

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & estimation

III-La variabilité génétique

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Génétique des populations I : La variabilité génétique

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & estimation

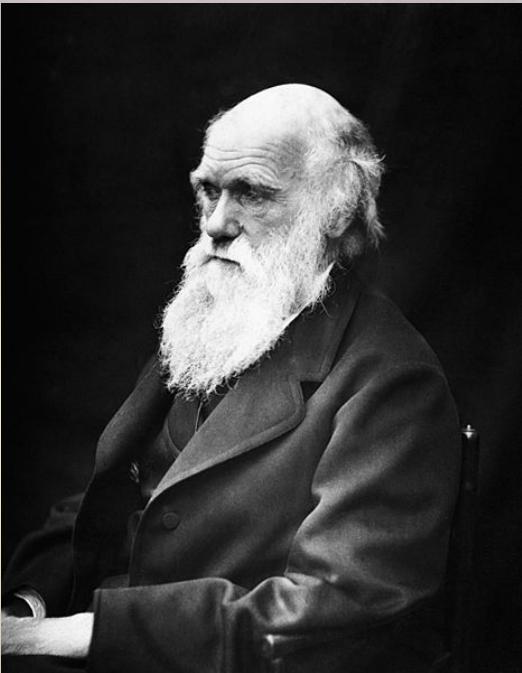
III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Introduction, définitions

Historique



La sélection ne se joue pas à l'échelle individuelle mais à l'échelle populationnelle

Le processus de tri se fait à l'échelle de la population entre les individus plus ou moins adaptés.

Charles DARWIN (1809-1882)

Théorie de l'évolution

Introduction, définitions

Historique

La fécondation ne conduit pas systématiquement au mélange de substances parentales.

Des lois régissent la transmission des gamètes d'une génération à une autre.

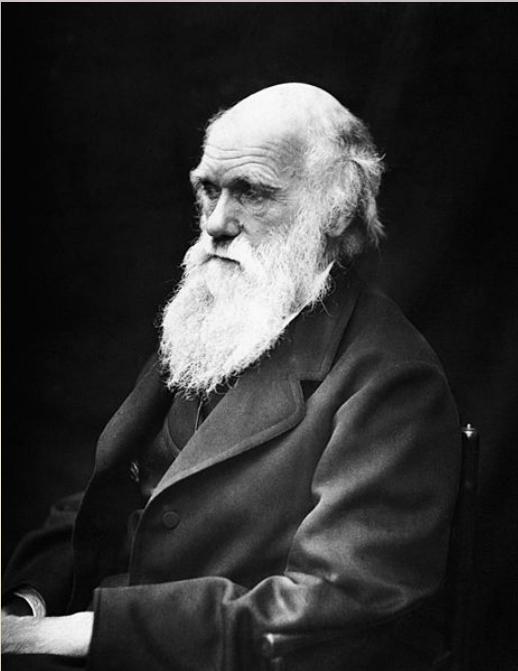


Gregor MENDEL (1822-1884)

Lois de l'hérédité

Introduction, définitions

Historique



Charles DARWIN (1809-1882)

Théorie de l'évolution



Gregor MENDEL (1822-1884)

Lois de l'hérédité

La génétique des populations résulte de la synthèse des idées de la théorie de l'évolution et des lois de l'hérédité (début du XX^e siècle)

Variabilité : ORIGINE et estimations

Problématique associée aux populations naturelles

En génétique formelle, on fait des croisements contrôlés pour étudier les fréquences phénotypiques dans la descendance et on en déduit le déterminisme génétique des caractères phénotypiques.

En génétique des populations, on travaille sur des populations naturelles, dont on ne contrôle pas les conditions (environnement, etc...).

Conséquence : Le phénotype n'est pas observé en conditions contrôlées mais dans la nature

Introduction, définitions

Historique

Notion de population

● Définition :

Courant de la génétique qui vise à quantifier et modéliser
l'ÉVOLUTION GÉNÉTIQUE DES ESPÈCES, à travers l'évolution
de **LA FRÉQUENCES DES ALLÈLES** des gènes dans des
populations.

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

Historique

Notion de population

● Définition :

Une **POPULATION** est un **ENSEMBLE D'INDIVIDUS** de la **MÊME ESPÈCE** qui vont avoir tendance à **SE REPRODUIRE ENTRE EUX** fréquemment.

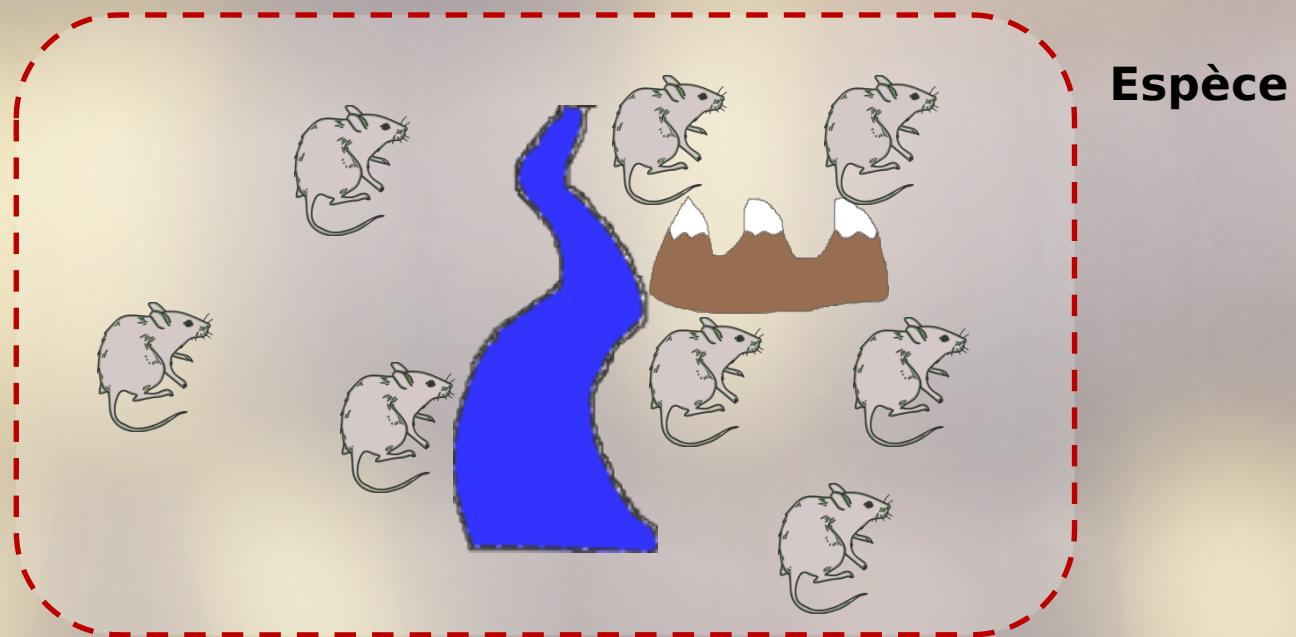
Principe d'une définition : on la comprend, on la connaît par cœur, on connaît par cœur la définition des mots non usuels qui la composent.

Introduction, définitions

Historique

Notion de population

Ce brassage irrégulier au sein d'une espèce s'explique par des barrières reproductives.

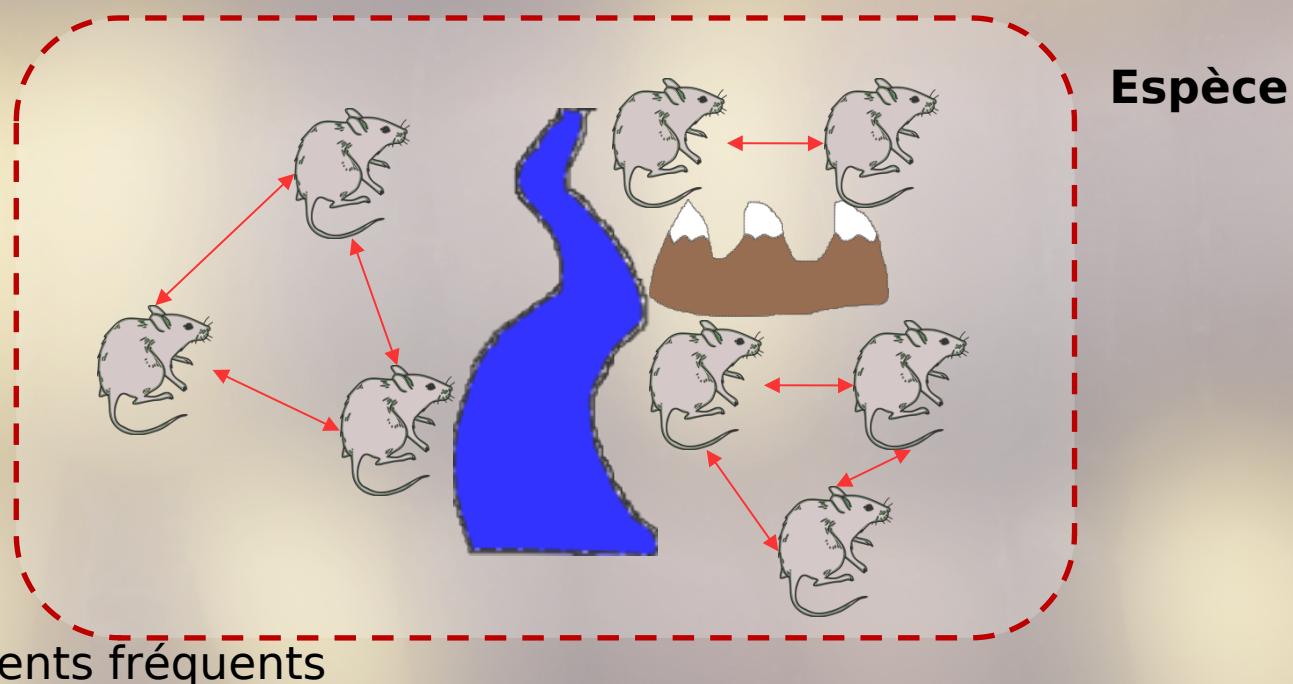


Introduction, définitions

Historique

Notion de population

Ce brassage irrégulier au sein d'une espèce s'explique par des barrières reproductives.

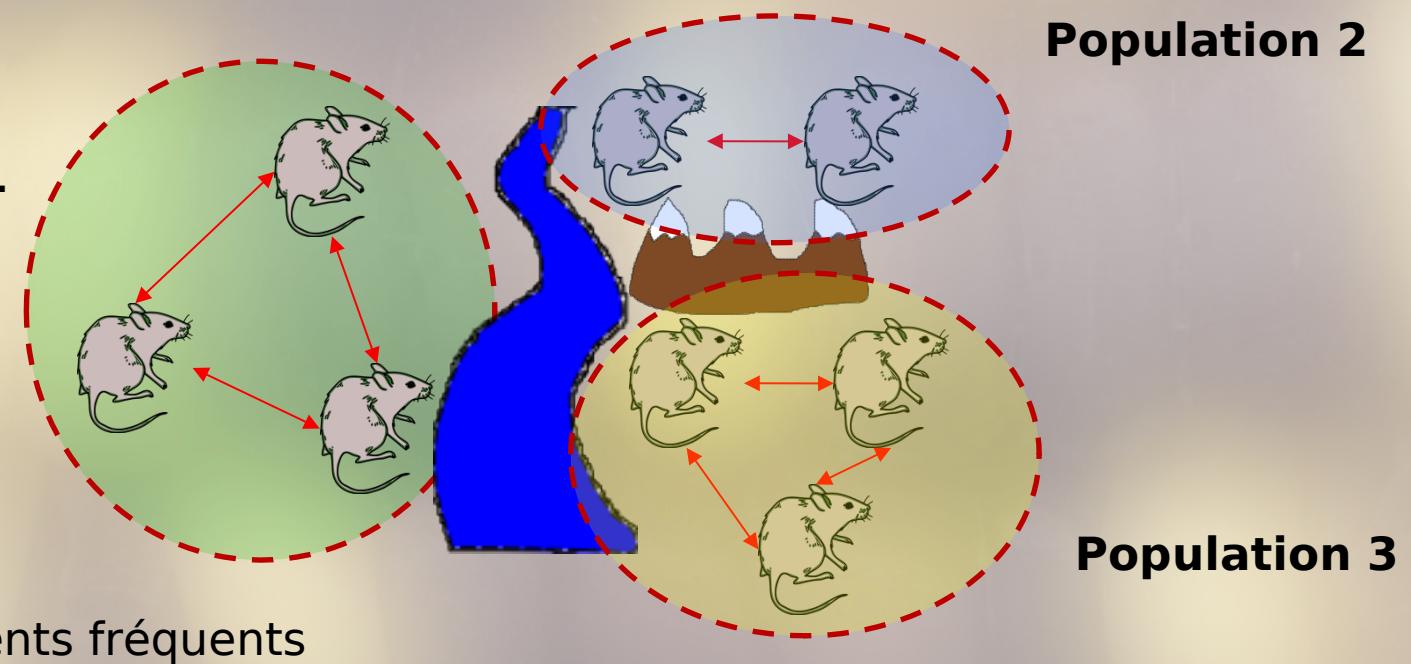


Introduction, définitions

Historique

Notion de population

Ce brassage irrégulier au sein d'une espèce s'explique par des barrières reproductives.



Introduction, définitions

Historique

Notion de population

● Exemples de barrières reproductives :

- **Barrières physiques** (distance géographique, océan, chaîne de montagnes, ...)
- **Barrières écologiques** (décalage de floraison, ...)
- **Barrières culturelles, sociales ou ethniques**

Génétique des populations I : La variabilité génétique

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & ESTIMATION

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

La variabilité des populations naturelle évolue indépendamment de l'expérimentateur.

Les facteurs qui influent sur la variabilité sont passés : On en a une conséquence imparfaite, voire nulle.

Connaitre la variabilité d'une population peut informer sur ces facteurs passés.

Au niveau d'un caractère, la variabilité peut se mesurer de différentes façons: fréquence des différents allèles, fréquences des différents génotypes, fréquence des différents phénotypes.

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

● Définitions :

On appelle **fréquence allélique** la fréquence d'un allèle au sein d'une population. L'ensemble des fréquences alléliques constitue la **structure allélique** de cette population.

On appelle, de la même manière, **fréquence génotypique** la fréquence d'un certain génotype au sein de la population, et **fréquence phénotypique** la fréquence d'un phénotype au sein de la population.

Sur le modèle de la structure allélique, on peut aussi parler de **structure génotypique** et (plus rarement) de structure phénotypique.

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.

