

# Cours 1 – Introduction à la génétique quantitative

Jemay Salomon

UMR GQE Le Moulon

Université Paris–Saclay, INRAE, CNRS, AgroParisTech

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

- Définition

- Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

- Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Outline

## Contexte et motivation

### Concept theorique

- Définition

- Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

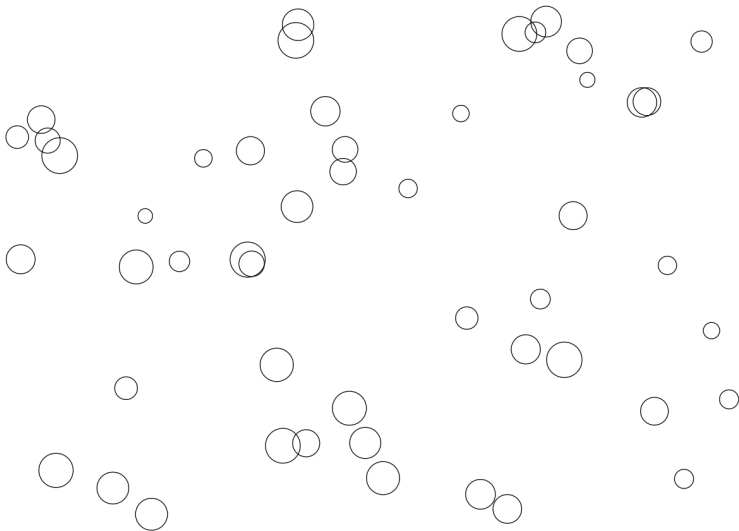
### Concept statistique

- Modèle de base

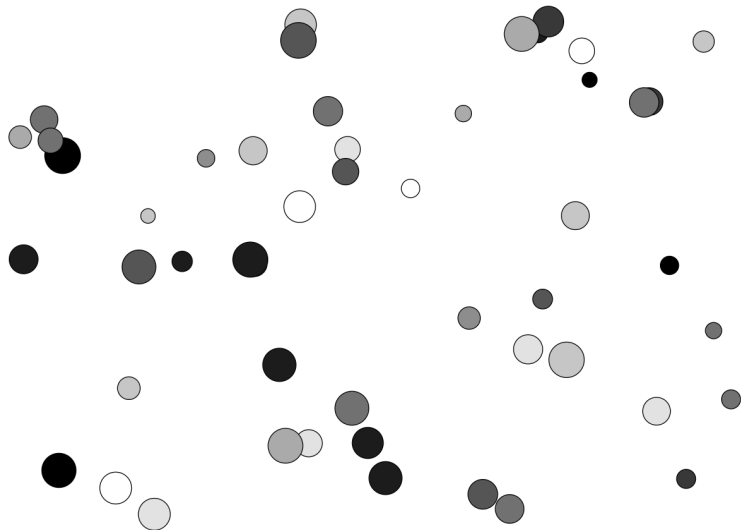
### Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Population



# Variation phénotypique

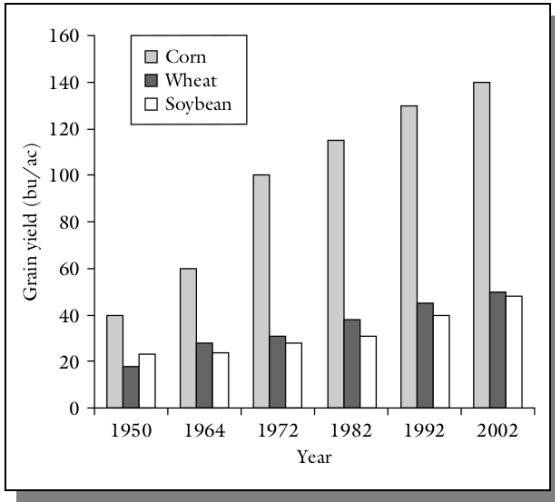


# Variation phénotypique

Gènes, Environnement,  
Gènes  $\times$  Environnement



# Conséquences



cf-Principles of Plant Genetics and Breeding (2012)

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min



# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Déf.

La génétique quantitative vise à relier la variation des traits complexes à leur base génétique, pour mieux comprendre et prédire l'architecture génétique et l'évolution des populations sur le long terme.

# Déf.

- ▶ **Génétique quantitative classique**

# Déf.

- ▶ **Génétique quantitative classique**
  - ▶ S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.

# Déf.

## ► **Génétique quantitative classique**

- S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
- Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.

# Déf.

## ► **Génétique quantitative classique**

- S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
- Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.
- Fournit une vision globale de la génétique des traits complexes.

