



## Programme

### **INTRODUCTION**

#### **Chapitre I: La population**

1. Définition et constitution de population
2. Cas particuliers de populations
3. Propriétés des populations
1. Structure populationnelle et propriétés cinétiques

#### **Chapitre II: La variabilité génétique et les facteurs de son maintien**

1. Notion de variation
2. Constitution génétique des populations
3. Structure génétique des populations
4. Le polymorphisme
5. Méthodes d'étude de la variabilité

#### **Chapitre III : L'équilibre des populations ; loi de Hardy-Weinberg**

1. Notion de population théorique idéale
2. Loi de Hardy-Weinberg.

#### **Chapitre IV: Evolution et spéciation**

#### **Chapitre V: Facteurs déterminant les flux géniques**

1. Régime de reproduction
2. Influence des pressions évolutives

## **INTRODUCTION**

Tout organisme vivant dans la biosphère doit faire partie d'une population ou d'un ensemble d'individu apparent ou présentant une similarité génétique. Une des caractéristiques principales des populations naturelle est leur polymorphisme (variabilité génétique).

La génétique initiée par Gregor Mendel, appelée classiquement génétique mendélienne, a pour objectif de comprendre le déterminisme et la transmission des caractères par l'analyse de la descendance d'un croisement contrôlé entre individus de génotype différent (proportions des diverses catégories de descendants). Après la découverte du support de l'information génétique (ADN), la génétique moléculaire continue à rechercher les mécanismes fins du déterminisme, de l'expression et de la transmission des caractères. Elle trouve aujourd'hui de nombreuses extensions avec les programmes de génomique (séquençage des génomes et identification des gènes) et de protéomique (inventaire et fonction des protéines d'un organisme).

La compréhension du déterminisme et de la transmission des caractères doit aussi étudier les individus dans les conditions naturelles où ils sont génétiquement uniques et libres de se reproduire avec n'importe quel autre individu de la même espèce. Cette partie de la génétique, qui considère les individus en interactions avec leur environnement, est la génétique des populations. Cette dernière étudie la conséquence des lois fondamentale de la transmission du matériel génétique non plus au niveau de l'individu mais au niveau global des populations. C'est une branche de la Zoologie et de la Botanique systématique, elle tienne compte aussi de l'Ecologie et de l'Ethologie et s'appuie sur les formulations et en un raisonnement mathématique.

La génétique des populations est donc née dans les années 1920 de la volonté de concilier la théorie Darwinienne de l'évolution et les données de plus en plus précises acquises depuis le début du XXème siècle sur la transmission du matériel héréditaire. Cette harmonisation a d'abord été faite par des mathématiciens (R.A. Fisher) et des biologistes (J.B.S. Haldane, S. Wright) qui ont construit des modèles décrivant l'évolution des populations. Le but de la génétique des populations est, par des modèles de plus en plus élaborés, de rendre compte de l'évolution.

## Chapitre I: La population

### 1. Définition et constitution de population

Une population est un ensemble d'individus appartenant à la même espèce, susceptibles d'interagir entre eux au moment de la reproduction, occupant une aire géographique commune et jouant un rôle particulier dans un écosystème. C'est l'unité d'étude dans de nombreux domaines des Sciences de la Vie (épidémiologie, évolution, écologie, biogéographie, biologie de la conservation).

Simple au plan théorique, cette définition est souvent difficile à appliquer aux situations naturelles. Les limites d'une population sont incertaines et dépendent des caractéristiques intrinsèques des espèces (répartition spatiale et temporelle des individus, mobilité, mode de reproduction, durée de vie, socialité, etc). Lorsqu'une espèce présente de très grands effectifs et occupe un vaste territoire apparemment homogène, seule l'étude détaillée de la distribution des individus, de leurs comportements, de leurs déplacements et de leurs génotypes peut permettre de déceler d'éventuelles discontinuités correspondant à des limites de populations.

La notion de population fait donc appel à des critères fondamentaux suivants:

**1.1. Critère d'ordre systématique:** Provoit de l'appartenance à la même espèce, qui désigne un ensemble d'individus interféconds, isolés quant à la reproduction d'ensembles similaires.

La population est à distinguer de la notion d'espèce qui rassemble tous les individus interfertiles même si ceux-ci n'ont jamais la possibilité de se croiser.

**1.2. Critère d'ordre biologique:** Ce deuxième critère complète le précédent. Il résulte de la possibilité de s'apparier ou de se croiser, et donc d'assurer le brassage des gènes d'une génération à la suivante, faisant des populations naturelles des entités adaptable et évolutives; les individus appartenant à la même population participent au même pool génétique

**1.3. Critère d'ordre géographique:** La possibilité de se croiser implique très généralement la présence des individus dans la même aire géographique, au moins à l'époque de la reproduction.

**1.4. Critère d'ordre écologique:** La présence dans la même aire géographique et dans l'écosystème où l'espèce trouve les éléments nécessaires à son existence implique que les individus utilisent les mêmes ressources, aient les mêmes prédateurs, parasites, etc. ; en un mot, les individus d'une population ont la même fonction dans l'écosystème auquel ils participent, vivant sous les mêmes contraintes générales, sont soumis aux mêmes pressions de sélection. Ce critère permet de reconnaître éventuellement comme appartenant à des populations différentes, des espèces jumelles sympatriques ou des semi-espèces occupant des niches écologiques différentes.

### 2. Cas particuliers de populations

Dans la nature les organismes de chaque espèce sont répartis de façon diverse en fonction des caractéristiques du milieu qui est varié et discontinu. Les endroits où une espèce pullule sont séparés les uns des autres par des obstacles ou par des régions peu favorables. Chaque milieu favorable est occupé par une population ou un démo. On emploi aussi d'autre préfixe pour désigner un groupe d'individu de la même espèce tel que :

**2.1. Ecodème:** Groupe d'individus localisés à un habitat déterminé, pouvant s'étendre sur une aire ou sur des aires géographiques.

- 2.2. **Topodème:** Population locale se trouvant à l'intérieur d'une certaine aire.
- 2.3. **Gamodème:** Ensemble d'individus qui se reproduisent entre eux et possèdent de ce fait un fond génétique commun, c'est-à-dire un pool de gènes qui se répartis entre tous ses membres. Cette entité biologique se caractérise par une reproduction sexuée.
- 2.4. **La génération cohorte :** Ces deux notions participent à la description des phénomènes qui se reproduisent dans une population; la génération correspond à l'ensemble des individus qui sont nés en même temps ou à la même année, la cohorte correspond à un ensemble d'individus qui sont venus simultanément suite à un évènement mais qui peuvent ne pas avoir le même âge.

### 3. Propriétés des populations

#### 3.1. La génétique des populations: Définition et objectifs

La population représente une communauté génétique constituée par l'ensemble des génotypes des individus qui la composent. La population se caractérise donc par un génome collectif ou patrimoine génétique, appelé aussi pool génétique qui est la somme des génotypes individuels pour chacun des gènes.

Si chaque génotype individuel est fixé définitivement à la naissance et cesse d'exister à la mort de l'individu, le pool génétique d'une population présente une continuité à travers les générations, et peut varier au cours du temps. C'est cette évolution que la génétique des populations cherche à comprendre.

La génétique des populations étudie la variabilité génétique présente dans et entre les populations avec 3 principaux objectifs :

1- mesurer la variabilité génétique, appelé aussi diversité génétique, par la fréquence des différents allèles d'un même gène.

2- comprendre comment la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre

3- comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique évolue au fil des générations.

A la différence de la génétique mendélienne, la génétique des populations étudie les proportions des génotypes au sein d'un ensemble d'individus issus de croisements non contrôlés entre de nombreux parents

#### 3.2. Dynamique des populations

La population ne présente pas un caractère statique mais elle a une dynamique particulière, puisque elle subie un renouvellement constant à cause de la natalité, la mortalité, et les mouvements d'émigration et d'immigration qui constituent les principes de son dynamisme. Cette discipline s'intéresse donc aux variations d'abondance des populations.

