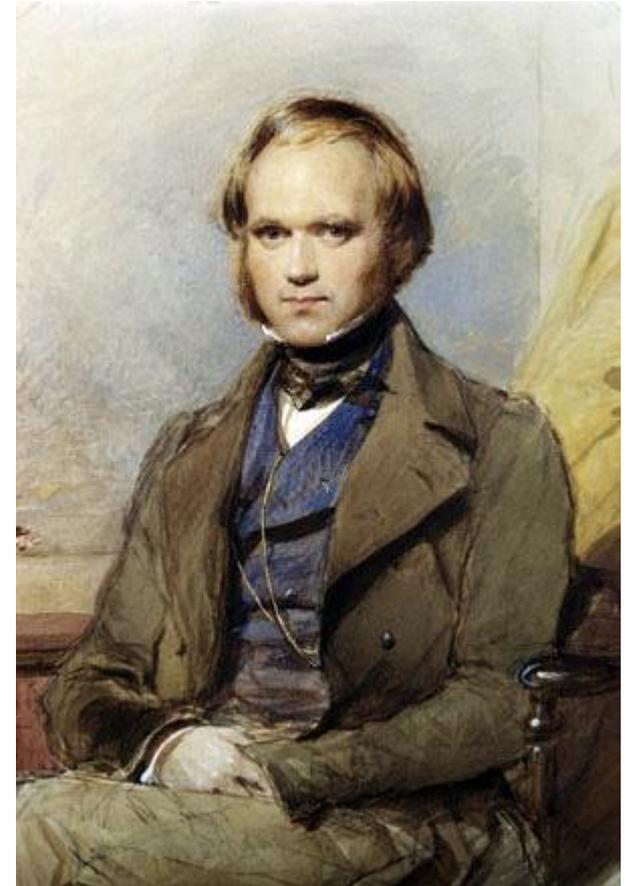
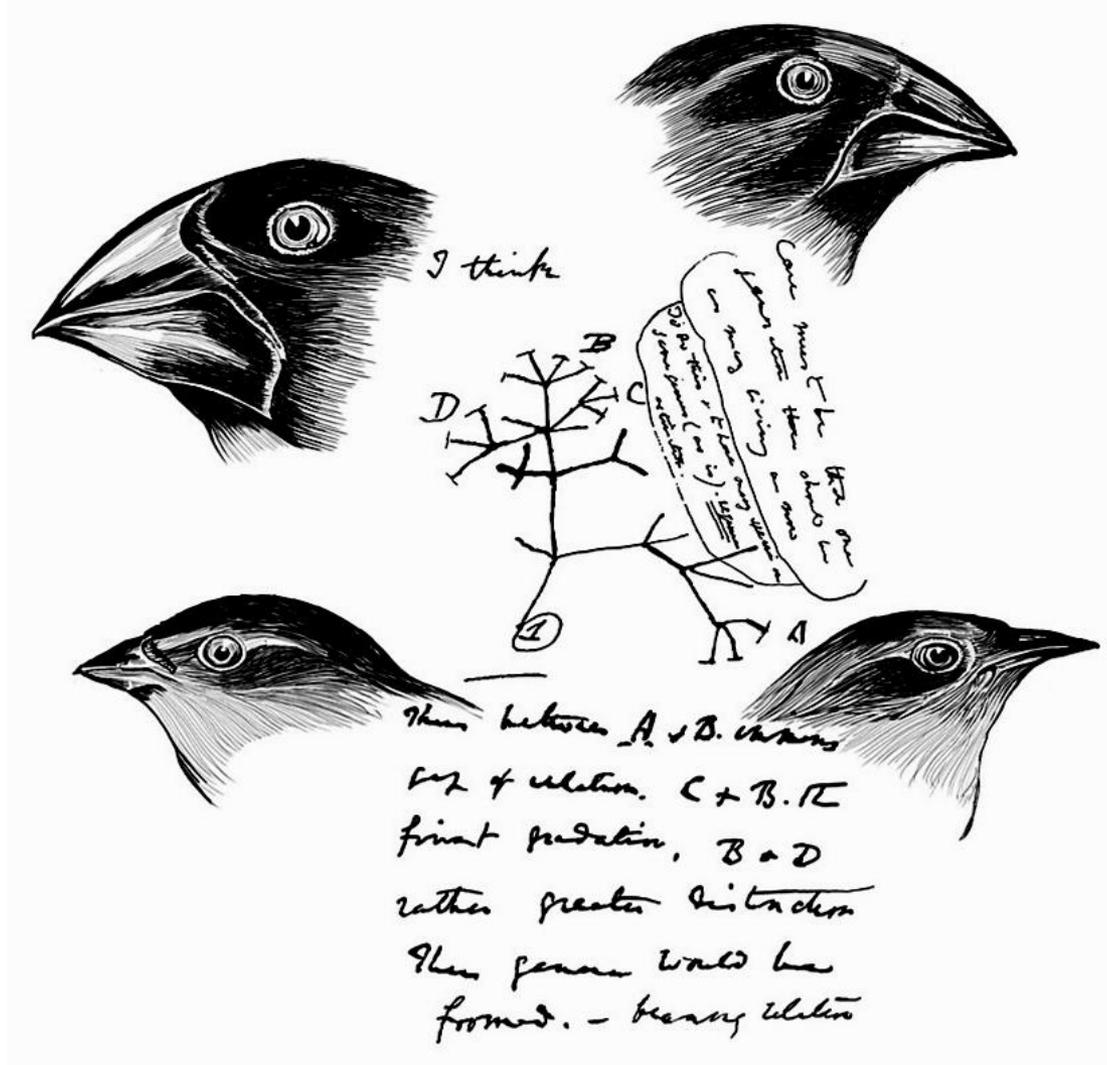
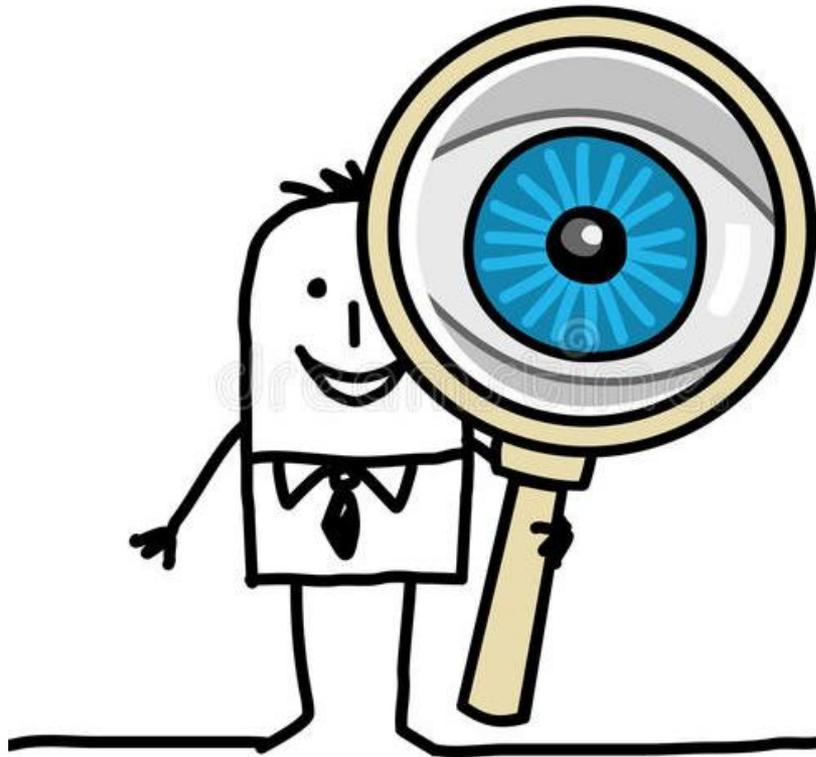


L'inéluctable évolution des génomes au sein des populations



I – Dans les populations eucaryotes à reproduction sexuée, le modèle théorique de G.H.Hardy-W.Weinberg prévoit la stabilité des fréquences alléliques et génotypiques d'une génération à l'autre



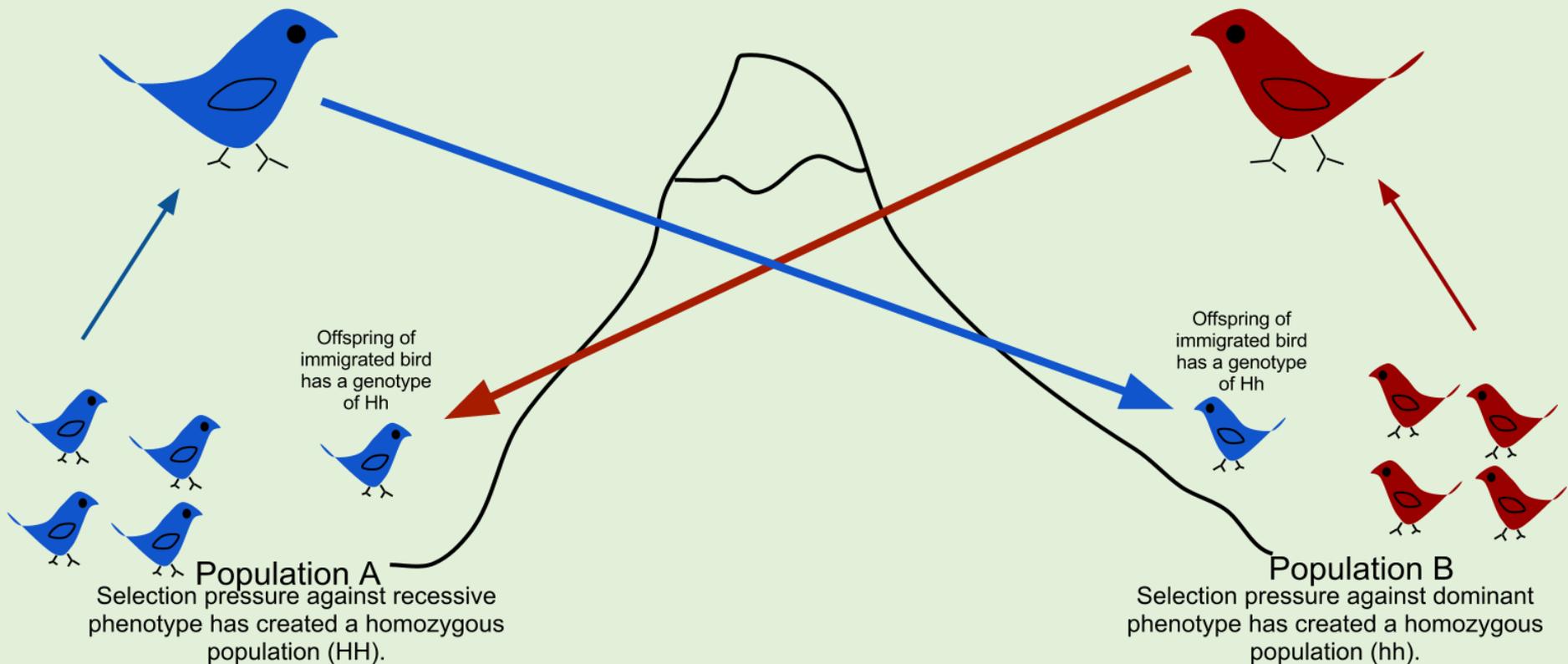
→ Voir Programme
d'ENSEIGNEMENT
SCIENTIFIQUE

ESPECE = ensemble d'individus semblables, capables de se reproduire entre eux et d'avoir une descendance fertile dans des conditions naturelles.

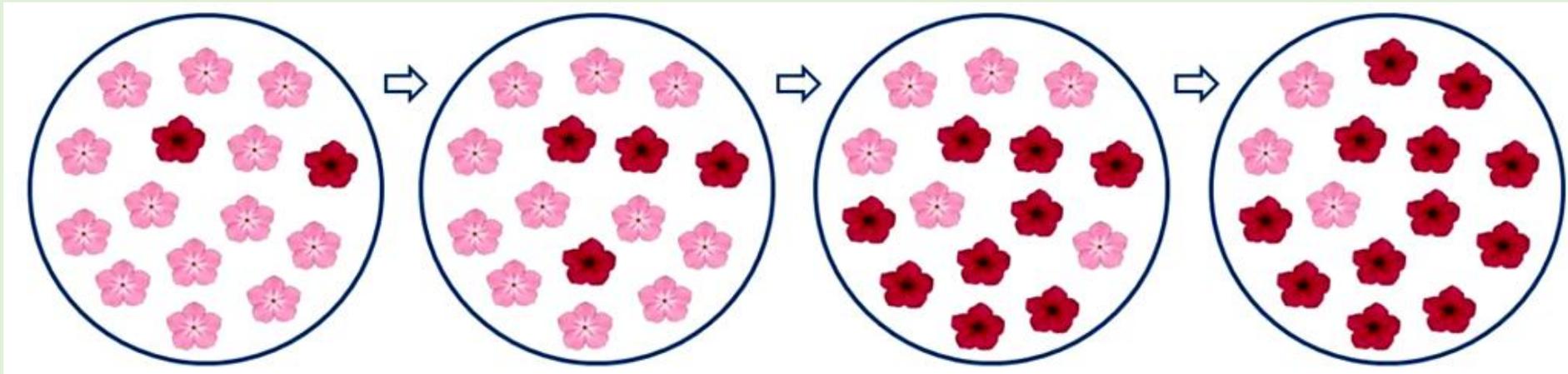


Cepaea nemoralis

1. On définit une **population** comme un ensemble d'individus d'une même espèce vivant dans un même milieu. Au cours de l'évolution, la composition génétique des populations d'une espèce change de génération en génération.



1. On définit une **population** comme un ensemble d'individus d'une même espèce vivant dans un même milieu. Au cours de l'évolution, la composition génétique des populations d'une espèce change de génération en génération.



2. En 1908, Hardy et Weinberg établissent un modèle mathématique permettant de prévoir l'évolution génétique d'une population. Selon ce modèle, la fréquence des allèles d'un gène, sous certaines conditions, reste stable au cours du temps.

Si 2 allèles par gènes:

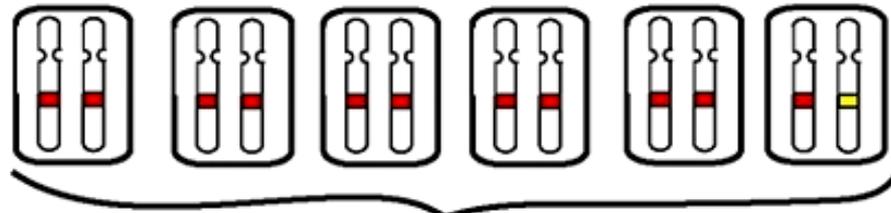
Calcul des fréquences génotypiques

$$f(\text{génotype}) = \frac{\text{Nombre d'individus de ce génotype}}{\text{Nombre total d'individus}}$$

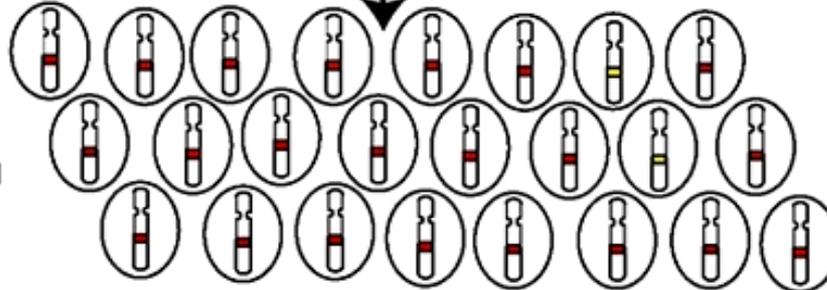
Calcul des fréquences alléliques

$$f(\text{allèle}) = \frac{\text{Nombre total de l'allèle donné}}{2 \times \text{Nombre total d'individus}}$$

Génération 1
6 adultes diploïdes
dont l'un possède
un allèle différent

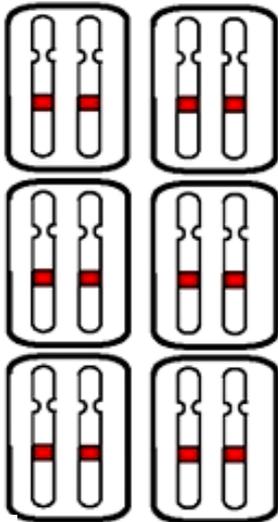


Gamètes de la génération 1
très grand nombre de gamètes
de deux types, en proportions 1/11
(mêmes proportions que dans la
génération parentale)



Tirage aléatoire pour donner seulement six individus
diploïdes : nombreuses possibilités

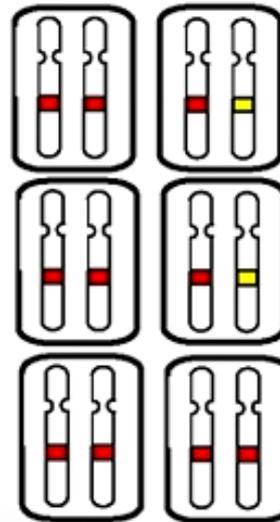
Souvent
Allèle ■ fixé



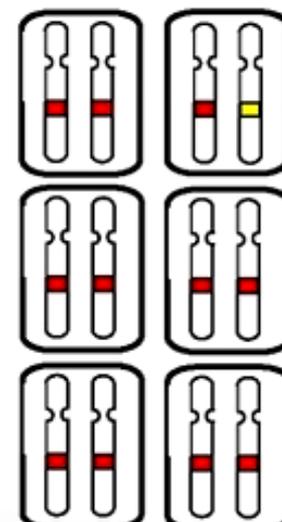
Génération 2
6 adultes diploïdes

Mais parfois

ou



ou...



