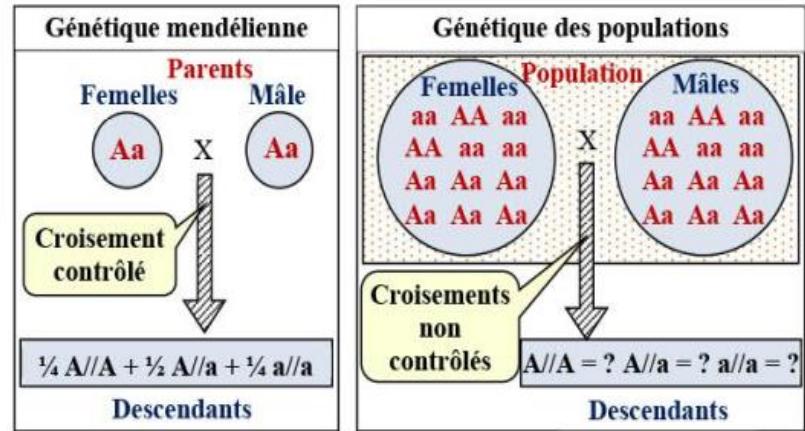


La génétique des populations

Notion de génétique des populations :

LA GENETIQUE MENDELIENNE : Permet de comprendre le déterminisme et la transmission des caractères par l'analyse de la descendance, à la suite d'un croisement contrôlé par l'expérimentateur, entre individus de génotypes différents.

LA GENETIQUE DES POPULATION : Etudie les proportions des génotypes au sein d'un ensemble d'individus issus de croisements non contrôlés entre de nombreux parents. C'est donc une application des principes de base de la génétique mendélienne à l'échelle des populations.



La génétique des populations est une branche de la génétique qui étudie la distribution et les variations de fréquence des allèles et des génotypes au sein des populations d'être vivants soumis à des pressions évolutives variées.

Elle a 3 principaux objectifs :

- mesurer la variabilité génétique, appelée aussi diversité génétique, par la fréquence des différents allèles d'un même gène.
- comprendre comment la variabilité génétique se transmet d'une génération à l'autre
- comprendre comment et pourquoi la variabilité génétique évolue au fil des générations.

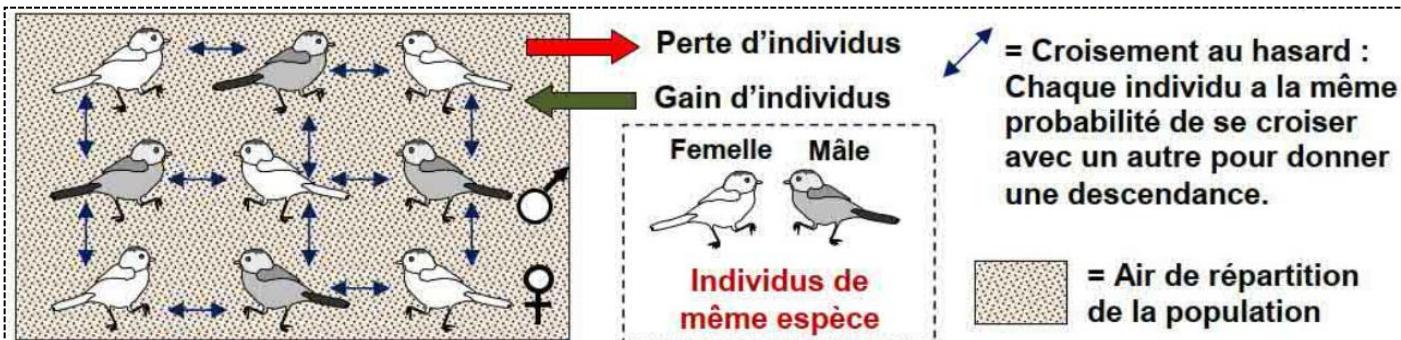
➤ PROBLEMATIQUE

I. Le concept biologique de la population et son pool génique.

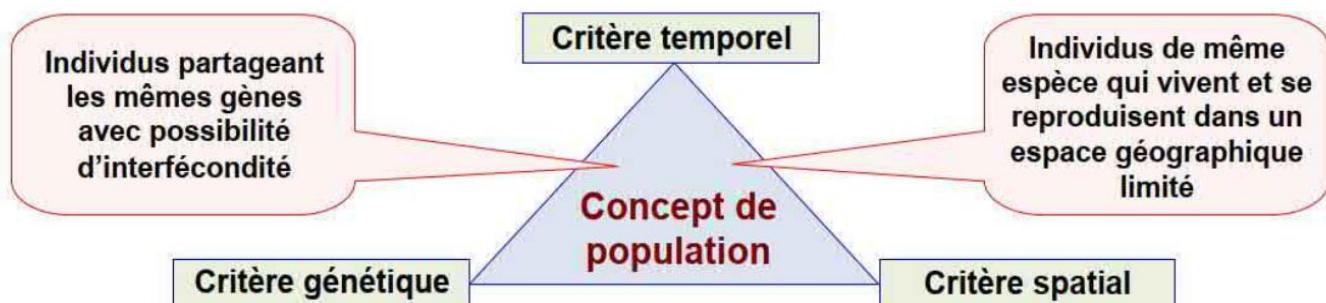
1. Concept de population :

Une population est l'ensemble des individus de la même espèce, occupant une zone géographique spécifique pendant une même période, et qui ont la possibilité physique de se reproduire entre eux.

Une population est caractérisée par un génome collectif partagé par les individus de cette population. C'est une structure dynamique, dont le patrimoine génétique (Pool génétique) varie continuellement.



Le schéma ci-dessous montre les critères déterminant la population :



La population n'est pas une entité rigide, mais au contraire une structure dynamique caractérisée par le flux d'individus à travers :

- L'arrivée de nouveaux individus résultant de naissances et de la migration de membres de l'espèce vers cette population.
- Perte d'individus due à la mort et à la migration de membres de l'espèce en dehors de la zone de répartition de la population.

Donc une population est définie essentiellement par **deux critères majeurs** :

Critère écologique : Membres de la même espèce, Ils vivent et se reproduisent dans une Zone géographique spécifique

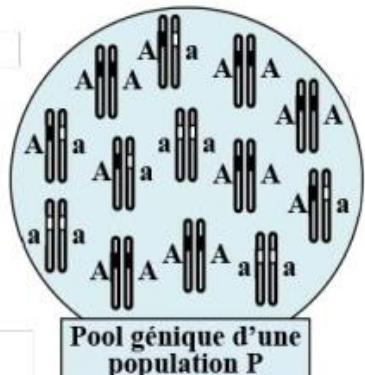
Critère génétique : individus partageant les mêmes gènes avec possibilité de passation par reproduction

2. Le Pool génique d'une population :

⇒ Définition du pool génétique :

Le schéma ci-contre, représente le Pool génique correspondant à un gène diallélique (l'allèle (A) dominant et l'allèle (a) récessif), dans une population (P) diploïde formée de 13 individus. On considère que le gène est porté par un autosome.

Le pool génétique (= génome collectif = patrimoine génétique) : c'est l'ensemble des génotypes (allèles) de tous les individus de la population, capables de se transmettre et de varier à travers les générations.



⇒ Calcul des fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques :

★ Fréquence des phénotypes :

$$f[A] = \frac{\text{Nombre de phénotype [A]}}{\text{Effectif total (N)}} = \frac{3}{13} = 0.23$$

$$f[a] = \frac{\text{Nombre de phénotype [a]}}{\text{Effectif total (N)}} = \frac{10}{13} = 0.77$$

★ Fréquence des génotypes :

$$f(AA) = D = \frac{\text{Nombre de génotype (AA)}}{\text{Effectif total (N)}} = \frac{6}{13} \approx 0.46$$

$$f(Aa) = H = \frac{\text{Nombre de génotype (Aa)}}{\text{Effectif total (N)}} = \frac{4}{13} = 0.31$$

$$f(aa) = R = \frac{\text{Nombre de génotype (aa)}}{\text{Effectif total (N)}} = \frac{3}{13} = 0.23$$

★ Fréquence des allèles :

Sachant que $f(AA) = D$; $f(Aa) = H$; $f(aa) = R$

La fréquence de l'allèle (A) est $f(A) = (D \times 1) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 0) \Rightarrow f(A) = D + H/2$

La fréquence de l'allèle (a) est $f(a) = (D \times 0) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 1) \Rightarrow f(a) = R + H/2$

Par conséquent, on peut calculer la fréquence d'un allèle dans une population de la façon suivante :

$$f(\text{allèle}) = \frac{\text{Nombre des génotypes homozygotes pour l'allèle}}{\text{Effectif total de la population (N)}} + \frac{\frac{1}{2} (\text{Nombre des génotypes hétérozygotes pour l'allèle})}{\text{Effectif total de la population (N)}}$$

$$f(\text{allèle}) = \frac{(2 \times (\text{Nombre des génotypes homozygotes pour l'allèle})) + (\text{Nombre des génotypes hétérozygotes pour l'allèle})}{2 \times (\text{Effectif total de la population})}$$

➤ Application :

Le tableau suivant montre les résultats de l'étude du groupe sanguin MN chez une population humaine formée de 730 individus

Groupe sanguin	Génotype	Nombre
[M]	MM	22
[MN]	MN	216
[N]	NN	492

Calculer les fréquences génotypiques, alléliques et phénotypiques observés ?

II. La loi de Hardy et Weinberg.

1. Population théorique- idéale :

- En 1908, un mathématicien **Hardy** et un médecin **Weinberg** ont formulé une loi, appelée loi de Hardy-Weinberg. Son énoncé peut être résumé comme suit : Dans une population théorique idéale, de taille infinie et en équilibre génétique, les fréquence génotypiques et alléliques restent stables d'une génération à une autre.
- L'étude des variations génétiques de la population à travers les générations est difficile dans les populations naturelles à cause des facteurs susceptibles de modifier leur structure génétique. Pour cela il est possible de suivre l'évolution des caractéristiques héréditaires dans une population théorique idéale selon la loi de Hardy- Weinberg.

Les chercheurs ont défini, chez les diploïdes, un modèle de population, dite théorique- idéale dont les caractéristiques :

- Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée et à générations non chevauchantes (aucun croisement entre individus de générations différentes) ;
- Population d'effectif infini où les croisements sont entièrement aléatoires ;
- Tous les individus, quels que soient leurs génotypes, ont la même capacité à se reproduire et à engendrer une descendance viable (absence de sélection).
C'est un système de reproduction panmictique, où l'individu ne choisit pas son partenaire sexuel, ni en fonction de son génotype, ni en fonction de son phénotype (panmixie) et que le rencontre des gamètes se fait au hasard (pangamie), (Panmixie : hasard entre individus et pangamie : hasard entre gamètes) ;
- Population close génétiquement (absence de flux migratoire) ;
- Absence de mutations et de brassages génétiques pendant la méiose (un individu (Aa) produira toujours 50% de gamètes (A) et 50% de gamètes (a)).

2. La loi de HARDY et WEINBERG :

⇒ Enoncé de la loi de HARDY et WEINBERG :

Dans une population théorique- idéale, la fréquence des génotypes et celle des allèles restent constantes d'une génération à l'autre. On dit alors que la population est en état d'équilibre.

Soit (p) et (q) les fréquences respectives de deux allèles (A et a) d'un gène, identique chez les deux sexes. Les fréquences génotypiques sont déterminées à partir des fréquences alléliques par une relation simple qui correspond au développement de l'identité remarquable : $(p + q)^2$, c'est-à-dire $p^2 + 2pq + q^2$. Or $p + q = 1$ donc $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$.
 $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p^2 + 2pq + q^2 \Rightarrow f(AA) = p^2 ; f(Aa) = 2pq ; f(aa) = q^2$.

⇒ Remarque : cas des gènes multiallélisque :

La loi de Hardy-Weinberg s'applique également à des gènes multiallélisque.

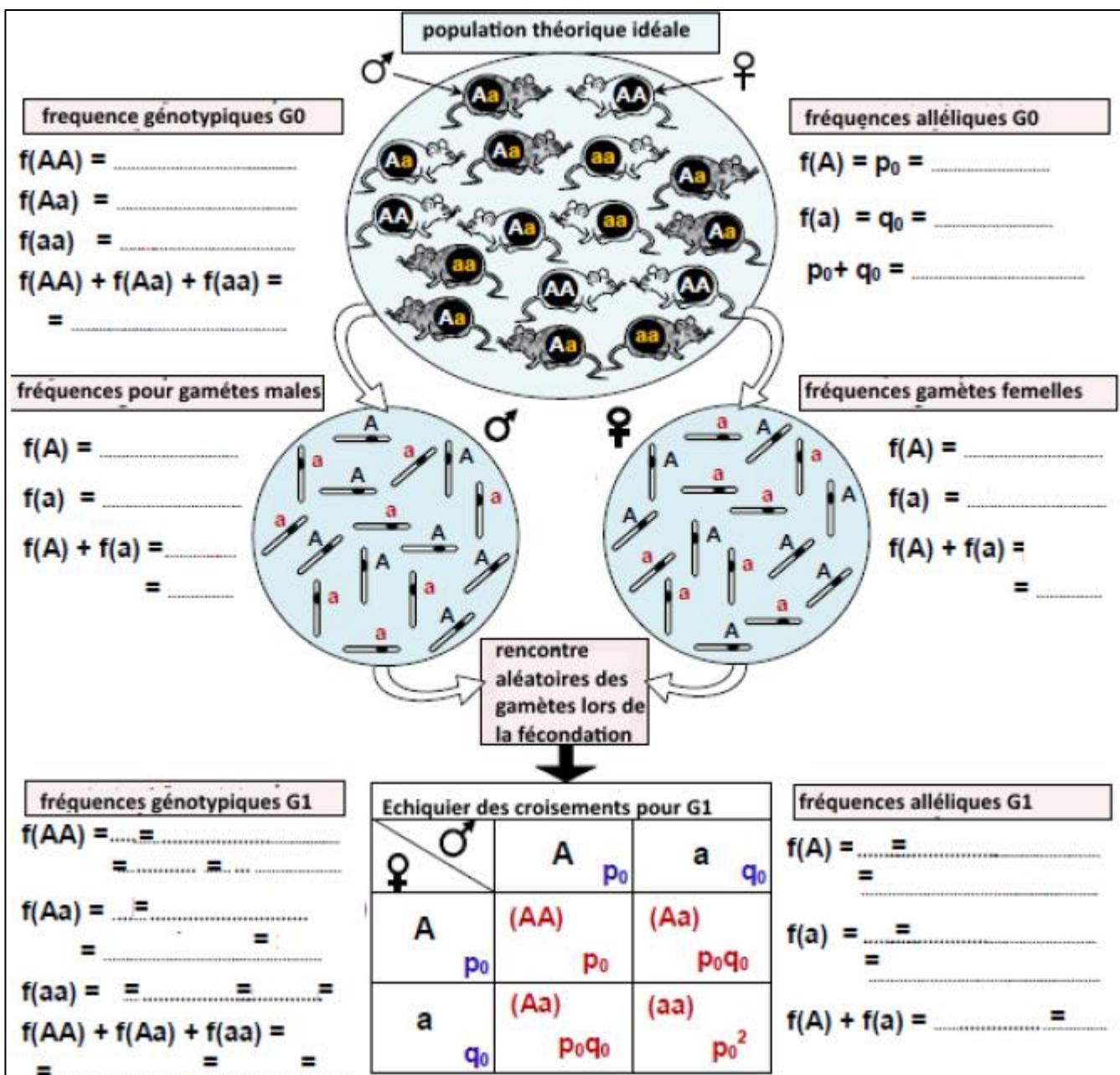
L'équilibre correspond alors à l'association aléatoire des différents allèles pour former les génotypes dont la fréquence reste stable de génération en génération.

