

République Algérienne Démocratique et Populaire  
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique



Université 8 Mai 1945, Guelma  
Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie et des Sciences de la Terre et de  
l'Univers  
Département d'Ecologie et Génie de l'Environnement

Polycopié pour la licence Production Animale

===== :  
**Sélection et Amélioration Génétique**  
Génétique Qualitative, Génétique des Populations, Génétique Statistique et  
Génétique Quantitative  
===== :

Elaboré par Dr. BOUSBIA A.

Année universitaire 2015/2016

## AVANT-PROPOS

La génétique a connu un développement important au cours des dernières décennies. C'est un domaine scientifique dont les applications pratiques sont essentielles et dont les implications théoriques sont fondamentales. L'amélioration génétique animale fait surtout appel à la génétique mendélienne, à la génétique des populations et à la génétique quantitative. Cependant, la génétique moléculaire s'impose de plus en plus comme un outil incontournable dans ce domaine. Par les résultats qu'elle apporte comme par la logique qu'elle impose, la génétique constitue une discipline particulièrement formatrice, qui permet d'exercer utilement la capacité de réflexion et de raisonnement.

Ce support de cours et exercices apporte une aide aux étudiants et qui permettra d'approfondir leurs connaissances, d'améliorer leurs compétences et de s'entraîner sur des cas proches de la réalité.

Le présent cours est réparti en trois chapitres : génétique qualitative, génétique des populations et la génétique quantitative, toutes appliquées aux animaux. Chaque chapitre est il même subdivisé en certain nombre de sous chapitres.

Chaque sous chapitre est suivi par un certain nombre d'exercices sous formes des travaux dirigés.

Le nombre d'exercices diffère d'un chapitre à l'autre. Cette différence est liée à l'importance et à la nouveauté du chapitre. Les exercices proposés sont d'une difficulté variable et visent à donner l'occasion aux étudiants pour tester ses connaissances. Ce cours ne contient pas les solutions des exercices proposés. Cependant, tous les exercices seront résolus avec l'enseignant.

Le cours ne renvoie à aucune référence particulière. Il a pour origine plusieurs ouvrages : I. Boujenane, R. Jussiau, L. Montméas, R. Papet, D.S. Falconer, L.D. Van Vleck, R.A. Mrode, F. Minvielle, N.D. Cameron. L. Ollivier et J.-P. Henry ont été des sources d'inspiration qu'il faut mentionner.

## TABLE DES MATIERES

Avant propos

Généralité

### PARTIE I : COURS

#### CHAPITRE 1 : GENETIQUE QUALITATIVE ET INTERETS EN SCIENCES AGRONOMIQUES (ANIMAL)

|   |    |
|---|----|
| 1. Interactions entre gènes allèles et gènes non allèles .....  | 4  |
| 1.1 Interactions entre gènes situés au même locus .....         | 4  |
| 1.1.1 Dominance .....   | 4  |
| 1.1.2 Codominance ou dominance intermédiaire .....              | 5  |
| 1.1.3 Pénétrance .....  | 6  |
| 1.1.4 Expressivité .....  | 6  |
| 2. Interactions entre gènes situés à des locus différents ..... | 6  |
| 2.1 Les gènes épistatiques .....                                | 6  |
| 2.2 Gène complémentaire .....                                   | 6  |
| 2.3 Pléiotropie .....   | 6  |
| 3. Allèles multiples .....                                      | 6  |
| 3.1 Système ABO chez l'homme .....                              | 6  |
| 3.2 Groupe sanguin chez les bovins .....                        | 7  |
| 4. Liaison entre des gènes situés sur un même chromosome .....  | 7  |
| 5. Génétique liée au sexe .....                                 | 7  |
| 5.1. Quelques caractéristiques de l'hérédité liée au sexe ..... | 8  |
| 5.2. Hérédité associée au sexe .....                            | 9  |
| 6. Gènes létaux et gènes indésirables .....                     | 10 |
| 6.1. Anomalies géniques indésirables .....                      | 10 |
| 6.2. Lutte contre les anomalies génétiques indésirables .....   | 10 |
| 6.3. Les anomalies génétiques parfois recherchées .....         | 10 |

#### CHAPITRE 2 : GENETIQUE DES POPULATIONS

|   |    |
|---|----|
| 1. Constitution génétique d'une population .....                                  | 12 |
| 1.1. Fréquence génotypique .....  | 12 |
| 1.2. Fréquence allélique ou génique .....   | 12 |
| 1.2.1. Lorsque la relation génotype-phénotype est directe .....                   | 13 |
| 1.2.2. Lorsque le génotype ne peut pas être déduit directement du phénotype ..... | 14 |
| 1.3. Fréquence d'un accouplement .....  | 14 |
| 2. Equilibre de Hardy Weinberg .....  | 14 |
| 2.1. Démonstration de la loi de H-W .....   | 14 |
| 2.2. Estimation des fréquences .....  | 15 |

|   |    |
|---|----|
| 2.2.1. Estimation des fréquences des gènes autosomiques .....   | 15 |
| 2.2.2. Pour les maladies liées au chromosome X .....  | 16 |
| 2.2.3. Diagnostic et conseil génétique .....  | 16 |
| 2.2.4. Détection des porteurs de gènes indésirables .....   | 17 |
| 2.2.4.1 Informations issues des parents .....   | 17 |
| 2.2.4.2 Informations issues des descendants .....   | 17 |
| 2.2.4.2.1. Femelles hétérozygotes, Bb .....   | 17 |
| 2.2.4.2.2. Femelles homozygotes, bb .....   | 18 |
| 2.2.4.2.3. Fille d'un porteur connu .....   | 18 |
| 2.2.4.2.4. Propres filles du candidat .....   | 18 |
| 2.2.4.3. Accouplement du suspect à une population aléatoire de femelles .....                           | 18 |
| 2.3. Vérification de la loi Hardy-Weinberg .....  | 18 |
| 2.4. Quelque propriété de l'équilibre génétique de H-W dans une population diploïde .....               | 20 |
| 2.4.1. Équilibre génétique avec des fréquences alléliques égales entre les groupes parentaux .....      | 20 |
| 2.4.2. Équilibre génétique avec des fréquences alléliques différentes entre les groupes parentaux ..... | 20 |
| 2.4.3. Équilibre génétique dans le cas des gènes portés par les chromosomes X .....                     | 21 |
| 2.4.3.1. Cas d'égalité des fréquences des gènes entre les deux sexes .....                              | 22 |
| 2.4.3.2. Cas d'inégalité des fréquences des gènes entre les deux sexes .....                            | 23 |
| 2.4.4. Systèmes multi-alléliques .....  | 24 |
| 2.4.4.1. Cas d'un locus à 3 allèles .....   | 24 |
| 2.4.4.2. Cas d'un locus à 4 allèles .....   | 25 |
| 2.4.4.3. Cas de plusieurs locus .....   | 25 |
| 2.5. Modification des fréquences .....  | 26 |
| 2.5.1. La migration .....   | 26 |
| 2.5.2. Mutation .....   | 26 |
| 2.5.2.1. Mutation non récurrente .....  | 27 |
| 2.5.2.2. Mutation récurrente .....  | 27 |
| 2.5.3. Sélection .....  | 27 |
| 2.5.3.1. Modélisation et valeurs sélectives .....   | 29 |
| 2.5.3.2. Effet de la sélection sur les fréquences alléliques entre deux générations successives .....   | 30 |
| 2.5.3.3. Variation des valeurs sélectives entre deux générations successives .....                      | 31 |
| 2.5.3.4. Limite du processus sélectif .....   | 31 |
| 2.5.3.5. Evolution des populations soumises à l'action de la sélection .....                            | 32 |
| 2.5.3.5.1. Dominance complète, sélection favorisant le génotype B- .....                                | 32 |
| 2.5.3.5.2. Dominance complète, sélection favorisant le génotype récessif bb .....                       | 32 |
| 2.5.3.5.3. Dominance partielle .....  | 33 |
| 2.5.3.5.4. Absence de dominance (codominance) avec BB favorisé .....                                    | 33 |
| 2.5.3.5.5. Sélection favorisant l'hétérozygote .....  | 33 |
| 2.5.3.5.6. Sélection contre l'hétérozygote .....  | 34 |
| 2.5.4. Le système d'accouplement .....  | 34 |
| 2.5.4.1. Homogamie ou assortiment positif .....   | 35 |
| 2.5.4.1.1. Absence de dominance .....   | 35 |
| 2.5.4.1.2. Dominance complète .....   | 35 |
| 2.5.4.2. Hétérogamie ou assortiment négatif .....   | 36 |
| 2.5.5. La taille de la population : dérive génique et consanguinité .....                               | 37 |
| 2.5.5.1. Petites populations .....  | 37 |

|  |    |
|--|----|
| 2.5.5.2. La dérive génique .....                         | 38 |
| 2.5.5.3. Echantillonnage .....                           | 38 |
| 2.5.5.4. Consanguinité .....                             | 40 |
| 2.5.5.4.1. La variance de la fréquence génique .....     | 41 |
| 2.5.5.4.2. La variance de la fréquence génotypique ..... | 41 |
| 2.5.5.5. Taille efficace de la population .....          | 43 |
| 2.5.5.6. Pedigree et consanguinité systématique .....    | 44 |
| 2.5.5.7. Calcul du coefficient de consanguinité F .....  | 44 |

### CHAPITRE 3 : GENETIQUE QUANTITATIVE ET AMELIORATION

|  |    |
|--|----|
| 1. Notion générale sur la génétique quantitative .....   | 48 |
| 1.1. Introduction .....  | 48 |
| 1.2. Méthodes d'amélioration génétique .....   | 48 |
| 1.3. Option génétiques .....   | 48 |
| 1.4. Principe fondamental de la génétique quantitative : décomposition du phénotype .....              | 48 |
| 1.5. La nature de la variation .....   | 50 |
| 1.6. Discussion du modèle poly génique, notion de QTL .....  | 50 |
| 1.7. Action du milieu .....  | 51 |
| 2.1. Déterminisme des caractères quantitatifs .....  | 51 |
| 2.1.1. Caractères quantitatifs déterminés par un seul locus .....                                      | 51 |
| 2.1.2. Valeur génotypique .....  | 51 |
| 2.1.3. Moyenne de la population .....  | 51 |
| 2.1.4. La valeur génétique additive .....  | 51 |
| 2.1.5. Conséquences du déterminisme polygénique : transmission des gènes .....                         | 52 |
| 2.1.6. La valeur génétique additive des descendants .....  | 52 |
| 2.1.7. Résidu de la dominance .....  | 53 |
| 2.1.8. Variances .....   | 53 |
| 2.2. Caractères quantitatifs déterminés par plusieurs locus .....                                      | 53 |
| 3. Etude des paramètres génétiques : héritabilité ; répétabilité et corrélations .....                 | 53 |
| 3.1. Héritabilité .....  | 53 |
| 3.1.1. La signification d'héritabilité .....   | 53 |
| 3.1.2. Variation de l'héritabilité entre caractères .....  | 54 |
| 3.1.3. Variation de l'héritabilité d'un caractère .....  | 55 |
| 3.1.4. L'intérêt de la connaissance de l'héritabilité des caractères .....                             | 55 |
| 3.1.5. L'estimation de la valeur génétique des reproducteurs à partir de leur propre performance ..... | 58 |
| 3.1.6. Méthodes d'estimation de l'héritabilité .....   | 59 |
| 3.2. Répétabilité .....  | 60 |
| 3.2.1. Définition .....  | 60 |
| 3.2.2. Intérêt .....   | 60 |
| 3.2.3. Utilisations .....  | 60 |
| 3.3. Corrélation génétique .....   | 61 |
| 3.3.1. Définition .....  | 61 |
| 3.6.2. Intérêt .....   | 61 |

|   |    |
|---|----|
| 4. La sélection .....   | 62 |
| 4.1. Objectifs et critères de sélection .....   | 62 |
| 4.2. Différence entre critère et objectif d'amélioration .....                                | 62 |
| 4.3. Démarche générale de la sélection .....  | 63 |
| 5. Estimation de la valeur génétique additive des géniteurs .....                             | 63 |
| 5.1. Index .....  | 63 |
| 5.2. Estimation des valeurs génétiques pour un seul caractère .....                           | 64 |
| 5.2.1. Index de sélection .....   | 64 |
| 5.2.2. Évaluation génétique pour un seul caractère : méthode BLUP .....                       | 65 |
| 5.3. Index synthétique .....  | 66 |
| 6. Progrès génétique et ses composantes (sélection sur un seul caractère) .....               | 66 |
| 6.1. Le progrès génétique par génération .....  | 66 |
| 6.2. Intervalle de génération et progrès génétique annuel .....                               | 70 |
| 6.3. Le progrès génétique réalisé par sélection .....   | 70 |
| 7. Réponse indirecte à la sélection ou la réponse corrélative .....                           | 70 |
| 8. Différents plans de sélection .....  | 71 |
| 8.1. Sélection sur ascendance .....   | 71 |
| 8.1.1. Principe .....   | 71 |
| 8.1.2. Avantage et inconvénients .....  | 71 |
| 8.1.2.1. Au plan génétique .....  | 71 |
| 8.1.2.2. Au plan pratique .....   | 72 |
| 8.1.3. Utilisation .....  | 72 |
| 8.2. Sélection individuelle .....   | 72 |
| 8.2.1. Principe .....   | 72 |
| 8.2.2. Avantages et inconvénients .....   | 72 |
| 8.2.2.1. Au plan génétique .....  | 72 |
| 8.2.2.2. Au plan pratique .....   | 72 |
| 8.2.3. Utilisation .....  | 73 |
| 8.3. Sélection sur collatéraux .....  | 73 |
| 8.3.1. Principe .....   | 73 |
| 8.3.2. Avantages et inconvénients .....   | 73 |
| 8.3.2.1. Au plan génétique .....  | 73 |
| 8.3.2.2. Au plan pratique .....   | 73 |
| 8.3.3. Utilisation .....  | 73 |
| 8.4. Sélections sur descendance .....   | 74 |
| 8.4.1. Principe .....   | 74 |
| 8.4.2. Avantages et inconvénients .....   | 74 |
| 8.4.2.1. Au plan génétique .....  | 74 |
| 8.4.2.2. Au plan pratique .....   | 74 |
| 8.4.2.3. Utilisation .....  | 74 |
| 9. Le croisement .....  | 75 |
| 9.1. Objectifs des croisements .....  | 75 |
| 9.1.1. Créer ou améliorer une population animale : les croisements à finalité génétique ..... | 75 |
| 9.1.2. Complémentarité et l'hétérosis des croisements à finalité commerciale .....            | 75 |
| 9.1.2.1. Complémentarité entre les aptitudes des races .....                                  | 76 |
| 9.1.2.2. L'hétérosis .....  | 76 |
| 9.2. Explication génétique de l'effet d'hétérosis .....                                       | 77 |

|  |    |
|--|----|
| 9.4. L'effet maternel .....  | 77 |
| 9.5. Les facteurs de variation de l'hétérosis .....                                  | 77 |
| 9.6. Les différents types de croisement .....  | 77 |
| 9.6.1. Les croisements à finalité essentiellement génétique (ou continus) .....      | 77 |
| 9.6.1.1. Croisement de métissage .....   | 77 |
| 9.6.1.2. Croisement d'amélioration .....   | 77 |
| 9.6.2. Les croisements à finalité essentiellement commerciale (ou discontinus) ..... | 77 |
| 10. Sélection assistée par marqueurs génétiques (SAM) .....                          | 77 |
| 10.1 L'apport des marqueurs moléculaires .....                                       | 77 |
| 10.2. Définitions .....  | 77 |
| 10.3. Exemple simple de la mise en place d'un QTL .....                              | 79 |
| 10.4. Autres situations et perspectives .....  | 81 |
| 10.4.1. Méthodes utilisées .....   | 81 |
| 10.4.2. Résultats et perspectives .....  | 82 |
| 10.5. Objectif et avantage .....   | 83 |

## PARTIE II : EXERCICES

|   |           |
|---|-----------|
| <b>TD 1 : Génétique Qualitative</b> .....   | <b>84</b> |
| <b>TD 2 : Structure Génétique d'une Population et le Modèle de Hardy-Weinberg</b> .....               | <b>85</b> |
| <b>TD 3 : Modèle de Hardy-Weinberg et ses applications</b> .....                                      | <b>86</b> |
| <b>TD 4 : Modification de la fréquence génique : effet de la Mutation et la Migration</b> .....       | <b>87</b> |
| <b>TD 5: Modification de la fréquence génique : effet de la sélection naturelle</b> .....             | <b>88</b> |
| <b>TD 6 : Modification de la fréquence génique : effet du système d'accouplement</b> .....            | <b>89</b> |
| <b>TD 7 : fluctuation des fréquences alléliques sous l'effet des processus descriptifs</b> .....      | <b>90</b> |
| <b>TD 8 : Pedigree et consanguinité systématique</b> .....  | <b>91</b> |
| <b>TD 9 : Rappels statistiques</b> .....  | <b>92</b> |
| <b>TD 10 : Déterminisme des Caractères Quantitatifs</b> .....   | <b>93</b> |
| <b>TD 11 : Paramètres Génétiques et Phénotypiques (1)</b> .....                                       | <b>94</b> |
| <b>TD 12 : Paramètres Génétiques et Phénotypiques (2)</b> .....                                       | <b>95</b> |
| <b>TD 13 : Estimation de la Valeur Génétique des Candidats Reproducteurs (calcul des index)</b> ..... | <b>96</b> |
| <b>TD 14 : Estimation du progrès génétique et la réponse indirecte à la sélection</b> .....           | <b>97</b> |
| <b>TD 15 : Etude des Croisements</b> .....  | <b>99</b> |

L'amélioration des productions animales concerne deux principaux aspects :

- i) l'amélioration des conditions du milieu d'élevage des animaux (maîtrise de l'alimentation, la santé, le bien être et la conduite des troupeaux ...etc.)
- ii) l'amélioration des performances des animaux par des méthodes génétiques (sélection et/ou croisement) pour produire des types d'animaux à haut rendement répondant aux besoins de la consommation humaine.

La notion d'amélioration des qualités ou des résultats des animaux est très ancienne. Pour l'obtenir, l'éleveur faisait un choix empirique d'animaux reproducteurs supposés les meilleurs pour un certain nombre de caractères.

Ce choix a été le résultat :

- de l'observation de variation entre individus (d'où la notion de variabilité des caractères et de la notion de la variance).
- de l'observation de la ressemblance entre individus qui ont des liens de parenté. Cela laisse penser que la supériorité ou la différence observée est transmissible de la génération des parents à la génération des descendants (d'où la notion de transmissibilité des caractères).
- du fait que certains reproducteurs, notamment les mâles, de donner un nombre de descendants plus grand que celui nécessaire à leur remplacement (d'où la possibilité de faire un tri et un choix des jeunes destinés au renouvellement du troupeau).

Il faut retenir que l'amélioration génétique des animaux domestiques a été pratiquée de façon empirique. Les résultats étaient lents à obtenir car les lois de la génétique n'étaient pas encore connues.

Il a fallu connaître les travaux de Mendel au départ (génétique Mendélienne).

Il a fallu attendre aussi les résultats des travaux des recherches sur la découverte des chromosomes puis sur les mécanismes de réplication et de transmission des chromosomes et des gènes lors de la méiose et de la fécondation.

Cela a permis de comprendre, les modes de transmission des caractères d'une génération à l'autre.

L'amélioration génétique des productions agricoles a fait des progrès importants, d'abord chez les végétaux puis chez les animaux.

Cela a été rendu possible grâce au développement d'autres sciences telles que la mathématique et la statistique.

En ce qui concerne le domaine des productions animales qui font l'objet de ce cours, il faut retenir que le véritable essor des programmes d'amélioration génétique des animaux domestiques a eu lieu à partir des années 40 avec le développement des techniques de reproduction et notamment insémination artificielle.

Depuis, de nombreux pays ont développé des programmes nationaux d'amélioration génétiques de leurs cheptels, pour répondre à des besoins économiques.

Il apparaît donc que les secteurs de développement et de la recherche en Agriculture, doivent jouer un rôle important dans l'organisation des professions. Pour réaliser des programmes d'amélioration génétique des performances des animaux pour obtenir des produits en quantité et en qualité destinés aux besoins de la consommation humaine.

L'amélioration génétique appliquée aux espèces animales, porte essentiellement sur des caractères d'intérêt économique et qui font l'objet d'observations ou de mesures sur les individus de la population étudiée.

Il s'agit donc surtout de la génétique quantitative appliquée aux productions animales. Mais chaque fois que cela est nécessaire, d'autres branches développées dans le domaine de la génétique peuvent être intégrées dans des programmes d'Amélioration Génétique des Animaux Domestiques.

Par exemple, l'établissement de carte génétique des races, l'étude des gènes marqueurs, études des liens entre gènes et anomalies.

Dans les pratiques courantes de l'élevage des animaux producteurs de produits destinés au marché, les branches génétiques souvent appliquées sont les suivantes :

a) Génétique qualitative (formelle) : polymorphisme qualitatif (étude des gènes à effet visible à l'œil nu)

b) Etude des structures génétiques des populations animales (étude des variations du polymorphisme).

c) Génétique quantitative : étude du polymorphisme quantitatif (des caractères mesurables).

## **PARTIE I : COURS**

## Rappels sur quelques définitions génétiques

Les caractères qualitatifs sont souvent appelés « mendéliens » en référence aux travaux de Mendel (1822-1884), conduits dans le règne végétal sur des caractères de même type, ils peuvent être appelés caractères qualitatifs.

La génétique *mendélienne* ou *qualitative* qui étudie les gènes ayant une action importante, visible sur le caractère. Les proportions de Mendel, bien connues, qui décrivent le mécanisme fondamental de l'hérédité, ne peuvent être observées que lorsque la présence d'un gène particulier à un seul locus conduit à une différence aisément détectable d'une propriété quelconque de l'organisme. De ce fait, le *déterminisme génétique* des caractères qualitatifs est *simple*, le plus souvent :

- ils sont sous la dépendance d'un seul locus pour lequel le nombre d'allèles est limité (généralement deux). Dans ces conditions, chaque gène à une action importante et nettement repérable sur ces caractères d'où l'appellation de *gène majeur*.

- ils ne sont pas soumis à l'influence du milieu dans lequel vivent les animaux.

- ils font l'objet d'une *variation discontinue* ou *discrète*, de sorte que les individus peuvent être classés en un petit nombre de catégories bien distinctes. Par exemple, pour le cornage des animaux : les animaux sans cornes, ou mottes, et les animaux avec cornes.

En simplifiant, on peut dire, par exemple, que le caractère couleur des yeux dépend d'un seul gène. Cependant, la couleur des yeux peut varier d'un individu à l'autre : yeux bleus, yeux verts, yeux marrons....etc. Ces variantes sont dues à des formes différentes du gène appelées *gènes allèles*.

Ces caractères qualitatifs dont la majorité sont observables à l'œil nu, qui le plus souvent ne se mesurent pas, peuvent être répartis en trois catégories :

- Les caractères de l'extérieurs : couleur de robe ou de plumage, présence ou absence des cornes, anomalie physique, etc ;

- Les caractères biochimiques : type de caséine dans le lait par exemple ;

- Les caractères pathologiques : résistances au stress, sensibilité à la tremblante ovine, anomalie BLAD chez les bovins, etc.

Un *chromosome* est constitué d'une longue molécule d'ADN (acide désoxyribonucléique) sur laquelle se succèdent les gènes comme des perles sur un collier. Un gène est donc une portion de la molécule d'ADN constituant un *chromosome*.

*Gène* = partie d'un *chromosome* qui porte l'information génétique correspondant à un caractère héréditaire (figure 1).

Le *locus* c'est l'emplacement du gène sur un chromosome (terme exclusivement topographique)

L'*allèle* c'est l'unité génomique occupant le même locus sur deux chromosomes homologues (figure 2).

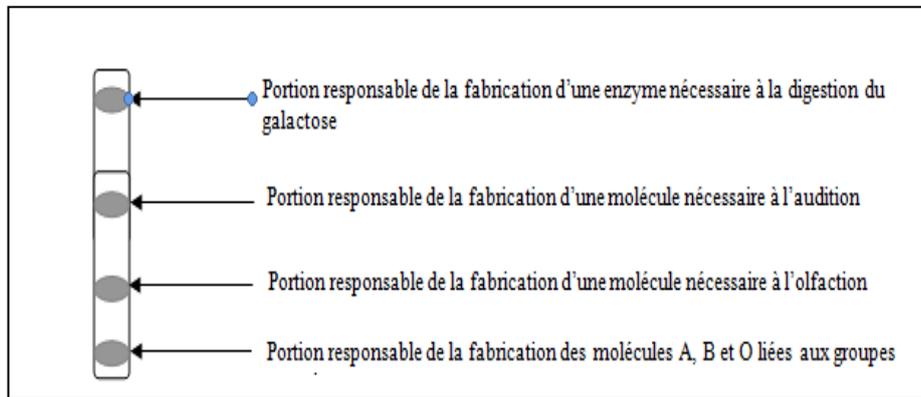
Lorsque les deux allèles sont identiques on est dans un cas d'*homozygotie*. Le cas contraire c'est l'*hétérozygotie*.

Chaque chromosome, comporte des milliers de gènes porteurs d'une partie de l'information génétique. On estime que dans l'espèce humaine, il existe entre 20 000 et 25 000 gènes répartis sur les 23 paires de chromosomes.

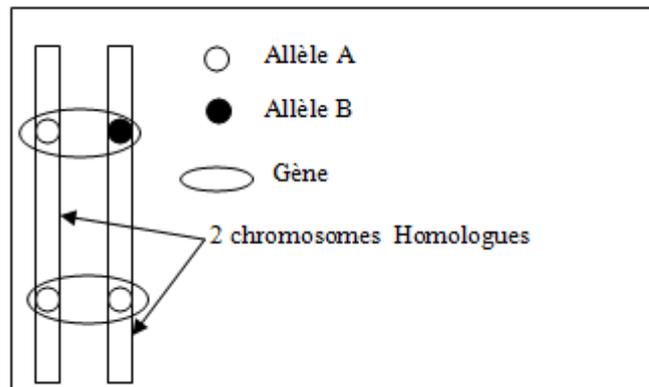
L'étude des caryotypes a montré que les chromosomes peuvent être regroupés par paires. On désigne habituellement le nombre de paires par  $n$  et donc le nombre total de chromosomes par  $2n$ .

Le nombre de chromosomes varie d'une espèce à l'autre, mais il est fixé pour une espèce donnée. Chaque espèce est caractérisée par son *caryotype* : le nombre et l'aspect (taille, forme) des chromosomes sont les mêmes pour tous les individus de l'espèce. L'analyse du caryotype a pour objectif la détection d'éventuelles anomalies ou accidents chromosomiques.

Pour le lapin  $2n = 44$ , la poule  $2n = 78$ , l'homme  $2n = 46$  bovin et caprin  $2n = 60$ , ovin  $2n = 54$ .



**Figure 1. Emplacement de quelques gènes sur le chromosome 9 (espèce humaine)**



**Figure 2. Gène et allèle**

## 1. Interactions entre gènes allèles et gènes non allèles

### 1.1 Interactions entre gènes situés au même locus (gènes allèles)

Lorsque les deux allèles d'un locus sont identiques, ils se manifestent de la même façon au niveau du phénotype. Lorsqu'ils sont différents, plusieurs modes d'action des gènes peuvent expliquer les relations génotype-phénotype.

#### 1.1.1 Dominance

##### a) Définition

Les manifestations d'un allèle peuvent totalement masquer les manifestations de l'autre. Le premier est qualifié de dominant, le deuxième le dominé ou le récessif. Pour qu'un allèle récessif puisse se manifester dans le phénotype, il est nécessaire qu'il soit à l'état homozygote.

Pour un locus à 2 allèles A et a nous obtenons :

3 génotypes possibles      AA                  Aa                  aa

2 phénotypes    [A]                          [a]

Par convention, il est commode d'écrire le phénotype entre crochets : [ ]

La dominance s'observe chez les hétérozygotes, dont le phénotype correspond à l'expression du gène dominant.

Le tableau 1 indique quelques exemples de dominance chez les principales espèces domestiques.

**Tableau 1. Quelques exemples de dominance chez les espèces domestiques**

|                  | <b>Action de l'allèle dominant</b>  | <b>Action de l'allèle récessif</b>   |
|------------------|---|--|
| <b>Bovins</b>    | - Robe uniforme<br>- Absence de cornes<br>- Tête blanche<br>- Couleur noir de la robe | - Robe pie<br>- Présence de cornes<br>- Tête colorée<br>- Couleur rouge de la robe |
| <b>Ovins</b>     | - Couleur noire de la tête et des pattes<br>- Laine blanche                           | - Couleur rouille de la tête et des pattes<br>- Laine pigmentée                    |
| <b>Caprins</b>   | - Absence de cornes<br>- Poils courts   | - Présence de cornes<br>- Poils longs  |
| <b>Volailles</b> | - cou nu<br>- plumage blanc   | - cou emplumé<br>- plumage doré  |

La dominance peut être, soit complète lorsque les phénotypes de l'hétérozygote et de l'homozygote dominant sont identiques, soit partielle ou incomplète lorsque l'allèle récessif se manifeste de façon plus ou moins discrète chez les hétérozygotes. Par exemple, chez les bovins, le gène « robe uniforme » domine le gène « robe pie » de façon incomplète car quelques tâches blanches subsistent chez les animaux croisés hétérozygotes.

**b) Exemple de caractères commandés par des gènes dominats ou récessifs ayant un intérêt zootechnique**

**Chez les bovins**, un couple d'allèle gouverne l'existence du cornage P (*polled* = absence de cornes), p (présences de cornes). On peut rencontrer trois phénotypes : PP, Pp et pp, mais seulement deux phénotypes [P] et [p] en raison de la dominance de P sur p. Quelques races sont génétiquement dépourvues de corne.

Des tentatives de création de lignées génétiquement mottes au sein de certaines races surtout les races allaitantes comme la charolaise, sont actuellement menées afin de réduire les risques d'accidents.

**Chez la volaille**, au locus contrôlant l'emplumement du cou, les allèles N (cou nu) et e (cou emplumé). Les poules de phénotype [N] (génotype NN et Ne) réalisent de meilleures performances quand la température est supérieure à 30 °C et donne un rendement de viande supérieur.

**1.1.2 Codominance ou dominance intermédiaire**

**a) Définition**

La codominance correspond à l'expression conjointe de deux allèles. Le phénotype de l'hétérozygote est composé de la juxtaposition des phénotypes des deux homozygotes.

Pour un locus à 2 allèles A et a nous obtenons :

|                       |     |      |     |
|-----------------------|-----|------|-----|
| 3 génotypes possibles | AA  | Aa   | aa  |
| 3 phénotypes          | [A] | [Aa] | [a] |

**b) Exemple de caractères commandés par des gènes dominats ou récessifs ayant un intérêt zootechnique**

Chez les bovins laitiers, au locus de la caséine Kappa situé sur la paire de chromosome n° 4, il existe deux allèles A et B. à ce locus une vache peut être :

- homozygote AA : son lait contient la caséine Kappa-A, son phénotype s'écrit [A] ;
- homozygote BB : son lait contient la caséine Kappa-B, son phénotype est [B] ;

- hétérozygote AB : son lait contient la caséine Kappa-A et la caséine Kappa-B, son phénotype est [AB].

**Remarque :** La caséine Kappa-B, est favorable au rendement fromager et à la tenue du caillé

### 1.1.3 Pénétrance

Dans certains cas, un allèle dominant a une action irrégulière, c'est-à-dire que le caractère dominant ne se manifeste pas chez tous les hétérozygotes.

On définit la pénétrance d'un allèle comme :

$$\frac{\text{Nombre des hétérozygotes montrant le phénotype dominant}}{\text{Nombre total des hétérozygotes}}$$

### 1.1.4 Expressivité

L'expressivité mesure l'intensité de réalisation du caractère dominant lorsqu'il se manifeste chez les hétérozygotes.

### 2. Interactions entre gènes situés à des locus différents (gènes non allèles)

L'action d'un gène peut être modifiée par des gènes non allèles, appelés, selon leur mode d'action, gènes modificateurs et gènes épistatiques.

#### 2.1 Les gènes épistatiques

L'épistasie c'est l'interaction entre 2 locus différents qui agissent sur un même caractère. Un gène épistatique masque l'expression d'un gène non allèle.

Il y a épistasie lorsque au moins deux gènes non allèles se combinent pour produire un effet qui n'est pas le résultat cumulatif de l'action de ces gènes.

L'épistasie inclut au moins deux locus. Par conséquent, la connaissance des rapports du di-hybridisme est importante pour l'étude de l'épistasie, car elle permet de décider si l'épistasie existe ou pas, et dans le cas échéant, quel type d'épistasie est mis en cause.

Il y a évidence d'épistasie lorsque les fréquences di-hybrides sont produites de telle sorte que deux classes phénotypiques ou plus sont combinées.

Les gènes de contrôle du dépôt des pigments du plumage ou des poils sont soumis à l'effet épistatique de gènes non allèles inhibiteurs de leur activité.

#### 2.2 Gène complémentaire

Ce sont des gènes non allèles qui par leur action combinée sont à l'origine d'un phénotype différent de ceux qu'ils induisent séparément ; ils se complètent pour produire un effet nouveau.

#### 2.3 Pléiotropie

Il y a pléiotropie, lorsqu'un gène commande plusieurs caractères apparemment sans rapport fonctionnel les uns avec les autres. On dit que le gène a un effet pléiotropie.

L'exemple le plus cité en élevage est celui du cornage et de l'intersexualité chez les caprins. Ainsi, les animaux homozygotes PP sont porteurs de graves malformations de l'appareil génital.

- Les femelles PP présentent une masculinisation plus ou moins poussée et elles sont toutes stériles. Par conséquent, il n'y a pas de chèvres reproductrices adultes de génotypes PP. Les chèvres fertiles sont soit Pp si elles sont mottes, soit pp si elles sont cornues.

- Chez les mâles : les trois génotypes PP, Pp et pp sont présents, mais 50 à 80 % des mâles PP sont stériles.

### 3. Allèles multiples

On parle d'allèles multiples lorsque plus de 2 allèles peuvent exister pour un locus donné. Les allèles multiples constituent une série allélique.

#### 3.1 Système ABO chez l'homme

On distingue 4 groupes sanguins chez l'homme A, B, AB et O caractérisés par la présence ou l'absence de deux antigènes sur les hématies. Les quatre phénotypes sont

commandés par une série allélique de trois allèles  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ . Ainsi le groupe sanguin A est déterminé par le génotype  $I^A I^A$  et  $I^A i$ , le groupe sanguin B est déterminé par les génotypes  $I^B I^B$  et  $I^B i$ , le groupe sanguin AB est déterminé par le génotype  $I^A I^B$  et le groupe sanguin O est déterminé par le génotype  $ii$ .

### 3.2 Groupe sanguin chez les bovins

Le groupe sanguin d'un bovin est la liste des anticorps/antigènes (désignés par des lettres affectées d'indices ou d'accents) provoquant l'hémolyse des hématies.

Lors du contrôle de la parenté, les principes suivants doivent être respectés :

- Chaque antigène ou groupe d'antigènes correspond à un gène dominant et l'absence de tels antigènes à un gène récessif

- Un individu ne possède un antigène que si l'un ou les deux parents le possède.

### 4. Liaison entre des gènes situés sur un même chromosome

Dans le cas du di-hybridisme et du poly-hybridisme il y a ségrégation indépendante des allèles ou caractère. En réalité, cela n'est varié que lorsque les locus concernés sont sur des chromosomes différents.

Des locus, et donc des gènes, situés sur un même chromosome et assez proches l'un de l'autre ont tendance à être transmis ensemble lors de la méiose les différents locus et gènes ne sont alors pas indépendants c'est la liaison entre gène non allèles ou linkage.

### 5. Génétique liée au sexe

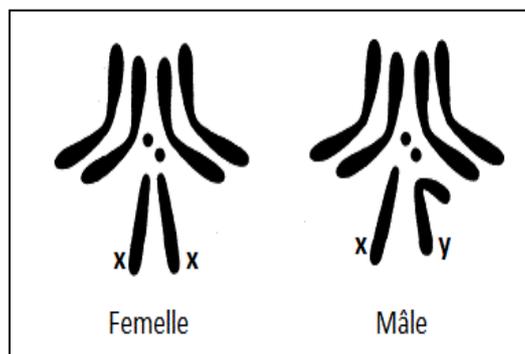
Les cellules somatiques des animaux possèdent un nombre constant de chromosomes égal à  $2n$  que l'on peut décomposer chez les vertébrés en  $(2n-2)$  chromosomes autosomes + 2 chromosomes sexuels encore appelés hétérochromosomes ou hétérosomes ou gonosomes. Chez les mammifères, la femelle possède 2 hétérosomes identiques : XX, alors que le mâle possède deux hétérosomes dissimilaires : XY

Le sexe femelle est qualifié d'homogamétique, car il ne produit qu'un seul type de gamètes, de formule chromosomique  $(n-1)$  autosomes + X. Celui du mâle est qualifié hétérogamétique, car deux types de gamètes sont produits, ceux portant  $(n-1)$  autosomes + X et ceux portant  $(n-1)$  autosomes + Y

Chez les oiseaux, c'est le sexe de la femelle qui est hétérogamétique ZW par contre le mâle est un ZZ

A titre d'exemple, nous avons représenté (figure 3) les chromosomes de la drosophile.

Ces chromosomes, ou chromosomes sexuels, ont une constitution particulière. En effet, les gènes situés sur le chromosome X n'ont pas, bien souvent, d'allèles correspondants sur le chromosome Y. De ce fait, si les gènes gouvernant certains caractères sont portés par les chromosomes sexuels, on obtient des résultats en F1 et F2 différents de ceux que nous avons obtenus dans le cas de l'hérédité autosomal.



**Figure 3. Trois paires d'autosomes chez la drosophile et une paire l'hétérochromosome (XY) chez le mâle et (XX) chez la femelle**

Le chromosome sexuel Y porte presque exclusivement des déterminants sexuels, c'est-à-dire des gènes dont l'expression permet la réalisation du sexe. Le chromosome X, par contre, porte en plus des déterminants sexuels un grand nombre d'autres gènes. Ainsi l'hérédité liée au sexe est essentiellement une hérédité liée au chromosome X. Ceux-ci peuvent trouver pour le sexe homogamétique à l'état homozygote ou hétérozygote, alors que, pour le sexe hétérogamétique, ils se trouvent en un seul exemplaire et se manifestent toujours, qu'ils soient dominants ou récessifs.

D'une façon pratique, on se rend compte qu'un caractère est lié au sexe en effectuant un croisement réciproque entre les individus étudiés. Par exemple,

1<sup>er</sup> croisement (mâle XY, « blanc ») X (femelle XX, « noire »)

2<sup>ème</sup> croisement (femelle XX, « blanche ») X (mâle XY, « noir »)

Supposons que le caractère noir soit dominant et que les individus croisés appartiennent à des lignées pures.

Deux éventualités peuvent se produire :

*Le gène responsable de la couleur est porté par un autosome*

Dans ce cas, les descendants des deux croisements seront tous noirs indépendamment de leur sexe.

*Le gène responsable de la couleur est porté par un chromosome sexuel X*

Dans ce cas, le premier croisement donnera une descendance homogène composée d'individus noirs (mâles et femelles)

|                |                               |                  |
|----------------|-------------------------------|------------------|
|                | X <sup>n</sup>                | Y                |
| X <sup>N</sup> | X <sup>N</sup> X <sup>n</sup> | X <sup>N</sup> Y |
| X <sup>N</sup> | X <sup>N</sup> X <sup>N</sup> | X <sup>N</sup> Y |

Le deuxième croisement, au contraire, donne des résultats différents. Toutes les femelles seront noires alors que tous les mâles seront blancs.

|                |                               |                  |
|----------------|-------------------------------|------------------|
|                | X <sup>N</sup>                | Y                |
| X <sup>n</sup> | X <sup>N</sup> X <sup>n</sup> | X <sup>n</sup> Y |
| X <sup>n</sup> | X <sup>N</sup> X <sup>n</sup> | X <sup>n</sup> Y |

Deux cas de l'hérédité liée au sexe, deux cas méritent d'être étudiés compte tenu de leur intérêt zootechnique.

### 5.1 Quelques caractéristiques de l'hérédité liée au sexe

#### a) Hérédité dominante liée au sexe

- Un mâle affecté accouplé à une femelle normale transmet l'anomalie à toutes ses filles, mais pas à ses fils.

- à moins que l'anomalie ne soit très commune, une femelle affectée accouplée à un mâle normal transmet l'anomalie en moyenne à la moitié de ses fils et à la moitié de ses filles.

- Tout descendant affecté a au moins un parent affecté, sauf dans le cas d'un mutant nouveau.

- Si l'anomalie est rare, alors son incidence chez les femelles d'une population est approximativement deux fois celle des mâles.

#### b) Hérédité récessive liée au sexe

- L'incidence de l'anomalie est faible chez les femelles que chez les mâles.

- Les mâles atteints naissent de l'accouplement d'une mère hétérozygote (normale mais porteuse) avec un père normal

- Dans la fratrie d'un mâle atteint, un mâle sur deux est atteint et une femelle sur deux est porteuse

- Dans la famille du père, les sujets sont normaux, par contre dans la famille maternelle les mâles sont atteints.

- Les descendants de deux parents atteints sont eux-mêmes tous atteints

- L'anomalie peut sauter des générations

### c) Gènes d'auto-sexage chez la poule

Le chromosome X porte des gènes dont l'expression permet de séparer dès l'éclosion les mâles des femelles, par un simple examen des poussins. Cette possibilité de sexage des poussins. Cette possibilité de sexage des poussins, appelée auto-sexage, est particulièrement intéressante dans le cas de souches de poules pondeuses.

