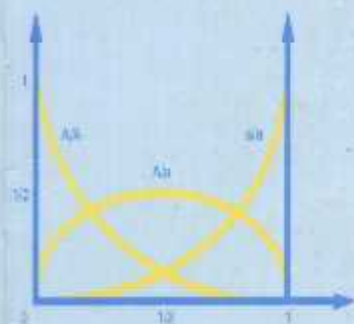


*fac.*  
sciences



Jean-Louis Serre

# Génétique des populations

Modèles de base  
et applications

NATHAN  
UNIVERSITÉ

BL243

Jean-Louis Serre

# Génétique des populations



Modèles de base  
et applications

23709 1/1

NATHAN

# Sommaire

Avant-propos.....	7
Introduction.....	9
<b>Chapitre 1 – Diversité et constitution génétique des populations. Définition et mesure.....</b>	<b>13</b>
1. Introduction.....	14
2. Polymorphisme et constitution génétique des populations.....	15
2.1 Du génotype au phénotype : une relation souvent complexe.....	15
2.2 Les mutations : source du polymorphisme génétique.....	17
<i>Encadré 1</i> : Les mutations du gène $\beta$ de l'hémoglobine.....	18
<i>Encadré 2</i> : La fécondité et les anomalies du caryotype.....	19
2.3 Les différents niveaux de perception du polymorphisme génétique.....	20
2.4 La population.....	23
2.5 La mesure du polymorphisme génétique dans une population et sa constitution génétique.....	24
3. Diversité génétique dans et entre les populations.....	27
3.1 Le degré de polymorphisme.....	28
3.2 Le degré d'hétérozygotie.....	28
<i>Encadré 3</i> : Dénombrement des génotypes homozygotes et hétérozygotes pour un gène polymorphe présentant $n$ formes alléliques.....	30
3.3 La question des races chez l'Homme.....	31
3.4 De la génétique des populations à l'origine de l'Homme.....	34
<i>Encadré 4</i> : L'étude de l'ADN mitochondrial et la théorie de l'Ève africaine.....	36
<i>Encadré 5</i> : La reconstruction phylogénétique de l'Homme moderne et sa traduction géographique.....	36
<i>Encadré 6</i> : L'apport de la paléontologie sur les rapports entre Néandertaliens et Cro-magnons.....	37
Résumé.....	40
<b>Chapitre 2 – Le modèle général de Hardy-Weinberg.....</b>	<b>43</b>
1. Le modèle de Hardy Weinberg et la naissance de la génétique des populations.....	44
2. Le transfert des gènes d'une génération à l'autre suit les étapes du cycle vital.....	44
3. Le modèle de Hardy Weinberg.....	45
3.1 Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le cycle vital.....	46
3.2 Établissement du modèle de Hardy-Weinberg par le schéma de l'urne gamétique.....	48
3.3 Bilan du modèle de Hardy-Weinberg.....	50
3.4 Légitimité des conditions du modèle de Hardy-Weinberg.....	50
3.5 L'équilibre de Hardy-Weinberg.....	52
4. Application du modèle de Hardy-Weinberg au calcul des fréquences alléliques pour les caractères présentant des phénotypes récessifs.....	54
4.1 Estimation des fréquences alléliques d'un gène responsable de l'albinisme.....	54
4.2 Estimation des fréquences alléliques et génotypiques d'un gène responsable d'une maladie héréditaire.....	56
5. Tests statistiques de vérification de la conformité au modèle de Hardy-Weinberg.....	62
5.1 Exemple d'un gène responsable de phénotypes codominants.....	62
5.2 Exemple d'un gène responsable de phénotypes dominants et récessifs.....	65
5.3 Exemple d'une population structurée.....	67
Résumé.....	69

