentage de la forme sombre entre 1960 et 1995 dans une région industrielle.



g- Ces données confortent-elles votre réponse précédente ? Justifiez votre

**Réponse. :**

a- La fréquence du phénotype [C] est de 0.98, donc la fréquence du phénotype [t] est égale à  $1-0.98 = 0.02$

Le génotype des papillons dont le phénotype est [t] est forcément t/t (car l'allèle t est récessif). Donc la fréquence de l'allèle t est égale à :

$$q = \sqrt{0.02} = 0.141$$

b- Au cours de la période étudié, l'évolution de la population se fait toujours dans même le sens, celui qui fait augmenter la fréquence du phénotype [C]. Donc cette évolution ne peut pas être due au hasard.

Pour expliquer l'augmentation de la fréquence du phénotype [C], on peut supposer la survenue (à travers les générations) de mutations du gène responsable de la couleur des papillons

c-

Année	Forme sombre [C] C/C ou C/t	Forme claire [t] t/t	Fréquence de l'allèle t (q)	Fréquence de l'allèle C (p)
1848	0.01	0.99	$q = \sqrt{0.01} = 0.1$	$p = 1 - q = 1 - 0.1 = 0.9$
1895	0.859	0.02	$q = \sqrt{0.02} = 0.141$	$p = 1 - q = 1 - 0.141 = 0.859$

$$v = 1 - (q_t / q_0)^{1/n}$$

$$q_t = 0.859 \quad q_0 = 0.995 \quad n = 1895 - 1848 = 47$$

$$v = 1 - \left( \frac{0.859}{0.995} \right)^{\frac{1}{47}} = 0,003 = 3.12 \cdot 10^{-3}$$

d- Cette évolution nécessite un taux de mutation égale à  $0.00312$  soit  $3.12 \cdot 10^{-3}$ , alors que le taux de mutation dans la nature est généralement compris entre  $10^{-6}$  et  $10^{-5}$ . Donc l'hypothèse proposée est fausse.

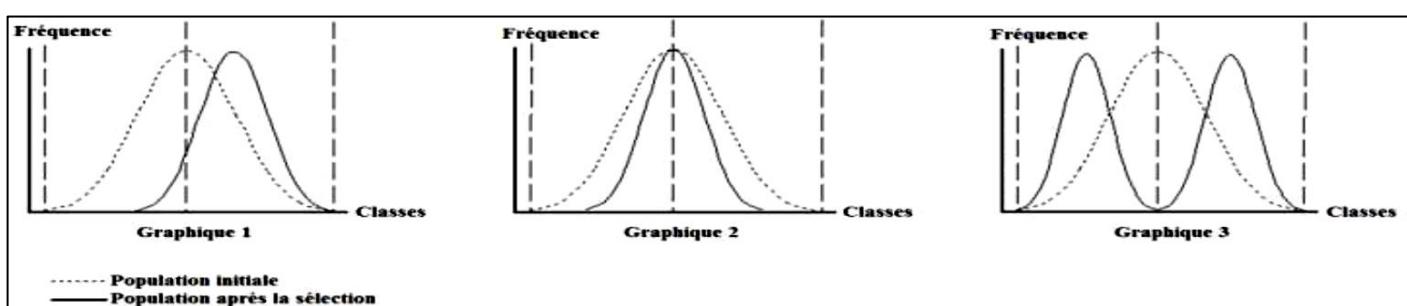
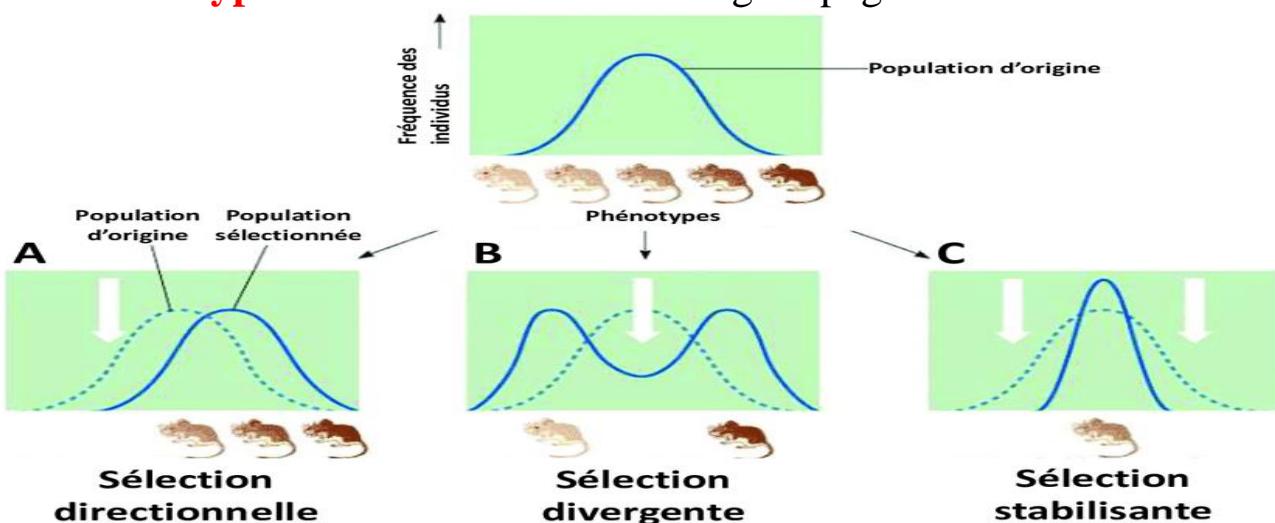
e- Le noircissement des troncs d'arbres (dû à la pollution) a rendu les papillons clairs plus visible aux prédateurs (les oiseaux) alors que les papillons sombres se camouflaient mieux dans ces nouvelles conditions, ce qui a entraîné l'augmentation de la fréquence de la forme sombre au dépend de la forme claire.

