

Prévoir la transmission des gènes entre générations – Le modèle de Hardy-Weinberg

Corpus documentaire :



**Interview de Christine Vassiliadis,
Maître de conférences à l'Université
Paris-Saclay, Orsay**

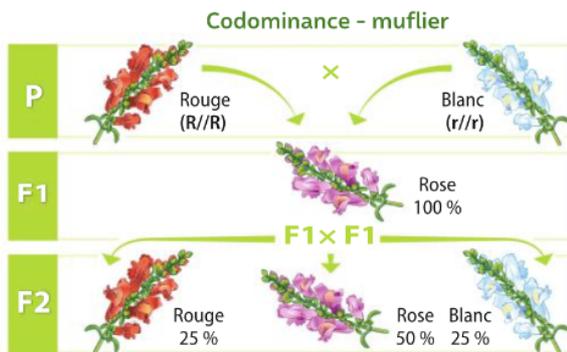
Une population se définit comme l'ensemble des individus d'une même espèce vivant dans un même endroit; ces individus se reproduisent entre eux, ils partagent des gènes. La génétique des populations est l'étude

de la distribution et des changements de la fréquence des allèles (c'est-à-dire les versions d'un gène) dans les populations, sous l'influence des pressions évolutives (sélection naturelle, dérive génétique, mutations, et migration) et du régime de reproduction (accouplements aléatoires ou non). Les généticiens des populations étudient donc les fréquences alléliques et les fréquences génotypiques, deux notions à ne pas confondre.

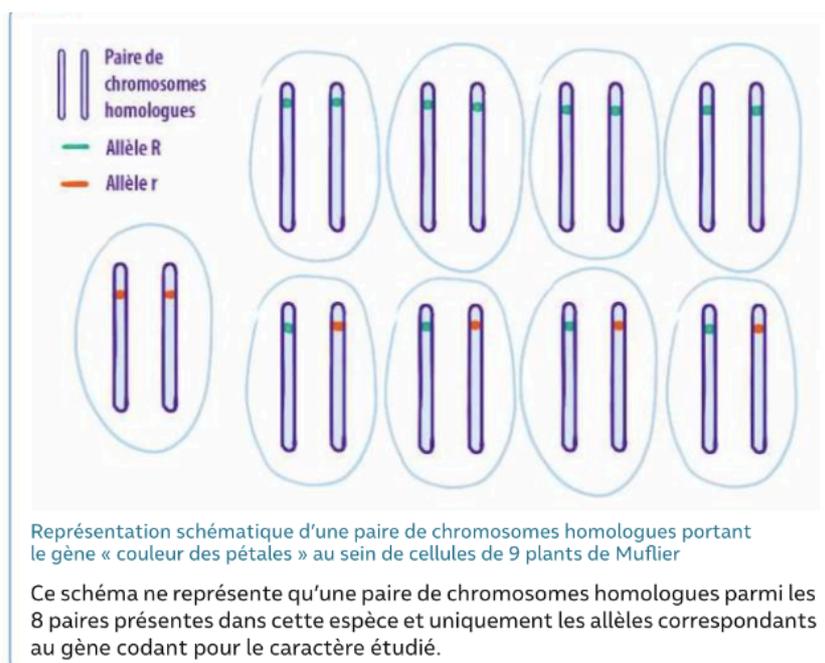
Document a : qu'est-ce que la génétique des populations ? (Belin spé SVT tale)

60 plantes à fleurs, des Mufliers, sont plantées dans une parcelle. 40 de ces plantes ont le génotype (R//R) et ont des fleurs rouges. 20 de ces plantes ont le génotype (r//r) et ont des fleurs blanches. Les plantes se pollinisent entre elles

et se ressèment pendant plusieurs années. Quatre ans plus tard, 178 plantes à fleurs rouges, 190 plantes à fleurs roses et 52 plantes à fleurs blanches se trouvent dans la parcelle.



