

# L'inéluctable évolution des génomes au sein des populations

De nombreux mécanismes créateurs de diversité affectent les génomes: les mutations créent de nouveaux allèles, les brassages de la méiose et de la fécondation créent de nouveaux génotypes, les anomalies de la méiose créent de nouveaux gènes voire même de nouveaux cariotypes, tandis que les transferts horizontaux de gènes permettent d'acquérir de nouveaux gènes.

Ces modifications génétiques peuvent être héréditaires lorsqu'elles affectent des cellules germinales. Pourtant la diversité actuelle ne représente qu'une infime partie de l'ensemble de la diversité créée au cours de l'histoire de la vie.

Il doit donc exister des mécanismes opérant un tri sur la diversité créée. Ces mécanismes entraînent une modification de la fréquence des allèles et peuvent être ainsi à l'origine de l'évolution des populations et de l'apparition de nouvelles espèces.

## Comment évoluent les fréquences alléliques dans une population ?

### Comment l'évolution des populations peut elle entraîner l'apparition de nouvelles espèces ?

Une population est un ensemble d'individus appartenant à une même espèce, peuplant un même espace géographique, et ayant tendance à se reproduire davantage entre eux plutôt que avec les individus des autres populations. Les populations comprennent des individus qui diffèrent par leur patrimoine génétique et par leurs caractères. Cette diversité observée ne représente qu'une infime partie de la diversité créée par les mécanismes évoqués précédemment.

## L'équilibre de Hardy & Weinberg.

Proposée en 1908 indépendamment par le mathématicien anglais Hardy et le médecin allemand Weinberg, la loi de Hardy-Weinberg se définit ainsi : dans une population de grand effectif, où les unions se font au hasard (= panmixie et pangamie), où il n'existe ni migration, ni sélection naturelle, et en l'absence de mutations, les fréquences des différents génotypes et les fréquences alléliques restent constantes d'une génération à l'autre.

Soient  $p$  la fréquence de l'allèle  $A$  et  $q$  la fréquence de l'allèle  $a$  :  $p+q=1$

( $q$  est en général utilisé pour désigner l'allèle récessif).

	Gamètes mâles		
	A ( $p$ )	a ( $q$ )	
Gamètes A ( $p$ )	AA ( $p^2$ )	Aa ( $pq$ )	• Fréquence du génotype AA : $p^2$ • Fréquence du génotype aa : $q^2$ • Fréquence du génotype Aa : $2pq$
Gamètes a ( $q$ )	Aa ( $pq$ )	aa ( $q^2$ )	

•  $f(A) = p^2 + pq = p(p+q) = p$   
•  $f(a) = q^2 + pq = q(p+q) = q$

La structure génétique d'une population est définie alors par la fréquence des allèles et son évolution au cours des générations. Selon le modèle de Hardy-Weinberg, cette structure génétique est stable. Or, dans les populations réelles, différents facteurs empêchent d'atteindre cet équilibre.

## Les écarts à l'équilibre de Hardy & Weinberg.

**La dérive génétique** est l'évolution d'une population causée par des phénomènes aléatoires et imprévisibles comme la rencontre aléatoire des gamètes lors de la fécondation. La dérive génétique concerne surtout les allèles neutres c'est-à-dire qui ne confèrent ni avantage ni désavantage sélectif.

Les effets de la dérive génétique sont d'autant plus importants que la population est petite. En effet, le petit nombre de géniteurs et/ou de descendants fait que statistiquement certains allèles ne seront pas transmis, tandis que dans une population de grande dimension (au moins plusieurs milliers d'individus), où les rencontres entre reproducteurs se font au hasard, les fréquences des allèles sont généralement stables.

La dérive génétique conduit donc, de façon aléatoire, à l'augmentation ou à la diminution de la fréquence des différents allèles et ainsi à une diminution de la diversité génétique d'une population.