Un locus à n allèles $A_1, A_2, A_3, \dots, A_n$, il y aura en théorie $((n(n+1))/2)$ génotypes différents dans la population.

Si les fréquences de ces différents allèles sont respectivement $p_1, p_2, p_3, \dots, p_n$, les fréquences des différents génotypes seront données par le développement de l'identité remarquable $(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_n)^2$.

3 Démonstration de la loi de Hardy-Weinberg

Considérerons une population théorique idéale, nous suivons l'évolution de son pool génétique sur deux générations successives G0 et G1 en suivant l'évolution des génotypes et de la fréquence des allèles pour un gène situé sur un chromosome non sexuel avec deux allèles A et a comme le montre les données du document suivant



1) Remplir le document en calculant :

- fréquences génotypique pour G0 et G1
- fréquence allélique pour G0 et G1

2) Analyser les résultats, quels sont vos conclusions

.....

.....

.....

.....

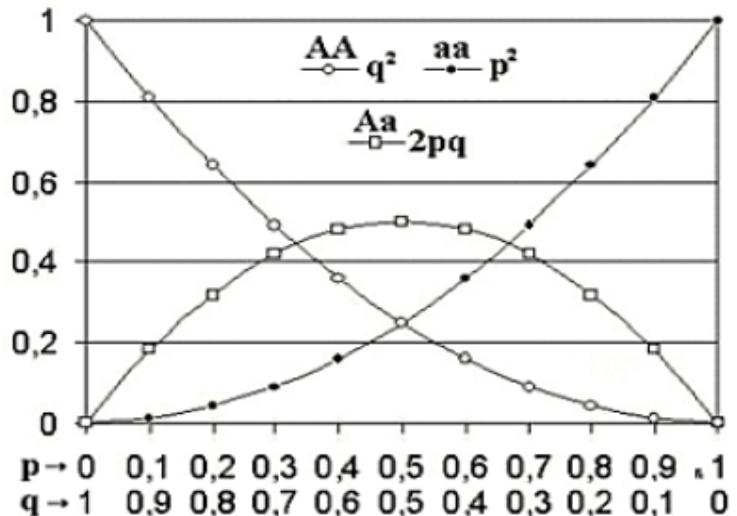
.....

.....

4) Quelle est la relation entre fréquence génotypiques et fréquence alléliques selon la loi de Hardy -Weinberg

La figure montre la correspondance entre la fréquence allélique q de a et les fréquences génotypiques dans le cas de deux allèles en régime panmictique. La fréquence maximale des hétérozygotes H est alors atteinte lorsque $p = q = 0,50$. A l'inverse, lorsque l'un des allèles est rare (ex: q très petit), presque tous les sujets possédant cet allèle se trouvent sous la forme hétérozygote.

Ceci montre que les fréquences génotypiques varient en fonction des fréquences alléliques



Conclusion :

Pour une population théorique en équilibre, les fréquences des génotypes, des phénotypes et des allèles restent constantes d'une génération à l'autre. On dit que la population est **en équilibre selon Hardy-Weinberg**. Dans ce cas, les fréquences des génotypes (pour un gène à deux allèles) sont liées aux fréquences des allèles par la relation suivante :

$$p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = 1$$

p: fréquence de l'allèle A.

q : fréquence de l'allèle a.

$$\text{avec } f(AA) = p^2, f(Aa) = 2pq, f(aa) = q^2$$

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = p^2 + 2pq + q^2 = (p + q)^2 = 1$$

Remarque :

la loi de Hardy-Weinberg peut être appliquer aussi sur les gènes avec plusieurs allèles , tandis que si les fréquences de différents allèles sont respectivement $p_1, p_2, p_3, \dots, p_n$ alors les fréquences des différents génotypes sera le développement de l'expression $(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_n)^2$

Par exemple pour les groupes sanguins ABO chez l'Homme sont contrôler par 3 allèles A et B et O avec les fréquences p et q et r . alors : $(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr$

$$f(AA) = p^2, f(BB) = q^2, f(OO) = r^2$$

$$f(AB) = 2pq, f(AO) = 2pr, f(BO) = 2qr$$

➤ Application :

Exercice 1:

Soit une population P0 de drosophiles constituées de

Effectif	Phénotype	Génotype
266	Yeux blanches	bb
797	Yeux rouges	Rb
598	Yeux rouges	RR

1. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P0
2. Quelles sont les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P1 issue de la reproduction des individus de la population P0

1. Calcul des fréquences dans la population P0:

→ Les fréquences génotypiques :

avec
 $N=266+797+598$
 $=1661$

$$f(bb) = \frac{266}{1661} = 0,16$$

$$f(Rb) = \frac{797}{1661} = 0,48$$

$$f(RR) = \frac{598}{1661} = 0,36$$

→ Les fréquences alléliques :

$$f(R) = p = \frac{(2 \times 598) + 797}{2 \times 1661} = 0,6$$

$$f(b) = q = \frac{(2 \times 266) + 797}{2 \times 1661} = 0,4$$

- 2) Puisque $p=0,6$ et $q=0,4$ dessinons un échiquier des croisements pour mieux cerner la situation

		<i>R</i> $p=0,6$	<i>b</i> $q=0,4$
<i>R</i> $p=0,6$	RR $P^2=0,36$		Rb $pq=0,24$
<i>b</i> $q=0,4$	Rb $pq=0,24$		bb $q^2=0,16$

Les fréquences génotypiques dans la population P1 :

$$f(RR) = p^2 = 0,36 = D$$

$$f(Rb) = pq + pq = 2pq = 2 \times 0,24 = 0,48 = H$$

$$f(bb) = q^2 = 0,16 = R$$

Les fréquences alléliques dans la population P1 :

$$f(R) = p = D + H/2 = 0,36 + 0,48/2 = 0,6$$

$$f(b) = q = R + H/2 = 0,16 + 0,48/2 = 0,4$$

On remarque que les fréquences alléliques et génotypiques ne changent pas de la génération P0 à la génération P1 ce qui montre que la population est en équilibre

Exercice 2 :

Le phénotype de pigmentation alaire, chez une espèce de papillon, est gouverné par un gène existant sous deux formes alléliques, notées A et a, dont les fréquences sont p et q . Une première étude a montré que le phénotype clair est récessif et correspond au génotype aa. Le piégeage, en milieu naturel d'une population P₀ de 500 papillons, a permis de dénombrer 480 phénotypes foncés et 20 clairs.



1. En supposant que la population est panmictique (soumise à la loi H-W), calculez les fréquences alléliques et génotypiques dans la population P₀.
2. Calculez ces fréquences dans la population P₁ issue de la reproduction des individus de la population P₀.
3. Que déduisez-vous de la comparaison des fréquences des deux populations P₀ et P₁ ?

1. Calcul des fréquences alléliques et génotypiques :

➤ Données :

- [A] = 480 (Rq : n(AA) + n(Aa) !)
- [a] = 20
- p + q = 1

➤ Stratégie de résolution :

- Étape 1 Détermine la valeur de q^2
 - Étape 2 Utilise la racine carrée de la valeur de q^2 pour calculer la valeur de q .
 - Étape 3 Soustrais q de 1 pour calculer la valeur de p .
 - Étape 4 Calcule les valeurs de p^2 , de $2pq$ et de q^2 qui représentent les fréquences des génotypes
- Vérifie ta solution : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$\text{Etape 1 : } \Rightarrow q^2 = f(aa) = \frac{20}{500} = 0,04$$

$$\text{Etape 2 } \Rightarrow q = f(a) = \sqrt{f(aa)} = \sqrt{0,04} = 0,2$$

$$\text{Etape 3 : } \Rightarrow p + q = 1 \\ p = f(A) = 1 - q = 0,8$$

$$\text{Etape 4 : } \Rightarrow f(AA) = p^2 = (0,8)^2 = 0,64$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \times 0,8 \times 0,2 = 0,32$$

$$f(aa) = q^2 = (0,2)^2 = 0,04$$

$$f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 0,64 + 0,32 + 0,04 = 1$$

2. Calcul des fréquences génotypiques et alléliques dans la population P₁

Puisque la population est en équilibre génétique (les croisements et la fécondation se font au hasard), la fréquence des gamètes portant l'allèle A sera 0,8 et celle des gamètes portant l'allèle a sera 0,2

L'échiquier de croisement suivant résume les résultats de croisement entre les individus de la population P₀

		♂	A $p=0,8$	a $q=0,2$
♀	A $p=0,8$	AA $p_0^2 = 0,64$	Aa $pq = 0,16$	
	a $q=0,2$	Aa $pq = 0,16$	aa $q^2 = 0,04$	

Les fréquences génotypiques et alléliques dans la population P₁ :

$$f(AA) = p^2 = 0,64$$

$$f(Aa) = 2pq = 0,32$$

$$f(aa) = q^2 = 0,04$$

$$f(A) = p^2 + pq = 0,64 + 0,16 = 0,8$$

$$f(a) = q^2 + pq = 0,2$$

3. On observe que les fréquences génotypiques et alléliques dans la population fille P₁ sont égales aux fréquences dans la population mère P₀. On déduit que les fréquences génotypiques et alléliques ne changent pas d'une génération à une autre quand la population répond à la loi de H-W : on dit que la population est en équilibre.

II- Application de la loi de H-W

1/Test de vérification de la conformité de la loi de Hardy-Weinberg (test de conformité Chi deux X²)

❖ La loi de Hardy-Weinberg est établie pour une population théorique-idéale soumise à des conditions qui ne sont pas toujours réalisables dans la nature.

❖ La loi de Hardy-Weinberg est-elle applicable aux populations naturelles ? Pour le vérifier, on utilise le test d'équilibre Chi deux ou test de conformité χ^2

❖ L'application de la loi de Hardy-Weinberg aux populations naturelles, peut être vérifiée pour des caractères codominants, pour lesquels le calcul des fréquences génotypiques et alléliques est possible.

➤ On considère dans une population naturelle, un gène représenté par deux allèles: l'allèle A et l'allèle B. Pour vérifier si cette population est équilibrée ou non pour le caractère gouverné par le gène étudié, on réalise ce qu'on appelle le test d'équilibre Chi deux en 3 étapes.

✓ Première étape : Dénombrement des effectifs génotypiques réels (observés) et calcul des fréquences alléliques réelles parmi les N individus de la population. On considère :

▪ n (AA) : effectif réel du génotype AA.	✓ f (AA) = n (AA)/N	✓ f (A) = p = f (AA) + f (AB)/2
▪ n (AB) : effectif réel du génotype AB.	✓ f (AB) = n (AB)/N	✓ f (B) = q = f (BB) + f (AB)/2
▪ n (BB) : effectif réel du génotype BB.	✓ f (BB) = n (BB)/N	

✓ Deuxième étape : Calcul des effectifs génotypiques attendus (théoriques) dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée. On considère :

▪ n' (AA) : effectif théorique du génotype AA.	✓ n' (AA) = $p^2 \times N$
▪ n' (AB) : effectif théorique du génotype AB.	✓ n' (AB) = $2pq \times N$
▪ n' (BB) : effectif théorique du génotype BB.	✓ n' (BB) = $q^2 \times N$

✓ Troisième étape : Comparaison des effectifs génotypiques réels et effectifs génotypiques théoriques par un test dit test de conformité χ^2 :

- Déterminer la valeur du χ^2 calculé ou χ^2 observé selon la formule suivante :

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{effectif génotypique observé} - \text{effectif génotypique théorique})^2}{\text{effectif génotypique théorique}}$$

Pour l'exemple étudié : χ^2 =

- Déterminer la valeur du χ^2 seuil ou χ^2 théorique. Celle-ci est lue dans une table χ^2 (tableau ci-dessous), en fonction de deux paramètres :

- Risque α : il est choisi par l'utilisateur ; on général on utilise 5 % c.-à-d. 0,05 (5 % comme marge d'erreur).
- Nombre de degré de liberté ou ddl. On :

$\text{ddl} : \text{nombre de génotype} - \text{nombre d'allèles}$

- Comparer la valeur du χ^2 calculé avec celle du χ^2 théorique

✓ Si χ^2 calculé est inférieur à χ^2 théorique, la population naturelle étudiée est équilibrée (suit la loi de Hardy-Weinberg).

✓ Si χ^2 calculé est supérieur à χ^2 théorique, la population étudiée ne suit pas la loi de Hardy-Weinberg avec un risque $\alpha = 5$ % de se tromper.

α	0,90	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,02	0,01	0,001
1	0,0158	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635	10,827
2	0,211	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210	13,815
3	0,584	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,345	16,266
4	1,064	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277	18,467
5	1,610	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086	20,515
6	2,204	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812	22,457
7	2,833	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475	24,322
8	3,490	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090	26,125
9	4,168	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,666	27,877
10	4,865	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209	29,588
.
30	20,599	29,336	33,530	36,250	40,256	43,773	47,962	50,892	59,703

Application :

On considère une population de Muflier constituée de 400 individus répartis comme suit:

- 165 plantes à fleurs rouges [R]
- 190 plantes à fleurs roses [RB]
- 45 plantes à fleurs blanches [B]

1. Calculez les alléliques dans cette population.
2. En utilisant le test de khi 2, montrez que la population est en équilibre (on prend $\alpha = 0.05$)
La valeur du χ^2 au seuil $\alpha = 0.05$, pour 1 degré de liberté, est de 3.84
3. Calculez les fréquences théoriques des génotypes dans la génération suivante

1. Fréquence de l'allèle R :

$$f(R) = p = 0.65$$

Fréquence de l'allèle B :

$$f(B) = q = 0.35$$

2. Test de khi 2

	Effectifs observés (n)	Effectifs théoriques (n')	$(n_i - n'_i)^2 / n'_i$
RR	165	$n'(RR) = p^2 \times N$ $= (0.65)^2 \times 400$ $= 169$	$\frac{(165 - 169)^2}{169} = 0.094$
RB	190	$n'(RB) = 2pq \times N$ $= 0.455 \times 400$ $= 182$	$\frac{(190 - 182)^2}{182} = 0.351$
BB	45	$n'(BB) = q^2 \times N$ $= 0.122 \times 400$ $= 49$	$\frac{(45 - 49)^2}{49} = 0.326$
			$\chi^2 = 0.094 + 0.351 + 0.326 = 0.771$

Détermination de Khi 2 seuil à partir du tableau (doc.6)

$$\alpha = 0.05$$

$$ddl = 3 - 2 = 1$$

$$\chi^2_{\text{seuil}} = 3.841$$

On constate que $\chi^2_{\text{cal}} < \chi^2_{\text{seuil}}$ La population étudiée est donc en équilibre selon la loi de H-W.

