

Chapitre 12 : NOTIONS DE GENETIQUE DES POPULATIONS

1. Introduction

La génétique des populations étudie la distribution des gènes dans la population. Elle ne concerne pas la transmission des caractères d'individu à individu, mais s'intéresse à la distribution des caractères à l'intérieur d'une population.

La génétique des populations a pour objectif l'étude de la fréquence des gènes et des génotypes, et des facteurs susceptibles de modifier ces fréquences au cours des générations successives.

2. Définitions

Une population est un ensemble d'individus appartenant à la même espèce vivant dans le même espace géographique et pouvant se croiser entre eux.

La population est une structure dynamique qui se caractérise par :

- Entrée de nouveaux individus (naissances et migration vers la population)
- Perte d'individus : les décès et la migration des individus

Le polymorphisme désigne les variations de l'ADN ou des protéines résultant de différences dans les séquences d'ADN et de protéines, qui s'expriment souvent par différents phénotypes au sein d'une population.

Le pool génétique (ou pool génique) correspond à l'ensemble des allèles d'un ou de plusieurs gènes possédés par les individus d'une population.

Pour décrire le pool génétique d'une population, on doit calculer les fréquences alléliques et génotypiques.

3. Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques

Si on considère un **locus autosomique unique** pour 2 allèles:

- L'un dominant (**A**) de fréquence (**p**)
- L'autre récessif (**a**) de fréquence (**q**)

La somme des fréquences des 2 allèles dans la population est : **p+q= 1**.

Cette formule est valable quelles que soient les fréquences **p** et **q**

1) Fréquences phénotypiques :

$$f([A]) = \frac{\text{Nombres des individus porteurs de ce phénotype } [A]}{\text{Nombres totales des individus}(N)}$$

$$f([a]) = \frac{\text{Nombres des individus porteurs de ce phénotype } [a]}{\text{Nombres totales des individus }(N)}$$

2) Fréquence génotypique :

- $n(AA)$ = nombre d'individus ayant le génotype A//A
- $n(Aa)$ = nombre d'individus ayant le génotype A//a
- $n(aa)$ = nombre d'individus ayant le génotype a//a
- N = le nombre total des individus ($n(AA) + n(Aa) + n(aa)$)

$$f^{(AA)} = \frac{n^{(AA)}}{N} = D$$

$$f^{(Aa)} = \frac{n^{(Aa)}}{N} = H$$

$$f^{(aa)} = \frac{n^{(aa)}}{N} = R$$

3) Fréquences alléliques :

$$f(A) = \frac{2N(AA) + N(Aa)}{2N} = p \quad \text{ou} \quad f(A) = p = f(AA) + 1/2 f(AB)$$

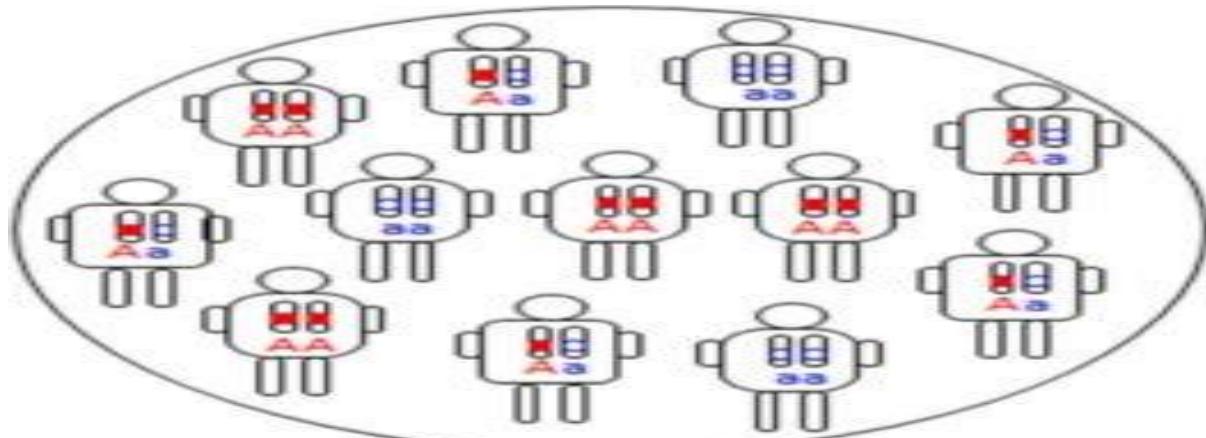
$$\text{ou} \quad f(A) = p = D + H/2$$

$$f(a) = \frac{2N(aa) + N(Aa)}{2N} = q \quad \text{ou} \quad f(a) = q = f(BB) + 1/2 f(AB)$$

$$\text{ou} \quad f(a) = q = R + H/2$$

Avec : $p + q = 1$

Exemple : On considère la population représentée par la figure ci-dessous:



- Calculez les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques dans cette population

1) Les fréquences phénotypiques

$$f([A]) = \frac{9}{12} = 0,75 \quad f([A]) + f([a]) = 1$$

$$f([a]) = \frac{3}{12} = 0,25$$

2) Les fréquences génotypiques

$$\left. \begin{array}{l} f(AA) = \frac{4}{12} = 0,333 \\ f(Aa) = \frac{5}{12} = 0,416 \\ f(aa) = \frac{3}{12} = 0,25 \end{array} \right\} \quad f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 1$$

3) Les fréquences alléliques

$$\left. \begin{array}{l} f(A) = p = \frac{4}{12} + 1 \times \frac{5}{12} = 0,541 \\ f(a) = q = \frac{3}{12} + 1 \times \frac{5}{12} = 0,458 \end{array} \right\} \quad f(A) + f(a) = 1 (p+q=1)$$

4. La loi de Hardy-Weinberg et conditions de son application

- En 1908, un mathématicien Hardy et un médecin Weinberg ont formulé une loi, appelée loi de Hardy-Weinberg. Son énoncé peut être résumé comme suit : Dans une population théorique idéale, de taille infinie et en équilibre génétique, les fréquences génotypiques et alléliques restent stables d'une génération à une autre.
- ✓ La population théorique idéale présente les caractéristiques suivantes:
- population d'organisme diploïdes($2n$) à reproduction sexuée.
- Générations non chevauchantes (pas de croisement entre individus de génération différentes).
- Locus considéré possède 2 allèles.
- Panmixie pour un locus considéré (lors de la reproduction, les croisements s'effectuent au hasard pour les génotypes considérés).
- Pangamie : leurs gamètes se rencontrent au hasard.
- ses individus ont la même capacité de se reproduire et la capacité de donner des descendants capables de vivre.
- son nombre est infini .
- pas de migration.
- Pas de Mutation.
- Pas de sélection naturelle.

Démonstration de la loi H-W

Soit une population P0 de drosophiles constituée de

Effectif	Phénotype	Génotype
266	Yeux blancs	bb
797	Yeux rouges	Rb
598	Yeux rouges	RR

- Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P0
- Quelles sont les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P1 issue de la reproduction des individus de la population P0 .

1-Calcul des fréquences dans la population P0:

Les fréquences génotypiques :

1.

- $f(RR) = \frac{598}{1661} = 0.36$

$$\overline{1661}$$

- $f(Rb) = \frac{797}{1661} = 0.48$

$$\overline{1661}$$

- $f(bb) = \frac{266}{1661} = 0.16$

$$\overline{1661}$$

Les fréquences alléliques :

$$f(R) = p = \frac{598}{1661} + \frac{1}{2} \times \frac{797}{1661} = 0.6$$

$$f(b) = q = \frac{266}{1661} + \frac{1}{2} \times \frac{797}{1661} = 0.4$$

2. Les individus de la population P0 produisent deux types des gamètes :

- des gamètes portant l'allèle R avec une fréquence de 0.6
- des gamètes portant l'allèle b avec une fréquence de 0.4

L'échiquier de croisement suivant donne les fréquences génotypiques dans la population P1

$\textcircled{\text{♀}}$	$\textcircled{\text{♂}}$	R $p= 0.6$	b $q= 0.4$
R $p= 0.6$		RR $p_0^2 = 0.36$	Rb $pq = 0.24$
b $q= 0.4$		Rb $pq = 0.24$	bb $q^2 = 0.16$

Les fréquences génotypiques dans la population P1 :

$$f(RR) = p^2 = 0.36$$

$$f(Rb) = pq + pq = 2pq = 2 \times 0.24 = 0.48$$

$$f(bb) = q^2 = 0.16$$

Les fréquences alléliques dans la population P1 :

$$f(R) = p = \frac{H}{2} + D = \frac{0.48}{2} + 0.36 = 0.6$$

$$2 \qquad \qquad 2$$

$$f(b) = q = \frac{H}{2} + R = \frac{0.48}{2} + 0.16 = 0.4$$

On remarque que les fréquences alléliques et génotypiques ne changent pas de la génération P0 à la génération P1 ce qui montre que la population est en équilibre

Donc : Quand les fréquences génotypiques et alléliques restent constantes d'une génération à une autre, on dit que cette population est en équilibre.