Une population n'est pas complètement isolée des populations voisines: les graines des pollens des plantes peuvent être emportées plus loin de leur habitat par le vent ou les insectes. C'est donc tout comme les animaux dont il existe un écoulement (échange) d'une population à une autre et c'est de cette manière que les caractères spécifiques se maintiennent.

La dynamique de la population traite sa dimension (structure (répartition), évolution ainsi que leur action et réaction sur le milieu où elle vive. Elle étudie, du point de vue quantitatif, les variations d'abondance des populations dans le temps et dans l'espace et les facteurs qui en sont responsables.

#### 4. Structure populationnelle et propriétés cinétiques

Les espèces se définissent ainsi comme des ensembles très hétérogènes, la structure spatio-temporelle de ses populations résulte des interactions diffuses des différents individus qui la composent.

La première manifestation de la population est probablement le rassemblement accidentel des individus dans un même lieu. L'attraction pour un secteur à haute valeur trophique en est illustration, cas des mouches *Lucilia sericata* sur un cadavre en décomposition, les rassemblements peuvent avoir une structure moins temporaire dans le cas des bancs de poissons ou de l'installation des communautés végétales par exemple. Les groupements fondés sur le rapprochement familial plus ou moins élargi constituent des sous unités de base qui peuvent structurer les populations en rassemblements plus importants. Les mécanismes spatio-temporels de la définition territoriale interviennent encore sur les échanges.

##### 4.1. La densité

On appelle densité  $D$  d'une population le nombre  $N$  d'individus de cette population par unité de surface  $S$  ou unité de volume, du milieu considéré :

$$D = N/S$$

Elle s'exprime soit en nombre d'individu par unité de surface; exp. 15 chacals/Km<sup>2</sup>, soit en nombre d'individu par unité de volume; exp. 5 têtards/cm<sup>3</sup>. Cette unité peut être variable avec les milieux étudiés, pour la densité d'une population de coquelicots dans un champ de blé, l'unité de surface choisie pourra être un carré de cinq mètres de côté. Si l'on étudie la densité d'une population de têtards de grenouilles dans une mare, l'unité à considérer sera une unité de volume par contre, si l'on cherche la densité de la population de lentilles d'eau dans une mare, l'unité à considérer sera cette fois une unité de surface car ces plantes ne se développent qu'en surface de l'eau de la mare.

La densité exprime toute l'importance de la population, elle constitue une grandeur mesurable dont la connaissance primordiale est indispensable pour toute étude. Cependant sa détermination doit se faire en intégrant tout les facteurs qui l'influence, cela veux dire qu'on fait une estimation, c'est-à-dire mesurer la variation de la densité. Cette dernière est donc la résultante de la dynamique de population,

$$\Delta D = N - M + I - E$$

**$\Delta D$ :** Variation de la densité

**N:** taux de natalité; nombre d'individus né par unité de temps =  $N/\Delta t$

**M:** taux de mortalité; nombre d'individus mort par unité de temps =  $D/\Delta t$

**I:** taux d'immigration; nombre d'individus immigrant par unité de temps =  $I/\Delta t$

**E:** taux d'Emigration; nombre d'individus émigrant par unité de temps =  $E/\Delta t$

En plus des expressions précédentes on distingue ainsi:

- **La densité brute:** nombre ou masse d'une population sans précisé que les individus peuvent quittés le milieu.
- **La densité Ecologique:** elle exprime le nombre d'individus par surface occupée, exp. 5 puceron /cm<sup>2</sup> de feuilles
- **La densité relative:** exprime la densité par rapport à une autre densité.

## 4.2. La fréquence

Elle peut constituer un paramètre mesurable de la densité, elle nous renseigne sur les évènements vécus par la population; elle est de deux types:

- **La fréquence spatiale:** C'est la présence ou l'absence d'un individu exprimé par un pourcentage.
- **La fréquence temporaire:** C'est l'examen jours après jours ou bien heure après heure pour voir la présence ou l'absence d'une espèce donnée.

Il existe pour chaque espèce vivante une densité maximale et minimale de ses populations; exp. Dans une forêt tempérée on ne peut jamais relever des densités aussi fortes que 10 000 cerfs/Km<sup>2</sup>, ou encore des densités aussi faibles de 20 araignées/Km<sup>2</sup>.

La limite supérieure des effectifs (densité) est déterminée par le flux de l'énergie dans l'écosystème: quantité de nourriture disponible par unité de surface et de temps pour les animaux. La limite inférieure est déterminée par la probabilité de rencontrer de sexes opposés pour assurer la reproduction.

## 4.3. Natalité et mortalité

La densité de la population dépend du nombre d'individus qui s'ajoutent (natalité) et de ceux qui se disparaissent. Cela veut dire que la croissance d'une population dépend de la différence entre le taux de natalité et mortalité d'une part et l'équilibre entre l'immigration et l'émigration.

Le taux de natalité et mortalité indiquent le nombre d'individus naissent ou meurent dans la population pendant l'unité du temps. On l'exprime soit en % soit en 100/0. Exp. Taux de natalité de l'espèce humaine est 3,4% ou bien 3400/0.

On distingue la natalité maximale (physiologique) qui traduit le potentiel biotique (fécondité maximale) et la natalité réelle. De même on distingue la mortalité écologique ou bien réelle qui correspond à la disparition d'individus dans des conditions du milieu donnés (catastrophes) et la mortalité maximale d'individus en l'absence de facteur limitant.

## 4.4. La croissance des populations

Les populations naturelles accroissent leurs effectifs en fonction des ressources naturelles offertes par le milieu où elles vivent, elle est de deux types:

- **Croissance exponentielle (en l'absence des facteurs limitant):** ce type de croissance s'observe quand le milieu offre de l'énergie (toute ressources) en quantité abondante, ce qui facilite la croissance des effectifs de populations sans que le facteurs limitant qui s'oppose à cette croissance interviennent. En effet en l'absence de ces facteurs, le taux d'accroissement des effectifs par unité de temps reste constant.

Soit:  $N_0$  l'effectif en temps  $t_0$

$N$  l'effectif en temps  $t$ .

$R$  le taux d'accroissement

$$R = (N - N_0) / (N(t - t_0)) = \Delta N / N \Delta t$$

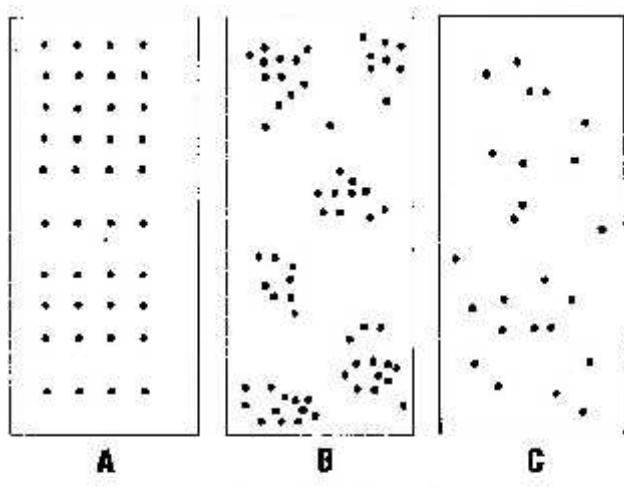
- **Croissance des populations en présence des facteurs limitant:** Le potentiel biotique des populations naturelles se trouve affecté sous l'effet cumulé de divers facteurs limitant du milieu. L'influence globale des facteurs écologiques limitants transcrit "la résistance du milieu qui s'oppose à la croissance des effectifs des populations" ces facteurs sont de deux types:

- facteurs intrinsèques qui sont propres à l'espèce elle-même tel que la physiologie, la biologie et la génétique plus les capacités générales à faire face au diverses variations du milieu.
- Facteurs extrinsèques qui sont l'ensemble des facteurs dit liés au milieu, exemple: climat, nourriture, maladies...etc.

Les deux types de facteurs combinent leurs effets pour ajuster et maintenir les effectifs à une valeur donnée acceptée par le milieu. Toute population naturelle ne peut évoluer selon un type exponentielle sans d'être contrôlé par le milieu, car dans un milieu à ressources limitée, la résistance du milieu est de plus élevée que les densités atteinte seront plus forte.