Cas d'un locus bi-allélique

		Gamète 1	
		A (<i>p</i>)	a (<i>q</i>)
Gamète 2	A (<i>p</i>)	AA $p \cdot p = p^2$	Aa $p \cdot q = pq$
	a (<i>q</i>)	Aa $p \cdot q = pq$	aa $q \cdot q = q^2$

Fréquence allélique

$$f_A = p$$

$$f_a = q$$

Fréquence génotypique

$$f_{AA} = p^2$$

$$f_{Aa} = pq + pq = 2pq$$

$$f_{aa} = q^2$$

Hardy-Weinberg equilibrium

If there are only 2 alleles for a trait in a Population, then:

$$P + q = 1$$

frequency of
dominant allele

frequency of
recessive allele



Purple is dominant to Pink

Hardy-Weinberg equilibrium

If there are only 2 alleles for a trait in a Population, then:

$$P^2 + 2Pq + q^2 = 1$$

frequency of
homozygous
dominant
genotype



frequency of
heterozygous
genotype



frequency of
homozygous
recessive
genotype



Purple is dominant to Pink

a. Le modèle mathématique de H-W, qui met en équation la séparation des allèles lors de la méiose et leur réassociation au hasard lors de la fécondation, permet de calculer les fréquences des génotypes de la descendance à partir des fréquences des allèles.

- Soit deux allèles $A1$ et $A2$ d'un même gène.

p est la fréquence de l'allèle $A1$ (avec p compris entre 0 et 1),

q la fréquence de l'allèle $A2$ (avec q compris entre 0 et 1)

S'il n'y a que deux allèles, on peut écrire : $p+q=1$.

- On peut alors prévoir pour la génération suivante la fréquence des génotypes à l'aide d'un échiquier de croisement :

p^2 est la fréquence d'un génotype homozygote $A1//A1$;

q^2 est la fréquence d'un génotype homozygote $A2//A2$;

$2pq$ est la fréquence d'un génotype hétérozygote $A1//A2$.

- Dans cette nouvelle génération, la fréquence de chaque allèle reste inchangée.

En effet, on a :

$$f(A1) = p^2 + pq = p(p+q) = p$$

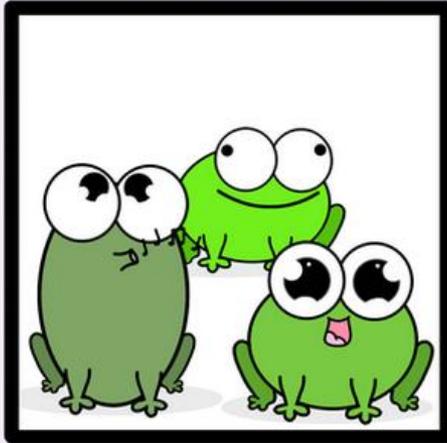
$$f(A2) = q^2 + pq = q(p+q) = q$$

De même, puisqu'il n'existe que 3 génotypes possibles en descendance, on en déduit que : $p^2 + q^2 + 2pq = 1$

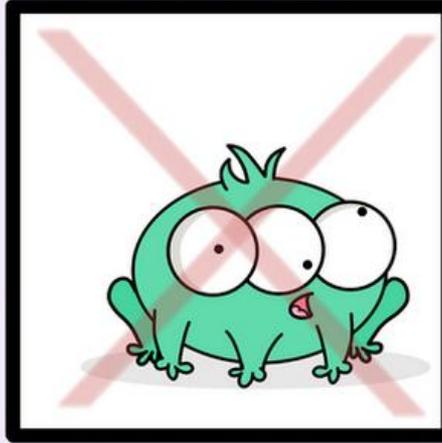
Gamètes parents	A1(p)	A2(q)
A1(p)	A1//A1 (p^2)	A2//A1 (pq)
A2(q)	A2//A1 (pq)	A2//A2 (q^2)

Assumptions of Hardy-Weinberg Equilibrium

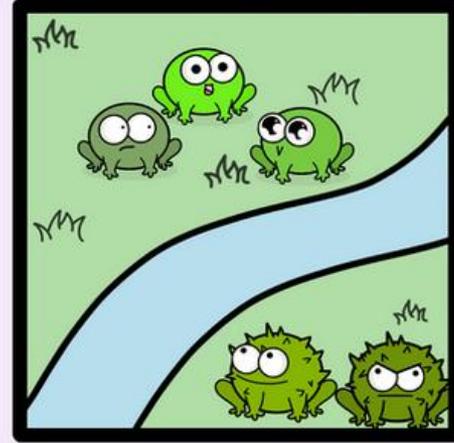
1. No selection



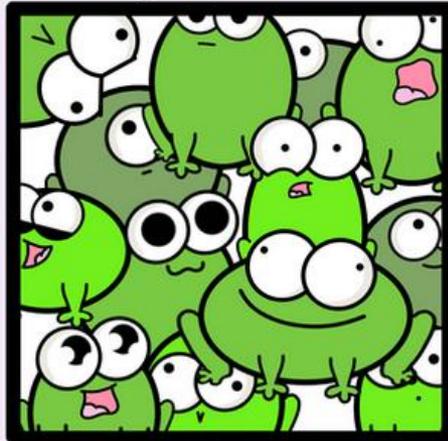
2. No Mutation



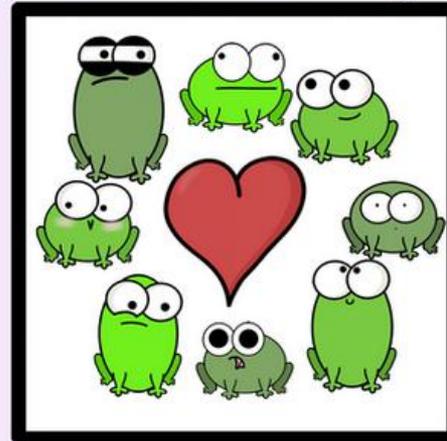
3. No Migration



4. Large Population



5. Random Mating



@AmoebaSisters

[Hardy-Weinberg Equilibrium - YouTube](https://www.youtube.com/watch?v=7S4WMwesMts)

<https://www.youtube.com/watch?v=7S4WMwesMts>

b. Le modèle de H-W repose sur plusieurs hypothèses simplificatrices

- L'effectif de la population est infini (ou de grande taille)*
- la population est fermée (pas de migrations)*
- il s'agit d'espèces diploïdes avec reproduction sexuée*
- les croisements sont aléatoires entre les individus pour lesquels les gamètes sont produits en proportion égale et se rencontrent au hasard*
- l'allèle étudié n'a pas subi de mutation*
- les individus ne sont soumis, ni à la sélection naturelle, ni à la sélection sexuelle (facteurs pouvant orienter le choix du partenaire sexuel)*

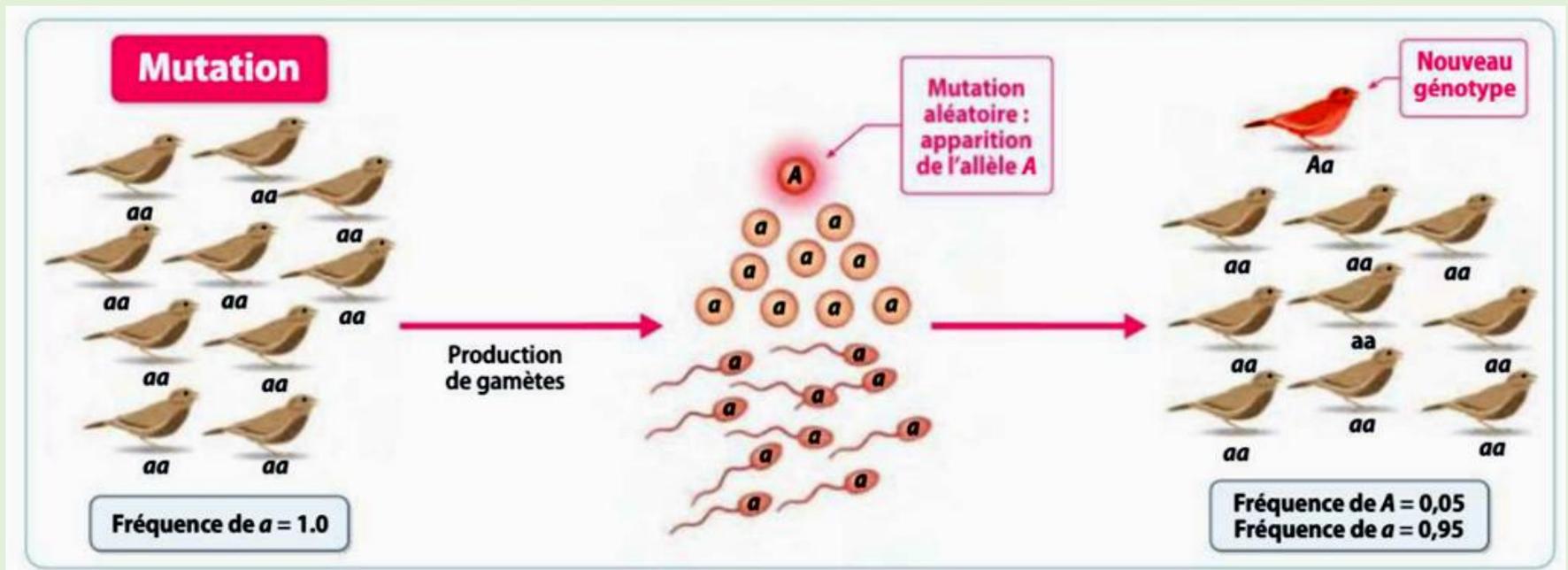
II. Dans les populations naturelles, l'équilibre de Hardy-Weinberg n'est jamais atteint. Différents facteurs (forces évolutives) peuvent faire varier les fréquences alléliques au cours du temps : les mutations, la sélection naturelle et sexuelle, la dérive génétique et les migrations.

Test du modèle:

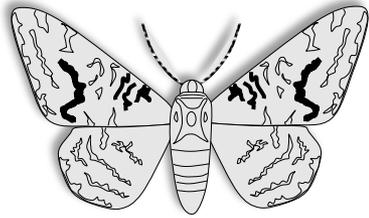


- On **compare** les fréquences ou les effectifs théoriques avec les résultats observés.
- Si les valeurs sont **proches** → la population suit la loi de Hardy-Weinberg.
- Si **écart relativement important** entre la théorie et l'observation alors on cherche à apporter une explication : une (ou plusieurs) des conditions d'application n'est (ne sont) pas respectée(s) (sélection, dérive, mutations, migrations...).

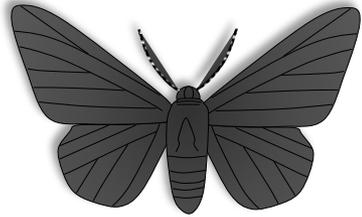
1. Les mutations sont des variations spontanées de la séquence d'ADN qui peuvent conduire l'existence de nouveaux allèles. Elles sont cependant rares (0,0001%) et ont de ce fait un impact très limité sur l'évolution des fréquences alléliques des populations.



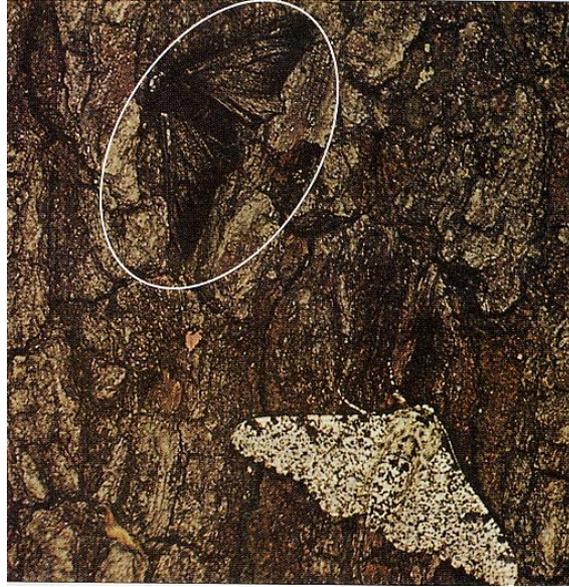
Formes sombres et claires de la phalène du bouleau



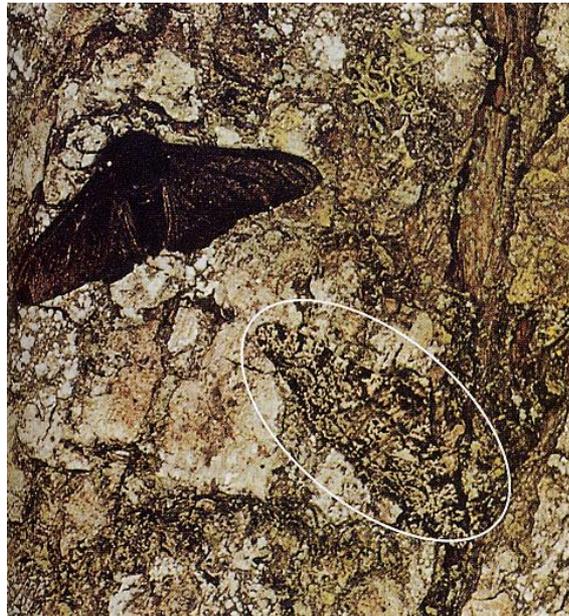
Biston betularia forme
typica



Biston betularia forme
carbonaria

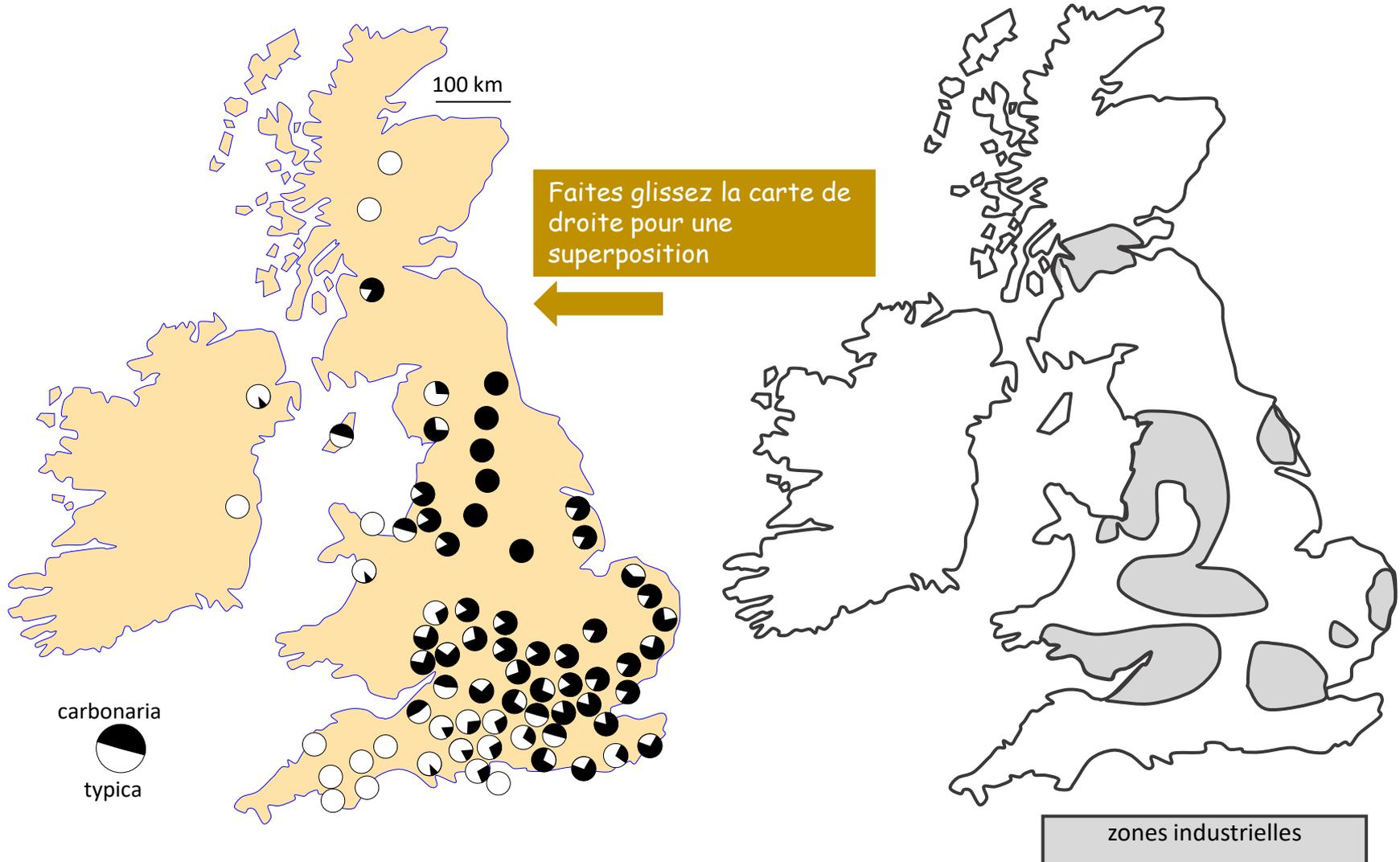


a. Sur un tronc de bouleau nu



b. Sur un tronc de bouleau
recouvert par des lichens

Fréquence dans les années 1950, des phénotypes carbonaria et typica de la phalène du bouleau et localisation des régions industrielles (gris) où la pollution est responsable de la mort des lichens



Calculs de la fréquence des 2 allèles dans la population de phalène de la région de Manchester (zone polluée) entre 1848 et 1948.