f- Dans la forêt non polluée, le pourcentage des individus clairs, marqués et récoltés de nouveau, est à peu près le double du pourcentage des individus sombres, marqués et récoltés de nouveau, alors que dans la forêt polluée on observe le contraire.

**On conclut** donc que la forme claire est plus adaptée à vivre dans la forêt non polluée alors que la forme sombre est plus adaptée à vivre dans la forêt polluée, ce qui confirme l'hypothèse proposée.

g- Après la promulgation des lois protégeant l'environnement, on remarque une diminution importante de la fréquence de la forme sombre. Cela est dû à la diminution des émissions industrielles et donc la réduction progressive du noircissement des troncs de bouleau ce qui les rend mal adaptés à la survie de la forme sombre.

### 3- Mode et type de sélection naturelle : fig4-5 page 29



- Dans le graphique 1, on observe l'élimination des phénotypes qui se trouvent dans l'un des extrémités (gauche dans cet exemple) : on parle dans ce cas **de sélection directionnelle**.
- Dans le graphique 2, on observe l'élimination des phénotypes qui se trouvent dans les deux extrémités : on parle dans ce cas **de sélection stabilisante**.
- Dans le graphique 3, seul les phénotypes qui se trouvent dans les deux extrémités sont conservés : on parle dans ce cas **de sélection divergente**.

### Problématique :

Sous l'influence conjuguée des mutations et de la sélection naturelle, les fréquences tendent à se stabiliser à des valeurs d'équilibre. Mais même si on suppose que les conditions écologiques restent stables, l'équilibre n'est jamais atteint car l'effectif de la population est limité. Quel est donc l'influence du nombre d'individus d'une population ?

## C- Dérive génétique :

### 1- Exemple :

Pour comprendre la répartition de certains allèles dans une population étudions une population humaine : les Huttérites. Ce 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 (vivre seulement de leurs propres ressources) sans se marier avec les personnes étrangères.

Mc Lellan et ses collaborateurs 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	2 % 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.

