

Complexification des génomes et mécanismes de l'évolution

COURS • S12 • TERMINALE

Spécialité de terminale, programme officiel. Cours original rédigé avec une IA. Le cours de ton enseignant fait foi.

Sommaire du cours

Ce que tu dois savoir faire	1
Cours	2
Exemples résolus	9
Méthodes et pièges	10
Vers le PASS	10
Exercices	10
Corrigés	12

Ce que tu dois savoir faire

- Distinguer transfert vertical et transfert horizontal de gènes, et décrire les modes de transfert horizontal chez les bactéries.
- Expliquer, à partir d'exemples (résistance aux antibiotiques, syncytine, Agrobacterium), comment un transfert horizontal enrichit un génome.
- Argumenter l'origine endosymbiotique des mitochondries et des chloroplastes à partir de données structurales et moléculaires.
- Expliquer comment une duplication génique suivie de mutations aboutit à une famille multigénique, et exploiter une matrice de comparaison de séquences.
- Calculer des fréquences alléliques et génotypiques dans une population.
- Énoncer les conditions du modèle de Hardy-Weinberg, calculer les fréquences génotypiques attendues et comparer observations et prévisions.
- Expliquer la dérive génétique et l'effet de la taille de la population.
- Expliquer la sélection naturelle par l'avantage reproductif de certains phénotypes dans un environnement donné.
- Définir une espèce et expliquer la spéciation par l'apparition d'un isolement reproducteur.
- Distinguer, dans un document, les effets du hasard (dérive) et ceux de la sélection sur l'évolution des fréquences alléliques.

Cours

1. Des génomes qui se transforment

Le génome d'une espèce n'est pas figé. En Première, tu as vu deux sources de diversité : les **mutations**, qui créent de nouveaux allèles, et les **brassages** de la méiose et de la fécondation, qui créent de nouvelles combinaisons d'allèles. Ces mécanismes modifient les allèles, mais n'expliquent pas à eux seuls l'apparition de **nouveaux gènes** ni l'augmentation de la taille et de la complexité des génomes au cours de l'histoire du vivant.

D'autres mécanismes y contribuent : l'acquisition de gènes venus d'autres organismes (**transferts horizontaux**), l'intégration d'organismes entiers (**endosymbiose**) et la multiplication de gènes déjà présents (**duplications**). Enfin, la composition génétique des populations change au cours des générations sous l'effet du **hasard** (dérive génétique) et de la **sélection naturelle**, jusqu'à la formation de nouvelles espèces.

2. Les transferts horizontaux de gènes

Un **transfert vertical** est la transmission de l'information génétique d'un parent à sa descendance, par reproduction. Un **transfert horizontal** est le passage de matériel génétique d'un organisme à un autre **sans reproduction**, éventuellement entre organismes d'espèces très différentes.

2.1. Chez les bactéries

Les bactéries ont un chromosome circulaire et possèdent souvent de petites molécules d'ADN circulaires supplémentaires, les **plasmides**. Trois mécanismes de transfert horizontal sont connus :

- la **transformation** : une bactérie absorbe de l'ADN libre présent dans le milieu (libéré par une bactérie morte) et l'intègre à son génome ;
- la **conjugaison** : deux bactéries entrent en contact par un pont cytoplasmique (pilus) et l'une transmet une copie d'un plasmide à l'autre ;
- la **transduction** : un virus de bactérie (**bactériophage**) emporte, par erreur, un fragment d'ADN d'une bactérie infectée et l'injecte dans la bactérie suivante.

Ces transferts sont fréquents et expliquent la diffusion rapide des **gènes de résistance aux antibiotiques**, souvent portés par des plasmides. Une bactérie sensible peut devenir résistante en quelques minutes en recevant un plasmide, sans aucune mutation.

2.2. Chez les eucaryotes

Les transferts horizontaux sont plus rares chez les eucaryotes, mais ils ont laissé des traces importantes :

- les **virus**, en particulier les **rétrovirus**, intègrent leur génome dans l'ADN de la cellule hôte. Si l'infection touche une cellule germinale, la séquence virale devient héréditaire : on parle de rétrovirus endogène. Environ 8 % du génome humain est constitué de séquences d'origine rétrovirale. Certaines ont pris une fonction : les gènes des **syncytines**, issus de gènes d'enveloppe de rétrovirus, permettent la fusion de cellules du placenta chez les mammifères placentaires ;
- la bactérie du sol **Agrobacterium tumefaciens** transfère naturellement un fragment de son plasmide (ADN-T) dans le génome des cellules végétales qu'elle infecte. On a retrouvé un tel fragment, intégré depuis des milliers d'années, dans le génome de la patate douce cultivée. Ce mécanisme est

utilisé au laboratoire pour produire des plantes génétiquement modifiées.

Un transfert horizontal apporte d'un coup un ou plusieurs gènes déjà fonctionnels, mis au point dans une autre lignée : c'est une source rapide d'innovation génétique.

3. L'endosymbiose, origine des mitochondries et des chloroplastes

Une **symbiose** est une association durable et à bénéfices réciproques entre deux organismes. Une **endosymbiose** est une symbiose dans laquelle l'un des partenaires vit à l'intérieur des cellules de l'autre.

