

## Corrige génétique des populations

### Exercice 1:

1) calculer les fréquences des allèles M et N dans cet échantillon

$$1. \text{ Allèle M} = \frac{1360}{2558} = 0,51 \quad \text{Allèle N} = 1 - 0,51 = 0,49$$

2) quelle est la probabilité qu'un couple ait un enfant du groupe [N]

$$q^2 = (0,49)^2 = 0,24 \text{ -----} \diamond 24 \%$$

### Exercice 3:

Le nombre d'allèles A dans l'échantillon égale  $N_A = 10 \times 2 + 15 = 35$

Le nombre d'allèles a dans l'échantillon égale  $N_a = 4 \times 2 + 15 = 23$

$$p_A = 35/58 = 0,6 \quad \text{et} \quad p_a = 23/58 = 0,4$$

Effectifs observés	Proportions attendues	Effectifs attendus
AA      10	$0,6^2$	$0,36 \times 29 = 10,4$
Aa      15	$2 \times 0,6 \times 0,4$	$0,48 \times 29 = 13,9$
aa      4	$0,4^2$	$0,16 \times 29 = 4,7$

$$X^2 = \frac{(10,4 - 10)^2}{10,4} + \frac{(13,9 - 15)^2}{13,9} + \frac{(4,7 - 4)^2}{4,7} = 0,0154 + 0,0871 + 0,1043 = 0,2$$

Le nombre de degrés de liberté (dl) égale  $3 - 2 = 1$  parce qu'il y a trois classes (génotypes) et deux paramètres expérimentaux indépendants qu'on a utilisés pour calculer les effectifs attendus (le nombre total des individus et une des deux fréquences alléliques)

Avec une probabilité de 0,05 et 1 comme degré de liberté la valeur de  $X^2$  est 3,84.

Donc on accepte l'hypothèse que la population n'est pas significativement écartée des proportions de HW.

### Exercice 4:

Comme ni le génotype AA ni le génotype Aa ne peut participer à la production des gamètes, uniquement le génotype aa va produire la génération suivante. En conséquence :

$$p^A = 0, \quad p^a = 1$$

Est-il nécessaire de supposer que les croisements se font au hasard ?

Non.

### Exercice 5:

Comme les mâles ont un seul allèle d'un gène lié au sexe d'une manière absolue (le gène n'est pas présent sur le chromosome Y) cet allèle va déterminer leur phénotype.

En conséquence, la fréquence de phénotype chez les mâles égale à la fréquence allélique en question.

La fréquence de maladie est  $1/50 = 0,02$  chez les mâles, donc la fréquence de l'allèle délétère est 0,02 chez les mâles.

Si la population est en équilibre de HW, les fréquences alléliques sont égales dans les deux sexes donc  $p = 0,02$  dans la population.

Les femelles sont affectées par la maladie seulement si elles sont homozygotes pour l'allèle délétère.

En HW, la fréquence des femelles malades est donc  $0,02^2 = 0,0004$  soit une femelle sur 2500.

**Exercice 6:**

$$P_{aa} = 0,1 = p^2$$

$$p = 0,316$$

La fréquence des porteurs hétérozygotes pour l'ensemble du troupeau est

$$2pq = 2 \times 0,316 \times 0,684 = 0,4323$$

La fréquence des animaux normaux est  $p^2 + 2pq$  donc la fréquence des hétérozygotes parmi les animaux normaux est  $2pq / (p^2 + 2pq) = 0,4803$

**Exercice 7:**

$$P_{00} = 0,742 = 0,5476$$

$$P_{AA} = 0,162 = 0,0256$$

$$P_{BB} = 0,12 = 0,01$$

$$P_{0A} = 2 \times 0,74 \times 0,16 = 0,2368$$

$$P_{0B} = 2 \times 0,74 \times 0,1 = 0,148$$

$$P_{AB} = 2 \times 0,16 \times 0,1 = 0,032$$

$$P[0] = P_{00} = 0,5476$$

$$P[A] = P_{A0} + P_{AA} = 0,2624$$

$$P[B] = P_{B0} + P_{BB} = 0,158$$

$$P[AB] = P_{AB} = 0,032$$

**Exercice 8:**

$$P_i = 1/n$$

$$(a) \quad P_{ii} = p^2 = (1/n)^2$$

$$(b) \quad P_{ij} = 2p_i p_j = (1/n)^2$$

(c) Il y a  $n$  homozygotes car on a  $n$  allèles

$$nP_{ii} = (1/n)^2 n = 1/n$$

(d) 1- L'ensemble des génotypes homozygotes =  $1 - 1/n$

**Exercice 9:**

Soit  $p$  la fréquence d'allèle normal (A), est  $q$  la fréquence de l'allèle récessif de la mucoviscidose (a).