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

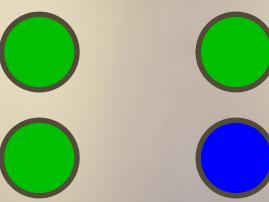
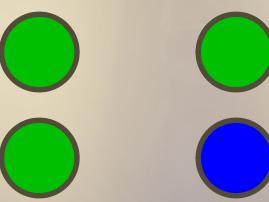
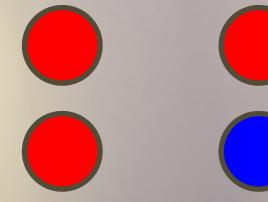
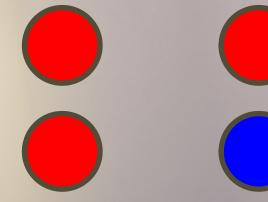
Le système ABO est contrôlé par le gène qui code l'enzyme glycosyltransférase



Il existe trois allèles



Les combinaisons alléliques (génotypes) définissent le phénotype d'un individu

Groupe A	Groupe B	Groupe O	Groupe AB
I^A/ I^A 	I^A/ I^O 	I^B/ I^B 	I^B/ I^O 

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

1. Calcul de fréquences génotypiques dans une population humaine

Génotype	Effectif génotypique
I ^A / I ^A	158
I ^A / i	397
I ^B / I ^B	56
I ^B / i	457
i / i	234
I ^A / I ^B	149
Total	1451

$$f(I^A / I^A) = \text{Eff}(I^A / I^A) / \text{Eff}(\text{Total}) = 158 / 1451 = 0.11$$

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

1. Calcul de fréquences génotypiques dans une population humaine

Génotype	Effectif génotypique	Fréquence génotypique
I ^A / I ^A	158	0,11
I ^A / i	397	0,27
I ^B / I ^B	56	0,04
I ^B / i	457	0,31
i / i	234	0,16
I ^A / I ^B	149	0,10
Total	1451	

$$f(I^A / I^A) = \text{Eff}(I^A / I^A) / \text{Eff}(\text{Total}) = 158 / 1451 = 0.11$$

La somme des fréquences génotypiques = 1

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

2. Calcul de fréquences phénotypiques dans une population humaine

Phénotype	Génotype	Effectif génotypique
Groupe A	I ^A / I ^A	158
	I ^A / i	397
Groupe B	I ^B / I ^B	56
	I ^B / i	457
Groupe O	i / i	234
Groupe AB	I ^A / I ^B	149
Total		1451

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

2. Calcul de fréquences phénotypiques dans une population humaine

Phénotype	Génotype	Effectif génotypique	Effectif phénotypique
Groupe A	I ^A / I ^A	158	555
	I ^A / i	397	
Groupe B	I ^B / I ^B	56	513
	I ^B / i	457	
Groupe O	i / i	234	234
Groupe AB	I ^A / I ^B	149	149
Total		1451	

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

2. Calcul de fréquences phénotypiques dans une population humaine

Phénotype	Génotype	Effectif génotypique	Effectif phénotypique	Fréquence phénotypique
Groupe A	I ^A / I ^A	158	555	0.38
	I ^A / i	397		
Groupe B	I ^B / I ^B	56	513	0.35
	I ^B / i	457		
Groupe O	i / i	234	234	0.16
Groupe AB	I ^A / I ^B	149	149	0.10
Total		1451		

$$f([gp\ A]) = \text{Eff}([gp\ A])/\text{Eff}(Total) = 555/1451 = 0.38$$

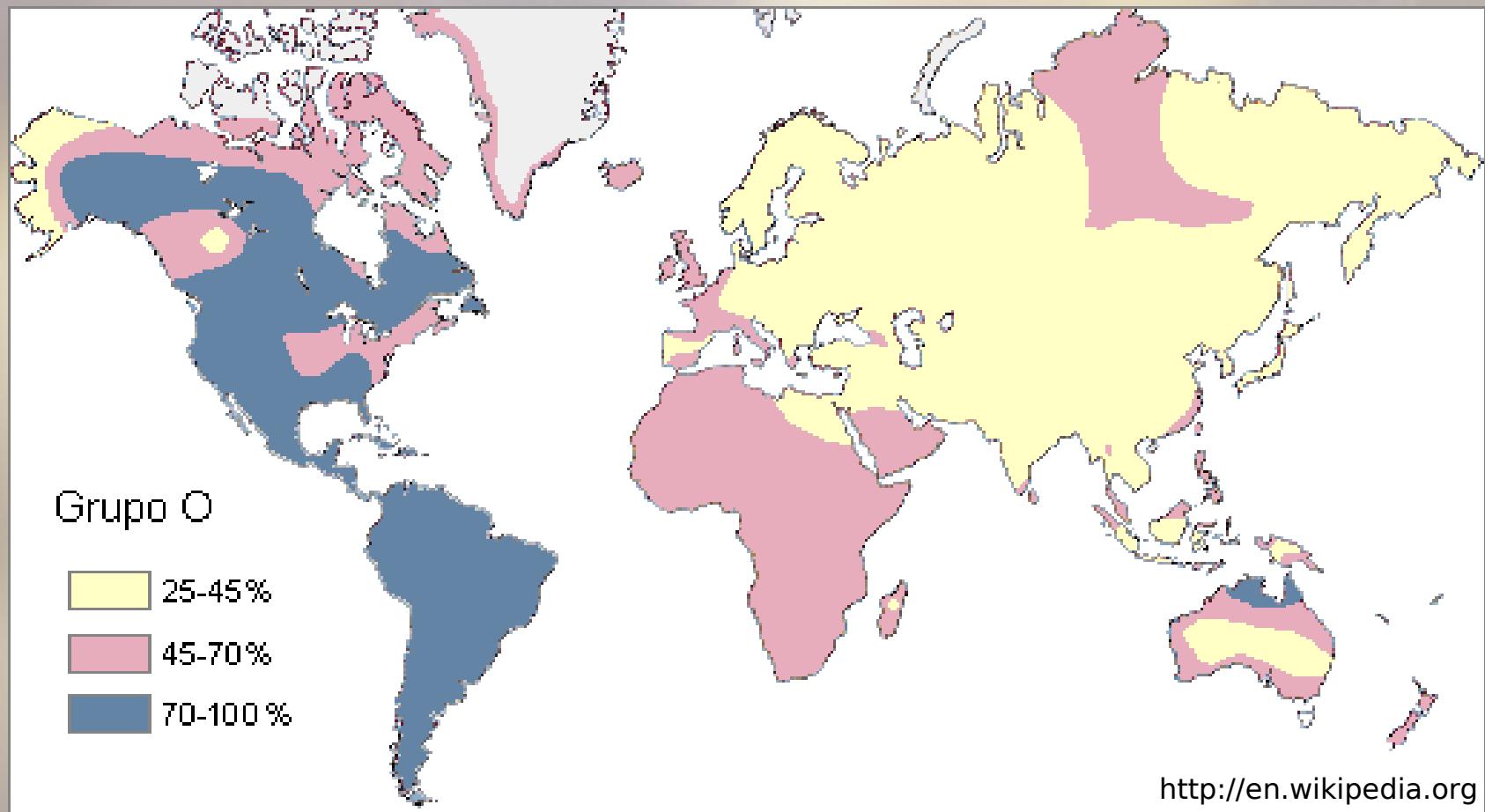
La somme des fréquences phénotypiques = 1

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

2. Calcul de fréquences phénotypiques dans une population humaine



Fréquence du groupe O chez des populations indigènes

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

3. Calcul de fréquences alléliques dans une population humaine

Génotype Effectif	
I ^A / I ^A	158
I ^A / i	397
I ^B / I ^B	56
I ^B / i	457
i / i	234
I ^A / I ^B	149
Total	1451

Ce génotype a
2 fois l'allèle I^A

Ces génotypes ont
1 fois l'allèle I^A

$$f(I^A) = \frac{2 \times Eff \left| \begin{array}{|c|} \hline I^A \\ \hline I^A \\ \hline \end{array} \right| + Eff \left| \begin{array}{|c|} \hline I^A \\ \hline i \\ \hline \end{array} \right| + Eff \left| \begin{array}{|c|} \hline I^A \\ \hline I^B \\ \hline \end{array} \right|}{2 \times Eff total}$$
$$= \frac{2 \times 158 + 397 + 149}{2 \times 1451} = 0,30$$

Chaque individu
comporte 2 allèles

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

3. Calcul de fréquences alléliques dans une population humaine

$$f(i) = \frac{2 \times Eff \left[\frac{i}{I^A} \right] + Eff \left[\frac{I^A}{i} \right] + Eff \left[\frac{I^B}{i} \right]}{2 \times Eff total}$$
$$= \frac{2 \times 234 + 397 + 457}{2 \times 1451} = \mathbf{0,46}$$

$$f(I^A) = \frac{2 \times Eff \left[\frac{I^A}{I^A} \right] + Eff \left[\frac{I^A}{i} \right] + Eff \left[\frac{I^A}{I^B} \right]}{2 \times Eff total}$$
$$= \frac{2 \times 158 + 397 + 149}{2 \times 1451} = \mathbf{0,30}$$

$$f(I^B) = \frac{2 \times Eff \left[\frac{I^B}{I^B} \right] + Eff \left[\frac{I^B}{i} \right] + Eff \left[\frac{I^A}{I^B} \right]}{2 \times Eff total}$$
$$= \frac{2 \times 56 + 457 + 149}{2 \times 1451} = \mathbf{0,25}$$

La somme des fréquences alléliques = 1

Variabilité : origine et ESTIMATIONS

Définitions

Exemple du système ABO du groupe sanguin

Généralisation

allèles
A

$$p = f(A) = \frac{D + H}{2}$$
$$= \frac{2 \times \text{Eff} \left[\frac{A}{A} \right] + \text{Eff} \left[\frac{A}{a} \right]}{2 \times \text{Eff total}}$$

a

$$q = f(a) = \frac{R + H}{2}$$
$$= \frac{2 \times \text{Eff} \left[\frac{a}{a} \right] + \text{Eff} \left[\frac{A}{a} \right]}{2 \times \text{Eff total}}$$

génotypes

A/A

$$D = f \left[\frac{A}{A} \right] = \frac{\text{Eff} \left[\frac{A}{A} \right]}{\text{Eff total}}$$

A/a

$$H = f \left[\frac{A}{a} \right] = \frac{\text{Eff} \left[\frac{A}{a} \right]}{\text{Eff total}}$$

a/a

$$R = f \left[\frac{a}{a} \right] = \frac{\text{Eff} \left[\frac{a}{a} \right]}{\text{Eff total}}$$

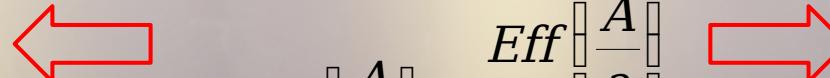
phénotypes

[A]

$$f([A]) = \frac{D + H}{\text{Eff total}}$$
$$= \frac{\text{Eff} \left[\frac{A}{A} \right] + \text{Eff} \left[\frac{A}{a} \right]}{\text{Eff total}}$$

[a]

$$f([a]) = R = \frac{\text{Eff} \left[\frac{a}{a} \right]}{\text{Eff total}}$$



On peut calculer directement les fréquences alléliques et phénotypiques à partir des fréquences génotypiques.
L'inverse n'est pas vrai

Génétique des populations I : La variabilité génétique

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & estimation

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

III-Modèle de Hardy-Weinberg

A- Introduction

B-Démonstration

C-Applications

D-Généralisation

E-Conditions d'applicabilité

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Génétique formelle

Parent (A/A)
= [A]



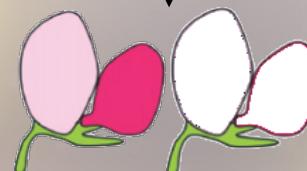
Parent (a/a)
= [a]



Valable pour une descendance
issue d'un croisement contrôlé.

*Comment l'appliquer à
une population naturelle ?*

100% (A/a)
= 100% [A] en F1



50% (A/a) + 25% (A/A)
= 75% [A] en F2

25% (a/a)
= 25% [a] en F2

Le modèle de Hardy-Weinberg

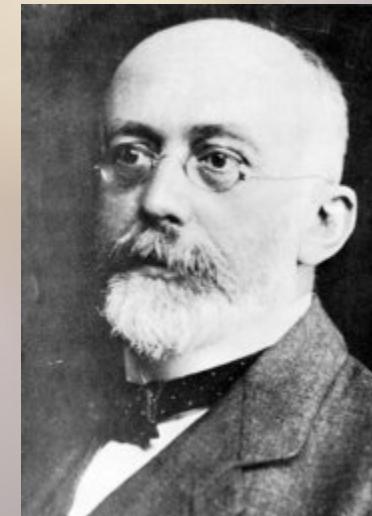
Introduction

Les pères du modèle



Godfrey Harold HARDY
(1877-1947)

Mathématicien anglais



Wilhelm WEINBERG
(1862-1937)

Physiogliste allemand

Vers 1908, ces deux non-généticiens vont créer le principe fondateur de la génétique des populations, de façon indépendante.

III-Modèle de Hardy-Weinberg

A- Introduction

B-Démonstration

C-Applications

D-Généralisation

E-Conditions d'applicabilité

Relation de Hardy-Weinberg

Démonstration par la décomposition des croisements possibles dans une population

Soit une population parentale avec les fréquences génotypiques suivantes :

Génotype	Fréquence génotypique
A/A	P
A/a	Q
a/a	R

On en déduit les fréquences alléliques suivantes :

Allèle	Fréquence allélique
A	$p=(2P+Q)/2=P+Q/2$
a	$q=(2R+Q)/2=R+Q/2$

Relation de Hardy-Weinberg

A partir de cette population parentale, on considère successivement chaque croisement possible, en considérant la fréquence des croisements et la fréquence de chaque génotype.

Fréquence des génotypes des enfants				
Croisement	Fréquence des croisements	A/A	A/a	a/a
A/A×A/A	P ²	1	0	0
A/A×A/a	2PQ	1/2	1/2	0
A/A×a/a	2PR	0	1	0
A/a×A/a	Q ²	1/4	1/2	1/4
A/a×a/a	2QR	0	1/2	1/2
a/a×a/a	R ²	0	0	1
		P'	Q'	R'

$$\mathbf{P'} = P^2 + 2PQ/2 + Q^2/4 = (\mathbf{P} + \mathbf{Q}/2)^2 = p^2$$

$$\mathbf{Q'} = 2PQ/2 + 2PR + Q^2/2 + 2QR/2 = 2(\mathbf{P} + \mathbf{Q}/2)(\mathbf{R} + \mathbf{Q}/2) = 2pq$$

$$\mathbf{R'} = Q^2/4 + 2QR/2 + R^2 = (\mathbf{R} + \mathbf{Q}/2)^2 = q^2$$

Relation de Hardy-Weinberg

Soit les **FRÉQUENCES ALLÉLIQUES** à la **GÉNÉRATION N** :

Allèle	Fréquence allélique
A	p
a	q

La **GÉNÉRATION N+1** aura les **FRÉQUENCES GÉNOTYPIQUES** suivantes :

Génotype	Fréquence génotypique
A/A	p^2
A/a	$2pq$
a/a	q^2

Cette diapositive énonce des concepts de base pour la génétique des populations : à connaître par cœur.

