

## Activité : utilisation de la loi de Hardy-Weinberg comme référentiel en génétique des populations

Questions : étudier les cas présentés dans les exercices ci-dessous pour savoir si oui ou non ils sont à l'équilibre de Hardy-Weinberg. Pour ceux qui ne le seraient pas, proposer une explication aux écarts constatés par rapport à cet équilibre.

### Méthode-clé

#### Tester si une population suit la structure génétique de Hardy-Weinberg

**1.** Partir de effectifs de chaque génotype dans l'échantillon d'effectif N :  $n_{[AA]}$ ,  $n_{[Aa]}$  et  $n_{[aa]}$

**2.** Calculer la fréquence de chaque allèle dans l'échantillon :

$$f_A = (n_{[AA]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / N$$

$$f_a = (n_{[aa]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / N$$

**3.** Calculer les effectifs attendus sous l'hypothèse de Hardy Weinberg :

$$n_{[AA]} = f_A^2 \times N$$

$$n_{[Aa]} = 2 \times f_A \times f_a \times N$$

$$n_{[aa]} = f_a^2 \times N$$

**4.** Comparer effectifs attendus et effectifs observés.

#### Exercice 1 : le groupe sanguin MN.

L'être humain présente plusieurs groupes sanguins. Un groupe sanguin se caractérise par la présence de molécules sur la membrane de nos hématies. Si le plus célèbre est celui du système ABO que l'on couple souvent au groupe sanguin rhésus positif ou négatif, il en est un autre découvert en 1927 que l'on peut appeler groupe sanguin MN.

Ce groupe sanguin MN dépend du gène de la glycophorine A porté par le chromosome 4. Ce gène présente 2 allèles, l'allèle M et l'allèle N. Deux analyses génétiques ont été menées dans des populations différentes pour identifier l'effectif des différents génotypes. Les résultats sont présentés dans les tableaux ci-dessous.

Génotype	(M//M)	(M//N)	(N//N)
Effectifs	1 787	3 039	1 303

Etude 1

Génotype	Résultats		
	M//M (groupe M)	M//N (groupe MN)	N//N (groupe N)
Nombre d'individus	406	744	332

Etude 2

## Exercice 2 : le lamier amplexicaule.

Le lamier amplexicaule est une plante herbacée très commune. Des scientifiques se sont intéressés à une partie du génome de cette plante appelée TRI02 qui peut se présenter sous la forme de 2 allèles : TRI02<sup>166</sup> et TRI02<sup>169</sup>. Le tableau ci-dessous présente les résultats de leurs études réalisées sur seulement 39 individus pris au hasard parmi un très grand nombre dans un champ.



Génotypes	Tri02 <sup>166</sup> / Tri02 <sup>166</sup>	Tri02 <sup>166</sup> /Tri02 <sup>169</sup>	Tri02 <sup>169</sup> / Tri02 <sup>169</sup>
Effectifs observés dans l'échantillon	4	1	34

## Exercice 3 : les loups du parc de Yellowstone aux USA.

La population de loups du parc de Yellowstone présente deux couleurs de fourrure : noire ou grise. La couleur de la fourrure est contrôlée par un gène qui existe sous deux allèles : **A** et **a**. **A** est dominant sur **a**.

Des chercheurs ont déterminé le **génotype** des loups observés dans le parc de Yellowstone durant plusieurs années. La fréquence de l'allèle **a** se note *q*. La fréquence *p* de l'allèle **A** se calcule suivant la formule :

$$p = \frac{\text{nombre d'allèles A}}{\text{population totale}}$$

$$p = \frac{\text{nombre de (A/A) + } \frac{1}{2} \text{ nombre de (A/a)}}{\text{population totale}}$$



	A/A	A/a	a/a	Total
<b>Nombre de loups</b>	31	321	413	765
<b>Fréquences observées</b>	0,04	0,42	0,54	1

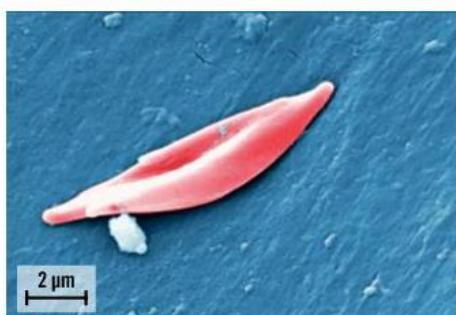
► Fréquences génotypiques des loups de Yellowstone.

