

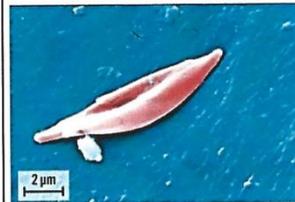
C) De la théorie à la réalité

TD : Evolution génétique d'une population en fonction du milieu de vie

Ouvrir une page de traitement de texte

La drépanocytose est une maladie génétique résultant d'une mutation d'un gène de l'hémoglobine. L'allèle A code pour une hémoglobine saine HbA, tandis que l'allèle S code pour une hémoglobine mutée HbS. Les individus A//A et A//S ne souffrent pas de la maladie. En revanche, les individus S//S sont malades. Il a été montré que les individus A//S présentent une résistance accrue au paludisme. Cela explique que l'allèle S soit répandu en Afrique, en Inde et dans la péninsule arabique, où le paludisme est lui aussi présent.

Source : Piel (F.-B.), et al., *Genetics in Medicine*, 2016.



Globules rouges d'individus sains (en haut) et d'individus atteints de drépanocytose (en bas).

- La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente en France et dans le monde. Cette maladie se caractérise par la présence dans les globules rouges de molécules d'hémoglobines anormales. En cas de diminution de la concentration de dioxygène, les globules rouges, normalement de forme arrondie, prennent une forme en faucille. Les cellules déformées bloquent alors la circulation du sang, ce qui provoque des douleurs intenses. (=crises vaso-occlusives) et des anémies

(globules rouges déformés sont détruits), fatigue et faiblesse générale

- Un gène intervenant dans la synthèse de l'hémoglobine présente deux allèles : Hb^A et Hb^S. La répartition des génotypes dans certaines populations d'Afrique sont étudiées.

Génotype	A//A	A//S	S//S
Nombre d'individus	3 182	838	96

1) Expliquer les symptômes de la drépanocytose ainsi que son origine génétique. Justifiez que seuls les individus homozygotes sont malades.

2) sur le fichier Excel fourni, calculer dans la population d'adultes et à l'aide des fonctionnalités d'Excel :

a) les fréquences des génotypes A/A , A/S et S/S

$$\text{Fréquence génotypique} = \frac{\text{nombre d'individus ayant le génotype}}{\text{nombre total}}$$

b) la fréquence f(A) et la fréquence f(S)

$$f(A) = f(A/A) + 0,5 \times f(A/S)$$

$$f(S) = f(S/S) + 0,5 \times f(A/S)$$

c) Vérifier que p+q=1 dans cette population.

3) En supposant que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg, dans la génération suivante on devrait retrouver $p^2+2pq+q^2=1$. Déterminer le nombre théorique d'enfants de chaque génotype dans une population de 350 000 nouveau-nés.

$$\text{Nombre d'enfants par génotype} = \text{fréquence du génotype} \times \text{nombre total d'enfants}$$

COPIER COLLER LE TABLEAU EXCEL

4) En réalité, les fréquences génotypiques observées sont différentes de celles calculées selon le modèle de HW.

Génotype	A//A	A//S	S//S
Nombre de naissances observées	270 550	71 400	8 050

Que peut-on en conclure ?

5) Observer les cartes de distribution (au verso) afin de montrer qu'il existe 2 pressions de sélection (négative et positive) qui influencent l'évolution génétique de certaines populations d'Afrique.

Pression de sélection négative tend à faire disparaître l'allèle.

Pression de sélection positive tend à maintenir l'allèle à une valeur plus élevée dans la population.

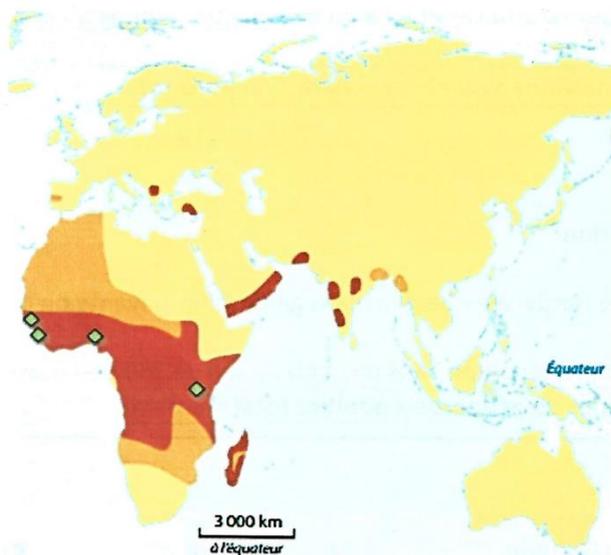
Le paludisme (= malaria)

Maladie infectieuse causée par un parasite du genre *Plasmodium*, transmis à l'humain par la piqûre d'un moustique

Le parasite responsable du paludisme utilise l'oxygène qui est contenu dans les globules rouges. Cependant, chez les personnes porteuses de la drépanocytose (A/S et S/S), les globules rouges déformés sont appauvris en oxygène empêchant le développement du parasite. Les porteurs sains (A/S) présentent une meilleure résistance contre le paludisme.

