

Première partie : restitution des connaissances

I/ Définir les termes suivants : **dérive génétique, population, sélection naturelle, pool génétique.**

II/ Citez quatre caractéristiques de la population théorique idéale.

III/ Énoncez la loi de Hardy-Weinberg.

IV/ Pour chacune des propositions suivantes, il y a une seule suggestion correcte.

Adresser à chaque proposition la suggestion correcte :

**1/ Selon la loi de Hardy-Weinberg, la stabilité des fréquences des deux allèles d'un caractère héréditaire quantitatif, dans une population naturelle, implique que :**

- a/ la population est en déséquilibre, d'une génération à l'autre, pour ce caractère ;
- b/ la population est idéale en équilibre, d'une génération à l'autre, pour ce caractère
- c/ les croisements entre les individus de la population sont réalisés d'une façon préférentielle
- d/ les croisements sont réalisés entre des individus appartenant à des générations différentes.

**2/ Au sein d'une population soumise à la loi de Hardy-Weinberg et dans le cas d'un gène porté par le chromosome X la fréquence des génotypes est:**

- a/ égale à la fréquence des allèles chez le mâle et chez la femelle ;
- b/ égale à la fréquence des allèles chez le mâle ;
- c/ égale à la fréquence des allèles chez la femelle ;
- d/ indépendante de la fréquence des allèles chez le mâle et chez la femelle.

**3/ Le pool génétique d'une population est l'ensemble des allèles:**

- a/ qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- b/ dominants qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- c/ mutés qui occupent les locus des différents gènes de ses individus ;
- d/ létaux qui occupent les locus des différents gènes de ses individus.

**4/ La sélection naturelle est un mécanisme qui:**

- a/ conduit à une transmission d'allèles de façon préférentielle d'une génération à l'autre
- b/ est indépendant des conditions de survie et de fécondité des individus d'une population;
- c/ s'applique à l'individu et non à l'ensemble des individus d'une population;
- d/ produit un brassage héréditaire à l'origine de l'homogénéité des individus de la population.

**5/ La population théorique idéale d'une espèce diploïde se caractérise par :**

- a/ Des croisements aléatoires entre des individus d'une population à effectif limité ;
- b/ Des croisements dirigés entre des individus d'une population à effectif illimité ;
- c/ L'absence des flux migratoires ;
- d/ Des variations des fréquences alléliques d'une génération à une autre.

**III/ Répondre par vrai ou faux devant chacune des propositions suivantes :**

- a/ Le pool génétique d'une population est l'ensemble des génotypes et des caractères phénotypiques (des phénotypes) des individus qui lui appartiennent.....
- b/ Dans une population à effectif réduit, la dérive génétique réduit la diversité génétique.....
- c/ Malgré leur trop faible probabilité, les mutations sont la source de diversité génétique, au fil des générations.....
- d/ Les mutations qui affectent les cellules somatiques sont des mutations héréditaires....
- e/ La variation continue est une variation où les variables prennent les valeurs en nombres entiers naturels.....
- f/ Le croisement entre les individus, appartenant à la même lignée pure, donne une génération hétérogène.....
- e/ La population est formée par tous les individus capables de se reproduire entre eux pour donner une descendance fertile.

**III/ Relier chaque élément du groupe 1 à sa signification correspondante du groupe 2 en complétant le tableau ci-dessous avec les lettres qui correspondent au terme convenable. (2 pt)**

Elément du groupe 1	1	2	3	4
La lettre convenable du groupe 2				

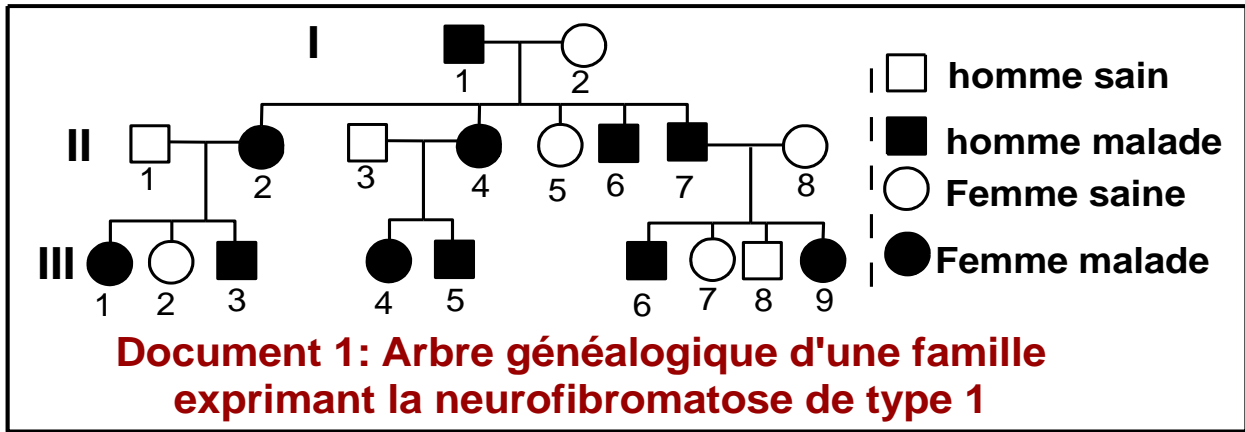
Groupe 1
1/ Mutation neutre
2/ Sélection divergente
3/ Sélection stabilisante
4/ Mutation chromosomique par délétion

Groupe 2
a) Modification d'un nucléotide qui n'offre à l'individu porteur ni avantage ni désavantage.
b) Elimination des phénotypes intermédiaires qui se trouvent au centre
c) Modification d'un nucléotide entraînant un changement de l'acide aminé correspondant.
d) Elimination d'un fragment de chromosome.
e) Elimination des phénotypes qui se trouvent aux deux extrémités

**Deuxième partie : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique**

**Exercice 1 :**

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille touchée par une maladie génétique nommée neurofibromatose de type 1.



1/ En vous basant sur l'arbre généalogique et sachant que l'individu I2 est homozygote, **montrer que** l'allèle de la maladie est dominant et que le gène est porté par un autosome.

**Symboliser par M : l'allèle de la maladie et par n : l'allèle normal.**

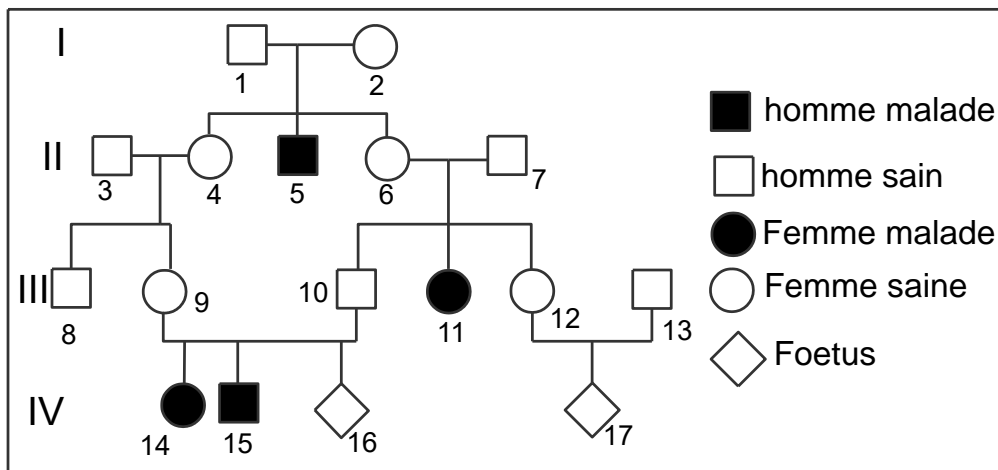
Sachant que la fréquence de l'allèle de cette maladie dans une population Européenne est de l'ordre de 1% et en considérant que cette population est en équilibre :

2/ **Calculer la fréquence** des femmes et des hommes sains.

3/ **Calculer la fréquence** des individus malades hétérozygotes et homozygotes, puis conclure la fréquence des personnes de phénotype malade.

**Exercice 2 :**

La phénylcétonurie est une maladie génétique due à la présence d'un allèle mutant du gène responsable de la synthèse de l'enzyme phénylalanine-hydroxylase qui transforme l'acide aminé : phénylalanine en tyrosine. Cette mutation provoque l'accumulation de la phénylalanine dans le sang du malade entraînant des perturbations nerveuses. Le pédigrée suivant représente la transmission de cette maladie chez les membres d'une famille.



1/ En se basant sur cet arbre généalogique, déterminer la manière de transmission de cette maladie.

2/ Par un raisonnement scientifique, et en adoptant un échiquier de croisement :

a- **Déterminer** la probabilité d'avoir un enfant atteint de la part du couple (9 x 10).

- b- **Déterminer** la probabilité d'avoir un enfant atteint de la part du couple (12 x 13), sachant que le père n° 13 appartient à une population dans laquelle chaque individu sur 63 est sain porteur de l'allèle mutant (hétérozygote).

### Exercice 3

Pour mettre en évidence l'action de l'un des facteurs de la variation génétique de la population sur sa structure génétique, on propose l'exploitation des données suivantes :

- ✱ On a constaté à l'échelle mondiale, que des concentrations d'insecticides initialement très efficaces contre les moustiques, dans une zone donnée, perdaient cette efficacité au cours du temps, ce qui demande l'utilisation de doses croissantes d'insecticides. Ceci est dû à l'apparition d'une résistance aux insecticides chez les moustiques.

- ✱ Le gène de résistance aux insecticides nommé (Ace), chez le moustique, possède deux allèles : l'allèle « R » responsable de la résistance aux insecticides et l'allèle « S » responsable de la sensibilité aux insecticides. Dans une région non traitée par les insecticides, on a recensé, chez une population donnée, les nombres des différents génotypes liés à ce gène. Le tableau suivant résume les résultats obtenus.

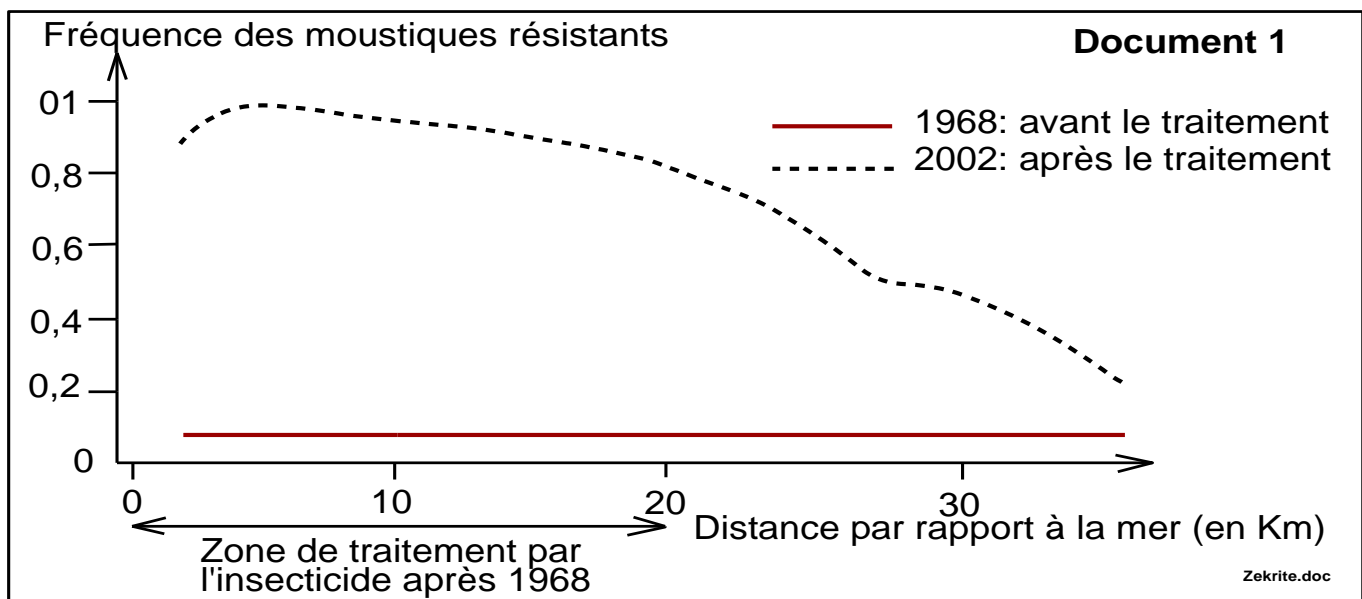
Les génotypes	R//R	R//S	S//S
Les nombres des génotypes	66	130	220

1/ **Calculer** la fréquence p de l'allèle S et la fréquence q de l'allèle R.

2/ **Déterminer** les nombres théoriques des trois génotypes en considérant que cette population est en équilibre selon la loi de Hardy-Weinberg.

- ✱ Afin de déterminer l'action de l'utilisation excessive des insecticides sur les populations des moustiques en France, qui a connu un traitement continu par les insecticides entre 1968 et 2002, on a recensé puis déterminé la fréquence des moustiques résistants, dans cette région et dans ses environs, avant le traitement par les insecticides (en 1968) et après le traitement (en 2002). Le document suivant résume les résultats obtenus.

- ✱ On signale qu'en 1993, on a constaté, dans la région côtière de Montpellier, l'apparition d'une nouvelle souche de moustiques résistante aux insecticides.

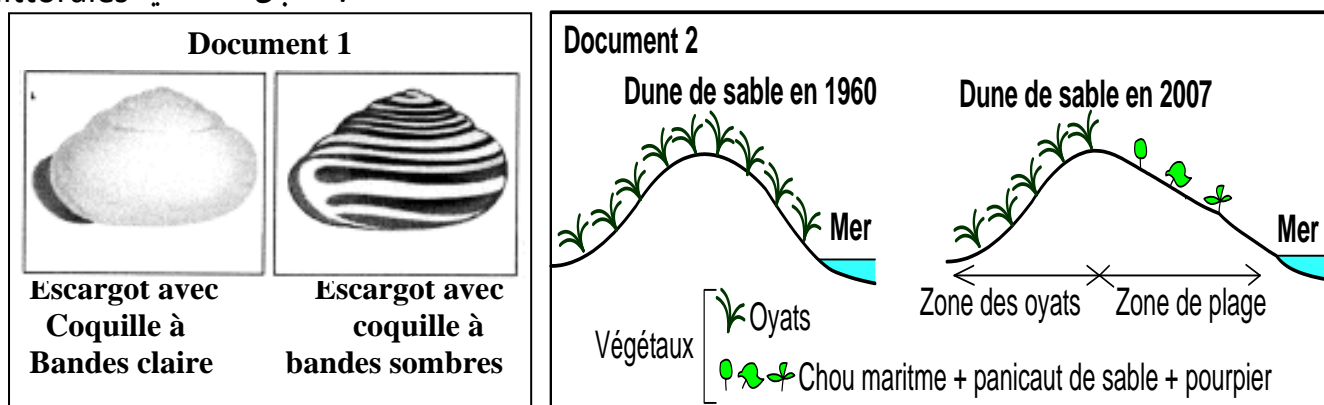


**3 a/ Décrivez** l'évolution de la fréquence des moustiques résistants aux insecticides avant et après le traitement.

**b/ Expliquez** la relation entre l'utilisation excessive des insecticides et la variation de la fréquence des moustiques résistants aux insecticides.

**Exercice 4 :**

Chez une espèce d'escargots (*Théba pisana*), un gène à deux allèles contrôle l'aspect de la coquille : l'allèle B responsable des bandes claires et l'allèle N responsable des bandes sombres (document 1). Ces escargots colonisent les différents végétaux les dunes littorales الكشبان الساحلية.



Dans une région littorale, et pour répondre à la demande touristique, une partie de la dune a été aménagée en plage تمت تهيئتها إلى شاطئ. Entre 1960 et 2007, une étude de l'évolution du peuplement (végétal et animal) de cette dune a permis d'obtenir les résultats suivants :

★ Le document 2 représente la couverture végétale de la dune en 1960 et la couverture végétale en 2007 après aménagement d'une partie de la dune en plage et sa colonisation par des végétaux autre que les oyats comme le chou maritime, panicaut de sable et le pourpier.

★ Le document 3 représente le nombre d'individus de chaque phénotype des escargots de *Théba pisana* dans la zone des oyats et dans la zone de la plage en 2007 :

Document 3	Nombre des escargots en 2007 dans :	
	La zone des oyats	La zone de la plage
Escargots à coquille à bandes claires	25	90
Escargots à coquille à bandes sombres	70	10

En utilisant les données du document 3 :

**1/ Comparez** dans chaque zone, le nombre des escargots pour chaque phénotype.

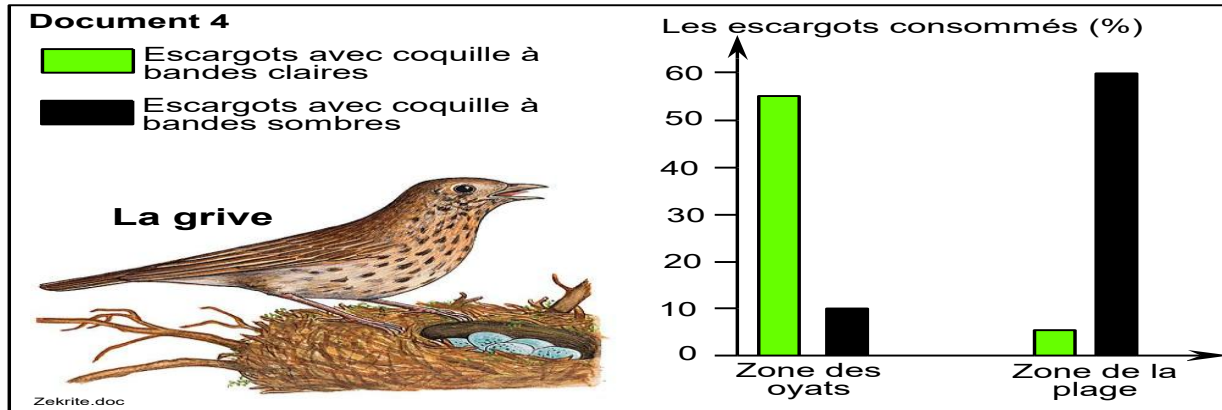
**2/ Calculez** la fréquence observée des deux phénotypes dans la zone des oyats et la zone de la plage.

**3/ déduisez** l'effet de l'aménagement de la dune sur le nombre et la fréquence des escargots de chaque phénotype.

★ Des oiseaux comme la grive السمنة du bord de la mer, se nourrissent des escargots de *Théba pisana*. Des études ont permis de déterminer le pourcentage des escargots

consommés, par cet oiseau, selon le type de leur coquille dans les deux zones étudiées. Le document 4 représente les résultats obtenus.

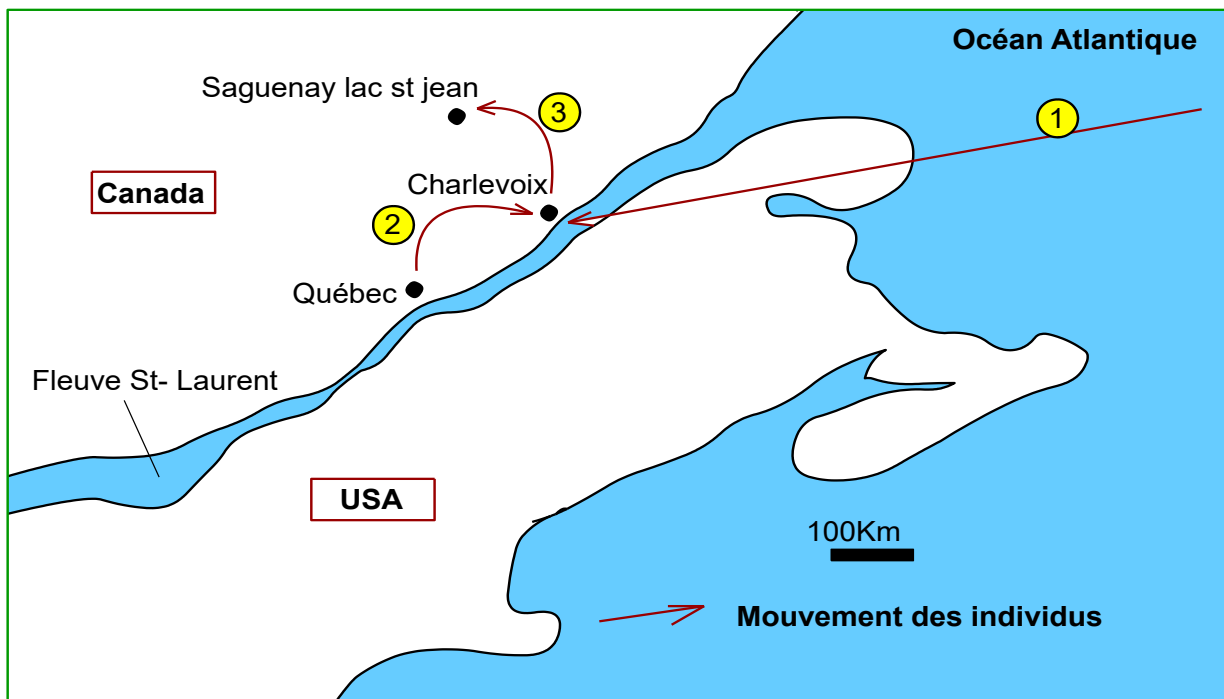
**Remarque : Le nombre des oiseaux de la grive est identique dans les deux zones.**



**4/** Pour chacune des deux zones (zone des oyats et zone de la plage), **comparez les pourcentages** des escargots consommés puis **expliquez** l'origine de la différence observée.

### **Exercice 5:**

La tyrosinémie de type 1 est une maladie héréditaire. Les études ont montré que l'allèle (FAH) responsable de cette maladie est récessif et que la fréquence de ses porteurs (hétérozygotes) chez la population du Saguenay–Lac-Saint-Jean au Canada (document suivant) est d'environ **1/21**, alors que la fréquence de ses porteurs dans le reste de la population mondiale ne dépasse pas **1/100000**.



Pour comprendre la différence observée dans la fréquence de cet allèle, on a retracé l'origine de la population de cette région du 17ème siècle jusqu'au milieu du 19ème siècle :

- Au début du 17<sup>ème</sup> siècle, environ 12 000 migrants originaires de l'ouest de la France se sont installés sur les rives du fleuve Saint-Laurent, dans la région où se trouve actuellement Québec au Canada. Ils sont considérés comme les ancêtres de la population de cette région (migration ①).
- À la fin du 17<sup>ème</sup> siècle, un grand nombre d'individus ont quitté la région de Québec pour s'installer dans la région de Charlevoix, où ils se sont rapidement multipliés (migration ②).
- Au milieu du 19<sup>ème</sup> siècle, des familles originaires de Charlevoix, sous la pression de la densité démographique, ont migré vers la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean et ont constitué les trois quarts des ancêtres de la population actuelle de cette région (migration ③).

**Question :**

**Déduire**, à partir de ces données et en **justifiant** votre réponse, les facteurs responsables de la structure génétique de la population de la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

## Élément de Réponses :

### Exercice 1 :

#### **1/ Démonstration que l'allèle de la maladie est récessif lié au sexe : (2 pts)**

La maladie s'exprime chez quelques enfants alors que leurs parents sont sains, ce qui prouve que l'allèle de la maladie est récessif.

Justifications que le gène étudié est porté par le gonosome X :

- La maladie apparaît chez les femmes et chez les hommes, donc l'allèle de la maladie n'est pas porté par le gonosome Y.
- Si le gène était porté par un autosome, la maman I2 devrait porter l'allèle de la maladie c.-à-d. hétérozygote (N//m), parce qu'elle a eu un garçon malade, or les données indiquent que cette maman est homozygote (N//N). Donc le gène n'est pas autosomal.
- D'une part, la femme III2 malade a donné deux garçons tous les deux malades (hérédité mère → fils), ce qui confirme que le gène est gonosomal porté par le chromosome X.

#### **2/ Calcul de la fréquence de l'allèle morbide et de l'allèle normal. (2 pts)**

Données : Fréquence des femmes malades :  $f(XmXm) = 4.10^{-10}$

On pose  $f(N) = p$  et  $f(m) = q$

Puisque la population est en équilibre, on peut calculer la fréquence des génotypes chez les femmes en développant le binôme  $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$  avec :

$$p^2 = f(XNXN) \quad 2pq = f(XNXm) \quad q^2 = f(XmXm)$$

$$f(XmXm) = q^2 = 4.10^{-10}$$

$$q = f(m) = \sqrt{4.10^{-10}} = 2.10^{-5} = 0,00002 = 1/50000.$$

$$f(N) = p = ? \quad \text{on sait que } p + q = 1 \rightarrow p = 1 - q = 1 - 0,00002 = 0,999 = 99,9\%.$$

#### **3/ Calcul de la fréquence des femmes conductrices et des hommes (☒) malades. (2 pts)**

Les femmes conductrices sont les femmes hétérozygotes :  $XNXm$

$$F(XNXm) = 2pq = 2 \times 0,999 \times 0,00002 = 3,9 \cdot 10^{-5} = 0,000039$$

Les hommes malades : puisque le gène est porté par le gonosome X, la fréquence des génotypes chez les hommes est égale à la fréquence des allèles :

$$f(XmY) = q = 0,00002 = 1/50000.$$

### Exercice 2 :

1/ Transmission de la maladie :

- L'allèle de la maladie est récessif : des parents sains ont donné naissance à des enfants malades.
- L'allèle de la maladie n'est pas porté par le gonosome Y parce qu'il y'a des filles atteintes.
- La fille n° 11 est atteinte malgré que son père est sain, donc l'allèle de la maladie n'est pas porté par le gonosome X.
- Donc la maladie est autosomale : le gène qui la gouverne est porté par un autosome.
- Symboles : m : allèle mutant morbide      N : allèle non morbide

## 2 – a/ Probabilité d’avoir un enfant malade de la part du couple (9x10) :

- Les deux parents 9 et 10 sont de phénotype normal et ont eu deux enfants malades, donc ils sont hétérozygotes N//m.
- Echiquier de croisement :

Parents : 9 ♀ x 10 ♂

Phénotype : [N] x [N]

Génotype : N//m x N//m

Gamètes : N/ et m/ x N/ et m/

Echiquier de croisement :		Gamètes ♂	
		N/	m/
	Gamètes ♀	N/	m/
	50%	50%	50%
	N/	N//N [N]	N//m [N]
	50%	25%	25%
	m/	N//m [N]	m//m [m]
	50%	25%	25%

- La probabilité d’avoir un enfant malade par ce couple est  $\frac{1}{4} = 25\%$

## 2 – b/ Probabilité d’avoir un enfant malade de la part du couple (12x13) :

- Les parents 12 et 13 sont sains, mais on ne connaît pas s’ils sont homozygotes N//N ou hétérozygote N//m, ce qui impose la discussion de ces génotypes.
- Si l’un de ces deux parents est homozygote (N//N), alors la probabilité d’avoir un enfant malade est nulle.
- Quelle la probabilité d’avoir un enfant malade si les deux parents sont hétérozygotes ?

- La maman 12 : les parents de la femme 12 sont hétérozygotes : l’échiquier de croisement précédent montre que si les parents sont hétérozygotes,  $\frac{3}{4}$  de leur descendance est saine ( $\frac{1}{3}$  de cette descendance est homozygote et  $\frac{2}{3}$  sont hétérozygotes).

- Donc la probabilité pour que la maman 12 soit hétérozygote est  $\frac{2}{3}$ .

- Le papa n° 13 : on ne connaît pas les génotypes des parents du papa 13, mais les données de l’exercice indiquent que  $\frac{1}{63}$  des individus de cette population sont hétérozygote, donc la probabilité pour que le papa 13 soit hétérozygote est  $\frac{1}{63}$ .

- Echiquier de croisement (12x13) :

	Papa 13 : N//m probabilité = $\frac{1}{63}$		
Maman 12 : N//m Probabilité = $\frac{2}{3}$		Gamètes ♂	
		N/	m/
	Gamètes ♀	N/	m/
	1/2	1/2	
	N/	N//N [N]	N//m [N]
	1/2	$(\frac{1}{63} \times \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \times \frac{1}{2})$	$(\frac{1}{63} \times \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \times \frac{1}{2})$
	m/	N//m [N]	m//m [m]
	1/2	$(\frac{1}{63} \times \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \times \frac{1}{2})$	$(\frac{1}{63} \times \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \times \frac{1}{2})$

La probabilité d’avoir un enfant malade par ce couple (12x13) est :

$$(\frac{1}{63} \times \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{378}$$

### Exercice 3

#### 1/ Fréquence p de l'allèle S :

$$f(S) = p = 220/416 + \frac{1}{2} \times 130/416 = 0.685$$

#### Fréquence q de l'allèle « R »

$$f(R) = q = 66/416 + \frac{1}{2} \times 130/416 = 0.315$$

#### 2/ Nombre théorique du génotype R//R = $q^2 \times N = (0.315)^2 \times 416 = 41.277$

#### Nombre théorique du génotype R//S = $2pq \times N = 2 \times 0.315 \times 0.685 \times 416 = 179.524$

#### Nombre théorique du génotype S//S = $p^2 \times N = (0.685)^2 \times 416 = 195.197$ .

### 3 – a/ Description :

- Durant l'année 1968, on observe que la fréquence des moustiques résistants aux insecticides est faible et constante dans la zone traitée et dans ses environs.

- Durant l'année 2002 :

\* Au niveau de la zone traitée, la fréquence des moustiques résistants aux insecticides varie entre 0.8 et 1.

\* En s'éloignant de la zone traitée, la fréquence des moustiques résistants aux insecticides baisse progressivement jusqu'à atteindre la valeur 0.2 à une distance de 40Km environ de la mer.

### 3 –b/ Explication :

\* Au niveau de la zone traitée :

- L'utilisation des insecticides élimine les moustiques sensibles.

- L'élimination des moustiques sensibles donne plus de chance aux moustiques résistants pour survivre et se reproduire, ce qui entraîne l'augmentation de leur fréquence : sélection naturelle positive des individus résistants aux insecticides dans les zones traitées.

\* Loin de la zone traitée, en l'absence des insecticides, les moustiques sensibles peuvent survivre et se reproduire au détriment des moustiques résistants, ce qui entraîne la diminution de la fréquence de ces derniers : sélection naturelle négative des individus résistants aux insecticides dans les zones non traitées.

### Exercice 4 :

#### 1/ Comparaison du nombre des escargots pour chaque phénotype dans chaque zone. (2 pts)

\* Dans la zone des oyats, le nombre d'escargots avec coquille à bandes sombres est presque 3 fois plus grand que le nombre d'escargots avec coquille à bandes claires.

\* Dans la zone de la plage, le nombre d'escargots avec coquilles à bandes claires est 9 fois plus grand que le nombre d'escargots avec coquille à bandes sombres.

#### 2/ Calcul de la fréquence observée des deux phénotypes dans la zone des oyats et dans la zone de la plage. (2 pts)

	Fréquence des escargots en 2007 dans :	
	La zone des oyats	La zone de la plage
Escargots à coquille à bandes claires	$f [B] = 25/95 = 0,26$	$f [B] = 90/100 = 0,9$
Escargots à coquille à bandes sombres	$f[N] = 70/95 = 0,73$	$f[N] = 10 = 0,1$

#### 3/ déduction de l'effet de l'aménagement de la dune sur le nombre et la fréquence des escargots de chaque phénotype. (1 pt)

L'aménagement de la dune en plage a entraîné l'augmentation du nombre et de la fréquence des escargots avec coquille à bandes claires et la diminution du nombre et de la fréquence des escargots avec coquilles à bandes sombres.

#### 4/ Comparaison des pourcentages des escargots consommés pour chacune des deux zones et explication de l'origine de la différence observée. (3 pts)

★ Dans la zone des oyats, les escargots dont la coquille est à bandes claires sont les plus consommés car ils sont facilement repérables par les grives, alors que les escargots dont la coquille est à bandes sombres ont plus d'avantage de survie, c'est ce qui explique l'effectif élevé de ce dernier phénotype dans ce milieu.

★ Dans la zone de la plage, où pousse le panicaut de sable, le chou maritime et le pourpier, les escargots dont la coquille est à bandes sombres sont les plus consommés car ils sont facilement repérables par les grives, alors que les escargots dont la coquille est à bandes claires ont plus d'avantage de survie, c'est ce qui explique l'effectif élevé de ce dernier phénotype dans ce milieu.

★ L'environnement agit donc sur la distribution des deux phénotypes d'escargots, il s'agit d'une sélection naturelle :

- Dans La zone des oyats : La sélection est positive pour les formes sombres et négative pour les formes claires.

- Dans La zone aménagée de la plage : La sélection est positive pour les formes claires et négative pour les formes sombres

#### Exercice 5 :

##### • Les facteurs :

- La dérive génétique avec effet fondateur.
- La migration.

##### • Justification :

La population du Saguenay–Lac-Saint-Jean a subi l'effet de trois migrations :

- Une première migration d'un échantillon de la population mère (population P de l'ouest de la France) vers la région de Québec, où elle a formé une nouvelle population descendante P1: **dérive génétique avec effet fondateur.**
- Une deuxième migration d'un échantillon de la population P1 de Québec vers la région de Charlevoix, où elle a formé une deuxième population descendante P2: **dérive génétique avec effet fondateur.**
- Une troisième migration d'un échantillon de la deuxième population P2 de Charlevoix vers la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean, où elle a fondé les 3/4 d'une nouvelle population descendante P3: **facteur de migration.**

À chaque migration, la population issue de la reproduction de l'échantillon migrant a subi une modification de la fréquence des allèles, **en raison du hasard** de l'échantillonnage et de **la petite taille de la population**. Cela a entraîné un changement de la structure génétique de la population de cette région par rapport à la population d'origine et au reste des populations du monde, dans le sens de la fixation de l'allèle mutant responsable de la tyrosinémie de type 1.