



I-Introduction, définitions

Génétique des populations II :
L'action des forces évolutives
III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

Lorsque la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, il n'y a pas d'évolution.

De nombreuses causes, très diverses, peuvent être à l'origine de l'évolution des populations. Citons-en quelques-unes d'avérées

- L'utilisation



au Mexique, il y a 65

- La c

- La trait

u volcan Ekla, en
l'an 1000

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

Lorsque la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, il n'y a pas d'évolution.

De nombreuses causes, très diverses, peuvent être à l'origine de l'évolution des populations.

Les causes *distales* de l'évolution sont très diverses et peu systématisables.

L'évolution ne peut se faire que si l'équilibre de H-W est rompu, c'est-à-dire si les conditions de cet équilibre ne sont pas remplies.

L'inverse n'est pas forcément vrai : Pour qu'il y ait évolution, il faut qu'au moins une des conditions l'équilibre de H-W ne soit pas remplie, mais ce n'est pas parce que une condition n'est pas respectée qu'il y a nécessairement évolution.

Examinons ces conditions une à une. Que se passe-t-il si on ne les respecte pas ?

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. L'organisme étudié est diploïde
- 2. Sa reproduction est sexuée
- 3. Les générations sont non chevauchantes
- 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)
- 5. La taille de la population est infinie (>500)
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. L'organisme étudié est diploïde
- 2. Sa reproduction est sexuée
- 3. Les générations sont non chevauchantes
- 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)
- 5. La taille de la population est infinie (>500)
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

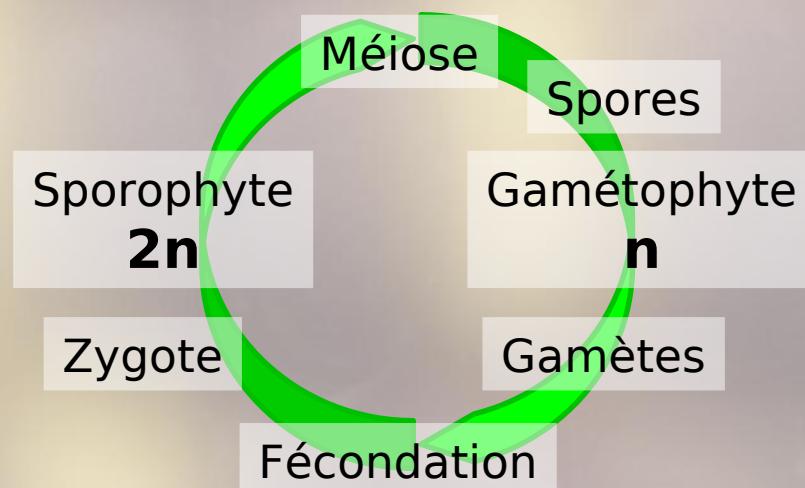
Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

● 1. ~~L'organisme étudié est diploïde~~ Influence de la ploïdie

● Organismes haploïdes

Fréquences génotypiques
 $F(A/A)=p^2$
 $F(a/a)=q^2$
 $F(A/a)=2pq$



Fréquences génotypiques = fréquences alléliques
 $F(A) = p$ $F(a) = q$
 $p+q=1$

On retrouve l'équilibre de H-W lors de la phase sporophytique, même si elle est fugace. Les fréquences alléliques restent constantes au cours des générations.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

● 1. ~~L'organisme étudié est diploïde~~ Influence de la ploïdie

- Organismes haploïdes
- Organismes polyploïdes

Si ploïdie paire (4X, 6X...)

Modification des fréquences à l'équilibre, calculs plus complexes
Pas de modification qualitative de la conclusion :

Un équilibre est rapidement atteint où les fréquences alléliques, gamétiques et génotypiques sont constantes.

Si ploïdie impaire (3X, 5X...)

Graves difficultés à produire des gamètes,
Organisme stérile
Pas de reproduction sexuée

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. L'organisme étudié est diploïde
- 2. Sa reproduction est sexuée
- 3. Les générations sont non chevauchantes
- 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)
- 5. La taille de la population est infinie (>500)
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

● 2. ~~Sa reproduction est sexuée~~ multiplication végétative

● Reproduction exclusivement végétative

Pas de brassage génétique

Maintien des fréquences génétiques et alléliques

Pas d'équilibre de H-W, mais pas d'évolution non plus.

● Reproduction partiellement végétative

Équilibre de H-W : une génération suffit

Temps intergénérationnel plus long

Diminution plus lente du déséquilibre gamétique

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. Les générations sont non chevauchantes
- 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)
- 5. La taille de la population est infinie (>500)
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

● 3. ~~Les générations sont non chevauchantes~~ générations chevauchantes

Équilibre de H-W : une génération suffit.

Génération 0: fréquences génotypiques quelconques

Générations 1,2,...,n: p^2 , q^2 , $2pq$

⇒ L'équilibre de H-W est atteint à la mort du dernier individu de la génération 0

La génération n-1 ne participe pas seule à la formation de la génération n ⇒ Diminution lente et difficile à calculer du déséquilibre gamétique

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. (Les générations sont non chevauchantes)
- 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)
- 5. La taille de la population est infinie (>500)
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Introduction, définitions

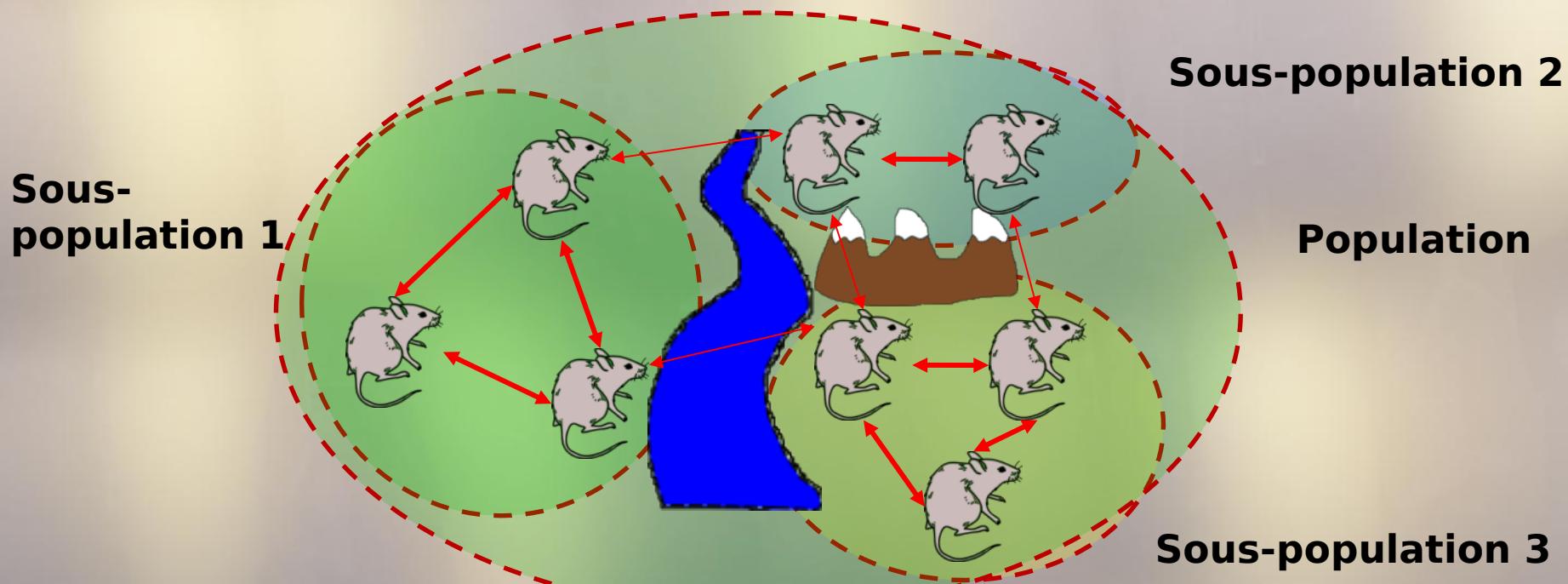
Évolution et équilibre de H-W

● 4. Les croisements se font au hasard (= panmixie)

Homogamie, consanguinité : déjà vus. H-W rompu, mais pas de variation des fréquences alléliques.

Existence de barrières autres au sein de la population : distance, obstacles, division en sous-population, existence de migrations.

Modélisation par les migrations des obstacles physiques à la panmixie



Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. (Les générations sont non chevauchantes)
- 4. Les croisements se font au hasard → Cf. migrations, consanguinité, homogamie.
- 5. La taille de la population est infinie
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Si la taille de la pop est finie, il y a un tirage aléatoire à chaque génération. Ce tirage aléatoire va faire varier les fréquence alléliques. Il y aura donc évolution. Cette évolution aléatoire est nommée **dérive**.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. (Les générations sont non chevauchantes)
- 4. Les croisements se font au hasard → Cf. migrations, consanguinité, homogamie.
- 5. La taille de la population est infinie → DÉRIVE
- 6. Pas de migration
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Si de nouveaux individus, provenant d'une pop différente se mêlent à la population, la structure allélique de ces migrants n'a aucune raison d'être la même que celle de la population de départ. Donc la fréquence allélique va varier dans la population. La migration provoque une évolution.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. (Les générations sont non chevauchantes)
- 4. Les croisements se font au hasard → Cf. migrations, consanguinité, homogamie.
- 5. La taille de la population est infinie → DÉRIVE
- 6. Pas de MIGRATION
- 7. Pas de mutations
- 8. Pas de sélection

Les mutations provoquent l'apparition de nouveaux allèles. Elles modifient donc nécessairement la structure allélique.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

- 1. (L'organisme étudié est diploïde)
- 2. (Sa reproduction est sexuée)
- 3. (Les générations sont non chevauchantes)
- 4. Les croisements se font au hasard → Cf. migrations, consanguinité, homogamie.
- 5. La taille de la population est infinie → DÉRIVE
- 6. Pas de MIGRATION
- 7. Pas de MUTATION
- 8. Pas de sélection

La sélection est la plus évidente des forces évolutives : si certains génotypes sont favorisés, ils deviennent plus fréquents. La structure allélique de la population est nécessairement changée.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W

Les causes *distales* de l'évolution sont très diverses et peu systématisables.



- 5. La taille de la population est infinie → DÉRIVE
- 6. Pas de MIGRATION
- 7. Pas de MUTATION
- 8. Pas de SÉLECTION

Les causes *proximales* de l'évolution sont quatre modalités de rupture de l'équilibre de Hardy-Weinberg, et quatre seulement.

On peut les étudier une à une de façon systématique, dans leur causes et leurs effets. On peut tenter de les modéliser, de les combiner, etc.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W Définitions

● Définition :

On appelle **STRUCTURE ALLÉLIQUE** l'ensemble des fréquences alléliques au sein d'une population

● Définition :

En génétique des populations, on appelle **ÉVOLUTION** la modification de la structure allélique d'une population au cours du temps.

Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W Définitions

● Définition :

On appelle **FORCES ÉVOLUTIVES** les phénomènes responsables de l'évolution des populations. Ce sont les causes proximales de l'apparition ou la disparition d'allèles, ainsi que des changements dans la fréquence de chaque allèle. Ce sont aussi elles qui causent l'apparition de déséquilibres gamétiques. Il y a quatre forces évolutives : la **DÉRIVE**, les **MUTATIONS**, les **MIGRATIONS** et la **SÉLECTION**.

Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W Définitions

● Définition :

On appelle **DÉRIVE** les fluctuations aléatoires qui affectent les fréquences alléliques, particulièrement dans les petites populations, et qui sont le résultat d'un échantillonnage aléatoire parmi les gamètes.

● Définition :

On appelle **MUTATION** tout phénomène aboutissant à l'apparition de nouveaux allèles. Une mutation peut avoir un effet sur le phénotype ou non. Dans ce dernier cas, elle est dite **SILENCIEUSE**, ou **NEUTRE**.

Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

Introduction, définitions

Évolution et équilibre de H-W Définitions

● Définition :

On appelle **MIGRATIONS** les mouvements d'individus entre deux population (ou sous-populations) différentes.

● Définition :

On appelle **SÉLECTION** tout phénomène aboutissant à une variation de l'efficacité reproductive en fonction du phénotype.

Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-Les Mutations

IV-La migration

V-La Sélection

La dérive

Présentation

● Définition :

On appelle **DÉRIVE** les fluctuations aléatoires qui affectent les fréquences alléliques, particulièrement dans les petites populations, et qui sont le résultat d'un échantillonnage aléatoire parmi les gamètes.

Une population de taille constante comprend N individus.

Toutes les autres conditions de H-W sont remplies.

On pose, à la génération 0, la fréquence p_0 de l'allèle A.

Comment évolue p au cours des générations ?

La dérive

Présentation

Génération 0
N individus

$$f(A) = p_0$$



Génération 1
N individus

$$f(A) = ?$$

X1 gamètes portent A,
les autres portent a

X1 suit une loi binomiale



Urne gamétique
des parents

**Gamète
fémelle**

	A	a
A		
a		

2N gamètes vont
participer à la
génération 1

$$X_1 \sim B(2N, p_0)$$

$$E(X_1) = 2Np_0$$

$$Var(X_1) = 2Np_0(1 - p_0)$$

$$p_1 = \frac{X_1}{2N}$$

$$E(p_1) = p_0$$

$$Var(p_1) = \frac{p_0(1 - p_0)}{2N}$$

La dérive

Présentation

Au bout de g générations, on peut démontrer par récurrence:

$$p_g = \frac{X_g}{2N}$$

$$E(p_g) = p_0$$

$$Var(p_g) = p_0(1 - p_0) \left[1 - \left(1 - \frac{1}{2N} \right)^g \right]$$

La variance de p_g augmente au cours du temps: la dispersion des fréquences observées est de plus en plus grande au cours des générations

X_1 suit une loi binomiale

$$X_1 \sim B(2N, p_0)$$

$$E(X_1) = 2Np_0$$

$$Var(X_1) = 2Np_0(1 - p_0)$$

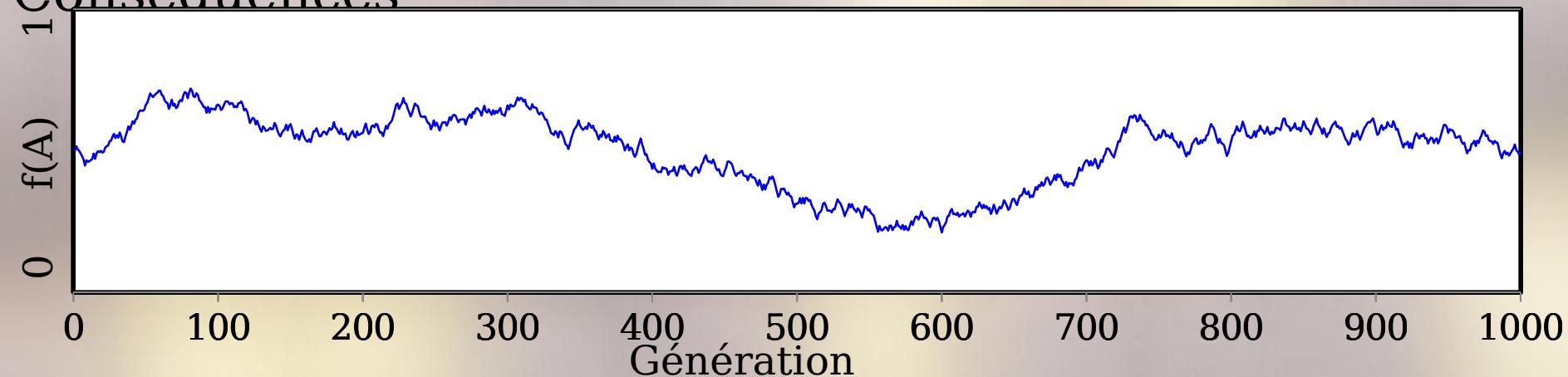
$$p_1 = \frac{X_1}{2N}$$

$$E(p_1) = p_0$$

$$Var(p_1) = \frac{p_0(1 - p_0)}{2N}$$

La dérive

Présentation
Conséquences



$f(A)$ suit une marche aléatoire au cours des générations

Si, à une génération g , $X_g=2N$, il y a **fixation** de A. a est perdu. Cette fixation est irréversible. même chose si $X_g=0$, avec la fixation de a et la perte de A

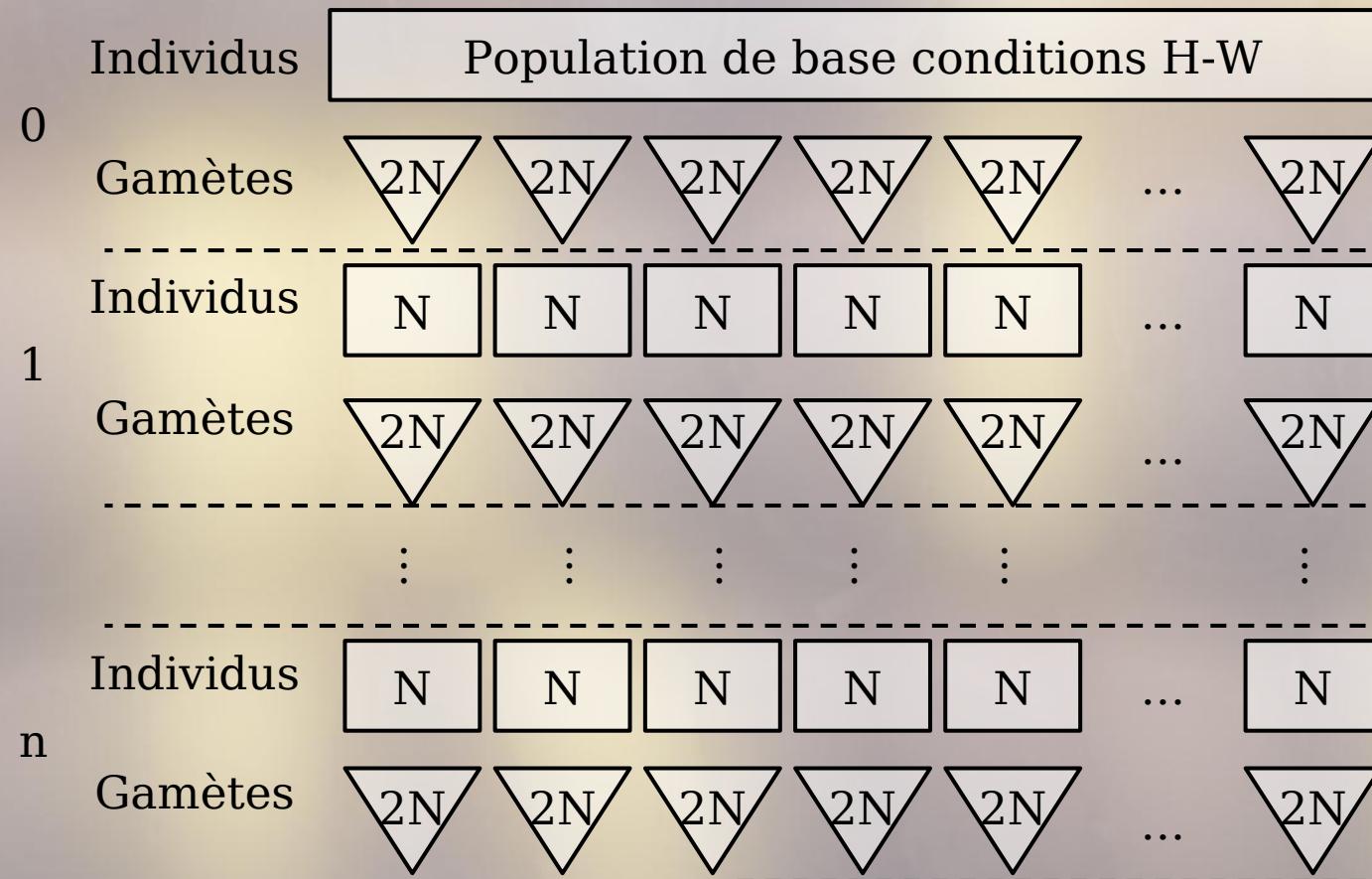
Avec un même point de départ ($p=q=0,5$), de nombreuses évolutions différentes sont possibles.

