

## Prévoir la transmission des gènes entre générations – Le modèle de Hardy-Weinberg

A partir des documents proposés et par groupe de 4, construire le cours sur l'étude statistique de la transmission des gènes de génération en génération.

Votre cours devra comporter une explication « mathématiques » de la méthode de Hardy-Weinberg, une définition de cette dernière, un exemple d'application et un contre-exemple.

A l'issue de cette préparation, un groupe sera tiré au sort pour présenter le cours à la classe.

Note : la présentation pourra prendre la forme de votre choix. Une fois achevée, le public pourra préciser, commenter, critiquer...

Conseil : espionnage autorisé !

### Corpus documentaire :



**Interview de Christine Vassiliadis,  
Maître de conférences à l'Université  
Paris-Saclay, Orsay**

Une population se définit comme l'ensemble des individus d'une même espèce vivant dans un même endroit; ces individus se reproduisent entre eux, ils partagent des gènes. La génétique des populations est l'étude

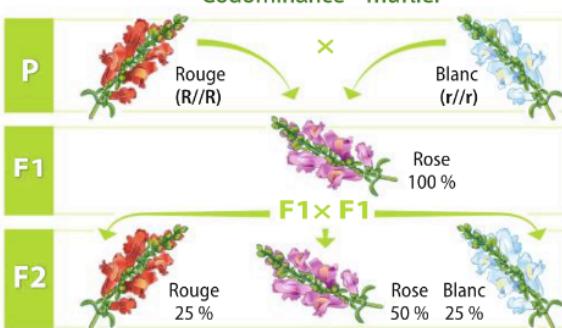
de la distribution et des changements de la fréquence des allèles (c'est-à-dire les versions d'un gène) dans les populations, sous l'influence des pressions évolutives (sélection naturelle, dérive génétique, mutations, et migration) et du régime de reproduction (accouplements aléatoires ou non). Les généticiens des populations étudient donc les fréquences alléliques et les fréquences génotypiques, deux notions à ne pas confondre.

### Document a : qu'est-ce que la génétique des populations ? (Belin spé SVT tale)

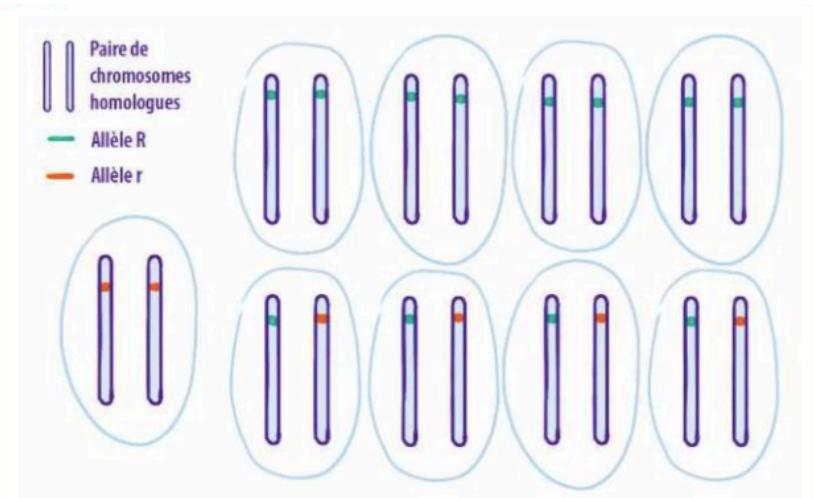
60 plantes à fleurs, des Mufliers, sont plantées dans une parcelle. 40 de ces plantes ont le génotype ( $R/R$ ) et ont des fleurs rouges. 20 de ces plantes ont le génotype ( $r/r$ ) et ont des fleurs blanches. Les plantes se pollinisent entre elles

et se ressèment pendant plusieurs années. Quatre ans plus tard, 178 plantes à fleurs rouges, 190 plantes à fleurs roses et 52 plantes à fleurs blanches se trouvent dans la parcelle.