3. Calcul des génotypes dans la génération suivante :

Puisque la population est en équilibre génétique :

$$f(RR) = p^2 = (0.65)^2 = 0.422$$

$$f(RB) = 2pq = 0.455$$

$$f(BB) = q^2 = 0.122$$

2/Application de la loi de Hardy – Weinberg sur une population:

a) Cas d'un gène autosomal avec dominance :

*Exercice 1 :

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive dont la prévalence dans une population répondant à la loi de H-W est de 1/2500

1. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques dans cette population. (Utilisez M pour l'allèle normal et m pour l'allèle morbide).
2. Déduisez le nombre d'individus hétérozygotes dans cette population sachant qu'elle est constituée de 20000 personnes.
3. Dans cette population panmictique, quelle est la probabilité qu'un enfant, issu de l'union entre deux individus sains, soit malade. en l'absence de toute information sur les génotypes de ces individus.

1.

➤ Stratégie de résolution :

- Étape 1 calcule la fréquence du génotype m/m (correspond à q^2)
 - Étape 2 Utilise la racine carrée de la valeur de q^2 pour calculer la valeur de q ($= f(m)$).
 - Étape 3 Soustrais q de 1 pour calculer la valeur de p ($= f(M)$).
 - Étape 4 Calcule les valeurs de p^2 , de $2pq$ et de q^2 qui représentent les fréquences des génotypes
- Vérifie ta solution : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$\text{Etape 1 : } \Rightarrow f(mm) = \frac{1}{2500} = 0,0004$$

La population est en équilibre H-W
donc

$$f(mm) = q^2 = 0,0004$$

$$\text{Etape 2 } \Rightarrow q = f(m) = \sqrt{f(mm)} = \sqrt{0,0004} = 0.02$$

$$\begin{aligned} \text{Etape 3 : } &\Rightarrow p+q=1 \\ &p=f(M)=1-q=0.98 \end{aligned}$$

$$\text{Etape 4 : } \Rightarrow f(MM) = p^2 = (0.98)^2 = 0.9604$$

$$f(Mm) = 2pq = 2 \times 0.98 \times 0.02 = 0.0392$$

$$f(mm) = 0.0004$$

2.

$$f(Mm) = \frac{n(Mm)}{N}$$

$$\Rightarrow n(Mm) = f(Mm) \times N$$

$$n(Mm) = 0.0392 \times 20000 = 784$$

3. Enfant malade si son génotype est homozygote pour l'allèle m et la mère est hétérozygote et le père hétérozygote également.

$$f(mm) \times f(Mm) \times f(Mm) = \frac{1}{4} \times 2pq \times 2pq = 0.00038$$

*Exercice 2

Le groupe sanguin Rhésus est codé par un gène autosomal à deux allèles : l'allèle Rh+ dominant responsable et l'allèle Rh- récessif responsable du groupe [Rh-].

En 1970, une étude sur 400 individus dans la zone basque en Espagne a montré que 230 parmi eux sont de groupe [Rh+]. En supposant que la population étudiée est soumise à la loi de Hardy-Weinberg, déterminez :

1. Les fréquences des deux allèles Rh+ et Rh-.
2. Les différentes fréquences génotypiques.
3. L'effectif théorique des individus hétérozygotes et celui des individus [Rh+] homozygotes

b) Cas d'un gène autosomal avec Codominance :

Chez l'Homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N, ce qui permet d'attribuer un génotype à chaque individu échantillonné, puis d'estimer les fréquences alléliques dans la population.

Une étude portant sur 730 aborigènes australiens a donné les résultats suivants :

[M] : 22 ; [N] : 492 ; [MN] : 216 en considérant cette population en équilibre H-W

1. Calculez les fréquences génotypiques.

2. Calculez les fréquences des allèles M et N.

c) Cas d'un gène Gonosome avec dominance :

❖ Dans une population diploïde, on considère un gène à deux allèles (A allèle dominant et a allèle récessif) porté par le chromosome sexuel X.

Calcul des fréquences chez les mâles	Calcul des fréquences chez les femelles
<p>➤ On considère :</p> <ul style="list-style-type: none"> - $N \sigma$: effectif des mâles. - $n \sigma[A] = n(X^A Y)$: nombre de mâles porteurs du phénotype [A] et du génotype $X^A Y$. - $n \sigma[a] = n(X^a Y)$: nombre de mâles porteurs du phénotype [a] et du génotype $X^a Y$. <p>➤ On utilise les formules suivantes pour calculer les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques:</p> $f(\sigma[A]) = f(X^A Y) = f(A) = \frac{n(X^A Y)}{N \sigma} = \frac{n \sigma[A]}{N \sigma}$ $f(\sigma[a]) = f(X^a Y) = f(a) = \frac{n(X^a Y)}{N \sigma} = \frac{n \sigma[a]}{N \sigma}$	<p>➤ On considère :</p> <ul style="list-style-type: none"> - $N \varphi$: effectif des femelles. - $n \varphi[A]$: nombre de femelles porteuses du phénotype [A]. - $n \varphi[a]$: nombre de femelles porteuses du phénotype [a]. - $n(X^A X^A)$: nombre de femelles porteuses du génotype $X^A X^A$. - $n(X^A X^a)$: nombre de femelles porteuses du génotype $X^A X^a$. - $n(X^a X^a)$: nombre de femelles porteuses du génotype $X^a X^a$. <p>➤ On utilise les formules suivantes pour calculer les fréquences phénotypiques, génotypiques et alléliques:</p> $f(\varphi[A]) = \frac{n \varphi[A]}{N \varphi} = \frac{n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{N \varphi}$ $f(\varphi[a]) = \frac{n \varphi[a]}{N \varphi} = \frac{n(X^a X^a)}{N \varphi}$ $f(X^A X^A) = \frac{n(X^A X^A)}{N \varphi}$ $f(X^A X^a) = \frac{n(X^A X^a)}{N \varphi}$ $f(X^a X^a) = \frac{n(X^a X^a)}{N \varphi}$ $f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a)}{2 \times N \varphi}$ $f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a)}{2 \times N \varphi}$

On peut calculer la fréquence de l'allèle A et l'allèle a dans l'ensemble de la population en utilisant les formules suivantes :

$$f(A) = \frac{2 \times n(X^A X^A) + n(X^A X^a) + n(X^a Y)}{(2 \times N \varphi) + N \sigma}$$

$$f(a) = \frac{2 \times n(X^a X^a) + n(X^A X^a) + n(X^a Y)}{(2 \times N \varphi) + N \sigma}$$

*Exercice 1

Chez la drosophile, la couleur des yeux est due à l'expression d'un gène porté par le chromosome sexuel X. l'allèle dominant S donne des yeux rouges et l'allèle récessif w donne des yeux blancs. On met dans une cage à population le même nombre de mâles et de femelles de drosophile.

On considère :

- à la génération G0 les fréquences des allèles S et w sont successivement p et q
- ces fréquences sont égales chez les deux sexes
- la population est en équilibre selon la loi de H-W

1. Ecrivez les différents génotypes des mâles et des femelles et déduisez les différents types de gamètes qui peuvent être produits dans la population.

2. En s'aidant d'un échiquier de croisement, calculez les fréquences génotypiques des femelles et des mâles dans la génération G0+1.

Lesquels répondent à la loi de H.W

3. Que déduisez-vous de l'application de cette loi dans le cas de la transmission des maladies dont le gène responsable est porté par un chromosome sexuel.

*Exercice 2

L'hémophilie B est une maladie héréditaire liée au chromosome X. L'allèle (h) responsable de cette maladie est récessif par rapport à l'allèle normal (H).

Une étude réalisée chez une population a montré que l'incidence de cette maladie est de 1 sur 2000 naissances de garçons.

1. En considérant que la population étudiée est équilibrée, calculez la fréquence de l'apparition de la maladie chez les mâles et chez les femelles.

2. Que constatez-vous des résultats obtenus ?

- On déduit que si un gène est lié aux chromosomes sexuels :

- ✓ Les fréquences des génotypes, chez les femelles, restent conformes à la loi de H-W :
 $f(X_S X_S) = p^2$, $f(X_S X_w) = 2pq$, $f(X_w X_w) = q^2$.
- ✓ Les fréquences des génotypes, chez les mâles, sont celles des allèles : $f(X_w Y) = q$, $f(X_S Y) = p$.

- Chez les mâles on estime directement la fréquence de la maladie, car la fréquence des phénotypes est équivalente à la fréquence des allèles

	Mâle		Femelle		Bilan
	Atteint	Sain	Atteinte	Saine	
Cas d'un allèle récessif	q	p	q^2	p^2+2pq	$q > q^2$
Cas d'un allèle dominant	p	q	p^2+2pq	q^2	$p^2+2pq > p$

$q > q^2$ Dans ce cas les mâles sont plus touchés que les femelles.

$p^2 + 2pq > p$ Dans ce cas les femelles sont plus touchées que les mâles.

Conclusion

Dans la plupart des cas le modèle de Hardy – Weinberg nous permet d'avoir une idée sur la structure génétique d'une population naturelle et par conséquent on peut l'utiliser pour faire des prévisions dans plusieurs domaines comme le domaine de la santé...

III- LES FACTEURS DE LA VARIATION DES POPULATIONS

Dans la nature, les populations sont sous l'action combinée d'un ensemble de facteurs qui les empêchent d'être en état d'équilibre. Ces facteurs sont, principalement, les mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique et la migration.

1. Les mutations et leur effets possibles sur les populations

a . Définition et classification

- Les mutations ponctuelles

Ce sont des mutations induisant des modifications de la séquence nucléotidique d'un gène par **délétion**, **insertion** ou **substitution**

CAC TGG AAT TTG <i>GUG ACC UUA AAC</i> Val — Thr — Leu — Asn	ADN brin transcrit <i>ARNm</i> protéine
Addition CAC TGG AAT TTG ADN avant CAC TGG TAA TTT ADN après <i>GUG ACC AUU AAA</i> <i>ARNm</i> Val — Thr — Ile — Lys protéine	Mutation silencieuse CAC TGG AAT TTG ADN avant CAC TGT AAT TTG ADN après <i>GUG ACA UUA AAC</i> <i>ARNm</i> Val — Thr — Leu — Asn protéine
Délétion CAC TGG AAT TTG ADN avant CAC TGG ATT TG ADN après <i>GUG ACC UAA AC</i> <i>ARNm</i> Val — Thr ... protéine	Mutation faux-sens CAC TGG AAT TTG ADN avant CAC TCG AAT TTG ADN après <i>GUG AGC UUA AAC</i> <i>ARNm</i> Val — Ser — Leu — Asn protéine
	Mutation non-sens CAC TGG AAT TTG ADN avant CAC TGG ACT TTG ADN après <i>GUG ACC UGA AAC</i> <i>ARNm</i> Val — Thr ... protéine

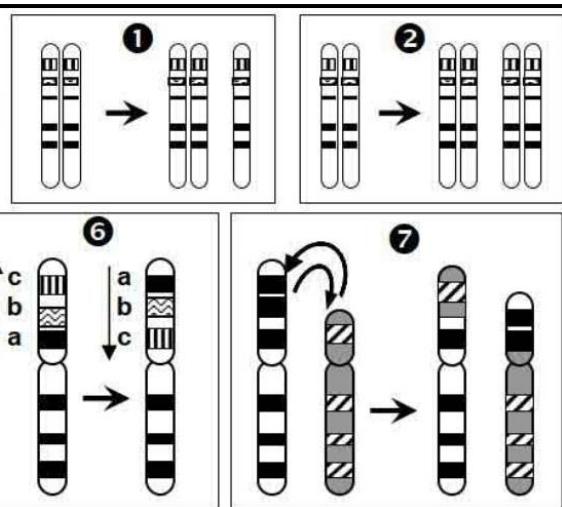
Ces mutations peuvent avoir diverses conséquences :

- Modifier un ou plusieurs acides aminés de la protéine dans le cas d'une mutation **faux sens**
- Arrêter la synthèse protéique dans le cas d'une mutation **non sens** qui fait apparaître un codon stop

- Les mutations chromosomiques :

Ce sont des mutations induisant la modification du nombre ou de la structure des chromosomes, entraînant une maladie génétique ou la mort. (voir cours génétique humaine)

Les schémas de ce document représentent quelques types de mutations chromosomiques. En exploitant ce document, identifiez ces différents types de mutations chromosomiques.



★ Mutations affectant le nombre (aneuploïdie):

La perte d'un chromosome entier conduit à une monosomie et la duplication d'un chromosome amènent à une trisomie. Ces 2 formes d'anomalies chromosomiques conduisent à un nombre aberrant de chromosomes, qu'on décrit aussi comme aneuploïdie (du grec: pas-bon-multiple).

- La polyplioïdie (Carte ① et ②): elle concerne les individus qui possèdent au moins trois lots complets de chromosomes (triploïdie, tétraploïdie etc.).

La polyplioïdie n'est pas viable dans l'espèce humaine, elle reste relativement rare chez les animaux. En revanche, elle est fréquente chez les végétaux.

- La monoploïdie (Carte ③): elle concerne les individus qui n'ont qu'un seul jeu de chromosomes au lieu de deux. Elle existe chez les insectes (abeilles, guêpes et fourmis) chez qui le mâle se développe à partir d'un œuf non fécondé.

★ Mutations affectant la structure:

- La duplication d'un segment de chromosome (Carte ④): c'est la duplication d'une partie d'un chromosome, on parle alors de duplication partielle. La partie dupliquée peut s'attacher au chromosome auquel elle appartient, mais aussi à un autre (duplication avec translocation). (La translocation: une partie d'un seul chromosome s'attache à un autre chromosome non homologue).

La polyplioïdie n'est pas viable dans l'espèce humaine, elle reste relativement rare chez les animaux. En revanche, elle est fréquente chez les végétaux.

- La monoploïdie (Carte ⑤): elle concerne les individus qui n'ont qu'un seul jeu de chromosomes au lieu de deux. Elle existe chez les insectes (abeilles, guêpes et fourmis) chez qui le mâle se développe à partir d'un œuf non fécondé.