(a)

$$P[\text{malade}] = P_{aa} = 1/1700 = q^2$$

$$q = 0,0243 \quad p = 1 - q = 0,9757$$

La fréquence des hétérozygotes dans la population est  $2pq = 0,0473$ .

La fréquence des individus sains est  $2pq + p^2 = 0,9993$

La probabilité que une individu sain soit hétérozygote est  $2pq / (2pq + p^2) = 0,0473$

(b) L'enfant est affecté par la maladie si il est homozygote récessif.

Le père est hétérozygote, La probabilité qu'il passe son allèle  $a$  à son enfant est  $1/2$ .

La probabilité que la mère soit hétérozygote est  $0,0473$ . Si elle est hétérozygote la probabilité qu'elle passe son allèle ' $a$ ' à son enfant est  $1/2$ .

Donc la probabilité qu'un enfant de ce couple soit malade est  $1/2 \times 0,0473 \times 1/2 = 0,0118$

**Exercice 10:**

(a) Comme le frère de l'homme est malade mais ses parents sont sains, on peut être sûr que les deux parents sont hétérozygotes. On sait que l'homme est sain, donc il peut être AA ou Aa.

La probabilité qu'il soit Aa est  $1/2 / 3/4 = 2/3$ . (Si on ne savait pas son phénotype la probabilité

qu'il soit hétérozygote sera  $\frac{1}{2}$ . Mais on sait qu'il est sain, donc il faut diviser cette probabilité par la probabilité d'être sain)

(b)  $P[\text{malade}] = P_{aa} = 1/10\,000 = q^2$

$q = 0,01$   $p = 1 - q = 0,99$

La fréquence des hétérozygotes dans la population est  $2pq = 0,0198$ .

La fréquence des individus sains est  $2pq + p^2 = 0,9999$

La probabilité que un individu sain soit hétérozygote est  $2pq / (2pq + p^2) = 0,0198$

**Exercice 11:**

La fréquence des femelles porteuses est  $2pq$

La fréquence des mâles porteurs est  $q$

Donc  $q = 2 \times 2pq$

$1 = 4p$

$p = 1/4$

$q = 1 - p = 3/4$

**Exercice 12:**

$p_A = (10 \times 2 + 25 + 5) / 175 \times 2 = 0,143$

$p_B = (60 \times 2 + 25 + 50) / 175 \times 2 = 0,557$

$p_B = (25 \times 2 + 5 + 50) / 175 \times 2 = 0,3$

Génotype Effectif observé Proportion attendue Effectif attendu

AA 10 0,1432  $0,0204 \times 175 = 3.58$

AB 25  $2 \times 0,143 \times 0,557$   $0,1593 \times 175 = 27.88$

BB 60  $0,557^2$   $0,3102 \times 175 = 54.29$

BC 50  $2 \times 0,557 \times 0,3$   $0,334 \times 175 = 58.49$

CC 25  $0,3^2$   $0,09 \times 175 = 15.75$

AC 5  $2 \times 0,143 \times 0,3$   $0,0858 \times 175 = 15.01$

La nombre de degré de liberté (dl) égale à  $6 - 3 = 3$  parce qu'il y a 6 classes (génotypes) et 3 paramètres expérimentaux indépendants qu'on a utilisés pour calculer les effectifs attendus (le nombre total des individus et deux des trois fréquences alléliques)

A probabilité 0,05 avec 3 de degré de liberté la valeur de  $X^2$  est 7,82. Donc on rejette l'hypothèse : la population est significativement écarté des proportions de HW.