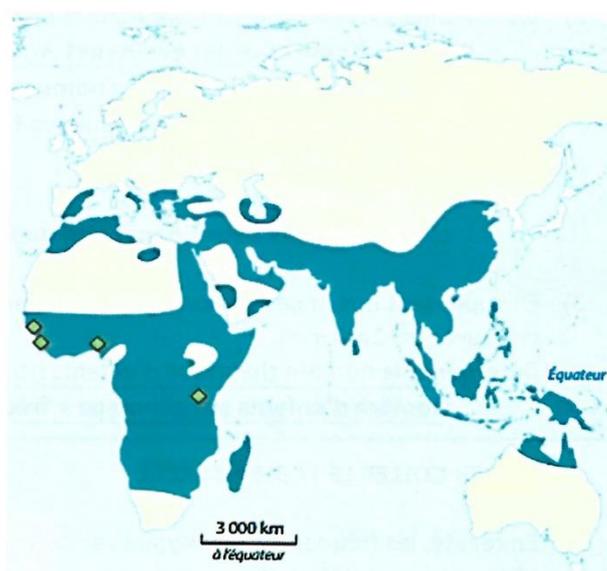
Doc 3 Un exemple d'intervention du milieu de vie

- Le paludisme, ou malaria, est une maladie provoquée par un parasite, le *Plasmodium*. Ce parasite est transmis à l'être humain par les piqûres des moustiques *Anopheles* et infecte les globules rouges. Il provoque des fièvres. On estime le nombre de victimes à 1 million par an.
- Des études ont montré que les individus porteurs sains de la drépanocytose présentent une meilleure résistance contre le paludisme.



Distribution géographique de l'allèle Hb^S de l'hémoglobine

- Fréquence inférieure à 5 %
- Fréquence entre 5 et 20 %
- Fréquence supérieure à 20 %



Distribution géographique du paludisme

- Présence de paludisme
- ◆ Localisation des populations étudiées dans le doc 2

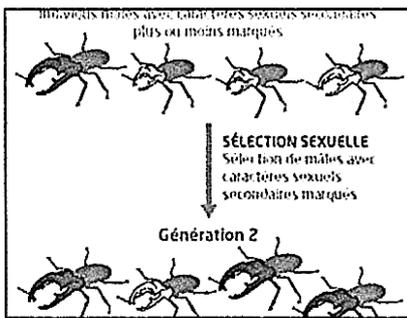
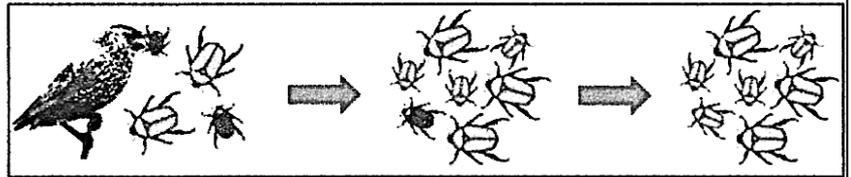
BILAN Chap 1 : La BIODIVERSITE et son EVOLUTION

Au cours de l'évolution biologique, la composition génétique des populations d'une espèce change de génération en génération. Le modèle mathématique de Hardy-Weinberg utilise la théorie des probabilités pour décrire le phénomène aléatoire de transmission des allèles dans une population. En assimilant les probabilités à des fréquences d'allèles, le modèle prédit que la structure génétique d'une population de grand effectif est stable d'une génération à l'autre sous certaines conditions (absence de migration, de mutation et de sélection naturelle, rencontre aléatoire lors de la reproduction sexuée).

Les écarts entre les fréquences observées sur une population naturelle et les résultats du modèle s'expliquent notamment par les effets de forces évolutives qui vont conduire à l'évolution de la fréquence de certains allèles et donc des génotypes associés.

L'apparition de **mutations** et donc de nouveaux allèles modifient également les fréquences des allèles dans une population.

Ainsi, la **sélection naturelle** favorise la transmission d'allèles conférant un avantage dans un environnement particulier.



la **sélection sexuelle** favorise la transmission des allèles conférant un avantage pour la reproduction.

Enfin, la diversité génétique de populations peut se réduire rapidement et aléatoirement lorsqu'elles sont constituées d'un nombre limité d'individus. C'est le phénomène de **dérive génétique**

Rappel (programme de seconde) Dérive génétique par effet fondateur ou goulot d'étranglement

= perte de la variabilité génétique lorsqu'une nouvelle population est établie par un très petit nombre d'individus appartenant à une population plus grande, ou quand une grande partie d'une espèce a disparu (à la suite d'une épidémie, catastrophe...)

Toute population est soumise à la dérive génétique, mais les populations de petites tailles sont davantage sensibles à la perte de biodiversité génétique. Une population soumise à un goulot d'étranglement verra aussi sa biodiversité génétique diminuer