#### 4.5. Distribution dans l'espace :

Les individus constituant une population sont différemment répartis dans l'espace. Les causes de ces différences sont à rechercher dans des réactions des individus à diverses influences : conditions physiques du milieu, recherche de la nourriture pour les animaux, compétition entre individus, dissémination des semences lourdes ou légères. On peut distinguer trois types de répartition des individus d'une population :



A : répartition uniforme

B : répartition par groupes

C : répartition au hasard

(Schémas inspirés de Daloz : précis d'écologie - Dunod, Ed.)

**Figure01:** Distribution dans l'espace des populations

— **Répartition uniforme** : elle est excessivement rare dans la nature, sauf lorsqu'il y a intervention de l'homme. Si nous considérons le champ de pommes de terre, la répartition des pieds de pommes de terre dans ce champ est uniforme et, si nous comptons les individus dans plusieurs carrés de même dimension, nous trouverons toujours à un ou deux individus près, le même nombre.

— **Répartition au hasard** : se rencontre très fréquemment : répartition des doryphores sur les pieds de pommes de terre, des pissenlits dans la prairie (légèreté des semences et dissémination de celles-ci au hasard).

— **Répartition par groupes** : c'est la plus répandue en ce qui concerne les animaux : œufs de doryphores sur les feuilles des pieds de pommes de terre, chenilles de piérides sur les feuilles des

crucifères, « nuage » de petits poissons dans un lac. Les groupes peuvent eux-mêmes être rassemblés ou au contraire répartis au hasard.

On peut dans le cas de certaines populations passer d'une forme de répartition à une autre : dans une hêtraie, au début de sa formation, les arbres sont répartis par groupes puis, du fait de la compétition au fur et à mesure, la répartition devient de plus en plus régulière.

Dans un même milieu, on peut trouver des populations différentes n'ayant pas le même mode de répartition : dans la forêt mixte, les espèces dominantes ont souvent une répartition régulière alors que les espèces dominées ont souvent une répartition par groupes.

On comprend maintenant qu'il est toujours souhaitable de connaître le mode de répartition des individus d'une population avant de procéder à l'évaluation de la densité de celle-ci.

## **Chapitre II: La variabilité génétique et les facteurs de son maintien**

### **1. Notion de variation**

La variation est l'un des attributs des populations animales et végétales. Elle peut être perçue par des caractères morphologiques et physiologiques.

La diversité phénotypique est une des propriétés générales des populations naturelles. Dans toute population, les individus présentent, pour la plupart des caractères, des phénotypes très différents. Même la plus simple des observations révèle une variabilité phénotypique impressionnante. Dans l'espèce humaine, on connaît une grande diversité de taille, de poids, de la forme du corps, de la couleur et de la texture des cheveux, de la couleur de la peau, des yeux, et de bien d'autres traits ou aptitudes physique et diversité phénotypiques, et spécialement la part qui résulte de différences entre génotypes. En particulier la génétique des populations comme discipline se repose de déterminer l'ampleur de la variabilité génétique dans les populations naturelles, d'en expliquer l'origine, le maintien et l'importance évolutive. Dans la plupart des populations naturelles, cette variabilité se manifeste par la présence de multiples allèles sur de nombreux gènes ; diverses techniques d'étude révèlent cette variabilité, parmi lesquelles l'électrophorèse de protéines dont l'usage s'est répondu à la fin des années soixante pour révéler la variabilité génétique des enzymes et d'autres protéines.

## 2. Constitution génétique des populations

L'ensemble des contraintes qui s'exercent sur la population va déterminer sa constitution génétique et l'importance des variations génétiques qu'elle présente constitue son potentiel évolutif. Les différents croisements qui se reproduisent dans la population vont déterminer les fréquences relatives des génotypes. La constitution génétique de la population peut être définie par la distribution des gènes sur les différents loci. Elle peut être appréhendée à plusieurs niveaux :

- phénotypique si l'on considère juste l'apparence de l'organisme ;
- génotypique si l'on calcule la fréquence des différents génotypes dans la population;
- allélique si l'on tente d'estimer la fréquence d'un allèle pour chaque locus étudier dans la population.

Les techniques statistiques sont utilisées pour calculer la constitution génétique à partir d'un échantillon de la population étudiée. Pour les caractères mendéliennes, les calculs de fréquence restent relativement simples tandis que les caractères quantitatifs à déterminisme plus complexe comme la taille ou le poids doivent être évalués par des méthodes plus sophistiquées.

Exp. : si un gène d'un locus n'existe qu'en un seul état allélique, la proportion de cet allèle dans la population sera de 1,0. Pour un gène diallélique de type A/a et autosomique (non porté par un hétérochromosome) il existe six possibilités de croisement des génotypes parentaux (Tableau suivante)

**Tableau 01: Fréquence des génotypes**

Type de croisements parentaux	Fréquence des génotypes des descendants
<b>AA x AA</b>	<b>1,0 AA</b>
<b>aa x aa</b>	<b>1,0 aa</b>
<b>AA x aa</b>	<b>1,0 Aa</b>
<b>AA x Aa</b>	<b>0,5 AA, 0,5 Aa</b>
<b>Aa x aa</b>	<b>0,5 Aa, 0,5 aa</b>
<b>Aa x Aa</b>	<b>0,25 AA, 0,5 Aa et 0,25 aa</b>

## 3. Structure génétique des populations

La structure génotypique des populations est présentée par l'ensemble des fréquences des gènes qui la constitue. Elle est décrite donc par les fréquences génotypiques et les fréquences alléliques.

### 3.1. Structure génotypique en un locus

Elle est décrite par l'ensemble des fréquences dans la population des différents génotypes au locus considéré. Sa connaissance directe n'est possible que si l'on peut reconnaître les différents génotypes à ce locus, par leur phénotype (variation discontinue, pas de dominance) ou par l'examen de leurs descendances.

$$Fr(AA) = n(AA) / N$$

Fr (AA) : Fréquence des individus ayant le génotype AA

n(AA) : nombre d'individus ayant ce génotype

N : nombre total d'individus de la population.

### 3.2. Structure allélique

Elle est décrite par l'ensemble des fréquences des allèles au locus considéré.

Les fréquences alléliques (dites aussi fréquence géniques) ce sont les fréquences dans la population des différents allèles au locus considéré. Leur connaissance donne la structure allélique (ou génique) de la population.

- **Cas d'un locus biallélique A, a :**

03 génotypes : AA, Aa, aa

- **Fréquence de l'allèle A :**

$p = \text{nombre de gène A} / \text{nombre total de gènes}$

$$= 2n(AA) + n(Aa) / 2N$$

$$= Fr(AA) + \frac{1}{2} Fr(Aa)$$

- **Fréquence de l'allèle a :**

$q = 1 - p = \text{nombre de gène a} / \text{nombre total de gènes}$

$$= 2n(aa) + n(Aa) / 2N$$

$$= Fr(aa) + \frac{1}{2} Fr(Aa)$$

Ces formules sont toujours vraies : elles n'impliquent aucune supposition sur le régime de reproduction ou l'existence ou non de pressions évolutives.

- **Cas d'un locus multiallélique:  $A_1, A_2, \dots, A_i, \dots, A_n$**

**Fréquence alléliques P :**  $P_1, P_2, \dots, P_i, \dots, P_n$

$$P_i = 2n A_i A_i + n A_i A_j / 2N = Fr A_i A_i + \frac{1}{2} FA_i A_j$$

**Remarque :**

En général on n'échantillonne qu'une fraction de la population (entité elle-même généralement mal définie dans ses limites). Les fréquences calculées comme ci-dessus à partir d'un échantillon sont des estimateurs sans biais des fréquences de la population.