Équilibre de Hardy-Weinberg

Soit les **FRÉQUENCES GÉNOTYPIQUES** à la **GÉNÉRATION N+1** :

Génotype	Fréquence génotypique
A/A	p^2
A/a	$2pq$
a/a	q^2

D'où les **FRÉQUENCES ALLÉLIQUES** suivantes :

Allèle	Fréquence allélique
A	$(2p^2+2pq)/2=p^2+pq=p(p+q)=p$
a	$(2q^2+2pq)/2=q^2+pq=q(p+q)=q$

Dans le modèle de Hardy-Weinberg, les fréquences alléliques sont **CONSTANTES**.

Cette diapositive énonce des concepts de base pour la génétique des populations : à connaître par cœur.

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

L'urne gamétique

Le croisement au hasard des individus (PANMIXIE) est en général équivalent à l'union au hasard des gamètes (PANGAMIE).

Explicite chez des organismes marins sans accouplement (coraux, crustacés, oursins, poissons): les gamètes se rencontrent au hasard des courants dans l'eau de mer.

C'est aussi ce qui se passe chez la plupart des autres organismes

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

L'urne gamétique



$$\begin{aligned}f(A) &= p \\f(a) &= q\end{aligned}$$

**Urne gamétique
des parents**

Gamète femelle

Gamète mâle

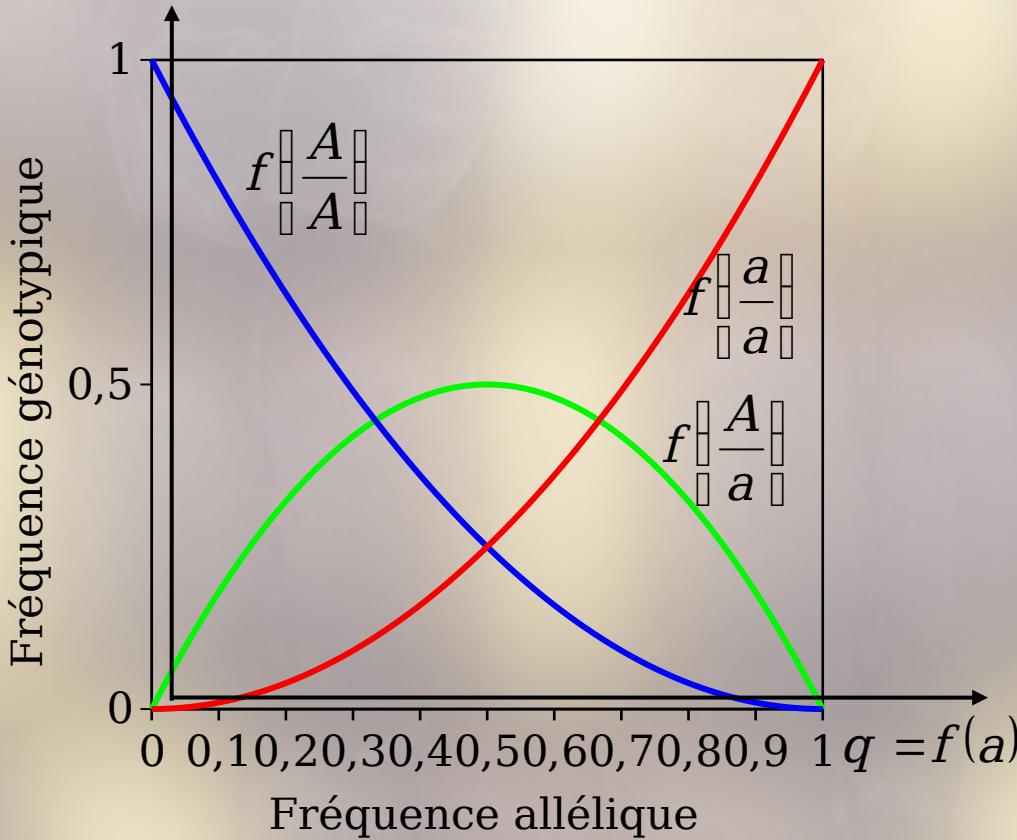
	A (p)	a (q)
A (p)	p^2	pq
a (q)	pq	q^2

- On retrouve les fréquences génotypiques chez les enfants :
- A/A : p^2
 - A/a : $2pq$
 - a/a : q^2

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction
Démonstration

Relation fréquences allélique / génotypique



En fonction de la fréquence allélique, la fréquence des hétérozygotes peut être supérieure :

- à la fréquence de l'un ou l'autre des génotypes homozygotes
- à la fréquence des deux génotypes homozygotes

III-Modèle de Hardy-Weinberg

A- Introduction

B-Démonstration

C-Applications

D-Généralisation

E-Conditions d'applicabilité

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Cas d'une relation de codominance

On étudie le phénotype du groupe sanguin MN chez une population de 1000 Britanniques. Ce phénotype dépend d'un seul gène à allèles codominants.

Phénotype	Génotype	Effectifs génotypiques observés
[M]	M/M	298
[MN]	M/N	489
[N]	N/N	213

La population britannique est-elle à l'équilibre de Hardy-Weinberg pour ce gène ?

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Cas d'une relation de codominance

Phénotype	Génotype	Effectifs génotypiques observés
[M]	M/M	298
[MN]	M/N	489
[N]	N/N	213

Allèle	Fréquence allélique
M	$p=(298*2+489)/2000=0,5425$
N	$q=(213*2+489)/2000=0,4575$

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Cas d'une relation de codominance

Allèle	Fréquence allélique
M	$p=(298*2+489)/2000=0,5425$
N	$q=(213*2+489)/2000=0,4575$

On déduit les fréquences génotypiques attendues à l'équilibre de Hardy-Weinberg à partir des fréquences alléliques.

Génotype	Effectifs génotypiques observés	Fréquence génotypique attendue sous HW	Effectifs génotypiques attendus sous HW
M/M	298	$p^2=(0,5425)^2=0,2943$	$p^2*1000=294,3$
M/N	489	$2pq=2*0,5425*0,4575=0,4964$	$2pq*1000=496,4$
N/N	213	$q^2=(0,4575)^2=0,2093$	$q^2*1000=209,3$

Les effectifs génotypiques observés et attendus sous HW sont proches (pour trancher, nécessite un test de χ^2). On considère que le gène étudié est à l'équilibre de HW dans la population britannique.

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Cas d'une relation de dominance

Dans une population africaine, le phénotype albinos touche 1 individu pour 10 000 habitants.

Quelle est la composition génétique (fréquences génotypiques et alléliques) de la population ?



Phénotype	Fréquences phénotypiques observées	Génotype	Fréquences génotypiques observées
[Pigmenté]	9999 / 10 000	A/A	?
		A/a	?
[albinos]	1 / 10 000	a/a	1 / 10 000

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration
Applications

Cas d'une relation de dominance

Problème insoluble, sauf si on pose l'hypothèse que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Phénotype	Fréquences phénotypiques observées	Génotype	Fréquences génotypiques
[Pigmenté]	9999/10000	A/A	p^2
		A/a	$2pq$
[albinos]	1/10000	a/a	$q^2 = 1/10000$

Calcul des fréquences alléliques

$$q = \sqrt{1/10000} = 0,01$$

$$p + q = 1 \quad p = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99$$

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Cas d'une relation de dominance

$$f\left[\frac{A}{A}\right] = p^2 = 0,99^2 = 0,9801$$

$$f\left[\frac{A}{a}\right] = 2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$$

$$f\left[\frac{a}{a}\right] = q^2 = 0,01^2 = 0,0001$$

Phénotype	Fréquences phénotypiques observées	Génotype	Fréquences génotypiques
[Pigmenté]	9999/10000	A/A	$p^2=9801/10000$
		A/a	$2pq=198/10000$
[albinos]	1/10000	a/a	$q^2=1/10000$

III-Modèle de Hardy-Weinberg

A- Introduction

B-Démonstration

C-Applications

D-Généralisation

E-Conditions d'applicabilité

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Gène avec 2 allèles

Gamète ♂

+	A (p)	a (q)
A (p)	p^2	pq
a (q)	pq	q^2



Cas d'un gène avec plus de 2 allèles

Gène avec n allèles

Gamète ♂

+	A ₁ (p ₁)	A ₂ (p ₂)	...	A _n (p _n)
A ₁ (p ₁)	p_1^2	$p_1 p_2$		$p_1 p_n$
A ₂ (p ₂)	$p_1 p_2$	p_2^2		$p_2 p_n$
...				
A _n (p _n)	$p_1 p_n$	$p_2 p_n$		p_n^2

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Cas d'un gène avec plus de 2 allèles

Gène avec n allèles

Fréquences génotypiques Si équilibre de H-W

$$f\left(\frac{A_1}{A_1}\right) = p_1^2 \quad f\left(\frac{A_1}{A_2}\right) = 2 \cdot p_1 p_2$$
$$\vdots$$
$$f\left(\frac{A_2}{A_2}\right) = p_2^2 \quad f\left(\frac{A_1}{A_n}\right) = 2 \cdot p_1 p_n$$
$$\vdots$$
$$f\left(\frac{A_n}{A_n}\right) = p_n^2 \quad f\left(\frac{A_n}{A_m}\right) = 2 \cdot p_n p_m$$

+

Gamète

	A ₁ (p ₁)	A ₂ (p ₂)	...	A _n (p _n)
A ₁ (p ₁)	p_1^2	$p_1 p_2$		$p_1 p_n$
A ₂ (p ₂)	$p_1 p_2$	p_2^2		$p_2 p_n$
...				
A _n (p _n)	$p_1 p_n$	$p_2 p_n$		p_n^2

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Cas d'un gène avec plus de 2 allèles

Fréquences génotypiques Si équilibre de H-W

$$f\left(\frac{A_1}{A_1}\right) = p_1^2 \quad f\left(\frac{A_1}{A_2}\right) = 2 \cdot p_1 p_2$$

⋮

$$f\left(\frac{A_2}{A_2}\right) = p_2^2 \quad f\left(\frac{A_1}{A_n}\right) = 2 \cdot p_1 p_n$$

⋮

$$f\left(\frac{A_n}{A_n}\right) = p_n^2 \quad f\left(\frac{A_n}{A_m}\right) = 2 \cdot p_n p_m$$

$$f(\text{Homozygotes}) = \sum_{i=1}^n p_i^2$$

$f(\text{Hétérozygotes})$

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

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Cas d'un phénotype lié au sexe

Un gène sur le chromosome X est dit **HÉMIZYGOTE** (un seul allèle) chez le mâle.

Fréquences génotypiques attendues sous l'hypothèse de HW pour un gène contrôlant une maladie **liée au sexe**:

	Sexe mâle		Sexe femelle		Bilan
	malade	sain	malade	sain	
Maladie récessive	q	p	q^2	p^2+2pq	$q^2 < q$
Maladie dominante	p	q	p^2+2pq	q^2	$p^2+2pq > p$

Une maladie récessive est plus fréquente chez les mâles que chez les femelles

Une maladie dominante est plus fréquente chez les femelles que chez les mâles

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Cas d'un phénotype lié au sexe

Trait ou maladie [D] : dominant [R] : récessif	Fréquence observée chez les hommes m	Fréquence de la mutation $q = m$ (ou $p = m$ si [D])	Fréquence observée chez les femmes f	Fréquence attendue chez les femmes q^2 si [R] $2p$ si [D]
Groupe sanguin XG Phénotype XG ⁻ [R]	35/100	0,35	13/100	12/100
Daltonisme [R]	8/100	0,08	4/1 000	6,4/1 000
Hémophilie A [R]	1/10 000	10^{-4}	0	10^{-8}
Hémophilie B [R]	1/30 000	$3,3 \cdot 10^{-5}$	0	10^{-9}
Rétinitis pigmentosa [R]	1/300 000	$3,3 \cdot 10^{-6}$	0	10^{-11}
Myopathie de Duchenne-Becker [R]	1/3 500	$2,8 \cdot 10^{-4}$	cas exceptionnels	0 !
X-fragile [D]	1/1 500	$6,6 \cdot 10^{-4}$	1/3 500	1/2 250 000 si [R] 1/750 si [D]

III-Modèle de Hardy-Weinberg

A- Introduction

B-Démonstration

C-Applications

D-Généralisation

E-Conditions d'applicabilité

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

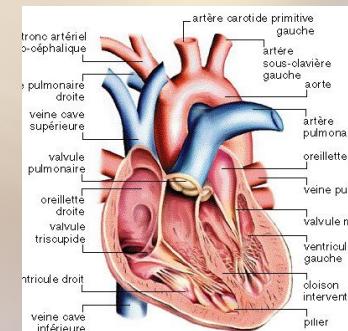
Démonstration

Applications

Généralisation

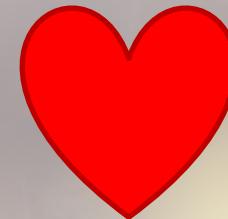
Conditions d'applicabilité

Système complexe
⇒ **Problème apparemment insoluble**



Principe d'un modèle

Modélisation



Modèle simple
⇒ **Solutions approchées**

La modélisation vise à la **simplification d'un problème complexe**, en vue d'éliminer des éléments superflus pour se focaliser sur la question d'étude.

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Conditions d'applicabilité

- 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**

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.

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Conditions d'applicabilité

Des conditions rarement réunies ! Mais pourtant, pour la plupart des espèces naturelles, la majorité des gènes évoluent selon l'équilibre de Hardy-Weinberg, sur quelques générations.

Ex :

- Le taux de mutation est faible (ex : 1×10^{-8} mutation/nucléotide/génération chez l'homme)
- La sélection agit uniquement sur les gènes qui contrôlent des caractères phénotypiques sélectionnés

Le modèle de Hardy-Weinberg

Introduction

Démonstration

Applications

Généralisation

Conditions d'applicabilité

Les écarts observés par rapport à l'équilibre de Hardy-Weinberg sont très informatifs.

Ils peuvent renseigner sur les **forces évolutives** qui agissent sur les espèces ou les gènes.

Ex :

- la migration,
- la sélection,
- la dérive génétique (effet de la taille de la population)
- des écarts à la panmixie (cf. suite du cours).

Génétique des populations I : La variabilité génétique

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & estimation

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Gène	Allèle	Fréquence
A	A	p_A
	a	p_a
a	B	p_B
	b	p_b

Haplotype	Fréquence
A, B	$g_{A,B}$

	A	a	Somme
B	$g_{A,B}$	$g_{a,B}$	$g_{A,B} + g_{a,B}$ $= p_B$
b	$g_{A,B}$	$g_{a,b}$	$g_{A,b} + g_{a,b}$ $= p_b$
Somme	$g_{A,B} + g_{A,b}$ $= p_A$	$g_{a,B} + g_{a,b}$ $= p_a$	$p_A + p_a$ $= p_B + p_b$ $= 1$

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

● Définition :

Les gènes qui sont associés au hasard dans les gamètes sont dit en **ÉQUILIBRE GAMÉTIQUE** (ou équilibre de liaison).