#### Codominance - muflier



### Document b : Reproduction d'une plante à fleurs : le muflier (Hachette, spé SVT Tale)



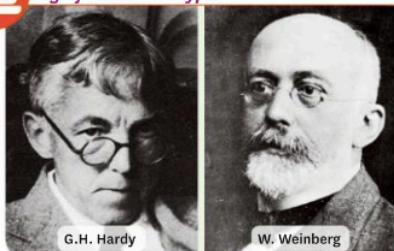
Représentation schématique d'une paire de chromosomes homologues portant le gène « couleur des pétales » au sein de cellules de 9 plants de Muflier

Ce schéma ne représente qu'une paire de chromosomes homologues parmi les 8 paires présentes dans cette espèce et uniquement les allèles correspondants au gène codant pour le caractère étudié.

#### Document c : Gène impliqué dans la couleur des pétales du Muflier (Hachette, spé SVT Tale)



##### Signification des hypothèses de la loi de Hardy-Weinberg



On se place dans le cas d'une population isolée d'effectif illimité, non soumise à la sélection, dans laquelle il n'y a pas de mutation et dans laquelle les accouplements sont aléatoires.

Si ces conditions sont respectées pour un gène donné, les fréquences génotypiques de la deuxième génération se déduisent directement des fréquences alléliques de la première génération, c'est-à-dire la génération des parents (doc. 4).

La loi de Hardy-Weinberg stipule alors que les fréquences alléliques et génotypiques pour le gène considéré restent constantes après une génération. On dit que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg pour ce gène.

#### Document d : Enoncé de la loi de Hardy-Weinberg (Belin spé SVT tale)

Dans une grande population, soient  $A$  et  $a$ , deux allèles de fréquences respectives  $p$  et  $q$ , avec  $p + q = 1$ . Les différents génotypes sont ( $AA/A$ ), ( $A//a$ ) et ( $a//a$ ).

- Sous les conditions 1 et 2 du modèle de Hardy-Weinberg, la fréquence des génotypes issus d'une reproduction est obtenue par le tableau de croisement des gamètes, qui ne possèdent qu'un seul chromosome de chaque paire, donc un seul allèle.

La seconde génération possède donc la structure suivante :

- Fréquence du génotype  $AA : p^2$ ;
- Fréquence du génotype  $aa : q^2$ ;
- Fréquence du génotype  $Aa : 2pq$ .

Tableau de croisement des gamètes

Gamète femelle \ Gamète mâle	Gamète ayant l'allèle $A$ de probabilité $p$	Gamète ayant l'allèle $a$ de probabilité $q$
Gamète femelle		
Gamète ayant l'allèle $A$ de probabilité $p$	Individu $AA$ de fréquence $p^2$	Individu $Aa$ de fréquence $p \times q$
Gamète ayant l'allèle $a$ de probabilité $q$	Individu $Aa$ de fréquence $p \times q$	Individu $aa$ de fréquence $q^2$

- Sous la condition 3, les gamètes qui produisent à leur tour les individus de cette génération contiendront :
  - l'allèle  $A$  avec une fréquence  $f(A)$  identique à celle de la génération parentale ;
  - l'allèle  $a$  avec une fréquence  $f(a)$  identique à celle de la génération parentale ;

Cette population est dite à l'« équilibre de Hardy-Weinberg » pour le gène considéré.

#### Document e : Le modèle de Hardy-Weinberg (Hachette, spé SVT Tale)

On considère que les conditions de la loi de Hardy-Weinberg sont respectées pour le gène responsable de la couleur des pétales des pétunias. La probabilité, à l'échelle de la population, qu'un individu reçoive de ses parents un allèle R ou B dépend de la fréquence de ces allèles dans la population parentale. Un tableau de croisement permet ainsi de prédire la fréquence de chaque génotype de la génération 2 à partir des fréquences alléliques de la génération 1. La somme de toutes les fréquences génotypiques de la génération 2 est nécessairement égale à 1.