Une étude approfondie de la population de loups a permis de comparer leur survie et leur reproduction en fonction du génotype. Par ailleurs, les loups gris et noirs s'accouplent préférentiellement l'un avec l'autre plutôt qu'avec un loup de la même couleur.

	A/A	A/a	a/a
<b>Survie moyenne annuelle</b>	0,47	0,77	0,75
<b>Nombre moyen de petits</b>	0,031	2,35	1,83

## Exercice 4 : une maladie génétique, la drépanocytose et son lien avec une maladie infectieuse, le paludisme.

lienmini.fr/es-tle-c09-09

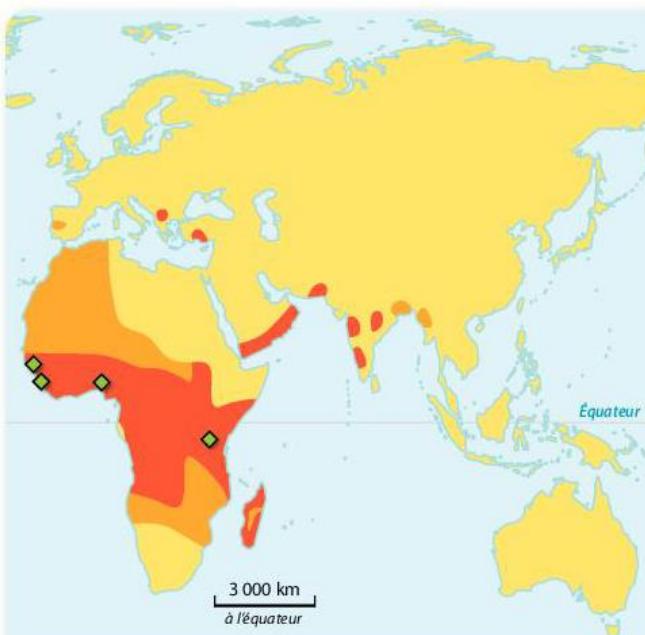


Globules rouges d'individus sains (en haut) et d'individus atteints de drépanocytose (en bas).

- La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente en France et dans le monde. Cette maladie se caractérise par la présence dans les globules rouges de molécules d'hémoglobines anormales. En cas de diminution de la concentration de dioxygène, les globules rouges, normalement de forme arrondie, prennent une forme en faucille. Les cellules déformées bloquent alors la circulation du sang, ce qui provoque des douleurs intenses.
- Les malades atteints de drépanocytose souffrent aussi d'anémies ou sont plus sensibles aux infections.
- Un gène intervenant dans la synthèse de l'hémoglobine présente deux allèles :  $Hb^A$  et  $Hb^S$ . La répartition des génotypes dans certaines populations d'Afrique sont étudiées.

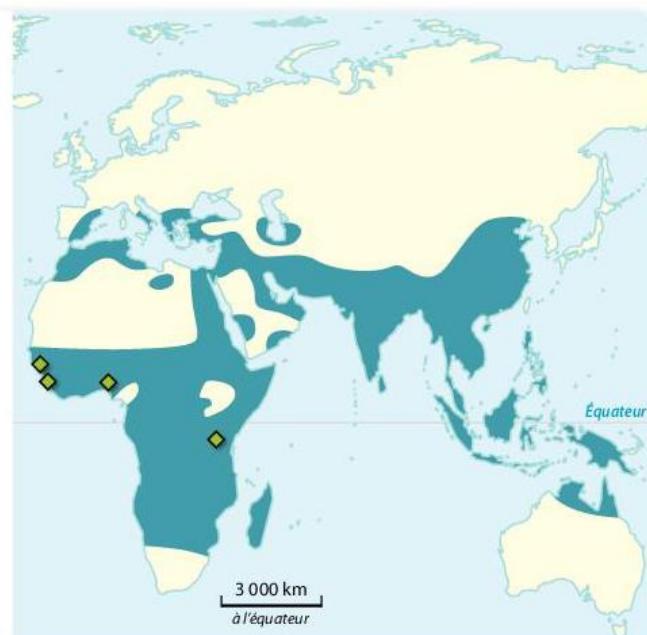
Génotype	$Hb^A/Hb^A$	$Hb^A/Hb^S$	$Hb^S/Hb^S$
Phénotype	Sain	Porteur sain	Malade
Nombre d'individus	5 478	1 349	13

