

Thème I : La Terre, la vie et l'organisation du vivant – Partie A : génétique et évolution

Chapitre I-A-3 : L'inéluctable évolution des génomes au sein des populations

Introduction

Population : ensemble des individus de même espèce, se reproduisant entre eux et formant une communauté dont les limites spatiales et temporelles sont fixées en fonction de critères géographiques, historiques, culturels, économiques et sociaux définis par l'observateur.

Chaque population humaine ne diffère des autres que par la fréquence relative des allèles de certains de ses gènes.

Rq : Les différences phénotypiques visibles n'ont pas plus d'importance que celles engendrées par les autres gènes ; vouloir les prendre pour critères pour répartir les humains en "races" est contraire à toutes les données de la génétique des populations.

Génétique des populations : étude de la distribution et de l'évolution de la fréquence des allèles dans les populations d'êtres vivants, sous l'influence des pressions évolutives (sélection naturelle, dérive génétique, mutations et migrations) et du régime de reproduction (accouplement aléatoire ou non).

Définition de la fréquence d'un allèle

ATTENTION : Ne pas confondre fréquence allélique, fréquence génotypique et fréquence phénotypique ! Ces distinctions sont la conséquence de l'existence :

- de 2 allèles pour chaque gène chez un individu (diploïde)
- du phénomène de dominance.

Exemple : Soit un gène possédant 2 allèles A et a. Il y a **3 génotypes** possibles : (A/A) ; (A/a) ; (a/a).

Comme A est dominant, il n'y aura que **2 phénotypes** : [A] et [a].

Soit une population de 10 individus, 3 de génotype (A/A), 5 (A/a) et 2 (a/a).

- Fréquence des génotypes : A/A : 30% - A/a : 50% - a/a : 20%.
- Fréquence des phénotypes : [A] : $(3+5)/10 = 0,8$ ou 80% donc celle de [a] : 20%.

Fréquence d'un allèle : rapport du nombre d'exemplaires de cet allèle sur le nombre d'allèles total dans la population.

Pour calculer la fréquence de l'allèle A, il faut tenir compte qu'il existe en 2 exemplaires chez l'homozygote A/A et en un seul exemplaire chez l'hétérozygote A/a. Dans cet exemple il y a 20 allèles en tout.

- Fréq (A) = $[(3 \times 2) + 5] / 20 = 0,55$ (55%), inférieure à celle du phénotype [A]
- Fréq (a) = 45%, fréquence supérieure* à celle du phénotype [a] (20%).

On comprend qu'apparemment on ne peut pas déduire les fréq alléliques à partir du simple comptage des phénotypes !

Comment faire pour estimer les fréquences alléliques et leur évolution dans une population ?

I- Un modèle de population "idéalisée" : le modèle de Hardy-Weinberg

Le 1^{er} modèle de génétique des population a été élaboré au début du 20^e siècle par le mathématicien Hardy et le médecin Weinberg, qui ont formulé une loi :

"Dans une population d'effectif illimité, où il y a panmixie et pour un gène donné, la fréquence des génotypes des zygotes est prévisible si on connaît la fréquence des allèles chez les parents. Dans certaines conditions, les fréquences alléliques et génotypiques sont stables de génération en génération" : c'est l'équilibre de Hardy-Weinberg.

D'après cette loi, les fréquences génotypiques se déduisent directement.
Ex. Pour un gène ayant 2 allèles M et n, si p est la fréquence de M et q celle de n, les génotypes possibles ont les fréquences suivantes :

Génotypes	MM	Mn	nn
Fréquence	p^2	$2pq$	q^2

n étant récessif, la fréquence de q peut se déduire de celle des phénotypes [n], puis on en déduit la fréquence de p, sachant que $(p+q) = 1$.

Dans notre exemple en intro : $[a] = 20\%$ donc $\text{fréq}(aa) = 20\%$ donc $q^2 = 0,2 \rightarrow q \approx 0,45$ d'où $p = 1 - q = 0,55$
On retrouve bien les valeurs calculées précédemment.

La notion d'équilibre dans le modèle de Hardy-Weinberg est assujettie à différentes hypothèses :

1. La population sur laquelle on étudie cette notion d'équilibre est panmictique. Les couples se forment au hasard (panmixie), et de même leurs gamètes se rencontrent au hasard (pangamie).
2. La population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée est très grande en effectif, ceci pour diminuer très fortement les variations d'échantillonnage.
3. Il ne doit y avoir dans la population, ni sélection, ni mutation, ni migration.
4. Les générations successives sont non chevauchantes = pas de superposition de générations dans les croisements).
5. Les différents génotypes sont viables et féconds.