La dérive

Présentation Conséquences

Modèle pour analyser les effets de la dérive

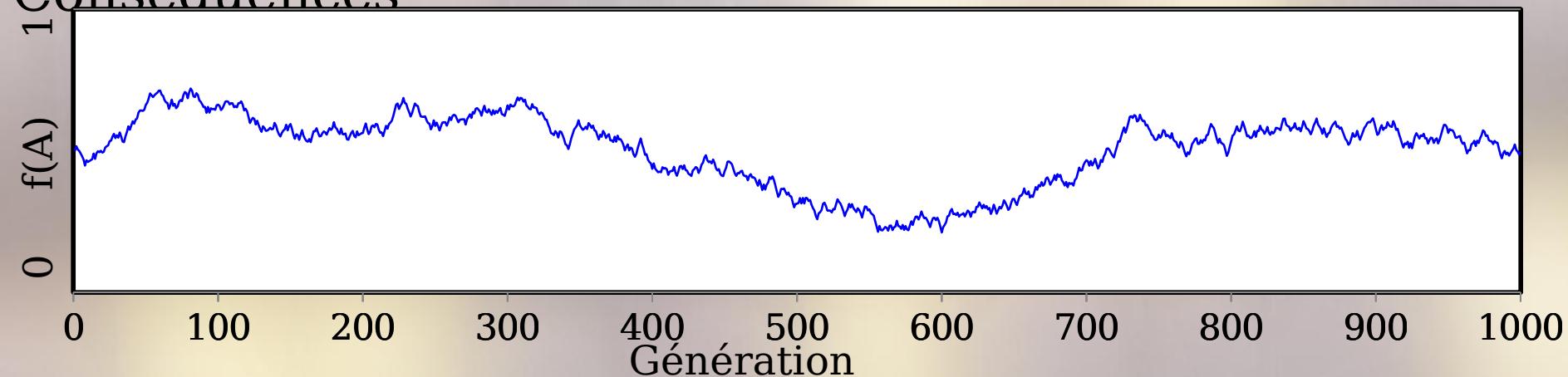
Génération



Dans chaque
« sous
population »,
conditions H-W
respectées, sauf
effectif = N

La dérive

Présentation
Conséquences



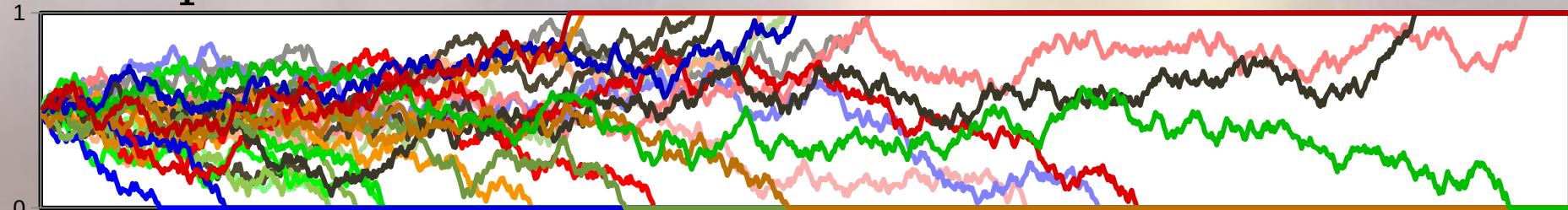
$f(A)$ suit une marche aléatoire au cours des générations

Si, à une génération g , $X_g=2N$, il y a **fixation** de A. a est perdu. Cette fixation est irréversible. même chose si $X_g=0$, avec la fixation de a et la perte de A

Avec un même point de départ ($p=q=0,5$), **les sous-populations divergent au cours du temps.**

La dérive

Présentation Conséquences



Au cours du temps, il y a progressivement fixation de tous les gènes :
La dérive est un processus de perte de diversité.

Dans le modèle à plusieurs sous-populations, l'allèle fixé ne sera pas le même dans chaque population : la diversité perdue dans la population se retrouve entre les populations

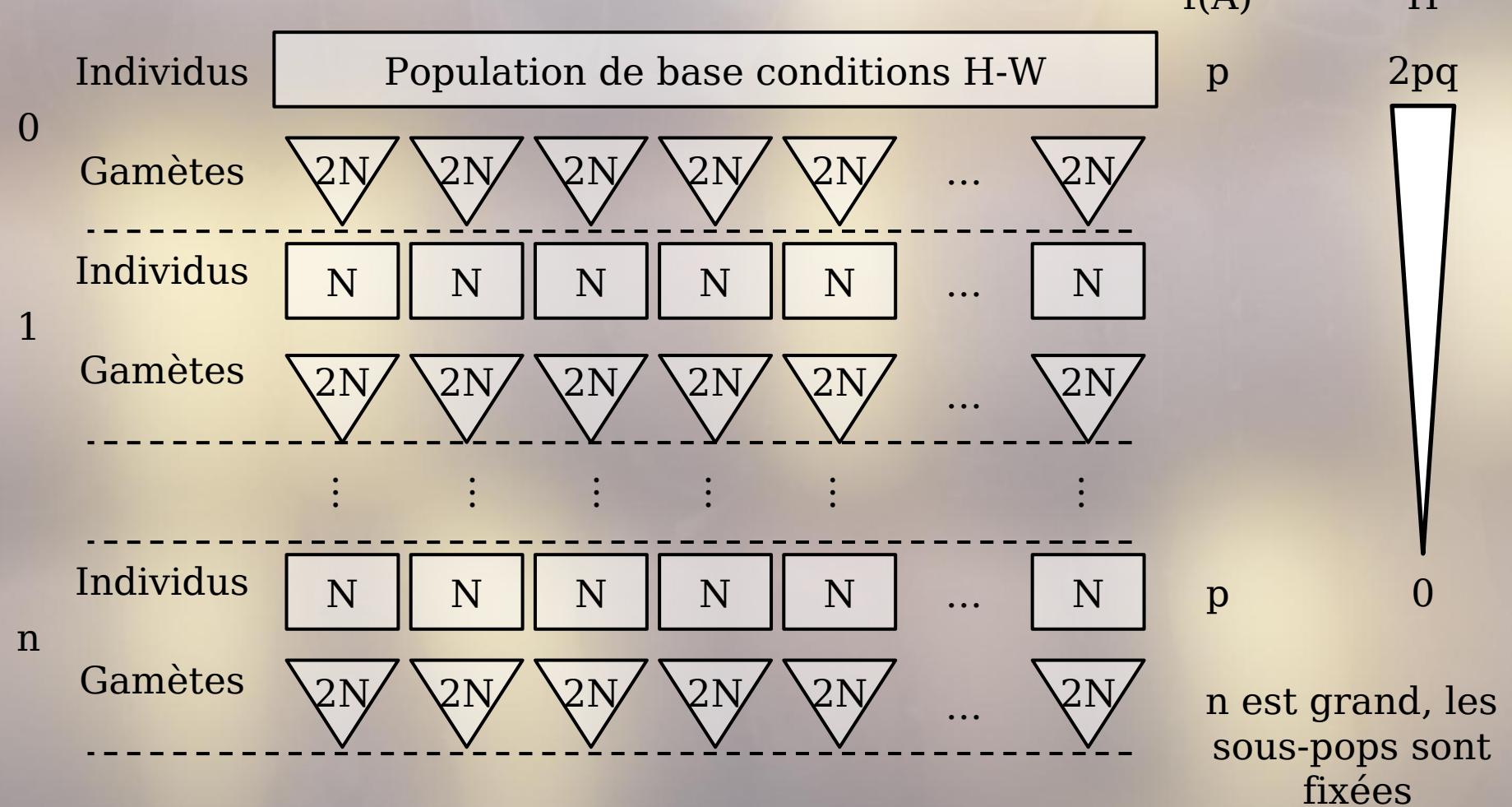
On peut même calculer le taux de populations fixant l'allèle A. En effet, $E(p_g) = p_0$. Si toutes les pops sont fixées, pour maintenir cette valeur, il faut que la proportion de pops ayant fixé A soit de p_0 .

La dérive

Présentation Conséquences

Évolution du taux
d'hétérozygotie

Génération



La dérive

Présentation Conséquences

L'isolation et la taille limitée des sous-populations fait baisser l'hétérozygotie globale.

De même, les écarts à la panmixie (homogamie, consanguinité) au sein des sous-pops fait baisser l'hétérozygotie.

On peut prendre les deux en compte en utilisant des indices de fixation

On construit ces indices de fixation sur la base de l'indice F de consanguinité

Indice F de consanguinité et hétérozygotie :

$$f \left[\frac{A}{a} \right] = 2pq - 2Fpq$$

La dérive

Présentation Conséquences

On pose: Fréquence de A dans la **sous-pop i** = p_i

Taux d'hétérozygotes observés = H_I

Le même taux si panmixie dans les sous pops = H_S

Le même taux si panmixie dans la pop = H_T

$$f\left[\frac{A}{a}\right] = H_I = 2p_i q_i - 2F p_i q_i$$

La dérive

Présentation Conséquences

On pose: Fréquence de A dans la **sous-pop i** = p_i

Taux d'hétérozygotes observés = H_I

Le même taux si panmixie dans les sous pops = H_S

Le même taux si panmixie dans la pop = H_T

$$F_{IS} = \frac{H_S - H_I}{H_S}$$

$$F_{IT} = \frac{H_T - H_I}{H_T}$$

$$F_{ST} = \frac{H_T - H_S}{H_T}$$

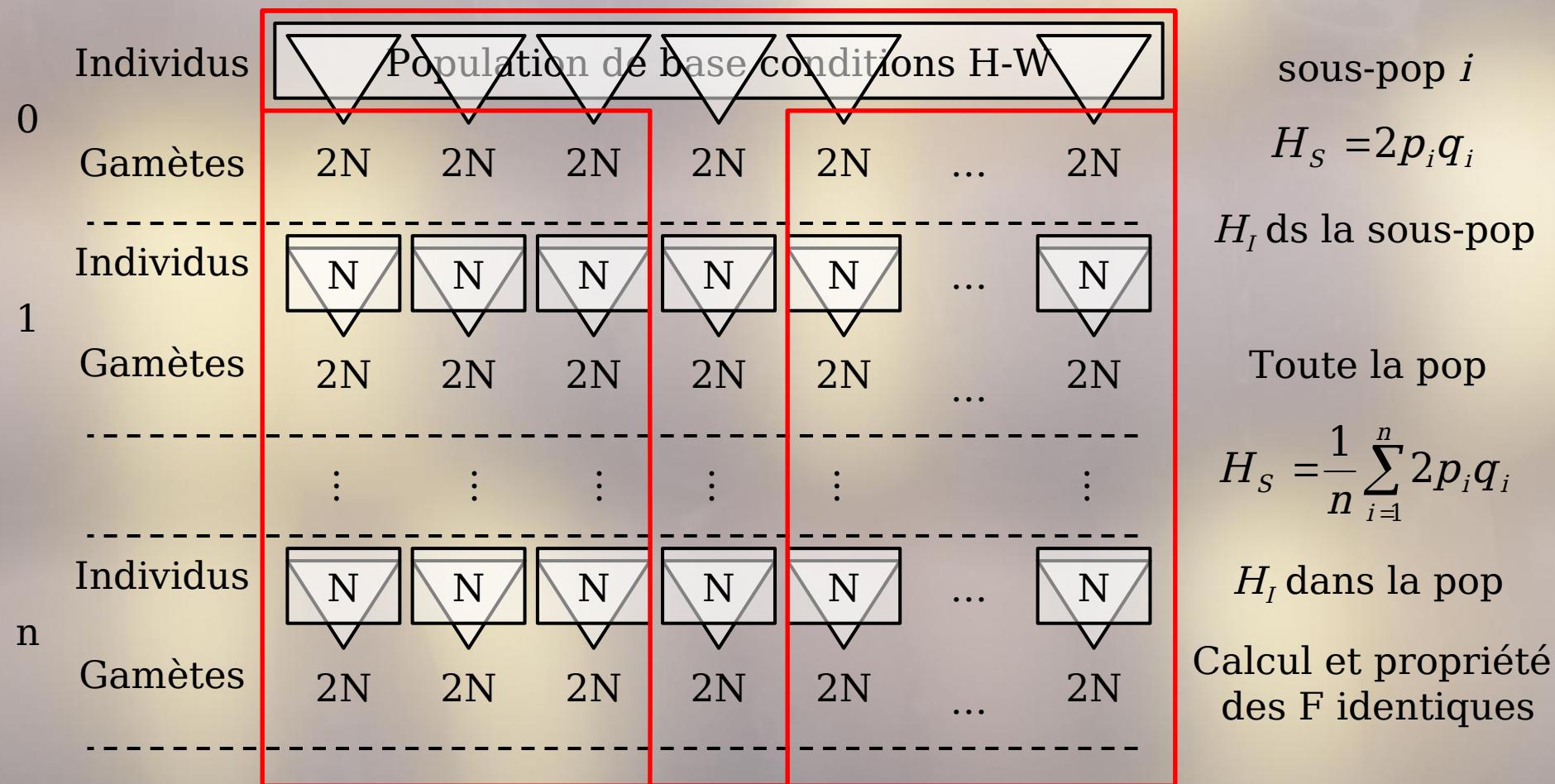
$$(1 - F_{IT}) = (1 - F_{IS}) \cdot (1 - F_{ST})$$

La dérive

Présentation Conséquences

Deux niveaux possibles de calcul

Génération



La dérive

Présentation
Conséquences

comment F_{ST} passe-t-il de 0 à 1?

Évolution du taux d'hétérozygotie

Génération

Individus



0

Gamètes

2N 2N 2N 2N 2N ... 2N

1

Individus



Gamètes

2N 2N 2N 2N 2N ... 2N

n

Individus



Gamètes

2N 2N 2N 2N 2N ... 2N

$f(A)$

p

H

$2pq$

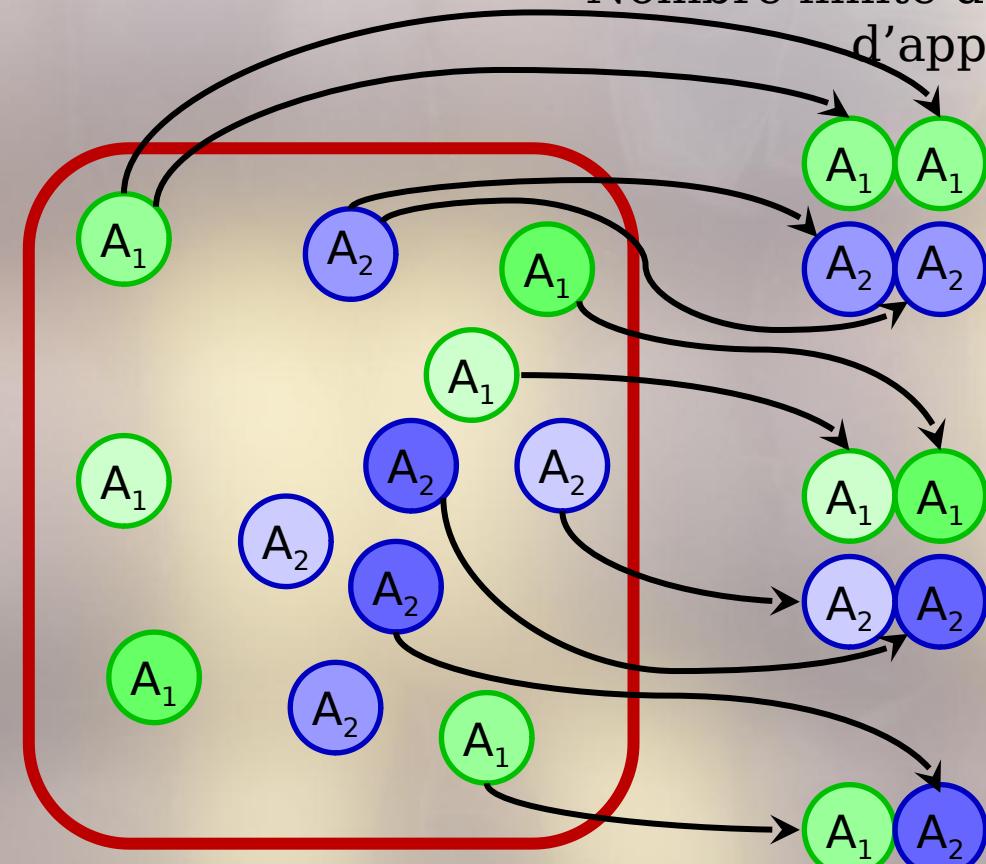
0

n est grand, les sous-pops sont fixées $F_{ST} = 1$

La dérive

Présentation Conséquences

A chaque génération :
Tirage aléatoire des gamètes \Rightarrow urne gamétique.
Nombre limité de gamètes ($2N$) \Rightarrow possibilité
d'apparition d'autozygotes



**Gamètes de la
population, génération
0**

**Génotypes possibles
dans la population,
génération n**



D'après Hartl et al. 1994

La dérive

Présentation Conséquences

On pose: Pop panmictique de grande taille séparée en un grd nombre de sous-pop d'effectif N . Dérive des sous-pops en panmixie durant g générations.

F_{ST} = indice de fixation dans la sous-pop du à son effectif fini

Taux d'hétérozygotes dans la sous pop en panmixie = H_s Le même taux si panmixie dans la pop = H_T

$$F_{ST_g} = \frac{1}{2N} + \left(1 - \frac{1}{2N}\right) \left(F_{ST_{g-1}}\right) \Rightarrow 1 - F_{ST_g} = \left(1 - \frac{1}{2N}\right)^g \left(1 - F_{ST_0}\right)$$

Si $F_{ST_0} = 0$, alors :

$$F_{ST_g} = 1 - \left(1 - \frac{1}{2N}\right)^g$$

La dérive

Présentation Conséquences

Rq1 : On se rappelle que : $Var(p_g) = p_0(1 - p_0) \left[1 - \left(1 - \frac{1}{2N} \right)^g \right]$

Rq2 : La vitesse de la dérive est liée au terme $\left(1 - \frac{1}{2N} \right)^g$

⇒ Plus la population est petite, plus la dérive est rapide. Si on exprime la dérive avec F_{ST} (et non $Var(p_g)$), seul l'effectif et le nombre de génération sont à prendre en compte

Si $F_{ST_0} = 0$, alors : $F_{ST_g} = 1 - \left(1 - \frac{1}{2N} \right)^g$

La dérive

Présentation
Conséquences

$$F_{ST_g} = 1 - \left(1 - \frac{1}{2N}\right)^g$$

Dérive en fonction de l'effectif : nombre de générations nécessaires pour atteindre une valeur donnée de F_{ST}

$$g = \frac{\ln\left(\frac{1}{1 - F_{ST}}\right)}{\ln\left(\frac{2N}{2N - 1}\right)} \approx (2N - 1) \cdot \ln\left(\frac{1}{1 - F_{ST}}\right)$$

La dérive

Présentation

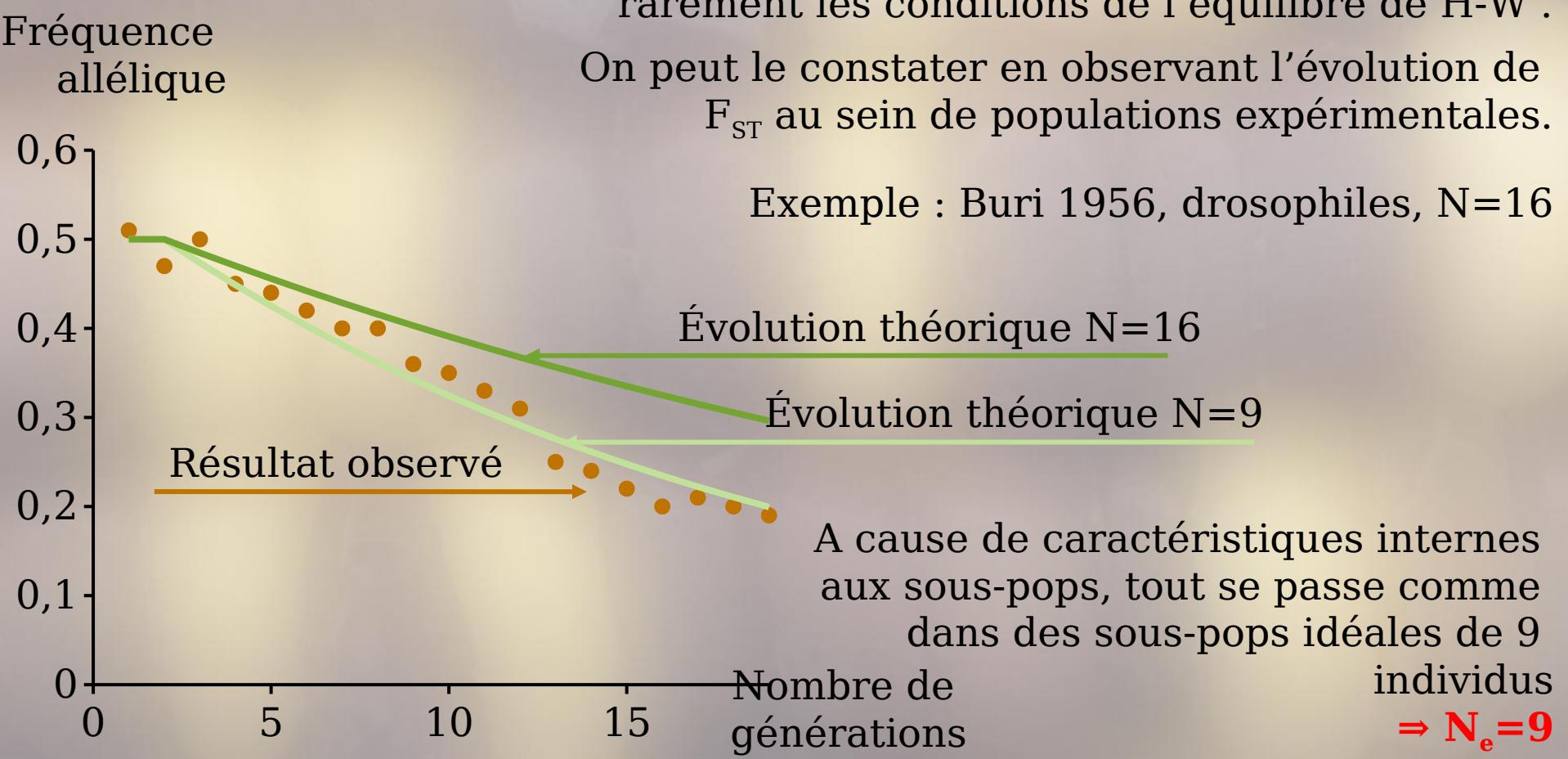
Conséquences

Notion d'effectif efficace

En plus du caractère fini de l'effectif, les populations remplissent rarement les conditions de l'équilibre de H-W .

