

Evolution génétique

⇒ repose sur la génétique des populations

La variation génétique est très fréquente dans les populations naturelles.

La diversité génétique se résume aux différences entre allèles de gènes présents dans les populations.

Les forces évolutives sont les causes du changement (« évolution ») de fréquence des allèles dans les populations.

I-La synthèse Darwin-Mendel

Darwin a introduit l'idée de la lutte pour la survie mais également celle de la sélection naturelle.

Pour lui, il existe une variabilité au sein des populations naturelles. Du fait de la limitation des ressources du milieu, des compétitions entre individus apparaissent.

Les avantages sont liés à certaines variations rendant certains individus plus efficaces dans la compétition ; ceux-ci survivent et se reproduisent mieux.

La sélection naturelle opère donc un tri entre les individus.

Ceux qui portent des variations favorables se reproduisent mieux et leurs descendance porte ces modifications. Les individus portant ce caractère favorable sont de plus en plus nombreux. On a alors une perte de diversité aux seins des écosystèmes naturels.

Ainsi, comment expliquer la diversité si la sélection ne favorise qu'un variant ?

Mendel s'est aperçu que pour un certain nombre de caractères, lorsqu'il croisait des parents très fortement homozygotes (lignée pure), on obtenait en première génération une synthèse d'un de leurs caractères (apparition du caractère d'un seul des deux parents), alors que pour les générations suivantes, on obtenait des individus présentant les caractères ségrégés (ratio 3:1 (ou $3/4$ $1/4$) \Rightarrow 25 % AA + 50 % Aa + 25 % aa \Rightarrow $3/4$ présentant le phénotype A et $1/4$ a) \Rightarrow dimorphisme des populations.

La génétique des populations, c'est la synthèse du Darwinisme et du Mendélisme.

Fondements génétiques de la variation et de la sélection naturelle :

- 1930ies
 - R.A. Fisher (1930)
 - J.B.S. Haldane (1932)
 - S. Wright (1931)
- 1940ies : Théorie synthétique de l'évolution
 - T. Dobzhansky (1900-1975)
 - E. Mayr (1902-1984)
 - G. Thompson (1904-2005)
 - G.L. Stebbins (1906-2000)

⇒ Les populations sont l'unité de l'évolution et la sélection naturelle est son principal mécanisme.

Définition importantes :

- Une espèce est un groupe de populations dont tous les membres ont la capacité de se reproduire entre eux dans un environnement naturel. (définition Biologique - E. Mayr)
- Une population est un groupe localisé d'organismes de la même espèce, à un moment déterminé. Les individus, au sein d'une population, se croise de manière aléatoire.
- Le patrimoine génétique d'une population est l'ensemble des gènes que possède la population.
- Un gène code des ARN et ou des protéines. L'emplacement du gène sur un chromosome est appelée locus.
- Les allèles sont les états différents d'un même gène.
- Un génotype diploïde est constitué de 2 allèles à chaque locus
 - identiques pour les homozygotes
 - différents pour les hétérozygotes
- Le phénotype est un état « apparent » du génotype
 - montre la dominance entre allèles
 - apparence de l'interaction génotype - milieu

Il y a des variations génétiques au sein d'une population lorsqu'il existe au moins deux allèles pour un gène à un locus donné.

⇒ La population est alors polymorphe génétiquement (en ségrégation).

Certains locus ne présentent pas de polymorphisme (= monomorphe) : un allèle est alors dit fixé (pas ségrégué).

Quand la variation est observée entre populations de la même espèce, on parle de différenciation génétique (ou structuration génétique).

L'évolution consiste en une modification au cours des générations des fréquences des allèles dans les population.

⇒ C'est ce qui est appelé micro-évolution (opposé à la macro-évolution : à l'échelle supra-spécifique (paléontologie, spéciation)).

La génétique des populations à 3 objectifs (inter-connectés) :

1. Expliquer l'origine et le maintien de la variation génétique
2. Décrire l'organisation de la variation génétique (au sein ou entre les populations)
3. Comprendre les mécanismes qui modifient les fréquences alléliques

II-Mesurer la variation génétique :

Pour étudier/mesurer la variation génétique, on doit utiliser des marqueurs génétiques pour mettre en évidence quels allèles sont présent dans la population.

Les marqueurs sont précieux dans le domaine de l'écologie et de l'évolution.

Ils permettent :

- d'étudier les systèmes de reproduction (espèce autogame vs allogame ; espèces asexuées/sexuées)
- de mesurer les flux de gènes entre populations et mesurer la structure des populations (migrations entre populations?)
- de produire des cartes génétiques pour trouver des gènes impliqués dans l'expression de traits complexes (combien et quels sont les gènes impliqués dans la taille du bac?)
- d'étudier la biologie de la conservation (à quel degré deux populations d'une espèce en danger sont différenciées génétiquement?)

Jusqu'aux années 60, les marqueurs génétiques étaient des traits visibles, contrôlés par un ou deux gènes.

Mendel utilisait des fleurs pourpres et blanches, des petits pois jaune ou vert, lisse ou ridé, etc...

Il n'y a pas toujours d'intérêt évolutif (ex : pois lisse ou ridé).