Trois locus sont habituellement utilisés :

- le locus « vitesse d'emplument » avec les allèles K dominant (emplument lent) et k récessif (emplument rapide)

- le locus « barrure du plumage » avec l'allèle B dominant (plumage barré) et b récessif (plumage noir uniforme) ;

- Le locus « dorure du plumage » avec les allèles S dominant (plumage argenté et duvet jaune) et s récessif (plumage récessif et duvet roux).

On peut illustrer ce mécanisme avec l'exemple suivant :

#### Exemple

En croisant des coqs à plumage noir uniforme avec des poules à plumage barré, on obtient une F1 non uniforme (couleur des mâles est différente de celle des femelles), ce qui rend l'auto-sexage possible.

|                       |                 |     |                        |
|-----------------------|-----------------|-----|------------------------|
| Génotypes parentaux : | $X_bX_b$        | (x) | $X_B Y$                |
| Phénotypes :          | mâle [b]        |     | femelle [B]            |
| Gamètes :             | (100%) $X_b$    | (x) | (50%) $X_B$ et (50%) Y |
| F1 :                  | (50%) $X_B X_b$ |     | et (50%) $X_b Y$       |

En F1, les poussins mâles  $X_B X_b$  présentent un plumage barré (phénotype [B]), alors que les femelles  $X_b Y$  uniformément noires (phénotype [b])

### d) Gènes de nanisme chez la poule

Ce gène, est appelé dw (dwarf = nain) est récessif, DW, symbolisant l'allèle dominant, détermine une taille normale.

Le gène dw réduit le format adulte de 30 à 40 %, ce qui entraîne une moindre consommation d'aliments et rend possible un accroissement de l'effectif dans le bâtiment, on peut s'abaisser sensiblement le coût de production du poussin d'un jour.

### 5.2. Hérité associée au sexe

Ce sont les gènes autosomes qui interviennent, ils peuvent être :

- des gènes limités par le sexe, c'est-à-dire, ils existent dans les deux sexes, mais ils ne s'expriment que dans un seul sexe. Par exemple, la production laitière, la production d'œufs

- des gènes influencés par le sexe, c'est-à-dire ils existent et s'extériorisent dans les deux sexes, mais leur expression est plus nette dans un sexe que dans l'autre. Par exemple, le cornage chez les ovins, la barbiche chez les caprins ...etc.

### 6. Gènes létaux et gènes indésirables

Une anomalie est la déviation plus ou moins prononcée par rapport au type normal. Les anomalies d'origine génétique sont plus souvent néfastes ; elles se traduisent alors par la mort plus ou moins précoce de l'animal (gène létaux). Cependant, certaines anomalies, peu

nombreuses, présentent à la fois des effets favorables et des effets défavorables ; elles peuvent donc être recherchées dans certaines conditions.

On explique l'existence des anomalies d'origine génétique par les mutations qui transforment spontanément et brutalement un gène. Les gènes responsables sont généralement autosomaux et récessifs.

**6.1 Anomalies géniques indésirables :** les principales anomalies géniques indésirables en élevage sont :

- **Parakératoses héréditaire bovine (PK.H.B) :** cette anomalie se manifeste en race Prim'Holstein. Le veau naît apparemment normal et reste en bonne santé jusqu'à 4 à 6 semaines. A partir de moment, sa croissance s'arrête, puis s'apparaissent des symptômes caractéristiques : perte de polis, hypertrophie de l'épiderme. Ces lésions se situent autour de la bouche et des yeux. De plus le système immunitaire est altéré, de sorte qu'il y a souvent mort de l'individu atteint. Tous ces symptômes sont liés à une carence en zinc ; en effet, l'enzyme responsable du transfert du zinc alimentaire vers les cellules de l'organisme n'est pas synthétisé chez le veau malade.

- **l'Achondroplasie :** cette maladie est due à un autosome récessif elle a été observée chez les descendants de l'insémination artificielle Prim'Hostein, provoque chez les animaux homozygotes une croissance réduite des os des membres et de la face et leur mort à brève échéance.

- **CVM :** découverte en 2001 dans le cheptel de Holstein, cette anomalie se traduit par les symptômes suivants : malformation de la colonne vertébrale et déviation des articulations. Le gène responsable est autosomal et récessif.

- **L'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ) :**

Cette maladie, décrite pour la première fois en 1935, affecte deux race de cheveux de trait : le Breton et le Comtois. Elle se traduit par la perte de la peau en différents endroits du corps.

## **6.2. Lutte contre les anomalies génétiques indésirables**

Ces anomalies, presque toujours létales, sont de loin les plus nombreuses. Leurs fréquences d'apparition sont généralement faibles, mais il peut arriver que la fréquence s'accroisse anormalement en cas de consanguinité étroite et surtout en cas d'utilisation massive de reproducteurs mâle porteurs de gènes indésirables responsable d'une anomalie. Le développement d'un test de diagnostic moléculaire permettant la détection des porteurs sains. La majorité des troupeaux proposés aujourd'hui à insémination artificielle sont homozygotes non porteurs.

Trois actions devraient être envisagées :

- Une veille scientifique et technique, la formation et l'information des partenaires ;  
- Un recueil en élevage d'informations cliniques détaillées concernant les anomalies consacrées sur les veaux morts en période prénatale, la centralisation de ces informations et la constitution d'une base nationale des données ;

- La poursuite de stratégie de lutte contre les anomalies d'origine génétique avérée, une gestion d'anomalie émergente, notamment le recueil d'échantillons biologiques et l'initiation de travaux visant à localiser, puis à identifier d'éventuels gènes responsables d'anomalies particulières.

## **6.3 Les anomalies génétiques parfois recherchées**

Leur fréquence d'apparition est variable selon les races. Elles présentent à la fois des avantages et des inconvénients. Dans ce cas, toute décision de sélection pour ou contre de telle anomalie soit être précédée d'une étude économique.

**Exemple :** le caractère culard chez les bovins :

Le caractère culard (ou hypertrophie musculaire) est observé depuis longtemps de nombreuses races bovines où il apparaît des fréquences très variables.

Les bovins culards bénéficient d'une valorisation bouchère très supérieure à celle de leurs contemporains de phénotype normal, mais posent des problèmes d'élevage.

Le gène en cause, symbolisé mh, présente les particularités suivantes :

- il est autosomal, puisque localisé sur la paire de chromosome n° 2 des bovins : le signe + désigne l'allèle normal.

- il se comporte comme un gène récessif, car il ne se distingue pas visuellement, parmi les bovins normaux, les porteurs hétérozygotes (mh/+) des non porteurs (+/+).

- les races dont lesquelles existe le gène mh sont nombreuses et notamment les races allaitantes (Charolaise)... etc.

L'amélioration génétique des caractères qualitatifs utilise les passages suivants :

1) Connaître le mécanisme héréditaire en cause constitue en cause constituant à déterminer le nombre de gènes et le nombre d'expression de chaque paire de gène (dominant, récessif) ;

2) Faire l'inventaire des liaisons possibles entre le caractère recherché et d'autre caractère ;

3) Augmenter la fréquence des génotypes recherchés.

### Généralité

Une *population* est un ensemble d'individus de la même espèce qui ont chacun une certaine chance d'être accouplé avec un autre individu.

La notion de population fait donc appel à des critères d'ordre spatiaux, temporels et génétiques et résulte du fait que les individus d'une même espèce n'ont pas tous la possibilité de se rencontrer et de se croiser à cause de l'éloignement géographique et de l'hétérogénéité de l'habitat.

La génétique des populations a pour objectif l'étude de la *fréquence des gènes* et des *génotypes*, et des facteurs susceptibles de modifier ces fréquences au cours des générations successives. Certains de ces facteurs comme la *sélection*, les *mutations*, la *dérive génétique* et les *migrations* peuvent changer la fréquence des gènes et des génotypes. La *consanguinité* (union entre sujets apparentés) peut modifier la fréquence des génotypes sans influencer la fréquence des gènes.

#### 1. Constitution Génétique d'une Population : Fréquence Génique et Génotypique

La structure génétique d'une population : est à la fois la structure *génotypique* et *alléliques*.

##### 1.1 Fréquence génotypique

Soit une population dans laquelle un caractère est déterminé par un locus avec deux allèles, B et b. Les génotypes possibles BB, Bb et bb. Supposons que parmi les n individus de la population,  $n_1$  individus ont le génotype BB,  $n_2$  individus ont le génotype Bb et  $n_3$  individus ont le génotype bb.

$$n_1 + n_2 + n_3 = n$$

La fréquence génotypique d'un génotype particulier est égale au nombre d'individus ayant ce génotype sur le nombre total d'individus de la population. Ainsi

$$F(\mathbf{BB}) = n_1/n \quad F(\mathbf{Bb}) = n_2/n \quad F(\mathbf{bb}) = n_3/n$$

Notons que la somme des fréquences génotypiques dans une population est égale à 1

$$F(\mathbf{BB}) + F(\mathbf{Bb}) + F(\mathbf{bb}) = 1$$

##### 1.2 Fréquence allélique ou Génique

La fréquence d'un allèle dans une population de n individu est égale au nombre d'allèles de ce type sur le nombre total d'allèles à ce locus dans une population. Puisque il y a deux allèles à un locus donné, le nombre total d'allèles dans la population est de 2 n (tableau en dessous). Cependant, les individus des génotypes BB possèdent deux allèles B au niveau du locus, alors que les individus Bb n'en possèdent qu'un seul.

La fréquence allélique de B est :

$$\begin{aligned} f(\mathbf{B}) &= (2n_1 + n_2)/2n = n_1/n + 1/2 n_2/n \\ &= f(\mathbf{BB}) + 1/2 f(\mathbf{Bb}) \end{aligned}$$

De même façon, la fréquence de b est :

$$\begin{aligned} f(\mathbf{b}) &= (2n_3 + n_2)/2n = n_3/n + 1/2 n_2/n \\ &= f(\mathbf{bb}) + 1/2 f(\mathbf{Bb}) \end{aligned}$$

Il est noté que la somme des fréquences allélique est égale à 1 :

$$f(\mathbf{B}) + f(\mathbf{b}) = 1$$

Ces fréquences alléliques sont généralement notées par :

$$f(\mathbf{B}) = p \text{ et } f(\mathbf{b}) = q$$

Les fréquences alléliques pour un locus particulier dans un groupe d'individus peuvent être déterminées à partir de la connaissance des fréquences des génotypes. Prenons un exemple supposons qu'il y ait deux allèles A et a. Classons maintenant 100 individus et dénombrons les individus appartenant à chaque génotype.

**Tableau 2 : la mesure des fréquences alléliques A et a dans une population**

| Génotype (= phénotype) |    |     |    |       |
|------------------------|----|-----|----|-------|
|                        | AA | Aa* | aa | Total |
| Nombre d'individus     | 30 | 60  | 10 | 100   |
| Nombre d'allèles A     | 60 | 60  | 0  | 120   |
| Nombre d'allèles a     | 0  | 60  | 20 | 80    |
| Nombre total d'allèles | 60 | 120 | 20 | 200   |

\* les allèles A et a sont codominants ils sont exprimés chez les hétérozygotes par un autre phénotype.

Chaque individu possède deux gènes (espèce diploïde), il existe donc 200 gènes présents à ce locus. Chaque individu AA, possède deux gènes A, et chaque individu Aa en possède un; de sorte que dans l'exemple, il y a 120 gènes A et 80 gènes a. La fréquence de A, est donc de 60 % ou 0,6 (120/200) et celle de a est de 40 % ou 0,4 (80/200). Pour exprimer cette relation d'une façon plus générale, représentons les fréquences des gènes et des génotypes comme suit :

| fréquences alléliques |   | fréquences génotypiques |    |    |
|-----------------------|---|-------------------------|----|----|
| A                     | a | AA                      | Aa | aa |
| p                     | q | R                       | S  | T  |

De sorte que :

$$p + q = 1 \text{ et que } R + S + T = 1$$

Puisque chaque individu possède deux gènes, la fréquence du gène A est  $\frac{1}{2}(2R + S)$  et la relation entre les fréquences des gènes et des génotypes parmi les individus dénombrés est la suivante :

$$p = R + \frac{1}{2}S$$

$$q = T + \frac{1}{2}S$$

### 1.2.1 Lorsque la relation génotype-phénotype est directe :

C'est le cas de la **codominance** où Nb génotypes = Nb phénotypes

**Exemple :** 2 allèles A et B.

AA [A] avec un effectif  $n_1$

Aa [Aa] avec un effectif  $n_2$

aa [a] avec un effectif  $n_3$

$$\text{Fréquence de l'allèle A} = p = \frac{2n_1 + n_2}{2n}$$

$$\text{Fréquence de l'allèle a} = q = \frac{2n_3 + n_2}{2n}$$

où  $n = n_1 + n_2 + n_3$

**Exemple :**

Soit une population des plantes dans laquelle on dénombre : 3 plantes à fleurs rouges (RR), 44 plantes à fleurs roses (Rr) et 55 plantes à fleurs blanches (rr). Sachant que la couleur des fleurs est déterminée par un couple d'allèle R et r codominants.

- Calculez les fréquences génotypiques pour chaque phénotype donné.
- Calculez la fréquence des allèles correspondants.

### 1.2.2 Lorsque le génotype ne peut pas être déduit directement du phénotype:

C'est le cas de la dominance: génotype ne peut être déduit par le phénotype

Nb génotypes  $\neq$  nb phénotypes donc le calcul des fréquences alléliques n'est pas directement possible.

L'estimation de la fréquence des gènes à partir des génotypes n'est possible que si tous les génotypes sont identifiables : les deux allèles sont codominants.

Le calcul des fréquences alléliques dans un cas de dominance : on doit supposer que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg pour estimer les fréquences alléliques.

### 1.3 Fréquence d'un accouplement (FC)

La fréquence d'un accouplement est égale au produit de la fréquence génotypique du mâle et de la fréquence génotypique de la femelle. Les génotypes des descendants issus d'un accouplement particulier sont obtenus par l'utilisation des fréquences mendéliennes.

## 2. Equilibre de Hardy Weinberg

La loi de Hardy-Weinberg (HW) était Proposée en 1908 indépendamment par le mathématicien anglais Hardy et le médecin allemand Weinberg.

La loi de Hardy-Weinberg se définit comme suit :

Dans une population de dimension infinie (grande taille), où les unions se font au hasard (**Panmixie**), où il n'existe ni migration, ni sélection contre un phénotype particulier, et où le taux de mutations est constant ou absence de mutation, les proportions des différents génotypes restent constantes d'une génération à l'autre.

Une telle population est dite en équilibre de Hardy-Weinberg ou *Population idéale*.

Cinq (5) conditions donc sont nécessaires pour l'équilibre de Hardy-Weinberg.

- 1- la grande taille de la population ;
- 2- des accouplements réalisés au hasard c'est la panmixie ;
- 3- l'absence de migration, c'est-à-dire le passage d'un individu d'une population à une autre ;
- 4- l'absence de mutation, faisant apparaître des nouveaux gènes ou disparaître des gènes existants ;
- 5- l'absence de sélection, ce qui signifie que tous les gamètes, quels qu'ils soient, ont une même probabilité de participation à la procréation de la génération suivante.

### 2.1 Démonstration de la loi de H-W

Soit un locus autosomal à 2 allèles A et a à la génération n, les fréquences des génotypes AA, Aa et aa sont respectivement R, S et T, alors que les fréquences des gènes A et a sont respectivement p et q.

La structure génotypique de la génération n+1 résulte de la rencontre due au hasard des gamètes mâles et gamètes femelles.

**Parent : ♂ (Aa) x ♀(Aa)**

Rencontre des gamètes :

|         |          |          |
|---------|----------|----------|
| ♂ (X) ♀ | A (p)    | a (q)    |
| A (p)   | AA $p^2$ | Aa $pq$  |
| a (q)   | Aa $pq$  | aa $q^2$ |

**Les fréquences génotypiques à la génération (n+1) sont :**

$$R = f(AA) = p^2$$

$$S = f(Aa) = pq + qp = 2pq$$

$$T = f(aa) = q^2$$

**Les fréquences des gènes à la génération (n+1) sont :**

$$f(A) = p = R + S/2 = p^2 + 2pq/2$$

$$\begin{aligned}
 &= p^2 + pq = p(p + q) \\
 &= p \text{ où } p + q = 1 \\
 f(a) = q &= T + S / 2 = q^2 + 2pq / 2 \\
 &= q^2 + pq = q(q + p) = q \text{ où } q + p = 1
 \end{aligned}$$

Dans une population telle que définie précédemment, nous allons voir comment évolue la fréquence des gènes d'une génération à l'autre:

| Unions possibles | AA       | Aa        | aa       |
|------------------|----------|-----------|----------|
| AA               | $p^4$    | $2p^3q$   | $p^2q^2$ |
| Aa               | $2p^3q$  | $4p^2q^2$ | $2pq^3$  |
| aa               | $p^2q^2$ | $2pq^3$   | $q^4$    |

Fréquence des accouplements aa x Aa =  $2pq^3 + 2pq^3 = 4pq^3$

| Type d'union | FC        | Génotypes des descendants |           |          |
|--------------|-----------|---------------------------|-----------|----------|
|              |           | AA                        | Aa        | aa       |
| AA x AA      | $p^4$     | $p^4$                     |           |          |
| AA x Aa      | $4p^3q$   | $2p^3q$                   | $2p^3q$   |          |
| Aa x Aa      | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$                  | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| aa x aa      | $q^4$     |                           |           | $q^4$    |
| aa x Aa      | $4pq^3$   |                           | $2pq^3$   | $2pq^3$  |
| AA x aa      | $2p^2q^2$ |                           | $2p^2q^2$ |          |

Total :

AA :  $p^2 (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = p^2 (p^2 + 2pq + q^2) = p^2$

Aa :  $2pq (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$

aa :  $q^2 (p^4 + 2p^3q + p^2q^2) = q^2 (p^2 + 2pq + q^2) = q^2$

La proportion des génotypes reste donc inchangée à la deuxième génération, c'est l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Les fréquences alléliques à la nouvelles génération sont donc exactement les mêmes qu'à la génération précédente.

D'une façon générale, pour démontrer la loi de H-W on procède comme suit :

1- On évalue la situation initiale pour les fréquences des gènes et des génotypes

2- On procède au calcul des fréquences d'accouplement des parents.

3- On calcule les fréquences des génotypes et des gènes au niveau de la descendance (génération suivante).

## 2.2 Estimation des fréquences : application de la loi de Hardy-Weinberg

### 2.2.1 L'estimation des fréquences des gènes autosomiques

Si les hétérozygote ne sont pas reconnaissables (dominance complète d'un allèle), dans l'hypothèse où les génotypes sont en équilibre, les fréquences géniques et les fréquences de génotypes peuvent être estimées si la fréquence de l'homozygote rare est connue. Supposons une maladie récessive liée à des mutations homozygote d'un gène biallélique, A représentant l'allèle normal et a l'allèle muté. Le phénotype des individus présentant les génotypes AA et Aa est identique. Par contre, la proportion d'individus aa correspond à  $q^2$ .

On peut donc en déduire  $q = \sqrt{q^2}$  ;  $p = 1 - q$

La fréquence des hétérozygotes Aa correspond à  $2pq$ .

L'équilibre de Hardy-Weinberg est un moyen de calculer les fréquences génotypiques attendues à parties des fréquences alléliques déterminées dans la même population (et vice versa).

De même, on peut tirer les fréquences alléliques à partir de la racine carré des fréquences génotypiques des homozygotes

**Exemple 1 :**

Dans une grande population, 3 types d'individus sont observés : [A1], [A1A2], [A2]. A ce locus, deux allèles ont été détectés : A1 et A2. Les deux allèles sont codominants. Dans cette population, on observe les effectifs phénotypiques suivants.

Tableau : effectif phénotypique

|             |               |             |
|-------------|---------------|-------------|
| <b>[A1]</b> | <b>[A1A2]</b> | <b>[A2]</b> |
| 470         | 79            | 358         |

On vous demande si vous pouvez estimer la fréquence allélique de l'allèle A1 sans faire l'hypothèse. (L'hypothèse formulée est que la population est à l'équilibre de Hardy-Weinberg).

Quelles sont les fréquences alléliques pour les deux gènes A1 et A2 ?

**Exemple 2 :**

La laine blanche est due à un gène dominant B alors que la laine noire est due à son allèle récessif b. supposons que dans un échantillon de 900 moutons composé de 891 blancs et de 9 noirs. Peut-on calculer les fréquences de B et b ?

- Quelle hypothèse faite-vous pour réaliser le calcul ?
- Quelles sont les fréquences alléliques pour les deux gènes B et b ?
- Quelles sont les fréquences génotypiques pour les 3 types d'individus: BB, Bb et bb ?

**2.2.2 Pour les maladies liées au chromosome X**

La situation est plus simple. Les hommes ne possédant qu'un seul chromosome X, la fréquence de l'allèle qui provoque une anomalie est égale à la proportion de mâle qui sont atteints.

Maladie récessive liée au chromosome X

|                  | <b>Mâle</b> |               | <b>Femelle</b> |              |                |
|------------------|-------------|---------------|----------------|--------------|----------------|
| <b>Phénotype</b> | <b>Sain</b> | <b>Malade</b> | <b>Saine</b>   | <b>Saine</b> | <b>Malade</b>  |
| <b>Génotype</b>  | A           | a             | AA             | Aa           | aa             |
| <b>Fréquence</b> | p           | q             | p <sup>2</sup> | 2pq          | q <sup>2</sup> |

L'incidence de la maladie dans la population masculine = q

**2.2.3 Diagnostic et conseil génétique**

La loi de Hardy-Weinberg permet de faire des *prévisions* sur le génotype d'un individu lorsque l'on connaît la population dont il est issu. Ce calcul est utilisé pour calculer la probabilité qu'un individu soit atteint d'une anomalie génétique. C'est le *conseil génétique*.

Le calcul du risque d'apparition d'une anomalie génétique chez un individu donné dépend de plusieurs paramètres :

- du déterminisme du caractère et des relations de dominance entre les allèles
- de la fréquence du gène responsable de la maladie dans la population
- de la généalogie de l'individu notamment des phénotypes des ascendants, descendants et collatéraux.

Pour une maladie autosomique récessive déterminée par un allèle a de fréquence q, la probabilité qu'un individu dont on ne connaît ni la généalogie ni le phénotype soit atteint par cette maladie correspond à la fréquence de ce phénotype dans la population soit q<sup>2</sup>.

**Exemple :**

Le cas de l'anémie causé par le gène  $\sigma$  des hématies falciformes c'est une maladie autosomique récessive déterminée par un allèle  $\sigma$ .

Soit le gène A est le gène normal :

$$\begin{aligned} \text{Hb}^A \quad \text{Hb}^A &= 0,659 = p^2 \\ \text{Hb}^A \quad \text{Hb}^\sigma &= 0,310 = 2pq \\ \text{Hb}^\sigma \quad \text{Hb}^\sigma &= 0,031 = q^2 \end{aligned}$$

Donc la fréquence de l'allèle responsable de cette maladie récessive peut atteindre 3,1% dans certaines populations.

**Exemple 1 :**

Environ 70 % des Nord-Américains blancs peuvent percevoir le goût du phénylthiocarbamide, alors que le restant ne lui trouve aucun goût. La capacité de déceler le goût est un caractère mendélien dominant T, et son incapacité est due à l'allèle récessif t. En considérant que la population satisfait à l'équilibre de Hardy-Weinberg, quelles sont les fréquences phénotypiques et alléliques de cette population ?

**Exemple 2 :**

26% des sismondien ont le lobe de l'oreille collé à la joue. Quelles sont les fréquences phénotypiques et alléliques de ce caractère ?

**2.2.4 Détection des porteurs de gènes indésirables**

Un phénotype dominant peut être observé aussi bien chez les homozygotes pour l'allèle dominant que chez les hétérozygotes. Ainsi, la connaissance du génotype d'un animal est essentielle, surtout si l'allèle récessif a une caractéristique indésirable.

**2.2.4.1 Informations issues des parents**

Les informations issues de la généalogie peuvent être utiles pour savoir si un animal est porteur du gène récessif. En effet, un animal montrant le phénotype d'un allèle dominant est sûrement porteur si l'un de ses parents a le génotype homozygote récessif. Il est probablement porteur s'il est issu d'un parent porteur.

**2.2.4.2 Informations issues des descendants**

L'observation des descendants d'un individu peut être utilisée pour déterminer avec une certaine probabilité si ce dernier est porteur ou pas de l'allèle récessif. Ainsi, différents types de descendants peut être engendrés selon le type de femelle utilisées comme support de testage. Néanmoins, la procédure à suivre pour tester si un individu suspect est porteur d'un allèle récessif ou pas est la même et consiste à :

- 1- Supposer que l'animal suspect est effectivement hétérozygote, Bb
- 2- Calculer la probabilité pour que le phénotype dominant soit observé chez un seul descendant
- 3- Calculer la probabilité si n descendants sont observés, tous présentent le phénotype normal. Cette probabilité est obtenue en élevant à la puissance n la probabilité d'observer un seul descendant avec le phénotype normal.
- 4- puisque la somme des probabilités de tous les événements doit être égale à 1 moins la probabilité pour que les n descendants présentent le phénotype normal.

**2.2.4.2.1 Femelles hétérozygotes, Bb**

Les descendants issus de l'accouplement du suspect avec les femelles hétérozygotes confirmées, Bb, montrent pour  $\frac{3}{4}$  le phénotype normal et pour  $\frac{1}{4}$  le phénotype anormal.

La probabilité de détection est : P (au moins un descendant anormal) =  $1 - (\frac{3}{4})^n$

Le nombre (n) de descendants à observer pour qu'on soit sûr avec une probabilité de détection P que l'animal n'est pas porteur d'un gène récessif est :

$$n = \frac{\log(1 - P)}{\log \frac{3}{4}}$$

#### 2.2.4.2.2 Femelles homozygotes, bb

Lorsque le suspect est accouplé avec des femelles homozygotes récessives bb, la probabilité pour qu'un descendant montre le phénotype normal est  $\frac{1}{2}$

La probabilité de détection est :  $P$  (Au moins un descendant anormal) =  $1 - (1/2)^n$

Le nombre (n) de descendant nécessaire pour une probabilité de détection  $P$  est :

$$n = \frac{\log(1 - P)}{\log 1/2}$$

#### 2.2.4.2.3 Fille d'un porteur connu

Lorsque le suspect est accouplé avec les filles d'un porteur connu, la probabilité pour qu'un descendant montre le phénotype normal est  $7/8$ .

La probabilité de détection est :  $P$  (Au moins un descendant anormal) =  $1 - (7/8)^n$

$$n = \frac{\log(1 - P)}{\log 7/8}$$

#### 2.2.4.2.4 Propres filles du candidat

Lorsque le suspect est accouplé avec ses propres filles, la probabilité pour qu'un descendant montre le phénotype normal est  $7/8$

La probabilité de détection est :  $P$  (Au moins un descendant anormal) =  $1 - (7/8)^n$

$$n = \frac{\log(1 - P)}{\log 7/8}$$

#### 2.2.4.3 Accouplement du suspect à une population aléatoire de femelles

Supposons que la population de femelles est en équilibre de H-W. La fréquence de l'allèle récessif b est  $f(b) = q$ . La probabilité pour qu'un descendant montre le phénotype normal est :

$P$  (Phénotype normal) =  $1 - P$  (Descendant de génotype bb) =  $1 - 0,5q$

La probabilité pour que tous les descendants soient de phénotype normal est :

$$P(\text{Tous normaux}) = (1 - 0,5q)^n$$

La probabilité de détection est :

$P$  (Au moins un descendant anormal) =  $1 - (1 - 0,5q)^n$

Le nombre (n) de descendant nécessaire pour avoir une probabilité de détection  $P$  est :

$$n = \frac{\log(1 - P)}{\log(1 - 0,5q)}$$

#### Exemple :

Un Mâle soupçonné d'être porteur d'un allèle récessif indésirable est accouplé avec 8 filles d'un porteur connu quelle est la probabilité que le mâle n'est pas porteur ?

### 2.3 Vérification de la loi Hardy-Weinberg (test de l'équilibre)

Une question centrale est de savoir si la loi de Hardy-Weinberg établie pour une population théorique idéale s'applique également aux populations naturelles. Cette loi s'appuie en effet sur un raisonnement probabiliste, ne s'applique en théorie qu'à des populations d'effectif infini, et suppose remplies toute une série de conditions qui ne sont rarement respectées dans la nature (absence de mutation, migration, sélection). L'application de la loi de Hardy-Weinberg dans les populations naturelles peut être vérifiée pour des caractères codominants pour lesquels le calcul des fréquences alléliques est possible. C'est *le test de l'équilibre*.

Le principe du test est simple et peut être résumé en 3 étapes:

1- échantillonnage d'une population, dénombrement *des effectifs génotypiques réels* (possible grâce à la codominance) et calcul des fréquences alléliques réelle parmi les N individus échantillonnés soit  $p = f(A)$  et  $q = f(a)$

2- calcul des *effectifs génotypiques attendus* dans une population théorique idéale qui aurait le même effectif et les mêmes fréquences alléliques que la population étudiée soit

$$AA = p^2 \times N$$

$$Aa = 2pq \times N$$

$$aa = q^2 \times N$$

3- comparaison des effectifs observés et des effectifs attendus (comparaison des deux distributions) par un test statistique du Chi Deux (ou d'autres tests). Le test du Chi Deux nécessite le calcul de la distance  $X^2$  permettant de tester l'hypothèse d'égalité entre la distribution observée et la distribution théorique (hypothèse  $H_0$ ).

$$X^2 = \frac{\sum (\text{effectifs observés} - \text{effectifs théoriques})^2}{\text{Effectifs théoriques}}$$

La somme est effectuée sur tous les génotypes et la valeur  $X^2$  est comparée à une valeur seuil, lue dans une table  $\chi^2$ , en fonction de 2 paramètres : un risque  $\alpha$  choisi par l'utilisateur qui est en général 5%, et un nombre de degrés de liberté (ddl) égal à la différence entre le nombre de génotypes et le nombre d'allèles du système génétique étudié.

- si  $X^2$  calculé est inférieur à  $X^2$  seuil,  $H_0$  est acceptée et on conclut que la population suit la loi de Hardy-Weinberg donc est à l'équilibre

- si  $X^2$  calculé est supérieur à  $X^2$  seuil,  $H_0$  est rejetée et on conclut que la population ne suit pas la loi de Hardy-Weinberg avec un risque  $\alpha = 5\%$  de se tromper

**Exemple :**

Chez l'homme, le groupe sanguin MN est déterminé par un gène à deux allèles codominants M et N, ce qui permet d'attribuer un génotype à chaque individu échantillonné, puis d'estimer les fréquences alléliques dans la population. Une étude portant sur 730 aborigènes australiens a donné les résultats suivants :

22 MM                      216 MN                      492 NN

1- Calcul des fréquences p et q des allèles M et N :

$$p = (22 + 1/2 \times 216) / 730 = 0,178 \text{ pour l'allèle M}$$

$$q = (492 + 1/2 \times 216) / 730 = 0,822 \text{ pour l'allèle N.}$$

2- Calcul des effectifs théoriques attendus des différentes catégories génotypiques :

$$MM = p^2 \times 730 = (0,178)^2 \times 730 = 23,1$$

$$MN = 2pq \times 730 = (2 \times 0,178 \times 0,822) \times 730 = 213,6$$

$$NN = q^2 \times 730 = (0,822)^2 \times 730 = 493,2$$

3- Test du Chi deux :

$$X^2 = (22-23,1)^2/23,1 + (216-213,6)^2/213,6 + (492-493,2)^2/493 = 0,083$$

La valeur seuil pour 3-2=1 degré de liberté et un risque de 5% est 3,84. La valeur de la statistique  $X^2$  étant très inférieure à la valeur seuil, on conclut qu'il n'y a pas de différence significative entre la distribution observée et la distribution théorique. On admet donc que la population d'aborigènes australiens est à l'équilibre de Hardy-Weinberg.

Le fait qu'une population soit considérée à l'équilibre de Hardy-Weinberg après un test statistique n'implique pas que toutes les conditions d'application de cette loi soient respectées (effectif infini, absence de mutation, absence de sélection, etc...). L'hypothèse la plus importante qui doit être respectée est la *panmixie*.

## 2.4 Quelque propriété de l'équilibre génétique de H-W dans une population diploïde

### 2.4.1 Équilibre génétique avec des fréquences alléliques égales entre les groupes parentaux

Donc le cas où  $p_m = p_f$  et  $q_m = q_f$ , l'équilibre génétique se maintient à la génération suivante ( $n+1$ ) si les accouplements sont aléatoires et si certaines conditions sont réalisées donc :

$$\bar{p} = p \text{ et } \bar{q} = q$$

**Exemple de démonstration** : soit une population composée des génotypes suivants :

$$\begin{array}{c} \text{Mâles} \\ \left| \begin{array}{l} 40 \text{ Aa} \\ 60 \text{ aa} \end{array} \right| \quad (\text{X}) \quad \text{femelles} \\ \left| \begin{array}{l} 40 \text{ Aa} \\ 60 \text{ aa} \end{array} \right| \end{array}$$

Calculez les fréquences génotypiques et alléliques pour la génération F1 et que déduisez-vous :

### 2.4.2 Équilibre génétique avec des fréquences alléliques différentes entre les groupes parentaux

**Exemple de démonstration** :

On suppose que les gènes parentaux se combinent d'une façon aléatoire pour constituer une descendance F1 la population étant de grande taille.

$$\text{Parent : } \mathbf{Aa} \text{ (x) } \mathbf{Aa}$$

$$p+q \text{ (x) } p+q \text{ (n)}$$

$$(p_m + q_m) \text{ (x) } (p_f + q_f) \text{ (n)}$$



$$p_m p_f + p_m q_f + q_m p_f + q_m q_f = 1 \text{ (n+1)}$$

$$\mathbf{AA} \quad \mathbf{Aa} \quad \mathbf{Aa} \quad \mathbf{aa}$$

Calcul des fréquences alléliques à partir des fréquences génotypiques obtenues :

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} (p_m q_f) + \frac{1}{2} (q_m p_f)$$

Sachant que :  $p_f + q_f = 1$  donc  $q_f = 1 - p_f$  et  $q_m = 1 - p_m$

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} [(p_m q_f) + (q_m p_f)]$$

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} [p_m (1 - p_f) + p_f (1 - p_m)]$$

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} [p_m - p_m p_f + p_f - p_f p_m]$$

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} [p_m + p_f - 2 p_m p_f]$$

$$\bar{p}(A) = p_m p_f + \frac{1}{2} p_m + \frac{1}{2} p_f - p_m p_f$$

$$\bar{p}(A) = \cancel{p_m p_f} + \frac{1}{2} p_m + \frac{1}{2} p_f - \cancel{p_m p_f}$$

$$\bar{p}(A) = \frac{1}{2} p_m + \frac{1}{2} p_f$$

$$\bar{p}(A) = \frac{1}{2} (p_m + p_f)$$

Et avec la même manière on peut démontrer que :  $\bar{q}(A) = \frac{1}{2} (q_m + q_f)$

Lorsque les fréquences alléliques sont différentes chez les mâles et les femelles,  $p_m \neq p_f$  et  $q_m \neq q_f \longrightarrow$  L'équilibre génétique ne se maintient pas dans la génération suivante ( $n+1$ ) donc  $p' \neq p$  et  $q' \neq q$ . Mais il se réalise dans la génération ( $n+2$ ).

$$p' = (p_m + p_f) / 2 \quad \text{et} \quad q' = (q_m + q_f) / 2$$

**Exemple :** Soit une population composée des génotypes suivants :

|       |   |              |   |
|-------|---|--------------|---|
| Mâles | $\begin{array}{l} 10 \text{ Aa} \\ 40 \text{ aa} \end{array}$ | (X) femelles | $\begin{array}{l} 40 \text{ Aa} \\ 10 \text{ aa} \end{array}$ |
|-------|---|--------------|---|

Peut-on atteindre l'équilibre de H-W en F2 ?

### 2.4.3 Équilibre génétique dans le cas des gènes portés par les chromosomes X (gènes liés au sexe)

Dans tous les cas les génotypes formés par la combinaison des gènes liés au sexe seront différents entre les deux sexes puisque les 2/3 de ces gènes possédés par le sexe homogamétique XX et 1/3 seulement par le sexe hétérogamétique XY. Ainsi les principes de base appliqués dans l'analyse des fréquences d'équilibre génétique doivent être reconsidérés de nouveau pour ce système.

**Calcul des fréquences alléliques d'un gène lié au sexe :**

Dans l'ensemble de la population, les fréquences alléliques globales des allèles A et a sont les moyennes de la fréquence de ces allèles dans les deux sexes pondérées par leurs contributions relatives soit les coefficients 1/3 et 2/3 lorsqu'il y a autant de mâles que de femelles :

**La moyenne pondérée de la population :**

$$f(A): p = 2/3 p_f + 1/3 p_m. \quad f(a): q = 2/3 q_f + 1/3 q_m.$$

Si la proportion des sexes est inégale, la pondération tient compte des effectifs  $N_m$  des mâles et  $N_f$  des femelles :

$$\text{Population : } f(A): p = (p_m \cdot N_m + 2 \cdot p_f \cdot N_f) / (N_m + 2N_f)$$

**Exemple 1 :**

Soit un locus A/a situé sur le chromosome X. dans une population on dénombre 90 mâles  $X^A Y$  et 10 mâles  $X^a Y$ , 77 femelles  $X^A X^A$ , 21 femelles  $X^A X^a$ , 2 femelles  $X^a X^a$

Calculer les fréquences alléliques chez les femelles et chez les mâles, puis dans l'échantillon global.

**Exemple 2 :**

Chez la mouche à vinaigre (*Drosophile*), le gène gouvernant la couleur rouge ou blanche des yeux est porté par le chromosome sexuel X. L'allèle donnant la couleur rouge est dominant (type sauvage).

On croise une femelle aux yeux rouges avec un mâle aux yeux blancs. Qu'obtient-on en F1 ? Existe-t-il plusieurs possibilités ?

**2.4.3.1 Cas d'égalité des fréquences des gènes entre les deux sexes**

Dans une population panmictique les individus mâles sont XY et les individus femelles XX. Dans ce cas on peut démontrer que la population est en équilibre génétique en considérant les 6 types d'accouplement.

**fréquence des accouplements des parents**

| Parents              | X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> (p <sup>2</sup> ) | X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> (2pq) | X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> (q <sup>2</sup> ) |
|----------------------|---|-------------------------------------|---|
| X <sup>A</sup> Y (p) | p <sup>3</sup>                                  | 2p <sup>2</sup> q                   | pq <sup>2</sup>                                 |
| X <sup>a</sup> Y (q) | p <sup>2</sup> q                                | 2pq <sup>2</sup>                    | q <sup>3</sup>                                  |

**Estimation des fréquences des descendants à la génération suivante**

| Accouplement                                     | FC                | Descendant femelle                     |                               |                               | Descendant mâle  |                  |
|--|-------------------|--|-------------------------------|-------------------------------|------------------|------------------|
|  |                   | X <sup>A</sup> X <sup>A</sup>          | X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> | X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> | X <sup>A</sup> Y | X <sup>a</sup> Y |
| X <sup>A</sup> Y x X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> | p <sup>3</sup>    | p <sup>3</sup>                         | 0                             | 0                             | p <sup>3</sup>   | 0                |
| X <sup>A</sup> Y x X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> | 2p <sup>2</sup> q | p <sup>2</sup> q                       | p <sup>2</sup> q              | 0                             | p <sup>2</sup> q | p <sup>2</sup> q |
| X <sup>A</sup> Y x X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> | pq <sup>2</sup>   | 0                                      | pq <sup>2</sup>               | 0                             | 0                | pq <sup>2</sup>  |
| X <sup>a</sup> Y x X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> | p <sup>2</sup> q  | 0                                      | p <sup>2</sup> q              | 0                             | p <sup>2</sup> q | 0                |
| X <sup>a</sup> Y x X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> | 2pq <sup>2</sup>  | 0                                      | pq <sup>2</sup>               | pq <sup>2</sup>               | pq <sup>2</sup>  | pq <sup>2</sup>  |
| X <sup>a</sup> Y x X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> | q <sup>3</sup>    | 0                                      | 0                             | q <sup>3</sup>                | 0                | q <sup>3</sup>   |
| <b>Total</b>                                     |                   | <b>p<sup>2</sup>+2pq+q<sup>2</sup></b> |                               |                               | <b>p+q</b>       |                  |

**Pour la femelle :**

$$X^A X^A : p^3 + p^2q = p^2 (p+q) = p^2$$

$$X^A X^a : p^2q + pq^2 + p^2q + pq^2 = 2 p^2q + 2 pq^2 = 2pq (p+q) = 2pq$$

$$X^a X^a : pq^2 + q^3 = q^2(p+q) = q^2$$

**Pour le mâle :**

$$X^A Y : p^3 + p^2q + p^2q + pq^2 = p^3 + 2 p^2q + pq^2 = p (p^2 + 2pq + q^2) = p$$

$$X^a Y : q^3 + q^2p + q^2p + p^2q = q^3 + 2 q^2p + qp^2 = q (q^2 + 2qp + p^2) = q$$

Lorsque les fréquences alléliques sont égales entre les mâles et les femelles :

**pm = pf = p̄ et qm = qf = q̄**, la loi de Hardy-Weinberg s'applique au sexe homogamétique et les fréquences génotypiques dans le sexe hétérogamétique sont directement déduites des fréquences alléliques. Chez l'homme, pour un gène porté par X et présentant 2 allèles A et a de fréquences p et q, les fréquences génotypiques dans chacun des deux sexes pour une population à l'équilibre seront:

| Femme (XX)                                     | Homme (XY)           |
|--|----------------------|
| X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> = p <sup>2</sup> | X <sup>A</sup> Y = p |
| X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> = 2pq            | X <sup>a</sup> Y = q |
| X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> = q <sup>2</sup> |                      |

**Exemple :** soit le caractère couleur du plumage chez les volailles où le phénotype (rayé) est dominant sur le phénotype (uni)

| Plumage (phénotype) | Coqs   | XX     | Poules | XY    |
|---------------------|--------|--------|--------|-------|
|                     | Rayé A | Uni aa | Rayé A | Uni a |
| <b>Effectif</b>     | 91     | 9      | 70     | 30    |

Quelle est la structure génétique (fréquences des gènes et des génotypes) chez les coqs et les poules de cet élevage (on constate que  $p_m = p_f$  et  $q_m = q_f$ )

#### 2.4.3.2 Cas d'inégalité des fréquences des gènes entre les deux sexes

Quand les fréquences alléliques ne sont pas égales entre les deux sexes on rappelle que :

Pour un gène autosome les fréquences des gènes dans la descendance F1 correspond à la moyenne des fréquences parentales après l'accouplement aléatoire

$$p^- = (p_m + p_f) / 2 \quad \text{et} \quad q^- = (q_m + q_f) / 2$$

Lorsque les fréquences alléliques sont différentes chez les mâles et les femelles,  $p_m \neq p_f$  et  $q_m \neq q_f$ , la contribution différentielle des deux sexes à la descendance maintient cette différence pendant plusieurs générations et l'égalité des fréquences alléliques n'est obtenue que progressivement (contrairement aux caractères autosomaux) :

- **Chaque mâle XY** reçoit un chromosome X de sa mère, donc les fréquences alléliques chez les mâles à la génération  $n+1$  correspondent aux fréquences alléliques chez les femelles de la génération précédente  $n$  :

**Pour les mâles ou sexe hétérogamétique :**

$$f(A): p^-_m = p_f \quad \quad f(a): q^-_m = q_f$$

- **Chaque femelle XX** reçoit un chromosome X de sa mère et un chromosome X de son père donc les fréquences alléliques chez les femelles à la génération  $n+1$  correspondent à la moyenne des fréquences alléliques des deux sexes de la génération précédente  $n$  :

**Pour les femelles ou sexe homogamétique :**

$$f(A): p^-_f = (p_m + p_f) / 2 \quad \quad f(a): q^-_f = (q_m + q_f) / 2$$

**Quand l'équilibre atteint on peut calculer la moyenne pondérée :**

$$p = \frac{2}{3} p_{\text{♀ initiale}} + \frac{1}{3} p_{\text{♂ initial}}$$

Au cours des générations, l'évolution des fréquences alléliques dans chacun des deux sexes fluctue autour de cette valeur d'équilibre avec une différence qui s'inverse et diminue de moitié à chaque génération. Cette fluctuation conduit à l'égalité des fréquences alléliques dans les deux sexes après plusieurs générations de croisements panmictiques.