- Le paludisme, ou malaria, est une maladie provoquée par un parasite, le *Plasmodium*. Ce parasite est transmis à l'être humain par les piqûres des moustiques *Anopheles* et infecte les globules rouges. Il provoque des fièvres. On estime le nombre de victimes à 1 million par an.
- Des études ont montré que les individus porteurs sains de la drépanocytose présentent une meilleure résistance contre le paludisme.



Distribution géographique de l'allèle  $Hb^S$  de l'hémoglobine

- Fréquence inférieure à 5 %
- Fréquence entre 5 et 20 %
- Fréquence supérieure à 20 %



Distribution géographique du paludisme

- Présence de paludisme

Les losanges verts correspondent aux populations dont le génotype de la drépanocytose a été déterminé dans le tableau.

### Exercice 5 : le groupe sanguin ABO.

Il existe 4 groupes sanguins dans le système ABO déterminés par un gène qui se présente sous 3 allèles A, B et O. Puisque les allèles A et B sont co-dominants et O récessifs :

- Les individus du groupe O ont le génotype (OO).
- Les individus du groupe AB ont le génotype (AB).
- Les individus du groupe A ont soit le génotype (AA) soit le génotype (AO).
- Les individus du groupe B ont soit le génotype (BB) soit le génotype (BO).

La fréquence de chaque groupe sanguin et des divers allèles a été déterminée dans diverses populations humaines et sont présentées dans le tableau ci-dessous.

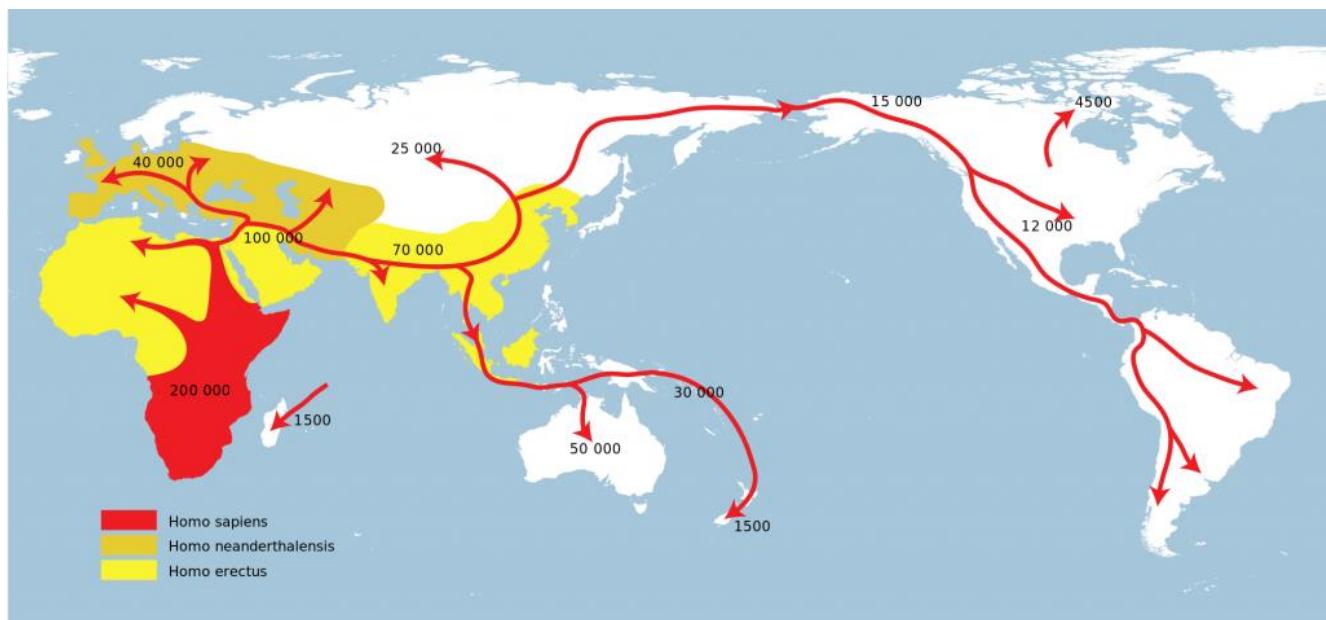
Population	Pourcentage des groupes				Fréquence des allèles		
	O	A	B	AB	A	B	O
Amérindiens (Argentine)	98,5	1,5	0	0	0,007	0	0,993
Aborigènes (Australie)	48,1	51,9	0	0	0,306	0	0,694
Population basque	57,2	41,7	1,1	0	0,230	0,008	0,756
Population française	39,8	42,3	11,8	6,1	0,276	0,088	0,632
Population chinoise	34,2	30,8	27,7	7,3	0,220	0,201	0,580