Il y a **DÉSÉQUILIBRE GAMÉTIQUE** (ou de liaison) quand des gènes de locus différents ne sont pas associés au hasard dans la population. Certaines combinaisons sont plus fréquentes, d'autres moins fréquentes, que ne le prévoirait une association aléatoire des allèles de ces différents gènes dans les gamètes.

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.

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Si il y a équilibre gamétique :

Fréquences génotypiques
des gamètes
= produit des
fréquences alléliques

Si écart :

$$D = g_{A,B} - p_A \cdot p_B$$

$$g_{A,B} = p_A \cdot p_B + D$$

Relation entre les fréquences alléliques
et les fréquences haplotypiques en cas
d'équilibre gamétique

	<i>A</i>	<i>a</i>	Somme
<i>B</i>	$g_{A,B} = p_A \cdot p_B$	$g_{a,B} = p_a \cdot p_B$	$g_{A,B} + g_{a,B} = p_A \cdot p_B + p_a \cdot p_B = p_B$
<i>b</i>	$g_{A,B} = p_A \cdot p_B$	$g_{a,b} = p_a \cdot p_b$	$g_{A,b} + g_{a,b} = p_A \cdot p_b + p_a \cdot p_b = p_b$
Somme	$g_{A,B} + g_{A,b} = p_A \cdot p_B + p_A \cdot p_b = p_A$	$g_{a,B} + g_{a,b} = p_a \cdot p_B + p_a \cdot p_b = p_a$	1

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

p_A , p_a , p_B , p_b et D suffisent,

Dans tous les cas,
à calculer les fréquences
haplotypiques.

Relation entre les fréquences allèles et les fréquences haplotypiques en cas de déséquilibre gamétique

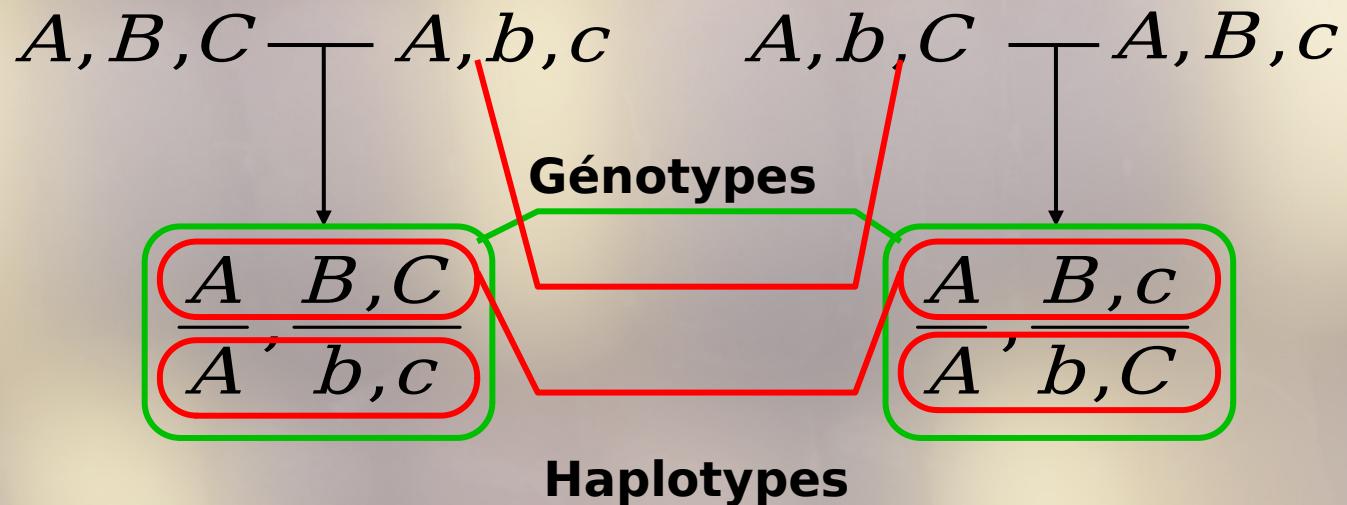
	A	a	Somme
B	$g_{A,B} = p_A \cdot p_B + D$	$g_{a,B} = p_a \cdot p_B - D$	$g_{A,B} + g_{a,B} = p_A \cdot p_B + p_a \cdot p_B = p_B$
b	$g_{A,B} = p_A \cdot p_B - D$	$g_{a,b} = p_a \cdot p_b + D$	$g_{A,b} + g_{a,b} = p_A \cdot p_b + p_a \cdot p_b = p_b$
Somme	$g_{A,B} + g_{A,b} = p_A \cdot p_B + p_A \cdot p_b = p_A$	$g_{a,B} + g_{a,b} = p_a \cdot p_B + p_a \cdot p_b = p_a$	1

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul Remarques

- L' individu est issu de la fusion de deux allèles. Les deux génomes s'associe mais ne se mélangent pas. La combinaisons d'allèles provenant d'un même gamète s'appelle un **haplotype**.

**Gamètes
haploïdes**



Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Remarques

● Valeur maximale de D

Aucune fréquence du tableau de contingence ne peut être inférieure à 0. D est donc maximal quand il n'existe que deux génotypes gamétiques, A,B et a,b ; ou alors A,b et a,B. Dans ce cas,

$$p_A = p_B = p; p_a = p_b = 1-p, \text{ et} \\ D=p(1-p).$$

	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>B</i>	$g_{A,B} =$ $p_A \cdot p_B$ + <i>D</i>	$g_{a,B} =$ $p_a \cdot p_B$ - <i>D</i>
<i>b</i>	$g_{A,B} =$ $p_A \cdot p_B$ - <i>D</i>	$g_{a,b} =$ $p_a \cdot p_b$ + <i>D</i>

$p(1-p)$ est maximal pour la valeur $p=0,5$.
Dans ce cas, D vaut 0,25. Autrement dit :

$$0 \leq |D| \leq \frac{1}{4}$$

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul
Remarques

Valeurs extrêmes de D pour $p_A=p_B=0,5$

	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>B</i>	$g_{A,B} = \frac{1}{4}$	$g_{a,B} = \frac{1}{4}$
<i>b</i>	$g_{A,B} = \frac{1}{4}$	$g_{a,b} = \frac{1}{4}$

$$D = 0$$

	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>B</i>	$g_{A,B} = \frac{1}{2}$	$g_{a,B} = 0$
<i>b</i>	$g_{A,B} = 0$	$g_{a,b} = \frac{1}{2}$

$$D = \frac{1}{4}$$

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Remarques

Évolution

● Une pop en équilibre de H-W, D≠0

Comment D évolue au cours des générations?

p_A , p_B , p_a et p_b sont constants car H-W
r est la fréquence de recombinaisons
entre les gènes A et B

	A	a
B	$g_{A,B_n} = p_A \cdot p_B + D_n$	$g_{a,B_n} = p_a \cdot p_B - D_n$
b	$g_{A,b_n} = p_A \cdot p_b - D_n$	$g_{a,b_n} = p_a \cdot p_b + D_n$

$$D_n = (1 - r)D_{n-1} = (1 - r)^n D_0$$

● Dans une pop en équilibre de H-W, D tend vers 0

Cependant, D n'atteint pas 0 en une génération

La vitesse à laquelle D→0 dépende de r

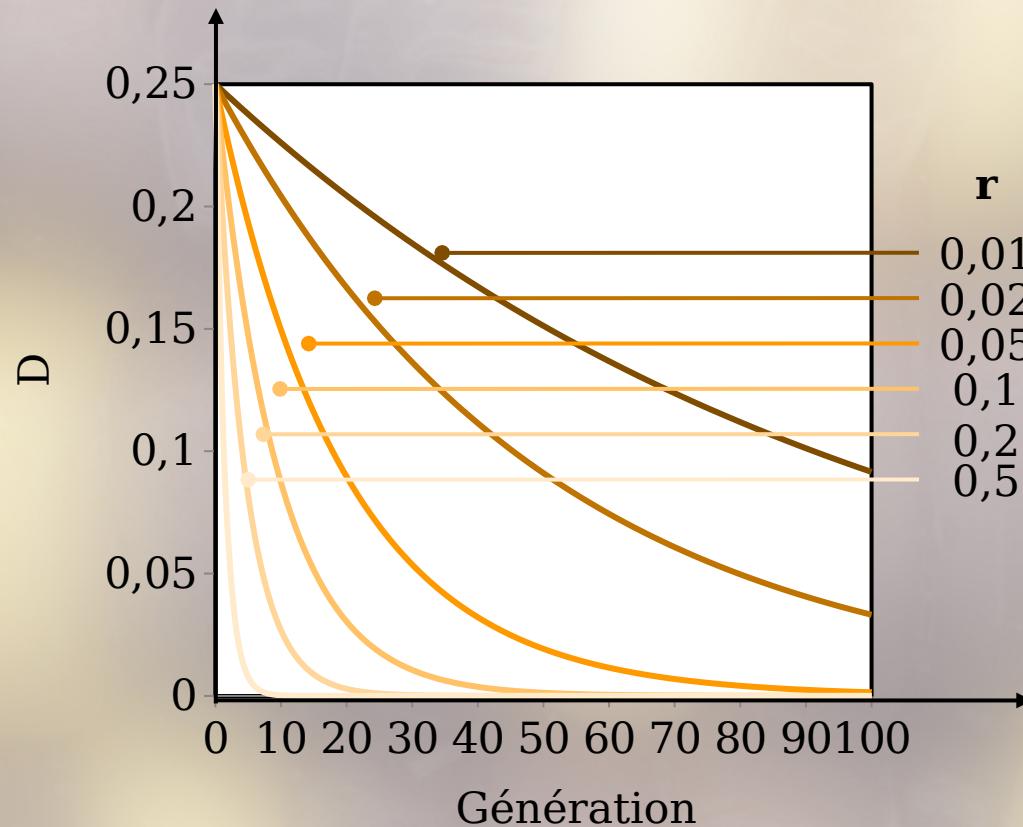
Plus r est petit, plus D évolue lentement

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Remarques

Évolution



$$D_n = (1 - r)D_{n-1} = (1 - r)^n D_0$$

Équilibre et déséquilibre gamétique

Définition et calcul

Remarques

Évolution

● Facteurs faisant apparaître un déséquilibre gamétique

Mélange de deux populations

Auto-stop génétique

Phénomènes aléatoires dans population finie

● Facteurs favorisant un maintien du déséquilibre gamétique

reproduction asexuée

Autogamie / consanguinité

Homogamie

Génétique des populations I : La variabilité génétique

I-Introduction, définitions

II-Variabilité : origines & estimation

III-Modèle de Hardy-Weinberg

IV-Équilibre et déséquilibre gamétique

V-Homogamie & consanguinité

Homogamie et consanguinité

- 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 très grande (>500)
- 6. Les migrations sont négligeables
- 7. On peut ignorer les mutations
- 8. La sélection naturelle n'a pas d'effet sur les allèles considérés

Homogamie et consanguinité

Homogamie

● Définitions :

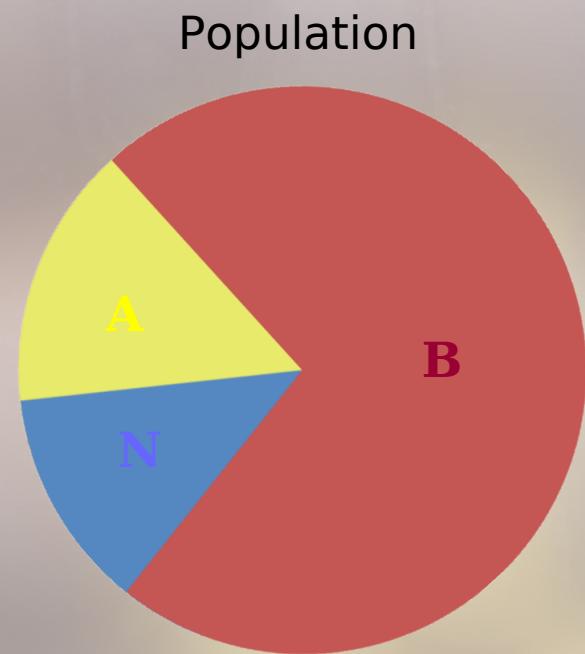
Il y a **HOMOGAMIE** quand le **CHOIX DU CONJOINT** est conditionné par un **PHÉNOTYPE SEMBLABLE**.

Il y a **HÉTÉROGAMIE** (=homogamie négative) quand le **CHOIX DU CONJOINT** est conditionné par un **PHÉNOTYPE DIFFÉRENT**.

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.

