

# Chap. D3 - L'inéluctable évolution des génomes au sein des populations

## Introduction

Au début du XXème siècle, biologistes et mathématiciens élaborent les premiers modèles de **génétique des populations**. Il s'agit d'un domaine qui étudie la **structure génétique d'une population**, c'est à dire la **distribution et les changements de la fréquence des allèles** au cours du temps, qui est un aspect majeur de l'évolution des êtres vivants. Le modèle de Hardy-Weinberg est une prévision mathématique de l'évolution des fréquences alléliques au sein des populations.

*Problématique : comment ces modèles et nos connaissances en génétique moléculaire participent à une meilleure compréhension des mécanismes évolutifs à l'œuvre au sein des populations ?*

## I- Le modèle de Hardy-Weinberg : un équilibre théorique

### 1) La structure génétique des populations

Pour comprendre l'évolution génétique d'une population, il s'agit de caractériser dans un premier temps sa **structure génétique** à un instant donné, pour un locus. Pour cela on va s'intéresser à la structure génotypique et la structure allélique de la population.

Prenons le cas théorique d'un gène à deux allèles **A** et **a** dans une population d'effectif  $N$ , il y a  $2N$  locus.

⇒ La **structure génotypique** d'une population correspond à l'ensemble des fréquences génotypiques.

La fréquence d'un génotype correspond au nombre d'individus  $n$  de la population présentant ce génotype :

- la fréquence du génotype (A//A) :  $f(AA) = \frac{n(AA)}{N}$
- la fréquence du génotype (a//a) :  $f(aa) = \frac{n(aa)}{N}$
- la fréquence du génotype (A//a) :  $f(Aa) = \frac{n(Aa)}{N}$

⇒ La **structure allélique** d'une population est la proportion des allèles dans la population :

- la fréquence de l'allèle A :  $f(A) = 2 \cdot f(AA) + f(Aa) = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)$
- la fréquence de l'allèle a :  $f(a) = 2 \cdot f(aa) + f(Aa) = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa)$

Il est ensuite possible d'envisager comment celle-ci varie au cours des générations.

### 2) L'équilibre de Hardy-Weinberg

#### a) Les conditions du modèle

En 1908, le mathématicien britannique Godfrey Hardy et le médecin allemand Wilhelm Weinberg ont modélisé chacun séparément le phénomène de la transmission des allèles dans une population.

Leur modèle s'appuie sur une **population théorique** d'organismes diploïdes à la reproduction sexuée et remplissant des conditions particulières :

- l'effectif de la population est infini
- les unions entre individus de même génération se font au hasard
- la population est isolée, elle n'est pas l'objet de migrations
- ni la sélection naturelle, ni la sélection sexuelle, ni les mutations ne s'y exercent
- les différents génotypes sont viables et féconds

Si toutes ces conditions sont respectées, alors le **modèle théorique de Hardy-Weinberg prévoit la stabilité des fréquences alléliques et génotypiques** dans une population d'une génération à la suivante.

La population est alors dite « à l'équilibre de Hardy-Weinberg ».

**Si au cours du temps une variation de la fréquence allélique est observée, cela signifie que l'une des conditions n'est pas respectée : on peut alors en déduire l'impact évolutif de ce paramètre.**

## b) La modélisation mathématique de l'évolution génétique d'une population

Sous le modèle de Hardy-Weinberg, la **structure génétique** de la population peut être déterminée directement des **fréquences alléliques**. Pour un gène autosomique, dans une population de N individus.

Prenons l'exemple d'un locus qui peut être occupé par deux allèles A et a, tels qu'à la génération n :

- la fréquence de l'allèle **A** est p et  $0 < p < 1$ : **f(A) = p**
- la fréquence de l'allèle **a** est q (*q désigne en général l'allèle récessif*) et  $0 < q < 1$ : **f(a) = q**
- comme il n'y a que deux allèles : **p+q = 1**

À l'issue du 1<sup>er</sup> croisement, c'est-à-dire à la génération n+1, les **fréquences des génotypes** seront les suivantes:

- la fréquence du génotype (A//A) : **f(AA) = p<sup>2</sup>**
- la fréquence du génotype (a//a) : **f(aa) = q<sup>2</sup>**
- la fréquence du génotype (A//a) : **f(Aa) = 2pq**
- et **p<sup>2</sup> + 2pq + q<sup>2</sup> = 1**

Les nouveaux gamètes produits par cette génération n+1 seront de fréquence :

