

TD B61 n° 3 et 4
Génétique des Populations
I. Rappels de génétique formelle

Fréquences phénotypique, génotypique et allélique. Sous quelle(s) hypothèse(s) passe-t-on de l'une de ces fréquences à chacune des deux autres ? Comment ?

II. Influence du régime de reproduction

- 1) Montrer que les fréquences alléliques n'évoluent pas en cas d'autogamie (les autres hypothèses de HW étant par ailleurs vérifiées)
- 2) Calculer l'évolution de la fréquence des hétérozygotes en cas d'homogamie sur un phénotype porté par un gène à deux allèles (**A** dominant et **a** récessif).
- 3) Calculer la fréquence d'hétérozygotes à l'équilibre dans un régime mixte (chaque individu est autogame sauf pour une proportion **t** de ses gamètes). Quelle est alors la valeur de l'indice de fixation ?
- 4) Montrer que l'hétérogamie protège les loci concernés contre l'homozygotie due à la consanguinité (commencez par définir tous les termes puis utiliser par exemple des croisements frère-sœur qui ne modifient pas la proportion de femelles et de mâles).
- 5) Démontrer la structure de Wright.
- 6) Chez certaines plantes comme le Trèfle, il existe un locus **S** responsable de l'auto-incompatibilité (un grain de pollen possédant un allèle donné ne pourra pas féconder une plante possédant le même allèle). Quelle est l'influence de ce système sur le régime de reproduction ? Quelle est la proportion d'hétérozygotes au locus **S** ? Que penser de cette proportion aux autres loci ? Quel nombre minimum d'allèles peuvent coexister à ce locus dans une population ? Calculer l'évolution des fréquences génotypiques d'une génération à l'autre dans ce cas. Quelles seront les valeurs de ces fréquences à l'équilibre ? Dans cette population, à l'équilibre, un nouvel allèle apparaît par mutation. Que va-t-il devenir ? Que peut-on en déduire sur le nombre d'allèles que peut posséder une population au locus **S** ?

III. Influence de l'effectif fini des populations

- 1) Soit deux plantes hétérozygotes à un locus de génotype **Aa**. Pour constituer la génération suivante, les deux plantes se croisent librement et deux graines sont prélevées au hasard. Calculer les probabilités de trouver dans cette deuxième génération 0, 1, 2, 3 ou 4 copies de l'allèle **A**. Quelle est la probabilité d'avoir conservé le polymorphisme ?
- 2) Calculer l'évolution de la moyenne et la variance de la fréquence d'un gène **A** de fréquence initiale **p₀** dans une population d'effectif fini **N** (les autres conditions de HW étant vérifiées). [QU. FACULTATIVE]
- 3) Ecrire l'algorithme qui permettrait de modéliser l'évolution d'une fréquence allélique dans une population d'effectif fini **N** (les autres conditions de HW étant par ailleurs vérifiées).

IV. Influence des autres pressions évolutives

- 1) Sélection : Calculer la variation de la fréquence **p** d'un allèle **A** suite à la sélection suivante :

Génotype	AA	Aa	aa
Valeur sélective	w₁	w₂	w₃

- 2) L'anémie falciforme est une maladie génétique humaine liée à un allèle létal récessif. En Afrique, les individus hétérozygotes à ce locus sont protégés de la malaria. Leur valeur sélective vaut par conséquent 1,18, celle des homozygotes étant de 0,97. Ce locus est dans une situation d'équilibre en Afrique. Quelle est la fréquence **q** de l'allèle récessif ? Quelles sont les fréquences génotypiques ? En Amérique du Nord, la malaria est absente et les hétérozygotes ne sont pas favorisés. Dans la population noire américaine, on observe 88% d'homozygotes. Exprimer l'évolution de la fréquence de l'allèle récessif d'une génération à l'autre. En déduire le nombre de générations écoulées depuis l'arrivée de la population africaine en Amérique.
- 3) Mutation : Calculer **g**, le nombre de générations nécessaires pour que **p**, la fréquence d'un gène soumis à une mutation de fréquence **u**=10⁻⁶ mutation par génération, soit divisée de moitié.
- 4) Migration : l'effet Wahlund
Soit **k** populations d'effectifs respectifs **n₁, n₂, ..., n_k** et où les fréquences d'un allèle **A** sont respectivement **p₁, p₂, ..., p_k**. Calculer la fréquence d'hétérozygotes de chaque population en considérant que sa structure génotypique est celle de HW. Considérons maintenant un observateur pour qui ces **k** populations n'en forment qu'une seule d'effectif **N=Σ_i n_i**. Quelle est la proportion d'hétérozygotes observée ? Quelle serait celle attendue si cette population avait une structure génotypique de HW ? Que risque d'en conclure l'observateur ?