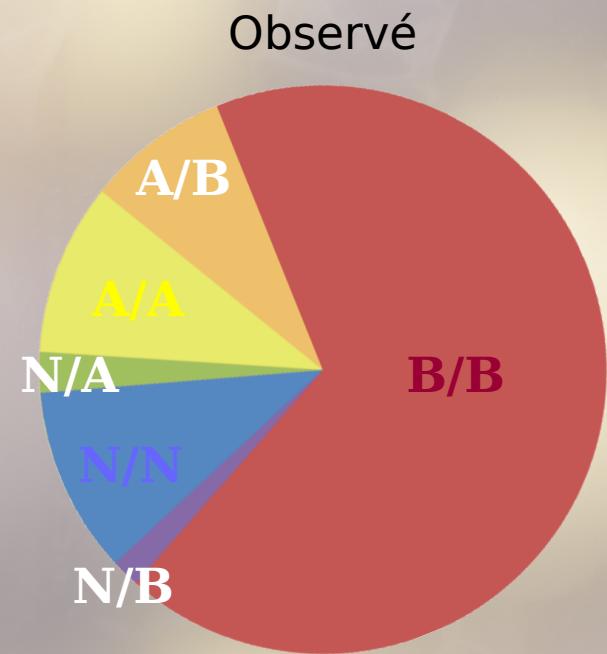
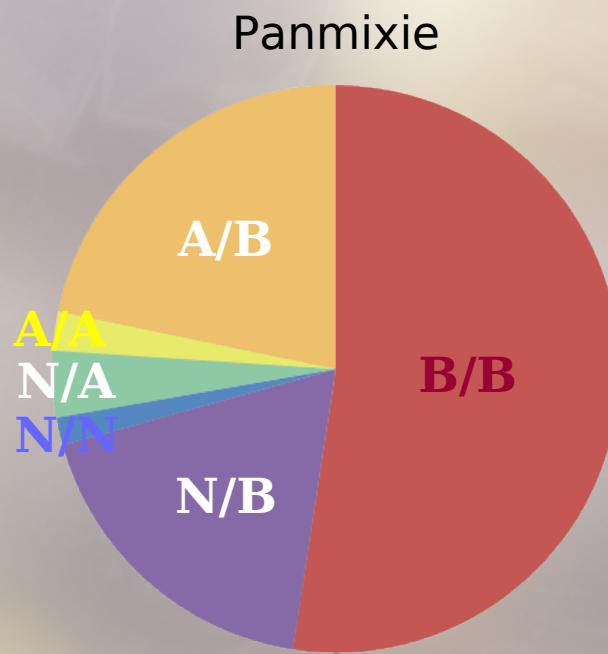
Homogamie et consanguinité

Homogamie



Exemple 1: Mariage entre gens de même couleur de peau (États-Unis)

Types de mariages en 2008



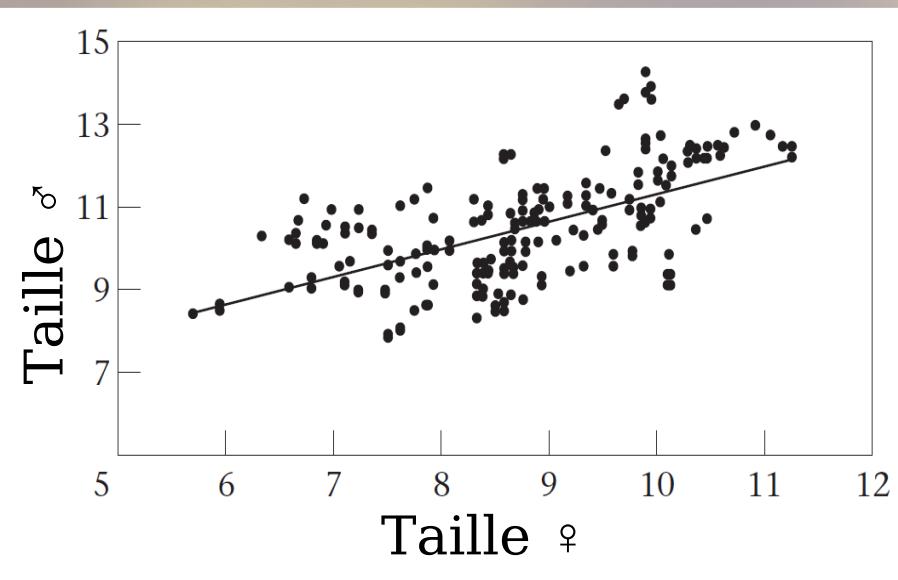
Blancs	72,4 %
Noirs	12,6 %
Autres	15 %

	Panmixie	Observé
Total Mixte	43,7 %	12 %
Total non mixte	56,3 %	88 %

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Exemple 2: Préférence des individus de sexe opposés en fonction de leur taille

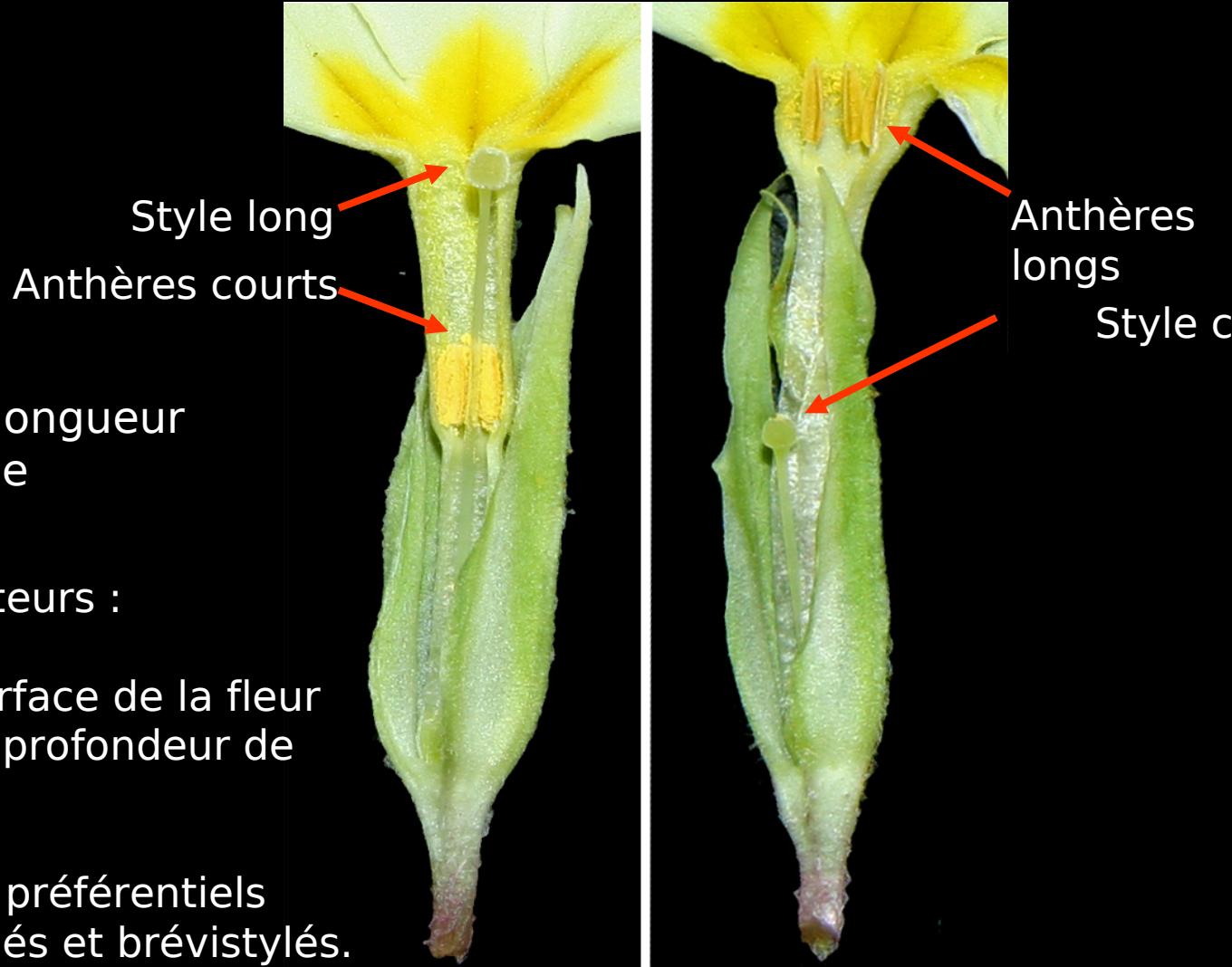


Charançon du citronnier
(*Diaprepes abbreviatus*)

Homogamie et consanguinité

Homogamie

**Exemple 3: Homogamie négative (hétérogamie)
Chez la primevère**



Homogamie et consanguinité

Homogamie

Quelle effet sur la population ?

1. Globalement, l'homogamie :

- **augmente** la fréquence des génotypes **homozygotes**
- **diminue** la fréquence des génotypes **hétérozygotes**

Et inversement pour l'hétérogamie.

2. L'homogamie est en lien avec le phénotype. Donc, les **gènes qui contrôlent ce phénotype** seront les plus impactés.

IV-Homogamie & consanguinité

A- Homogamie & hétérogamie

B-Consanguinité

IV-Homogamie & consanguinité

A- Homogamie & hétérogamie

B-Consanguinité

1. *Définitions*
2. *Calcul du coefficient de parenté*
3. *Impact de la consanguinité sur les populations*

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

● Définition :

La **CONSANGUINITÉ** désigne l'existence de croisements entre individus **APPARENTÉS**.

Autogamie (fréquent chez les plantes)

● Définition :

L'AUTOGAMIE désigne des croisements au sein d'**UN MÊME INDIVIDU** (autofécondations). S'oppose à l'**ALLOGAMIE**.

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.

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

● Définition :

Un génotype **AUTOZYGOTE** est composé d'allèles identiques (homozygote) issus d'un même allèle ancestral connu (« identité par ascendance »).

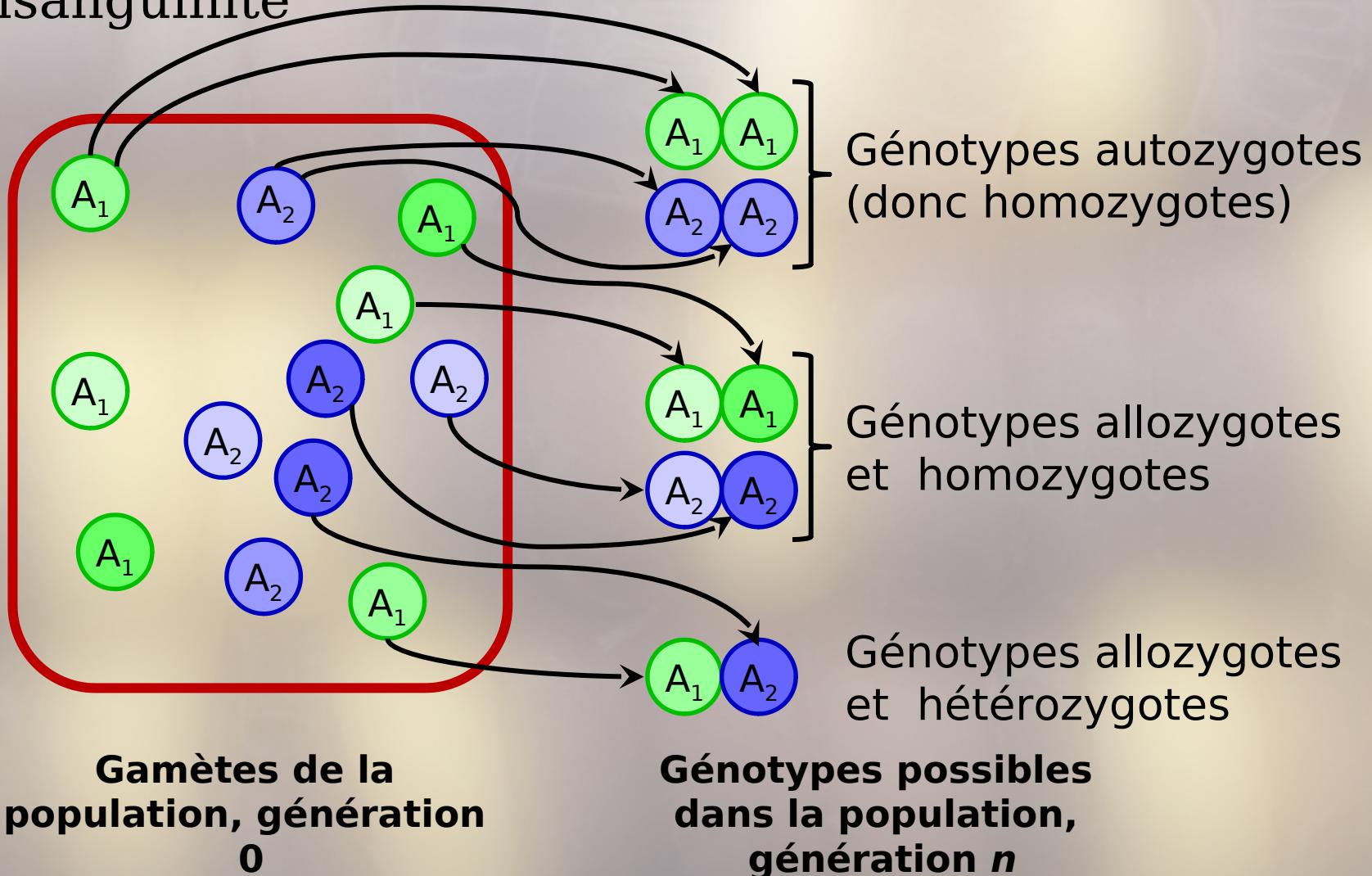
● Définition :

Un génotype **ALLOZYGOTE** est composé d'allèles qui ne sont pas issus d'un même allèle ancestral connu. Un allozygote peut être hétérozygote ou homozygote.

Homogamie et consanguinité

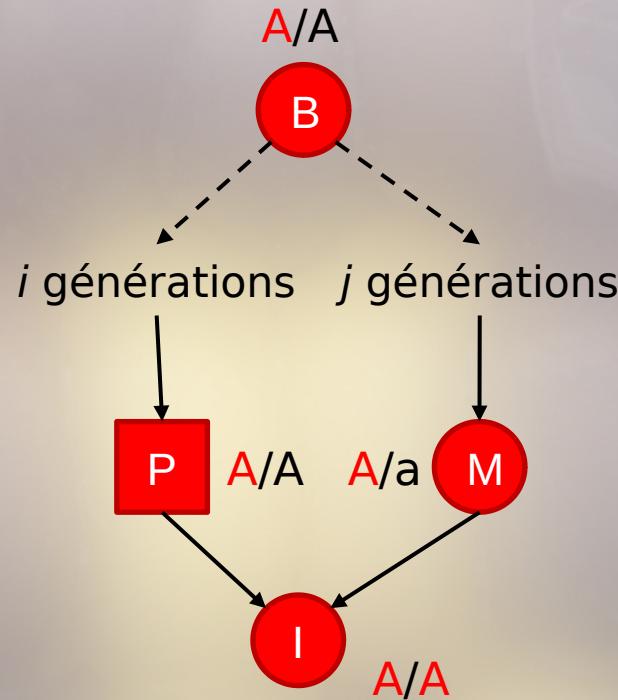
Homogamie

Consanguinité



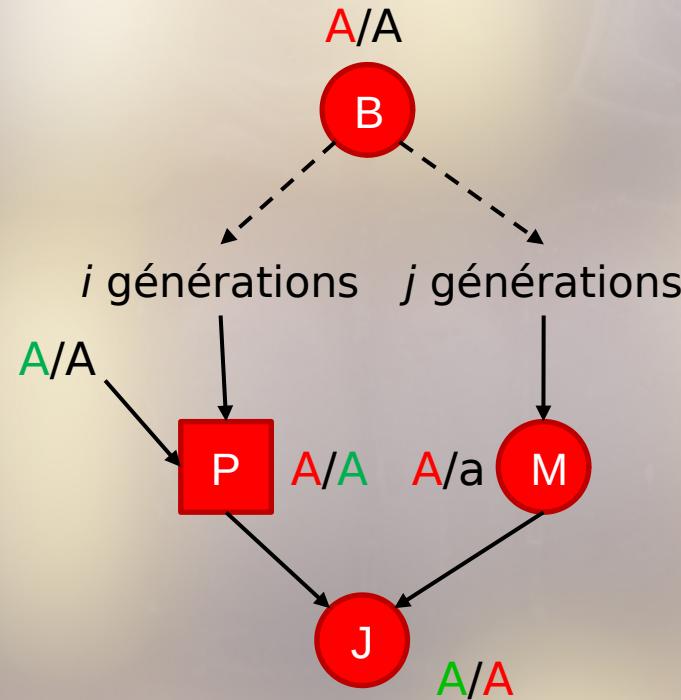
Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité



Chez l'individu consanguin I, les deux allèles A sont **IDENTIQUES PAR ASCENDANCE**
= I est autozygote pour ce locus

Identité par ascendance



Chez l'individu consanguin J, les deux allèles A **NE** sont **PAS** identiques par ascendance
= J est allozygote pour ce locus

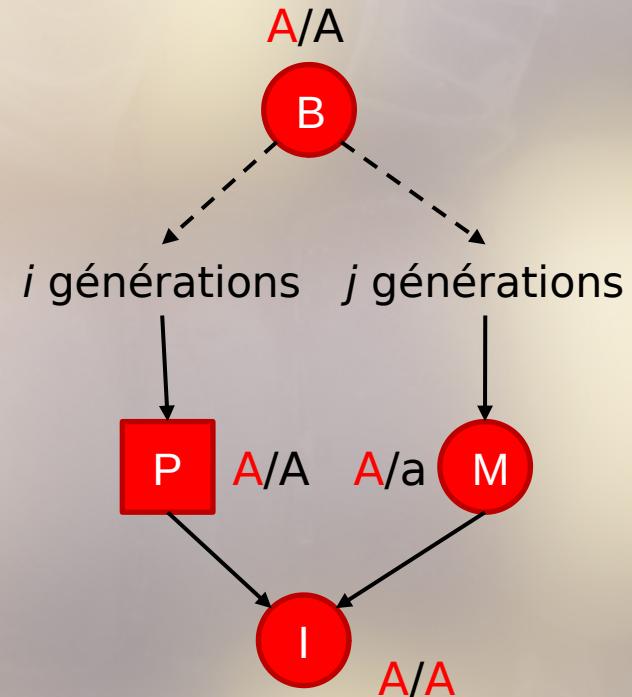
Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité

Coefficient de parenté

● Définition :

Le **COEFFICIENT DE PARENTÉ** Φ_{PM} de deux individus P et M est la **PROBABILITÉ** qu'un allèle tiré au hasard chez l'individu P soit **IDENTIQUE PAR ASCENDANCE** à un allèle tiré au hasard chez l'individu M.



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.

Homogamie et consanguinité

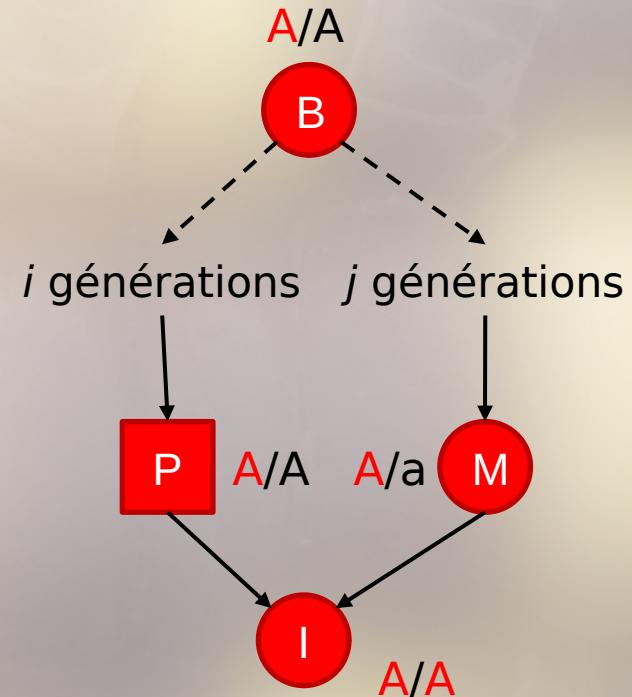
Homogamie
Consanguinité

Coefficient de consanguinité

● Définition :

Le **COEFFICIENT DE CONSANGUINITÉ** f_I d'un individu I est la **PROBABILITÉ** que ses deux allèles soient **IDENTIQUES PAR ASCENDANCE**.

$$\phi_{PM} = f_I$$



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.

IV-Homogamie & consanguinité

A- Homogamie & hétérogamie

B-Consanguinité

1. *Définitions*
2. *Calcul du coefficient de parenté*
3. *Impact de la consanguinité sur les populations*

Homogamie et consanguinité

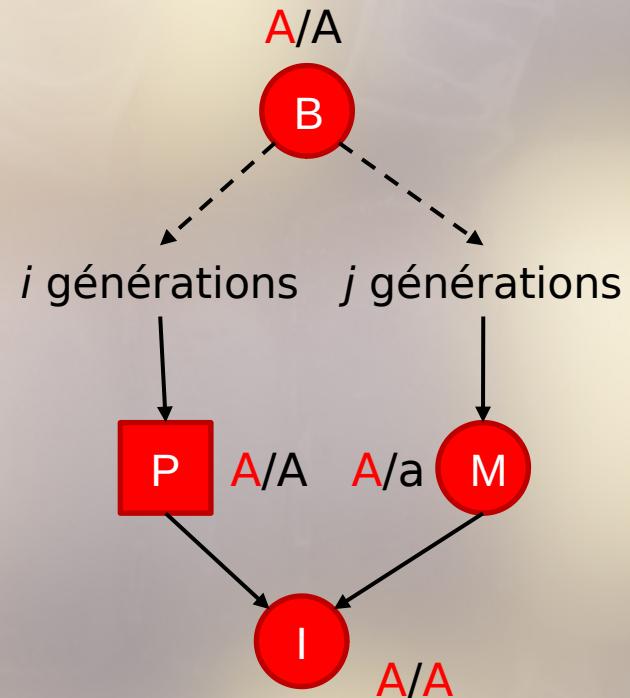
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

« Tirer au hasard un allèle chez l'individu 6 qui soit identique par ascendance à un allèle tiré au hasard chez l'individu 7 » requiert :

- **Condition 1** : Que deux allèles tirés chez 6 et 7 proviennent du même ancêtre commun 1
- **Condition 2** : Que si ces deux allèles viennent de 1, ils sont bien identiques



Homogamie et consanguinité

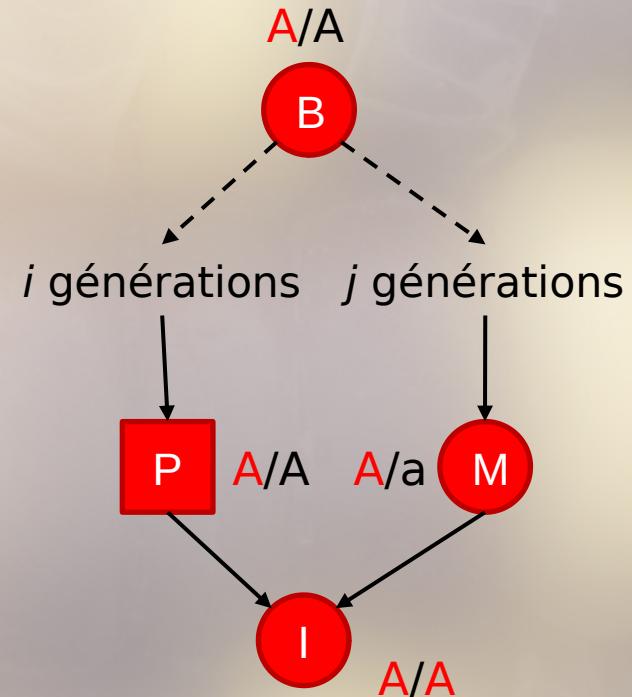
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

« Tirer au hasard un allèle chez l'individu 6 qui soit identique par ascendance à un allèle tiré au hasard chez l'individu 7 » requiert :

- **Condition 1** : Que deux allèles tirés chez 6 et 7 proviennent du même ancêtre commun 1
- **Condition 2** : Que si ces deux allèles viennent de 1, ils sont bien identiques



Probabilité qu'un allèle tiré chez P provienne de B = $(1/2)^i$
Probabilité qu'un allèle tiré chez M provienne de B = $(1/2)^j$

D'où la probabilité que deux allèles tirés chez 6 et 7 proviennent de 1 = $(1/2)^i \times (1/2)^j = (1/2)^{i+j}$

Homogamie et consanguinité

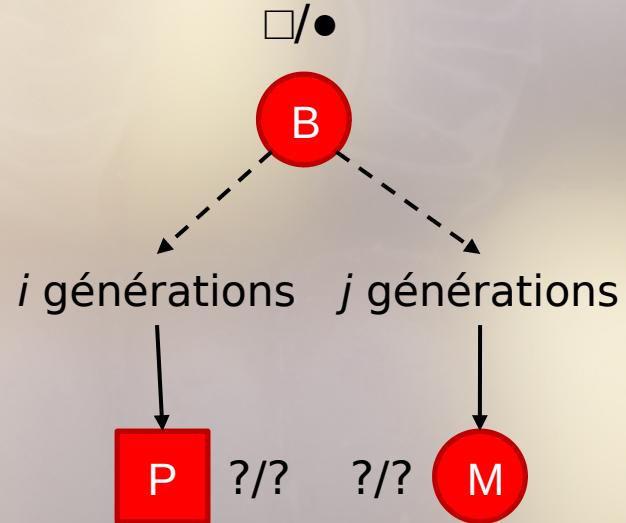
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

« Tirer au hasard un allèle chez l'individu 6 qui soit identique par ascendance à un allèle tiré au hasard chez l'individu 7 » requiert :

- **Condition 2 : Que si ces deux allèles viennent de 1, ils sont bien identiques**



- Allèles identiques
- Allèles différents

	1 transmet □ à P (probabilité 1/2)	1 transmet ● à P (probabilité 1/2)
1 transmet □ à M (probabilité 1/2)	Allèles transmis : □ et □ (1/4) ●	Allèles transmis : □ et ● (1/4) ○
1 transmet ● à M (probabilité 1/2)	Allèles transmis : ● et □ (1/4) ○	Allèles transmis : ● et ● (1/4) ●

Homogamie et consanguinité

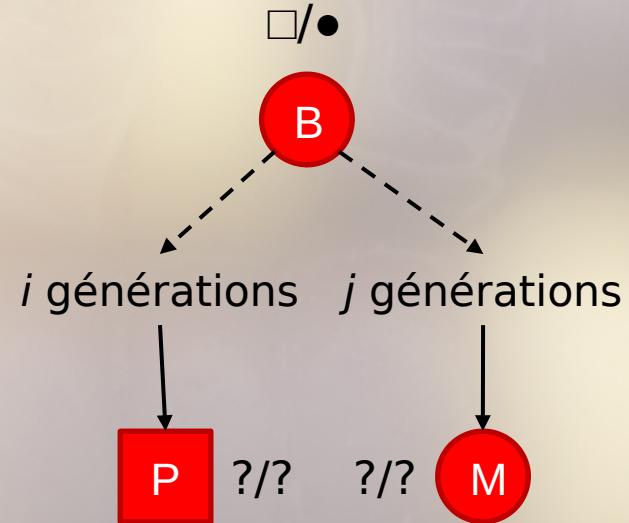
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

« Tirer au hasard un allèle chez l'individu 6 qui soit identique par ascendance à un allèle tiré au hasard chez l'individu 7 » requiert :

- **Condition 1** : Que deux allèles tirés chez 6 et 7 proviennent du même ancêtre commun 1
- **Condition 2** : Que si ces deux allèles viennent de 1, ils sont bien identiques



- **Probabilité que ce soit le même allèle de B qui soit transmis à P et M = $1/4 + 1/4 = 1/2$**
- **Probabilité que ce soit des allèles de B différents (\square ou \bullet) qui soient transmis à P et M = $1/4 + 1/4 = 1/2$.**

Homogamie et consanguinité

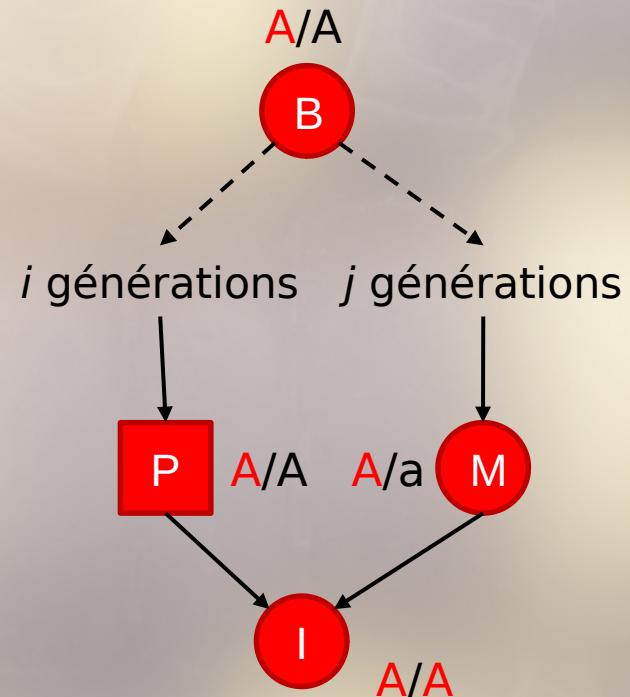
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

« Tirer au hasard un allèle chez l'individu 6 qui soit identique par ascendance à un allèle tiré au hasard chez l'individu 7 » requiert :

- **Condition 1** : Que deux allèles tirés chez 6 et 7 proviennent du même ancêtre commun 1
- **Condition 2** : Que si ces deux allèles viennent de 1, ils sont bien identiques



$$\phi_{PM} = (1/2)^{i+j} \times 1/2$$

Probabilité que deux allèles tirés chez P et M proviennent de B

Probabilité que si ces deux allèles viennent de B, ils sont bien identiques

Homogamie et consanguinité

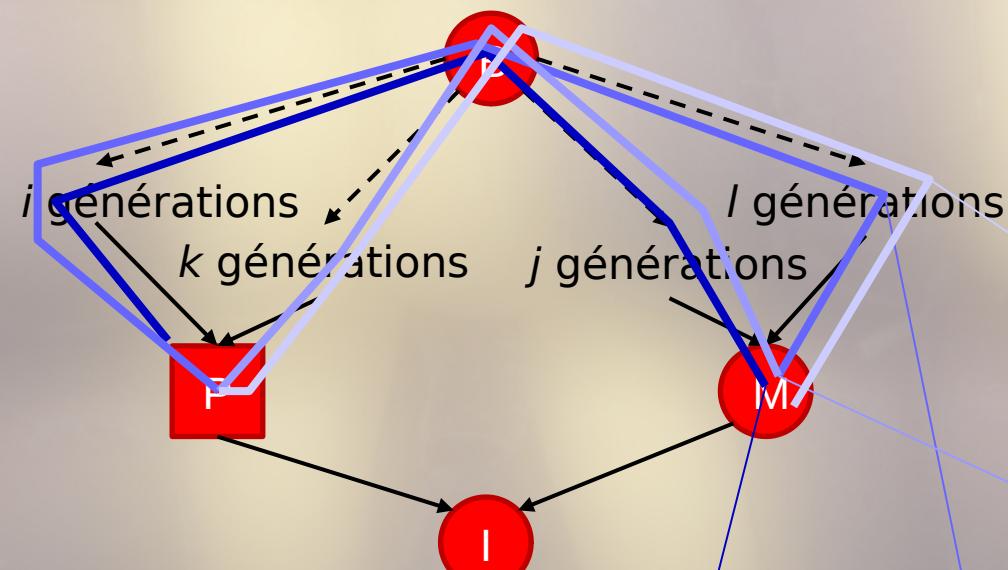
Homogamie

Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

Dans le cas de réseaux généalogiques complexes :