## 4. Le polymorphisme

### 4.1. Notion de polymorphisme

La génétique des populations s'intéresse principalement à la variabilité d'origine génétique présente dans les populations et que l'on désigne sous le nom de polymorphisme. Dans sa définition historique

(Ford années 1940), le polymorphisme concernait les caractéristiques phénotypiques accessibles aux observations de cette époque (couleur, forme, etc). Cette définition du polymorphisme peut être résumée de la façon suivante :

*Il y a polymorphisme si dans une même population coexistent pour un caractère donné plusieurs formes phénotypiques discontinues, déterminées génétiquement, et dont la plus fréquente ne représente pas plus d'une certaine fraction de la population totale, fixée à 95 ou 99%. La population est alors qualifiée de polymorphe.*

L'utilisation de plus en plus répandue des techniques de biologie moléculaire permettant d'étudier la variabilité non exprimée au niveau phénotypique (portions non codantes de l'ADN) a nécessité une définition plus large du polymorphisme qui peut être la suivante :

*Il y a polymorphisme si dans une même population une portion codante ou non codante d'ADN présente une variation de séquence correspondant à plusieurs formes alléliques dont la plus fréquente ne représente pas plus d'une certaine fraction de la population totale, fixée à 95 ou 99%.*

Dans ces deux définitions, le seuil de 1% ou 5% permet de distinguer les gènes polymorphes, pour lesquels les variations alléliques sont fréquentes, et les gènes pour lesquels les variations alléliques ont un caractère exceptionnel avec un allèle très majoritaire et une ou plusieurs formes alléliques rares (inférieure à 1%). On parle dans ce cas de cryptopolymorphisme qui résulte le plus souvent de mutations désavantageuses qui seront éliminées par la sélection naturelle. La plupart des maladies génétiques chez l'homme relèvent du cryptopolymorphisme.

Par opposition, on appelle monomorphes les gènes qui ne présentent pas de variabilité (un seul allèle présent dans la population).

L'état polymorphe ou monomorphe est une caractéristique d'un gène (ou portion non codante d'ADN) et d'une population. Ainsi, une même population peut être polymorphe pour un caractère donné et monomorphe pour un autre caractère. De la même façon, un caractère monomorphe dans une population peut être polymorphe dans une autre population.

#### 4.2. Déterminisme épigénétique de la variabilité

Lorsque la variabilité d'un caractère n'a aucune base génétique, c'est à dire ne fait pas intervenir de modification de séquence d'ADN, elle est qualifiée de variabilité épigénétique. Cette variabilité résulte souvent de l'action des facteurs environnementaux sur l'expression phénotypique d'un caractère (température, alimentation, physico-chimie de l'environnement, etc). Lorsque la variabilité d'une population présente un déterminisme uniquement épigénétique, on parle de polyphénisme. Le caractère présente alors une plasticité phénotypique. De telles variations épigénétiques sont très fréquentes dans les populations animales et végétales.

Chez la sagittaire *Sagittaria sagittifolia*, la forme des feuilles varie en fonction du degré d'immersion de la plante. Hors de l'eau, les feuilles ont la forme d'un fer de lance, elles sont arrondies à la surface de l'eau et prennent sous l'eau l'aspect de longues lanières.

Chez d'autres plantes, c'est la nature du sol qui peut être à l'origine d'une variation de la couleur des fleurs comme chez le mourron *Anagallis arvensis* (Primulacée)

#### 4.3. Déterminisme génétique

La variabilité d'un caractère est déterminée génétiquement lorsqu'elle est due, au moins en partie, à la présence de plusieurs formes alléliques dans la population.

Dans certains cas, la variabilité phénotypique est due à la variation d'un seul gène = **déterminisme monogénique**. Cela ne veut pas dire que le caractère est contrôlé par un seul gène mais que la variation d'un seul de ces gènes est suffisante pour entraîner une variation phénotypique. On parle alors de caractères mendéliens. Chez l'homme, environ 5000 caractères mendéliens sont connus. Ils sont répertoriés dans la base de données OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) où chaque caractère porte un code par exemple MIM 143100 pour la maladie de Huntington.

Dans d'autres cas, la variabilité d'un caractère est déterminée par un grand nombre de gènes ayant chacun plusieurs allèles. On parle de **déterminisme polygénique**. C'est le cas de tous les caractères

quantitatifs qui font l'objet d'une mesure comme la taille, le poids, etc. L'analyse génétique de ces caractères relève de la génétique quantitative qui sépare les effets des gènes en effets additifs A, effets de dominance D, effet d'épistasie ou d'interaction entre gènes I:

$$G = A + D + I$$

#### 4.4. Principales sources de variabilité

La variabilité génétique est le résultat des **mutations** qui font apparaître de nouveaux allèles, auxquelles il faut ajouter les phénomènes de **recombinaison** (notamment pour les caractères quantitatifs). Les mutations peuvent affecter une portion plus ou moins grande d'ADN et, en fonction de leur localisation dans le génome, peuvent avoir ou non des effets phénotypiques. Il existe ainsi tous les intermédiaires entre les **mutations neutres** qui n'ont aucun effet sur l'organisme et les **mutations létales**, qui réduisent l'espérance de vie des individus.

Il existe différents types moléculaires de mutations qui n'ont pas les mêmes conséquences phénotypiques :

- a- les **mutations ponctuelles** : sont des modifications d'un nucléotide (ou d'un faible nombre de nucléotides) qui créent de nouveaux allèles.
- b- les **remaniements chromosomiques** : sont des modifications dans la structure des chromosomes. Les changements concernent un fragment chromosomique dont la taille peut correspondre à un, une partie ou plusieurs gènes et donc qui sont souvent très défavorables.
- c- les **changements du nombre de chromosomes** : sont de deux types ;
  - **l'aneuploidie** : perte ou ajout d'un ou plusieurs chromosomes (par exemple la trisomie =  $2N+1$ )
  - **la polyploidie** : changement du nombre d'exemplaire du lot haploïde (passage diploïde =  $2N$  à tétraploïde =  $4N$ )

De même il y en a d'autre source de variabilités qui sont due aux apports d'allèles nouveaux, principalement l'immigration, l'hybridation et l'introgression, la sélection naturelle et la dérive génétique qu'on va les étudiés ultérieurement.

#### 4.5. Différents types de polymorphisme

##### a- Polymorphisme morphologique

C'est le polymorphisme de taille, de forme, de couleur etc. La variabilité génétique de la couleur de certaines espèces, appelée polychromatisme, est certainement l'un des polymorphismes qui a été le plus étudié

Un exemple célèbre est la variation de la couleur et de l'ornementation de la coquille de l'escargot du genre *Cepaea*. En un même endroit coexistent plusieurs formes phénotypiques déterminées par plusieurs gènes polymorphes: des escargots à coquille rose, jaune ou brune, et des escargots sans bande et avec bandes dont le nombre varie entre 1 et 5. Ces variations sont sous le contrôle de quatre gènes principaux entre lesquels existent des relations d'épistasie :

- le gène C, multi-allélique, détermine la couleur. Par exemple, l'allèle CR (couleur rose) est dominant sur l'allèle CJ (couleur jaune)

Un autre exemple de polychromatisme, qui a fait l'objet de très nombreuses études de génétique des populations, est celui observé chez le papillon *Biston betularia*. Ces papillons de nuit sont normalement de couleur claire, légèrement tachetée, ce qui les rend mimétiques le jour lorsqu'ils se reposent sur le tronc des arbres. Dans certaines régions où le tronc des arbres est plus sombre, les populations sont caractérisées par une forte fréquence de papillons sombres presque noirs, appelés "melanica", due à un allèle D, dominant sur l'allèle d.

Chez l'homme, un grand nombre de caractères morphologiques sont polymorphes, avec des fréquences élevées des différentes formes. C'est le cas de la couleur des yeux ou de la peau, de la forme des oreilles.