La **théorie endosymbiotique** propose que :

- les **mitochondries** dérivent d'une bactérie (proche des alpha-protéobactéries actuelles) intégrée dans une cellule ancestrale il y a environ 1,5 à 2 milliards d'années ; toutes les cellules eucaryotes actuelles (ou leurs ancêtres) ont hérité de cet événement ;
- les **chloroplastes** dérivent d'une **cyanobactérie** (bactérie photosynthétique) intégrée plus tard dans une cellule eucaryote qui possédait déjà des mitochondries ; elle est à l'origine de la lignée des végétaux chlorophylliens.

Les arguments sont nombreux :

Caractère des mitochondries et chloroplastes	Point commun avec les bactéries
Double membrane	la membrane interne ressemble à une membrane bactérienne ; l'externe proviendrait de la cellule hôte
ADN propre, circulaire, sans histones	comme le chromosome bactérien
Ribosomes de petite taille (type 70S)	identiques par la taille aux ribosomes bactériens, sensibles aux mêmes antibiotiques
Multiplication par division (scission)	ne se forment jamais de novo dans la cellule
Taille de 1 à quelques micromètres	taille d'une bactérie
Séquences de gènes (ARN ribosomiques)	très proches de celles des alpha-protéobactéries (mitochondries) ou des cyanobactéries (chloroplastes)

Au cours de l'évolution, la plupart des gènes de l'endosymbiote ont été **transférés vers le noyau** de la cellule hôte ou perdus. Le génome mitochondrial humain ne compte plus que 37 gènes ; les protéines mitochondriales codées par le noyau sont fabriquées dans le cytoplasme puis importées. L'endosymbiose a donc fusionné deux génomes en un système unique, ce qui a fortement **complexifié** le génome des eucaryotes.

4. Les duplications et les familles multigéniques

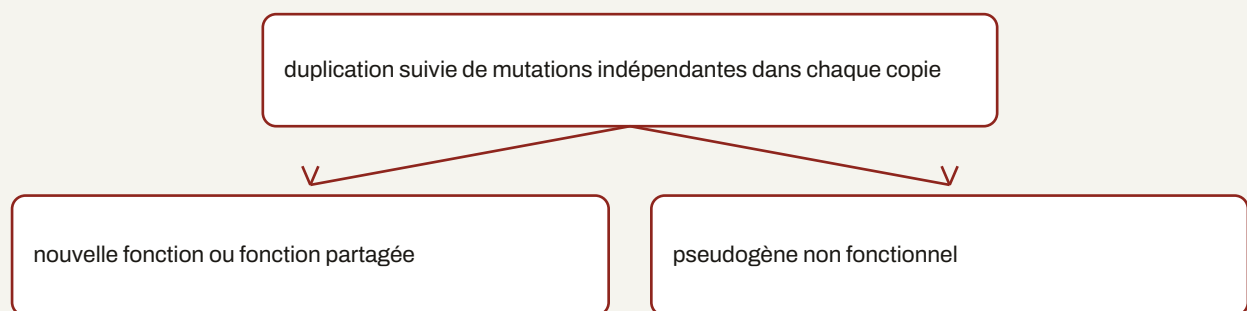
4.1. De la duplication à la famille de gènes

Une **duplication** est la formation d'une copie supplémentaire d'un gène (ou d'un segment de chromosome). Elle peut résulter d'un **crossing-over inégal** entre chromosomes homologues mal alignés en prophase I : une chromatide reçoit le gène en double, l'autre le perd. Elle peut aussi concerner un génome entier (**polyploïdisation**), fréquente chez les plantes : le blé tendre, par exemple, est issu de l'association de trois génomes ancestraux.

Après une duplication, les deux copies évoluent **indépendamment** par accumulation de mutations. Plusieurs devenir sont possibles :

- une copie garde la fonction initiale tandis que l'autre, libérée de cette contrainte, acquiert une **nouvelle fonction** ;
- les deux copies se partagent la fonction initiale, avec par exemple des moments ou des tissus d'expression différents ;
- une copie accumule des mutations qui la rendent non fonctionnelle : c'est un **pseudogène**.

Devenir d'un gène dupliqué



Deux branches distinctes • ce schéma ne relie pas les deux issues entre elles

Une **famille multigénique** est un ensemble de gènes d'une même espèce qui présentent de fortes similitudes de séquence et dérivent, par duplications successives suivies de mutations, d'un **même gène ancestral**. Ces gènes sont dits **homologues**. On admet que deux séquences protéiques présentant plus de 20 % d'identité ne se ressemblent pas par hasard et sont homologues.

4.2. Exemples

- La famille des **globines** chez l'espèce humaine comprend les gènes des chaînes de l'hémoglobine, regroupés en deux ensembles : les gènes de type alpha sur le chromosome 16, les gènes de type bêta (bêta, delta, gamma, epsilon) sur le chromosome 11, ainsi que le gène de la myoglobine (protéine du muscle). Ces gènes s'expriment à des moments différents : les globines epsilon et zêta chez l'embryon, gamma chez le fœtus, alpha et bêta après la naissance. L'hémoglobine fœtale fixe mieux le dioxygène que l'hémoglobine adulte, ce qui facilite le passage du dioxygène de la mère au fœtus.
- La famille des **opsines**, pigments des cônes de la rétine : les opsines « rouge » et « verte », dont les gènes sont voisins sur le chromosome X, ont environ 96 % d'acides aminés identiques et proviennent d'une duplication récente chez l'ancêtre des primates de l'Ancien Monde ; l'opsine «

bleue » (chromosome 7) est plus éloignée.