Génération	Fréquences alléliques en %	
	C+	C
1848	0	100
1858	0	100
1868	3	97
1878	45	55
1888	76	24
1898	86	14
1908	90	10
1918	92	8
1928	94	6
1938	96	4
1948	96	4

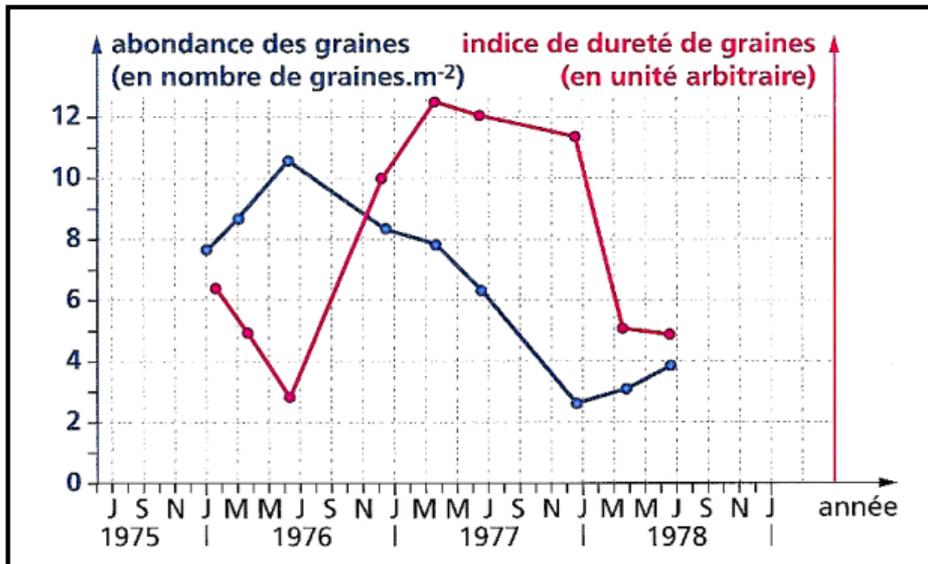
Fréquences alléliques en % et phénotypes de phalènes dans une région industrialisée pour des années plus récentes.

Années	1960	1995
Fréquence de :		
La forme sombre	94	18
La forme claire	6	82
L'allèle c	24,5	90,6
L'allèle c+	75,5	9,4

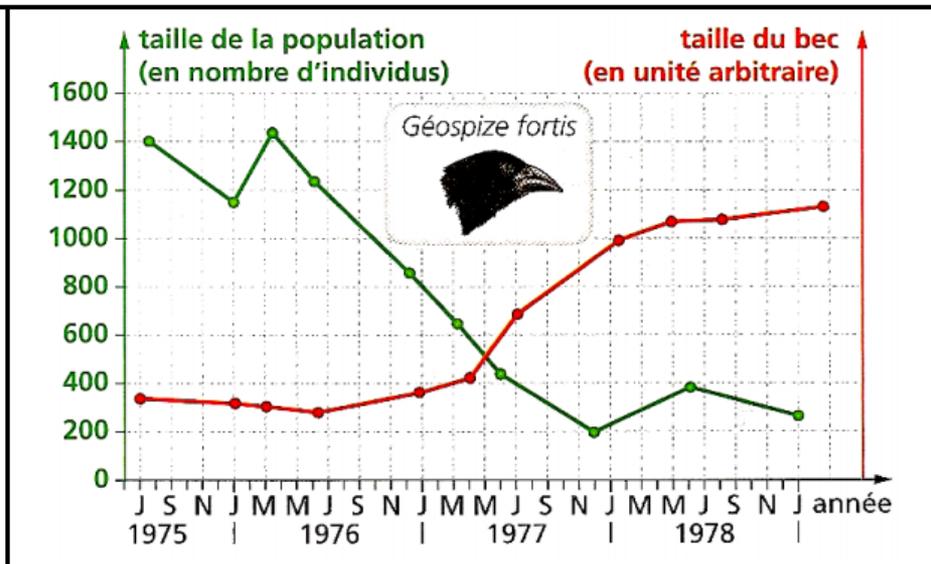
On précise qu'après 1950, la Grande-Bretagne a mis en œuvre un programme de dépollution (dans le Manchester notamment)

Les pinsons de Darwin (Galapagos)

Geospiza fortis



Document 1: Abondance en graines et indice de dureté des graines en fonction des années



Document 2: Taille de la population et du bec chez *G. fortis* en fonction des années

Les pinsons de Darwin (Galapagos)

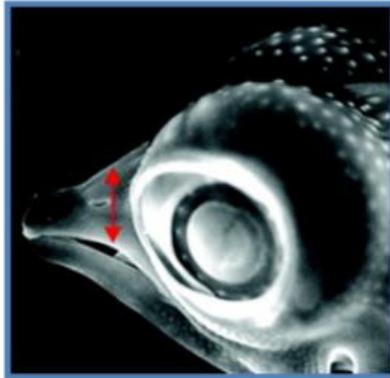
Pinsons
(*Geospiza fortis*)



Expression de BMP4
dans le mésenchyme
du bec



Poulets
(*Gallus gallus*)



Embryon normal



Embryon surexprimant BMP4
dans le mésenchyme du bec

La surexpression spécifique de BMP4 dans le mésenchyme du bec chez le poulet induit la formation d'un bec plus large et plus haut que chez l'embryon contrôlé. Cette situation rappelle les différences observées au sein de l'espèce *G. fortis*.

Adapté de Grant et Grant, 2002

Elephants avec et sans défenses

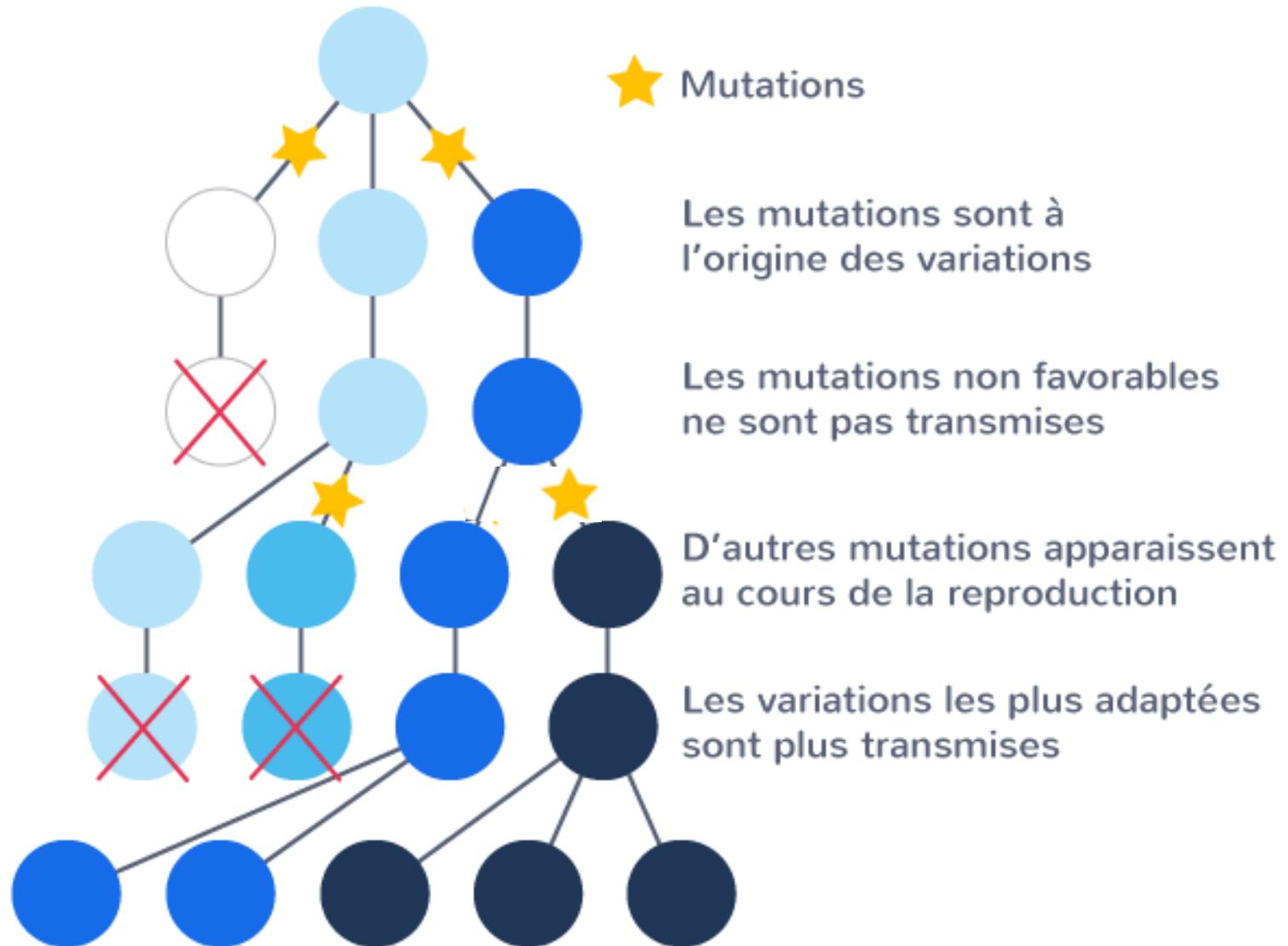


Chez les éléphants, mâles et femelles portent des défenses qui sont utiles dans certaines activités : recherche de nourriture, protection des petits...

→ Diminution du nombre d'éléphants avec augmentation de la proportion d'individus sans défenses à cause de la chasse liée au commerce de l'ivoire.

→ Sélection naturelle et dérive génétique

Mutations et sélection naturelle



2. Les variations du phénotype qui découlent de ces mutations peuvent être neutres, mais parfois, pour un environnement donné, leur caractère avantageux ou désavantageux opère une sélection faisant varier les fréquences alléliques (sélection naturelle)

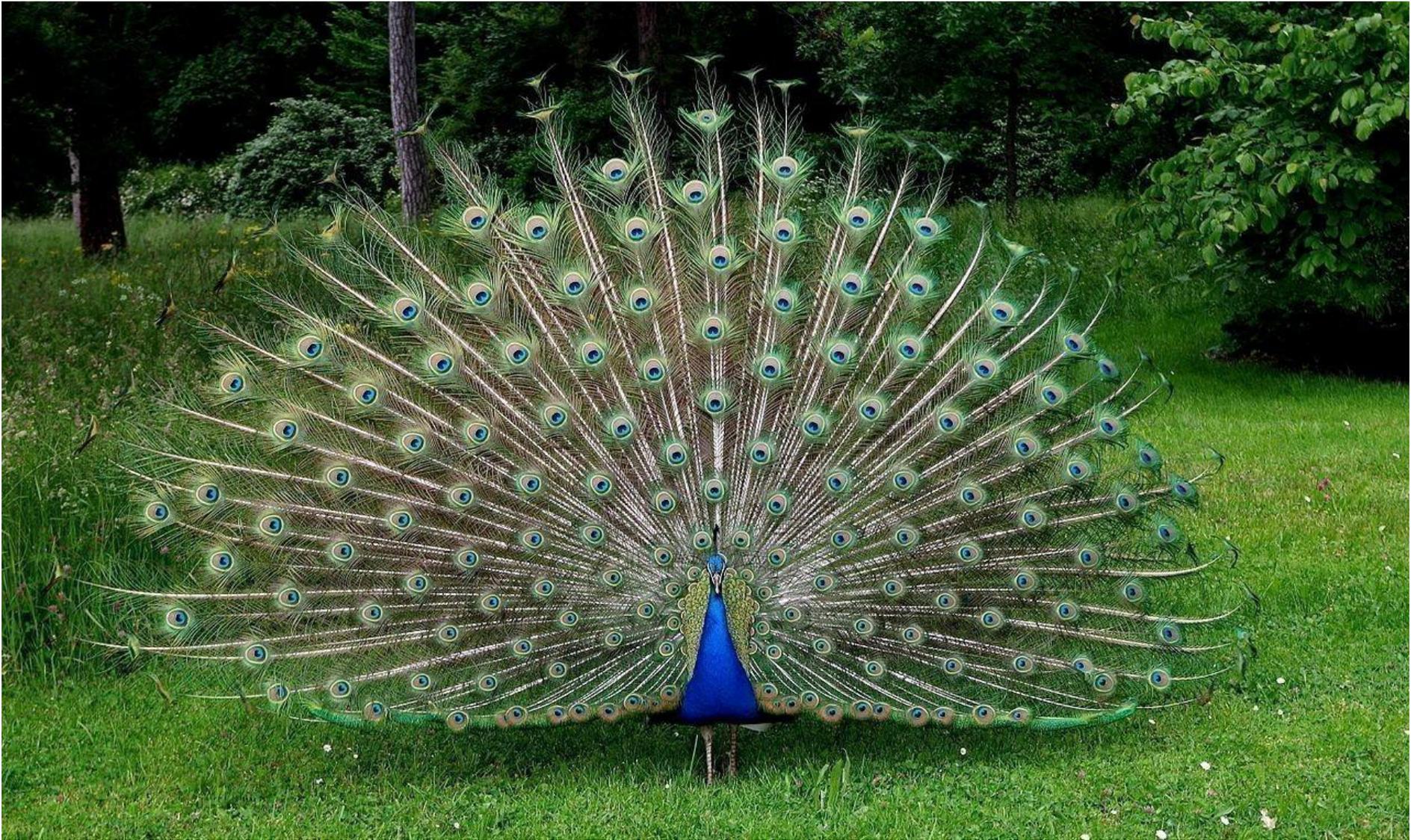
a. Dans un environnement donné, certains allèles (« favorables ») confèrent un avantage sélectif aux individus qui les possèdent en augmentant leur taux de survie et (/ou) leur succès reproducteur, engendrant ainsi plus de descendants portant les mêmes allèles favorables. La fréquence des allèles favorables augmente donc dans la population au cours des générations.

b. A l'inverse, certains allèles sont défavorables et leur fréquence tend à diminuer dans la population (jusqu'à leur disparition parfois)

[Exemple : phalène du bouleau et pression de prédation]

3. La loi de Hardy-Weinberg s'applique dans les populations où les unions se réalisent au hasard (panmixie) Or, dans les populations, les préférences sexuelles ou d'autres facteurs peuvent favoriser la formation de certains couples.

Sélection sexuelle



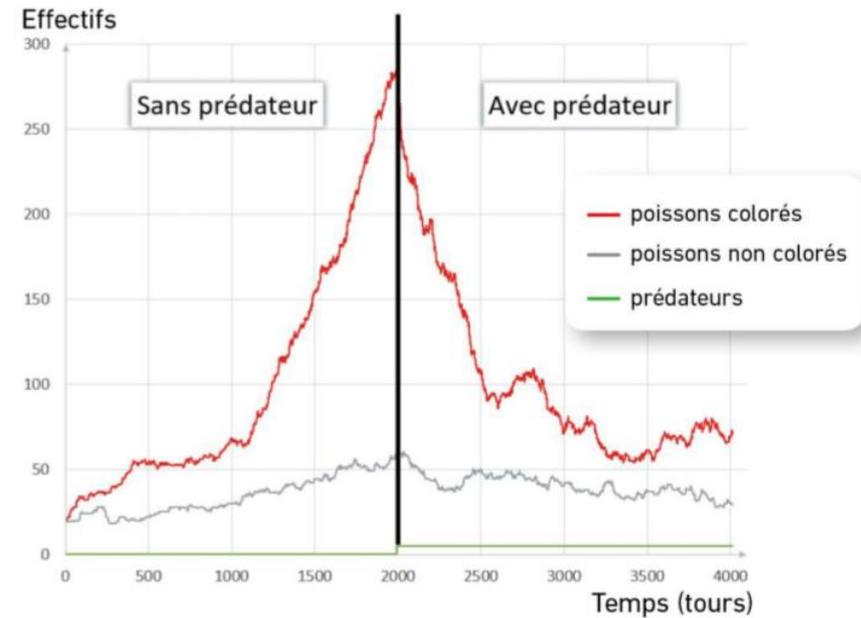
Sélection sexuelle



A Guppy mâle (à gauche) et femelle (à droite).