Seulement une très faible part des traits affectés par l'environnement sont contrôlés par seulement 1 ou 2 locus.

Ces polymorphismes visibles ne sont pas représentatifs de l'ensemble du génome, et ne reflètent pas suffisamment la variation génétique au sein des espèces.

Depuis les années 60, les marqueurs génétiques utilisés sont des marqueurs moléculaires. La plupart de ces marqueurs reposent sur les technologies d'électrophorèse de molécules ou de séquençage des acides nucléiques. Ce sont des marqueurs de différentes natures (ADN, ARN, protéines).

Après extraction de ces macromolécules pour n individus de populations d'une espèce : une électrophorèse ou un séquençage permet de révéler des polymorphisme en séparant les molécules en fonction de leurs charge et de leurs tailles.

- Électrophorèses d'enzymes solubles (allozymes ou isozymes)
- Électrophorèse d'ADN
 - Digestions enzymatiques
 - PCR-RFLP
 - microsatellites
 - séquençage

Quels types de polymorphismes de l'ADN sont ciblés ?

- Séquences non-repétées :
 - Mutations ponctuelles
 - Insertions/délétions (« indel »)
 - The length of indels can range from 1 to n nucleotide(s)
- Repeated sequences :
 - The numbers of repeat can vary

La PCR (Polymerase Chain Reaction) est une technique très importante en écologie.

Mesurer la variation génétique par séquençage d'acides nucléiques :
Méthode de Sanger (2 prix Nobel)

Aujourd'hui, les nouvelles technologies de séquençages augmentent considérablement :
puisque les débits de séquençage et les coûts de séquençage ont diminué
drastiquement.

Méthode de Sanger : séquences de 600 pb ; 96 séquences en 2h

Aujourd'hui on dispose de deux grandes familles de techniques de séquençage :

- séquences courtes → 2x300 pb ; 140 millions de séquences en 2h
- séquences longues → 10 000 pb (10kb) ; 370 000 séquences en 2h

Nouveau séquenceur : miniON

- très compact (un peu plus gros qu'une clé USB)
- transportable en milieux extrêmes (en mer, sur Mars, etc.)
- séquençage à un coût plus faible

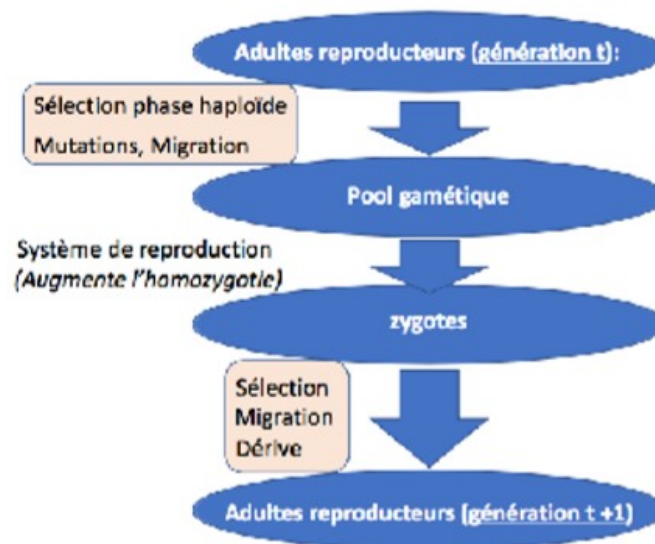
Après le séquençage, on veut aligner les séquences et rechercher les polymorphismes.

III-Les causes de la micro-évolution :

Il existe 4 facteurs évolutifs :

- les mutations
- la sélection naturelle
- la dérive génétique (le hasard)
- les flux génétiques (migrations)

D'une génération à l'autre, les facteurs évolutifs affectent les fréquences alléliques.



Pool gamétique : ensemble des gamètes produits par un individu.

A-Les mutations

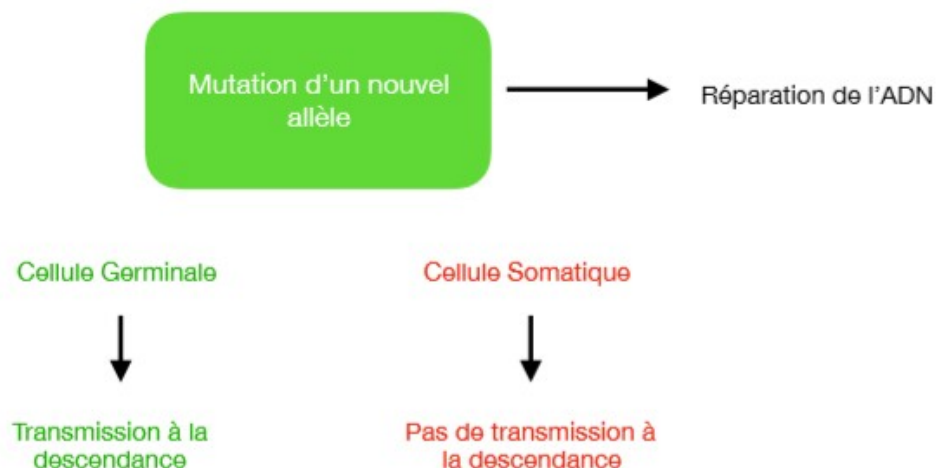
⇒ génératrices du polymorphisme génétique

Elles sont de plusieurs types :

- Substitutions
- Insertions, délétions
- Recombinaison
- Duplication de gènes, translocation
- Éléments transposables
- Transgenèse (transfert horizontal de gènes)
- Remaniements chromosomiques (fission, fusion, inversion)
- Duplication génomique (aneuploïdie, polyploïdie)

Ces événements sont relativement rares, les taux de mutations varient selon les espèces et les locus → 1 mutation/locus par 10^6 ou 10^5 gamètes.

