

## Vocabulaire

**Norme de réaction** ensemble des phénotypes observés en faisant varier les conditions environnementales pour un génotype.

**Plasticité phénotypique** capacité d'un organisme à exprimer différents phénotypes à partir d'un génotype donné selon l'environnement.

**Locus (pluriel loci)** position fixe, localisation d'un gène ou d'un marqueur génétique.

**Caractère** variable, aspect d'un organisme qui peut être analysé.

**Génotype** différentes valeurs pour un caractère c'est-à-dire l'ensemble des allèles qui codent un caractère donné.

**Gène** unité d'information qui code pour caractère donné.

**Cline** évolution graduelle d'un caractère en fonction de l'axe géographique. Il y a une corrélation entre la latitude et la fréquence de l'allèle.

**Population** groupe d'individus d'une même espèce qui vivent dans la même zone géographique, se reproduisent et engendrent une descendance féconde. Les individus d'une population sont fortement apparentés.

**Patrimoine génétique (ou pool génétique ou fond génétique)** composition génétique d'une population.

Lorsqu'un seul allèle est présent dans une population on dit que l'allèle est fixé (par opposition à polymorphisme).

Attention il n'existe pas de hiérarchies entre les allèles mais entre les phénotypes. Ainsi, on dira qu'un phénotype [A] est dominant sur [a].

Nb : un allèle dominant ne s'exprime pas toujours. Il peut être caractérisé par l'absence d'expression.

## Formule mathématique à connaître

Nombre de combinaisons : Soit un ensemble E de n éléments. On souhaite connaître le nombre de combinaison de k éléments possible. On ne tient pas compte de l'ordre des éléments.

| Répétition | Avec (gamma)                             | Sans   |
|------------|--|--|
| Formule    | $\Gamma_n^k = \frac{(n+k-1)!}{k!(n-1)!}$ | $C_n^k = \binom{n}{k} = \frac{n!}{k!(n-k)!}$ |

## Objectifs

La génétique des populations s'intéresse à l'histoire des populations. En comprenant leur dynamique passée, on peut prévoir leur évolution future.

Par exemple, c'est utile pour anticiper les pertes de diversité génétique et prévenir les risques liés à la consanguinité en organisant par exemple des réintroductions pour maintenir un certain niveau de diversité génétique dans une population.

## Les indicateurs de diversité

Taux d'allèles hétérozygotes,

Taux de polymorphisme fréquence d'individus hétérozygotes.

## Estimation de la fréquence des différents allèles présent dans la population

La variation génétique des individus au sein d'une population est dû à la reproduction sexuée. Elle est responsable du brassage génétique à trois niveaux :

|           |                             |             |
|-----------|-----------------------------|-------------|
| Crossover | Assortiment des chromosomes | Fécondation |
|-----------|-----------------------------|-------------|

|  |                       |                                     |
|--|-----------------------|-------------------------------------|
| Entre les séquences d'un même chromosome | Entre les chromosomes | La rencontre entre les deux parents |
|--|-----------------------|-------------------------------------|

La population correspond à l'ensemble des allèles.

|           |       |       |  |       |
|-----------|-------|-------|--|-------|
| Allèles   | A     | a     |  | Total |
| Fréquence | $P_n$ | $Q_n$ |  | 100%  |

|                         |                                   |                  |         |      |
|-------------------------|-----------------------------------|------------------|---------|------|
| Zygotes formés          | AA                                | Aa               | aa      |      |
| Fréquence               | $P_n^2$                           | $2P_nQ_n$        | $Q_n^2$ | 100% |
| Allèles                 | A                                 | a                |         |      |
| Fréq à la génération +1 | $P_n^2 + P_nQ_n = P_n(P_n + Q_n)$ | $Q_n^2 + P_nQ_n$ |         | 100% |

Attention pour une population N d'individus diploïdes, l'ensemble des allèles 2N.

Population allélique = fréquence allélique.

*Exemple* : pour une population avec N individus de phénotype et avec comme allèle possible A et B, la fréquence allélique de A :  $f(A)$

|  |    |    |    |       |
|--|----|----|----|-------|
| Point méthode : calcul des fréquences alléliques |    |    |    |       |
| Génotype   | AA | AB | BB | TOTAL |
| Eff  | 35 | 40 | 25 | 100   |

Calcul des fréquences alléliques :

$$Freq(A) = \frac{2n_{AA} + n_{AB}}{2N} = \frac{2 \times 35 + 40}{200} = 0,55$$

### **L'équilibre**

L'équilibre est stable si l'état des paramètres n'évolue plus. Les fréquences alléliques sont constantes. à chaque génération on retrouve les fréquences de départ des allèles, ce qui correspond mathématiquement à :  $\Delta P = P_{n+1} - P_n = 0$

Rmq : généralement une population est à l'équilibre uniquement sur certains gènes précis.