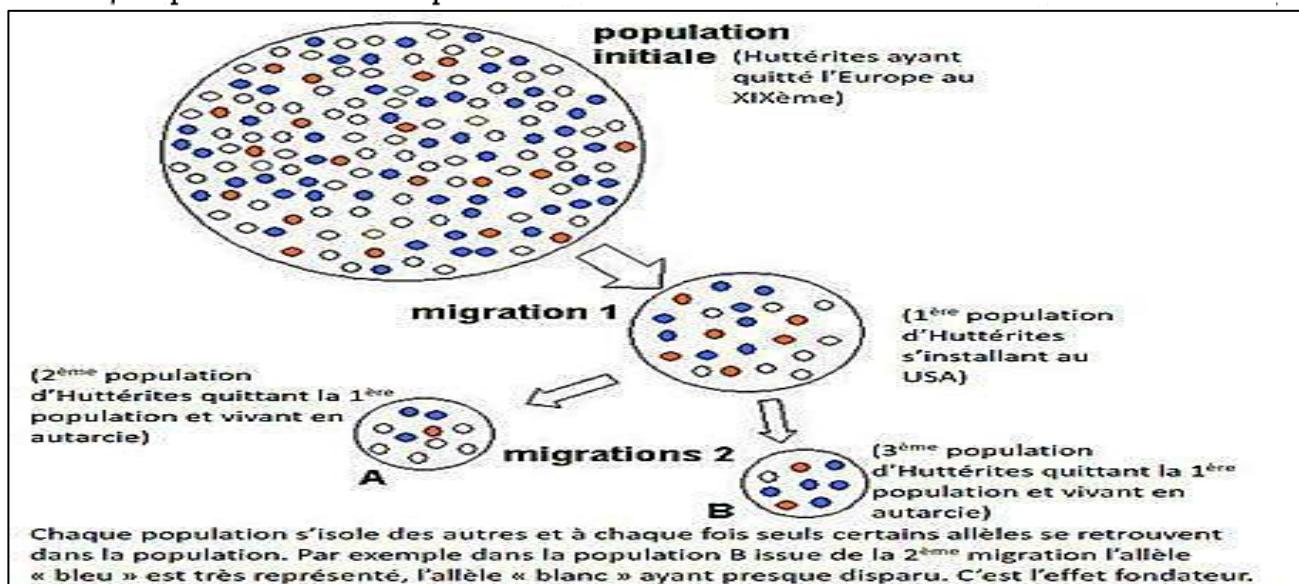


Schéma expliquant l'**effet fondateur** en lien avec la dérive génétique des populations. Plus les groupes d'individus sont petits et plus ils divergent rapidement des populations initiales.

Source: modifié de <http://www.futura-sciences.com>

- 2) En se basant sur le schéma explicatif, expliquez comment intervient le phénomène étudié dans l'évolution de la structure génétique de la population des Huttérites.

**Réponses :**

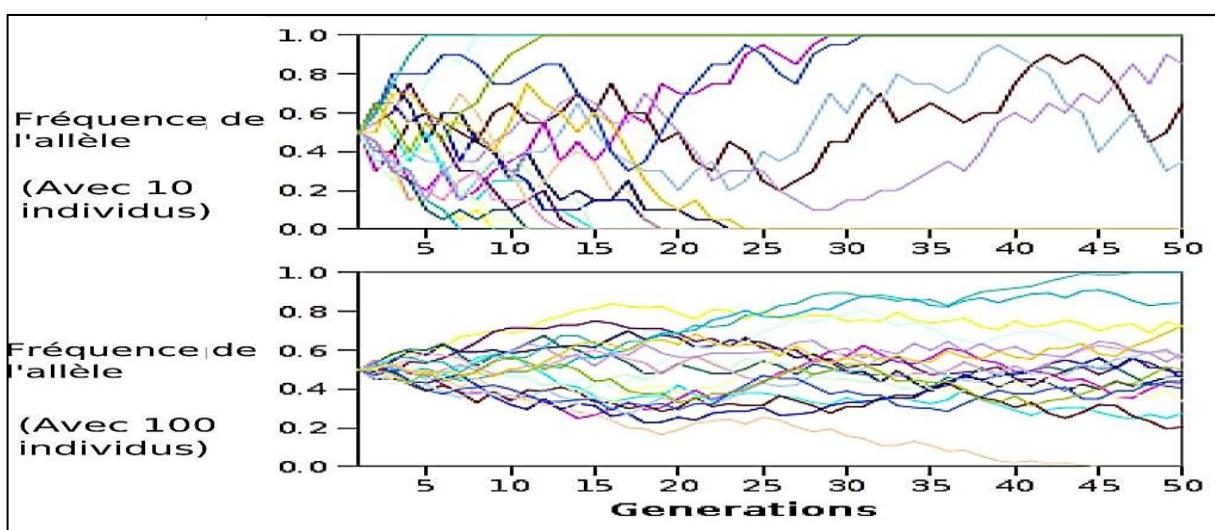
- 1- Les Huttérites présentent des fréquences alléliques ABO qui sont très différentes des moyennes constatées dans les populations européennes et nord-américaines (ex: 35% de A chez les Huttérites contre 2% pour les Nord-Américain).
- 2- Explication : les variations observées sont dues au fait que chaque colonie a été fondée à partir d'un petit nombre d'individus dont les fréquences des allèles étaient très différentes des fréquences moyennes des populations européennes dont ils sont issus. Cela induit une dérive génétique très forte et très rapide.

