

**Thème I : La Terre, la vie et l'organisation du vivant – Partie A : génétique et évolution**  
**Chapitre I-A-3 : L'inéluctable évolution des génomes au sein des populations**

**Qu'est-ce que la génétique des populations ?**

**Définition :** Etude de la distribution et des changements de la fréquence des versions d'un gène (allèles) dans les populations d'êtres vivants, sous l'influence des pressions évolutives (sélection naturelle, dérive génétique, mutations, et migration) et du régime de reproduction (accouplement aléatoire ou non).

**Objectifs :** Décrire les génotypes, estimer leur fréquence et celle des allèles, déterminer leur distribution au sein des individus, des populations, et entre les populations (descriptif).

Comprendre et prédire l'évolution des fréquences des allèles dans les populations sous l'effet des forces évolutives (explicatif)

**I- Un modèle de population « idéalisée » : le modèle de Hardy-Weinberg**

L'équilibre de Hardy-Weinberg, encore appelé équilibre panmictique, a été mis en évidence au début du XXème siècle par plusieurs chercheurs, en particulier Hardy qui était mathématicien et Weinberg, médecin.

L'équilibre de Hardy-Weinberg reste le modèle théorique central de la génétique des populations.

La notion d'équilibre dans le modèle de Hardy-Weinberg est assujettie à différentes hypothèses.

- **Précisez** lesquelles (p86 du livre bordas)

**La loi de Hardy-Weinberg** permet, sous certaines conditions, le calcul des fréquences génotypiques à partir des fréquences alléliques.

Ainsi : Soient, A1 et A2 deux allèles d'un même gène, à la génération n

- p est la fréquence de l'allèle A1 :  $0 < p < 1$

- q est la fréquence de l'allèle A2 :  $0 < q < 1$  avec  $p+q=1$  avec une répartition identique des fréquences alléliques chez hommes et femmes, soit :

- hommes (p, q), femmes (p, q)

- si ils procréent :  $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1 \rightarrow$  **génération n+1**

où :  $p^2$  = fréquence du génotype A1/A1 ← Homozygote

$2pq$  = fréquence du génotype A1/A2 ← Hétérozygote

$q^2$  = fréquence du génotype A2/A2 ← Homozygote

		Spermatozoïdes	
		A1 (p)	A2 (q)
Ovules	A1 (p)	A1/A1 ( $p^2$ )	A1/A2 (pq)
	A2 (q)	A1/A2 (pq)	A2/A2 ( $q^2$ )

**Résultat de l'union au hasard des gamètes dans la population**

- On recherche les fréquences des deux allèles à la génération n+1. On rappelle que  $p+q = 1$ . On a :

$f(A1) = p^2 + 1/2 \times (2pq) = p^2 + pq = p(q+p) = p$

$f(A2) = q^2 + 1/2 \times (2pq) = q^2 + pq = q(q+p) = q$

On constate donc que les fréquences respectives des deux allèles ne changent pas d'une génération à l'autre.  
 → Fréquences alléliques sont constantes au fil des générations : absence d'évolution et maintien du polymorphisme.

Si les hypothèses précédentes sont respectées, on peut donc prédire exactement les fréquences génotypiques à partir des fréquences alléliques de la population.

**Activité 1 : Etude des allèles A, B et O du gène groupe sanguin.**

**Objectif :** Identifier le nombre de « porteurs » des allèles A et O parmi des individus de groupe sanguin [A] et le nombre de « porteurs » des allèles B et O parmi des individus de groupe sanguin [B].

**1) Questions préliminaires**

Nous considérons 100 cellules reproductrices dont 45 sont porteurs de l'allèle A, 13 sont porteurs de l'allèle B et 42 sont porteurs de l'allèle O, sur le chromosome n°9. - **Calculer** les fréquences des cellules reproductrices, « porteurs respectifs » des allèles A, B et O.

Ces cellules reproductrices vont s'unir au hasard, il n'y a ni mutation, ni sélection, selon le modèle de messieurs Hardy et Weinberg.

- **Compléter** le tableau ci-contre en calculant la fréquence de chaque union possible :

- A l'aide du tableau, calculer la fréquence de chaque couple d'allèles possible :

	AA	AB	AO	BB	BO	OO
fréquences	.....	.....	.....	.....	.....	.....

- **Comparer** la fréquence

du couple d'allèles AO à celle du couple d'allèles AA.