★ Mutations affectant la structure:

- La duplication d'un segment de chromosome (Carte ④): c'est la duplication d'une partie d'un chromosome, on parle alors de duplication partielle. La partie dupliquée peut s'attacher au chromosome auquel elle appartient, mais aussi à un autre (duplication avec translocation). (La translocation: une partie d'un seul chromosome s'attache à un autre chromosome non homologue).
- La délétion (Carte ⑤): C'est quand du matériel héréditaire se perd. Selon la quantité, on parle de micro ou de macrodélétions, mais les conséquences peuvent dans les deux cas être graves.
- L'inversion (Carte ⑥): C'est quand des parties du matériel héréditaire sont inversées sur un seul chromosome. Tant que du matériel génétique ne se perd pas, cela ne conduira généralement pas à une maladie héréditaire chez le porteur de l'inversion.
- La translocation réciproque (Carte ⑦): C'est un échange de fragments chromosomiques entre 2 chromosomes non homologues. Les translocations réciproques sont souvent équilibrées, car la totalité de l'information génétique est présente. Les problèmes surgissent lors de la formation des gamètes.

b. effet des mutations sur les populations

Considérons deux populations P_1 et P_2 dont un –1– individu a subi une mutation qui a modifié son génotype AA en Aa

	Nombre d'individus		Fréquence des allèles	
	Avant la mutation	Après la mutation	Avant la mutation	Après la mutation
Population P_1	3AA	$p_1 = f(A) = \dots$	$p'_1 = f(A) = \dots$
	5Aa	$q_1 = f(a) = \dots$	$q'_1 = f(a) = \dots$
	2aa		
Population P_2	2150AA	$p_2 = f(A) = \dots$	$p'_2 = f(A) = \dots$
	1240Aa	$q_2 = f(a) = \dots$	$q'_2 = f(a) = \dots$
	610aa		

1. Complétez le tableau et calculez les fréquences des 2 allèles avant et après la mutation

2. Que pouvez-vous déduire de l'effet des mutations sur le pool génétique des populations

Les mutations ponctuelles constituent le seul mécanisme génétique pouvant créer de nouveau allèles participant ainsi à la **diversité du pool génétique** des populations.

Or une mutation est un phénomène génétique **rare** (10^{-4} à 10^{-8}) et son effet sur les populations n'apparaît qu'après plusieurs générations et accumulations de plusieurs mutations.

Quant aux **mutations chromosomiques**, elles causent souvent des maladies génétiques, la stérilité ou la mort des individus qui n'ont alors plus la possibilité de transmettre leurs allèles.

Organisme	Proportion de la mutation dans la génération
Bactériophage	$2.5 \cdot 10^{-9}$
Escherichia-coli	$2 \cdot 10^{-8}$
Mais	$2.9 \cdot 10^{-4}$
Drosophile	$2.6 \cdot 10^{-5}$

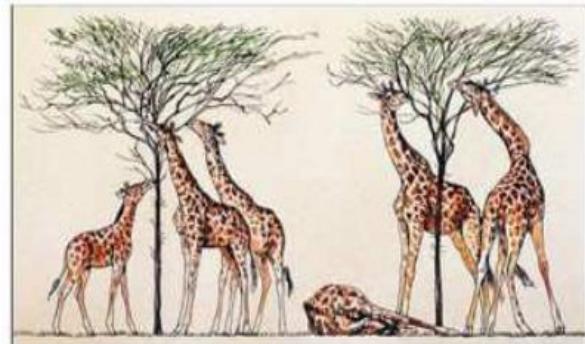
Taux de mutations ponctuelles mesuré pour un gène donné chez quatre organismes différents.

2. La sélection naturelle et son effet sur les populations

a) Définition de la sélection naturelle :

La sélection naturelle est un tri effectué par les conditions de l'environnement en faveur des formes les plus aptes à survivre et à se reproduire. Les formes qui ne s'adaptent pas sont éliminées.

Exemples : Camouflage (mieux échapper aux prédateurs), résistance aux antibiotiques (Bactéries), Accédant plus facilement à la nourriture ; Portant un caractère particulièrement attirant pour les partenaires de sexe opposé.



b) Etude d'un exemple de sélection naturelle :

La phalène du bouleau est un papillon nocturne qui est caractérisé par deux sous-espèces : *Biston blatularia* et *Biston carbonaria*

Pendant le jour, les phalènes s'immobilisent sur les troncs d'arbres ; elles sont alors des proies faciles pour les oiseaux.

On peut observer que dans les régions rurales, les arbres sont plutôt clairs puisqu'ils sont recouverts de lichen. Au contraire, dans les régions industrielles, les arbres sont plutôt foncés. En effet, les lichens, sensibles à la pollution, disparaissent tandis que les arbres se couvrent de suie.

Jusqu'au milieu du 19ème siècle, avant l'industrialisation massive, les populations de phalènes du bouleau étaient composées, en Angleterre, exclusivement de la sous-espèce claire

Suite à l'industrialisation qui a eu lieu en Angleterre, un recensement du début du 20ème siècle a mis en évidence que l'importance relative de ces deux phénotypes a fluctué au cours du temps dans les régions rurales et industrielles. La sous-espèce claire était majoritaire dans les régions rurales et la sous-espèce foncée était quant à elle largement majoritaire dans les régions industrielles.

L'expérience suivante a été effectuée par un entomologiste britannique, H. Kettlewell (1955).

Des phalènes des 2 phénotypes sont marqués d'une petite tache de peinture, puis lâchées :

- dans un bois dont les arbres sont sombres car pollués par la suie (Birmingham).
- dans un milieu rural (Dorset) dans un bois où les arbres sont clairs (car couverts de lichen).

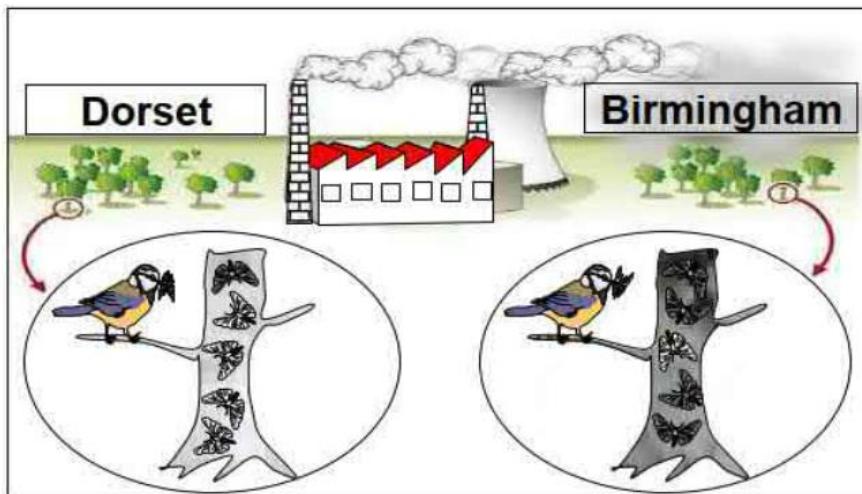
Au cours des nuits qui suivent le lâcher, les papillons survivants sont recapturés puis dénombrés. Les résultats sont présentés dans le tableau du document 1



	Papillons lâchés		Papillon recapturés	
	Papillons clairs	Papillons sombres	Papillons clairs	Papillons sombres
Birmingham	29%	71%	16%	84%
Dorset	49%	51%	75%	26%

1. En exploitant le document 1, établissez la relation entre la distribution des pourcentages de papillons et les conditions du milieu

2. Proposez une explication à l'origine de ces variations puis déduisez le mécanisme évolutif impliqué



Les papillons ont donc été sujet à **une sélection naturelle** exercée par les oiseaux prédateurs qui arrivent de les distinguer grâce à leur phénotype et selon l'environnement (tronc d'arbre).

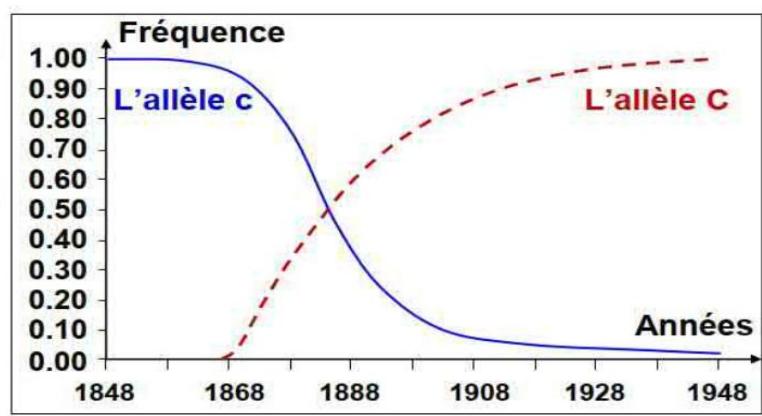
NB : Les papillons sombres subissent une **sélection positive** dans la région polluée et une **sélection négative** dans la zone non polluée.

c) Influence de la sélection naturelle sur le pool génique:

La coloration de la phalène est liée à un gène pour lequel il existe 2 allèles : C est l'allèle responsable de la couleur de la variété "carbonaria" et domine l'allèle c responsable de la couleur de "typica".

Le graphe ci-contre, présente la variation de la fréquence des deux variétés de phalène (Carbonaria et Typica) dans la région de Manchester durant 100 ans.

Décrire ce graphe puis déduire l'effet de la sélection naturelle sur la fréquence des allèles C et c, dans la population.



On constate qu'en 1848, c'est la variété typica qui domine alors qu'elle est codée par un allèle récessif c. C'est donc la pression de sélection due à la prédation qui détermine sa présence massive.

A partir de 1868, la révolution industrielle commence à provoquer une pollution massive par la poussière de charbon. La végétation est noircie et petit à petit c'est la forme carbonaria qui se met à dominer car la pression de sélection s'exerce maintenant au détriment de la forme typica.

❖ Définition :

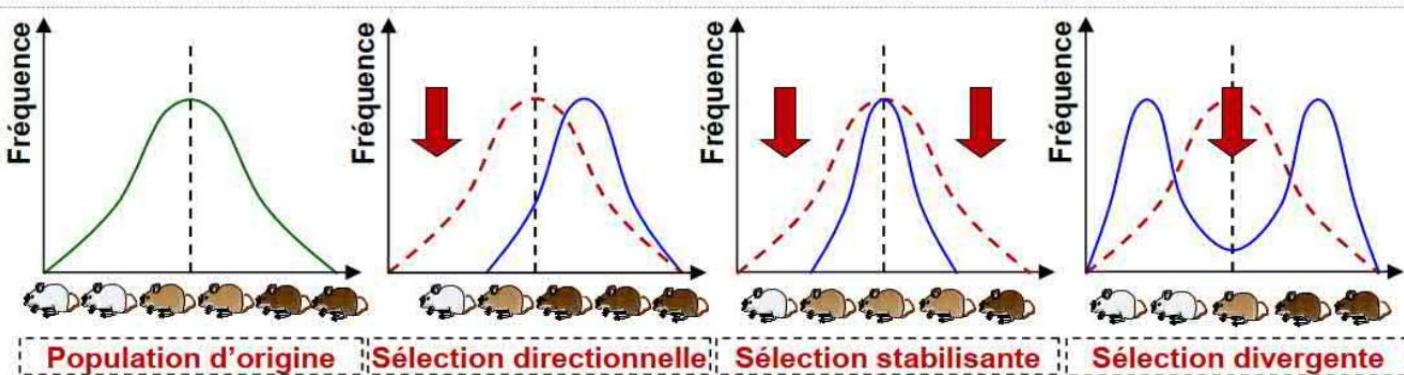
c. Les différents types de sélection naturelle :

Dans la nature, une population à phénotypes différents, peut se soumettre à trois types de sélection naturelle, qui aboutissent à des distributions variées de ces phénotypes.

Les pressions du milieu (flèches rouges) peuvent agir de différentes façons sur une population.

Les différents graphes ci-dessous représentent la distribution des phénotypes dans une population de souris, sur plusieurs générations:

Notez que la courbe continue représente la distribution de divers phénotypes dans la population et la courbe discontinue représente la distribution des phénotypes de la population d'origine.



En exploitant les données de ce document, identifiez les différents types de sélection naturelle et les caractéristiques de chacun d'eux.

La sélection naturelle se manifeste par une série de pressions du milieu. Ces pressions déterminent les caractères les mieux adaptés pour survivre dans un environnement donné. Peu à peu, elles modifient donc les caractéristiques des populations entières.

Il existe 3 sortes de sélection naturelle :

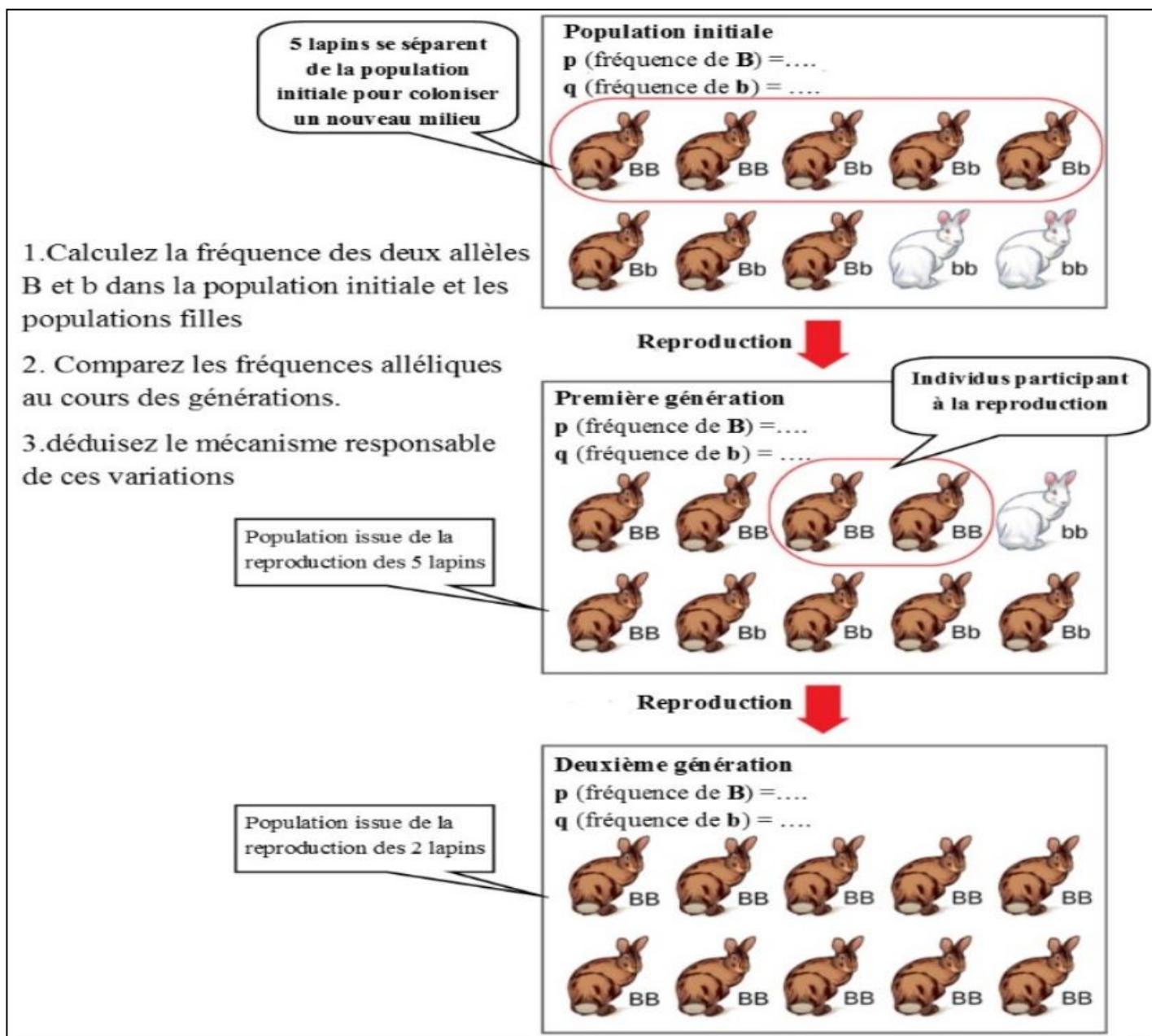
↳ **Sélection directionnelle** : favorise les phénotypes situés à une seule extrémité de la courbe (s'opère lorsque le milieu change ou quand les membres de la population émigrent dans un nouvel habitat, favorise les individus rares.)