<b>Chapitre 3 – Généralisations du modèle de Hardy-Weinberg</b> .....	71
1. Introduction.....	72
2. Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg à un gène pluriallélique.....	72
3. Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg à un gène porté par un hétérochromosome.....	73
4. Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg au cas des générations chevauchantes.....	77
5. Modèle de Hardy-Weinberg appliqué à l'analyse de la composition génétique d'une population pour deux gènes étudiés simultanément.....	78
5.1 Fréquences alléliques et fréquences gamétiques.....	78
5.2 Équilibre et déséquilibre gamétique.....	79
5.3 Genèse d'un déséquilibre gamétique.....	80
5.4 Évolution d'un déséquilibre gamétique et définition du déséquilibre de liaison.....	83
5.5 Utilité du déséquilibre de liaison en cartographie et dans l'histoire génétique des populations.....	85
Résumé.....	87
 <b>Chapitre 4 – Les écarts à la panmixie : consanguinité, autogamie, homogamie</b> .....	89
1. Introduction.....	90
2. Choix du conjoint en fonction de la parenté et de la consanguinité.....	90
2.1 Trois définitions et une propriété.....	90
2.2 Mesure de la parenté et de la consanguinité.....	92
2.3 Coefficients de parenté et de consanguinité en cas d'ancêtres multiples.....	94
2.4 Réseaux généalogiques complexes.....	94
2.5 Coefficients des parentés les plus courantes.....	95
2.6 Croisements consanguins systématiques.....	99
<i>Encadré 1</i> : Un exemple de généalogie complexe : la généalogie de la reine Hatchepsout et du pharaon Aménophis II.....	100
<i>Encadré 2</i> : Valeurs des premiers termes de la récurrence dans les croisements frères-sœurs.....	108
3. Composition génétique des populations consanguines.....	109
3.1 Effet du choix du conjoint en fonction de la parenté sur la composition génétique des populations.....	109
3.2 Consanguinité, conseil génétique et santé publique.....	112
<i>Encadré 3</i> : La formule de Dalberg.....	113
<i>Encadré 4</i> : Maladies rares et consanguinité.....	113
<i>Encadré 5</i> : Consanguinité et cartographie des gènes.....	114
4. L'homogamie.....	117
4.1 L'homogamie génotypique totale.....	117
4.2 L'homogamie génotypique partielle.....	118
4.3 L'homogamie phénotypique.....	119
4.4 Homogamie et maintien du polymorphisme.....	119
Résumé.....	120
 <b>Chapitre 5 – La dérive génétique</b> .....	123
1. Introduction.....	124
2. Fluctuation des fréquences alléliques.....	124
2.1 Approche intuitive de la dérive génétique.....	124
2.2 Formulation mathématique de la dérive génétique.....	125
2.3 Conséquences génétiques de la dérive.....	126
2.4 Effet fondateur.....	126

<i>Encadré 1</i> : La dérive génétique et le billard américain.....	127
<i>Encadré 2</i> : Augmentation récurrente de la consanguinité au sein des petites populations.....	127
3. Augmentation récurrente de la consanguinité.....	129
3.1 Approche intuitive.....	129
3.2 Formulation mathématique de l'augmentation de la consanguinité résultant de la limitation de l'effectif.....	130
3.3 Limite du processus.....	130
3.4 Vitesse du processus.....	130
3.5 Signification de l'effectif efficace.....	132
4. Rôle de la dérive dans l'histoire génétique des populations.....	133
4.1 Dérive et différenciation ethnique.....	134
4.2 Dérive et spéciation.....	134
4.3 Dérive et migrations.....	134
Résumé.....	136
 <b>Chapitre 6 – Mutations et migrations</b> .....	 137
1. Introduction.....	138
2. Mutations réciproques.....	138
2.1 Définition et approche intuitive.....	138
2.2 Formulation mathématique.....	138
2.3 Limite du processus et conséquences génétiques.....	139
2.4 Vitesse du processus.....	140
3. Migrations unidirectionnelles.....	141
3.1 Définition et approche intuitive.....	141
3.2 Formule de récurrence.....	142
3.3 Limite du processus et conséquences génétiques.....	143
3.4 Vitesse du processus.....	144
3.5 Un exemple célèbre : la population noire des États-Unis.....	145
Résumé.....	148
 <b>Chapitre 7 – La sélection</b> .....	 149
1. Introduction.....	150
2. Modèle général de sélection à coefficients constants.....	151
2.1 Définitions et approche intuitive.....	151
2.2 Développement mathématique.....	152
2.3 Discussion mathématique et biologique des valeurs limites des fréquences alléliques : aspects génétiques et philosophiques.....	155
<i>Encadré 1</i> : La drépanocytose : l'exemple le plus évident d'avantage de l'hétérozygote.....	161
<i>Encadré 2</i> : Désavantage de l'hétérozygote et divergence caryotypique entre l'Homme et le Chimpanzé.....	162
<i>Encadré 3</i> : la différence du nombre de bosses entre le Chameau et le Dromadaire a-t-elle une signification adaptative ?.....	163
2.4 Vitesse du processus dans un cas particulier : les maladies létales récessives.....	164
2.5 Le fardeau génétique limite-t-il la place de la sélection dans l'évolution des espèces ?.....	167
3. Autres modèles de sélection.....	169
3.1 Introduction.....	169
3.2 Modèles à coefficients variables fonction des fréquences alléliques.....	170