#### L'écart entre les fréquences ♀ et ♂ diminue de moitié à chaque génération

à la génération  $g_0$  tous les mâles sont  $X^aY$  ( $p_{m0} = 0$ ) et toutes les femelles sont homozygotes  $X^A X^A$  ( $p_{f0} = 1$ ), la fréquence de l'allèle A dans la population est  $p = 2/3$ .

A la première génération, la fréquence allélique chez les mâles est  $p_{m1} = p_{f0} = 1$  et chez les femelles :  $p_{f1} = (p_{m0} + p_{f0}) / 2 = 0,5$ . Sachant que au début  $p_{m0} = 0$  et

A la génération suivante, on a  $p_{m2} = 0,5$  et  $p_{f2} = 1 + 0,5 / 2 = 0,75$ , etc.

Il se produit donc des oscillations des fréquences alléliques dans les deux sexes, en opposition de phase, qui s'amortissent progressivement comme la montre la figure 4. Les fréquences alléliques dans l'ensemble de la population restent invariables (ici  $2/3$  pour A) et c'est vers cette valeur d'équilibre que convergent les fréquences alléliques des deux sexes. A l'équilibre,  $p_m = p_f = 2/3$ . La structure génétique est alors la suivante : chez les mâles : p

individus  $X^A Y$  ( $2/3$ ) et  $q$  individus  $X^a Y$  (ici  $1/3$ ); chez les femelles,  $p^2$  individus  $X^A X^A$  ( $4/9$ ),  $q^2$  individus  $X^a X^a$  ( $1/9$ ),  $2pq$  individus  $X^A X^a$  ( $4/9$ ).

La différence entre les fréquences constatée entre les deux sexes est :

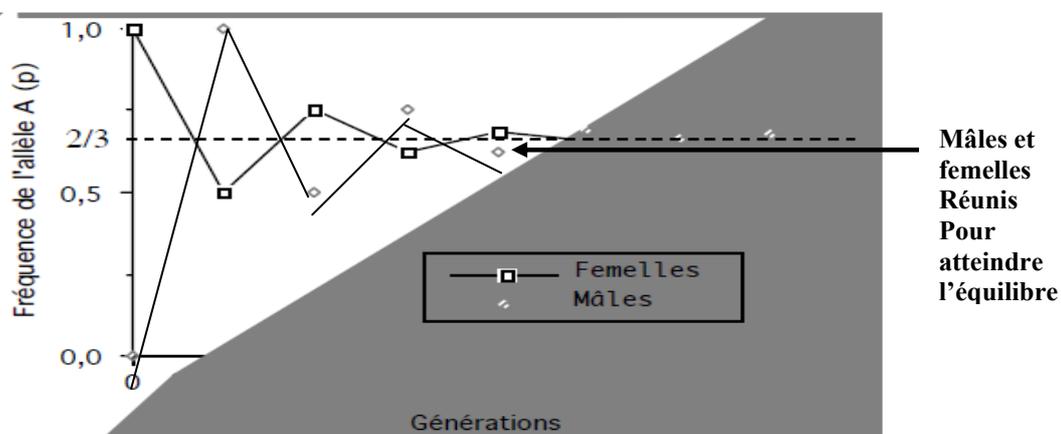
$$p_f - p_m = \frac{1}{2} (p_{m0} + p_{f0}) - p_{f0}$$

$$p_f - p_m = \frac{1}{2} p_{m0} - \frac{1}{2} p_{f0}$$

$$p_f - p_m = \frac{1}{2} p_{m0} - \frac{1}{2} p_{f0}$$

$$p_f - p_m = -1/2 (p_{f0} - p_{m0})$$

C'est-à-dire la moitié de la différence constatée dans la génération précédente, mais dans le sens inverse. La distribution des gènes entre les deux sexes oscille donc, mais la différence entre les deux valeurs est divisée par deux à chaque génération, et la population approche rapidement de l'équilibre pour lequel les fréquences pour les deux sexes sont égales.



**Figure 4. Approche de l'équilibre dans le cas de l'accouplement au hasard pour le cas d'un gène lié au sexe qui montre le résultat d'accouplement au hasard entre des femelles toutes d'un type (toutes AA où  $p_{f0} = 1$ ) avec des mâles tous de l'autre (tous aa où  $p_{m0} = 0$ )**

#### 2.4.4 Systèmes multialléliques

##### 2.4.4.1 Cas d'un locus à 3 allèles

La loi de Hardy-Weinberg s'applique également à des gènes qui existent sous plus de 2 états alléliques. L'équilibre correspond alors à l'association aléatoire des différents allèles pour former les génotypes dont la fréquence reste stable de génération en génération.

Pour un locus à  $k$  allèles  $A_1, A_2, A_3, \dots, A_k$ , il y aura en théorie  $(k(k+1))/2$  génotypes différents dans la population (où  $k$  est le nombre d'allèles par locus).

Si les fréquences de ces différents allèles sont respectivement  $p_1, p_2, p_3, \dots, p_k$ , les fréquences des différents génotypes seront données par le développement de  $(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_k)^2$

Soit:  $p_1^2 A_1 A_1$      $p_2^2 A_2 A_2$      $p_3^2 A_3 A_3$      $p_k^2 A_k A_k$

$2p_1 p_2 A_1 A_2$      $2p_1 p_3 A_1 A_3$      $2p_1 p_k A_1 A_k$      $2p_2 p_3 A_2 A_3$      $2p_2 p_k A_2 A_k$  etc.

**Exemple 1 :** Les groupes sanguins du système ABO chez l'homme sont dus à l'existence de 3 allèles A, B et O dont les fréquences peuvent être appelées respectivement  $p, q, r$ . Une population à l'équilibre de Hardy-Weinberg aura alors les fréquences génotypiques suivantes :

$$p^2 AA \quad q^2 BB \quad r^2 OO \quad 2pq AB \quad 2pr AO \quad 2qr BO$$

**Exemple 2 :**

Dans un échantillon de 100 individus on dénombre : Groupe A = 42, Groupe B = 8, Groupe O = 46 et le groupe AB = 4

Calculez les fréquences alléliques pour chaque allèle.

Lorsqu'un gène présente plus de 2 états alléliques, la fréquence des hétérozygotes H peut dépasser 50%, et elle est d'autant plus élevée que le nombre d'allèles est important. L'hétérozygotie maximale est atteinte lorsque tous les allèles ont même fréquence et sa valeur est

$$H_{\max} = 1 - \frac{1}{k} \text{ où } k \text{ est le nombre d'allèles}$$

Par exemple, une population à l'équilibre peut comporter de plus de 90% d'hétérozygotes à un locus donné lorsqu'il existe plus de 10 allèles ayant les mêmes fréquences.

A partir de l'estimation des fréquences alléliques, et toujours sous l'hypothèse de conformité au modèle de Hardy-Weinberg, on obtient une estimation de la fréquence des homozygotes AA et des hétérozygotes Aa parmi les individus de phénotype [A] c'est-à-dire la probabilité qu'un individu de phénotype [A] soit homo- ou hétérozygote:

- Fréquence des homozygotes parmi les individus [A] =  $p^2 / (p^2 + 2pq)$  ou  $p^2 / (1 - q^2)$
- Fréquence des hétérozygotes parmi les individus [A] =  $2pq / (p^2 + 2pq)$  ou  $2pq / (1 - q^2)$ .

**Exemple 3 :**

Chez l'homme, une étude portant sur le système Rhésus a recensé 14% d'individus rhésus négatif. Sachant que l'allèle Rh<sup>+</sup> est dominant sur l'allèle Rh<sup>-</sup>, l'estimation de la fréquence de l'allèle Rh<sup>-</sup> est q = 0,37 (racine carrée de 0,14) sous l'hypothèse que la population suit la loi de Hardy-Weinberg. Calculez les fréquences génotypiques des individus Rh<sup>+</sup>Rh<sup>+</sup> et Rh<sup>+</sup>Rh<sup>-</sup>

On peut en déduire la fréquence des individus Rh<sup>+</sup>Rh<sup>+</sup> et Rh<sup>+</sup>Rh<sup>-</sup> parmi les individus Rhésus positif, respectivement

Pour Rh<sup>+</sup>Rh<sup>+</sup> fréquence des homozygotes parmi les individus [A] =  $p^2 / (p^2 + 2pq) = 0,45$

Pour Rh<sup>+</sup>Rh<sup>-</sup> fréquence des hétérozygotes parmi les individus [A] =  $2pq / (p^2 + 2pq)$  ou  $2pq / (1 - q^2) = 0,55$

**2.4.4.2 Cas d'un locus à 4 allèles**

Dans le cas d'un locus à 4 allèles tel que le locus déterminant le type d'hémoglobine où les allèles sont codominants, les hétérozygotes et les homozygotes sont identifiables par électrophorèse de l'hémoglobine le calcul est alors très simple.

**Exemple :**

Le locus déterminant le type d'hémoglobine comporte dans la population de Burkina-Faso (un pays de l'Afrique de l'Ouest) les allèles B<sub>A</sub>, B<sub>S</sub>, B<sub>C</sub> et B<sub>D</sub>

Un échantillon de 1000 personnes de l'ethnie Bissa comporte : l'hémoglobine normal (HbA<sub>H</sub>bA) = 562, SS = 26, CC = 25, DD = 0, AS = 120, AC = 242, SC = 26, AD = 14, DS = 2, DC = 3

Calculer les fréquences B<sub>A</sub>, B<sub>S</sub>, B<sub>C</sub> et B<sub>D</sub>

**2.4.4.3 Cas de plusieurs locus**

Pour un locus A/a deux type de gamètes sont produits A et a dont les fréquences sont p<sub>(A)</sub> et q<sub>(a)</sub> pour un locus B/b on aura de même p<sub>(B)</sub> et q<sub>(b)</sub>

Si l'on examine la transition simultanée de ces deux locus, les gamètes produits résultent d'une association entre les allèles. Les gamètes sont :

AB et ab dénommés gamètes parentaux

Ab et aB dénommés gamètes recombinés

Les fréquences gamétiques sont à l'équilibre :

r fréquence AB =  $p_{(A)} \times p_{(B)}$

s fréquence ab =  $p_{(A)} \times p_{(b)}$

t fréquence aB =  $q_{(a)} \times p_{(B)}$

u fréquence ab =  $q_{(a)} \times q_{(b)}$

Un tableau à double entrée donne les fréquences des différentes génotypes obtenus  $r^2$ ,  $s^2$ ,  $t^2$ ,  $u^2$ ,  $2rs$ ,  $2rs$ ,  $2rt$ , etc.

A l'équilibre on peut constater que  $ru - st = 0$

Si l'équilibre n'est pas atteint  $ru - st = E$  différent de 0

**Exemple :**

Deux population AABB et aabb de taille identique sont mises en présence et donnent une F1, F1x F1 donne F2 etc.

Calculer les  $ru - st$  successifs, les locus considérés sont indépendants.

**2.5 Modification des fréquences**

Nous avons vu qu'une grande population animale en panmixie, était stable pour ce qui est de fréquence génique et génotypique, en l'absence de facteurs qui tendent à modifier ses propriétés génétiques. Cependant, une population est rarement stable génétiquement, La plupart du temps sa constitution génétique varié. Les causes majeures possibles de cette variation (par rapport à l'équilibre de H-W) sont peu nombreuses.

Ce sont :

- La migration
- La mutation
- La sélection
- Le système d'accouplement (les écarts à la panmixie : consanguinité ou l'inogamie, l'autogamie, l'homogamie l'hétérogamie)
- La dérive génique

Nous allons donc maintenant procéder à l'étude des facteurs qui peuvent modifier les fréquences géniques et par conséquent les fréquences génotypiques.

Il y a deux types de processus :

- **Les processus systématiques** : qui modifient les fréquences géniques d'une façon prévisible à la fois en valeur et en direction

Il y a trois processus systématiques : Migration, Mutation et Sélection

- **les processus descriptifs** : qui se produisent dans les petites populations par suite de l'échantillonnage et que l'on peut prévoir en valeur mais pas en direction. Nous les étudierons séparément, supposant qu'un seul de ces processus agit à la fois.

**2.5.1 La migration**

La migration est le mouvement d'un groupe d'individus d'un endroit à l'autre. Supposons que dans une population locale, la fréquence de l'allèle b est  $f(b) = q$ . L'effet de la migration est très simple à traiter. Prenons l'exemple d'une grande population accueillant à chaque génération une proportion de **m** nouveaux immigrants (la pression ou taux d'immigration), le reste:  $(1-m)$  étant les autochtones. Soit  $q_m$ , la fréquence d'un certain gène chez les immigrants et  $q_0$  sa fréquence chez les autochtones; la fréquence  $q_1$  de ce gène dans la population entière sera:

$$\left. \begin{aligned} q_1 &= mq_m + (1-m) q_0 \\ q_1 &= m (q_m - q_0) + q_0 \end{aligned} \right\} \text{ La fréquence génique } q_1 \text{ de ce gène dans la population mélangée après immigration.}$$

Le changement de la fréquence génique  $\Delta q$  apporte par une génération d'immigration est égal à la différence entre la fréquence avant l'immigration et après celle-ci, donc:

$$\Delta q = q_1 - q_0$$

$$\Delta q = m (q_m - q_0)$$

Par conséquent, le taux de changement de la fréquence génique dans une population sujette à l'immigration dépend, comme c'est évident, du taux d'immigration et de la différence des fréquences géniques entre les immigrants et les autochtones.

$$E_{n+x} = E_n (1-m)^x$$

**E** : Écart entre fréquences p à la génération n dans deux populations différentes

**x** : nombres des générations

L'équilibre est atteint lorsque la fréquence de l'allèle dans la population locale est égale à celle du même allèle dans la population immigrante. C'est-à-dire  $\Delta q = 0$

La fréquence de l'allèle b à la génération t est donnée par :

$$q_t = q_m + (1-m)^t (q_0 - q_m)$$

Si l'immigration se limite à un seul sexe, c'est le cas lorsqu'on importe les mâles ou la semence d'une race améliorée pour absorber une race, le taux de migration est divisé par 2. En effet, le taux de migration m est la moyenne des taux de migration des mâles et des femelles. Le cas extrême est lorsque les mâles utilisés en reproduction sont tous importés. Dans ce cas, la proportion des mâles importés est 100 % et  $m = 0,5 \times (100\%) = 50\%$

### 2.5.2 Mutation

La mutation est un changement brutal et héréditaire. Le taux de mutation d'un gène est généralement très faible ; il est de l'ordre de  $10^{-4}$  à  $10^{-8}$ . La mutation est à l'origine des variations dans la nature.

L'effet d'une mutation sur les propriétés génétiques d'une population diffère suivant qu'il s'agit d'une mutation rare au point d'être virtuellement unique, ou qu'il s'agit d'un saut mutationnel qui se renouvelle. Dans le premier cas, cela n'introduit aucun changement permanent contrairement à ce qui se passe dans le second cas.

#### 2.5.2.1 Mutation non récurrente

Considérons d'abord une mutation qui introduit un seul représentant du gène ou du chromosome muté dans la population entière. Cette sorte de mutation n'a qu'une faible importance dans le changement de la fréquence génique parce que le produit d'une unique mutation a infiniment peu de chance de survivre dans une grande population à moins de posséder un avantage sélectif.

La conclusion est donc qu'une mutation unique qui n'entraîne pas d'avantage sélectif pour le mutant ne peut pas produire de changement permanent dans une population.

Mutation non récurrente. Mutation crée un déséquilibre transitoire qui va disparaître au fil des générations.

#### 2.5.2.2 Mutation récurrente

C'est avec le second type de mutation, la mutation récurrente, que nous trouvons un facteur susceptible d'entraîner des modifications de la fréquence génique. Chaque événement mutationnel revient régulièrement avec une fréquence caractéristique. Nous allons donc chercher quel est l'effet de cette «pression» de mutation sur la fréquence génique de la population.

Supposons que le gène **A<sub>1</sub>** muté en **A<sub>2</sub>** avec la fréquence «u» à chaque génération (u est la proportion de tous les **A<sub>1</sub>** qui mutent en **A<sub>2</sub>** d'une génération à la suivante). Si la fréquence

de  $A_1$  pour une génération est  $p_0$  la fréquence des gènes nouvellement mutés en  $A_2$  est  $up_0$  pour la génération suivante.

De sorte que la nouvelle fréquence de  $A_1$  est :

$$(p_0 - up_0)$$

Donc  $p_{n+1} = p_0 - up_0 = p_0(1-u)$  (gènes nouvellement perdus)

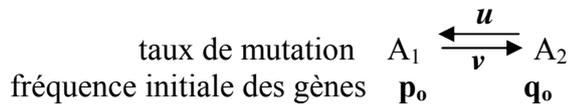
$$q_{n+1} = q_0 + up_0 \text{ (gènes nouvellement créés)}$$

$$p_{n+2} = p_{n+1}(1-u)$$

$$= p_n(1-u)^2$$

Donc :  $p_{n+t} = p_n(1-u)^t$  (t c'est le nombre des générations)

Pour le cas des mutations réciproques, supposons pour simplifier qu'il y ait seulement deux allèles  $A_1$  et  $A_2$  dont les fréquences initiales sont  $p_0$  et  $q_0$ .  $A_1$  mute en  $A_2$  au taux de  $u$  par génération et de la même façon  $A_2$  mute en  $A_1$  au taux de  $v$ . Après une génération, on constate un accroissement du nombre des gènes,  $A_2$  égal à  $up_0$  résultat de la mutation dans un sens et une perte égale à  $vq_0$  due à la mutation dans l'autre sens. Ce qui exprime par les symboles habituels, donne:



En une génération, la variation de fréquence génique sera de:

$$p_{n+1} = p_0 - up_0 + vq_0$$

A l'équilibre :  $\Delta p = p_{n+1} - p_0 = 0$  donc :  $p_{n+1} = p_0$

Donc:  $p_0 = p_0 - up_0 + vq_0$

$$up_0 = vq_0$$

$$up_0 = v(1-p_0)$$

$$up_0 = v - vp_0$$

$$p_0(u+v) = v$$

Donc fréquence d'équilibre:  $p_e = \frac{v}{u+v}$

De même, on trouve  $q_e = \frac{u}{u+v}$

Il est facile de voir que cette situation mène à un équilibre de la fréquence génique que rien ne pourra plus modifier ensuite. En effet si la fréquence d'un allèle augmente, la fréquence de l'autre diminue il y aura donc davantage d'allèles du premier type qui pourront muter dans une direction et moins d'allèles de l'autre type qui pourront muter en sens inverse.

Les mesures des taux de mutation indiquent des valeurs se situant entre  $10^{-4}$  et  $10^{-8}$  à chaque génération (un sur dix mille à un sur cent millions de gamètes). A des taux normaux les mutations ne peuvent donc être responsables que de très faibles changements de fréquence génique. A l'échelle du temps de révolution elles prennent de l'importance, mais on ne peut les détecter que rarement par l'expérimentation sauf chez les micro-organismes.

### 2.5.3 Sélection

La sélection se traduit par la dépendance entre les génotypes des parents et le nombre de leurs descendances dans la génération suivante, lorsque cette relation existe entre les parents et les descendants on dit que la population est soumise à la sélection.

Autrement dit, il y a sélection lorsque certains génotypes produisent à la génération suivante plus de descendants que l'autre.

Lorsqu'un gène est soumis à la sélection, sa fréquence dans la génération des enfants n'est pas la même que dans la génération des parents puisque les parents de différents types transmettent leurs gènes en proportion inégale à la génération suivante. De cette façon, la sélection entraîne une modification de la fréquence génique et par conséquent de la fréquence génotypique.

La sélection peut résulter des seuls conditions de vie de la population on parle de la sélection naturelle. Lorsque la sélection résulte de choix délibéré par l'homme (intervention de l'homme) on parle de la sélection artificielle.

| Type de sélection        | Sélection naturelle  | Sélection artificielle ou dirigée                  |
|--------------------------|--|--|
| Facteurs de modification | -Mortalité entre conception et puberté<br>- La fécondité : elle agit après la puberté. | - choix des animaux avant la mise en reproduction. |

#### 2.5.3.1 Modélisation et valeurs sélectives

De nombreux travaux ont cherché à modéliser les effets de la sélection naturelle sur la variation des fréquences alléliques, au cours des générations. Le paramètre de base permettant de quantifier l'action de la sélection est appelé *valeur sélective (W)* ou *valeur adaptative* ou *valeur d'adaptation*

Les rapports entre les valeurs sélectives des génotypes expriment l'avantage ou le désavantage sélectif existant entre ces génotypes, du point de vue de leur fécondité ou d'autre paramètre comme la viabilité ...etc.

Dans le cas d'un gène di-allélique, on peut définir les valeurs sélectives de la manière suivante

| Génotype         | A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> | A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> | A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> |
|------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| Valeur sélective | W <sub>1</sub>                | W <sub>2</sub>                | W <sub>3</sub>                |

Dans le modèle le plus simple, que nous allons examiner, ces valeurs représentent l'ensemble des composantes de la valeur sélective de chaque génotype pour la période pré-reproductrice (survie embryonnaire, survie larvaire, ou juvénile ...). Elles correspondent au nombre moyen de descendants laissés à la génération suivante par chacun des génotypes.

De nombreux composants peuvent contribuer à la valeur sélective d'un individu mais dans les modèles c'est l'effet global qui est pris en compte. En définitive, la valeur sélective dépend de la probabilité de survie du génotype considéré et de sa fécondité. Le tableau ci-dessous montre comment les valeurs sélectives peuvent être estimées, si l'on connaît le nombre de descendants de chaque génotype.

|  | A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> | A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> | A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> | Σ   |
|--|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-----|
| <b>Nombre des zygotes à la g<sub>n</sub></b>               | 30                            | 50                            | 20                            | 100 |
| <b>Nombre de zygotes fiables fournis à g<sub>n+1</sub></b> | 60                            | 90                            | 30                            | 180 |
| <b>Valeurs sélectives absolues</b>                         | 60/30 = 1                     | 90/50 = 1,8                   | 30/20 = 1,5                   |     |
| <b>Valeurs sélectives relatives</b>                        | W <sub>1</sub> = 2/2 = 1      | W <sub>2</sub> = 1,8/2 = 0,9  | W <sub>3</sub> = 1,5/2 = 0,75 |     |

D'une manière générale, la valeur sélective relative ou tout simplement valeur sélective est obtenue en divisant la valeur sélective absolue de chaque génotype par la valeur sélective absolue la plus élevée.

Dans la pratique, c'est souvent le rapport entre ces valeurs qui importe pour l'évolution des fréquences alléliques. On utilise alors les valeurs sélectives relatives en rapportant les valeurs absolues à la valeur du génotype le " meilleur ", d'où ici :  $W_1 = 1$ ,  $W_2 = 0,9$ ,  $W_3 = 0,75$ .

On notera également la possibilité d'exprimer ces valeurs comme une différence à la valeur 1, soit sous la forme  $W = 1-s$ . On donne alors le nom de *coefficient sélectif* au paramètre. Dans l'exemple ci-dessous, nous avons donc :  $W_1 = 1$ ,  $W_2 = 1-s$  (avec  $s = 0,1$ ),  $W_3 = 1 - s$  (avec  $s = 0,25$ ).

### 2.5.3.2 Effet de la sélection sur les fréquences alléliques entre deux générations successives

Dans le modèle de base, sont donc exclues les différences sélectives qui pourraient concerner les différents croisements possibles entre individus de génotypes différents. On remarquera que si les trois valeurs sélectives sont égales entre elles, soit en valeurs relatives  $W_1 = W_2 = W_3$ , il n'y a pas de sélection différentielle et le modèle est alors celui de Hardy-Weinberg.

Dans cette population, soit un gène A existant sous 2 formes alléliques A1 et A2, dont les fréquences respectives à la génération n sont p et q. Dans le cas le plus simple, seules les probabilités de survie des génotypes sont différentes. Comment vont évoluer les fréquences alléliques ?

Les étapes de calcul en donnant les valeurs des fréquences génotypiques avant et après la sélection sont résumées comme suit :

| Génotype de la génération n :  | A1A1     | A1A2     | A2A2     |
|--|----------|----------|----------|
| Fréquence allélique à la génération t :                                | A1 = p   | A2 = q   |          |
| Puisqu'il y a panmixie, les fréquences Parmi les zygotes formés sont : | $p^2$    | $2pq$    | $q^2$    |
| Valeurs sélectives :   | $W_1$    | $W_2$    | $W_3$    |
| Après action de sélection cette Composante est modifiée :              | $W_1p^2$ | $2W_2pq$ | $W_3q^2$ |

Soit :  $W_1p^2 + 2W_2pq + W_3q^2$ , somme n'est plus égale à 1

La fréquence des trois génotypes après la sélection est donc :

Fréquence des génotypes à la génération n+1  $f(A1A1) = W_1p^2 / W$ ,  $f(A1A2) = 2W_2pq / W$  et  $f(A2A2) = W_3q^2 / W$

On déduit alors la fréquence de l'allèle A1 à la génération n + 1:

$$P_{n+1} = W_1p^2 / W + W_2pq = (W_1p^2 + W_2pq) / W = p (W_1p + W_2q) / W$$

Avec toujours:  $W = W_1p^2 + 2W_2pq + W_3q^2$ , W représente la valeur sélective moyenne de la population. Elle est proportionnelle au nombre moyen de descendants fourni par un individu quelconque de la nième génération. C'est la moyenne pondérée des valeurs sélectives des différents génotypes.

**Exemple 1 :**

Calculez les coefficients de sélection des génotypes AA, Aa et aa à partir des taux de viabilité et des taux de fertilité

| Génotype          | AA   | Aa   | aa   |
|-------------------|------|------|------|
| Taux de viabilité | 0,50 | 0,25 | 0,05 |
| Taux de fertilité | 10   | 20   | 50   |

**Exemple 2 :**

Une population en accouplement au hasard a les génotypes et les valeurs sélectives absolues suivantes :

| Génotype                 | BB  | Bb  | bb  |
|--------------------------|-----|-----|-----|
| Valeur sélective absolue | 2,0 | 1,6 | 1,2 |

Quelles sont les valeurs sélectives relatives des trois génotypes ?

**2.5.3.3 Variation des valeurs sélectives entre deux générations successives :**

Une autre valeur importante pour l'étude de la sélection est celle de la variation des fréquences alléliques entre deux générations successives:  $\Delta p = p' - p$ ,  $p$  étant la fréquence de l'allèle A1 à la nième génération. Selon le signe  $\Delta p$  on aura si la fréquence de l'allèle A1 augmente, diminue ou reste constante. Dans ce dernier cas, il s'agit d'un équilibre. L'expression de  $\Delta p$  est la suivante :

$$\Delta p = p' - p = \frac{p(W_1 + W_2q)}{W} - p$$

Après réduction au même dénominateur et mise en facteur nous obtenons :

$$\Delta p = p' - p = \frac{p [(1 - p) W_1p + (1 - 2p) W_2q - W_3 q^2]}{W}$$

Or,  $1 - p = q$  et  $1 - 2p = q - p$  d'où l'on déduit:

$$\Delta p = \frac{pq [(W_1 - W_2) + p (W_2 - W_3) q]}{W_1p^2 + 2W_2pq + W_3q^2}$$

On remarquera que  $\Delta p = - \Delta q$

$$\Delta q = \frac{pq [(W_2 - W_1) + p (W_3 - W_2) q]}{W_1p^2 + 2W_2pq + W_3q^2}$$

**2.5.3.4 Limite du processus sélectif**

La sélection modifie les fréquences alléliques d'une génération à l'autre parce que les différents génotypes n'ont pas la même fécondité, et partant, le même nombre moyen de descendants.

Cette variation est exprimée par l'équation  $\Delta p$ , et la limite du processus sélectif sera atteinte lorsqu'un équilibre sera atteint pour certaines valeurs des fréquences alléliques.

Ces fréquences alléliques limites correspondent aux racines de l'équation pour lesquelles il y a équilibre puisque  $\Delta p = 0$ .

Ces racines ont deux valeurs 0 et 1, et une valeur fonction des coefficients de sélection :

$p = 0$  (alors  $q = 1$ ) ;

$p = 1$  (alors  $q = 0$ ) ;

$$p_e = (W_3 - W_2) / (W_1 - 2W_2 + W_3)$$

$$q_e = (W_1 - W_2) / (W_1 - 2W_2 + W_3)$$

**2.5.3.5 Evolution des populations soumises à l'action de la sélection**

**2.5.3.5.1 Dominance complète, sélection favorisant le génotype B-**

Soit un caractère déterminé par un locus avec 2 allèles B et b, avec l'allèle B dominant l'allèle b. Les Fq alléliques sont notées p et q respectivement. Supposons que la sélection est faite contre les individus de génotype bb, avec un coefficient de sélection s. Quel est l'effet de la sélection sur les Fq alléliques

| Génotype           | BB      | Bb      | bb           |
|--------------------|---------|---------|--------------|
| Fq initiale        | $p^2$   | $2pq$   | $q^2$        |
| Valeur sélective   | 1       | 1       | 1-s          |
| Fq après sélection | $p^2$   | $2pq$   | $(1-s)q^2$   |
| Normalisation      | $p^2/W$ | $2pq/W$ | $(1-s)q^2/W$ |

La normalisation consiste à trouver la proportion de chaque génotype dans la population ayant survécu après la sélection.

La proportion de la population ayant survécu après la sélection est donnée par :

$$W = 1 - sq^2$$

Les fréquences alléliques après sélection sont :

$$p_1 = p/(1 - sq^2) \quad \text{Et} \quad q_1 = q(1 - sq)/1 - sq^2$$

Le nombre t de génération nécessaires pour changer la fréquence de l'allèle b de q à  $q_t$  est :

$$t = 1/s \left[ \ln (ptq/pq_t) + 1/q_t - 1/q \right]$$

Le cas particulier de la sélection contre le génotype bb est lorsque le coefficient de sélection  $s = 1$ , en d'autre terme lorsque le gène est létal.

Si  $s = 1$ , alors à partir des formules précédentes :

$$p_1 = 1/1+q \quad \text{Et} \quad q_1 = q/1+q$$

A la génération t,  $q_t = q/1+q$

Par conséquent, le nombre t de générations nécessaires pour que la fréquence de l'allèle b passe de q à  $q_t$  est :  $t = 1/q_t - 1/q$

**2.5.3.5.2 Dominance complète, sélection favorisant le génotype récessif bb**

Dans ce cas, la sélection est en faveur des individus de génotype bb.

| Génotype           | BB           | Bb           | bb      |
|--------------------|--------------|--------------|---------|
| Fq initiale        | $p^2$        | $2pq$        | $q^2$   |
| Valeur sélective   | 1-s          | 1-s          | 1       |
| Fq après sélection | $(1-s)p^2$   | $2pq(1-s)$   | $q^2$   |
| Normalisation      | $(1-s)p^2/W$ | $2pq(1-s)/W$ | $q^2/W$ |

$$W = 1 - s(1 - q^2)$$

Les fréquences alléliques après sélection sont :

$$p_1 = [(1-s)/1-s(1-q^2)]p \quad \text{Et} \quad q_1 = [(1-s+qs)/1-s(1-q^2)]q$$

Puisque  $W = 1 - s(1 - q^2)$  est supérieur à 1-s, alors  $P_1$  est inférieur à P. Par conséquent, d'une génération à l'autre la fq de B diminue jusqu'à ce que l'allèle disparaisse. En revanche, celle de b augmente jusqu'à ce que l'allèle devient fixé, on va assister dans un 1<sup>er</sup> temps à la disparition des individus de génotype BB, et en suite à celle de génotype Bb.

Le nombre  $t$  de génération pour changer la fréquence de l'allèle  $b$  et  $q$  à  $q_t$  est :

$$t = 1/s [\ln (pq/pq_t) + 1/p - 1/p_t]$$

### 2.5.3.5.3 Dominance partielle

L'hétérozygote a une valeur sélective relative plus grande que la moyenne des valeurs sélectives relatives des 2 homozygotes, mais moins que celle de l'homozygote favorable.

$$0 < s_1 < 0,5 s_2$$

| Génotype           | BB      | Bb              | bb              |
|--------------------|---------|-----------------|-----------------|
| Fq initiale        | $p^2$   | $2pq$           | $q^2$           |
| Valeur sélective   | 1       | $1-s_1$         | $1-s_2$         |
| Fq après sélection | $p^2$   | $2pq (1-s_1)$   | $q^2 (1-s_2)$   |
| Normalisation      | $p^2/W$ | $2pq (1-s_1)/W$ | $q^2 (1-s_2)/W$ |

$$W = p^2 + 2pq (1-s_1) + q^2 (1-s_2)$$

$$W = 1 - 2pqs_1 - q^2 s_2$$

Les fq alléliques après sélection sont :

$$p_1 = [(1-s_1q)/1 - 2pqs_1 - q^2 s_2] p \text{ et } q_1 = [(1-s_1p - s_2q)/1 - 2pqs_1 - q^2 s_2] q$$

puisque  $1-s_1q > 1 - 2pqs_1 - q^2 s_2 = W$ , alors B sera fixé et b sera perdu

### 2.5.3.5.4 Absence de dominance (codominance) avec BB favorisé

En absence de dominance, la valeur sélective de l'hétérozygote est intermédiaire à celle des deux homozygotes. Ainsi, si la valeur sélective est égale à 1 et celle de bb est  $1-s$ , alors celle de Bb est égale à  $(1+1-s)/2 = 1 - 0,5s$

| Génotype           | BB      | Bb            | bb             |
|--------------------|---------|---------------|----------------|
| Fq initiale        | $p^2$   | $2pq$         | $q^2$          |
| Valeur sélective   | 1       | $1-0,5s$      | $1-s$          |
| Fq après sélection | $p^2$   | $2pq - spq$   | $q^2 (1-s)$    |
| Normalisation      | $p^2/W$ | $2pq - spq/W$ | $q^2 (1-s) /W$ |

$$W = 1-sq$$

Les fq alléliques après sélection sont :

$$p_1 = [(1-0,5sq)/1 - sq] p \text{ et } q_1 = \left[ \frac{[(1-0,5s(q+1))/1-sq]}{1-sq} \right] q$$

Puisque  $1-0,5sq > 1-sq$ , alors  $p_1 > p$ . par conséquent B sera fixé et b sera perdu.

Le nombre  $t$  de génération nécessaire pour changer la fréquence de l'allèle  $b$  de  $q$  à  $q_t$  est :

$$t = 2/s \ln [p_t q / pq_t]$$

### 2.5.3.5.5 Sélection favorisant l'hétérozygote

Supposons maintenant que la sélection favorise le génotype hétérozygote, alors :

$$0 < s_1 < 1 \text{ et } 0 < s_2 < 1$$

| Génotype           | BB              | Bb      | bb              |
|--------------------|-----------------|---------|-----------------|
| Fq initiale        | $p^2$           | $2pq$   | $q^2$           |
| Valeur sélective   | $1-s_1$         | 1       | $1-s_2$         |
| Fq après sélection | $(1-s_1) p^2$   | $2pq$   | $(1-s_2) q^2$   |
| Normalisation      | $(1-s_1) p^2/W$ | $2pq/W$ | $(1-s_2) q^2/W$ |

$$W = 1 - p^2 s_1 - q^2 s_2$$

Les fréquences alléliques après sélection sont :

$$p_1 = [(1-ps_1)/1-p^2 s_1 - q^2 s_2] p \quad \text{et} \quad q_1 = [(1-qs_2)/1-p^2 s_1 - q^2 s_2] q$$

A l'équilibre, les fq des allèles B et b sont :

$$P_e = s_2/s_1 + s_2 \quad \text{et} \quad q_e = s_1/s_1 + s_2$$

### 2.5.3.5.6 Sélection contre l'hétérozygote

La sélection est faite contre les individus hétérozygotes

| Génotype           | BB      | Bb     | bb      |
|--------------------|---------|--------|---------|
| Fq initiale        | $p^2$   | $2pq$  | $q^2$   |
| Valeur sélective   | 1       | 0,5    | 1       |
| Fq après sélection | $p^2$   | $pq$   | $q^2$   |
| Normalisation      | $p^2/W$ | $Pq/W$ | $q^2/W$ |

$$W = 1-pq$$

Les fq alléliques après sélection sont :

$$p_1 = [(1-0,5q)/1-pq] p \quad \text{et} \quad q_1 = [(1-0,5p)/1-pq] q$$

#### Remarque :

En absence de sélection, les trois valeurs sélectives sont égales ; étant définies à un coefficient près de proportionnalité, on peut leur donner la valeur 1 ; dans ce cas  $w = 1$ .

En présence de sélection, les valeurs sélectives sont différentes ; mais étant toujours définies à un coefficient près de proportionnalité, on peut prendre la valeur 1 pour la plus grande des trois

- La sélection se définit par un coefficient  $s$  qui peut varier de 0 à 1 à l'inverse de la valeur adaptative ou la valeur sélective qui varie de 1 à 0 ;
- La valeur sélective  $c$ 'est la proportion d'individus pouvant contribuer à la prochaine génération ;
- La létalité et la stérilité impliquent que le génotype correspondant ne se reproduira pas; sa valeur sélective est donc nulle.

### 2.5.4. Le système d'accouplement

Le système d'accouplement décrit les règles d'appariement des reproducteurs mâles et femelles. En général, l'accouplement se fait sensiblement au hasard chez les animaux domestiques (population panmictique). Il existe cependant aussi deux autres modes d'accouplements, *l'hétérogamie* (accouplement d'individus qui se ressemblent le moins possible génétiquement) et *l'homogamie* (accouplement d'individus qui se ressemblent génétiquement). Ce dernier mode aboutit la plupart du temps à faire s'accoupler dans la pratique les animaux apparentés et l'on appelle alors *l'inogamie* ou la *consanguinité* (on se reviendra dans le chapitre suivant : la taille de la population).

De la même façon l'hétérogamie conduit souvent à faire se reproduire des couples d'animaux moins apparentés que la moyenne de la population. Dans ce cas, on dit que l'on pratique *l'exogamie*.

Pour monter les effets de l'homogamie et hétérogamie, nous utiliserons une grande population, constituée des 3 génotypes BB, bb, et Bb

On suppose que toutes les conditions de H-W sont satisfaites, sauf les accouplements qui ne sont pas au hasard (absence de panmixie).

### 2.5.4.1. Homogamie ou assortiment positif

L'homogamie est l'accouplement entre les animaux de même phénotype, on distingue deux cas, les cas où chaque génotype a un phénotype particulier (absence de dominance) ou le cas où il y a dominance, c'est-à-dire les phénotypes de l'homozygote dominant et de l'hétérozygote sont identiques.