# Déf.

- ▶ **Génétique quantitative classique**
  - ▶ S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
  - ▶ Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.
  - ▶ Fournit une vision globale de la génétique des traits complexes.
  
- ▶ **Génétique quantitative moléculaire**

# Déf.

## ▶ **Génétique quantitative classique**

- ▶ S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
- ▶ Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.
- ▶ Fournit une vision globale de la génétique des traits complexes.

## ▶ **Génétique quantitative moléculaire**

- ▶ Se concentre sur l'association entre les sites d'ADN polymorphes et les variations phénotypiques.



# Déf.

## ▶ **Génétique quantitative classique**

- ▶ S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
- ▶ Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.
- ▶ Fournit une vision globale de la génétique des traits complexes.

## ▶ **Génétique quantitative moléculaire**

- ▶ Se concentre sur l'association entre les sites d'ADN polymorphes et les variations phénotypiques.
- ▶ Analyse détaillée de l'architecture génétique : gènes majeurs (analyse ciblée) et gènes mineurs (vue globale).

# Déf.

## ► **Génétique quantitative classique**

- S'intéresse à la variation phénotypique globale et à sa base génétique, en considérant l'ensemble des gènes.
- Analyse holistique de tous les gènes, sans distinguer contributions majeures ou mineures.
- Fournit une vision globale de la génétique des traits complexes.

## ► **Génétique quantitative moléculaire**

- Se concentre sur l'association entre les sites d'ADN polymorphes et les variations phénotypiques.
- Analyse détaillée de l'architecture génétique : gènes majeurs (analyse ciblée) et gènes mineurs (vue globale).
- Permet de comprendre comment des loci spécifiques contribuent aux variations, utile pour la sélection ou la prédiction génétique.

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

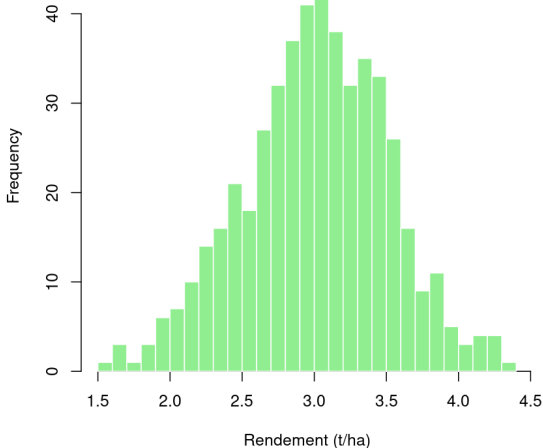
Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

