



GenPhySE

Génétique, Physiologie et Systèmes d'Élevage

# Concepts de base en génétique quantitative

*Christèle Robert-Granié*

UMR INRA/INPT GenPhySE,  
Génétique, Physiologie et Systèmes d'Élevage  
Toulouse, France

[christele.robert-granie@inra.fr](mailto:christele.robert-granie@inra.fr)

avec la collaboration de Zulma Vitezica

# Génétique Quantitative

La **génétique quantitative** est la génétique des caractères dont l'observation passe par une mesure.

Partie de la génétique qui étudie **la transmission des différences individuelles** à l'aide de modèles mathématiques et des statistiques.

A partir de l'estimation des variances imputables aux effets des gènes et à ceux de l'environnement, les modèles permettent d'estimer **l'influence respective de l'hérédité et du milieu**.

Nous nous intéressons à des **caractères à variation continue et à déterminisme complexe**, c'est-à-dire gouvernés par plusieurs facteurs génétiques et plusieurs facteurs non génétiques.

# Plan du cours ...

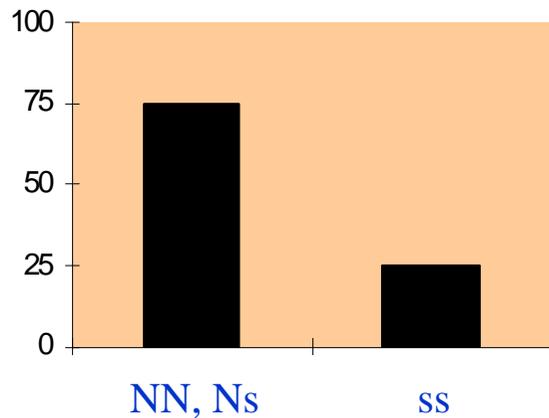
1. Qu'est-ce qu'un caractère quantitatif ?
2. Déterminisme génétique des caractères quantitatifs
3. Modèle « polygénique infinitésimal »
4. Décomposition  $P = G + E$
5. Notion de héritabilité d'un caractère
6. Corrélation génétique entre caractère
7. La ressemblance entre apparentés
8. Notion de parenté et de consanguinité

# 1. Exemples de caractères quantitatifs

- **Caractères biométriques**
  - Taille des individus, poids, croissance
  - Pression artérielle, taux de cholestérol, glycémie
  - Nombre de soies de l'abdomen de la drosophile
- **Caractères agronomiques**
  - Taille de portée chez les animaux, production laitière
  - Teneur en huile chez le Maïs
  - Nombre de grains par épi de Blé
  - Date de floraison chez le Blé
- **Maladies multifactorielles / maladies "monogéniques"**
  - Diabète
  - Prédisposition à l'obésité
- **Caractères impliqués dans l'adaptation**
  - Précocité floraison, fertilité, tolérance facteurs du milieu
- etc

## Caractères QUALITATIFS

Présence / absence de l'allèle sensible  
Maladie (malade / sain)

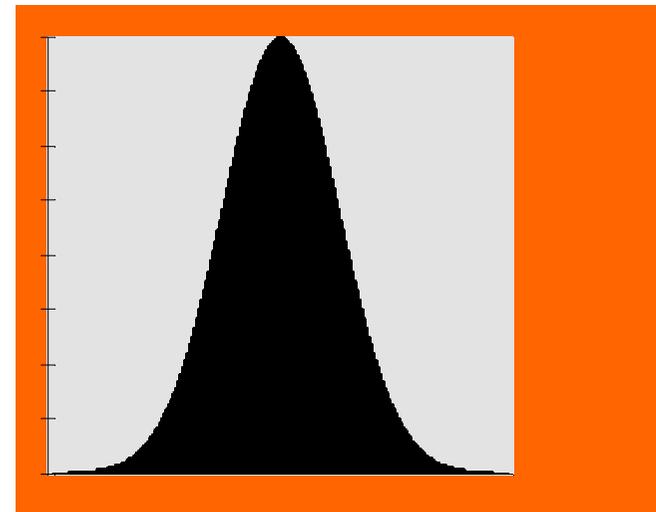


Exemple : Sensibilité à l'halothane chez les porcins. Locus autosomal, 2 allèles : **N** (normal), **s** (sensible). Individus non sensibles: **NN, Ns**.

**Variation discontinue/binaire**

## Caractères QUANTITATIFS

Poids de grain par épi (g)  
Teneur en protéines du lait (g/Kg)  
Diamètre de fibre (micron)

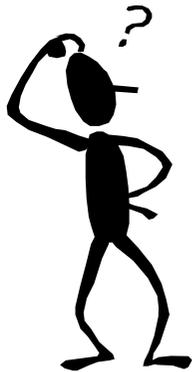


**Variation continue**

# Qu'est-ce qu'un caractère quantitatif ?

▶ Caractère qui se mesure de façon objective

▶ Appréciation d'une aptitude

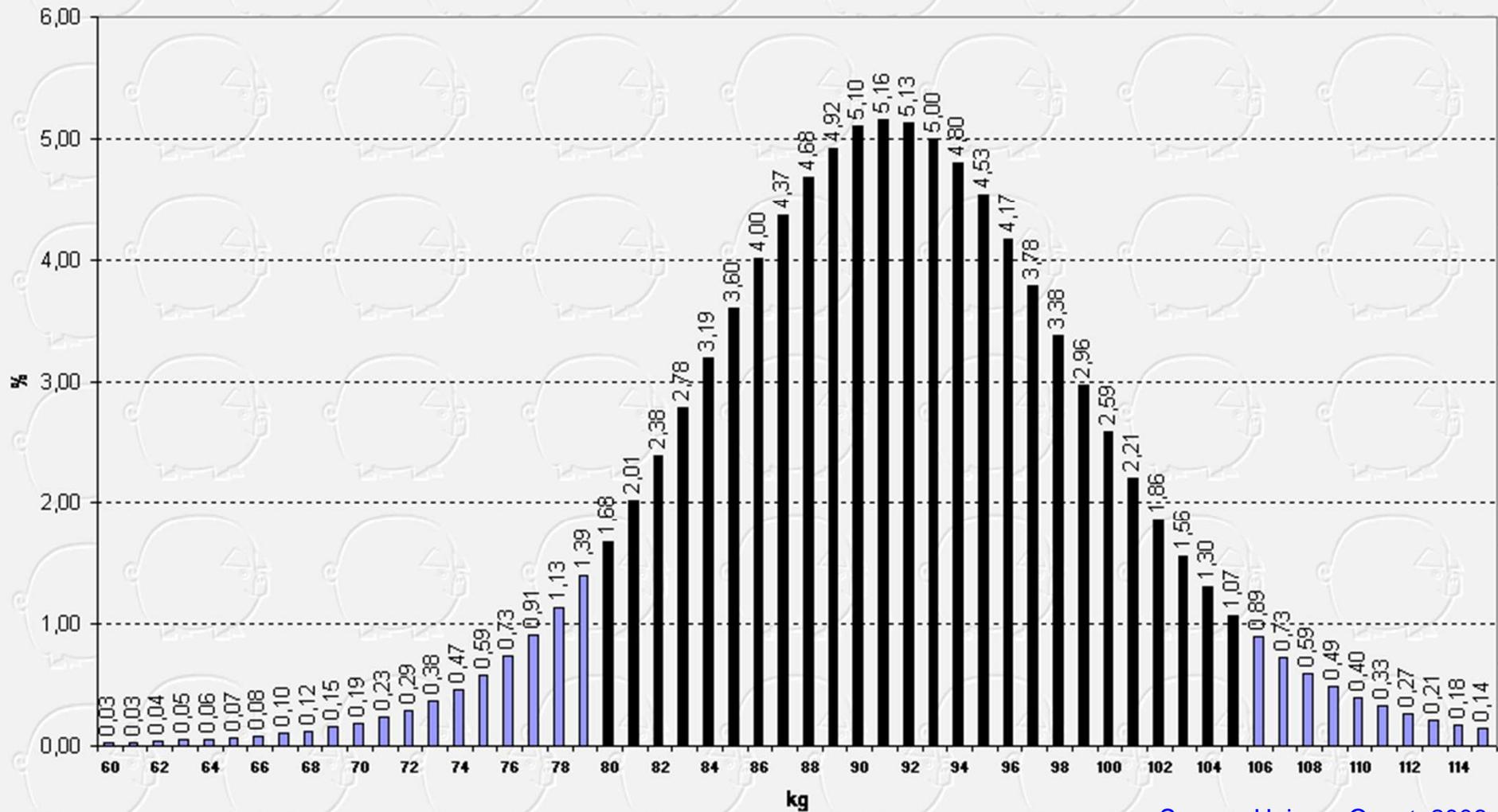


**Valeur observée, ou performance,  
ou phénotype**

*L'amélioration génétique d'un caractère quantitatif au sein d'une population nécessite la mise en place d'un dispositif de :*  
*contrôle de performances et*  
*d'enregistrement (et de contrôle) des filiations*