La formation et le devenir d'une petite population fait intervenir deux phénomènes: lorsqu'une petite population est issue d'une population plus grande, elle ne possède pas tous les allèles de la grande population. C'est ce qu'on appelle **l'effet fondateur**. Les fréquences alléliques sont donc modifiées. Ensuite, au sein de la petite population, la dérive génétique modifie rapidement la fréquence des allèles, ce qui produit des éliminations d'allèles.

**La sélection naturelle** est une modification de la fréquence des phénotypes par les conditions du milieu dans lequel vit une population. En fonction d'un contexte écologique précis (pression du milieu, compétition entre êtres vivants...) certains phénotypes peuvent conférer un avantage ou un désavantage: le milieu exerce une sélection des phénotypes.

Dans un contexte donné, les individus possédant un phénotype conférant un avantage sélectif ont plus de chances de survie et se reproduisent davantage que ceux présentant un phénotype conférant un désavantage sélectif.

La conséquence est la variation des fréquences alléliques au sein des populations: un phénotype conférant un avantage, permet une meilleure reproduction et donc une meilleure transmission des allèles favorables dont la fréquence augmente, augmentant ainsi la fréquence du phénotype conférant l'avantage. Et inversement pour les allèles défavorables qui, moins transmis, tendent à être éliminés de la population.

Dans le cas de la sélection naturelle on observe un excès d'individus présentant le (ou les) phénotypes avantageux, et un déficit d'individus présentant le (ou les) phénotypes désavantageux par rapport à l'équilibre de Hardy & Weinberg

**Appariement non aléatoire:**

On appelle ici appariement la rencontre entre deux individus de sexe différent, un mâle et un femelle. Pour que le modèle de Hardy & Weinberg reste valide, il faut que la rencontre entre deux individus mâle et femelle reste aléatoire : on parle alors d'appariement aléatoire ou panmixie.

Cependant, il peut y avoir au sein des populations des appariements non aléatoires. C'est le cas par exemple lorsque :

les individus ont tendance à choisir des individus géographiquement plus proches : dans de nombreuses populations les accouplements avec des individus proches sont plus fréquents qu'avec des individus plus éloignés.

un choix du partenaire s'effectue en fonction du phénotype ou encore chez certaines espèces animales, seuls quelques mâles ont accès aux femelles.

la fécondation croisée ne peut avoir lieu et l'autofécondation s'effectue : c'est le cas par exemple chez certaines plantes, les deux partenaires sont alors génétiquement identiques.

deux individus proches parents s'accouplent, dans ce cas les deux partenaires sont plus similaires génétiquement que deux individus choisis au hasard.

**Les mutations:**

Certaines mutations génétiques, affectant les cellules de la lignée germinale peuvent introduire de nouveaux allèles dans la population et se transmettre ainsi à la descendance. La mutation d'un gène au sein d'une population modifie alors la fréquence des allèles existant et ainsi la fréquence des génotypes.

**Les migrations:**

Dans la plupart des situations réelles la migration d'individus peut faire entrer de nouveaux allèles au sein d'une population. De même, le départ d'individus peut modifier la structure génétique de la population dont ils sont issus. Les migrations ont donc pour conséquence des flux de gènes entre différentes populations et entraînent des modifications des fréquences alléliques.

**La spéciation.**

La sélection naturelle, et le hasard (dérive génétique, effet fondateur) modifient la diversité des populations au cours des générations. Ces modifications aboutissent parfois à la naissance d'une nouvelle espèce ou au contraire à l'extinction de l'une d'elle.

Deux populations isolées par une barrière comportementale ou géographique évoluent indépendamment l'une de l'autre: elles accumulent des différences génétiques. Au bout d'un certain temps, les différences entre les individus des deux populations sont telles qu'ils ne peuvent plus se reproduire entre eux: il y a isolement reproducteur et donc isolement génétique (absence d'échange d'allèles entre les populations). Chaque population forme une nouvelle espèce: il y a eu spéciation.