On note que la loi de Hardy-Weinberg est généralisable aux gènes qui présentent plus de 2 allèles. Dans le cas présent, le gène du groupe sanguin ABO présente 3 allèles. La loi de Hary-Weinberg s'écrit donc :

$$P^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1$$

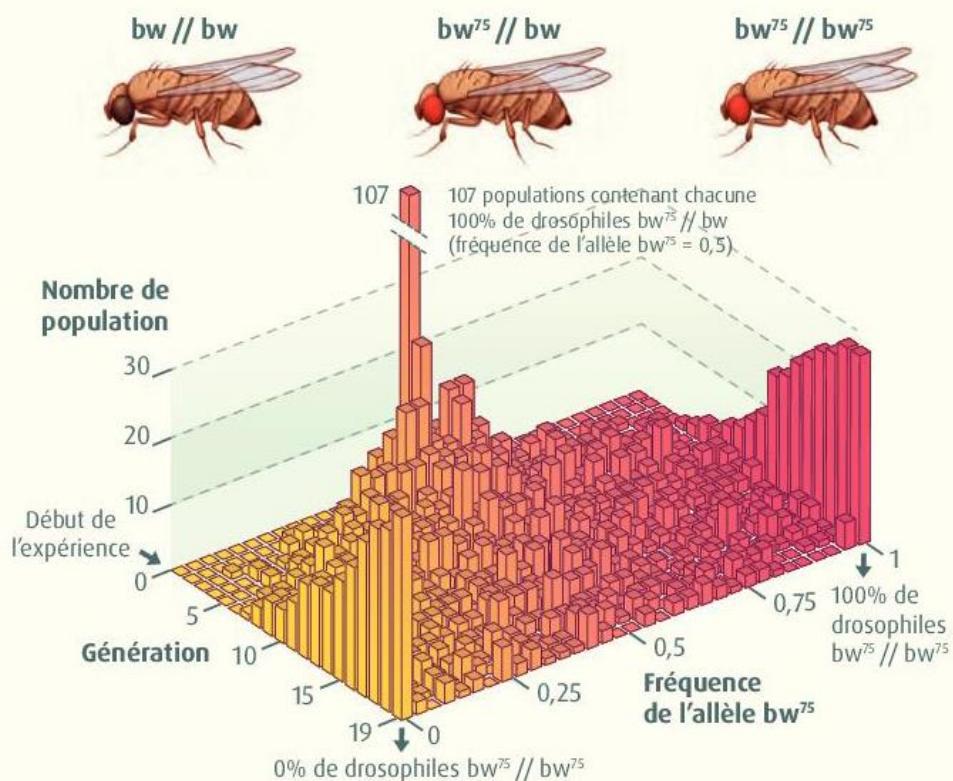
avec p fréquence de l'allèle 1, q fréquence de l'allèle 2 et r fréquence de l'allèle 3.