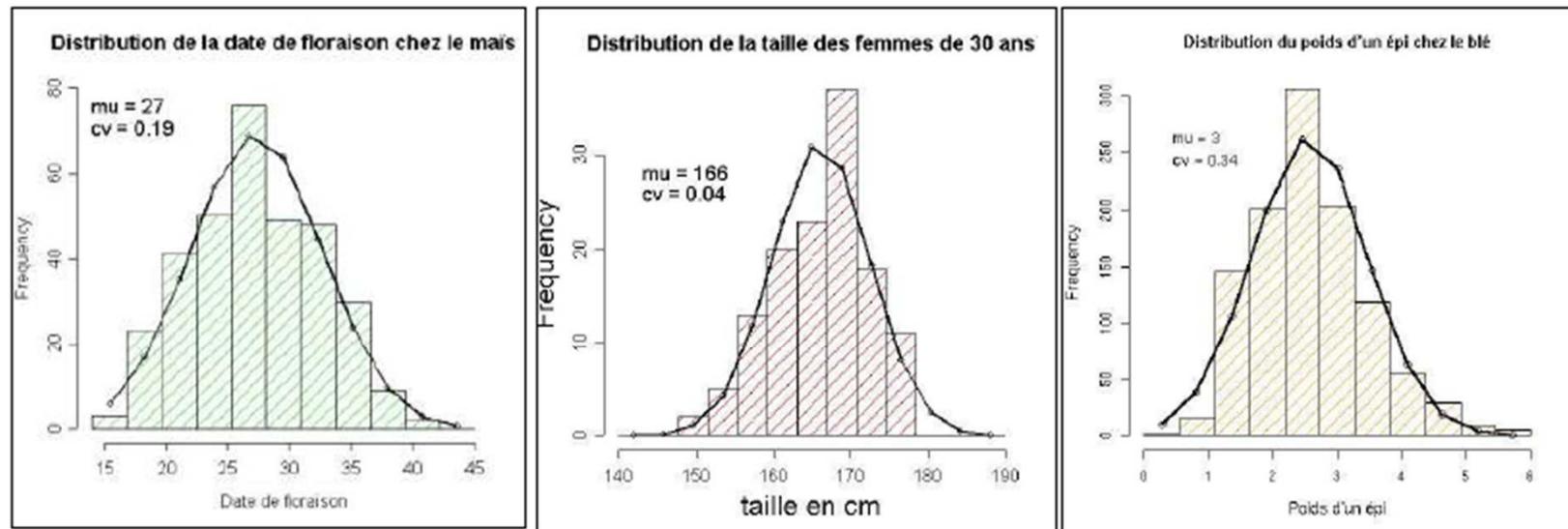
# Exemples de caractères quantitatifs

Répartition des porcs par poids



Source: Uniporc Ouest, 2006

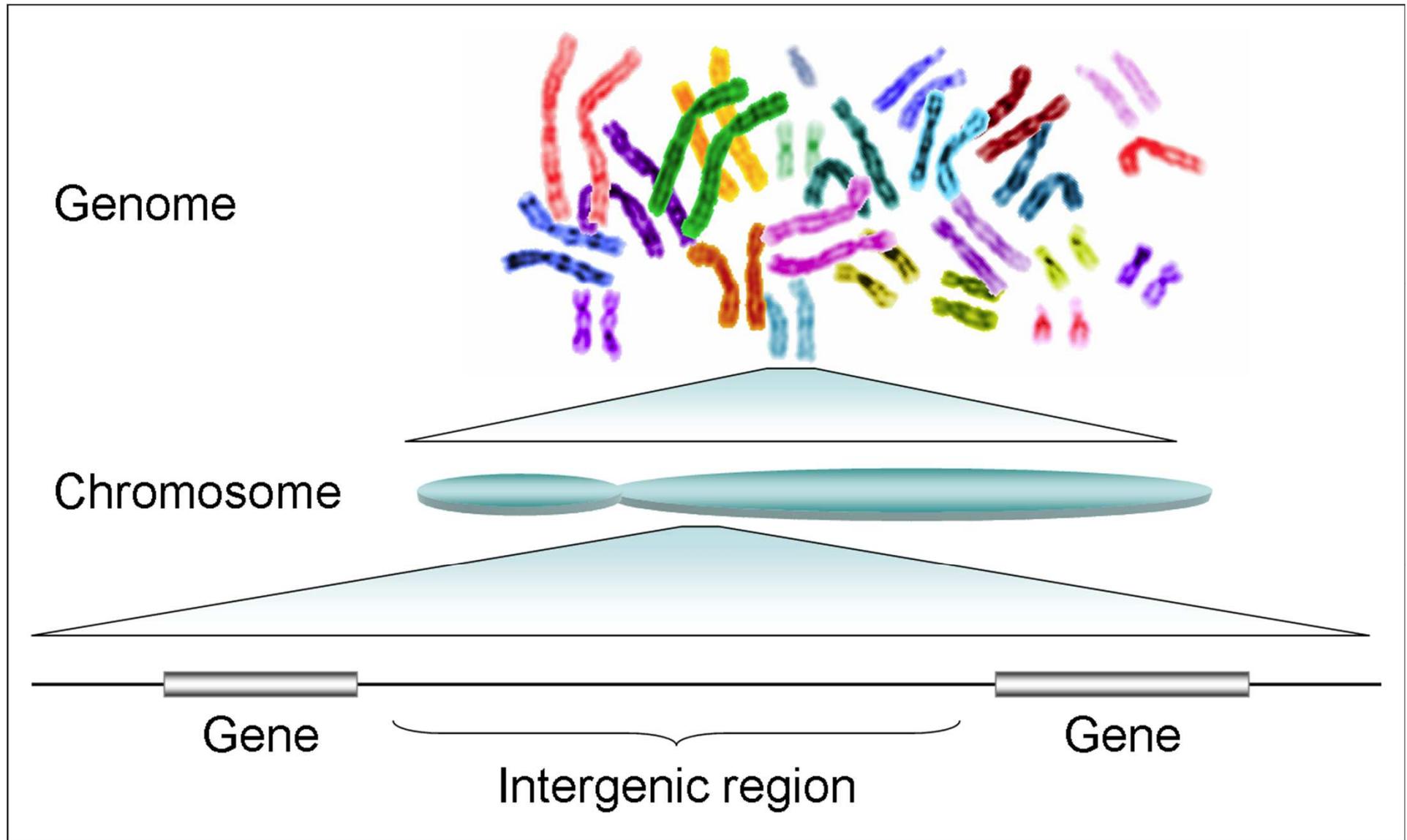
# Exemples de caractères quantitatifs



tiré de Dillmann et Hospital, 2002

La distribution de la variation suit une loi normale

# Les gènes support de l'hérédité



## 1 gène, 1 couple d'allèles : A et a

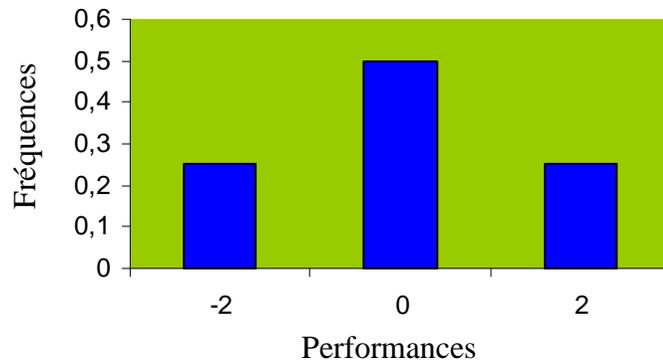
$$f(A) = 0,5$$

$$f(a) = 0,5$$

effet(A) = +1
effet(a) = -1

AA	+2	25%
Aa	0	50%
aa	-2	25%

N = 1

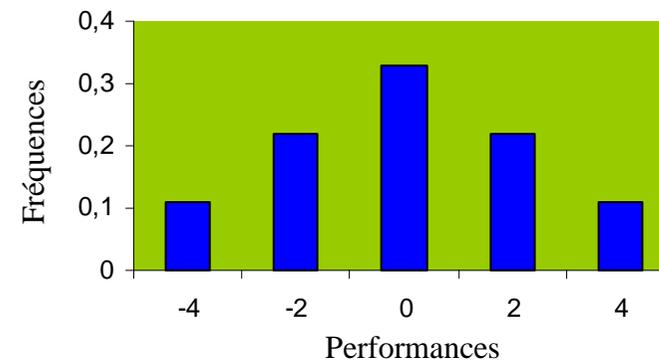


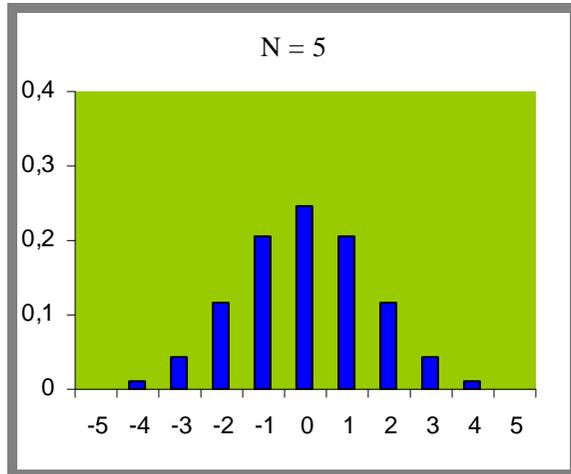
## 2 gènes, 2 couples d'alleles : A, a et B, b

effet(A ou B) = +1
effet(a ou b) = -1

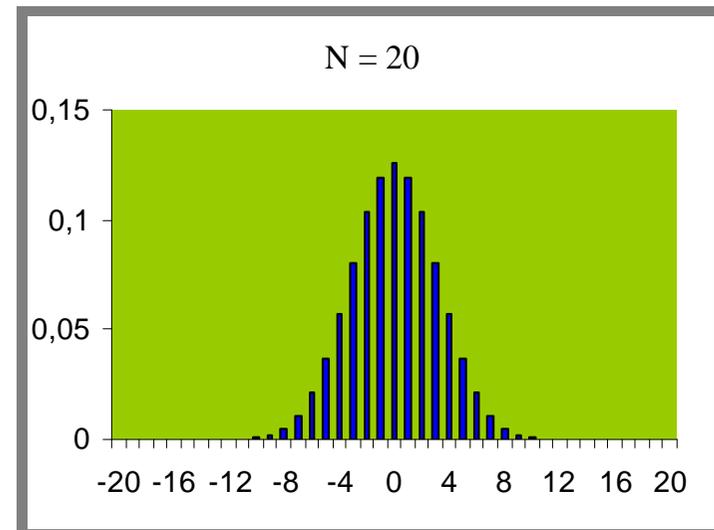
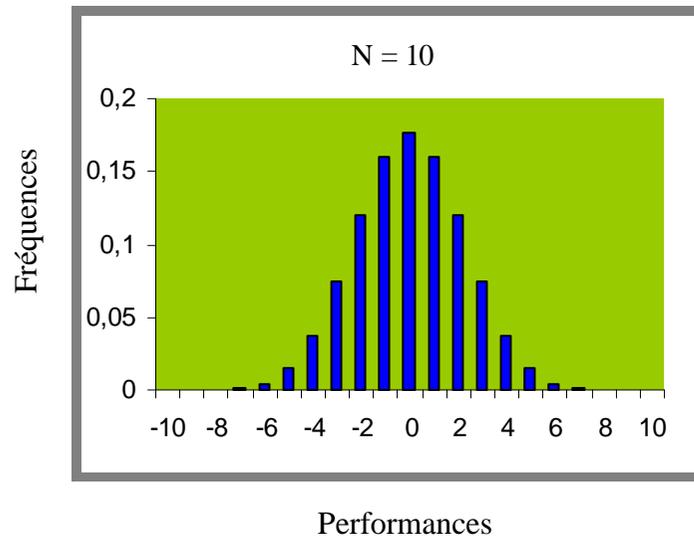
AA, BB	+4
AA, Bb	+2
AA, bb	0
Aa, BB	+2
Aa, Bb	0
Aa, bb	-2
aa, BB	0
aa, Bb	-2
aa, bb	-4

N = 2





Distribution des performances  
pour un caractère gouverné  
par  $N$  couples de gènes



**La distribution de la variation  
suit une loi normale**

# Origine génétique de la variation quantitative

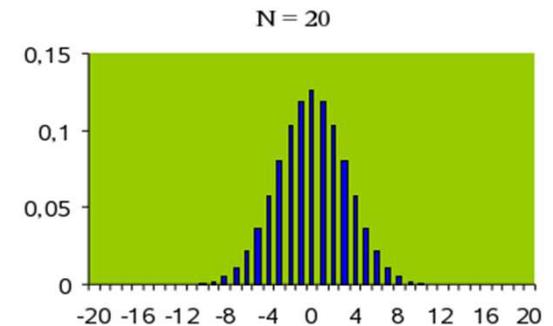
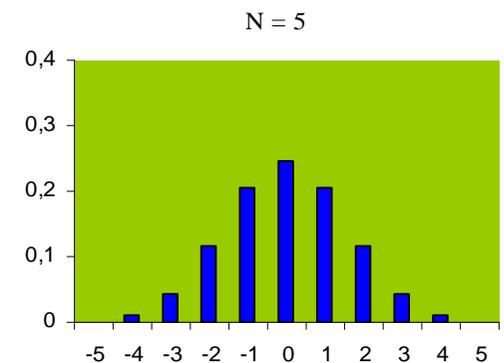
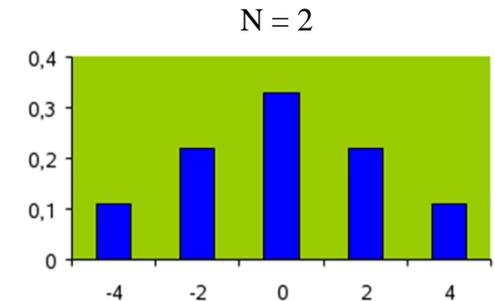
## Théorème central limite

Soient  $X_1, X_2, \dots, X_N$  des variables aléatoires indépendantes, pas forcément de même loi, d'espérance  $\mu$  et de variance  $\sigma^2$ .

Soit  $Y$  la variable aléatoire définie comme la somme des  $N$  variables  $X_N$ .