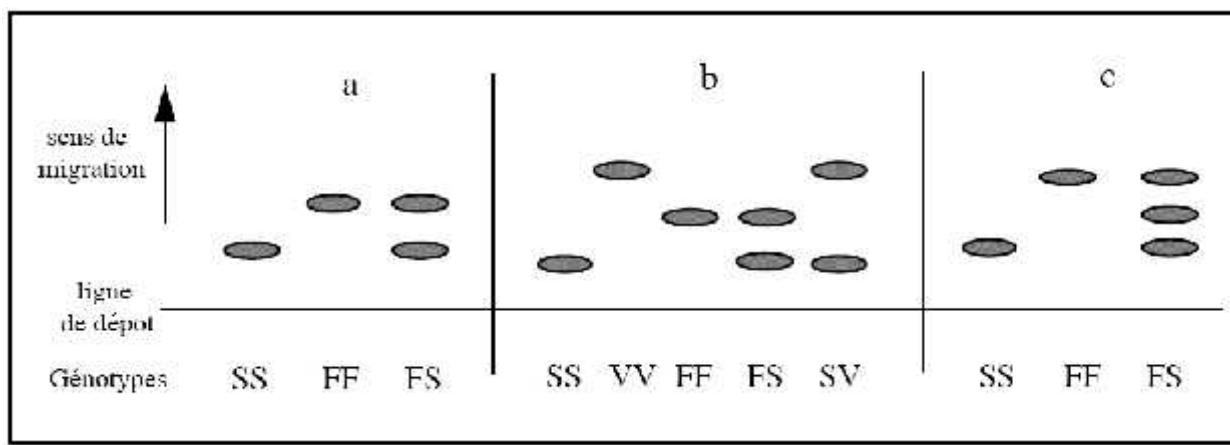
##### b- Polymorphisme des protéines

##### - Polymorphisme enzymatique

Depuis les années 1960, la variabilité des protéines est étudiée par **électrophorèse**. Les protéines sont des molécules chargées qui se déplacent dans un support poreux (gel d'agarose, d'amidon, de polyacrylamide, d'acétate de cellulose) lorsqu'elle celui-ci est soumis à un champ électrique.

La vitesse de migration dépend de la charge globale de la protéine, de sa taille et de sa conformation. Toute mutation dans la séquence d'un gène codant pour une protéine peut modifier le sens d'un codon, altérer la séquence d'acides aminés donc la charge électrique de la protéine et sa vitesse de migration. Ce changement de structure primaire peut être détecté par électrophorèse qui sépare les variants protéiques ayant des vitesses de migration différentes appelées souvent F (fast) et S (slow).

La mise en évidence de différents allèles d'un même gène est possible pour les enzymes grâce à la spécificité de la réaction enzyme-substrat visualisée par une réaction colorée. L'existence de variations génétiques à un locus donné est détectée par la présence de différents niveaux de migration dans le gel d'électrophorèse, qui sont associés à des allèles différents appelés **allozymes**.



**Figure 02:** Représentation schématique d'un gel d'électrophorèse pour différents systèmes génétiques : a) cas d'une protéine monomérique codée par un gène à deux allèles (F = Fast et S = Slow); b) cas d'une protéine monomérique codée par un gène à trois allèles (V = very Fast, F = Fast et S = Slow); c) cas d'une protéine dimérique codée par un gène à deux allèles (F = Fast et S = Slow) ou les hétérozygotes sont représentés par 3 bandes.

L'étude d'un lot d'individus permet d'identifier les génotypes individuels à plusieurs loci lorsque les enzymes ont des niveaux de migration différents. Les allèles sont en effet codominants et chaque individu est caractérisé par la position et le nombre de bandes pour chaque locus étudié. Pour une enzyme monomérique, les homozygotes seront caractérisés par une seule bande alors que les hétérozygotes présenteront 2 bandes. Pour les enzymes plus complexes (dimères, tétramères), le nombre de bandes se multiplie et la lecture des gels d'électrophorèses devient plus difficile. C'est le cas par exemple de l'alcool déshydrogénase (ADH) et de l'alpha glycérophosphate déshydrogénase GPDH qui sont toutes les deux des enzymes dimériques et polymorphes chez la Drosophile.

#### - Polymorphisme immunologique

La variabilité de certaines protéines peut être étudiée par des techniques d'immunologie. Classiquement, il s'agit de mesurer la spécificité et l'affinité des réactions antigènes-anticorps lorsque l'on fait réagir un anticorps, produit contre un antigène défini, avec des antigènes d'origines variées (hétérologues).

Chez l'homme, le polymorphisme immunologique le plus étudié est celui des antigènes présents à la surface des globules rouges dont les plus connus sont le système ABO, le système rhésus (allèle Rh+ dominant sur Rh-), le système MN (M et N codominants).

Pour le système ABO, les allèles A et B sont codominants entre eux et tous les deux dominants sur l'allèle O ce qui donne la typologie antigènes/anticorps suivante :

**Tableau 02:** fortes variations géographiques existent pour les fréquences des allèles du système ABO à l'échelle des continents.

Génotype	Antigène	Anticorps
IAIA IAIO	Groupe A	Anti B
IBIB IBIO	Groupe B	Anti A
IAIB	Groupe AB	Ni anti A, ni anti B Receveur universel
IOIO	Groupe OO	Anti B, anti A Donneur universel

#### - Polymorphisme chromosomique

Ce polymorphisme peut être dû soit à une variation du nombre des chromosomes (euploïdie, aneuploïdie) soit à un changement de leur structure (délétion, duplication, inversion, translocation). Par exemple, chez une graminée *Dactylis glomerata*, il existe plusieurs catégories d'individus, certains étant diploïdes c'est-à-dire ayant 2N chromosomes, d'autres tétraploïdes à 4N chromosomes.

#### 4.6. Taux de polymorphisme et taux d'hétérozygotie

Pour quantifier la variabilité d'une population étudiée sur plusieurs gènes, différents paramètres peuvent être calculés.

##### - Taux de polymorphisme $P$

C'est la proportion des gènes polymorphes parmi l'ensemble des gènes étudiés.

$$P = \frac{\text{Nbre de gènes polymorphes}}{\text{Nbre total de gènes étudiés}}$$

Par exemple, si 30 loci enzymatiques ont été étudiés par la méthode d'électrophorèse avec 12 loci monomorphes et 18 polymorphes, le taux de polymorphisme  $P$  est  $18/30 = 0,6$ .

Ce paramètre présente cependant l'inconvénient de ne prendre en compte le nombre d'allèles rencontrés à chacun des loci polymorphes, ni leurs fréquences. Il est évident qu'un locus possédant 10 allèles de fréquences voisines apporte plus de variation génétique à la population qu'un locus n'ayant que deux allèles dont un faiblement représenté.

##### - Le taux d'hétérozygotie $H$

C'est la moyenne des fréquences des hétérozygotes observées à chacun des locus étudiés.

$$H_o = 1/N \sum H_i$$

$N$  étant le nombre total de loci étudiés qu'ils soient monomorphes ou polymorphes  
 $H_i$  hétérozygotie au locus  $i$

Le taux d'hétérozygotie fournit une bonne estimation de la variabilité génétique de la population, à condition toutefois que les individus de cette population se reproduisent au hasard. Des modes de reproduction différents (homogamie, consanguinité, autogamie, voir chap 4), conduisent à des situations où  $H_o$  ne donne plus une bonne estimation de la variabilité génétique.

#### - Diversité allélique

Une autre mesure de la variabilité est la moyenne du nombre d'allèles par locus appelée **diversité allélique** :

$$A = \text{nbre total d'allèles} / \text{nbre de loci}$$

Pour prendre en compte la fréquence de ces allèles, on peut calculer le **nombre d'allèles efficaces**  $A_e$ .

Pour un locus A à k allèles  $A_1, A_2, \dots, A_k$  de fréquences  $f_1, f_2, \dots, f_k$ , le nombre d'allèles efficaces est :

$$A_e = 1 / (f_1^2 + f_2^2 + \dots + f_k^2) = 1 / f_2$$

On calcule alors la moyenne du nombre d'allèles efficaces par locus

## 5. Méthodes d'étude de la variabilité

Historiquement, la recherche des variations génétiques dans les populations naturelles a concerné des caractères directement accessibles à l'observateur (morphologie, couleur, etc). Le développement des techniques de biochimie, cytogénétique et de biologie moléculaire ont permis d'étudier la variabilité génétique à des échelles plus fines, jusqu'au niveau de la séquence d'ADN, permettant même l'étude du polymorphisme des régions non codantes.