**Exercice 13:**

3000

1. Allèle M =  $\frac{3000}{5000} = 0,6$  Allèle N =  $1 - 0,6 = 0,4$ .

5000

2. S'il y a séparation au hasard de M et N entre les trois génotypes, la fréquence des génotypes sera conforme à la loi de HW:  $P^2$  M/M,  $2pq$  M/N et  $q^2$  N/N

Ce qui correspond à: 0,36 M/M, 0,48 M/N et 0,16 N/N

Soit  $0,36 \times 2500 = 900$  M/M (M)

$0,48 \times 2500 = 1200$  M/N (MN)

$0,16 \times 2500 = 400$  N/N (N)

	(M)	(MN)	(N)
Nombre observé	882	1236	382
Nombre théorique	900	1200	400
Ecart	18	36	18
(Ecart) <sup>2</sup>	324	1296	324

$$X^2 = \frac{324}{900} + \frac{1296}{1200} + \frac{324}{400} = 2.25$$

$X^2$  Pour ddl=1, la différence n'est pas significative. On accepte donc l'hypothèse d'une répartition au hasard des allèles M et N dans la population.

### Exercice 14:

1. Fréquence des individus albinos =  $q^2 = (0,03)^2 = 0,0009$  (9/10.000).

2. Fréquence des mariages entre hétérozygotes:  
 $2pq \times 2pq = 4p^2 q^2 = (2 \times 0,97 \times 0,03)^2 = 0,0034$   
 (p = 1 - q = 0,97).

3. Proportion des albinos issus d'une union entre hétérozygotes.

Les mariages entre hétérozygotes contribuent pour :

$\frac{1}{4} \times$  fréquence de A/a x fréquence de A/a =  $\frac{1}{4} \times 0,0034 = 0,00085$  individus albinos

Fréquence totale des albinos dans la population = 0,0009

D'où la proportion des albinos issus d'une union entre hétérozygotes relativement à la fréquence de la population albinos est égale à:

$0,00085/0,0009 = 94\%$ .

Les mariages entre hétérozygotes contribuent donc pour 94% à la production d'individus albinos dans cette population albinos.

### Généralisation.

-Fréquence des croisements entre hétérozygotes:  $2pq \times 2pq = 4p^2 q^2$

-Fréquence des récessifs parmi les descendants de croisements entre hétérozygotes = 1/4.

-Fréquence des récessifs produits dans l'ensemble de la population par les croisements entre hétérozygotes:  $4p^2 q^2 \times \frac{1}{4} = p^2 q^2$ .

### Exercice 15:

1<sup>o</sup>. En raison de la dominance de A et B sur O, on ne peut procéder à un dénombrement direct des allèles. Mais, la population étant en équilibre, on peut évaluer les fréquences des allèles, puis des génotypes, par application de la loi de Hardy-Weinberg; dans une population en équilibre, on a en effet:

Génotypes	A/A	A/O	B/B	B/O	A/B	O/O
Fréquences	$P^2$	$2pr$	$q^2$	$2qr$	$2pq$	$r^2$
Phénotypes'	(A)		(B)		(AB)	(O)
	650		90		100	160

Avec: p = fréquence de A q = fréquence de B r = fréquence de O  
 $p+q+r = 1$ .

D'où  $r^2 =$  fréquence de O =  $\frac{160}{650+90+100+160} = 0,16$

D'où r = 0,4

D'autre part, on remarque:

$$F(A) + F(O) = P^2 + 2pr + r^2 = (p+r)^2.$$

$$\text{D'où } p+r = \sqrt{f(A) + f(O)},$$

$$\text{D'où } p = \sqrt{f(A) + f(O)} - r = \sqrt{0,65 + 0,16} - \sqrt{0,16} = 0,5.$$

$$\text{De même } q = \sqrt{f(B) + f(O)} - r = \sqrt{0,09 + 0,16} - \sqrt{0,16} = 0,1.$$

Des fréquences des gènes p, q, et r, on déduit les fréquences des génotypes:

$$fA/A = P^2 = 0,25 \quad fA/O = 2pr = 0,40 \quad fB/B = q^2 = 0,01 \quad fB/O = 2qr = 0,08$$

$$fA/B = 0,10 \text{ (valeur obtenue directement)}$$

$$fO/O = 0,16 \text{ (valeur obtenue directement).}$$

2<sup>o</sup>. Fréquence des hétérozygotes dans le groupe A.

$$\frac{2pr}{P^2 + 2pr} = \frac{8}{13}.$$

3<sup>o</sup>. Fréquence de l'allèle O dans le groupe A.