- **Comparer** la fréquence du couple d'allèles BO à celle du couple d'allèles BB.

- **Calculer** la fréquence de chaque groupe sanguin :

## 2) Cas général

Nous considérons les fréquences alléliques théoriques suivantes :

**p pour l'allèle A, q pour l'allèle B et r pour l'allèle O avec  $p+q+r=1$ .**

Le modèle mathématiques établi par Messieurs Hardy et Weinberg suppose que les couples se forment au hasard et qu'il n'y a ni mutation, ni sélection d'allèles.

- Ces hypothèses permettent de **compléter** le tableau théorique suivant

	<b>A</b> fréquence p	<b>B</b> fréquence q	<b>O</b> fréquence r
<b>A</b> fréquence p	<b>AA</b> .....	<b>AB</b> .....	<b>AO</b> .....
<b>B</b> fréquence q	<b>BA</b> .....	<b>BB</b> .....	<b>BO</b> .....
<b>O</b> fréquence r	<b>OA</b> .....	<b>OB</b> .....	<b>OO</b> .....

On a relevé les effectifs de chaque groupe sanguin dans un échantillon aléatoire de 1000 individus.

- **Compléter** le tableau suivant à l'aide du tableau précédent :

Groupe sanguin	Paires d'allèles	Fréquences	Effectifs observés
[A]	AA et AO		460
[B]	BB et BO		140
[AB]	AB		50
[O]	OO		350
<b>Total</b>			1 000

On note  $f[A] + f[O]$  la somme des fréquence des groupes sanguins [A] et [O] et  $f[B] + f[O]$  la somme des fréquence des groupes sanguins [B] et [O].

- **Compléter**, puis **factoriser** :  $f[A] + f[O] = \dots = \dots$

Sachant que  $p + q + r = 1$ , exprimer  $f[A] + f[O]$  en fonction de q.

De même, **compléter**, puis **factoriser** :  $f[B] + f[O] = \dots = \dots$

Sachant que  $p + q + r = 1$ , exprimer  $f[B] + f[O]$  en fonction de p

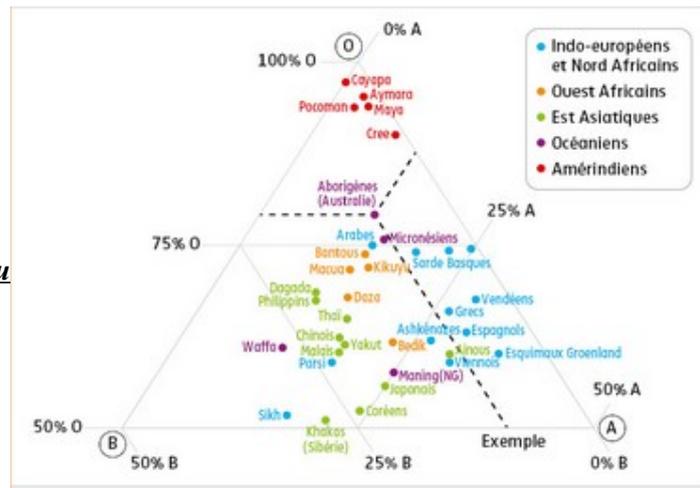
En **déduire** les valeurs numériques de p et q, afin de compléter le tableau suivant des effectifs théoriques:

Groupe sanguin	Paires d'allèles	Effectifs	Effectifs observés
[A]	AA		} 460
	AO		
[B]	BB		} 140
	BO		
[AB]	AB		50
[O]	OO		350

- Quel écart maximum pouvez vous observer entre les effectifs observés et ceux obtenus pour chaque groupe sanguin, par type d'allèles, par la loi de Hardy Weinberg ?
- Quel est le pourcentage de porteurs du couple d'allèles AO dans le groupe sanguin [A] ?
- Quel est le pourcentage de porteurs BO dans le groupe sanguin [B] ?
- A partir de ces résultats, quelle remarque pouvez-vous formuler ?

**Doc 1 : Les fréquences alléliques des différentes populations humaines pour le gène des groupes sanguins du système ABO**

- **Montrer** que les fréquences alléliques observées pour le gène des groupes sanguins du système ABO ne correspond pas à l'équilibre théorique de Hardy-Weinberg.



