



**HAL**  
open science

## Génétique des populations: initiation à la pensée évolutionniste

Anne Genissel

► **To cite this version:**

Anne Genissel. Génétique des populations: initiation à la pensée évolutionniste. Licence. Population Genetics, France. 2023, pp.15. <hal-04451832>

**HAL Id: hal-04451832**

**<https://hal.inrae.fr/hal-04451832v1>**

Submitted on 12 Feb 2024

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire HAL, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons CC0 1.0 - Universal - International License

# UE LSBI617

## Génétique des Populations

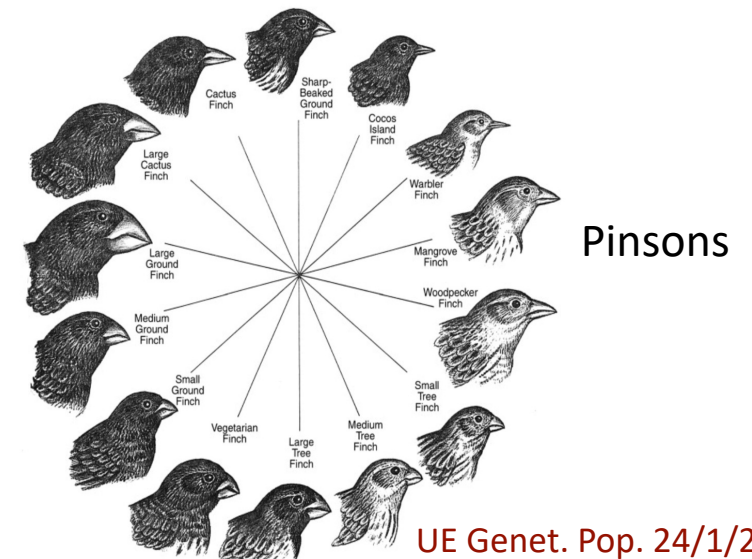
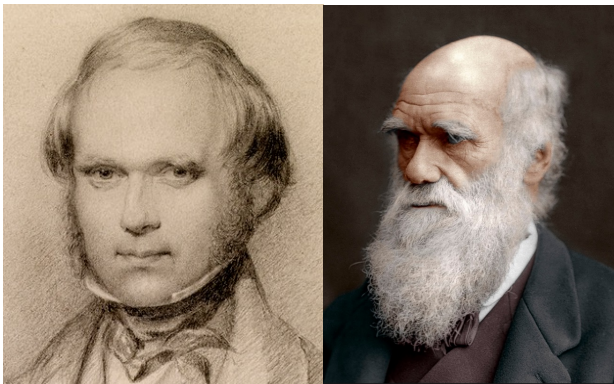
### A. Genissel

#### Chapitre 1 : Introduction

- Introduction à la pensée évolutionniste
- Genèse de la génétique des populations
- Notions de marqueur, polymorphisme, fréquence, estimateur

# Les travaux de Darwin

- Theory Darwinienne de l'évolution par sélection naturelle.
- Evolution graduelle de caractères quantitatifs sous l'effet de la sélection naturelle.
- Mécanisme de sélection naturelle : « Survival of the fittest » : processus d'évolution conduits les organismes a être adaptés à leur environnement.
- « On the Origin of Species », 1869, C Darwin.