- L'ADN mitochondrial, dont la transmission est uniparentale (par la mère) possède une importance privilégiée pour étudier l'évolution, car son taux de mutation est élevé, il n'a pas de recombinaison méiotique et ses variations ne sont donc dues qu'à des mutations cumulées (pas de métissage). Sa variation est donc lente et se prête par ailleurs très bien au calcul de distance génétique sur des périodes relativement brèves. Néanmoins, il ne donne pas d'informations sur l'ADN nucléaire qui évolue indépendamment. L'étude de l'ADN mitochondrial a ainsi montré que tous les ADNmt actuels dérivaient d'une ancêtre commune vivant en Afrique, il y a environ 100 000 à 200 000 ans.
- Un autre marqueur génétique uniparental qui permet le même genre d'études est le chromosome Y.
- Étude de l'ADN fossile
- La fréquence allélique est la mesure de l'abondance d'un allèle dans une population.
- Étude du polymorphisme morphologique
- Etude du polymorphisme des protéines :
  - polymorphisme enzymatique par électrophorèse
  - polymorphisme immunologique
  - polymorphisme de l'ADN

## Chapitre III : L'équilibre des populations ; loi de Hardy-Weinberg

## 1. Notion de population théorique idéale

La prévision de la variabilité génétique d'une population est très difficile à réaliser du fait des mutations, de la transmission simultanée de plusieurs gènes qui peut entraîner des interactions, etc. Pour éviter ces problèmes, on peut tenter de formuler des hypothèses par la définition d'un modèle où les croisements seraient réellement aléatoires (effectif infini), sans migration et mutation, en faisant abstraction de la sélection (tous les individus ont les mêmes chances de se reproduire).

Dans ce modèle, les fréquences des allèles et des génotypes suivent une loi, la loi de Hardy-Weinberg, qui est le modèle de référence de la génétique des populations. Cette loi énonce que les fréquences alléliques et les fréquences génotypiques restent stables de génération en génération.

## 2. Loi de Hardy-Weinberg.

Le premier modèle publié concernant la structure génotypique d'une population l'a été simultanément et indépendamment par le mathématicien anglais G.H. Hardy et le médecin allemand W. Weinberg en 1908.

Dans leurs modèles, ces auteurs ont adoptés des hypothèses permettant de simplifier les calculs et le raisonnement. Ces hypothèses sont les suivantes:

- 1- L'organisme considéré est diploïde ;
- 2- La reproduction est sexuée ;
- 3- Les générations sont non chevauchantes ;
- 4- Les croisements se font au hasard (hypothèse de panmixie) ;
- 5- La taille de la population est très grande : la fréquence d'un événement est donc égale à sa probabilité (loi des grands nombres) ;
- 6- La fréquence des gènes n'est pas modifiée d'une génération à la suivante par :
  - la mutation
  - la sélection
  - la migration (un manque d'isolement de la population entraînant l'apport de gènes issus d'autres populations).

Considérant une population diploïde dans laquelle coexistent deux allèles en un locus, **A** et **a**, en fréquences respectives **p** et **q**, ( $p + q = 1$ ). La population gamétique est donc composée de gamètes porteurs de l'allèle **A** en fréquence **p**, et de gamètes porteurs de **a** en fréquence **q**. En appliquant les hypothèses **H<sub>4</sub>** et **H<sub>5</sub>**, la génération diploïde suivante s'obtient par le tableau ci-dessous où la fréquence de chaque case est le produit des fréquences de la ligne et de la colonne correspondantes :

**Tableau 3:** Fréquences des génotypes pour la génération suivante

Gamètes mâles		A		a	
				p	q
Gamètes femelles	A	AA	$p^2$	Aa	$pq$
	q	Aa	$pq$	aa	$q^2$

La structure génotypique de la nouvelle génération produite est donc :

<b>p<sup>2</sup></b>	<b>individus AA</b>
<b>2pq</b>	<b>individus Aa</b>
<b>q<sup>2</sup></b>	<b>individus aa</b>

Cette structure génotypique est célèbre sous le nom de structure de **Hardy-Weinberg**.

Selon l'hypothèse  $H_0$  les gamètes que produira cette nouvelle génération contiendront :

- Le gène A en fréquence  $p_1 = p^2 + 1/2 (2pq) = p (p+q) = p$
- Le gène a en fréquence  $q_1 = q^2 + 1/2 (2pq) = q (p+q) = q$

En résumé, la loi de **Hardy-Weinberg** est actuellement énoncée sous la forme suivante :

- Dans une population isolée d'effectif illimité, non soumise à la sélection, et dans laquelle il n'y a pas de mutation, les fréquences alléliques restent constantes.
- Si les accouplements sont panmixiques, les fréquences génotypiques se déduisent directement des fréquences alléliques selon la relation ci-dessous ; elles restent donc aussi constantes.

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

$$Fr(Aa) = 2pq$$

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

## 2.1. Application de la loi de Hardy-Weinberg

Les facteurs qui modifient la structure génétique de la population alternant l'équilibre d'Hardy-Weinberg peuvent dès lors être considérés comme des **processus évolutifs**. Ces facteurs peuvent venir perturber les fréquences génotypiques ou même modifier les fréquences alléliques. Les changements des fréquences alléliques constituent des événements majeurs d'évolution mais des modifications importantes des fréquences génotypiques peuvent également avoir des implications considérables comme c'est le cas lors des accouplements non aléatoire par exemple.

L'évolution peut donc être définie comme un changement durable dans une population provoqué par une altération des conditions d'équilibre.

## 2.2. Test de conformité (équilibre) d'une population à la structure d'Hardy-Weinberg.

Lorsqu'un échantillon issu d'une population est étudié à un locus donné, et que sa composition génotypique peut être établie, il est possible de tester si les fréquences génotypiques observées correspondent ou non à une population ayant la structure de Hardy-Weinberg.

Si un échantillon présente pour un locus biallélique la composition suivante ;

**Tableau 04** : Effectifs observées pour chaque génotype

Génotypes	AA	Aa	aa	Total
Effectifs observés	$N_1$	$N_2$	$N_3$	$N$

Les allèles A et a sont par conséquent représentés en fréquences p et q telle que :

$$p = (2N_1 + N_2) / 2N, \quad q = (2N_3 + N_2) / 2N$$

Ces fréquences sont des estimateurs des fréquences réelles de la population possédant la structure de Hardy-Weinberg.

**Tableau 05** : Effectifs estimés dit attendus ou théorique pour chaque génotype

Génotypes	AA	Aa	aa
Effectifs estimés (théoriques)	Np <sup>2</sup>	2Npq	Nq <sup>2</sup>

Afin d'évaluer la validité de l'hypothèse génétique, nous utiliserons un test de la distribution statistique appelé ; **test de chi-deux** (  $\chi^2$  ). Ce test mesure les écarts entre la répartition observée dite expérimentale et la répartition attendu dite théorique. Il puisse convertir les déviations par rapport aux valeurs attendus, en probabilité que telles inégalité soit obtenues par hasard.

$$\chi^2 = \sum_{génotype} \frac{(Effectifs observés - Effectifs théoriques)^2}{Effectifs théoriques}$$

$$\chi^2 = \frac{(N_1 - Np^2)^2}{Np^2} + \frac{(N_2 - N_2pq)^2}{N_2pq} + \frac{(N_3 - Nq^2)^2}{Nq^2}$$

Par ailleurs ce test doit prendre en considération la taille de l'échantillon et le nombre de variables ou degrés de liberté. A tout valeur de **chi-deux**, on associe un second nombre appelé le nombre de degré de liberté (ddl).

$$ddl = \text{nombres de génotypes possible (k)} - \text{nombre des allèles au locus considéré (r)} \rightarrow ddl = k - r$$

**Tableau 06 :** des nombres de degrés de liberté selon le nombre d'allèles étudiés.

Allèle	Génotypes	ddl
2	3	1
3	6	3
4	10	6
5	15	10
6	21	15

Selon la valeur de **chi-deux** calculée et le nombre de degré de liberté associés, on obtient un nombre correspondant qui témoigne de la qualité de conformité (de validité). Ce nombre est la valeur correspondante de la probabilité qui se détermine d'après la table de **chi-deux** ou de la figure appropriée (annexe). C'est la probabilité que le hasard seul puisse produire entre les valeurs observées et les valeurs attendus un écart au moins aussi grand que l'écart réellement obtenu.