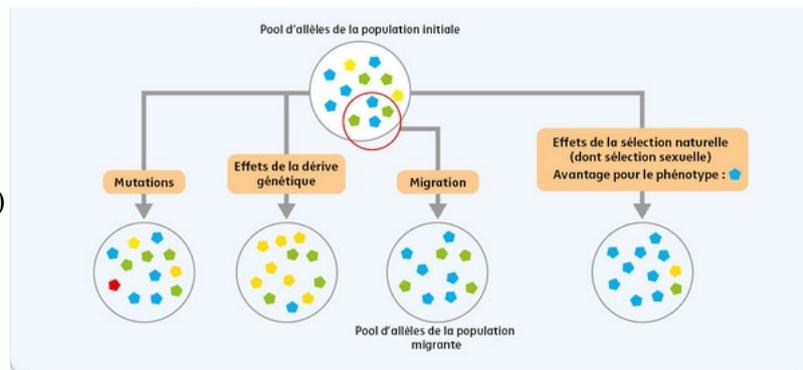
**Activité 2 : Pour tester une cause possible d'écart entre le modèle théorique de Hardy-Weinberg et la réalité des fréquence observées**

La répartition des groupes A, B et O chez les indiens d'Amérique révèle une fréquence extrêmement élevée de l'allèle O. Comment expliquez vous la rareté des groupes A et B sur le continent américain ? Les scientifiques supposent qu'un groupe d'*Homo Sapiens*, a franchi le détroit de Béring il y a 15000 ans.

**II- Facteurs explicatifs de la différenciation génétique des populations**

Activité 3: Étude des cahiers 1- 2

Dans les populations réelles, différents facteurs empêchent d'atteindre l'équilibre de Hardy-Weinberg. Il peut s'agir de facteurs biotiques (c'est à dire liés aux interactions avec les autres êtres vivants) ou abiotiques (c'est à dire liés au milieu).



**III- Applications**

**Exercice 1 :**

Dans une population de grande taille, où certaines conditions sont respectées, les fréquences alléliques restent constantes de génération en génération. Les processus de reproduction sexuée, méiose et fécondation, ne modifient pas ces proportions.

	Exemple
Espèce étudiée	Souris
Effectif de la population étudiée	1 000
Phénotype étudié	Enzyme (alcool déshydrogénase) fonctionnelle ou non
Gène responsable	Gène ADH
Allèles	S et F

**QUESTION**

Pour un gène possédant deux allèles, vérifier le modèle de Hardy-Weinberg et rechercher une hypothèse explicative si le modèle n'est pas vérifié.

Génotype	(S/S)	(S/F)	(F/F)
Effectif	160	500	340

**Aide à la résolution**

- Calculez les fréquences alléliques  $p$  et  $q$  des deux allèles à partir des effectifs observés
- Utilisez la loi de H-W pour calculer des effectifs théoriques des différents génotypes pour une population de même effectif
- Comparez les effectifs théoriques avec les effectifs observés
- Recherchez une hypothèse explicative si le modèle n'est pas respecté

## Exercice 2 :

Une étude a été menée sur deux populations, l'une vivant en Afrique équatoriale, l'autre vivant aux Etats Unis, pour estimer la prévalence de l'allèle HbS, responsable de la drépanocytose. 12387 individus ont ainsi pu connaître leur génotype. Les résultats sont présentés dans le tableau suivant :

Afrique équatoriale		USA	
Génotypes	Effectifs observés	Génotypes	Effectifs observés
(HbA//HbA)	9365	(HbA//HbA)	11272
(HbS//HbA)	2993	(HbS//HbA)	1109
(HbS//HbS)	29	(HbS//HbS)	6