# Définitions

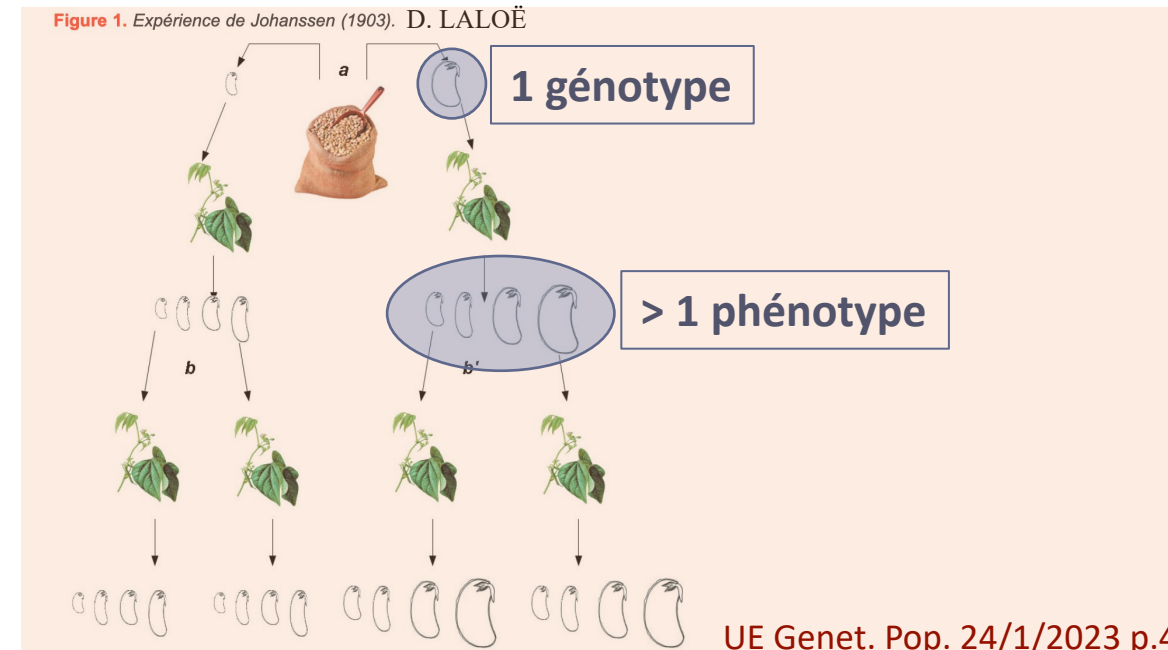
- La génétique des populations correspond à l'étude de la variation génétique au sein des populations, et aussi à caractériser l'évolution de la structure génétique des populations au cours du temps.
- La génétique des populations a été élaborée par Fisher Haldane et Wright, basée sur des mathématiques appliquées à l'hérédité mendélienne.

# Les travaux précurseurs

- Suite aux travaux de Georges Mendel (1865), repris à partir de 1900, a donné lieu à la naissance de la génétique.
- Travaux de Johanssen (1909) sur les graines de haricots (*Phaseolis vulgaris*) : ségrégation de nombreux genes pouvant expliquer la variation du **phénotype** “taille de haricot” pour expliquer l’hérédité.
- Termes “**Génotype**” et “**Phénotype**”.



