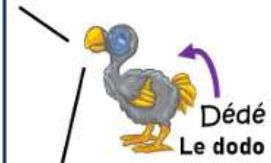


Document C. Exemple du caractère synthèse de l'hémoglobine.

- L'**Hémoglobine** est une protéine riche en fer contenue dans les cellules sanguines (globules rouges) et qui participent au transport de l'oxygène dans l'organisme.
- La synthèse de la protéine d'hémoglobine est sous le contrôle d'un **gène** qui existe sous deux versions, les **allèles** :
 - **HbA** (version normale),
 - **HbS** (version anormale).
- Il existe donc **trois combinaisons génotypiques possibles** :
(HbA//HbA) ; (HbA//HbS) ; (HbS//HbS).
- L'allèle **HbA** est **dominant** par rapport à l'allèle HbS (récessif), c'est-à-dire qu'en cas de combinaison HbA//HbS, seul l'allèle HbA s'exprime. Les personnes possédant cette combinaison sont appelés *porteur sain*.



- Les personnes présentant la combinaison génotypique **HbS//HbS** sont atteints de la **Drépanocytose**, maladie génétique fréquente dans le monde.
- Les personnes atteintes de cette maladie peuvent souffrir d'anémie (taux anormalement faible de fer dans le sang) et sont plus sensibles aux infections.

Document D. Test de conformité au modèle HW pour la synthèse d'hémoglobine.

Phénotypes	[Sain]	[Porteur Sain]	[Malade]	Total
Génotypes	HbA//HbA	HbA//HbS	HbS//HbS	
Effectifs observés	N _{AA} =	N _{AS} =	N _{SS} =	N =

Fréquences alléliques	Allèle A : fréquence <i>p</i>	Allèle B : fréquence <i>q</i>	<i>p</i> + <i>q</i> = 1
	<i>p</i> = (2 x N _{AA} + N _{AS}) / 2N <i>p</i> = <i>p</i> =	<i>q</i> = (2 x N _{SS} + N _{AS}) / 2N = 1 - <i>p</i> <i>q</i> = <i>q</i> =	

Fréquences génotypiques Calculées (HW)	= <i>p</i> ² = = soit %	= 2 <i>pq</i> = = soit %	= <i>q</i> ² = = soit %
	= N _{AA} / N = = soit %	= N _{AS} / N = = soit %	= N _{SS} / N = = soit %

Corpus documentaire : Etude 3 Population évolution génétique

Document CD1 : Phénotype et génotypes

- On appelle **caractère phénotypique** ce qui est observable chez un individu.
- Des **caractères phénotypiques** sont issus de l'**expression de gènes** présents dans le **génotype** (ensemble des gènes) des individus.

- Les êtres vivants possèdent du matériel génétique : **ADN** sous forme de **chromosomes**.
- Chaque chromosome existe en deux exemplaires, on parle de **paire de chromosomes** dont l'un provient du parent 1, l'autre du parent 2 lors d'une fécondation.
- Les **chromosomes** d'une **même paire** portent les **même gènes**. Mais pas obligatoirement les mêmes versions de ces gènes appelés **allèles**.



- Par exemple, chez l'être humain, on dénombre 23 paires de chromosomes.
- La **paire de chromosome n°9** porte le **gène groupe sanguin** qui peut exister sous **3 versions possibles** : allèle A, allèle B ou allèle O.

Exemples :	
	- Les 2 chromosomes de la paire n°9 portent l'allèle A pour le gène groupe sanguin. Caractère phénotypique : Groupe sanguin A
	1 chromosome porte l'allèle A et 1 chromosome porte l'allèle B pour le gène groupe sanguin. Caractère phénotypique : Groupe sanguin AB

Document CD2 : Modèle mathématique de Hardy - Weinberg



Hardy

- Hardy**, mathématicien anglais, et **Weinberg**, médecin allemand, ont établi indépendamment l'un de l'autre un **modèle mathématique** de transmission des allèles de génération en génération dans une population théorique.
- On parle du **modèle Hardy-Weinberg** (ou **modèle HW**).



Weinberg

- Le **modèle HW** prédit que la **structure génétique d'une population est conservée de génération en génération dans une population théorique** respectant les hypothèses suivantes
 - Population de très grande taille (~taille infinie),
 - Les individus se reproduisent de manière aléatoire,
 - Pas de migration de nouveaux individus,
 - Aucune force évolutive ne s'exerce (mutation, sélection naturelle).
- L'**équilibre** défini par **Hardy-Weinberg** prédit que si ces hypothèses sont respectées alors :
 - **Fréquences génotypes théoriques (calculées) = fréquences génotypiques observées.**
 - **Fréquences alléliques constantes de génération en génération.**
- Si l'**équilibre** défini par **Hardy-Weinberg** n'est pas constaté, alors on peut **conclure** que des **forces évolutives** sont mises en jeu.

Document CD3 : Prédiction du modèle de Hardy - Weinberg

- Dans une population, pour **un gène** qui existe en **deux versions** (A et a par exemple), avec chacune une **fréquence allélique** (p et q) de transmission à la descendance :
 - **Allèle A** de **fréquence allélique** p
 - **Allèle a** de **fréquence allélique** q
- Alors on peut calculer les fréquences génotypiques attendues (prédites par le modèle HW).

Tableau de croisement présentant les possibilités de combinaisons génotypiques pour un gène à deux allèles		Possibilités de gamètes femelles	
		Allèle A (p)	Allèle a (q)
Possibilités de gamètes mâles	Allèle A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)
	Allèle a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)



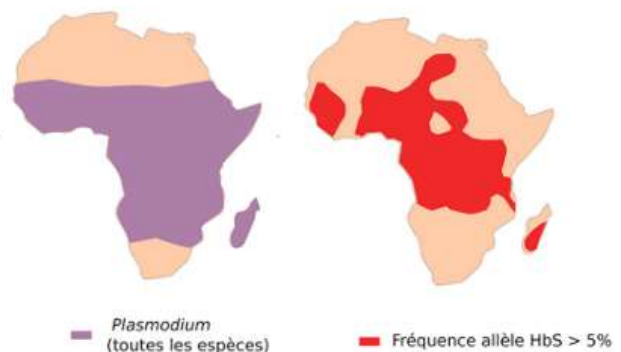
- **Si** on constate des **fréquences génotypiques observées** **semblables** aux **fréquences génotypiques calculées** (issues du modèle HW)
→ **alors** l'équilibre de Hardy-Weinberg est **respecté**, **aucune force évolutive n'agit sur la population**.
- **Si** on observe des **différences**, **alors** l'équilibre n'est **pas respecté**, des **forces évolutives** agissent sur les populations.

Document CD4 : exemple de force évolutive

- Le **paludisme** (ou **malaria**) est une maladie microbienne, provoquée par un parasite, le **plasmodium**.
- Ce parasite intègre l'organisme des êtres humains lors de piqûres de moustiques *Anopheles* et infecte alors les globules rouges. Il provoque de fortes fièvres.



- Les individus hétérozygotes pour le gène *synthèse de l'hémoglobine* : (HbA/HbS) sont dits **porteurs sains**. Ils ne développent pas les symptômes de la drépanocytose.
- De plus, des **études épidémiologiques** ont montrés que les individus porteurs de l'**allèle HbS** du gène *synthèse de l'hémoglobine* présentent des **sensibilités réduites** au paludisme leur conférant ainsi un **avantage sélectif**.



Comparaison des distributions géographiques du paludisme (droite) et de l'allèle HbS de l'hémoglobine (gauche)