↳ **Sélection divergente** favorise les deux phénotypes extrêmes et élimine celui du centre rendant la distribution bimodale. (Se produit lorsqu'un changement procure un grand avantage aux deux phénotypes extrêmes dans le milieu, au dépend du phénotype intermédiaire)

↳ **Sélection stabilisante** : ce type de sélection favorise les phénotypes de centre de la distribution et élimine ceux des extrémités

3. La dérive génétique et son effet sur les populations :

a. Dérive génétique par effet fondateur

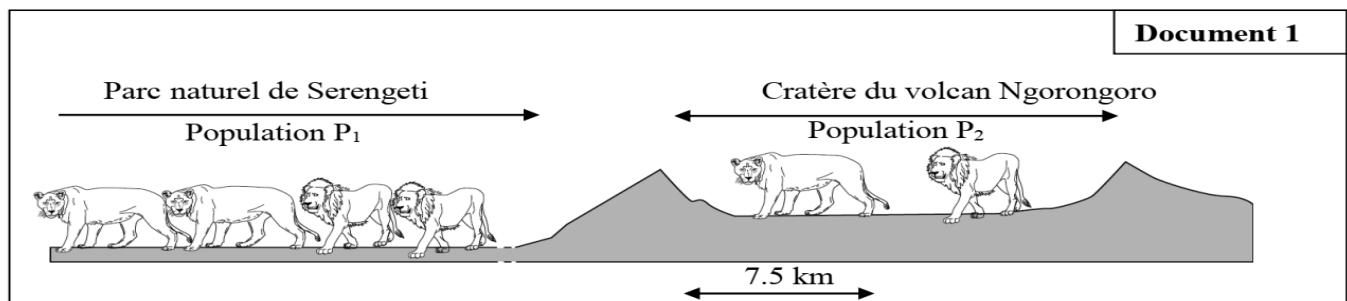


2. Augmentation de la fréq de l'allèle B et diminution de la fréq de l'allèle b jusqu'à son élimination
 3. Lors de l'isolement de l'échantillon de lapins pour coloniser un nouveau milieu, la population pionnière, ou fondatrice, n'est pas le reflet exact de la population de départ (isolement aléatoire). Cette sous-population n'a pris qu'un échantillon du pool d'allèles disponible dans la population. Elle a donc des fréquences alléliques fort différentes de la population initiale. C'est ce que l'on appelle **dérive génétique par « effet fondateur »**.

b. Dérive génétique par effet d'étranglement

Pour mettre en évidence quelques facteurs de la variation génétique à l'origine de la structure génétique de la population des lions du cratère de Ngorongoro, en Tanzanie, on propose les données suivantes:

- Actuellement en Tanzanie, on distingue deux populations de lions: La population P₁, du parc Serengeti, constituée de 2000 individus et la population P₂, du cratère de Ngorongoro, constituée d'un nombre restreint d'individus. La population P₂ est issue de la population P₁ (document 1).



-En 1962 la population P₂ a été soumise à un goulot d'étranglement (figure 1 du document 2) : Les lions du cratère de Ngorongoro ont subi d'énormes pertes causées par une épidémie due à une mouche piqueuse. Seulement 11 lions ont survécu (7 mâles et 4 femelles).

Ces lions survivants se sont reproduits exclusivement entre eux. La population a retrouvé son effectif initial (80 individus). L'histogramme (figure 2 du document 2) représente l'évolution du nombre de lions du cratère après l'épidémie de 1962. La plupart des lions actuels descendent de cette évolution.

Fig 1 : Goulot d'étranglement:

Une population peut traverser occasionnellement des périodes durant lesquelles seul un petit nombre d'individus survie. Il se produit un goulot d'étranglement qui est à l'origine d'une nouvelle diversité génétique.

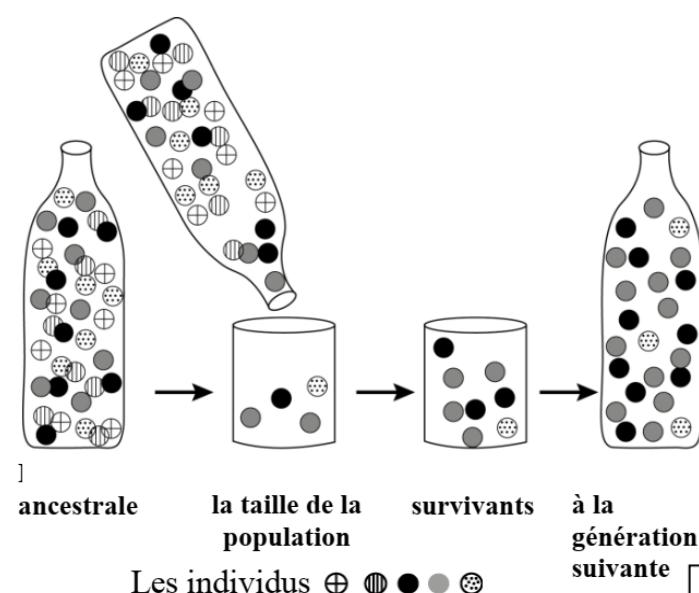
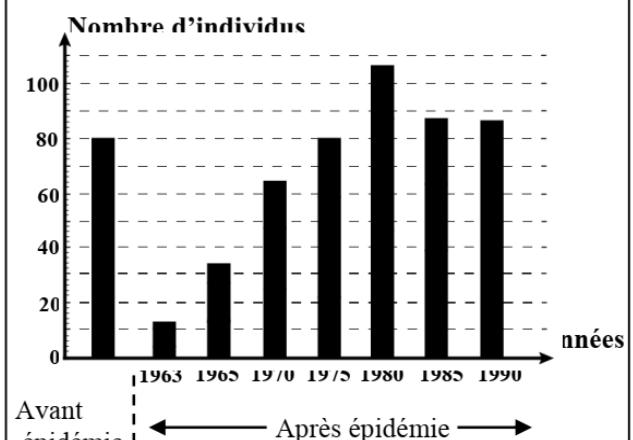


Fig 2 :



Document 2

En exploitant les données précédentes et l'histogramme du document 2 :

1-Décrivez l'évolution, dans le temps, du nombre global d'individus de la population P₂. (1 pt)

2-Déterminez l'année où la population a retrouvé son effectif initial d'avant l'épidémie et **expliquez** ce retour à l'état initial. (1pt)

1	Suite à l'épidémie de 1962, le nombre global de lions dans le cratère de Ngorongoro augmente progressivement de 13 en 1963 jusqu'à 106 individus en 1980.....(0.5pt) De 1980 à 1990 le nombre de lions a régressé vers 86 individus..... (0.5 pt)
2	-D'après l'histogramme, le nombre initial restreint d'individus (80 individus) de la population de lions du cratère, a été retrouvé en 1975..... (0.25pt) -Explication : Les 11 lions qui ont survécu, après l'épidémie, se sont reproduits entre eux (d'une manière aléatoire) permettant à la population de retrouver son effectif initial de 80 lions(0.75pt)

- A partir de 1990, des chercheurs ont étudié les fréquences des allèles de deux gènes A et B chez les deux populations (P₁ et P₂) de lions .Les résultats de cette étude sont résumés dans le tableau suivant :

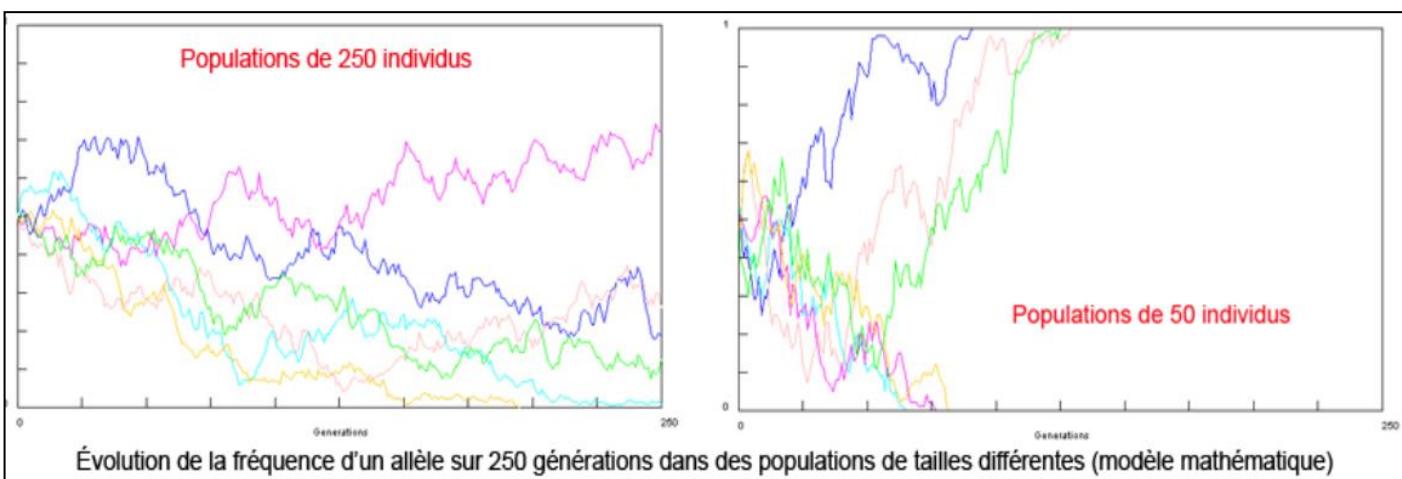
	Population d'origine : Lions de Serengeti Effectif supérieur à 2000 individus	Population actuelle : Lions du cratère de Ngorongoro Effectif proche de 100 individus
Fréquences des allèles du gène A	A ₁ = 0.20	A ₁ = 0.85
	A ₂ = 0.80	A ₂ = 0.15
Fréquences des allèles du gène B	B ₁ =0.74	B ₁ = 0.94
	B ₂ = 0.26	B ₂ = 0.06

3-Pour chacun des gènes étudiés A et B, **comparez** les fréquences des allèles dans ces deux populations de lions. (1 pt)

4-En vous basant sur les données précédentes et vos connaissances, **expliquez** l'origine des différences observées dans les fréquences des allèles (A₁, A₂) et des allèles (B₁, B₂). (2 pt)

3	-Pour le gène A, la fréquence de l'allèle A ₁ est nettement > pour les lions de Ngorongoro (a augmenté de 0.20 à 0.85 soit 4.25 fois) alors qu'elle est nettement < pour l'allèle A ₂ (a diminué de 0.80 à 0.15 soit 5.33 fois)..... (0.5pt) -Pour le gène B, la fréquence de l'allèle B ₁ est > pour les lions de Ngorongoro (a augmenté légèrement de 0.74 à 0.94 soit 1.27 fois) alors qu'elle est nettement < pour l'allèle B ₂ (a diminué de 0.26 à 0.06 soit 4.33 fois)..... (0.5pt)
4	Pour la population actuelle de lions (cratère de Ngorongoro) : les différences observées dans les fréquences des allèles montrent : -Pour le gène A (A ₁ , A ₂) une tendance à la fixation de l'allèle A ₁ et à l'élimination de l'allèle A ₂ (0.5pt) - Pour le gène B (B ₁ , B ₂) une tendance à la fixation de l'allèle B ₁ et à l'élimination de l'allèle B ₂ (0.5pt) Cette population à nombre restreint (\approx 100 individus) issue d'une reproduction sexuée entre les survivants à l'épidémie (échantillonnage aléatoire des gamètes) a subi une dérive génétique..... (1pt)

c. Effet de la dérive génétique sur les fréquences alléliques



► A retenir : la dérive génétique :

- ① Change les fréquences alléliques d'une façon aléatoire avec le temps.
- ② Réduit la diversité génétique en éliminant certains allèles.
- ③ A un effet inversement proportionnel à la taille de population.
- ④ Peut fixer dans une très petite population des allèles délétères (c'est le cas de certaines populations Humaine où la fréquence d'une maladie héréditaire est élevée).



4. La migration et son effet sur les populations

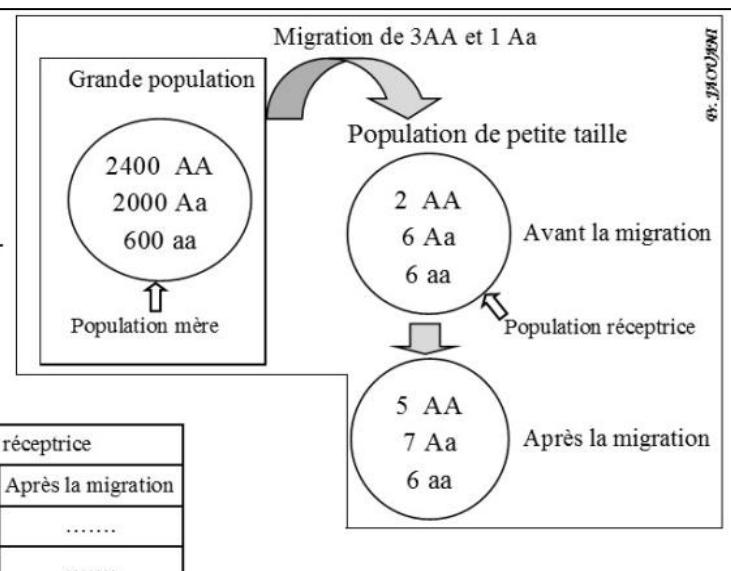
La migration ou flux génique correspond aux échanges d'individus (d'allèles) entre populations de même espèce, géographiquement séparées.

Il existe plusieurs modèles de migration :

Effet de la migration sur le pool génique de l'île:

Le document ci-contre montre un modèle de migration unidirectionnelle d'individus d'une population à une autre.

1. Calculez les fréquences alléliques dans la population d'origine et la population réceptrice avant et après la migration (remplissez le tableau ci-dessous)
2. Déterminez l'effet de la migration des individus sur les deux populations.



	Population mère		Population réceptrice	
	Avant la migration	Après la migration	Avant la migration	Après la migration
f(A)
f(a)

1. voir document

2. Diversité génétique de l'île et effet négligeable sur le continent

Dans ce modèle la migration s'effectue de manière analogue entre les différentes populations.

Les figures 1, 2 et 3 de ce document, représentent trois modèles de flux génique de migration: la figure 1 = migration unidirectionnelle (Modèle continent-île), la figure 2 = migration Multidirectionnelle (Modèle insulaire), la figure 3 = migration linéaire (Modèle continu).

Identifiez les trois modèles de migration génératrice du flux génique et dégagiez les caractéristiques de chacun d'eux.

Figure 1

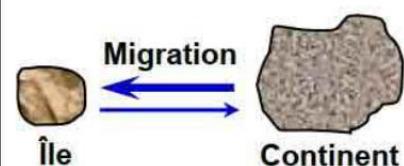


Figure 2

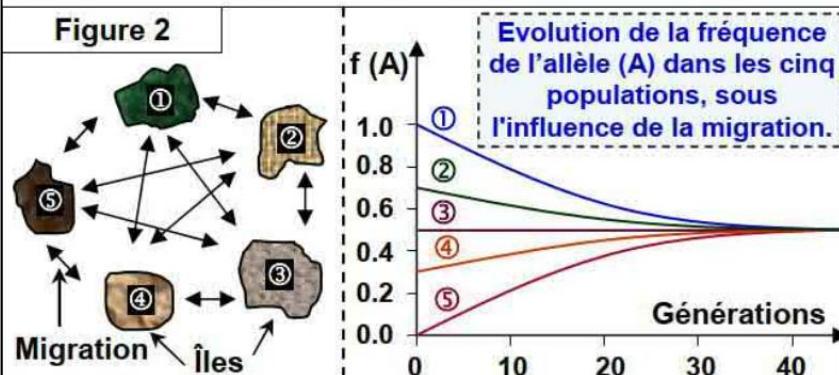
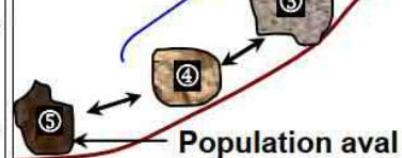


Figure 3

Populations intermédiaires

Population aval

Population amont



★ Migration unidirectionnelle (La figure 1):

Le flux de gènes s'effectue dans un seul sens, entre une population de grande taille (continent) et une population de petit effectif (île). Ce modèle de migration a un effet sur la diversité génétique de l'île et un effet négligeable sur le continent.

★ Migration multidirectionnelle (La figure 2):

Le flux de gènes s'effectue de manière analogue entre les différentes populations. Ce modèle a pour effet la convergence vers une homogénéité génétique entre les différentes populations.

★ Migration continu (La figure 3):

Le flux de gènes s'effectue de proche en proche, du fait que les populations sont réparties de façon continue (rivière, littoral...). Ce modèle a pour effet l'isolement par la distance (homogénéité des plus proches).

► A retenir ; les migrations :

- ① Augmentent la diversité génétique au sein de la population qui reçoit les migrants et ce à cause de l'arrivée de nouveaux allèles.
- ② Diminuent les divergences génétiques entre la population originale des migrants et celle qui les reçoit.

V – Le concept biologique de l'espèce.

La population désigne l'ensemble d'individus d'une même espèce.

- ✓ Quels sont donc les principaux critères spécifiques de l'espèce ?
- ✓ Comment définir le concept biologique de l'espèce ?

1. Les critères morphologiques et comportementaux.

On estime que deux individus qui se ressemblent (de même morphologie), ont plus de chance d'appartenir à la même espèce, les différences sont très marquées entre les mâles et les femelle (dimorphisme sexuel très important). C'est pour cela on cherche d'autre critère comme le critère comportemental et le critère morphologique (son apparence extérieure), qui nous permettent de distinguer les individus d'espèces différentes. Cependant l'utilisation de ce critère a ses limites car chez certaines espèces les male ont une apparence très différente des femelles comme l'exemple de la merle , aussi Une espèce peut aussi présenter de grandes différences morphologiques à plusieurs stades de son développement (exemple : les différents stades du cycle de vie d'un papillon , une chenille ne ressembla pas à une chrysalide ni à la forme adulte du papillon)



Merle noir



Mâle

Mâle et femelle ont un comportement territorial sur le site de nidification, chacun ayant un comportement agressif distinct, mais sont plus grégaires lors de la migration ou sur les aires d'hivernage. Les couples restent dans leur territoire pendant toute l'année dans les régions où le climat est suffisamment tempéré. De nombreuses références littéraires et culturelles à cette espèce commune font cas de son chant mélodieux.



Femelle

2. Les critères physiologiques

Le tableau ci-contre présente la différence de tolérance à la température de l'environnement de deux espèces de Bruants du nord de l'Europe ; Bruant jaune (*Emberiza citrinella*) et Bruant ortolan (*Emberiza hortulana*) (d'après Wallgren 1954)

D'après le tableau, on constate que l'espèce *Emberiza hortulana* dégage une quantité élevée de CO₂ selon la température ambiante si on la compare avec l'autre espèce *Emberiza citrinella*, il s'agit d'un critère fondamental pour faire la différence entre les espèces.

<i>Température environnementale</i>	-5	0	5	15	25	
<i>Taux de CO₂ rejeté en mg/h</i>	<i>Emberiza hortulana</i>	11	10,5	9	7	5
	<i>Emberiza citrinella</i>	8	7,5	7	6	4,5



Emberiza citrinella
(bruant jaune)



Emberiza hortulana
(Bruant ortolan)

3. d'autres critères biologiques :

a L'interfécondité

Selon ce critère, on estime que deux individus capables de se reproduire pour donner une descendance fertile appartiennent à la même espèce.

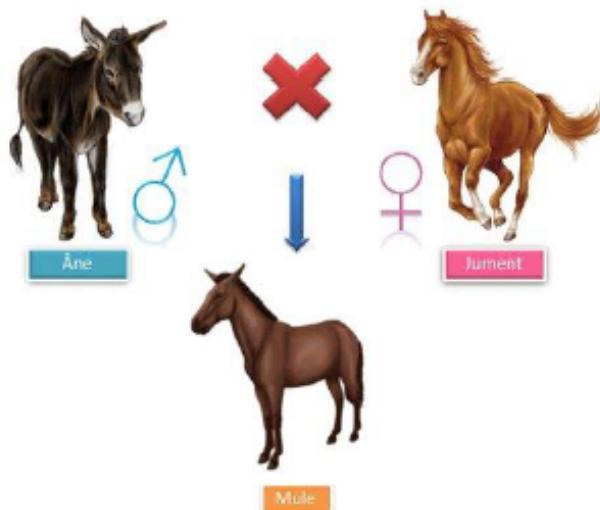
Toutefois, ce critère a lui aussi ses limites :

- Il ne peut être utilisé pour étudier les espèces disparues

- Certaines espèces très proches sont capables de s'hybrider pour donner une descendance fertile (croisement entre le chameau et le dromadaire ou hybrides végétaux).

- C'est un critère qui ne concerne que les organismes sexués, donc pour les bactéries ça sera difficilement applicable

exemple : la mule est stérile car c'est du au fait qu'il résulte d'un croisement entre deux espèce différentes , si jamais la mule était fécond cela voudrait dire que l'âne , le cheval et la mule appartiennent à la même espèce



b-Les études moléculaires et génétiques

Ces études permettent d'étudier le flux de gènes entre deux populations vivant dans la même aire géographique. Si on ne retrouve pas de gènes communs entre ces deux populations, on peut estimer qu'elles ne se reproduisent pas entre elles. Ce sont donc deux espèces différentes.

Exemple : le triton

Le triton est un amphibiens qui a été soumis à plusieurs expériences pour différencier entre ses espèces. Les photos montrent 4 espèces de triton, et le tableau présente les résultats de l'analyse chromatographique de deux protéines extraites de ces 4 espèces (l'étude concerne 10 à 20 individus de chaque espèce). Cette étude a permis de déterminer la fréquence des allèles codant pour chaque protéine dans chaque espèce.



Triturus vulgaris

Triturus alpestris

Triturus marmoratus

Triturus cristatus

Protéine	Le gène	<i>Triturus vulgaris</i>	<i>Triturus marmoratus</i>	<i>Triturus cristatus</i>	<i>Triturus alpestris</i>
Albumine	Le nombre d'allèles	2 : a_3 et a_4	1 : a_4	1 : a_2	1 : a_6
	Fréquence d'allèles	$f(a_3) = 0,2$ $f(a_4) = 0,8$	$f(a_4) = 1$	$f(a_2) = 1$	$f(a_6) = 1$
Lactase déshydrogénase	Le nombre d'allèles	3 : b_1 , b_3 et b_4	1 : b_7	1 : b_7	1 : b_1
	Fréquence d'allèles	$f(b_1) = 0,1$ $f(b_3) = 0,55$ $f(b_4) = 0,35$	$f(b_7) = 1$	$f(b_7) = 1$	$f(b_1) = 1$

On constate que chaque espèce possède un nombre bien déterminé des allèles et une fréquence allélique qui caractérise l'espèce. Donc, si on ne trouve pas de gènes communs entre les individus, on peut estimer qu'ils ne se reproduisent pas c'est-à-dire qu'ils ne sont pas interféconds (cf l'exemple de la mule), ce sont donc deux individus d'espèces différentes.

c. Les critères écologiques

Ils s'appliquent surtout aux espèces végétales qui sont caractérisées par des périodes de floraison définies au cours des saisons.

Deux populations qui n'ont pas la même période de floraison ne peuvent pas se reproduire. Elles forment donc deux espèces différentes.

Définition de l'espèce.

1. Critères pour définir une espèce

Pour qu'un ensemble d'individus peuvent appartenir à une espèce donnée, ils doivent posséder en commun un certain nombre de critères. Ces derniers peuvent être des critères morphologiques, écologiques, physiologiques, moléculaires. Cependant le critère essentiel est celui d'interfécondité avec l'obtention d'une descendance viable est fertile.

2. Vers une définition de l'espèce

Une espèce est une population ou un ensemble de populations dont les individus peuvent se reproduire entre eux et engendrer une descendance viable et féconde. Les individus appartenant à la même espèce ont beaucoup de critères en commun ; à savoir des critères morphologiques, écologiques, physiologiques, moléculaires.

- ❖ Selon Ernst Mayr (1942) ; "*les espèces sont des groupes de populations naturelle, effectivement ou potentiellement interfécondes, qui sont génétiquement isolées d'autre groupe similaires*". A cette définition, il a ensuite rajouté que cette espèce doit pouvoir garder une progéniture viable et féconde. Ainsi l'espèce est plus grande unité de population au sein de laquelle le flux génétique est possible dans les conditions naturelles

Fin



A. Première partie : restitution des connaissances :

- Sujet 1** : Examen national 2016, SM, session normale.

- I - Répondez, sur votre feuille de production, aux questions suivantes :
- Définissez : La population – La dérive génétique.
 - Citez deux caractéristiques de la population théorique idéale (population en équilibre selon la loi de Hardy-Weinberg).
- II - Recopiez, sur votre feuille de production, la lettre correspondante à chaque proposition parmi les propositions suivantes, puis écrivez devant chaque lettre « Vrai » ou « Faux ».
- Le pool génique d'une population est l'ensemble des génotypes et des caractères phénotypiques (des phénotypes) des individus qui lui appartiennent.
 - Dans une population à effectif réduit, la dérive génétique réduit la diversité génétique.
 - Malgré leur trop faible probabilité, les mutations sont source de diversité génétique, au fil des générations.
 - Les mutations qui affectent les cellules somatiques sont des mutations héréditaires.
- III - Pour chacune des données numérotées de 1 à 3, il y a une seule suggestion correcte.
 Recopiez, sur votre feuille de production, les couples ci-dessous et adressez à chaque numéro la lettre qui correspond à la suggestion correcte. (1, ...) - (2, ...) - (3, ...).

1- La sélection naturelle entraîne la modification génétique d'une population sous l'effet :

- des facteurs environnementaux.
- de la dérive génétique.
- des facteurs mutagènes.
- des croisements aléatoires.

2- La mutation chromosomique est due à :

- des modifications de la structure ou du nombre des chromosomes.
- une substitution d'un seul nucléotide au niveau du chromosome.
- une addition d'un seul nucléotide au niveau du chromosome.
- une délétion d'un seul nucléotide au niveau du chromosome.

3- Dans le cas d'une codominance non liée au sexe au sein d'une population donnée :

- la fréquence des allèles est égale à la fréquence des génotypes.
- la fréquence des phénotypes est égale à la fréquence des génotypes.
- la fréquence des phénotypes est différente de la fréquence des génotypes.
- la fréquence des allèles est égale à la fréquence des phénotypes.

- Sujet 2** : Examen national 2019, SM, session normale.

- I - Répondez, sur votre feuille de rédaction, aux questions suivantes :

- Donnez l'énoncé de la loi de Hardy-Weinberg.
- Citez quatre caractéristiques de la population théorique idéale.

- II - Pour chacune des données numérotées de 1 à 4, il y a une seule suggestion correcte.

Recopiez, sur votre feuille de rédaction, les couples ci-dessous et adressez à chaque numéro la lettre qui correspond à la suggestion correcte. (1, ...) (2, ...) (3, ...) (4, ...)

1- Selon la loi de Hardy-Weinberg, la stabilité des fréquences des deux allèles d'un caractère héréditaire quantitatif, dans une population naturelle, implique que :

- a- La population est en déséquilibre, d'une génération à l'autre, pour ce caractère ;
- b- La population est idéale en équilibre, d'une génération à l'autre, pour ce caractère ;
- c- Les croisements entre les individus de la population sont réalisés d'une façon préférentielle ;
- d- Les croisements sont réalisés entre des individus appartenant à des générations différentes.

2- Le pool génétique d'une population est l'ensemble des allèles :

- a- Qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- b- Dominants qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- c- Mutés qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- d- Létaux qui occupent les locus des différents gènes de ses individus.

3- Au sein d'une population soumise à la loi de Hardy Weinberg et dans le cas d'un gène porté par le chromosome X la fréquence des génotypes est :

- a- Egale à la fréquence des allèles chez le mâle et chez la femelle ;
- b- Egale à la fréquence des allèles chez le mâle ;
- c- Egale à la fréquence des allèles chez la femelle ;
- d- Indépendante de la fréquence des allèles chez le mâle et chez la femelle.

4- La sélection naturelle est un mécanisme qui :

- a- Conduit à une transmission d'allèles de façon préférentielle d'une génération à l'autre ;
- b- Est indépendant des conditions de survie et de fécondité des individus d'une population ;
- c- S'applique à l'individu et non à l'ensemble des individus d'une population ;
- d- Produit un brassage héréditaire à l'origine de l'homogénéité des individus de la population.

III - Le tableau ci-dessous comporte deux groupes : Le groupe 1 représente des mutations chromosomiques, alors que le groupe 2 présente leurs caractéristiques. Recopiez, sur votre feuille de rédaction, les couples ci-dessous et adressez à chaque numéro du groupe 1 la lettre qui lui correspond du groupe 2.

(1, ...) - (2, ...) - (3, ...) - (4, ...)

Groupe 1	Groupe 2
1. Duplication	a. perte d'un fragment de chromosome.
2. Translocation	b. échange de morceaux entre deux chromosomes non homologues.
3. Inversion	c. présence en double exemplaire d'un fragment de chromosome.
4. Délétion	d. cassure sur le même chromosome et recollement après inversion du fragment.

• Sujet 1 : Examen national 2016, SVT, session normale.

La mouche *Drosophila pseudoobscura* est une espèce très répandue en Amérique et s'y rencontre dans des régions de climats fort différents. Cette mouche présente deux phénotypes [ST] et [AR]. Afin d'expliquer la répartition géographique de ces deux phénotypes chez les populations de cette espèce, on présente les observations et les expériences suivantes :

- ★ Le tableau du document 1 donne la répartition des deux phénotypes [ST] et [AR] chez les populations de *Drosophila pseudoobscura*, dans la région de la Sierra Nevada, en fonction de l'altitude.