Cela stipule que la recombinaison allélique et la ségrégation mendélienne sont indépendantes. Un allèle a une chance identique d'être présent à la génération suivante.

Dans la réalité, il existe de multiples causes qui peuvent modifier les fréquences alléliques d'une génération à l'autre :

- Les mutations dans les cellules germinales (gamètes).
- La dérive génétique. Cela correspond au « tirage au sort » lors de la formation des gamètes qui peut ne pas être représentatif de la population.
- Lorsque la rencontre entre les deux gamètes n'est pas aléatoire.
- Des différences de taux de survie et de fécondité en fonction des allèles. C'est ce que l'on appelle la valeur sélective.
- Les migrations avec des fréquences alléliques différentes de la population étudiée.

**Distorsion de ségrégation miotique** groupe de gènes souvent situé sur le même chromosome transmis ensemble qui confère un avantage sélectif.

Par exemple, l'absence de ce groupe entraîne la mortalité du gamète.

### **Hypothèse en cas d'absence de phénotype intermédiaire**

Dans le cas où le phénotype intermédiaire n'existe pas, on peut faire calculer les fréquences alléliques en faisant l'hypothèse que la population est à l'équilibre. Ainsi,

### **Vérifier si une population est à l'équilibre**

- Calculer les effectifs théoriques
- Comparer les résultats attendus avec les fréquences réelles.

$$\chi^2 = \sum \frac{(eff\ théor. - eff\ obser)^2}{eff\ théor}$$

- Pour cela on utilise un test statistique :
- $H_0$  : les résultats théoriques sont conformes à ce obtenus.
- $H_1$  : les résultats théoriques ne sont pas conformes à ce obtenus.

Utilisation du test du Khi-2 :

- Le degré de liberté : nombre de paramètres indépendants.
- $\alpha$  le taux d'erreur accepté : probabilité de rejeter  $H_0$  alors que c'est vrai.
- $\beta$  probabilité d'accepter  $H_0$  alors que c'est faux.

Si  $\chi^2 < \chi^2(\alpha)$ , on dira alors que l'on ne rejette pas  $H_0$ . La population est à l'équilibre.

Rmq. : Généralement, on calcul à partir des fréquences alléliques observées les phénotypes théoriques à obtenir si la population est à l'équilibre. On vérifie ensuite que la conformité des résultats en utilisant le test du Khi-2.

## Mutation

On parle notamment du taux de mutation par gamète et par génération.

Pour un allèle A de fréquence  $P_n$  avec un taux de mutation U, sa fréquence à la génération suivante est :  $P_{n+1} = P_n - uP_n$

Les mutations récurrentes influencent peu les fréquences alléliques seul mais comme ils sont toujours combiner avec d'autres facteurs évolutifs (environnement...) et créer la variabilité initiale.

**Taux mutation reverse** taux de mutation qui annule la mutation.

Le taux de mutation chez les Végétaux et les Animaux est d'environ 1 pour 100 000 gènes.

## La dérive génétique

**Dérive génétique** fluctuation aléatoire des fréquences alléliques d'une génération à une autre. Elle n'est pas prédictible.

Les effets de la dérive génétique sont particulièrement importants sur les populations avec de petits effectifs comme lorsqu'un petit groupe d'individus qui fonde une nouvelle population. La dérive peut alors provoquer l'accumulation d'allèles néfastes pour la survie de la population.

Ces changements de fréquences ont un impact important sur les populations de faibles effectifs et particulièrement vulnérables à l'apparition de mutants même si elles sont rares.

**Effet fondateur** perte de la diversité génétique qui se produit lorsqu'un petit nombre d'individus fonde une nouvelle population.

**Effet goulot** réduction radicale du nombre d'individus d'une population et ainsi de sa diversité génétique à la suite d'une catastrophe.

## Modèle stochastiques (tirage aléatoire)

Modélisé par la loi Binomiale de paramètre p et 2N

Bernoulli probabilité d'obtenir le nombre de succès k pour une expérience à deux issues (gagné et perdu) répété n fois de manière identique et indépendante.

$$P(x = i) = C_n^k p^k (1 - p)^{n-k}$$

La théorie neutraliste

La probabilité de substitution d'un allèle

On cherche à déterminer pour un individu quelqu'une à quelle fréquence il y a de posséder chaque type d'allèle.

- Déterminer les génotypes possibles.
- Dédurre les fréquences des allèles en utilisant le phénotype double récessif et les identités remarquables.

La dérive génétique entraîne une diminution des allèles et donc de la variabilité génétique

Elle est d'autant plus rapide pour les populations de faibles effectifs.

### Les rencontres non aléatoires entre les gamètes

On parlera de pangamie lorsque les gamètes se rencontrent au hasard (et de panmixie pour les rencontres entre les individus).

Les causes de croisements non-panmixie peuvent être dû à :

- Autofécondation
- Consanguinité (de choix, de position ou dû au faible effectif)
- Homogamie (et hétérogamie) c'est lorsqu'un individu a tendance à se reproduire avec un partenaire avec qui il partage le même phénotype.

### L'autofécondation

À l'équilibre, on aura uniquement des homozygotes car même si l'individu est hétérozygote (Aa), ces descendants auront 50% de chances de conserver l'hétérozygote :  $1 = \frac{1}{4}AA + \frac{1}{2}Aa + \frac{1}{4}aa$

La probabilité d'hétérozygote diminue de moitié à chaque génération :  $H_{n+1} = 0,5 \cdot H_n$

Pour une population,

La perte des hétérozygotes est extrêmement rapide et tout le génome est concerné c'est-à-dire une modification des fréquences génotypiques.

|  |   |
|--|---|
| $A_n = A_0 + H_0(1 - 0,5^n) \cdot 0,5$ | $A_0$ fréq d'homozygote AA dans la population |
|--|---|

|   |
|---|
| $H_0$ fréq d'hétérozygote Aa dans la population |
|---|

Ainsi, sur le long terme (c'est-à-dire quand n tend vers l'infini), les fréquences alléliques ne changent pas.

Dans la Nature et notamment chez les plantes, il existe des mécanismes d'auto-incompatibilité qui permettent de prévenir en partie l'autofécondation.

### Consanguinité

Les principales causes de consanguinité sont :

- Des facteurs culturels pour les hommes.
- L'absence de choix de partenaires les populations avec peu d'individus.

Un individu est autozygote s'il possède pour un gène deux allèles identiques issue d'un unique ancêtre.

**Parenté** deux individus partageant au moins un ancêtre commun.

**Coefficient de parenté** probabilité d'un allèle à un locus soit identique entre deux individus.

**Consanguinité** individu issue d'un croisement de deux individus apparentés.

**Coefficient de consanguinité** noté  $f_i$  issue d'un croisement de deux individus apparentés. C'est le pourcentage de gènes autozygote pour un individu.

À chaque génération, la 0,5

---

## La sélection

**Valeur adaptative (ou fitness)** contribution d'un individu à la génération suivante en nombre de descendants. C'est le phénotype qui est soumis à la sélection et indirectement le génotype.

Le nombre de descendants moyens de descendants viables et fertiles.

- Un taux de survie des reproducteurs qui varie en fonction du génotype.
- Un taux de fécondité différent entre les génotypes.

**Valeur sélective** nombre moyen de descendants viables et fertiles laissé par cet individu.

Par convention, la valeur sélective maximale est 1.

$$\text{valeur sélective absolue} = \frac{\text{Nbre de descendants}}{\text{Fertilité}}$$

$$\text{valeur sélective relative} = \frac{\text{valeur sélective absolue}}{\text{valeur sélective absolue maximum}}$$

## Sélection naturelle

Trois types de sélection naturelle

- Directionnelle favorise un extrême
- Divergente ou disruptive favorise les extrêmes et désavantage le phénotype intermédiaire.
- Stabilisante ou normalisant favorise le phénotype intermédiaire et empêche toute déviation de celui-ci désavantage toute variation.

## Sélection sexuelle

Elle peut donner notamment à un dimorphisme

- Intrasexuelle entre les individus du même sexe. Un mâle dispose d'un groupe de femelle. Parade lutte entre les sexes

- Sélection intersexuelle sélection par un des sexes sur l'autre généralement la femelle.
- Femelle préférence portait sur les caractères indicateurs de bons gènes.

---

## Altruisme et sélection parentèle

---

## Migration

**Flux génétique** échange d'allèle entre les populations

Le flux génétique tend à diminuer les différences génétiques entre les populations.

Les flux génétiques peuvent empêcher les populations de s'adapter pleinement à un environnement en empêchant la sélection naturelle de s'exercer pleinement.

L'arrivée d'allèles de populations étrangères peut empêcher la diminution de la fréquence allélique d'allèles désavantageux. Cela peut également être l'inverse, les flux génétiques peuvent permettre à des allèles de se répandre rapidement.

Les activités humaines ont rendu le flux génétique plus présent et courant qu'il ne l'était.

Méthode : il est parfois plus simple de faire les calculs de probabilité de l'événement inverse.