

# 5. Polymorphisme nucléotidique

5.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

5.2. Polymorphisme nucléotidique transspécifique

## 5.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

- Alignement de plusieurs séquences
  - **Nombre de sites ségréguant** =  $S$  = nombre de sites nucléotidiques montrant de la variation dans un échantillon de séquences d'individus de la même espèce

(a) 

G	A	G	G	T	G	C	A	A	C	A	G
G	C	G	G	T	G	C	A	A	C	A	G
G	T	G	G	T	G	C	A	A	C	A	G
G	G	G	G	T	G	C	A	A	C	A	G

nombre de sites dans la séquence =  $L = 12$   
nombre de sites ségréguant =  $S = 1$   
proportion de sites ségréguant =  $S/L = 0.083$

(b) 

G	A	G	G	T	G	C	A	A	C	A	G
G	A	G	G	A	C	C	A	A	C	A	G
G	A	G	G	T	G	C	A	T	C	A	A
G	G	G	G	T	G	G	A	A	C	A	G

nombre de sites total =  $L = 12$   
nombre de sites ségréguant =  $S = 6$   
proportion sites ségrég. =  $S/L = 0.50$

## 5.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

- Alignement de plusieurs séquences
  - **Diversité nucléotidique** =  $\pi$  = nombre moyen de différences nucléotidiques par site entre paires de séquences prises au hasard dans la même espèce

(a) G A G G T G C A A C A G  
G C G G T G C A A C A G  
G T G G T G C A A C A G  
G G G G T G C A A C A G

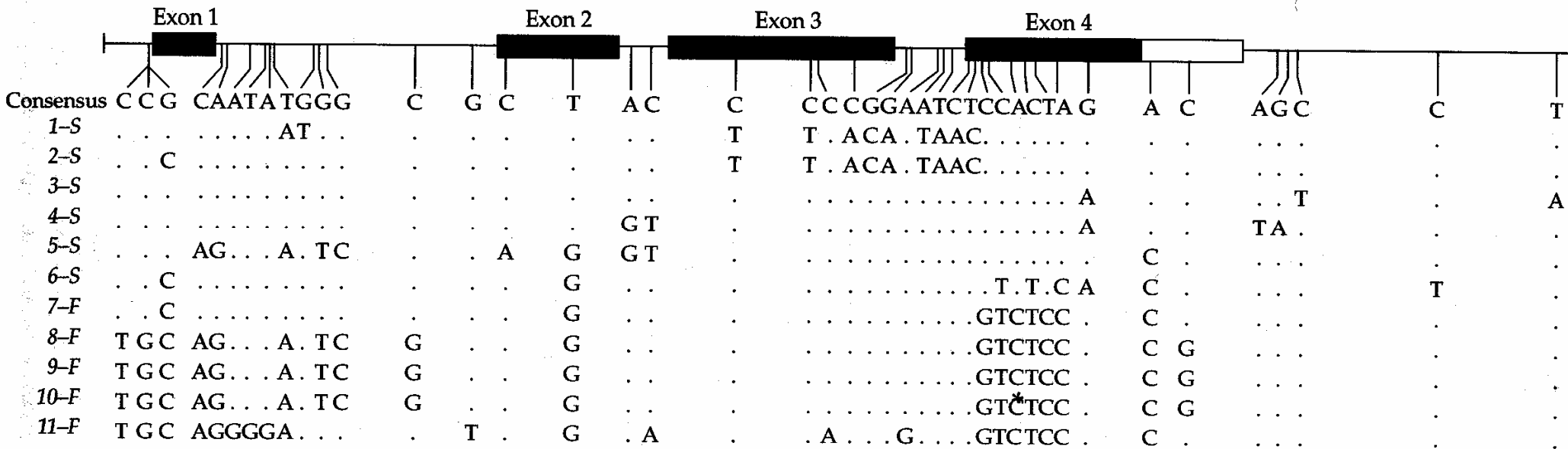
- nombre de sites dans la séquence =  $L = 12$
- nombre moyen de différences nucléotidiques entre paires de séquences = 1
- diversité nucléotidique =  $\pi = 1/12 = 0.083$

(b) 1. G A G G T G C A A C A G  
2. G A G G A C C A A C A G  
3. G A G G T G C A T C A A  
4. G G G G T G G A A C A G

- nombre de sites total =  $L = 12$
- nombre moyen de différences nucléot. entre paires de séquences = 3
- $\pi = 3/12 = 0.25$

## 2.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

- 11 séquences de l'alcool déshydrogénase chez *Drosophila* échantillonnées dans l'espèce *D. melanogaster*:  $L = 2379$  pb.



