

NOTION DE GENETIQUE DES POPULATIONS

**DR. BENSAFI-GHERAÏBIA
FACULTÉ DE MÉDECINE
UNIVERSITÉ BADJI MOKHTARI-ANNABA
2015-2016**

Introduction

La génétique initiée par **Gregor Mendel** (génétique mendelienne),

a pour objectif:

Comprendre le **déterminisme** et la **transmission des caractères**

Comment ?

Par l'analyse de la descendance d'un croisement contrôlé entre individus de génotypes différents

But:

Proportions des diverses catégories de descendants

Introduction

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 fonctions des protéines d'un organisme)

Introduction

La compréhension du déterminisme et de la transmission des caractères doit aussi étudier les individus dans les conditions naturelles

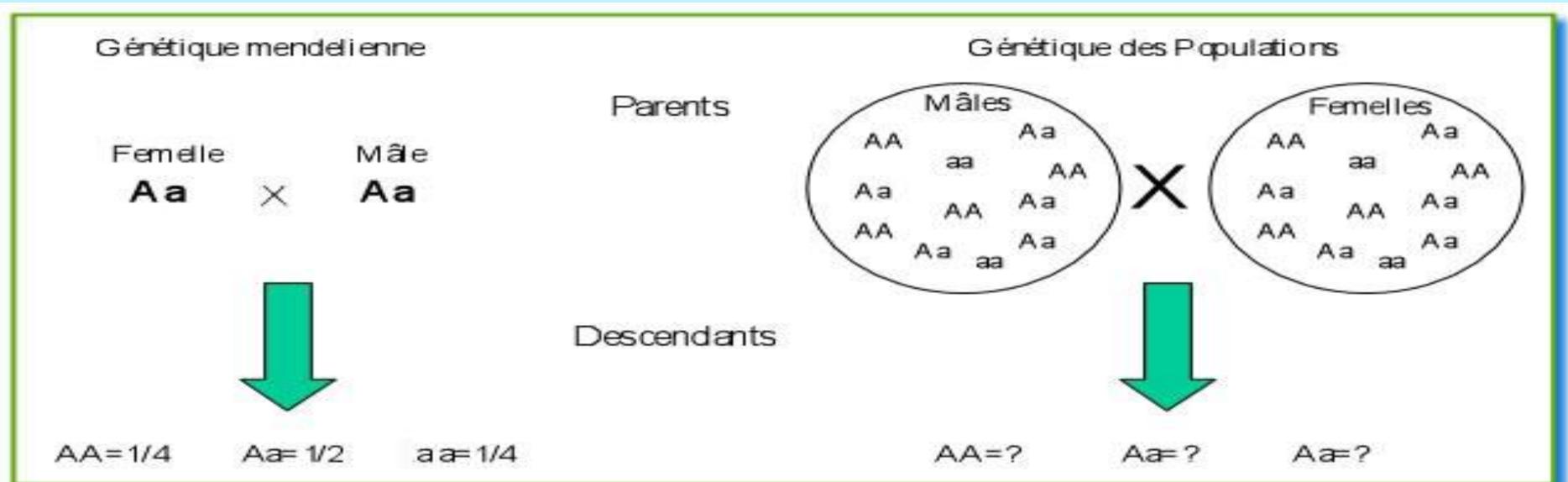
Où ils sont génétiquement uniques et libres de se reproduire avec n'importe quel autre individu de la même espèce

Cette partie de la génétique, qui considère les individus en interactions avec leur environnement:
La génétique des populations

Introduction

Si la génétique mendélienne se base sur des croisements **contrôlés** par un expérimentateur

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



Définitions et objectifs

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

- 1- Mesurer la variabilité (diversité) génétique dans des populations, par la fréquence des différents allèles d'un même gène
- 2- Comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre
- 3- Expliquer l'origine, le maintien et l'évolution de la diversité génétique par l'effet des forces évolutives

La génétique des populations permet :

- D'estimer dans les population la **fréquence des allèles** responsables de des maladies
- De calculer le risque qu'un individu soit atteint d'une maladie génétique = **conseil génétique** (Cette probabilité dépend de la population dont est originaire l'individu et de ses antécédents familiaux)
- D'estimer le **taux de mutation** associé une maladie génétique.
- De comprendre le **maintien de ces allèles**, notamment pourquoi certaines maladies très défavorables se maintiennent à une forte fréquence dans certaines populations

Qu'appelle-t-on population ?

