

# Rappels

**Espèces:** groupe d'individus capables de se croiser entre eux et produire des descendants fertiles; génétiquement similaires.

**Population:** groupe d'individus d'une même espèce qui vivent dans le même endroit dans un même endroit géographique permettant ainsi l'échange de leur matériel héréditaire par voie sexuelle.

**Pool génique:** toute l'information génétique d'une population : gènes allèles fréquences relatives.

Fréquence allélique ou génique: la proportion des chromosomes avec un type d'allèle d'un gène donné.

Ex. échantillon composé de      Aa      AA      Aa      aa      aa  
5 Individus Diploïdes, 10 allèles dans l'échantillon  
Fréquence allélique de "A"= $4/10=0.4$   
Fréquence allélique de "a"= $6/10=0.6$

**Equilibre génétique:** - reproduction sexuelle (fertilisation et méiose) ne change pas les fréquences alléliques. – la population en équilibre génétique (fréquences alléliques stables) doit respecter 5 conditions:

- Population de grande taille (pas de dérive génétique)
- Isolée (pas de migration dans / en dehors de la population)
- Panmictique (croisement au hasard entre tous les individus de la population)
- Pas de sélection naturelle
- Pas de mutation.

Le non respect de n'importe quelle condition non respectée entraîne la variation des fréquences (évolution de la population).

**Mutation:**

- Produit nouveau allèle, gène ou chromosome
- Seulement la mutation héréditaire (au niveau des gamètes) est importante
- L'importance de la mutation : elle constitue une source ultime de la variation
- Très rare (1 parmi 100 000 gènes/génération) de changer la fréquence allélique dans un temps court.

**Population non isolée:**

- migration à l'intérieure ou à l'extérieure de la population appelé "flux génique"
- flux génique entre populations peut changer les fréquences alléliques; augmente la variation génétique entre différentes populations avec des fréquences alléliques différentes
- flux génique entre populations maintient la similarité génétique des populations
- isolation (pas de flux génique) est importante dans la spéciation.

**Population de petite taille:**

- petites populations affectées par plus d'événements fortuits; population large réduit les effets du hasard

- "Dérive génétique" représente le changement aléatoire des fréquences alléliques suite aux événements aléatoires (croisements, mortalités, etc)
- Les fréquences alléliques peuvent changer radicalement au fortes ou faibles fréquences par chance; l'allèle peut être éliminé (0%) ou fixé (100%)
- Réduit la variation interpopulations

Plusieurs facteurs peuvent être à l'origine de la taille réduite d'une population:

- "**Bottleneck effect**" : un certain nombre réduit d'individus survie après une catastrophe qui touche la population (condition défavorables sévères)
- "**fonder effect**" ou effet fondateur : un certain nombre d'individus très limité migre d'une population et fonde une nouvelle population.

Dérive génétique : "Bottleneck effect" et " fonder effect " peuvent affecter sérieusement la variation génétique d'une population réduire l'adaptation et menacer la survie de la population.

## **Questions**

**1/** Pour un locus diallélique ("S" et "s"), si la fréquence de "S" est 0.72 quelle sera la fréquence de "s" ?

**2/** Dans un échantillon d'une population de 55 individus avec 15 de génotype "BB", 30 de génotype "Bb" et 10 de génotype "bb". Quelle est la fréquence de l'allèle "b" dans cette population ?

**3/** Si la fréquence du génotype "AA" est 0.4 et la fréquence de "aa" est 0.20, quelle sera la fréquence du génotype "Aa" ?

**4/** Soit la fréquence des naissances avec mucoviscidose est de 0.0016 dans une population, quelle est la fréquence des individus hétérozygotes ?

**5/** Soit les fréquences alléliques d'un caractère autosomal diallélique sont  $p_A=0.6$  et  $q_a=0.4$ , calculer le coefficient de consanguinité de cette population si la fréquence des hétérozygotes "Aa" est de 0.32.

**6/** Si la fréquence du génotype "AA" est 0.25, la fréquence du génotype "Aa" est 0.45 dans une population en équilibre génétique, quelle sera la fréquence du croisement "aa" avec "aa" ?