Dans les populations réelles, différents facteurs empêchent d'atteindre l'équilibre de Hardy-Weinberg, facteurs biotiques (c'est à dire liés aux interactions avec les autres êtres vivants) ou abiotiques (c'est à dire liés au milieu).

Démonstration de la stabilité de la fréquence des allèles

- On considère 2 allèles d'un même gène dans une population : a1 et a2. La fréquence des 2 allèles dans la population à la génération n est **p pour a1 et q pour a2**. On a **$p+q=1$** .

Dans la population les mâles et les femelles produisent alors des gamètes a1 à une fréquence p et des gamètes a2 à une fréquence q.

Lors de la reproduction, les gamètes se rencontrent au hasard.

- Trois génotypes sont possibles dans les descendants à la génération n+1

- (a1/a1) avec une fréquence de $p \times p = p^2$
- (a2/a2) avec une fréquence de $q \times q = q^2$
- (a1/a2) avec une fréquence de $p \times q + q \times p = 2pq$

On note la somme de ces trois fréquences correspondant au développement de $(p+q)^2$

		Spermatozoïdes	
		a1 (p)	a2 (q)
Ovules	a1 (p)	a1/a1 (p^2)	a1/a2 (pq)
	a2 (q)	a1/a2 (pq)	a2/a2 (q^2)

Résultat de l'union au hasard des gamètes dans la population

- On recherche les fréquences des deux allèles à la génération n+1. On rappelle que $p+q = 1$. On a :

$f(a1) = p^2 + 1/2 \times (2pq) = p^2 + pq = p(q+p) = p$

$f(a2) = q^2 + 1/2 \times (2pq) = q^2 + pq = q(q+p) = q$

On constate donc que les fréquences respectives des deux allèles ne changent pas d'une génération à l'autre.

II – Les forces évolutives à l'œuvre

A- L'INFLUENCE DES CONDITIONS DE L'ENVIRONNEMENT : LA SÉLECTION NATURELLE (CAHIER 1)

L'un des mécanismes susceptibles d'agir sur la fréquence allélique est la sélection naturelle, concept introduit par Darwin (1859 -1871) pour expliquer l'évolution des espèces.

A un instant donné, les individus d'une population ont une survie et une fertilité différente selon les conditions du milieu. Ceux dont le phénotype est favorisé auront un plus grand nombre de descendants et la fréquence des allèles qu'ils portent augmentera à la génération suivante (et inversement). Ainsi, la sélection naturelle peut provoquer des changements rapides dans les caractères morphologiques de la population.

Sélection naturelle : survie et/ou reproduction différentielle d'organismes qui se distinguent les uns des autres par au moins un caractère héritable. Cette survie ou reproduction différentielle peut être due à l'influence du milieu, à la compétition à l'intérieur de la population, ou à une compétition avec d'autres espèces (prédation, compétition pour la nourriture...).

Rq 1 : La sélection naturelle est un mécanisme qui s'applique aux populations et non aux individus. Elle s'exerce lorsque les individus d'un phénotype donné ont une probabilité plus grande de survivre et/ou de procréer que ceux d'un autre phénotype. En conséquence les allèles des gènes dont ils sont porteurs sont préférentiellement transmis aux générations successives ce qui modifie la structure génétique de la population. **C'est par une action sur les phénotypes que la sélection naturelle agit sur la fréquence allélique.**

Rq 2 : La notion d'avantage sélectif est toujours relative à un contexte environnemental : un phénotype avantageux dans un contexte peut se révéler un handicap dans un autre. Cependant en un même lieu, les conditions peuvent changer au cours du temps...

On parle de **sélection sexuelle** quand tous les individus n'ont pas la même probabilité de se reproduire, même lorsqu'il y a suffisamment de ressources pour toute la population. C'est une sélection exercée par les animaux (et les végétaux...) pour l'accès au partenaire reproducteur.

Sélection sexuelle : reproduction différentielle due à un comportement reproducteur, par une compétition entre les membres d'un même sexe pour l'accès à l'autre sexe (combats, intimidation...) et/ou par sélection, par l'un des sexes, des partenaires à partir de leur aspect physique ou d'un comportement particulier.