- **Étape 1** : Calculer le coefficient de parentalité pour chaque chemin possible entre les deux parents
- **Étape 2** : Additionner tous les coefficients de parentalité



$$\phi_{PM} = [(1/2)^{i+j} + (1/2)^{i+l} + (1/2)^{k+j} + (1/2)^{k+l}] \times 1/2$$

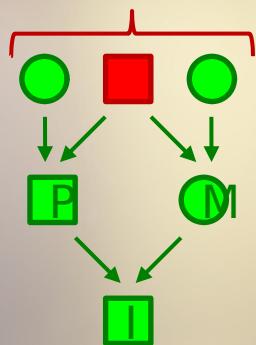
Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité

Calcul du coefficient de parenté

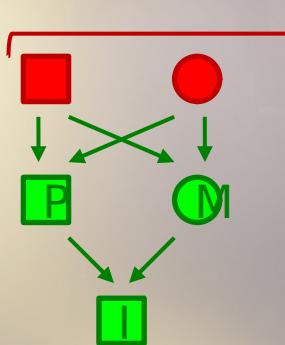
Quelques cas classiques :

Un seul ancêtre commun

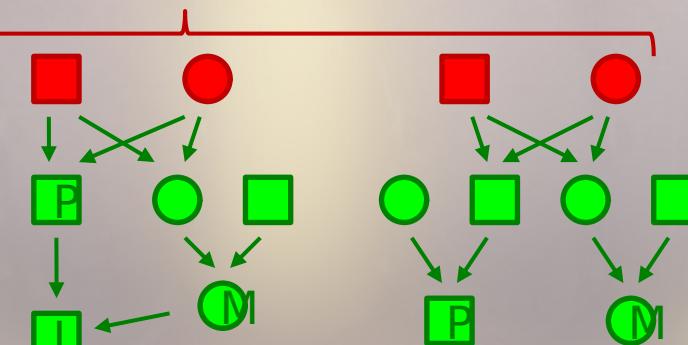


Demi-frère /
sœur:
 $\phi_{PM} = f = 1/8$

Deux ancêtres communs

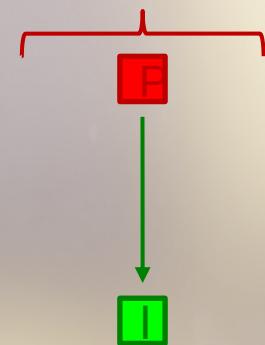


Plein frère /
sœur:
 $\phi_{PM} = f = 1/4$



Oncle-nièce /
Tante-neveu:
 $\phi_{PM} = f = 1/8$

Deux fois le même ancêtre commun



Autofécondation:
 $\phi_{PP} = f = 1/2$

Cousins
germains:
 $\phi_{PM} = f = 1/16$

Homogamie et consanguinité

Homogamie

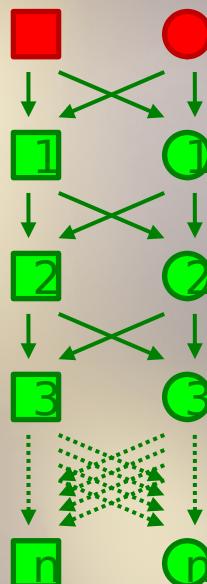
Calcul du coefficient de parenté

Consanguinité

Générations successives :

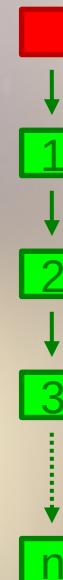
Important en élevage, amélioration des plantes, etc.

Frère / sœur



Autofécondations successives

$$f = 1 - 1/2^n$$

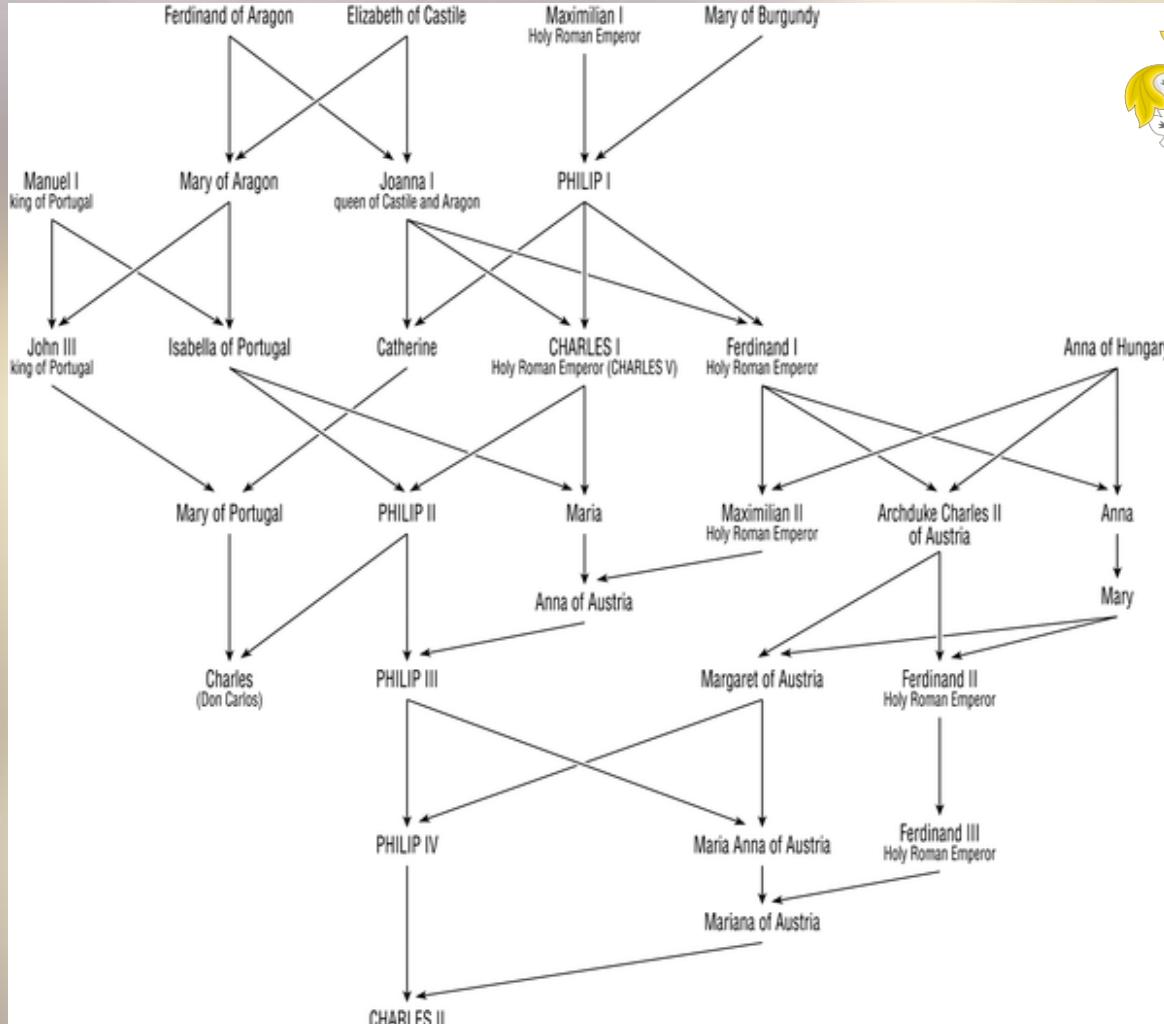


$$\phi_n = \frac{1}{4} + \frac{\phi_{n-2}}{4} + \frac{\phi_{n-1}}{2}$$

Homogamie et consanguinité

Homogamie Consanguinité

Existence de cas complexes



Branche aînée de la maison de Habsbourg. $F=0,254 >$ frère-soeur

IV-Homogamie & consanguinité

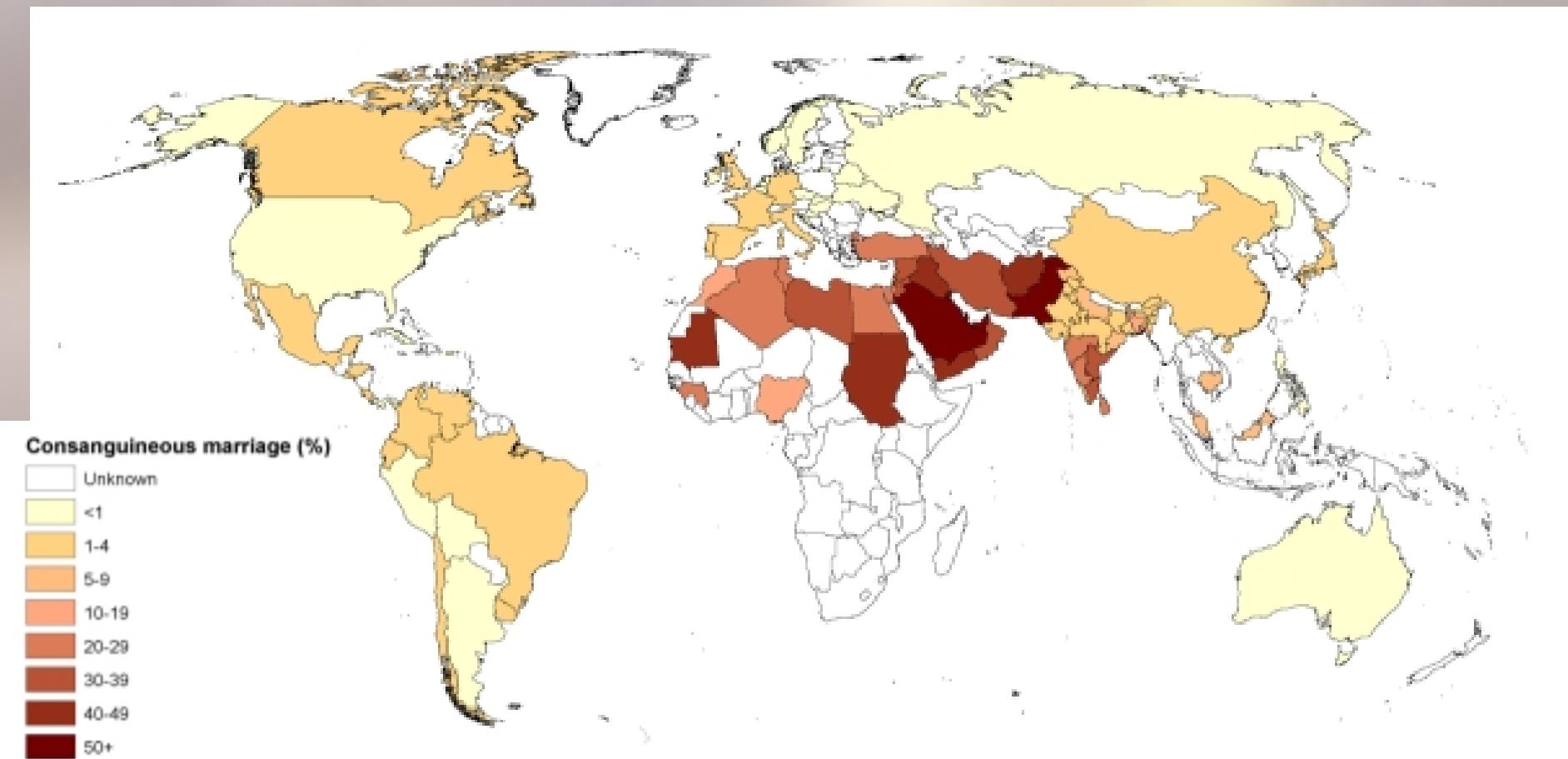
A- Homogamie & hétérogamie

B-Consanguinité

1. *Définitions*
2. *Calcul du coefficient de parenté*
3. *Impact de la consanguinité sur les populations*

Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité
Impact



Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

Rappel : Dans le cas d'une **POPULATION PANMICTIQUE**, on attend les **FRÉQUENCES GÉNOTYPIQUES** suivantes à la **GÉNÉRATION N+1** :

Génotype	Fréquence génotypique
A/A	p^2
A/a	$2pq$
a/a	q^2

Dans le cas d'une **POPULATION NON PANMICTIQUE**, il faut tenir compte du **COEFFICIENT MOYEN DE CONSANGUINITÉ F** dans la population.

Ex : population où 19% des mariages sont réalisés entre cousins germains ($f=1/16$). Le reste des mariages dans la population étant considérés comme panmictiques ($f=0$).

$$F = (19/100) \times (1/16) + (81/100) \times 0 = 1.2\%$$

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

Dans une **POPULATION NON PANMICTIQUE**, les deux allèles d'un génotype **A/A** peuvent :

- **Cas 1 : être identiques par ascendance (F)**

Probabilité que le 1er allèle soit A = p

Probabilité que le 2^e allèle soit A = 1, car les deux allèles sont identiques

- **Cas 2 : ne pas être identiques par ascendance (1-F)**

Probabilité que le 1er allèle soit A = p

Probabilité que le 2^e allèle soit A = p , car les deux allèles ne sont pas identiques par ascendance

D'où **f(A/A) = Fp + (1-F)p²**

Idem pour le génotype **a/a** :

f(a/a) = Fq + (1-F)q²

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

Dans une **POPULATION NON PANMICTIQUE**, les deux allèles d'un génotype **A/a** peuvent :

- **Cas 1 : être identiques par ascendance (F)**

Probabilité que le 1er allèle soit A = p

Probabilité que le 2^e allèle soit a = 0, car les deux allèles doivent être identiques !