Si  $N \rightarrow \infty$ , alors  $Y$  tend vers une loi normale

**La loi normale est employée comme référence en génétique quantitative**

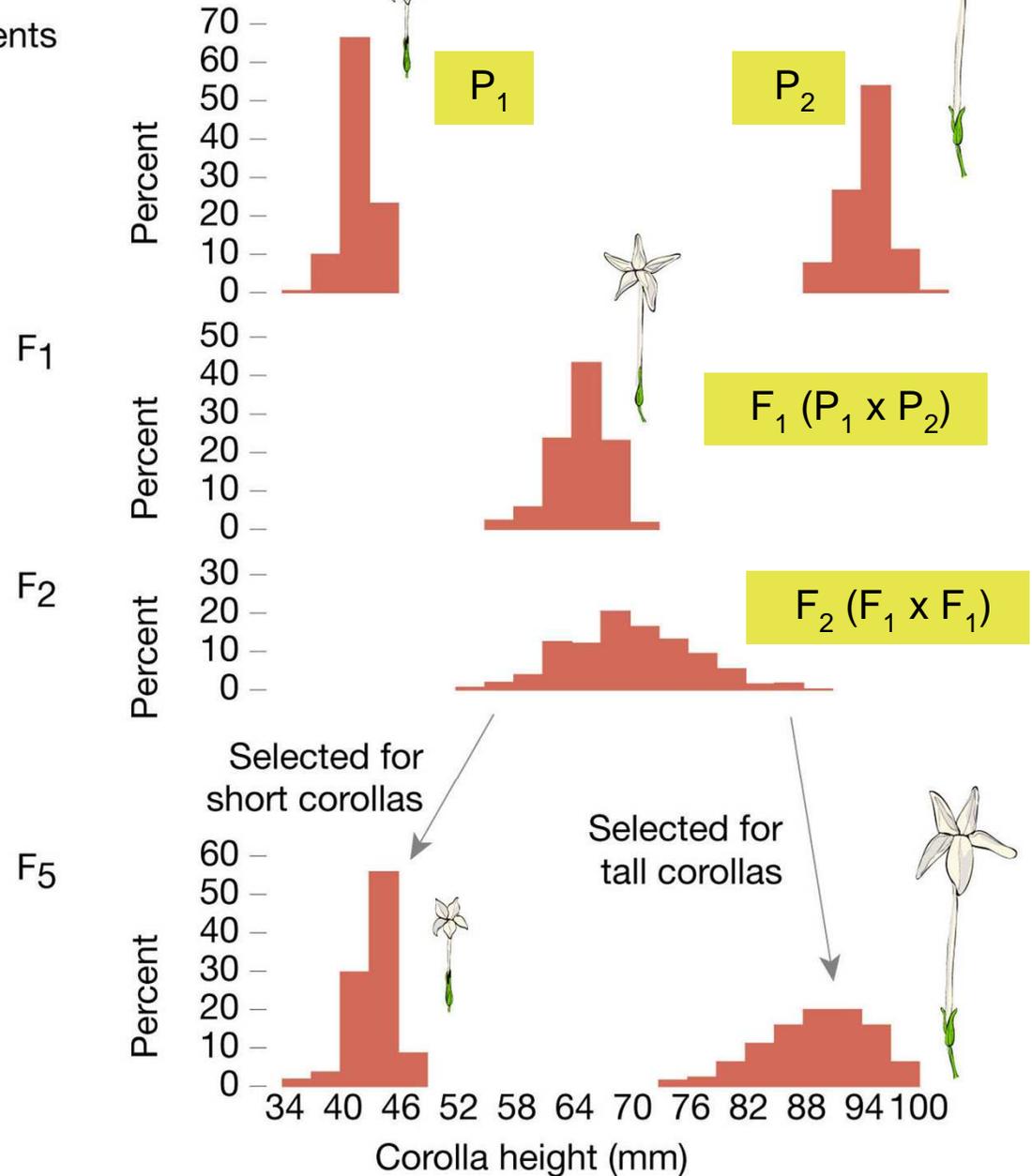


Distribution de la longueur de la fleur (mm) dans un croisement entre deux variétés consanguines ( $P_1$  et  $P_2$ ) d'une espèce de tabac (East, 1916)

Les variations observées des caractères quantitatifs sont imputables ...

- ➔ à des facteurs de milieu
- ➔ aux ségrégations à plusieurs loci

Parents



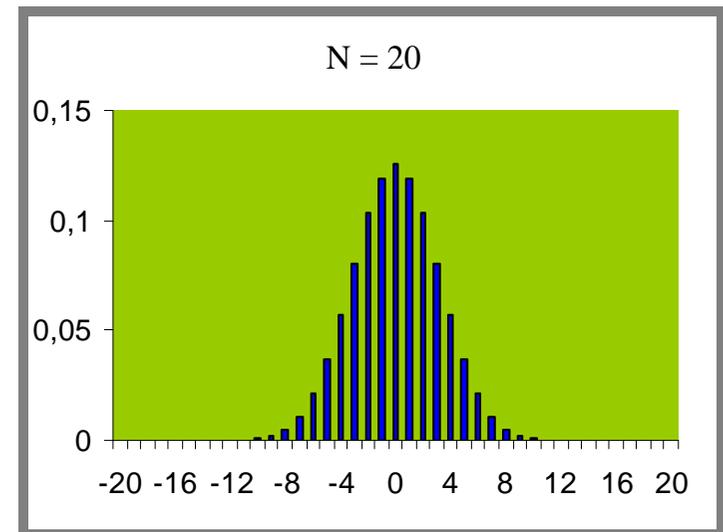
## 2. Déterminisme génétique des caractères quantitatifs

### Origines de la continuité des caractères quantitatifs

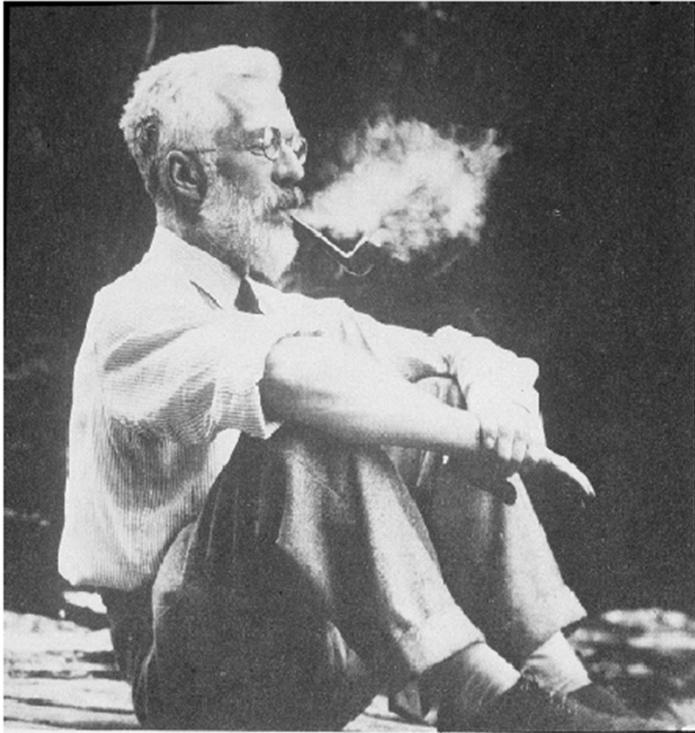
#### ➔ Facteurs d'environnement

- l'alimentation
- fréquence de traites
- le mois du vêlage

#### ➔ Facteurs génétiques Intervention de nombreux gènes



# Modèle Infinitésimal de Fisher (1918)



**Fisher, R.A. (1918).** 'The correlation between relatives on the supposition of Mendelian inheritance', Transactions of the Royal Society of Edinburgh 52: 399-433.

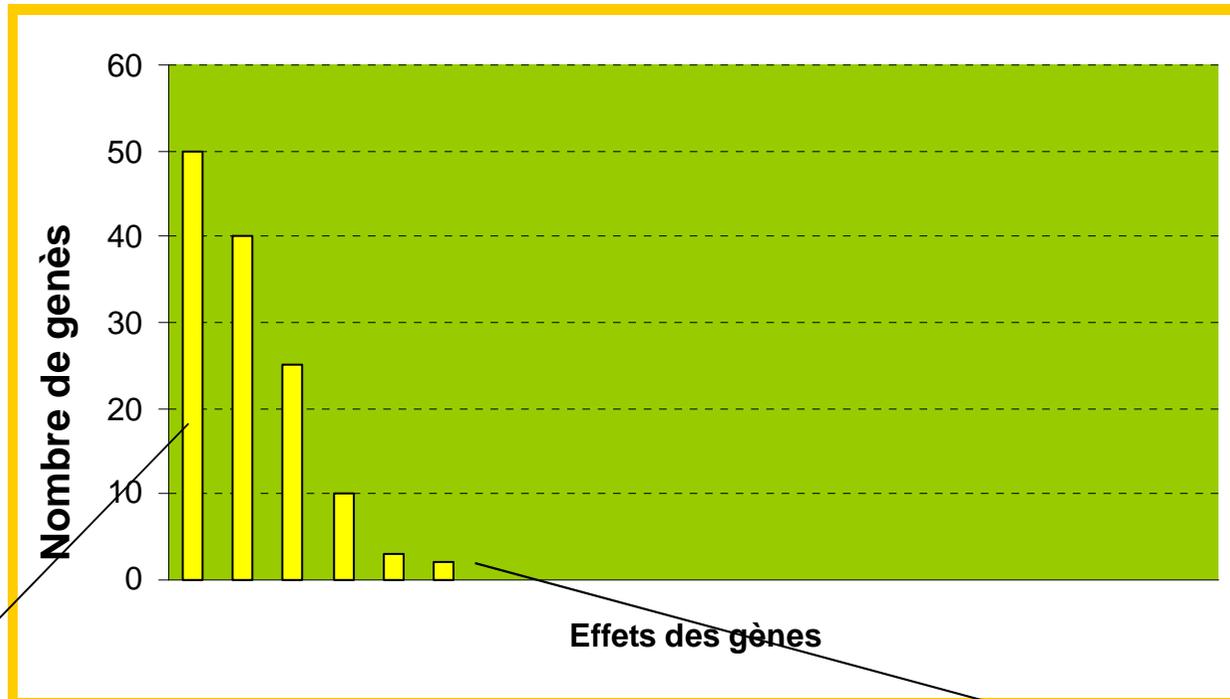
La **variation** observée pour les caractères quantitatifs est due à ...

- l'action combinée d'un grand nombre de gènes (infini) à hérédité "mendélienne" individuelle
- à l'effet de l'environnement

La **ressemblance entre individus** apparentés résulte du partage d'allèles en commun

### 3. Modèle Polygénique Infinitésimal

Le caractère est gouverné par une infinité (un très grand nombre) de gènes, chaque gène ayant un effet infinitésimal



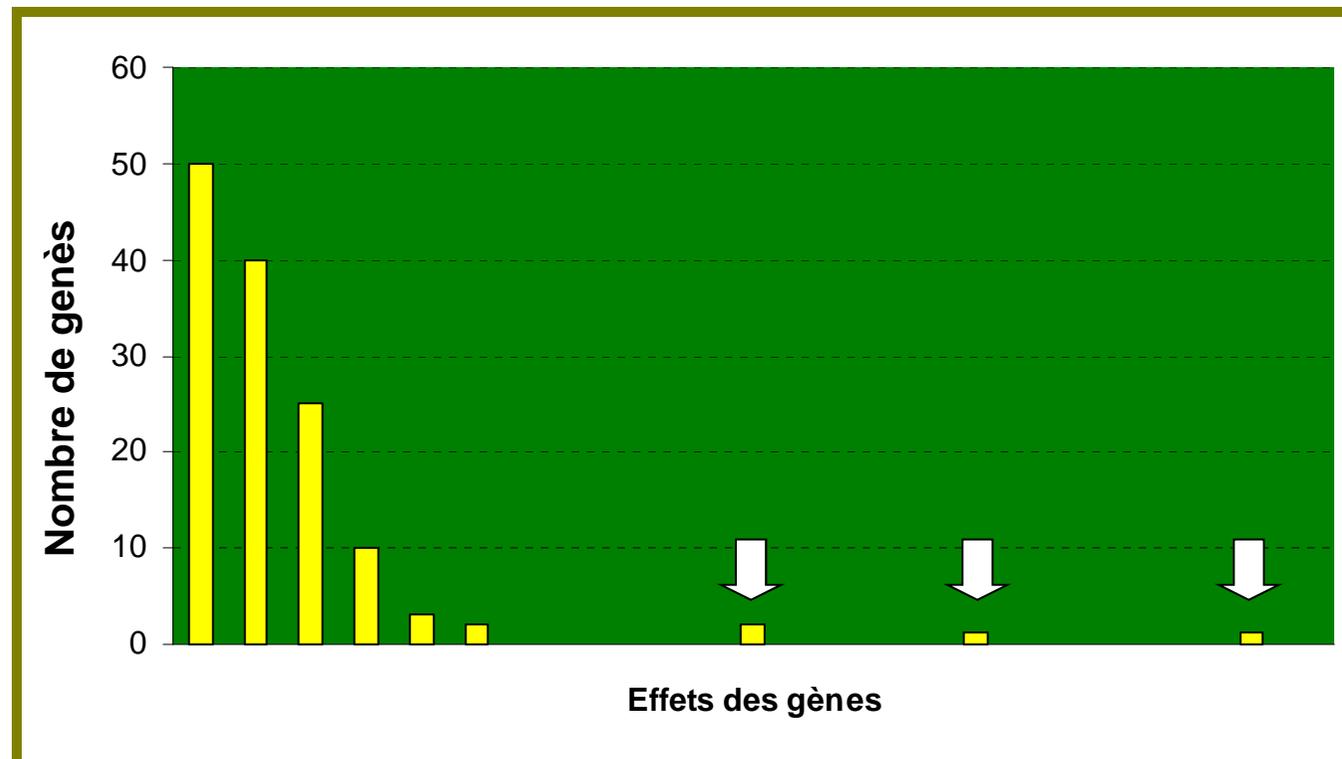
Beaucoup de gènes avec des effets faibles

Peu de gènes avec des effets moyennement forts

# Modèle Polygénique Infinitésimal ...

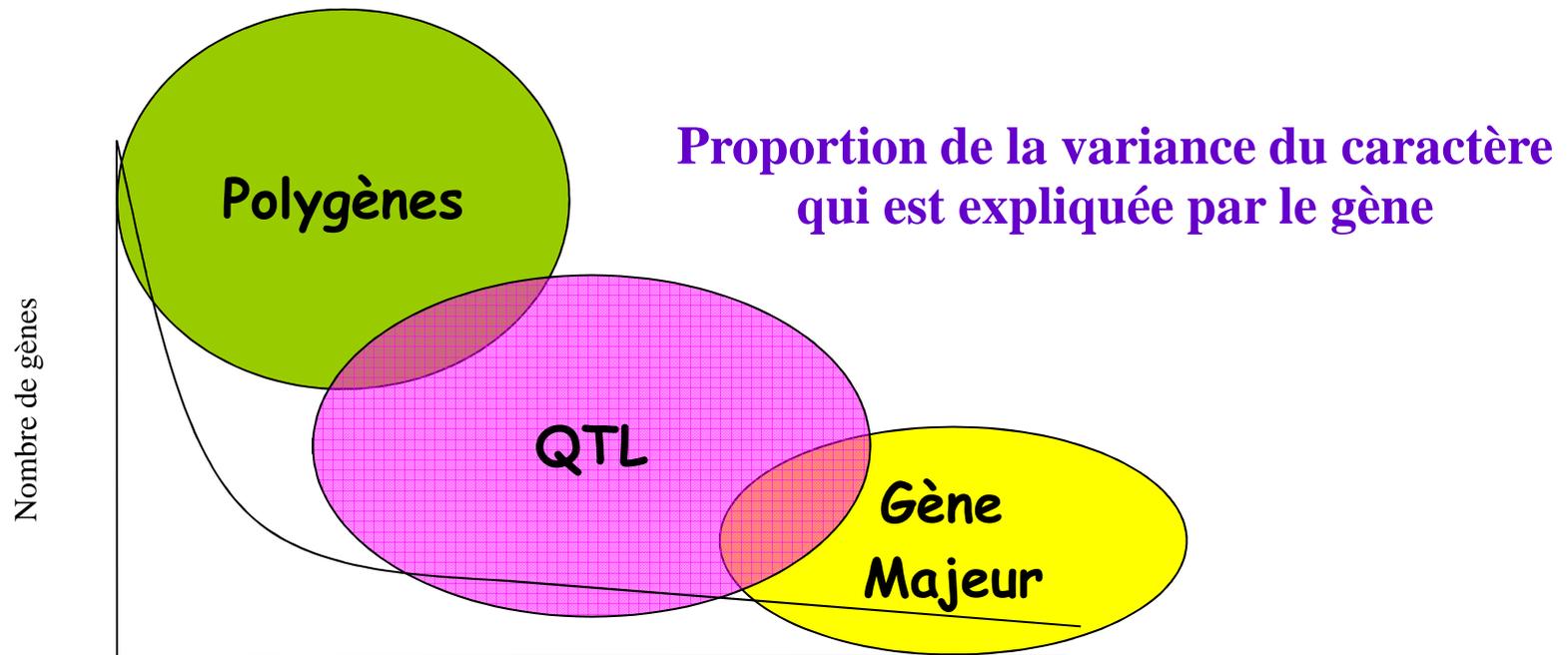
Pour certains caractères, on a pu mettre en évidence des **gènes à effet majeur**, ou des **QTLs**

QTL : Quantitative Trait Loci



# Modèle Polygénique Infinitésimal ...

La distinction entre gènes majeurs et polygènes repose sur l'importance de leurs effets.

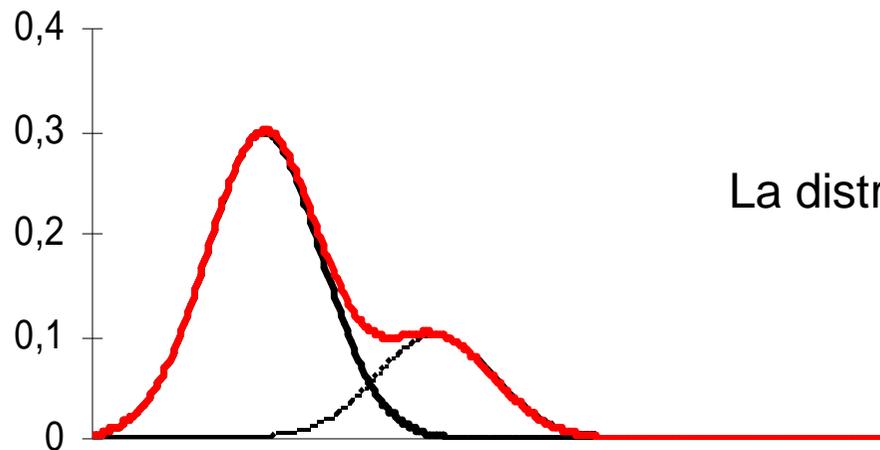
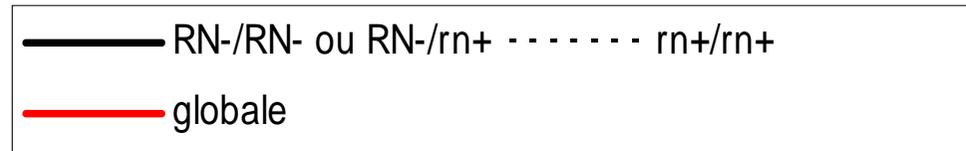


Effets de gènes

QTL : Quantitative Trait Loci

# Le gène RN a un effet majeur sur la qualité de la viande de porc

## Gène Majeur



La distribution globale est bimodale

L'existence d'un gène majeur n'exclut pas celle d'autres gènes induisant des variations pour le caractère étudié

# Le gène mh : hypertrophie musculaire, ou gène culard chez les bovins

mh

- chromosome BTA 2



# Le **phénotype** culard

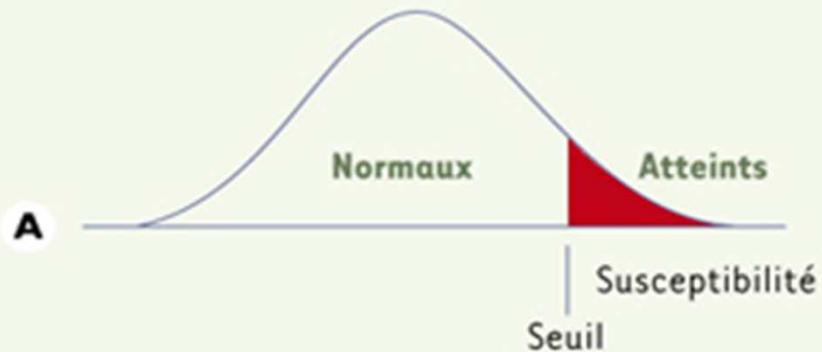
## Amélioration importante des aptitudes bouchères

- *+20% de masse musculaire (aug. du nombre de fibres)*
- *Amélioration du rendement de carcasse*
- *Amélioration de l'efficacité alimentaire*
- *Viande plus tendre (trame conjonctive réduite)*

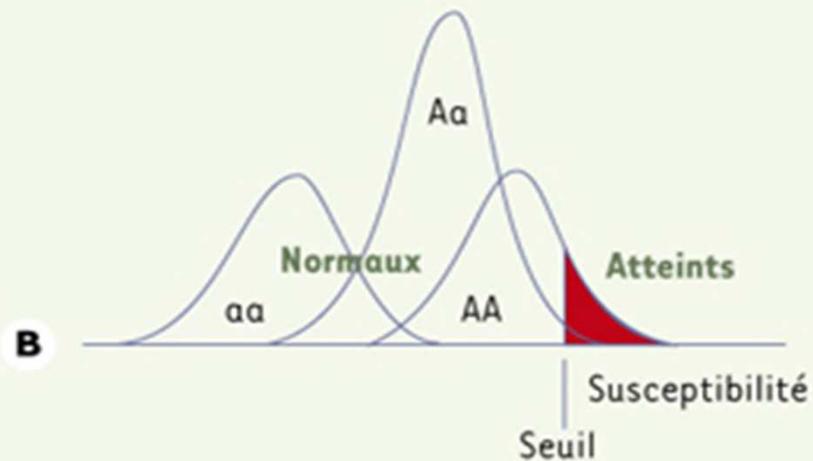
## Dégradation importante des aptitudes maternelles

- *Dégradation de la **fertilité** et des conditions de naissance*

# Les maladies chez l'homme



Hypothèse 1 : On suppose que la susceptibilité à la maladie est sous la dépendance de nombreux gènes et de facteurs de milieu



Hypothèse 2 : La susceptibilité est sous le contrôle d'un gène majeur, dont l'action est toutefois modulée par un système polygénique et des facteurs de milieu.

## 4. Modèle Polygénique Infinitésimal: $P=G+E$

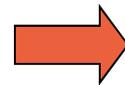
La *valeur phénotypique* ( $P$ ) s'exprime comme ...


$$P = G + E$$

avec la *valeur génétique* ( $G$ ) et l'environnement ( $E$ ) *effets de milieu contrôlé et/ou non contrôlé*.

$G$  de l'individu représente l'effet moyen du génotype sur un caractère donné.

On va étudier **les différents allèles** d'un même locus.



**Modèle à un locus**

Généralisation du modèle à plusieurs loci

# Modèle à un locus

## Expression de la valeur génétique

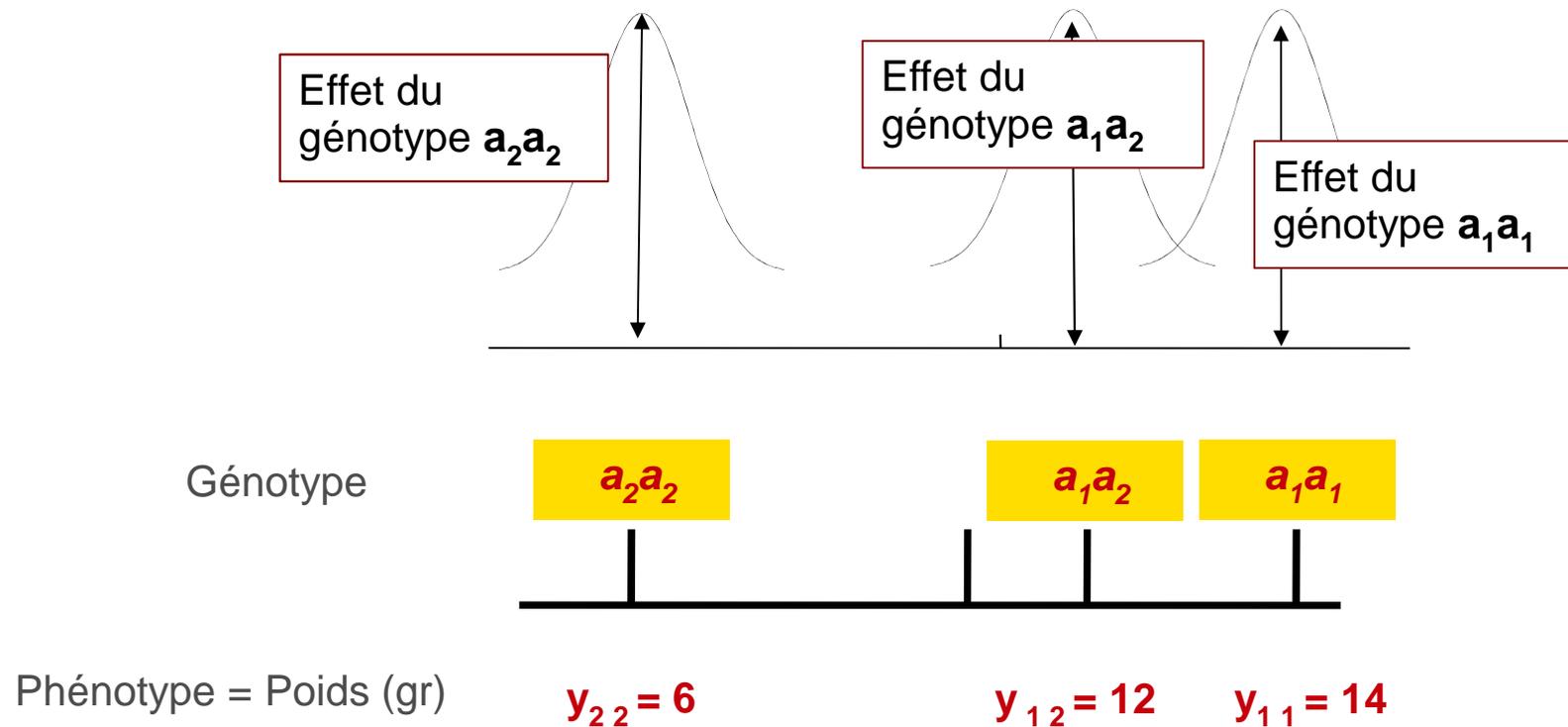
Considérons donc **un locus** avec **deux allèles**  $a_1$  et  $a_2$  en EHW.