- la fréquence de l'allèle A :  $f'(A) = f'(AA) + \frac{1}{2} f'(Aa) = p^2 + \frac{1}{2} (2pq) = p^2 + pq = p (p + q) \leftrightarrow f'(A) = p$
- la fréquence de l'allèle a :  $f'(a) = f'(aa) + \frac{1}{2} f'(Aa) = q^2 + \frac{1}{2} (2pq) = q^2 + pq = q (p + q) \leftrightarrow f'(a) = q$

⇒ **Donc la fréquence des allèles A et a de la génération n+1 (zygotes) sont identiques à celles de la génération n (parents). Il en est de même pour les fréquences génotypiques.**

## II- Les écarts au modèle de Hardy-Weinberg expliqués par des forces évolutives à l'œuvre

**Dans les populations réelles**, cet équilibre théorique est rarement atteint (certains allèles sont surreprésentés ou sous-représentés par rapport aux attendus) car les hypothèses sur lesquelles reposent le modèle ne sont pratiquement jamais vérifiées.

**Quatre forces évolutives font varier les fréquences au cours du temps :**

- l'existence de mutations,
- le caractère favorable ou défavorable de celles-ci (effets de la sélection naturelle et des préférences sexuelles),
- la taille limitée d'une population (effets de la dérive génétique),
- les migrations.

**\*Force évolutive** = processus qui modifie les fréquences des allèles dans une population au cours du temps.

### 1) Mutations dans les cellules germinales

**Mutation : modification de la séquence nucléotidique ou réarrangement chromosomique, source fondamentale de variation.**

Ces mutations touchant les cellules sexuelles **peuvent être à l'origine de nouveaux allèles** dans la population, modifiant ainsi les fréquences relatives des allèles de cette population.

Les mutations ponctuelles sont rares (environ 0,0001% pour un gène donné dans une population).

Certaines mutations ont une valeur sélective (favorables/délétères) alors que d'autres sont neutres.

Leur impact dans l'évolution des fréquences alléliques est très limité, surtout si l'effectif de la population est important.

### 2) La dérive génétique

**Dérive génétique : fluctuations aléatoires de la fréquence des allèles sous l'effet du hasard.**

Dans une petite population, en l'absence de mutation et de sélection, les fréquences alléliques dérivent (augmentent ou diminuent) jusqu'à la **disparition** ou la **fixation** de certains allèles, assez rapidement au cours des générations. Dans une grande population, les fréquences sont plus stables dans le temps

La dérive génétique aboutit à un **appauvrissement génétique** (= perte de variation) **au sein de la population**, mais génère de la **différenciation génétique entre les populations**.

### 3) Sélection naturelle (dont la sélection sexuelle)

**Sélection naturelle : variation non aléatoire des fréquences des allèles pouvant conférer un avantage ou un désavantage adaptatif aux individus qui les possèdent sous la pression de contraintes du milieu (biotiques ou abiotiques).**

Dans un milieu, tous les allèles qui peuvent procurer un avantage aux individus qui les possèdent sont davantage transmis aux générations successives ; on parle d'**allèles favorables**. En effet, portant des allèles (donc des caractères) qui sont avantageux dans le milieu en question, **les individus survivent mieux, ont plus de chances de se reproduire**, et donc de transmettre leurs allèles. Cela se traduit par une augmentation de la fréquence de ces allèles et donc le maintien du nouveau caractère au fur et à mesure des générations. Sa propagation au sein des populations explique l'adaptation de celles-ci à leur environnement.

Le succès reproducteur dépend de deux composantes : la probabilité de survie de l'individu jusqu'à l'âge adulte et sa fécondité (capacité à se reproduire et nombre de descendants). Or chez certaines espèces, les partenaires sexuels se choisissent à partir de signaux visuels, sonores ou chimiques que l'on nomme caractères sexuels.

La préférence d'un partenaire pour certains caractères sexuels héréditaires contribue à rendre ceux-ci plus fréquents dans les générations suivantes (donc la fréquence des allèles impliqués augmente) : c'est la **sélection sexuelle**. Ces caractères sexuels sont favorisés tant que l'avantage qu'ils procurent dans l'accès aux partenaires sexuels est supérieur aux inconvénients qu'ils entraînent pour la survie.

### 4) Les migrations

**Migration : introduction d'allèles (nouveaux) dans une population.**

Lorsqu'un groupe d'individus se sépare de la population d'origine, il « emporte » avec lui un échantillon restreint et aléatoire des allèles de la population d'origine. Les caractéristiques génétiques de cette population pionnière pourront être très différentes de celles de la population initiale : c'est **l'effet fondateur**.

Dans ce cas, **la dérive génétique** joue un rôle prépondérant dans l'évolution de la population, parfois même à l'encontre de la sélection.