Document b : Reproduction d'une plante à fleurs : le muflier (Hachette, spé SVT Tale)



Document c : Gène impliqué dans la couleur des pétales du Muflier (Hachette, spé SVT Tale)



Signification des hypothèses de la loi de Hardy-Weinberg



G.H. Hardy



W. Weinberg

On se place dans le cas d'une population isolée d'effectif illimité, non soumise à la sélection, dans laquelle il n'y a pas de mutation et dans laquelle les accouplements sont aléatoires.

Si ces conditions sont respectées pour un gène donné, les fréquences génotypiques de la deuxième génération se déduisent directement des fréquences alléliques de la première génération, c'est-à-dire la génération des parents (DOC. 4).

La loi de Hardy-Weinberg stipule alors que les fréquences alléliques et génotypiques pour le gène considéré restent constantes après une génération. On dit que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg pour ce gène.

Document d : Enoncé de la loi de Hardy-Weinberg (Belin spé SVT tale)

Dans une grande population, soient A et a , deux allèles de fréquences respectives p et q , avec $p + q = 1$. Les différents génotypes sont ($A//A$), ($A//a$) et ($a//a$).

• Sous les conditions 1 et 2 du modèle de Hardy-Weinberg, la fréquence des génotypes issus d'une reproduction est obtenue par le tableau de croisement des gamètes, qui ne possèdent qu'un seul chromosome de chaque paire, donc un seul allèle.

La seconde génération possède donc la structure suivante :

- Fréquence du génotype AA : p^2 ;
- Fréquence du génotype aa : q^2 ;
- Fréquence du génotype Aa : $2pq$.

Tableau de croisement des gamètes

	Gamète mâle	Gamète ayant l'allèle A de probabilité p	Gamète ayant l'allèle a de probabilité q
Gamète femelle			
Gamète ayant l'allèle A de probabilité p		Individu AA de fréquence p^2	Individu Aa de fréquence $p \times q$
Gamète ayant l'allèle a de probabilité q		Individu Aa de fréquence $p \times q$	Individu aa de fréquence q^2

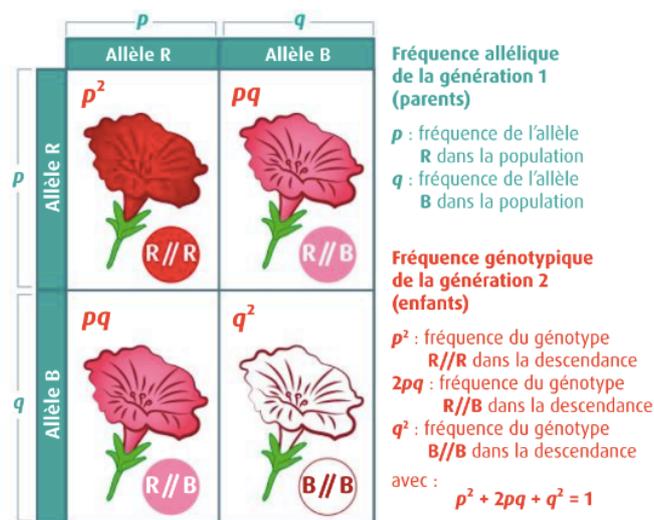
• Sous la condition 3, les gamètes que produisent à leur tour les individus de cette génération contiendront :

- l'allèle A avec une fréquence $f(A)$ identique à celle de la génération parentale ;
- l'allèle a avec une fréquence $f(a)$ identique à celle de la génération parentale ;

Cette population est dite à l'« équilibre de Hardy-Weinberg » pour le gène considéré.

Document e : Le modèle de Hardy-Weinberg (Hachette, spé SVT Tale)

On considère que les conditions de la loi de Hardy-Weinberg sont respectées pour le gène responsable de la couleur des pétales des pétunias. La probabilité, à l'échelle de la population, qu'un individu reçoive de ses parents un allèle R ou B dépend de la fréquence de ces allèles dans la population parentale. Un tableau de croisement permet ainsi de prédire la fréquence de chaque génotype de la génération 2 à partir des fréquences alléliques de la génération 1. La somme de toutes les fréquences génotypiques de la génération 2 est nécessairement égale à 1.