On suppose que l'on peut identifier le génotype de chaque individu au locus considéré et donc calculer (sans erreurs) **la moyenne du poids à 6 semaines** (en grammes) pour chacun de génotypes sur un grand nombre de souris (King, 1950).

# Modèle à un locus

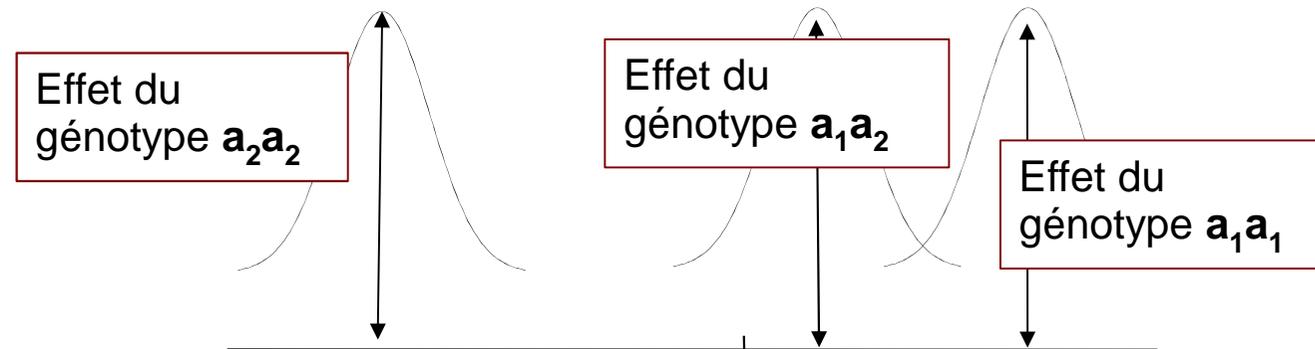
## Expression de la valeur génétique



La moyenne du poids à 6 semaines de souris

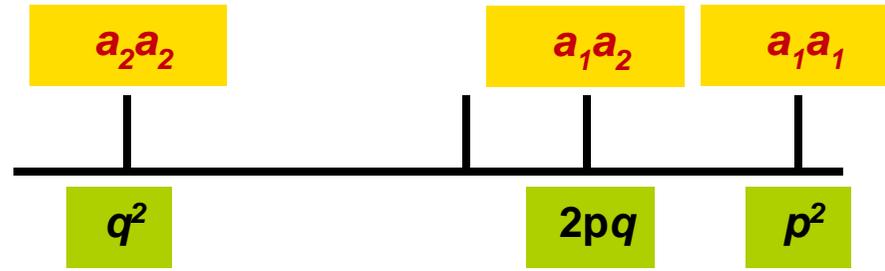
# Modèle à un locus

## Expression de la valeur génétique



En EHW

Génotype



Pr(génotype) = Fréquence.

Phénotype = Poids (gr)

$y_{22} = 6$

$y_{12} = 12$

$y_{11} = 14$

On notera  $p=f(a_1)$   
 $q=f(a_2)$   
 $p+q=1$

# Modèle à un locus

## Expression de la valeur génétique

Génotype	Fréq.	P	Fréq. x P
$a_1a_1$	$p^2$	$y_{11} = 14$	$p^2 y_{11}$
$a_1a_2$	$2pq$	$y_{12} = 12$	$2pq y_{12}$
$a_2a_2$	$q^2$	$y_{22} = 6$	$q^2 y_{22}$

La moyenne de la population ( $\mu$ ) dépend donc des fréquences  $p$  et  $q$

$$\mu = p^2 y_{11} + 2pq y_{12} + q^2 y_{22}$$

Exemple de calcul de la moyenne :

On notera  $p=f(a_1)$   
 $q=f(a_2)$   
 $p+q=1$



$p=0,5$      $\mu = 0,25 \times 14 + 2 \times 0,25 \times 12 + 0,25 \times 6 = 11,00 \text{ g}$

$p=0,9$      $\mu = 0,81 \times 14 + 2 \times 0,09 \times 12 + 0,01 \times 6 = 13,56 \text{ g}$

# Modèle à un locus

## Expression de la valeur génétique ( $G$ )

Génotype	Fréq.	P	$G$
$a_1a_1$	$p^2$	$y_{11}$	$y_{11} - \mu$
$a_1a_2$	$2pq$	$y_{12}$	$y_{12} - \mu$
$a_2a_2$	$q^2$	$y_{22}$	$y_{22} - \mu$

$\mu$  : la moyenne de la population

La **valeur génétique ( $G$ )** est une notion relative, elle dépend de la moyenne de la population dans laquelle on se trouve

# Modèle à un locus

## Expression de la valeur génétique (G)

Génotype	Fréq.	P	G
$a_1a_1$	$p^2$	$y_{11}$	$y_{11} - \mu$ ← $G_{11}$
$a_1a_2$	$2pq$	$y_{12}$	$y_{12} - \mu$ ← $G_{12}$
$a_2a_2$	$q^2$	$y_{22}$	$y_{22} - \mu$ ← $G_{22}$

Valeur génétique (G, en grammes) des 3 génotypes (avec  $p=0,5$  donc  $\mu=11$ ):

$$G_{11} = (14 - 11) = 3$$

$$G_{12} = (12 - 11) = 1$$

$$G_{22} = (6 - 11) = -5$$

$G_{11}$	$G_{12}$	$G_{22}$
$a_1a_1$	$a_1a_2$	$a_2a_2$
3	1	-5

# Modèle à un locus

## Effet moyen d'un allèle ( $\alpha_j$ )

De son génotype de valeur  $G$ , un individu ne transmet à sa descendance que la moitié des allèles



Donc nécessité d'estimer l'effet moyen d'un allèle

Père

$a_1 a_1$

X

$a_1 a_2$

Mère



$a_1 a_2$

# Effet moyen d'un allèle ( $\alpha_j$ )

Mâle  $a_1a_1$  x n femelles

Mâle  $a_2a_2$  x n femelles

$$G_{11} = 3$$

$$\longleftarrow \Delta = 8 \longrightarrow$$

$$G_{22} = -5$$



Desc. 1



Desc. 2

$$\bar{G}_{\text{Desc.1}}$$

$$\longleftarrow \Delta = ? \longrightarrow$$

$$\bar{G}_{\text{Desc.2}}$$

Génotype :  $a_1a_?$

$a_2a_?$

**Cas : on considère que le père est  $a_1a_1$**

Génotypes/fréquence de descendants				Gamètes du père	Fréquence
Génotype de la femelle	Fréquence	Gamètes de la femelle	Fréquence	$a_1$	$\Sigma=1$
$a_1a_1$	$p^2$	$a_1$	$p^2$	$a_1a_1$	$p^2$
$a_1a_2$	$2pq$	$a_1$	$pq$	$a_1a_1$	$pq$
		$a_2$	$pq$	$a_1a_2$	$pq$
$a_2a_2$	$q^2$	$a_2$	$q^2$	$a_1a_2$	$q^2$

Desc.1 :

$a_1a_1$  ( $p^2+pq=p(p+q)=p$ )

$a_1a_2$  ( $pq+q^2=q(p+q)=q$ )



$$\begin{aligned} \bar{G}_{\text{Desc.1}} &= p G_{11} + q G_{12} \\ &= 0,5 \cdot 3 + 0,5 \cdot 1 \end{aligned}$$

= 2

Même processus en considérant que le père est  $a_2a_2$



$$\begin{aligned} \bar{G}_{\text{Desc.2}} &= p G_{12} + q G_{22} \\ &= 0,5 \cdot 1 + 0,5 \cdot (-5) \end{aligned}$$

= -2

# Effet moyen d'un allèle ( $\alpha_j$ )

Mâle  $a_1a_1$  x n femelles

Mâle  $a_2a_2$  x n femelles

$$G_{11} = 3$$

$$\Delta = 8$$

$$G_{22} = -5$$



Desc. 1

Desc. 2

$$\bar{G}_{\text{Desc.1}}$$

$$= 2$$

$$\Delta = 4$$

$$\bar{G}_{\text{Desc.2}}$$

$$= -2$$



?

## Définitions :

Effet Moyen d'un allèle ( $\alpha$ ) = Valeur Transmissible

$$\alpha_{a_1} = \bar{G}_{\text{Desc.1}} = f_{a_1} G_{a_1 a_1} + f_{a_2} G_{a_1 a_2} = p G_{a_1 a_1} + q G_{a_1 a_2}$$

$$\alpha_{a_2} = \bar{G}_{\text{Desc.2}} = f_{a_1} G_{a_1 a_2} + f_{a_2} G_{a_2 a_2} = p G_{a_1 a_2} + q G_{a_2 a_2}$$

$$\alpha = \alpha_{a_1} - \alpha_{a_2} = 4 \quad = \text{valeur de substitution}$$

« Gene substitution effect is the average change of genotypic value that results when one allele is replaced by the other allele of the same locus » (Lynch & Walsh, 1998).

## Effet moyen d'un allèle ( $\alpha_j$ )

L'effet moyen d'un allèle est désigné « **effet additif** » d'un allèle

$$\alpha_i = \sum_{j=1}^n p_j G_{ij}$$

L'effet moyen de la substitution ou valeur de substitution d'un allèle ( $\alpha$ )

$$\alpha = \alpha_1 - \alpha_2$$

# Modèle à un locus

## La valeur génétique ( $G$ ) ...

... en un locus est l'effet de la combinaison de deux allèles.

Il est ainsi naturel de rapprocher la valeur génétique et la somme des effets moyens de deux allèles qui composent ce génotype.

**$G =$  effet moyen de l'allèle paternel + effet moyen de l'allèle maternel  
+ effet d'interaction entre les 2 allèles**

Soit un individu de génotype  $\mathbf{a_i a_j}$  ( $G_{ij}$ ,  $i$  et  $j$  quelconques) ...,

$$G_{ij} = \alpha_i + \alpha_j + \delta_{ij}$$

# Modèle à un locus

## La valeur génétique ( $G$ ) ...

Soit un individu de génotype  $a_i a_j$  ( $G_{ij}$ ,  $i$  et  $j$  quelconques) ...,

$$G_{ij} = \alpha_i + \alpha_j + \delta_{ij}$$

La **valeur génétique additive** ( $A$ ) d'un individu est la somme des effets moyens des allèles qu'il possède.

L'effet d'interaction est appelé **valeur de dominance** ( $D$ )

$$G = A + D$$

$$P = G + E = A + D + E$$

# Modèle à un locus

La valeur génétique additive (A) ...