W. Johanssen

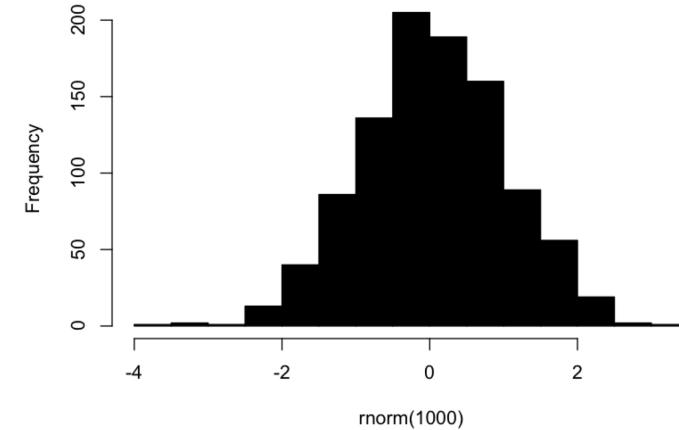
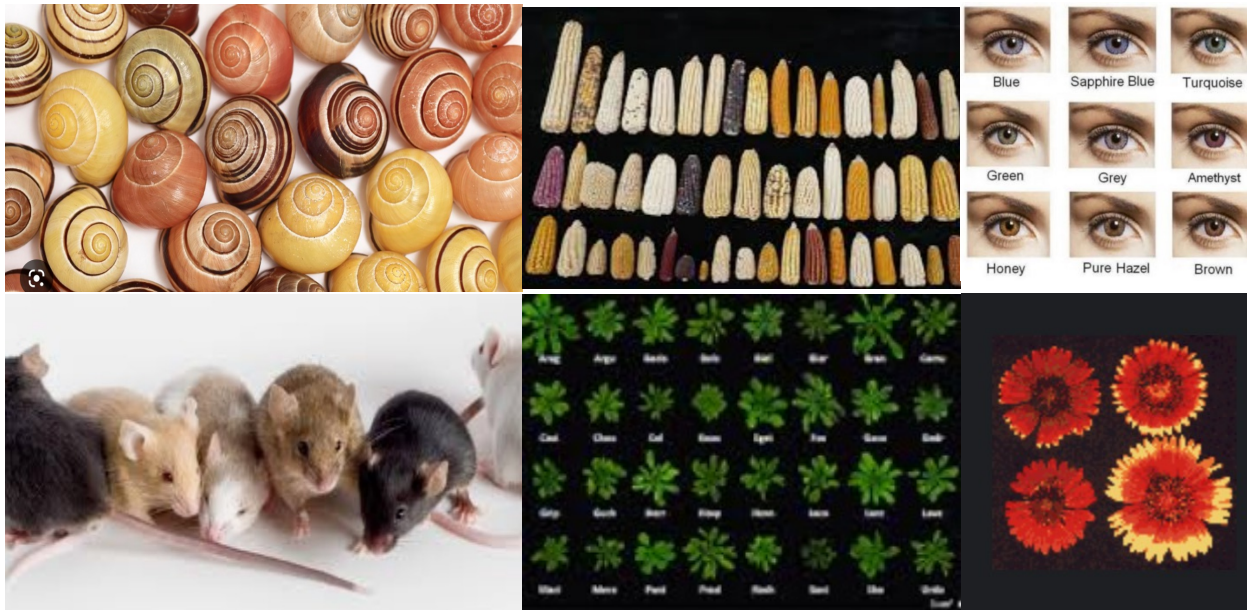


# Les travaux précurseurs

- Terme **fréquence de gènes** dans les populations avec observations que de 'nouveaux génotypes' pouvaient remplacer les 'anciens génotypes'.
- La **génétique des populations** est alors née, dans les années 1920 : conciliation théorie darwinienne de l'évolution et la transmission des caractères héréditaires (RA Fisher, JBS Haldane, S Wright).
- Construction de **modèles** mathématiques décrivant l'évolution des populations.
- But étant de décrire **l'évolution des changements**, au sein et entre les populations.

# Variation des caractères

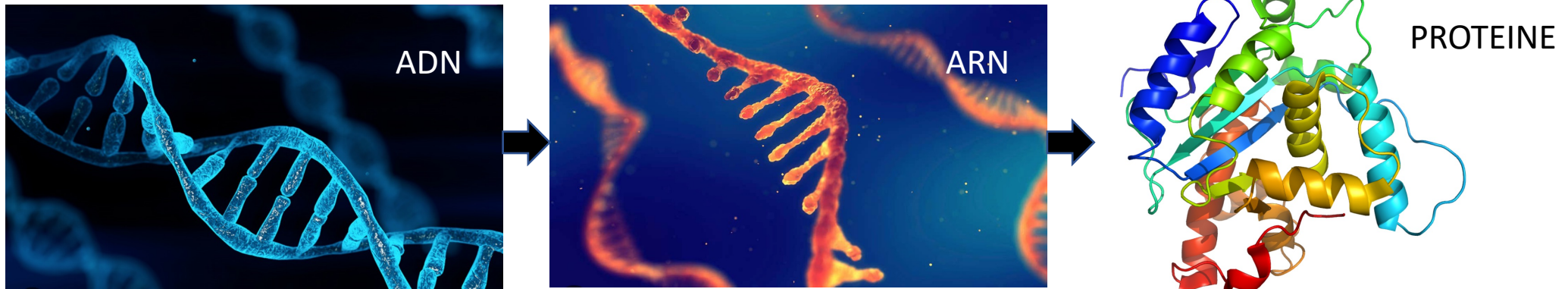
La **variation des caractères** observés à l'échelle de l'espèce est majoritairement **quantitative**.