Ces fréquences sont en lien avec l'histoire de la colonisation de la planète par l'espèce humaine (*Homo sapiens*) dont la carte ci-dessous présente les grandes étapes. Les nombres indiquent la date de colonisation du milieu.



## Exercice 6 : évolution de la fréquence de l'allèle bw<sup>75</sup> dans des populations de drosophiles. Expérience historique de Buri en 1956.

Ces résultats expérimentaux ont été publiés en 1956 par Peter Buri. Les allèles bw<sup>75</sup> et bw du gène Bw déterminent la couleur des yeux des drosophiles. Des chercheurs ont obtenu 107 populations de 16 drosophiles hétérozygotes bw<sup>75</sup>//bw, pour moitié mâles et pour moitié femelles. Ils ont suivi ces populations sur 19 générations en ne conservant à chaque génération que 8 mâles et 8 femelles choisis de manière aléatoire. À chaque génération, la fréquence de l'allèle bw<sup>75</sup> chacune des 107 populations a été mesurée. Les mouches de chacun des trois génotypes ont le même succès reproducteur et le même taux de survie.



## Exercice 7 : les mésanges charbonnières d'une île des Pays-Bas.

Sur l'île de Vlieland, située au nord des Pays-Bas, vivent deux populations de mésanges charbonnières (A) : l'une s'est établie à l'est de l'île, loin du continent, tandis que l'autre population, située à l'ouest, est plus proche du continent (B). Ces mésanges sont plus ou moins adaptées aux conditions particulières de la vie sur cette petite île. Des chercheurs ont en effet noté des différences significatives de survie entre les deux populations (C).



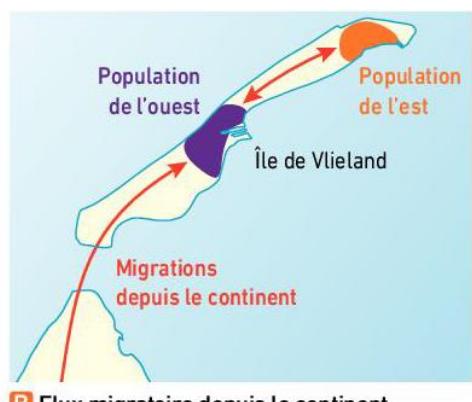
A Mésange charbonnière (*Parus major*).

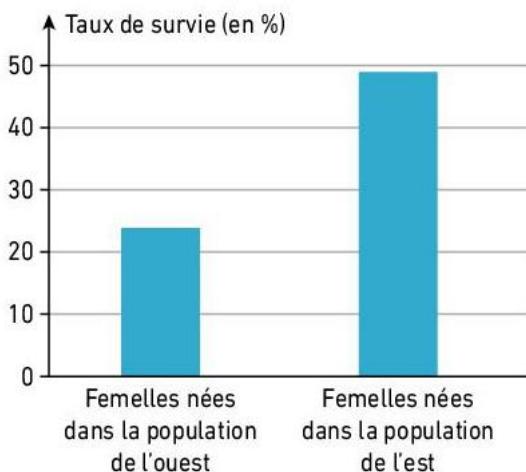
- Ces populations ne sont pas isolées : des échanges par migrations s'effectuent entre les deux populations et depuis le continent. Chaque année, 43 % des mésanges couvant pour la première fois dans la population de l'ouest proviennent du continent. C'est aussi le cas de 13 % des mésanges de la population de l'est.

En moyenne, les individus vivant à l'ouest ont un seul grand-parent né sur l'île contre trois pour ceux nés à l'est.