Population: groupe d'individus de la même espèce vivant dans une aire géographique commune et dont les individus se reproduisent entre eux

Unité d'étude dans de nombreux domaines des Sciences de la Vie (épidémiologie, évolution, écologie, biogéographie, biologie de la conservation)

Ex:

- Les éléphants d'un parc national africain
- Les chênes d'un massif forestier
- Les individus d'une espèce de parasite intestinal présents chez un seul individu hôte

Rappels:

Locus: localisation d'un gène sur un chromosome

Allèle: l'un des états alternatifs d'un gène situé à cet emplacement

Les fondements de la génétique des populations :

Information génétique → locus → plusieurs états alléliques distincts

Variation génétique s'exprime par les fréquences (proportions) relatives à différents allèles

Evolution agit sur des populations d'individus (groupe d'individus susceptible de se reproduire entre eux à court terme)

Evolution se traduit par une variation des fréquences alléliques dans les populations au cours du temps

Forces évolutives, processus qui agissent sur les changements de fréquences alléliques (mutation, migration...)

Loi de Hardy-Weinberg :

La génétique des populations est basée sur une loi mathématique énoncée en 1908 par Hardy et Weinberg

- G.H. Hardy (1877-1947): mathématicien Anglais
- W. Weinberg (1862-1937): physiologiste Allemand

Cette loi permet d'expliquer

- Pourquoi un allèle dominant n'augmente pas sa fréquence jusqu'à remplacer l'allèle récessif ?
- Pourquoi les proportions des génotypes dans une population ne changent pas d'une génération à une autre ?

Hypothèse du modèle de population de Hardy-Weinberg :

- Organisme diploïde
- Reproduction sexuée
- Générations non chevauchantes (pas de croisement entre individus de génération différentes)
- Locus considéré possède 2 allèles
- Fréquences alléliques identiques chez les individus mâles et femelles

Hypothèse du modèle de population de Hardy-Weinberg :

- Panmixie pour un locus considéré (lors de la reproduction, les croisements s'effectuent **au hasard** pour les génotypes considérés)
- Population de très grande taille (∞)
- Migration entre population négligeable
- Mutation négligeable
- Pas de pression de sélection

Si les hypothèses du modèle de Hardy-Weinberg sont respectées

On peut prédire exactement les fréquences génotypiques à partir des fréquences alléliques de la population :

Fréquence des allèles : Si on considère un locus autosomique unique pour 2 allèles:

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

la somme des fréquences des 2 allèles dans la population est **$p+q=1$** . Cette formule est valable quelles que soient les fréquences **p** et **q**

Fréquence des génotypes :

Selon les lois de l'hérédité monogénique les individus formant la population se présentent avec l'un des 3 génotypes :

- **AA** homozygote dominant,
- **Aa** hétérozygote
- **aa** homozygote récessif

avec les fréquences respectives p^2 , $2pq$ et q^2 .

La fréquence des 3 génotypes dans la population suit la loi binomiale : $(p+q)^2 = 1$

La distribution des génotypes dans la population est donnée par la formule : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

Application de la loi de Hardy-Weinberg :

L'observation des phénotypes dans un échantillon de la population permet:

- Calculer les fréquences des 2 allèles,
- Déterminer la fréquence des individus homozygotes récessifs, homozygotes dominants et hétérozygotes
- S'applique aussi aux gènes liés au chromosomes X

		Spermatozoïdes	
		A (p)	a (q)
Ovules	A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)

$$AA \rightarrow p^2, \quad Aa \rightarrow 2pq, \quad aa \rightarrow q^2$$

EX :

Si la fréquence de l'allèle A s'élève à $p = 0,6$,
la fréquence de l'allèle a sera $q = 0,4$.

Mais la fréquence des génotypes sera modifiée:

AA: $p^2 = 0,36$, Aa: $2pq = 0,48$, aa: $q^2 = 0,16$

comme le gène n'existe que sous 2 formes alléliques

La fréquence des 3 génotypes possibles suit la loi
de distribution des génotypes : **$p^2 + 2pq + q^2 = 1$**

		Spermatozoïdes	
		A = 0,60	a = 0,40
Ovules	A = 0,60	0,36 AA	0,24 Aa
	a = 0,40	0,24 Aa	0,16 aa