# Marqueurs

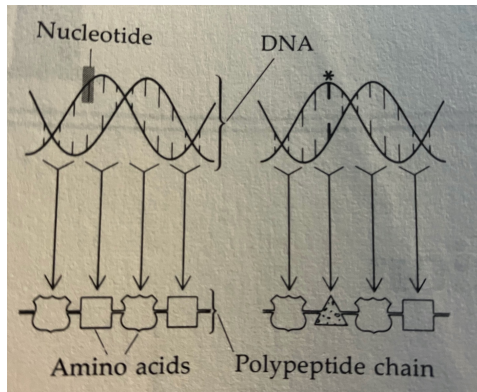
## Qu'est ce qu'un marqueur génétique?

- depuis 1966 (électrophorèse des protéines) puis PCR (1983).



# Comment observer les marqueurs?

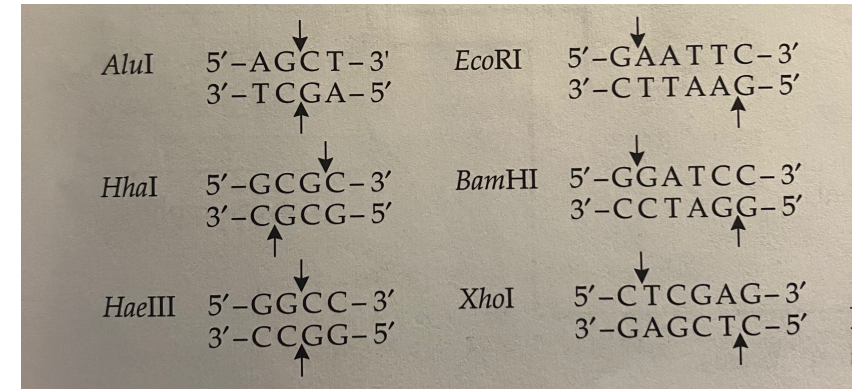
## Variations génétiques observées lors de l'électrophorèse



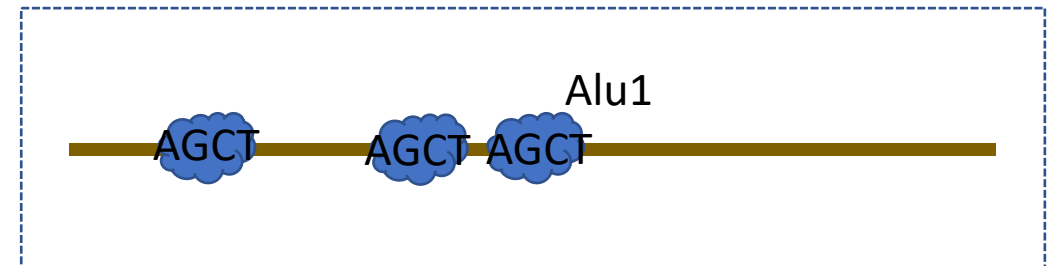
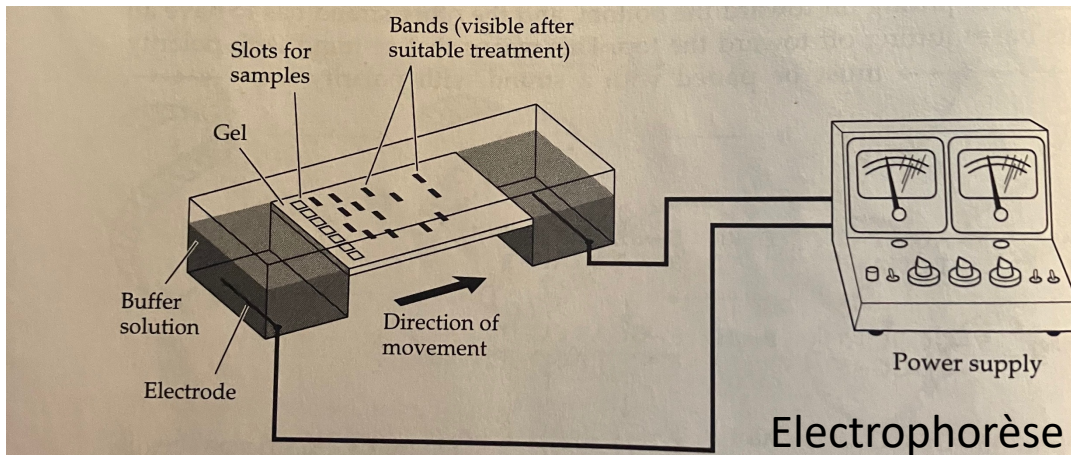
variation nucléotidiques