Considérons que ces 2 populations (les Huttérites d'Europe quittent les Européens) se séparent à un moment donné. Elles auront initialement les mêmes fréquences alléliques (1ère population du schéma), mais elles vont connaître des divergences des fréquences alléliques (se modifiant aléatoirement) au cours du temps.

**Remarque :**

La variabilité génétique de l'espèce va augmenter, ceci d'autant plus qu'elle sera composée de petites populations isolées les unes des autres. La fréquence allélique d'un groupe migrant n'est souvent pas représentative de la population dont il est issu. C'est l'**effet fondateur**.

## 2- Influence de la dérive génétique sur la fréquence des allèles : fig 4 page 25



**Analyse des graphes:**

-le graphe représente la fluctuation de fréquences alléliques chez une population de petite taille, on parle du phénomène appelé **la dérive génétique**.

-la fréquence d'un allèle, fixée au départ à 0,5 connaît des fluctuations entre 0 et 1 dans les deux populations, qui va s'amener tôt ou tard :

- à une disparition de l'allèle (lorsque la fréquence atteint 0) et extinction du phénotype ;
- ou à une « fixation » de l'allèle qui remplace les autres allèles (lorsque la fréquence atteint la valeur maximum 1).
- On voit aussi que l'effet de la dérive génétique est plus important dans la petite population.

**BILAN:**

- La dérive génétique est un processus par lequel les fréquences alléliques changent dans les petites populations à cause d'échantillonnage aléatoire dans la transmission des allèles d'une génération à l'autre.
- La dérive génétique conduit, pour la population, à une perte de diversité génétique. Elle se produit de façon plus marquée lorsque l'effectif de la population est faible.

**D- la migration :****1- migration unidirectionnelle :****a-Exemple :**

En 1953, les deux chercheurs Glass et Li ont procédé à l'étude de la fréquence de l'allèle  $R^0$  (allèle du gène Rhésus) chez les blancs et les noirs des États-Unis d'Amérique.

a- Après avoir rappelé l'origine des noirs des États-Unis, prévoyez la fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis sachant que cette fréquence est de 0.630 chez les habitants de l'Afrique de l'ouest.

Le tableau suivant donne les résultats obtenus dans l'état de Californie.

Fréquence de l'allèle $R^0$ chez les noirs de Californie en 1953	0.446
Fréquence de l'allèle $R^0$ chez les blancs des États-Unis et d'Europe (il n'a pas changé depuis le 18 <sup>ème</sup> siècle)	0.028

b- Comparez les fréquences de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis et d'Afrique, puis chez les noirs et les blancs des États-Unis.

c- Sachant que la loi abolissant l'esclavage est entrée en vigueur en 1865, Comment peut-on expliquer la variation de la fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis ?

d- Expliquez la constance de la fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les blancs des États-Unis.

**2- Réponse :**

1- La majorité des noirs des Etats-Unis descendent des esclaves noirs déportés de l'Afrique de l'ouest. On estime à plusieurs millions le nombre de personnes ayant été déplacés de force sur le continent américain pour être utilisé comme main-d'œuvre surtout dans les plantations de tabac et de coton.

On peut prédire que la fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis sera la même que celle des habitants de l'Afrique de l'ouest (population initiale) soit **0.630**.

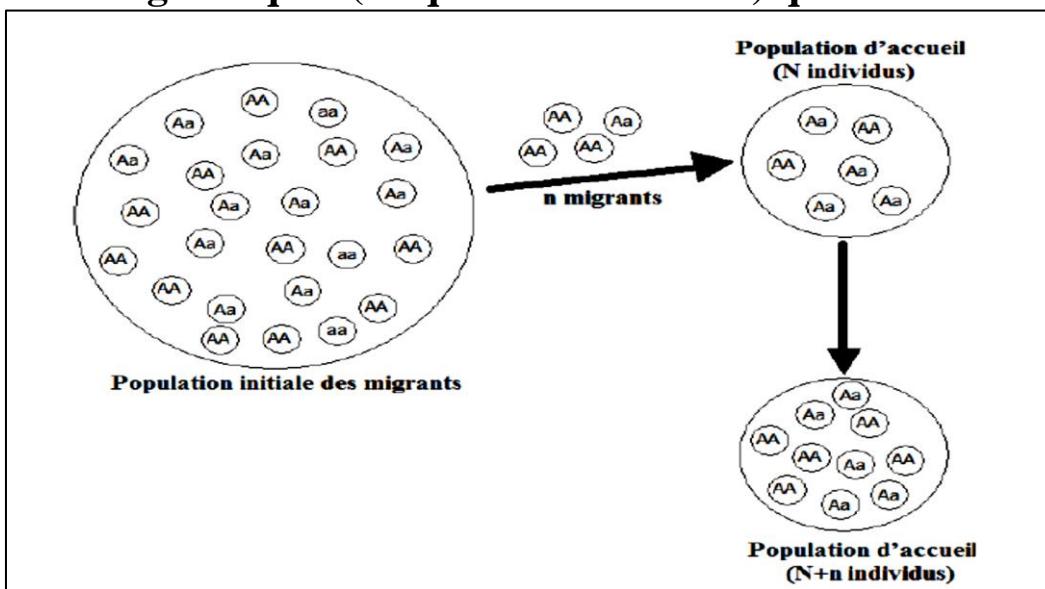
b- La fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis (0.446) est plus faible que celle des habitants de l'Afrique de l'ouest (0.630) et il est plus grand que celle des blancs des États-Unis (0.028).

c- On peut expliquer la diminution de la fréquence de l'allèle  $R^0$  chez les noirs des États-Unis par "le remplacement" de leurs allèles initiaux par "les allèles des blancs" à travers les générations, après que les mariages entre blancs et noirs sont devenus possible.

d- On peut expliquer la constance de la fréquence de l'allèle R<sub>0</sub> chez les blancs des États-Unis par leur plus grand nombre par rapport à la population noir.

### b- Synthèse :

Dans la nature, les individus d'une même espèce forment plusieurs populations qui sont rarement isolées. Chaque population se caractérise par un pool génétique particulier. Le phénomène de la migration permet l'échange d'individus entre les différentes populations, ce qui influence leurs patrimoines génétiques (fréquences des allèles) qui tendent à s'homogénéiser



**Remarque** : Pour exprimer le taux de migrant dans la population d'accueil, on calcule le **flux migratoire** en appliquant la relation suivante :

$$m = \frac{n}{N+n}$$

m: **flux migratoire**.

n : nombre de migrants.

N : nombre d'individus de la population d'accueil.

Après la migration la fréquence d'un allèle devient égale à :

$$p_1 = (1-m).p_0 + m \cdot p_m$$

m: flux migratoire (taux de migrants)

1-m : taux de la population d'accueil.

p<sub>0</sub>: fréquence de l'allèle étudié dans la population d'accueil.

p<sub>m</sub>: fréquence de l'allèle étudié dans la population initiale des migrants.

## 2- Migration multidirectionnelle :

➤ 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 ?

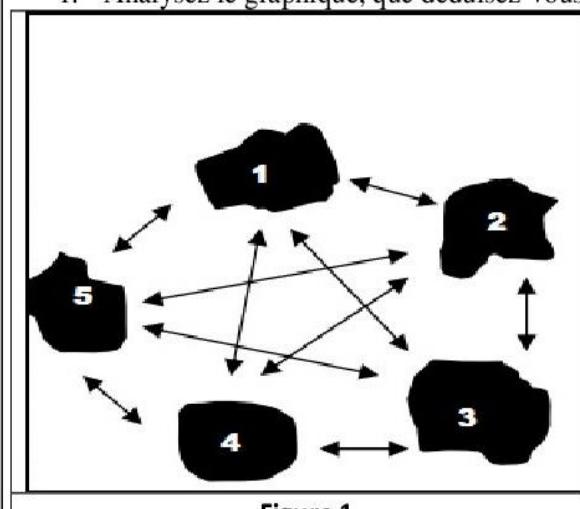


Figure 1

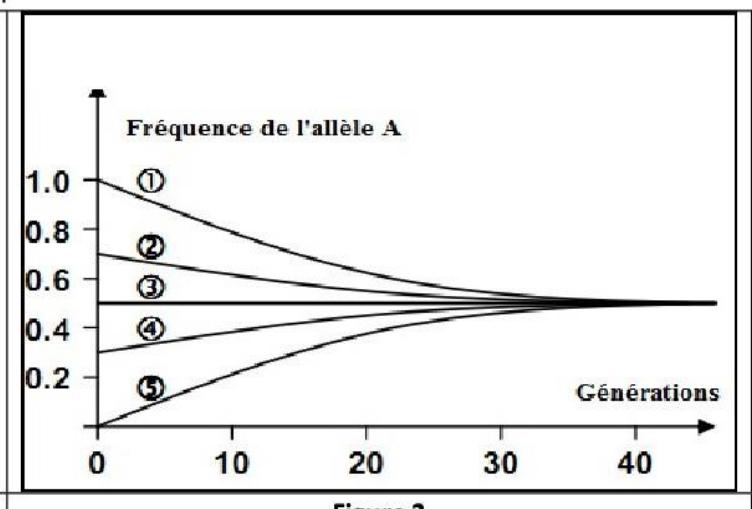


Figure 2

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 conséquence l'arrêt de la spéciation (diversité génétique).

### E : Conclusion générale :

**Les mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique et la migration participent dans l'évolution permanente des patrimoines génétiques des populations.**

**Cette évolution peut faire apparaître de nouvelles espèces qui divergent de l'espèce initiale. On parle dans ce cas d'une évolution intraspécifique .**

## VI- Notion de l'espèce :

### A-Les critères caractérisant l'espèce

#### 1- Les critères morphologiques :

➤ Il existe dans l'est de l'Amérique du nord quatre espèces très similaires de Grives du genre *Catharus*, la "sauteuse" (*C. fuscerens*), 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. fuscerens</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.

#### Réponses :

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.

➤ 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 ( <i>Emberiza citrinella</i> ) et Bruant ortolan ( <i>Emberiza hortulana</i> ) (d'après Wallgren 1954)	
Température environnementale	-5 0 5 15 25
Emberiza hortulana	11 10,5 9 7 5
Emberiza citrinella	8 7,5 7 6 4,5

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.

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 amphibiens 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 : $a_3$ et $a_4$	1 : $a_4$	1 : $a_2$	1 : $a_6$
	Fréquence d'allèles	$f(a_3) = 0,2$ $f(a_4) = 0,8$	$f(a_4) = 1$	$f(a_2) = 1$	$f(a_6) = 1$
Lactase déshydrogénase	Le nombre d'allèles	3 : $b_1$ , $b_3$ et $b_4$	1 : $b_7$	1 : $b_7$	1 : $b_1$
	Fréquence d'allèles	$f(b_1) = 0,1$ $f(b_3) = 0,55$ $f(b_4) = 0,35$	$f(b_7) = 1$	$f(b_7) = 1$	$f(b_1) = 1$

- Comparez les données du tableau et montrez que les caractéristiques génétiques et phénotypiques séparent une espèce de l'autre.
- 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 groupes de populations naturelles, 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

#### Autre Définition de l'espèce :

Une espèce est un groupe d'êtres vivants défini par des caractéristiques Morphologique (taille, forme...), génétique et par la capacité à se reproduire entre eux et engendrer une descendance viable et féconde, dans des conditions naturelles.