Dans ce cas les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques comme suit :

$$f(AA) = p^2$$

$$f(Aa) = 2pq$$

$$f(aa) = q^2$$

$$\text{Avec } f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = 1$$

Ceci montre que les fréquences génotypiques varient en fonction des fréquences alléliques.

5. Application de la loi de H-W

1) Cas d'un chromosome autosomal : Dans ce cas les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques comme suit :

$$f(AA) = p^2$$

$$f(Aa) = 2pq$$

$$f(aa) = q^2$$

2) Cas d'un chromosome sexuelle (gonosome)

a) **Chez les femelles ♀ :**

les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques comme suit :

$$\left. \begin{array}{l} f(X^A X^A) = p^2 \\ f(X^A X^a) = 2pq \\ f(X^a X^a) = q^2 \end{array} \right\} \quad \text{suit a la loi de H-W}$$

♂ ♀	X^A p	X^a q
X^A p	X^AX^A p^2	X^AX^a pq
X^a q	X^AX^a pq	X^aX^a q^2

b) Chez les mâles ♂ :

$$\left. \begin{array}{l} f(X^A Y) = p \\ f(X^a Y) = q \end{array} \right\} \text{ne suit pas a la loi de H-W}$$

Exemples : Cas d'une maladie génétique dans une population humaine

Exercice 1 : *Cas des gènes liés au chromosome autosome :

La mucoviscidose est une **maladie autosomique récessive** dont la prévalence dans une population répondant à la loi de H-W est de 1/2500 .

1-Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans cette population. (Utilisez M pour l'allèle normal et m pour l'allèle morbide).

2-Déduisez le nombre d'individus hétérozygotes dans cette population sachant qu'elle est constituée de 20000 personnes.

Solution :

1- Etape 1 : $f(mm) = \frac{1}{2500} = 0,0004$

La population est en équilibre H-W

Donc $f(mm) = q^2 = 0,0004$

Etape 2 $q = f(m) = \sqrt{f(mm)} = \sqrt{0,0004} = 0.02$

Etape 3 : $p+q=1$

$p=f(M) = 1 - q = 0.98$

Etape 4 : $f(MM) = p^2 = (0.98)^2 = 0.9604$

$f(Mm) = 2pq = 2 \times 0.98 \times 0.02 = 0.0392$

$f(mm) = 0.0004$

2-

$$f(Mm) = \frac{n(Mm)}{N}$$

$$n(Mm) = f(Mm) \times N \quad n(Mm) = 0.0392 \times 20000 = 784$$

Exercice 2 : *Cas des gènes liés au sexe :

Le daltonisme est dû à une mutation touchant le chromosome X. C'est une maladie récessive liée à l'X.

Génotypes homme	Génotypes femme
$X^D Y$: Vision normale	$X^D X^D$: Vision normale
$X^d Y$: Daltonien	$X^D X^d$: Vision normale (hétérozygote)
	$X^d X^d$: Daltonienne (homozygote)

Dans une population, l'incidence du daltonisme est de 7 cas sur 130 hommes (= incidence). Calculer la fréquence des différents allèles et la fréquence des génotypes.

Solution :

Fréquence des hommes daltoniens $f(X^d Y) = q = \text{incidence} = 7/130 = 0,053$

Fréquence des hommes à vision normale $f(X^D Y) = p = 1 - q = 1 - 0,053 = 0,946$.

Fréquence des femmes homozygotes à vision normale $f(X^D X^D) = p^2 = (0,946)^2 = 0,895$

Fréquence des femmes hétérozygotes à vision normale $f(X^D X^d) = 2pq = 2 \times 0,946 \times 0,053$

$$= 0,100.$$

Total des femmes de phénotype normal $= f(X^D X^D) + f(X^D X^d) = p^2 + 2pq = 0,895 + 0,100 = 0,995$

Fréquence des femmes daltoniennes homozygotes $f(X^d X^d) = q^2 = (0,053)^2 = 0,002$.