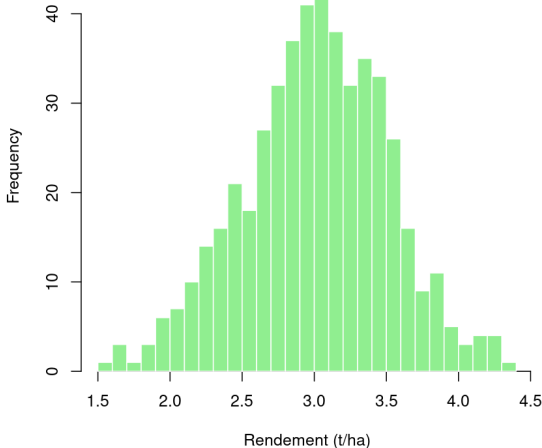
ex. rendement



# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

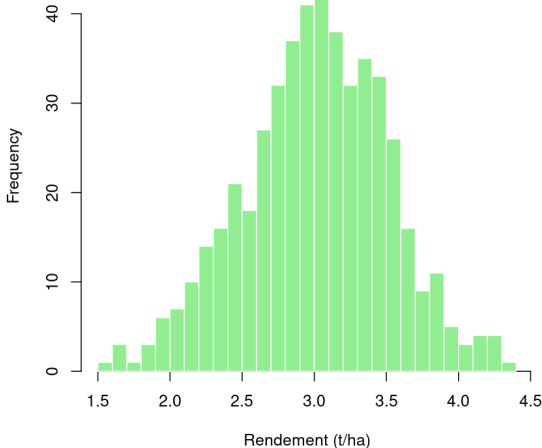
ex. rendement

• Variation continue



# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

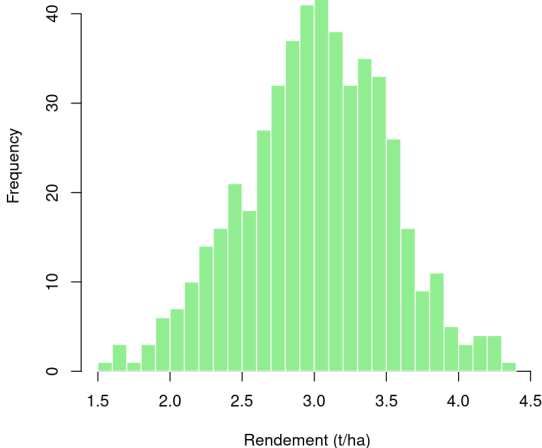
ex. rendement



- Variation continue
- Sous contrôle de nombreux gènes

# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

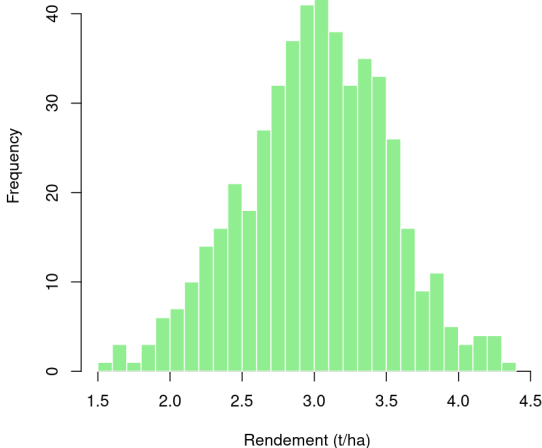
ex. rendement



- Variation continue
- Sous contrôle de nombreux gènes
- Influencer largement par l'environnement
- ...

# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

ex. rendement



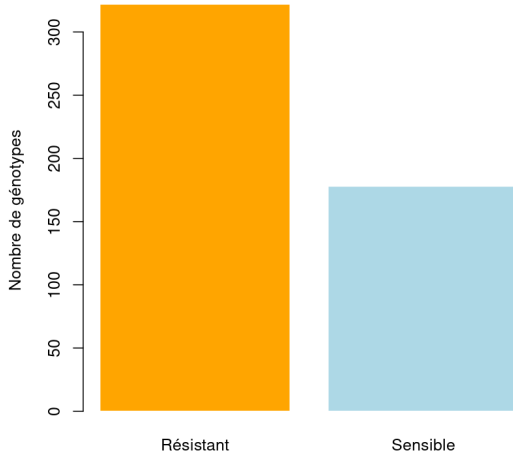
- Variation continue
- Sous contrôle de nombreux gènes
- Influencer largement par l'environnement
- ...
- Ex. Hauteur des plantes, diamètre tige, etc...



# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

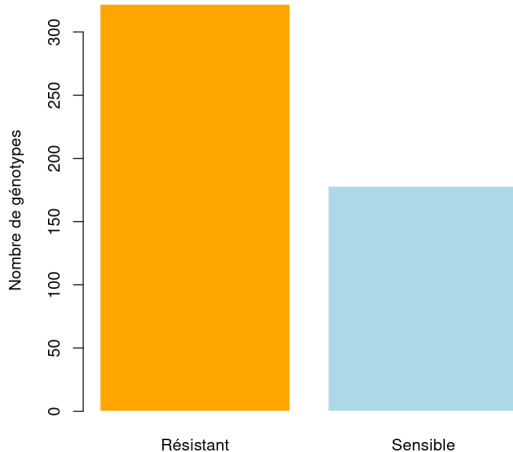
ex. résistance/sensibilité

● Variation discontinue



# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

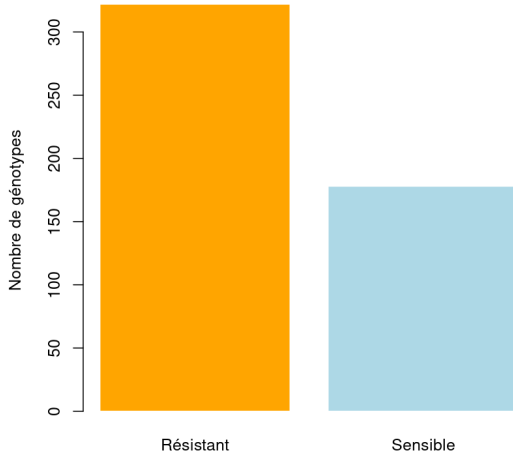
**ex. résistance/sensibilité**



- Variation discontinue
- Sous contrôle d'un ou peu de gènes

# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

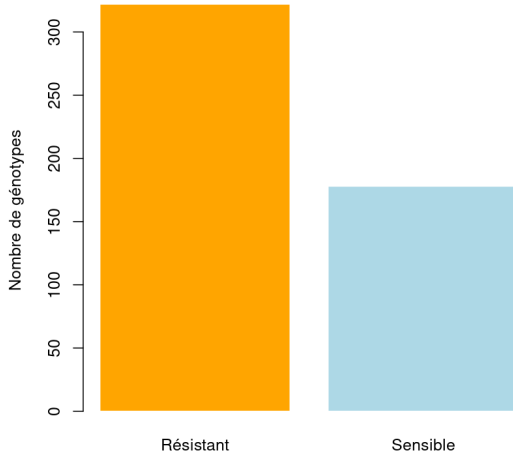
**ex. résistance/sensibilité**



- Variation discontinue
- Sous contrôle d'un ou peu de gènes
- Peu ou pas d'influence de l'environnement
- ...

# Distribution des caractères quantitatifs et qualitatifs

**ex. résistance/sensibilité**



- Variation discontinue
- Sous contrôle d'un ou peu de gènes
- Peu ou pas d'influence de l'environnement
- ...
- Ex. Couleur des fleurs, résistance/sensibilité, etc..

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Rappel

# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :



# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

- ▶ P : Phénotype

# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

- ▶  $P$  : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population

# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

- ▶ P : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population
- ▶ G : Valeur génétique

# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

- ▶ P : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population
- ▶ G : Valeur génétique
- ▶ E : Environnement (macro  $\neq$  micro, spécifique)

# Décomposition de la variation phénotypique (1/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

- ▶  $P$  : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population
- ▶  $G$  : Valeur génétique
- ▶  $E$  : Environnement (macro  $\neq$  micro, spécifique)

$$P = \mu + G + E$$

# Décomposition de la variation phénotypique (2/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

$$G = [g_1 + g_i + g_n]$$

# Décomposition de la variation phénotypique (2/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

$$G = [g_1 + g_i + g_n]$$

- ▶ P : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population
- ▶  $G = [g_1 + g_i + g_n]$  : Valeur génétique
- ▶ E : Environnement (macro  $\neq$  micro, spécifique)

# Décomposition de la variation phénotypique (2/2)

Pour un génotype dans un environnement donné on a :

$$G = [g_1 + g_i + g_n]$$

- ▶ P : Phénotype
- ▶  $\mu$  : moyenne de la population
- ▶  $G = [g_1 + g_i + g_n]$  : Valeur génétique
- ▶ E : Environnement (macro  $\neq$  micro, spécifique)

$$P = \mu + [g_1 + g_i + g_n] + E$$



# Héritabilité

La variance de la distribution phénotypique se calcule comme la variance de la somme de deux variables aléatoires.

$$V(P) = V(G) + V(E) + 2cov(G, E) \quad \text{Eq. (1)}$$

où  $cov(G, E)$  est la covariance entre les effets génotypiques et environnementaux.

# Héritabilité

La variance de la distribution phénotypique se calcule comme la variance de la somme de deux variables aléatoires.

$$V(P) = V(G) + V(E) + 2cov(G, E) \quad \text{Eq. (1)}$$

où  $cov(G, E)$  est la covariance entre les effets génotypiques et environnementaux.

- ▶ En espérance  $cov(G, E) = 0$  si les valeurs des génotypes sont élaborées de manière indépendantes des valeurs environnementales (randomisation des expériences)

# Héritabilité

L'équation 1 devient :

$$V(P) = V(G) + V(E) \quad \text{Eq. (2)}$$

# Héritabilité

Héritabilité au sens large,  $H_{SL}^2$ :

$$H_{SL}^2 = \frac{V(G)}{V(P)} = \frac{V(G)}{V(G) + V(P)}$$

# Héritabilité

Héritabilité au sens large,  $H_{SL}^2$ :

$$H_{SL}^2 = \frac{V(G)}{V(P)} = \frac{V(G)}{V(G) + V(P)}$$

- quantifier Quantifier la part de la variation d'origine génétique dans la variation phénotypique totale.