(tiré de Graur & Li, 2000)

- Variation nucléotidique concentrée au sein des introns
- 2 classes d'allèles selon migration électrophorétique: F (3 séquences ≠) et S (6 séquences ≠); différence entre 2 classes → Exon 4 → F: ACG (threonine); S: AAG (lysine)
- nombre de sites ségrégeant =  $S = 43$
- nombre de différences nucléotidiques entre séquence 1-S et 2-S = 3 ( $\pi_{12} = 3/2379 = 0.0013$ )

## 2.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

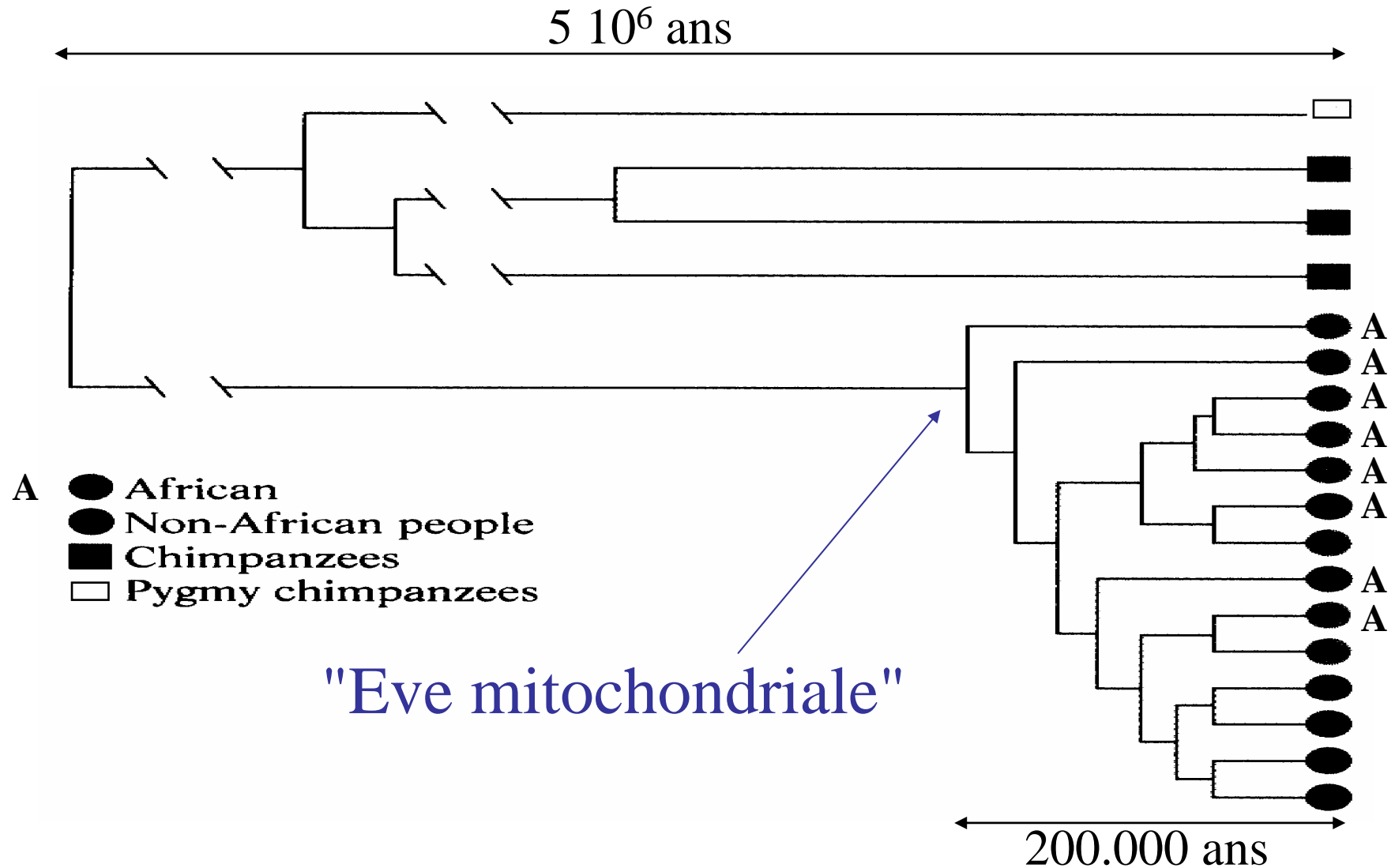
- 11 séquences de l'alcool déshydrogénase chez *Drosophila* échantillonnées dans l'espèce *D. melanogaster*:  $L = 2379$  pb.
  - diversité nucléotidique = moyenne des  $\pi_{ij}$ :  $\pi = 0.007$