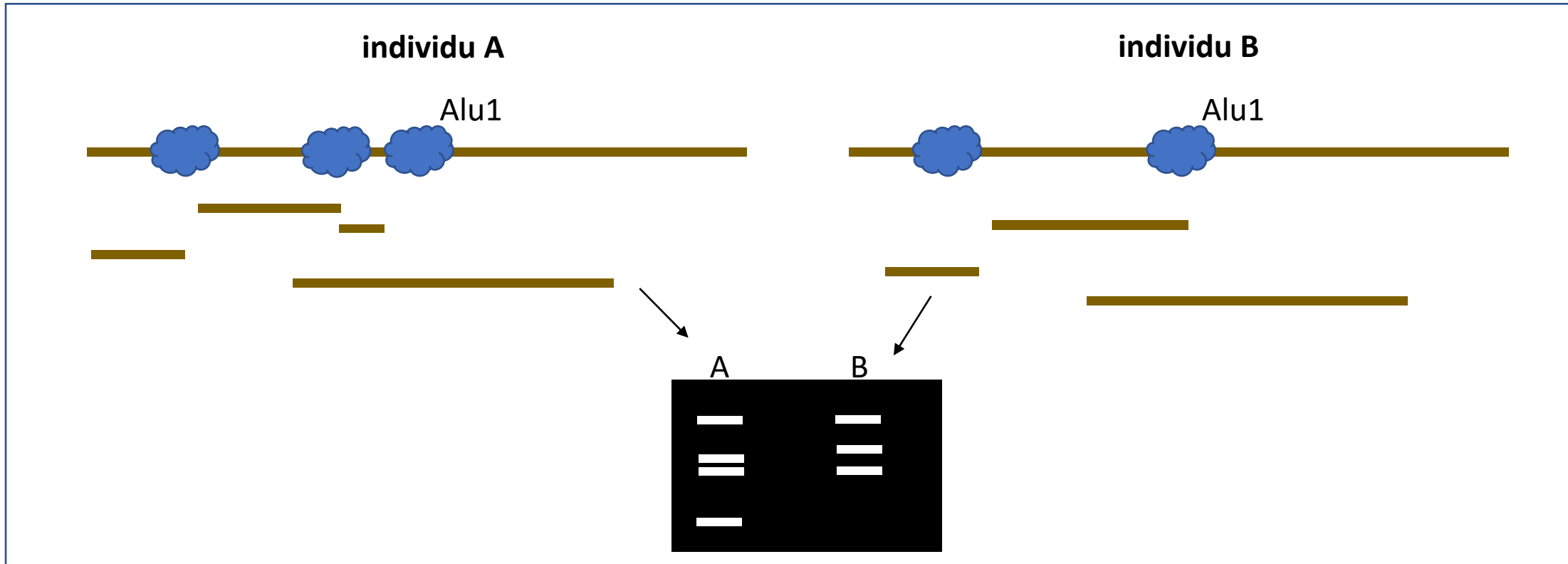
variation acides aminés



Sites de reconnaissance de quelques enzymes de restriction



# Exemple 1 : Enzymes de restriction et migration



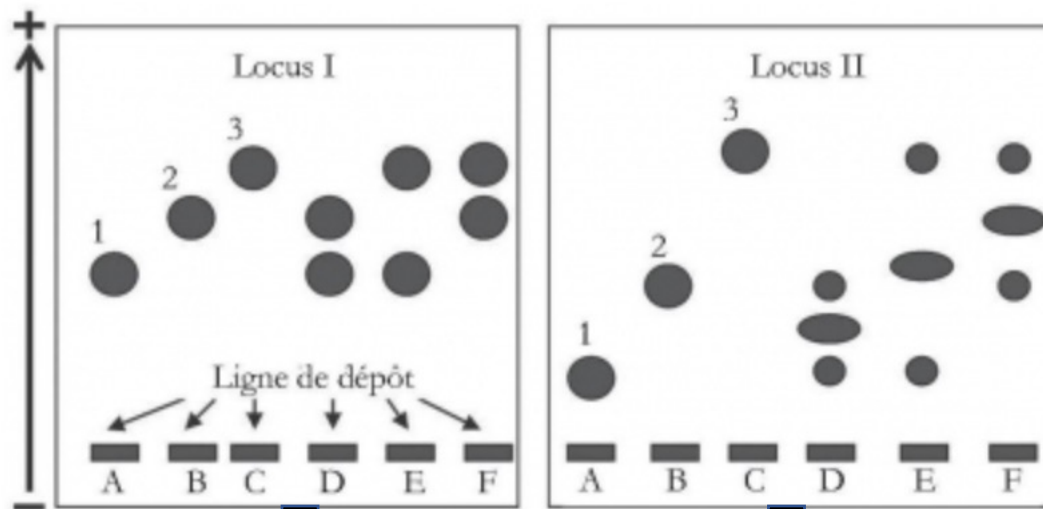
- On observe un **polymorphisme de taille** des fragments de restriction entre les individus A et B (Restriction Fragment Length Polymorphism : RFLP).

# Exemple 1 : RFLP

- Electrophorèse : migration de protéines (ou acides nucléiques) dans un champ électrique.
- Principe de l'électrophorèse : mise en évidence de variation (dans la chaîne d'acides aminés) qui vont affecter la mobilité de la protéine.
- On observe ainsi des différences de migration entre individus si les variations dans la séquence protéique affecte la mobilité.
- Protéine visible par stimulation d'une activité enzymatique et coloration.
- Pour une migration d'ADN, des différences de taille de fragments d'ADN induiront des temps de migration différents, ADN visible par un intercallant de l'ADN tel que BET (Bromure d'ethidium) ou SYBR safe (à base de cyanine).