Document f : Prédiction des fréquences génotypiques de la génération suivante dans une population à l'équilibre de Hardy-Weinberg (Belin spé SVT tale)

Population de 10 individus

Allèles de l'individu (ici deux allèles R)
Génotype de l'individu

- Fréquences génotypiques**
 Dans cette population de pétunias, chaque individu possède deux allèles, identiques ou différents pour le gène responsable de la couleur des pétales. S'il n'existe que deux allèles pour ce gène, il existe trois génotypes possibles: (R//R), (R//B) et (B//B). Les **fréquences génotypiques** représentent la fréquence de chacun de ces génotypes dans la population.

$$f(\text{génotype}) = \frac{\text{Nombre d'individus de ce génotype}}{\text{Nombre total d'individus}}$$
 Par exemple $f(R//R) = \frac{5}{10} = 0,5$.
- Fréquences alléliques**
 Les **fréquences alléliques** donnent la fréquence de chacun des allèles dans une population sans tenir compte de leur répartition chez les individus. Chez une espèce à deux chromosomes, on a, pour un gène donné, deux fois plus d'allèles que d'individus (puisque chaque individu a deux allèles).

$$f(\text{allélique}) = \frac{\text{Nombre total de l'allèle donné}}{(2 \times \text{nombre total d'individus})}$$
 Par exemple, $f(R) = p = \frac{14}{20} = 0,7$.
 Si on considère un gène qui n'a que deux allèles R et B, on sait que $f(R) + f(B) = 1$.
 Si on note $f(R) = p$ et $f(B) = q$, alors $p + q = 1$.
- Déduire les fréquences alléliques des fréquences génotypiques pour une génération donnée**
 La fréquence de R dans la population correspond à la fréquence des individus (R//R) et à la moitié de la fréquence des individus (R//B).
 On retrouve bien $f(R) = f(R//R) + \frac{1}{2} f(R//B) = 0,5 + 0,2 = 0,7$.

Document g : Fréquences alléliques et fréquences génotypiques (Belin spé SVT tale)

MÉMO
SCIENCES

Conditions du modèle Hardy-Weinberg

- Le modèle de Hardy-Weinberg est une théorie des probabilités qui décrit le phénomène aléatoire de transmission des allèles dans une population.
- Les trois conditions du modèle sont :
 - un effectif de taille infinie** (grande taille) ;
 - une reproduction sexuée** avec les gamètes qui s'associent au hasard pour le gène considéré (pas de choix du partenaire sexuel par rapport au caractère porté par ce gène) ;
 - une absence de facteurs** qui modifieraient les fréquences alléliques : mutations, migrations et sélection naturelle.

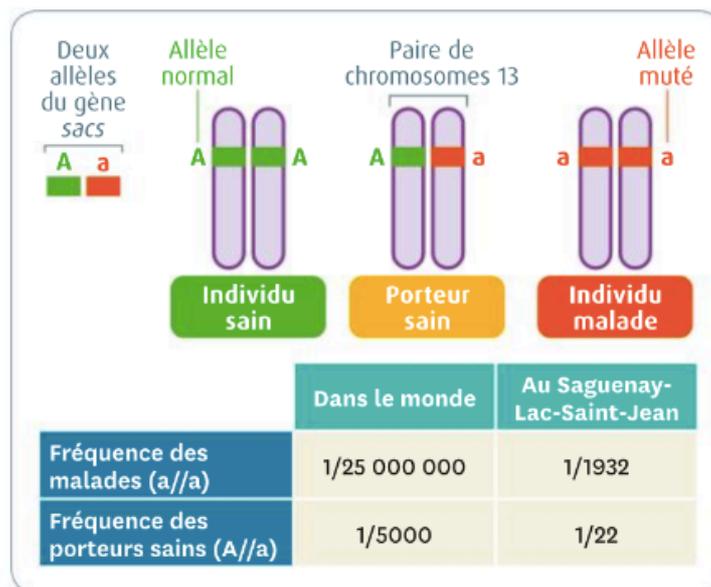
Document h : Les conditions d'application du modèle d'Hardy-Weinberg (Hachette, spé SVT Tale)