Si la probabilité est inférieur à **0,05**, la qualité de conformité est considérée comme suffisamment faible pour que le modèle soit jugé non conforme (**rejet de l'hypothèse de conformité**), il y a des différence significatives entre les effectifs observé et les effectifs attendus. Donc la population ne suit pas la structure d'équilibre d'Hardy-Weinberg.

Inversement, si la probabilité est supérieur à **0,05** l'adéquation (ou la conformité) est considérée suffisamment correcte pour que le modèle ne soit pas rejeté (**accepte de l'hypothèse de conformité**). Il n'y a pas de différences significatives entre les effectifs observés et les effectifs attendus. Donc la population considérée suit bien la structure d'équilibre d'Hardy-Weinberg.

### 2.3. Exemple

On peut illustrer une utilisation de la loi de Hardy-Weinberg avec les données réelles concernant les phénotypes du groupe sanguin MN parmi un échantillon de 1000 britanniques (Race et Sanger, 1975). Le groupe sanguin MN est sous la dépendance de deux allèles d'un seul gène. Les deux allèles sont appelé M et N, et chaque allèle contrôle la production de molécules situées à la l'aide de réactifs chimiques appropriés. Les substances correspondant aux allèles M et N sont appelées M et N, respectivement, avec :

- les individus MM produisent seulement la substance M
- les individus NN produisent seulement la substance N
- les individus MN produisent seulement la substance MN

Parmi 1000 individus il y avait : 298 phénotype M, 489 MN et 213 N. Puisque chaque génotype correspond à un phénotype unique dans ce système nous savons immédiatement que notre échantillon contient : 298 génotype MM, 489 génotype MN et 213 génotype NN.

- 1- Estimez les fréquences des allèles M et N?
- 2- Déterminez si les fréquences génotypiques suivent la loi de Hardy-Weinberg?

#### Réponse

1) Soit p est la fréquence de l'allèle M et q la fréquence de l'allèle N

$$P = (2n(MM) + n(MN)) / 2n = (496+489)2000 = 0,5425$$

$$q = (2n(NN) + n(MN)) / 2n = (496+489)2000 = 0,4575$$

(encore une fois remarquez que  $p+q = 1$ )

2) Si la population est en équilibre de hardy-Weinberg, en s'attend à ce que les fréquences génotypiques de MM, MN, et NN soient respectivement  $p^2$ ,  $2pq$  et  $q^2$ :

$$p^2 = (0,5425)^2 = 0,2943,$$

$$2pq = 2(0,5425)(0,4575) = 0,4964$$

$$p^2 = (0,4575)^2 = 0,2093$$

- puisque le nombre total d'individus étudiés est égale à 1000, les effectifs attendus des génotypes MM, MN et NN sont:

$$MM = 0,2943 \times 1000 = 294,3$$

$$MN = 0,4964 \times 1000 = 496,4$$

$$NN = 0,2093 \times 1000 = 209,3$$

- A cette étape il est pratique de présenter les données dans un tableau, comme suivant:

**Tableau 07 : Effectifs des génotypes attendus et observés**

Génotypes	Nombre individus observés	Nombre effectifs attendus
MM	298	294,3
MN	489	496,4
NN	213	209,3

Avec cette façon de présenter les données, il est évident que l'adéquation entre les nombres observés et les nombres attendus est très bonne; elle n'est pas parfaite à cause des fluctuations statistiques aléatoires des effectifs des divers génotypes qui peuvent constituer un échantillon donné.

- pour vérifier cette conclusion (adéquation ou conformité), nous utiliserons le test statistique classique (**test de chi-deux**) pour quantifier l'ampleur de l'adéquation:
- le degré de liberté pour ce chi-deux:  $ddl = k - r = 3-2 = 1$

À partir de la figure ou d'un tableau approprié on lit la valeur de la probabilité correspondante au nombre de degré de liberté (1) pour la valeur de chi-deux.

$p = 0,67 > 0,05$  donc l'adéquation est considérée suffisamment correcte pour que le modèle ne soit pas rejeté. Les fréquences génotypiques sont dans les proportions de Hardy-Weinberg pour ce gène (MN)

## Chapitre IV: Facteurs déterminant les flux géniques

### 5. Régime de reproduction

Le régime de reproduction décrit la manière dont les gamètes s'assemblent vis-à-vis du (ou des) gène(s) considéré(s), pour former la génération suivante.

**5.1. les régimes fermés:** ce sont d'une part, la consanguinité, dont la forme la plus extrême est l'autogamie, et d'autre part, l'homogamie. Dans une population un régime fermé donne un taux d'hétérozygotes inférieur à **2pq**.

**a/ L'autogamie:** c'est l'exemple le plus extrême de régime fermé, dans lequel chaque individu se reproduit par autofécondation. Les hétérozygotes (Aa) donnent une disjonction à chaque génération, suivant la formule mendélienne.

Aa x Aa:

$$1/4 \text{ AA}, 1/2 \text{ Aa}, 1/4 \text{ aa}$$

La proportion d'individus hétérozygotes est, de ce fait, divisée par deux à chaque génération et la population tend rapidement vers l'homogamie totale avec seulement des individus de génotype AA et aa.

A la génération g, la proportion d'hétérozygotes est donc:

$$H_g = H_{g-1}/2 = H_0/2^g$$

Ceci concerne l'évolution de la structure génotypique. En ce qui concerne la structure allélique; si on compte un locus avec trois génotypes AA, Aa et aa en considérant  $D_g$ ,  $H_g$  et  $R_g$  les fréquences génotypiques respectives à la génération g (D pour "dominant", H pour "hétérozygote" et R pour "récessif"):

$$\begin{aligned} A: \quad p_g &= D_g + 1/2 H_g = (D_{g-1} + 1/4 H_{g-1}) + 1/2 (1/2 H_{g-1}) \\ &= D_{g-1} + 1/2 H_{g-1} = p_{g-1} \end{aligned}$$

$$a: \quad q_g = 1 - p_g = 1 - p_{g-1} = q_{g-1}$$

Les fréquences alléliques sont donc, ici aussi, constantes. En l'absence de toute autre force, l'autogamie ne modifie pas les fréquences géniques mais change seulement les fréquences génotypiques en redistribuant les allèles.

A l'infini il en résulte que la structure génotypique  $p(AA) + q(aa)$ .

### b/ La consanguinité

C'est un régime de reproduction où les unions se font entre individus apparentés. Deux individus sont dit apparentés si et seulement si ils ont au moins un ancêtre commun. Un individu est dit consanguin si et seulement si ses deux parents sont apparentés.

- La consanguinité ou le coefficient de consanguinité ( $F_I$ ) d'un individu I est la probabilité que deux gènes homologues soit identique; la probabilité de trouver à un locus donné deux gènes identiques;
- La parenté ou le coefficient de parenté  $Q_{IJ}$  de deux individus I et J est la probabilité que deux gènes homologues tirés au hasard l'un chez I, l'autre chez J, soit identique; c'est la probabilité de trouver à un même locus deux gènes identiques.

### Remarque

D'après leurs définitions, le coefficient de consanguinité d'un individu I est égal au coefficient de parenté de ses deux parents (P et M)

$$F_I = Q_{PM}$$

À un locus donné, il aura donc pu recevoir de ses deux parents des copies d'un même gène de l'ancêtre commun; un individu consanguin est, par conséquent, plus souvent homozygote (et moins hétérozygote) qu'un individu issu de l'union de deux individus non apparentés. La consanguinité entraîne donc un déficit d'hétérozygotes par rapport à **2pq**. Ce régime de reproduction, comme pour l'autogamie, concerne l'ensemble du génome.

### c- L'Homogamie

On appelle homogamie un régime de reproduction où les unions se font entre individus phénotypiquement semblables. Comme en régime de consanguinité, il y a diminution du taux d'hétérozygotes à chaque génération.

Supposant que le phénotype soit gouverné par un groupe d'allèles **A** et **a**, il existe, au départ, trois génotypes: **AA**, **Aa** et **aa**.