4.3. Lire une matrice de comparaison

On compare les séquences deux à deux et on présente les pourcentages d'identité (ou de différences) dans une **matrice**. Plus deux gènes d'une famille se ressemblent, plus la duplication qui les a séparés est **récente**, car ils ont eu moins de temps pour accumuler des différences. On peut ainsi reconstituer l'ordre des duplications successives.

Les duplications accroissent le nombre de gènes, et donc les possibilités d'innovation, sans priver l'organisme de la fonction initiale. C'est une source majeure de complexification des génomes.

5. Les populations et leurs fréquences alléliques

Une **population** est un ensemble d'individus d'une même espèce vivant dans une même zone géographique et pouvant se reproduire entre eux. L'ensemble des allèles présents dans une population constitue son **pool génique**. L'évolution, à l'échelle d'une population, se traduit par une **modification des fréquences alléliques** au fil des générations.

Pour un gène à deux allèles A et a, dans une population de N individus diploïdes comptant N(AA), N(Aa) et N(aa) individus :

- les **fréquences génotypiques** sont $f(AA) = N(AA)/N$, $f(Aa) = N(Aa)/N$, $f(aa) = N(aa)/N$, avec $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 1$;
- les **fréquences alléliques** sont obtenues en comptant les allèles (il y a 2N allèles au total) :

$$p = f(A) = (2 N(AA) + N(Aa)) / 2N \text{ et } q = f(a) = (2 N(aa) + N(Aa)) / 2N, \text{ avec } p + q = 1.$$

On peut aussi écrire $p = f(AA) + f(Aa)/2$.

6. Le modèle de Hardy-Weinberg

6.1. Énoncé

Le **modèle de Hardy-Weinberg** décrit une population **théorique** dans laquelle les fréquences alléliques ne changent pas. Il repose sur les conditions suivantes :

- population de **très grande taille** (effectif considéré comme infini) ;
- **panmixie** : les couples se forment au hasard, et les gamètes se rencontrent au hasard ;
- **absence de mutation** ;
- **absence de migration** (pas d'entrée ni de sortie d'individus) ;
- **absence de sélection** : tous les génotypes ont la même survie et la même fécondité.

Dans ces conditions :

- les **fréquences alléliques p et q restent constantes** d'une génération à l'autre ;
- dès la première génération de reproduction, les **fréquences génotypiques** sont :

$$f(AA) = p^2 ; f(Aa) = 2pq ; f(aa) = q^2, \text{ avec } p^2 + 2pq + q^2 = (p + q)^2 = 1.$$

6.2. Justification

En panmixie, la formation d'un zygote revient à tirer au hasard deux gamètes dans le pool de gamètes, où la fréquence de A est p et celle de a est q. La probabilité d'obtenir AA est $p \times p = p^2$; celle d'obtenir aa est q^2 ; celle d'obtenir Aa est $pq + qp = 2pq$ (A venant du père et a de la mère, ou l'inverse). À la génération suivante, la fréquence de A vaut $p^2 + (1/2) \times 2pq = p(p + q) = p$: elle n'a pas changé.

6.3. Utilité du modèle

Aucune population réelle ne remplit parfaitement ces conditions. Le modèle sert de **référence** : on compare les fréquences génotypiques observées aux fréquences attendues (p^2 , $2pq$, q^2).

- Si elles sont proches, la population se comporte comme une population à l'équilibre pour ce gène.
- Si elles s'écartent nettement, ou si les fréquences alléliques changent d'une génération à l'autre, au moins une condition n'est pas respectée : on cherche alors la **force évolutive** en jeu (sélection, dérive, migration, mutation, accouplements non aléatoires).

Le modèle permet aussi d'estimer la fréquence des **hétérozygotes porteurs** d'un allèle récessif à partir de la fréquence des individus homozygotes récessifs : si $f(aa) = q^2$, alors $q = \sqrt{f(aa)}$ et $f(Aa) = 2pq$.

7. La dérive génétique

La **dérive génétique** est la variation **aléatoire** des fréquences alléliques d'une génération à l'autre. Elle résulte du fait que seule une petite partie des gamètes produits participe à la fécondation, et que ce « tirage » se fait au hasard : les fréquences alléliques chez les descendants ne reproduisent pas exactement celles des parents.

Ses caractéristiques :

- elle est **d'autant plus forte que la population est petite** : dans une grande population, les écarts aléatoires se compensent ; dans une petite, ils sont importants ;
- elle n'est **pas orientée** : un allèle peut augmenter ou diminuer en fréquence, indépendamment de son effet sur le phénotype ;
- à terme, elle conduit à la **fixation** d'un allèle (fréquence 1) et à la **disparition** des autres, ce qui réduit la diversité génétique de la population. Pour un allèle neutre, la probabilité de fixation est égale à sa fréquence initiale ;
- elle agit de façon indépendante dans des populations séparées, qui deviennent donc différentes.

Deux situations amplifient la dérive :

- l'**effet fondateur** : une nouvelle population est fondée par quelques individus, dont les fréquences alléliques peuvent différer fortement de celles de la population d'origine. Par exemple, certaines communautés humaines isolées fondées par un petit nombre de familles présentent une fréquence élevée de maladies génétiques rares ailleurs ;
- le **goulot d'étranglement** : l'effectif d'une population chute brutalement (catastrophe, chasse), et les survivants ne portent qu'une partie de la diversité initiale.