Les hétérozygotes A/O portent chacun un allèle O;

La fréquence des gènes de l'ensemble du groupe A est:  $P^2 + 2pr$ ;

La fréquence de O dans le groupe A est donc:

$$\frac{pr}{P^2 + 2pr} = \frac{4}{13}. \text{ (fréquence des homozygotes + } \frac{1}{2} \text{ fréquence des hétérozygotes)}$$

4<sup>o</sup>. Fréquence des hétérozygotes dans le groupe A.

$$\frac{2pr}{P^2 + 2pr},$$

La fréquence relative des unions entre hétérozygotes parmi l'ensemble des unions où les deux conjoints sont du groupe A est donc:

$$\frac{2pr}{P^2 + 2pr} \times \frac{2pr}{P^2 + 2pr} = (8/13)^2 = \frac{64}{169}.$$

5<sup>o</sup>. **Première méthode.**

Il faut que les deux parents soient hétérozygotes et que l'enfant issu de cette union soit homozygote O/O:

- Probabilité que les deux parents soient hétérozygotes:

$$64/169 \text{ (calculée au 4<sup>o</sup>)}.$$

- Probabilité pour que l'enfant issu d'une union entre hétérozygotes soit homozygote O/O:

$$A/O \times A/O \rightarrow \frac{1}{4} A/A + \frac{1}{2} A/O + \frac{1}{4} O/O$$

$$\text{Probabilité demandée} = \text{probabilité composée} = 64/169 \times \frac{1}{4} = 16/169.$$

## Deuxième méthode.

Il faut que l'un et l'autre des parents fournissent un gamète O.

-Probabilité que le premier parent A fournisse un gamète O:  $4/13$  (calculée au 3<sup>o</sup>).

-Probabilité que le deuxième parent A fournisse un gamète O: même probabilité.

Probabilité demandée = probabilité composée =  $4/13 \times 4/13 = 16/169$ .

### Exercice 16:

1. Quelle est la fréquence du phénotype récessif dans chacune des populations? Quelle est la fréquence du phénotype récessif relativement à l'ensemble des trois populations?

-Fréquence du phénotype récessif dans chacune des populations:

Dans  $P_1 = q_1^2 = 0,1 \times 0,1 = 0,01$

Dans  $P_2 = q_2^2 = 0,2 \times 0,2 = 0,04$

Dans  $P_3 = q_3^2 = 0$

-Fréquence du phénotype récessif relativement à l'ensemble des trois populations:

Total des trois populations  $N = E_1 + E_2 + E_3 = 7000$  individus

$$\text{Fréquence} = \frac{0,01 E_1}{N} + \frac{0,04 E_2}{N} + \frac{0 E_3}{N} = 1,7\% (0,017)$$

2. Fréquence du phénotype récessif si l'isolement cesse:

Fréquence de l'allèle q dans la nouvelle population:

$$= \frac{q_1 E_1 + q_2 E_2 + q_3 E_3}{N} = 0,11$$

Fréquence du phénotype récessif =  $q^2 = 0,11 \times 0,11 = 1,2\%$  (0,012)

On constate que la proportion d'individus récessifs diminue après rupture de l'équilibre.

### Exercice 17:

#### ► Définition des objectifs.

– Résoudre un problème simple de génétique dans le cadre strict de Mendel, sans recours à la théorie chromosomique ou à la méiose, mais à la simple loi de pureté des gamètes.

– Montrer que les observations en F3 diffèrent dans la descendance des F2, selon que l'espèce est à sexe séparé, comme ici, ou autoféconde, comme chez le pois de Mendel, mais conduisent à la même interprétation.

#### Solution

**1. a** Le fait que la F1 soit de phénotype gris permet de conclure que ce phénotype (appelé caractère, chez Mendel) gris est dominant sur le phénotype albinos qui est dit récessif.

**1. b** Les souches sont pures; si elles ne diffèrent que pour un seul type de facteur (gène) impliqué dans la couleur de la robe, que l'on pourra appeler G pour la souche grise et A pour la souche albinos, on peut attendre, en vertu de la loi de pureté des gamètes chez l'hybride G/A que les croisements entre F1 donnent, aux variations d'échantillonnage près, 3/4 de phénotype dominant et 1/4 de phénotype récessif; ce qui est le cas et permet donc de valider l'hypothèse que les deux souches parentales ne diffèrent que pour un couple de « caractères différentiels » (un couple d'allèles d'un seul gène en langage moderne).