#### 2.5.4.1.1 Absence de dominance

Dans la mesure où l'homogamie exige que chaque mâle ayant un phénotype donné soit accouplé à une femelle du même phénotype, la fréquence des accouplements est égale à la fréquence génotypique dans la population en équilibre de H-W multipliée par 1. Puisque la population parentale est en équilibre de H-W, une femelle de génotype BB est triée de la population avec une fréquence de  $p^2$ . Une fois cette femelle est triée, elle sera nécessairement accouplée à un mâle du même phénotype avec une probabilité de 1.

| Accouplement<br>Mâle x femelle | FC (♂ x ♀)           | Fq génotypique des descendants |                     |                     |
|--------------------------------|----------------------|--------------------------------|---------------------|---------------------|
|                                |                      | BB                             | Bb                  | bb                  |
| BB x BB                        | $1 \times p^2 = p^2$ | $p^2$                          |                     |                     |
| Bb x Bb                        | $1 \times 2pq = 2pq$ | $\frac{1}{4} (2pq)$            | $\frac{1}{2} (2pq)$ | $\frac{1}{4} (2pq)$ |
| bb x bb                        | $1 \times q^2 = q^2$ |                                |                     | $q^2$               |
|                                | Total                | $P^2 + 0,5pq$                  | $pq$                | $q^2 + 0,5 pq$      |

On constate que chez les descendants, la fréquence des homozygotes a augmenté et celle des hétérozygotes a diminué. Après un certain nombre de génération, les hétérozygotes vont disparaître. En revanche, les fréquences alléliques n'ont pas changé ; elles ne sont pas affectées par l'homogamie. En effet, la fréquence allélique  $p_1 = p$  chez les descendants.

De ce fait, l'homogamie pratiquée dans une grande population, ne change pas les fréquences alléliques et provoque l'augmentation continue de l'homozygotie, pour aboutir finalement à la disparition complète des hétérozygotes

#### 2.5.4.1.2 Dominance complète

Dans ce cas, la difficulté est qu'on ne peut pas distinguer entre les individus homozygotes possédant le phénotype dominant et les hétérozygotes. La procédure est la même que précédemment, sauf que les individus ayant le phénotype dominant peuvent être soit homozygotes dominants soit hétérozygotes. Pour illustrer ce cas, supposons l'assortiment positif pour le caractère couleur de la robe chez la race bovine Holstein, et que les fréquences alléliques sont  $f(B) = p = \frac{3}{4}$  et  $f(b) = q = \frac{1}{4}$

| Génotype | Fq           | Phénotype |
|----------|--------------|-----------|
| BB       | $P^2 = 9/16$ | Pie-noir  |
| Bb       | $2pq = 6/16$ | Pie-rouge |
| bb       | $q^2 = 1/16$ | Pie-rouge |

La règle de l'accouplement est la même dans le cas précédent, Une femelle pie noir peut être de génotype BB ou Bb, et bien que le phénotype du mâle soit pie noir, son génotype peut être BB ou Bb, puisque la population parentale est en équilibre de H-W,  $f(BB) = p^2$  chez les femelles, mais quelles est la proportion des mâles qui sont de génotype BB et celle des mâles qui sont de génotypes Bb ? pour répondre à cette question, on utilise *les probabilités conditionnelles*. La probabilité pour qu'un mâle soit de génotype BB sachant qu'il est de phénotype pie-noir est :

$$P(BB \text{ et pie noir}) = P(BB \text{ et pie-noir}) / P(\text{couleur pie-noir}) = 9/16 / 5/16 = 3/5$$

De même,

$$P(Bb \text{ et pie noir}) = P(Bb \text{ et pie-noir}) / P(\text{couleur pie-noir}) = 6/16 / 5/16 = 2/5$$

Par conséquent, la fréquence de l'accouplement :  $f(\text{femelle BB} \times \text{mâle BB}) = f(\text{BB} \text{ chez femelles}) \times f(\text{BB} \text{ | Mâle pie-noir}) = 9/16 \times 3/5 = 27/80$

| Accouplement          | FC ( $\sigma \times \text{♀}$ ) | Fq génotypique des descendants |      |      |
|-----------------------|---------------------------------|--------------------------------|------|------|
|                       |                                 | BB                             | Bb   | bb   |
| <b>Mâle x femelle</b> |                                 |                                |      |      |
| <b>BB x BB</b>        | $3/5 \times 9/16 = 27/80$       | 27/80                          | 9/80 | -    |
| <b>BB x Bb</b>        | $3/5 \times 6/16 = 18/80$       | 9/80                           | 9/80 | -    |
| <b>Bb x BB</b>        | $2/5 \times 9/16 = 18/80$       | 9/80                           | 6/80 | -    |
| <b>Bb x Bb</b>        | $2/5 \times 6/16 = 12/80$       | 3/80                           | -    | 3/80 |
| <b>bb x bb</b>        | $1 \times 1/16 = 1/16$          | -                              | -    | 1/16 |
| <b>Total</b>          |                                 | 3/5                            | 3/10 | 1/10 |

Dans le cas de l'homogamie en absence de dominance, la fréquence des hétérozygotes chez les descendants a diminué et celles des homozygotes ont augmenté, quant à la fréquence allélique, elle n'a pas changé.

#### 2.5.4.2. Hétérogamie ou assortiment négatif

C'est l'accouplement entre des mâles et des femelles de phénotypes différents.

Supposons qu'on s'intéresse à la couleur de la robe chez la race bovine Holstein et que la fréquence de l'allèle B est  $f(B) = 3/4$  et celle de b est égale à  $1/4$

| Génotype  | Fq           | Phénotype |
|-----------|--------------|-----------|
| <b>BB</b> | $p^2 = 9/16$ | Pie-noir  |
| <b>Bb</b> | $2pq = 6/16$ | Pie-rouge |
| <b>bb</b> | $q^2 = 1/16$ | Pie-rouge |

La probabilité pour qu'un mâle soit de génotype BB sachant que son phénotype est pie-noir est :

$$P(\text{BB} \mid \text{mâle pie-noir}) = P(\text{BB et pie-noir}) / P(\text{couleur pie-noir}) \\ = 9/16 / 15/16 = 3/5$$

La probabilité pour qu'un mâle soit de génotype Bb sachant que son phénotype est pie-noir est :

$$P(\text{Bb} \mid \text{mâle pie-noir}) = P(\text{Bb et pie-noir}) / P(\text{couleur pie-noir}) \\ = 6/16 / 15/16 = 2/5$$

| Accouplement          | FC ( $\sigma \times \text{♀}$ ) | Fq génotypique des descendants |      |      |
|-----------------------|---------------------------------|--------------------------------|------|------|
|                       |                                 | BB                             | Bb   | bb   |
| <b>Mâle x femelle</b> |                                 |                                |      |      |
| <b>BB x bb</b>        | $3/5 \times 1/16 = 3/80$        | -                              | 3/80 | -    |
| <b>Bb x bb</b>        | $2/5 \times 1/16 = 2/80$        | -                              | 1/80 | 1/80 |
| <b>bb x BB</b>        | $1 \times 9/16 = 9/16$          | -                              | 9/16 | -    |
| <b>bb x Bb</b>        | $1 \times 6/16 = 6/16$          | -                              | 3/16 | 3/16 |
| <b>Total</b>          |                                 | 0                              | 4/5  | 1/5  |

Les fréquences alléliques chez les descendants sont :

$$P_1 = f(\text{BB}) + 1/2 f(\text{Bb}) = 0 + 1/2(4/5) = 2/5$$

$$q_1 = 3/5$$

Dans le cas de l'hétérogamie, les fréquences alléliques et génotypiques changent.

On peut dire, pour conclure, que changer le système d'accouplement ne change pas les fréquences géniques mais modifie les fréquences génotypiques

### 2.5.5 La taille de la population : dérive génétique et consanguinité

La taille de la population, c'est l'effectif des reproducteurs. Dès qu'elle n'est pas infinie, un nombre limité de gamètes, tirés au hasard parmi tous ceux produits, est échantillonné pour construire la nouvelle génération. A cause de cet échantillonnage, la fréquence allélique ne se maintient pas exactement à chaque génération. Elle va ainsi fluctuer d'une génération à l'autre sans direction prévisible, c'est le phénomène de *la dérive génétique*.

#### 2.5.5.1 Petites populations

Les petites populations ne répondent plus aux critères de la loi HW. En effet, dans ces petites populations, les fréquences géniques et génotypiques d'une génération à l'autre dépendent de l'échantillonnage des gamètes qui donnent les combinaisons zygotiques.

Les fréquences alléliques vont donc changer d'une façon aléatoire. Ces changements aléatoires constituent le processus de dispersion.

De ce fait, le processus de dispersion peut être étudié soit comme le résultat de l'échantillonnage en utilisant la variance d'échantillonnage, soit comme le résultat de la consanguinité.

Dans une population de grande taille, les fréquences génétiques sont stables. C'est-à-dire qu'en l'absence de migration, mutation et sélection, les fréquences géniques et génotypiques demeureraient identiques d'une génération à la suivante. Cette probabilité de stabilité n'existe pas dans une *petite population* et les fréquences génétiques y sont sujettes à des fluctuations aléatoires provenant de l'échantillonnage. Les fréquences génétiques vont changer d'une génération à l'autre. C'est ce changement aléatoire qui constitue le *processus de dispersion (processus descriptifs : échantillonnage, consanguinité ou la dérive génétique)*

La dispersion résulte de l'échantillonnage, le processus de la dispersion entraîne donc 3 conséquences

- 1- Une différenciation de la population de base « grande population » en sous population dite *lignée* (figure 5)
- 2- Une diminution de la variabilité génétique. Les génotypes des individus d'une petite population deviennent de plus en plus semblables les uns aux autres.
- 3- L'augmentation de la fréquence des homozygotes aux dépens de celle des hétérozygotes.

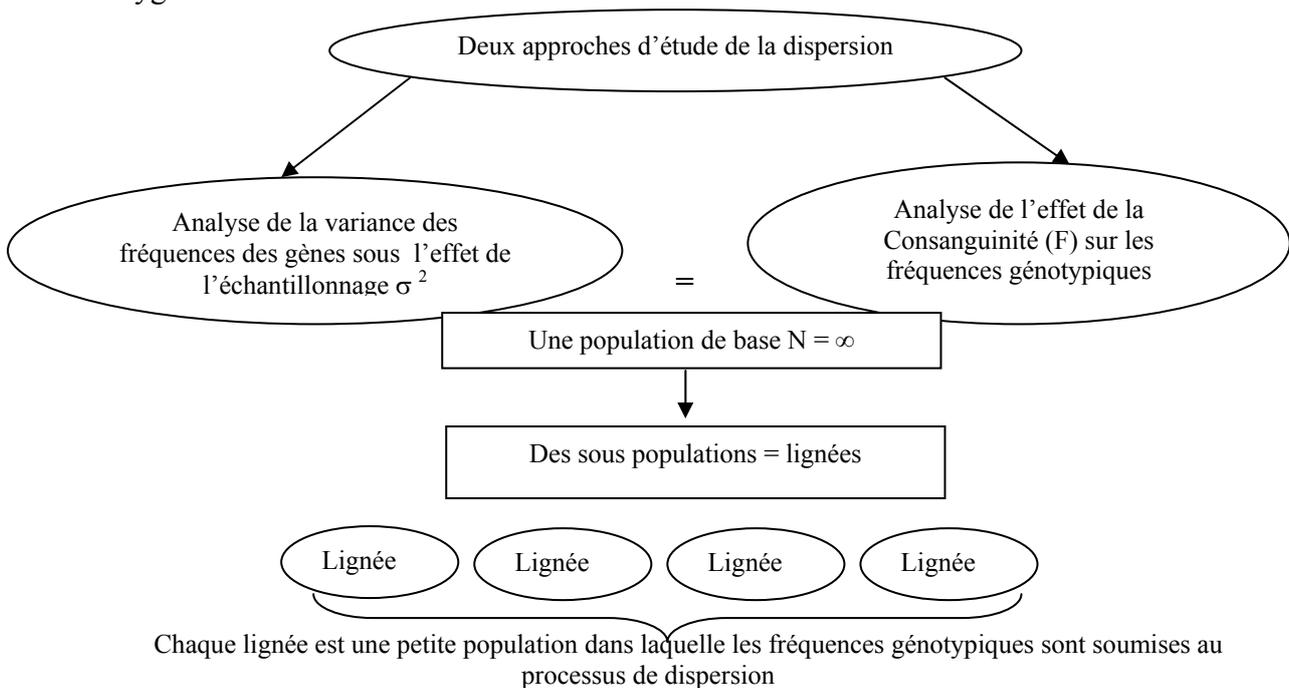


Figure 5. Étude de l'effet de la dispersion

### 2.5.5.2 La dérive génique

La façon théorique la plus simple de considérer la dérive génique est la suivante. On a une population idéalisée de taille  $N$  où chaque individu produit une infinité de gamètes. Tous les gamètes sont mis en commun et  $2N$  d'entre eux sont tirés au hasard et appariés pour produire les  $N$  individus de la nouvelle génération. Ce modèle autorise implicitement l'autofécondation, inconnue chez les animaux domestiques, mais il est simple à utiliser et donne les mêmes résultats qualitatifs que ceux que l'on obtiendrait si l'on y incorporait une restriction pour interdire l'autofécondation. Finalement, la fréquence génique va atteindre la valeur 0 ou 1, c'est-à-dire qu'un des allèles présents au départ deviendra fixé dans la population. La fixation est d'autant plus rapide que la population est plus petite.

Le résultat de la dérive génique, c'est d'augmenter l'homozygotie, et ce dans une direction imprévisible.

Ainsi, imaginez que l'on constitue au hasard, à partir d'une grande population, un nombre important de petites populations. Chacune d'entre elles sera éventuellement fixée pour un allèle à chaque locus. Ces petites populations seront alors homozygotes pour des combinaisons d'allèles généralement différentes. On aura ainsi constitué, grâce à la dérive génique, des souches génétiquement très différenciées que l'on pourra alors évaluer, combiner, sélectionner. C'est la dérive génique qui est utilisée chez la volaille par les améliorateurs commerciaux pour démarrer des souches qui seront ensuite évaluées, sélectionnées et croisées.

Pour finir, il faut remarquer que dans une petite population, même si les accouplements sont faits au hasard, on apparie nécessairement des individus apparentés et qui donc se ressemblent génétiquement. A cet égard, dans l'exemple suivant où, avec  $N=2$ , on accouple forcément frère et sœur, les effectifs limités entraînent automatiquement de la consanguinité.

La dérive génétique aboutit donc à une réduction du polymorphisme génétique des populations par la perte, pour certains gènes, de tous les allèles sauf un, celui qui est fixé.

**Remarque** : la dérive génétique touche la diversité allélique et partant la diversité génotypique alors que les écarts à la panmixie, dans une grande population ne touchent que la diversité génotypique sans modifier la diversité allélique.

### 2.5.5.3 Echantillonnage

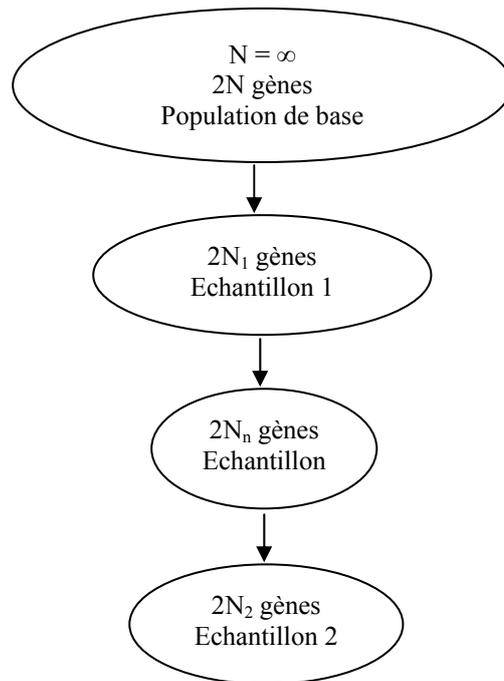
Considérons la formation des lignées à partir de la population de base. Puisque chaque individu porte deux gènes par locus, la subdivision de la population correspond au tirage au hasard dans la population de base d'une série d'échantillons chacun de  $2N$  gènes (Chaque individu possède deux gènes espèce diploïde) (figure 6). La moyenne des fréquences génétiques de ces échantillons sera égale à celle de la population de base (la moyenne des fréquences génétique de l'ensemble des lignées est égale à la moyenne de la population de base  $\bar{q} = q_0$ ) c'est-à-dire  $p_0$  et  $q_0$  et les fréquences dans chaque lignée seront distribuées autour de cette moyenne avec une variance égale à

$$\sigma^2 \Delta q = \frac{p_0 q_0}{2N}$$

Cette variance de  $\Delta q$  exprime la valeur du changement de la fréquence génique résultant du processus de dispersion. Elle exprime la variabilité probable dans une lignée quelconque.

Ces modifications de la fréquence génique résultant du phénomène d'échantillonnage dans des petites populations sont connues sous le nom de *dérive aléatoire*.

La dérive génique provoque une fluctuation aléatoire des fréquences alléliques dans une sous population particulière et induit donc une diminution de polymorphisme de cette lignée.



**Figure 6. Effet d'échantillonnage**

A la génération  $t$  la variance de la fréquence génique entre les lignées est la suivante :

$$\sigma^2 p = \sigma^2 q = p_0 q_0 \left[ 1 - \left( 1 - \frac{1}{2N} \right)^t \right]$$

**Remarque :**  $\sigma^2 p = \sigma^2 q$  à condition qu'ils partent tous avec la même fréquence initiales ( $p_0 = q_0$ ) et qui ne soient pas liés.

Lorsqu'un allèle  $a$  atteint la fréquence de 1, on dit qu'il est *fixé* dans cette lignée et quand il atteint 0, on dit qu'il est *perdu*. Quand une lignée est fixée, les individus de cette lignée ont alors des génotypes identiques et consanguins.

Si la population de base possède deux allèles  $A$  et  $a$  dont les fréquences sont respectivement  $p_0$  et  $q_0$ .  $A$  sera donc fixé dans la proportion  $p_0$  des lignées et  $a$  dans la proportion restantes  $q_0$ .

La variance de la fréquence génique parmi les lignées est alors égale à  $p_0 q_0$ , ce que l'on pouvait déduire de l'équation précédente en donnant à  $t$  une valeur infinie.

Les fréquences génotypiques suivent les changements de fréquences géniques résultant du processus de dispersion qui augmente les fréquences des homozygotes et diminue celles des hétérozygotes.

Les fréquences génotypiques dans la population prise dans son ensemble peuvent se déduire de la variance des fréquences géniques de la façon suivante :

Si un allèle est à la fréquence  $q$  dans une certaine lignée, les homozygotes pour cet allèle  $y$  seront à la fréquence  $q^2$ . La fréquence de cet homozygote dans la population prise dans son ensemble sera donc égale à la moyenne de tous les  $q^2$  dans chaque lignée. Nous écrivons cette fréquence moyenne des homozygotes :  $\bar{q}^2$  cette valeur peut s'estimer à partir de la variance des fréquences géniques parmi les lignées.

$$\sigma^2 q = \bar{q}^2 - q_0^2$$

$$\bar{q}^2 = q_0^2 + \sigma^2 q$$

$\sigma^2 q$  : la variance des fréquences géniques entre les lignées

$\bar{q}^2$  : est le carré des fréquences géniques moyennes

$q_0^2$  : est le carré des fréquences géniques originales des homozygotes dans la population de base

La fréquence des homozygotes pour un allèle particulier augmente et se trouve toujours supérieure à la fréquence d'origine d'une quantité égale à la variance des fréquences géniques entre les lignées.

Les fréquences génotypiques pour un locus à deux allèles sont donc les suivants :

| Génotype | Population de base en équilibre Hardy-Weinberg<br>Fréquence initiale | Population après échantillonnage |
|----------|--|----------------------------------|
| AA       | $p_0^2$  | $p_0^2 + \sigma^2 p$             |
| Aa       | $2 p_0 q_0$  | $2 p_0 q_0 - 2 \sigma^2 q$       |
| aa       | $q_0^2$  | $q_0^2 + \sigma^2 q$             |

**Exemple :  $p_0 = q_0 = 0,5$**

| Effectif     | $\sigma^2 = pq/2N$  | $q - 2\sigma$ | $q + 2\sigma$ |
|--------------|---------------------|---------------|---------------|
| <b>50</b>    | $25 \times 10^{-4}$ | 0,4           | 0,6           |
| <b>5000</b>  | $25 \times 10^{-6}$ | 0,49          | 0,51          |
| <b>50000</b> | $25 \times 10^{-8}$ | 0,499         | 0,501         |

1- Calculez l'intervalle de confiance des nouvelles fréquences après l'échantillonnage

2- Que déduisez-vous ?

#### 2.5.5.4 Consanguinité

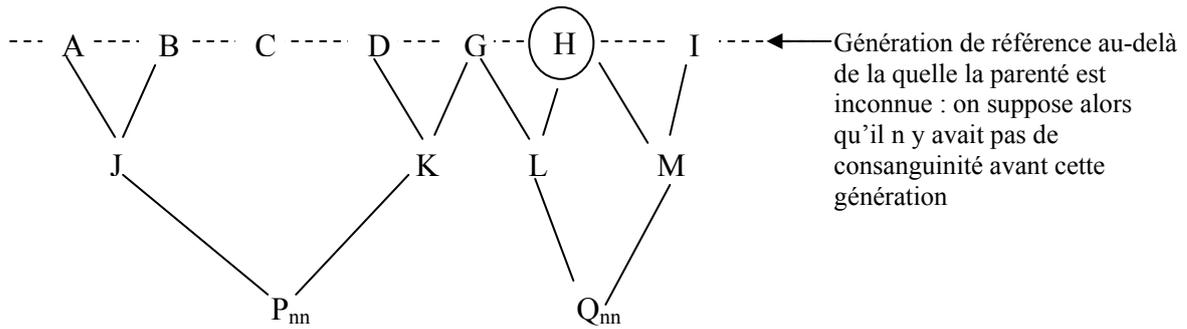
La consanguinité signifie l'accouplement entre des individus qui sont liés les uns aux autres par leur origine. Autrement dit, la consanguinité est l'accouplement des individus apparentés.

Deux individus apparentés s'ils ayant au moins un ancêtre commun (liés par leur origine).

L'identité par descendance nous donne un moyen de mesurer le processus de dispersion par le degré de parenté entre les individus qui s'accouplent. En effet, le coefficient de consanguinité est la probabilité pour que deux gènes à un locus chez un individu soient identiques par descendance.

Le coefficient de consanguinité généralement symbolisé par  $F$  étant une comparaison entre une certaine population (lignée ou sous population) et une population de base définie ou implicite (théorique) dans laquelle le coefficient de consanguinité est nul. Le coefficient de consanguinité de la génération suivante exprime l'activité du processus de dispersion qui s'est manifesté depuis la population de base

Le coefficient de consanguinité est la probabilité que les deux allèles portés par un individu à un locus quelconque soient identique c'est la notion *d'identité entre allèle*. (Figure 6).



Pas de consanguinité chez p car p ne peut avoir 2 allèles n identiques

Consanguinité chez Q car Q ne peut avoir 2 allèles identiques provenant de H

**Figure 6. Coefficient de consanguinité**

**2.2.4.5.4.1 La variance de la fréquence génique**

La variation du changement de fréquence génique en une génération donnée à partir de l'équation :

$$\sigma^2 \Delta q = \frac{p_0 q_0}{2N}$$

Cette équation est exprimée en fonction du taux de consanguinité devient :  
(Où la dispersion par échantillonnage est égale à la dispersion par consanguinité)

$$\sigma^2 \Delta p = \sigma^2 \Delta q = \frac{p_0 q_0}{2N} = p_0 q_0 \Delta F$$

$$\Delta F = \frac{1}{2N} \quad \text{Dans la population de base}$$

De même, la variance des fréquences des gènes entre lignée à la génération n est comme suit :

$$\sigma^2 p_n = \sigma^2 q_n = p_0 q_0 F_n = p_0 q_0 \left[ 1 - (1 - \Delta F)^n \right]$$

$$\sigma^2 q = p_0 q_0 F$$

**2.2.4.5.4.2 La variance de la fréquence génotypique**

Les fréquences génotypiques exprimées par la variance de la fréquence génique dans l'équation suivante :

$$\overline{q^2} = q_0^2 + \sigma^2 q = q_0^2 + p_0 q_0 F \quad (\text{C'est la fréquence de aa})$$

**Fréquences génotypiques pour un locus avec deux allèles exprimées en fonction du coefficient de consanguinité F**

| Génotype | Population de base en équilibre Hardy-Weinberg<br>Fréquence initiale | Changement dû à la consanguinité |
|----------|--|----------------------------------|
| AA       | $p_0^2$  | $p_0^2 + p_0 q_0 F$              |
| Aa       | $2 p_0 q_0$  | $2 p_0 q_0 - 2 p_0 q_0 F$        |
| aa       | $q_0^2$  | $q_0^2 + p_0 q_0 F$              |

Sous un régime de reproduction induisant de la consanguinité, les fréquences alléliques dans l'ensemble de la population ne sont pas modifiées mais les fréquences des génotypes qui sont modifiées.

Donc on peut constater que les fréquences des homozygotes augmentent aux dépens des hétérozygotes.

**Exemple :**

|  | Situation initiale |      |      | Total | Valeur absolues hypothèse $N_1 = N_2$ |     |     | Total      |
|--|--------------------|------|------|-------|---------------------------------------|-----|-----|------------|
|  | AA                 | Aa   | aa   |       | AA                                    | Aa  | aa  |            |
| <b>Population globale avant subdivision</b><br>$p_0=0,6$ | 0.36               | 0.48 | 0.16 | 1.00  | 720                                   | 960 | 320 | $N=2000$   |
| <b>Sous population 1</b><br>$p_1=0,8$                    | 0.64               | 0.32 | 0.04 | 1.00  | 640                                   | 320 | 40  | $N_1=1000$ |
| <b>Sous population 2</b><br>$p_2=0,4$                    | 0.16               | 0.48 | 0.36 | 1.00  | 160                                   | 480 | 360 | $N_2=1000$ |

1- Quelle sont les fréquences génotypiques moyenne de la population totale après subdivision ?

2- Quels sont les effectifs de la population totale après la subdivision ?

3- Quelle est la valeur de la variance des fréquences alléliques  $\sigma^2 p$  ?

4- Quelle est la valeur de la consanguinité de la population ?

**Réponse :**

1- La moyenne de la population totale après subdivision

Soit les fréquences des gènes A et a sont respectivement p et q

$$p_{1,2} = p_1 + p_2 / 2 = 0,8 + 0,4 / 2 = 1,2 / 2 = 0,6$$

$$q_{1,2} = q_1 + q_2 / 2 = 0,2 + 0,6 / 2 = 0,8 / 2 = 0,4$$

2- les effectifs de la population totale après la subdivision

$$\left. \begin{array}{l} F_1(A A) = 0.64 \\ F_2(A A) = 0.16 \end{array} \right\} F_{12}(A A) = 0.4$$

$$\left. \begin{array}{l} F_1(A a) = 0.32 \\ F_2(A a) = 0.48 \end{array} \right\} F_{12}(A a) = 0.4$$

$$\left. \begin{array}{l} F_1(a a) = 0.04 \\ F_2(a a) = 0.36 \end{array} \right\} F_{12}(a a) = 0.2$$

|  | AA  | Aa  | aa  | Total | AA  | Aa  | aa  | Total |
|--|-----|-----|-----|-------|-----|-----|-----|-------|
| <b>Fréquence génotypique moyenne de la population après la subdivision</b> | 0.4 | 0.4 | 0.2 | 1.00  | 800 | 800 | 400 | 2000  |

Nous remarquons qu'après la subdivision de la population globale nous constatons une diminution considérable des individus hétérozygote Aa de 960 à 800 soit 80 individu remplacés par AA et 80 par aa.

3- La valeur de la variance des fréquences alléliques  $\sigma^2 p$  ?

La variance des fréquences des gènes entre lignée et la génération n c'est-à-dire la population de base

$$\sigma^2 p = \frac{1}{N} \sum (p_1 - p_0)^2$$

$$\sigma^2 p = \frac{1}{2} (0.8 - 0.6)^2 + \frac{1}{2} (0.4 - 0.6)^2 =$$

$$\sigma^2 q = \frac{1}{2} (0.2 - 0.4)^2 + \frac{1}{2} (0.6 - 0.4)^2 =$$

Donc  $\sigma^2 p = \sigma^2 q =$

4- La valeur de la consanguinité de la population

Nous avons  $q_0^2 + \sigma^2 q = q_0^2 + p_0 q_0 F$  « la consanguinité présente un effet analogue à celui de l'échantillonnage donc la dispersion par échantillonnage est égale à la dispersion par consanguinité »

$$q_0^2 + \sigma^2 q = q_0^2 + p_0 q_0 F$$

$$\sigma^2 q = p_0 q_0 F$$

$$F = \sigma^2 q / p_0 q_0 = 0.04 / 0.4 \times 0.6 = 16.17\%$$

### 2.5.5.5. Taille efficace de la population

La variation génétique est l'enjeu principal de l'approche des petites populations. La taille totale d'une population peut être trompeuse, parce que seuls certains membres se reproduisent avec succès et transmettent leurs allèles à leur progéniture. Par conséquent, pour faire une estimation significative de la taille minimale viable, les chercheurs doivent déterminer la taille efficace d'une population, fondée sur le potentiel de reproduction. La formule qui suit utilise la proportion des individus reproducteurs par sexe dans le calcul d'une estimation de la taille efficace d'une population, symbolisée par  $N_e$

$$N_e = \frac{4 N_f N_m}{N_f + N_m}$$

Où  $N_f$  et  $N_m$  sont respectivement le nombre de femelles et le nombre de mâles qui se reproduisent avec succès

Pour une population théorique :  $\Delta F = \frac{1}{2N}$

Pour une population plus réaliste on trouve :  $\Delta F = \frac{1}{2 N_e}$

$$\Delta F = \frac{1}{8 N_m} + \frac{1}{8 N_f}$$

#### Exemple :

Si l'on applique cette formule à une population théorique comptant au total 1 000 individus, on obtient 1 000 pour  $N_e$  si chaque individu se reproduit et si la proportion des sexes est de 500 femelles et 500 mâles. En effet, dans ce cas :

$$N_e = (4 \times 500 \times 500) / (500 + 500) = 1\,000.$$

Un écart par rapport à ces conditions (tous les individus ne se reproduisent pas ou la proportion des sexes n'est pas de 50-50) réduit  $N_e$ . Par exemple, si la taille totale de la population est de 1 000 individus mais que seules 400 femelles se reproduisent avec 400 mâles, alors :

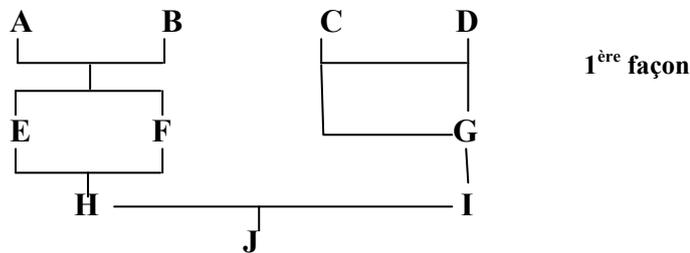
$$N_e = (4 \times 400 \times 400) / (400 + 400) = 800.$$

$N_e$  équivaut ainsi à 80 % de la taille totale de la population. Il faut se rappeler que l'on veut maintenir une taille efficace de population supérieure à la taille minimale viable afin de s'assurer que les populations conservent une diversité génétique suffisante

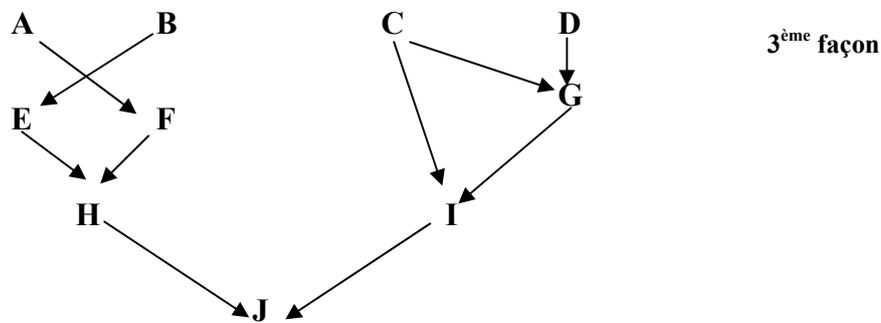
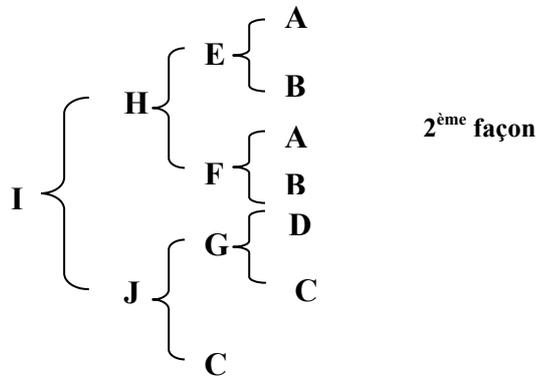
### 2.2.4.5.6 Pedigree et consanguinité systématique

La généalogie ou le pedigree de l'individu  $x$  c'est la chronologie des individus qui ont une partie de leur patrimoine génétique en commun avec  $x$

Il existe 3 façons principales de présenter graphiquement une même généalogie. En voici des exemples :

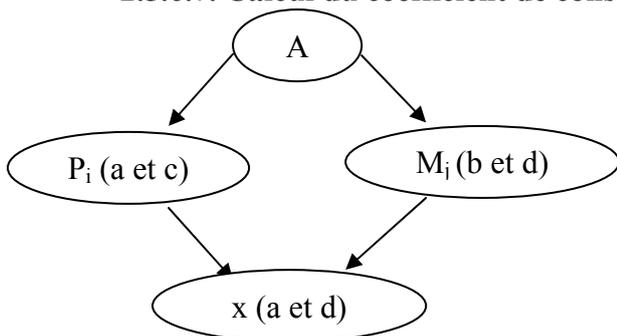


A et B sont les parents de E et F, et ceux sont ceux de H. On voit aussi que C et sa progéniture G sont les parents de I, qui accouple à H pour nous donne J



C'est la *généalogie fléchée* qui est la plus pratique pour suivre la transmission du matériel génétique. En général, un individu est à la conjugaison de 2 flèches qui indiquent ses 2 parents.

### 2.5.6.7. Calcul du coefficient de consanguinité F



$P_i$  : père de  $x$  ayant deux gènes  $a$  et  $c$   
 $M_i$  : mère de  $x$  ayant deux gènes  $b$  et  $d$   
 $x$  : descendant ayant de gènes  $a$  et  $d$

Le coefficient de consanguinité  $F$  est calculé selon deux méthodes

**- Méthode indirecte :**

Dans ce cas  $F$  est calculé selon la taille de la population et de la structure de reproduction (système d'élevage) dans ce cas il s'agit d'un  $F$  moyenne de tous les individus de la population

**- Méthode directe ou méthode des trajets ou chemins ou chaîne de pedigree :**

Le calcul se fait d'une façon directe lorsque les informations généalogiques ou état civil des individus sont disponibles et fiable. (La méthode la plus importante).

Cette deuxième méthode est souvent utilisée en élevage car on est souvent intéressé par l'utilisation particulière de certain reproducteur dans un élevage donné en raison de certain caractère recherché.

Pour le calcul des coefficients de consanguinité et de parenté la connaissance de généalogies des individus concernés est indispensable dans la population humaine et animale. Les résultats dépendent de ancienneté et la fiabilité des données généalogiques.

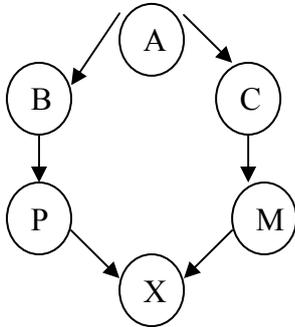
Le calcul du coefficient de consanguinité individuel s'effectue à partir d'une généalogie qui permet de rechercher tous les ancêtres communs aux parents de l'individu consanguin.

Le coefficient de consanguinité est alors calculé en prenant en compte le nombre d'ancêtres communs et le nombre de générations qui séparent ces ancêtres communs de l'individu consanguin, sachant que la probabilité de transmission d'un allèle d'une génération à la suivante est  $1/2$  pour des loci autosomiques.

**Exemple :**

Soit un individu  $x$  qui est un descendant de  $A$  par son père  $P$  et sa mère  $M$

**1<sup>er</sup> cas : l'ancêtre  $A$  n'est pas consanguin où le pedigree ne nous fournit aucun renseignement sur leur origines donc  $F_A = 0$**



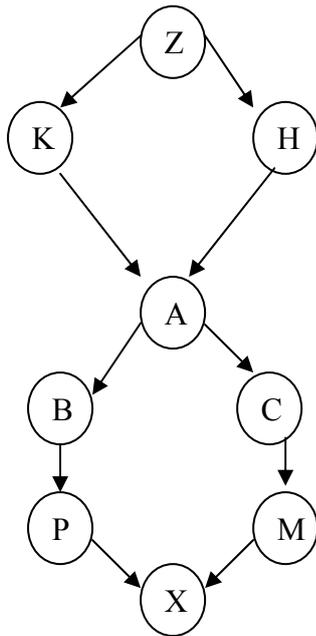
- Supposons que  $A$  possède les gènes  $a$  et  $b$
- La probabilité pour que  $B$  et  $C$  ayant un gène identique  $a$  ou  $b$  issu de  $A$  est égale à  $1/2$
- La probabilité pour que  $B$  transmette ce gène à  $P$  est égale à  $1/2$
- La probabilité pour que  $P$  transmette ce gène à  $x$  est égale à  $1/2$
- La probabilité pour que  $C$  transmette ce gène à  $M$  est égale à  $1/2$
- La probabilité pour que  $M$  transmette ce gène à  $x$  est égale à  $1/2$

**En définitive on aura :  $F_x = (1/2)^{n_1 + n_2 + 1}$**

$n_1$  : est le nombre de génération entre l'un des parents et l'ancêtre commun

$n_2$  : est le nombre de génération entre l'autre parent et l'ancêtre commun

**2<sup>ème</sup> cas : l'ancêtre  $A$  consanguin où le pedigree nous fournit des renseignements sur leur origines donc  $F_A \neq 0$**



- La probabilité pour que B et C ayant un gène identique a ou b issu de A n'est égale à 1/2 mais elle devient égale  $(1/2) (1 + F_A)$

**En définitive on aura :**  $F_x = (1/2)^{n_1 + n_2 + 1} (1 + F_A)$

Si les deux parents ont plus d'un ancêtre commun, les probabilités correspondant à chaque ancêtre doivent être additionnées pour donner le coefficient de consanguinité des enfants de ces parents. Ainsi l'expression générale pour le coefficient de consanguinité d'un individu est :

$$F_x = \Sigma \left[ (1/2)^{n_1 + n_2 + 1} (1 + F_A) \right]$$

**Exemple :** Calculez le coefficient de consanguinité de l'individu x dans les deux cas précédents

**1<sup>er</sup> cas :**

La probabilité que x reçoive des allèles identiques provenant de A :

$$F_x = (1/2)^{n_1 + n_2 + 1}$$

Pour l'ancêtre A, il y a un seul chemin possible PBACM (une seule piste allant de P à M)

$$F_x = (1/2)^{2+2+1}$$

$$F_x = (1/2)^5 = 3,12\%$$

**2<sup>ème</sup> cas :**

La probabilité que x reçoive des allèles identiques provenant de A :

$$F_x = \Sigma \left[ (1/2)^{n_1 + n_2 + 1} (1 + F_A) \right]$$

Pour l'ancêtre A, il y a un seul chemin possible PBACM (une seule piste allant de P à M)

Mais A est un ancêtre commun consanguin. Les parents de A étaient donnés par le

$$F_x = (1/2)^{2+2+1} (1 + 1/2^{1+1+1})$$

$$F_x = (1/2)^5 (1 + 1/2^3)$$

$$F_x = (1/2)^5 + 1/2^8$$

On conclut, le calcul du coefficient de consanguinité s'effectue en 4 étapes:

1- L'identification de tous les ancêtres communs aux deux parents de l'individu consanguin.

2- La recherche de tous les chemins qui relient l'individu consanguin, ses deux parents et leur ancêtre commun.

3- Le calcul de la consanguinité pour chacun de ces chemins qui dépend du nombre d'individu dans le chemin.

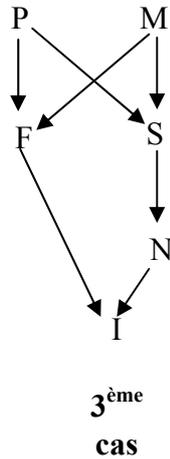
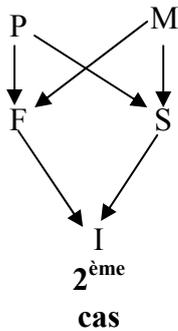
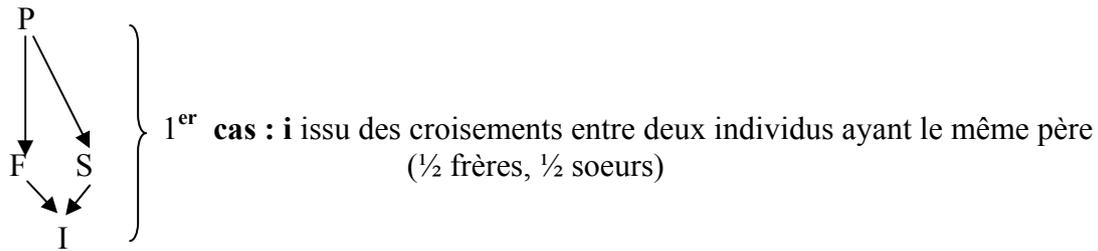
4- Le calcul du coefficient de consanguinité final en faisant la somme des probabilités associées à chaque chemin.