8. La sélection naturelle

La **sélection naturelle** est le tri, dans un environnement donné, des individus dont les caractères héréditaires leur confèrent une meilleure **survie** et surtout un meilleur **succès reproducteur** : ils laissent plus de descendants, qui héritent de ces caractères. Les allèles correspondants voient leur fréquence augmenter au fil des générations.

Elle suppose trois conditions :

1. une **variabilité** des caractères entre individus ;
2. le caractère **héréditaire** de cette variabilité (elle repose sur des allèles différents) ;
3. un **avantage reproductif** de certains phénotypes dans l'environnement considéré.

La sélection naturelle

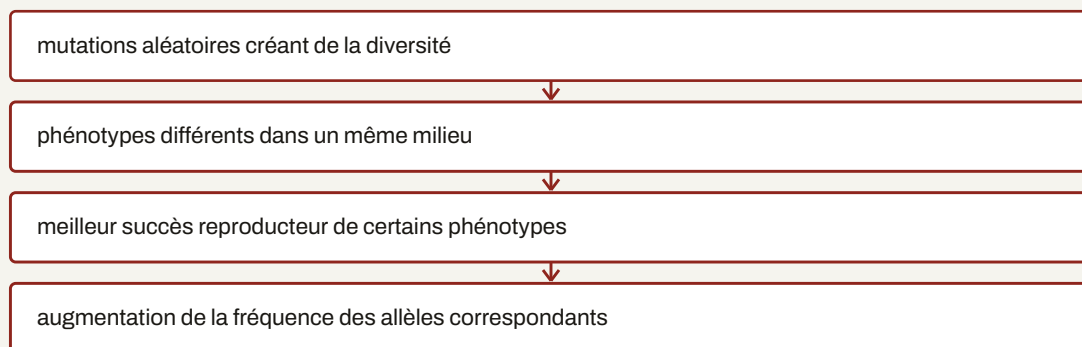


Schéma de principe original • lire les conditions et limites dans le texte

Point essentiel : l'environnement **ne provoque pas** les mutations utiles ; il **trie** des variations apparues au hasard, avant la pression de sélection. L'avantage d'un allèle dépend du milieu : un allèle avantageux dans un environnement peut être désavantageux dans un autre.

Exemples :

- la **phalène du bouleau** (*Biston betularia*) : la forme claire est cryptique sur les troncs couverts de lichens ; dans les régions industrielles du XIX^e siècle, où les troncs étaient noircis par la suie, la forme sombre (allèle dominant) est devenue majoritaire, car moins repérée par les oiseaux prédateurs. Après la baisse de la pollution, la forme claire est redevenue majoritaire ;
- la **résistance des bactéries aux antibiotiques** : en présence d'un antibiotique, seules les bactéries résistantes survivent et se multiplient ;
- la **sélection sexuelle** : certains caractères (couleurs vives, chants) augmentent les chances d'être choisi par un partenaire, même s'ils réduisent la survie.

Sélection et dérive agissent ensemble. Dans une grande population, la sélection l'emporte et oriente l'évolution ; dans une petite population, la dérive peut fixer un allèle neutre, voire défavorable, ou éliminer un allèle favorable.

9. La spéciation

9.1. Qu'est-ce qu'une espèce ?

Selon le critère le plus utilisé, une **espèce** est un ensemble de populations dont les individus peuvent se reproduire entre eux et engendrer une descendance **viable et fertile**, et qui sont isolés, sur le plan reproductif, des autres populations. Ce critère a des limites : il est inapplicable aux fossiles et aux organismes à reproduction asexuée, et certaines espèces distinctes peuvent s'hybrider. On complète donc par des critères de ressemblance morphologique, génétique et écologique. L'espèce est une **réalité dynamique**, qui se modifie au cours du temps.

9.2. Le mécanisme

La **spéciation** est la formation d'une ou plusieurs espèces nouvelles à partir d'une espèce ancestrale. Elle se produit lorsque deux populations cessent d'échanger des gènes :

Spéciation par isolement géographique



Schéma de principe original • lire les conditions et limites dans le texte

Les **barrières** à la reproduction peuvent être :

- **géographiques** (montagne, bras de mer, fragmentation de l'habitat) ;
- **écologiques** ou **temporelles** (milieux ou périodes de reproduction différents) ;
- **comportementales** (parades nuptiales, chants non reconnus) ;
- **mécaniques** ou **génétiques** (gamètes incompatibles, hybrides non viables ou stériles).

Une fois l'isolement reproducteur établi, il est irréversible : même si les populations se retrouvent en contact, elles ne se mélangent plus. Le **mulet**, hybride stérile du cheval et de l'âne, illustre cet isolement : le cheval ($2n = 64$) et l'âne ($2n = 62$) sont deux espèces distinctes.

Exemples :

- les **pinsons des Galápagos**, issus d'une espèce ancestrale venue du continent, se sont diversifiés en une quinzaine d'espèces aux becs adaptés à des ressources différentes ;
- les **espèces en anneau**, comme les pouillots qui entourent le plateau tibétain : des populations voisines s'hybrident, mais les deux populations situées aux extrémités de l'anneau, qui se rencontrent en Sibérie, ne se reproduisent plus entre elles. On observe ainsi une spéciation en

cours.