Un taux de descendance viable anormalement faible a été observé dans une population de Vaches laitières *Vorderwald*. L'analyse d'un fœtus issu d'une fausse-couche spontanée a montré qu'il était porteur homozygote d'une mutation à l'origine d'une protéine raccourcie : son génotype est noté (m//m). La répartition des génotypes a été mesurée sur 341 vaches au sein de la population : 27 % d'hétérozygotes mutés sur un seul chromosome, de génotype (m//+), ont été détectés pour 0 % d'homozygotes de génotype (m//m), le reste de la population étant de génotypes sauvages* (+//+).

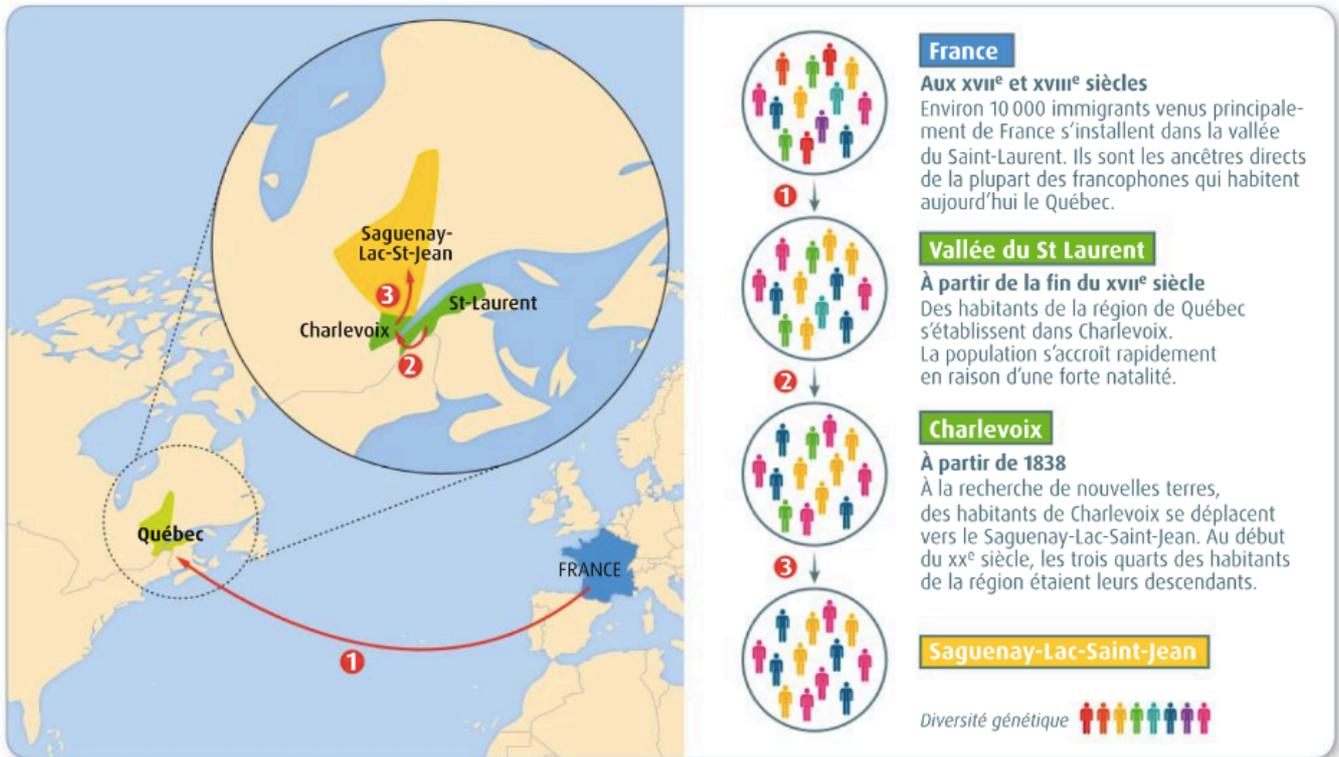
Source : S. Reinartz et al., 2016.