# Exemple 2 : Allozymes

Migration de protéines enzymatiques révélées, espèce diploïde

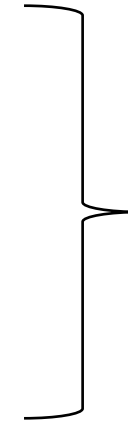


3 allèles

enzyme  
monomérique

3 allèles

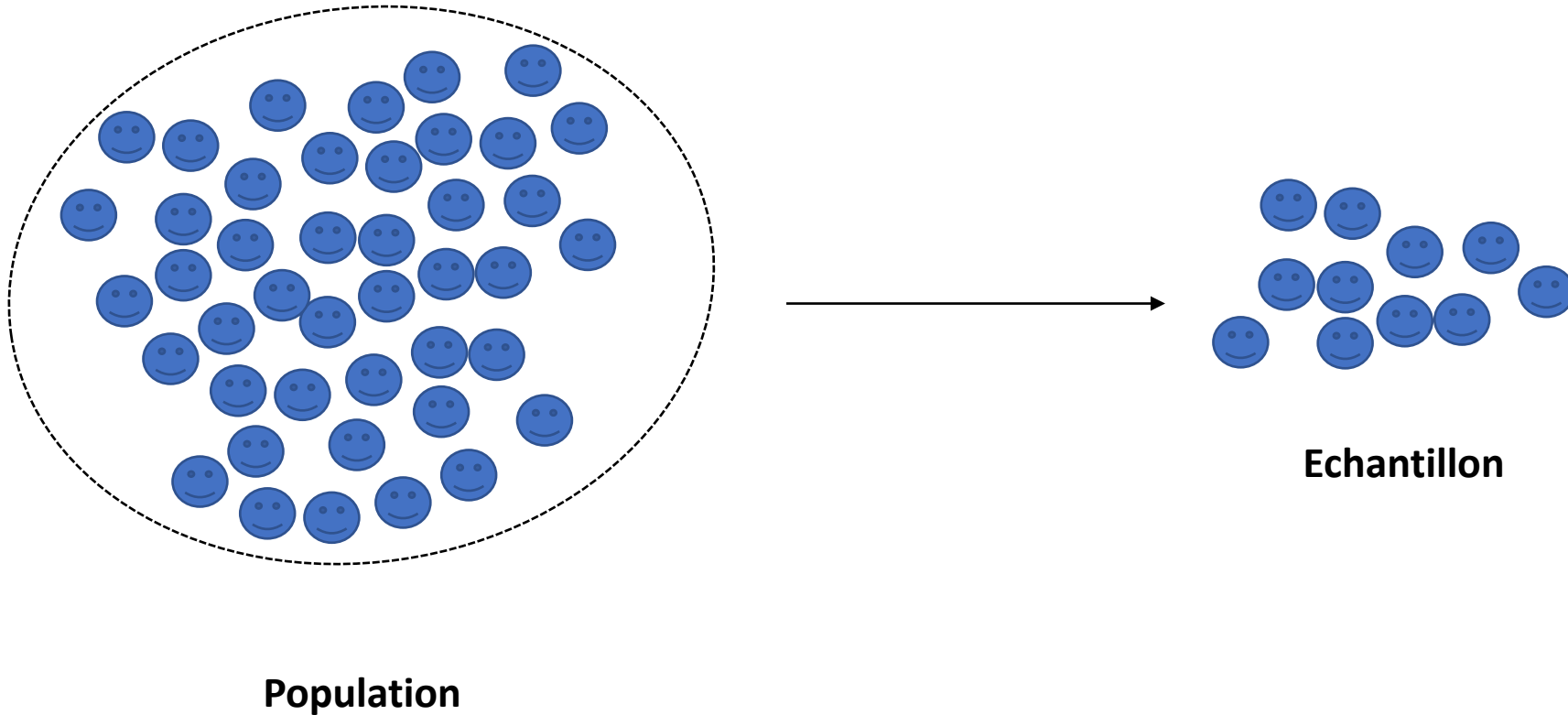
enzyme  
dimérique



Annotation du génotype de  
chaque individu (A, B, C, D, E, F).