**7/** Identifier chacun des variables dans l'équation d'équilibre génétique suivante:

$$p+q=1$$

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

**8/** Quelles sont les 5 conditions du modèle d'équilibre génétique ?

**9/** Si 16% des personnes d'une population montrent un caractère récessif, quel est la fréquence allélique de l'allèle dominant ?

**10/** Pour une population humaine particulière, si la fréquence de l'allèle O du groupe sanguin est 0.1, la fréquence de l'allèle B est de 0.5, quel sera la fréquence de l'allèle A?

**11/** Dans la population suivante quel sera la fréquence allélique de l'allèle dominant ? 20 homozygotes récessifs, 320 homozygotes dominants et 160 hétérozygotes.

**12/** Si 4% d'une population montre le phénotype récessif, quel sera la fréquence des individus vecteurs dans la génération qui suit ?

**13/** Sur un échantillon d'une population les homozygotes récessifs représentent 36%. Utiliser ce pourcentage pour calculer :

- a. la fréquence des homozygotes récessifs "aa".
- b. La fréquence de l'allèle "a".
- c. La fréquence de l'allèle "A".
- d. Les fréquences des génotypes "AA" et "Aa".
- e. Les fréquences des phénotypes [A] et [a].

**14/** L'anémie falciforme est une maladie génétique intéressante chez l'homme. Les individus homozygotes "SS" sont avec des cellules sanguines normales mais facilement infectés par les parasites de la malaria. Ainsi, un grand nombre de ces individus sont touchés et succombent suite à cette maladie. Les individus homozygotes "ss" portent des malformations au niveau des globules rouges qui entraînent leur mortalité suite à une anémie aigue. Les individus hétérozygotes "Ss" possèdent une malformation partielle des globules rouges qui n'entraîne pas l'anémie aigue et d'autre part ne permet pas le développement normal des parasites. Ainsi, les individus hétérozygotes survivent mieux que les deux types d'homozygotes. Si 9% d'une population africaine est née avec la forme sévère d'anémie "ss", quel sera le pourcentage de la population résistante de la malaria suite à leur état hétérozygote "Ss".

**15/** Dans une classe de 100 étudiants, 96 suivent normalement leur éducation et réussissent l'examen alors que les 4 restants n'arrivent pas à suivre correctement leur formation et leur examen. Si on suppose que ce fait est sous la dépendance d'un caractère héréditaire et que les 4 étudiants (4%) représentent la fréquence des homozygotes récessifs, calculer:

- a. La fréquence de l'allèle récessif.
- b. La fréquence de l'allèle dominant.
- c. La fréquence des individus hétérozygotes.

**16/** Chez une population de papillon la couleur marron [B] est dominante sur la couleur blanche [b]. Si 40% des individus sont blancs, calculer:

- a. Le pourcentage des individus hétérozygotes.
- b. La fréquence des homozygotes dominants.

**17/** Si dans une grande population de cobayes 396 individus sont rouges et 557 sont beiges. Supposons que l'allèle rouge est totalement dominant, calculer

- a. Les fréquences géniques des deux allèles.
- b. Les fréquences génotypiques.
- c. L'effectif des individus hétérozygotes.
- d. Les fréquences phénotypiques.
- e. Si dans la génération des descendants il y'a 1245 individus et si on suppose que les conditions de l'équilibre génétique sont respectées, combien d'individus, parmi eux, seront rouges et combien seront beiges ?

**18/** Dans une grande population de cobayes de laboratoire, 35% sont blancs. Le phénotype blanc résulte d'un génotype homozygote récessif "aa". Calculer les fréquences alléliques et génotypiques de cette population.

**19/** Si 20 individus (10 mâles et 10 femelles) démarrent la vie une nouvelle population dans une île isolée. Deux individus, parmi eux sont hétérozygotes concernant le caractère récessif la mucoviscidose (c). Supposons que la fréquence de cet allèle ne change pas avec l'augmentation de la taille de la population, quel sera l'incidence de la mucoviscidose sur la population ?