		<i>p</i>	<i>q</i>	
		Allèle R	Allèle B	Fréquence allélique de la génération 1 (parents)
Allèle R	<i>p</i>	$p^2$  R//R	$pq$  R//B	$p$ : fréquence de l'allèle R dans la population $q$ : fréquence de l'allèle B dans la population
	<i>q</i>	$pq$  R//B	$q^2$  B//B	$p^2 + 2pq + q^2 = 1$
		Fréquence génotypique de la génération 2 (enfants)		
		$p^2$ : fréquence du génotype R//R dans la descendance $2pq$ : fréquence du génotype R//B dans la descendance $q^2$ : fréquence du génotype B//B dans la descendance		

### Document f : Prédiction des fréquences génotypiques de la génération suivante dans une population à l'équilibre de Hardy-Weinberg (Belin spé SVT tale)



#### • Fréquences génotypiques

Dans cette population de pétunias, chaque individu possède deux allèles, identiques ou différents pour le gène responsable de la couleur des pétales. S'il n'existe que deux allèles pour ce gène, il existe trois génotypes possibles: (R//R), (R//B) et (B//B). Les **fréquences génotypiques** représentent la fréquence de chacun de ces génotypes dans la population.

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

$$\text{Par exemple } f(R//R) = \frac{5}{10} = 0,5.$$

#### • Fréquences alléliques

Les **fréquences alléliques** donnent la fréquence de chacun des allèles dans une population sans tenir compte de leur répartition chez les individus. Chez une espèce à deux chromosomes,

on a, pour un gène donné, deux fois plus d'allèles que d'individus (puisque chaque individu a deux allèles).

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

$$\text{Par exemple, } f(R) = p = \frac{14}{20} = 0,7.$$

Si on considère un gène qui n'a que deux allèles R et B, on sait que  $f(R) + f(B) = 1$ .

Si on note  $f(R) = p$  et  $f(B) = q$ , alors  $p + q = 1$ .

#### • Déduire les fréquences alléliques des fréquences génotypiques pour une génération donnée

La fréquence de R dans la population correspond à la fréquence des individus (R//R) et à la moitié de la fréquence des individus (R//B).

$$\text{On retrouve bien } f(R) = f(R//R) + \frac{1}{2} f(R//B) = 0,5 + 0,2 = 0,7.$$

### Document g : Fréquences alléliques et fréquences génotypiques (Belin spé SVT tale)

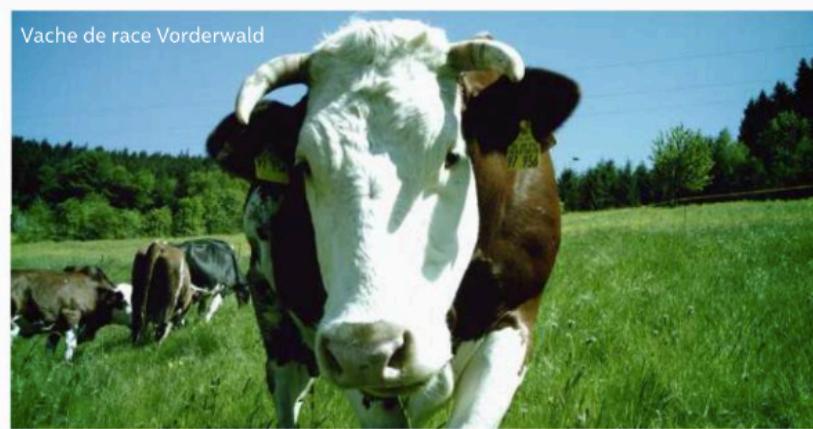
### Conditions du modèle Hardy-Weinberg

- Le modèle de Hardy-Weinberg est une théorie des probabilités qui décrit le phénomène aléatoire de transmission des allèles dans une population.
- Les trois conditions du modèle sont :
  - 1. un effectif de taille infinie** (grande taille) ;
  - 2. une reproduction sexuée** avec les gamètes qui s'associent au hasard pour le gène considéré (pas de choix du partenaire sexuel par rapport au caractère porté par ce gène) ;
  - 3. une absence de facteurs** qui modifieraient les fréquences alléliques : mutations, migrations et sélection naturelle.