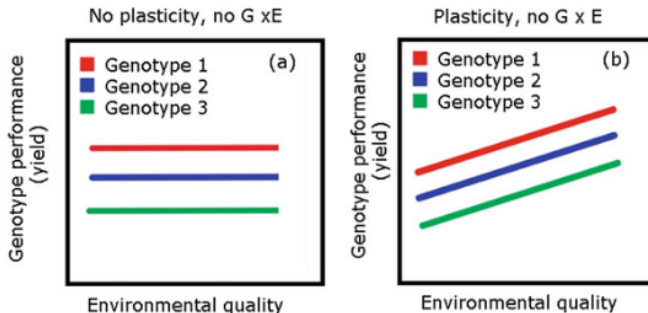
# Héritabilité

Héritabilité au sens large,  $H_{SL}^2$ :

$$H_{SL}^2 = \frac{V(G)}{V(P)} = \frac{V(G)}{V(G) + V(P)}$$

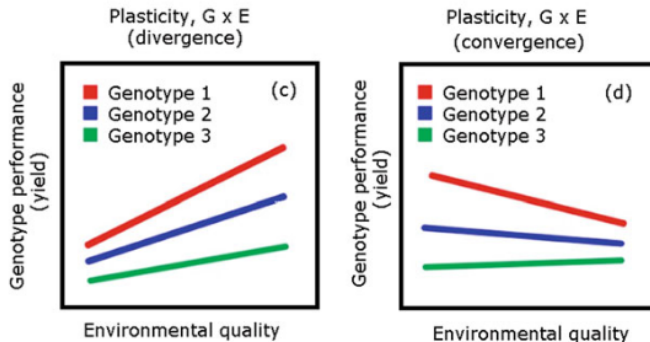
- ▶ quantifier Quantifier la part de la variation d'origine génétique dans la variation phénotypique totale.
- ▶ L'héritabilité  $H^2 \in [0, 1]$  :  $H^2 \uparrow \Rightarrow$  plus la variation phénotypique est due aux gènes.

# Interactions entre le génotype et l'environnement



Priyadarshan, P.M. (2019)

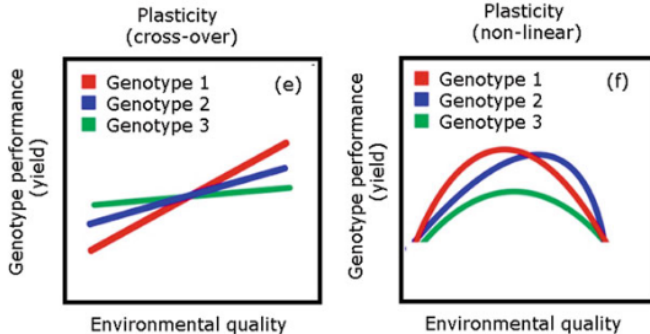
# Interactions entre le génotype et l'environnement



Priyadarshan, P.M. (2019)



# Interactions entre le génotype et l'environnement



Priyadarshan, P.M. (2019)

# Interactions entre le génotype et l'environnement

L'équation 1 devient :

$$P = G + E + G \times E \quad (\text{Eq. 3})$$

# Interactions entre le génotype et l'environnement

L'équation 1 devient :

$$P = G + E + G \times E \quad (\text{Eq. 3})$$

- Stabilité des génotypes (adaptation générale vs adaptation spécifique)

# Interactions entre le génotype et l'environnement

L'équation 1 devient :

$$P = G + E + G \times E \quad (\text{Eq. 3})$$

- ▶ Stabilité des génotypes (adaptation générale vs adaptation spécifique)
- ▶ Prise en compte de  $V(G \times E)$  dans les stratégies de sélection

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder

But :

Points clés :

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)

But :

Points clés :

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

Points clés :



# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

- ▶ Obtenir un gain génétique  $\Rightarrow$  "progrès génétique"

Points clés :

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

- ▶ Obtenir un gain génétique  $\Rightarrow$  "progrès génétique"
- ▶ Efficacement

Points clés :

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

- ▶ Obtenir un gain génétique  $\Rightarrow$  "progrès génétique"
- ▶ Efficacement
- ▶ À court terme mais aussi à long terme

Points clés :

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

- ▶ Obtenir un gain génétique  $\Rightarrow$  "progrès génétique"
- ▶ Efficacement
- ▶ À court terme mais aussi à long terme

Points clés :

- ▶ Évaluer les génotypes pour leur descendance attendue

# Application à l'amélioration des plantes

Objectifs :

- ▶ Choisir les génotypes à garder
- ▶ Choisir les génotypes pour la prochaine génération (croisement)
- ▶ Répéter les deux étapes précédentes  $\Rightarrow$  "amélioration de la population"

But :

- ▶ Obtenir un gain génétique  $\Rightarrow$  "progrès génétique"
- ▶ Efficacement
- ▶ À court terme mais aussi à long terme

Points clés :

- ▶ Évaluer les génotypes pour leur descendance attendue
- ▶ Maintenir la diversité génétique

# Outline

Contexte et motivation

Concept theorique

Définition

Caractères quantitatifs versus caractères qualitatifs

Concept statistique

Modèle de base

Application à l'amélioration des plantes

Activité - 45 min

# Activité

- Code R