Tableau des proportions de différences nucléotidiques entre paires de séq.  $\pi_{ij}$  (en %)

Allele	1-S	2-S	3-S	4-S	5-S	6-S	7-F	8-F	9-F	10-F
1-S										
2-S	0.13									
3-S	0.59	0.55								
4-S	0.67	0.63	0.25							
5-S	0.80	0.84	0.55	0.46						
6-S	0.80	0.67	0.38	0.46	0.59					
7-F	0.84	0.71	0.50	0.59	0.63	0.21				
8-F	1.13	1.10	0.88	0.97	0.59	0.59	0.38			
9-F	1.13	1.10	0.88	0.97	0.59	0.59	0.38	0.00		
10-F	1.13	1.10	0.88	0.97	0.59	0.59	0.38	0.00	0.00	
11-F	1.22	1.18	0.97	1.05	0.84	0.67	0.46	0.42	0.42	0.42

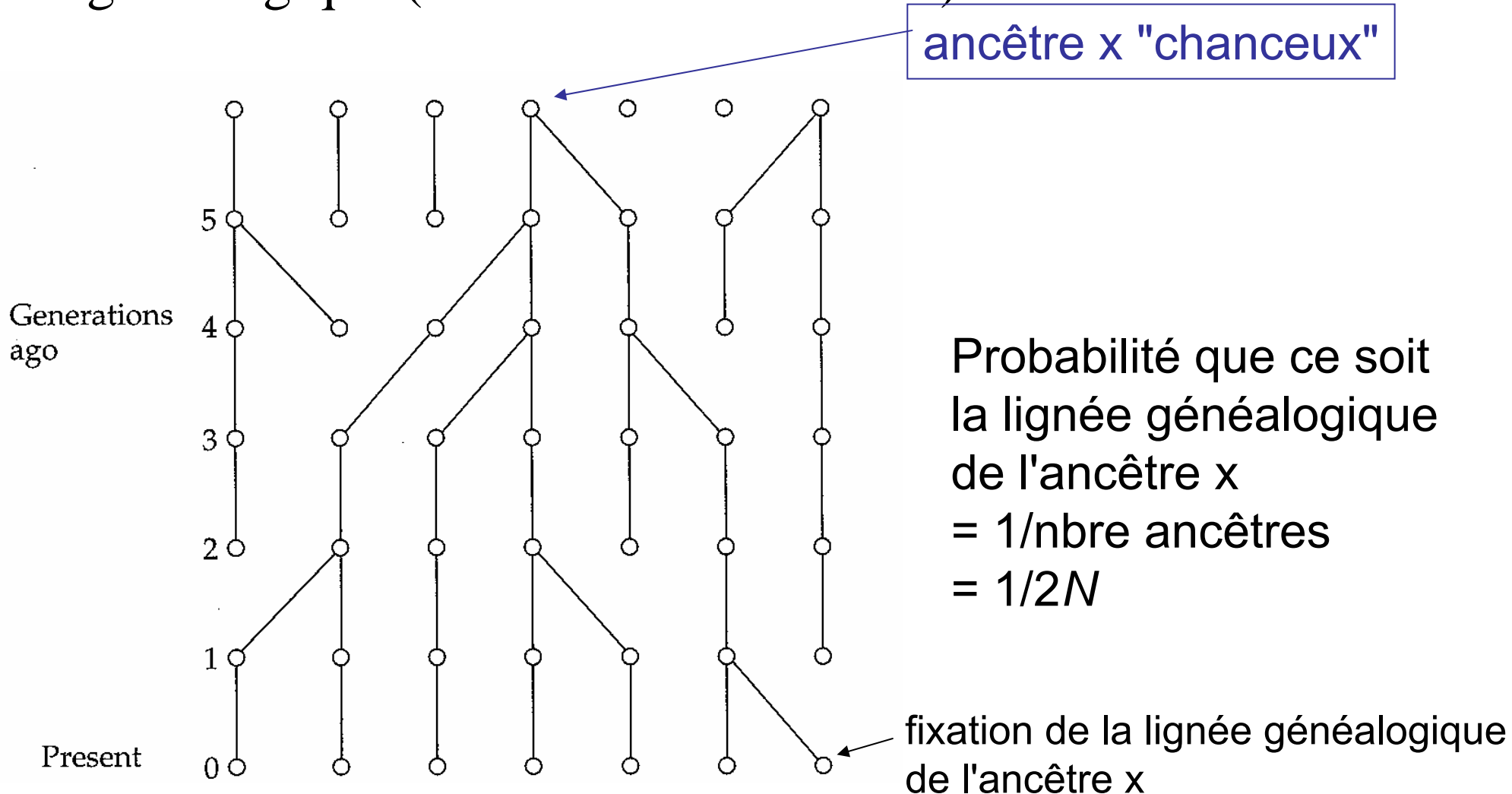
## 2.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