**20/** Vous avez un échantillon de 1000 individus à partir d'une très grande population concernant le système sanguin MN. Ce système est contrôlé par un couple d'allèle codominants M et N. les résultats de leur analyse donnent le tableau suivant :

Groupe sanguin	Génotype	Effectif	Fréquence
M	MM	490	0.49
MN	MN	420	0.42
N	NN	90	0.09

Utilisez ces données pour calculer :

- La fréquence génique de chaque allèle dans cette population.
- Supposons que la panmixie est respectée dans cette population, les fréquences des différents types de croisements possibles.
- La probabilité de chaque génotype résultant de chaque croisement potentiel.

**21/** La mucoviscidose est un caractère héréditaire autosomal récessif qui touche une naissance sur 2500 au Caucase. Calculer :

- La fréquence de l'allèle récessif.
- La fréquence de l'allèle dominant T.
- Le pourcentage des hétérozygotes (vecteurs) dans cette population.

**22/** Le Phénylthiocarbamide, aussi connu sous le nom PTC, ou phénylthiourée, est un composé organique amer fabriqué par de nombreuses plantes, qui l'utilisent comme répulsif pour se protéger des herbivores. La capacité de goûter le PTC est un trait génétique dominant "T". Dans un échantillon de 215 individus l'analyse a montrée que 150 sont capables de goûter le PTC alors que 65 ne sont pas capables. Calculer toutes les fréquences potentielles.

**23/** Dans une population donnée, seulement les allèles "A" et "B" sont présents concernant le système sanguin ABO. Si 200 individus possède le type A, 75 possèdent le type B et 25 possèdent le type B, quelles seront les fréquences alléliques de cette population ?

Dans le cas d'un locus autosomal diallélique, Quelles fréquences alléliques génèrent :

- autant d'homozygotes récessifs que d'hétérozygotes ?
- autant d'hétérozygotes que les deux types d'homozygote ?

**24/** Considérons un échantillon de 1000 individus diploïdes d'une population naturelle. Pour un caractère triallélique A, B, et C, les effectifs des génotypes sont observés : AA:250, AB:300, AC:200, BB:90, BC:120, CC:40.

Est-ce que cette population est en équilibre génétique ?

Calculer l'hétérozygotie observé et estimé de cette population.

**25/** Soit un locus autosomal diallélique A/a, dans une population qui montre une mortalité de 20%, des individus avec le génotype "aa".

- Si la fréquence allélique de "A" est 0.7 dans la génération des parents quelles seront les fréquences génotypiques estimées dans la génération des descendants ?  
Qu'appelle-t-on ce type de facteur ?
- Quelle est la conséquence de ce facteur sur les fréquences génotypiques dans la génération des descendants ?

**26/** Un échantillon de 10 individus à partir de 2 populations, A et B, montre les génotypes suivants:

	A	B		A	B
1.	Xx	XX	6.	XX	Xx
2.	XX	xx	7.	xx	xx
3.	Xx	xx	8.	XX	Xx
4.	Xx	Xx	9.	Xx	xx
5.	XX	xx	10.	XX	xx

- Est-ce que ces deux populations sont en équilibre génétique ?
- Est-ce que la population combinée, de ces deux populations, est en équilibre génétique ?

**27/** A partir de la fréquence des hétérozygotes, Aa, d'une population qui est de 0.36, est ce qu'on peut calculer les fréquences des deux homozygotes "AA" et "aa"?

## Réponses

1/  $1-0.72=0.28$

2/  $[(15*2)+30/(2*110)]=0.27$

3/  $1-(0.4+0.2)=0.4$

4/  $q^2=0.0016$ ,  $q=\sqrt{0.0016}=0.04$ ,  $p=1-q=0.96$ . "Tt"= $2pq=0.0768=7.68\%$

5/  $f=1-(\text{"Aa"}/2pq)=1-(0.32/2*0.6*0.4)=1-0.67=0.33$

6/ "aa"= $1-(0.25+0.45)=0.30$

"aa"x"aa"= $0.30*0.30=0.09$

7/ p est la fréquence de l'allèle A<sub>1</sub> et q la fréquence de l'allèle A<sub>2</sub>, p<sup>2</sup>:fréquence du génotype A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>, 2pq:fréquence génotypique de A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>, q<sup>2</sup>:fréquence génotypique de A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>.