### **Exercice 18:**

#### ► Définition des objectifs.

- Résoudre un problème simple de génétique dans le cadre strict de Mendel, sans recours à la théorie chromosomique ou à la méiose, mais à la simple loi de pureté des gamètes.
- Mise en évidence des fréquences spécifiques aux phénotypes codominants.

**Solution.** Les croisements entre les deux souches pures donnent des descendants F1 de phénotype différent des phénotypes parentaux: il n'y a donc dominance d'aucun des deux phénotypes parentaux; le phénotype de « l'hybride » étant intermédiaire, on dit qu'il y a semi-dominance ou co dominance.

Si les souches pures parentales ne diffèrent que pour un couple de facteurs  $A$  et  $a$ , réunis chez les F1, la pureté des gamètes F1, leur équiprobabilité et leur union aléatoire permettent de prévoir, selon le tableau classique de la ségrégation mendélienne pour un couple de facteurs :  $1/4$  de  $AA$  +  $1/2$  de  $Aa$  +  $1/4$  de  $aa$ , soit  $1/4$  de rose +  $1/2$  de rose pâle +  $1/4$  de blanc, ce qui est observé. L'hypothèse d'un couple de facteur (un couple d'allèles d'un seul gène, en langage moderne) impliqué dans la différence entre les deux souches est acceptable.

### **Exercice 19:**

#### ► Définition des objectifs.

- Montrer que la combinaison de facteurs (gènes) différents mais responsables, à parts égales, du même phénotype permet, déjà chez Mendel, de poser les bases de la génétique quantitative.
- S'entraîner avec les combinaisons et les puissances de  $1/2$ .

#### **Solution**

**1.** Les croisements entre les deux souches pures donnent des descendants F1 de phénotype différent des phénotypes parentaux. Il n'y a donc dominance d'aucun des deux phénotypes parentaux; le phénotype de « l'hybride » étant intermédiaire, on dit qu'il y a **semi dominance ou co dominance**.

**2.** Si les souches pures parentales ne différaient que pour un couple de facteurs  $A$  et  $a$ , réunis chez les F1, la pureté des gamètes F1, leur équiprobabilité et leur union aléatoire conduiraient, selon le tableau classique de la ségrégation mendélienne pour un couple de facteurs à  $1/4$  de  $AA$  +  $1/2$  de  $Aa$  +  $1/4$  de  $aa$ , soit  $1/4$  de pourpre +  $1/2$  de rouge +  $1/4$  de blanc. Or, on observe beaucoup plus que trois classes de descendants, ce qui peut s'interpréter, comme le fit Mendel, par le fait que les souches parentales diffèrent pour plusieurs couples de facteurs (gènes !) chacun étant impliqué dans la pigmentation de la fleur (contrairement aux expériences de dihybridisme chez le pois, où chaque couple de facteur « gouvernait » un caractère morphologique différent).

Si l'on considère, comme Mendel, que les effets de ces facteurs sont égaux et additifs, les diverses combinaisons obtenues en F2 rendront compte de la gradation des coloris.

L'hypothèse la plus simple est alors celle de deux couples de facteurs (deux gènes tous les deux impliqués à parts égales dans la pigmentation), ce qui permet de prévoir les observations en F2, sous cette hypothèse.

Supposons que le pourpre résulte de l'effet additif de deux facteurs  $A1$  et  $A2$ , la souche blanche ne possédant que les « facteurs différentiels » (allèles)  $a1$  et  $a2$ , la rendant dépourvue de pigments, l'« hybride » F1 s'écrit ( $A1/a1$ ;  $A2/a2$ ), et la couleur rouge, intermédiaire entre le pourpre et le blanc, s'explique alors par un effet de dilution de  $A1$  et  $A2$  face à  $a1$  et  $a2$ . La méiose chez la F1 doit produire, selon l'hypothèse mendélienne de répartition aléatoire de

deux couples de facteurs différentiels, quatre types de gamètes, et six types de descendants F2.

Si on considère que l'intensité de la couleur est fonction du nombre de facteurs A réunis chez la F2, par la fécondation des gamètes F1, on s'attend à cinq coloris (tabl. 1.4) allant du pourpre (pour 1/16) au blanc (1/16) en passant par le rouge intermédiaire (6/16) et deux autres coloris intermédiaires entre le pourpre et le rouge (rouge foncé pour 4/16) d'une part, entre le rouge et le blanc (rouge clair pour 4/16) d'autre part.