Sélection sexuelle

Sélections naturelle et sexuelle



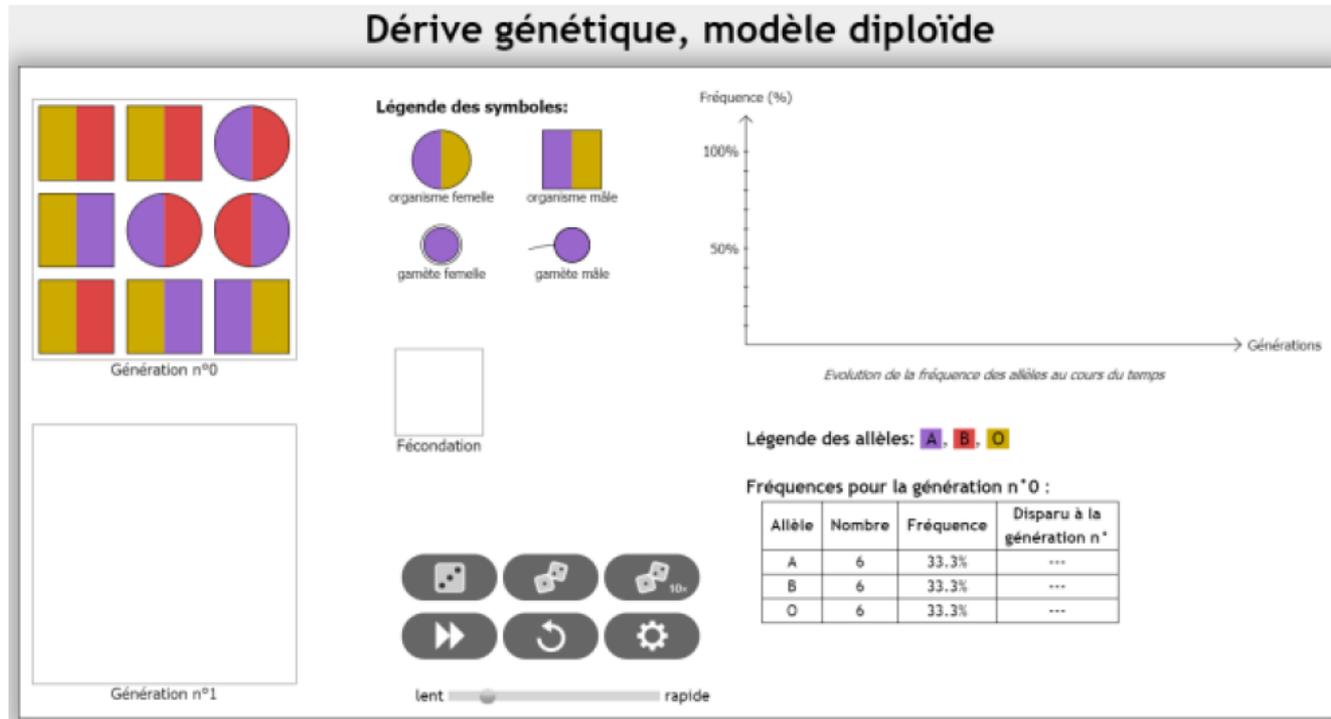
B Résultat d'une simulation obtenue avec *Edu'modèles*.

a. Chez certaines espèces, le choix des partenaires pour la reproduction dépend de caractères identifiables par les individus de sexe opposé. Mais certains de ces caractères peuvent parfois diminuer les chances de survie de l'individu qui les porte. Ainsi, cette sélection sexuelle résulte d'un compromis entre l'avantage que procure un caractère pour l'accès aux partenaires sexuels et l'inconvénient qu'ils entraînent pour sa survie.

b. Chez l'être humain, des barrières culturelles (linguistiques, religieuse...) ou sociale peuvent limiter les possibilités de reproduction entre des individus, même si ils sont géographiquement proches.

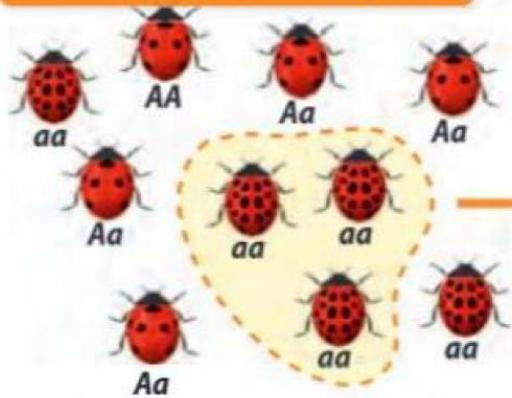
4. Contrairement à l'une des conditions de la loi de Hardy-Weinberg, une population n'est jamais de dimension infinie. Lors des mécanismes de la reproduction (méiose et fécondation), seul un petit nombre d'allèles est transmis de façon aléatoire à la génération suivante par un échantillon réduit de la population. Ceci induit une variation de la fréquence allélique au cours des générations. C'est la dérive génétique.

Taille de la population : Dérive génétique → étude modèle



Dérive génétique

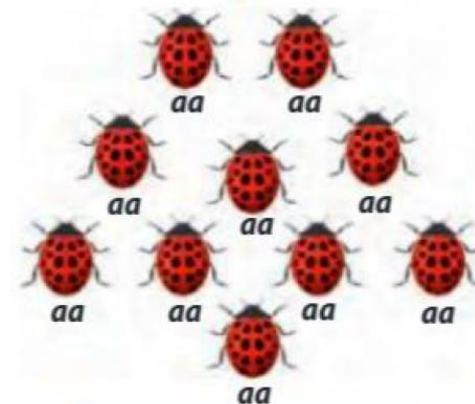
Dérive génétique



Fréquence de $A = 0,3$
Fréquence de $a = 0,7$

Du fait d'évènements aléatoires,
seuls ces trois individus
se reproduisent

Génération suivante

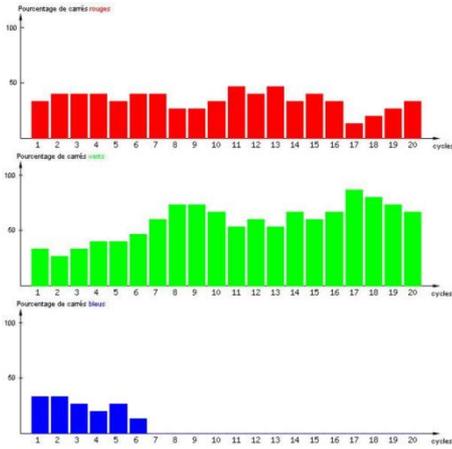


Fréquence de $A = 0,0$
Fréquence de $a = 1,0$

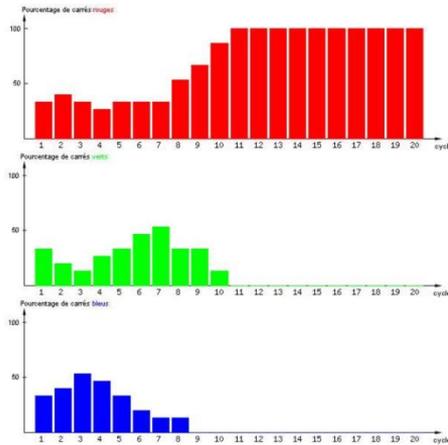
Dérive génétique

Suivi de l'évolution d'une population de 15 individus sur 20 générations

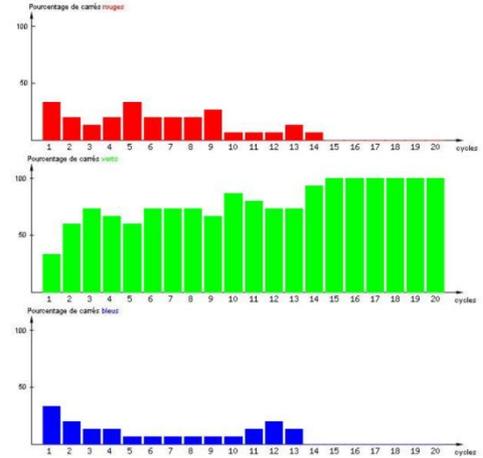
Essai n°1



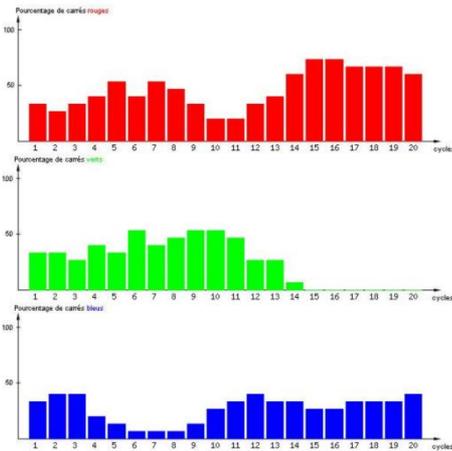
Essai n°2



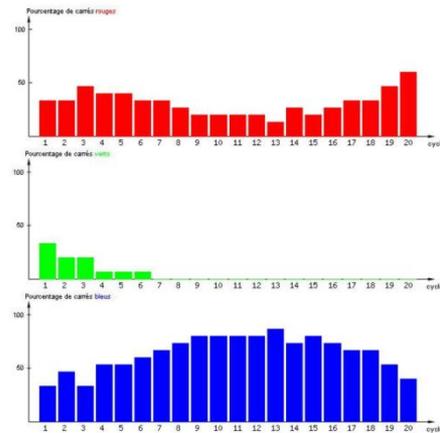
Essai n°3



Essai n°4



Essai n°5



- a. Les effets de la dérive génétique sont d'autant plus marqués que la population est petite.

- b. La dérive peut conduire à terme à la fixation d'un allèle (qui envahit totalement la population) ou à sa disparition.

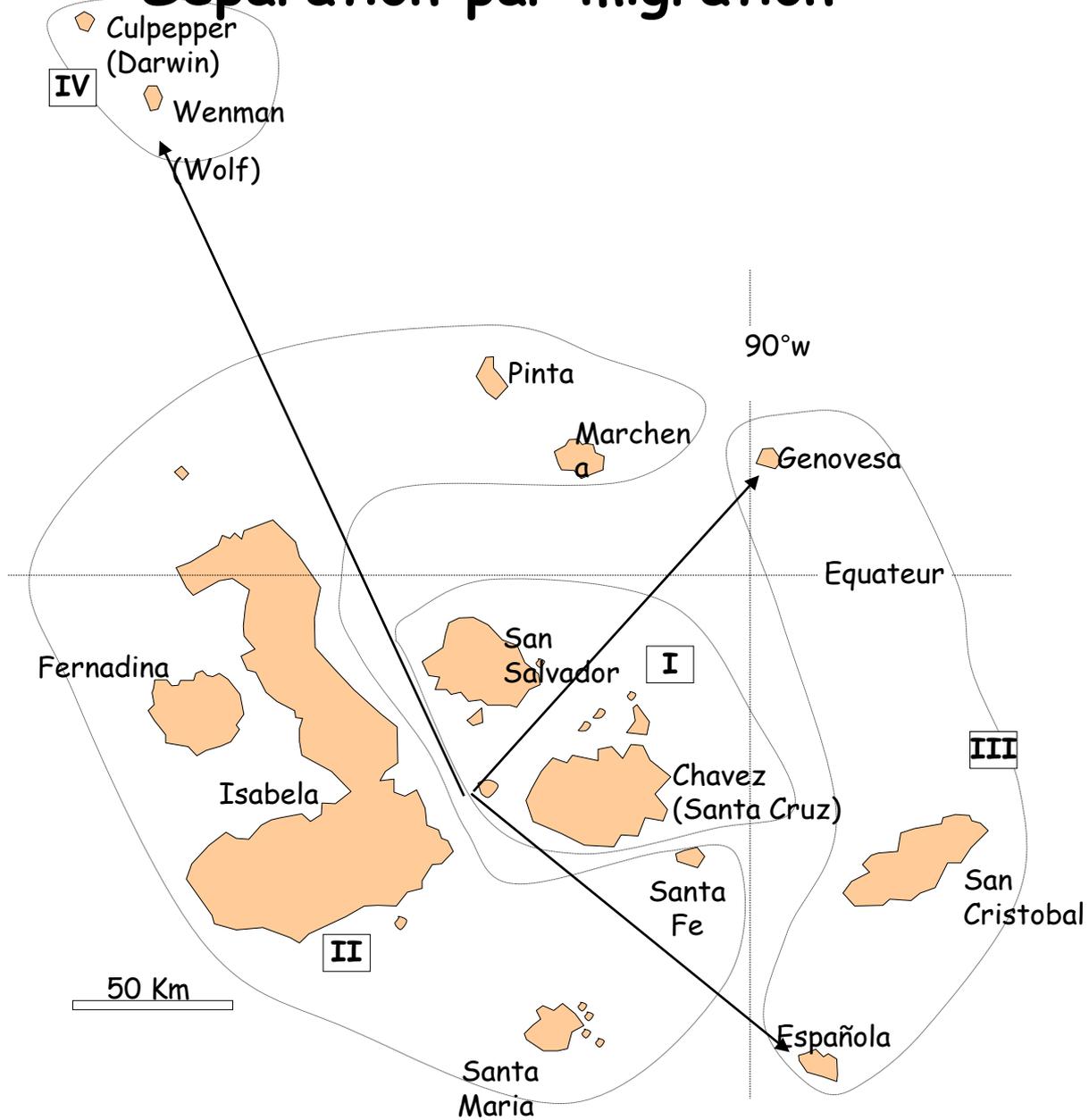
5. Les populations ne sont généralement pas isolées. Les migrations, en apportant de nouveaux allèles ou en favorisant les échanges d'allèles, contribuent à différencier génétiquement les populations ou au contraire à maintenir les flux génétiques entre populations.

Séparation par migration

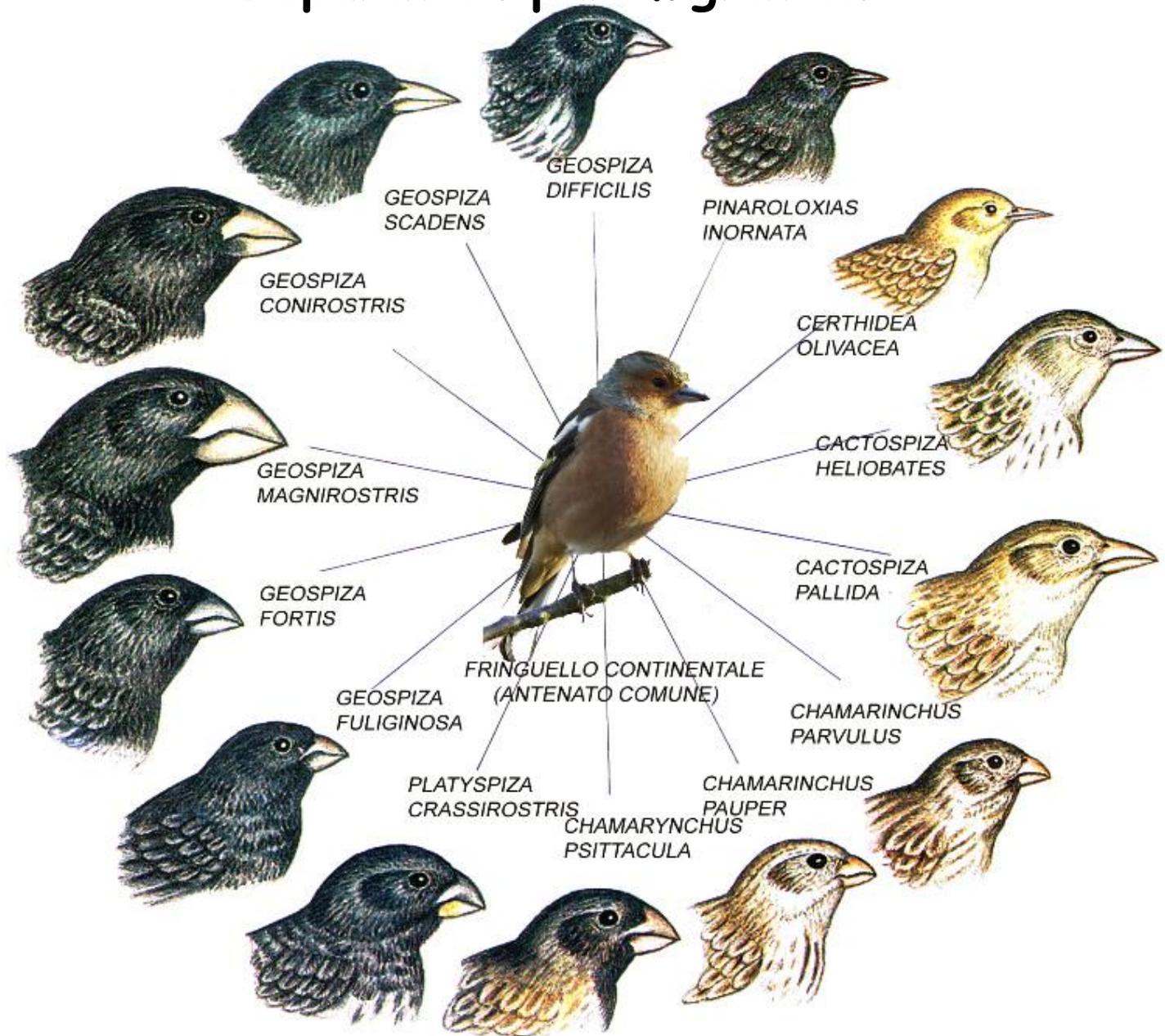
Les pinsons de Darwin (Galapagos)