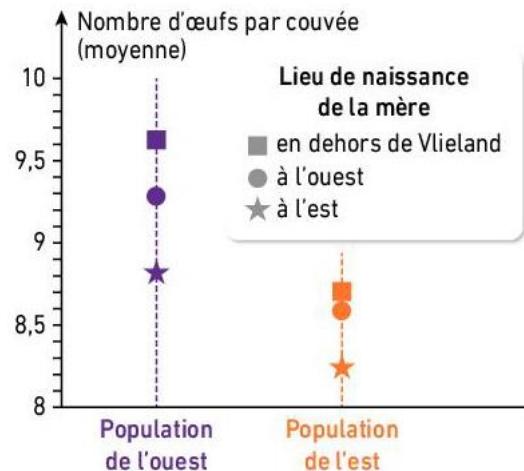
- Le nombre d'œufs par couvée est un caractère génétiquement déterminé et il a été montré que les couvées importantes constituent un caractère défavorable sur l'île, du fait des ressources limitées.

Une étude a comparé l'effectif moyen des couvées dans chaque population en fonction du lieu de naissance de la mère (D).





**C** Taux de survie annuel des femelles nées dans chaque population.



**D** Nombre d'œufs par couvée dans chaque population.

### Exercice 8 : Les poules au plumage frisé.

À l'usage des amateurs d'oiseaux, on a produit aux États-Unis une race de volailles de luxe et de prestige possédant des plumes frisées (**doc. 1**). Ce caractère du plumage est sous le contrôle d'un seul gène. Le phénotype frisé est dû à l'hétérozygotie ( $M^F//M^N$ ) sur ce locus. Un homozygote ( $M^F//M^F$ ) a un phénotype crépu, les volailles ( $M^N//M^N$ ) ont un plumage normal. Le phénotype d'un échantillon de 1000 volailles a été analysé. Les résultats sont reportés dans le **doc. 2**.



► 1. Poules à plumes frisées.

Phénotypes	[Crépu]	[Frisé]	[Normal]
Génotypes	$(M^F//M^F)$	$(M^N//M^F)$	$(M^N//M^N)$
Effectif	50	800	150

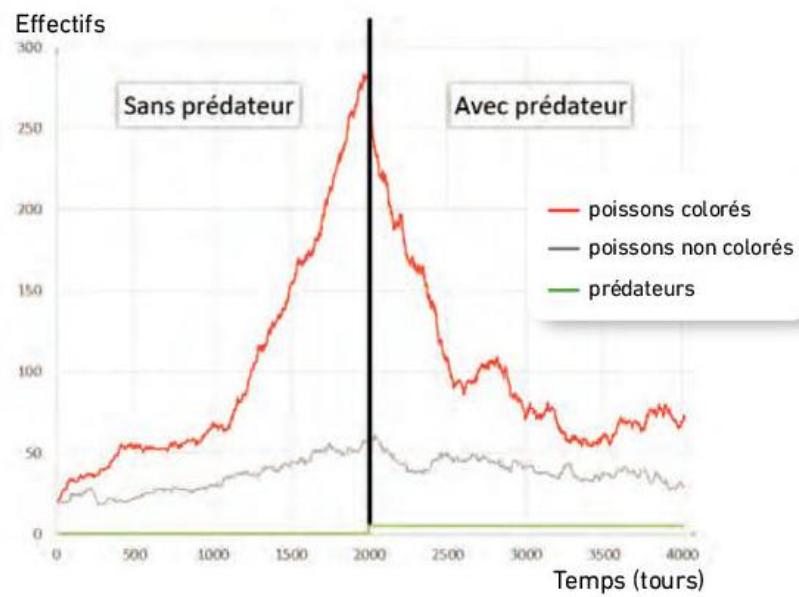
▲ 2. Répartition des phénotypes et des génotypes sur un échantillon de 1000 volailles d'une population.

### Exercice 9 : Les guppies.



**A** Guppy mâle (à gauche) et femelle (à droite).

Les guppies sont des petits poissons dont les mâles portent des tâches vivement colorées, de nombre et de forme variables. Ce nombre de taches est déterminé génétiquement. On constate que les femelles s'accouplent préférentiellement avec les mâles plus colorés. Cependant, ceux-ci sont plus facilement repérés par d'éventuels prédateurs. L'observation de guppies en milieu naturel montre que l'intensité de la coloration des mâles est plus ou moins intense selon les populations.



B Résultat d'une simulation obtenue avec *Edu'modèles*.