

## GENETIQUE DES POPULATIONS

### 1) GENERALITES :

La génétique des populations est l'étude de la distribution et des changements de la fréquence des versions d'un gène (allèles) dans les populations d'êtres vivants, sous l'influence des pressions évolutives (facteurs susceptibles de modifier ces fréquences au cours des générations successives).

La loi de Hardy-Weinberg décrit les relations entre les fréquences génotypiques et les fréquences alléliques. Elle permet l'estimation de la fréquence des hétérozygotes pour les maladies récessives autosomiques.

La génétique des populations permet :

- D'estimer dans les populations la fréquence des allèles responsables de des maladies
- De calculer le risque qu'un individu soit atteint d'une maladie génétique = conseil génétique
- D'estimer le taux de mutation associé à une maladie génétique.
- De comprendre le maintien de ces allèles, notamment pourquoi certaines maladies très défavorables se maintiennent à une forte fréquence dans certaines populations.

#### Définition d'une population:

C'est un groupe d'individus de la même espèce vivant dans une aire géographique commune et dont les individus se reproduisent entre eux. La population est une unité d'étude dans de nombreux domaines des Sciences de la Vie (épidémiologie, évolution, écologie, biogéographie, biologie de la conservation).

### 2) LA LOI DE HARDY-WEINBERG :

Proposée en 1908 indépendamment par le mathématicien anglais Hardy et le médecin allemand Weinberg, la loi de Hardy-Weinberg se définit comme suit:

Dans une population de dimension infinie, où les unions se font au hasard (PANMIXIE), où il n'existe ni migration, ni sélection contre un phénotype particulier, et où le taux de mutations est constant, les proportions des différents génotypes restent constantes d'une génération à l'autre.

Prenons l'exemple d'un locus qui peut être occupé par deux allèles A et a, tels que la proportion de gènes A est p et la proportion de gènes a est q :

$$p+q = 1$$

(q est en général utilisé pour désigner l'allèle récessif).

Cette loi permet d'expliquer

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

**La loi de Hardy-Weinberg**

	<i>Gamètes mâles</i>	
	$A (p)$	$a (q)$
<i>Gamètes A (p)</i>	$AA (p^2)$	$Aa (pq)$
<i>Gamètes a (q)</i>	$Aa (pq)$	$aa (q^2)$

Fréquence du génotype  $AA : p^2$

Fréquence du génotype  $aa : q^2$

Fréquence du génotype  $Aa : 2pq$

*Dans une population telle que définie précédemment, nous allons voir comment évolue la fréquence des gènes d'une génération à l'autre:*

<i>Unions possibles</i>	$AA$	$Aa$	$aa$
$AA$	$p^4$	$2p^3q$	$p^2q^2$
$Aa$	$2p^3q$	$4p^2q^2$	$2pq^3$
$aa$	$p^2q^2$	$2pq^3$	$q^4$

**Fréquence des mariages  $aa \times Aa = 2pq^3 + 2pq^3 = 4pq^3$**

		Génotypes des enfants		
Type d'union	fréquence	AA	Aa	aa
AA X AA	$p^4$	$p^4$		
AA X Aa	$4p^3q$	$2p^3q$	$2p^3q$	
Aa X Aa	$4p^2q^2$	$p^2q^2$	$2p^2q^2$	$p^2q^2$
aa X aa	$q^4$			$q^4$
aa X Aa	$4pq^3$		$2pq^3$	$2pq^3$
AA x aa	$2p^2q^2$		$2p^2q^2$	

Total :

$$AA : p^2 (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = p^2 (p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$

$$Aa : 2pq (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$$

$$aa : q^2 (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = q^2 (p^2 + 2pq + q^2) = q^2$$

La proportion des génotypes reste donc inchangée à la deuxième génération, c'est l'équilibre de Hardy-Weinberg.

### 3) APPLICATION DE LA LOI DE HARDY-WEINBERG :

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

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

**Exemple :**

Si la fréquence de l'allèle A s'élève à  $p=0,6$ ,

La fréquence de l'allèle a sera  $q=0,4$ .

Mais la fréquence des génotypes sera modifiée:

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

Comme le gène n'existe que sous deux formes alléliques la fréquence des trois génotypes possibles suit la loi de distribution des génotypes:  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

#### 4) DEVIATIONS A L'EQUILIBRE DE HARDY-WEINBERG :

**-Les mutations.**

**- la sélection :**

On parle de sélection naturelle lorsque différents génotypes ne sont pas également viables et féconds.

**-Dérive génétique**

Dans les grandes populations, les variations (liées au hasard) du nombre d'enfants produits par des individus de génotypes différents, n'ont pas d'effet significatif sur la fréquence des gènes.

Dans les petites populations, ces variations peuvent avoir un effet considérable:

- si un gène particulier n'est retrouvé que chez un petit nombre d'individus, si ces individus n'ont pas d'enfants ou, que par chance (hasard), ces enfants n'héritent pas de ce gène, le gène en question va complètement disparaître de la population (éteint : fréquence = 0) et son allèle va devenir fixe (fréquence = 1).

La part de la dérive génétique aléatoire dépend de la taille de la population.