Il faut bien distinguer la parenté et la consanguinité:

- deux individus sont apparentés lorsqu'ils ont un ou plusieurs ancêtres communs.
- un individu est consanguin lorsqu'il est issu du croisement de deux individus apparentés.

Le coefficient de consanguinité de x est égal au coefficient de parenté de ses parents (M et P).

**Exemple :** Calculez le coefficient de consanguinité de l'individu i dans les cas suivant :



## **1. Notion générale sur la génétique quantitative**

### **1.1. Introduction**

L'amélioration génétique des espèces animales vise à changer les valeurs phénotypiques moyennes des populations animales exploitées par l'homme, d'une façon à obtenir les phénotypes les plus intéressants sur le plan économique. Elle résulte de l'exploitation de la variabilité des espèces domestiques. La variabilité de chaque espèce est plus ou moins marquée, mais elle peut toujours être subdivisée en une variabilité entre race (ou population) et une variabilité à l'intérieur de la race. Le généticien ne doit négliger ni l'une ni l'autre, et c'est dans une harmonieuse utilisation à la fois des différences raciales et des différences entre individus de la même race que réside le succès d'une entreprise d'amélioration génétiques.

### **1.2. Méthodes d'amélioration génétique**

On peut agir de diverses manières sur la productivité des animaux d'élevage. Les moyens d'action comprennent notamment l'alimentation, la conduite d'élevage (y compris l'environnement), le suivi sanitaire, les interventions physiologiques ou pharmacologiques, la reproduction et l'amélioration génétique.

Cette partie traite plus particulièrement des possibilités de modifications génétiques et des techniques associées. En général, l'amélioration génétique ne doit pas être considérée indépendamment des divers aspects environnementaux.

Dans un premier temps, il est presque toujours préférable de se baser sur les ressources disponibles pour la production (par exemple l'alimentation ou la conduite de l'élevage).

Une meilleure alimentation, une conduite plus attentionnée du troupeau ou une vigilance sanitaire plus poussée sont toutes des sources de dépenses supplémentaires auxquelles il faudra faire face en permanence pour permettre à l'élevage d'accroître sa productivité. Il est de ce fait important de commencer par vérifier si l'augmentation de la production sera à la hauteur de la progression des intrants.

### **1.3. Option génétiques**

L'amélioration génétique du cheptel peut être induite par :

- La substitution d'une race à une autre ;
- Le croisement
- L'élevage en consanguinité ;
- La sélection au sein d'une race ou d'une population
- Le transfert de gène (technique qui n'est pas encore parvenue à un stade permettant son utilisation régulière dans les milieux difficiles) ;
- Une combinaison quelconque de ces divers procédés.

Deux possibilités (les plus courantes) sont donc offertes pour l'amélioration génétique :

1. L'utilisation, par la sélection, de la variabilité qui existe à l'intérieur des populations ; ces populations sont les plus souvent des races et on emploie l'expression de sélection « en race pure » ; l'objectif est alors d'augmenter la valeur génétique additive des reproducteurs

2. L'utilisation, par les croisements, de la variabilité entre population ou entre races qui vise à profiter des conséquences favorables des effets d'interaction entre les gènes.

Dans tous les cas, sélection ou croisement, dans toutes les espèces, une même réflexion générale guide le généticien ; elle comprend deux étapes :

- choix des objectifs
- choix d'une ou des méthodes de sélection, ou d'un système de croisement.

### **1.4. Principe fondamental de la génétique quantitative : décomposition du phénotype**

La valeur phénotypique d'un individu dépend de sa valeur génotypique et d'un effet dû à l'environnement

$$\text{Phénotype} = \text{génotype} + \text{environnement}$$

$$P = G + E + G \times E$$

G : valeur génotypique, E : non transmis à la descendance, G x E : interaction génotype milieu

**5. Décomposition de la valeur génotypique Signification de A, D, I**

Dans une espèce diploïde à reproduction sexuée, la valeur génotypique d'un individu dépend d'une composante additive, d'un résidu de dominance et d'un résidu d'interaction entre les gènes (épistasie).

$$G = A + D + I$$

Lors de la reproduction sexuée, la contribution d'un parent se limite à la transmission d'un gamète haploïde issu de méiose et résultant d'une recombinaison. Les interactions génotypiques sont rompues et chaque allèle est transmis indépendamment.

En conséquence:

**A:** La valeur génétique additive est transmise à la descendance

**D:** Le résidu de dominance n'est pas transmis à la descendance dans un gamète haploïde

**I:** Le résidu d'interaction épistatique n'est pas transmis à la descendance dans un gamète haploïde

Dans une population on trouve :

$$\text{Var (P)} = \text{Var (G)} + \text{Var (E)}$$

Var (P) : variance phénotypique

Var (G) : variance génotypique

Var (E) : variance environnementale

**Exemple : Partition de la variance du poids des nouveau-nés chez l'homme**

| Cause de la variation                  | % du total |
|--|------------|
| <b>Génétique</b>                       |            |
| Additive                               | 15         |
| Non additive                           | 1          |
| sexe                                   | 2          |
| Total génotypique                      | 18         |
| environnement                          | 20         |
| <b>Génotype maternel</b>               | 18         |
| <b>Environnement maternel immédiat</b> | 6          |
| Age de la mère                         | 1          |
| Rang de naissance                      | 7          |
| Cause non identifié                    | 30         |
| Total environnement                    | 82         |

La génétique quantitative est, étymologiquement, la génétique des caractères dont l'observation passe par une mesure. Nous nous intéressons ici, sauf exception, à des caractères à *variation continue* et à déterminisme *complexe (poly génique, notion de QTL)*, c'est-à-dire gouvernés par plusieurs facteurs génétiques et plusieurs facteurs non génétiques (on parle également de génétique multifactorielle).

**Tableau 7: comparaison entre les caractères quantitatifs et qualitatifs**

| Critère           | Caractères quantitatifs  | Caractères qualitatifs  |
|-------------------|--|---|
| Caractères        | Degré de mesure  | Nature ou forme   |
| Type de variation | Variation continue, distribution des mesures (phénotypes) en courbe (suit une loi normale) | Variation discontinue, distribution des phénotypes en classes discrètes |
| L'effet de gène   | L'effet d'un gène est faible et indiscernable.   | L'effet d'un gène est important. Il est discernable.                    |

|                             |  |   |
|-----------------------------|--|---|
|                             | Le caractère est sous le contrôle d'un grand nombre des gènes (caractère polygénique).       |   |
| <b>L'effet de milieu</b>    | Effet relativement important   | Effet relativement nul  |
| <b>Type de reproduction</b> | Analyse de tous les types de croisements possibles entre individus de la population.         | Analyse de descendance issues de croisements individuels (couples des parents). |
| <b>Analyse statistique</b>  | Estimation de paramètres statistiques de la population telle que la moyenne et l'écart-type. | Dénombrements ou comptages et calculs de proportions (ratios)                   |

**Exemple :** Quelques exemples de caractères à variation discontinue

Phénotype à variation discontinue (discrète), binaire, *qualitative*; ex. type sauvage / mutant et couleur des yeux, groupes sanguins etc.

Mais il existe aussi des caractères complexes, à variation phénotypique continue, quantitative Ex: caractères agronomiques, masse, taille, production, maladies, traits adaptatifs.

**Exemple :** Quelques exemples de caractères à variation continue

#### **Caractères biométriques**

- Taille des individus, poids, croissance
- Pression artérielle, taux de cholestérol, glycémie
- Nombre de soies de l'abdomen de la drosophile
- Nombre de facettes oculaires

#### **Caractères agronomiques**

- Taille de portée chez les animaux
- Teneur en huile chez le Maïs
- Nombre de grains par épi de Blé
- Date de floraison chez le Blé

### **1.5. La nature de la variation**

La variation des caractères quantitatifs est le plus souvent continue s'ils résultent d'une mesure sur un grand nombre d'individu.

Au sein d'une population, un caractère quantitatif mesuré peut prendre généralement toutes les valeurs possibles entre deux bornes.

La loi de probabilité la plus utilisée en statistique est la loi normale, ou la loi de Gauss.

Une variable aléatoire  $X$  suit une loi normale si le graphe est la fameuse courbe en cloche, et qui dépend de deux paramètres  $\mu$  et  $\sigma$  qui ne sont autres, comme le montre le graphe suivant, que la moyenne et l'écart-type de  $X$ .

### **1.6. Discussion du modèle poly génique, notion de QTL**

Pour certains caractères, il est évident que quelques uns des milliers de gènes de l'animal ont un effet prépondérant pour expliquer les performances. D'une manière générale, on parle dans ce cas de gène à effet majeur, ou plus simplement de gène majeur, lorsque l'effet du gène est nettement repérable. C'est par exemple le cas des gènes de nanisme de la poule, d'hypertrophie musculaire des bovins.

Pour d'autre caractère, la génétique quantitative s'appuie jusqu'ici sur le modèle polygénique. Cette approche statistique ignore les gènes impliqués dans le déterminisme du caractère.

Dans d'autres cas encore, certains gènes ont un effet intermédiaire sur le caractère, mais ne peuvent pas être mis en évidence par la seule observation des performances des

descendants d'un animal hétérozygote. Ces gènes occupent des locus à effet quantitatif ou QTL (quantitative trait locus). Ce sont en fait des régions chromosomiques ayant un effet sur le caractère étudié sans que l'on sache si un seul ou plusieurs gènes sont impliqués.

En production laitière bovine par exemple, pour chacun des caractères économiquement intéressant, trois ou quatre QTL contrôlent environ la moitié des la variabilité génétique.

**1.7. Action du milieu**

L'expression des caractères quantitatifs dépend du milieu, de l'environnement dans lequel sont placés les animaux : alimentation, condition sanitaires, climat, condition de traite...etc. Les caractères non quantitatifs ne sont généralement pas influencés par le milieu.

**2.1. Déterminisme des caractères quantitatifs**

**2.1.1. Caractères quantitatifs déterminés par un seul locus**

Supposons qu'on s'intéresse à un caractère déterminé par un locus à deux allèles A<sub>1</sub> et A<sub>2</sub>. La fréquence de A<sub>1</sub> est f(A<sub>1</sub>) = p et celle de (A<sub>2</sub>) est f(A<sub>2</sub>) = q. Les génotypes, les fréquences et les valeurs phénotypiques correspondants sont :

| Génotype                      | Fréquence      | Valeur phénotypique |
|-------------------------------|----------------|---------------------|
| A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> | p <sup>2</sup> | P <sub>11</sub>     |
| A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> | 2pq            | P <sub>12</sub>     |
| A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> | q <sup>2</sup> | P <sub>22</sub>     |

**2.1.2. Valeur génotypique**

La valeur génotypique G d'un génotype est définie comme la différence entre la valeur phénotypique correspondante et la moyenne m des valeurs phénotypiques des deux homozygotes.

$$m = \frac{P_{11} + P_{22}}{2}$$

Ainsi

| Génotype                      | Valeur Génotypique (G)  |
|-------------------------------|---|
| A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> | G <sub>1</sub> G <sub>1</sub> = P <sub>1</sub> P <sub>1</sub> -m = a  |
| A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> | G <sub>1</sub> G <sub>2</sub> = P <sub>1</sub> P <sub>2</sub> -m = d  |
| A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> | G <sub>2</sub> G <sub>2</sub> = P <sub>2</sub> P <sub>2</sub> -m = -a |

**Exemple :**

Calculez les valeurs génotypiques des génotypes BB, Bb et bb lorsque leurs valeurs phénotypiques sont respectivement égales à 80 kg, 50 kg et 20 kg

**2.1.3. Moyenne de la population**

La moyenne (phénotype) de la population, notée μ, pour un caractère est obtenue en calculant la somme des produits de la valeur phénotypique de chaque génotype par sa fréquence.

$$\mu = f(A_1A_1) P_{11} + f(A_1A_2) P_{12} + f(A_2A_2) P_{22}$$

On note :  $\mu = m + [a(p-q) + 2pqd]$

La moyenne génotypique de la population notée, μ<sub>G</sub>, obtenue de la même façon, est :

$$\mu_G = f(A_1A_1) G_{11} + f(A_1A_2) G_{12} + f(A_2A_2) G_{22}$$

On note:  $\mu_G = [a(p-q) + 2pqd]$

**2.1.4. La valeur génétique additive**

La valeur génétique additive d'un individu est égale à 2 fois la différence entre la moyenne des performances de ses descendants (μ<sub>d</sub>) et la moyenne de la population (μ).

La valeur génétique additive des individus de génotype A<sub>11</sub> est : **A<sub>11</sub> = 2qα**

La valeur génétique additive des individus de génotype A<sub>12</sub> est : **A<sub>12</sub> = (q-p) α**

La valeur génétique additive des individus de génotype  $A_{22}$  est :  $A_{22} = - 2p\alpha$   
 Avec  $\alpha = [a + d (q-p)]$  est appelé l'effet moyen de la substitution de  $A_1$  à  $A_2$

**2.1.5. Conséquences du déterminisme polygénique : transmission des gènes**

Un individu transmet à ses descendants la moitié de ses gènes, soit en moyenne la moitié de sa valeur additive

**Exemple de démonstration**

On fait l'hypothèse que la croissance journalière (GMQ) des taureaux dépend de 4 locus autosomaux et indépendants, auxquels correspondent 4 couples d'allèles : B et b, C et c, D et d, E et e. Les effets des gènes en cause sont les suivants :  $B = C = D = E = 80 \text{ g}$ ,  $b = c = d = e = 30 \text{ g}$

Un taureau de génotype B/b C/c D/d E/e pour le caractère vitesse de croissance journalière, peut produire 16 types de gamètes :

- B C D E ;
- B C D e, B C d E , B c D E, b C D E ;
- B C d e, b C d E;
- B C d e, b C d e;
- b c d E, b c D e, b C d e, B c d e;
- b c d e.

Il peut donc transmettre à ses descendants :

- 4 gènes favorables, soit 320 g avec une fréquence de 1/16
- 3 gènes favorables, soit 270 g avec une fréquence de 4/16
- 2 gènes favorables, soit 220 g avec une fréquence de 6/16
- 1 gène favorable, soit 170 g avec une fréquence de 4/16
- 0 gènes favorables, soit 120 g avec une fréquence de 1/16

Le plus souvent, le reproducteur transmet 220 g, soit la moitié de sa valeur génétique additive. Cela correspond également à la valeur moyenne pondérée des gamètes qu'il est susceptible de produire :

$$[320 + (270 \times 4) + (220 \times 6) + (170 \times 4) + 120] / 16 = 220$$

**2.1.6 La valeur génétique additive des descendants**

Les descendants d'un même couple ont des valeurs génétiques additives différentes ; mais la majorité d'entre eux à une valeur génétique additive égale à la demi-somme de cellules des parents.

Pour le caractère GMQ par exemple, un taureau B/b C/c D/d E/e ( $A_{\text{mâle}} = 440\text{g}$ ) féconde par insémination artificielle de nombreuses vaches b/b c/c d/d e/e ( $A_{\text{femelle}} = 240\text{g}$ ).

Les effets additifs des gènes transmis par les spermatozoïdes et les leurs fréquences sont : 320 g (1/16), 270 g (4/16), 220 g (6/16), 170g (4/16) et 120 g (1/16). L'effet additif des gènes transmis par les ovules et leurs fréquences sont 120 g (1/1)

**Tableau de rencontre des gamètes**

|                |            |            |            |            |            |
|----------------|------------|------------|------------|------------|------------|
| <b>Gamètes</b> | 120 (1/16) | 170 (4/16) | 220 (6/16) | 270 (4/16) | 320 (1/16) |
| 120 (1/1)      | 240 (1/16) | 290 (4/16) | 340 (6/16) | 390 (4/16) | 440 (1/16) |

Le plus souvent (6 fois /16), mais pas systématiquement, la valeur A des produits (340 g ici) est bien égale à la demi somme de celles des parents, (240+440)/2. Ici cette valeur de 340 g est aussi la moyenne pondérée de toute la descendance, ainsi d'une façon générale, en appelant  $\bar{A}_i$  la valeur génétique additive moyenne des individus issus de parents de valeurs génétiques  $A_p$  et  $A_m$ , on peut écrire :

$$\bar{A}_i = (A_p + A_m) / 2$$

### 2.1.7 Résidu de la dominance

Dans le cas d'un caractère déterminé par un seul locus, le résidu de dominance d'un génotype est obtenu comme la différence entre sa valeur génotypique et sa valeur génétique additive.

Le résidu de dominance des individus de génotype  $A_1A_1$  est :  $D_{11} = -2q^2d$

Le résidu de dominance des individus de génotype  $A_1A_2$  est :  $D_{12} = 2pqd$

Le résidu de dominance des individus de génotype  $A_2A_2$  est :  $D_{22} = -2p^2d$

#### Exemple :

Quel sera le résidu de dominance d'un génotype hétérozygote  $A_1A_2$  si le degré de dominance  $d$  est égale à 0 et les fréquences alléliques sont égales à 0,5 ( $p=q=0,5$ ) ?

### 2.1.8 Variances

Dans le cas d'un caractère déterminé par un seul locus,  $P=G$  et donc  $P = A+D$ .

$$\begin{aligned} \sigma^2 P &= f(A_1A_1) (p_{11} - \mu)^2 + f(A_1A_2) (p_{12} - \mu)^2 + f(A_2A_2) (p_{22} - \mu)^2 \\ &= \sigma^2 A + \sigma^2 D \\ &= 2pq a^2 + (2pqd)^2 \end{aligned}$$

### 2.2. Caractères quantitatifs déterminés par plusieurs locus

$$P = G + E$$

Les différences génétiques peuvent être dues aux effets additifs des gènes (effets des gènes influençant un caractère), aux effets de dominance (interaction entre deux allèles de même locus) et aux effets d'épistasie (interactions entre les gènes ou groupes de gènes de locus différents).

La somme de tous les effets additifs des gènes est la valeur génétique additive notée  $A$ . Celle de tous les effets de dominance est la valeur génétique de dominance notée  $D$ . La somme de tous les effets épistatiques est la valeur génétique d'épistasie notée  $I$ . Ainsi :

$$G = A + D + I$$

Puisque les différentes valeurs génétiques sont indépendantes l'une de l'autre et de moyennes nulles, la variance génétique totale ou la variance génotypique est le somme des variances des effets génétiques de différentes natures.

$$\sigma^2 G = \sigma^2 A + \sigma^2 D + \sigma^2 I$$

Pour ce qui est de l'environnement, on distingue deux types :

- l'environnement permanent  $E_p$  communs à toutes les performances. Il présente tous les facteurs constants de l'environnement au cours des performances successives d'un animal.
- l'environnement temporaire  $E_t$ . Il représente les facteurs de production spécifiques de l'environnement au cours de la réalisation de chaque performance.

$$E = E_p + E_t$$

En résumé, la variance phénotypique peut être écrite comme :

$$\begin{aligned} \sigma^2 P &= \sigma^2 G + \sigma^2 E \\ \sigma^2 P &= \sigma^2 A + \sigma^2 D + \sigma^2 I + \sigma^2 E_p + \sigma^2 E_t \end{aligned}$$

## 3. Etude des paramètres génétiques : hérabilité ; répétabilité et corrélations

### 3.1. Hérabilité

Dans une population et pour un caractère, la variable des performances, ou variabilité phénotypique, a une double origine : l'hérédité plus précisément le mécanisme d'additivité des effets des gènes, d'où une variabilité génétique (additive), et le milieu d'où une variabilité due au milieu.

**Variabilité phénotypique = variabilité génétique + variabilité due au milieu.**

Seule la *variabilité génétique* intéresse le sélectionneur, la variabilité due au milieu, ou les différences entre individus provenant de l'action du milieu, n'étant pas héréditaires.

L'efficacité de la sélection est liée à l'existence d'une variabilité génétique, et il est donc logique d'avoir pensé à définir un coefficient indiquant quelle est la part de la variabilité phénotypique qui est d'origine génétique ; c'est le coefficient d'héritabilité  $h^2$

$$h^2 = \frac{\text{Variabilité génétique additive}}{\text{Variabilité phénotypique}}$$

Les statisticiens caractérisent la variabilité d'une distribution par son écart type ou son carré, la variance.

$$h^2 = \sigma^2 A / \sigma^2 P \text{ (on prend que la variation additive = hérabilité au sens étroit)}$$

$$h^2 = \sigma^2 A / \sigma^2 G + \sigma^2 E$$

$$h^2 = \sigma^2 G / \sigma^2 G + \sigma^2 E \text{ (on prend tous le génotype = hérabilité au sens large)}$$

De même que la performance P se décompose en une somme de trois composantes indépendantes A, I et E, la variance phénotypique V(P) se décompose en une somme de trois variances.

$$V(P) = V(A) + V(I) + V(E)$$

**Exemple :**

Soit un locus de nanisme chez la souris, pour une population supposée en équilibre de Hardy-Weinberg, avec une fréquence (q) de l'allèle n de 0,2 ou de 0,5.

Calculer l'héritabilité au sens large et l'héritabilité au sens étroit de ce caractère, sachant que la variance environnementale est de 3 g. Quelles conclusions en tirez-vous ?

|   | q =0,2 | q =0,5 |
|---|--------|--------|
| <b>Variance génétique (VG)</b>              | 2,92   | 9      |
| <b>Variance génétique additive (VA)</b>     | 2,51   | 8      |
| <b>Variance génétique de dominance (VD)</b> | 0,41   | 1      |

Si on fait appel aux outils statistiques, calculez l'héritabilité au sens large et étroit

**3.1.1 La signification d'héritabilité**

Dire qu'un caractère a une hérabilité de 0,4 ou 40 % de la variabilité des performances est d'origine génétique ; 40% de la variation observées entre les individus est dû au fait que ces individus ont des valeurs génétiques différentes.

On voit donc l'intérêt qu'il y a à connaître l'héritabilité d'un caractère. Si elle est faible, la variabilité génétique est faible, les différences génétiques entre individus sont faibles, masquées par des effets de milieu importants ; il est donc difficile de repérer les individus à valeurs génétique élevée, et sa sélection est difficile, voire peu efficace. Inversement, si elle est forte, il est plus facile de repérer les individus à valeurs génétiques élevées, et sa sélection est facilitée et peut être efficace.

**3.1.2 Variation de l'héritabilité entre caractères**

Le tableau suivant donne l'ordre de grandeur de l'héritabilité de quelques caractères zoo techniquement importants, montre que ces valeurs sont très variables ; on peut distinguer, assez arbitrairement certes, trois catégories de caractères, en fonction de leur hérabilité :

**A- Caractère à forte hérabilité**, supérieurs à 0,40-0,60 ; ce sont généralement des caractères en rapport avec la composition des produits, tels taux butyreux de lait, % de gras

dans la carcasse....etc. Dans ce cas, l'influence du milieu est faible, les effets additifs des gènes sont prépondérants.

**B- Caractère à héritabilité moyenne**, de l'ordre de 0,25 à 0,40 ; ce sont des caractères correspondant à des quantités de produits fournis par animal, tels que quantité de lait par lactation, gain moyen quotidien, poids à âge type. ....etc. l'influence des conditions de milieu est ici plus importante.

**C- Caractère à faible héritabilité**, inférieure à 0,20-0,25 ; ce sont des caractères liés aux possibilités de reproductions, ou plus généralement de survie, tels que fertilité prolificité.

Les effets du milieu sont importants ; des mécanismes héréditaires non additifs interviennent.

**Tableau 3 : Exemple de valeur de l'héritabilité**

|                        | <b>Caractères</b>                 | <b>Héritabilité</b> |
|------------------------|-----------------------------------|---------------------|
| <b>Bovins laitiers</b> | Qualité de lait (TB et TP)        | 0,40 à 0,60         |
|                        | Durée de lactation                | 0,10                |
|                        | Intervalle entre vêlage           | 0,05                |
|                        | Croissance après sevrage          | 0,30 à 0,40         |
| <b>Bovins à viande</b> | Surface du long dorsal            | 0,70                |
|                        | Rendement commercial à l'abattage | 0,50                |
|                        | Difficulté de vêlage              | 0,10                |
| <b>Ovin</b>            | Fertilité et fécondité des brebis | 0 à 0,10            |
|                        | Taux de prolificité               | 0,10                |
|                        | Conformation de la carcasse       | 0,50                |

**Exemple** : Les critères de sélection en viande bovine allaitante

Deux types de caractères sont sélectionnés :

- **Les qualités maternelles** : cela regroupe la fécondité, la facilité de vêlage, l'allaitement, la rusticité, ... etc.

- **Les qualités bouchères** : avec la croissance, la conformation, le rendement, les qualités organoleptiques, ...etc.

Les qualités maternelles ont une héritabilité faible contrairement aux qualités bouchères qui ont-elles une héritabilité très forte.

De plus, ces deux types d'aptitudes sont corrélés négativement, ainsi l'amélioration de l'une entraîne la dégradation de l'autre.

### 3.1.3 Variation de l'héritabilité d'un caractère

Il est assez courant que pour un caractère donné, d'un auteur à un autre, la valeur de héritabilité diffère, parfois sensiblement, la première explication de ces différences réside dans le fait que les valeurs obtenues sont des estimations dont la précision peut être très variable ou qui peuvent avoir été obtenues à partir d'échantillons particuliers et peu représentatifs.

En outre, l'héritabilité caractérise chaque caractère pour une population donnée. Or les structures génétiques des populations et les modalités d'actions du milieu sur ces populations sont variables dans le temps et dans l'espace.

Le coefficient d'héritabilité d'un caractère est mesuré à l'échelle d'une *population* et non pas à l'échelle d'individu il est très variable d'une population à une autre.

### 3.1.4 L'intérêt de la connaissance de l'héritabilité des caractères

La sélection vise à choisir les reproducteurs ayant la valeur génétique la plus élevée pour cela on peut utiliser diverses *méthodes de sélection*.

Le choix d'une méthode de sélection dépend de l'efficacité de cette dernière ; c'est la valeur de l'hérédité du caractère qui détermine en grande partie, le choix d'une méthode pour la sélection.

La figure 8 illustre la réalisation du progrès génétique consécutif à une sélection individuelle. Parmi une population dont la performance moyenne  $\bar{P}$ , on sélectionne les %P des meilleurs individus, dont la performance moyenne est  $\bar{P}_s$ ; la différence entre  $\bar{P}_s - \bar{P}$  illustre la supériorité phénotypique des animaux sélectionnés, appelée parfois *différentielle de sélection* est évidemment d'autant plus élevée que % P d'animaux sélectionnés, est plus faible,  $1 - \% P$ , d'animaux éliminés, étant alors plus élevé.

A cette supériorité phénotypique correspond une supériorité génétique additive

$$A_s - A = h^2 (\bar{P}_s - \bar{P})$$

$$(\bar{P}_s - \bar{P}) = S \text{ (différentielle de sélection)}$$

En admettant que les conditions de milieu ne changent pas de génération des parents à celles des descendants, cette supériorité,  $\Delta G = A_s - A$  est transmise aux descendants et la performance moyenne  $\bar{P}$  de la génération des enfants est améliorée de  $\Delta G$  par rapport à celle de la génération des parents.

$$\Delta G = \bar{P} - \bar{P} = A_s - A = h^2 (\bar{P}_s - \bar{P})$$

$$RS = h^2 S$$

**A) dans le cas d'un caractère à forte héritabilité**

Une part importante de la supériorité phénotypique des animaux sélectionnés est d'origine génétique; la supériorité génétique de ces derniers est élevée; le progrès génétique réalisé est important; la sélection est donc efficace.

Dans ce cas là la sélection individuelle est efficace il n'est pas utile, en tout cas pas indispensable, de recourir à d'autre méthode de sélection.

**B) dans le cas d'un caractère à faible héritabilité**

Une faible part de la supériorité phénotypique des animaux sélectionnés est d'origine génétique; la supériorité génétique des reproducteurs choisis est faible ou très faible; un choix très sévère, p faible, ne peut que très insuffisamment combler ce handicap; le progrès génétique est donc faible.

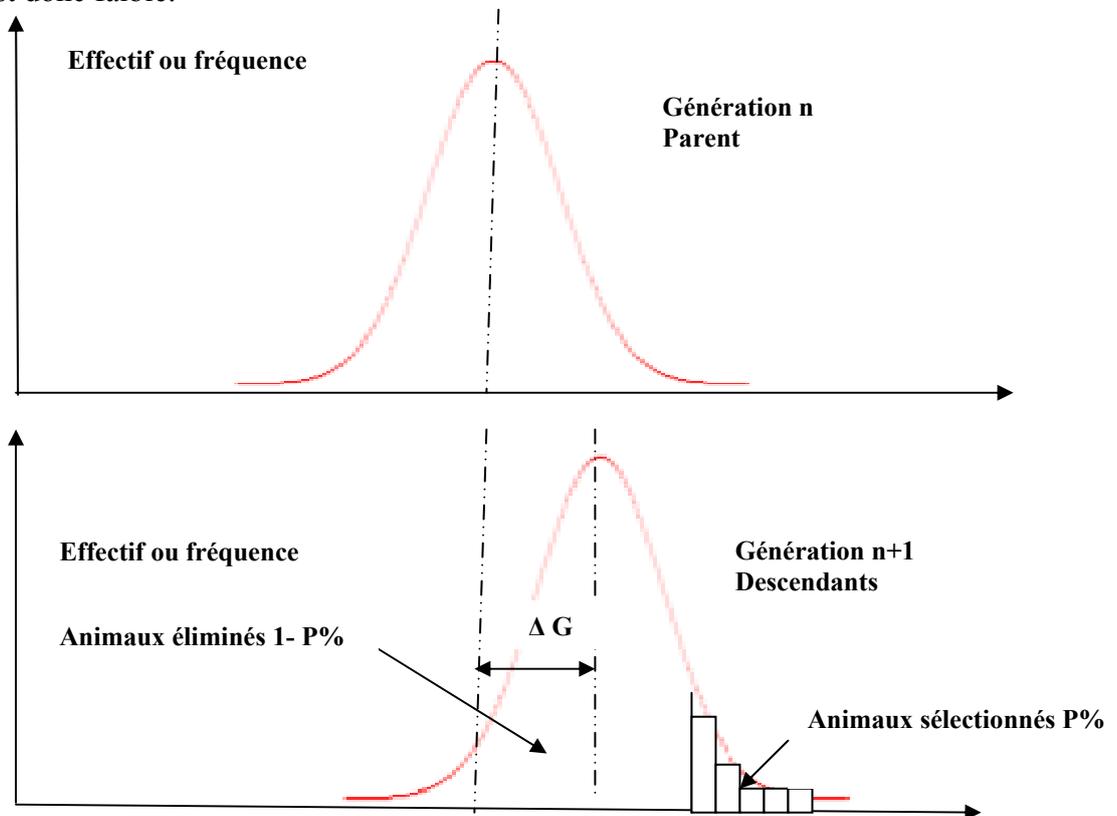


Figure 8 : Paramètre du progrès génétique (cas de la sélection individuelle)

L'application du principe général à deux valeurs de l'héritabilité, l'une élevée  $h^2 = 0,60$  et l'autre faible  $h^2 = 0,20$ , va nous permettre de montrer l'intérêt de la connaissance de l'héritabilité (figure 9).

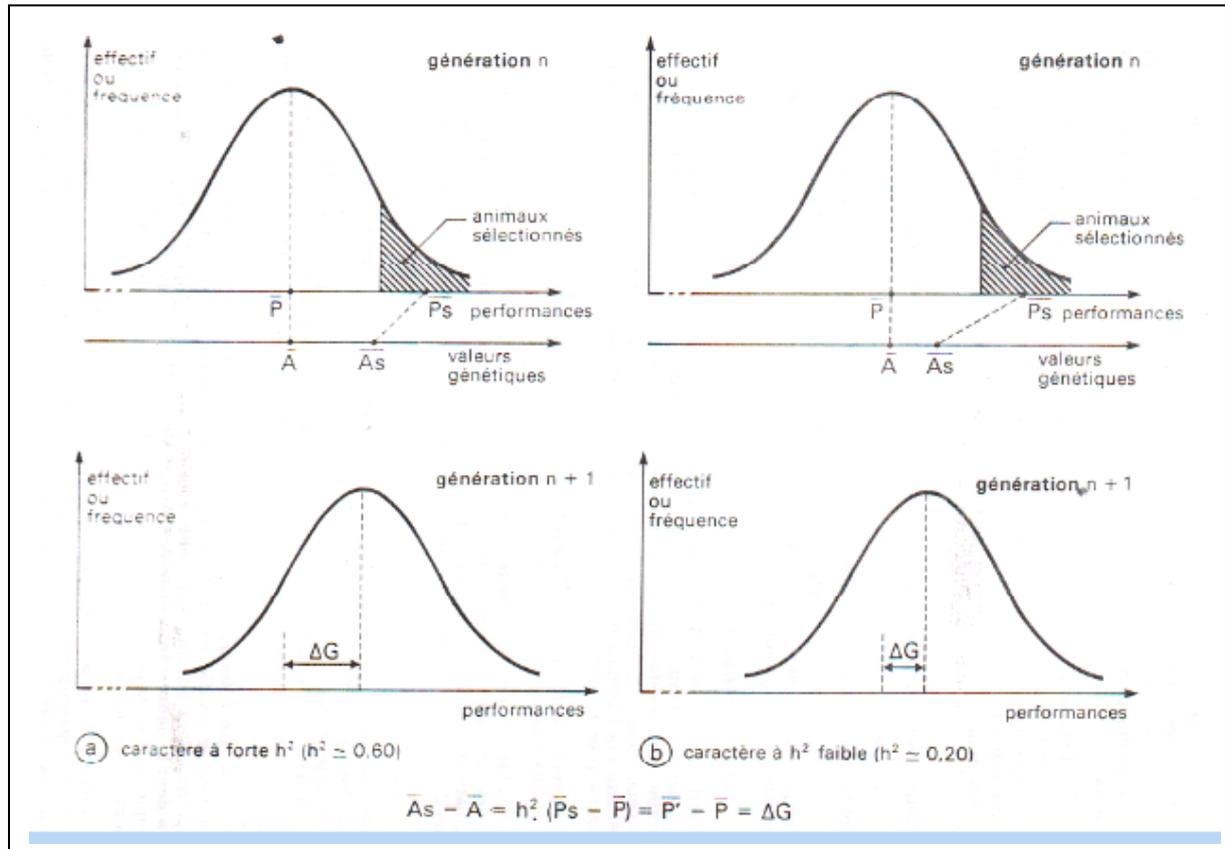


Figure 9: Progrès génétique et héritabilité dans le cas de la sélection individuelle pour deux valeurs de  $h^2$  a)  $h^2 = 0,60$  et b)  $h^2 = 0,20$

$$h^2 = \frac{\bar{A}_S - \bar{A}}{P_S - P} = \frac{\Delta A}{\Delta P}$$

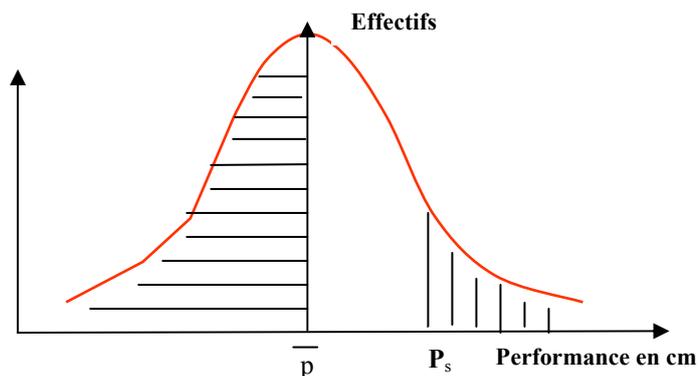
$\bar{A}_S$  : valeur génétique additive moyenne des sélectionnés.

$\bar{A}$  : valeur génétique additive moyenne des candidats.

$P_S$  : valeur phénotypique moyenne des sélectionnés.

$P$  : valeur phénotypique moyenne des candidats.

**Exemple 1:** la répartition du caractère hauteur au garrot dans une population d'étalons est représentée par la figure en dessous



En sélection individuelle, l'héritabilité est le rapport entre les supériorités génétiques  $\Delta A$  et phénotypique  $\Delta P$  moyennes d'un groupe d'individus sélectionnés. On parle aussi de réponse à la sélection (R) par rapport à la différentielle de sélection (S) :

On a  $\bar{P} = 170$  cm et  $P_s = 176$  cm, si bien que la supériorité phénotypique des étalons sélectionnés s'élève à  $\Delta P = 176 - 170 = 6$  cm

Si  $h^2$  du caractère est de 0,5, cela signifie que 50% de la supériorité phénotypique des animaux retenus sont d'origine génétique additive.

Donc la supériorité des mâles gardés :  $\Delta A = \Delta P \times h^2$  donc  $\Delta A = 3$  cm

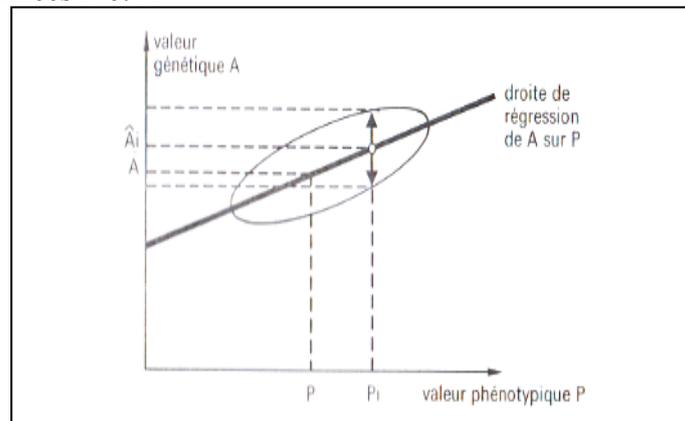
Ces mâles transmettront donc en moyenne à leurs descendants la moitié de leur supériorité génétique additive, soit 1,5 cm, de sorte que s'ils fécondent des femelles non sélectionnées se chiffrera à 1,5 cm. Si on néglige les effets d'interaction et si on suppose que le milieu n'évolue pas, on peut déduire que la courbe de distribution des valeurs phénotypiques des descendants aura pour axe de symétrie 171,5 cm.

**Exemple 2 :** à partir du tableau ci-après on décide de sélectionner les animaux ayant une performance au moins égale à 590 g, calculez l'héritabilité de ce caractère

| A \ P | 90 | 140 | 190 | 240 | 290 | 340 | 390 | 440 | 490 | 540 | 590 | 640 | 690 | 740 | 790 | Total |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| 240   | 1  |     | 1   |     | 1   |     | 1   |     |     |     |     |     |     |     |     | 4     |
| 290   |    | 8   |     | 8   |     | 8   |     | 8   |     |     |     |     |     |     |     | 32    |
| 340   |    |     | 28  |     | 28  |     | 28  |     | 28  |     |     |     |     |     |     | 112   |
| 390   |    |     |     | 56  |     | 56  |     | 56  |     | 56  |     |     |     |     |     | 224   |
| 440   |    |     |     |     | 70  |     | 70  |     | 70  |     | 70  |     |     |     |     | 280   |
| 490   |    |     |     |     |     | 56  |     | 56  |     | 56  |     | 56  |     |     |     | 224   |
| 540   |    |     |     |     |     |     | 28  |     | 28  |     | 28  |     | 28  |     |     | 112   |
| 590   |    |     |     |     |     |     |     | 8   |     | 8   |     | 8   |     | 8   |     | 32    |
| 640   |    |     |     |     |     |     |     |     | 1   |     | 1   |     | 1   |     | 1   | 4     |
| Total | 1  | 8   | 29  | 64  | 99  | 120 | 127 | 128 | 127 | 120 | 99  | 64  | 29  | 8   | 1   | 1024  |

### 3.1.5 L'estimation de la valeur génétique des reproducteurs à partir de leur propre performance

Considérons une population d'individus, représentée graphiquement par un nuage de point chaque point correspondant à un individu  $i$  et ayant comme coordonnées la valeur phénotypique  $P_i$  et la valeur génétique  $A_i$  de cet individu (figure 10) le point moyen du nuage a pour coordonnées  $\bar{P}$  et  $\bar{A}$



**Figure 10. Estimation de la valeur génétique d'un individu à partir de sa valeur phénotypique**

On peut sous réserve que la liaison entre A et P soit linéaire, estimer la valeur génétique  $A_i$  à partir des performances  $P_i$  par la méthode des moindres carrés, en utilisant la droite de régression de A sur P ; l'équation de cette droite est :

$$\hat{A}_i - A = b(A, P) (P_i - P^{\wedge})$$

$\hat{A}_i$  : est l'estimation de la valeur génétique d'un individu i

$b(A, P)$  : est le coefficient de régression de A sur P

$$b(A, P) = \text{Cov}(A, P) / V(P)$$

On peut écrire  $P = A + M$ , en négligeant les effets d'interactions des gènes ; d'où :

$$\begin{aligned} \text{Cov}(A, P) &= \text{Cov} \left[ A (A + M) \right] \\ \text{Cov}(A, P) &= \text{Cov}(A, A) + \text{Cov}(A, M) \\ &= V(A) + \text{Cov}(A, M) \end{aligned}$$

S'il y a pas d'interaction génotype-milieu,  $\text{Cov}(A, M) = 0$ ; donc  $\text{Cov}(A, P) = V(A)$

et :

$$b(A, P) = V(A) / V(P) = h^2$$

$$\hat{A}_i - A = h^2 (P_i - P)$$

$$h^2 = (\hat{A}_i - A) - (P_i - P)$$

Donc l'héritabilité indique dans quelle mesure la valeur génotypique d'un individu est un reflet fidèle de sa valeur génétique additive.