Processus de transmission (et de fixation) des mutations :



Processus de fixation des mutations :

- Mutation → création d'un nouvel allèle → Polymorphisme/diversité dans la population.
- Changement des fréquences alléliques au cours des générations → fixation de la mutation → substitution → divergence entre espèces.

Au cours du temps, les mutations s'accumulent de manière linéaire.

« Le taux de divergence en acides aminés est approximativement proportionnel au temps de divergence paléontologique. » Motoo Kimura

C'est l'horloge moléculaire (ex : chaîne α de l'hémoglobine des vertébrés).

Le taux d'évolution (nombre de substitutions en acides aminés/molécule/année) est dans ce cas constant quelle que soit la lignée.

D'importants polymorphismes moléculaires qui ont été mis en évidence par les techniques d'électrophorèse n'ont pas toujours d'effet sur le phénotype (mutations synonymes).

B-La dérive génétique

La dérive génétique est une variation aléatoire des fréquences alléliques dans une population. (Wright, 1931)

Les effets de la dérive génétique sont d'autant plus importants que la population est petite (les écarts de fréquences alléliques observés d'une génération à l'autre y seront d'autant plus perceptibles).

La dérive peut entraîner la disparition totale d'un allèle (élimination d'un allèle) ou la présence de l'allèle chez tous les individus (fixation d'un allèle).

La dérive génétique peut être accentuée par :

- les effets d'étranglement
 - réduction brutale de la population (observée lors d'une fragmentation par exemple)
 - N population de 100 000 à 10 individus
- les effets fondateurs
 - processus de colonisation
 - 10 individus colonisent un nouveau milieu

La théorie neutraliste : « le devenir des mutations est essentiellement le fait du hasard (dérive génétique) ». (Motoo Kimura)

Dans une petite population, on a en général perte de la diversité et donc homogénéité des caractères ; c'est pourquoi les populations les plus fragmentées doivent être les plus protégées et les plus restaurées.

Conséquences de la dérive génétique :

- perte du polymorphisme : fixation ou extinction d'allèle
- augmentation de la consanguinité et diminution de l'hétérozygotie
- divergence des populations

C-La sélection

La sélection naturelle opère un tri entre les individus. Ceux qui portent des variations favorables se reproduisent mieux et leur descendance porte ces modifications. Les individus qui portent ce caractère favorable sont de plus en plus nombreux.

Il y a un tri des génotypes à partir du phénotype.

La valeur adaptative (fitness) individuelle mesure la survie et/ou les capacités reproductives d'un génotype donné par rapport aux autres génotypes vivant dans des conditions similaires ($0 < W < 1$). On peut mesurer ça de manière absolue ou relative.

La sélection peut se faire au niveau moléculaire, les gènes ayant un rôle dans l'adaptation (ex : résistance aux insecticides chez le moustique, adaptation à la sécheresse).

La sélection darwinienne (ou positive) veut que si une mutation est avantageuse, elle sera fortement sélectionnée durant les générations suivantes.

La sélection purifiante (stabilisante, background selection) est la contre sélection d'un mutant ou d'une mutation délétère.

La sélection balancée (diversifiante) peut expliquer le maintien du polymorphisme puisqu'elle permet la sélection de plusieurs mutations.

- Avantage à l'hétérozygote (overdominance)
- Sélection fréquence dépendante (sélection de l'allèle rare, dynamique de fréquences cyclique)
- Ex : anémie falciforme chez l'homme, gènes de l'immunité (maintien d'un fort polymorphisme)

La domestication génère une sélection artificielle. Cette sélection va réduire la diversité au delà de l'effet dû au bottleneck (goulot d'étranglement).

Remarque : un très fort bottleneck de domestication peut générer une très faible variation neutre : dans ce cas, difficile de discerner les loci sélectionnés des neutres.

D-Les migrations

Les migrations sont des mouvements d'individus ou de gamètes entre les populations d'une même espèce. C'est un flux génique entre les populations qui modifiera les fréquences alléliques.

Il y a deux niveaux d'actions des migrations :

- Échelle locale : la migration s'oppose aux processus qui diminuent la variabilité génétique (dérive, sélection).

- Échelle globale (ensemble de populations) : la migration limite la différenciation qui affecte des populations isolées (dérive génétique, mutations différentes, pressions sélectives locales différentes).

⇒ Force évolutive homogénéisant les fréquences alléliques dans un ensemble de populations