Séparation par migration

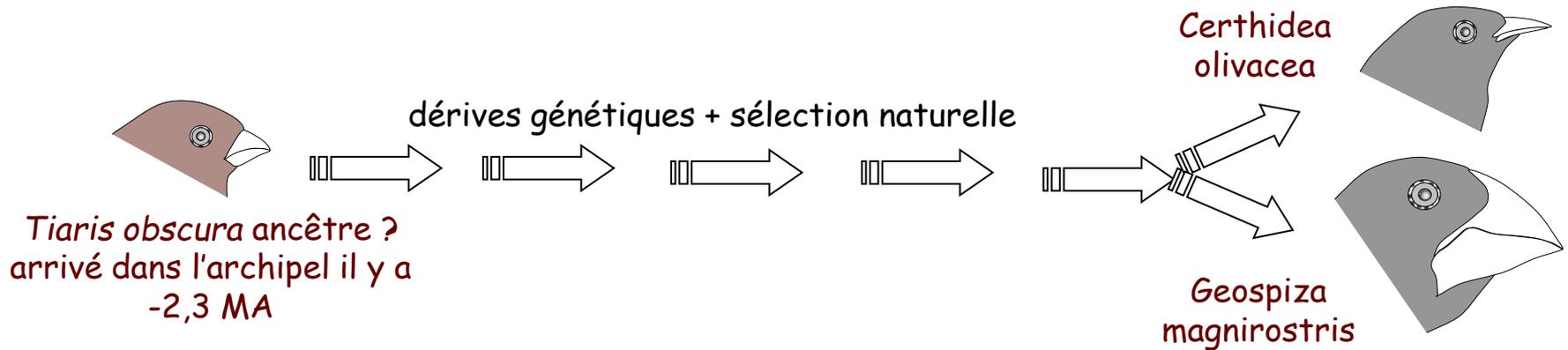


Séparation par migration

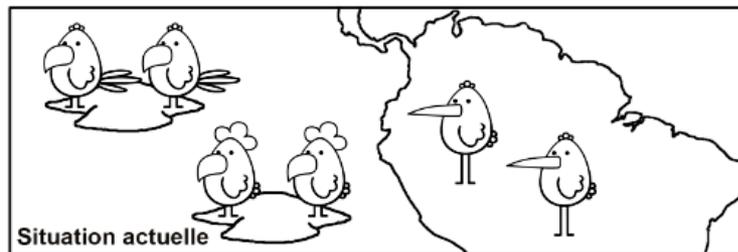
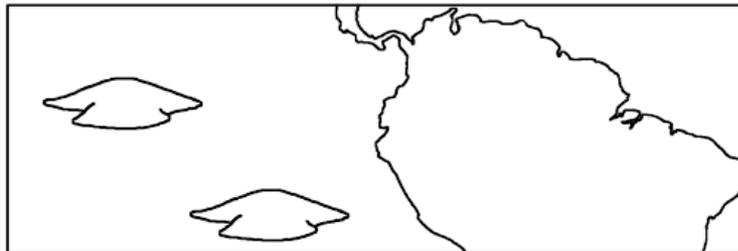
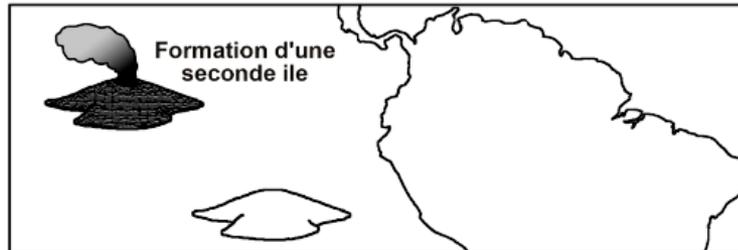
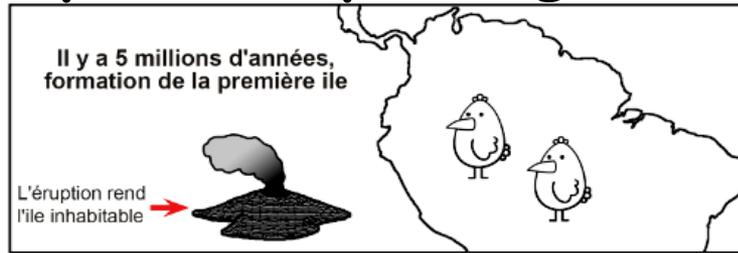


Séparation par migration

exemple de 2 espèces actuelles de pinsons des Galápagos		
espèces	pinson à gros bec	pinson fauvette
niche écologique	 <i>Geospiza magnirostris</i>	 <i>Certhidea olivacea</i>
habitat	terrestre, se nourrit au sol	feuillages des végétaux
alimentation principale	graines	insectes
mode d'alimentation	ouvre les graines en les cassant avec son gros bec	capture d'insectes et prélèvement de nectar de fleurs

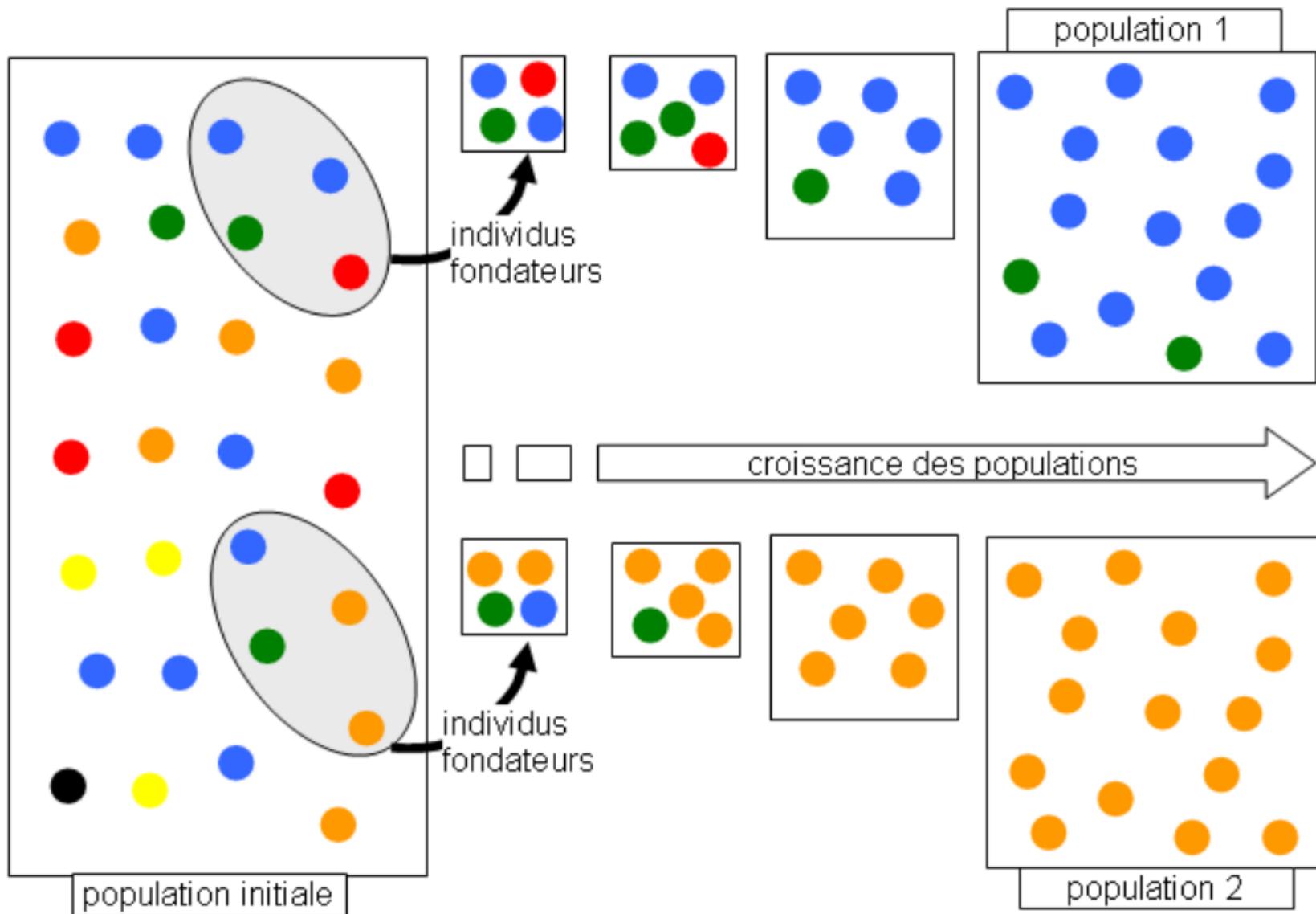


Séparation par migration



Séparation par migration

Effet fondateur



a. Si des individus migrent, l'éloignement géographique empêche leur reproduction avec les autres individus de la population d'origine, même s'ils sont toujours compatibles génétiquement.

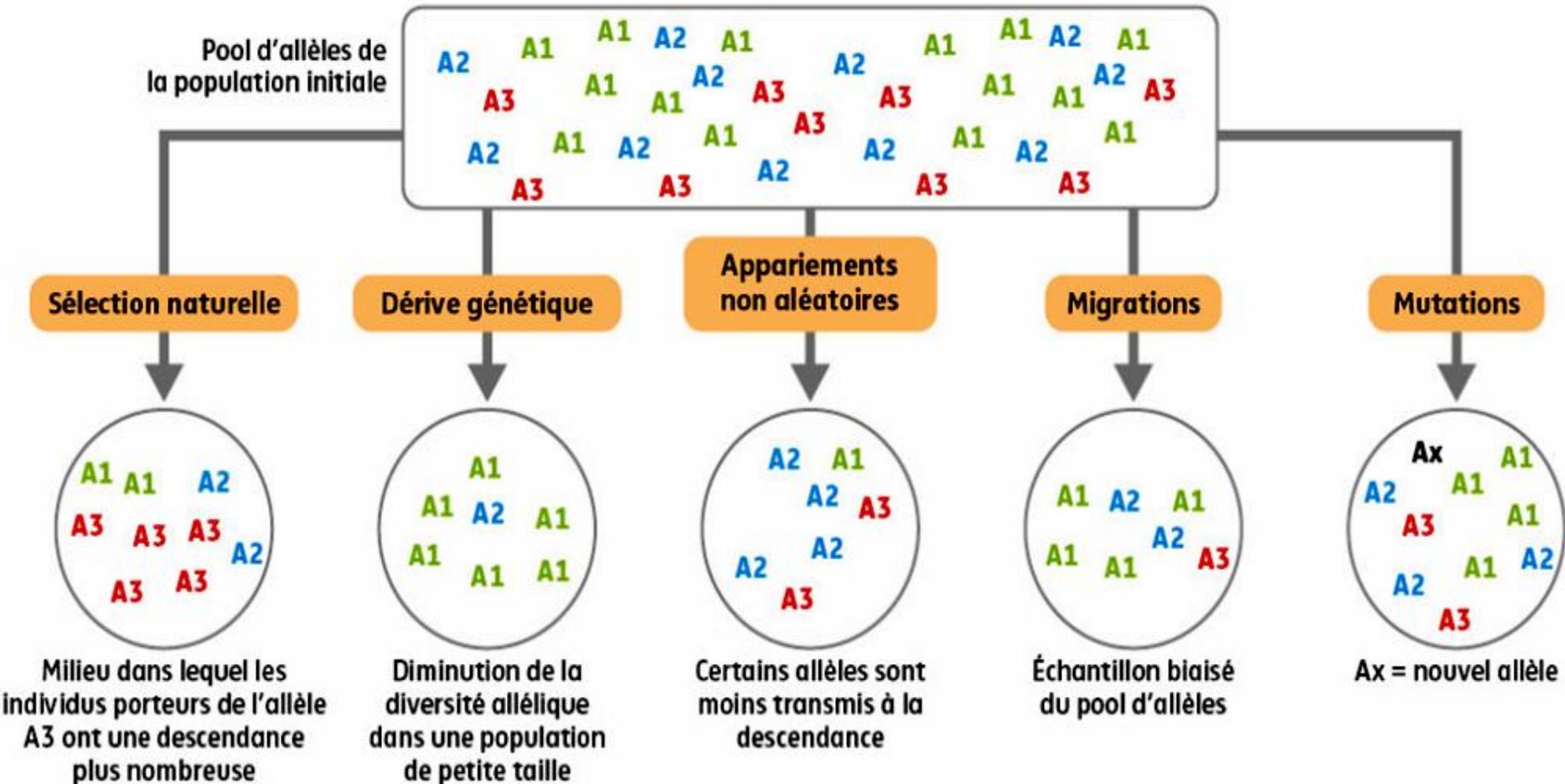
b. Lors d'une migration, le groupe d'individus qui s'isole n'emporte qu'un échantillon réduit des allèles de la population initiale : c'est l'effet fondateur.

c. Les individus qui migrent peuvent alors, selon les cas se reproduire :

- uniquement entre eux
- avec les individus d'autres populations de la même espèce, auxquelles ils seront susceptibles d'apporter de nouveaux allèles.

d. Ainsi, les migrations observées dans les populations réelles déterminent les possibilités de croisement entre certains individus, selon la distance ou l'existence de barrière naturelle (océan, montagne...). Les migrations influencent donc l'évolution de la diversité allélique dans les différentes populations d'une espèce.

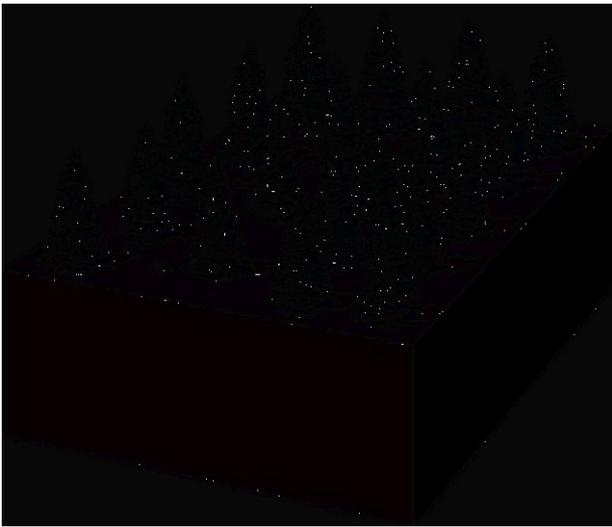
Schéma 3: Différents facteurs empêchant d'atteindre l'équilibre théorique d'H-W



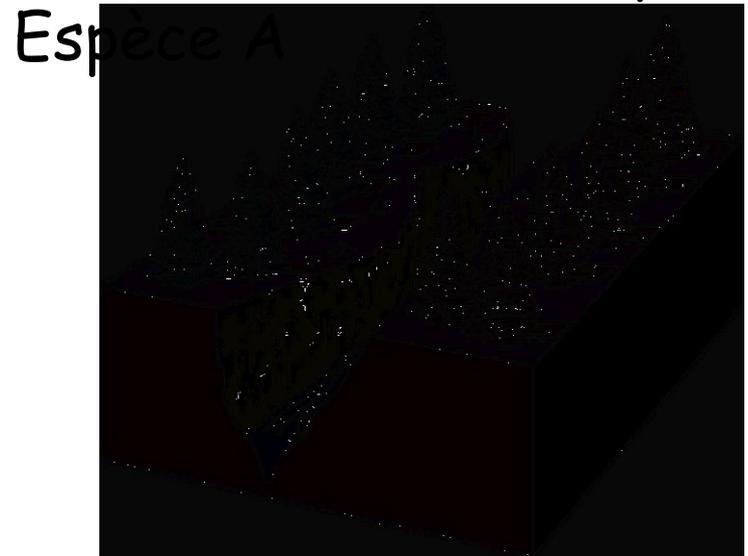
III. Soumises aux variations de l'environnement et aux forces évolutives inéluctables (sélection naturelle et dérive génétique), les populations font obligatoirement l'objet d'une différenciation pouvant conduire à limiter les échanges génétiques. Ainsi la définition de l'espèce s'appuie sur cet isolement reproducteur : deux populations constituent deux espèces distinctes lorsqu'elles n'échangent plus de gènes (spéciation)

Séparation par barrière géographique

Espèce A



Espèce B

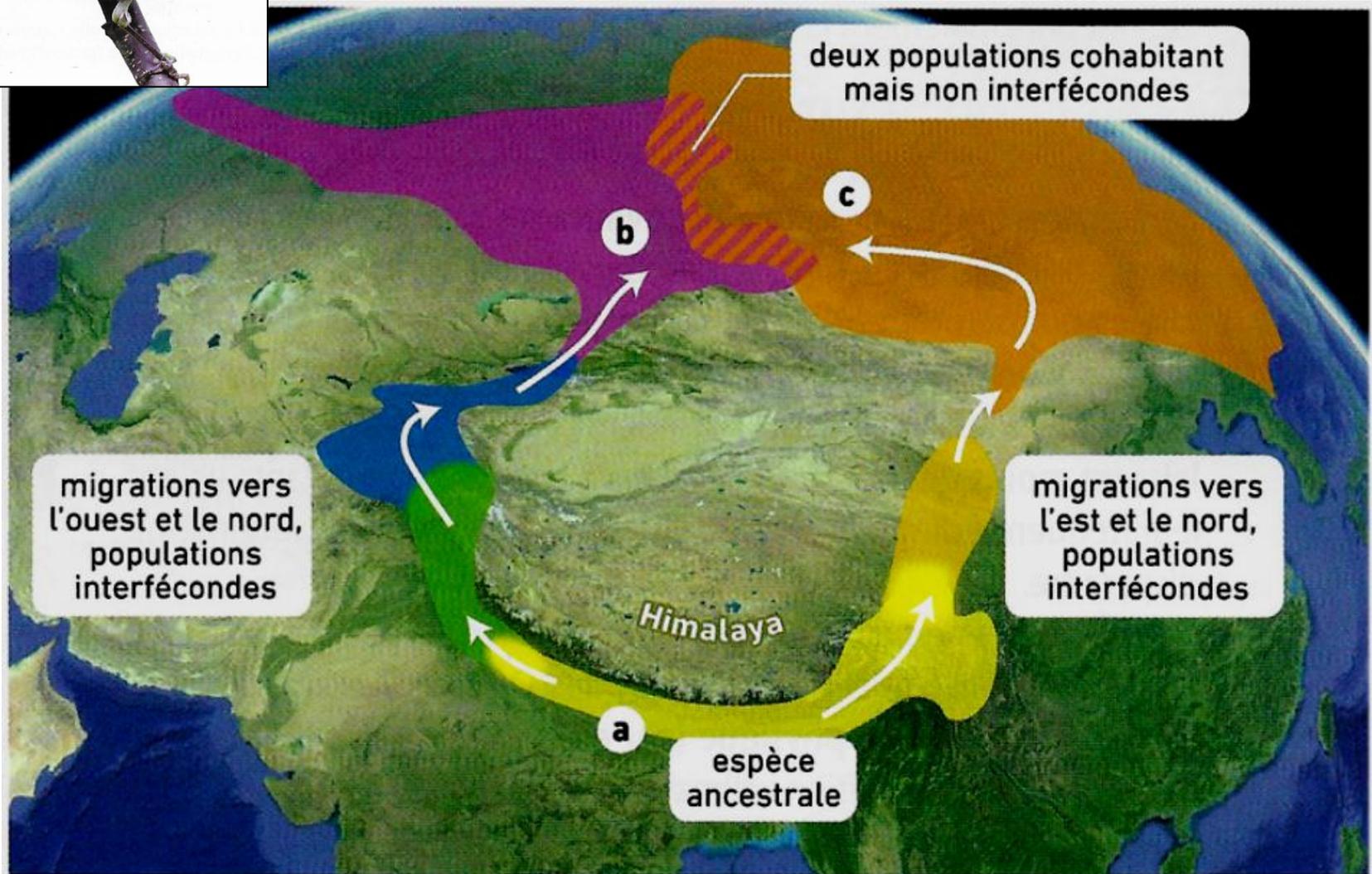


L'entrave au flux génique entre la population mère et la population scissionniste est une barrière géographique (isolement géographique)