Exemples résolus

Exemple 1 : tester l'équilibre de Hardy-Weinberg

Énoncé. Le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N. Dans un échantillon de 1 000 personnes, on compte 298 MM, 489 MN et 213 NN. a) Calcule les fréquences alléliques. b) Calcule les effectifs attendus sous le modèle de Hardy-Weinberg. c) Conclue.

Résolution. a) Les allèles étant codominants, chaque génotype correspond à un phénotype : on compte directement les allèles. Il y a $2 \times 1\,000 = 2\,000$ allèles. $p = f(M) = (2 \times 298 + 489) / 2\,000 = 1\,085 / 2\,000 = 0,5425$. $q = f(N) = 1 - p = 0,4575$. Vérification : $(2 \times 213 + 489) / 2\,000 = 915 / 2\,000 = 0,4575$. b) Fréquences attendues : $p^2 = 0,5425^2 \approx 0,2943$; $2pq = 2 \times 0,5425 \times 0,4575 \approx 0,4964$; $q^2 = 0,4575^2 \approx 0,2093$. Effectifs attendus pour 1 000 personnes : MM ≈ 294 , MN ≈ 496 , NN ≈ 209 . c) Les effectifs observés (298, 489, 213) diffèrent des attendus de quelques unités seulement (moins de 2 %). **La population se comporte, pour ce gène, comme une population à l'équilibre de Hardy-Weinberg : rien n'indique de sélection ni d'accouplements non aléatoires pour ce caractère.**

Exemple 2 : reconstituer l'histoire d'une famille multigénique

Énoncé. On compare les séquences protéiques de quatre globines humaines. Pourcentages d'identité (données simplifiées) : alpha et bêta : 43 % ; alpha et gamma : 39 % ; alpha et myoglobine : 26 % ; bêta et gamma : 73 % ; bêta et myoglobine : 25 % ; gamma et myoglobine : 24 %. a) Montre que ces protéines appartiennent à une même famille. b) Propose l'ordre des duplications.

Résolution. a) Tous les pourcentages d'identité sont supérieurs à 20 % : les ressemblances ne sont pas dues au hasard. Ces protéines sont codées par des **gènes homologues**, issus d'un même gène ancestral par duplications et mutations : **elles forment une famille multigénique**. b) Plus l'identité est forte, plus la duplication est récente.

- Bêta et gamma sont les plus semblables (73 %) : ils sont issus de la **duplication la plus récente**.
- Alpha ressemble à bêta et gamma de façon intermédiaire (43 % et 39 %) : la duplication qui a séparé la lignée alpha de la lignée bêta-gamma est **plus ancienne**.
- La myoglobine est la plus éloignée de toutes (24 à 26 %) : elle s'est séparée **en premier**.

Ordre proposé : gène ancestral → duplication 1 (myoglobine / ancêtre des globines de l'hémoglobine) → duplication 2 (alpha / ancêtre bêta-gamma) → duplication 3 (bêta / gamma).

Exemple 3 : la sélection chez la phalène du bouleau

Énoncé. Chez la phalène du bouleau, l'allèle C (forme sombre) est dominant sur l'allèle c (forme claire). Dans une région industrielle, on comptait 90 % de papillons sombres vers 1950 ; cinquante ans après l'adoption de lois réduisant la pollution, on n'en comptait plus que 10 %. On suppose les fréquences génotypiques conformes au modèle de Hardy-Weinberg à chaque date. a) Calcule la fréquence de l'allèle c aux deux dates. b) Explique cette évolution. c) Pourquoi l'hypothèse de Hardy-Weinberg n'est-elle qu'une approximation ici ?

Résolution. a) Les papillons clairs sont les seuls homozygotes cc : $f(cc) = q^2$.

- En 1950 : $f(cc) = 1 - 0,90 = 0,10$, donc $q = \sqrt{0,10} \approx 0,32$ (et $p \approx 0,68$).
- Cinquante ans plus tard : $f(cc) = 0,90$, donc $q = \sqrt{0,90} \approx 0,95$ (et $p \approx 0,05$).

b) La fréquence de l'allèle c a fortement augmenté. Lorsque les troncs étaient noircis par la pollution, les formes sombres, moins visibles, étaient moins mangées par les oiseaux et laissaient plus de descendants : l'allèle C était favorisé. La baisse de la pollution a rendu aux troncs leur couleur claire : les formes claires sont devenues moins visibles, ont mieux survécu et se sont davantage reproduites. **La sélection naturelle par la prédation a inversé l'avantage des deux allèles, ce qui a fait varier leurs fréquences.** c) Le modèle suppose l'absence de sélection ; or c'est précisément une sélection qui est à l'œuvre. Le calcul de q par $\sqrt{f(cc)}$ n'est qu'une estimation, valable si la composition génotypique reste proche des proportions p^2 , $2pq$, q^2 au moment de l'observation.

Méthodes et pièges

- Pour calculer une fréquence allélique, compte les ALLÈLES (2N au total), pas les individus : un homozygote compte deux fois, un hétérozygote une fois.
- N'utilise $q = \sqrt{f(aa)}$ que si tu peux supposer l'équilibre de Hardy-Weinberg ; avec des allèles codominants, compte directement les allèles, c'est plus sûr.
- Pour tester le modèle, calcule d'abord p et q à partir des observations, puis les attendus p^2 , $2pq$, q^2 , et compare génotype par génotype.
- Ne dis jamais que le milieu « provoque » la mutation avantageuse : il sélectionne des variations préexistantes, apparues au hasard.
- Distingue dérive et sélection : la dérive est aléatoire et forte dans les petites populations ; la sélection est orientée par le milieu et dépend du phénotype.
- Dans une matrice de similitude, raisonne toujours sur le plus fort pourcentage d'identité d'abord : il désigne la duplication la plus récente.
- Ne confonds pas transfert horizontal (sans reproduction, entre organismes) et transfert vertical (des parents aux descendants).
- Pour argumenter l'endosymbiose, cite des caractères partagés avec les bactéries ET des données de parenté moléculaire : les premiers seuls ne prouvent pas l'origine.

Vers le PASS

Le modèle de Hardy-Weinberg est un outil quotidien de la génétique médicale : en PASS, il sert à estimer la fréquence des porteurs sains d'une maladie récessive à partir de sa prévalence, puis à calculer le risque qu'un couple a d'avoir un enfant atteint, en combinant cette fréquence avec l'analyse d'un arbre généalogique. Les familles multigéniques reviennent en biochimie (hémoglobines embryonnaires, fœtales et adulte, et leurs propriétés de fixation du dioxygène) ; l'origine endosymbiotique des mitochondries explique la transmission exclusivement maternelle de l'ADN mitochondrial ; les transferts horizontaux sont au cœur de la microbiologie (diffusion des résistances aux antibiotiques par les plasmides).

Suite en PASS : Transmission, pedigrees et probabilités

Exercices

Niveau 1 : s'entraîner

1. Définis : transfert horizontal, endosymbiose, famille multigénique, pseudogène, dérive génétique, panmixie.

2. Dans une population de 500 individus, on compte 180 AA, 240 Aa et 80 aa. a) Calcule les fréquences génotypiques. b) Calcule les fréquences alléliques p et q.
3. Une maladie récessive touche 1 naissance sur 3 600. En supposant la population à l'équilibre de Hardy-Weinberg, calcule la fréquence de l'allèle responsable, puis la fréquence des hétérozygotes porteurs.
4. Classe les situations suivantes en transfert vertical ou horizontal, et nomme le mécanisme quand c'est possible : a) une bactérie reçoit un plasmide d'une autre bactérie par un pilus ; b) un enfant hérite d'un allèle de sa mère ; c) un bactériophage transporte un gène d'une bactérie à une autre ; d) une bactérie intègre l'ADN libéré par une bactérie morte.
5. Cite quatre arguments en faveur de l'origine bactérienne des mitochondries.

Niveau 2 : type bac

6. Dans une population de 2 000 individus, on observe 1 060 AA, 720 Aa et 220 aa. a) Calcule p et q. b) Calcule les effectifs attendus sous le modèle de Hardy-Weinberg. c) Compare et propose une hypothèse pour expliquer l'écart observé.
7. On réalise une simulation de dérive : un allèle de fréquence initiale 0,5, neutre, est suivi pendant 50 générations dans dix populations de 10 individus et dans dix populations de 1 000 individus. Après 50 générations, dans les petites populations, l'allèle est fixé dans 4 populations, perdu dans 5, et à la fréquence 0,6 dans la dernière ; dans les grandes, sa fréquence est comprise entre 0,42 et 0,57. a) Décrit les résultats. b) Explique la différence entre les deux séries. c) Calcule la proportion de petites populations où l'allèle est fixé et compare-la à la probabilité de fixation attendue.
8. Les gènes des opsines « rouge » et « verte » sont voisins sur le chromosome X et ont environ 96 % d'acides aminés identiques ; l'opsine « bleue », codée sur le chromosome 7, n'a qu'environ 43 % d'identité avec elles. a) Montre que ces trois gènes forment une famille multigénique. b) Propose un scénario expliquant leur origine et l'ordre des événements. c) Explique comment un crossing-over inégal entre les gènes rouge et vert peut produire, chez un garçon, un chromosome X privé de l'un de ces gènes.
9. Deux populations d'oiseaux, séparées depuis longtemps par une chaîne de montagnes, sont remises en contact. Les femelles d'une population ne répondent pas au chant des mâles de l'autre ; en captivité, les croisements forcés donnent des hybrides viables mais stériles. a) Identifie les barrières à la reproduction. b) Conclut sur le statut de ces deux populations. c) Retracer les étapes ayant conduit à cette situation.
10. On place une souche bactérienne sensible à un antibiotique (souche S) au contact d'une souche résistante (souche R) porteuse d'un plasmide. Après quelques heures, des bactéries de la souche S cultivées sur milieu avec antibiotique se multiplient. Si les deux souches sont séparées par un filtre qui laisse passer l'ADN libre et les virus mais empêche le contact entre cellules, aucune bactérie S ne devient résistante. a) Identifie le mécanisme de transfert mis en jeu en justifiant. b) Explique pourquoi ce mécanisme accélère la diffusion des résistances dans un hôpital.

Niveau 3 : vers le PASS

11. QCM (une ou plusieurs réponses exactes). A. Dans une population à l'équilibre de Hardy-Weinberg, la fréquence des hétérozygotes vaut $2pq$. B. La dérive génétique est plus forte dans les grandes populations. C. La sélection naturelle provoque l'apparition des mutations avantageuses. D. Les chloroplastes dérivent d'une cyanobactérie. E. Un pseudogène est une copie de gène devenue non fonctionnelle.
12. Un allèle récessif a est létal à l'état homozygote avant la reproduction ; il n'a aucun effet chez les hétérozygotes. On suppose la panmixie, une grande population et l'absence de mutation. a) Montre que si la fréquence de a est q chez les zygotes d'une génération, elle vaut $q' = q/(1 + q)$ chez les adultes reproducteurs. b) On admet que $1/q_n = 1/q_0 + n$ après n générations. Calcule le nombre de générations pour passer de $q_0 = 0,1$ à $0,05$. c) Explique pourquoi la sélection est de moins en moins efficace pour éliminer l'allèle.
13. Le daltonisme rouge-vert est dû à un allèle récessif porté par le chromosome X. Dans une population, 8 % des hommes sont daltoniens. a) Calcule la fréquence de l'allèle chez les hommes, puis en déduis la fréquence attendue des femmes daltoniennes (équilibre supposé). b) Calcule la fréquence des femmes conductrices. c) Explique pourquoi le daltonisme est beaucoup plus fréquent chez les hommes.
14. Une île est colonisée par 10 individus diploïdes, dont un seul est hétérozygote pour un allèle neutre rare b , les autres étant homozygotes BB . a) Calcule la fréquence initiale de b sur l'île. b) Donne la probabilité que b finisse par être fixé. c) Dans la population continentale d'origine, la fréquence de b est $0,001$. Nomme le phénomène observé et explique ses conséquences pour la population insulaire.

Corrigés

1. Un **transfert horizontal** est le passage de matériel génétique d'un organisme à un autre sans reproduction. Une **endosymbiose** est une association durable et à bénéfices réciproques dans laquelle un organisme vit à l'intérieur des cellules d'un autre. Une **famille multigénique** est un ensemble de gènes d'une même espèce, aux séquences proches, issus par duplications et mutations d'un même gène ancestral. Un **pseudogène** est une copie de gène devenue non fonctionnelle par accumulation de mutations. La **dérive génétique** est la variation aléatoire des fréquences alléliques d'une génération à l'autre, due au hasard de l'échantillonnage des gamètes. La **panmixie** est la formation des couples (et la rencontre des gamètes) au hasard.
2. a) $f(AA) = 180/500 = 0,36$; $f(Aa) = 240/500 = 0,48$; $f(aa) = 80/500 = 0,16$. Somme : 1.
- b) $p = (2 \times 180 + 240) / 1\,000 = 600 / 1\,000 = 0,6$; $q = (2 \times 80 + 240) / 1\,000 = 400 / 1\,000 = 0,4$. On remarque que $p^2 = 0,36$, $2pq = 0,48$ et $q^2 = 0,16$: la population est exactement conforme au modèle.
3. $f(aa) = q^2 = 1/3\,600$, donc $q = 1/60 \approx 0,0167$. $p = 1 - q = 59/60$. $f(Aa) = 2pq = 2 \times (59/60) \times (1/60) = 118/3\,600 \approx 0,033$, soit environ 1 personne sur 30.
4. a) **Horizontal, conjugaison**. b) **Vertical**, par reproduction sexuée. c) **Horizontal, transduction**. d) **Horizontal, transformation**.
5. Quatre arguments parmi : **double membrane** (l'interne de type bactérien) ; **ADN circulaire propre**, sans histones ; **ribosomes de type 70S**, de la taille des ribosomes bactériens et sensibles aux mêmes antibiotiques ; **multiplication par division**, jamais formées de novo ; **taille bactérienne** ; séquences d'ARN ribosomique très proches de celles des **alpha-protéobactéries**.

6. a) $p = (2 \times 1\,060 + 720) / 4\,000 = 2\,840 / 4\,000 = 0,71$; $q = (2 \times 220 + 720) / 4\,000 = 1\,160 / 4\,000 = 0,29$.
 b) $p^2 = 0,5041$, attendu AA $\approx 1\,008$; $2pq = 2 \times 0,71 \times 0,29 = 0,4118$, attendu Aa ≈ 824 ; $q^2 = 0,0841$, attendu aa ≈ 168 . c) On observe plus d'homozygotes (1 060 et 220) et moins d'hétérozygotes (720 au lieu de 824) qu'attendu. **Un tel déficit en hétérozygotes suggère que les accouplements ne se font pas au hasard** : par exemple, des unions entre apparentés (consanguinité), ou une population formée de sous-populations isolées aux fréquences différentes. Une sélection défavorable aux hétérozygotes est une autre hypothèse possible.
7. a) Dans les petites populations, la fréquence de l'allèle a beaucoup varié : il est fixé ou perdu dans 9 populations sur 10. Dans les grandes, la fréquence est restée proche de 0,5 (entre 0,42 et 0,57).
 b) L'allèle est neutre : seule la **dérive génétique** agit. Elle est **d'autant plus forte que l'effectif est faible**, car le tirage au hasard de quelques gamètes s'écarte beaucoup des fréquences parentales ; dans les grandes populations, ces écarts se compensent. c) Fixation dans 4 populations sur 10, soit **40 %**. Pour un allèle neutre, la probabilité de fixation est égale à sa fréquence initiale, **50 %**. L'écart (4 au lieu de 5) est compatible avec le hasard sur un si petit nombre de populations.
8. a) Les identités (96 % et environ 43 %) sont toutes supérieures à 20 % : les ressemblances ne sont pas dues au hasard. **Les trois gènes sont homologues et forment une famille multigénique** issue d'un même gène ancestral.
 b) La duplication la plus ancienne a séparé la lignée de l'opsine bleue (aujourd'hui sur le chromosome 7) de celle de l'ancêtre des opsines rouge et verte (sur le chromosome X) : elle a donc eu beaucoup de temps pour accumuler des différences (environ 43 % d'identité seulement). Une **duplication beaucoup plus récente**, sur le chromosome X, a ensuite produit les gènes rouge et vert, qui n'ont eu le temps d'accumuler que peu de différences (96 % d'identité). **Ordre : gène ancestral → séparation bleue / ancêtre rouge-vert → séparation rouge / verte**. c) Les gènes rouge et vert, voisins et très semblables, peuvent être **mal alignés** lors de l'appariement des chromosomes X en prophase I de la méiose maternelle. Un crossing-over entre ces régions mal alignées donne une chromatide portant un gène en plus et une chromatide privée de l'un des gènes. **Un garçon qui hérite de ce X déficient, n'ayant pas d'autre X, ne possède pas l'opsine correspondante** : il présente un daltonisme.
9. a) Deux barrières : **comportementale** (les chants ne sont pas reconnus, donc pas d'accouplement naturel) et **génétique** (hybrides stériles).
 b) Les deux populations ne peuvent plus produire de descendance fertile : **elles constituent deux espèces distinctes**. c) **Population ancestrale unique → séparation par la chaîne de montagnes (barrière géographique) → plus d'échanges de gènes → mutations, dérive et sélection différentes dans chaque population → divergence (chants, génomes) → isolement reproducteur**.
10. a) Le filtre laisse passer l'ADN libre (transformation possible) et les virus (transduction possible), mais empêche le contact cellulaire. Puisqu'aucune bactérie S ne devient résistante avec le filtre, **le transfert nécessite un contact entre cellules : c'est la conjugaison**, transfert d'une copie du plasmide portant le gène de résistance.
 b) La conjugaison transmet **un gène déjà fonctionnel** en quelques heures, sans attendre une mutation rare, et peut se faire **entre espèces bactériennes différentes**. En milieu hospitalier, où les antibiotiques sont très utilisés, les bactéries ayant reçu le plasmide sont sélectionnées : **la résistance diffuse rapidement**.
11. **Réponses exactes : A, D, E**. B est faux : la dérive est plus forte dans les petites populations. C est faux : les mutations apparaissent au hasard ; la sélection trie celles qui existent.

12. a) Chez les zygotes, les fréquences sont p^2 , $2pq$, q^2 . Les aa meurent avant la reproduction : il reste $p^2 + 2pq = p(p + 2q) = p(1 + q)$ adultes (en proportion). Parmi eux, seuls les hétérozygotes portent a, avec un allèle sur deux. Fréquence de a chez les adultes : $q' = (1/2 \times 2pq) / (p(1 + q)) = pq / (p(1 + q)) = q/(1 + q)$.

b) $1/q_n = 1/q_0 + n$ donne $n = 1/q_n - 1/q_0 = 1/0,05 - 1/0,1 = 20 - 10 = 10$ générations. c) Quand q diminue, l'allèle a se trouve presque uniquement chez des hétérozygotes, qui ne sont pas éliminés : les homozygotes aa (fréquence q^2) deviennent très rares. **La sélection, qui ne voit que les aa, élimine de moins en moins d'allèles a à chaque génération** ; il faut donc de plus en plus de générations pour une même diminution (passer de 0,05 à 0,025 demanderait 20 générations).

13. a) Un homme n'a qu'un X : il est daltonien s'il porte l'allèle, donc $q = 0,08$ chez les hommes. Une femme doit avoir deux allèles : $f(\text{femmes daltoniennes}) = q^2 = 0,08^2 = 0,0064$, soit **0,64 %**.

b) Les femmes conductrices sont hétérozygotes : $2pq = 2 \times 0,92 \times 0,08 = 0,1472$, soit **environ 14,7 %**. c) Chez l'homme, **un seul allèle suffit** pour exprimer le caractère (fréquence q) ; chez la femme, il en faut deux (fréquence q^2). Comme q est petit, q^2 est très inférieur à q : ici, **12,5 fois moins** de femmes atteintes que d'hommes.

14. a) Il y a $2 \times 10 = 20$ allèles sur l'île, dont un seul b : $f(b) = 1/20 = 0,05$.

b) L'allèle est neutre : sa probabilité de fixation par dérive est égale à sa fréquence initiale, **0,05, soit 5 %**. c) La fréquence de b sur l'île (0,05) est 50 fois plus élevée que sur le continent (0,001) : c'est un **effet fondateur**. La population insulaire n'a reçu qu'une petite partie de la diversité du continent, avec des fréquences très différentes ; comme elle est petite, **la dérive y reste forte**, ce qui peut fixer ou éliminer rapidement des allèles et rendre la population insulaire de plus en plus différente de la population d'origine.