Génotype    Valeur génétique additive (A)

$a_1a_1$	$2\alpha_1 = 2q\alpha$
$a_1a_2$	$\alpha_1 + \alpha_2 = (q-p)\alpha$
$a_2a_2$	$2\alpha_2 = -2p\alpha$

$$G = A + D$$



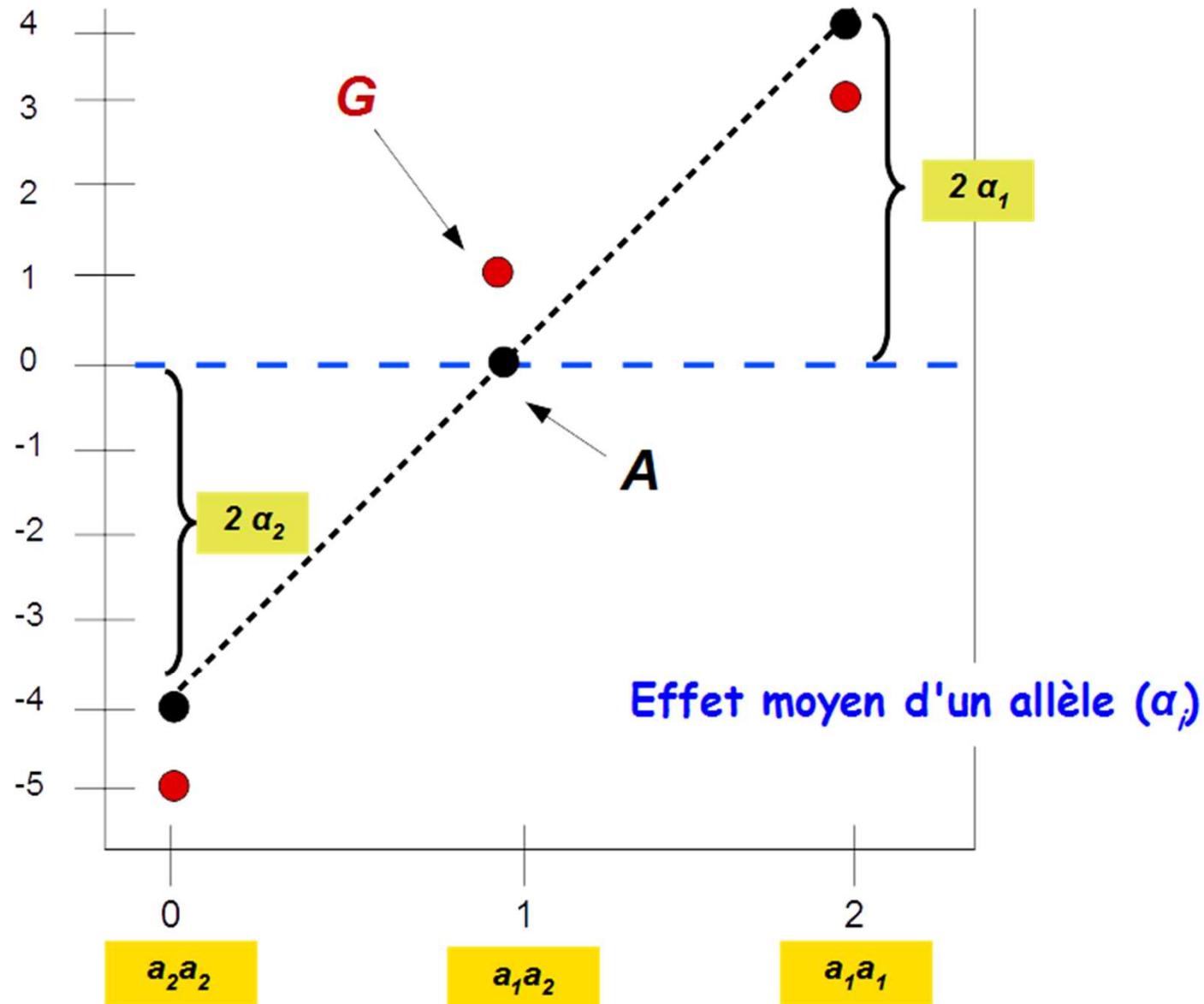
$$G_{ij} = \alpha_i + \alpha_j + \delta_{ij}$$

Démontrer que  $2\alpha_1 = 2q\alpha$

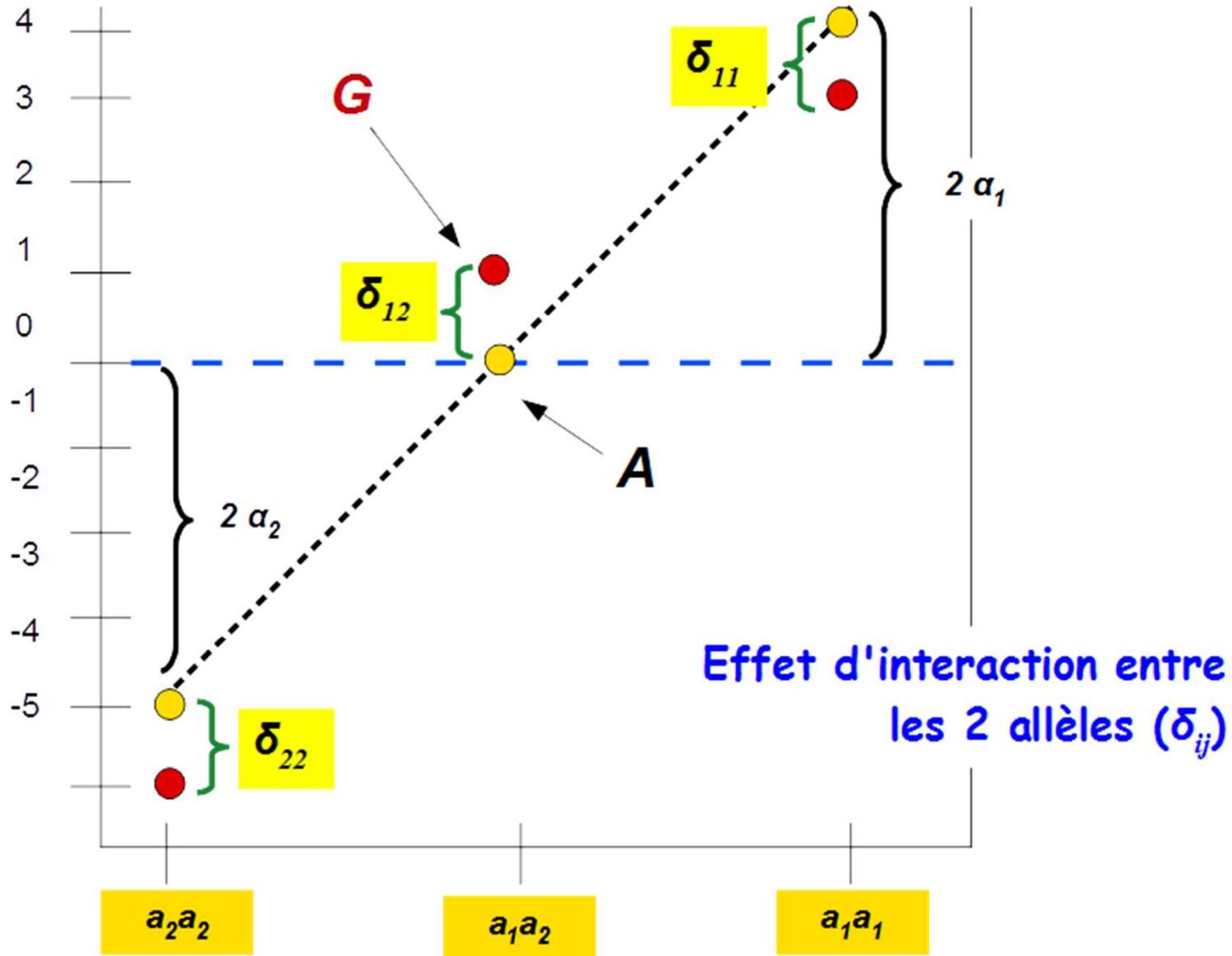
$p = 0,5 ; \alpha = 4$

Génotype	$a_1a_1$	$a_1a_2$	$a_2a_2$
<b>G</b>	+ 3	+ 1	-5
<b>A</b>	+ 4	0	-4
<b>D</b>	- 1	+ 1	-1

# Valeur génétique G et Valeur additive A



# Valeur génétique G et Valeur additive A



## Prédiction de la valeur génétique additive d'un descendant connaissant un seul parent

Génotype	$G$	$A$	Valeur attendue de la descendance
$a_1a_1$	$2\alpha_1 + \delta_{11}$	$2\alpha_1$	$\alpha_1$
$a_1a_2$	$\alpha_1 + \alpha_2 + \delta_{12}$	$\alpha_1 + \alpha_2$	$\frac{1}{2}\alpha_1 + \frac{1}{2}\alpha_2$
$a_2a_2$	$2\alpha_2 + \delta_{22}$	$2\alpha_2$	$\alpha_2$

La valeur génétique additive ( $A$ ) représente la fraction de la valeur génétique ( $G$ ) dont on peut facilement prédire la transmission de parent à descendant.



**Un parent transmet, en espérance, la moitié de sa valeur génétique additive**

# Modèle à un locus

Prédiction de la valeur génétique additive d'un descendant  
connaissant les deux parents

Valeur génétique additive d'un descendant connaissant celles de ses parents

Aléa de méiose : d'un descendant à l'autre, ce ne sont pas exactement les mêmes gènes qui sont transmis par les parents

$$A_{desc} = \frac{1}{2}A_{père} + \frac{1}{2}A_{mère} + w$$

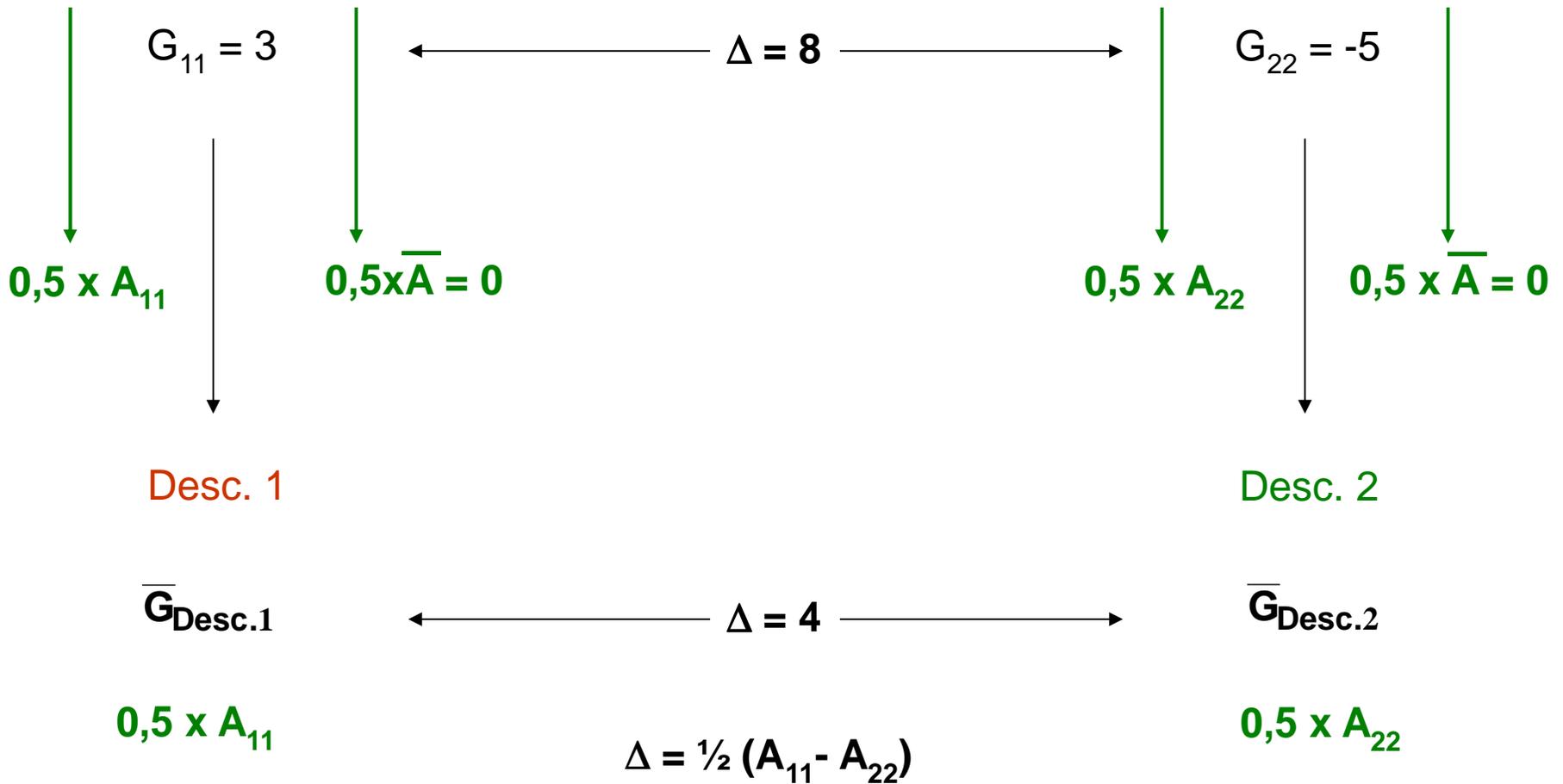
idem mère

1/2 Valeur génétique additive du père  
(le père transmet la moitié de ses gènes)

# Problème :

Mâle  $a_1a_1$  x n femelles

Mâle  $a_2a_2$  x n femelles



## Moyenne de valeurs au sein d'une population

Génotype	Valeur génétique additive	Fréquence
$a_1a_1$	$2\alpha_1 = 2q\alpha$	$f(a_1a_1)=p^2$
$a_1a_2$	$\alpha_1 + \alpha_2 = (q-p)\alpha$	$f(a_1a_2)=2pq$
$a_2a_2$	$2\alpha_2 = -2p\alpha$	$f(a_2a_2)=q^2$

L'espérance de la valeur génétique additive (**A**) dans une population est nulle

$$E(A) = 2 p^2 q \alpha + 2 p q \alpha (q-p) - 2 q^2 p \alpha = 2 p q \alpha (p + q - p - q) = 0$$

La variance des valeurs génétiques additives (**Var(A)**) est égale à l'espérance de son carré

$$Var(A) = 4 p^2 q^2 \alpha^2 + 2 p q \alpha^2 (q-p)^2 + 4 q^2 p^2 \alpha^2 = 2 p q \alpha^2$$

Remarque :  $Var(X)=E[(X-E(X))^2]=E[X^2]$  si  $E(X)=0$

# Modèle Polygénique Infinitésimal

On peut étendre les notions pour plusieurs loci

Modèle avec plusieurs loci

Modèle avec additivité d'un locus à l'autre

Pour / loci :

$$G = \sum_l G_{li j}$$

$$A = \sum_l ( \alpha_{li} + \alpha_{lj} )$$

$$D = \sum_l \delta_{li j}$$

On généralise à plusieurs loci la décomposition vue pour un locus :

$$G = A + D$$

# Modèle Polygénique Infinitésimal

## Modèle avec plusieurs loci

$$P = G + E$$
$$P = A + D + I + E$$

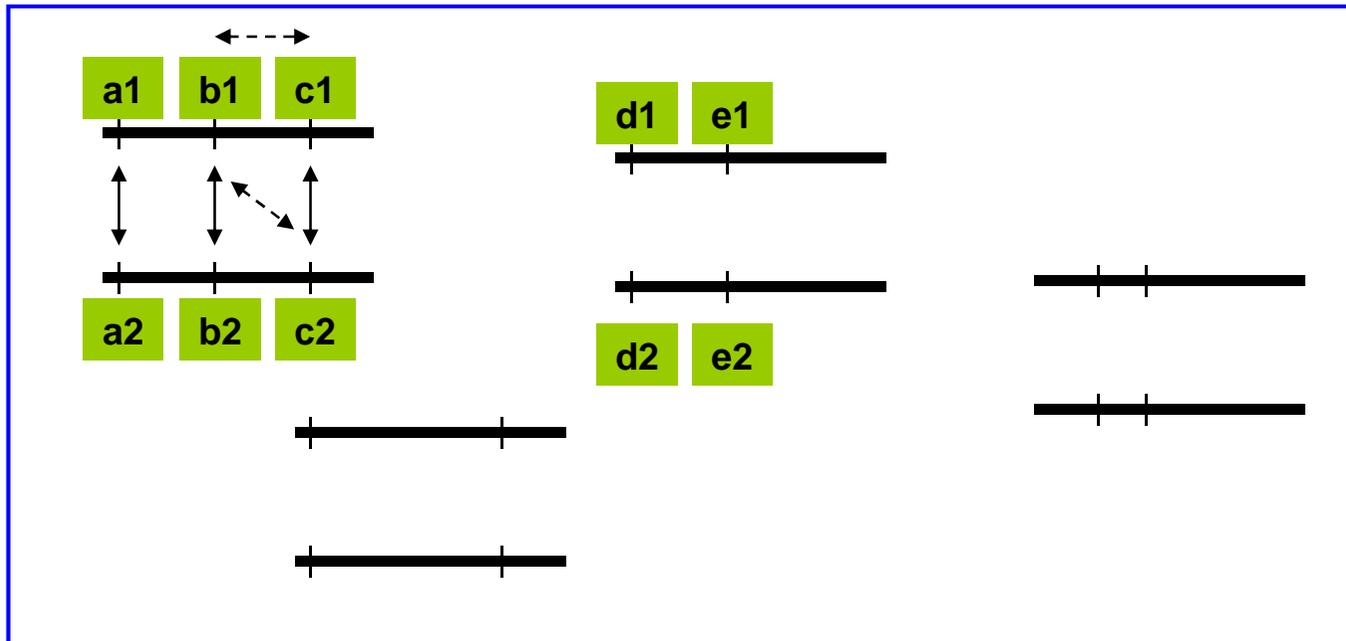
Avec : **A** = Valeur génétique additive  
**D** = Valeur de dominance  
**I** = Epistasie

**A** =  $\Sigma$  effet moyen de chaque gène

**D** =  $\Sigma$  effet produit par l'interaction des gènes présents au même locus

**I** =  $\Sigma$  effet produit par l'interaction des gènes présents à des loci différents

# Modèle Polygénique Infinitésimal

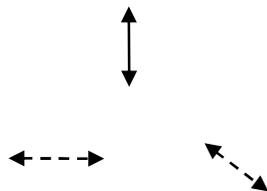


a1, a2, b1, b2, ...etc...

contribuent à **A** (additive)

contribuent à **D** (dominance)

contribuent à **I** (épistasie)



# Modèle Polygénique Infinitésimal

## Décomposition de la valeur génétique

Principe de l'amélioration génétique

$$P = G + E$$

On veut améliorer  $G$

$$G = A + D (+ I)$$

Améliorer  $A$

Exploiter la variabilité  
génétique intra-race



**SELECTION**

Améliorer  $D$

Exploiter la variabilité  
génétique entre-races



**CROISEMENT**

Ces deux stratégies sont  
complémentaires !

# Modèle Polygénique Infinitésimal

$$P = G + E$$

En l'absence d'interaction génotype x environnement, on a :

$$\text{Cov}(G, E) = 0$$

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

$$\text{Var}(A)$$

Notion d'héritabilité

## 5. Notion d'héritabilité

L'héritabilité au sens large

$$H^2 = \frac{V(G)}{V(P)}$$

L'héritabilité au sens étroit

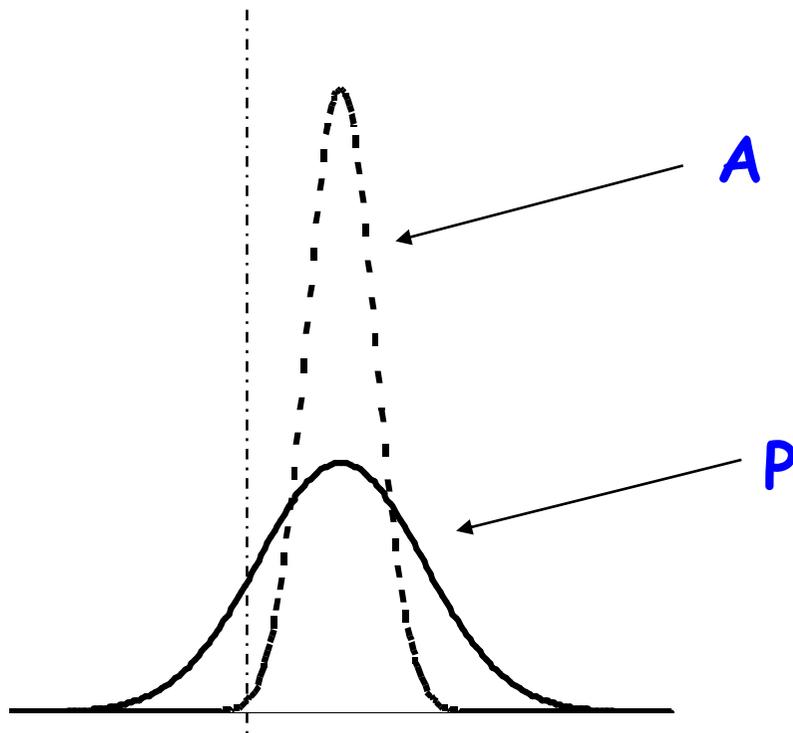
$$h^2 = \frac{V(A)}{V(P)}$$

**L'héritabilité ( $h^2$ ) d'un caractère** représente la proportion de la variance des productions pour ce caractère qui est de nature additive.

Elle est comprise entre 0 et 1.

Proportion de la variation phénotypique d'une population qui est d'origine génétique : elle mesure les contributions relatives des différences génétiques et des différences dues à l'environnement dans la variation phénotypique totale des individus.

# Notion d'héritabilité



La **SELECTION** exploite la variabilité génétique additive intra-population

$$h^2 = \frac{V(A)}{V(P)}$$

L'**héritabilité** permet de prédire si l'amélioration génétique par sélection sera efficace

# Notion d'héritabilité

$$h^2 = \frac{V(A)}{V(P)}$$

## L'héritabilité au sens étroit

Comme toute composante de la variance, l'héritabilité est un **paramètre spécifique du caractère** étudié et de la **population observée** et de son milieu.

Caractères fortement héritable

$$h^2 > 0,4$$

Caractères moyennement héritable

$$0,2 < h^2 < 0,4$$

Caractères peu héritable

$$h^2 < 0,20$$

# Partition de la variance et hérabilité chez *Drosophila melanogaster*

		Nb. de soies abdominales	Longueur du thorax	Taille des ovaires	Nb. d'œufs pondus / 4 jours
Phénotypique (totale)	$\text{Var}(P)$	100	100	100	100
Additive	$\text{Var}(A)$	52	43	30	18
Non additive	$\text{Var}(D) + \text{Var}(I)$	9	6	35	44
Environnementale	$\text{Var}(E)$	39	51	35	38
$H^2$		0.61	0.49	0.65	0.62
$h^2$		0.52	0.43	0.30	0.18

tiré de Falconer & Mackay, 1996

$H^2$  : hérabilité au sens large     $h^2$  : hérabilité au sens étroit

# Notion d'héritabilité : remarques

- L'héritabilité est utilisée pour **séparer les composantes génétiques et environnementales de la variation phénotypique**
- La variance génétique est due à des différences entre génotypes: **Il n'y a pas de variance génétique dans une population génétiquement homogène**
- La variance environnementale est due à des différences dans **l'environnement de vie, de croissance et de développement** des individus
- **L'héritabilité au sens large** est une évaluation relative de la variation génétique présente, incluant les effets de dominance et d'épistasie
- **L'héritabilité au sens strict** est une évaluation relative de la variation génétique dite additive, transmissible, accessible à la sélection naturelle ou artificielle (dirigée par l'homme)
- L'héritabilité d'un caractère est une **notion relative à une population** étudiée **dans un milieu donné**: ce n'est pas une mesure absolue pour un caractère et une espèce.
- Pour une population donnée, **l'héritabilité évolue au cours du temps** en fonction des changements de l'environnement, de l'effet de la sélection, de la perte ou du gain de diversité génétique (mutation, migration)...