8/ Panmixie, Pas de mutation, pas de migration, pas de sélection naturelle et pas de dérive génétique.

9/  $q=\sqrt{0.16}=0.4$ ,  $p=1-q=0.6$

10/  $p_A=1-(0.1+0.5)=0.4$

11/  $p_A=(320*2+160)/(500*2)=0.8$

12/  $q=0.2$  donc  $p=1-q=0.8$ ,  $Aa=2*0.2*0.8=0.32$

13/

- 0.36
- $q^2=0.36$ ,  $q=0.6$
- $p+q=1$ , donc  $p=1-q=0.4$
- on suppose l'équilibre, donc "AA"= $p^2=0.16$ , "Aa"= $2pq=0.48$ .
- $[A]=p^2+2pq=0.64$  et  $[a]=1-0.64=0.36$

14/  $ss=0.09=q^2$  donc  $q=0.3$  et  $p=0.7$ ,  $2pq=0.42=42\%$

15/

- $q^2=4\%$  donc  $q=0.2$  (20%)
- $p=1-q=0.8$
- $2pq=0.32$

16/

- $q^2=40\%=0.4$  donc  $q=0.632$ ,  $p=1-q=0.368$ ,  $2pq*100=47\%$
- $p^2=0.14$

17/

- a.  $q^2=557/(396+557)=0.58$  donc  $q=0.58$ ,  $p=1-0.58 = 0.42$
- b.  $RR=p^2=0.18$   $Rr=2(0.42*0.58)=0.5$  et  $rr=0.32$
- c.  $0.5*953=477$
- d.  $[R]=0.18+0.5=0.68$  et  $[r]=0.32$
- e.  $[R]=0.68*1245=847$  et  $[r]=0.32*1245=398$  rouge (ou  $1245 - 847 = 398$ ).

18/  $q^2=0.35$  donc  $q=0.59$ ,  $p=1-q=0.41$   $AA= p^2=0.41*0.41=0.17$ ;  $Aa=2*0.59*0.41=0.48$  et  $aa=0.59*0.59=0.35$  (leur somme = 1).

19/ il y'a 2 allèles  $c/40=0.05$  (5%)= $q$   $q^2=0.0025$  ou 0.25% de la population F1 seront touchés par la mucovicirose.

20/

- a.  $MM=p^2$ ,  $MN=2pq$  et  $NN=q^2$ . donc  $p=0.49+0.5*0.42=0.70$  et  $q=1-p=0.3$ ,

	MM (0.49)	MN (0.42)	NN (0.09)
MM (0.49)	0.2401	0.2058	0.0441
MN (0.42)	0.2058	0.1764	0.0378
NN (0.09)	0.0441	0.0378	0.0081

b.

$MM \times MM = 1.0 MM$   
 $MM \times MN = 0.5 MM \ 0.5 MN$   
 $MM \times NN = 1.0 MN$   
 $MN \times MN = 0.25 MM \ 0.5 MN \ 0.25 NN$   
 $MN \times NN = 0.5 MN \ 0.5 NN$   
 $NN \times NN = 1.0 NN$

21/

- a.  $q^2=1/2500=0.0004$ ,  $q=0.02=2\%$
- b.  $p=1-0.02=0.98=98\%$
- c.  $2pq=2*0.98*0.02=0.04$ .

22/  $(tt)=q^2=65/215=0.302$ .  $q=\sqrt{0.302}=0.55$  et  $p=1-q=0.45$ . " $TT$ "= $0.45*0.45=0.2025$  et " $Tt$ "= $2p*0.55*0.45=0.495$  (leur somme est 1).