- La sélection naturelle peut agir sur la fréquence des allèles des gènes dans une population si 3 conditions sont remplies :
 - il existe une variation phénotypique au sein de la population (*morphologique, physiologique, comportementale...*)
 - cette variation est déterminée génétiquement ;
 - il existe une relation entre la variation phénotypique et la survie et/ou la reproduction.
- Si ces 3 conditions sont remplies, la sélection naturelle peut causer un changement de la fréquence allélique en favorisant la survie et/ou la reproduction du phénotype le mieux adapté à l'environnement.
- En adaptant les populations à leur environnement, la sélection naturelle crée des différences entre leur structure génétique (*fréquence des divers allèles des gènes*).
- Par des mécanismes variés tels que l'avantage des hétérozygotes et une action diverse dans l'espace et dans le temps, la sélection naturelle peut contribuer au polymorphisme des populations.

B- MIGRATIONS, DERIVE GENETIQUE ET STRUCTURE GENETIQUE DES POPULATIONS (CAHIER 2)

Deux autres mécanismes agissent sur la structure génétique des populations : les migrations et la dérive génétique.

1. Action des migrations sur la structure génétique des populations

Dans la plupart des cas les populations d'une espèce ne sont pas complètement isolées les unes des autres ; les individus peuvent aller d'une population à l'autre et s'y reproduire. Si la population d'origine et la population d'accueil ont des fréquences alléliques différentes, les migrants apportent des allèles peu répandus dans la population d'accueil. En assurant un flux d'allèles d'une population vers une autre, les migrations contribuent à augmenter le polymorphisme génétique des populations et à diminuer les différences entre les fréquences alléliques.

2. Action de la dérive génétique sur la fréquence des allèles dans les populations

a) La notion d'allèles neutres

Une des conditions nécessaires à l'action de la sélection naturelle est que les différences entre les phénotypes liés au polymorphisme d'un gène influencent leur survie et/ou leur reproduction. Il n'en est pas toujours ainsi (ex. allèles A, B, O des groupes sanguins). On appelle **allèles neutres** ces allèles sur lesquels la sélection naturelle n'a pas de prise. Le devenir des allèles neutres est régi par un processus de **dérive génétique**.

b) La dérive génétique

Dérive génétique : Variation aléatoire des fréquences alléliques au sein d'une petite population, d'une génération à la suivante, tendant vers une réduction du polymorphisme génique.

La reproduction sexuée, avec ses brassages, entraîne des variations aléatoires entre les fréquences alléliques de la population parentale et celles des descendants. Les fréquences des allèles subissent ainsi **en l'absence de toute sélection des fluctuations aléatoires** de générations en générations. Un traitement mathématique de ces phénomènes aléatoires a montré que la population doit obligatoirement perdre au bout d'un nombre imprévisible (mais très grand) de générations, la totalité des allèles d'un gène **sauf un**. On dit alors que cet **allèle se fixe dans la population**. La dérive génétique a des effets d'autant plus nets que l'effectif des populations est petit.

Par son caractère aléatoire, il n'y a aucune raison pour que la dérive génétique conduise à la fixation du même allèle dans toutes les populations. Il y a donc conciliation entre dérive génétique et polymorphisme des populations.

c) Dérive génétique et effet fondateur

L'effet fondateur est une perte de diversité à l'occasion de l'isolement d'une petite communauté (les fondateurs) à partir d'une population-mère.

Lorsqu'un petit groupe se sépare d'une population pour fonder une nouvelle colonie, les partants sont porteurs **d'une partie seulement des allèles** de la population d'origine. Sous l'influence de la DG, qui joue sur cet effectif réduit, la nouvelle population peut acquérir une structure génétique particulière. Effet fondateur et dérive génétique ne sont guère séparables dans la pratique. Les effets sont importants si les populations séparées demeurent isolées les unes des autres. *L'absence totale du groupe B chez les Indiens d'Amérique dont les ancêtres ont migré en très petit nombre à travers le détroit de Behring il y a environ 10 000 ans à partir d'une population d'Asie est un exemple illustrant ces processus.*

L'isolement d'une population peut conduire à une nouvelle espèce dans certaines conditions.

Mais qu'est-ce qu'une espèce ?

III- La notion d'espèce (cahier 3)

La diversité du vivant est en partie décrite comme une diversité d'espèces. La définition de l'espèce est délicate et peut reposer sur des critères variés qui permettent d'apprécier le caractère plus ou moins distinct de deux populations (*ressemblances morphologiques, biologiques : interfécondité, moléculaires, etc.*). Le concept d'espèce s'est modifié au cours de l'histoire de la biologie.