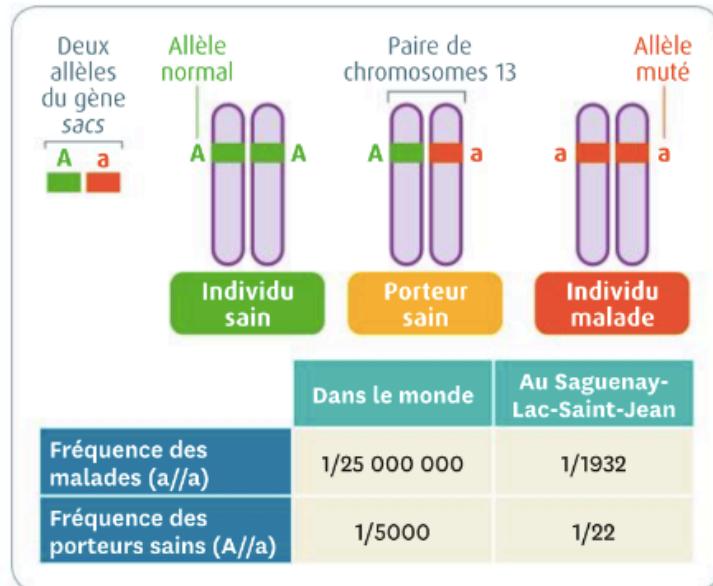
### Document h : Les conditions d'application du modèle d'Hardy-Weinberg (Hachette, spé SVT Tale)

Un taux de descendance viable anormalement faible a été observé dans une population de Vaches laitières *Vorderwald*. L'analyse d'un fœtus issu d'une fausse-couche spontanée a montré qu'il était porteur homozygote d'une mutation à l'origine d'une protéine raccourcie : son génotype est noté (m//m). La répartition des génotypes a été mesurée sur 341 vaches au sein de la population : 27 % d'hétérozygotes mutés sur un seul chromosome, de génotype (m//+), ont été détectés pour 0 % d'homozygotes de génotype (m//m), le reste de la population étant de génotypes sauvages\* (+//+).