Séparation par barrière géographique



Pouillot verdâtre



Séparation par barrière géographique

La spéciation de l'écureuil-antilope dans le Grand Canyon (au Colorado)

Ammospermophilus harrisi



A. leucurus

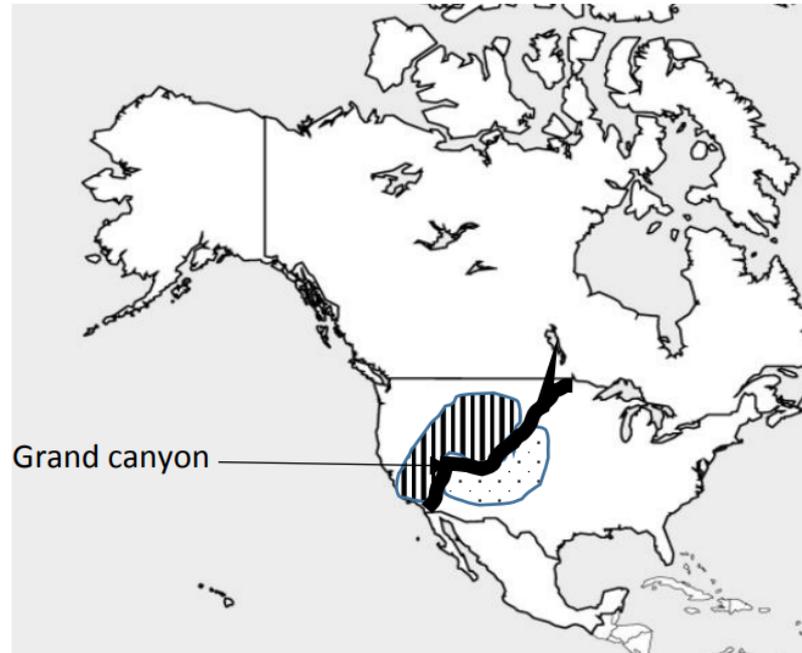


- Vivent toutes deux en Amérique du Nord
- ...mais ne sont pas interfécondes :
 - ✓ Les organes reproducteurs ont des formes incompatibles
 - ✓ Leurs parades nuptiales sont différentes
 - ✓ Leurs génomes ne permettent pas la reproduction.
- Cependant, des études moléculaires ont montré qu'une grande partie de leurs gènes présentent des homologies
→ origine ancestrale commune des deux espèces

Séparation par barrière géographique

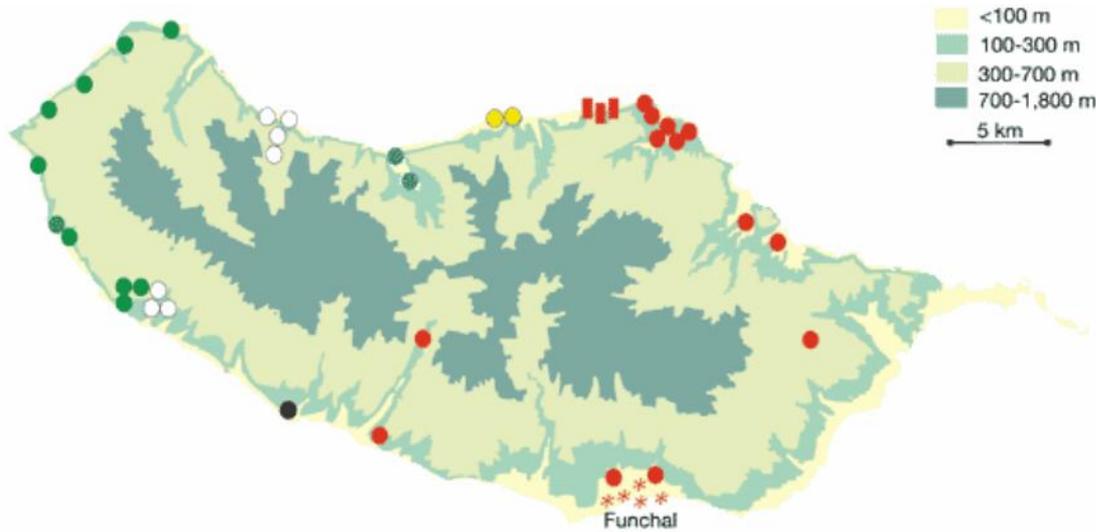
La spéciation de l'écureuil-antilope dans le Grand Canyon (au Colorado)

Aire de répartition actuelle des Ecureuil-Antilopes.



Séparation par barrière géographique

Souris de l'île de Madère



Séparation par barrière géographique

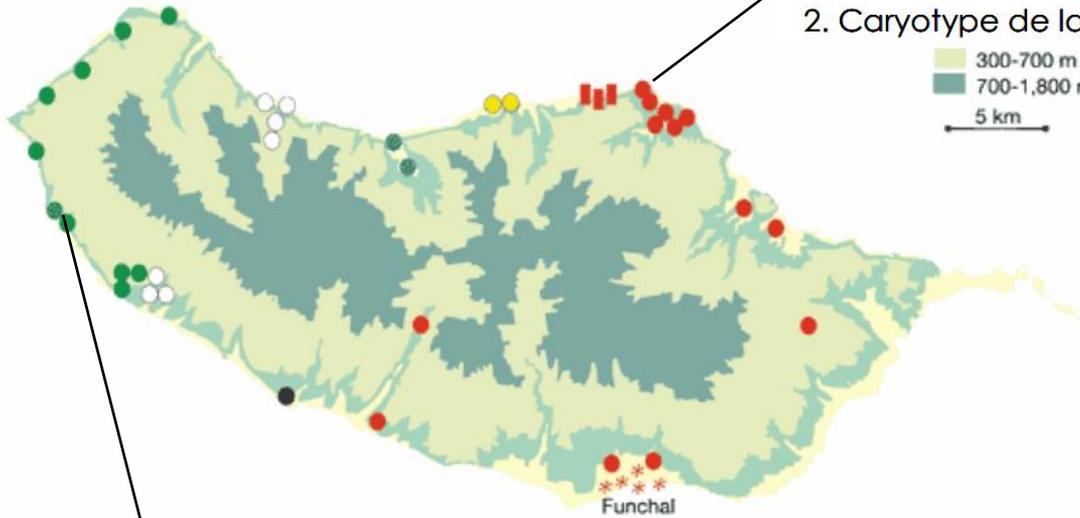
Souris de l'île de Madère



$2n = 22$



2. Caryotype de la population représentée par les points rouges



$2n = 24$



1. Caryotype de la population représentée par les points verts

Séparation par barrière géographique

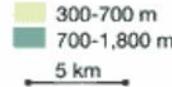
Souris de l'île de Madère



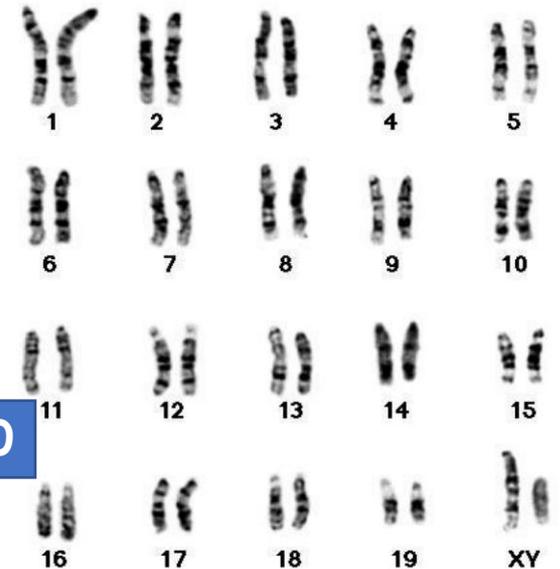
$2n = 22$



2. Caryotype de la population représentée par les points rouges



Caryotype de souris commune



$2n = 40$

$2n = 24$



1. Caryotype de la population représentée par les points verts

Séparation par barrière géographique

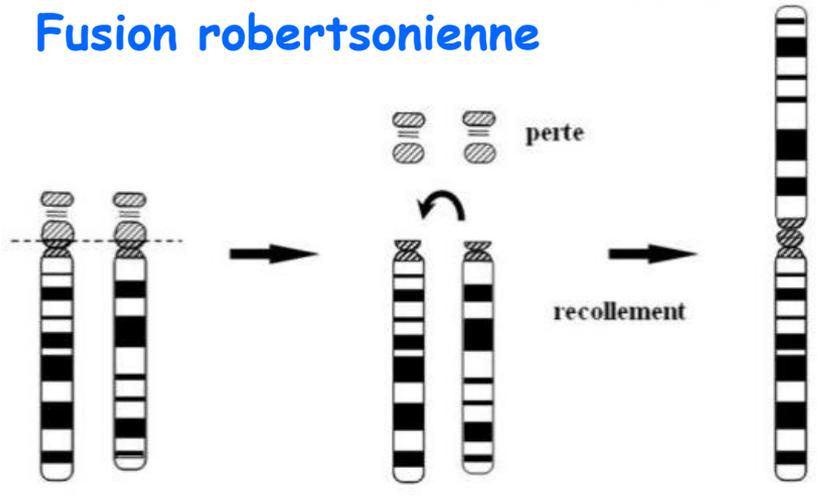
Souris de l'île de Madère



$2n = 22$



Fusion robertsonienne



2. Caryotype de la population représentée par les points rouges

Remaniements chromosomiques

Caryotype de souris commune

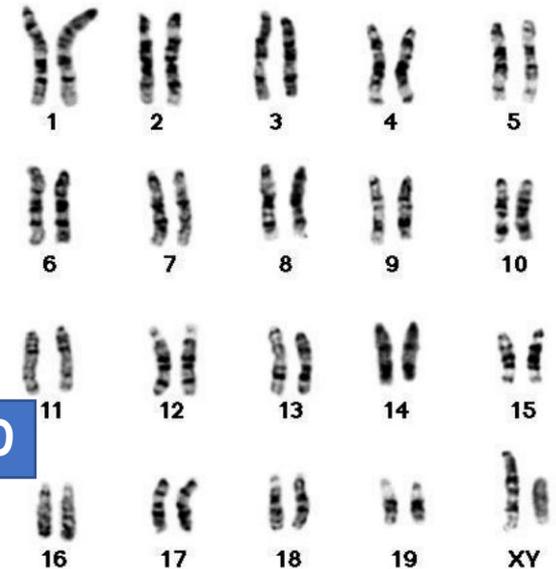
Remaniements chromosomiques

$2n = 24$



1. Caryotype de la population représentée par les points verts

$2n = 40$



Séparation par changement de comportement

Pinus radiata



Californie

Pinus muricata



Même habitat mais périodes de dispersion du pollen différentes

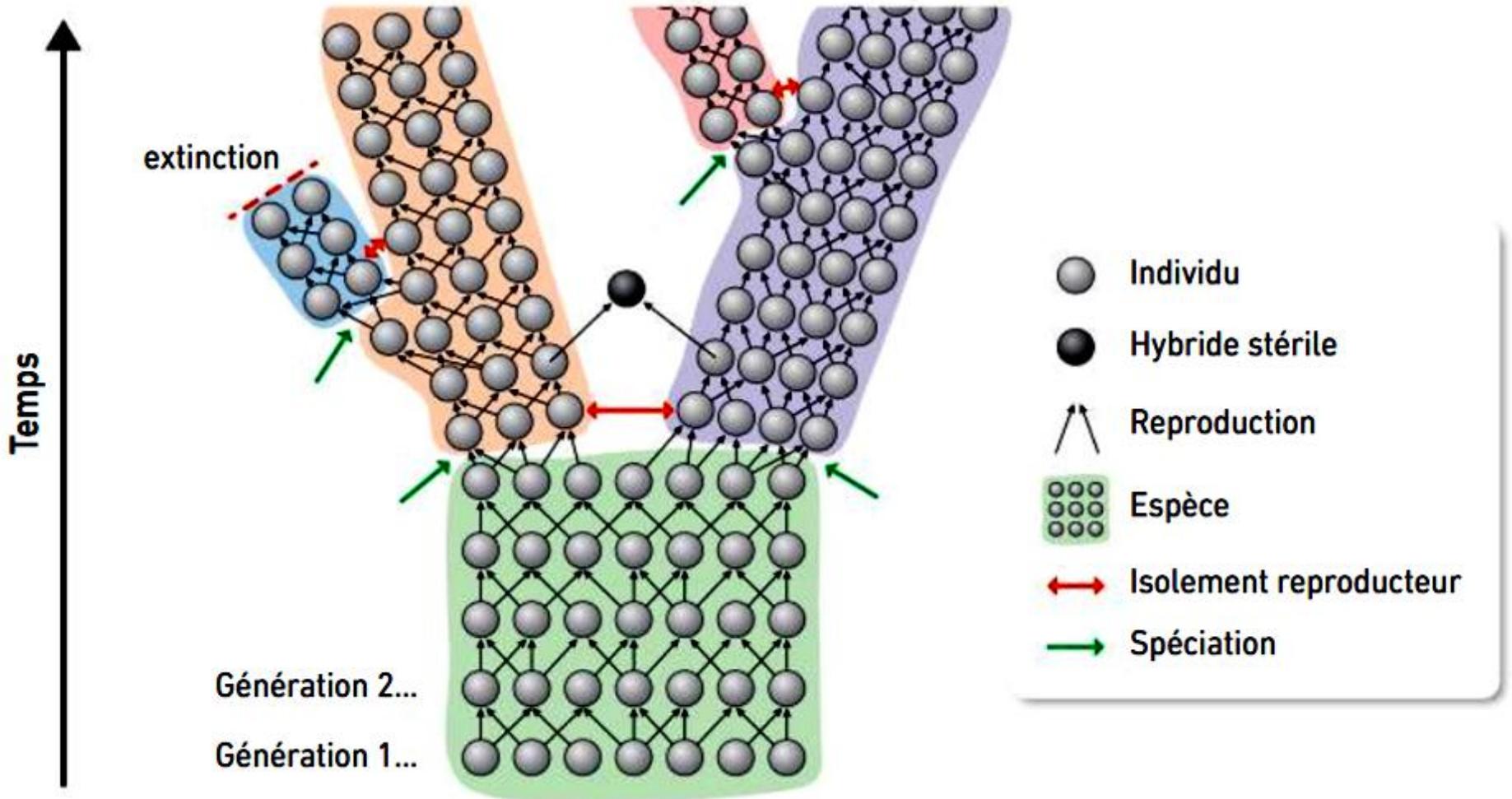
Pinus radiata

Pinus muricata

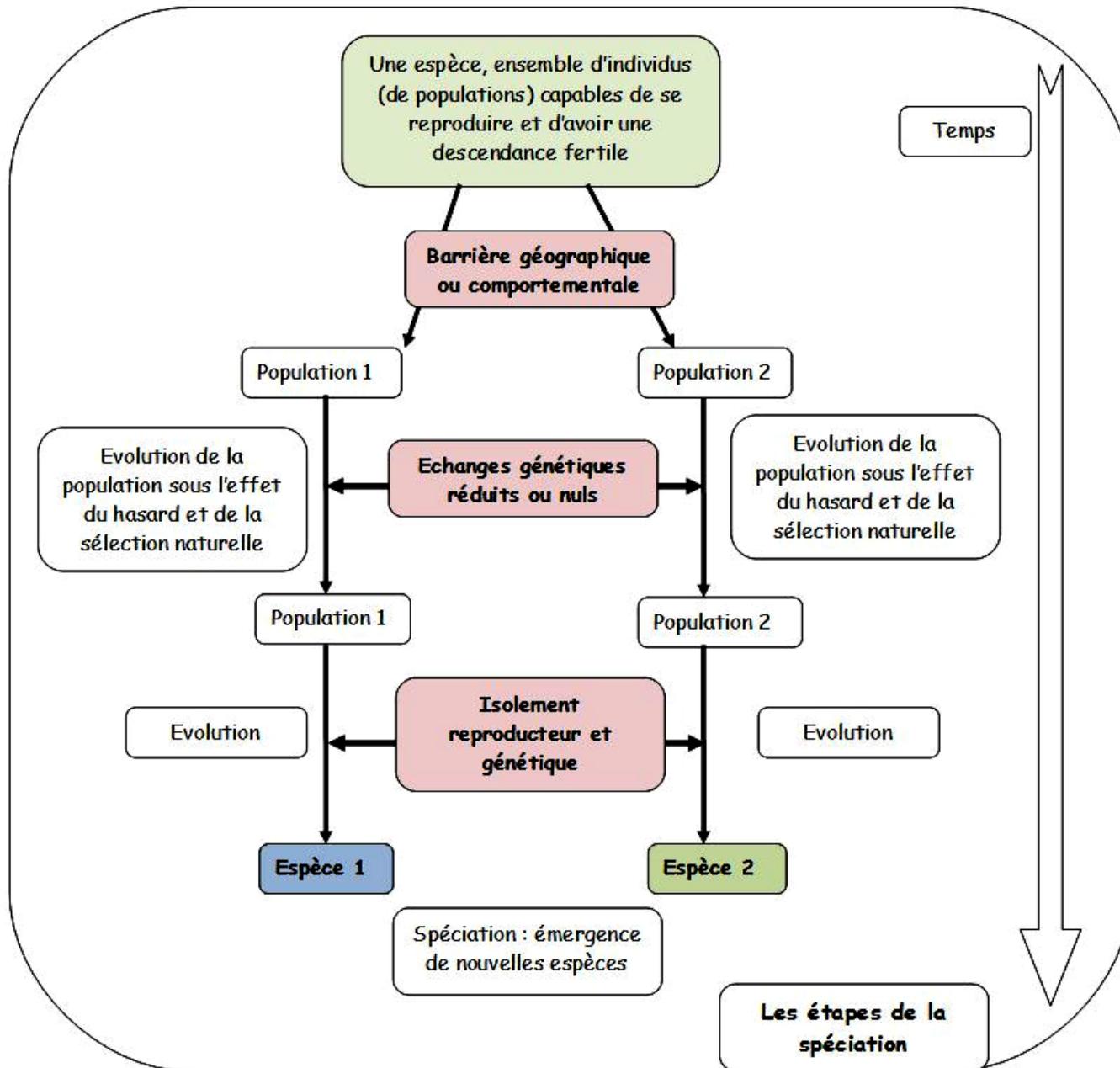


Janvier	Février	Mars	Avril	Mai	Juin	Juillet	Aout	Septembre	Octobre	Novembre	Décembre
---------	---------	------	-------	-----	------	---------	------	-----------	---------	----------	----------