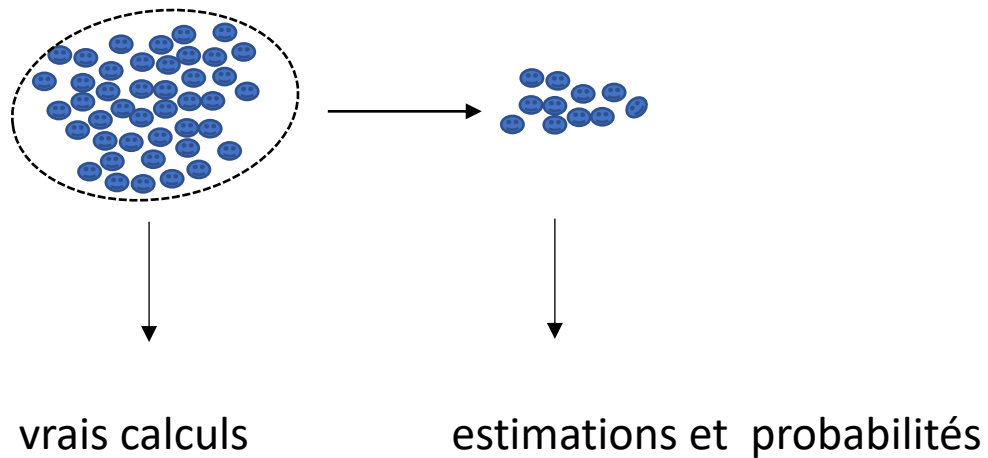
# Notion d'échantillonnage

- Observation au sein de populations échantillonnées



# Estimateurs et probabilités

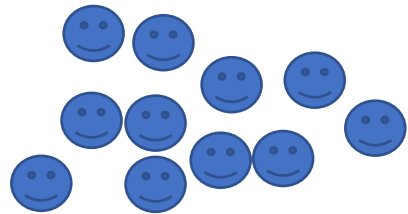
- Paramètres et estimateurs



- Somme des fréquences alléliques a 1 locus (diploïde, bi allélique) :  $\hat{p} = 1 - \hat{q}$
- Fréquence de l'allele A1 :  $\hat{p}$
- Erreur standard :  $s = \sqrt{\hat{p} \hat{q} / n}$

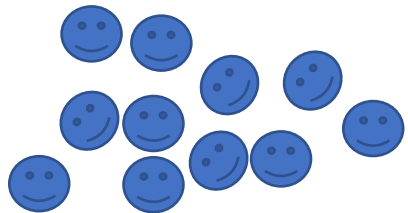
# Polymorphe / Monomorphe

- Notion de phénotype et polymorphisme



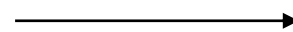
**Echantillon monomorphe**

'Fixation' = fréquence de 1

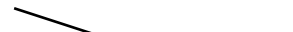
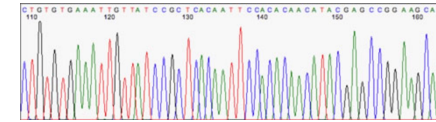


**Echantillon polymorphe**

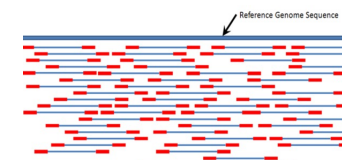
# Séquençage



Séquençage Sanger



Séquençage Illumina



```
@HWI-ST911:111:CON4WACXX:5:1101:2509:2197 1:N:0:TTAGGC CGATC:1+4=B
NATGAGATAAATCAATTGCTTTAATGAAGTACAGCTTTGAATAATGAGTTTTGAACCTCTTCTGCAACTTTTGGAACTTTAAAGTTGTAA
+
#2A2<CCFHIIIIIIIIIIIGCCHIIIGIIFFFHIIDGHIIGIIIIICGIIIGGCECEGICFHCECDEFFFFDEEEEDDDDDCDDCDDDD
@HWI-ST911:111:CON4WACXX:5:1101:3746:2179 1:N:0:TTAGGC CCATC:+11+A
#4A2<AADHIIIIIIIIHHIIIIIIIIIFGIIIGIIFIIIGIITDHEHIIHHIIIIIIIIIIICHIHHHEEDFFFECEEECEEADD
@HWI-ST911:111:CON4WACXX:5:1101:3746:2179 1:N:0:TTAGGC CCATC:+11+A
NATGTCATCCATCTTTTCTATCTAAAAAAGAAATCAAAAAAGGATAGTACAGAGGAAAGTTCAATCCAGAGGACGATGAAACACTGATTGAT
```



Séquençage Pacbio

Séquençage minION

```
> chr_1
ccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaacc
ctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccctaaccct
aacctaaccctaaccctaaccctaccctaccctCGgtcgtacggcgt
gacaatgtctccagaatcgatttggcttggacgaaagcagcgcacatagc
acttcggatgatttggcgcgatgcttggcaaacacgacgctcggtaagt
actagctcgttcggcctagcttccgcgccgctgctgctcgtcttccg
caagaattgacgcagaacgacgcgcgcttctgggtatcgaactcgataa
tttgggctggctggagccggtcctcgtcaaggctcgtcattccattcgcgg
acgaggacggtgtcaccaattgcatatttgcctccggcactcgtcgaatat
```