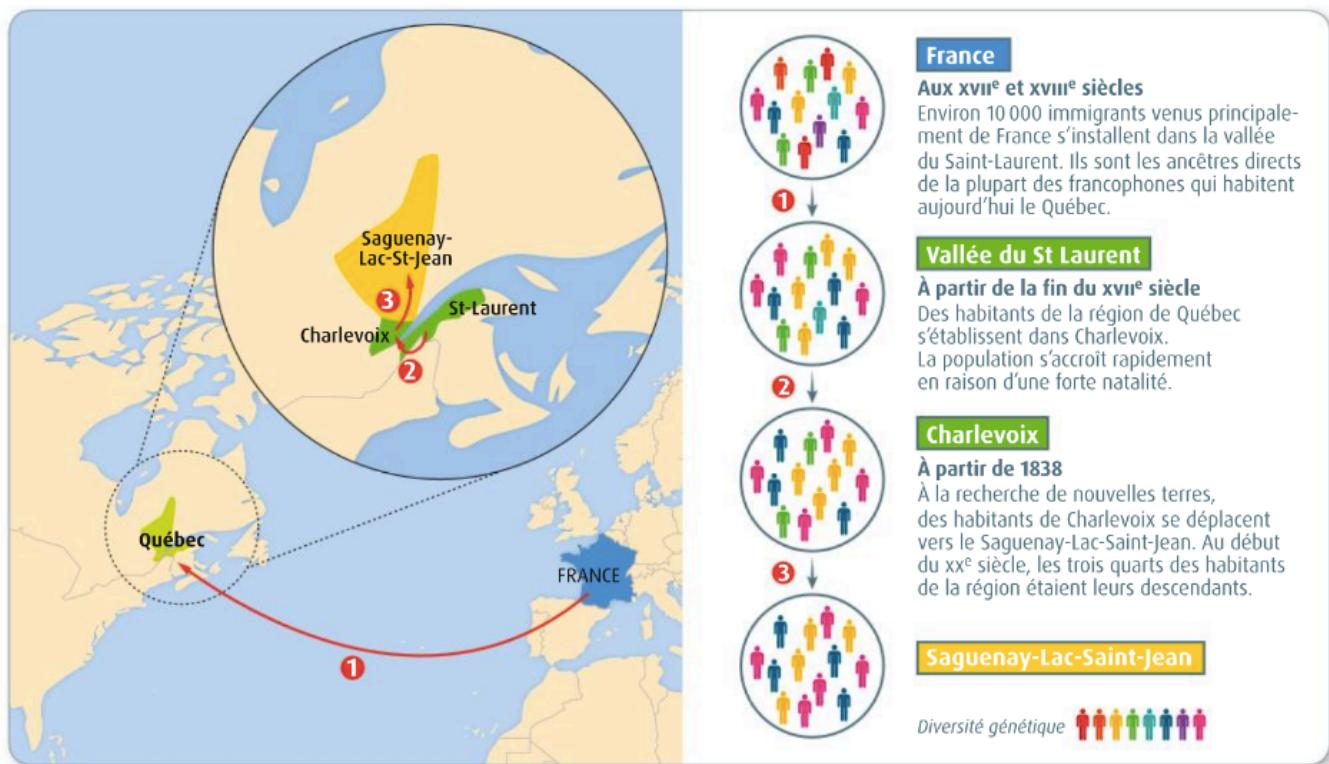
Source : S. Reinartz *et al.*, 2016.



### Document g : Un équilibre seulement théorique (Hachette, spé SVT Tale)



Document h : L'ataxie spastique au Québec. La population du Saguenay-Lac-Saint-Jean présente un grand nombre d'individus atteints d'une maladie génétique, l'ataxie spastique. Cette pathologie provoque entre autres des troubles de la motricité. Un seul gène, appelé *sacs*, est impliqué dans la maladie et l'allèle muté est récessif. (Belin spé SVT tale)



Document i : Histoire de l'établissement des français au Saguenay-Saint-Jean (Belin spé SVT tale)

### **Interview de Christine Vassiliadis, Maître de conférences à l'Université Paris-Saclay, Orsay**

La dérive génétique s'observe lorsque l'une des hypothèses de Hardy-Weinberg n'est pas respectée : la population est trop petite pour être considérée comme infinie. En effet, la reproduction sexuée opère un «tirage au sort» des allèles de chaque gène qui se retrouvent chez les enfants, puisque chaque parent ne transmet qu'un seul de ses deux allèles. Dans les populations de faible effectif, tout se passe comme s'il n'y avait pas suffisamment de tirages au sort pour que les allèles aient la même fréquence à la génération des parents et à la génération des enfants. On peut prendre l'image suivante : lorsqu'on lance seulement 10 fois une pièce non truquée, on pourra par exemple obtenir «pile» avec une fréquence de 0,8. Le «face» sera sous-représenté. Si on lance 1 000 fois la même pièce, la fréquence moyenne obtenue s'écartera peu de 0,5. Avec la reproduction sexuée, il n'est plus question de pile ou de face d'un dé, mais d'allèle d'un gène. Dans les populations de faible effectif, la fréquence d'un allèle peut se trouver fortement augmentée ou diminuée par le seul hasard lié à la reproduction sexuée : c'est la dérive génétique.

Document j : La dérive génétique (Belin spé SVT tale)