Altitude (en mètre)	0	1500	2000	3000	Document 1
Phénotype [AR] (en %)	15	50	80	95	
Phénotype [ST] (en %)	85	50	20	5	

- 1) En vous basant sur les données du document 2, comparez l'évolution du pourcentage des deux phénotypes [ST] et [AR] en fonction de l'altitude.

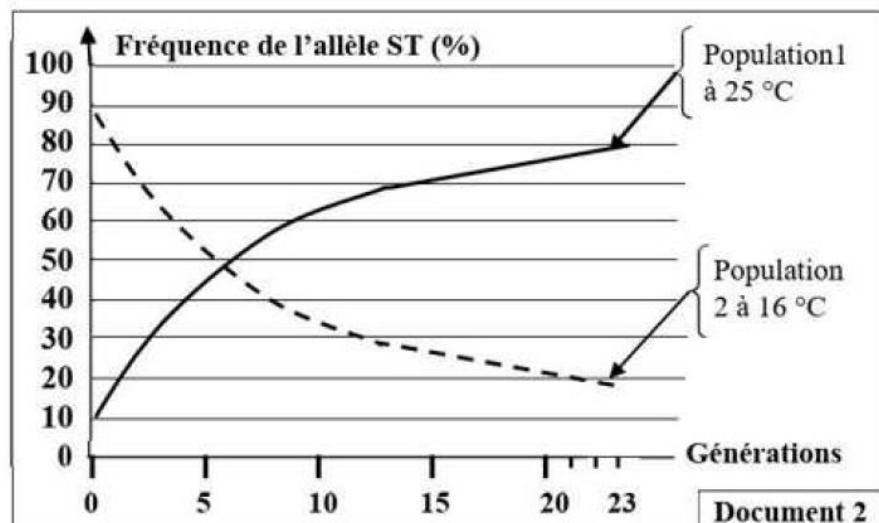
- ★ L'observation des populations vivant à basse altitude montre que l'été est marqué par une prédominance du phénotype [ST], tandis que [AR] domine en hiver, ce qui a poussé les chercheurs à émettre une hypothèse sur l'existence d'une relation entre la variation des pourcentages de ces deux phénotypes et la variation de la température du milieu. Pour vérifier cette hypothèse on a réalisé les expériences suivantes :

On constitue expérimentalement deux populations de *drosophila pseudoobscura*, puis on suit l'évolution des proportions des phénotypes [ST] et [AR] pendant 23 générations selon les conditions expérimentales suivantes :

- La population 1 : composée de 90% [AR] et 10% [ST] est maintenue à 25°C.
- La population 2 : composée de 10% [AR] et 90% [ST] est maintenue à 16°C.

- ★ A partir des résultats du suivi de la fréquence de chaque phénotype chez les deux populations, on a déterminé l'évolution de la fréquence de l'allèle ST qui contrôle le phénotype [ST]. Le document 2 présente les résultats obtenus.

- 2) Décrivez l'évolution de la fréquence de l'allèle ST au cours des générations, dans chaque population, et montrez comment la sélection naturelle influence la structure génétique de la population de la drosophile.



• Sujet 2 : Examen national 2017, SVT, session normale.

La mucoviscidose est une maladie génétique autosomale récessive très répandue. Elle touche environ une naissance sur 2500 nouveaux nés en Europe. En considérant que cette population obéit à la loi de Hardy-Weinberg :

- 1) Calculez la fréquence de l'allèle responsable de la maladie (m) et celle de l'allèle normal (M) dans la population étudiée.
- 2) Calculez la fréquence des individus porteurs sains de la maladie.

• Sujet 3 : Examen national 2018, SVT, session normale.

La polykystose rénale est une maladie génétique du rein, caractérisée par le développement progressif de multiples kystes dans les reins, ce qui provoque une insuffisance rénale. Cette maladie touche une personne parmi 1000 individus d'une population donnée. En considérons que cette population obéit à la loi de Hardy-Weinberg :

Sachant que la maladie est liée à un allèle dominant (P) :

- 1) Calculez la fréquence de l'allèle normal (P) et l'allèle responsable de la maladie (p).

- 2) Calculez la fréquence des personnes hétérozygotes pour le gène étudié (P/p).

NB : donnez les résultats avec quatre chiffres après la virgule.

- **Sujet 4 : Examen national 2016, SVT, session de rattrapage.**

Dans la région côtière de Montpellier (France), l'activité touristique était influencée par la prolifération d'une espèce de moustique « *Culex pipiens* ». C'est pourquoi il a été décidé de développer un programme visant à lutter contre ces moustiques grâce à l'utilisation d'insecticides sur une superficie de 20 Km de largeur à partir de la côte. Cependant, très rapidement, des phénotypes résistants à ces insecticides se sont répandus dans la population des moustiques de la zone traitée.

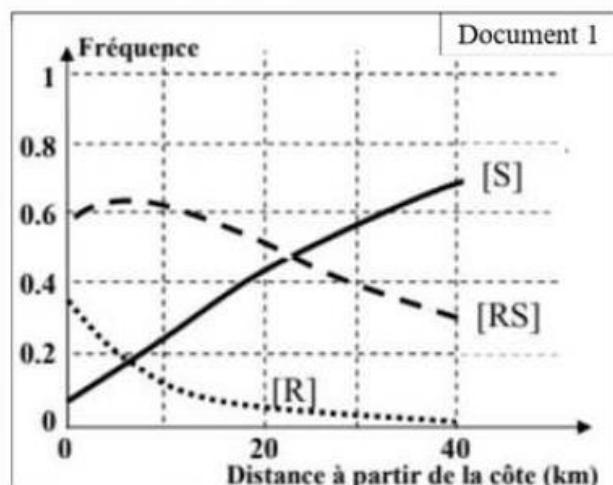
- Des études ont montré que les insecticides inhibent l'action d'une enzyme vitale chez les moustiques, appelée « Acétylcholinestérase » ou ACE », ce qui cause la mort de ces insectes.

Des techniques appropriées ont révélé l'existence de deux formes de cette enzyme codées par un gène qui se présente sous deux formes alléliques :

- Un allèle sauvage « S » codant pour la synthèse d'une enzyme sensible à l'insecticide ;
- Un allèle muté « R » codant pour la synthèse d'une enzyme résistante à l'insecticide.

- L'étude de la structure génétique de la population des moustiques dans la région étudiée a permis de distinguer trois phénotypes différents :
 - Des individus de phénotype [S] qui ne synthétisent pas l'enzyme résistante à l'insecticide ;
 - Des individus de phénotype [RS] qui synthétisent une quantité moyenne de l'enzyme résistante à l'insecticide ;
 - Des individus de phénotype [R] qui synthétisent une forte quantité de l'enzyme résistante à l'insecticide.

Le document 1 présente la variation des fréquences des phénotypes dans la population de moustiques en fonction de la distance à partir de la côte.



- 1) Décrivez l'évolution de la fréquence des trois phénotypes dans cette population en fonction de la distance à partir de la côte.

Le tableau du document 2 présente les fréquences des phénotypes étudiés au niveau de la côte (0km) et à 40 km de la côte.

	Phénotypes	[R]	[RS]	[S]
Document 2	Fréquences au niveau de la côte (0km)	0.32	0.6	0.08
	Fréquences à 40 km à partir de la côte	0	0.32	0.68

- 2) En vous basant sur les données du document 2, calculez la fréquence des deux allèles R et S dans la population de moustiques au niveau de la côte (0 km) et à 40 Km de la côte, puis montrez que le milieu exerce une sélection naturelle sur la structure génétique de cette population dans la région traitée.

- **Sujet 5 : Examen national 2017, SVT, session de rattrapage.**

Dans une population de petit pois, on considère le gène responsable de la longueur de la tige qui se présente sous deux formes d'allèles : un allèle dominant « T » pour le phénotype « Tige longue » et un allèle « t » récessif pour le phénotype « Tige courte ». La fréquence de l'allèle « T » est $p = 0.64$.

On suppose que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg.

- 1) Calculez la fréquence de l'allèle récessif « t ».

- 2) Calculez la fréquence des hétérozygotes (T/t) puis celle des homozygotes (t/t).

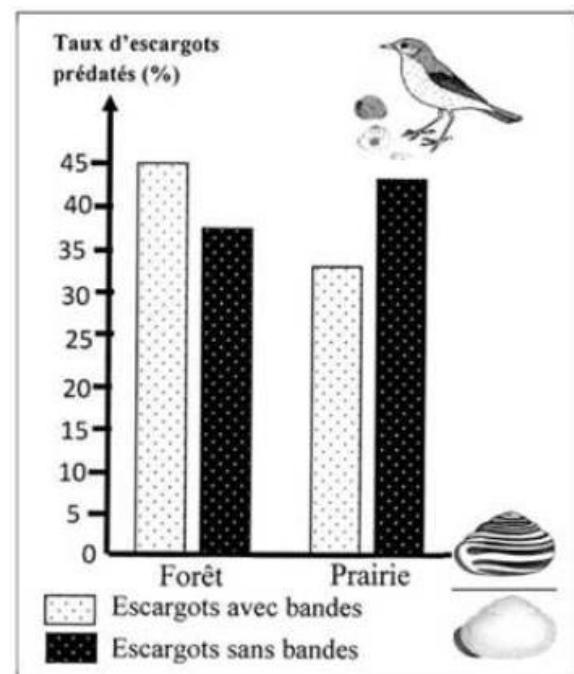
• **Sujet 6 :** Examen national 2018, SVT, session de rattrapage.

« Cepaea nemoralis » est un escargot menu d'une coquille qui montre une forte variation entre les individus en ce qui concerne la couleur et l'absence ou la présence de bandes.

L'habitat de l'escargot « Cepaea nemoralis » est très varié. En forêt, l'environnement dans lequel on rencontre cet escargot est relativement uniforme et sombre, composé particulièrement de feuilles mortes. En revanche, dans les prairies, les herbes plus ou moins hautes forment un environnement hétérogène pour les escargots.

La grive musicienne, un oiseau prédateur des escargots, a pour habitude de briser leur coquille sur des rochers. L'étude des fragments de coquilles permet de déterminer le phénotype le plus prédaté dans les forêts et les prairies. Le document ci-contre présente les résultats de l'examen des débris de coquilles dans une forêt et dans une prairie.

- 1) **Comparez** les résultats obtenus dans les deux habitats.
- 2) **Déterminez** le facteur de variation responsable de la différence observée entre les deux habitats, puis **expliquez** son mode d'action sur la population d'escargots dans chaque habitat.

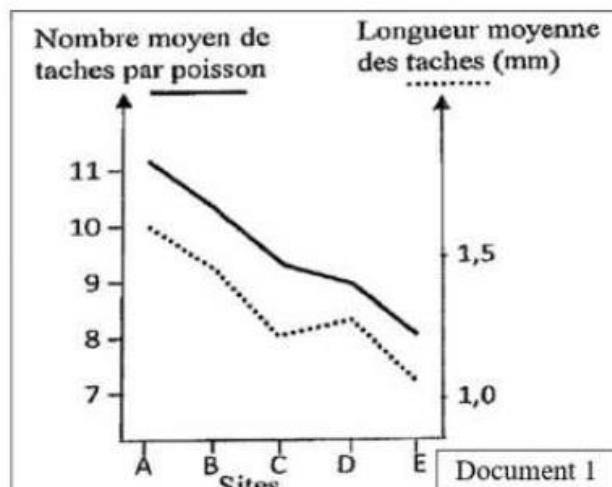


• **Sujet 7 : Examen national 2019, SVT, session de rattrapage.**

Les Guppies sont des poissons prisés des aquariophiles, les mâles portent des taches vivement colorées dont le nombre et la forme sont variables. Les taches attirent les prédateurs dans les conditions naturelles.

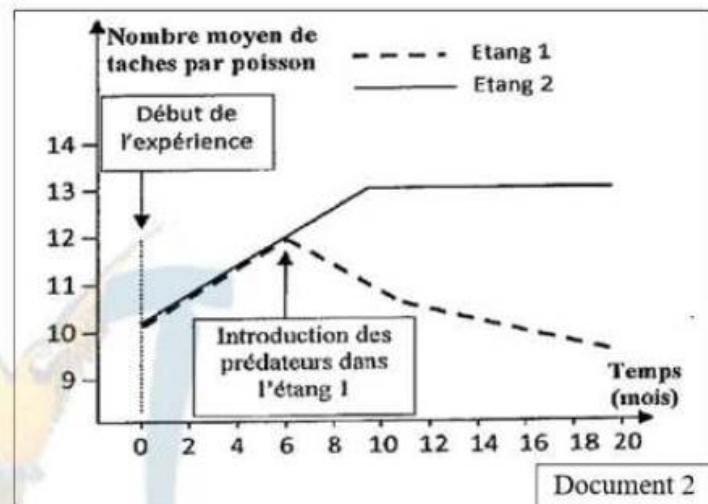
- Des groupes de guppies ont été récoltés dans des sites différents des rivières du Venezuela classés de A à E selon l'abondance des prédateurs de guppies (les prédateurs étant moindres au site A et très abondants au site E). Le document 1 représente les résultats du dénombrement des taches et de la mesure de leurs tailles chez les guppies dans les différents sites.
- 200 Guppies provenant du site E, ont été transférés vers une autre rivière isolée, où ne vivaient ni Guppies ni prédateurs. Au bout de deux ans, les mâles de la population avaient des taches plus nombreuses et plus longues.

- Proposez une hypothèse pour expliquer la variation du phénotype des Guppies mâles dans les différents sites.



Des Guppies mâles et femelles provenant de différentes rivières ont été transférés dans deux étangs artificiels 1 et 2. Six mois plus tard, des prédateurs ont été introduits dans l'étang 1, alors que dans l'étang 2 les Guppies sont restés seuls. Le document 2 montre l'évolution du nombre moyen des taches colorées des Guppies mâles dans les deux étangs avant et après l'introduction des prédateurs dans l'étang 1.

- Comparez l'évolution du nombre des taches colorées des Guppies mâles entre les deux étangs 1 et 2 avant et après introduction des prédateurs.
- En vous basant sur ce qui précède, Dégarez, en justifiant votre réponse, le facteur de variation qui agit sur les phénotypes des guppies, et vérifiez l'hypothèse proposée en réponse à la question 1.



• **Sujet 8 : Examen national 2020, SVT, session normale.**

La maladie de Rendu-Osler-Weber (ROW) est une maladie héréditaire. Parmi ses symptômes : des saignements spontanés du nez, des hémorragies digestives et une atteinte du foie. Ces symptômes sont dus à des malformations artério-veineuses qui entraînent l'absence de réseaux capillaires entre les artères et les veines.

La maladie de ROW est une maladie héréditaire rare. Elle est dû à un allèle dominant, d'un gène (R, r) porté par un chromosome non sexuel (autosome).

Dans une population donnée cette maladie touche une personne sur 5000.