Schéma 2 : Espèces = entités qui évoluent dans le temps



SCHEMA : Les étapes de la spéciation



1. A cause de l'instabilité de l'environnement, biotique (nature des espèces présentes) et abiotique (conditions physico-chimiques), une différenciation génétique entre les différentes populations d'une espèce, soumises à la sélection naturelle et à la dérive génétique, se produit obligatoirement au cours du temps.

a. Les différentes populations d'une même espèce peuvent présenter des allèles différents pour les gènes de l'espèce. Les allèles partagés par les individus au sein de chaque population correspondent à son patrimoine génétique.

b. Une modification du milieu (barrière géographique, changement climatique : glaciation..), une migration, un changement de comportement (absence de reconnaissance des chants nuptiaux, décalage des périodes de reproduction...) peuvent séparer les populations d'une même espèce qui vont accumuler des différences génétiques en absence d'échange d'allèles (isolement reproducteur).

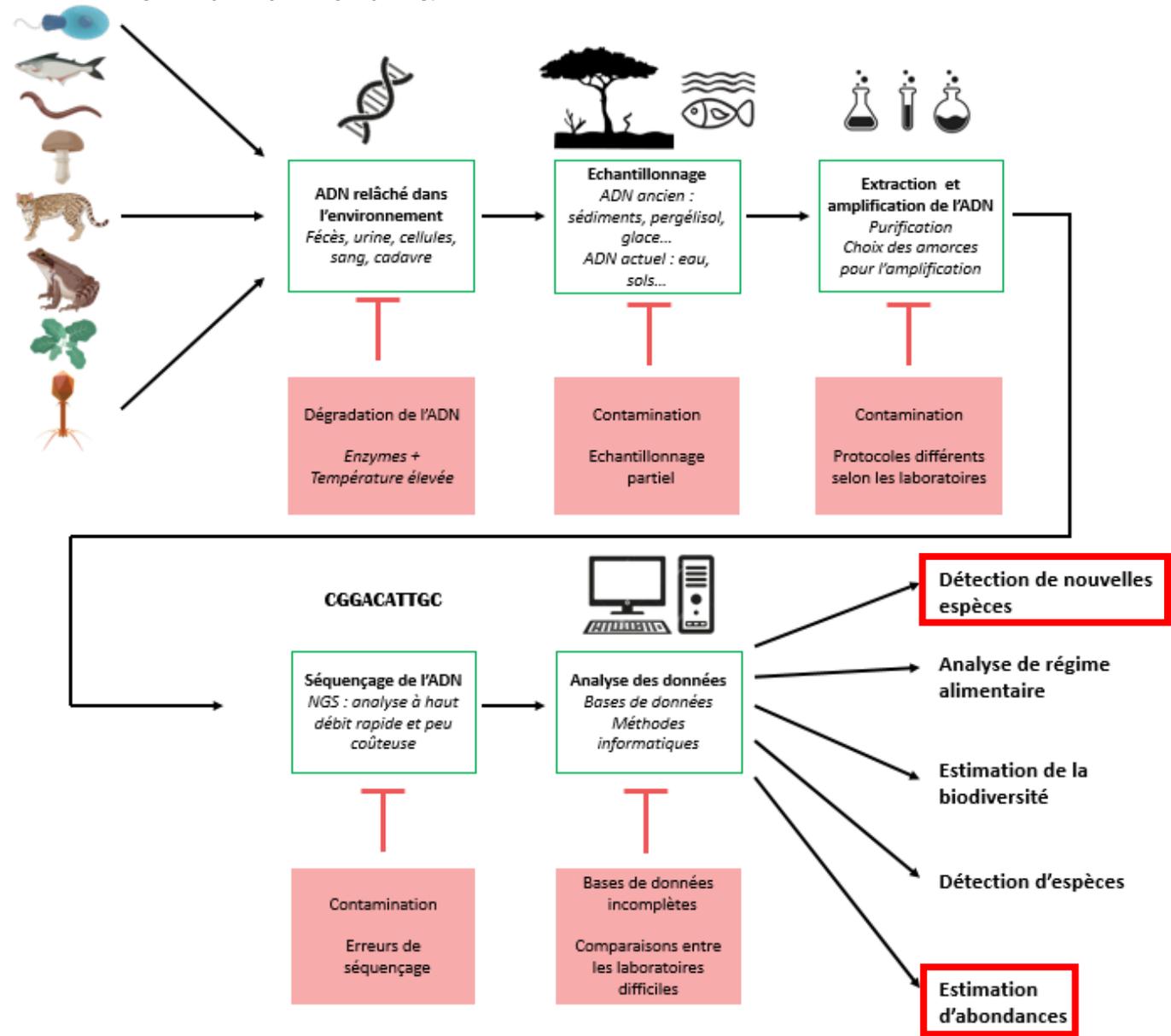
2. Lorsque la différenciation génétique entre deux populations est telle que ces dernières deviennent incapables de se reproduire entre elles, cela conduit mener à une spéciation, c'est à dire la formation de nouvelles espèces distinctes.

3. Ainsi les espèces apparaissent comme des ensembles hétérogènes de populations qui évoluent continuellement dans le temps et où chaque population est génétiquement isolée des autres. Une espèce ne peut donc être définie que durant un laps de temps fini.

4. Les analyses génétiques représentent une avancée majeure pour mieux comprendre l'histoire des populations et leur évolution.

ADN environnemental (ADNe)

Technique qui consiste en l'identification d'espèces à partir de l'ADN qu'elles laissent dans leur environnement (sécrétions, urine, tissus, cadavres...). Cette méthode s'appuie sur des techniques classiques de biologie moléculaire (PCR, séquençage...).



ADN environnemental (ADNe)

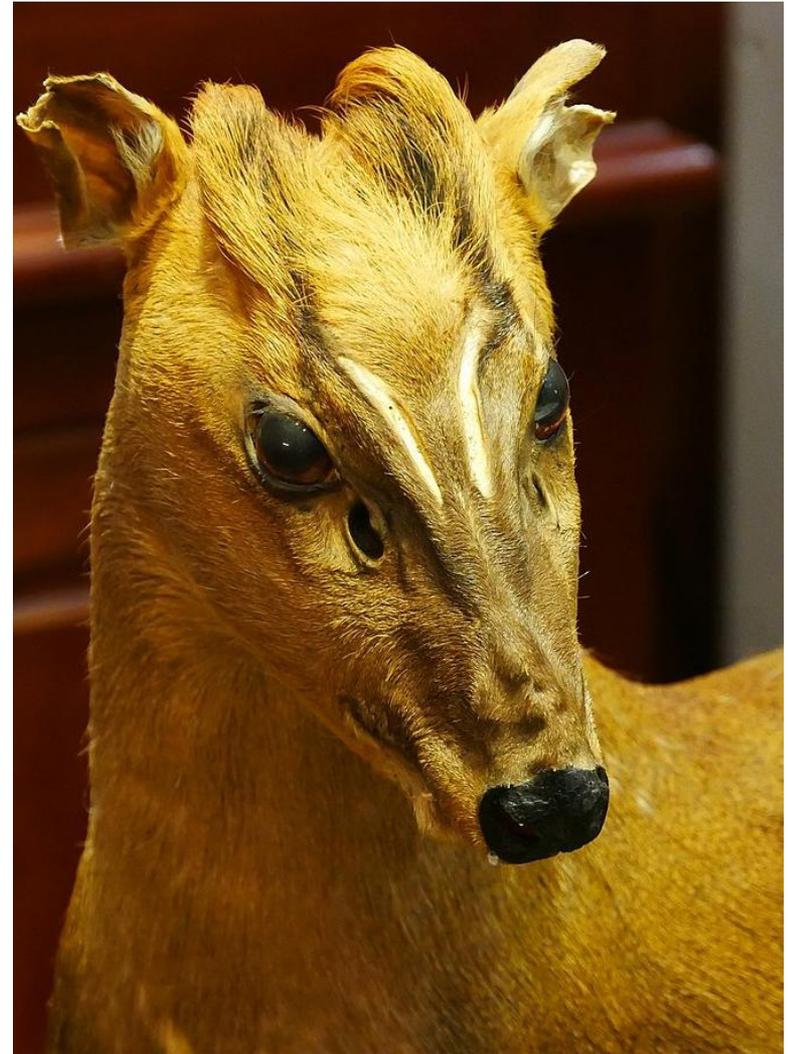
Muntjac du Truong Son

Espèce de cervidé du Vietnam

Découvert en 1997 dans région montagneuse (restes osseux, crâne)

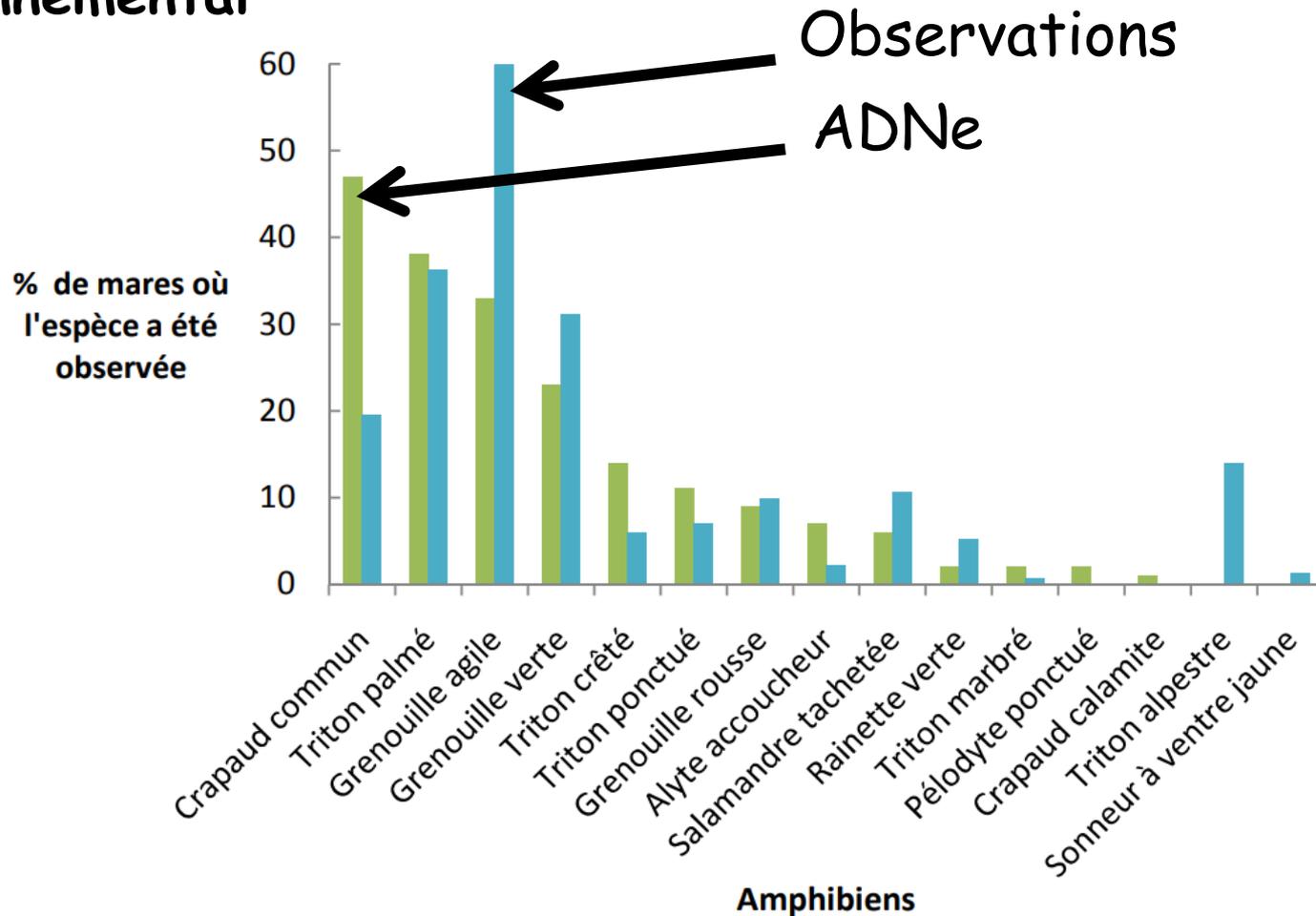
Jamais observé par les biologistes

Identifié depuis dans les forêts vietnamiennes, via l'analyse ADN de grandes quantités de sangsues



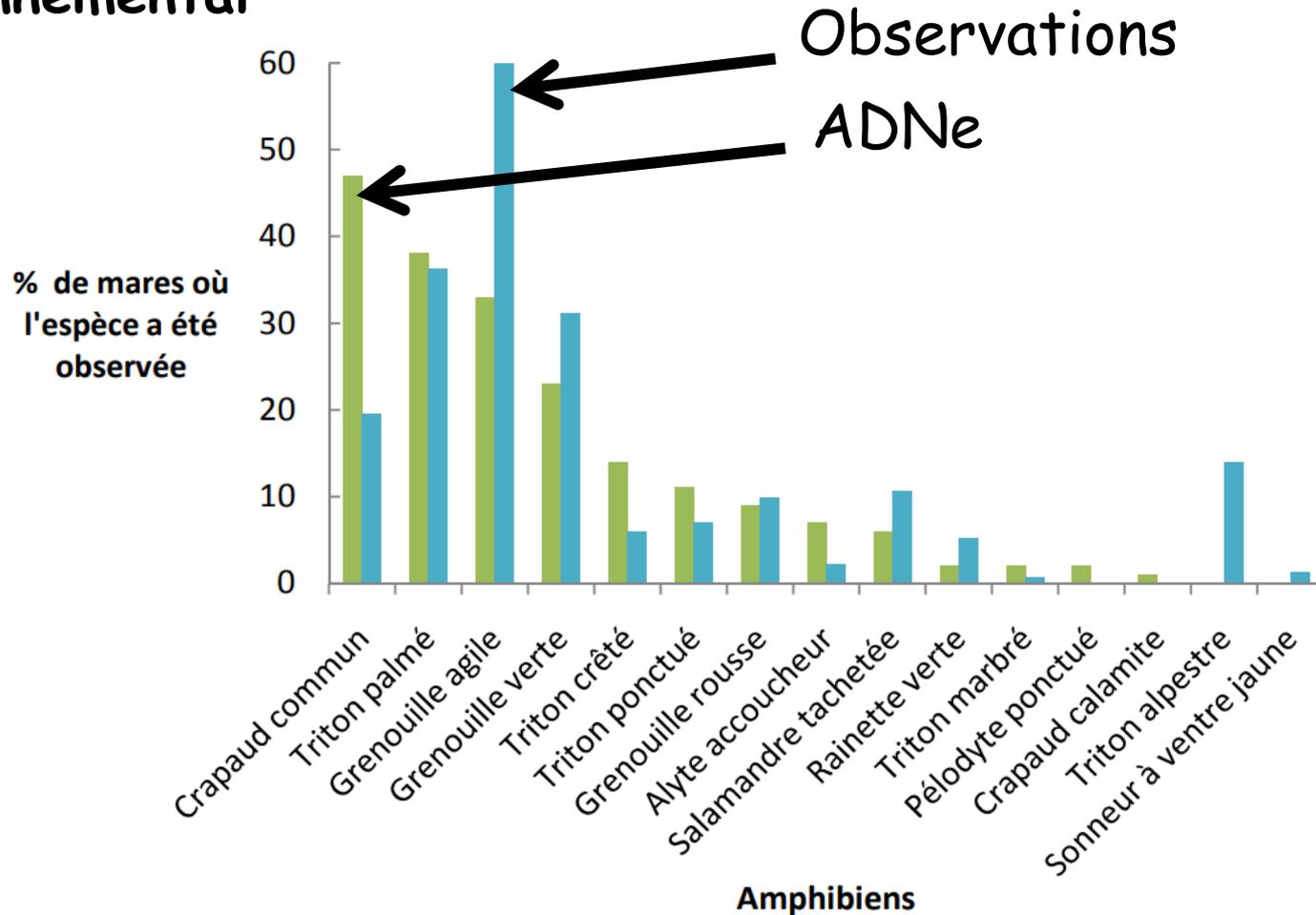
ADN environnemental (ADNe)

Etude française conduite par NATUREPARIF: Agence régionale pour la nature et la biodiversité en Île-de-France - 5 départements - Avril à Mai 2013 - 100 mares échantillonnées
→ comparaison entre inventaires classiques et relevés d'ADN environnemental



ADN environnemental (ADNe)

Etude française conduite par NATUREPARIF: Agence régionale pour la nature et la biodiversité en Île-de-France - 5 départements - Avril à Mai 2013 - 100 mares échantillonnées
→ comparaison entre inventaires classiques et relevés d'ADN environnemental



Des études génétiques pour comprendre l'histoire de l'humanité

Les dossiers Paléanthropologie



HOMO ERGASTER



HOMO NALEDI



HOMO RUDOLFENSIS



HOMME DE JEBEL IRHOUD



HOMME DE KABWÉ



HOMO FLORENSIENSIS



HOMO RHODESIENSIS



HOMO ERECTUS GEORGICUS



HOMO SAPIENS

Homo
Une famille
de plus en plus
compliquée

Tous les mois, fouilles et ADN révèlent de nouveaux *Homo* : des oncles et des cousins qui bouleversent le vieux scénario linéaire et redessinent l'arbre buissonnant de notre histoire. Entre mélanges complexes et lignées fantômes, **Émilie Rauscher** tente d'y voir clair.