Document g : Un équilibre seulement théorique (Hachette, spé SVT Tale)



Document h : L'ataxie spastique au Québec. La population du Saguenay-Lac-Saint-Jean présente un grand nombre d'individus atteints d'une maladie génétique, l'ataxie spastique. Cette pathologie provoque entre autres des troubles de la motricité. Un seul gène, appelé *sacs*, est impliqué dans la maladie et l'allèle muté est récessif. (Belin spé SVT tale)



Document i : Histoire de l'établissement des français au Saguenay-Saint-Jean (Belin spé SVT tale)

Interview de Christine Vassiliadis, Maître de conférences à l'Université Paris-Saclay, Orsay

La dérive génétique s'observe lorsque l'une des hypothèses de Hardy-Weinberg n'est pas respectée : la population est trop petite pour être considérée comme infinie. En effet, la reproduction sexuée opère un « tirage au sort » des allèles de chaque gène qui se retrouvent chez les enfants, puisque chaque parent ne transmet qu'un seul de ses deux allèles. Dans les populations de faible effectif, tout se passe comme s'il n'y avait pas suffisamment de tirages au sort pour que les allèles aient la même fréquence à la génération des parents et à la génération des enfants. On peut prendre l'image suivante : lorsqu'on lance seulement 10 fois une pièce non truquée, on pourra par exemple obtenir « pile » avec une fréquence de 0,8. Le « face » sera sous-représenté. Si on lance 1 000 fois la même pièce, la fréquence moyenne obtenue s'écartera peu de 0,5. Avec la reproduction sexuée, il n'est plus question de pile ou de face d'un dé, mais d'allèle d'un gène. Dans les populations de faible effectif, la fréquence d'un allèle peut se trouver fortement augmentée ou diminuée par le seul hasard lié à la reproduction sexuée : c'est la dérive génétique.

Document j : La dérive génétique (Belin spé SVT tale)

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

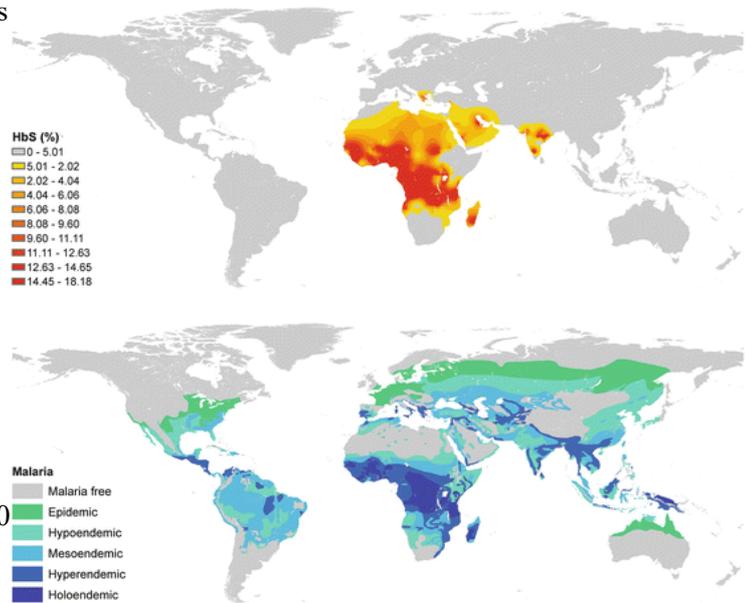
Document 1: la drépanocytose, un exemple de dominance incomplète chez l'être humain

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 βS 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 βS 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 sub-Saharienne » commente Guillaume Laval, premier auteur de l'étude.

Consigne : Mettre en œuvre une stratégie pour vérifier si les fréquences génotypiques réelles correspondent aux fréquence 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 XIX^{ème} 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