Si on se base uniquement sur la performance p d'un animal pour estimer sa valeur génétique additive A, la précision de cette estimation est donnée par le coefficient de corrélation entre A et P :

$$R(A, P) = \text{Cov}(A, P) / \sigma_A \cdot \sigma_P$$

En supposant que A, I et E soient indépendants, on obtient :

$$R(A, P) = \sigma^2_A / \sigma_A \cdot \sigma_P = \sigma_A / \sigma_P = h$$

$$\text{d'où } h^2 = R^2 = (A, P)$$

### Exemple 1 :

Si on reprend par exemple, une nouvelle fois, les données du tableau en page 58, calculez le coefficient d'héritabilité

#### 3.1.6 Méthodes d'estimation de l'héritabilité

On ne peut pas calculer l'héritabilité d'un caractère en appliquant les formules présentées dans les définitions, car on ne connaît pas les vraies valeurs génétiques additives des animaux constituant la population. Mais il est toujours possible de calculer les covariances phénotypiques entre des individus apparentés. Autrement dit, on se la ressemblance phénotypique entre sujets apparentés :

- Parents-descendants (analyse de régression)

- Frères et sœurs ou demi-frères et demi-sœurs (analyse de variance)

Si on appelle  $P_p$  et  $P_f$  les performances d'un père et d'un fils, on peut écrire :

$$P_p = A_p + I_p + E_p \text{ et } P_f = (A_p + A_m) / 2 + I_f + E_f$$

Si on dispose d'un grand nombre de couples de données on a :

$\text{Cov}(P_p, P_f) = \text{Cov}(A_p + I_p + E_p, \frac{A_p + A_m}{2} + I_f + E_f) = \sigma^2_{A_p} / 2 + \text{Covariances nulles si tous les éléments sont indépendants}$

d'où  $\sigma^2_{A_p} = 2 \text{Cov}(P_p, P_f)$ , et  $h^2 = \sigma^2_{A_p} / \sigma^2_{P_p} = 2 \frac{\text{Cov}(P_p, P_f)}{\sigma^2_{P_p}}$

$$= 2a(P_p, P_f)$$

a(Pp, Pf) est la pente de droite de régression de Pf sur Pp (équation de la droite : Pf = a x Pp + b)

Les valeurs de  $h^2$  obtenus grâce aux covariances phénotypiques entre apparentés ne sont pas que des estimations ; leur précision dépend du nombre de données et de leur qualité.

**Exemple :**

Les données ci-dessous concernant la quantité du lait en Kg d'un échantillon aléatoire de vache de race Holstein et de leurs filles.

| Mère (X) | Fille (Y) |
|----------|-----------|
| 6040     | 6580      |
| 4980     | 5500      |
| 7310     | 5700      |
| 5900     | 5750      |
| 5620     | 6900      |
| 6620     | 6500      |
| 6150     | 6300      |
| 6570     | 6900      |

Estimez l'héritabilité du caractère par la méthode de régression.

**3.2. Répétabilité**

En sélection individuelle, on peut augmenter la précision des index en augmentant le nombre de performances réalisées par individu. Cependant, le gain de précision dépendra de la répétabilité des performances

**3.2.1 Définition**

Dans certains cas, on peut répéter la mesure d'un caractère sur un même individu (prolificité, facilité de mise bas, quantités de lait, de protéines et des lipides par lactation, taux protéique et butyreux moyens par lactation). Le coefficient de Répétabilité  $\rho$  est égal au coefficient de corrélation entre deux performances successives des mêmes animaux pour le même caractère :

$$\rho = \frac{\text{Cov}(p_n, p_{n+1})}{\sigma_{P_0} \times \sigma_{P_{n+1}}}$$

**3.2.2 Intérêt**

Si le coefficient  $\rho$  se situe au niveau modeste, la corrélation entre les mesures successives est faible, le caractère se répète mal. La connaissance d'une performance constitue une information peu fiable sur ce que seront les suivantes. Dans le cas contraire, la connaissance d'une performance permet de prévoir avec une bonne précision les performances ultérieures.

**Exemple :**

Caractère à faible Répétabilité : prolificité ( $\rho = 0,15$  à  $0,20$ ), quantité de lait ( $\rho = 0,40$ )

Caractère à forte Répétabilité : TB et TP ( $\rho = 0,80$ ).

On constate que, pour un même caractère, la Répétabilité est toujours supérieure à l'héritabilité.

**3.2.3 Utilisations**

La Répétabilité est utilisée pour :

- Connaître le nombre de performances à prendre en considération pour bien juger un animal.

- Savoir quel est le gain de précision suite à la prise en considération de plusieurs performances d'un même animal. Ainsi, la Répétabilité d'une moyenne de n performance

$$r_n \text{ perf} = \frac{\sigma^2_G + \sigma^2_{EP}}{\sigma^2_G + \sigma^2_{EP} + 1/n \sigma^2_{ET}} = \frac{nr}{1 + (n-1)r}$$

Avec  $\sigma_{ET}^2$  est la variance de l'environnement temporaire

- Estimer l'aptitude réelle à la production (ARP) ou le potentiel de production, qui est utilisée pour prédire la performance future ou l'aptitude la plus probable à la production (APPP), en se basant sur la moyenne des n performances ( $\bar{P}_i$ ) que l'animal a déjà réalisées.

$$ARP_i = \frac{nr}{1 + (n-1)r} \times (\bar{P}_i - u)$$

$$PPPi = u + \frac{nr}{1 + (n-1)r} \times (\bar{P}_i - u)$$

n : nombre de performances

r : répétabilité du caractère

$\bar{P}_i$  : est la moyenne de n performances

u : est la moyenne de la population

### 3.3. Corrélation génétique

#### 3.3.1. Définition

Le coefficient de corrélation génétique R ( $A_1, A_2$ ) entre les caractères 1 et 2 permet de mesurer la liaison qui existe entre la valeur génétique additive des individus pour le caractère 1 ( $A_1$ ) et la valeur génétique additive de ces même individus pour le caractère 2 ( $A_2$ ).

On peut écrire :

$$R(A_1, A_2) = \text{Cov}(A_1, A_2) / \sigma_{A_1} \times \sigma_{A_2}$$

La corrélation génétique est symbolisée : rg

Ce coefficient varie de -1 à +1 :

- si on a  $-1 \leq R(A_1, A_2) < 0$ , la corrélation est négative, les valeurs génétiques additives relatives aux deux caractères évoluent en sens inverse.

- si on a  $R(A_1, A_2) = 0$ , la corrélation est nulle, les valeurs génétiques additives relatives aux deux caractères évoluent d'une façon indépendante.

- si on a  $0 < R(A_1, A_2) \leq +1$ , la corrélation est positive, les valeurs génétiques additives relatives aux deux caractères évoluent dans le même sens.

**Exemple : coefficient de corrélation génétique chez les bovins**

| Bovins laitiers   |        |       |
|-------------------|--------|-------|
|                   | TP     |       |
| QL                | - 0,45 |       |
| TP                | +1,00  |       |
| TB                | +0,60  |       |
| Bovins allaitants |        |       |
|                   | DM     | CV    |
| Fertilité         | -0,40  |       |
| Note de DV        | +0,35  |       |
| PL                |        | +0,80 |

TP : taux protéique, QL : quantité de lait, TB : taux butyreux, Note de DV : note de difficulté de vêlage, PL : production laitière, CV : croissance du veau jusqu'à 4 mois,

DM : développement musculaire

### 3.6.2 L'intérêt de coefficient de corrélation génétique

- Dans le cas d'une corrélation forte et négative, les animaux ayant une valeur génétique élevée pour un caractère ont très souvent une valeur génétique additive faible ou médiocre pour l'autre caractère. Donc au cours des générations, une amélioration génétique sur l'un d'entre eux s'accompagne d'une détérioration génétique sur l'autre. Cette situation est défavorable dans le cas par exemple, des aptitudes bouchères et les qualités maternelles chez les bovins de race à viande.

- S'il y a absence de corrélation, les caractères concernés sont génétiquement indépendant (deux caractères neutres = absence de corrélation) le progrès génétique réalisé au cours du temps sur un caractère n'a pas d'incidence sur le niveau génétique des animaux pour l'autre caractère. Exemple : prolificité et caractère de production chez le porc.

- Lorsque 2 caractères sont liés par une corrélation forte et positive, cela signifie que ce sont les mêmes individus qui presque toujours, ont une valeur génétique additive la plus élevée, ou la plus faible, pour les deux caractères considérés. Par conséquent, une amélioration obtenue au fils des ans sur un des deux caractères s'accompagne d'une amélioration génétique sur l'autre : cette situation est favorable dans le cas, par exemple, des taux butyreux et protéique du lait chez les élevages laitiers

## 4. La sélection

### 4.1. Objectifs et critères de sélection

Le choix des caractères à améliorer et la fixation des objectifs à atteindre par un programme d'amélioration génétique est une étape primordiale. C'est un problème délicat vu la multitude des caractères inclus, la variabilité des systèmes de production dans lesquels les animaux sont exploités et les différences entre les races. Ainsi, chaque race possède certains caractères jugés satisfaisants et qu'il importe de maintenir comme tels ou d'améliorer légèrement, et d'autres caractères jugés médiocres auxquels le programme d'amélioration doit prêter beaucoup plus d'attention.

Comme exemples de caractères à améliorer, nous pouvons citer :

- Nombre d'agneaux sevrés par brebis
- Croissance des agneaux avant et après sevrage;
- Quantité et qualité de la laine;
- Production laitière ....etc.

Par conséquent, avant le démarrage d'un programme d'amélioration, il faut choisir le ou les caractères à améliorer et sur lesquels tous les efforts seront concentrés.

Mais comment choisir ? Ce sont des critères scientifiques, économiques. Mais aussi politiques.

Tout d'abord, un caractère que l'on envisage d'améliorer doit pouvoir d'être raisonnablement mesuré et doit présenter assez de variation génétique pour que l'on puisse envisager des changements notables au niveau des performances. Ensuite, cet effort d'amélioration doit être avantageux en amenant une augmentation de rendement de la transformation qu'est l'animal

### 4.2. Différence entre critère et objectif d'amélioration

L'objectif d'amélioration est ce que l'on souhaite obtenir (par exemple, l'une des composantes de l'objectif peut être la résistance aux mammites des vaches), tandis qu'un critère de sélection est le caractère mesurable utilisé pour atteindre cet objectif (par exemple, le comptage de cellules somatiques dans le lait, indicateur d'une infection).

#### Exemple :

Si un éleveur souhaite améliorer son troupeau en vue d'obtenir, aux générations suivantes, des meilleures performances de reproduction (objectif de sélection), il peut prendre en compte les critères de sélection suivants :

- L'âge des femelles à leur entrée en reproduction ;

- Le taux de fertilité à chaque reproduction ou l'intervalle de temps entre mise-bas ;
- Le nombre de jeunes par portée ;
- La survie des produits de la portée à la naissance, voire jusqu'au sevrage.

Un critère de sélection est d'autant meilleur qu'il remplit mieux les conditions suivantes ou qu'il s'en rapproche plus :

- il présente une corrélation génétique favorable et élevée avec les objectifs de sélection ;
- il a une héritabilité élevée ;
- il est neutre vis-à-vis des caractères qui ne sont pas adaptés comme objectifs de sélection, c'est-à-dire qu'il ne présente pas avec ces caractères de corrélation génétiques défavorables ;
- il est mesurable précocement, facilement et sur tous les candidats ou leurs apparentés.

#### **Exemple :**

le GMQ, retenu comme seul critère de sélection n'est pas satisfaisant car il entraîne une réponse indirecte et défavorable sur l'augmentation du poids de gras contenu dans les carcasses ( $R_g \approx + 0,45$ ). De même, la sélection sur la vitesse de traite a un effet défavorable sur l'augmentation du taux cellulaire du lait. On préfère alors des index synthétiques combinant plusieurs caractères. Ils donnent une réponse à la sélection équilibrée pour les différentes composantes de l'objectif de sélection (quantités / qualités) comme l'INEL en bovins laitiers, l'IVMAT en bovins allaitants. Cependant, le calcul des index élémentaires reste un préalable à l'édition d'un index de synthèse.

### **4.3. Démarche générale de la sélection**

L'amélioration génétique des espèces animales vise à changer les valeurs phénotypiques moyennes des populations animales exploitées par l'homme, d'une façon à obtenir les phénotypes les plus intéressants sur le plan économique. Elle résulte de l'exploitation de la variabilité des espèces domestiques. La variabilité de chaque espèce est plus ou moins marquée, mais elle peut toujours être subdivisée en une *variabilité entre race* (ou population) et une *variabilité à l'intérieur de la race*. Le généticien ne doit négliger ni l'une ni l'autre, et c'est dans une harmonieuse utilisation à la fois des différences raciales et des différences entre individus de la même race que réside le succès d'une entreprise d'amélioration génétiques.

Deux possibilités sont donc offertes pour l'amélioration génétique :

**1-** L'utilisation, par *la sélection*, de la variabilité qui existe à *l'intérieur des populations* ; ces populations sont les plus souvent des races et on emploie l'expression de sélection « en race pure » ; l'objectif est alors d'augmenter *la valeur génétique additive* des reproducteurs

**2-** L'utilisation, par les *croisements*, de la *variabilité entre population ou entre races* qui vise à profiter des conséquences favorables des effets d'interaction entre les gènes.

Dans tous les cas, sélection ou croisement, dans toutes les espèces, une même réflexion générale guide le généticien ; elle comprend deux étapes :

- choix des objectifs
- choix d'une ou des méthodes de sélection, ou d'un système de croisement.

## **5. Estimation de la valeur génétique additive des géniteurs**

### **5.1. Index**

L'information collectée via le contrôle de performances est traitée de façon à fournir la meilleure estimation possible de la valeur génétique additive des candidats reproducteurs : Cet index est toujours différent de la valeur génétique additive vraie puisque c'est une estimation.

Ces informations peuvent être les propres performances de l'individu et/ou celles de les apparentés ascendants, descendants ou collatéraux, elles peuvent concerner un ou plusieurs caractères d'où les notions :

- index élémentaire
- index synthétique ou combiné

Un index élémentaire se rapporte à un seul caractère, alors qu'un index synthétique ou combiné se présente sous la forme d'une combinaison linéaire de plusieurs index élémentaires.

L'index peut être constitué d'un seul critère de sélection, par exemple le taux protéique du lait, ou regrouper un ensemble de caractères dans un même index synthétique ou indice combiné. L'INEL est construit à partir de 4 index élémentaires MP, MG, TP, TB

A l'issue de l'indexation des candidats reproducteurs, on choisit les mieux classés sur index, qui sont ainsi qualifiés comme reproducteurs. Ce choix est plus ou moins sévère selon les besoins en reproducteurs et le nombre de candidats indexés. La sévérité du choix caractérise l'intensité de sélection, facteur essentiel du progrès génétique.

Les principales caractéristiques d'un index sont :

**a) L'index : le plus souvent, un caractère intra race**

Dans le cas général, l'indexation est réalisée intra-race ; aussi on ne peut pas comparer les index de races différentes.

De plus, au sein d'une même race, l'indexation différencie parfois certaines catégories d'animaux, interdisant ainsi la comparaison directe entre elles. C'est le cas par exemple, des bovins laitiers chez lesquels on ne peut pas comparer directement, pour une même race, les index des mâles aux index des femelles.

**Remarque :** pour les chevaux, les index d'animaux de races différentes peuvent être comparés pour un même type d'épreuve.

**b) L'index est une information périssable dans le temps**

L'index d'un reproducteur prend sa signification s'il n'est pas actualisé

**c) l'index est une estimation plus ou moins précises**

La précision de cette estimation est mesurée par le coefficient de détermination ( $0 < CD < 1$ ) de l'index, qu'il doit toujours accompagner : plus le CD d'un index est élevé, plus l'estimation est précise, et plus le classement sur index est proche du classement sur la vraie valeur génétique additive. La précision de la sélection constitue ainsi un facteur du progrès génétique.

La précision des index est chiffrée par le coefficient de détermination

$CD = R^2 (A, \hat{A})$ , de valeur comprise entre 0 et 1. Plus elle est élevée, plus l'index est précis.

**5.2. Estimation des valeurs génétiques pour un seul caractère**

**5.2.1. Index de sélection**

La méthode utilisée pour trouver les pondérations appropriées pour les informations issues de l'animal et ses apparentés lors de l'évaluation génétique est appelée la méthode des index de sélection.

Le mot « index » se réfère à la valeur numérique obtenue pour chaque animal et qui est utilisée pour le classer relativement aux autres.

La Valeur génétique additive d'un animal  $i$ , notée  $A_i$  ne peut être observée ou mesurée, elle ne peut être qu'estimée à partir des performances de l'animal lui-même et /ou celles des animaux apparentés. L'estimation de la valeur génétique additive  $\hat{A}_i$  ou évaluation génétique est réalisée à partir de la formule suivante :

$$\hat{A}_i = \beta (\bar{P}_j - u)$$

$$= \frac{\text{cov}(A_i, P_j)}{V(P_j)} (\bar{P}_j - u)$$

Avec  $\beta$  = coefficient de régression ou coefficient de pondération

$A_i$  : vraie valeur génétique additive de l'animal  $i$

$\bar{P}_j$  : Moyenne des performances de l'animal i

u : Moyenne de la population

la précision de l'estimation est donnée par le coefficient de corrélation entre la vraie valeur génétique additive et son estimation. Elle est égale à :

$$r_{AA} = \sqrt{\beta_{aij}}$$

Le carré de la précision de l'estimation est le coefficient de détermination noté  $R^2 = \beta_{aij} = CD$

Le tableau suivant donne les coefficients de pondération et les précisions des index de sélection les plus courants.

**Tableau 4 : Coefficient de pondération et les précisions des index de sélection les plus courants.**

| Information  | Coefficient de pondération b       | Précision de l'index $r_{AI}$             |
|--|------------------------------------|---|
| Une propre performance   | $h^2$                              | $h$                                       |
| Plusieurs propres performances                                       | $\frac{nh^2}{1 + (n-1)r}$          | $h \sqrt{\frac{n}{1 + (n-1)r}}$           |
| Une performance d'un parent  | $0,5 h^2$                          | $0,5h$                                    |
| Plusieurs performances du parent                                     | $\frac{0,5nh^2}{1 + (n-1)r}$       | $0,5h \sqrt{\frac{n}{1 + (n-1)r}}$        |
| Une performance d'un grand parent                                    | $0,25 h^2$                         | $0,25 h$                                  |
| Plusieurs performances d'un grand parent                             | $\frac{0,25nh^2}{1 + (n-1)r}$      | $0,25h \sqrt{\frac{n}{1 + (n-1)r}}$       |
| Une performance d'un plein frère                                     | $0,5 h^2$                          | $0,5 h$                                   |
| Moyenne des performances simples de q pleins frère                   | $\frac{0,5qh^2}{1 + (q-1)0,5h^2}$  | $0,5h \sqrt{\frac{q}{1 + (q-1)0,5h^2}}$   |
| Une performance d'un demi-frère                                      | $0,25 h^2$                         | $0,25 h$                                  |
| Moyenne des performances simples de q demi-frères                    | $\frac{0,5qh^2}{1 + (q-1)0,25h^2}$ | $0,25h \sqrt{\frac{q}{1 + (q-1)0,25h^2}}$ |
| Une performance d'un ascendant                                       | $0,5 h^2$                          | $0,5 h$                                   |
| Moyenne des performances simples de q descendants (tous demi-frères) | $\frac{0,5qh^2}{1 + (q-1)0,25h^2}$ | $0,5h \sqrt{\frac{q}{1 + (q-1)0,25h^2}}$  |

### 5.2.2. Évaluation génétique pour un seul caractère : méthode BLUP

L'estimation des valeurs génétiques additives des animaux par la méthode des index de sélection suppose que les performances soient corrigées pour les effets non génétiques, de telle sorte que les performances soient expliquées par un modèle linéaire composé d'effets aléatoires uniquement. Or dans certains cas, la correction des données pour les effets non

génétiques, tels que le troupeau, ne peut pas être réalisée par des coefficients de corrélation qui ont été calculés à partir de données collectées auparavant, mais elle doit se faire simultanément qu'une prédiction sans biais de la valeur génétique. De plus, la méthode des index de sélection ne prend pas en considération la valeur génétique du conjoint, cet inconvénient est beaucoup plus apparent dans le cas des accouplements raisonnés. De même, l'équation de l'index de sélection n'inclut pas tous les animaux apparentés ; elle ne prend, généralement, en considération que les parents les plus proches. Pour pallier à ces lacunes, on utilise la procédure développée par Henderson (1973) appelée BLUP (Best Linear Unbiased Prediction = Meilleure Prédiction Linéaire non Biaisée).

### 5.3. Index synthétique

Un index synthétique ou composite se présente sous la forme d'une combinaison linéaire de plusieurs index élémentaire. Dans un index synthétique, chaque index élémentaire est affecté d'un coefficient de pondération qui dépend des paramètres génétiques du caractère et de son importance économique.

#### Exemple :

Index INEL = index économique laitier =  $0,98(MP + 0,2MG + TP + 0,5TB)$ , les composantes de INEL, qui est lui-même un index de synthèse sont :

MP : index quantité de matière protéique, MG = index de matière grasse, TP = index taux protéique, TB = index taux butyreux.

#### Remarque

Le choix des reproducteurs sur index synthétique est toujours plus efficace que le choix sur index élémentaires.

### 6. Progrès génétique et ses composantes (sélection sur un seul caractère)

Les moyennes d'index, établies par année de naissance, permettent d'évaluer le progrès génétique réalisé dans une race. Il est souhaité de chiffrer le progrès génétique qui peut être espérer sous l'effet d'une sélection future. Ainsi, on peut recommander diverses stratégies de sélection. Plus ou moins efficaces en termes de progrès génétique attendu.

#### 6.1. Le progrès génétique par génération

Notons le phénotype d'un animal par  $I = A + E$

Où A est la valeur génétique additive

E inclut les effets de toutes les autres contributions génétiques et environnementales au phénotype.

La sélection est faite en classant les animaux sur leurs valeurs I et en sélectionnant comme parents tous ceux dont la valeur phénotypique dépasse la valeur  $I^*$ . Le seuil de sélection au point de la troncature est choisi de telle sorte qu'une proportion de p des animaux de la population soit sélectionnée (figure 11).

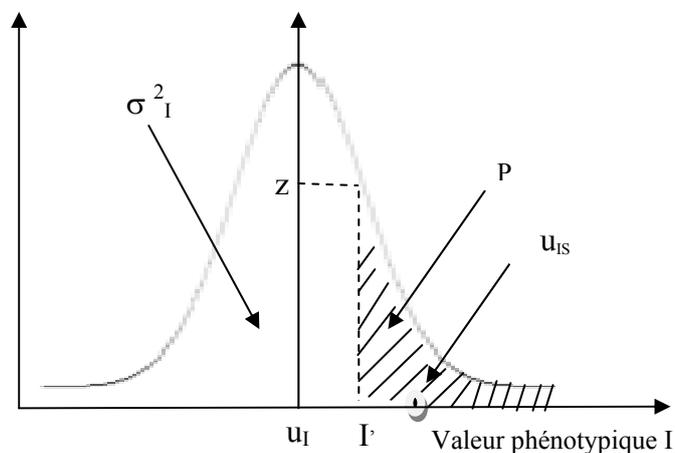


Figure 11. Courbe de distribution du caractère étudié dans la population

$\mu_I$  : moyenne phénotypique de la population

$\mu_{IS}$  : moyenne phénotypique des animaux sélectionnés

$\sigma_I^2$  : variance phénotypique

$I$  : point de troncature

$P$  : proportion des animaux sélectionnés

$z$  : ordonnée de la distribution normale réduite au point de troncature

Le but est d'estimer le gain génétique réalisé par génération de sélection ( $\Delta G$ ). Pour cela on doit

- Calculer la moyenne phénotypique,  $\mu_{IS}$  du groupe sélectionné

- Calculez la moyenne de leurs valeurs génétiques additives  $\mu_{AS}$

Si les phénotypes sont supposés normalement distribués, alors :

- 1<sup>ère</sup> étape consiste à calculer la moyenne des animaux sélectionnés  $\mu_{IS}$ . Pour cela, on transfère le problème à la distribution normale réduite. La distribution des phénotypes peut être convertie en variables normales réduites soustrayant la moyenne et en divisant par l'écart type :

$$x = \frac{I - \mu_I}{\sigma_I}$$

La variable  $x$  est maintenant  $N(0,1)$ , Le seuil de sélection est :

$$x' = \frac{I' - \mu_I}{\sigma_I}$$

La moyenne de  $\bar{x}_S$  de la proportion  $p$  de la population se trouvant au-dessus au point de la troncature  $x'$  (animaux sélectionnés) est donnée par :

$$\bar{x}_S = \frac{1}{p} \int_{x'}^{\infty} x f(x) dx = \frac{z}{p} = i$$

Où  $z$  est l'ordonnée de la fonction de répartition de la distribution normale réduite au point de troncature  $x'$ . La moyenne phénotypique du groupe sélectionné dans la distribution normale réduite est appelée intensité de sélection et elle est notée  $i$  (elle est sans unité). Il est plus facile, de point de vue pratique, de travailler avec  $i$ . En effet, le tableau 5 donne l'intensité de sélection  $i$  en fonction de la proportion  $p$  des animaux sélectionnés.

L'intensité de sélection  $i = z/p$  peut être transformée à la distribution initiale des phénotypes en inversant l'échelle précédente. Ainsi, en échelle phénotypique, elle devient :

$$i = \frac{\mu_{IS} - \mu_I}{\sigma_I}$$

L'intensité de sélection  $i$  est définie également comme la supériorité des animaux sélectionnés par rapport à la moyenne de la population exprimée par unité d'écart type phénotypique.

Par conséquent :

$$\mu_{IS} - \mu_I = i\sigma_I$$

La différentielle de sélection, notée  $S$ , est la différence entre la moyenne phénotypique des animaux sélectionnés ( $\mu_S$ ) et la moyenne phénotypique de la population ( $\mu$ ).

$$S = \mu_S - \mu$$

$$i = \mu_S - \mu / \sigma_p = S / \sigma_p$$

On peut écrire également selon la légende de la figure 11 :

$$S = \mu_{IS} - \mu_I = i\sigma_I \quad \text{D'où} \quad i = \frac{S}{\sigma_I}$$

Par conséquent, la moyenne phénotypique de animaux sélectionnés peut être obtenue à partir de :

$$\mu_s = \mu + S$$

$$\mu_s = \mu + i \sigma_p$$

On peut écrire également selon la légende de la figure 11 :

$$\begin{aligned} \mu_s &= \mu_j + S \\ &= \mu_j + i\sigma_j \end{aligned}$$

Ainsi, le résultat de la sélection d'une proportion  $p$  de la population est de produire un groupe dont la moyenne phénotypique est de  $i \sigma_p$  plus élevée que la moyenne de tous les animaux de la population.

- 2<sup>ème</sup> étape est de trouver la moyenne des valeurs génétiques additives du groupe sélectionné.

La moyenne des valeurs génétiques additives des animaux sélectionnés est :

$$\mu_{A_s}$$

Elle est égale à la moyenne des valeurs génétiques additives de la population plus le gain génétique  $\Delta G$  résultant de la sélection.

$$\mu_{A_s} = \mu_A + \Delta G$$

### Exemple :

Dans le cas des taureaux contrôlés en station pour le critère de GMQ ( $C = 903$  g,  $\sigma_C = 44$  g), les taureaux classés dans les 20 % supérieurs pour le critère GMQ ont une supériorité

Calculez la différentielle de sélection ainsi, la moyenne phénotypique de animaux sélectionnés.

Le tableau 5 montre nettement la relation entre  $i$  et  $p$ , taux de sélection, ou  $1-p$ , taux d'élimination.

$p$  = nombre de reproducteurs sélectionnés / nombre de candidats reproducteurs

- pour  $p$  élevé ou  $1-p$  faible, c'est-à-dire dans le cas d'une sélection peu sévère,  $i$  est faible ; par exemple si  $p = 0,80$ ,  $i = 0,35$  ; à la limite, si  $p = 1$  il n'y a pas de sélection,  $i$  est évidemment nulle ainsi que le progrès génétique.

- quand le pourcentage  $p$  de reproducteurs retenus diminue ou quand le pourcentage  $1-p$  de reproducteurs éliminés augmente, c'est-à-dire lorsqu'on accroît la sévérité de la sélection,  $i$  augmente par exemple, si  $p$  passe de 0,8 à 0,3,  $i$  augmente de 0,35 à 1,159.

Cependant, il faut remarquer que l'augmentation de  $i$  n'est pas proportionnelle à la diminution de  $p$  ; elle est d'abord plus que proportionnelle et devient moins que proportionnelle pour les valeurs les plus faibles de  $p$ . Ainsi quand  $p$  passe de 0,8 à 0,4 c'est-à-dire est divisé par 2,  $i$  augmente de 0,35 à 0,966 et est plus que doublée, par contre  $p$  passe de 0,20 à 0,10,  $i$  augmente de 1,4 à 1,755 et est moins doublée.

Au fur et à mesure que l'on sélectionne plus sévèrement, moins la sévérité devient efficace ; elle est en outre coûteuse, et donc de moins en moins intéressante.

Le gain génétique ou le progrès génétique  $\Delta G$  à partir de la sélection est :

$$\Delta G = i \times r_{AA} \times \sigma_A$$

Où  $r_{AA}$  : précision de l'estimation de la valeur génétique additive,  $i$  : intensité de sélection,  $\sigma_A$  : écartype génétique du caractère

La biologie des espèces fait que les précisions  $r_{AA}$  et les intensités de sélection  $i$  sont différentes chez les mâles et les femelles

Lorsque les proportions des mâles et des femelles sélectionnés sont différentes, le progrès génétique réalisé par génération de sélection est estimé par :

$$\Delta G = (im + if) / 2x r_{AA} x \sigma_A$$

Avec im et if sont respectivement les intensités de sélection des mâles et des femelles.

Si en plus les précisions avec lesquelles les mâles  $r_{AAm}$  et les femelles  $r_{AAf}$  ont été sélectionnés sont différentes, alors :

$$\Delta G = (im r_{AAm} + if r_{AAf}) / 2x \sigma_A$$

Ces deux groupes peuvent être également répartis en pères des mâles (voie 1), pères des femelles (voie 2), mères des mâles (voie 3) et mères des femelles (voie 4). Dans ce cas :

$$\Delta G = (i_1 r_{AA1} + i_2 r_{AA2} + i_3 r_{AA3} + i_4 r_{AA4}) / 4x \sigma_A$$

**Tableau 5 : intensité de sélection i en fonction de la population (p) des animaux sélectionnés**

| p    | i     | p    | i     | p     | i     |
|------|-------|------|-------|-------|-------|
| 1    | 0     | 0.63 | 0.599 | 0.26  | 1.248 |
| 0.99 | 0.027 | 0.62 | 0.614 | 0.25  | 1.271 |
| 0.98 | 0.049 | 0.61 | 0.629 | 0.24  | 1.295 |
| 0.97 | 0.070 | 0.6  | 0.644 | 0.23  | 1.320 |
| 0.96 | 0.090 | 0.59 | 0.659 | 0.22  | 1.364 |
| 0.95 | 0.109 | 0.58 | 0.674 | 0.21  | 1.372 |
| 0.94 | 0.127 | 0.57 | 0.689 | 0.2   | 1.400 |
| 0.93 | 0.144 | 0.56 | 0.704 | 0.19  | 1.428 |
| 0.92 | 0.162 | 0.55 | 0.720 | 0.18  | 1.458 |
| 0.91 | 0.178 | 0.54 | 0.735 | 0.17  | 1.489 |
| 0.9  | 0.195 | 0.53 | 0.751 | 0.16  | 1.521 |
| 0.89 | 0.211 | 0.52 | 0.766 | 0.15  | 1.554 |
| 0.88 | 0.227 | 0.51 | 0.782 | 0.14  | 1.590 |
| 0.87 | 0.243 | 0.5  | 0.798 | 0.13  | 1.672 |
| 0.86 | 0.259 | 0.49 | 0.814 | 0.12  | 1.667 |
| 0.85 | 0.174 | 0.48 | 0.830 | 0.11  | 1.709 |
| 0.84 | 0.290 | 0.47 | 0.846 | 0.1   | 1.755 |
| 0.83 | 0.305 | 0.46 | 0.863 | 0.09  | 1.804 |
| 0.82 | 0.320 | 0.45 | 0.880 | 0.08  | 1.858 |
| 0.81 | 0.335 | 0.44 | 0.896 | 0.07  | 1.918 |
| 0.8  | 0.350 | 0.43 | 0.913 | 0.06  | 1.985 |
| 0.79 | 0.365 | 0.42 | 0.931 | 0.05  | 2.063 |
| 0.78 | 0.380 | 0.41 | 0.948 | 0.04  | 2.154 |
| 0.77 | 0.394 | 0.4  | 0.966 | 0.03  | 2.268 |
| 0.76 | 0.409 | 0.39 | 0.984 | 0.02  | 2.421 |
| 0.75 | 0.424 | 0.38 | 1.002 | 0.01  | 2.665 |
| 0.74 | 0.438 | 0.37 | 1.020 | 0.009 | 2.701 |
| 0.73 | 0.453 | 0.36 | 1.039 | 0.008 | 2.740 |
| 0.72 | 0.468 | 0.35 | 1.058 | 0.007 | 2.784 |
| 0.71 | 0.482 | 0.34 | 1.078 | 0.006 | 2.833 |
| 0.7  | 0.497 | 0.33 | 1.097 | 0.005 | 2.892 |
| 0.69 | 0.511 | 0.32 | 1.118 | 0.004 | 2.963 |
| 0.68 | 0.526 | 0.31 | 1.138 | 0.003 | 3.050 |
| 0.67 | 0.541 | 0.3  | 1.159 | 0.002 | 3.170 |
| 0.66 | 0.555 | 0.29 | 1.180 | 0.001 | 3.370 |
| 0.65 | 0.570 | 0.28 | 1.202 |       |       |
| 0.64 | 0.585 | 0.27 | 1.225 |       |       |

### 6.2. Intervalle de génération et progrès génétique annuel

Le temps qui sépare deux générations successives pouvant être très variables selon l'espèce considérée et la méthode de sélection choisie, le progrès génétique par génération n'est pas un critère pleinement satisfaisant pour caractériser le résultat de la sélection.

On préfère utiliser le progrès génétique annuel, désigné par  $\Delta G_{\text{annuel}}$  ou  $PG/an$ , égal au rapport du progrès génétique par génération de sélection à l'intervalle de génération T

L'intervalle de génération T est défini comme l'âge moyen à la naissance de tous leurs descendants, présente des différences importantes entre espèces et pour une espèce donnée, dépend largement de la méthode de sélection adoptée.

**Exemple :** Les vaches mettant bas tous les 2 ans (à 4, 6, 8 et 10). L'âge moyen des vaches à la naissance de leur progéniture est donc 7ans.

$$\Delta G_{\text{annuel}} = \frac{i \times r_{AA} \times \sigma_A}{T}$$

Si les intervalles de génération des deux sexes sont différents, le progrès génétique annuel est calculé par :

$$\Delta G_{\text{annuel}} = \frac{\Delta G_m + \Delta G_f}{T_m + T_f} \times \sigma_A$$

### 6.3. Le progrès génétique réalisé par sélection

Seule la part d'origine génétique de la supériorité phénotypique des parents sélectionnés est transmise à la progéniture. Il s'ensuit que la réponse attendue à la sélection par génération R est le produit de ces deux facteurs

Réponse attendue à la sélection = différentielle de sélection x héritabilités

$$R = S \times h^2$$

Comme la différentielle de sélection est elle-même le produit de l'intensité de sélection (i) par variabilité phénotypique (mesurée par ici par  $\sigma_p$ ), la réponse de sélection peut être notée :

$$R = i \times \sigma_p \times h^2$$

**Exemple :**

Sachant que la sélection est basée sur une seule performance, complétez le tableau suivant :

|                            | a)   | b)   | c)   | d)      |
|----------------------------|------|------|------|---------|
| $\Delta G$                 | 7,26 | 5,16 | ?    | -6,356  |
| $\sigma_p$                 | 10   | ?    | 20   | 14      |
| S                          | 24,2 | ?    | ?    | ?       |
| i                          | ?    | ?    | 1,99 | ?       |
| $h^2$                      | ?    | 0,2  | ?    | 0,2     |
| $\Delta G_{\text{annuel}}$ | ?    | 1,29 | 1,99 | -1,2712 |
| P                          | ?    | 4    | ?    | ?       |
| T                          | 3    | ?    | 2    | 5       |

### 7. Réponse indirecte à la sélection ou la réponse corrélative

La sélection pratiquée sur un caractère 1, appelé critère de sélection, permet d'obtenir deux types de réponse :

- Une réponse directe sur ce même caractère. Nous avons vu au début dans le chapitre 6 que cette réponse, pour une voie quelconque du progrès génétique, est  $\Delta G = i \times r_{AA} \times \sigma_A$

- Une ou (plusieurs) réponse(s) indirecte(s) si ce caractère 1 est lié par un (ou des) corrélation(s) génétique à un (ou plusieurs) autre(s) caractère(s).

**Exemple :**

Chez les bovins laitiers, la quantité du lait (caractère 1) est liée par des corrélations génétiques à la quantité de matière protéique, à la quantité de la matière grasse. Ainsi le fait de sélectionner sur la quantité du lait entraîne des répercussions sur les autres caractères qui lui sont génétiquement liés : on parle d'une réponse indirecte de la sélection.

La réponse corrélative sur le caractère 2 lorsque la sélection est faite sur le caractère 1 est donnée par :

$$\Delta_c G_2 = i r_g \sigma_{A2} h_1 = i r_g \sigma_{p2} h_1 h_2$$

Avec  $i$  est l'intensité de sélection,  $r_g$  est la corrélation génétique entre les caractères 1 et 2,  $\sigma_{A2}$  est l'écart-type génétique de caractère 2,  $\sigma_{p2}$  est l'écart-type phénotypique du caractère 2,  $h_1$  est la racine carrée de l'héritabilité du caractère 1 et  $h_2$  est la racine carrée de l'héritabilité du caractère 2.

**8. Différents plans de sélection**

Le but de toute méthode de sélection est d'estimer la valeur génétique additive des candidats à la sélection. Cette estimation, encore appelée indexation, encore appelée indexation, peut être effectuée à partir des performances des candidats eux-mêmes et /ou à partir des performances d'animaux apparentés (ascendance, collatéraux, descendants).

**8.1 Sélection sur ascendance****8.1.1 Principe**

On estime la valeur génétique additive des candidats à la sélection à partir des performances ou, mieux, à partir des index des parents.

Si  $A_p$  désigne l'index du père dont le coefficient de détermination vaut  $CD_p$  avec, de la même façon,  $A_m$  et  $CD_m$  pour la mère, l'index  $A$  du produit sur ascendance s'écrit :

$$A = (A_p + A_m)/2$$

Ce calcul exige que les deux index parentaux soient exprimés à la même base de référence par exemple, chez les bovins laitiers, les index étant édités en base mobile, il faut le convertir en base fixe avant de déterminer l'index sur ascendance.

**Exemple :** On considère une génisse de race Normande dont les parents ont, pour le caractère « lait », les index suivants établis en écart à la base mobile 2006.

Père : 850 kg et mère : 620 kg.

- Calcul l'index sur ascendance de cette génisse ?

Le coefficient de détermination  $CD$  de cet index se calcule ainsi :

$$CD = (CD_p + CD_m) / 4$$

**8.1.2 Avantage et inconvénients****8.1.2.1 Au plan génétique**

- **Avantage :** cette méthode permet de fortes, voire très fortes intensités de sélection.

**Exemple :** considérons une situation où il est possible de contrôler 100 animaux par an alors que le besoin annuel en reproduction s'élève à 20.

Avec un ascendant connu par candidat on a  $p = 20/100 = 0,20$ , puis  $i = 1,40$ . Avec 2 ascendants connus par candidats, on a  $p = 20/100/2 = 0,40$  ; puis  $i = 0,96$ .

- **Inconvénient** majeur, au plan génétique, est la précision souvent insuffisante

**Exemple :**

Dans le cas de la prolificité ovine, on considère une agnelle issue de l'accouplement d'un bélier indexé sur descendance ( $CD = 0,40$ ) et d'une brebis connue sur trois agnelages ( $CD = 0$ )

- L'intervalle entre générations est minimal : Cette méthode permet un choix très précoce des reproducteurs, le plus souvent dès leur naissance, ou légèrement différé si on doit faire des testes comme, par exemple, la recherche d'anomalies héréditaires.

**Exemple :**

On réalise un choix sur ascendance de à partir des index parentaux pour la variable GMQ entre 35 et 95 kg. Les femelles, retenues dès la naissance, ne peuvent cependant être mises à la reproduction qu'à l'âge de 8 mois. Sur la base d'une carrière comprenant en moyenne 4 mises bas avec un écart entre 2 mises bas consécutives de 6 mois. Quel est l'intervalle de génération pour les voies mères-descendants ?

**8.1.2.2 Au plan pratique**

La connaissance des performances et des index des grands parents augmente peu la précision de sélection ; aussi, on peut se contenter de la connaissance des parents (père et mère) à condition que les généalogies et les performances soient enregistrées de façon correcte. Par ailleurs, cette méthode est simple à mettre en œuvre et s'avère peu coûteuse.