HOMO ERECTUS



HOMO HABILIS



HOMO HEIDELBERGENSIS



HOMO IDALTU

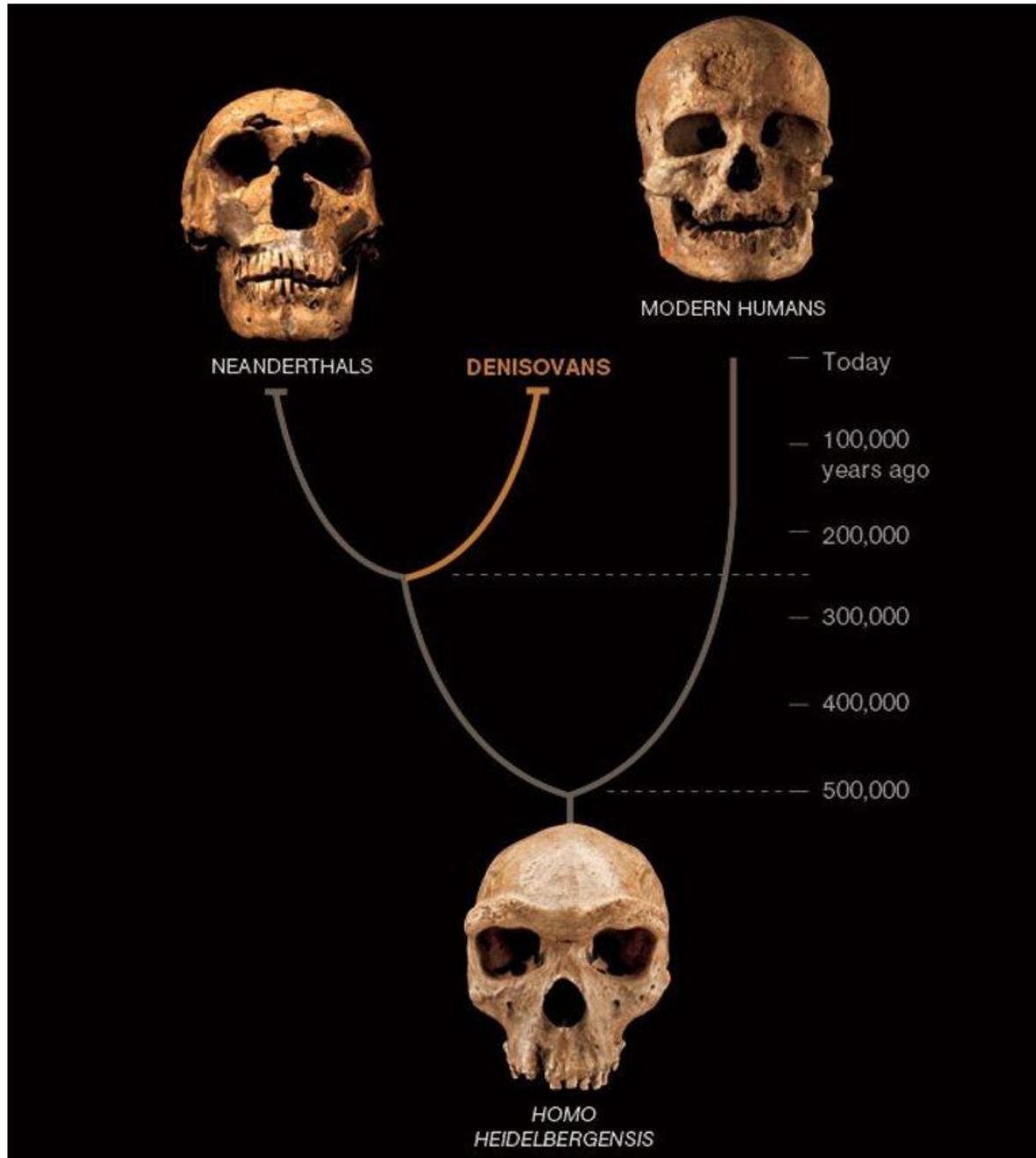


HOMME DE NEANDERTAL



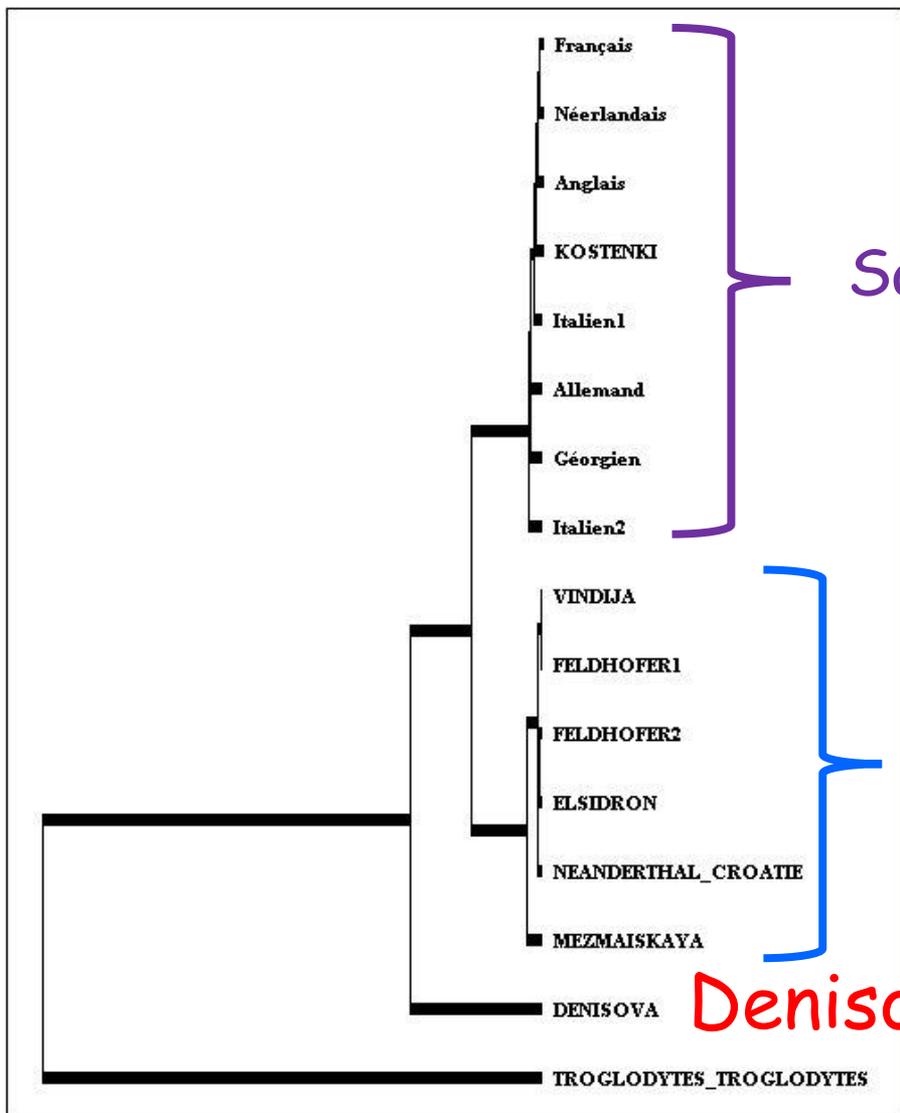
HOMME DE SACCOPASTORE

Des études génétiques pour comprendre l'histoire de l'humanité



Des études génétiques pour comprendre l'histoire de l'humanité

Le matériel génétique d'*Homo neanderthalensis* est similaire à 99,7 % à celui d'*Homo sapiens*



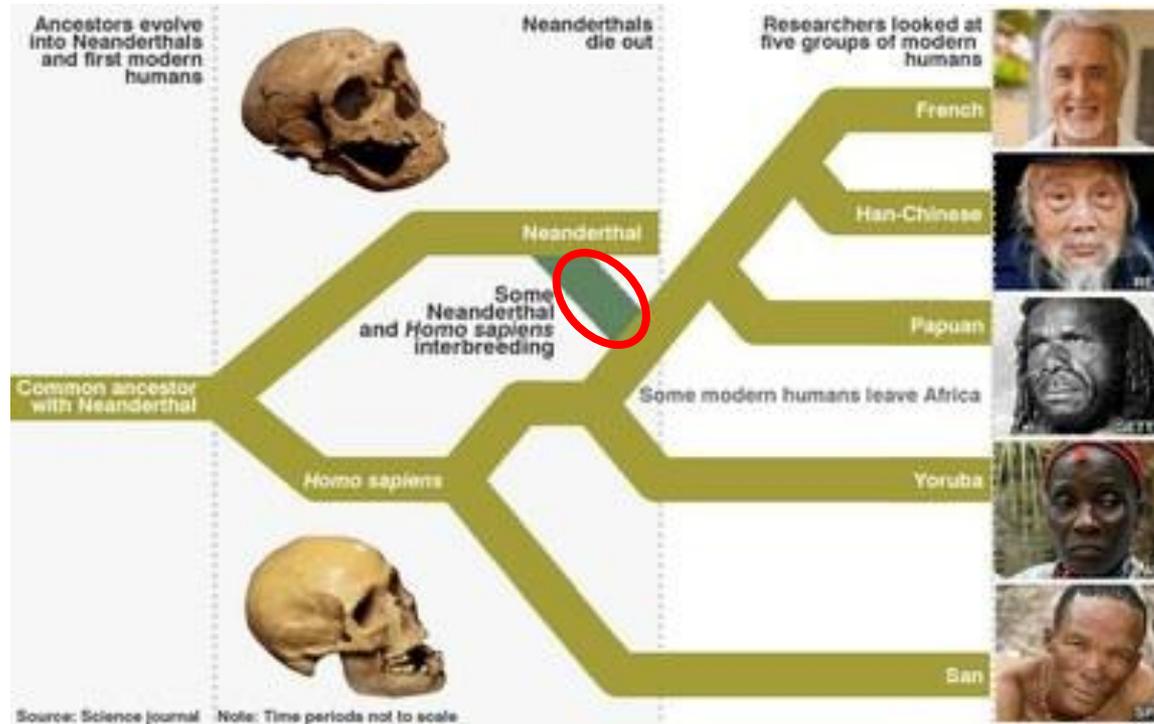
Sapiens

2008: Arbre déduit de la comparaison de séquences d'ADN mitochondrial

Neanderthaliens
(ADN fossile)

Denisoviens

Des études génétiques pour comprendre l'histoire de l'humanité



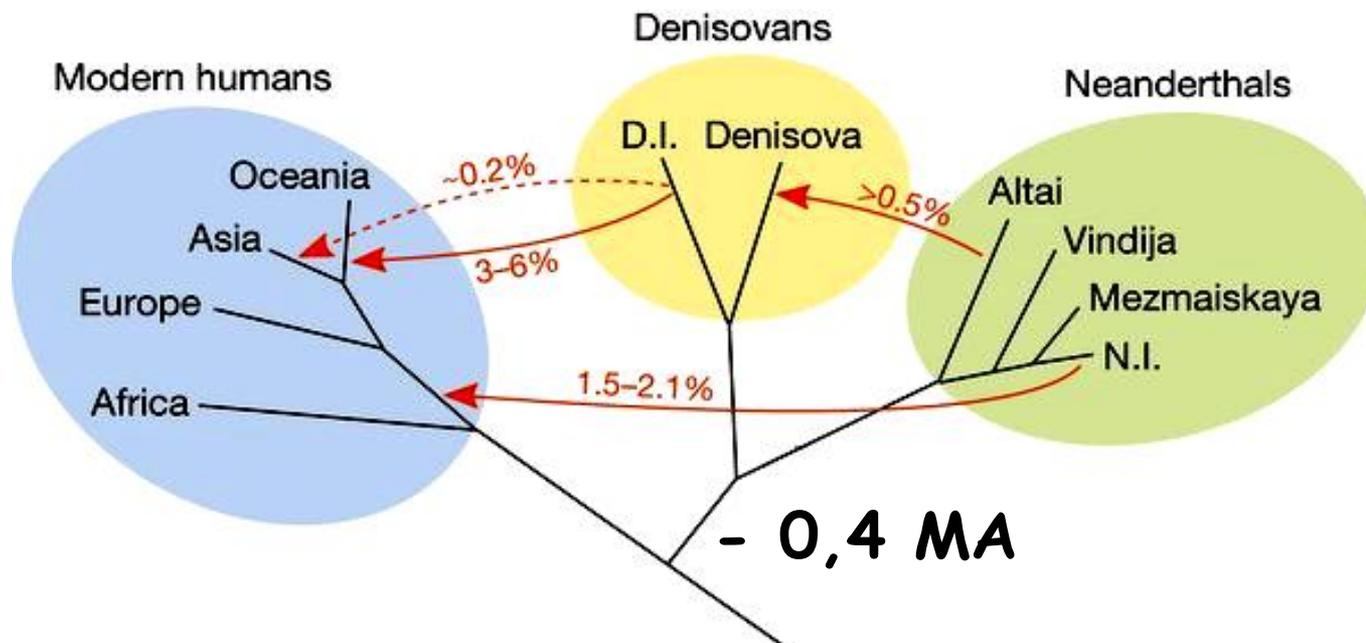
2014: 2 % environ de l'ADN total des génomes des sapiens non africains seraient d'origine néandertalienne

→ Les populations sorties d'Afrique ont incorporé dans leur génome des éléments du génome néandertalien

→ il y a eu un **métissage** entre des Homo sapiens et des néandertaliens

Des études génétiques pour comprendre l'histoire de l'humanité

Modèle actuel de la contribution des néandertaliens et des denisoviens au génome des sapiens.



Les flèches en rouge indiquent les pourcentages d'ADN néandertalien (N.I) ou denisovien (D.I) se trouvant dans le génome d'un sapiens actuel. Une des flèches rouges évoque la contribution d'un néandertalien au génome d'un denisovien ce qui suggère un métissage entre ces deux types d'Homo

→ **Plusieurs sortes (espèces ?) d'Homo ont vécu en même temps qu'Homo sapiens au moins jusqu'à -40.000 ans.**

→ **Entre ces Homo "archaïques" et les sapiens il y a eu dans certains cas des métissages.**

→ **Le génome de tous les sapiens actuels est à plus de 90% issu des ancêtres sapiens africains et constitué pour le reste d'ADN provenant d'autres Homo**

a. Les méthodes modernes de **séquençage** de l'ADN permettent de regrouper les individus qui possèdent des patrimoines génétiques proches. On peut ainsi découvrir des groupes d'individus génétiquement isolés les uns des autres, qui n'échangent plus de matériel génétique et donc potentiellement de nouvelles espèces.

b. Il faut cependant que les individus ne puissent pas se reproduire entre eux et engendrer de descendance fertile pour que l'on puisse évoquer une spéciation.

c. Inversement, des analyses génétiques révèlent parfois des hybridations fréquentes entre individus appartenant à des groupes considérés comme des espèces différentes

[Exemples : flux de gènes entre Néandertaliens et H. Sapiens qui montrent que les limites entre deux espèces sont difficiles à établir et finalement assez arbitraires