Spéciation avec isolement géographique			Spéciation sans isolement géographique	
<a href="#">Exemple des souris de Madère</a>			<a href="#">Exemple des pinsons</a>	
Population initiale (milieu 1)			Population initiale de pinsons [milieu 1]	
Pop A (milieu 1)	Instauration d'une barrière géographique par fractionnement du milieu ou migration conduisant à un isolement reproducteur et génétique encore réversible.	Pop B (milieu 2)	Mécanismes créateurs de diversité	
Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.			Pop à bec épais + Pop à bec fin [milieu 1]	
Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.			Instauration d'une barrière comportementale conduisant à un isolement reproducteur et génétique encore réversible.	
Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.			Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.	
Espèce A (milieu 1)	Instauration de barrières comportementale, gamétique, physiologique, caryotypique... conduisant à un isolement reproducteur et génétique irréversible: la reproduction entre les 2 populations devient impossible même si elles sont remises en contact. (et/ou hybrides non viables ou stériles) = <b>spéciation</b>	Espèce B (milieu 2)	Instauration de barrières comportementale, gamétique, physiologique, caryotypique... conduisant à un isolement reproducteur et génétique irréversible: la reproduction entre les 2 populations devient impossible. (et/ou hybrides non viables ou stériles) = <b>spéciation</b>	
Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.			Espèce à bec épais + Espèce à bec fin [milieu 1]	
Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.			Divergence: mécanismes créateurs de diversité, effet fondateur, dérive, sélection.	

Une espèce peut disparaître, si l'isolement génétique est rompu ou si tous les individus qui la composent disparaissent. L'existence d'une espèce est donc limitée dans le temps.

**La notion d'espèce.**

La notion d'espèce est difficile à définir, on retiendra sa définition typologique et sa définition biologique:

**Définition typologique** (ou phénotypique):

- Karl von Linné (1707-1778): Une espèce est définie par un « ensemble de caractéristiques morphologiques communes avec un organisme de référence ou holotype. »

**Définition biologique:**

- Ernst Mayr (1904-2005): « Les espèces sont des groupes de populations naturelles réellement ou potentiellement inter-féconds » (1942) ... et ayant une descendance fertile.

Ces deux définitions présentent chacune des limites (situations où la définition n'est pas applicable ou difficilement applicable):

**Limites à la définition typologique:**

- espèces jumelles
- variabilité intra-spécifique
- dimorphisme sexuel
- espèces ayant différentes phases de développement morphologiquement différentes
- espèces communautaires dont les individus ont des formes différentes en fonction de leur rôle

**Limites à la définition biologique:**

- inapplicable aux fossiles
- inapplicable aux bactéries et à certains végétaux se reproduisant exclusivement de manière asexuée
- comment tester l'interfécondabilité ?
- quelle place pour les individus stériles ?
- hybridation inter-spécifique avec descendance fertile relativement fréquente chez les végétaux

**Le séquençage de l'ADN permet de porter un regard différent sur la notion d'espèce.**

Les méthodes modernes de séquençage de l'ADN permettent de regrouper les individus qui possèdent des patrimoines génétiques très proches. Ce séquençage remet en cause des regroupements d'individus en une seule espèce.

Certaines populations considérées comme homogènes ne le sont pas sur le plan génétique et constituent des espèces différentes. Inversement, des populations considérées comme appartenant à des espèces différentes montrent des hybridations fréquentes attestant alors d'échanges de gènes.

La construction d'arbre phylogénétique basé sur des analyses génétiques permet de reconstituer l'histoire évolutive des populations.

**Conclusion:**

Nous retiendrons une définition placée dans un contexte dynamique évolutif tentant d'inclure les aspects typologiques (ressemblances), biologiques (interfécondité), génétiques (flux génétiques), écologiques (partage d'une niche écologique) et phylogénique (inscription dans une filiation).

**Une espèce est un ensemble d'individus qui, sur un laps de temps donné, présentent des caractéristiques communes (phénotypiques et caryotypiques), sont réellement ou potentiellement interféconds, et ont une descendance fertile.**

Les espèces naissent à partir d'espèces précédentes, elles se modifient et se renouvellent au cours des temps, elles ont des durées de vies limitées et peuvent disparaître; une espèce ne peut se définir que sur un intervalle de temps donné.