23/ fréquence de l'allèle A= $[2*(\text{effectif de AA})+(\text{effectif de AB})] / [2*(\text{effectif total des individus})]$   $475/600 = 0.792 = p$ . et  $q = 1 - 0.792$  ou 0.208

24/

- a.  $q^2 (aa)=(Aa)$  donc  $q^2=2pq$ .  $q=2p=0.33$  et  $p=0.67$
- b.  $2pq=p^2+q^2$ ,  $2p(1-p)=p^2+(1-p)^2$ ,  $2p-2p^2=1-2p+2p^2$ ,  $4p=1+4p^2$ ,  $4*p*(1-p)=1$ ,  $p-p^2-1/4=0$ ,  $p^2-p+1/4=0$ ,  $(p-1/2)^2=0$ ,  $p-1/2=0$  donc  $p=1/2$  et  $q=1-p=1/2$

25/

	AA	AB	AC	BB	BC	CC	T	$p_A$	$q_B$	$r_C$	$\chi^2_{obs}$
Fréquence observée	$250/1000=0.25$	0.30	0.20	0.09	0.12	0.04	1.0	0.5	0.3	0.2	

Fréquence estimée	$P^2=0.25$	$2pq=0.30$	$2pr=0.20$	$q^2=0.09$	$2qr=0.12$	0.04	1				0
-------------------	------------	------------	------------	------------	------------	------	---	--	--	--	---

Cette population est en équilibre génétique.

La fréquence des hétérozygotes:  $0.30+0.20+0.12=0.62$

26/

a.  $AA=0.49$ ;  $Aa=0.42$ ;  $aa=0.09$ .

b. Sélection nature

c. 20% de mortalité de "aa" représente 0.018, qui passe donc de 0.09 à 0.072. les fréquences relatives génotypiques deviennent après sélection :  $AA=0.49/0.982=0.49898$ ;  $Aa=0.42/0.982=0.4277$ ;  $aa=0.072/0.982=0.07332$ . fréquence de  $A=0.07332+(0.41752/2)=0.71283$ ; fréquence de  $a=0.07332+(0.41752/2)$  ou 1- fré A.

26/

Pop. A	XX	Xx	Xx	$p_x$	$q_x$
Effectifs	5	4	1	0.7	0.3
Fré. Observée	0.5	0.4	0.1		
Fré. Estimée	0.49	0.42	0.09		
$\chi^2_{(O-E)^2/E}$	$2 \cdot 10^{-4}$	$9 \cdot 10^{-4}$	$1.1 \cdot 10^{-4}$	$\chi^2=12.1 \cdot 10^{-4}$	En équilibre

Pop. B	XX	Xx	Xx	$p_x$	$q_x$
Effectifs	1	3	6	0.25	0.75
Fré. Observée	0.1	0.3	0.6		
Fré. Estimée	0.0625	0.375	0.5625		
$\chi^2_{(O-E)^2/E}$	0.024	0.015	0.002	$\chi^2=0.041$	En équilibre

Pop. Combinée A et B	XX	Xx	Xx	$p_x$	$q_x$
Effectifs	6	7	7	0.425	0.575
Fré. Observée	0.3	0.35	0.35		
Fré. Estimée	0.180	0.489	0.331		
$\chi^2_{(O-E)^2/E}$	0.08	0.04	0.001	$\chi^2=0.121$	En équilibre

27/ "Aa"=36%=0.36=2pq=2p(1-p)=2p-2p<sup>2</sup>, 2p<sup>2</sup>-2p+0.36=0, Delta =  $b^2-4*a*c=4-4*2*0.36=1.12$ , RACINE(delta)=1.06,  $p_1=(-b-RACINE(delta))/2*a=(2-1.06)/4=0.235$  et  $p_2=(-b+RACINE(delta))/2*a=(2+1.06)/4=0.765$ , donc deux solutions probables et donc il faut d'autres informations pour trancher entre ces solutions. Par exemple si le phénotype [A]=0.36+0.05=0.41 dans ce cas "AA"=0.235\*0.235=0.05, Si [A]=0.36+0.58=0.94 alors "AA"= 0.58