Phylogénie de plusieurs échantillons d'ADN mitochondrial chez l'homme et le chimpanzé



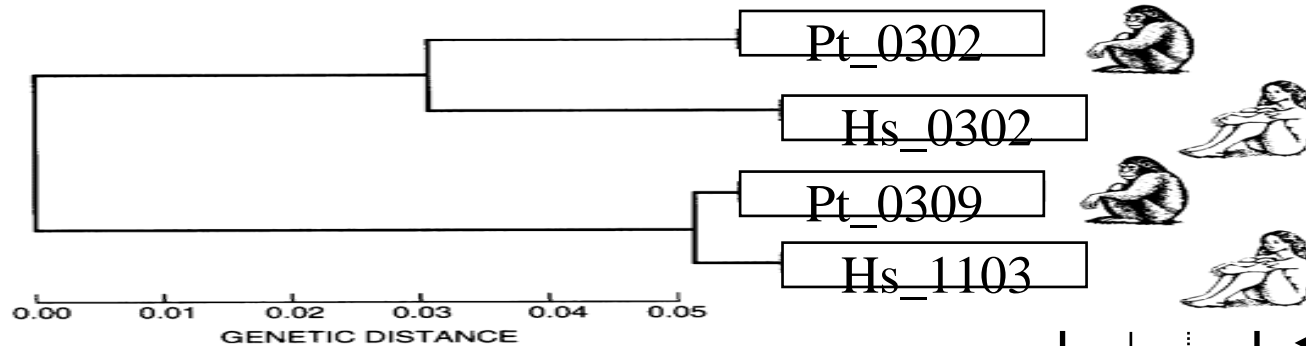
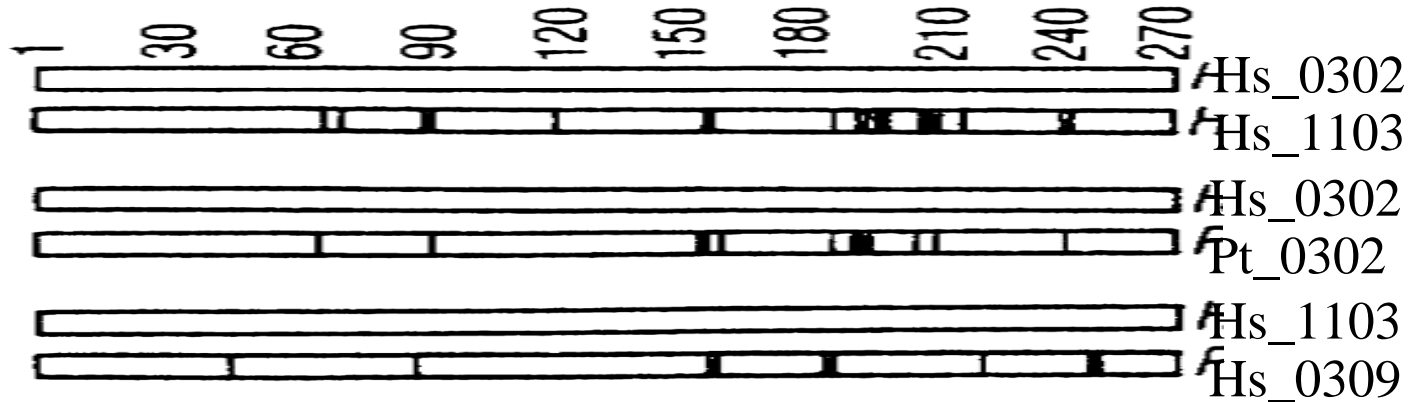
## 2.1. Polymorphisme nucléotidique intraspécifique

- Effet de la dérive génétique sur la fixation d'une lignée généalogique (l'"Eve mitochondriale")



# 2.1. Polymorphisme nucléotidique transpécifique

Comparaison de 2 séq. locus HLA (CMH) humain (Hs) et de chimpanzés (Pt):



Polymorphisme  
trans-spécifique:

