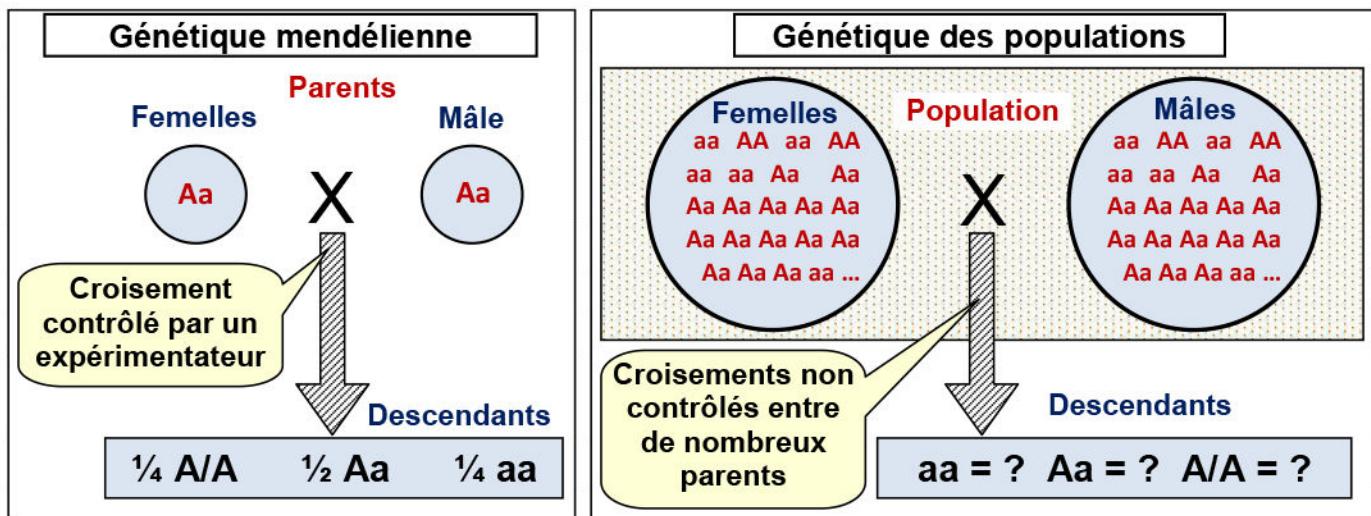


## Quatrième partie: La génétique des populations

### Introduction: (Voir document 1)

#### Document 1: Notion de génétique des populations.

Les figures ci-dessous présentent des schémas expliquant l'intérêt de la génétique mendélienne et la génétique des populations.



A partir de l'analyse de ces schémas, Identifier les intérêts de la génétique mendélienne et de la génétique des populations, puis déterminer les objectifs de la génétique des populations.

**LA GENETIQUE MENDELIENNE:** Permet de comprendre le déterminisme et la transmission des caractères par l'analyse de la descendance, à la suite d'un croisement contrôlé par l'expérimentateur, entre individus de génotypes différents.

**LA GENETIQUE DES POPULATION :** Etudie 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

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.

- Quelles sont les caractéristiques spécifiques de la population?
- Quelles sont les caractéristiques du pool génique de la population?
- Quelles sont les lois permettant l'étude de la transmission des caractères héréditaires dans une population.
- Quelles sont les principaux facteurs responsables de la variation de la structure génétique de la population?

# I – Le concept biologique de la population et son pool génique.

① Quelques types de population colonisant le Maroc: (Voir document 2)

## Document 2: Quelques types de populations colonisant le Maroc.

### La figure 1 : L'Arganier (*Argania spinosa*):

L'Arganier (*Argania spinosa*) est une plante endémique du Maroc. Elle se répartie en particulier dans la plaine du Souss et sur le haut atlas. Cet arbre recouvre entre 700000 et 850000 hectares. Il est parfaitement adapté à des zones arides et semi-arides et les zones subhumides du Haut-Atlas. Il est peu exigeant en matière de sol.

L'arganier est un arbre de 8 à 10 m de haut, aux rameaux épineux. Ses feuilles, vert sombre et coriaces, sont consommées par les dromadaires et les chèvres.

L'arganier est menacé de disparition, et les signaux d'alarme se multiplient à propos de diverses formes d'agressions.

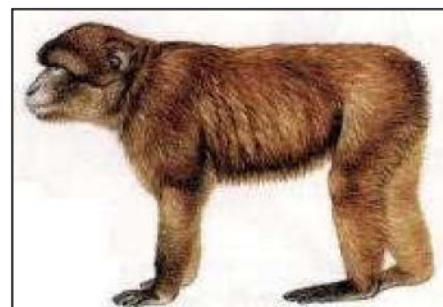
L'arganier est une espèce monoïque (fleurs mâles et femelles sur le même pied) à fleurs protogynes (gynécée est mature avant l'androcée). C'est un arbre qui présente une auto-incompatibilité génétique très remarquable (allogame=fécondation croisée), il est doté d'une grande variabilité génétique qui lui a confié la capacité de résister aux changements climatiques notamment du point de vue de la sécheresse.



Aire de répartition de l'arganier au Maroc

### La figure 2 : Le macaque berbère (*Macaca Sylvanus*):

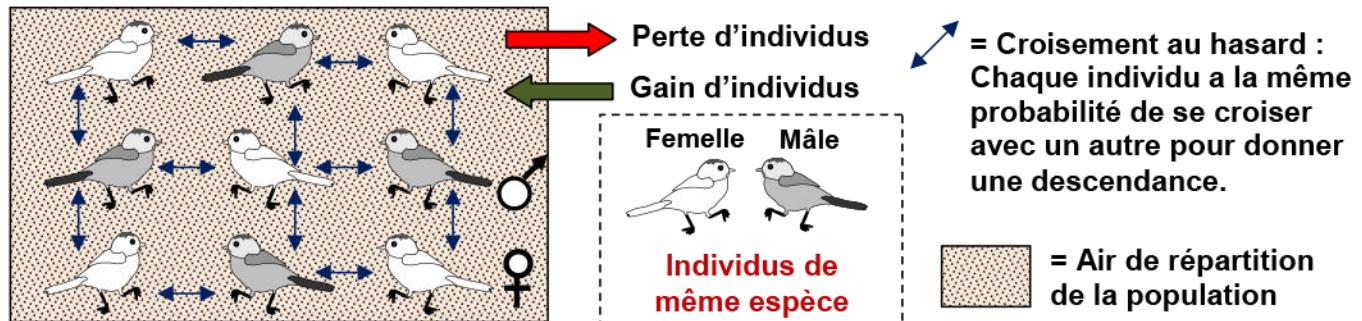
Le macaque de Barbarie (*Macaca sylvanus*), également appelé magot ou macaque berbère, est un singe vivant à l'état sauvage dans les forêts du Maroc et de l'Algérie, ainsi que sur le rocher de Gibraltar. Il présente un certain nombre d'adaptations morphologiques au froid liées à l'environnement montagnard où il vit, tempéré l'été et rigoureux l'hiver.



Les adaptations morphologiques du magot sont une réduction de la longueur de la queue et des doigts sur les quatre membres, un allongement relatif de la longueur de la colonne vertébrale par rapport aux membres et bien sûr d'un fort épaissement du pelage en saison froide.

La période de reproduction du macaque a généralement lieu de fin octobre à début décembre. La femelle donne naissance à un petit unique qui naît presque nu au terme d'une gestation d'un peu plus de cinq mois. Le jeune est allaité par sa mère pendant quelques mois. Il atteint sa maturité sexuelle vers trois ou quatre ans.

### Figure 3 : Modèle d'une population montrant des interactions entre les individus.



A partir de l'exploitation des données de ce document, déduire une définition biologique de la population. Citer les caractéristiques d'une population naturelle.

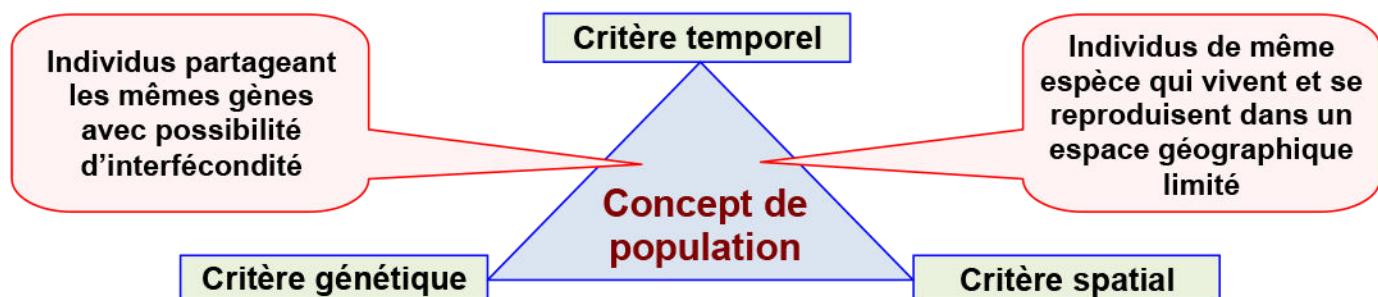
Une population est l'ensemble des individus de la même espèce, occupant une zone géographique spécifique pendant une même période, et qui ont la possibilité physique de se reproduire entre eux, et transmettre ainsi leurs caractères héréditaires à leur descendance.

Exemples:

- L'arganier dans la plaine du Souss et sur le haut atlas.
- Le macaque de Barbarie dans les forêts du Maroc et de l'Algérie.
- Les individus d'une espèce de parasite intestinal, présent chez un seul individu hôte.

Une population est caractérisée par un génome collectif partagé par les individus de cette population. C'est une structure dynamique, ses limites sont la plus part du temps, très incertaines. Elles dépendent de la répartition de ses individus, de leur mobilité, de leur mode de reproduction, de leur durée de vie...

Le schéma ci-dessous montre les critères déterminant la population :



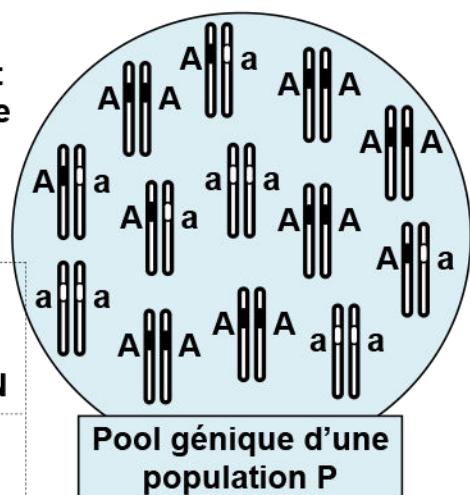
## ② Le Pool génique d'une population:

### Document 3: Concept du Pool génique.

Le schéma ci-contre, représente le Pool génique correspondant à un gène diallétique (l'allèle (A) dominant et l'allèle (a) récessif), dans une population (P) diploïde formée de 13 individus. On considère que le gène est porté par un chromosome.

On peut calculer les fréquences de la façon suivante:

$$\text{Fréquence du phénotype [A]} = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du phénotype [A]}}{\text{Effectif total de la population N}}$$



$$\text{Fréquence du génotype (AA)} = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype AA}}{\text{Effectif total de la population N}}$$

On peut calculer la fréquence de l'allèle (A), en calculant la probabilité de tirer cet allèle, au hasard, de la population. Ce qui nécessite, au début, la probabilité de tirer un individu précis de cette population et après, la probabilité de tirer l'un de ses deux allèles:

- ✓ On peut tirer l'individu (AA) avec une probabilité D. dans ce cas la probabilité de tirer l'allèle (A), au hasard, est égale à 1 (L'individu porte uniquement l'allèle A).
- ✓ On peut tirer l'individu (Aa) avec une probabilité H. dans ce cas la probabilité de tirer l'allèle (A), au hasard, est égale à 1/2 (L'individu porte aussi l'allèle a).

### Document 3 (Suite): Concept du Pool génique.

- ✓ On peut tirer l'individu (aa) avec une probabilité R. dans ce cas la probabilité de tirer l'allèle (A), au hasard, est égale à 0 (L'individu ne porte pas l'allèle A).

En exploitant les données de ce document :

- 1) Donnez une définition du pool génique.
- 2) Calculez les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques de la population.

1) La population se caractérise par un génome collectif ou patrimoine génétique, partagés par ses individus, c'est le pool génique.

Un pool génique est constitué par l'ensemble de l'information génétique possédée en commun par les membres d'une population d'organismes sexuellement compatibles.

2) Calcule des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques :

⇒ Fréquence des phénotypes:

$$f[A] = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du phénotype [A]}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{3}{13} = 0.77$$

$$f[a] = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du phénotype [a]}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{10}{13} = 0.23$$

⇒ Fréquence des génotypes:

$$f(AA) = D = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype (AA)}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{6}{13} = 0.46$$

$$f(Aa) = H = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype (Aa)}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{4}{13} = 0.31$$

$$f(aa) = R = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype (aa)}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{3}{13} = 0.23$$

⇒ Fréquence des allèles:

On sait que :  $f(AA) = D$  ;  $f(Aa) = H$  ;  $f(aa) = R$  ; donc :

- La fréquence de l'allèle (A) est  $f(A) = (D \times 1) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 0)$   
 $f(A) = D + H/2$
- La fréquence de l'allèle (a) est  $f(a) = (D \times 0) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 1)$   
 $f(a) = R + H/2$

Par conséquent, on peut calculer la fréquence d'un allèle dans une population de la façon suivante :

$$f(\text{allèle}) = \frac{\text{Nombre des génotypes homozygotes pour l'allèle}}{\text{Effectif total de la population (N)}} + \frac{\frac{1}{2} (\text{Nombre des génotypes hétérozygotes pour l'allèle})}{\text{Effectif total de la population (N)}}$$

$$f(\text{allèle}) = \frac{(2 \times (\text{Nombre des génotypes homozygotes pour l'allèle})) + (\text{Nombre des génotypes hétérozygotes pour l'allèle})}{2 \times (\text{Effectif total de la population})}$$

Donc la fréquence des allèles dans cette population est :

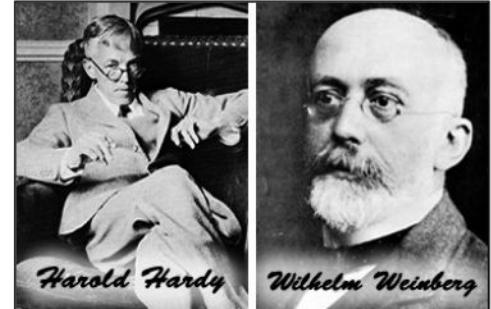
$$f(A) = \frac{(2 \times 6) + 4}{2 \times 13} = 0.62 \quad f(a) = \frac{(2 \times 3) + 4}{2 \times 13} = 0.38$$

## II – La loi de Hardy et Weinberg.

① Population théorique-idiéale et loi de HARDY et WEINBERG:  
(Voir document 4)

### Document 4: La loi de Hardy et Weinberg.

En raison de la diversité du pool génique des populations naturelles et la pression évolutive sur la fréquence des allèles dans ces populations (mutations, migrations, sélection et la dérive génétique), il est difficile de prévoir sa variabilité génétique au cours des générations. Alors les chercheurs ont défini, chez les diploïdes, un modèle de population, dite théorique-idiéale, sur laquelle on applique la loi de Hardy et Weinberg.



Proposée en 1908 indépendamment par le mathématicien anglais Harold Hardy et le médecin allemand Wilhelm Weinberg, la loi de Hardy-Weinberg se résume ainsi: les fréquences alléliques et génotypiques restent constantes d'une génération à l'autre. Mais ceci n'est valable que sous les conditions d'une population théorique-idiéale.

#### ⇒ Caractéristiques d'une population théorique-idiéale:

- Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée et à générations non chevauchantes (aucun croisement entre individus de générations différentes)
- Population d'effectif infini où les croisements sont entièrement aléatoires.
- Tous les individus, quels que soient leurs génotypes, ont la même capacité à se reproduire et à engendrer une descendance viable (absence de sélection). C'est un système de reproduction panmictique, où l'individu ne choisit pas son partenaire sexuel, ni en fonction de son génotype, ni en fonction de son phénotype (panmixie) et que le rencontre des gamètes se fait au hasard (pangamie).
- Population close génétiquement (absence de flux migratoire).
- Absence de mutations et de distorsion de ségrégation méiotique (un individu (Aa) produira toujours 50% de gamètes (A) et 50% de gamètes (a)).

#### ⇒ Enoncé de la loi de HARDY et WEINBERG:

Dans une population théorique-idiéale, la fréquence des génotypes et celle des allèles restent constantes d'une génération à l'autre. On dit alors que la population est en état d'équilibre.

En exploitant les données de ce document :

Identifiez les caractéristiques d'une population dite théorique-idiéale.

Déduire le principe de la loi de HARDY et WEINBERG.

Dans une population de dimension infinie, où les générations sont non chevauchantes, où les unions se font au hasard (Panmixie), où il n'existe ni migration, ni mutation, ni sélection contre un phénotype particulier, les proportions des différents génotypes restent constantes d'une génération à l'autre. On dit que cette population est en équilibre.

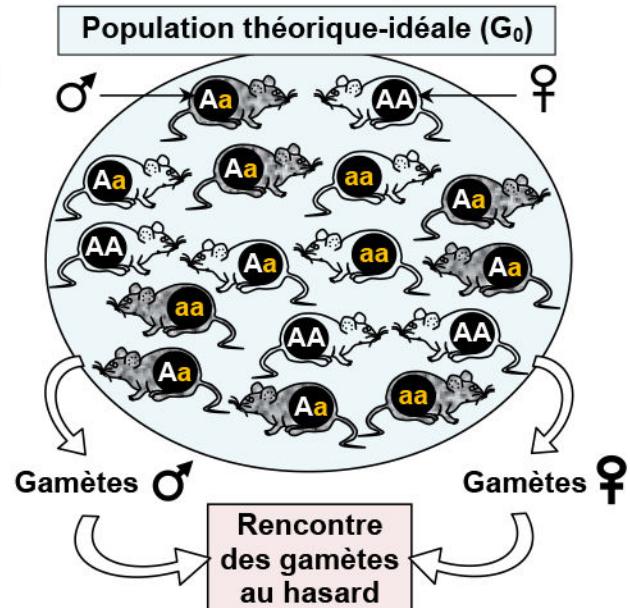
Dans une population théorique idéale, les fréquences des allèles et des génotypes au cours des générations suivent une loi simple appelée loi de Hardy-Weinberg qui constitue le modèle de référence en génétique des populations.

## Document 5: Démonstration de la loi de HARDEY et WEINBERG.

Soit un gène non lié aux chromosomes sexuels, représenté dans une population théorique-idiéale  $G_0$ , par les allèles (A): dominant et (a): récessif, avec les fréquences respectives  $p_0$  et  $q_0$ .

En exploitant les données de ce document, déterminez:

- 1) la fréquence des génotypes et des allèles (A) et (a) de la génération  $G_0$ .
- 2) la fréquence des génotypes et des allèles (A) et (a) de la génération suivante  $G_1$ .
- 3) Que peut-on déduire de ces résultats?



1) Les fréquences des génotypes et des allèles de la génération  $G_0$ :

★ Les génotypes :

- $f(AA) = D = 4/16 = 0.25$
- $f(Aa) = H = 8/16 = 0.5$
- $f(Aa) = R = 4/16 = 0.25$

En additionnant les fréquences de ces génotypes, on obtient la relation suivante:  
 $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 0.25 + 0.5 + 0.25 = 1$

★ Les allèles :

- $f(A) = p_0 = D + H/2 = f(AA) + f(Aa)/2 = 0.25 + 0.5/2 = 0.5$
- $f(a) = q_0 = R + H/2 = f(aa) + f(Aa)/2 = 0.25 + 0.5/2 = 0.5$

En additionnant les fréquences de ces allèles, on obtient la relation suivante:  
 $f(A) + f(a) = p_0 + q_0 = 0.5 + 0.5 = 1$

2) Les fréquences des génotypes et des allèles de la génération suivante  $G_1$ :

★ Déterminons les fréquences des allèles des gamètes dans les deux sexes:

- $f(A) = p_0 = 0.5$
- $f(a) = q_0 = 0.5$

★ Pour calculer les fréquences des génotypes possibles dans la génération suivante  $G_1$ , on réalise l'échiquier de croisement :

|            |                                |                  |            |
|------------|--------------------------------|------------------|------------|
|            | $\text{♀} \backslash \text{♂}$ | A<br>$p_0$       | a<br>$q_0$ |
| A<br>$p_0$ | (AA)<br>$p_0^2$                | (Aa)<br>$p_0q_0$ |            |
| a<br>$q_0$ | (Aa)<br>$p_0q_0$               | (aa)<br>$q_0^2$  |            |

## ★ Calculons les fréquences des génotypes de la génération G<sub>1</sub>:

- $f(AA) = D = f(A) \times f(A) = p_0 \times p_0 = p_0^2 = (0.5)^2 = 0.25$
- $f(Aa) = H = (f(A) \times f(a)) + (f(A) \times f(a)) = p_0 q_0 + p_0 q_0 = 2 p_0 q_0 = 2(0.5 \times 0.5) = 0.5$
- $f(aa) = R = f(a) \times f(a) = q_0 \times q_0 = q_0^2 = (0.5)^2 = 0.25$

En additionnant les fréquences de ces génotypes, on obtient la relation suivante:  
 $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p_0^2 + 2 p_0 q_0 + q_0^2 = (p_0 + q_0)^2 = (0.5 + 0.5)^2 = 1$

## ★ Calculons les fréquences des allèles de la génération G<sub>1</sub>:

- $f(A) = p_1 = D + H/2 = f(AA) + f(Aa)/2$   
 $= p_0^2 + (2p_0q_0)/2$   
 $= p_0^2 + p_0q_0$   
 $= p_0 (p_0 + q_0)$

Puisque  $(p_0 + q_0) = 1$ , donc  $f(A) = p_1 = p_0 = 0.5$

- $f(a) = q_1 = R + H/2 = f(aa) + f(Aa)/2$   
 $= q_0^2 + (2p_0q_0)/2$   
 $= q_0^2 + p_0q_0$   
 $= q_0 (p_0 + q_0)$

Puisque  $(p_0 + q_0) = 1$ , donc  $f(a) = q_1 = q_0 = 0.5$

3) On déduit de ces résultats, que les fréquences alléliques et les fréquences génotypiques restent stables de génération en génération.

Soit (p) et (q) les fréquences respectives de deux allèles (A et a) d'un gène, identique chez les deux sexes. Les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques par une relation simple qui correspond au développement de l'identité remarquable :  $(p + q)^2$ , c'est-à-dire  $p^2 + 2pq + q^2$   
Or  $p + q = 1$  donc  $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ .

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p_0^2 + 2 p_0 q_0 + q_0^2$$

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

## Remarque : cas des gènes multialléliques.

La loi de Hardy-Weinberg s'applique également à des gènes multiallèle.

L'équilibre correspond alors à l'association aléatoire des différents allèles pour former les génotypes dont la fréquence reste stable de génération en génération.

Un locus à n allèles A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub>, A<sub>3</sub>, ..., A<sub>n</sub>, il y aura en théorie ((n(n+1))/2) génotypes différents dans la population.

Si les fréquences de ces différents allèles sont respectivement p<sub>1</sub>, p<sub>2</sub>, p<sub>3</sub>, ..., p<sub>n</sub>, les fréquences des différents génotypes seront données par le développement de l'identité remarquable  $(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_n)^2$ .

## Fréquences génotypiques pour un locus à n allèles

| $(P_1)^2 A_1 A_1$  | $(P_2)^2 A_2 A_2$  | $(P_3)^2 A_3 A_3$  | ... | $(P_n)^2 A_n A_n$  |                    |                    |        |
|--------------------|--------------------|--------------------|-----|--------------------|--------------------|--------------------|--------|
| $2p_1 p_2 A_1 A_2$ | $2p_1 p_3 A_1 A_3$ | $2p_2 p_3 A_2 A_3$ | ... | $2p_1 p_n A_1 A_n$ | $2p_2 p_n A_2 A_n$ | $2p_3 p_n A_3 A_n$ | Etc... |

## Exemple:

Les groupes sanguins du système ABO gérés par 3 allèles A, B et O avec les fréquences respectives p, q et r.

Les fréquences d'équilibre sont :

$$(p + q + r)^2 = p^2 (AA) + 2pq (AB) + q^2(BB) + 2pr (AO) + r^2 (OO) + 2qr (BO)$$

$$f(AA) = p^2 ; f(BB) = q^2 ; f(OO) = r^2 ; f(AB) = 2pq ; f(AO) = 2pr ; f(BO) = 2qr$$

### ③ Relation entre fréquences alléliques et fréquences génotypiques:

(Voir document 6)

#### Document 6: Relation entre fréquences alléliques et fréquences génotypiques.

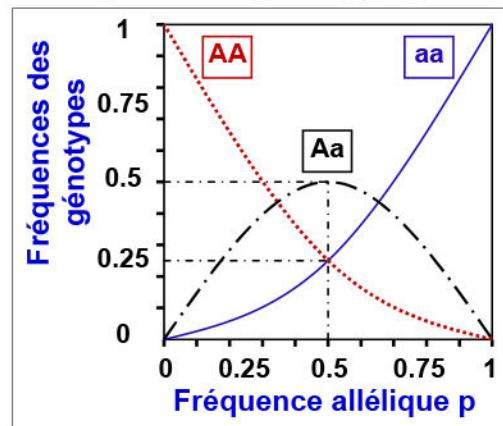
En appliquant les relations de la loi de H-W:

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

On représente les courbes de fréquence des génotypes attendus, en fonction de la fréquence allélique (q).

A partir de ce document :

- 1) Déterminez les valeurs de la fréquence des génotypes lorsque  $p = q = 0.5$ .
- 2) Comparez ces valeurs avec les résultats du croisement des hybrides dans le cas de la génétique mendélienne.



- 1) Les valeurs de la fréquence des génotypes lorsque  $p = q = 0.5$  :

La figure montre la correspondance entre la fréquence allélique q de a et les fréquences génotypiques dans le cas de deux allèles en régime panmictique. La fréquence maximale des hétérozygotes H est alors atteinte lorsque  $p = q$  et  $H = 2pq = 0.50$ .

$$f(AA) = 1/4 , \quad f(Aa) = 1/2 , \quad f(aa) = 1/4$$

- 2) Les valeurs de la fréquence des génotypes lorsque  $p = q = 0.5$ , sont Les mêmes que celles du croisement des hybrides dans le cas de la génétique mendélienne. C'est un cas particulier de la loi de Hardy-Weinberg.

### III – Application de la loi de Hardy- Weinberg.

#### ① Test d'équilibre appliqué au modèle de HARDY- WEINBERG:

La loi de Hardy-Weinberg, permet de déterminer si une population donnée est en équilibre, en comparant les fréquences théoriques aux fréquences observées.

Dans le cas où les fréquences théoriques sont conformes aux fréquences observées, nous disons que la population étudiée est équilibrée, c'est-à-dire soumise à la loi de Hardy-Weinberg.

Pour effectuer cette comparaison, et pour savoir si la population est en équilibre ou non, nous effectuons le test d'équilibre  $\chi^2$ .

Le test d'équilibre Khi deux (ou test de conformité  $\chi^2$ ) permet de tester l'hypothèse d'égalité ( $H_0$ ) entre la distribution observée dans la population réelle et la distribution théorique de la population dite théorique-idéale.

## Principe du test d'équilibre $\chi^2$ :

- Calcule des fréquences alléliques p et q réelles parmi les N individus échantillonnés, soit  $p = f(A)$  et  $q = f(a)$ .
- Calcule des effectifs génotypiques attendus dans une population théoriques-idiéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée, soit : effectif (AA) =  $p^2 \times N$  ; effectif (Aa) =  $2pq \times N$  ; effectif (aa) =  $q^2 \times N$ .
- Calcule de  $\chi^2$  :

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

- Détermination du degré de liberté (ddl): la différence entre le nombre de génotypes et le nombre d'allèles étudiés.
- On compare la valeur de  $\chi^2$  à une valeur seuil, lue sur une table  $\chi^2$  (Document 7) en fonction de deux paramètres:
  - ✓ Un risque  $\alpha$ , choisi par l'utilisateur qui est en général 5%.
  - ✓ Le nombre de degré de liberté (ddl).

### Document 7 : Table $\chi^2$ .

La table ci-dessous donne la valeur de  $\chi^2$  théorique en fonction du risque  $\alpha$  et (ddl).

| $\alpha$ | 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 |

- ★ Si  $\chi^2$  calculé est inférieur à  $\chi^2$  théorique, l'hypothèse ( $H_0$ ) est acceptée. La population étudiée est équilibrée, elle suit la loi de HARDY-WEINBERG.
- ★ Si  $\chi^2$  calculé est supérieur à  $\chi^2$  théorique, l'hypothèse ( $H_0$ ) est rejetée. La population étudiée ne suit pas la loi de HARDY-WEINBERG, c'est-à-dire non équilibrée (Avec un risque de 5% de se tromper).

## ② Application de la loi de HARDY- WEINBERG:

### a) Cas d'un gène diallelique autosomal :

⇒ Cas de dominance.

★ Exemple 1 : (Voir document 8)

#### Document 8: Couleur des fleurs chez une plante à fleurs.

Dans une population composée de 500 plantes à fleurs, on dénombre les individus à fleurs rouges, et les individus à fleurs blanches. Les résultats de cette statistique sont présentés par le tableau ci-dessous. On note que le gène responsable du caractère couleur des fleurs est porté par un autosome, et que l'allèle codant pour la couleur rouge est dominant (R) alors que le blanc est récessif (b).

| Le phénotype       | Le phénotype récessif [R] | Le phénotype récessif [b] |
|--------------------|---------------------------|---------------------------|
| Le génotype        | R//R + R//b               | b//b                      |
| Nombre d'individus | 480                       | 20                        |

Sachant que cette population est équilibrée, et en appliquant la loi de Hardy-Weinberg:

$$p^2(RR) + 2pq(Rb) + q^2(bb) = 1 \quad (f(R) = p ; f(b) = q ; p + q = 1).$$

- 4) Calculer la fréquence des génotypes et des allèles de cette population mère.  
Déduire le nombre théorique des génotypes (RR) et (Rb).
- 5) Calculer la fréquence des génotypes et des allèles chez la population fille. Que peut-on déduire ?

1) Calcul des fréquences chez la population mère:

- Fréquences du génotype b//b:

R est dominant sur b, récessif; dans ce cas les génotypes R//R et R//b ne pourront pas être distingués dans la population. Seuls les génotypes b//b des individus de phénotype [b] pourront être reconnus, car le nombre des phénotypes récessif [b] est égal au nombre de génotypes b//b.

$$f(bb) = f[b] = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype b//b}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{20}{500} = 0.04$$

- Fréquences des allèles (R) et (b) :

En considérant que la population est équilibrée, on peut calculer les fréquences des allèles à partir des fréquences des génotypes, par la relation qui correspond au développement de l'identité remarquable :  $(p + q)^2$ , c'est-à-dire  $p^2 + 2pq + q^2$  (p et q sont les fréquences respectives des allèles (R) et (b)).

$$f(RR) = p^2; \quad f(Rb) = 2pq; \quad f(bb) = q^2.$$

$$f(bb) = f[b] = q^2 = 0.04 \Rightarrow f(b) = q = \sqrt{0.04} = 0.2$$

$$f(R) = p; \text{ on sait que } (p + q) = 1; \text{ donc } f(R) = 1 - q = 1 - 0.2 = 0.8$$

$$f(R) = p = 0.8 \quad ; \quad f(b) = q = 0.2$$

- Fréquences des génotypes R//R et R//b:

$$f(RR) = p^2 = (0.8)^2 = 0.64$$

$$f(Rb) = 2pq = 2 \times 0.8 \times 0.2 = 0.32$$

- A partir des fréquences des génotypes, on peut calculer les effectifs génotypiques, soit : effectif (RR) =  $p^2 \times N$  ; effectif (Rb) =  $2pq \times N$  ( $N$  = Effectif total de la population).
  - ✓ Le nombre d'individus de génotype (R//R) =  $(0.64 \times 500) = 320$ .
  - ✓ Le nombre d'individus de génotype (R//b) =  $(0.32 \times 500) = 160$ .

2) Calcul des fréquences chez la population fille:

- Fréquence des allèles R et b dans la population fille :

La population mère produit des gamètes portant les allèles R et b, avec les mêmes fréquences p et q.

Les résultats des croisements sont présentés par l'échiquier suivant :

|   |         |                  |                   |
|---|---------|------------------|-------------------|
|   |         | R                | B                 |
|   |         | $p=0.8$          | $q=0.2$           |
| R | $p=0.8$ | RR<br>$p^2=0.64$ | Rb<br>$pq=0.16$   |
| B | $q=0.2$ | Rb<br>$pq=0.16$  | Bb<br>$q^2=0.004$ |

- Fréquence des génotypes dans la population fille :

$$f(RR) = p^2 = 0.64 \quad f(Rb) = 2pq = 2 \times 0.16 = 0.32 \quad f(bb) = q^2 = 0.04$$

Les fréquences des allèles et des génotypes de la population fille sont similaires aux fréquences des allèles et des génotypes de la population mère: la population est soumise à la loi de H-W.

### ★ Exemple 2 : (Voir document 9)

#### Document 9: Le groupe sanguin Rhésus.

En plus d'appartenir à l'un des 4 groupes sanguins A, B, AB, ou O, chaque individu possède ou non un groupe sanguin dit Rhésus. Le groupe sanguin Rhésus est déterminé par un gène porté par le chromosome 1. Ce gène comporte 2 allèles D et d, Rhésus (Rh) est caractérisé par deux allèles : D et d. L'allèle D, dominant, donne le groupe [Rh<sup>+</sup>] et l'allèle d, récessif, donne le groupe [Rh<sup>-</sup>].

En 1976, une étude portant sur 400 individus de la région basque d'Espagne a montré que 230 d'entre eux étaient [Rh<sup>+</sup>].

En appliquant la loi Hardy-Weinberg, complétez le tableau suivant :

|  |      |   |
|--|------|---|
| Fréquences des allèles                           | d    | $f(d) = q = \sqrt{(400-230)/400} = 0.65$ ( $f(dd) = \sqrt{f(dd)} = q^2$ )       |
|  | D    | $f(D) = p = 1 - q = 0.35$   |
| Fréquences des génotypes                         | D//D | $f(DD) = p^2 = (0.35)^2 = 0.122$  |
|  | D//d | $f(Dd) = 2pq = 2 \times 0.65 \times 0.35 = 0.455$                               |
|  | d//d | $f(dd) = q^2 = (0.65)^2 = 0.423$  |
| Pourcentage des [Rh <sup>+</sup> ] hétérozygotes |      | $(f(Dd)/(f(Dd)+f(DD))) \times 100 = (0.455/(0.455+0.122)) \times 100 = 78.86\%$ |

★ Exemple 3 : (Voir document 10)

**Document 10: La transmission de la maladie mucoviscidose.**

La mucoviscidose est une maladie héréditaire qui se manifeste par des troubles respiratoires et digestifs. Elle touche, en moyenne, un enfant sur 3000 en France.

La maladie est due à une anomalie (mutation) de la protéine appelée «CFTR», codée par un gène situé sur le chromosome 7.

La transmission de la maladie se fait de façon «autosomique récessive».

On symbolisant l'allèle récessif par ( $m$ ) et l'allèle dominant par ( $m^+$ ):

- 1) Donnez le génotype ou les génotypes possibles des individus sains. Justifiez.
- 2) Calculez la fréquence des individus malades dans cette population.
- 3) Calculez la fréquence des individus hétérozygotes dans cette population.

1) Les génotypes possibles des individus sains sont :  $m^+//m^+$  et  $m^+//m$ , car les individus portant le phénotype dominant sont soit hétérozygote ou homozygote pour l'allèle dominant ( $m^+$ ).

2) Fréquence des individus malades dans cette population est  $f(mm)$  :

$$f(mm) = 1/3000 = 3.3 \cdot 10^{-4}$$

3) En appliquant la loi de H-W, on calcule les fréquences alléliques ainsi:

- La fréquence de l'allèle ( $m$ ) est  $f(m) = q$

$f(mm) = q^2$  donc  $q$  est la racine carré de la fréquence du génotype des individus malades  $f(mm)$ .

$$q = \sqrt{f(mm)} = \sqrt{3.3 \cdot 10^{-4}} = 0.018$$

$$f(m) = q = 0.018$$

- La fréquence de l'allèle ( $m^+$ ) =  $p = 1 - q = 1 - 0.018 = 0.982$

$$f(m^+) = p = 0.982$$

La fréquence du génotype des individus hétérozygotes ( $mm^+$ ) dans cette population est  $f(mm^+) = 2pq = 2(0.982 \times 0.018) = 0.035$

$$f(mm^+) = 2pq = 0.035$$

⇒ **Cas de codominance.**

★ Exemple 1 : (Voir document 11)

**Document 11: Le groupe sanguin dans le système MN chez l'Homme.**

Chez l'Homme, le groupe sanguin dans le système MN dépend de l'expression de deux allèles M et N. Une étude faite sur 730 personnes britanniques a donné les résultats statistiques suivants : 22 [M] ; 492 [N] ; 216 [MN].

10) Calculez les fréquences des différents génotypes dans cette population.

11) Calculez la fréquence des allèles M et N.

12) En considérant que cette population suit la loi de Hardy-Weinberg :

a) Calculez les fréquences théoriques des génotypes dans cette population.

b) Calculez les effectifs génotypiques attendus dans cette population.

c) En appliquant le test d'équilibre  $\chi^2$ , testez l'état d'équilibre de cette population.

## 1) Fréquences des différents génotypes dans cette population :

$$f(MM) = D = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype M/M}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{22}{730} = 0.030$$

$$f(NN) = R = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype N/N}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{492}{730} = 0.674$$

$$f(MN) = H = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype M/M}}{\text{Effectif total de la population}} = \frac{216}{730} = 0.296$$

## 2) Fréquences des allèles M et N dans cette population :

$$f(\text{allèle}) = \frac{\text{Nombre des génotypes homozygotes pour l'allèle} + \frac{1}{2} (\text{Nombre des génotypes hétérozygotes pour l'allèle})}{\text{Effectif total de la population}}$$

$$f(M) = \frac{22 + \frac{1}{2} (216)}{730} = 0.178 \quad \text{Ou} \quad f(M) = D + \frac{H}{2} = 0.030 + \frac{0.296}{2} = 0.178$$

$$f(N) = \frac{492 + \frac{1}{2} (216)}{730} = 0.822 \quad \text{Ou} \quad f(M) = R + \frac{H}{2} = 0.674 + \frac{0.296}{2} = 0.822$$

$$f(M) = p = 0.178 \quad f(N) = q = 0.822 \quad p + q = 0.178 + 0.822 = 1$$

## 3) En considérant que cette population est soumise à la loi de Hardy-Weinberg et en appliquant la relation $f(MM) + f(MN) + f(NN) = p^2 + 2 pq + q^2$ :

a) Calculons les fréquences théoriques des génotypes dans cette population:

✓  $f(MM) = p^2 = (0.178)^2 = 0.032$

✓  $f(MN) = 2pq = 2(0.178 \times 0.822) = 0.292$

✓  $f(NN) = q^2 = (0.822)^2 = 0.676$

b) Calculons les effectifs génotypiques attendus dans cette population:

Pour déterminer l'effectif théorique d'un génotype donné, on multiplie la fréquence théorique de ce génotype par l'effectif total de la population.

✓ L'effectif (MM) =  $p^2 \times 730 = (0.178)^2 \times 730 = 23.1$

✓ L'effectif (MN) =  $2pq \times 730 = (2 \times 0.178 \times 0.822) \times 730 = 213.6$

✓ L'effectif (NN) =  $q^2 \times 730 = (0.822)^2 \times 730 = 493.2$

c) Test d'équilibre  $\chi^2$ :

✓ Calcule de la valeur de  $\chi^2$ :

$$\chi^2 = ((E_{MM0} - E_{MMt})^2/E_{MMt}) + ((E_{MN0} - E_{MNs})^2/E_{MNs}) + ((E_{NN0} - E_{NNt})^2/E_{NNt})$$

Eo = Effectif observé, Et = Effectif théorique

$$\chi^2 = \frac{(22 - 23.1)^2}{23.1} + \frac{(492 - 493.2)^2}{493.2} + \frac{(216 - 213.6)^2}{213.6}$$

$$\chi^2 = 0.052 + 0.003 + 0.011 = 0.083$$

- ✓ Déterminons du degré de liberté (ddl):
  - ddl = nombre de génotypes - nombre d'allèles
  - ddl = 3 – 2 = 1
- ✓ Le risque  $\alpha$ , est de 5% (c'est-à-dire  $\alpha = 0.05$ )
- ✓ La valeur seuil de  $\chi^2$ , lire sur la table  $\chi^2$  (Document 7) est 3.84.
- ✓ On constate que la valeur  $\chi^2$  calculé (0.083) est inférieure à  $\chi^2$  théorique (3.84), cela veut dire qu'il n'y a pas une grande différence entre les résultats observés et les résultats théoriques. On conclu donc que la population étudiée est équilibrée, elle suit la loi de HARDY-WEINBERG.

## CONCLUSION :

Dans la plupart des cas, le modèle de Hardy-Weinberg constitue un bon descripteur de la structure génétique des populations naturelles car l'hypothèse de la panmixie est souvent respectée alors que les effets des mutations, migrations et sélections ne sont pas assez forts pour faire diverger les fréquences génotypiques des proportions du modèle de Hardy-Weinberg. Par ailleurs, cet équilibre peut être appliquée pour définir les attentes dans plusieurs domaines, comme dans le domaine médical.

### ★ Exemple 2 : (Voir document 12)

#### **Document 12: Le groupe sanguin dans le système MN chez l'Homme.**

Dans une race de chèvres, l'étude de la transmission du caractère couleur du pelage, montre l'existence de trois phénotypes : le noir [NN], le blanc [BB] et le gris [NB], ce qui indique une codominance entre l'allèle responsable du blanc (B) et l'allèle responsable du noir (N).

Dans une population formée de 10000 individus, on recensé 3000 individus [NN], 1000 individus [NB] et 6000 individus [BB].

En appliquant le test d'équilibre  $\chi^2$ , testez l'état d'équilibre de cette population.

- Fréquences des génotypes :
  - ✓  $f(BB) = 6000/10000 = 0.6$
  - ✓  $f(NB) = 1000/10000 = 0.1$
  - ✓  $f(NN) = 3000/10000 = 0.3$
- Fréquences des phénotypes:
  - ✓  $f(B) = p = f(BB) + \frac{1}{2}(f(NB)) = 0.6 + \frac{1}{2}(0.1) = 0.65$
  - ✓  $f(N) = q = f(NN) + \frac{1}{2}(f(NB)) = 0.3 + \frac{1}{2}(0.1) = 0.35$
- Les fréquences théoriques des génotypes dans cette population:
  - ✓  $f(BB) = p^2 = (0.65)^2 = 0.4225$
  - ✓  $f(NB) = 2pq = 2(0.35 \times 0.65) = 0.4550$
  - ✓  $f(NN) = q^2 = (0.35)^2 = 0.1225$
- Calcul des effectifs génotypiques attendus dans cette population:
  - ✓ L'effectif (BB) =  $p^2 \times 10000 = (0.65)^2 \times 10000 = 4225$
  - ✓ L'effectif (NB) =  $2pq \times 10000 = (2 \times 0.65 \times 0.35) \times 10000 = 4550$
  - ✓ L'effectif (NN) =  $q^2 \times 10000 = (0.35)^2 \times 10000 = 1225$

- Test d'équilibre  $\chi^2$  :
  - ✓ Calcul de la valeur de  $\chi^2$  en appliquant la relation :  $\chi^2 = \sum((Eo - Et)^2 / Et)$   
 $Eo$  = Effectif observé,  $Et$  = Effectif théorique
- | Phénotypes         | [BB] | [NB] | [NN] |
|--------------------|------|------|------|
| Effectifs observés | 6000 | 1000 | 3000 |
| Effectifs attendus | 4225 | 4550 | 1225 |
- $$\chi^2 = \frac{(6000 - 4225)^2}{4225} + \frac{(1000 - 4550)^2}{4550} + \frac{(3000 - 1225)^2}{1225}$$
- $$\chi^2 = 745.71 + 2769.78 + 2571.94 = 6087.43$$
- ✓ Le degré de liberté  $ddl = 3 - 2 = 1$
  - ✓ Le risque  $\alpha$ , est de 5% (c'est-à-dire  $\alpha = 0.05$ )
  - ✓ La valeur seuil de  $\chi^2$ , lire sur la table  $\chi^2$  (Document 7) est 3.84.
  - ✓ On constate que la valeur  $\chi^2$  calculé (6087.43) est inférieure à  $\chi^2$  théorique (3.84), cela veut dire qu'il y a une grande différence entre les résultats observés et les résultats théoriques. On conclu donc que la population étudiée est non équilibrée, elle ne suit pas la loi de HARDY-WEINBERG. Donc les fréquences varient à travers les générations.

### b) Cas d'un gène diallelique lié au sexe:

★ Exemple 1 : (Voir document 13)

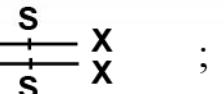
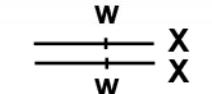
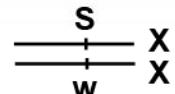
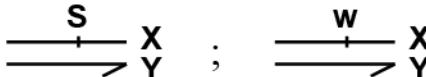
#### Document 13: Transmission de la couleur des yeux chez la drosophile.

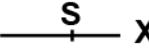
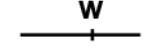
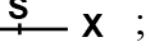
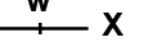
Chez la drosophile le gène qui gouverne la couleur des yeux est porté par le chromosome X. Ce gène est représenté par deux allèles, un allèle S dominant donnant à l'œil une couleur rouge et un allèle w récessif donnant à l'œil une couleur blanche.

Dans une population panmictique du laboratoire, on a trouvé 340 mâles aux yeux rouges et 60 mâles aux yeux blancs.

- 6) Donnez les génotypes possibles chez les individus de cette population.
- 7) Sachant que cette population est équilibré, et que les fréquences des allèles S et w dans la génération mère  $G_0$  sont respectivement p et q, déterminez la fréquence des génotypes dans la génération fille  $G_1$ .
- 8) Déterminez la particularité de l'application de la loi de Hardy-Weinberg dans le cas d'un gène diallelique lié au chromosome sexuel X.
- 9) Montrez que la fréquence de la maladie liée au sexe, chez les mâles et les femelles de la population, dépend de sa récessivité et de sa dominance.

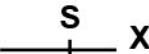
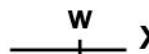
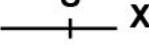
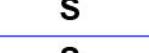
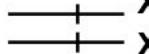
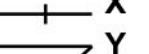
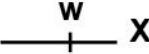
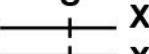
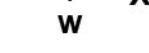
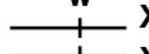
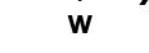
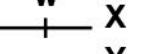
- 1) Les génotypes possibles chez les individus de cette population:

- Chez les femelles :  ;  ; 
- Chez les mâles : 

- Les gamètes femelles :  ; 
- Les gamètes mâles :  ;  ; 

## 2) Fréquences des génotypes dans la population fille $G_1$ :

- La population est équilibrée, les fréquences des allèles sont identiques chez les mâles et les femelles :  $f(S) = p$  ;  $f(W) = q$  ;  $p + q = 1$
- L'échiquier de croisement :

|   |    |    |    |
|---|--|--|--|
|   |  <br>  |  <br>  |  <br>  |
|   |  <br>  |  <br>  |  <br>  |

- Fréquences des génotypes possibles dans  $G_1$ :

- Chez les femelles:  $f(X_S X_S) = p^2$  ,  $f(X_S X_W) = 2pq$  ,  $f(X_W X_W) = q^2$
- Chez les mâles :  $f(X_W Y) = q$  ,  $f(X_S Y) = p$

3) On constate que les fréquences des génotypes, chez les femelles, restent conformes à la loi de H-W, alors que chez les mâles, les fréquences des génotypes sont celles des allèles.

On déduit que si un gène est lié aux chromosomes sexuels :

- ✓ Les fréquences des génotypes, chez les femelles, restent conformes à la loi de H-W :  $f(X_S X_S) = p^2$ ,  $f(X_S X_W) = 2pq$ ,  $f(X_W X_W) = q^2$ .
- ✓ Les fréquences des génotypes, chez les mâles, sont celles des allèles:  $f(X_W Y) = q$ ,  $f(X_S Y) = p$ .

4) Chez les mâles on estime directement la fréquence de la maladie, car la fréquence des phénotypes est équivalente à la fréquence des allèles

|                          | Mâle    |      | Femelle   |           | Bilan         |
|--------------------------|---------|------|-----------|-----------|---------------|
|                          | Atteint | Sain | Atteinte  | Saine     |               |
| Cas d'un allèle récessif | $q$     | $p$  | $q^2$     | $p^2+2pq$ | $q > q^2$     |
| Cas d'un allèle dominant | $p$     | $q$  | $p^2+2pq$ | $q^2$     | $p^2+2pq > p$ |

- ✓  $q > q^2$  Dans ce cas les mâles sont plus touchés que les femelles.
- ✓  $p^2 + 2pq > p$  Dans ce cas les femelles sont plus touchées que les mâles.

★ Exemple 2 : (Voir document 14)

**Document 14: Transmission du daltonisme.**

Le daltonisme (ou dyschromatopsie) est une anomalie de la vision affectant la perception des couleurs. Le gène du daltonisme d, récessif, est porté par le chromosome sexuel X. L'étude d'une population a montré que la fréquence de l'allèle responsable de la maladie est de 0.1. En supposant la panmixie:

Calculez le pourcentage de femmes et d'hommes daltoniens dans cette population. Que déduisez-vous ?

Calcule du pourcentage de femmes et d'hommes atteints de daltonisme dans cette population :

La fréquence de l'allèle morbide (d) est  $f(d) = q = 0.1$

- ✓ Une femme peut être malade si elle est homozygote récessive, de génotype ( $X_d/X_d$ ). Sa fréquence sera :  $f(X_dX_d) = q^2 = (0.1)^2 = 0.01$
- ✓ L'homme peut être malade si son chromosome X porte l'allèle récessif d, de génotype ( $X_d/Y$ ). Donc chez les hommes, la fréquence de la maladie est égale à celle de l'allèle qui en est responsable.

La fréquence de la maladie sera :  $f[d] = f(d) = q = 0.1$

Le pourcentage de la maladie chez les femmes est de 1%, alors que chez les hommes est de 10%. On déduit que dans le cas d'une maladie récessive liée au sexe, les mâles sont plus touchés que les femelles.

★ Exemple 3 : (Voir document 15)

**Document 15: Transmission du syndrome d'Alport.**

Le syndrome d'Alport est une maladie héréditaire qui peut provoquer un mauvais fonctionnement des reins, une surdité et une atteinte de l'œil. Ce syndrome a été décrit en 1927 par l'anglais, Dr Cecil A. Alport chez une famille britannique, d'où son nom. Il existe plusieurs modes de transmission du syndrome d'Alport. La transmission se fait le plus souvent selon le mode dominant lié au chromosome X.

La fréquence de l'allèle (A) responsable de la maladie chez une population est  $p = 0.087$ . On symbolise l'allèle normal récessif aven (n).

En supposant la panmixie, calculez le pourcentage de femmes et d'hommes atteints de la maladie d'Alport dans cette population. Que déduisez-vous ?

Calcule du pourcentage de femmes et d'hommes atteints de la maladie d'Alport dans cette population :

L'allèle responsable de la maladie est dominant, et porté par le chromosome X :

- ✓ Une femme peut être malade si elle est homozygote dominante, de génotype ( $X_A/X_A$ ) ou hétérozygote, de génotype ( $X_A/X_n$ ).

La fréquence des génotypes des femmes atteintes sont :

$$f(X_AX_A) = p^2, f(X_AX_n) = 2pq$$

Donc la fréquence de la maladie chez les femmes sera:  $f[A] = p^2 + 2pq$   
 $q = 0.087, p = 1 - q = 0.913 \Rightarrow f[A] = p^2 + 2pq = 0.166$

Le pourcentage de la maladie chez les femmes est de 16.6%

- ✓ L'homme peut être malade si son chromosome X porte l'allèle dominant A, de génotype (X<sub>A</sub>/Y). Donc chez les hommes, la fréquence de la maladie est égale à celle de l'allèle qui en est responsable.

La fréquence de la maladie chez les hommes sera:  $f[A] = f(X_A, Y) = p = 0.087$

Le pourcentage de la maladie chez les hommes est de 8.7%

Le pourcentage de la maladie chez les femmes est de 16.6%, alors que chez les hommes est de 8.7%. On déduit que dans le cas d'une maladie dominante liée au sexe, les femelles sont plus touchées que les mâles.

#### ★ Exemple 4 : (Voir document 16)

##### Document 16: Transmission de la couleur du pelage chez le chat.

Chez le chat, la coloration du pelage est déterminée par un gène lié au sexe à deux allèles: L'allèle Cn, permettant la synthèse de la mélanine, ce qui donne aux chats une fourrure de couleur noire et l'allèle Cj, permettant d'inhiber la synthèse de la mélanine, ce qui donne aux chats une fourrure de couleur jaune.

Le tableau ci-contre représente la répartition des phénotypes chez un échantillon de chats :

| Phénotypes des chats |       |                      |
|----------------------|-------|----------------------|
|                      | Noire | Tachetés noire/jaune |
| Les mâles            | 300   | 0                    |
| Les femelles         | 300   | 50                   |

- 1) Donnez le génotype qui correspond à chaque phénotype.
- 2) Comment expliquez-vous l'absence du phénotype tacheté chez les mâles?
- 3) Calculez la fréquence des allèles Cn et Cj dans cet échantillon de chats.
- 4) Comparez la fréquence de l'allèle Cn chez les mâles et chez les femelles. Comment expliquez-vous ces résultats ?
- 5) En supposant la panmixie, calculez la fréquence des chattes à fourrure noire dans la génération suivante.

- 1) Le génotype qui correspond à chaque phénotype :

| Les phénotypes | Noir              |                   | Tacheté                                |                   | Jaune             |  |
|----------------|-------------------|-------------------|--|-------------------|-------------------|--|
|                | ♂                 | ♀                 | ♀                                      | ♂                 | ♀                 |  |
| Les génotypes  | $\frac{Cn}{Cn} X$ | $\frac{Cn}{Cn} X$ | $\frac{Cn}{Cn} X$<br>$\frac{Cj}{Cj} X$ | $\frac{Cj}{Cj} X$ | $\frac{Cj}{Cj} X$ |  |

- 2) L'absence du phénotype tacheté chez les mâles est due au fait que l'apparence de ce phénotype nécessite la présence des deux allèles Cn et Cj, alors que les mâles n'ont qu'un seul chromosome X, et donc le gène est représenté par un seul allèle chez les mâles, soit Cn ou Cj.

- 3) Calcul de la fréquence des allèles Cn et Cj dans cet échantillon de chats:

Le gène est représenté chez les femelles par deux allèles et chez les mâles par un seul allèle. Donc les fréquences des allèles sont :

- ✓  $f(Cn) = q = ((300 \times 2) + 50 + 300) / (360 \times 2) + 350 = 0.888$
- ✓  $f(Cj) = p = 1 - q = 1 - 0.887 = 0.112$

#### 4) Calcule de la fréquence de l'allèle Cn:

Chez les mâles :  $f(Cn) = 300/350 = 0.86$

Chez les femelles :  $f(Cn) = ((300 \times 2) + 50) / (360 \times 2) = 0.90$

La fréquence de l'allèle (Cn) diffère selon le sexe. Cela s'explique par le fait que le gène lié aux chromosomes sexuels est représenté par un seul allèle chez le mâle, et par deux allèles chez les femelles.

#### 5) Calcule de la fréquence des chattes à fourrure noire dans la génération suivante:

Pour que les chattes soient noires dans la génération suivante, il doit y avoir fécondation entre des gamètes mâles portant l'allèle (Cn), et des gamètes femelles portant l'allèle (Cn).

La fréquence de l'allèle (Cn) chez les mâles est 0.86, et chez les femelles est 0.90, donc la fréquence des chattes noir est  $0.86 \times 0.90 = 0.774$  (c'est 77.4%).

### IV – Les facteurs de variation de la population.

Dans la nature, les populations sont sous l'action combinée d'un ensemble de facteurs qui les empêchent d'être en état d'équilibre. Ces facteurs sont, principalement, les mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique et la migration.

#### ① Les mutations:

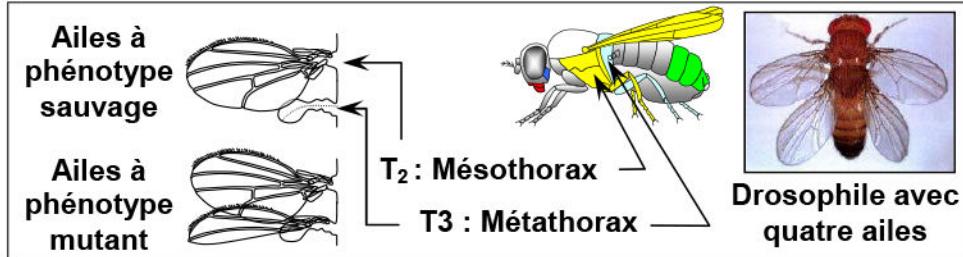
##### a) Exemples de mutations (Voir document 17)

##### Document 17: Exemples de mutations.

Exemple 1: La drosophile normale est formée d'une tête avec une paire d'antenne, un thorax composé de 3 segments portant 3 paires de pattes, une paire d'ailes, une paire de balanciers et un abdomen avec 8 segments.

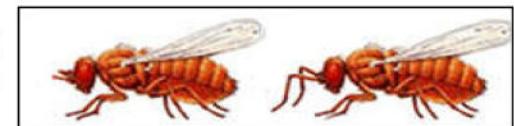
La formation des segments thoraciques chez la drosophile est sous le contrôle de millier de gènes, appelés gènes de développement.

Des mutations affectent certains de ces gènes provoquant, au moment de l'embryogénèse, des modifications au niveau de l'organisme de l'animale (voir figure ci-contre).



La mutation a provoqué la transformation de la partie postérieure du troisième segment thoracique (T<sub>3</sub>) en partie postérieure de second segment thoracique (T<sub>2</sub>) ainsi le balancier est transformé en aile.

Dans d'autres cas la mutation provoque l'expression du gène *antennapedia* au niveau de la tête ce qui provoque l'apparition de pattes à la place des antennes.



Exemple 2: Le leucisme ou leucistisme est une mutation génétique qui empêche la production le dépôt normal de mélanine et d'autres pigments dans le plumage. Il existe deux principales formes de leucisme : pâleur généralisée due à une diminution équivalente de pigments dans toutes les plumes et présence de taches blanches causée par l'absence totale de pigments à certains endroits.



En exploitant les données du document, définir la mutation.

La mutation est une modification anormale de l'ADN d'un gène, soit spontanément lors de la division cellulaire, soit sous l'influence d'agents extérieurs appelés mutagènes. La mutation entraîne une modification durable de certains caractères du fait de la transmission héréditaire du matériel génétique de génération en génération.

- ✓ Lorsque les mutations affectent les séquences de la molécule d'ADN, on parle de mutations géniques ou ponctuelles.
- ✓ Lorsque les mutations affectent la structure ou le nombre de chromosomes, on parle de mutations chromosomiques.

On parle de mutation germinale, quand la mutation porte sur l'ADN des cellules souches d'un gamète (ovule ou spermatozoïde). Cette mutation est héréditaire car la séquence génétique mutée est transmise à la génération suivante.

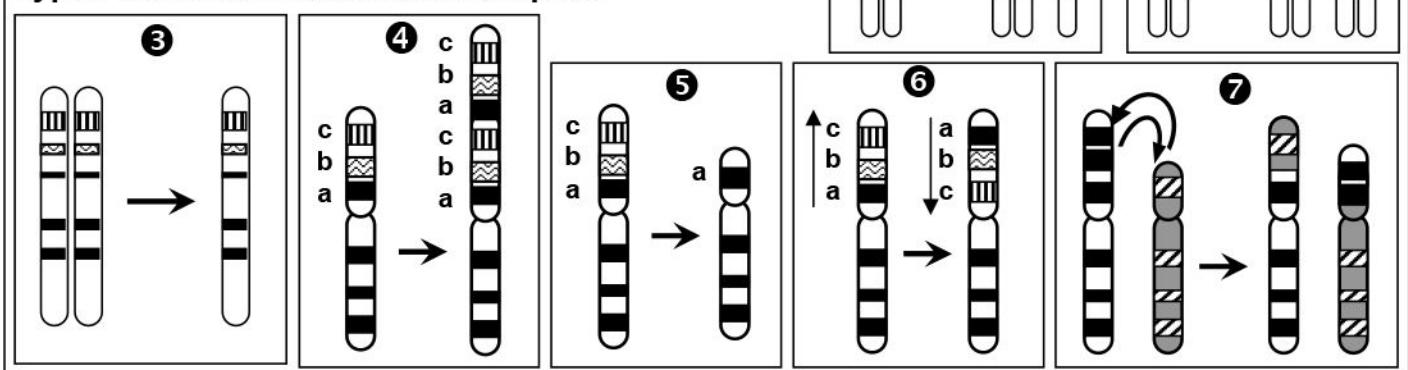
Les mutations somatiques ne touchent pas les cellules destinées à la reproduction, elles ne sont donc jamais héréditaires. Ces mutations peuvent apparaître tout au long de la vie sur l'ADN de n'importe quelle cellule; elles sont alors transmises à la lignée des cellules filles. Ces dernières peuvent, dans certains cas, devenir des cellules tumorales puis former un cancer.

### b) Types de mutations

⇒ **Les mutations chromosomiques:** (Voir document 18)

#### Document 18: Les mutations chromosomiques.

Les schémas de ce document représentent quelques types de mutations chromosomiques. En exploitant ce document, identifiez ces différents types de mutations chromosomiques.



Les mutations chromosomiques sont des mutations qui affectent le nombre ou la structure des chromosomes. Donc cela concerne un grand nombre de nucléotides dans l'ADN de telle sorte que la mutation est observable lorsqu'on fait un caryotype.

#### ★ Mutations affectant le nombre (aneuploïdie):

La perte d'un chromosome entier conduit à une monosomie et la duplication d'un chromosome amènent à une trisomie. Ces 2 formes d'anomalies chromosomiques conduisent à un nombre aberrant de chromosomes, qu'on décrit aussi comme aneuploïdie (du grec: pas-bon-multiple).

- La polypliodie (Carte 1 et 2): elle concerne les individus qui possèdent au moins trois lots complets de chromosomes (triploïdie, tétraploïdie etc.).

La polyplioïdie n'est pas viable dans l'espèce humaine, elle reste relativement rare chez les animaux. En revanche, elle est fréquente chez les végétaux.

- La monoploïdie (Carte ❸): elle concerne les individus qui n'ont qu'un seul jeu de chromosomes au lieu de deux. Elle existe chez les insectes (abeilles, guêpes et fourmis) chez qui le mâle se développe à partir d'un œuf non fécondé.

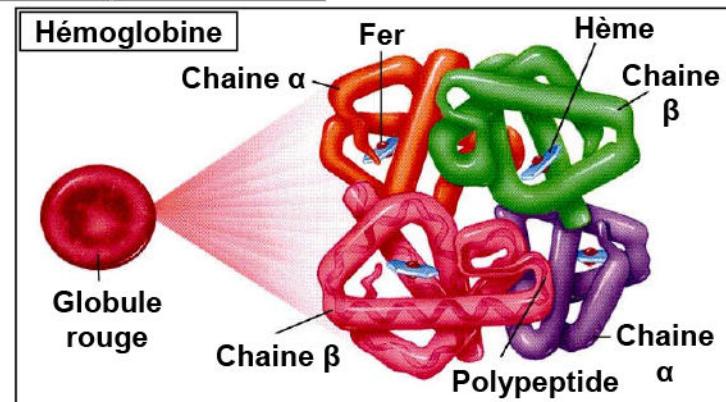
## ★ Mutations affectant la structure:

- La duplication d'un segment de chromosome (Carte ❹): c'est la duplication d'une partie d'un chromosome, on parle alors de duplication partielle. La partie dupliquée peut s'attacher au chromosome auquel elle appartient, mais aussi à un autre (duplication avec translocation). (La translocation: une partie d'un seul chromosome s'attache à un autre chromosome non homologue).
- La délétion (Carte ❺): C'est quand du matériel héréditaire se perd. Selon la quantité, on parle de micro ou de macrodélétions, mais les conséquences peuvent dans les deux cas être graves.
- L'inversion (Carte ❻): C'est quand des parties du matériel héréditaire sont inversées sur un seul chromosome. Tant que du matériel génétique ne se perd pas, cela ne conduira généralement pas à une maladie héréditaire chez le porteur de l'inversion.
- La translocation réciproque (Carte ❼): C'est un échange de fragments chromosomiques entre 2 chromosomes non homologues. Les translocations réciproques sont souvent équilibrées, car la totalité de l'information génétique est présente. Les problèmes surgissent lors de la formation des gamètes.

⇒ **Les mutations géniques ou ponctuelles:** (Voir document 19)

### Document 19: Les mutations géniques ou ponctuelles.

La molécule de l'hémoglobine de nature protéique est formée de 4 chaines polypeptidiques (tétramères) : 2  $\beta$ -globulines constituées, normalement, de 146 acides aminés et 2  $\alpha$ -globulines constituées, normalement, de 141 acides aminés et quatre groupements non protéiques, contenant du fer, formant l'hème (composé chimique non protéique) (figure ci-contre).



Les mutations ponctuelles affectent le gène qui code pour la  $\beta$ -globuline qui code, ce gène est polymorphe et représenté, à ce jour, par 476 allèles, qui sont liés à des mutations variées, responsables de certaines maladies apparaissant chez l'Homme, comme la drépanocytose (HbS), l'hémoglobinose (HbC) et les  $\beta$ -thalassémies (Tha).

Le gène de la  $\beta$ -globuline est localisé sur le chromosome 11. Les chaines  $\alpha$  sont codées par un autre gène situé sur le chromosome 16.

Les schémas ci-dessous, représentent les séquences nucléotidiques des brins non transcrits de différents allèles du gène  $\beta$ -globuline et les séquences peptidiques correspondantes.

## Document 19 (Suite):

|                    | 1   | 2   | 3        | 4   | 5   | 6          | 7          | 8          | 9          | 10         | 11         | 12         | 13         | 14         | 15         | 16         |     |     |
|--------------------|-----|-----|----------|-----|-----|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-----|-----|
| Allèle normal      | G   | T   | G        | C   | A   | C          | T          | G          | A          | T          | C          | G          | C          | C          | T          | G          |     |     |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | Glu        | Glu        | Lys        | Ser        | Ala        | Val        | Thr        | Ala        | Leu        | Trp        | Gly        |     |     |
| Allèle mutant<br>① | G   | T   | <b>A</b> | T   | G   | C          | T          | G          | A          | A          | T          | C          | G          | C          | T          | G          |     |     |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | Glu        | Glu        | Lys        | Ser        | Ala        | Val        | Thr        | Ala        | Leu        | Trp        | Gly        |     |     |
| Allèle mutant<br>② | G   | T   | G        | C   | A   | C          | T          | <b>G</b>   | A          | T          | C          | G          | C          | C          | T          | G          |     |     |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | Glu        | <b>Val</b> | Lys        | Ser        | Ala        | Val        | Thr        | Ala        | Leu        | Trp        | Gly        |     |     |
| Allèle mutant<br>③ | G   | T   | G        | C   | A   | C          | T          | G          | <b>A</b>   | T          | C          | G          | C          | T          | <b>A</b>   | G          |     |     |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | Glu        | Glu        | Lys        | Ser        | Ala        | Val        | Thr        | Ala        | Leu        |            |            |     |     |
| Allèle mutant<br>④ | G   | T   | G        | C   | A   | C          | T          | <b>GGG</b> | AGA        | AGT        | CTG        | CCG        | TTA        | CTG        | CCC        | TGT        | GGG |     |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | <b>Gly</b> | <b>Arg</b> | <b>Ser</b> | <b>Leu</b> | <b>Pro</b> | <b>Leu</b> | <b>Leu</b> | <b>Pro</b> | <b>Cys</b> | <b>Gly</b> | <b>Ala</b> |     |     |
| Allèle mutant<br>⑤ | G   | T   | G        | C   | A   | C          | T          | G          | G          | A          | <b>CTC</b> | TGC        | CGT        | TAC        | TGC        | CCT        | GTG | GGG |
| Protéine Hb        | Val | His | Leu      | Thr | Pro | Glu        | Glu        | Lys        | <b>Leu</b> | <b>Cys</b> | <b>Arg</b> | <b>Tyr</b> | <b>Cys</b> | <b>Pro</b> | <b>Pro</b> | <b>Gly</b> |     |     |

En exploitant les données de ce document :

- 1) Définir la mutation ponctuelle (génique).
- 2) Déterminer les types de mutations affectant le gène de la  $\beta$ -globuline et leurs effets sur la protéine normale.

- 1) Les mutations ponctuelles ce sont des variations qui affectent les séquences nucléotidiques du gène et provoquent l'apparition de nouveaux allèles qui codent pour d'autres protéines anormales, ce qui peut se traduire par une modification d'ordre phénotypique.
- 2) Les quelques mutations ponctuelles qui affectent le gène de la  $\beta$ -globuline:
  - Le cas ①: La modification affecte la troisième base azotée du deuxième triplet: C est remplacé par T. On parle de la substitution.  
Le triplet mutant (CAT) est synonyme du triplet antérieur (CAC), ils codent tous deux l'histidine (His). La mutation est donc sans effet. On dit mutation silencieuse.
  - Le cas ②: La modification affecte la deuxième base azotée du septième triplet: la substitution de A par T.  
Le triplet mutant (GTG) code un acide aminé différent (valine) du triplet antérieur (GAG) qui code l'acide glutamique, ce qui entraîne une modification de la séquence du polypeptide et peut provoquer une modification de ses propriétés. On dit mutation faux-sens.  
S'il n'y a pas de modification de propriétés on parle de mutation neutre.
  - Le cas ③: La modification affecte la deuxième base azotée du quinzième triplet: la substitution de G par A.

Le triplet mutant (TAG) correspond à un codon stop. La traduction est alors interrompue prématurément. La mutation provoque une chaîne polypeptidique incomplète généralement non fonctionnelle. On dit mutation non-sens.

- Le cas ④: La modification affecte la deuxième base azotée du sixième triplet: la perte de la base azotée A. On parle de la délétion.

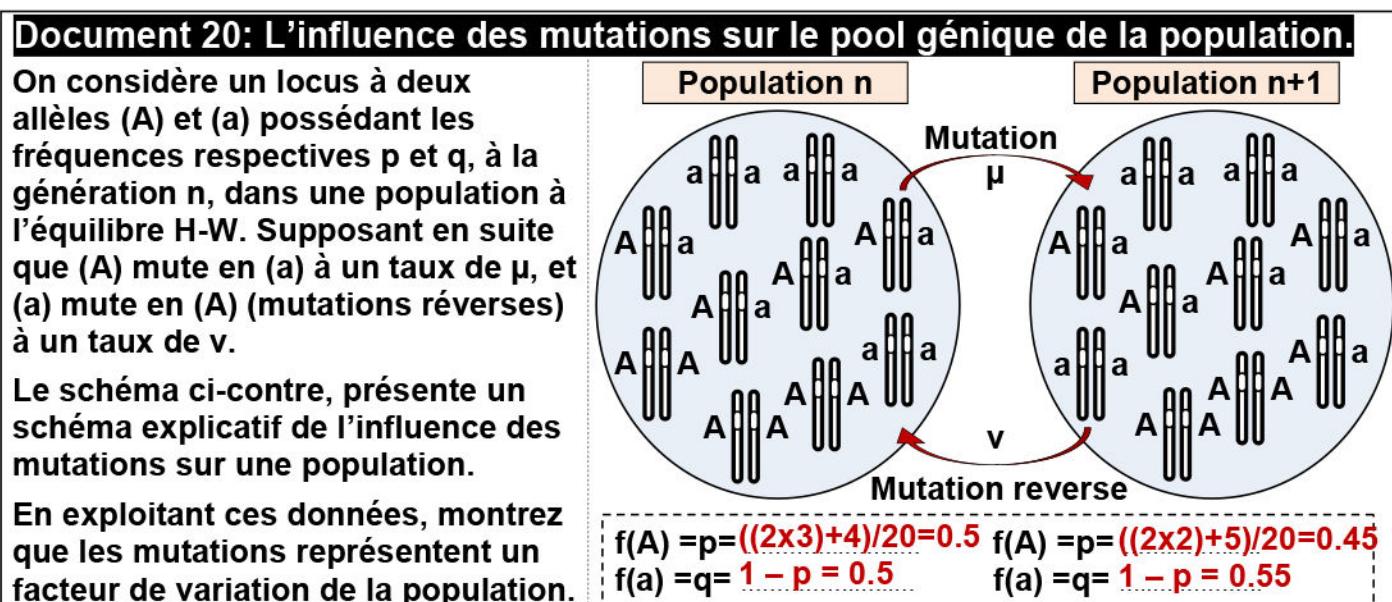
La délétion modifie le cadre de lecture quand le nombre de nucléotides affectés n'est pas un multiple de trois. Dans ce cas tout le codage est affecté en aval de la mutation. On dit mutation Frame-shift.

- Le cas ⑤: La modification affecte la première base azotée du neuvième triplet: insertion de la base azotée C. On parle de l'addition.

L'addition modifie le cadre de lecture quand le nombre de nucléotides inséré n'est pas un multiple de trois. Dans ce cas tout le codage est affecté en aval de la mutation. On dit mutation Frame-shift.

### c) Influence des mutations sur le pool génique d'une population :

(Voir document 20)



Les mutations constituent une source permanente d'apparition d'allèles nouveaux qui enrichissent la diversité génétique préexistante.

- Si une mutation est unique ou très rare, la probabilité qu'elle disparaîtse est très grande et ne peut pas produire d'effet permanent dans une population.
- Si la mutation est récurrente, on parle de pression de mutation.

Soit un gène, à deux allèles (A) et (a) de fréquences  $p$  et  $q$  à un instant  $t_0$ :

|           |     |                     |         |   |     |                   |      |
|-----------|-----|---------------------|---------|---|-----|-------------------|------|
| Mutations | A   | $\xrightarrow{\mu}$ | a       | , | a   | $\xrightarrow{v}$ | A    |
| Fréquence | $p$ |                     | $\mu p$ | , | $q$ |                   | $vq$ |

A chaque génération on peut évaluer :

- ✓ La variation de la fréquence de A : ( $\Delta p = -\mu p + vq$ )
- ✓ La variation de la fréquence de a : ( $\Delta p = -vq + \mu p$ )

Ces variations font basculer l'équilibre de H-W.

Sur un grand nombre de générations,  $\Delta p$  deviendra nulle lorsque le gain de fréquence ( $+vq$ ) est équivalent à la perte ( $-up$ ). Ce qui conduira à un nouvel état d'équilibre différent de celui de départ. On parlera de l'équilibre mutationnel.

En fait,  $v$  est habituellement beaucoup moins fréquent que  $u$ . Donc, l'allèle A devrait tendre à diminuer au profit de a. Pour maintenir l'équilibre, il y a donc un autre mécanisme, la sélection.

## ② La sélection naturelle:

### a) Définition de la sélection naturelle: (Voir document 21)

#### Document 21: Quelques aspects de la sélection naturelle.

Exemple 1: Chez l'escargot des haies, les couleurs et le nombre des bandes sont très diverses. Dans un même lieu vit un mélange d'individus différents. Toutefois, la répartition des différents phénotypes n'est pas la même d'un milieu à l'autre.

| Milieux  | Coquilles jaunes | Coquilles rayées |
|----------|------------------|------------------|
| Haies    | 70 %             | 70 %             |
| Hêtraies | 20 %             | 20 %             |
| Chênaies | 20 %             | 40 %             |

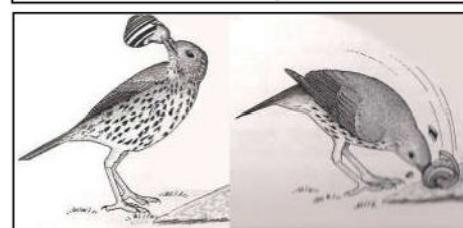
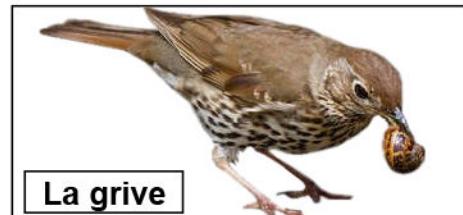
Les grives sont des prédateurs des escargots, qu'elles capturent puis cassent sur des pierres afin de les consommer.

Les grives repèrent plus facilement les escargots à coquille claire. Donc les coquilles très voyante, facilement repérable, sont moins abondantes que les coquilles plus discrètes.

Exemple 2: La prédation est un réel facteur d'évolution, en tant que pression de sélection. Les prédateurs ont évolué en déjouant les adaptations de leurs proies, et inversement.

Exemple 3: Le choix d'un partenaire sexuel est basé sur un ensemble de caractéristiques liées au génotype de l'individu

En exploitant les données de ce document, Définir le concept de la sélection naturelle.



Certains individus portent des caractères qui leur permettent de se reproduire davantage que les autres, dans un environnement précis. Ils disposeraient alors d'un avantage sélectif sur leurs congénères:

- ✓ En échappant mieux aux prédateurs, en étant moins malades, plus forts, plus rapide, présentant des capacités de camouflage... ;
- ✓ En accédant plus facilement à la nourriture, ces individus atteignent plus facilement l'âge adulte, pour être aptes à la reproduction. Ceux qui ont une meilleure capacité de survie pourront donc se reproduire davantage.
- ✓ En cas de la reproduction sexuée, les individus porteurs d'un caractère particulièrement attrayant pour les partenaires de sexe opposé. Ceux-là seront capables d'engendrer une plus grande descendance en copulant davantage.

Donc l'environnement influe sur l'évolution des populations en sélectionnant les individus les plus adaptés. Ainsi la sélection naturelle est le fait que les traits qui favorisent la survie et la reproduction dans un milieu donné voient leur fréquence s'accroître d'une génération à l'autre.

On peut définir la sélection naturelle comme étant l'avantage reproductif procuré par les conditions de l'environnement aux individus ayant un caractère avantageux vis-à-vis de cet environnement et leur assurant une descendance plus importante que les individus n'ayant pas ce caractère. C'est un tri qui s'opère naturellement au sein d'une espèce.

### b) Etude d'un exemple de sélection naturelle: (Voir document 22)

#### **Document 22: Etude d'un exemple de sélection naturelle.**

La phalène du bouleau (*Biston betularia*) est une espèce de papillon nocturne qui se rencontre souvent posée sur le tronc des Bouleaux. Il en existe deux formes: une aux ailes blanches tachetées de noir dit typica et une aux ailes sombres dit carbonaria.

Jusqu'au début du dix neuvième siècle on ne connaissait que la forme typica. En 1849, le premier spécimen carbonaria est signalé en Angleterre près de Manchester, et sa fréquentation ne cesse d'augmenter.

En 1955, pour expliquer la répartition des deux variétés de papillons, Kettlewell et d'autres chercheurs ont réalisée les expériences suivantes:

Des phalènes de deux types sont capturées et marquées, ventralement, par une minuscule tache de peinture, puis lâchées dans deux milieux différents:



- Un bois aux troncs clairs, couverts de lichens (région non polluée du dorset).
- Un bois aux troncs clairs, couverts de lichens (région polluée de Birmingham).

Quelques jours après, les phalènes sont recapturées et dénombrées. Les résultats obtenus sont représentés sur les tableaux suivants :

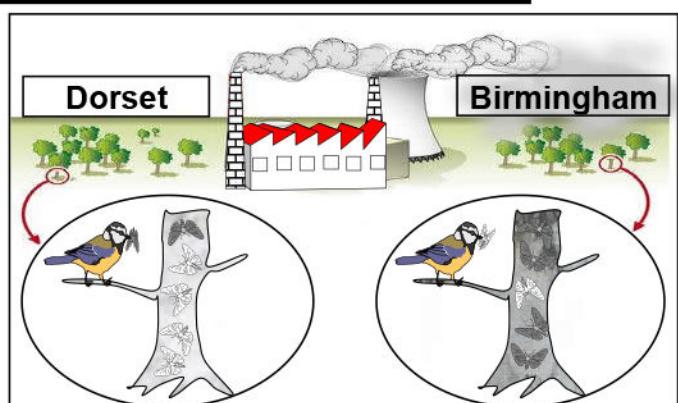
|                                       | Dorset   |          |       | Birmingham |          |       |
|---------------------------------------|----------|----------|-------|------------|----------|-------|
|                                       | V.sombre | V.claire | Total | V.sombre   | V.claire | Total |
| Nombre d'individus marqués relâchés   | 474      | 496      | 970   | 154        | 64       | 218   |
| Nombre d'individus marqués recapturés | 30       | 62       | 92    | 82         | 16       | 98    |
| % d'individus marqués recapturés      | 6.3%     | 12.5%    |       | 52.3%      | 25.0%    |       |

En exploitant les données de ce document et du document 23, établir une relation entre la répartition des deux types de papillons et la pollution industrielle, sachant que la phalène constitue une proie pour les oiseaux.

#### **Document 23: L'influence de l'environnement sur la sélection naturelle.**

Les Phalènes sont des animaux nocturnes qui passent la journée posée sur un tronc ou une branche d'arbre. Les Papillons se distinguent clairement sur les troncs lorsqu'ils ont une couleur différente.

A partir de 1848, la pollution qui a accompagné le développement industriel en Angleterre, a détruit les lichens qui vivaient sur les troncs d'arbres en entraînant leur noircissement (mélanismus industriel).



On constate que la variété sombre (Carbonaria) est majoritaire dans la région industrielle, polluée, de Birmingham, tandis que la variété claire (Typica) prédomine dans la région non polluée du dorset.

Il est logique de penser que les oiseaux chassant à vue sont responsable de ces résultats:

- ✓ Dans la région polluée de Birmingham, les papillons sombres passent inaperçus sur une écorce sombre, alors que ceux de couleur claire se font manger par les prédateurs.
- ✓ Dans la région non polluée de Dorset, les Papillons clairs survivent mieux sur les troncs clairs que sur les troncs noircis, inversement pour les papillons sombres.

Actuellement, grâce à la diminution de la pollution, dans ces régions, on note, de nouveau, une augmentation de fréquence de la variété claire.

On peut donc conclure que la sélection naturelle est ici relative à des conditions d'environnements: Un allèle qui présente un avantage à un certain moment et dans un milieu particulier peut se révéler désavantageux dans d'autres circonstances.

### c) Influence de la sélection naturelle sur le pool génique:

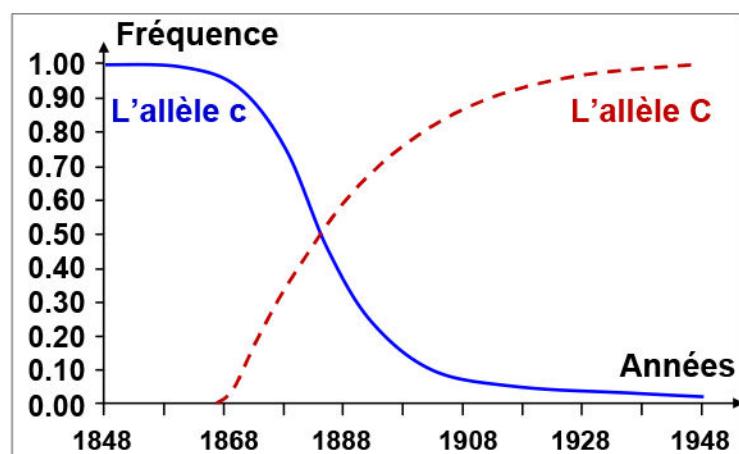
(Voir document 24)

#### Document 24: L'influence de la sélection naturelle sur le pool génique.

La coloration de la phalène est liée à un gène pour lequel il existe 2 allèles : C est l'allèle responsable de la couleur de la variété "carbonaria" et domine l'allèle c responsable de la couleur de "typica".

Le graphe ci-contre, présente la variation de la fréquence des deux variétés de phalène (Carbonaria et Typica) dans la région de Manchester durant 100 ans).

Décrire ce graphe puis déduire l'effet de la sélection naturelle sur la fréquence des allèles C et c, dans la population.



On constate qu'en 1848, c'est la variété typica qui domine alors qu'elle est codée par un allèle récessif c. C'est donc la pression de sélection due à la prédation qui détermine sa présence massive.

A partir de 1868, la révolution industrielle commence à provoquer une pollution massive par la poussière de charbon. La végétation est noircie et petit à petit c'est la forme carbonaria qui se met à dominer car la pression de sélection s'exerce maintenant au détriment de la forme typica.

On déduit donc que la sélection naturelle est un facteur qui confère un avantage sélectif à certains allèles qui tendent à se répandre dans la population tandis que d'autres allèles disparaissent. Donc la sélection naturelle influence la structure génétique de la population.

### d) Notion de valeur sélective: (Voir document 25)

## Document 25: Notion de valeur sélective.

La valeur sélective, exprime la capacité qu'a un individu pour transmettre ses allèles à la génération suivante. On détermine :

- ✓ **La valeur sélective absolue du génotype** : Nombre moyen de descendants (viables et fertiles) issus d'un individu, porteur de ce génotype, à la génération suivante. Elle est exprimée par la formule suivante :

$$\text{Valeur sélective absolue} = \frac{\% \text{ du génotype à la génération } G_1}{\% \text{ du même génotype à la génération } G_0}$$

- ✓ **La valeur sélective relative du génotype** : La plus utilisée dans la pratique, elle donne la valeur (1) au génotype qui a la plus haute valeur sélective absolue. Pour les autres génotypes, elle est égale à la valeur sélective absolue d'un génotype donné, divisée par la valeur sélective absolue du génotype le plus représenté.

Dans une zone industrielle, le dénombrement des deux variétés de papillons (Typica et Carbonaria) en deux périodes distinctes a donné les résultats représentés sur le tableau suivant :

|            | Nombre de papillons au début de l'expérience | Nombre de papillons à la fin de l'expérience | % de papillons viables et fertiles | Valeur sélective absolue | Valeur sélective relative |
|------------|--|--|------------------------------------|--------------------------|---------------------------|
| V. claires | 64   | 16   | 25 %                               | 25                       | 0.47                      |
| V. sombres | 154  | 82   | 53.2 %                             | 0.531                    | 1                         |

En exploitant les données du document, calculez les valeurs sélectives de chaque variété de papillon dans cette zone industrielle, en complétant le tableau ci-dessous.

Que peut-on déduire de ces résultats ?

★ Calcule des pourcentages :

- ✓ V. claire:  $(16/64) \times 100 = 25 \%$
- ✓ V. sombre:  $(82/154) \times 100 = 53.2 \%$

★ Calcule des valeurs sélectives :

- ✓ Valeurs sélectives absolues:
  - V. claire:  $(16/24) = 25$
  - V. sombre:  $(82/154) = 0.531$
- ✓ Valeurs sélectives relatives:
  - V. claire:  $(0.25/0.532) = 0.47$
  - V. sombre: 1

D'après la valeur sélective qui exprime la capacité d'un individu particulier à transférer ses allèles à la génération suivante, les papillons sombres semblent avoir une grande capacité à transférer ses allèles à la descendance dans la zone industrielle.

### e) Types de sélection naturelle:

Dans la nature, une population à phénotypes différents, peut se soumettre à trois types de sélection naturelle, qui aboutissent à des distributions variées de ces phénotypes.

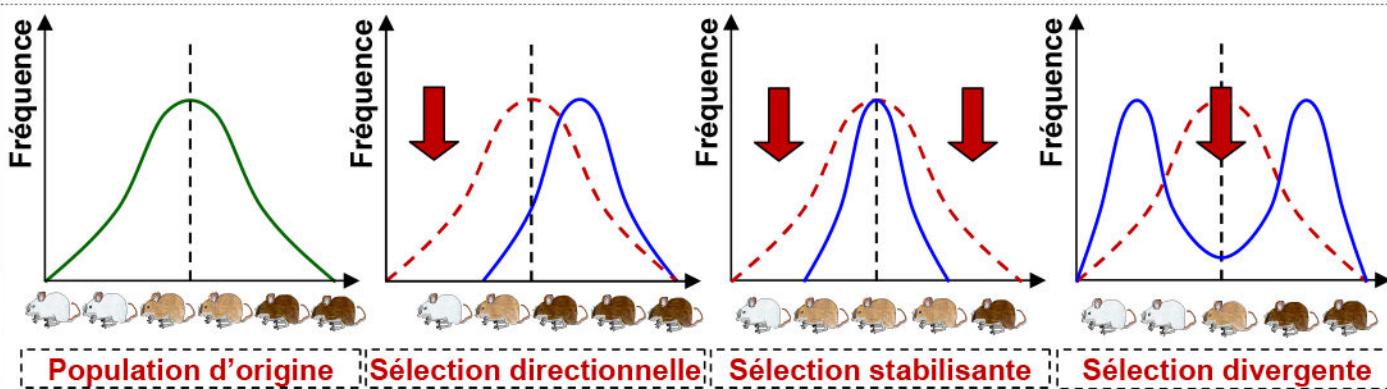
Le document 26, présente les différents types de sélection naturelle :

## Document 26: Les types de sélection naturelle.

Les pressions du milieu (flèches rouges) peuvent agir de différentes façons sur une population.

Les différents graphes ci-dessous représentent la distribution des phénotypes dans une population de souris, sur plusieurs générations:

Notez que la courbe continue représente la distribution de divers phénotypes dans la population et la courbe discontinue représente la distribution des phénotypes de la population d'origine.



En exploitant les données de ce document, identifiez les différents types de sélection naturelle et les caractéristiques de chacun d'eux.

La sélection naturelle se manifeste par une série de pressions du milieu. Ces pressions déterminent les caractères les mieux adaptés pour survivre dans un environnement donné. Peu à peu, elles modifient donc les caractéristiques des populations entières.

La sélection naturelle peut transformer une population via trois modèles:

- ✓ La sélection directionnelle: Elle favorise des phénotypes nouveaux ou rares. Cette sélection est représentée dans ce cas par les souris marron foncé qui deviennent plus nombreux après plusieurs générations (Elimination des phénotypes qui se trouvent à l'une des extrémités).
- ✓ La sélection stabilisante : Elle favorise un phénotype déjà existant et majoritaire. Cette sélection représentée dans ce cas par les souris marron clair qui, contrairement aux autres, restent majoritaire au cours des générations (Elimination des phénotypes qui se trouvent aux deux extrémités).
- ✓ La sélection divergente : Elle favorise des phénotypes extrêmes. Cette sélection représentée dans ce cas par les souris blanches et marron foncé qui deviennent plus nombreuses après plusieurs générations (Conservation des phénotypes des deux extrémités).

La sélection naturelle déplace ainsi la courbe des variations. Cela se produit lorsque survient un changement environnemental. L'acquisition de la résistance aux insecticides constitue un exemple de sélection directionnelle, avec l'utilisation massive des insecticides, les populations d'insectes ont développé des résistances.

### ③ La dérive génique:

#### a) Définition de la dérive génique (Voir document 27)

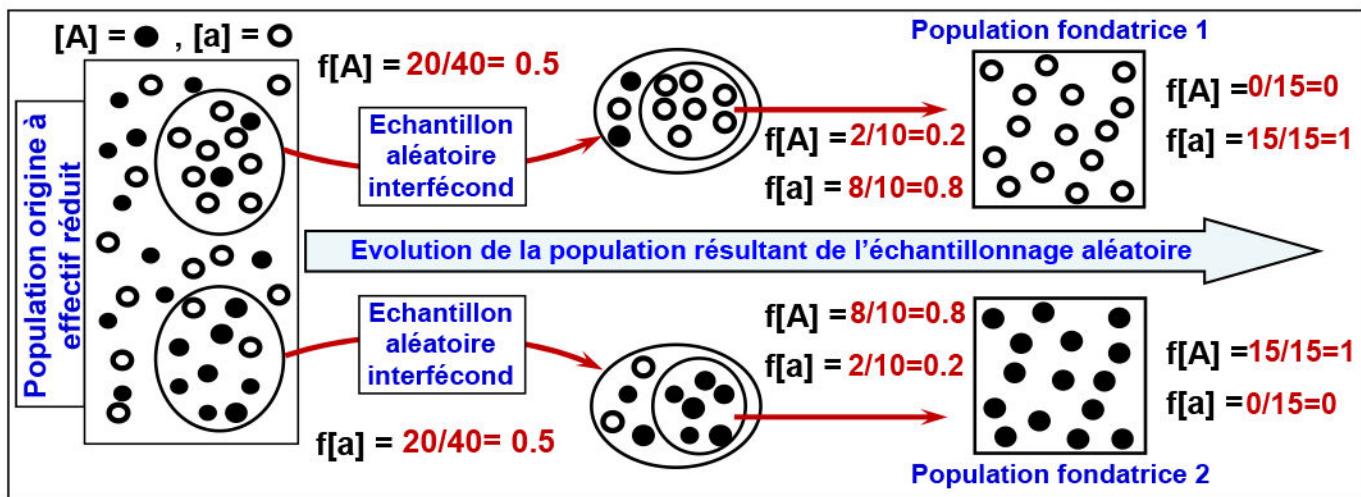
## Document 27: La notion de dérive génique.

Le chercheur Steinberg a réalisé une étude concernant la fréquence des groupes sanguins chez une population « les Huttérites » (Ancienne et principale secte anabaptiste chrétienne existant encore aujourd’hui), qui a migré de la suisse à la Russie. Puis, en 1880, elle s'est installée en Amérique du Nord, où elle a constitué des colonies à Dakota et Montana et dans des régions proches du Canada. Les résultats de cette étude sont représentés dans le tableau ci-contre.

- 1) Comparez les données du tableau. Qu'est ce qu'on peut en déduire?

Steinberg a interprété la structure génétique de la population des Huttérites par un phénomène appelé Déviation génique. Pour connaître ce phénomène, nous suggérons le diagramme ci-dessous, qui représente un modèle explicatif pour ce phénomène.

| Groupes sanguins   | O            | A           |
|--|--------------|-------------|
| Les Huttérites   | Environ 29%  | Environ 45% |
| La majorité des européens et Américains  | Plus que 40% | 30% à 40%   |
| Pourcentages des groupes sanguins O et A, chez le groupement secte et chez les Européens et Américains |              |             |



- 2) Calculer la fréquence des allèles (A) et (a) dans la population d'origine, dans les échantillons aléatoires et dans la population fondatrice 1 et 2. Décrire le schéma.
- 3) Expliquez l'origine de la structure génétique de la population des Huttérites.

1) Les Huttérites présentent des proportions de groupes sanguins A et O qui sont très différentes des moyennes constatées dans les populations européennes et nord-américaines (ex: 29% de O chez les Huttérites contre 40% pour les européens et les Nord-Américain).

Nous en déduisons que la structure génétique des Huttérites est différente de celle des habitants européens et américains dont ils sont issus.

- 2) Calcule des fréquences des allèles (Voir le schéma).

A partir d'une petite population origine se compose d'une façon aléatoire de petites populations isolées les unes des autres. La fréquence allélique de ces populations n'est souvent pas représentative de la population dont elles sont issues. Cela provient du fait que chaque population a été fondée à partir d'un petit nombre d'individus dont les fréquences des allèles étaient très différentes des fréquences moyennes de la population origine. Cela induit une dérive génétique au cours du temps.

3) Lorsque des individus (Huttérites) s'isolent d'une population plus vaste (Populations européennes et Nord-américaines), pour aller coloniser un nouveau milieu (Echantillonnage aléatoire), ils n'emportent avec eux qu'un échantillon d'allèles du pool génique de la population mère, et ce, de manière aléatoire. La nouvelle population, fondée à partir de ces individus, peut présenter des fréquences alléliques différentes de celles de la population initiale. La fréquence allélique d'un groupe migrant n'est souvent pas représentative de la population dont il est issu. C'est l'effet fondateur.

La dérive génétique est l'évolution génétique d'une population causée par des phénomènes aléatoires, impossibles à prévoir (d'où le mot dérive). 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.

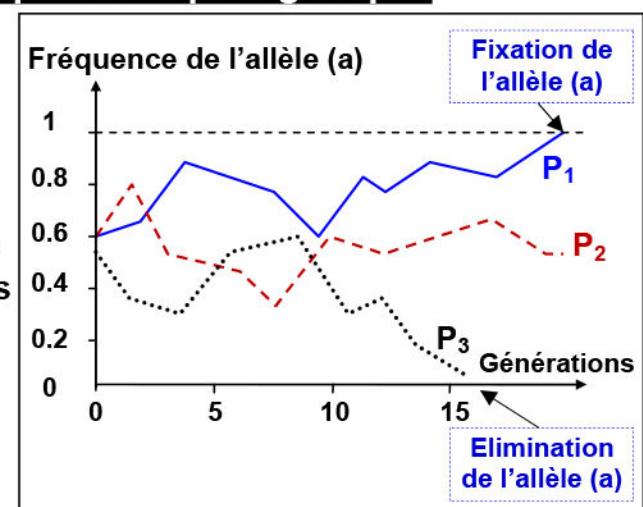
### b) Influence de la dérive génétique sur le pool génique: (Voir document 28)

#### Document 28: Influence de la dérive génétique sur le pool génique.

Pour expliquer comment la dérive génétique influence le pool génique d'une population à effectif réduit, les chercheurs utilisent des modèles théoriques basés sur des simulations par système informatique.

Le graphe ci-contre présente des courbes de simulation, montrant l'effet de la dérive génétique sur les fréquences alléliques dans 3 populations  $P_1$ ,  $P_2$  et  $P_3$ , pendant plusieurs générations.

En exploitant les données de ce document :  
Décrire les résultats représentés sur le graphe, puis déduire l'effet de la dérive génétique sur le pool génique des populations.



Les modèles théoriques basés sur des simulations, montrent que la fréquence de l'allèle (a) dans les trois populations, fluctue aléatoirement entre 0 et 1, ce qui représente les deux valeurs limites de la fréquence dans chaque génération. Ainsi, deux situations se réalisent tôt ou tard:

- ✓ L'élimination (disparition) de l'allèle (a), (la fréquence atteint la valeur 0). C'est le cas de la population ( $P_3$ ).
- ✓ La fixation de l'allèle (a), qui remplace les autres allèles (la fréquence atteint la valeur maximum 1). C'est le cas de la population ( $P_1$ ).

Dans les deux cas, les fluctuations se font en dents de scie et nécessitent souvent un grand nombre de générations.

La dérive génétique aboutit donc à une baisse de la diversité génétique, ce qui n'est pas favorable à l'adaptation des espèces à un changement du milieu.

Dans une population plus grande, un allèle ne se fixe que dans 2 cas sur 20 seulement. On peut en conclure que, plus une population est petite, et plus les effets de la dérive génétique sont importants, et plus la diversité génétique dans la population sera menacée.

## Document 29: Exemple de migration chez la population afro-américaine.

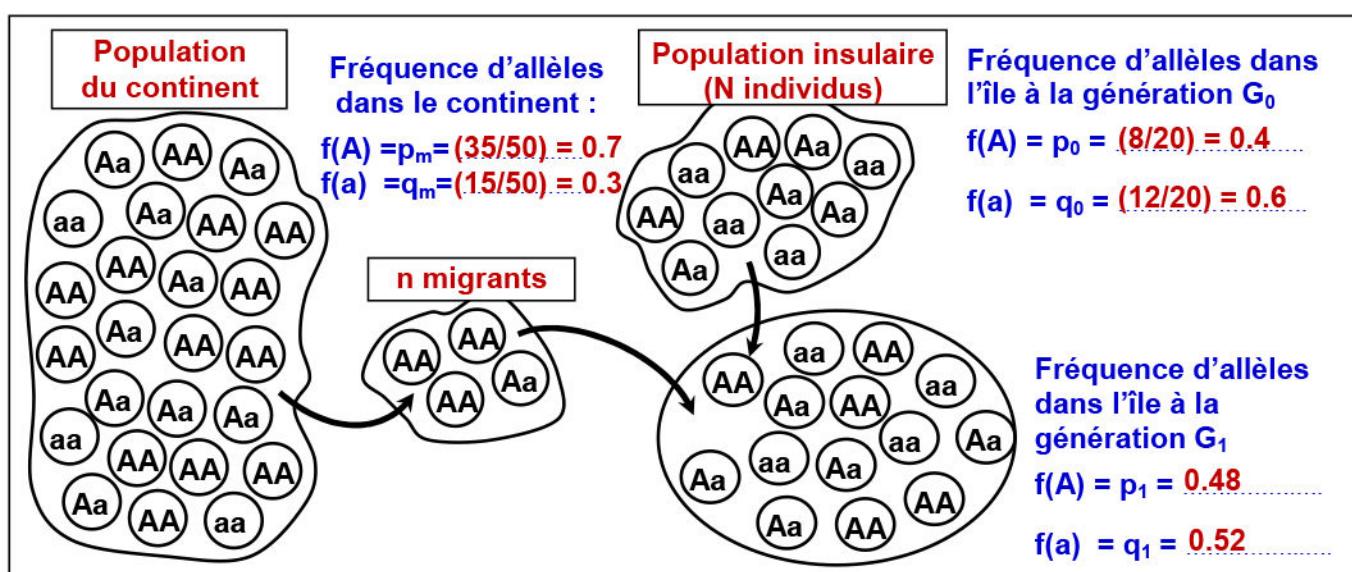
Grace à l'abolition officielle de l'esclavage aux États-Unis en 1808 (interdiction de l'esclavage), la situation des Afro-américaines s'est lentement améliorée, la discrimination a diminué et leur intégration sociale a progressé grâce à l'armée, pendant la seconde guerre mondiale (700000 noirs dans l'armée en 1944).

Gaussin et Li (1953), ont étudié l'évolution de la fréquence de l'allèle (Ro) du système Rhésus dans la population des afro-américains, ou métisses (résultant du mariage entre les migrants noirs africains et les blancs américains) et ce dans le but d'évaluer l'influence de la migration sur son pool génique. Le tableau suivant résume les résultats obtenus.

| Populations  | Fréquence moyenne de l'allèle Ro |
|--|----------------------------------|
| Population origine des esclaves (Afrique noire)  | 0.63                             |
| Population des métisses en 1953 (Après 10 générations de l'abolition de l'esclavage)                     | 0.446                            |
| Populations des blancs européens et américains (qui n'ont pas changé depuis le 18 <sup>ème</sup> siècle) | 0.028                            |

- 1) Identifiez le concept biologique de la migration génératrice du flux génique.
- 2) Comparez les données du tableau ci-dessus. Qu'est ce qu'on peut en déduire?

Pour expliquer la structure génétique de la population noire Afro-américaine, on vous propose un modèle de migration unidirectionnelle, comme le montre le schéma suivant:



Sachant que:

- ⇒ Le flux migratoire (m), est le pourcentage de migrants vers la population réceptrice par génération. Pour le calculer, on applique l'équation suivante:  $m = n/(N + n)$ : N= effectif de la population réceptrice (île) ; n = nombre de migrants du continent vers l'île.
- ⇒ ( $p_1$ ) est la fréquence d'un allèle donné, après migration. Pour calculer ( $p_1$ ) on applique l'équation suivante:  $p_1 = (1-m) p_0 + m.p_m$ .  
 $(1-m)$  = pourcentage des individus de la population réceptrice.  
 $p_m$  : Fréquence de l'allèle dominant dans le continent.  
 $p_0$  : Fréquence de l'allèle dominant dans la population G<sub>0</sub> de l'île.
- 3) Calculez le flux migratoire (m) et la fréquence des allèles (A) et (a) (p<sub>1</sub> et q<sub>1</sub>) dans la population de l'île après migration.
- 4) Déduire l'effet de la migration sur le pool génique de l'île, puis expliquez le changement de la structure génétique de la population noire en Amérique.

## 1) Définition de la migration :

Le concept biologique de la migration ne se limite pas aux déplacements d'êtres vivant entre localités géographiquement isolées, mais concerne surtout, le flux génique entre leurs individus, potentiellement interféconds, estimé par le nombre de migrants reproductifs échangés entre les populations locales.

## 2) Comparaison des données du tableau :

On constate que la fréquence de l'allèle ( $R_0$ ) dans la population des métisses (Afro-américains) est faible en comparaison à celle de la population origine des esclaves (Afrique noire) et que la fréquence de cet allèle est rare dans la population blanche de l'Amérique ainsi que dans la population européenne, origine de la population blanche américaine.

On en déduit que la structure génétique de la population noire américaine a changé, alors que la structure génétique de sa population blanche n'a pas changé.

## 3) Calcule du flux migratoire (m) et la fréquence des allèles (A) et (a) ( $p_1$ et $q_1$ ) dans la population de l'île après migration :

- Flux migratoire (m):  $m = \frac{n}{(N + n)} = \frac{4}{(4 + 10)} = 0.28$
- La fréquence ( $p_1$ ) de l'allèle (A) dans la population de l'île après migration:  
$$\begin{aligned} f(A) &= p_1 = (1 - m) p_0 + mp_m \\ &= (1 - 0.28) \times 0.4 + (0.28 \times 0.7) \\ &= 0.484 \\ f(A) &= p_1 = 0.48 \end{aligned}$$
- La fréquence ( $q_1$ ) de l'allèle (a) dans la population de l'île après migration:  
$$\begin{aligned} f(a) &= q_1 = (1 - m) q_0 + mq_m \\ &= (1 - 0.28) \times 0.6 + (0.28 \times 0.3) \\ &= 0.516 \\ f(a) &= q_1 = 0.52 \Rightarrow p_1 + q_1 = 0.48 + 0.52 = 1 \end{aligned}$$

## 4) Effet de la migration sur le pool génique de l'île:

Après migration, on constate une augmentation de la fréquence de l'allèle (A) dans la population de l'île après (Elle passe de  $p_0 = 0.4$  à  $p_1 = 0.48$ ). Si la migration continue de cette manière, la structure génétique de la population de l'île évoluera vers la structure génétique de la population du continent.

La migration peut donc effectuer des changements significatifs dans les fréquences des allèles de la population qui reçoit :

- ✓ La migration a pour effet d'uniformiser les fréquences géniques des populations locales et de réduire d'autant la différenciation à l'intérieur de l'espèce.
- ✓ La migration peut amplifier un effet de sélection naturelle, ou au contraire en réduire l'impact en réintroduisant des gènes éliminés par la sélection naturelle.

Nous expliquons donc le changement de la structure génétique de la population noire en Amérique par le phénomène de la migration. Il y a un flux migratoire unidirectionnel de la population des blancs vers les Noirs sans migration inverse. Ainsi, la structure génétique de la population noire changera sans changement dans la structure génétique de la population origine des blancs américains.

## Bilan :

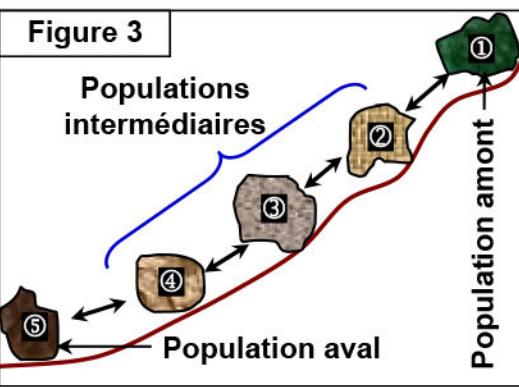
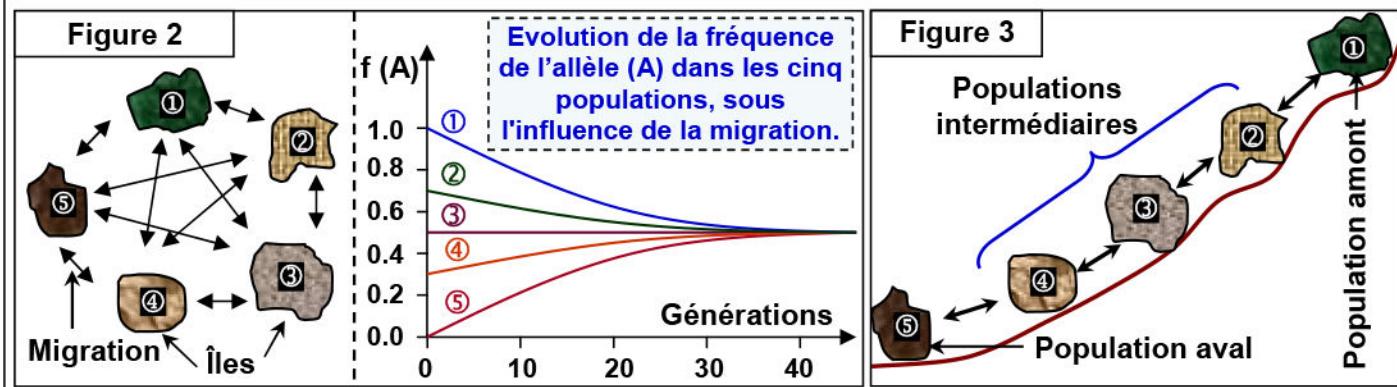
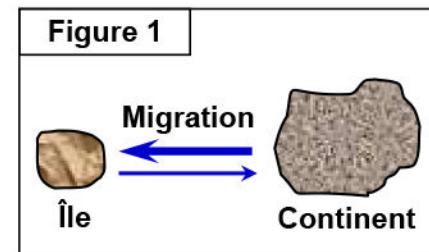
Dans la nature, les populations d'une même espèce ne sont pas génétiquement isolées. Il se produit à chaque génération des échanges d'individus (Adultes, graines, pollen, ...) par la migration, qui a pour conséquence l'introduction dans la réserve des gènes d'une population de nouveaux allèles (Flux génique).

Le flux génique dépend de plusieurs facteurs comme la capacité de dispersion des migrants et leur succès à la reproduction dans la population d'accueil, présence de barrières d'isolement géographiques.... Tenant compte de l'ensemble de ces facteurs, on peut distinguer trois modèles de migration: (Voir document 30)

### **Document 30: Les principaux modèles de migration.**

Les figures 1, 2 et 3 de ce document, représentent trois modèles de flux génique de migration: la figure 1 = migration unidirectionnelle (Modèle continent-île), la figure 2 = migration Multidirectionnelle (Modèle insulaire), la figure 3 = migration linéaire (Modèle continu).

Identifiez les trois modèles de migration génératrice du flux génique et dégagiez les caractéristiques de chacun d'eux.



#### ★ Migration unidirectionnelle (La figure 1):

Le flux de gènes s'effectue dans un seul sens, entre une population de grande taille (continent) et une population de petit effectif (île). Ce modèle de migration a un effet sur la diversité génétique de l'île et un effet négligeable sur le continent.

#### ★ Migration multidirectionnelle (La figure 2):

Le flux de gènes s'effectue de manière analogue entre les différentes populations. Ce modèle a pour effet la convergence vers une homogénéité génétique entre les différentes populations.

#### ★ Migration continu (La figure 3):

Le flux de gènes s'effectue de proche en proche, du fait que les populations sont réparties de façon continue (rivière, littoral...). Ce modèle a pour effet l'isolement par la distance (homogénéité des plus proches).

## V – Le concept biologique de l'espèce.

La population désigne l'ensemble d'individus d'une même espèce.

- ✓ Quels sont donc les principaux critères spécifiques de l'espèce ?
- ✓ Comment définir le concept biologique de l'espèce ?

### ① Critères spécifiques de l'espèce:

#### a) Critère morphologique (Voir document 31)

##### Document 31: Critères spécifiques de l'espèce (Critère morphologique).

★ Exemple 1: Le tigre est une espèce de mammifère carnivore de la famille des félidés du genre *Panthera*. Il présente plusieurs populations répartis en Malaisie, à Sumatra en Sibérie, en Chine, en Indochine et au Bangladesh.



Le tigre du Bengale, a des rayures assez espacées sur fond brun orangé. Il pèse en moyenne moins de 227Kg



Le tigre de Sibérie, est le plus grand des tigres. Sa robe est pâle avec des rayures plus brunes que noires.

Le tigre d'Indochine est assez petit, sa robe est de couleur foncée, avec des rayures plus fines et plus nombreuses.

★ Exemple 2 : Les chiens, même s'ils présentent des différences morphologiques significatives, ils appartiennent à la même espèce (Boxer, Sloughi, Caniche, Saint-bernard).

En exploitant les données de ce document, montrez que le critère morphologique seul est insuffisant pour définir l'espèce.

Le critère morphologique, est la forme de l'individu ou tout autre élément de morphologie permettant une différenciation visuelle entre deux individus.

Ce critère peut rencontrer des problèmes lorsque les différences entre deux groupes pourtant isolés sont indétectables (espèces jumelles) ou qu'il y a de très fortes différences entre les individus d'une même espèce (fort dimorphisme sexuel, par exemple).

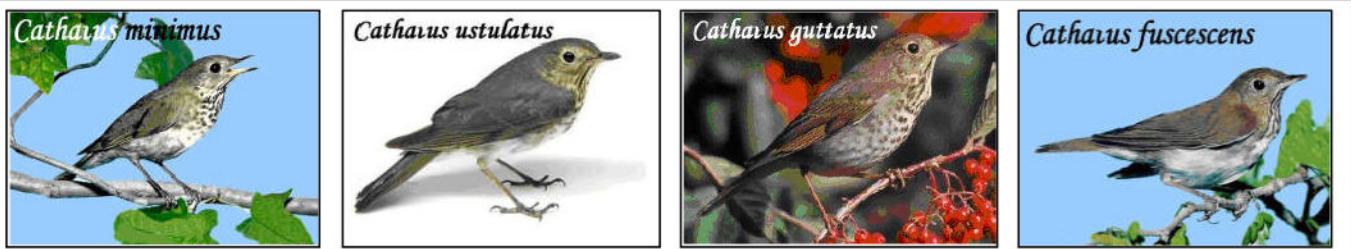
Ce critère seul n'est pas suffisant pour distinguer les espèces. D'après les données de du document on constate que dans certains cas, des individus peuvent présenter un grand nombre de caractères morphologiques en commun, tout en restant deux espèces distinctes, comme le cas des tigres. Alors que dans d'autres cas, les individus peuvent présenter de grandes différences morphologiques mais appartiennent à la même espèce, comme le cas des chiens. Par conséquent, des critères supplémentaires doivent être adoptés pour déterminer les espèces.

#### b) Critère écologique (Voir document 32)

##### Document 32: Critères spécifiques de l'espèce (Critère écologique).

La grive est un oiseau du genre *Catharus* (vivant en Amérique du nord) qui compte plusieurs espèces qui, en général, se ressemblent morphologiquement, avec des différences comportementales. On présente, dans le tableau suivant les caractéristiques de quatre espèces de *Catharus*:

## Document 32 (Suite):



| Caractéristiques       | Catharus minimus           | Catharus ustulatus       | Catharus guttatus    | Catharus fuscescens          |
|------------------------|----------------------------|--------------------------|----------------------|------------------------------|
| Habitat                | Jeunes forêts d'eucalyptus | Les forêts de conifères  | Arbres de conifères  | Terre boisée (vaste jungle)  |
| Milieux de chasse      | Sur le sol                 | Souvent sur les arbres   | Sur le sol           | Sur le sol et sur les arbres |
| Nid                    | Construit sur les arbres   | Construit sur les arbres | Construit sur le sol | Construit sur le sol         |
| Chant au moment du vol | Présent                    | Absent                   | Absent               | Absent                       |

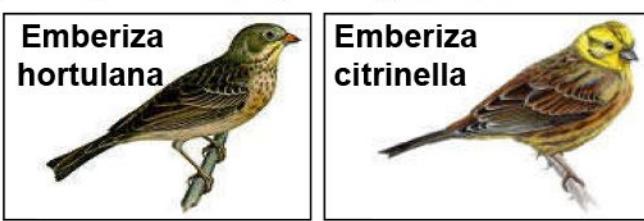
En exploitant les données du document, déterminez les critères adoptés pour classer ces différents oiseaux.

Les quatre espèces de Catharus représentées sur le document sont semblables morphologiquement, que c'est difficile de les différencier. Cependant, lorsqu'on étudie certaines caractéristiques écologiques de ces espèces, telles que l'habitat, les milieux de chasse et le lieu de nidification, elles sont très différentes, chaque espèce ayant des exigences et des caractéristiques spécifiques permettant de les différencier et de les classifier. Ainsi, les individus d'une espèce donnée ont des caractéristiques adaptatives, tel que le comportement alimentaire, défensif et sexuel..., ce qui aide à s'intégrer dans l'écosystème.

### c) Critère physiologique (Voir document 33)

#### Document 33: Critères spécifiques de l'espèce (Critère physiologique).

Le genre Emberiza comprend une quarantaine d'espèces d'oiseaux, appartenant à la famille des Emberizidae. Le tableau suivant donne la quantité de CO<sub>2</sub> dégagé par deux espèces d'Emberiza, en fonction de la température du milieu.



| Degré de température du milieu (°C)          | -5                  | 0  | 05   | 15 | 25 |     |
|--|---------------------|----|------|----|----|-----|
| Quantité de CO <sub>2</sub> dégagé (mg/mg/h) | Emberiza hortulana  | 11 | 10.5 | 9  | 7  | 5   |
|  | Emberiza citrinella | 8  | 7.5  | 7  | 6  | 4.5 |

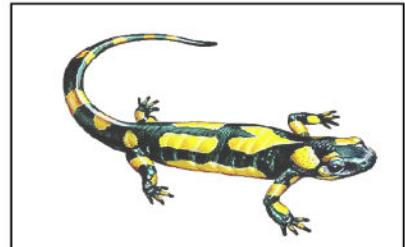
A partir des données de ce tableau, déterminez le critère adopté pour classifier les deux espèces d'Emberiza.

Les espèces d'Emberiza sont de morphologie similaire mais varient selon la quantité de CO<sub>2</sub> dégagé en fonction de la température du milieu. C'est un critère physiologique permettant de distinguer les deux espèces d'Emberiza.

#### d) Critère biochimique et génétique (Voir document 34)

##### Document 34: Critères spécifiques de l'espèce (Critère biochimique et génétique).

Le triton est un genre d'amphibiens insectivores, de la famille des salamandres, qui ressemble au lézard, mais contrairement à celui-ci, il n'a pas d'écaillles ni de griffes et sa peau est lisse et humide. Il passe la plus grande partie de sa vie dans l'eau. On en dénombre au-delà de 350 espèces dans le monde qui mesurent pour la plupart dans les 25 cm.



L'analyse chromatographique de deux protéines issues de trois types de tritons, a permis de déterminer le nombre et la fréquence des allèles codants pour chaque protéine chez chaque espèce. Le tableau suivant, présente les résultats de cette analyse:

| Le gène | Nombre d'allèles | La protéine            | Triton Alpestris   | Triton Marmoratus | Triton Vulgaris  |
|---------|------------------|------------------------|--|-------------------|------------------|
| a       | 7                | Albumine               | $a_3 (f(a_3)=0.2)$<br>$a_4 (f(a_4)=0.8)$                         | $a_2 (f(a_2)=1)$  | $a_6 (f(a_6)=1)$ |
| b       | 7                | Lactose déshydrogénase | $b_1 (f(b_1)=0.1)$<br>$b_3 (f(b_3)=0.55)$<br>$b_4 (f(b_4)=0.35)$ | $b_7 (f(b_7)=1)$  | $b_1 (f(b_1)=1)$ |

En exploitant les données de ce document, déduisez le critère intervenant dans la détermination de l'espèce.

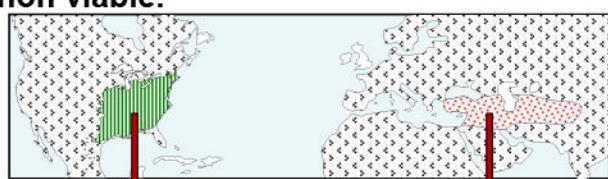
On constate que le nombre et la fréquence des allèles codants pour les deux protéines varient chez les différentes espèces de salamandre. On en déduit que le critère biochimique et génétique peut être utilisé pour distinguer les espèces.

#### e) Critère d'interfécondité (Voir document 35)

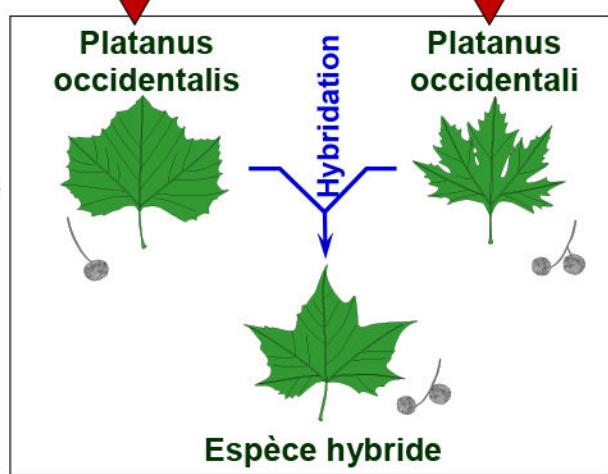
##### Document 35: Critères spécifiques de l'espèce (Critère d'interfécondité).

★ Le triton Cristatus et Triton Marmoratus sont deux espèces de salamandre qui s'accouplent rarement entre eux, malgré leur existence ensemble dans le même territoire (France). L'interfécondité entre leurs individus donne des hybrides : les mâles sont stériles et les femelles donnent une descendance non viable.

★ Le Platane d'Amérique (*Platanus occidentalis*), originaire d'Amérique du Nord et Le platane d'Orient (*Platanus orientalis*), originaire du bassin oriental de la Méditerranée (figure ci-contre), sont deux espèces d'arbre de la famille des Platanacées. Ces deux espèces diffèrent par la forme des feuilles et le nombre de bouquets de fleurs portés par le péduncule. Leur implantation, l'un à côté de l'autre, donne des plantes hybrides qui se reproduisent et se multiplient avec la même potentialité que celle de la génération précédente.



★ Le cheval et l'âne sont deux espèces interfécondes mais leurs hybrides (mulet) le sont rarement ; la progéniture n'est pas féconde, il s'agit bien de deux espèces différentes (Les figures ci-dessous).



## Document 35 (Suite):

### Quelques hybrides

Zébrane (zèbre ♀ x âne)



Mulet (âne x jument)

Ligre (lion x tigresse)



En exploitant les données de ce document, montrez que le critère d'interfécondité ne peut pas définir, de manière tranchée, l'espèce animale ou végétale, contrairement au critère de la non-interfécondité.

Il est possible de distinguer des barrières qui empêchent les individus de deux espèces distinctes d'être interféconds, comme :

- ✓ L'incompatibilité des cellules sexuelles et leurs chromosomes (Nombre, forme, taille...)
- ✓ Le décalage des périodes de maturité sexuelle des partenaires.
- ✓ La séparation géographique des individus.

Il est possible aussi que des individus de deux espèces différentes puissent être interféconds. Mais ils engendrent, soit une progéniture stérile qui disparaît rapidement, ou bien une progéniture viable et féconde.

Le concept biologique de l'espèce s'appuie donc sur l'interfécondité, c'est que la reproduction entre individus d'une même espèce doit être possible, et d'engendrer une progéniture viable et féconde.

L'interfécondité ne permet pas de conclure qu'il s'agit de la même espèce. Tandis que la non-interfécondité suffit de dire qu'il s'agit d'espèces distinctes.

### ② Définition biologique de l'espèce:

Une espèce est une population ou ensemble de populations dont les individus partagent des caractéristiques morphologiques, écologiques, physiologiques et génétiques et peuvent se reproduire entre eux et engendrer une descendance viable et féconde dans les conditions naturelles.