A- VERS UNE DEFINITION DE L'ESPECE

1. Le concept morphologique de l'espèce

Ce concept morphologique, notion "intuitive" de l'espèce, n'est ni fiable ni suffisant.

En effet, des groupes dissemblables appartiennent parfois à une même espèce (*ex des Perches arc-en-ciel américaines, dont le polymorphisme est très accentué*), alors que des groupes morphologiquement semblables ne sont pas nécessairement de la même espèce (*cas des espèces jumelles*) !

De plus, le dimorphisme sexuel ou les variations écophénotypiques (*adaptation locale à des habitats particuliers*) conduisent à des erreurs de groupements.

La notion d'espèce ne peut pas reposer entièrement sur des ressemblances morphologiques.

2. Le concept biologique de l'espèce

Déf : Une espèce est un groupe de populations, effectivement ou potentiellement interfécondes, qui sont génétiquement isolées d'autres groupes similaires. Cette espèce doit pouvoir engendrer une progéniture viable et féconde (*d'après Ernst Mayr et Theodosius Dobzhansky, modifié*)

Ce critère d'interfécondité très efficace a des limites, notamment dans le cas de l'étude d'espèces fossiles... mais pas seulement !

B- DES LIMITES A CETTE DEFINITION

Cette définition ne s'applique pas aux organismes à reproduction totalement asexuée comme les Procaryotes, certains mycètes, certains végétaux (bananier) et quelques animaux (certains lézards), et elle n'est pas satisfaisante en regard des hybrides fertiles, alors que parents et hybrides sont considérés dans ce cas comme des espèces différentes !

L'hybridation est le croisement naturel ou artificiel entre deux organismes d'espèces différentes. On obtient un hybride presque toujours stérile chez les animaux mais souvent fertile chez les végétaux. Ex : l'union jument-âne donne un hybride stérile, mule ou mulet, alors que le cochonglier, hybride issu du croisement cochon-sanglier est lui-même fécond ! Tout comme la crocotte, l'hybride d'une chienne et d'un loup.

Les hybrides sont fertiles si leurs parents ont le même type et le même nombre de chromosomes (ce qui est le cas de la chienne et du loup, mais pas de la jument et de l'âne). En effet, la ressemblance entre les chromosomes parentaux est cruciale pour que l'hybride puisse produire des gamètes. Sinon la différenciation des cellules sexuelles se déroule mal, et l'animal est stérile.

L'espèce est donc définie ainsi : ensemble hétérogène de populations au sein de laquelle le flux génétique est possible dans des conditions naturelles, les individus d'une même espèce étant génétiquement isolés d'autres ensembles du point de vue reproductif. Cet ensemble identifié comme constituant une espèce, évolue continuellement dans le temps et n'est donc défini que durant un laps de temps...

C- EVOLUTION DES POPULATIONS : SPECIATIONS ET EXTINCTIONS

Spéciation : processus à l'origine de la formation de nouvelle espèce. Une espèce peut être nouvellement définie dès lors qu'un ensemble s'individualise au sein d'une population. Tout processus de spéciation repose sur l'apparition d'un isolement reproductif entre deux populations, isolement le plus souvent géographique.

Extinction : disparition complète d'une espèce. Une espèce est considérée comme éteinte lorsque le dernier individu meurt ou si son isolement génétique cesse par rupture de l'isolement reproducteur (apparition d'hybrides fertiles issus du croisement avec une autre espèce).

Dans le 1^{er} cas, l'espèce ne peut plus survivre ou se reproduire, du fait de : changements du milieu (*cas de nombreuses espèces, de nos jours*), prédation (*ex cas du dodo*), compétition (*espèces introduites se multipliant rapidement au détriment d'espèces locales : grenouille taureau, caulerpe...*), maladies (*grippe aviaire qui a causé la mort de plusieurs tigres vivant en liberté*), causes génétiques qui frappent particulièrement les petites populations, disparition d'une ressource dont dépendait l'espèce pour sa survie ou sa reproduction (*pollinisateur, proie...*) Il est observé que plusieurs facteurs se combinent... Beaucoup d'extinctions ont eu lieu au cours de l'histoire des êtres vivants, certaines ont été retenues comme marqueurs des limites entre les différentes ères géologiques (cf thème IB). Nous vivons actuellement la 6^e grande extinction, et par notre faute...