On peut le constater en observant l'évolution de F_{ST} au sein de populations expérimentales.

Exemple : Buri 1956, drosophiles, $N=16$



A cause de caractéristiques internes aux sous-pops, tout se passe comme dans des sous-pops idéales de 9 individus
⇒ $N_e = 9$

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

● Définition :

On appelle **EFFECTIF EFFICACE N_e** d'une population réelle l'effectif d'une population théorique soumise au même taux de croissance de F_{ST} que la population réelle.

Par opposition l'effectif réel est noté **N_a** (*actual size*)

Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

● Séparation des sexes

S'il y a séparation des sexes, l'autofécondation est impossible. il faut apporter une correction à l'équation prédisant l'évolution de la F_{ST} .

$$F_{ST_g} = \left(1 - \frac{1}{2N + 1}\right)^g \quad \text{Autrement dit: } N_e = N + \frac{1}{2}$$

Cette correction ne vaut vraiment le coup que si N est très petit.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

● **Séparation des sexes**

● **Si on connaît l'évolution de H_s**

On connaît H_T , et à une génération g , on connaît H_S

$$N_e = \frac{1}{2 - 2 \cdot (F_{ST_g})_g^{\frac{1}{g}}}$$

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

- **Séparation des sexes**
- **Si on connaît l'évolution de H_s**
- **Si l'effectif est variable**

Souvent, les populations ont une histoire démographique. N n'est pas constant au cours du temps.

$$1 - F_{ST_g} = \left(1 - \frac{1}{2N_{g-1}} \right) (1 - F_{ST_{g-1}})$$

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

- **Séparation des sexes**
- **Si on connaît l'évolution de H_s**
- **Si l'effectif est variable**

Une très bonne approximation de N_e : la moyenne harmonique

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{g} \sum_{i=1}^g \frac{1}{N_i}$$

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

- **Séparation des sexes**
- **Si on connaît l'évolution de H_s**
- **Si l'effectif est variable**

Moyenne harmonique \neq moyenne classique (arithmétique)

Exemple : génération 1: 1000 individus, génération 2: 10 individus,
génération 3: 1000 individus à nouveau.

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{g} \sum_{i=1}^g \frac{1}{N_i} = \frac{1}{3} \left[\frac{1}{1000} + \frac{1}{10} + \frac{1}{1000} \right] = 0,034 \Rightarrow N_e = 29,4$$

Pourtant, $\frac{1000 + 10 + 1000}{3} = 670$

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

2^e exemple numérique:

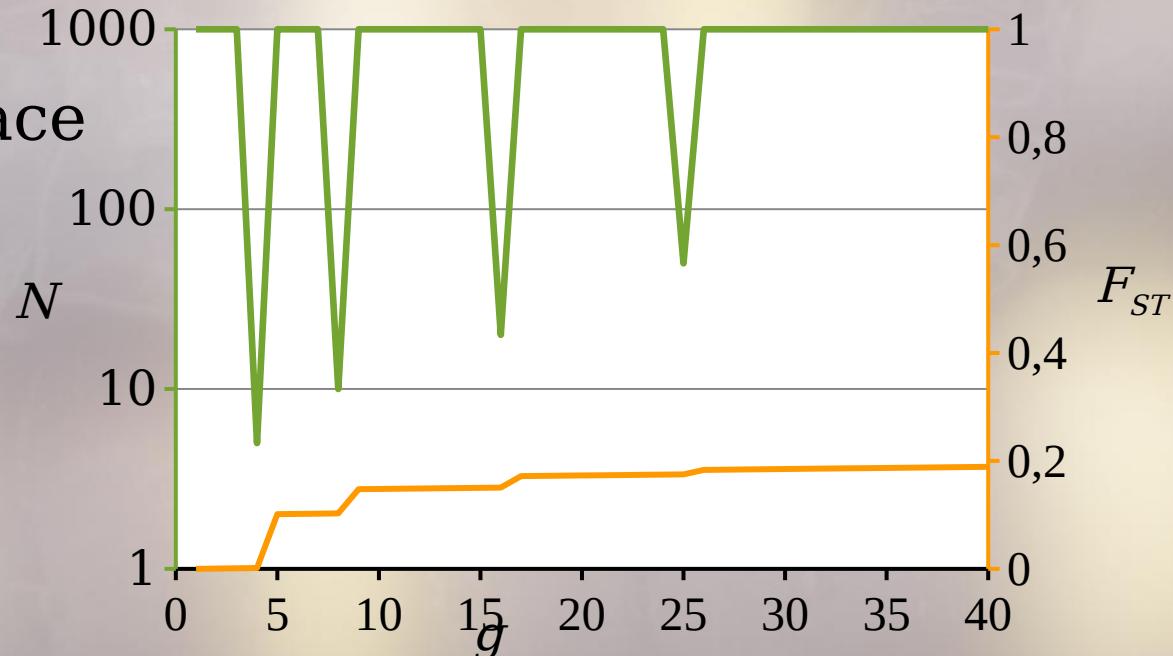
$N=1000$ sur 40 générations,
sauf en 4 occurrences: 1 à 5,
un à 10, un à 20, un à 40.

$$N_a = 902, N_e = 98$$

$$F_{ST} = 0,189$$

Si on ne prend que les 4 générations à faible effectif,

$$F_{ST} = 0,174$$



= Les courtes périodes à faible effectif sont les plus importantes.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

= **Les courtes périodes à faible effectif sont les plus importantes.**

Ce type d'événement démographique est nommé
« goulot d'étranglement »

- Scénario 1 : de rares individus survivent à un événement qui détruit la majorité de la population.
- Scénario 2 : un petit nombre d'individus fondent une population nouvelle. Elle sera moins diverse et différente de la population parents (effet de fondation)
- Scénario 3 : un petit nombre d'individus s'adapte à une nouvelle niche écologique. En dehors des allèles permettant cette adaptation, la composition allélique de la population est changée. Exemple : domestication

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

- **Séparation des sexes**
- **Si on connaît l'évolution de H_s**
- **Si l'effectif est variable**
- **Si le sex-ratio est déséquilibré**

$$N_e = \frac{4 \cdot N_m N_f}{N_m + N_f}$$

Na	Ne	m/f
1000	1000	1
1000	960	1,5
1000	888,88	2
1000	640	4
1000	360	9

Élevage:

Vache/taureau, chèvre/bouc, etc.

Chasse:

Plans de chasse, gibier de prestige

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

- **Séparation des sexes**
- **Si on connaît l'évolution de H_s**
- **Si l'effectif est variable**
- **Si le sex-ratio est déséquilibré**
- **Si la population est répartie uniformément : effectif de voisinage**

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

N_e est bien plus intéressant à connaître que N_a .

Le calcul de N_e est aisé dans un certain nombre de cas :

● Effectif de voisinage

Développement d'une population dans un milieu homogène

Entre leur naissance et leur reproduction, les individus parcourent une distance moyenne plus petite que la surface totale du milieu étudié

Il n'y a pas de sous pops séparées par des barrières nettes, mais il n'y a pas de panmixie

La dérive

Présentation

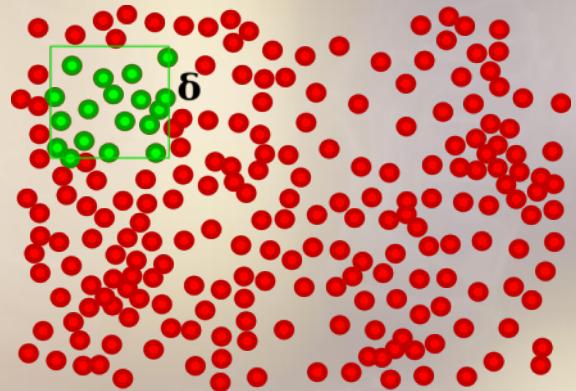
Conséquences

Notion d'effectif efficace

● Effectif de voisinage

Population homogène

δ : Nombre d'individu en âge de se reproduire
par unité de surface



La dérive

Présentation

Conséquences

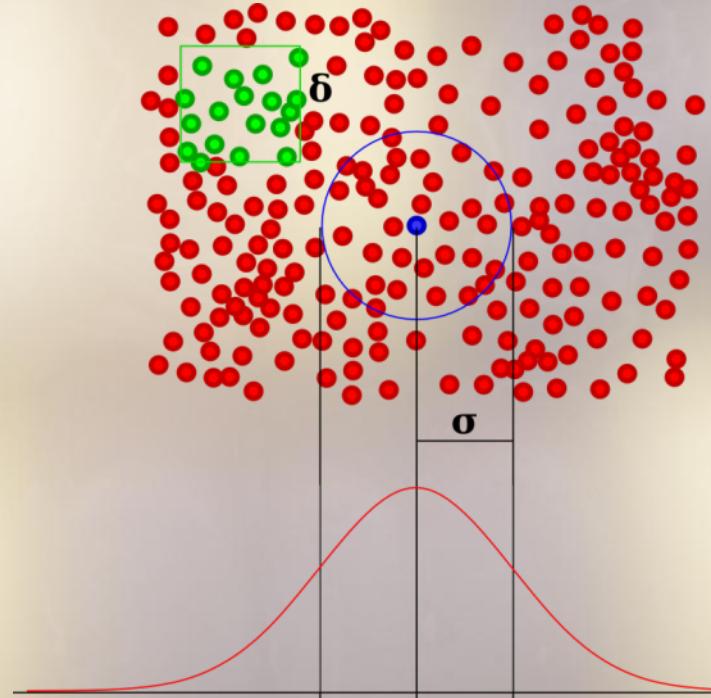
Notion d'effectif efficace

● Effectif de voisinage

A chaque génération, chaque individu parcourt une distance variable entre sa naissance et celle de ses descendants. On modélise ce déplacement en disant que cette distance est une variable aléatoire de répartition gaussienne.

L'espérance de cette loi de répartition est nulle, car le centre de gravité de tous les lieux de reproduction possible est confondu avec le lieu de la naissance.

La dispersion est donc mesurée par l'écart type (σ) et la variance (σ^2) de cette loi.



rayon	p
σ	0,37
$2\cdot\sigma$	0,87
$3\cdot\sigma$	0,99

La dérive

Présentation

Conséquences

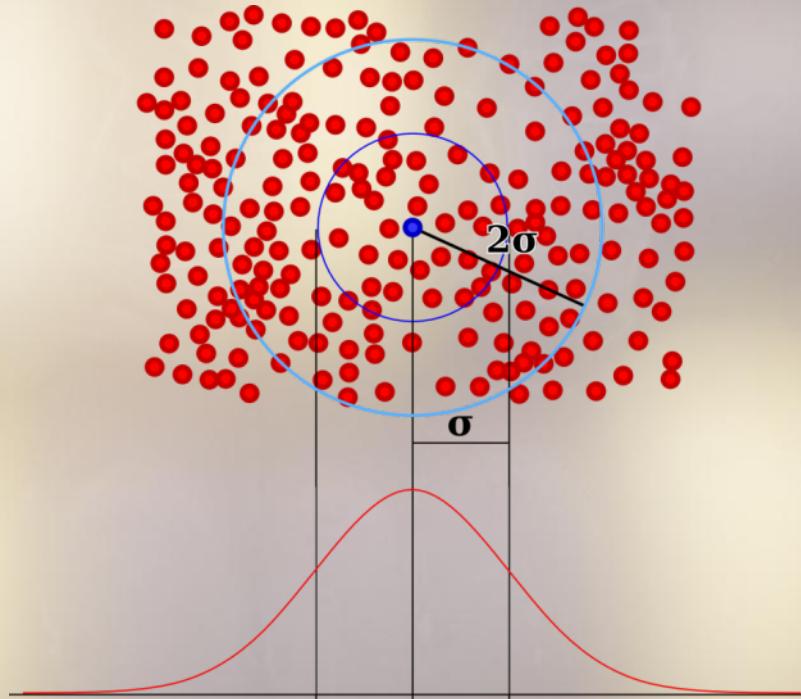
Notion d'effectif efficace

● Effectif de voisinage

On trouve :

$$N_e = \delta \cdot 4\pi\sigma^2$$

L'effectif de voisinage, c'est l'effectif se trouvant dans un cercle de rayon 2σ (bleu clair)



La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Qu'est ce que la diversité ?

écologique
génétique
sociale
archéologique

...



La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Qu'est ce que la diversité ?

$$f(\text{bleu}) = p_{\text{bleu}}$$

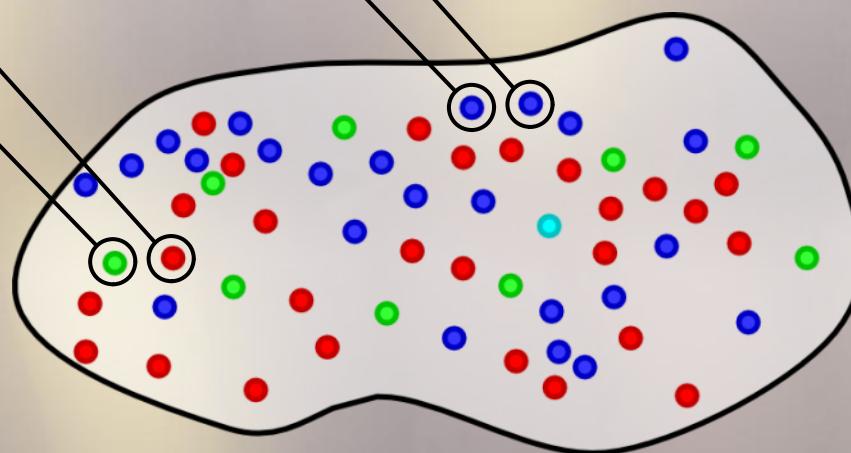
$$p(2 \text{ bleus de suite}) = p_{\text{bleu}}^2$$

$$p(1 \text{ vert } 1 \text{ rouge}) =$$

$$2 \times p_{\text{vert}} \times p_{\text{rouge}}$$

Une définition possible :

Au sein d'une collection d'objets, on appelle diversité la probabilité que deux objets choisis au hasard soient différents.



La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Qu'est ce que la diversité ?

n classes d'objets

fréquence de la classe i = p_i

proba de tirer 2 objets différents = D

Une définition possible :

Au sein d'une collection d'objets, on appelle diversité la probabilité que deux objets choisis au hasard soient différents.

$$D = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2$$

La dérive

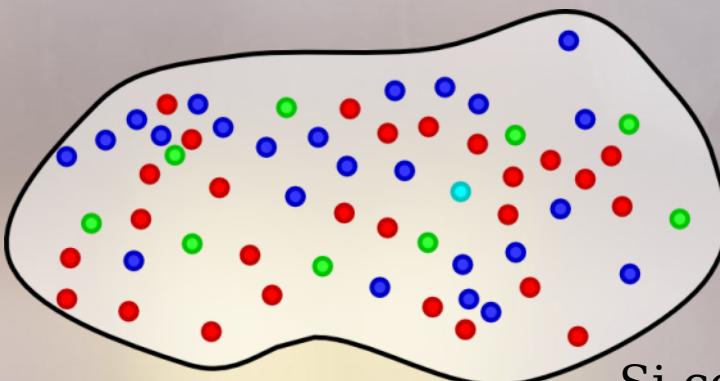
Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

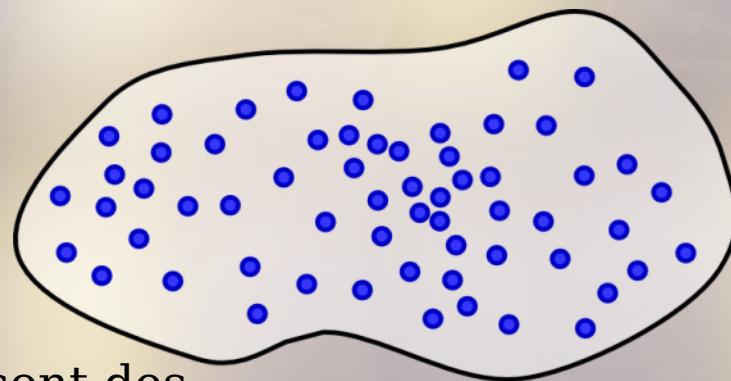
Une autre vision de H et F_{ST}

Exemples

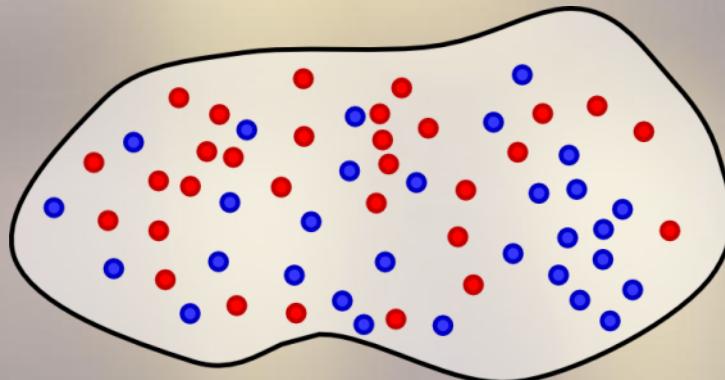


$$D=0,63$$

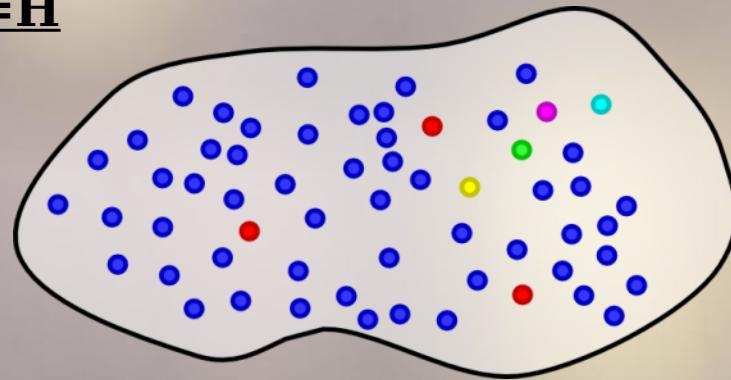
Si ces objets sont des
allèles dans des gamètes et
que l'on est en équilibre de
H-W, **D=H**



$$D=0$$



$$D=0,5$$



$$D=0,21$$

La dérive

Présentation

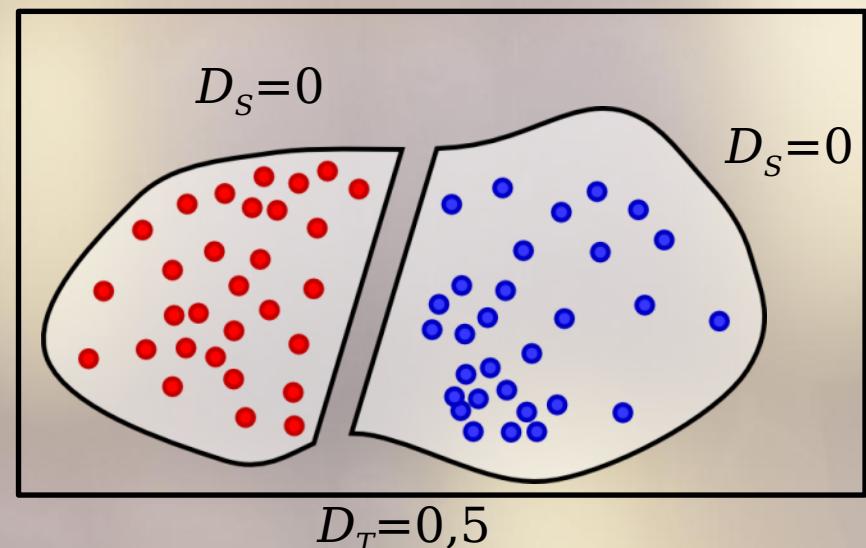
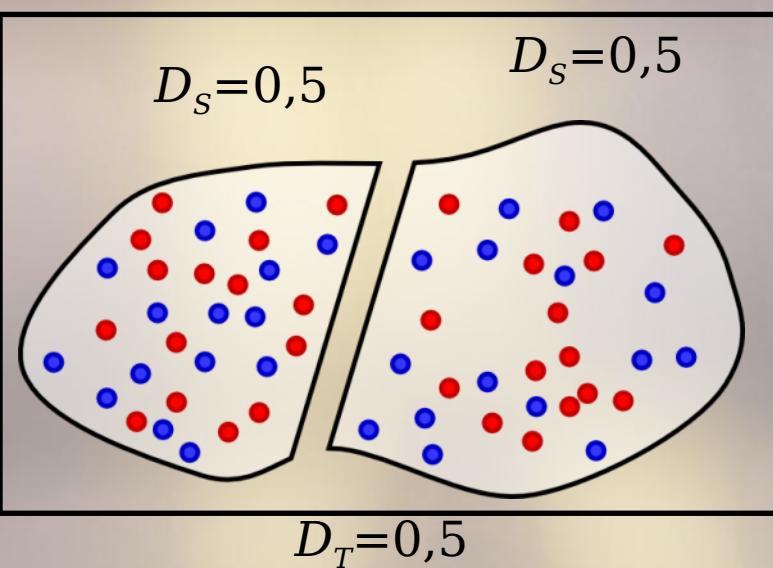
Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Exemples

Comment est-elle organisée ?



Ces deux groupes ont une diversité de 0,5. A gauche, la diversité est dans les sous groupes, à droite, elle est entre eux.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Exemples

Comment est-elle organisée ?



Notion de structuration : Quand la diversité est entre les sous-groupe, on parle d'une diversité structurée. Sinon, elle n'est pas structurée, ou peut être que l'on n'a pas défini les sous groupes correctement.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Exemples

Comment est-elle organisée ?

On calcule un indice de structuration ainsi:

1. Diversité structurée = diversité entre les sous groupes = $D_T - D_S$
2. Comme tout indice, il varie entre 0 et 1. Comme $0 < D_T - D_S < D_T$, on divise par $D_t \Rightarrow$

$$D_{ST} = \frac{D_T - D_S}{D_T}$$

La dérive

Présentation

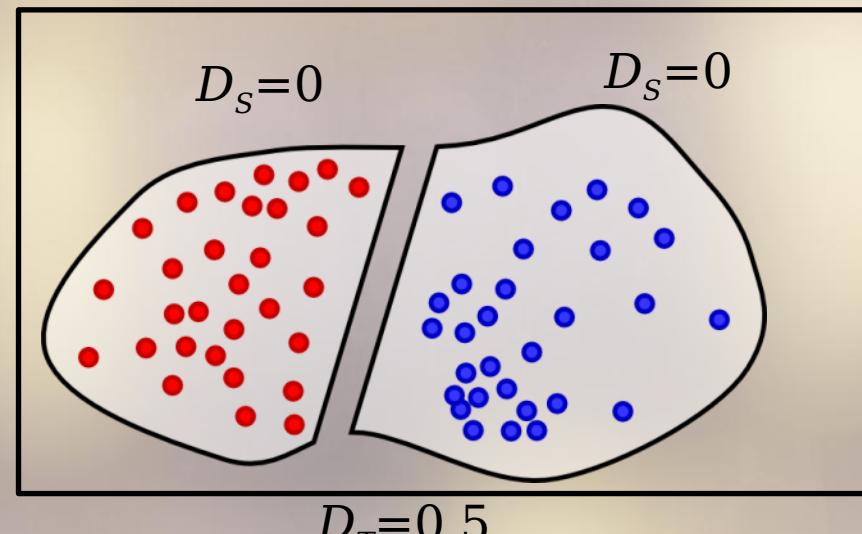
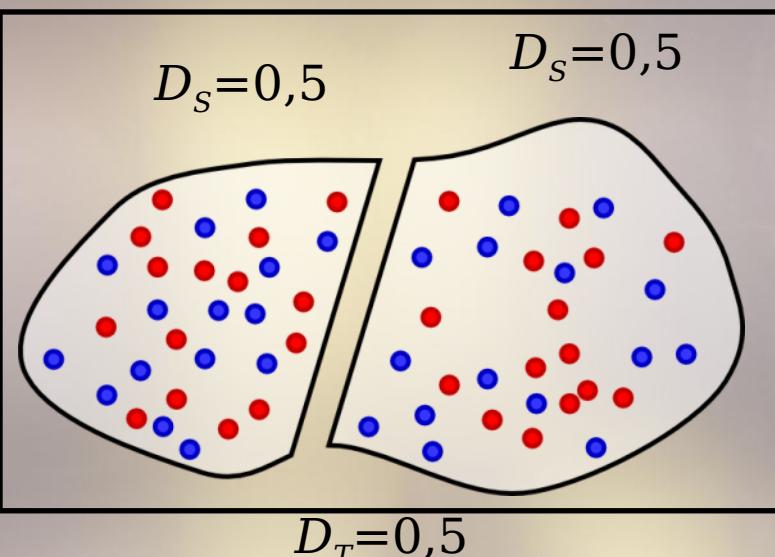
Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Exemples

Comment est-elle organisée ?



Si les objets sont des allèles, $D_S = H_S$, $D_T = H_T$, et $D_{ST} = F_{ST}$.

Si les objets sont des espèces, D s'appelle Indice de Gini-Simpson.

Si les objets sont des classes socio-professionnelles, D s'appelle Indice de Gibbs-Martin.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Conclusion

● **Une population de taille finie évolue au hasard**

Toutes les populations évoluent forcément

Deux population de même composition au départ évoluent différemment.

● **Dérive liée à des petits effectifs**

Petits effectifs = dérive rapide

Goulots d'étranglement et effet de fondation = événements démographiques importants

● **Lien dérive \rightleftharpoons consanguinité**

Population finie = Tous les êtres vivants sont consanguins.

Le taux moyen de consanguinité due à la dérive (F_{ST}) mesure l'intensité de cette dernière.

Les effets délétères de la consanguinité peuvent survenir dans toutes petites populations.

La dérive

Présentation

Conséquences

Notion d'effectif efficace

Une autre vision de H et F_{ST}

Conclusion

● **Le hasard est une force évolutive**

En absence de toute pression sélective, on voit apparaître des variations entre les populations, et même des populations différentes les unes des autres.

● **Dérive = perte de diversité**

Les taux d'hétérozygotie théoriques sont une mesure de la diversité allélique.

Le populations perdent des allèles, H_s baisse au cours du temps.

Une partie de la diversité globale est préservée entre les populations
⇒ Différences entre les sous-populations.

S'il n'y avait que la dérive, toute diversité disparaîtrait sur le long terme.

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-La migration

IV-La sélection

V-La mutation

La migration

Présentation

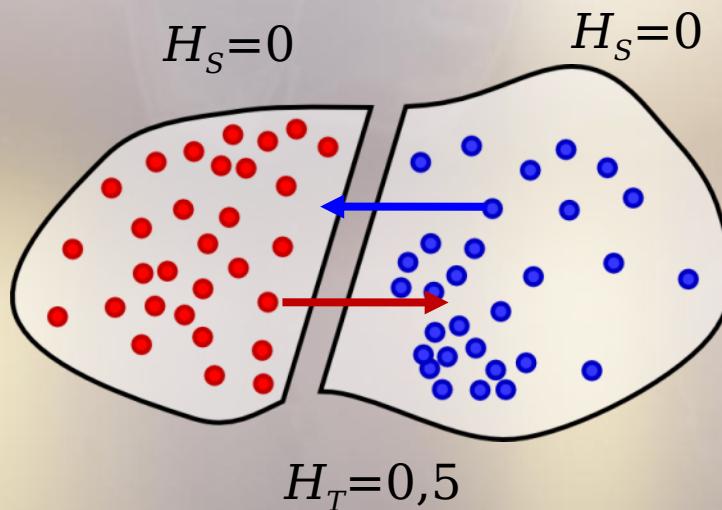
● Définition :

On appelle **MIGRATIONS** le passage de gènes d'une population à une autre.

Ils peuvent se traduire directement par un mouvement d'**individus** d'une population à une autre (sens strict), ou par un mouvement de **gamètes** (ex: pollen) (sens large).

La migration

Présentation



La **dérive** induit une perte de diversité dans chacune des sous-populations et les rend de plus en plus divergentes.

La **migration** va atténuer ces effets de la dérive
(force homogénéisante).

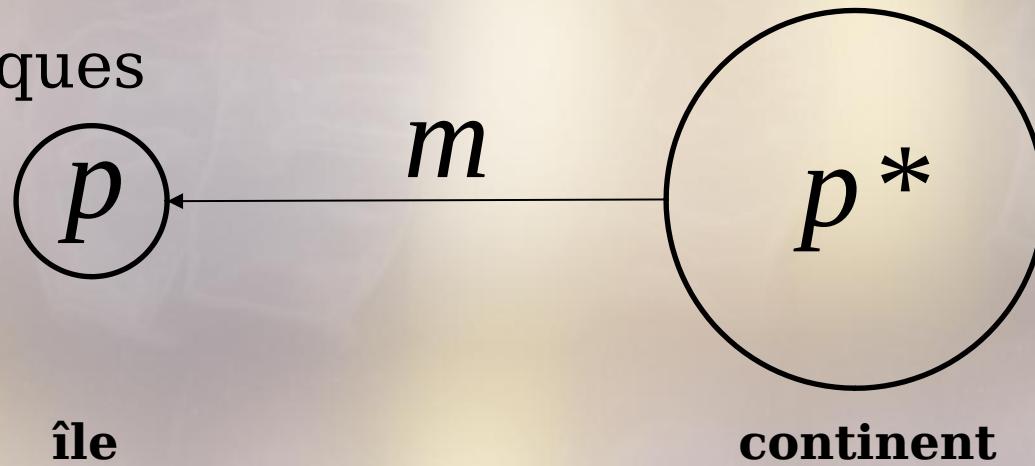
La migration

Présentation

Fréquences alléliques



**Modèle de
migration à
sens unique**



$P \rightarrow p^*$ au fur et
à mesure des échanges

Reste constant au
cours du temps

Au bout de combien de temps $p=p^*$?

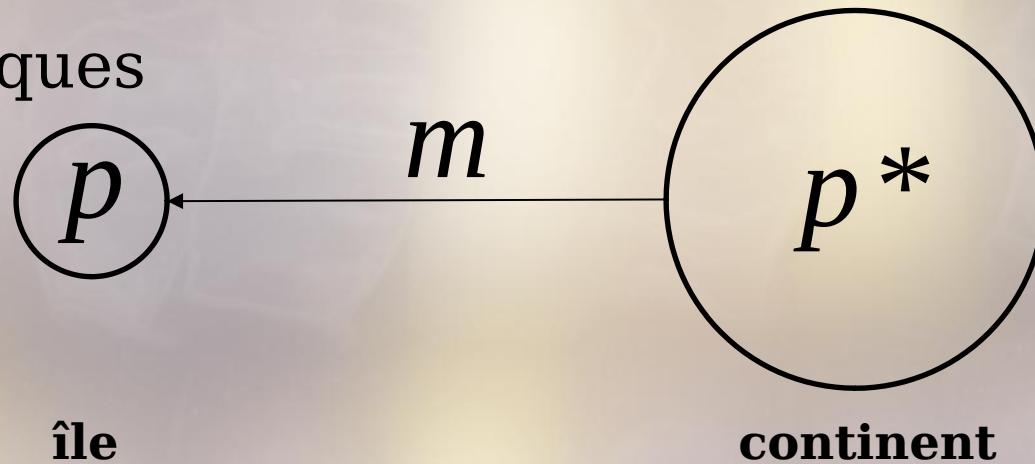
La migration

Présentation

Fréquences alléliques



Modèle de
migration à
sens unique



$$p_{t+1} = \underbrace{(1 - m) \cdot p_t}_{\text{Fréquences des allèles A déjà présents sur l'île à la génération précédente}} + \underbrace{m \cdot p^*}_{\text{Fréquence des allèles A provenant du continent et apportés par migration à un taux } m}$$

Fréquences des allèles A
déjà présents sur l'île à la
génération précédente

Fréquence des allèles A
provenant du continent et
apportés par migration à
un taux m

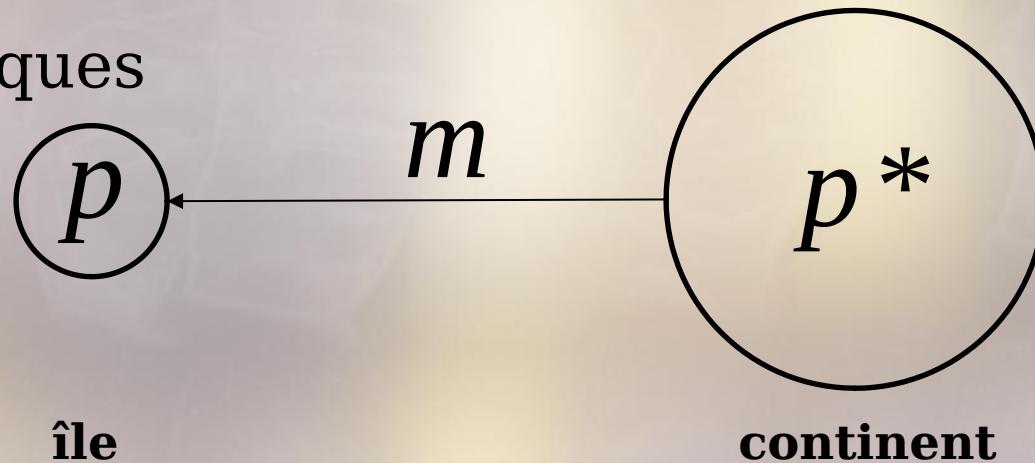
La migration

Présentation

Fréquences alléliques



**Modèle de
migration à
sens unique**



$$p_{t+1} = (1 - m) \cdot p_t + m \cdot p^*$$

$$\leftrightarrow \Delta p = p_{t+1} - p_t = m \cdot (p^* - p_t)$$

L'effet de la migration sera d'autant plus élevé que :

- le taux de migration sera élevé
- l'écart de fréquence entre l'île et le continent sera élevé

A l'équilibre $p=p^*$ c'est-à-dire la composition allélique de l'île sera devenue identique à celle du continent.

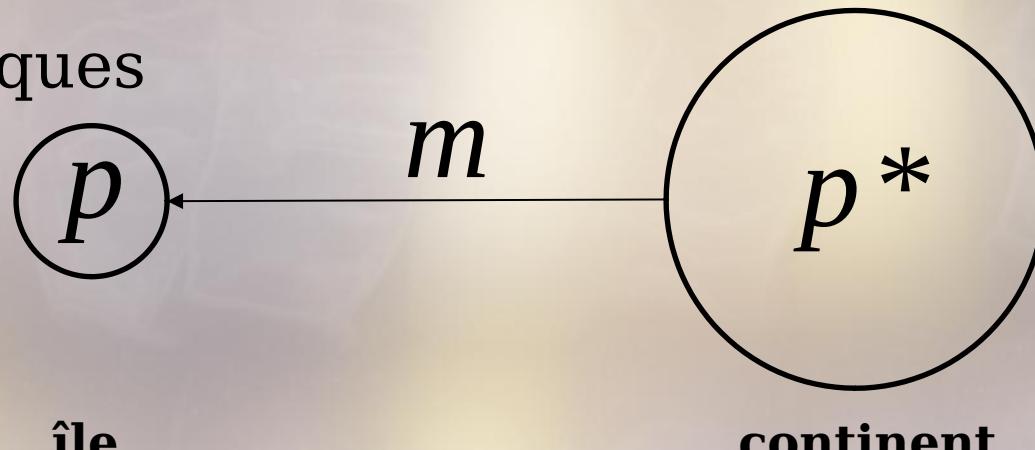
La migration

Présentation

Fréquences alléliques



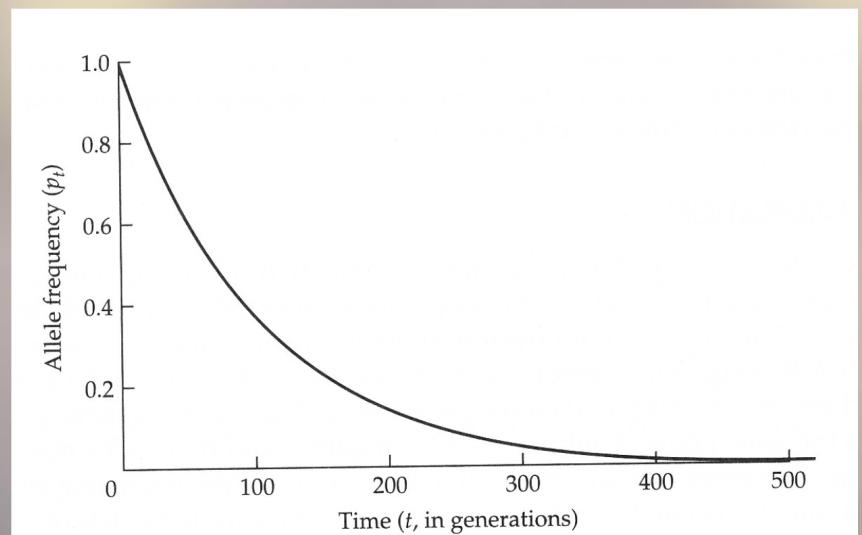
**Modèle de
migration à
sens unique**



$$p_t = p^* + (p_0 - p^*)(1 - m)^t$$

**Evolution de la fréquence de A,
fixé sur l'île,
absent sur le continent.**

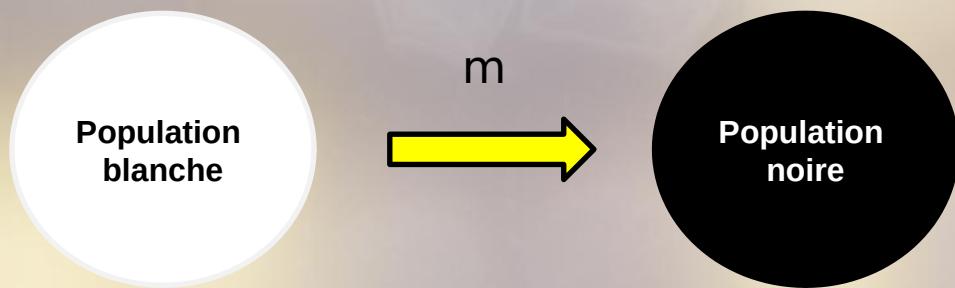
$m=0.01$



La migration

Présentation Fréquences alléliques

Exemple : Migrations entre la population blanche et la population noire aux en Géorgie (Etats-Unis)



- $f(Fy^a)=0$ en Afrique de l'Ouest
- la population noire est installée en Géorgie depuis 10 générations

Gène
Duffy

$$f(Fy^a)=0,422$$

$$f(Fy^a)=0,045$$

$$p_t = p^* + (p_0 - p^*)(1 - m)^t \Rightarrow (1 - m)^t = \frac{p_t - p^*}{p_0 - p^*}$$

$$(1 - m)^{10} = \frac{0,045 - 0,422}{0 - 0,422}$$

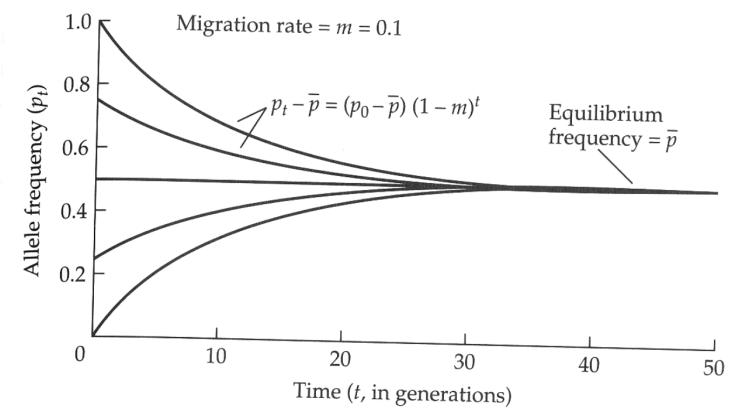
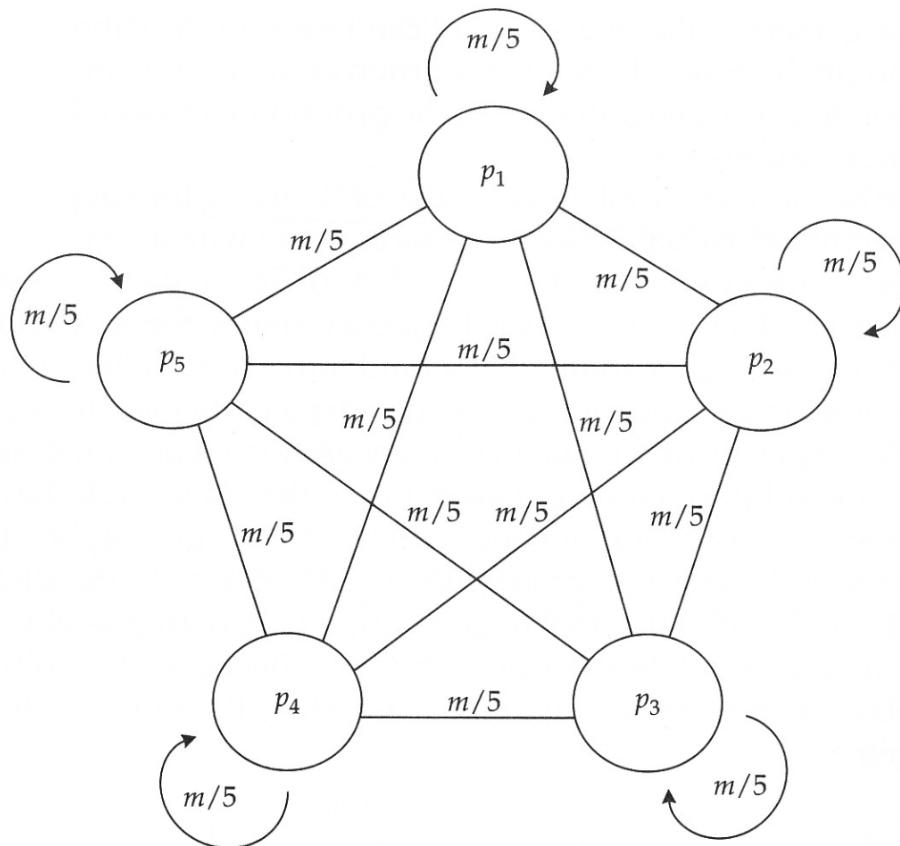
$$m = 0,011$$

La migration

Présentation
Fréquences alléliques



**Modèle de
migration en
îles**



La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Rappel : sans migration, la consanguinité dans une population finie panmictique augmente selon la relation :

$$F_{ST_g} = \frac{1}{2N} + \left[1 - \frac{1}{2N} \right] (F_{ST_{g-1}})$$

Avec un taux de migration m , cette relation devient :

$$F_{ST_g} = \underbrace{\frac{1}{2N}}_{\text{Probabilité qu'on tire deux copies du même gène}} + \underbrace{\left[1 - \frac{1}{2N} \right] (1-m)^2 (F_{ST_{g-1}})}_{\text{On tire deux copies de gènes distincts, qui seront identiques avec une probabilité } F_{ST_{g-1}} \text{ à condition qu'aucun des deux ne provienne d'un nouveau migrant}}$$

Probabilité qu'on tire deux copies du même gène

On tire deux copies de gènes distincts, qui seront identiques avec une probabilité $F_{ST_{g-1}}$ à condition qu'aucun des deux ne provienne d'un nouveau migrant

La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

A l'équilibre, on aura :

$$F_{ST_e} = \frac{1}{2N} + \left[1 - \frac{1}{2N} \right] (1 - m)^2 (F_{ST_e})$$

$$\Rightarrow F_{ST_e} = \frac{1}{2N \left[1 - (1 - 1/2N)(1 - m)^2 \right]}$$

$$\Rightarrow F_{ST_e} \approx \frac{1}{1 + 4Nm - 2m} \quad (\text{Si } m \text{ est faible})$$

$$\Rightarrow F_{ST_e} \approx \frac{1}{1 + 4Nm}$$

La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

A l'équilibre, on aura :

$$F_{ST_e} \approx \frac{1}{1 + 4Nm}$$

Nm est le nombre de migrants à chaque génération.

Même faible, ce nombre de migrants va avoir un large impact sur la consanguinité de la sous-population, quelle que soit sa taille.

La migration

Présentation

Fréquences alléliques

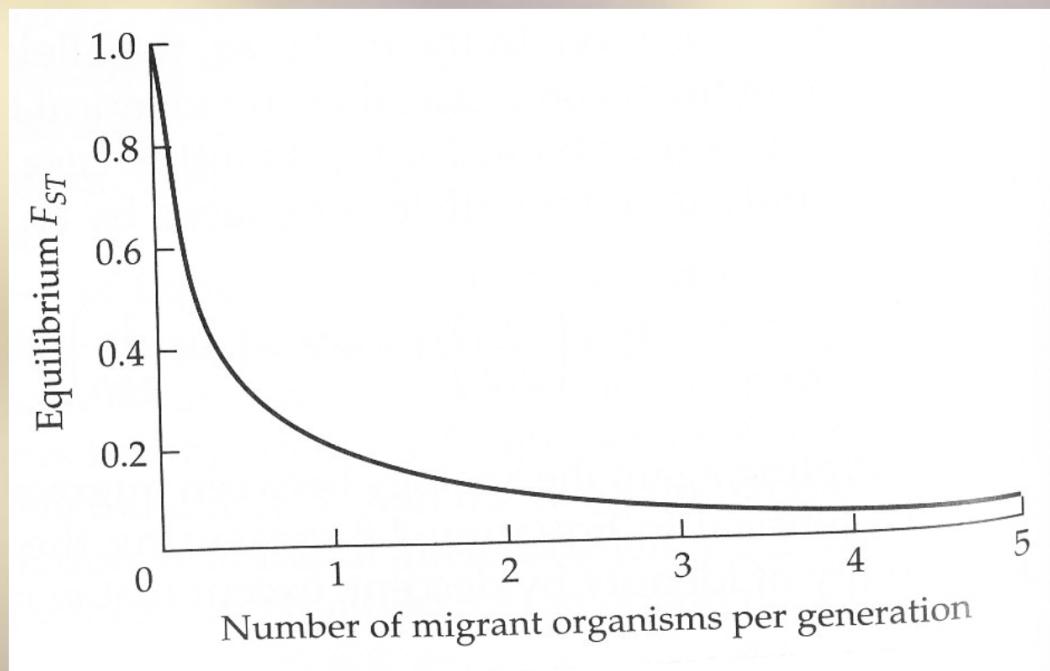
Effet sur la consanguinité

$Nm=0,25$ (1 migrant toutes les quatre générations) $\rightarrow F_{ST}=0,50$

$Nm=0,5$ (1 migrant toutes les deux générations) $\rightarrow F_{ST}=0,33$

$Nm=1$ (1 migrant chaque génération) $\rightarrow F_{ST}=0,20$

$Nm=2$ (2 migrants chaque génération) $\rightarrow F_{ST}=0,11$



La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Biston betularia :

Espèce à faible densité/population

→ Taux de migration élevé

Faible différentiation des populations

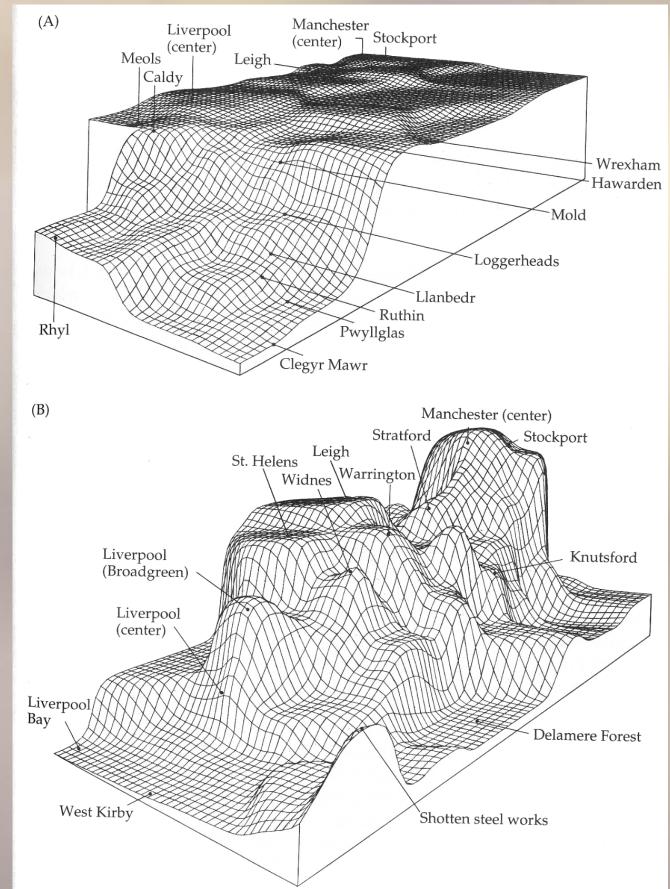
Gonodontis bidentata :

Espèce à forte densité/population

→ Taux de migration faible

Forte différentiation des populations

Distribution du variant phénotypique sombre de papillons nocturnes



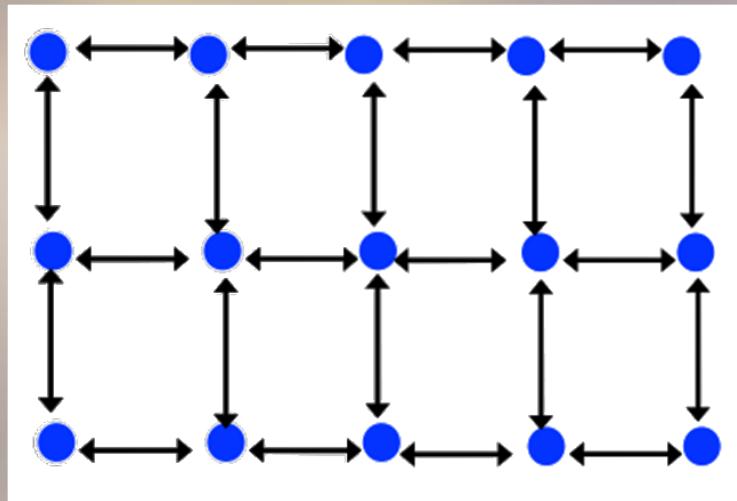
La migration

Présentation

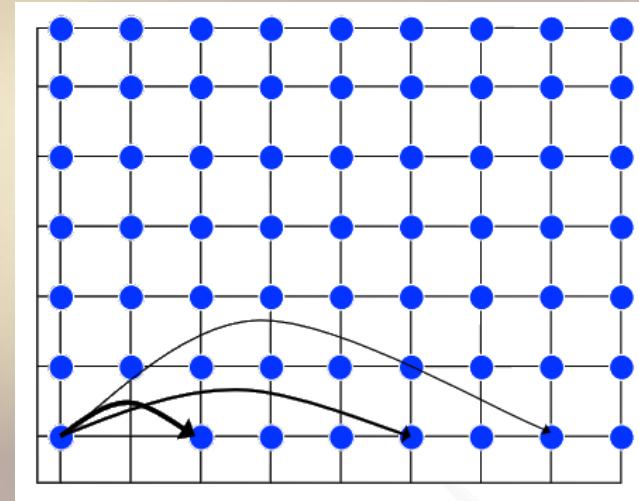
Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Alternatives plus réalistes que le modèle en îles ?



Modèle « en pas japonais » ou « stepping stone »



Modèle d'isolement par la distance

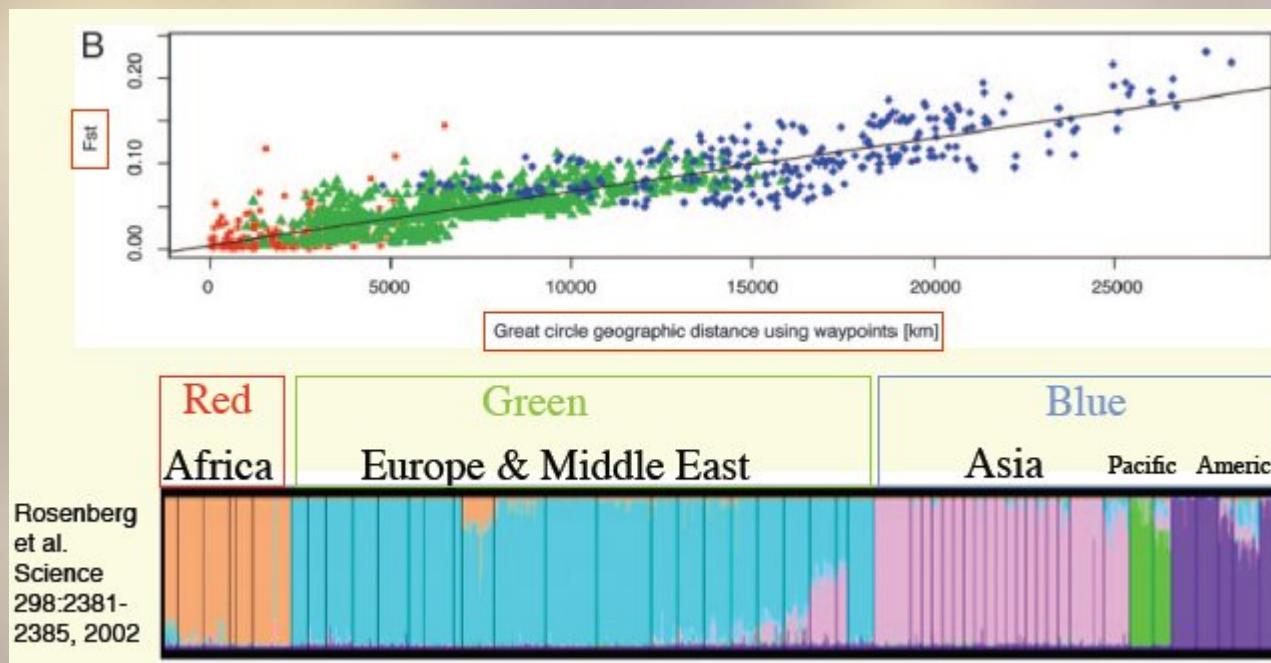
La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Le modèle d'isolement par la distance est très réaliste chez une majorité d'espèces



<https://rokus01.wordpress.com/page/5/>

La migration

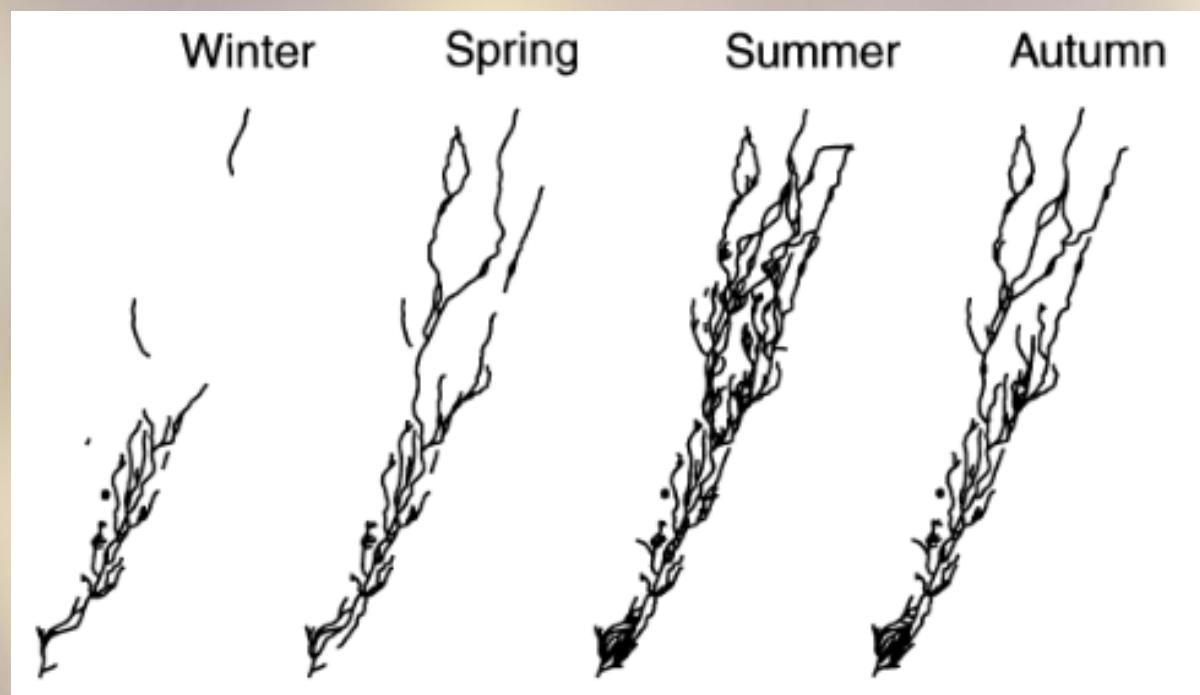
Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Mais il existe des cas biologiques plus complexes...

Ex : les réseaux hydrographiques



La migration

Présentation

Fréquences alléliques

Effet sur la consanguinité

Conclusion

- **Les migrations retardent la divergence génétique entre les sous-populations**

Un petit nombre de migrants suffit à maintenir une faible différentiation.

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-La migration

IV-La sélection

V-La mutation

La sélection

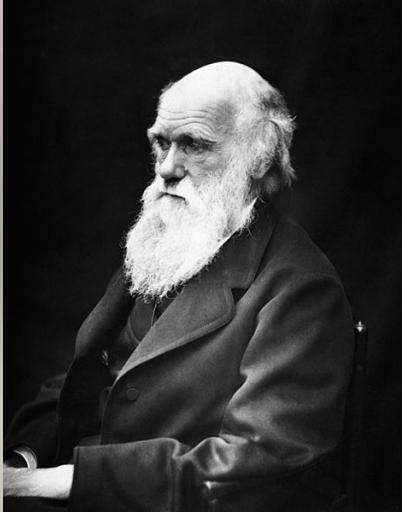
Présentation

● Définition :

On appelle **SÉLECTION** tout phénomène aboutissant à une variation de l'efficacité reproductive en fonction du phénotype, dans un environnement donné.

La sélection

Présentation



Sélection naturelle

Les individus les mieux adaptés à un environnement, sont les plus aptes à survivre et à se reproduire dans cet environnement donc produiront plus de descendants.

Les allèles avantageux augmentent dans la population.



Sélection artificielle

Sélection des individus répondant aux besoins de l'Homme

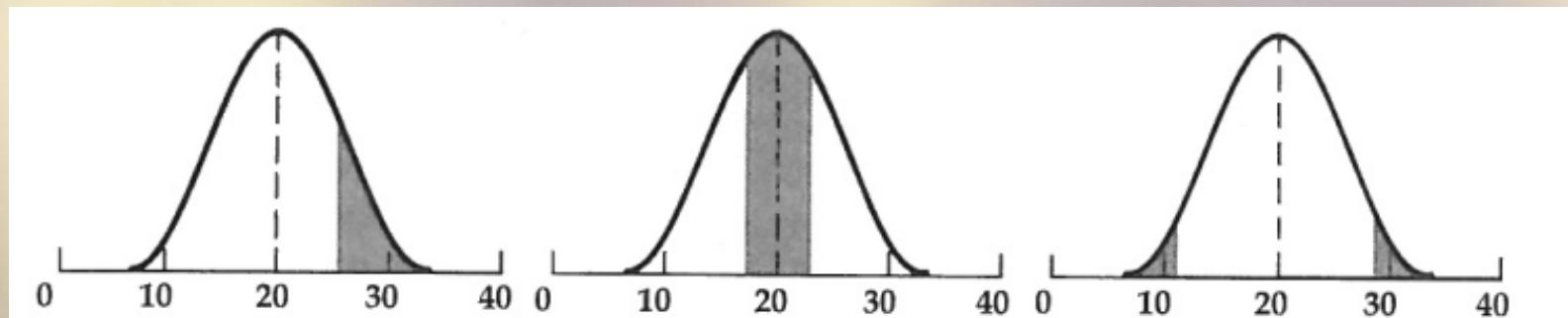


La sélection

Présentation

La sélection agit sur les phénotypes et non sur les génotypes.

Selon la nature des phénotypes sélectionnés, on distinguera trois types de sélection :



**Sélection
directionnelle**

**Sélection
stabilisatrice**

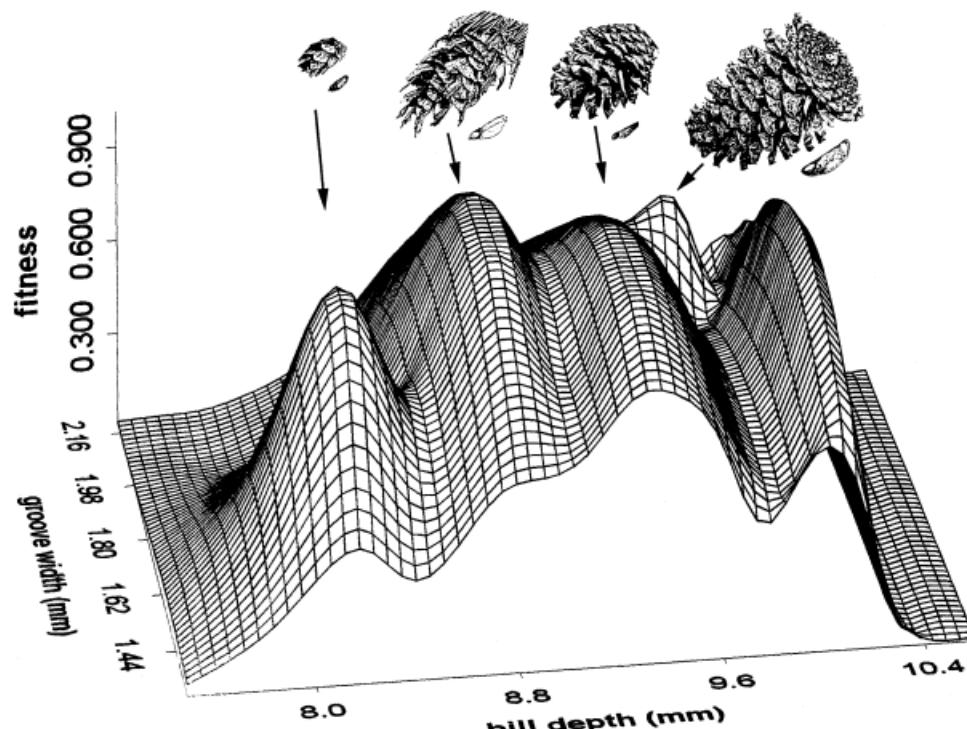
**Sélection
divergente**

En gris, les individus qui contribueront à la génération suivante.

La sélection

Présentation

La sélection divergente est souvent impliquée dans la radiation adaptative.
Ex : La spéciation chez les oiseaux du genre *Loxia* est associée à des différences de taille de bec qui corrèlent avec le cône d'espèces spécifiques de conifères.



Benkman 2003

FIG. 3. A fitness surface for five different red crossbill taxa based on foraging data from the laboratory that was converted into fitness (survival) using the relationship between feeding efficiency and survival (Fig. 2). The adaptive peaks correspond to the following conifers from left to right: western hemlock, Douglas fir, Rocky Mountain lodgepole pine, ponderosa pine, and South Hills lodgepole pine, with cones and seeds (with wings) of the first four conifers drawn above to relative scale.

La sélection

Présentation

Valeur sélective

● **Définition :**

La **VALEUR SÉLECTIVE (=FITNESS) W** d'un génotype est le nombre de descendants laissés par un zygote porteur de ce génotype donné à la génération suivante.

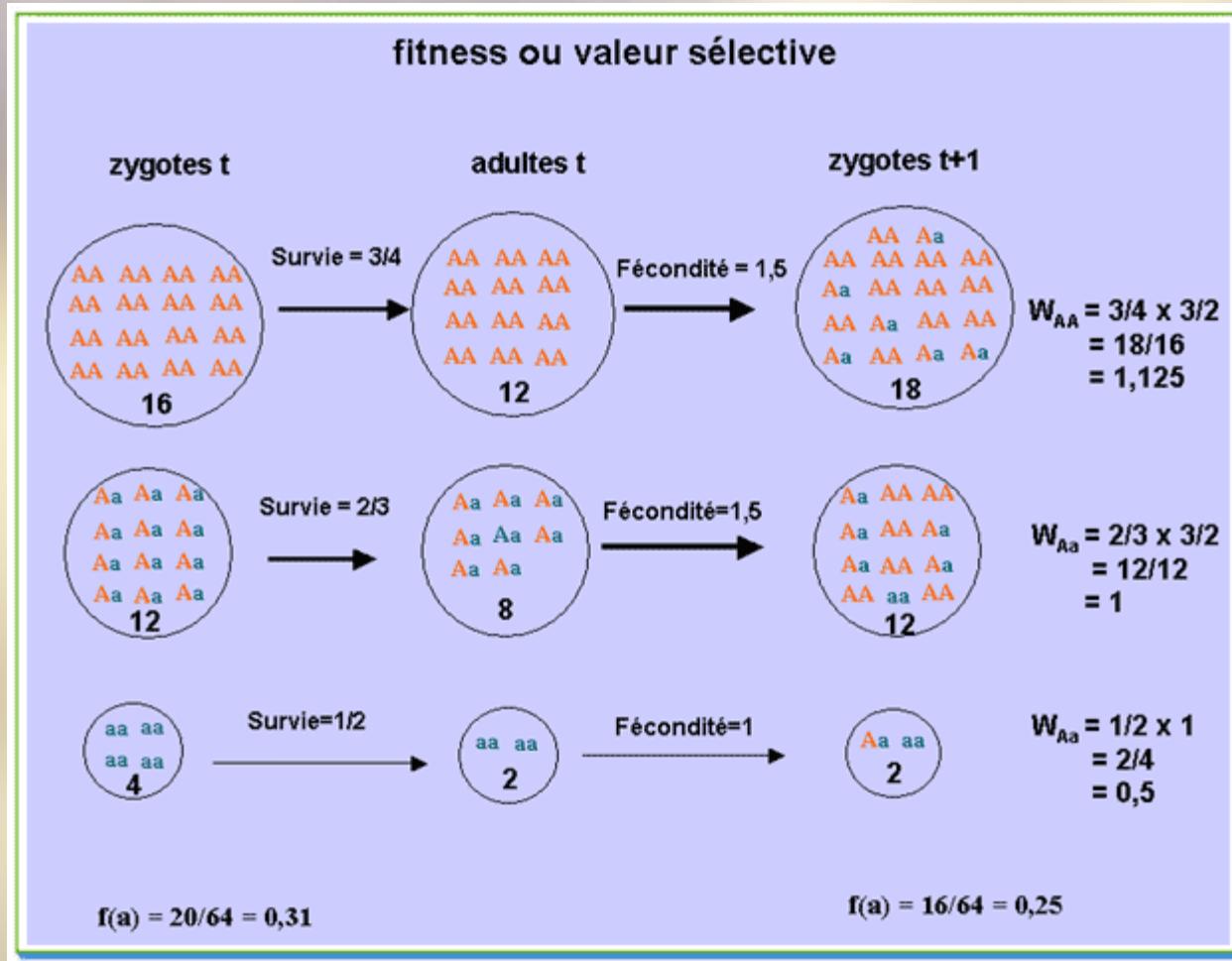
VIABILITÉ v : Probabilité pour un zygote ayant ce génotype d'arriver à l'âge reproducteur.

FERTILITÉ f : Nombre moyen de zygotes qu'il laisse à la génération suivante.

$$W = v \cdot f$$

La sélection

Présentation Valeur sélective



La sélection

Présentation

Valeur sélective

Valeur sélective absolue

$$W_{génotype} = \frac{N_{descendants}}{N_{parents}}$$

Valeur sélective relative

$$W_{génotype} = \frac{W_{génotype}}{W_{\max}}$$

Coefficient de sélection

$$S_{génotype} = 1 - W_{génotype}$$

La sélection

Présentation Valeur sélective

Génotypes	AA	Aa	aa
Fitness absolue w	$W_{AA} = 1,125$	$W_{Aa} = 1$	$W_{aa} = 0,5$
Fitness relative w	$w_{AA} = 1,125 / 1,125$ $w_{AA} = 1$	$w_{Aa} = 1 / 1,125$ $w_{Aa} = 0,89$	$w_{aa} = 0,5 / 1,125$ $w_{aa} = 0,44$
Coefficient de sélection s	$s_{AA} = 1 - 1 = 0$	$s_{Aa} = 1 - 0,89 = 0,11$	$s_{aa} = 1 - 0,44 = 0,56$

La mesure de la valeur sélective (=fitness) dépend des allèles aux autres loci, de l'environnement et de la composition de la population. C'est une donnée théorique, **rarement mesurable**. Elle est généralement estimée à partir des fréquences alléliques.

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : haploïdes

Soient deux génotypes haploïdes A et a de fréquence p et q.

Sans sélection, les fréquences de ces génotypes sont constantes :

$$\frac{p_t}{q_t} = \frac{p_0}{q_0}$$

En présence de sélection, seule une portion w_1 de A et une portion w_2 de a survit à chaque génération :

Ex : génération 0 → génération 1

$$\frac{p_1}{q_1} = \frac{w_1 p_0}{w_2 q_0} = \frac{p_0}{q_0} \frac{w_1}{w_2}$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Ex : génération 0 → génération 1

$$\frac{p_1}{q_1} = \frac{w_1 p_0}{w_2 q_0} = \frac{p_0}{q_0} \frac{w_1}{w_2}$$

Ex : génération 1 → génération 2

$$\frac{p_2}{q_2} = \frac{w_1 p_1}{w_2 q_1} = \frac{p_1}{q_1} \frac{w_1}{w_2} = \frac{p_0}{q_0} \left| \frac{w_1}{w_2} \right|^2$$

Généralisation d'une génération à l'autre :

$$\frac{p_t}{q_t} = \frac{p_0}{q_0} \left| \frac{w_1}{w_2} \right|^t$$

La sélection

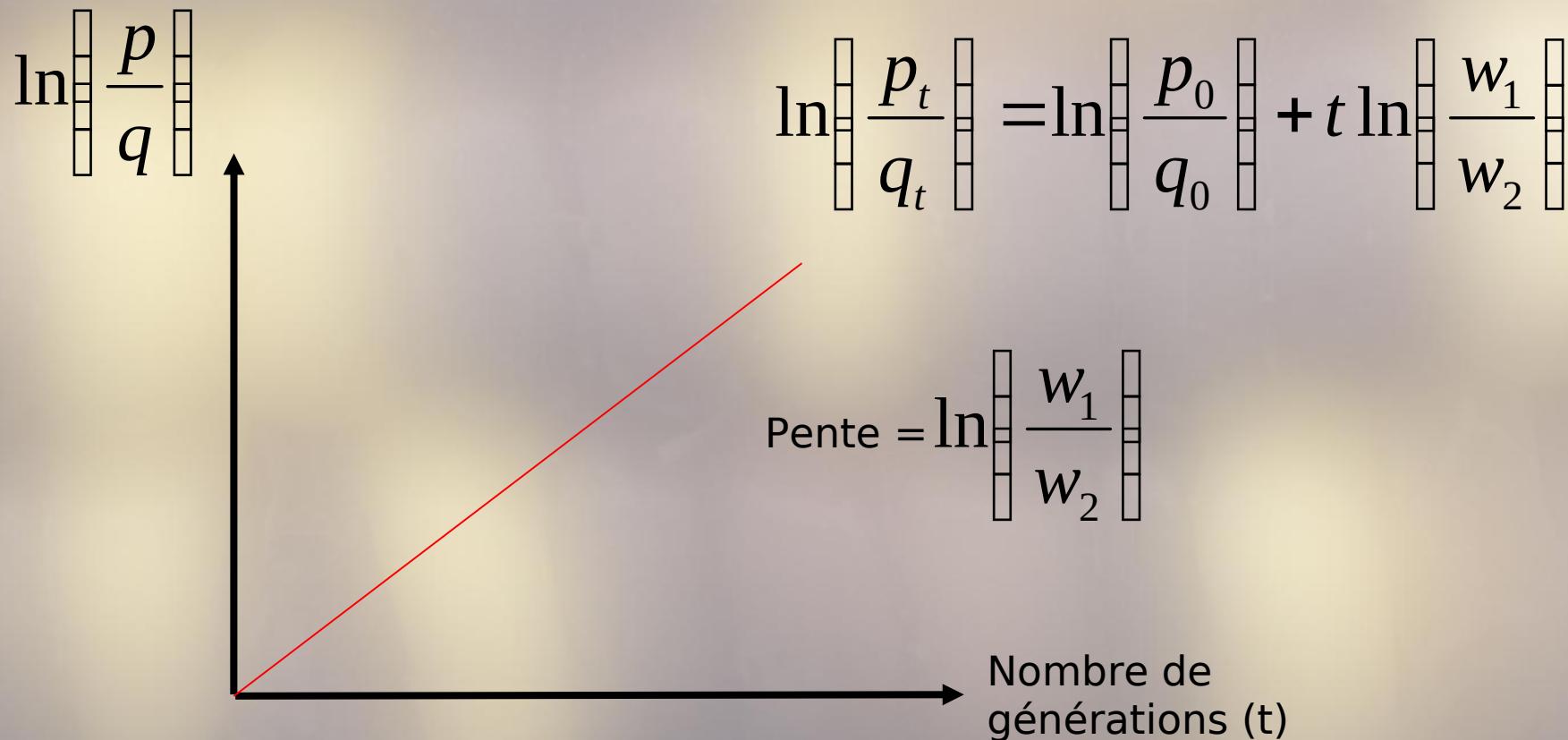
Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Généralisation d'une génération à l'autre :

$$\frac{p_t}{q_t} = \frac{p_0}{q_0} \left| \frac{w_1}{w_2} \right|^t$$



La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Cas 2 : diploïdes

Soit les fréquences alléliques $f(A)=p$ et $f(a)=q$, à **l'équilibre de Hardy-Weinberg**, on attend les fréquences génotypiques suivantes :

$$f(A/A)=p^2$$

$$f(A/a)=2pq$$

$$f(a/a)=q^2$$

Si ces 3 génotypes n'ont pas tous les mêmes probabilités de survie (=présence de **sélection**), les fréquences génotypiques des individus en âge de se reproduire sont :

$$f(A/A)=p^2 \cdot w_{AA}$$

$$f(A/a)=2pq \cdot w_{Aa}$$

$$f(a/a)=q^2 \cdot w_{aa}$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

A la génération t+1, on attend les fréquences alléliques :

$$p_{t+1} = \frac{p_t(p_t w_{AA} + q_t w_{Aa})}{\bar{w}} \quad \text{Avec :} \\ \bar{w} = p^2 w_{AA} + 2pq w_{Aa} + q^2 w_{aa}$$

$$q_{t+1} = \frac{q_t(p_t w_{Aa} + q_t w_{aa})}{\bar{w}}$$

Variation de p entre deux générations successives :

$$\Delta p = \frac{pq[p(w_{AA} - w_{Aa}) + q(w_{Aa} - w_{aa})]}{\bar{w}}$$

La sélection

Présentation
Valeur sélective
Evolution des fréquences
alléliques

Application numérique :

Evolution des fréquences
alléliques du gène Curly dans
une population expérimentale
de drosophile.

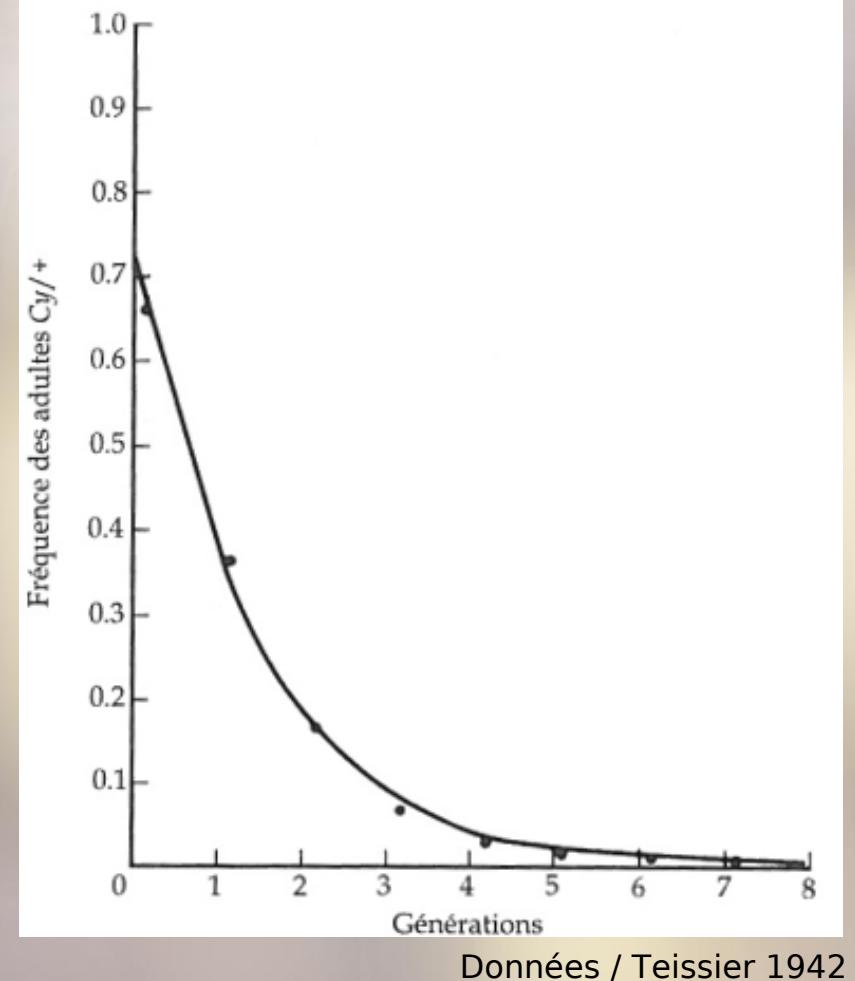
$$w_{Cy/Cy} = 0 \text{ (létal)}$$

$$w_{Cy/+} = 0,5$$

$$w_{+/+} = 1$$

Soit $p_2 = 0,168$

$$p_3 = \frac{0,168[(0,168 \times 0) + (0,832 \times 0,5)]}{(0,168)^2 \times 0 + 2 \times 0,168 \times 0,832 \times 0,5 + (0,832)^2 \times 1} = 0,084$$



La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

$$\Delta p = \frac{pq | p(w_{AA} - w_{Aa}) + q(w_{Aa} - w_{aa}) |}{\bar{w}}$$

$$w_{A/A} = 1$$

$$w_{A/a} = 1 - hs$$

$$w_{a/a} = 1 - s$$

s : coefficient de sélection

h : degré de dominance de l'allèle a

$$\Delta p = pqs | ph + q(1 - h) |$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

$$\Delta p = pq s \left| ph + q(1-h) \right|$$

A est dominant et favorisé

$$W_{A/A} = W_{A/a} > W_{a/a}$$

$$h=0$$

$$\Delta p = pq^2 s$$

Les effets des allèles sont additifs

A est favorisé

$$W_{A/A} > W_{A/a} > W_{a/a}$$

$$h=1/2$$

$$\Delta p = pq s / 2$$

A est récessif et favorisé

$$W_{A/A} > W_{A/a} = W_{a/a}$$

$$h=1$$

$$\Delta p = p^2 qs$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

A est dominant et favorisé

$$w_{A/A} = w_{A/a} > w_{a/a}$$

$$\ln \left| \frac{p_t}{q_t} \right| + \frac{1}{q_t} = \ln \left| \frac{p_0}{q_0} \right| + \frac{1}{q_0} + st$$

Les effets des allèles sont additifs

A est favorisé

$$w_{A/A} > w_{A/a} > w_{a/a}$$

$$\ln \left| \frac{p_t}{q_t} \right| = \ln \left| \frac{p_0}{q_0} \right| + \frac{s}{2} t$$

A est récessif et favorisé

$$w_{A/A} < w_{A/a} = w_{a/a}$$

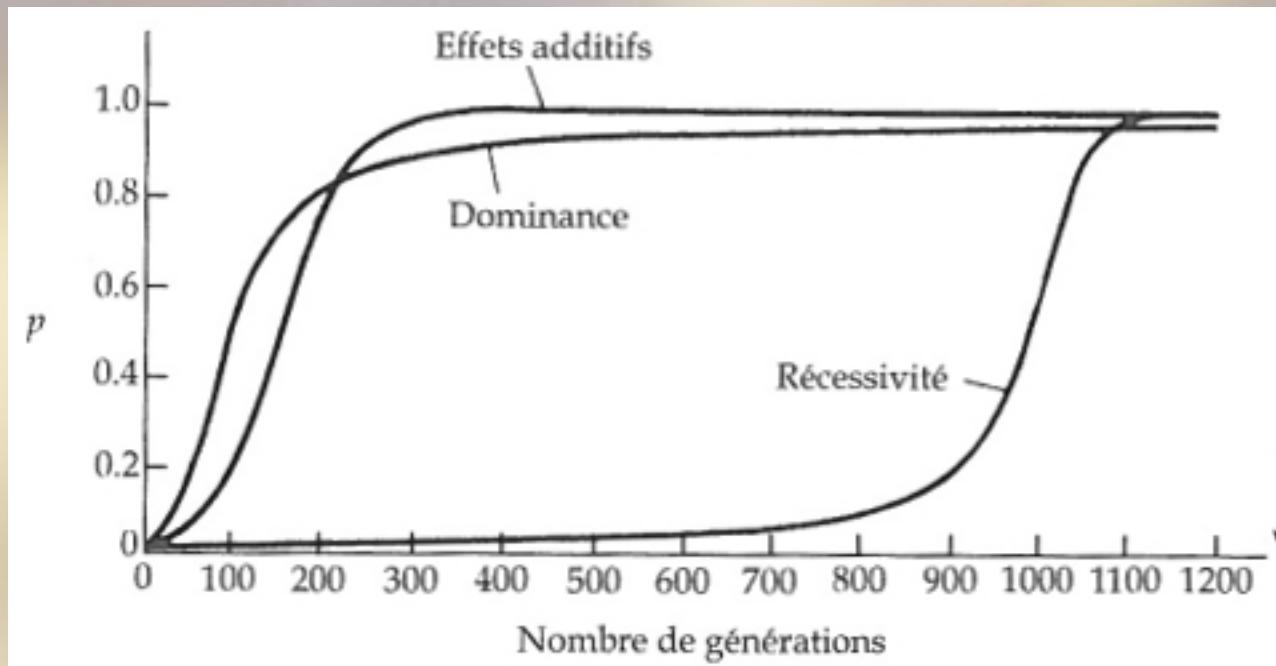
$$\ln \left| \frac{p_t}{q_t} \right| - \frac{1}{p_t} = \ln \left| \frac{p_0}{q_0} \right| - \frac{1}{p_0} + st$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

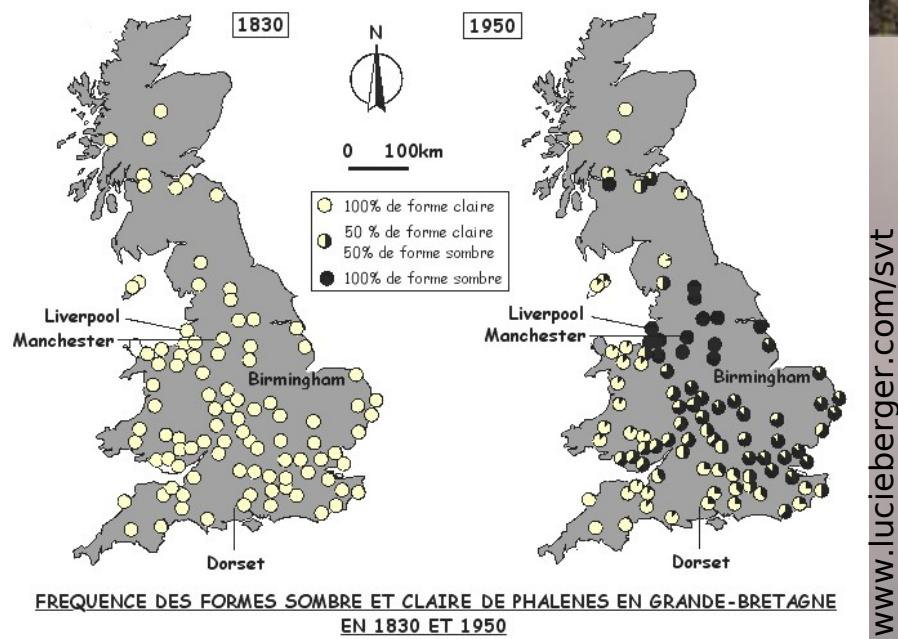


Le mode d'expression des allèles a un impact assez fort sur l'évolution des fréquences alléliques sélectionnées

La sélection

Présentation
Valeur sélective
Evolution des fréquences alléliques

Modification des fréquences des formes claires et sombres du phalène du bouleau (*Biston betularia*) lors de la révolution industrielle.



Dans les zones industrielles, les formes claires ont été désavantagées vis-à-vis de la pression de préation. Les mutants sombres ont été avantagés.

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Superdominance

Evolution des fréquences alléliques

Pour quelle fréquence observe-t-on une sélection à l'équilibre ($\Delta p=0$) ?

$p=0$ } En l'absence de mutations, la sélection aboutit à la fixation
 $p=1$ } de l'un ou l'autre des allèles.

Si **superdominance** (avantage aux hétérozygotes), il y a un 3^e équilibre :

$$\hat{p} = \frac{w_{Aa} - w_{aa}}{2w_{Aa} - w_{AA} - w_{aa}}$$

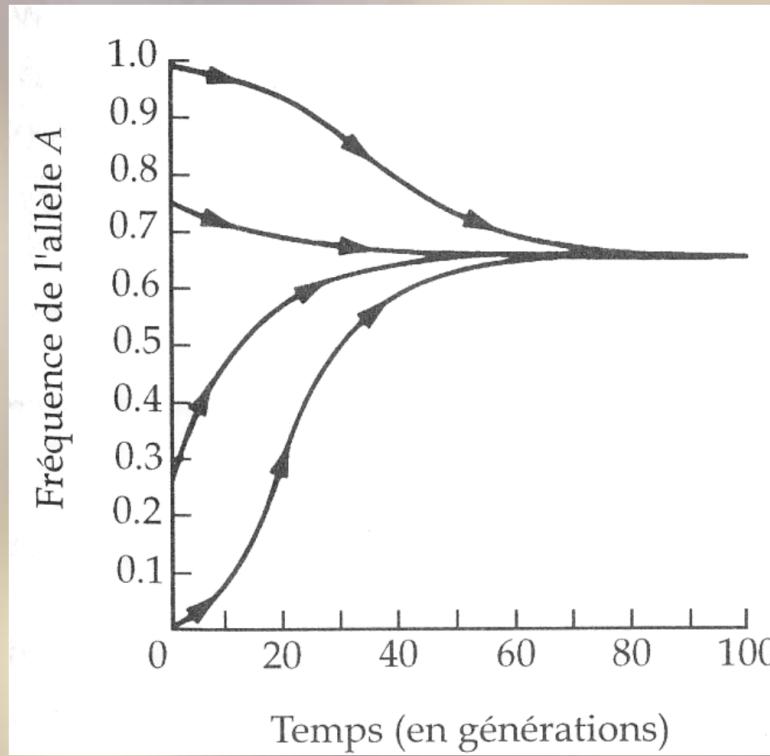
La sélection

Présentation

Valeur sélective

Superdominance

Evolution des fréquences alléliques



Quelle que soit la fréquence allélique initiale, la superdominance aboutit à un équilibre

La sélection

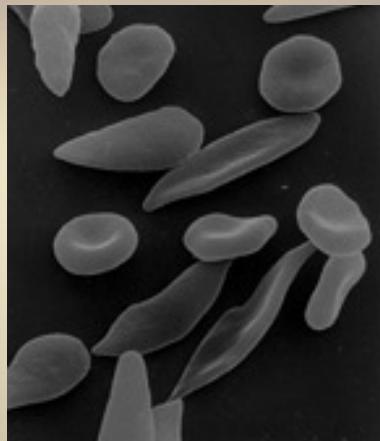
Présentation

Valeur sélective

Superdominance

Evolution des fréquences alléliques

Anémie à cellules falciformes chez l'homme (drépanocytose)



Allèle normal : A

Allèle muté : S

Génotype S/S : quasi-létal

Globules rouges normaux et anormaux

On s'attend à ce que l'allèle S soit fortement contre-sélectionné et soit en fréquence très faible dans les populations.

La sélection

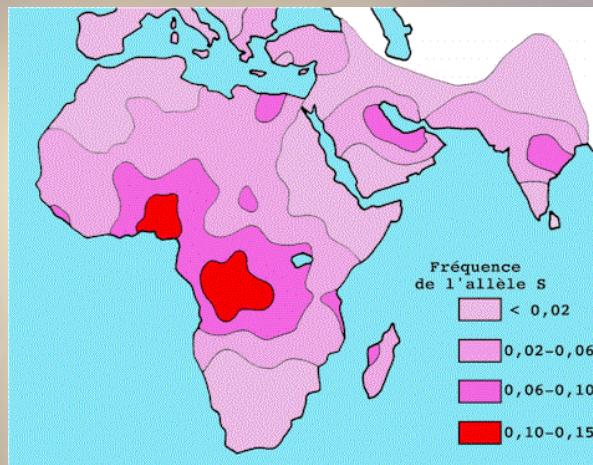
Présentation

Valeur sélective

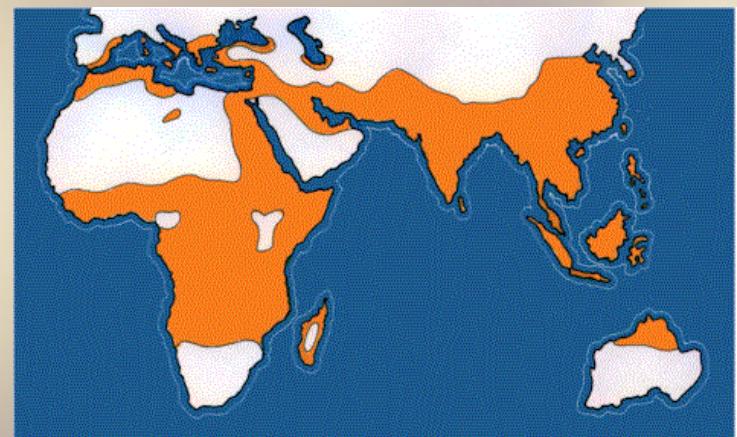
Superdominance

Evolution des fréquences alléliques

Anémie à cellules falciformes chez l'homme (drépanocytose)



Fréquence de l'allèle S



Répartition de la malaria

Maintien de l'allèle S dans les régions où la malaria sévit.

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Superdominance

Evolution des fréquences alléliques

La malaria est causée par un parasite des globules rouges : *Plasmodium falciparum*.

Les individus hétérozygotes A/S résistent mieux à la malaria que les individus A/A, même s'ils sont légèrement anémiés.

Il s'établit un équilibre (notion de **sélection équilibrante**) entre :

Sélection en faveur des hétérozygotes A/S dans les régions avec malaria
→ **Augmentation** de la fréquence de l'allèle S

Sélection contre les homozygotes S/S létaux → **Diminution** de la fréquence de l'allèle S

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Superdominance

Evolution des fréquences alléliques

Dans les régions d'Afrique où la malaria sévit :

$$w_{S/S} = 0$$

$$w_{S/A} = 1$$

$$w_{A/A} = 0,85$$

$$\hat{p} = \frac{w_{S/A} - w_{A/A}}{2w_{S/A} - w_{S/S} - w_{A/A}} = \frac{1 - 0,85}{2 \times 1 - 0 - 0,85} = 0,13$$

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Environnements hétérogènes

Evolution des fréquences alléliques

Il peut exister une **hétérogénéité environnementale** au niveau spatial (latitude, altitude, acidité, salinité) ou temporel.

Le long de ce gradient environnemental, on peut alors observer un **gradient de fréquences alléliques (=cline)**.

Ce cline peut s'expliquer par une variation de la valeur sélective en fonction du gradient environnemental. Toutefois, les clines peuvent aussi être observés en dehors de toute cause adaptative, par exemple par migrations.

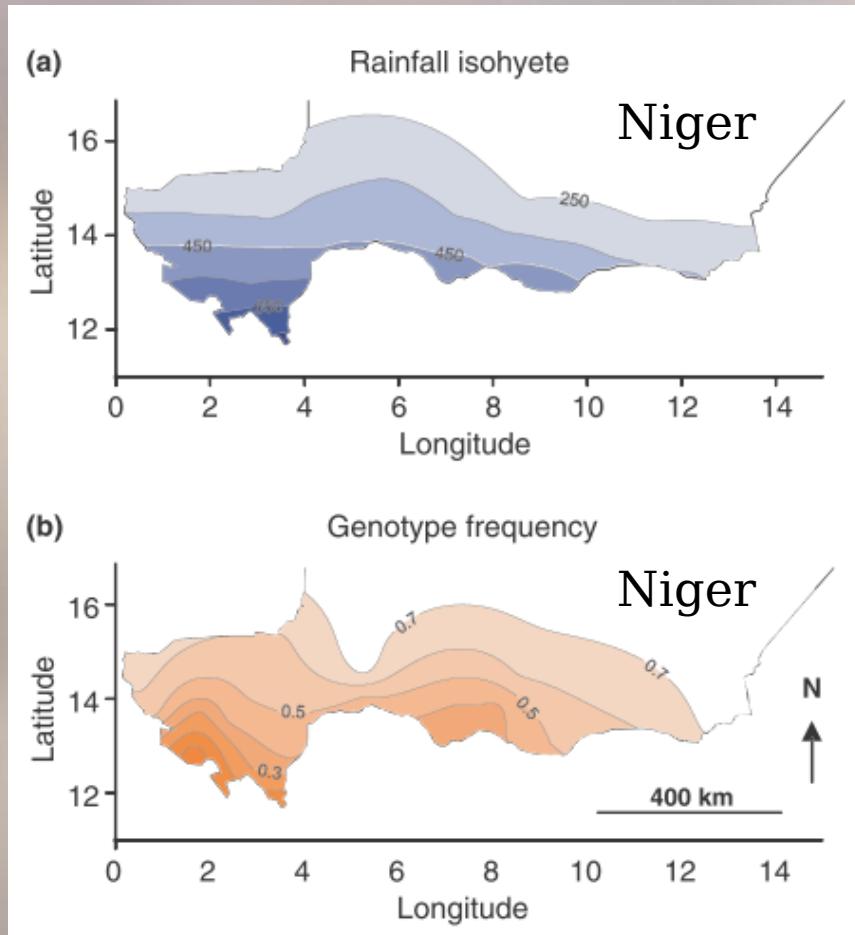
La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Environnements hétérogènes



Ex : cline chez le mil, une céréale africaine, pour le gène de floraison *MADS11*, qui corrèle avec le gradient de précipitation.

La sélection

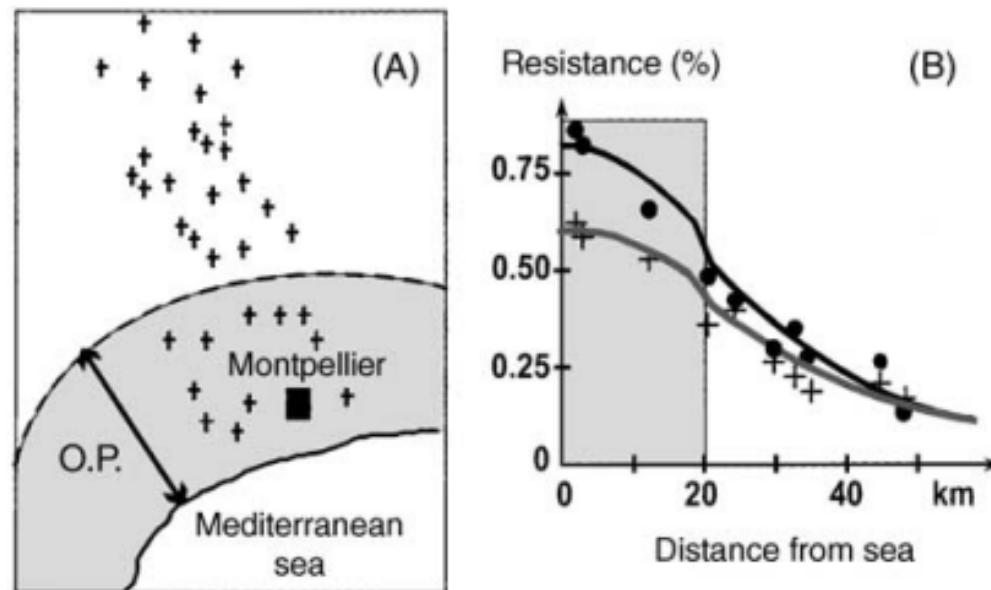
Présentation

Valeur sélective

Environnements hétérogènes

Evolution des fréquences alléliques

Fréquence allélique de deux gènes de résistance aux insecticides le long d'un transect allant de la Côte d'Azur vers l'arrière-pays, chez le moustique.



Raymond et al. 2001

Figure 2. Analyzing migration/advantage/cost balance. (A) Location of the transect crossing the OP treated (shaded) and non treated areas (crosses = sampling locations) (B) Cline of resistance gene frequency during the summer at *Ester* (dots) and *Ace.1* (crosses) loci along the transect. Curves are fitted values (see Lenormand et al., 1998b).

Le gradient de fréquences est l'effet combiné de la **sélection** et de la **migration**.

La sélection

Présentation

Valeur sélective

Evolution des fréquences alléliques

Conclusion

- **La contribution à la génération suivante dépend de la valeur sélective de l'individu**

La valeur sélective est fonction de la viabilité et de la fertilité

- **C'est le phénotype qui est sélectionné.**

L'expression du caractère va très fortement influencer le type de sélection et la vitesse de sélection des allèles.

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-La migration

IV-La sélection

V-La mutation

Les mutations

Présentation

● Définition :

On appelle **MUTATION** tout phénomène aboutissant à l'apparition de nouveaux allèles. Une mutation peut avoir un effet sur le phénotype ou non. Dans ce dernier cas, elle est dite **SILENCIEUSE**, ou **NEUTRE**.

C'est une erreur dans la reproduction conforme du message héréditaire.

Seules les mutations qui sont transmissibles à la descendance (=héritables) auront un impact à l'échelle des populations.

Quelle est la fréquence des mutations ?

Quel est réellement l'effet des mutations sur la diversité ?

Les mutations

Présentation

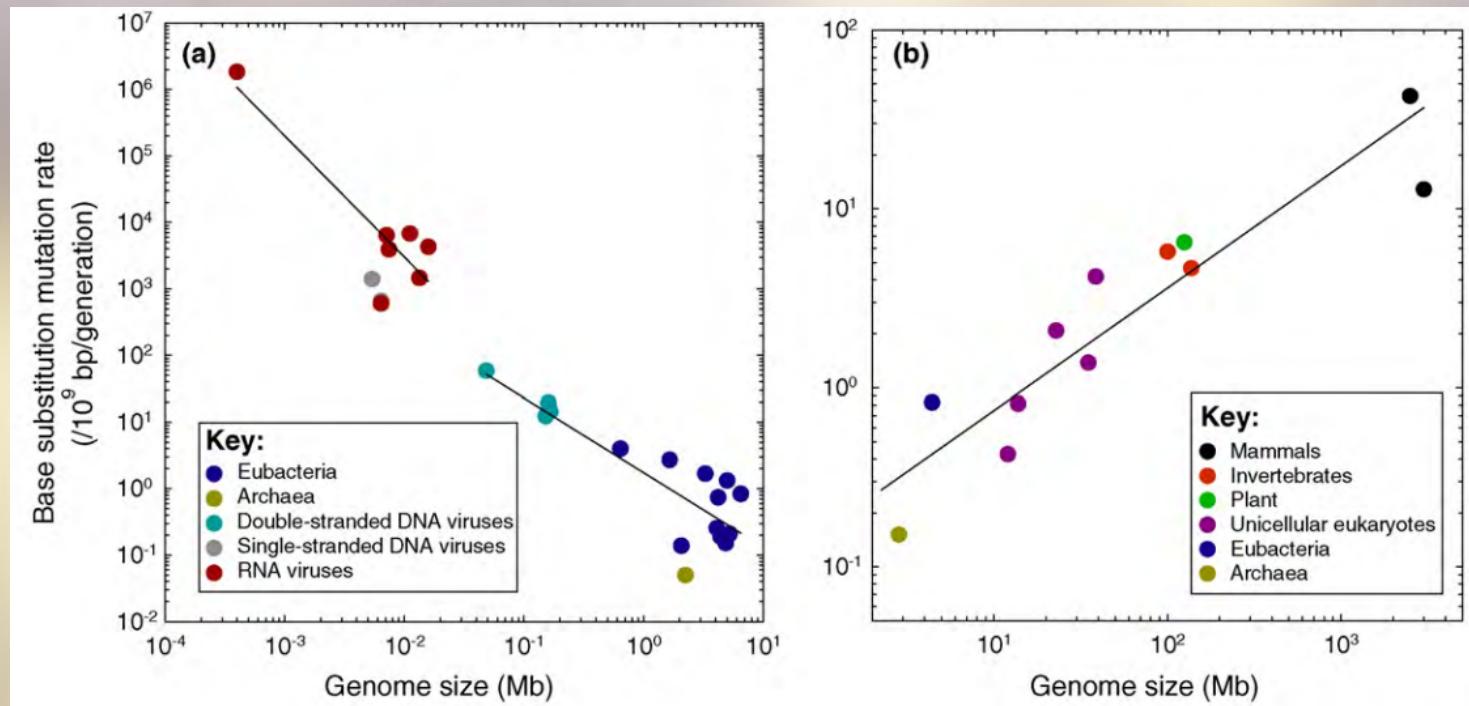
Nature et fréquence

Le terme de mutations peut recouvrir de nombreux mécanismes de changements de l'information génétique :

- Substitutions nucléotidiques
- Insertions, Délétions (InDels)
- Duplications
- Transposition, causée par des éléments transposables
- Anomalies chromosomiques (inversions, translocations)
- Polyploidie
- (Mutations épigénétiques)

Les mutations

Présentation Nature et fréquence



Variation du taux de mutation μ selon les espèces

Lynch 2010

$\mu = 13 \times 10^{-9}$ substitutions/site/génération chez l'homme

Les mutations

Présentation

Nature et fréquence

Un événement aussi rare peut-il avoir une influence sur la diversité génétique ?

Soit un taux de mutation de 13×10^{-9} substitutions/site/génération.

Il y aurait 39 nouvelles mutations par génération, sur l'ensemble des 3×10^9 nucléotides du génome humain.

Il y a donc 78 nouvelles mutations portées par chaque nouveau-né.

Soit 7 milliards d'humains, cela fait donc 546 milliards de mutations qui sont apparues depuis la génération précédente.

La mutation est très importante dans l'évolution, car c'est la seule source de nouveaux allèles.

Les mutations

Présentation

Nature et fréquence

La mutation est très importante dans l'évolution, car c'est la seule source de nouveaux allèles.

Mais quel est l'impact du taux de mutation sur :

- l'évolution des fréquences dans la population de ces nouveaux allèles ?**
- l'évolution des génomes ?**

Les mutations

Présentation

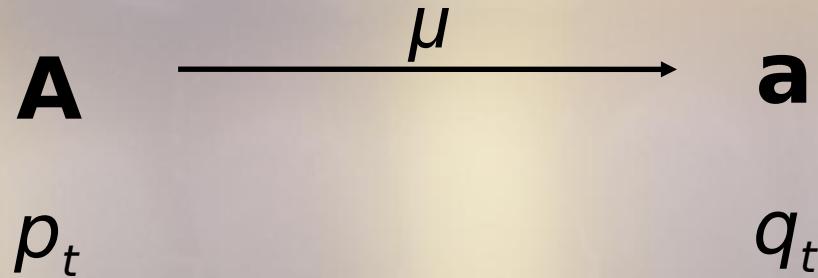
Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles

Taux de mutations



Fréquence
allélique à la
génération t

D'une génération
à la suivante

$$p_t = p_{t-1} (1 - \mu)$$

$$\Delta p = p_t - p_{t-1} = -\mu \cdot p_{t-1}$$

Les mutations

Présentation

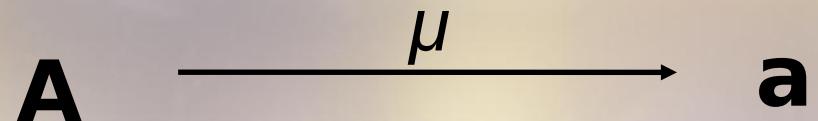
Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles

Taux de mutations



Fréquence
allélique à la
génération t

p_t

q_t

Après t générations

$$p_t = (1 - \mu)^t \cdot p_0$$

p_0 Fréquence de l'allèle A à la génération 0

p_t Fréquence de l'allèle A à la génération t

Les mutations

Présentation

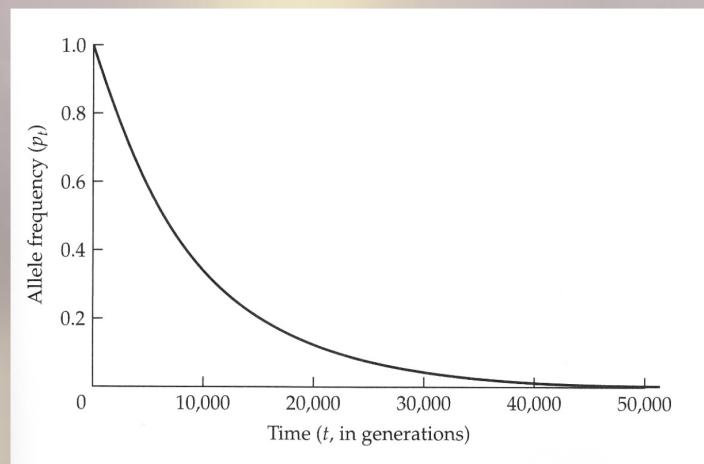
Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles

Quand une mutation apparaît, elle est présente en un seul exemplaire. Dans une population de taille N , la mutation est donc présente à une fréquence $1/2N$. Si la population est de grande taille, des mutations récurrentes à faible fréquence (10^{-4} - 10^{-6}) mettront beaucoup de générations avant de fixer le nouvel allèle.



Sur quelques générations, l'effet du taux de mutations est négligeable.
Sur des dizaines de milliers de générations, il a un impact non négligeable.

Les mutations

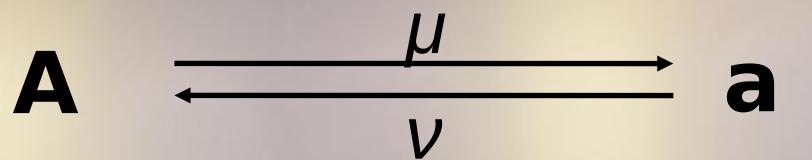
Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles



Fréquence
allélique à la
génération t

$$p_t$$

$$q_t$$

D'une génération
à la suivante

$$p_t = \underbrace{p_{t-1}(1 - \mu)}_{\text{Déjà } A \text{ à la génération } t-1. \\ \text{Il a échappé à une mutation vers } a.} + \underbrace{(1 - p_{t-1})\nu}_{\text{L'allèle a muté de } a \text{ vers } A \\ \text{entre la génération } t-1 \text{ et } t}$$

Déjà A à la génération t-1.
Il a échappé à une mutation vers a.

L'allèle a muté de a vers A
entre la génération t-1 et
la génération t

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles

Toutes les substitutions nucléotidiques ne sont pas équi-fréquentes.

Fréquence des événements de transitions et de transversions chez différentes espèces

Species	Transitions		Transversions				
	AT > GC	GC > AT	AT > TA	GC > TA	AT > CG	GC > CG	
<i>H. sapiens</i>	0.221	0.408	0.067	0.110	0.078	0.125	
<i>D. melanogaster</i> (12)	0.190	0.305	0.121	0.155	0.115	0.115	
<i>C. elegans</i> (10)	0.105	0.205	0.220	0.281	0.113	0.077	
<i>A. thaliana</i> (11)	0.118	0.588	0.059	0.094	0.071	0.071	
<i>S. cerevisiae</i> (13)	0.103	0.286	0.060	0.312	0.057	0.182	
<i>E. coli</i> (9)	0.162	0.317	0.195	0.115	0.155	0.056	

Lynch 2010

Les mutations

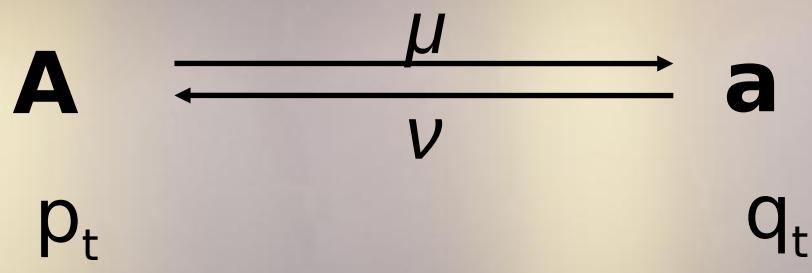
Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles



D'une génération à la suivante

$$p_t = p_{t-1}(1 - \mu) + (1 - p_{t-1})\nu$$

Après t générations

$$p_t = \frac{\nu}{\mu + \nu} + (p_0 - \frac{\nu}{\mu + \nu})(1 - \mu - \nu)^t$$

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

**Après t
générations**

**Cas 1 : mutations
irréversibles**

**Cas 2 : mutations
réversibles**

$$p_t = \frac{\nu}{\mu + \nu} + (p_0 - \frac{\nu}{\mu + \nu})(1 - \mu - \nu)^t$$

$1 - \mu - \nu$ est proche de 1

Mais si t est grand, $(1 - \mu - \nu)^t$ est proche de 0.

D'où la valeur à l'équilibre

$$\hat{p} = \frac{\nu}{\mu + \nu}$$

Les mutations

Présentation

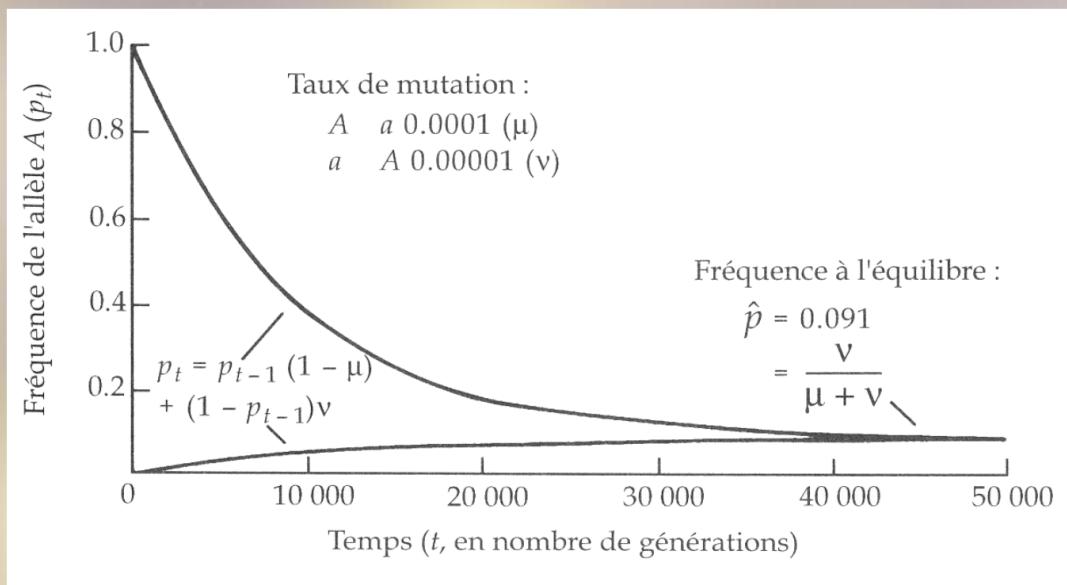
Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Cas 1 : mutations irréversibles

Cas 2 : mutations réversibles

Quelle que soit la fréquence d'origine des allèles, p tend vers la valeur à l'équilibre si t est grand. Cette valeur à l'équilibre ne dépend que des taux de mutations.



Dans le cas d'une population de taille infinie, soumise seulement au taux de mutations, des allèles mutant de façon réversible ne doivent pas disparaître.

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Si on considère un modèle plus réaliste où la taille de la population est limitée, le nombre d'allèles va dépendre de **l'équilibre mutation-dérive**.

L'indice de fixation s'écritra $\hat{F} = \frac{1}{4N\mu + 1}$

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

On définit le **nombre efficace d'allèles n_e** , comme le nombre d'allèles équi-fréquents dans une population idéale qui seraient nécessaires pour obtenir la même hétérozygotie que dans une population réelle.

$$n_e = 4N\mu + 1$$

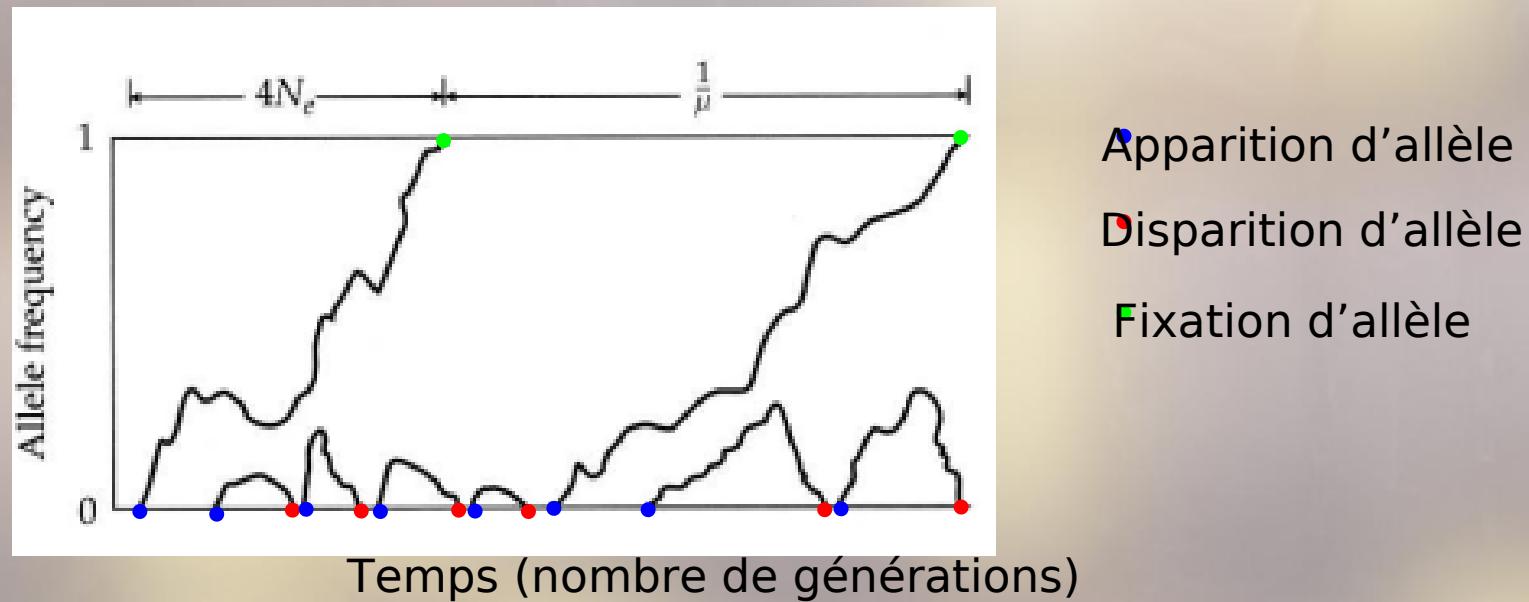
Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive



D'après Hartl et Clark 2007

- La probabilité de fixation d'une nouvelle mutation est $1/2N$
- Le temps moyen de fixation d'un allèle est $4N$ générations
- Le taux de substitutions nucléotidiques K dépend du taux de mutations μ et de la fraction f de mutations qui sont neutres : $K=f\mu$

Les mutations

Présentation

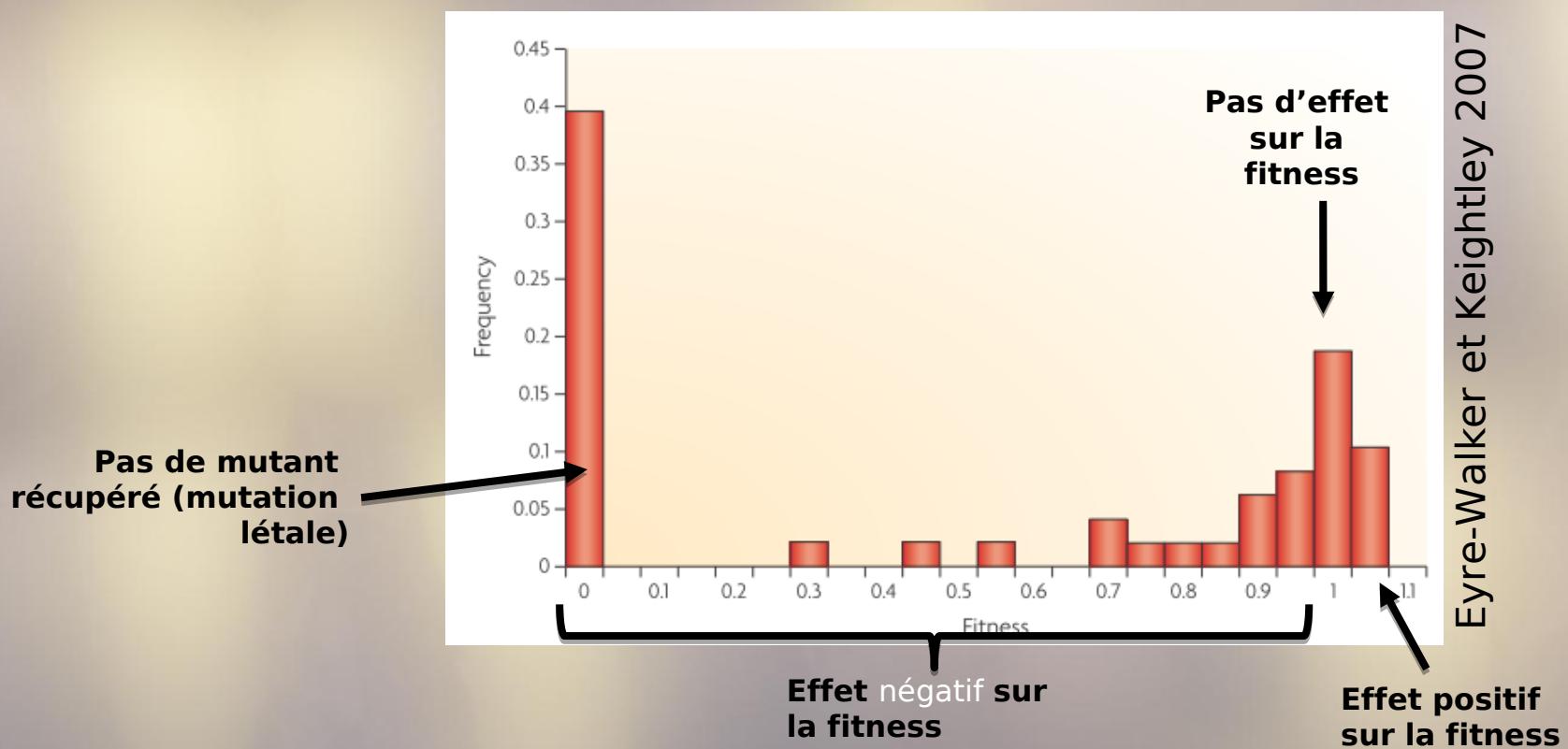
Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Effet de la valeur sélective

- Induction de mutations spontanées chez le vesicular stomatitis virus
- Comparaison de la fitness entre chaque mutant et le wild-type



Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Effet de la valeur sélective

Théorie neutraliste de l'évolution moléculaire



**Motoo Kimura
(1968)**

Principe 1

Une grande majorité des mutations qui apparaissent n'ont **pas d'impact sur le phénotype** (=neutres). Elles n'ont donc pas de rôle sur la fitness et ne sont donc pas soumises à la sélection naturelle

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Effet de la valeur sélective

Théorie neutraliste de l'évolution moléculaire



**Motoo Kimura
(1968)**

Principe 2

Les mutations **délétères** sont rapidement **éliminées**.

Les mutations **avantageuses** (très rares) sont rapidement **fixées**.

→ Ces deux types de mutations sélectionnées sont donc peu impliquées dans le polymorphisme.

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Effet de la valeur sélective

Théorie neutraliste de l'évolution moléculaire



Principe 3

La force évolutive majeure qui régit l'évolution moléculaire est la **dérive génétique**.

**Motoo Kimura
(1968)**

Les mutations

Présentation

Source de nouveaux allèles

Evolution des fréquences alléliques

Equilibre mutation-dérive

Conclusion

● **Les mutations sont la seule source de nouveaux allèles**

Malgré un taux de mutation faible, il apparaît beaucoup de mutations dans une population de grande taille.

● **Les mutations ne peuvent affecter les fréquences alléliques que sur le long terme**

Sur quelques générations, l'effet du taux de mutations est négligeable.

Sur des dizaines de milliers de générations, il a un impact non négligeable.

En absence de dérive, la fréquence atteint une valeur à l'équilibre.

● **L'équilibre mutation-dérive définit le nombre d'allèles à un locus**

En absence de migration, la mutation définit le nombre d'allèles qui apparaissent.

En absence de sélection, la dérive définit le nombre d'allèles qui disparaissent.

Génétique des populations II : L'action des forces évolutives

I-Introduction, définitions

II-La dérive

III-Les Mutations

IV-La migration

V-La Sélection

Conclusion

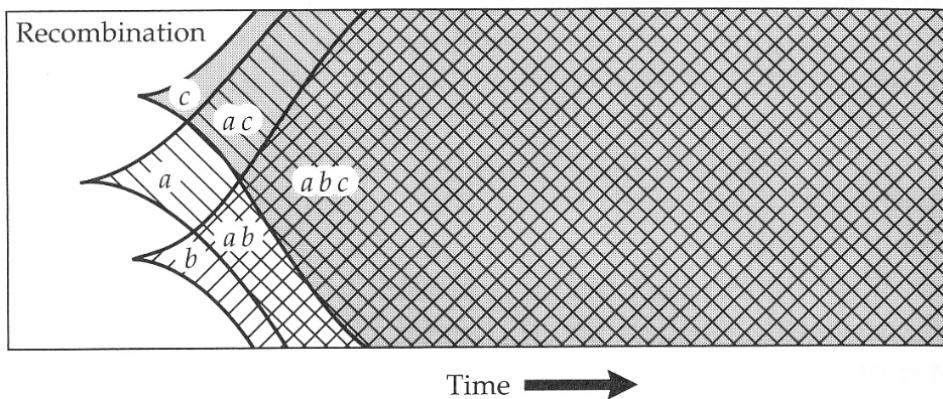
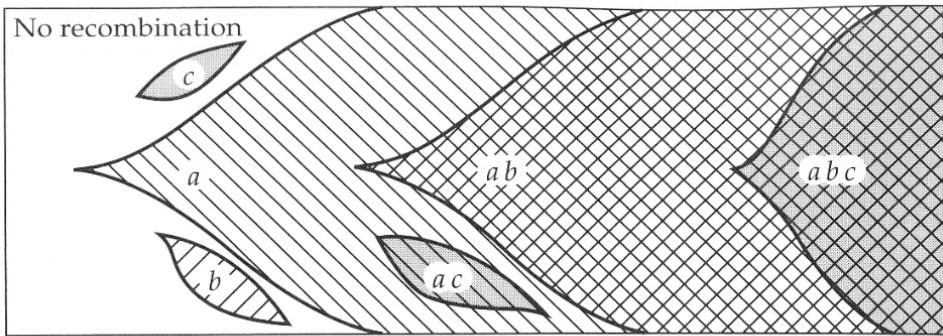
L'évolution des espèces et des populations résulte de la combinaison de toutes les forces évolutives

	Fréquences génotypiques	Fréquences alléliques	Différentiation génétique	Remarque
Dérive	cloud freq. hétérozygotes	cloud diversité par élimination ou fixation des allèles	↔	Effets similaires à la consanguinité
Mutation		Peu d'influence		Seule source d'innovation génétique
Migration		Atténue les différences entre populations	cloud	
Sélection	Variable	Variable	Variable	Dépend du phénotype

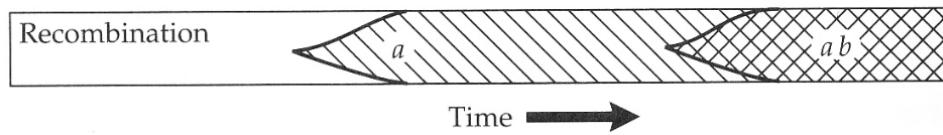
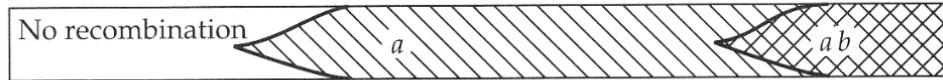
Ne pas oublier la **recombinaison** qui ne modifie pas les fréquences alléliques, mais modifie la fréquence des combinaisons alléliques. Elle a un impact très important sur le **déséquilibre de liaison**.

Conclusion

Grande population



Petite population



Impact des recombinaisons

Reproduction asexuée : les mutations favorables sont incorporées de façon séquentielle

Reproduction sexuée : un triple mutant peut se former rapidement à partir de trois lignées mutantes indépendantes

Le bénéfice de la recombinaison est moindre si petite taille de la population : il y a peu de chance que plusieurs mutations bénéfiques surviennent au même moment.