- s'il n'y a pas de dominance, ces génotypes correspondent à trois phénotypes; les accouplements se font donc entre individus ayant le même génotype, et le résultat est identique à celui obtenu par autogamie: les hétérozygotes diminuent de moitié à chaque génération. Mais ici, contrairement à l'autogamie, **seul ce locus est concerné**.
- S'il y a dominance de **A** sur **a**, les individus **aa** se reproduisent entre eux et donnent des descendants identiques à eux-mêmes. Le groupe des individus **AA** et **Aa** (même phénotype **[A]**) produit 03 types de croisement: **AAxAA**, **AAxAa** et **AaxAa**. Ce dernier type de croisement donne des individus **aa** qui rejoignent l'autre groupe.

La fréquence de **a** diminue donc dans ce groupe **[A]**; progressivement, il se "purifie" de ses allèles **a** qui passent dans l'autre groupe, mais, sur l'ensemble de la population, les fréquences alléliques restent constantes.

Le taux d'hétérozygotes décroît, mais plus progressivement que dans le cas précédent (lorsque l'allèle **a** se fait rare dans ce groupe **[A]**, les croisements **AaxAa** deviennent très rares, de sorte que l'élimination du gène **a** dans ce groupe devient très lente). Néanmoins à terme, il ne reste, encore ici, que des homozygotes **AA** et **aa** en fréquence **p** et **q**.

### Conclusion

L'autogamie, la consanguinité et l'homogamie, pourvu qu'elles soient pratiquées de façon absolue par la population conduisent progressivement à l'homozygotie totale.

### **6-1-1/ les régimes ouverts: L'Hétérogamie**

L'hétérogamie est un régime de reproduction où les unions se font entre individus phénotypiquement dissemblables (on parle parfois aussi d'homogamie négative). Cela entraîne un taux d'hétérozygotes supérieur à 2pq.

Ce régime concerne notamment les gènes sexuels (ou parosexuels). Chez les mammifères, le sexe mâle est déterminé par la formule chromosomique **YX**, et le sexe femelle par la formule **XX**.

On considérant **X** et **Y** comme des allèles, la fréquence de **X** est égale à **3/4**, celle de **Y** à **1/4**; le taux hétérozygotes en panmixie serait de:

$$2pq = 2(1/4)(3/4) = 3/8$$

L'hétérozygotie modifie non seulement la structure génotypique, mais aussi la fréquence d'allèles dans la population. Ainsi chez les mammifères, la fréquence des chromosomes X et Y est maintenue à (3/4 : 1/4). Cette particularité tient à ceci: si pour une raison ou une autre, les individus reproducteurs d'un sexe sont moins fréquents que ceux de l'autre sexe à une génération, ce sont eux qui, en moyenne, se reproduisent le plus. L'hétérogamie entraîne donc une forme spéciale de sélection qui favorise des gènes de la forme plus rare, ce qui les maintient à une fréquence d'équilibre précise.

## 6-2/ Influence des pressions évolutives

### 6-2-1/ La dérive génétique

Dans les populations naturelles le nombre d'individus n'est jamais infini ; nous allons donc analyser l'impact de l'effectif d'une population sur sa constitution génétique et sur la variation des fréquences alléliques au cours des générations. Des exemples de populations d'effectif limité se rencontrent facilement dans des populations insulaires, ou des populations isolées sur un continent ou une masse océanique. De telles "petites" populations se rencontrent également dans des situations de culture ou d'élevage.

***La dérive génétique peut être responsable de grands changements dans de petites populations***

Dans de petites populations, le hasard peut modifier significativement les fréquences alléliques. Cette modification est appelée dérive génétique. La dérive génétique explique qu'une population doit être grande pour être à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Si quelques individus seulement ou petit nombre de gamètes sont tirés au hasard pour former la génération suivante, les allèles qu'ils portent ne seront pas exactement dans les mêmes proportions que les allèles du pool génique duquel ils sont issus. Dans une population restreinte, la dérive génétique peut être suffisamment importante pour modifier les fréquences alléliques. Les allèles nuisibles, par exemple, pourraient ainsi augmenter grâce à la dérive génétique, alors que des allèles avantageux rares pourraient être perdus.

### 6-2-2/ La Sélection naturelle

Dans la nature, les individus sont soumis à différentes conditions environnementales qui modulent le nombre de leurs descendants. De très nombreux caractères (pelage, couleur, taux d'hormones,...) sont impliqués dans ce processus. Pour les caractères possédant un déterminisme génétique, différents phénotypes (correspondant à différents génotypes) sont présents dans la population.

Dans un environnement donné, si les individus porteurs de ces phénotypes se reproduisent mieux que d'autres, ils auront tendance à transmettre plus fréquemment les gènes dont ils sont porteurs. C'est l'idée de base présentée par Darwin et Wallace (1858), qui proposent que les facteurs héréditaires avantageant certains individus soient ainsi mieux transmis au cours des générations. Ils associent l'idée d'adaptation à celle de plus forte reproduction. Il s'agit du processus de la **Sélection Naturelle**.

Selon les caractères favorisés dans une population, la sélection naturelle peut produire des résultats complètement différents. Elle peut :

- préserver les caractéristiques d'une population en favorisant les individus moyens;
- changer les caractéristiques d'une population en favorisant les individus qui varient dans une direction par rapport à la moyenne de la population;
- changer les caractéristiques d'une population en favorisant les individus qui varient dans les deux directions.

### 2-2-3/ les apports exogènes d'allèles nouveaux

L'existence d'états alléliques différents constituant la variabilité génétique est favorisée par l'apport d'allèles nouveaux dans les populations naturelles.

- a) **les migrations:** les différentes espèces d'organisme vivants sont éparpillées en unités populationnelles plus ou moins cohérentes. En fait, les espèces colonisent de nouveaux habitats au fur et à mesure de la dispersion de certains de leurs membres, le plus souvent ceux de la génération nouvelle. L'arrivée de ces immigrants dans une population entraîne des modifications des fréquences alléliques initiales à moins que cette immigration ne soit pas compensée par une émigration de même nature.
- b) **L'hybridation et l'introgression:** un autre mécanisme exogènes d'apport d'allèles consiste en l'incorporation de séquences de DNA d'une espèce donnée dans le complexe génique d'une autre espèce. En fait, bien que chaque espèce soit isolée du point de vue reproductif d'une autre, les mécanismes d'isolement interspécifique et, notamment la reconnaissance des congénères (=même race ou espèce), peuvent être altérés sous l'effet de conditions particulières ou même ne fonctionner que de manière partielle lorsque deux espèces isolées entre à nouveau en contacte. Le mécanisme d'hybridation consiste en un croisement occasionnel d'individus d'espèces différentes dans leur zone de sympathie (=affinité). Elle est plus ou moins bien tolérée, entraînant souvent une stérilité complète des hybrides interspécifiques ou leur déficience mais elle peut aussi engendrer des individus partiellement fertiles, comme chez les Wallabies par exemple (animal voisin du Kangourou). Dans le cas d'une hybridation interspécifique complète chez les organismes diploïdes, le descendant reçoit de chaque espèce la moitié de son patrimoine. L'obtention du Mulet est un produit de l'hybridation d'un âne et d'une jument provoquée par l'homme pour l'obtention de variétés domestiques particulières. C'est par analogie avec ce mécanisme interspécifique que les généticiens ont ensuite utilisé le terme d'*hybride* pour qualifier les croisements *d'individus de même espèce mais présentant des allèles différents*.

**L'hybridation introgressive** comporte une hybridation et des croisements réitérés. On parle alors d'introgression quand des séquences de DNA sont intégrées dans le génome d'une espèce au cours d'une hybridation. L'introgression est particulièrement répandue chez les végétaux mais peut également se stabiliser chez de nombreux animaux.

### 2-2-4/ les apports endogènes d'allèles nouveau – les mutations:

Une partie très importante de la variabilité génétique consiste en la modification aléatoire des séquences de DNA. D'une manière générale, on appelle mutation tout changement héréditaire du matériel génétique et par extension le produit d'un tel changement. C'est une modification aléatoire du matériel héréditaire qui n'est pas liée à la recombinaison normale.

On parle donc de mutation génique quand une altération modifie un allèle, de mutation chromosomique lorsque le changement affecte un segment chromosomique et de mutation génomique lorsque le nombre de chromosomes change. Mutations chromosomique et génomique sont en fait directement liées à des altérations des mécanismes de méiose et de recombinaison génétique.