- **Cas 2 : ne pas être identiques par ascendance (1-F)**

Probabilité que le 1er allèle soit A = p

Probabilité que le 2^e allèle soit a = q

D'où **f(A/a) = F(p×0) + (1-F)2pq**

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

Dans une **POPULATION NON PANMICTIQUE**, on attend :

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

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

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

$$+ Fpq$$

$$- 2Fpq$$

$$+ Fpq$$

**Attendu à l'équilibre
de Hardy-Weinberg**

**Effet de la
consanguinité**

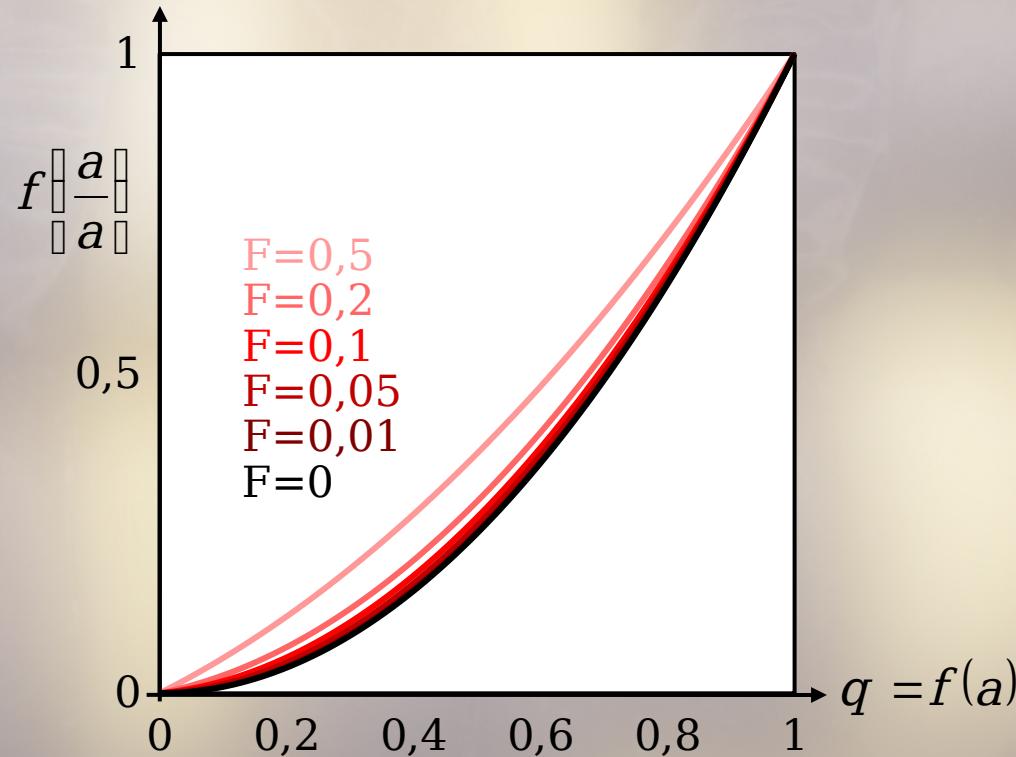
- Comme pour l'homogamie, la consanguinité entraîne l'**augmentation de la fréquence des homozygotes et la diminution de la fréquence des hétérozygotes**.
- Contrairement à l'homogamie, cela concerne tous les gènes.

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact



Les allèles récessifs se manifestent plus souvent dans le phénotype

Effet significatif que pour:

- des allèles rares
- des valeurs très fortes de F

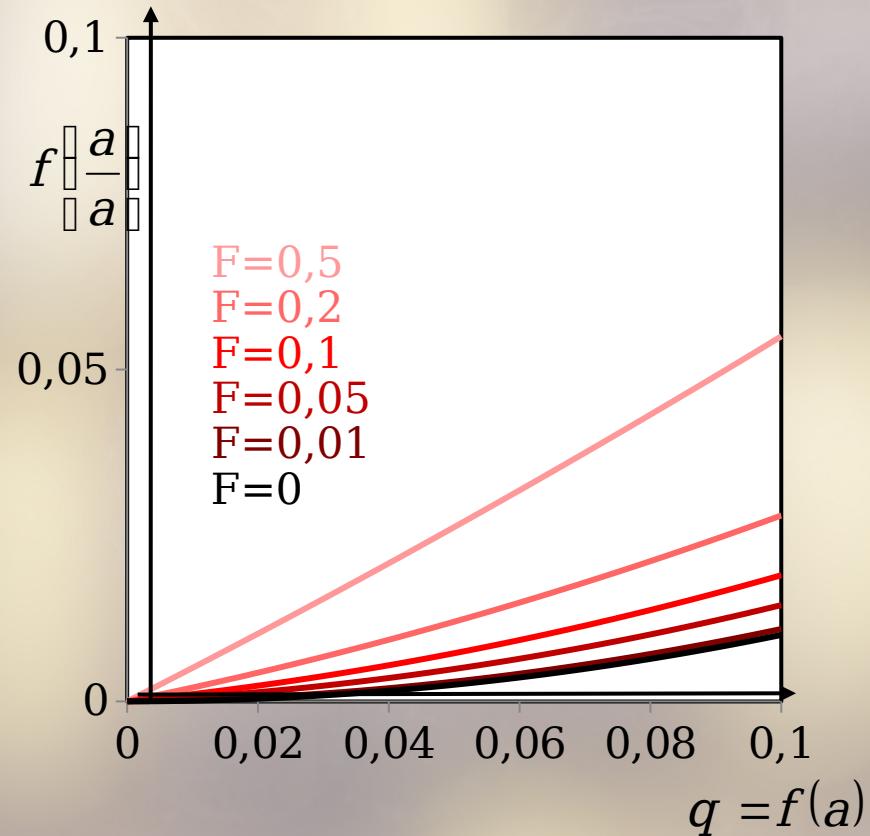
Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité
Impact

Les allèles récessifs rares se manifestent bien plus souvent dans le phénotype

Souvent, ces allèles sont très néfastes (« maladies génétiques »)

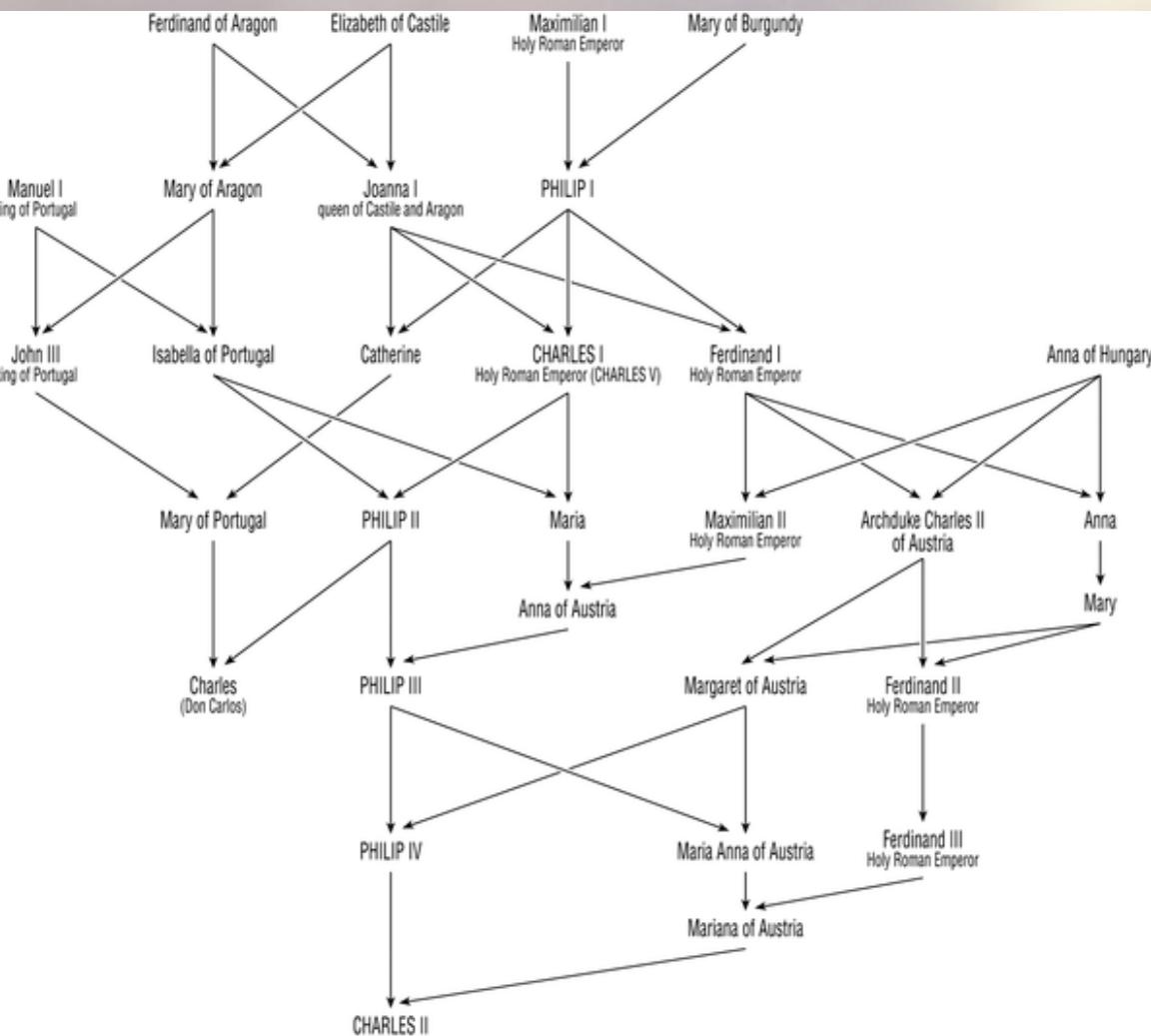
Exemple chez la drosophile : le Chromosome II d'une population sauvage porte au moins un allèle létal à l'état homozygote dans 37 % des cas.



Homogamie et consanguinité

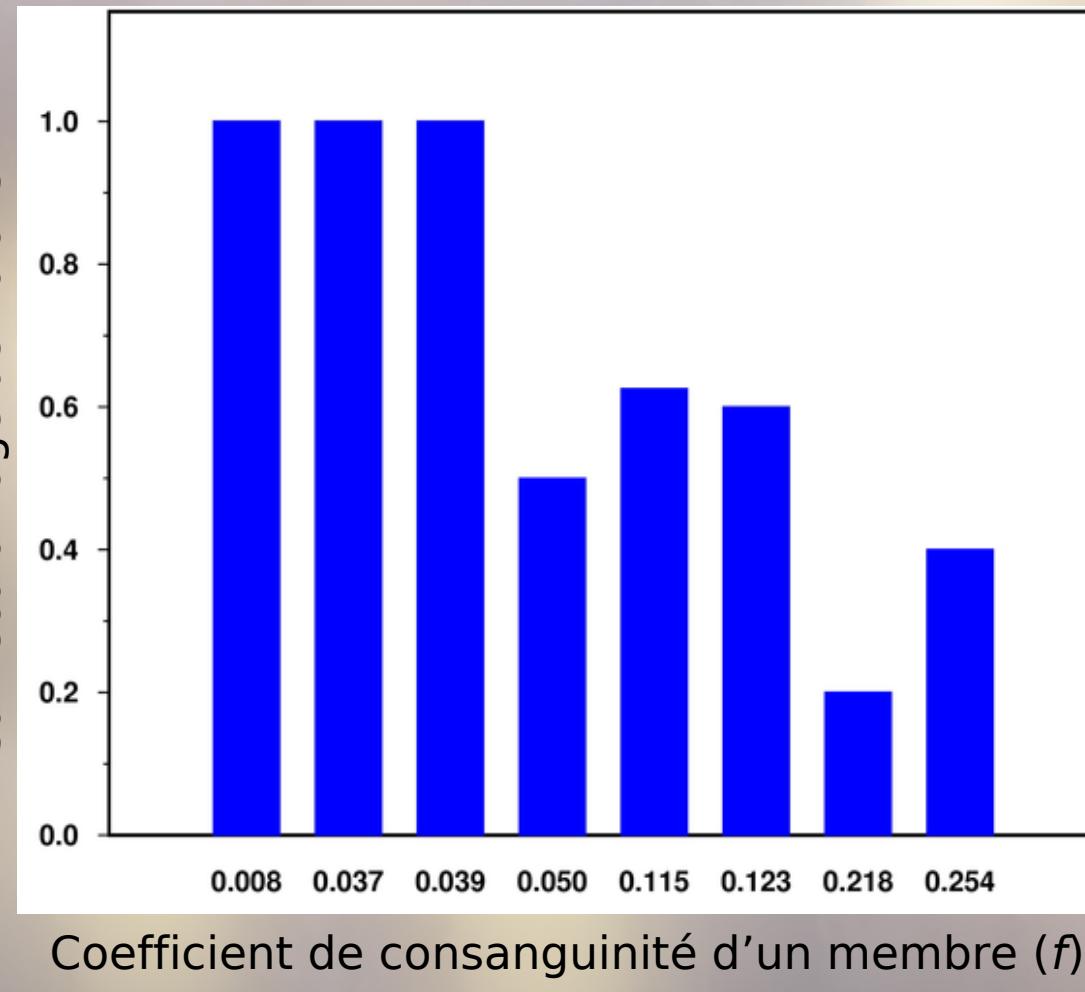
Homogamie
Consanguinité
Impact

Branche aînée de la maison de Habsbourg. $F=0,254 >$ frère-soeur



Homogamie et consanguinité

Homogamie
Consanguinité
Impact



Charles II d'Espagne
(1661-1700)
 $f = 0.254$

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

● **Impact très négatif sur la santé humaine**

Les mêmes observations ont été faites chez d'autres espèces : bovins, guépard, etc.

● **Impact variable d'une espèce à l'autre**

Blé : variétés lignées ($f = 1$) agronomiquement performantes

De nombreuses plantes sont habituellement autogames.

Drosophile : Possibilité d'obtenir des lignées pures par croisement frère-sœur

Idem pour d'autres animaux (souris, rat, poule)

Maïs: Lignées pures possibles mais peu vigoureuses

Carotte: lignées pures virtuellement impossibles à obtenir.

Homogamie et consanguinité

Homogamie

Consanguinité

Impact

● Impact sur le déséquilibre gamétique (D)

Chez les espèces tolérant la consanguinité

$f \Rightarrow$ Baisse du taux d'hétérozygotie

\Rightarrow baisse des possibilités de recombinaisons

\Rightarrow baisse du taux de recombinaison

\Rightarrow maintien de D plus longtemps.

Génétique des populations I : La variabilité génétique

Fin du chapitre

Conclusion

- La génétique des populations vise à quantifier et modéliser l'évolution génétique des espèces, à travers l'évolution de la fréquences des allèles des gènes dans des populations.
- La variation du phénotype dans une population peut soit avoir une origine héréditaire ou non héréditaire.
- Le modèle de Hardy-Weinberg prédit qu'une population panmictique, de grande taille, sans mutations, ni sélection, ni migration, maintient son polymorphisme en l'état
- Pour un gène à deux allèles A et a respectivement de fréquences p et q , les proportions attendues des génotypes A/A, A/a et a/a sont p^2 , $2pq$ et q^2
- La consanguinité aura tendance à augmenter la fréquence des génotypes homozygotes et diminuer la fréquence des génotypes hétérozygotes

Si vous voulez en savoir plus...