3.3 Modèles à niches écologiques multiples .....	170
3.4 Sélection simultanée sur plusieurs gènes et théorie des pics et des paysages adaptatifs .....	171
Résumé.....	174
<b>Chapitre 8 – Effet combiné de plusieurs facteurs déterministes et non déterministes .....</b>	<b>175</b>
1. Introduction.....	176
2. Équilibres sélection-mutations.....	176
2.1 Définition et approche intuitive .....	176
2.2 Changement de formalisme pour les valeurs sélectives.....	177
2.3 Équilibre sélection-mutations pour un allèle défavorable à effet sélectif « dominant » .....	178
<i>Encadré 1</i> : L'effet dysgénique de la médecine .....	180
2.4 Équilibre sélection-mutations pour un allèle défavorable à effet sélectif « récessif » .....	181
<i>Encadré 2</i> : Les paradoxes de la mucoviscidose .....	183
3. Action combinée de facteurs déterministes et stochastiques .....	185
3.1 Approche intuitive .....	185
3.2 Effet combiné dérive-sélection et définition d'une « petite » et d'une « grande » population.....	186
3.3 Effet combiné dérive-mutations : le polymorphisme transitoire .....	188
4. Conclusion.....	189
Résumé.....	191
<b>Chapitre 9 – Exemples, exercices et corrigés.....</b>	<b>193</b>
1. Les tests statistiques .....	193
2. Le modèle de Hardy-Weinberg.....	197
3. Gènes localisés sur le chromosome X et déséquilibre gamétique .....	226
4. Les effets de la consanguinité : calcul des fréquences alléliques, accroissement de risque individuel et problèmes de santé publique .....	230
5. Homogamie, autogamie et allogamie .....	234
6. Dérive génétique et effectif efficace .....	238
7. Sélection et équilibre sélection-mutations .....	238
<b>Annexes .....</b>	<b>243</b>
Bibliographie.....	245
Index.....	247

La **génétique des populations** est aujourd'hui présente dans les enseignements de nombreuses formations universitaires, comme ceux de la génétique humaine ou de l'épidémiologie en médecine, du diplôme d'expert démographe et, évidemment, des modules de génétique du premier cycle ou de la licence en biologie. Elle est également abordée dans les classes de lycée (enseignement de la biologie en terminale).

Les ouvrages qui existent sur ce thème sont cependant peu nombreux et s'adressent généralement aux spécialistes. L'auteur a donc souhaité répondre aux besoins spécifiques de toutes celles et ceux qui doivent ou veulent s'initier à la **génétique des populations** en y faisant les premiers pas grâce à une démarche pédagogique, progressive et illustrée :

- Les principaux concepts comme l'**équilibre de Hardy-Weinberg**, la **consanguinité**, le **déséquilibre gamétique**, la **dérive génétique**, la **sélection** ou l'effet des **mutations** sont d'abord introduits de manière totalement intuitive avant d'être présentés dans leur formulation mathématique.
- Le principe et la réalisation des **tests statistiques** sont rappelés.
- L'ensemble est illustré par une **trentaine d'exemples** et de **problèmes corrigés** (examens de niveau DEUG, PCEM ou licence).

Cet ouvrage s'adresse aux étudiants de DEUG, de licence, de CAPES et d'agrégation de sciences de la Vie et de la Terre (SVT) ou de médecine (PCEM ou certificat de génétique humaine), ainsi qu'aux professeurs de SVT de l'enseignement secondaire qui doivent enseigner les bases de la génétique des populations et proposer des exercices à leurs élèves pour la préparation de leurs examens.

**Jean-Louis Serre** est professeur de génétique à l'université de Versailles-Saint-Quentin-en-Yvelines.