V. Le maintien du polymorphisme

- 1) Nous avons montré en cours que dans une population panmictique, la fréquence d'un allèle létal récessif est $q=\sqrt{u}$. Montrer de même que dans une population autogame, la fréquence de l'allèle défavorable est à l'équilibre $q=2u$, et que dans une population se reproduisant végétativement, la fréquence du gène létal est à l'équilibre $q=1/2$.

Nous avons d'autre part montré qu'à l'équilibre, la fréquence d'apparition d'une maladie génétique létale récessive est u , quel que soit le régime de reproduction. Montrer de même que cette fréquence est u/s dans le cas d'un gène défavorable non létal responsable d'un désavantage sélectif s .

- 2) La galactosémie est une maladie héréditaire. Elle s'explique par la présence d'allèles récessifs responsables d'un déficit enzymatique qui perturbe la dégradation hépatique du galactose. Il y a alors accumulation de métabolites toxiques qui condamnait autrefois les nourrissons galactosémiques. Quelle était alors la fréquence des allèles responsables de la galactosémie (on prendra une fréquence de mutation de 10^{-6} et on considérera la population comme panmictique aux loci concernés)? Les nourrissons galactosémiques sont aujourd'hui sauvés par une suppression totale du galactose dans l'alimentation. En considérant donc ce caractère indifférent à la sélection, quelle sera la nouvelle fréquence d'équilibre des allèles inactifs?
- 3) Chez trois espèces cultivées, on a procédé à la même expérience : on a autofécondé différentes plantes appartenant à la même variété cultivée et on a semé les graines issues de cette autofécondation. Certaines plantes étaient albinos, c'est-à-dire dépourvues de chlorophylle, un phénotype létal, la plante mourant dès qu'elle a épuisé les ressources de la graine. La proportion de plantules albinos sur 10 000 graines semées a été :

- chez le millet : 0 ;
- chez le mil : 12 ;
- chez la vigne : 2522.

Comment expliquer ces résultats ? Quelles sont les caractéristiques des variétés commercialisables chez ces différentes espèces ?

VI. Problèmes de synthèse (extraits du Précis de Génétique des Populations de Henry et Gouyon)

- 1) Dans une population de plantes, on trouve deux types d'individus qui ne diffèrent que par leur taux d'autofécondation : les individus de type 1 autofécondent une fraction s de leurs gamètes femelles, tandis que les individus de type 2 en autofécondent une fraction $s+x$ (la quantité de pollen servant à l'autofécondation est négligeable). Combien de copies de leurs gènes les deux types d'individus laissent-ils dans leurs propres graines ? Les graines issues d'allofécondation germent h fois mieux que celles issues d'autofécondation. Combien de copies de leurs gènes les deux types d'individus laissent-ils à la génération suivante au stade plante ? Comparer ces deux valeurs et en déduire l'évolution de la population.
- 2) Le thym tire son odeur des monoterpènes. On a pu montrer que différents individus possédaient une odeur différente due à la production de molécules différentes. Dans une population naturelle, on a prélevé des feuilles de 200 individus et on a analysé les monoterpènes produits par chromatographie en phase gazeuse : 38 individus produisaient du Linalol (phénotype [L]), 90 du Carvacrol ([C]) et 72 du Thymol ([T]). Quelques individus ont été transplantés en pépinière et plusieurs générations de croisements ont été réalisées. Les résultats se trouvent dans le tableau ci-dessous. Faire une hypothèse génétique sur ce déterminisme et trouver à quel génotype correspond chaque phénotype. Sous cette hypothèse, quels seraient les génotypes en présence dans la population si le thym était autogame à 100% ? Si le thym était allogame et se reproduisait en panmixie pour le caractère considéré ? Si le thym était allogame, mais que les abeilles se spécialisaient sur un type d'odeur ? Dans chacun de ces trois cas, quelles seraient les fréquences génotypiques en fonction des fréquences alléliques ? En déduire les fréquences alléliques dans la population de départ pour les trois cas.

Parents	Descendants		
	[L]	[C]	[T]
[C] x [C]	0	1	0
[C] x [C]	0	3/4	1/4
[C] x [T]	0	1	0
[C] x [T]	0	1/2	1/2
[L] x [L]	1	0	0
[L] x [L]	3/4	1/4	0
[L] x [L]	3/4	0	1/4
[L] x [L]	3/4	1/8	1/8
[L] x [L]	3/4	3/16	1/16

Parents	Descendants		
	[L]	[C]	[T]
[T] x [T]	0	0	1
[L] x [C]	1	0	0
[L] x [C]	1/2	1/2	0
[L] x [C]	1/2	1/4	1/4
[L] x [C]	1/2	3/8	1/8
[L] x [T]	1	0	0
[L] x [T]	1/2	0	1/2
[L] x [T]	1/2	1/2	0
[L] x [T]	1/2	1/4	1/4