**8.1.3 Utilisation**

La sélection sur ascendance doit toujours être utilisée pour réaliser, sans perte du temps, un premier choix des reproducteurs.

Pour l'éleveur, cette méthode est fréquemment utilisée pour procréer ses femelles de renouvellement rappelons que, s'il veut être efficace, il doit réaliser des accouplements raisonnés entre des pères à femelles évalués précisément sur descendance et des mères à femelles ayant un CD honorable.

**8.2 Sélection individuelle**

On appelle aussi sélection sur propre performance ou contrôle individuel.

**8.2.1 Principe**

On estime la valeur génétique additive des candidats à la sélection à partir de leurs propres performances

**8.2.2 Avantages et inconvénients**

**8.2.2.1 au plan génétique**

Cette méthode permet une très forte intensité de sélection

La sélection individuelle conduit, à capacité de station égale, à une intensité nettement plus élevée que celle permise par le testage sur descendance.

Il faut toutefois noter que lorsque le contrôle individuel concerne des mâles destinés à la monte naturelle

**Exemple :**

Une race ovine à viande dispose d'une station de 750 places alors que le besoin annuel en béliers d'insémination artificielle améliorateurs pour les aptitudes bouchères est de 10.

Si la station est utilisée pour y participer le contrôle individuel, on a :  $p = 10/750 = 0,01$  d'où  $i = 2,665$ .

Si le bâtiment accueille 30 descendants par bélier à évaluer sur descendance, on ne peut indexer que  $750/30 = 25$  béliers. On a lors :  $p = 10/25 = 0,40$  d'où  $i = 0,966$ .

L'intervalle de génération est court, voire très court.

**8.2.2.2 au plan pratique**

On a affaire à une méthode simple dans la mesure où le nombre d'animaux à contrôler est relativement réduit, dans ces conditions, son coût, très inférieur aux contrôles sur collatéraux ou sur descendance, est relativement faible.

La sélection individuelle ne peut être utilisée que pour des caractères s'exprimant chez les candidats, donc elle ne peut pas s'appliquer dans les deux situations suivantes :

- Cas des mâles dans des caractères qui ne s'extériorisent que dans le sexe femelle (production laitière, prolificité, production d'œuf, facilité de mise bas...).

- Cas des caractères dont la mesure nécessite l'abattage (caractéristiques de carcasse et de qualité de viande). Cette limite peut parfois être levée s'il est possible de mesurer sur des animaux vivants des deux sexes un caractère suffisamment corrélé avec le caractère visé.

C'est le cas chez le bovin allaitants où la mesure de la vitesse du son (VOS : velocity of sound) à travers les tissus des animaux vivants permet de prédire la composition tissulaire de la future carcasse.

### **8.2.3 Utilisation**

On peut déduire des points précédents que cette méthode est à préconiser pour des caractéristiques à héritabilité moyenne à élevée, dans la mesure où ils sont mesurables sur les candidats eux-mêmes.

Pour l'éleveur, cette méthode est souvent utilisée. C'est le cas des femelles avant la mise à la reproduction, des femelles après une ou plusieurs mises bas, des mâles au sevrage en ruminant allaitant.

Pour les stations de sélection, cette méthode qui fait suite au choix sur ascendance, se déroule en station ; les exemples sont nombreux, citons :

- Les jeunes béliers de race allaitante contrôlés en station entre 70 et 150 jours sur la croissance, la morphologie. - Les jeunes taureaux de race allaitante destinés à la monte naturelle. Une vingtaine de stations en place en France accueille des veaux dès leur sevrage à environ 8 mois jusqu'à 14 à 15 mois ; les caractères mesurés ont choisi essentiellement à la croissance et à la morphologie ;

- Les jeunes taureaux destinés à l'insémination artificielle. Leur séjour *Bousbia A.* déroule de 8 à 18 mois en races à viande et de 5 à 18 mois dans certaines races laitières. Les contrôles portent sur la croissance, la morphologie, l'efficacité alimentaire et la fonction sexuelle. Les caractères de reproductions ne font pas partie des objectifs de sélection. Mais leur contrôle diminue le nombre de candidats admis à subir l'épreuve sur descendance. Il faut en tenir compte en recrutant au départ un nombre de mâles suffisant afin de ne pas pénaliser l'intensité de sélection.

## **8.3 Sélection sur collatéraux**

### **8.3.1 Principe**

On estime la valeur génétique additive des candidats à la sélection à partir de la performance moyenne d'un échantillon de collatéraux (frères, sœurs, demi-frères et demi-sœurs).

### **8.3.2 Avantages et inconvénients**

#### **8.3.2.1 Au plan génétique**

L'intensité de sélection est inférieure à celle permise par les méthodes précédentes ; elle tend vers celle obtenue dans le cadre de l'épreuve sur descendance.

La précision augmente avec l'héritabilité du caractère et le nombre de collatéraux pris en compte, mais elle reste toujours médiocre.

L'intervalle entre générations, bien que variable, est le plus souvent comparable à celui du contrôle individuel.

#### **8.3.2.2 Au plan pratique**

Le coût dépend du nombre de collatéraux dont on dispose. Son intérêt réside surtout dans la possibilité d'évaluer des candidats pour des caractères ne s'exprimant que dans un sexe ou dont la mesure nécessite l'abattage, et sans recourir à l'épreuve sur descendance, longue et coûteuse.

### **8.3.3 Utilisation**

Cette procédure d'évaluation est peu utilisée en raison de son manque de précision. Deux exemples peuvent être présentés :

- le premier exemple, de loin le plus développé, concerne les espèces où on peut disposer rapidement de nombreux apparentés. C'est le cas des souches des poules pondeuses, où les coqs sont sélectionnés sur la base des performances de leurs pleines sœurs (environ 10) et de leurs demi-sœurs (environ 100).

## 8.4 Sélections sur descendance

### 8.4.1 Principe

On estime la valeur génétique additive des candidats à la sélection à partir de la performance moyenne d'un échantillon de descendants.

Compte tenu du nombre élevé de descendants nécessaires pour obtenir une précision suffisante, cette méthode ne concerne que les mâles, surtout ceux destinés à l'insémination artificielle.

Les descendants peuvent être localisés en ferme (filles de taureau laitiers, veaux non sevrés de taureaux en races allaitantes, filles de boucs, filles de béliers et allaitantes) ou en station (fils sevrés et filles sevrées de taureaux en race à viande).

### 8.4.2 Avantages et inconvénients

#### 8.4.2.1 au plan génétique

- L'intensité de sélection permise par cette évaluation est modeste en raison à la fois du nombre élevé d'animaux à contrôler et du coût de la méthode. Les taux de sélection pratiqués se situent, le plus souvent entre 0,3 et 0,5.

- La précision est élevée, à condition de bien choisir le nombre de descendants mesurés par père. En effet, pour atteindre un niveau de précision fixé, il faut d'autant plus de descendants que l'héritabilité du caractère est plus faible.

- L'intervalle de génération est long, voire très long.

#### 8.4.2.2 Au plan pratique

Elle se déroule en station ou en ferme, la sélection sur descendance nécessite toujours une organisation très rigoureuse faisant intervenir de nombreuses structures. Le nombre de descendants soumis au contrôle des performances est forcément élevé ; il s'agit donc d'une méthode coûteuse et complexe.

#### 8.4.2.3 Utilisation

Ce mode d'utilisation s'impose quand les caractères présentent une héritabilité faible. On l'utilise également pour les caractères fortement héritable lorsqu'ils ne sont pas mesurables sur les candidats eux-mêmes, mais on contrôle alors peu de descendants par père. L'évaluation sur descendance est la méthode qui offre le maximum de précision, c'est pourquoi elle est incontournable pour les mâles d'insémination artificielle diffusés à grande échelle, avec lesquels on ne peut pas se permettre de prendre des risques d'erreur implorants.

**Exemple :** Les taureaux de races laitières, testés à partir des performances d'un échantillon d'au moins 40 à 50 filles par mâles. Ces femelles subissent en élevages de nombreux contrôles production de lait, morphologie et fonctionnalité.

**Tableau 6 : résumé des principales caractéristiques des quatre méthodes étudiées**

|                             | Sélection sur ascendance   | Sélection individuelle   | Sélection sur collatéraux | Sélection sur descendance                                     |
|-----------------------------|--|--|---------------------------|---|
| Intensité de sélection      | Forte ou très forte  | Très forte   | Faible à moyenne          | Faible à moyenne  |
| Précision                   | Souvent insuffisante acceptable si les parents sont évalués avec précision | Bonne pour les caractères d'héritabilité élevée insuffisante pour les autres | Insuffisante              | Elevée à condition de bien choisir l'effectif des descendants |
| Intervalle entre génération | Très court (minimal)   | Très court (minimal) à court   | Variable                  | Long à très long  |

|                                 |   |  |   |   |
|---------------------------------|---|--|---|---|
| <p><b>Aspects pratiques</b></p> | <p>Nécessite d'enregistrement rigoureux des filiations mise en œuvre simple<br/>Coût faible</p> | <p>Peu d'animaux à contrôler coût faible</p>   | <p>Nombre d'animaux à contrôler plus ou moins élevé<br/>Coût plus ou moins important<br/>Appréciables sur des caractères non mesurables sur les candidats</p> | <p>Nombreux organismes concernés<br/>Nombreux d'animaux à contrôler<br/>Coût élevé<br/>Appréciables à des caractères non mesurables sur les candidats</p> |
| <p><b>Utilisation</b></p>       | <p>Réalisation d'accouplements raisonnés pour procréer les candidats</p>                        | <p>A utiliser largement pour les caractères d'héritabilité élevée (&gt; 0,40) et mesurables sur les candidats.</p> | <p>Utilisée chez les volailles et les porcs</p>   | <p>A utiliser largement pour les caractères d'héritabilité faible (&lt;0,30)<br/>S'impose pour les mâles d'IA diffusés à grande échelle.</p>              |

## 9. Le croisement

Les croisements sont les accouplements entre des reproducteurs d'une même espèce, appartenant à des populations homogènes et génétiquement différentes (races, souches, lignées). La fécondation entre des individus d'espèces ou de genres voisins, comme l'âne avec la jument qui produit la mule est appelée hybridation.

Donc le croisement est un accouplement entre un mâle et une femelle de races différentes

Le but de croisement est l'amélioration des performances des animaux en tirant profit de :

- Créer des souches composites, susceptibles de devenir des races
- Accroître la variabilité génétique
- Permettre le remplacement d'une race par l'autre
- La complémentarité entre race : réunir chez les croisés les aptitudes présentes chez les races parentales
- L'effet d'hétérosis : différence entre la moyenne des performances des croisés réciproques et la moyenne des performances des races parentales.

### 9.1. Objectifs des croisements

#### 9.1.1. Créer ou améliorer une population animale : les croisements à finalité génétique

En croisant plusieurs races ou lignées, apportant chacune ses aptitudes, il est possible de créer une souche composite. Elle cumule des caractéristiques héritées de ses parents fondateurs. Par exemple, la race ovine Romane est issue de la race Romanov aux aptitudes de reproduction exceptionnelles, croisée avec la race Berrichon du Cher qui apporte des qualités d'engraissement et de carcasse.

#### 9.1.2. Complémentarité et l'hétérosis des croisements à finalité commerciale

Ces deux objectifs sont systématiquement recherchés dans les programmes de sélection et de croisement développés en volailles ou lapins. Ils peuvent aussi intéresser les producteurs de viande des herbivores, ovins et bovins.

### 9.1.2.1. Complémentarité entre les aptitudes des races

Dans la plupart des espèces, un antagonisme entre les aptitudes de production de viande et les aptitudes maternelles est constaté. L'extrême est représenté par les animaux de type culard aux qualités maternelles très dégradées

- Séparer la sélection des aptitudes d'élevage de celles de production, chacune dans une race que l'on croise ensuite, apporte deux avantages :

1. Les produits croisés bénéficient de la complémentarité entre les qualités d'élevage apportées par la femelle support du croisement et les qualités d'engraissement et de carcasse apportées par le male (tableau en dessous).

2. La spécialisation des races parentales sur un nombre limité d'aptitudes sélectionnées, élevage ou viande, permet de réduire le nombre de critères de sélection par race.

Le progrès génétique de chaque race sera ainsi plus rapide, chacune dans sa spécialité.

#### Exemple :

L'exemple classique permettant d'illustrer cet objectif se situe en production de viande dans les espèces bovine et ovine. Les nombreux caractères que l'on cherche à améliorer génétiquement présentent des corrélations défavorables entre certains d'eux. Il y a ainsi antagonisme entre la qualité maternelle et aptitudes bouchères, de sorte que l'on peut trouver un intérêt à sélectionner et à utiliser séparément des races paternelles (races présentant des qualités bouchères marquées) et des races maternelles (races possédant des qualités d'élevage intéressantes) puis à profiter, grâce au croisement, de leur complémentarité.

**Tableau 7 : Exemples de races aux aptitudes complémentaires**

| Espèces | Races maternelles                                      | Races paternelles  |
|---------|--|--|
| Ovins   | Races rustiques du Massif Central, Avranchin, Romane   | Ile de France, mouton Charollais, Vendéen, Berrichon du Cher |
| Bovins  | Salers, Gascone, Normande, Montbeliarde, Prim'Holstein | Charolais, Limousin, Blonde d'Aquitaine, Blanc Bleu Belge    |

### 9.1.2.2 L'hétérosis

L'hétérosis (H) constitue un objectif fréquemment retenu quand on met en œuvre des croisements. C'est le phénomène par lequel des animaux, nés de parents de populations génétiquement différentes et placés dans des situations d'élevage comparables, ont des performances supérieures à la moyenne des performances des populations parentales.

L'effet hétérosis est calculé en utilisant la formule suivante :

$$H = \frac{P_A \times P_B + P_{B \times A}}{2} - \frac{P_A + P_B}{2}$$

$P_A \times P_B$  : est la moyenne des performances des animaux croisés dont le père est de la race A et la mère de la race B.

$P_B \times A$  : est la moyenne des performances des animaux croisés dont le père est de race B et la mère de race A,  $P_A$  : est la moyenne des performances des animaux de race pure A et  $P_B$  est la moyenne des performances des animaux de race pure B.

On peut aussi exprimer l'hétérosis en pourcentage

$$H \% = \frac{H}{\frac{P_A + P_B}{2}} \times 100$$

Notons que l'hétérosis varie d'un caractère à l'autre et d'un croisement à l'autre.

### 9.2. Explication génétique de l'effet d'hétérosis

Si les gènes agissaient par leurs seuls effets additifs et si le milieu n'évoluait pas d'une génération à la suivante, la valeur phénotypique moyenne des descendants croisés serait égale à la valeur phénotypique moyenne des races parentales. L'effet d'hétérosis ne peut donc être expliqué que par les effets non additifs des gènes encore appelés « effets d'interactions »

**Exemple :** il s'agit de calcul de l'effet d'hétérosis pour le caractère prolificité, lors d'un croisement entre race porcine Large White femelle (LWF) et Landrace français (LF). Les performances moyennes des différents types génétiques des femelles (nombre de poncelets sevrés par portée) sont les suivantes :

$$LFW = 10,0 ; LF = 9,8 ; F1 LWF \times LF = 10,7$$

### 9.4. L'effet maternel

L'effet maternel d'une race peut être apprécié en calculant la différence entre les performances des croisés réciproques.

$$M = P_A \times P_B - P_B \times P_A$$

### 9.5. Facteurs de variation de l'hétérosis

1. Le déterminisme génétique des caractères : les croisements augmentent l'hétérozygotie des descendants et génèrent un hétérosis d'autant plus élevé que les caractères sont commandés par des gènes soumis à des effets d'interaction (dominance et épistasie). Ainsi, l'hétérosis varie en sens opposé de l'héritabilité, laquelle dépend de la part des effets additifs dans le déterminisme génétique des caractères (tableau 8).

2. L'éloignement génétique entre les populations croisées.

3. La nature du croisement réalisé : un croisement à deux étages est susceptible d'apporter un supplément d'hétérosis en combinant deux sources complémentaires.

4. Les conditions de milieu sont susceptibles d'influencer l'hétérosis. Quand il est dégradé, la supériorité de viabilité des individus croisés est accentuée par rapport à celle habituellement constatée quand les conditions d'élevage sont maîtrisées.

**Tableau 8 : Hétérosis et intérêt des croisements selon les caractères**

| Caractères                                      | Reproduction et viabilité    | Quantités produites (GMQ, QL) | Composition des produits et de la carcasse |
|---|------------------------------|-------------------------------|--|
| <b>Héritabilité</b>                             | Faible ( $h^2 \leq 0,2$ )    | Moyenne ( $0,2 < h^2 < 0,4$ ) | Elevée ( $h^2 \geq 0,4$ )                  |
| <b>Précision de la sélection individuelle</b>   | Faible                       | Moyenne                       | Elevée                                     |
| <b>Intérêt des croisements pour l'hétérosis</b> | Elevé ( $H_{F1}$ de 6 à 20%) | Moyen ( $H_{F1}$ de 4 à 6%)   | Très faible à nul                          |
| <b>Intérêt des croisements pour l'hétérosis</b> | Elevé                        | Moyen                         | Nul  |

### 9.6. Différents types de croisement

Il existe différents types de croisements ; les croisements d'amélioration et les croisements à but commercial. Parmi les croisements d'amélioration, on peut citer :

- Croisement d'absorption ou de substitution.
- Croisement de métissage ou de création.

Parmi les croisements à but commercial, on peut citer :

- Croisement terminal à deux races ou croisement industriel
- Croisement terminal à trois races ou croisement à double étage
- Croisement alternatif à deux ou trois races.

### 9.6.1. Les croisements à finalité essentiellement génétique (ou continus)

Ils sont destinés à améliorer génétiquement ou créer les reproducteurs d'une population sélectionnée. Cette population croisée bénéficie du cumul des aptitudes portées par les parents ainsi que d'un élargissement de sa variabilité génétique.

Ces croisements constituent une première étape de l'amélioration génétique avant la sélection. On peut citer les croisements de métissage, d'amélioration et d'absorption.

#### 9.6.1.1. Croisement de métissage

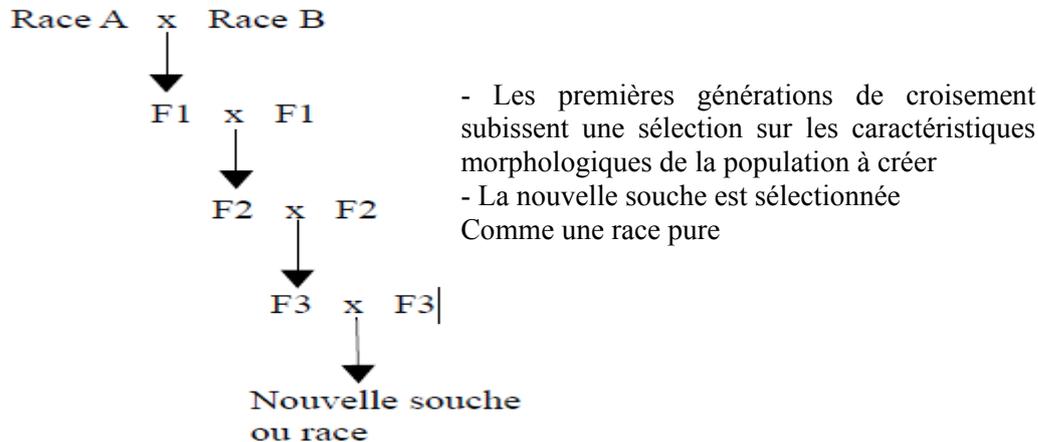


Figure 12. Schéma de croisement de métissage

#### 9.6.1.2. Croisement d'amélioration

Par l'utilisation ponctuelle de males d'une race sélectionnée pour des caractères d'intérêt, on souhaite améliorer une race sans en dénaturer les caractéristiques. Une application a été tentée avec des taureaux Red Holstein utilisés en race Montbéliarde pour en améliorer les aptitudes laitières. La réduction des aptitudes de mixité de la Montbéliarde a remis en cause ce croisement.

### 9.6.2. Les croisements à finalité essentiellement commerciale (ou discontinus)

Les animaux issus du schéma de croisement sont des produits terminaux, destinés par exemple à l'engraissement et à l'abattage en production de viande. Il faut donc les renouveler à chaque génération, à partir des populations sélectionnées.

## 10. Sélection assistée par marqueurs génétiques (SAM)

### 10.1 L'apport des marqueurs moléculaires

Comme nous l'avons vu précédemment, l'étude des caractères quantitatifs est fondée sur l'analyse statistique des performances mesurées des individus. Il en est de même pour les méthodes de sélection dans les différentes espèces domestiques, végétales ou animales. Cependant, l'accès au génome des organismes permettrait sans doute une meilleure appréhension de l'hérédité des caractères quantitatifs et pourrait contribuer à améliorer l'efficacité des programmes de sélection.

La découverte des marqueurs moléculaires de l'ADN nucléaire ouvre une nouvelle ère pour la sélection. En rendant possible l'étiquetage de certains gènes, cela permet de rendre plus efficace la gestion et la manipulation de la variabilité génétique pour construire des génotypes ayant de plus en plus de gènes ou d'associations de gènes favorables. D'une façon large, la sélection assistée par marqueurs correspond à toute forme possible d'utilisation des marqueurs dans le processus d'amélioration.

### 10.2. Définitions

La construction de cartes génétiques permet de localiser des locus impliqués dans la variation de caractères quantitatifs (QTL = Quantitative Trait Locus) liés à des locus plus

facilement identifiables, les marqueurs. Les premiers marqueurs utilisés ont été des locus affectant le polymorphisme visible (sous-entendu visible à l'œil nu) : gènes de coloration, de nanisme, etc.

Depuis le milieu des années 60, une nouvelle famille de marqueurs a été fournie par l'analyse du polymorphisme biochimique : électrophorèse des protéines, immunologie. Ces deux types de polymorphisme ont pu être exploités à des fins d'amélioration génétique. Cependant, leur utilisation est limitée : d'une part, beaucoup de gènes à effets visibles ont des effets pléiotropes défavorables et, d'autre part, le nombre restreint de locus analysés au travers du polymorphisme visible ou du polymorphisme biochimique ne permet pas une couverture complète du génome.

L'essor des techniques de biologie moléculaire depuis le début des années 80 a permis d'étudier le polymorphisme directement au niveau de l'ADN. Deux principaux outils ont une application possible pour l'analyse des caractères quantitatifs :

le polymorphisme de longueur des fragments de restriction (Restriction Fragment Length Polymorphism, RFLP) et les microsatellites. L'emploi de ces outils s'est trouvé grandement facilité par le développement de la technique de PCR (Polymerase Chain Reaction) qui permet de dupliquer en très grande quantité la(les) zone(s) de l'ADN que l'on souhaite étudier. L'usage des polymorphismes sur une seule base (Single Nucleotide Polymorphism, SNP) tend aujourd'hui à se développer.

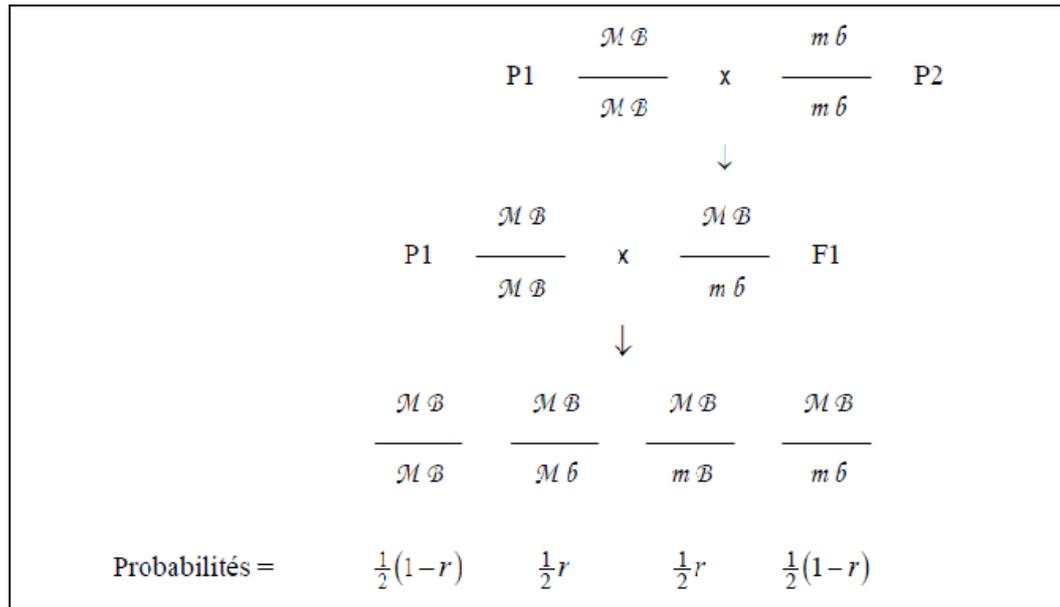
Les enzymes de restriction « coupent » la molécule d'ADN en des sites de reconnaissance spécifiques, qui correspondent à de courtes séquences palindromiques (un palindrome est un mot qui peut se lire dans les deux sens ; exemple : radar). S'il y a un changement de base dans la séquence, il n'y a pas de reconnaissance, et donc pas de scission de l'ADN. La « digestion » d'une même région de l'ADN, par une ou plusieurs enzymes de restriction, fournit des brins d'ADN de taille variable selon les individus, c'est-à-dire selon que les sites de reconnaissance correspondants sont altérés ou pas (d'où le terme RFLP). Chaque site de reconnaissance se comporte comme un locus, l'absence ou la reconnaissance d'un site correspondant à deux allèles possibles.

*Les microsatellites* sont des séquences très courtes (2 ou 3 bases), hautement répétées. A un site donné, le nombre de répétitions de la séquence peut varier d'un individu à l'autre. Des enzymes capables de « couper » l'ADN aux deux extrémités permettent de révéler le polymorphisme du nombre de répétitions. Les systèmes de microsatellites sont extrêmement polymorphes.

### **10.3. Exemple simple de la mise en place d'un QTL**

La mise en évidence de QTL au moyen des marqueurs moléculaires a été développée initialement chez des plantes : en effet, chez les plantes, où l'on manipule aisément des populations en ségrégation avec des effectifs importants, il a été facile d'établir des cartes génétiques. La méthode la plus simple pour mettre en évidence la liaison entre un marqueur moléculaire et un QTL consiste à croiser entre elles des lignées pures (au sens homozygotes à tous les locus) et à analyser les ségrégations à la génération suivante ou dans les générations ultérieures. C'est cet exemple que nous allons développer ici

Soit un marqueur dont un allèle  $M$  est fixé dans une première lignée pure (P1) et un allèle  $m$  est fixé dans la seconde lignée pure (P2). Soit un QTL dont on présume l'existence, avec un allèle  $B$  fixé dans la première lignée et un allèle  $b$  dans la seconde. Les individus de la F1 ont tous le même génotype (doubles hétérozygotes) : il faut une deuxième génération de croisement pour voir apparaître un polymorphisme. En cas de back-cross sur une des deux lignées, nous avons 4 génotypes possibles, avec des probabilités dépendant du taux de recombinaison ( $r$ ) entre le marqueur et le QTL supposé (figure 13).



**Figure 13. Croisement de deux lignées pures (P1 et P2) suivi d'un back-cross sur P1, afin de détecter un QTL.  $M, m$  = allèles au marqueur.  $B, b$  = allèles au QTL.  $r$  = taux de recombinaison entre le marqueur et le QTL.**

Dans ce protocole, pour chaque individu, on peut observer le génotype au marqueur, d'une part, et la valeur phénotypique, d'autre part. On peut donc calculer la valeur phénotypique moyenne des homozygotes  $MM$  et celle des hétérozygotes  $Mm$ . Soit  $D$  la différence entre ces deux moyennes ; un test statistique simple permet de dire si cette différence est significative ou pas. Si elle ne l'est pas, il faut conclure que l'analyse effectuée ne permet pas de mettre en évidence un QTL associé au marqueur ; cela ne signifie pas qu'il n'y en pas, mais que l'on n'a pas les moyens de le voir (par exemple, les effectifs mesurés sont insuffisants). Si  $D$  est significative, on peut alors mettre en relation cette différence observée avec la différence que l'on attendrait si un QTL était associé au marqueur. Pour ce faire, nous employons les notations qui sont rassemblées au tableau 9.

**Tableau 9. Valeurs phénotypiques moyennes dans le cas du croisement de deux lignées pures suivi d'un back-cross (voir texte). Les moyennes relatives au marqueur ( $M / m$ ) correspondent à des valeurs observées, celles relatives au QTL ( $B / b$ ) sont des inconnues.**

| Génotype | Moyenne phénotypique | Différence                 |
|----------|----------------------|----------------------------|
| $MM$     | $\bar{X}$            | <b>D</b>                   |
| $Mm$     | $\bar{Y}$            |                            |
| $BB$     | $\mu_{11}$           | <b><math>\Delta</math></b> |
| $Bb$     | $\mu_{12}$           |                            |

D'après la figure 13, on établit la structure génotypique attendue au QTL pour les individus homozygotes au marqueur et les individus hétérozygotes au marqueur :

- Les individus  $MM$  sont de génotype  $BB$  en proportion  $1-r$  et  $Bb$  en proportion  $r$
- Les individus  $Mm$  sont de génotype  $BB$  en proportion  $r$  et  $Bb$  en proportion  $1-r$

On en déduit l'expression de l'espérance des moyennes observées en fonction des paramètres inconnus :

$$E(\bar{X}) = (1-r)\mu_{11} + r\mu_{12}$$

$$E(\bar{Y}) = r\mu_{11} + (1-r)\mu_{12}$$

L'espérance de la différence observée entre génotypes au marqueur vaut donc :

$$E(D) = \bar{X} - \bar{Y} = \mu_{11}(1-2r) + \mu_{12}(2r-1) = (\mu_{11} - \mu_{12})(1-2r) = \Delta(1-2r)$$

Si les deux locus (marqueur et QTL) sont physiquement indépendants ( $r = 1/2$ ), quel que soit l'effet du QTL, la différence phénotypique attendue entre les deux génotypes au marqueur est nulle (il y a autant de *BB* et de *Bb* parmi les *MM* et parmi les *Mm*). De même, si les deux lignées parentales possédaient le même allèle au QTL, la différence attendue est nulle, car tous les individus ont le même génotype. Dans ces deux situations, on s'attend donc à ce que la différence observée (*D*) soit non significative.

En cas contraire, la différence attendue est d'autant plus grande que  $\Delta$  est grand et que  $r$  est faible. A ce stade, on constate donc que l'on ne peut pas faire la différence entre un QTL induisant de grosses différences phénotypiques et physiquement loin du marqueur, d'une part, et un QTL proche du marqueur et induisant de faibles différences, d'autre part [on ne peut pas résoudre une équation à deux inconnues ( $\Delta$  et  $r$ )]. Il faut donc soit réaliser d'autres croisements, comme, par exemple, les deux types de back-cross ou une F2 obtenue de façon panmictique à partir de la F1, soit analyser les données en fonction du génotype à deux marqueurs encadrant sur le chromosome le QTL supposé. Si, de la sorte, on peut estimer le taux de recombinaison ( $r$ ), on déduit un estimateur de l'écart ( $\Delta$ ) entre la valeur moyenne des l'homozygotes *BB* et celle des l'hétérozygotes *Bb* :

$$\hat{\Delta} = D/(1-2r)$$

On raisonne de la même manière pour déterminer l'écart entre la valeur de l'hétérozygote *Bb* et celle de l'homozygote *bb*.

## 10.4. Autres situations et perspectives

### 10.4.1. Méthodes utilisées

Le croisement de deux lignées pures suivi d'un back-cross a été présenté pour des raisons de simplicité. En fait, ce protocole n'est pas celui qui est le plus couramment utilisé pour détecter des QTL responsables de variations des caractères d'intérêt agronomique ou zootechnique.

Chez les plantes, on part généralement du croisement de deux lignées pures car ce type de matériel est en général facile à obtenir. Les descendances en ségrégation qui, aujourd'hui, sont le plus utilisées sont soit de type F2, soit de type lignées recombinantes obtenues après quelques générations d'autofécondation des individus de la F2 ; dans certains cas, on pratique une haplodiploïdisation à partir des individus de la F1. L'intérêt de ces deux dernières techniques réside dans l'obtention de nombreuses réplifications d'individus ayant exactement le même génotype à tous les locus, ce qui permet de réduire l'impact des facteurs aléatoires de milieu. L'utilisation d'une F1 obtenue à partir de deux lignées pures est une stratégie très puissante car elle assure un déséquilibre d'association maximal entre le marqueur et le QTL recherché. En effet, les gamètes produits par une plante F1 sont en majorité de types parentaux, *Mβ* et *mb*, alors qu'une faible proportion est de type recombiné, *Mb* ou *mβ* (figure 13).

En ce qui concerne les animaux, les choses sont plus compliquées. Il est en effet impossible, sauf chez des espèces de laboratoire, de disposer de lignées pures au sens où on l'entend en génétique végétale.

Il est donc impossible de constituer une F1 à partir de laquelle on puisse observer des descendance en ségrégation. Il est donc nécessaire de tirer parti de situations particulières pour isoler, au sein d'une grande population, des sous-populations où existe un déséquilibre d'association des gènes.

Le croisement entre deux races peut représenter une situation qui se rapproche du croisement de deux lignées pures. Ce protocole est cependant peu puissant car, d'une part, chacune des deux races présente en général une importante variabilité génétique (ce qui n'est pas le cas de deux lignées pures) et, d'autre part, les différences entre les deux races correspondent le plus souvent à des différences de fréquences géniques et non de nature d'allèles.

A l'heure actuelle, la stratégie vers laquelle s'orientent la plupart des recherches chez les animaux domestiques consiste à étudier les descendance intra-famille, car c'est la seule analyse pertinente en cas d'équilibre d'association des gènes.

Cette approche consiste à comparer, au sein de la descendance d'un reproducteur, mâle en général, qui est hétérozygote au marqueur ( $Mm$ ), les valeurs phénotypiques des descendants qui ont reçu l'allèle  $M$  ou l'allèle  $m$ . Dans cette approche, on ne peut pas attribuer dans l'absolu un effet à un allèle du marqueur : les effets ne sont définis qu'intra-famille, car un même allèle au marqueur peut être associé à un allèle favorable dans une famille et à un allèle défavorable dans l'autre.

Dans ce protocole, un certain nombre de familles sont non informatives : celles des pères homozygotes au marqueur et celles des pères homozygotes au QTL associé au marqueur. Dans le premier cas, on ne peut pas classer les descendants en fonction de l'allèle reçu au marqueur ; dans le second cas, les descendants ont tous reçu de leur père le même allèle au QTL. Il résulte de tout cela que les protocoles de détection de QTL chez les animaux domestiques sont, par nature, moins puissants que ceux que l'on peut appliquer chez les plantes, et nécessitent d'être appliqués sur de grands effectifs.

#### 10.4.2. Résultats et perspectives

Les exemples de QTL détectés sont déjà nombreux. Les espèces « pionnières » en la matière sont la tomate et le maïs pour les plantes, les bovins laitiers et le porc pour les animaux.

**Exemple :** 14 régions du génome bovin ont été choisies dans le but de suivre des QTL liés aux caractères de production laitière : quantité et qualité du lait (chromosomes 3, 6, 7, 14, 19, 20, 21, 23 et 26), des QTL intervenant sur la résistance aux mammites (chromosomes 2, 10, 15 et 23) et des QTL liés à la fertilité femelle (chromosomes 1, 7, 10 et 21). Avec l'amélioration des connaissances sur les QTL, le nombre de marqueurs utilisés dans le programme est aujourd'hui de 43 microsatellites

Les résultats connus aujourd'hui montrent que la distribution des effets des QTL suit une courbe « en L » (figure 14) : un très petit nombre de QTL induit de fortes variations alors que l'essentiel des QTL détectés correspond à des locus qui ne sont chacun responsables que d'une faible part de variance. De plus, il subsiste encore des locus non détectés, en nombre indéterminé : la figure 14 indique bien qu'aucun locus responsable d'une part de variance inférieure à 4 % n'a été détecté, du fait de la limite de puissance du protocole. Les locus non détectés correspondent à ce que nous avons appelé des polygènes.

Perspectives d'application des marqueurs moléculaires

Les perspectives d'application des marqueurs moléculaires sont nombreuses. On peut citer :

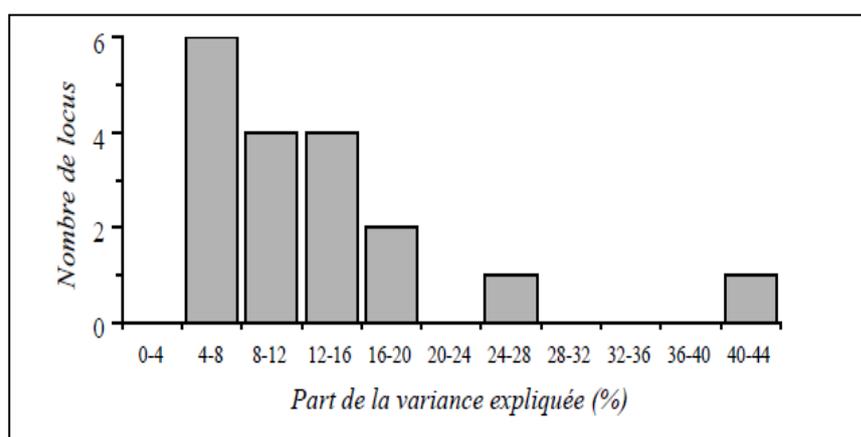
- La SAM, qui consiste à utiliser le génotype des candidats aux marqueurs comme critère de sélection, en fonction des associations connues avec des QTL. L'information sur les marqueurs présente l'avantage de pouvoir être connue très tôt dans la vie de l'individu et peut donc représenter un critère de sélection précoce. Cette information peut se révéler très utile pour pallier un manque d'information phénotypique, par exemple, lorsque la mesure d'un caractère est très coûteuse ou lorsqu'elle ne peut pas s'effectuer sur certaines catégories d'individus (caractères ne s'exprimant que dans un seul sexe, etc.). On peut enfin combiner l'information sur les marqueurs avec les performances mesurées sur les candidats ou sur leurs apparentés afin d'améliorer la précision de l'évaluation génétique.

- Le contournement de corrélations génétiques négatives, si les QTL détectés permettent de « disséquer » finement certains caractères complexes et de faire la part entre les gènes pléiotropes et ceux qui ne le sont pas.

- L'introgession de gènes assistée par marqueurs, permettant un gain de temps par rapport aux méthodes de rétrocroisement.

- La gestion de la variabilité génétique des populations sélectionnées ou des petites populations en conservation, en fournissant des outils fins d'analyse de la variabilité et en procurant des moyens d'optimiser le choix des reproducteurs en fonction du maintien de la variabilité génétique.

L'utilisation de ces nouveaux outils se raisonne en fonction du surcroît d'efficacité attendue et des surcoûts occasionnés.



**Figure 14. Distribution des QTL détectés pour des caractères mesurés chez la tomate selon la part de variance phénotypique (%) de l'un ou l'autre caractère qu'ils expliquent.**

Certains QTL jouent sur plusieurs caractères à la fois. Les caractères étudiés sont les suivants : poids moyen des fruits : 72 % de la variance phénotypique expliquée par des QTL

Teneur en sucres : 44 % de la variance phénotypique expliquée par des QTL

PH du fruit : 32 % de la variance phénotypique expliquée par des QTL

### 10.5. Objectif et avantage

L'objectif de la sélection assistée par marqueurs génétiques est de permettre aux professionnels d'intégrer la SAM dans leur schéma de sélection afin d'en diminuer les coûts tout en assurant la continuité du progrès génétique : optimisation du choix des jeunes animaux sans performance et réduction de la taille des séries de testage. Elle doit également permettre une sélection plus efficace des caractères fonctionnels à faible héritabilité qui intéressent de plus en plus les éleveurs.

## **Partie II Travaux Dirigés**

## TD 1 : Génétique Qualitative

### Objectifs :

- Connaître l'importance des caractères qualitatifs
- Connaître les différents modes d'expression des gènes
- Connaître des caractères mendéliens d'intérêt zootechnique

### Exercice 1

Le nanisme chez les humains est hérité comme un caractère monogénique simple, Deux nains se sont mariés et ont donné naissance à un enfant nain Plus tard ils donnent naissance à un deuxième enfant normal.

- 1) Est ce que le nanisme est produit par un allèle récessif ou par un allèle dominant ?
- 2) Quels sont les génotypes des deux parents dans cet accouplement ?
- 3) Quelle est la probabilité pour que leur troisième enfant soit : i) normal ii) nain ?

### Exercice 2

Dans une population composée de 25 homozygotes dominants, 50 hétérozygotes et 25 homozygotes récessifs, 30 hétérozygotes manifestent le phénotype dominant.

Calculez la pénétrance de l'allèle dominant.

### Exercice 3

Chez les chevaux, la couleur palomino est due à l'interaction entre des allèles codominants qui à l'état homozygote produisent la couleur alezane (CC) et la couleur blanche (cc). En supposant qu'un nombre suffisant de poulains pourraient être produits pour obtenir toutes les combinaisons possibles, quels sont les phénotypes (et leurs fréquences) qui seront obtenues à partir de ces accouplements.

- 1) alezan x alezan
- 2) blanc x blanc
- 3) blanc x alezan
- 4) alezan x palomino
- 5) blanc x palomino
- 6) palomino x palomino.