Les migrations peuvent aussi constituer des **flux de gènes** entre les différentes populations et tendre à homogénéiser leurs fréquences alléliques, donc à limiter leur différenciation. Elles permettent de limiter les effets délétères de la consanguinité dans les petites populations, qui pourrait mettre celle-ci en péril à long terme.

## III- Un nouveau regard sur la notion d'espèce

### 1) Une espèce ... un concept difficile à définir !

La définition de l'espèce a évolué au cours de l'histoire des sciences, en fonction des connaissances et des objectifs des scientifiques. Aujourd'hui encore, la définition de l'espèce reste problématique, les difficultés résultant des critères retenus pour déterminer les caractéristiques des individus appartenant à une même espèce :

– **critère morphologique** selon lequel deux individus appartiennent à une même espèce s'ils se ressemblent beaucoup ; mais ce critère est parfois problématique (*il peut exister deux espèces d'oiseaux très ressemblantes alors que deux chiens - appartenant donc à la même espèce - peuvent être très différents ; inversement, deux individus d'une même espèce peuvent être différents : mâle et femelle de certaines espèces d'oiseaux*).

– **Critère physiologique** ou **critère d'interfécondité** selon lequel une espèce regroupe des individus effectivement ou potentiellement capables de se reproduire entre eux en ayant des descendants fertiles, et isolés des autres espèces sur le plan de la reproduction. (*Cependant cette définition ne peut pas être utilisée pour les fossiles et pour les bactéries, le mode de reproduction étant différent ; de plus, on connaît de nombreux cas d'hybridation entre individus d'espèces différentes dont certains produisent une descendance fertile*).

– **Critère génétique** selon lequel des individus sont de la même espèce s'ils présentent plus de similitudes génétiques entre eux qu'avec des individus d'une autre espèce.

*(Cependant ce critère nécessite un choix judicieux des gènes à comparer et surtout définir le seuil de différenciation...).*

## 2) Vers une définition génétique de l'espèce ?

Les apports modernes du **séquençage génétique** viennent questionner la notion d'espèce, en mesurant de manière plus précise les **flux de gènes** entre populations.

Certaines populations que les scientifiques pensaient homogènes (donc flux de gènes possibles) sont en fait constituées de sous-populations isolées depuis plusieurs centaines de milliers d'années et ne constituent donc pas une, mais plusieurs espèces.

*Exemple des éléphants d'Afrique.*

Certaines populations que l'on pensait isolées génétiquement sont en fait capables d'hybridations.

*Exemple des Homo sapiens et des Néanderthaliens.*

Les analyses génétiques sont donc une avancée majeure afin de mieux comprendre l'histoire des populations et leur évolution. Elles questionnent sur la définition de l'espèce.

## 3) La spéciation

Les populations sont soumises à diverses forces évolutives. À cause de l'instabilité de l'environnement biotique et abiotique, une différenciation génétique se produit obligatoirement au cours du temps.

Dans sa définition courante, **une espèce** est considérée comme une population d'individus suffisamment isolée génétiquement des autres populations. Une population d'individus identifiée comme constituant une espèce, n'est **définie que durant un laps de temps fini**.

**La spéciation** est la formation d'une nouvelle espèce, définie si un nouvel ensemble s'individualise. Ce mécanisme se produit lorsque les individus d'une population deviennent incapables de se reproduire avec les individus d'une autre population de la même espèce ; on parle d'**isolement reproductif**.

L'isolement reproductif peut s'expliquer par une réduction des échanges génétiques entre ces deux populations.

Cela peut se produire :

→ **par isolement géographique**, lorsque les populations sont séparées physiquement par des obstacles géographiques (chaines de montagnes, glacier, élévation du niveau de la mer...). Il y a alors évolution indépendante des deux populations sous l'effet des forces évolutives, jusqu'à rendre impossible un croisement. On parle alors de spéciation allopatrique.

→ **sans isolement géographique**, au sein d'un même milieu, lorsque des **phénomènes génétiques** entraînent une incapacité de certains individus d'une population à se reproduire entre eux (mutations, modifications des cycles de développement, favorisation des phénotypes extrêmes conduisant les individus se ressemblant le plus entre eux à se reproduire ensemble...). On parle alors de spéciation sympatrique.

On dit qu'une espèce disparaît si l'ensemble des individus concernés disparaît (ex Dodo de l'île Maurice) ou cesse d'être isolés génétiquement (ours polaire). On parle d'**extinction** d'espèce.

**Toutes les espèces apparaissent donc comme des ensembles hétérogènes de populations, évoluant continuellement dans le temps.**