Considérant que cette population obéit à la loi de Hardy-Weinberg :

- Calculer la fréquence de l'allèle responsable de la maladie et celle de l'allèle normal.
- Calculer les fréquences des différents génotypes dans la population étudiée.

N.B : Se contenter de quatre chiffres après la virgule dans les applications numériques

• **Sujet 9 : Examen national 2020, SVT, session de rattrapage.**

La maladie de Kennedy est une maladie héréditaire qui touche les personnes de sexe masculin. Les personnes atteintes présentent un ensemble de symptômes parmi lesquels une altération du développement des caractères sexuels mâles. L'allèle (n) responsable de la maladie est récessif et porté par le chromosome sexuel X.
Dans une population donnée la maladie de Kennedy touche un homme sur 150 000.

Considérant que cette population est en équilibre selon la loi de Hardy-Weinberg.

- 1) **Calculer** la fréquence de l'allèle responsable de la maladie et celle de l'allèle normal dans la population considérée.
- 2) **Calculer** la fréquence des femmes porteuses et celle des femmes non porteuses de l'allèle responsable de la maladie.

• **Sujet 10 : Examen national 2021, SVT, session normale.**

La maladie de Tay-Sachs est une maladie héréditaire neurodégénérative dont l'une des formes se déclare vers l'âge de 2 à 3 ans. Parmi ses principaux symptômes : la perte de la motricité, des crises d'épilepsie, des troubles de l'équilibre, une hypersensibilité au bruit, un retard mental et parfois une diminution de la vision.

L'allèle responsable de la maladie de Tay-Sachs est récessif (n), et le gène est porté par un autosome.

Chez certaines populations d'Amérique du Nord, cette maladie atteint un enfant sur 3600.

En se basant sur les données précédentes et considérant que ces populations sont en équilibre de Hardy-Weinberg :

- 1) **Calculer** la fréquence de chacun des deux allèles N et n dans ces populations.
- 2) **Déduire** la fréquence des individus porteurs sains dans ces populations.

NB : Se contenter de quatre chiffres après la virgule.

• **Sujet 11 : Examen national 2021, SVT, session de rattrapage.**

La glycogénose de type V est une maladie héréditaire récessive autosomale. Elle est liée à un trouble du métabolisme des glucides au niveau des muscles squelettiques qui conduit à une myopathie. Parmi ses symptômes : des douleurs musculaires graves (myalgies) dans les premières minutes de l'effort avec une faiblesse musculaire et des crampes.

Des études épidémiologiques ont montré que la fréquence de la glycogénose de type V dans une population donnée est 1/167 000.

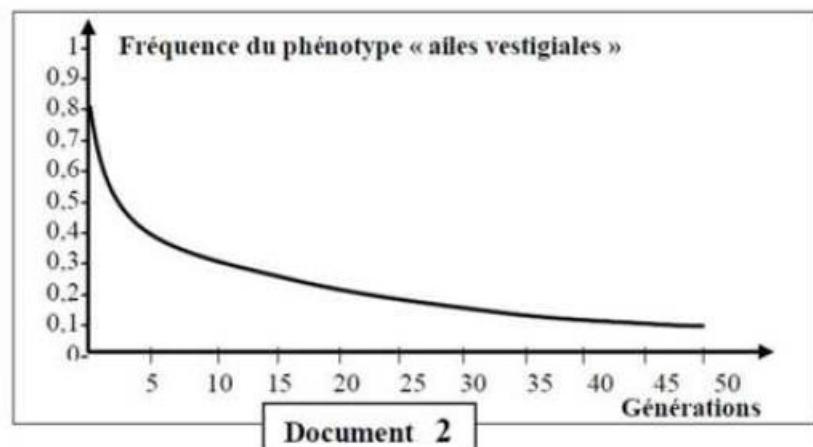
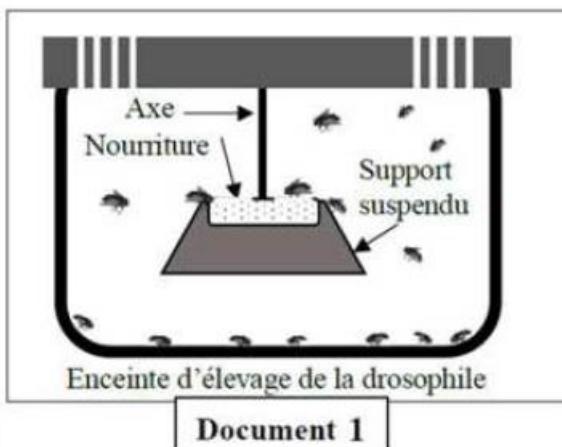
Supposant que cette population obéit à la loi de Hardy-Weinberg :

- 1) Calculer la fréquence de l'allèle normal (M) et celle de l'allèle anormal (m).
- 2) Calculer la fréquence des sujets sains porteurs dans la population.

(NB : Utiliser six chiffres après la virgule)

• **Sujet 12 :** Examen national 2022, SVT, session normale.

Pour étudier l'effet de certains facteurs sur la structure génétique d'une population de drosophiles, on propose l'expérience suivante : Dans une enceinte d'élevage de drosophiles (document 1), on place une source suspendue de nourriture, puis on met une population composée de 20% d'individus aux ailes longues (phénotype sauvage) et 80% d'individus aux ailes vestigiales, c'est-à-dire de très petite taille (phénotype mutant). Au fil des générations, on a compté périodiquement le nombre de drosophiles portant le phénotype « ailes vestigiales ». Le document 2 présente les résultats obtenus.



- 1) Décrivez l'évolution de la fréquence du phénotype « ailes vestigiales » au fil des générations (document 2).
- 2) En exploitant les données de l'expérience, expliquez la variation de la fréquence du phénotype « ailes vestigiales » au fil des générations chez cette population de drosophiles. Déduez le facteur responsable de la variation des fréquences phénotypiques observée.

• **Sujet 13 :** Examen national 2022, SVT, session de rattrapage.

En avril 1962, dans un grenier (local utilisé pour le stockage des grains) aux États-Unis, des souris mutantes, au pelage jaune pâle, furent découvertes parmi une population de souris communes au pelage brun. Un scientifique s'intéressa à ce cas, et après avoir fermé le grenier sombre de façon à interdire l'accès aux chats de la ferme, il étudia l'évolution des deux phénotypes (jaune pâle et brun) parmi les souris.

- En décembre 1962, il réalisa une estimation des proportions des 2 types de souris en les capturant à l'aide de pièges placés dans le grenier (le nombre de souris capturées constitue un échantillon représentatif de la population totale).
- En début janvier 1963, il pratiqua une ouverture dans l'un des murs du grenier afin que les chats puissent entrer.
- En avril 1963, il réalisa de nouveau une capture des souris survivantes. L'ensemble des données figure dans le tableau suivant.

Date de capture des souris	Nombre total de souris capturées	Nombre de souris de phénotype « jaune pâle »
Décembre 1962	58	27
Avril 1963	22	0

- 1) Comparez les résultats de cette expérience, que pouvez-vous en déduire ?
- 2) En vous basant sur les données de ce tableau, expliquez l'évolution des effectifs des deux phénotypes et déduisez le facteur responsable de cette variation.

• **Sujet 14 :** Examen national 2016, SM, session de rattrapage.

Pour mettre en évidence l'action de l'un des facteurs de la variation génétique de la population sur sa structure génétique on propose l'exploitation des données suivantes :

- On a constaté à l'échelle mondiale, que des concentrations d'insecticides initialement très efficaces contre les moustiques, dans une zone donnée, perdaient cette efficacité au cours du temps, ce qui a conduit à utiliser des doses croissantes d'insecticides. Ceci est dû à l'apparition d'une résistance aux insecticides chez les moustiques.

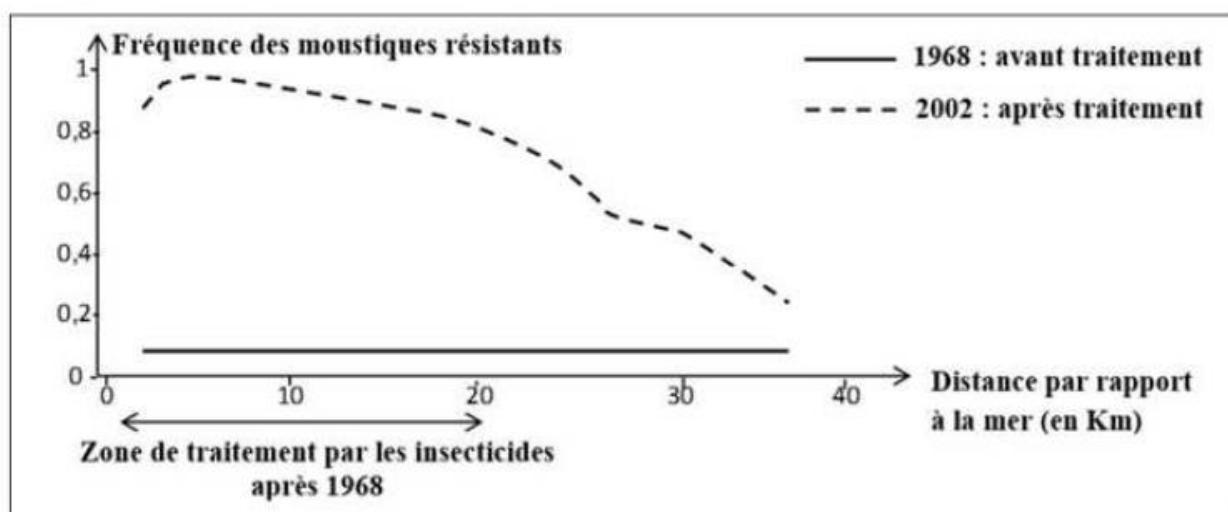
Le gène de résistance aux insecticides nommé (Ace), chez le moustique, possède deux allèles : l'allèle R est responsable de la résistance aux insecticides et l'allèle S est responsable de la sensibilité aux insecticides.

Dans une région non traitée par les insecticides on a recensé, chez une population donnée, les nombres des différents génotypes liés à ce gène. Le tableau suivant résume les résultats obtenus.

Les génotypes	R/R	R/S	S/S
Les nombres des génotypes	66	130	220

- Calculez** la fréquence p de l'allèle S et la fréquence q de l'allèle R.
 - Déterminez** les nombres théoriques des trois génotypes en considérant que cette population est en équilibre selon la loi de Hardy-Weinberg.
- Afin de déterminer l'action de l'utilisation excessive des insecticides sur les populations des moustiques dans la région côtière de Montpellier en France, qui a connu un traitement continu par les insecticides entre 1968 et 2002, on a recensé puis déterminé la fréquence des moustiques résistants, dans cette région et dans ses environs, avant traitement par les insecticides (en 1968) et après traitement (en 2002). Le document ci-dessous résume les résultats obtenus.

On signale qu'en 1993, on a constaté, dans la région côtière de Montpellier, l'apparition d'une nouvelle souche de moustiques résistante aux insecticides.



- Décrivez** l'évolution de la fréquence des moustiques résistants aux insecticides avant et après le traitement.
- Expliquez** la relation entre l'utilisation excessive des insecticides et la variation de la fréquence des moustiques résistants aux insecticides.

<i>Sujet 8</i>		
Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p>La fréquence de l'allèle responsable de la maladie et celle de l'allèle normal : On a : $f(R) = p^2 + 2pq = 1/5000$ Puisque la population obéit à la loi de H.W, donc : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ D'où $q^2 = 1 - (p^2 + 2pq) = 1 - 1/5000 = 0.9998$ - La fréquence de l'allèle normal : $f(r) = q = \sqrt{0.9998} = 0.9998$ - La fréquence de l'allèle responsable de la maladie est : $f(R) = p = 1 - q = 0.0002$</p>	
	<p>Fréquences des différents génotypes dans la population étudiée : $f(rr) = q^2 \approx 0.9998$ $f(Rr) = 2pq \approx 0.0003$ $f(RR) = p^2 \approx 0$</p>	

<i>Sujet 9</i>		
Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p>La fréquence de l'allèle responsable de la maladie et celle de l'allèle normal : - Fréquence de l'allèle responsable de la maladie : On a $f(XnY) = 1/150000 = 0.000006$ Puisque : $f(XnY) = q$ Donc : $f(n) = q = 0.000006$ - La fréquence de l'allèle normal : $f(N) = 1 - q = 1 - 0.000006 = 0.999994$</p>	
2	<p>Fréquences des femmes porteuses et des femmes non porteuses de l'allèle responsable de la maladie : - Fréquences des femmes non porteuses de l'allèle responsable de la maladie $f(XNXN)$: $f(XNXN) = p^2 = 0.999988$ - Fréquences des femmes porteuses de l'allèle responsable de la maladie $f(XNXn)$: $f(XNXn) = 2pq = 2 \times 0.999988 \times 0.000006 = 0.000011$</p>	

Sujet 10

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p>La fréquence des deux allèles N et n dans ces populations : On a $f(n//n) = 1/3600 = q^2$ et puisque les populations sont en équilibre. Donc :</p> <ul style="list-style-type: none"> - La fréquence de l'allèle n : $f(n) = q = \sqrt{1/3600} = 0.0166$ - La fréquence de l'allèle N : $f(N) = p = 1 - q = 0.9834$ <p>NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante : $f(n//n) = q^2 = 1/3600 = 0.0002$</p> <ul style="list-style-type: none"> - La fréquence de l'allèle n : $f(n) = q = \sqrt{0.0002} = 0.0141$ - La fréquence de l'allèle N : $f(N) = p = 1 - q = 0.9859$ 	
2	<p>Déduction : Les individus porteurs sains sont hétérozygotes de génotype (N//n) → la fréquence des individus porteurs sains dans ces populations est :</p> $f(N//n) = 2pq = 2 \times 0.0166 \times 0.9834 = 0.0326$ <p>NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante : $f(N//n) = 2pq = 2 \times 0.0141 \times 0.9859 = 0.0278$</p>	

Sujet 11

Question	Les éléments de réponse	Note
1	<p>La fréquence des deux allèles M et m : On a : $f(m//m) = q^2 = 1/167000$ puisque la population est en équilibre H.W Donc :</p> <ul style="list-style-type: none"> - La fréquence de l'allèle morbide m : $f(m) = q = \sqrt{1/167000} = 0.002447$, - La fréquence de l'allèle normal M : $f(M) = p = 1 - q = 0.997553$. <p>NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante : $f(m//m) = q^2 = 1/167000 = 0.000005$</p> <ul style="list-style-type: none"> - La fréquence de l'allèle m : $f(m) = q = \sqrt{0.000005} = 0.002236$ - La fréquence de l'allèle M : $f(M) = p = 1 - q = 0.997764$ 	
2	<p>La fréquence des porteurs sains : Les porteurs sains sont hétérozygotes (M//m) → la fréquence des porteurs sains dans la population étudiée est :</p> $f(M//m) = 2pq = 2 \times 0.002447 \times 0.997553 = 0.004882$ <p>NB : Accepter aussi la méthode de calcul suivante : $f(M//m) = 2pq = 2 \times 0.002236 \times 0.997764 = 0.004462$</p>	