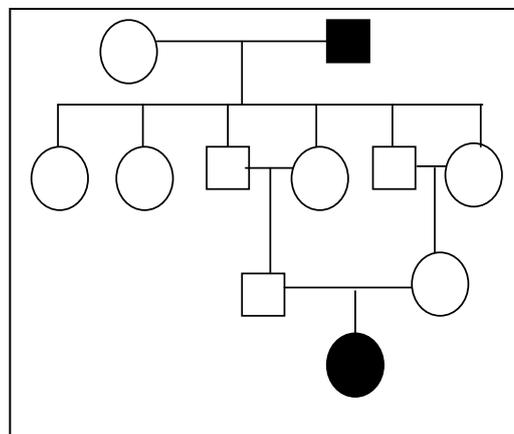
### Exercice 4

Supposons que 3 bébés soient nés la même nuit dans une même maternité. Leurs groupes sanguins sont O, A et AB, et les 3 couples des parents sont AB x O, A x O et B x AB.

En utilisant ces informations, affectez ces trois bébés à leurs parents respectifs.

### Exercice 5

A partir de pedigree suivant, quel est le déterminant héréditaire du caractère anormal



## TD 2 : Structure Génétique d'une Population et le Modèle de Hardy-Weinberg

### Objectifs :

- Calcul des fréquences alléliques et génotypiques
- Utilisation du modèle de HW pour le calcul des fréquences alléliques
- Calcul de fréquence « gène autosomique »
- Calcul de fréquence « gène lié au sexe »
- Test d'équilibre

### Exercice 1

La laine blanche est due à un gène dominant B alors que la laine noire est due à son allèle récessif b. supposons que dans un échantillon de 900 moutons composé de 891 blancs et de 9 noirs. Peut-on calculer les fréquences de B et b?

### Exercice 2

On étudie une population où les fréquences génotypiques pour un locus diallélique sont à la génération n de 0,1; 0,4; 0,5 chez les femmes et de 0,7; 0,2; 0,1 chez les hommes. Calculez les fréquences génotypiques et alléliques après deux générations de panmixie (c'est à dire à n+2). (Les deux allèles sont considérés codominants).

### Exercice 3

Soit une population bovine présentant à la génération n la répartition suivante dans les deux sexes

| Fréquences phénotypiques pour ♀ (vache) |           |           | Fréquences phénotypiques pour ♂ (taureau) |         |
|---|-----------|-----------|---|---------|
| $X^A X^A$                               | $X^A X^a$ | $X^a X^a$ | $X^A Y$                                   | $X^a Y$ |
| 49%                                     | 42%       | 9%        | 40%                                       | 60%     |

- 1- Calculez les fréquences des gènes A et a dans la génération initiale, n+1, n+2 et n+3
- 2- Que pouvez-vous déduire à propos des fréquences obtenues ?
- 3- Calculez les fréquences génotypiques chez les vaches dans les générations n+1, n+2 et n+3
- 4- La même question pour les taureaux.
- 5- Calculez les fréquences des gènes lorsque la population aura atteint l'équilibre génétique
- 6- Donnez la structure génotypique de la population à l'équilibre génétique.

### Exercice 4

Un éleveur a acheté un troupeau de 600 ovins à partir de 600 ovins à partir d'une population en équilibre de HW. Il a découvert par la suite que 150 individus présentent un caractère indésirable. Le caractère en question est contrôlé par un gène autosome à deux allèles A et a. L'allèle récessif a étant responsable du caractère indésirable.

- a) quelle est la fréquence des ovins aa à l'achat du troupeau ?
- b) quelles sont les fréquences des deux allèles ?

### Exercice 5

Dans la population bovine locale de race Guelmoise, on a observé les effectifs suivants pour le système post-transferrine.

|    |    |    |       |
|----|----|----|-------|
| FF | FS | SS | Total |
| 87 | 79 | 26 | 192   |

Est-ce que cette population est en équilibre génétique de H-W pour ce système ?

### **TD 3 : Modèle de Hardy-Weinberg et ses Applications**

#### **Objectifs :**

- Etre capable de résoudre des exercices concernant le Model de H-W concernant le système multialléliques
- Application et utilisation du modèle de H-W dans la détection des porteurs des gènes indésirables

#### **Exercice 1**

La fréquence  $p_{(A)}$  chez les femelles d'une population est 0,6 et  $q_{(a)} = 0,4$ . Les fréquences  $p_{(A)}$  chez les mâles d'une autre population est 0,2 et  $q_{(a)} = 0,8$ .

Les femelles de la première génération et les mâles de deuxième population sont placés dans une même enceinte et se reproduisent par panmixie.

Quelles seront les fréquences alléliques en  $F_1$  et en  $F_2$  ?

Que peut-on conclure ?

#### **Exercice 2**

On dispose deux populations A et B de drosophile en équilibre. Dans la population A, la fréquence d'un allèle  $f=0,2$  et  $F = 0,8$  pour un autre locus la fréquence d'un allèle  $g =0,6$  et  $G = 0,4$ . Dans la population B,  $f=0,6$  et  $F = 0,4$ ,  $g =0,1$  et  $G = 0,9$ .

On met en présence les 2 populations (femelles A et mâles B) la reproduction s'effectue en panmixie. Les deux locus sont indépendants.

Quelles seront les fréquences gamétiques en  $F_1$  ? y aura-t-il équilibre en  $F_2$  ?

#### **Exercice 3**

Un mâle est soupçonné d'être porteur d'un allèle récessif indésirable il est accouplé avec 5 femelles homozygotes récessives pour cet allèle. Si les 5 descendants issus des ces accouplements sont normaux. Quel est la probabilité que le mâle n'est pas porteur.

#### **Exercice 4**

Un taureau de race Holstein est soupçonné d'être porteur du gène récessif pour la couleur pie-rouge. Il est accouplé aléatoirement avec une population des vaches en équilibre de H-W dans laquelle la fréquence de l'allèle récessif est égale à 0,2

Combien de descendants sont nécessaires pour être à 90 % sûr qu'il n'est pas porteur de l'allèle récessif.

#### **Exercice 5**

Un bélier est accouplé avec 8 brebis hétérozygotes afin de détecter s'il est porteur d'un gène récessif indésirable. Ces brebis ont produit 14 agneaux, tous de phénotype normal.

Quel est la probabilité de détection que ce bélier n'est pas porteur du gène récessif ?

### **TD 4 : Modification de la fréquence génique : effet de la Mutation et la Migration**

#### **Objectif :**

**- Etre capable de comprendre la modification des fréquences alléliques sous l'effet de la mutation et la migration**

#### **Exercice 1**

Supposons qu'à chaque génération, une population comporte 5% d'immigrants. La fréquence initiale  $q_0$  d'un gène est égale à 0,3 avant l'immigration. La fréquence de ce gène parmi les immigrants est 0,7. Déterminer la fréquence génique  $q_1$  de ce gène dans la population mélangée après immigration.

Si la fréquence chez les immigrants était de 0,4, quelle pression d'immigration déterminerait la même valeur  $q_1$  que précédemment ?

#### **Exercice 2**

Dans une population composée de 10000 animaux, la fréquence de l'allèle b est  $q = 0,2$ . Supposons que 2000 animaux d'une autre population dont la fréquence de l'allèle b est  $q_m = 0,6$  soient ajoutés à la population initiale.

Quelle est la fréquence de l'allèle b dans la nouvelle population totale ?

#### **Exercice 3**

Une bande A de volailles est composée de 500 mâles et de 500 femelles. À chaque génération, 100 mâles de la bande A sont remplacés par 100 mâles d'une bande B (une large population fermée). Les accouplements sont effectués par paire entre mâles et femelles, et deux descendants (un mâle et une femelle) sont choisis de chaque paire pour établir la génération future de la bande A. Les fréquences initiales d'un allèle particulier dans les bandes A et B sont respectivement de 0,5 et 0,8

Quelle sera la fréquence de l'allèle dans la bande A après 2 génération.

#### **Exercice 4**

En considérant un taux de mutation de  $10^{-5}$  par gamète et par génération, quel sera le changement de fréquence observé:

- au terme de 1000 générations, pour un allèle  $A_1$  fixé au départ
- au terme de 2000 générations, pour une fréquence initiale de  $A_1$  de 0,5
- au terme de 10000 générations, pour une fréquence initiale de  $A_1$  de 0,1.

Qu'en concluez-vous ?

#### **Exercice 5**

Soit un locus polymorphe à deux allèles. En considérant des taux de mutation de l'ordre de  $10^{-5}$  et  $10^{-6}$  (mutation réciproque), quelles seront les fréquences d'équilibre de ces deux allèles ?

#### **Exercice 6**

Dans une grande population, la fréquence alléliques de  $A_1$  est égale à 0,7 et celle de  $A_2$  es égale à 0,3. De plus, le taux de mutation de  $A_1$  à  $A_2$  est  $u = 5 \cdot 10^{-5}$  et de  $A_2$  à  $A_1$  est  $v = 2 \cdot 10^{-5}$

- Quelle sera la fréquence de  $A_2$  à la génération suivante ?
- quel est le changement de la fréquence de  $A_2$  en une génération à cause de la mutation des allèles  $A_1$  et  $A_2$  ?
- Quelle sera la fréquence de  $A_2$  à l'équilibre ?

### TD 5 : Modification de la Fréquence Génique : Effet de la Sélection Naturelle

#### Objectifs :

- Etre capable de comprendre la modification des fréquences alléliques sous l'effet de la sélection naturelle.

- La normalisation de l'effet de la sélection sur la modification des fréquences alléliques

#### Exercice 1

Soient trois allèles  $A_1$ ,  $A_2$  et  $A_3$ , de fréquences respectives 0,2; 0,3 et 0,5. Les valeurs sélectives de chaque génotype sont  $A_1A_1 = 0,8$ ;  $A_1A_2 = 1$ ;  $A_1A_3 = 1$ ;  $A_2A_3 = 1$ ;  $A_2A_2 = 0,7$  et  $A_3A_3 = 0,9$ . Quelle fréquence de  $A_1$  doit-on attendre à la génération suivante ?

#### Exercice 2

Pour un gène codominant biallélique, le nombre d'individus de chaque génotype observé au stade larvaire sur un échantillon de 100 individus est respectivement de 40, 50 et 10, alors qu'il est de 80, 90 et 30 pour un échantillon de 200 individus observés au stade adulte. Calculez les valeurs sélectives relatives ( $w$ ) de ces trois génotypes. Calculez ensuite les coefficients de sélection ( $s$ ).

Pour un autre gène codominant biallélique, les études réalisées montrent que le génotype B1B1 laisse en moyenne 100 descendants, le génotype B1B2 80 descendants et le génotype B2B2 60 descendants. Calculez les valeurs sélectives relatives et coefficients de sélection. Que vous montre cette étude ? A propos des génotypes les plus avantagés par la sélection.

#### Exercice 3

Supposons qu'on dispose des informations suivantes :

| Génotype           | AA   | Aa   | aa   |
|--------------------|------|------|------|
| Fréquence initiale | 0,16 | 0,48 | 0,36 |
| Valeur sélective   | 0,8  | 1    | 0,6  |

Quelle est la fréquence de l'allèle A à l'équilibre ?

#### Exercice 4

Supposons qu'on s'intéresse à un caractère déterminé par un locus avec deux allèles, l'allèle D dominant et l'allèle d récessif et responsable d'une anomalie. La fréquence de l'allèle d est égale à  $q = 0,10$ .

- Quelle sera la fréquence du génotype récessif à génération suivante (F1) si tous les animaux anormaux ont été réformés ?
- Quelle sera la fréquence du génotype récessif à génération (F2) ?
- Quelle sera la fréquence du génotype récessif à génération (F3) ?
- quelle sera le nombre de générations nécessaires pour réduire  $f(dd)$  à 25 animaux anormaux par 10000 naissances ?

#### Exercice 5

Dans une population de bovin de race Holstein en équilibre de H-W, la fréquence de l'allèle dominant pour la robe pie noire est de 0,8 et les fréquences phénotypiques observées sont :

| Phénotype      | Fréquence |
|----------------|-----------|
| Pie-noir (B-)  | 0,96      |
| Pie rouge (bb) | 0,04      |

- quelle sera  $f(BB)$  chez les survivants ?
- quelle sera  $f(Bb)$  chez les survivants ?
- quelle sera  $f(B)$  chez les survivants ?
- quelle sera la fréquence de l'accouplement  $Bb \times Bb$  ?
- Quelle sera la proportion des descendants bb issus de l'accouplement  $Bb \times Bb$  ?

**TD 6 : Modification de la Fréquence Génique : Effet du Système d'Accouplement****Objectif :**

- Montre les effets des différents systèmes d'accouplement et notamment l'effet de l'homogamie et l'hétérogamie sur la modification des fréquences alléliques et génotypiques.

**Exercice 1**

Supposons qu'un caractère est contrôlé par un locus à deux allèles codominants A et a. les fréquences génotypiques sont :  $f(AA) = 0,30$ ,  $f(Aa) = 0,60$  et  $f(aa) = 0,10$

- calculez la fréquence de Aa x Aa si la population est en accouplement au hasard.
- calculez la fréquence de tous les accouplements dans le cas d'un assortiment positif.
- calculez les fréquences génotypiques des descendants issus des accouplements en assortiment positif.

**Exercice 2**

Soit une population bovine Holstein en équilibre de H-W

| Phénotype | Génotype | Fréquence |
|-----------|----------|-----------|
| Pie-noir  | B-       | 0,84      |
| Pie-rouge | bb       | 0,16      |

Quelles sont les fréquences génotypiques et alléliques à la génération suivante dans le cas de l'homogamie ?

**Exercice 3**

Supposons qu'une population de volailles est composée d'oiseaux à pattes normales et à pattes anormales. Le génotype CC provoque la mort de l'embryon. Les résultats suivants ont été observés :

| Phénotype | Génotype | Fréquence |
|-----------|----------|-----------|
| Anormale  | Cc       | 2/3       |
| Normale   | cc       | 1/3       |

En supposant que les accouplements sont en assortiment positif, quelle est la fréquence de l'allèle C chez les poussins qui vont éclore ?

En supposant que les accouplements sont en assortiment négatif, quelle est la fréquence de l'allèle C chez les poussins qui vont éclore ?

## **TD 7 : Fluctuation des Fréquences Alléliques sous l'Effet des Processus Descriptifs**

### **Objectifs :**

- La dérive génétique
- Description d'une population en régime de consanguinité en comparaison à la situation caractéristique de l'équilibre de Hardy-Weinberg. (L'effet de la consanguinité).
- Connaître la différence entre la taille totale et efficace d'une population

### **Exercice 1**

Quelle est la structure génétique d'une population animale pour un locus à 2 allèles A et a dans les cas suivants :

1<sup>er</sup> cas : le coefficient de consanguinité est égal à 100%

2<sup>ème</sup> cas : le coefficient de consanguinité est égal à 50%

3<sup>ème</sup> cas : le coefficient de consanguinité est égal à 0%

### **Exercice 2**

Soit une population avec les caractéristiques suivantes à une génération n :

|             |      |      |      |
|-------------|------|------|------|
| Génotype :  | AA   | Aa   | aa   |
| Fréquence : | 0,52 | 0,36 | 0,12 |

Une génération plus tard elle est devenue :

|             |      |      |      |
|-------------|------|------|------|
| Génotype :  | AA   | Aa   | aa   |
| Fréquence : | 0,64 | 0,12 | 0,24 |

Choisissez dans la liste suivante, l'effet qui explique le mieux ce changement :

La mutation ; la migration ; la panmixie et la consanguinité ? Expliquez votre choix

### **Exercice 3**

On a déterminé qu'il se produit environ 20% de croisements entre apparentés dans une petite population de lapins. Evaluer les fréquences génotypiques obtenues (pour le cas d'un gène à deux allèles A/a) et comparez-les à celles observées en conditions panmictiques en prenant des fréquences alléliques initiales de

a)  $p = 0,5$

b)  $p = 0,9$

Que déduisez-vous à propos de la modification de fréquences des hétérozygotes dans les deux cas a et b.

### **Exercice 4**

Quelle est l'augmentation de la consanguinité  $\Delta F$  prévu dans une population dont la taille est de 100 individus (50 % et 50 %) ?

- Une autre population de la même taille (100 individus) possède 90 femelles et 10 mâles, à une augmentation de consanguinité  $\Delta F$  de l'ordre de 0,014. Confirmez-vous ce résultat, et interpréter la différence qui existe entre  $\Delta F$  dans les deux cas ?

### **Exercice 5**

Une population comprend 5 hommes et 95 femmes. Comparer ces effectifs avec les effectifs efficaces de cette population.

**TD 8 : Pedigree et Consanguinité Systématique**

**Objectifs :**

- La présentation graphique d'une généalogie
- Calcul du coefficient de consanguinité à partir du pedigree d'une population

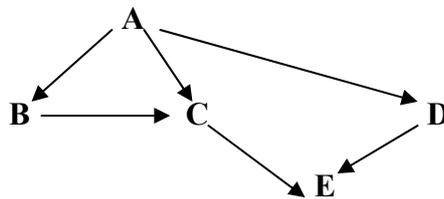
**Exercice 1**

Dans une population, on dénombre : 640 AA, 120 Aa et 240 aa. Le coefficient de consanguinité de cette population est égal à 0,71.

- 1) quelles seraient les fréquences génotypiques dans cette population si le coefficient de consanguinité était égal à zéro
- 2) si le coefficient de consanguinité est inconnu, peut-on le calculer à partir de cet échantillon ?
- 3) dans une autre population, on dénombre 9 AA, 420 Aa et 490 aa. Calculer le coefficient de consanguinité ?

**Exercice 2**

Soit la consanguinité suivante :

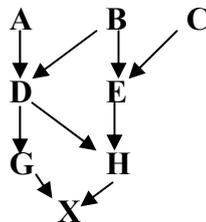


Quels sont les coefficients de consanguinité des individus de cette généalogie ?

**Exercice 3**

La généalogie de l'individu X (en dessous) montre la chronologie des individus ayant une partie de leur patrimoine génétique en commun avec X

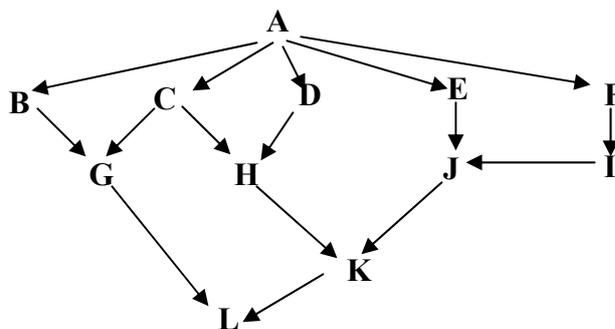
- 1) quels sont leurs ancêtres communs ?
- 2) quel est le coefficient de consanguinité de ses progénitures ?



**Exercice 4**

Soit la généalogie suivante :

Calculez le coefficient de consanguinité de l'animal L



**TD 9 : Rappels Statistiques****Objectifs :**

- Etre capable de calculer :

1. la moyenne arithmétique  $\bar{X}$ 

3. Le coefficient de variation CV

5. Le coefficient de corrélation

2. La variance et écart-type

4. La covariance

6. Le coefficient de régression

- Etre capable aussi d'interpréter la signification de chaque paramètre

**Exercice 1**

Considérons les données suivantes sur le poids de la toison (X) et le poids adulte (Y) des brebis de race D'man :

| Numéro de la brebis | X           | Y          | X <sup>2</sup> | Y <sup>2</sup> | XY           |
|---------------------|-------------|------------|----------------|----------------|--------------|
| 1                   | 1,2         | 39         | 1,44           | 1521           | 46,8         |
| 2                   | 2,0         | 40         | 4,00           | 1600           | 80           |
| 3                   | 1,3         | 37         | 1,69           | 1369           | 48,1         |
| 4                   | 0,9         | 32         | 0,81           | 1024           | 28,8         |
| 5                   | 1,9         | 37         | 3,61           | 1369           | 70,3         |
| 6                   | 2,8         | 44         | 7,84           | 1936           | 123,2        |
| 7                   | 1,7         | 37         | 2,89           | 1369           | 62,9         |
| 8                   | 1,4         | 26         | 1,96           | 677            | 36,4         |
| 9                   | 2,4         | 35         | 5,76           | 1225           | 84,0         |
| 10                  | 1,2         | 34         | 1,44           | 1156           | 40,8         |
| <b>Total</b>        | <b>16,8</b> | <b>361</b> | <b>31,44</b>   | <b>13245</b>   | <b>621,3</b> |

- calculez la moyenne de chacune des variables X et Y.
- calculez la variance de chacune des variables X et Y.
- calculez l'écart-type de chacune des variables X et Y.
- calculez le coefficient de variation de chacune des variables X et Y.
- calculez la covariance entre les variables X et Y.
- calculez le coefficient de corrélation entre les variables X et Y.
- calculez le coefficient de régression de Y sur X, puis celui de X sur Y.

**Exercice 2**

La relation entre la production laitière durant les 3 premiers mois de l'allaitement, estimée par la méthode de pesée avant et après tétée, et le poids à 3 mois des 35 veaux a été étudiée chez la vache locale conduite en extensive. A partir des éléments de calcul partiels ci-dessous calculez :

- le coefficient de corrélation entre les deux caractères ;
- l'équation de la droite de régression permettant de prédire la production laitière des vaches laitières en fonction du poids de leur veaux.

|                           | Poids à 3 mois (X) | Production laitière 0 à 3 mois | X.Y       |
|---------------------------|--------------------|--------------------------------|-----------|
| <b>Somme</b>              | 2343,9             | 14436,2                        | -         |
| <b>Somme des carrés</b>   | 161250,6           | 6267580,2                      | -         |
| <b>Somme des produits</b> | -                  | -                              | 998905,95 |

**TD 10 : Déterminisme des Caractères Quantitatifs****Objectifs :**

- Comprendre les modes de transmission des caractères quantitatifs déterminés par un ou plusieurs locus. Comprendre les principes génétiques qui régissent l'hérédité des caractères quantitatifs. Comprendre la notion de la valeur génétique additive et effet moyen d'un gène.

**Exercice 1**

Dans une population en équilibre de HW, on dispose des données sur un certain caractère

| Génotype | Nombre | Valeur phénotypique |
|----------|--------|---------------------|
| BB       | 100    | 38                  |
| Bb       | 60     | 40                  |
| bb       | 40     | 10                  |

Quelle est la moyenne phénotypique de la population ?

**Exercice 2**

Supposons qu'on dispose des données suivantes :

| Génotype | Fréquence génotypique | Valeur phénotypique |
|----------|-----------------------|---------------------|
| BB       | 0,49                  | 100                 |
| Bb       | 0,42                  | 80                  |
| bb       | 0,09                  | 40                  |

- quelle est la valeur génotypique de chaque génotype ?
- quelle est la moyenne génotypique de la population ?
- quelle est la moyenne phénotypique de la population ?

**Exercice 3**

Un caractère est contrôlé par un gène autosome à 2 allèles  $A_1$  et  $A_2$ . Dans une population, on a observé les valeurs suivantes :

| Génotype | Fréquence génotypique | Valeur génotypique |
|----------|-----------------------|--------------------|
| $A_1A_1$ | 0,38                  | $a = 14$           |
| $A_1A_2$ | 0,44                  | $d = 14$           |
| $A_2A_2$ | 0,18                  | $-a = -14$         |

- calculez la moyenne génotypique de la population.
- calculez les effets moyens des allèles  $A_1$  et  $A_2$ .

**Exercice 4**

Il existe chez les brebis de race Booroola un allèle  $Fec^B$  et un allèle normal + qui agissent sur le taux d'ovulation et la taille de portée à la naissance. On observe dans un milieu homogène d'élevage les génotypes suivants

| Génotype      | Taux d'ovulation | Taille de portée à la naissance |
|---------------|------------------|---------------------------------|
| $Fec^B Fec^B$ | 4,7              | 2,8                             |
| $Fec^B +$     | 2,9              | 2,4                             |
| ++            | 1,5              | 1,4                             |

- calculez la moyenne de la population pour les 2 caractères lorsque la fréquence  $p$  de l'allèle  $Fec^B$  dans la population est égale à 0,25
- calculez les variances additives, de dominance et génotypique pour les 2 caractères lorsque  $p = 0,25$ .

**TD 11 : Paramètres Génétiques et Phénotypiques (1)****Objectifs :**

- **Etre capable de calculer : hérabilité (sens étroit et large) et la répétabilité**
- **Etre capable aussi d'interpréter la signification de chaque paramètre (intérêt de la connaissance de chaque paramètre).**

**Exercice 1**

Un troupeau de 200 brebis produit un lait avec un TP de 53 g/l. On croise les 40 meilleures brebis (20%) qui ont un TP de 58 g/l avec un bélier de même valeur. Quelques années plus tard, les agnelles sont contrôlées avec un TP de 56g/l. Calculez l'hérabilité de TP ?

**Exercice 2**

Parmi un troupeau de vaches laitières de niveau laitier de 6000 l/an on isole un lot homogène de 10 vache laitière de niveau 6500 l/an. On disperse ces animaux dans 10 exploitations avec de différents modes d'élevages (alimentations, hygiène et climat) la moyenne de la production tombe alors à 6150 l/an. Quelle est l'hérabilité de la production laitière ?

**Exercice 3**

Deux lignées pures de l'haricot sont croisées entre elles :

- en F1 : la variance du poids de l'haricot est de  $1,5 \text{ g}^2$
- en F2 : la variance du poids de l'haricot est de  $61 \text{ g}^2$

Estimez l'hérabilité au sens large du poids des haricots dans cette expérience.

**Exercice 4**

On mesure le poids du grain par plante chez le maïs l'écartype dans une grande population est égale à 15 g alors que l'écartype phénotypique dans une lignée pure (consanguine) est égale à 12 g.

Calculez hérabilité au sens large du poids du grain par plante dans :

- La lignée consanguine.
- Dans une grande population.

**Exercice 5**

Les données ci-dessous concernent le poids des œufs chez la volaille. Les valeurs sont rapportées à la base 100.  $\sigma^2_P = 100$  ;  $\sigma^2_G = 35$ ;  $\sigma^2_A = 30$  et  $\sigma^2_{EP} = 10$ .

- 1- calculez la répétabilité du poids des œufs.
- 2- calculez la répétabilité de la moyenne des poids des 3 œufs d'une même poule.

**Exercice 6**

Supposons que la variance de l'environnement temporaire est de 3840 kg et la variance phénotypique est de 6400 kg.

- 1- calculez la répétabilité du caractère

En supposant que les variances de dominance et d'épistasie sont négligeables et que la variance environnementale est de 4800 kg, quelle est l'hérabilité du caractère ?

**Exercice 7**

Les données suivantes sont issues des vaches de race Holstein-Frisonne

|                              | <b>Quantité de lait (kg)</b> | <b>Quantité de matières grasses (kg)</b> |
|------------------------------|------------------------------|--|
| Moyenne                      | 5353,4                       | 192,8                                    |
| Ecart-type phénotypique      | 29,1                         | 31,4                                     |
| Ecart-type génétique additif | 15,5                         | 16,4                                     |
| Ecart-type génotypique       | 17,6                         | 18,5                                     |
| Ecart-type de $E_p$          | 6,38                         | 6,52                                     |

a) quels sont les paramètres suivants pour chaque caractère :

- $h^2$  au sens large
- $h^2$  au sens étroit
- répétabilité

b) En supposant que la variance épistatique est nulle, quelle est la variance de dominance

**TD 12 : Paramètres Génétiques et Phénotypiques (2)****Objectifs :**

- Etre capable de calculer : hérabilité (sens étroit et large) et la répétabilité
- Etre capable aussi d'interpréter la signification de chaque paramètre (intérêt de la connaissance de chaque paramètre).

**Exercice 1**

$$\text{Soient : } \begin{array}{lll} r_{g12} = 0,6 & h^2 = 0,25 & \sigma^2_{P1} = 144 \\ r_{p12} = 0,2 & h^2 = 0,16 & \sigma^2_{P2} = 100 \end{array}$$

- a) quelle est la valeur de la covariance phénotypique entre les caractères 1 et 2 ?
- b) quelle est la valeur de covariance génétique additive entre caractère 1 et 2 ?

**Exercice 2**

Supposons que la répétabilité du poids à 180 jours (considéré comme un caractère maternel, c'est-à-dire que le poids à 180 jours du veau est une performance de la mère et non pas du veau) des veaux de race Oulmès-Zaer est de 0,4 et la moyenne du troupeau est de 136 kg.

Estimez l'aptitude réelle à la production des vaches suivantes :

- Vache 1 a trois veaux dont les poids à 180 jours sont 135, 141 et 147 kg.
- Vache 2 a un seul veau avec un poids à 180 jours de 142 kg.

Laquelle choisir ? Et pourquoi ?

**Exercice 3**

La répétabilité du poids au sevrage des agneaux nés simples de race Boujaâd (race d'origine marocaine), considéré comme un caractère maternel, est estimée à 0,30. Les données suivantes sont issues de cinq brebis appartenant à un troupeau dont la moyenne des poids des agneaux au sevrage est de 20 kg.

Estimez les poids des futurs agneaux de chaque brebis et classez ces dernières.

| Numéro de brebis | Nombre d'agneaux nés simples | Moyenne des poids au sevrage (kg) |
|------------------|------------------------------|-----------------------------------|
| 1                | 4                            | 21                                |
| 2                | 1                            | 24                                |
| 3                | 3                            | 19                                |
| 4                | 2                            | 22                                |
| 5                | 3                            | 18                                |

**Exercice 4**

Estimez la répétabilité et l'hérabilité de la taille de portée à partir des données suivantes collectées sur six lapines :

| Numéro de la lapine | Taille de portée à la 1 <sup>ère</sup> mise bas de la lapine | Taille de portée à la 2 <sup>ème</sup> mise bas de la lapine | Taille de portée à la 1 <sup>ère</sup> mise bas de la fille de la lapine |
|---------------------|--|--|--|
| 1                   | 9  | 6  | 8  |
| 2                   | 4  | 6  | 7  |
| 3                   | 7  | 5  | 6  |
| 4                   | 8  | 6  | 7  |
| 5                   | 6  | 8  | 7  |
| 6                   | 8  | 10   | 6  |

**TD 13 : Estimation de la Valeur Génétique des Candidats Reproducteurs**  
**(Calcul des Index)**

**Objectifs :**

- **Etre capable de calculer : l'index élémentaire et leur utilisation au niveau des élevages qu'au niveau racial pour classer les candidats reproducteurs.**
- **Etre capable d'estimer la précision de l'estimation de la valeur génétique additive**

**Exercice 1**

Quelle sera la valeur génétique additive d'un animal si celles de son père et de sa mère sont respectivement égales à + 100 kg et - 60 kg ?

**Exercice 2**

Une vache a réalisé une seule performance égale à 6000 kg dans un troupeau dont la moyenne est de 4000 kg. En supposant que  $h^2 = 0,25$  et  $r = 0,40$  quelles est l'estimation de sa valeur génétique additive ?

**Exercice 3**

Supposons que  $h^2 = 0,20$  et  $r = 0,40$  et  $\sigma_p = 100$

L'animal A a une performance qui 100 plus élevée que la moyenne de la population.

L'animal B a une mère avec 10 performances dont la moyenne est 50 plus élevée que la moyenne de la population.

Quelles sont les précisions de l'estimation des valeurs génétiques additives des animaux A et B ?

**Exercice 4**

Supposons que l'héritabilité d'un caractère est de 0,10 et sa répétabilité est de 0,20. Combien de performances de l'animal sont nécessaires pour une précision de l'estimation de sa valeur génétique additive soit égale à celle basée sur la moyenne de 20 descendants ?

**Exercice 5**

La sélection précoce des agneaux sur le GMQ peut se baser sur les performances de leurs pères et de leurs grand-père.

a) En utilisant les principes de base des relations génétiques et de l'héritabilité du caractère. Quel est le coefficient de régression de la valeur génétique additive de l'agneau sur la valeur phénotypique de :

i) son père ?

ii) son grand-père

b) Estimez les valeurs génétiques de deux agneaux sachant que : - Agneau 1 : GMQ de son grand-père est de 250 g - Agneau 2: GMQ de son père est de 200 g.

**Exercice 6**

Le nombre et la moyenne de la production laitière en 1<sup>ère</sup> lactation des filles de taureaux d'insémination artificielle A, B et C sont :

| Numéro du taureau | Nombre de filles | Moyenne des filles (kg) |
|-------------------|------------------|-------------------------|
| A                 | 300              | 5000                    |
| B                 | 40               | 6000                    |
| C                 | 60               | 5500                    |

La moyenne des performances en 1<sup>ère</sup> lactation des vaches de la population est de 4500 kg et l'héritabilité de la quantité de lait est de 0,25.

a) classez les taureaux A, B et C sur la base de leurs valeurs génétiques additives.

b) Trouvez les précisions de l'estimation.

**Exercice 7**

Combien de descendants sont nécessaires pour que la précision de la sélection sur descendance soit égale à celle de la sélection sur une seule performance, sachant que l'héritabilité du caractère est de 0,4 ?

## **TD 14 : Estimation du Progrès Génétique et la Réponse Indirecte à la Sélection**

### **Objectifs :**

- **Etre capable d'estimer un progrès génétique réalisé par génération de sélection**
- **Etre capable d'estimer un progrès génétique annuel**
- **Etre capable d'estimer les différents paramètres du progrès génétique annuel à savoir : intensité de sélection ; la différentielle de sélection, la précision de sélection, la réponse indirecte à la sélection et l'intervalle de génération.**

#### **Exercice 1**

Un éleveur achète 10 % des veaux les plus lourds à partir d'un élevage où la moyenne de poids est de 250 kg. Quelle est la moyenne des poids des veaux achetés sachant que la variance phénotypique est de  $(25 \text{ kg})^2$

#### **Exercice 2**

Quelle est la valeur de l'intensité de sélection si la différentielle de sélection est égale à 600 kg et l'écart-type phénotypique est égal à 500 kg ?

#### **Exercice 3**

Dans un troupeau de 100 veaux de race Santa Gertrudis, la moyenne de poids de sevrage est de 250 kg et la variance phénotypique est de  $400 \text{ kg}^2$ . Si les 20 meilleurs veaux sont sélectionnés, quelle sera la moyenne de leur poids de sevrage.

#### **Exercice 4**

Un aviculteur pratique la sélection sur le nombre d'œuf par an. Il a trouvé que la moyenne de toutes les poules est de 250 œuf/an. La moyenne des poules sélectionnées pour être parents de la génération suivante est de 300 œufs /an. La moyenne des descendants issus des poules sélectionnées est de 260 œufs /an. Les coqs sont tous sélectionnés au hasard.

- a) calculez la différentielle de sélection des poules.
- b) calculez la réponse à la sélection
- c) sachant que la sélection est pratiquée sur les femelles seulement, calculez l'héritabilité réalisée pour cette génération de sélection.

#### **Exercice 5**

Un éleveur de bovins à viande possède un troupeau dont la moyenne du poids à 300 jours est de 200 kg. La moyenne du poids de 5 mâles sélectionnés est de 250 kg et le moyenne du poids de 20 femelles sélectionnés est de 215 kg. En supposant que le poids est un caractère du veau et non pas de la mère :

- a) calculez les différentielles de sélection des mâles et des femelles
- b) calculez la différentielle de sélection des mâles et des femelles.
- c) Si la moyenne du poids à 300 jours des descendants des mâles et des femelles sélectionnées est de 215 kg. Calculez la réponse à la sélection.
- d) Si les parents sélectionnés sont âgés de 3 ans lorsque les descendants de la question (c) ci-dessus sont nés, que sera l'intervalle de génération et le progrès génétique annuel ?

#### **Exercice 6**

Afin d'améliorer le gain moyen quotidien (GMQ) entre 30 et 90 jours ( $h^2 = 0,40$ ,  $\sigma_p = 30\text{g}$ ) des ovins de race Sardi, la sélection est basée sur les propres performances des agneaux et s'effectue en éliminant 60 % des femelles contrôlées et 90 % des mâles contrôlés.

- a) estimez le progrès génétique par génération.
- b) calculez le progrès génétique réalisé après trois générations de sélection.
- c) si l'âge moyen des pères est de 1 an et l'âge moyen des mères est de 2 ans à la naissance de leurs descendants calculez le progrès génétique annuel.

#### **Exercice 7**

Calculez le progrès génétique annuel réalisé au sein d'une population pour un caractère donné lorsque la sélection pratiquée est massale sachant que  $h^2 = 0,36$ ,  $\sigma_p = 0,1$ ,  $r_{AA} = 0,80$  ; l'intensité de sélection est égale à 2,4 et intervalle de génération est égal à 18 mois.

**Exercice 8**

Supposons qu'on dispose des résultats suivants :

| $\sigma^2_{P1} = (1000 \text{ kg})^2$ | $\sigma^2_{P2} = (400 \text{ kg})^2$ | $\sigma^2_{P3} = (0,6\%)^2$ |
|---------------------------------------|--------------------------------------|-----------------------------|
| $h_1^2 = 0,25$                        | $h_2^2 = 0,20$                       | $h_3^2 = 0,50$              |
| $r_{p12} = 0,90$                      | $r_{p13} = -0,30$                    | $r_{p23} = 0,90$            |
| $r_{g12} = 0,80$                      | $r_{g13} = -0,80$                    | $r_{g23} = 0,20$            |

Quel est le gain génétique réalisé sur la quantité de matières protéiques (Caractère 2) lorsqu'on utilise les programmes de sélection suivants :

- Programme A : sélection sur la quantité du lait (caractère 1) en se basant sur une seule propre performance sur la quantité de lait.

Programme B : Sélection sur la quantité de matières protéiques (caractère 2) en se basant sur une seule propre performance sur la quantité de matières protéiques.

Programme C : sélection sur le taux protéique (caractère 3) en se basant sur une seule propre performance sur le taux protéique.

**TD 15 : Etude des Croisements****Objectifs :**

- Etre capable d'évaluer la complémentarité entre les races
- Etre capable de calculer l'effet d'hétérosis et l'hétérosis en %
- Etre capable d'estimer l'effet maternel d'une race

**Exercice 1**

Une expérience de croisement a produit les moyennes de production laitières par lactation de référence suivantes

| Type génétique | Quantité du lait (kg) | Taux butyreux (%) | Quantité de matières grasses (kg) |
|----------------|-----------------------|-------------------|-----------------------------------|
| Holstein (H)   | 4500                  | 3,6               | 162                               |
| Locale (L)     | 800                   | 4,4               | 35                                |
| H x L          | 2680                  | 4,1               | 110                               |
| L x H          | 2800                  | 4,0               | 112                               |

a) Quels sont les pourcentages d'hétérosis pour la quantité de lait, le taux butyreux et la quantité de la matière grasse (QMG) ?

b) Quels sont les effets maternels pour les trois caractères ?

**Exercice 2**

La moyenne des poids à 90 jours des agneaux a été obtenue pour les croisements suivants :

| Race de la mère | Race du père |           |       | Moyenne |
|-----------------|--------------|-----------|-------|---------|
|                 | D'man        | Béni Guil | Sardi |         |
| D'man (D)       | 14,2         | 13,3      | 13,9  | 13,8    |
| Béni Guil (G)   | 12,4         | 14,2      | 13,1  | 13,2    |
| Sardi (S)       | 13,5         | 14,7      | 15,1  | 14,4    |
| <b>Moyenne</b>  | 13,4         | 14,1      | 14,0  |         |
| <b>DG</b>       | 13,5         | -         | 14,2  |         |
| <b>DS</b>       | 13,0         | 13,3      | 15,0  |         |
| <b>GD</b>       | 13,6         | 13,3      | 13,6  |         |
| <b>GS</b>       | 13,2         | -         | -     |         |
| <b>SD</b>       | 12,4         | 13,9      | -     |         |
| <b>SG</b>       | 13,0         | -         | -     |         |

a) Quel est le croisement ou l'accouplement le plus intéressant ?

b) Est-ce que la race Sardi est préférable en tant que race maternelle ou paternelle ?

c) Même question pour la race Béni Guil ?

d) Quel est le pourcentage d'hétérosis lorsqu'on croise

i) les races D'man et Béni Guil ?

ii) les races Sardi et Béni Guil ?

e) Quelle est la différence entre les effets maternels des races D et S ?

**Exercice 3**

Les moyennes de la valeur de la hauteur au garrot et du tour de poitrine des chevaux Catalins, Poitevins et leurs croisés sont les suivantes :

| Type génétique | Hauteur au garrot (cm) | Tour de poitrine (cm) |
|----------------|------------------------|-----------------------|
| Catalin        | 140,2                  | 149,7                 |
| Poitevin       | 139,7                  | 152,4                 |
| Croisé         | 138,3                  | 150,1                 |

Quel est le pourcentage de l'hétérosis pour la hauteur au garrot et le tour de poitrine ?

## Références bibliographiques

Pour en savoir plus :

- Falconer (1980). Introduction à la génétique quantitative.
- Henry J.-P., 2003- Précis de génétique des populations : cours, exercices et problèmes résolus. Ed. Dunod, Paris
- Jean-Louis Serre (2006). Génétique des populations : Cours et exercices corrigés, édition DUNOD
- Jussiau A., Montméas L., Papet R. (2006). Amélioration génétique des animaux d'élevage : bases scientifiques, sélection et croisements. Educagri.
- Minvielle, F. Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques. INRA., Presses de l'Université Laval.
- Elrod, S., Stansfield, W., 2003. Génétique. EdiScience, 4ème édition.
- Rouvier, R. Génétique quantitative : bases des méthodes et plans de sélection. Cours approfondie d'amélioration génétique des animaux domestiques, 1ère partie. INRA., France.
- Stephan Morgenthaler (2008). Génétique statistique. Edition Springer
- Ollivier L., 2002- Eléments de génétique quantitative, INRA.