### Document 1: la drépanocytose, un exemple de dominance incomplète chez l'être humain

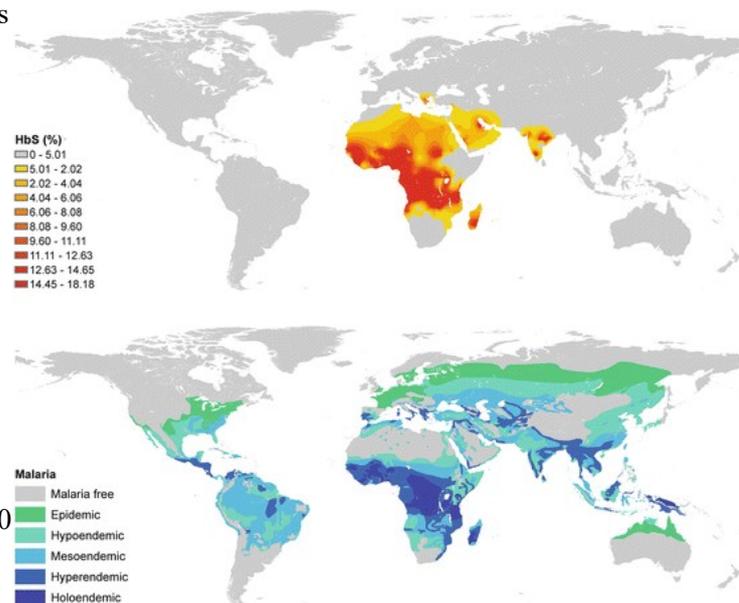
Dans la dominance incomplète, aucun des allèles d'une paire n'est dominant par rapport à l'autre. L'hétérozygote possède un phénotype intermédiaire entre l'homozygote dominant et l'homozygote récessif. La transmission de la drépanocytose est un exemple de dominance incomplète chez l'humain. Les personnes qui possèdent le génotype (HbA//HbA) produisent 100 % d'hémoglobine normale, tandis que celles qui possèdent le génotype (HbS//HbS) produisent 100 % d'hémoglobine falciforme responsable de graves anémies. Bien qu'ils soient normalement en bonne santé, les individus hétérozygotes (HbA//HbS) produisent 40 à 45% d'hémoglobine falciforme : on dit qu'ils ont le « trait drépanocytaire » qui peut d'ailleurs poser problème dans certains cas : au cours d'exercices intenses ou prolongés, en altitude, voire en cas d'asthme.

### Document 2 : un lien entre le paludisme et la drépanocytose

Le paludisme, responsable de centaines de milliers de décès chaque année, essentiellement des enfants et plus particulièrement en Afrique, est une des plus fortes causes de mortalité provoquée par un agent infectieux, le parasite *Plasmodium falciparum*.

La mutation génétique entraînant une anémie falciforme (drépanocytose), maladie chronique souvent mortelle chez les enfants de moins de cinq ans, a très tôt attiré l'attention de la communauté scientifique pour la protection que cette mutation confère contre le paludisme. Grâce à une étude approfondie de la mutation  $\beta S$  réalisée par l'intermédiaire du séquençage complet du gène de la globine Beta, couplé à une vaste analyse génomique menée sur 479 individus issus de 13 populations d'Afrique subsaharienne, les chercheurs de l'Institut Pasteur et du CNRS ont pu révéler que le paludisme serait apparu en Afrique il y a au moins 20 000 ans, et non il y a 4 000 – 5 000 ans au moment de l'apparition de l'agriculture.

« Nous montrons que la fameuse mutation  $\beta S$  conférant une résistance au paludisme aurait pu être amenée par les populations agricultrices venues au contact de ces populations de chasseurs cueilleurs lors de la grande migration Bantoue, quand les agriculteurs ont traversé la forêt équatoriale, pour ensuite suivre des routes migratoires vers l'est et le sud de l'Afrique subsaharienne » commente Guillaume Laval, premier auteur de l'étude.



**Consigne : Mettre en œuvre une stratégie pour vérifier si les fréquences génotypiques réelles correspondent aux fréquences génotypiques théoriques attendue en appliquant la loi de H-W. Discuter des résultats.**

### Exercice 3 : Etude d'un parasite de la vigne

Le phylloxéra (*Daktulosphaira vitifoliae*) est un puceron parasite de la vigne, originaire de l'Est des États-Unis et introduit accidentellement au XIXème siècle en Europe. Il se reproduit par reproduction sexuée ou asexuée.

La structure génétique d'une population européenne de phylloxéra a été étudiée en utilisant un locus microsatellite présentant deux allèles : A1 et A2. Les résultats sont présentés dans le tableau ci-dessous :

génotype	(A1/A1)	(A1/A2)	(A2/A2)
nombre d'individus observés	246	138	109
nombre d'individus attendus (hypothèse = équilibre Hardy-Weinberg)			

Compléter le tableau.

**Cette population vérifie-t-elle l'équilibre de Hardy-Weinberg ? Interpréter.**

#### Compétences particulièrement évaluées

- Mobiliser des connaissances scientifiques pertinentes
- Traiter numériquement des données
- Interpréter des résultats

### IV- Un nouveau regard sur la définition d'espèce :

#### Activité 4 : cahier 3