# Exemples de valeurs d'héritabilité pour des espèces animales et végétales domestiquées

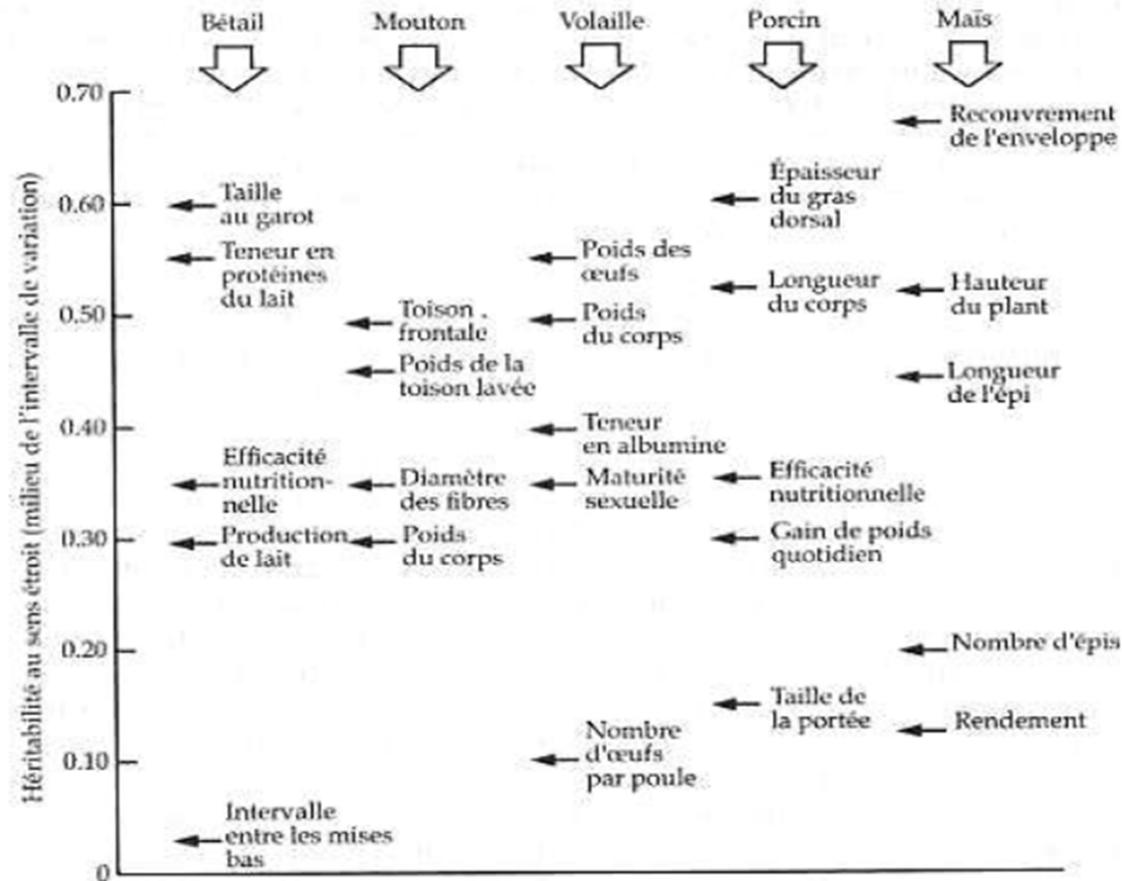


Figure 20. Héritabilités au sens étroit pour des caractères représentatifs chez des plantes et des animaux. Les caractères très liés à la valeur sélective (intervalles entre les mises bas, nombre d'œufs par poule, taille des portées chez le porc, production et nombre de grains dans un épi de maïs) ont tendance à montrer de faibles héritabilités. (Les données sur les animaux proviennent de Pirchner, 1969, qui donne les intervalles de variation de l'héritabilité dans de nombreuses études ; on a indiqué ici le milieu de l'intervalle. Données sur le maïs d'après Robinson et al., 1949.)

# Valeurs d'héritabilité de traits chez l'homme

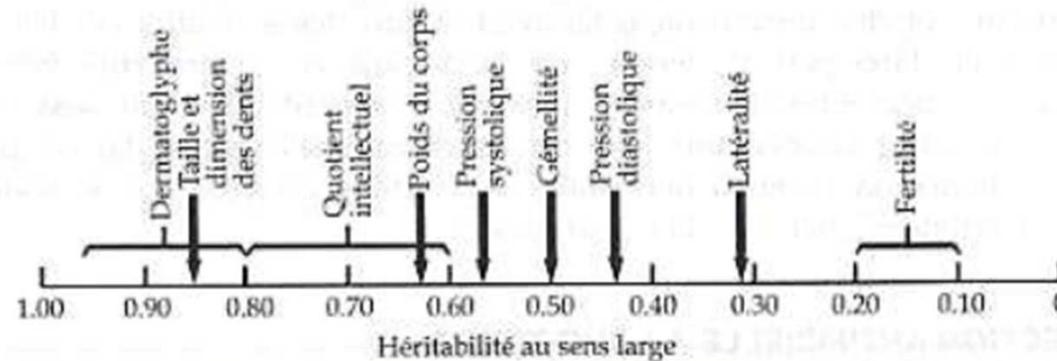


Figure 21. Héritabilités au sens large et intervalles des héritabilités de quelques traits chez l'homme. (Données d'après Smith 1975.)

tiré de Hartl, 1994

L'estimation de l'héritabilité chez l'homme est rendue plus difficile du fait de la présence d'environnement commun entre les individus apparentés

# Valeurs d'héritabilité de traits chez les animaux

**0**

**0,10**    **Reproduction (fertilité, prolificité ...)**

**0,20**    **Viabilité, résistance aux maladies**

**0,30**

**0,40**    **Croissance (GMQ, Poids Age Type ...),  
Efficacité alimentaire (IC)**

**0,50**    **Quantité de produits (QL, QMG, QMP)**

**0,60**

**0,70**    **Composition des produits  
(% muscle, TVM, TB, TP, surface noix ...)**

**0,80**

# Classification des caractères en fonction de leur héritabilité

En amélioration génétique, on distingue trois principales catégories de caractères selon la valeur de l'héritabilité:

- **Caractères à variation peu héritable ( $h^2 < 0,2$ ):** essentiellement des caractères liés aux aptitudes de reproduction et de viabilité des jeunes. D'une part, ces caractères sont très sensibles aux conditions de milieu ( $\text{Var}(E)$  très élevée) et, d'autre part, des phénomènes génétiques non additifs (notamment des interactions de dominance) induisent probablement d'importantes variations sur ces caractères ( $\text{Var}(D)$  élevée).
- **Caractères à variation moyennement héritable ( $0,2 < h^2 < 0,4$ ):** essentiellement des caractères liés à l'intensité d'une production.
- **Caractères à variation fortement héritable ( $h^2 > 0,4$ ):** essentiellement des caractères liés aux caractéristiques qualitatives des produits, notamment leur composition, qui sont beaucoup moins sensibles aux variations liées au milieu que les précédents ou bien des caractères qui n'ont pas fait l'objet d'une sélection intense.

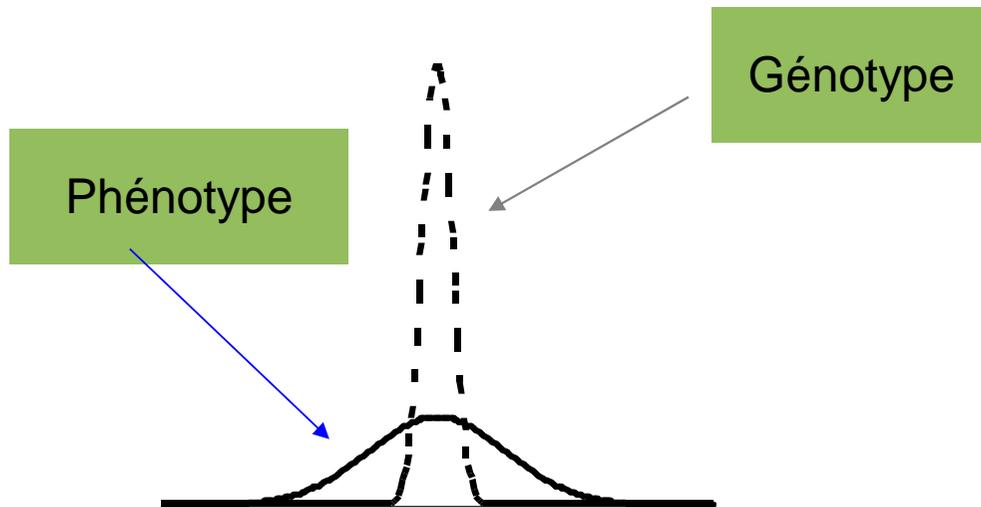
# Possibilités de sélection ?

Caractère	$\mu$ (moyenne phénotypique)	$h^2$ (héritabilité)
Prolificité	1,50 pts	0,10
GMQ ferme	250 g	0,20
Rendement	45 à 50 %	0,30
Conformation	R- à U	0,20 à 0,30
Gras dorsal	4 à 5 mm	0,25 à 0,30
Surface noix côtelette	13 cm <sup>2</sup>	0,50

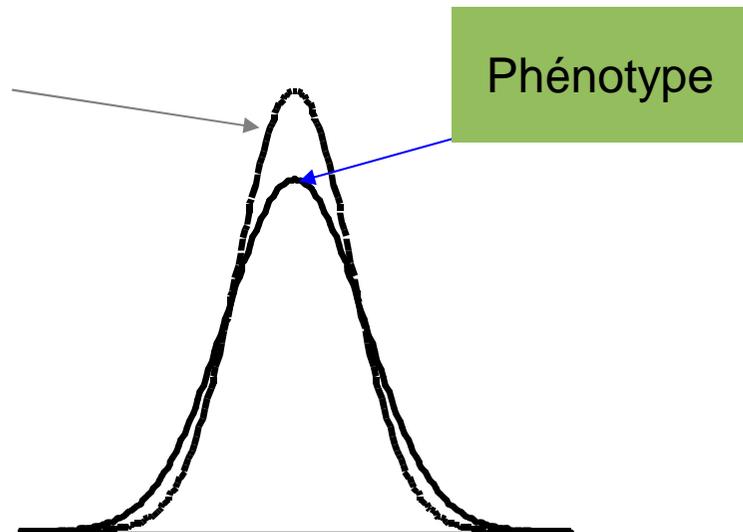
D'après Rattalino, 2008.

# Notion d'héritabilité

$$h^2 = 0,1$$



$$h^2 = 0,8$$



## 6. Notion de corrélation génétique

### La corrélation génétique additive

**C'est la corrélation entre les valeurs génétique additives du même individu pour deux caractères différentes**

En génétique animale, si on parle de corrélation génétique sans autre précision, il s'agit toujours de la corrélation génétique additive.

Soit 2 caractères (1 et 2)  
mesurés sur un grand  
nombre d'individus ...

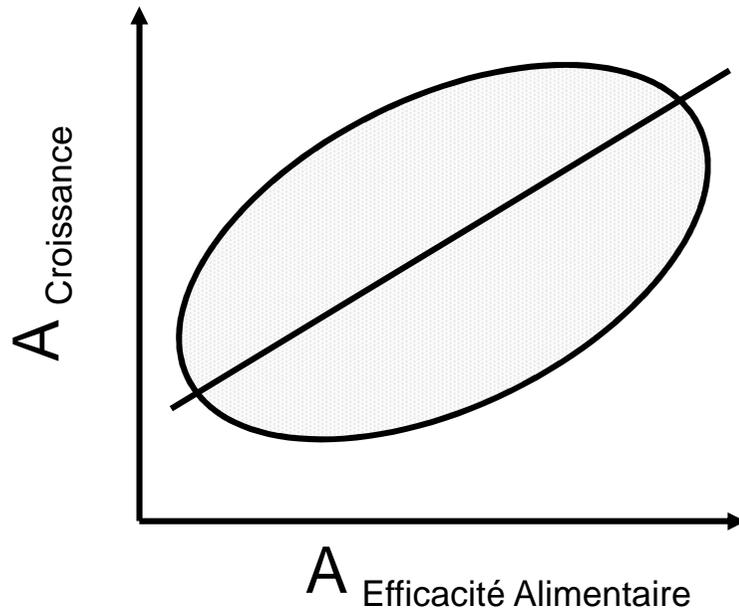
$$r_a = \frac{\text{Cov}(A_1, A_2)}{\sigma_{A1} \sigma_{A2}}$$

Le coefficient de corrélation mesure le degré de liaison linéaire entre deux variables X et Y. Ce coefficient se calcule comme le rapport de la covariance entre les deux variables et leurs écarts-types respectifs.

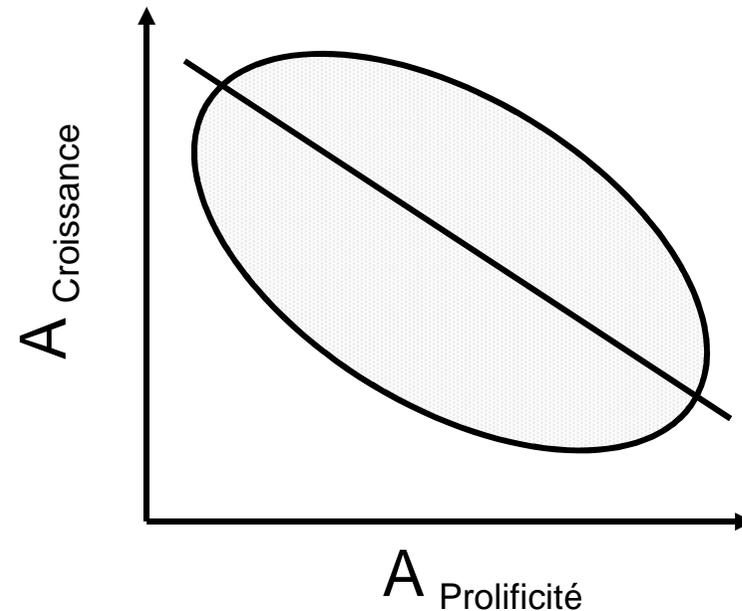
# Notion de corrélation génétique

## La corrélation génétique additive

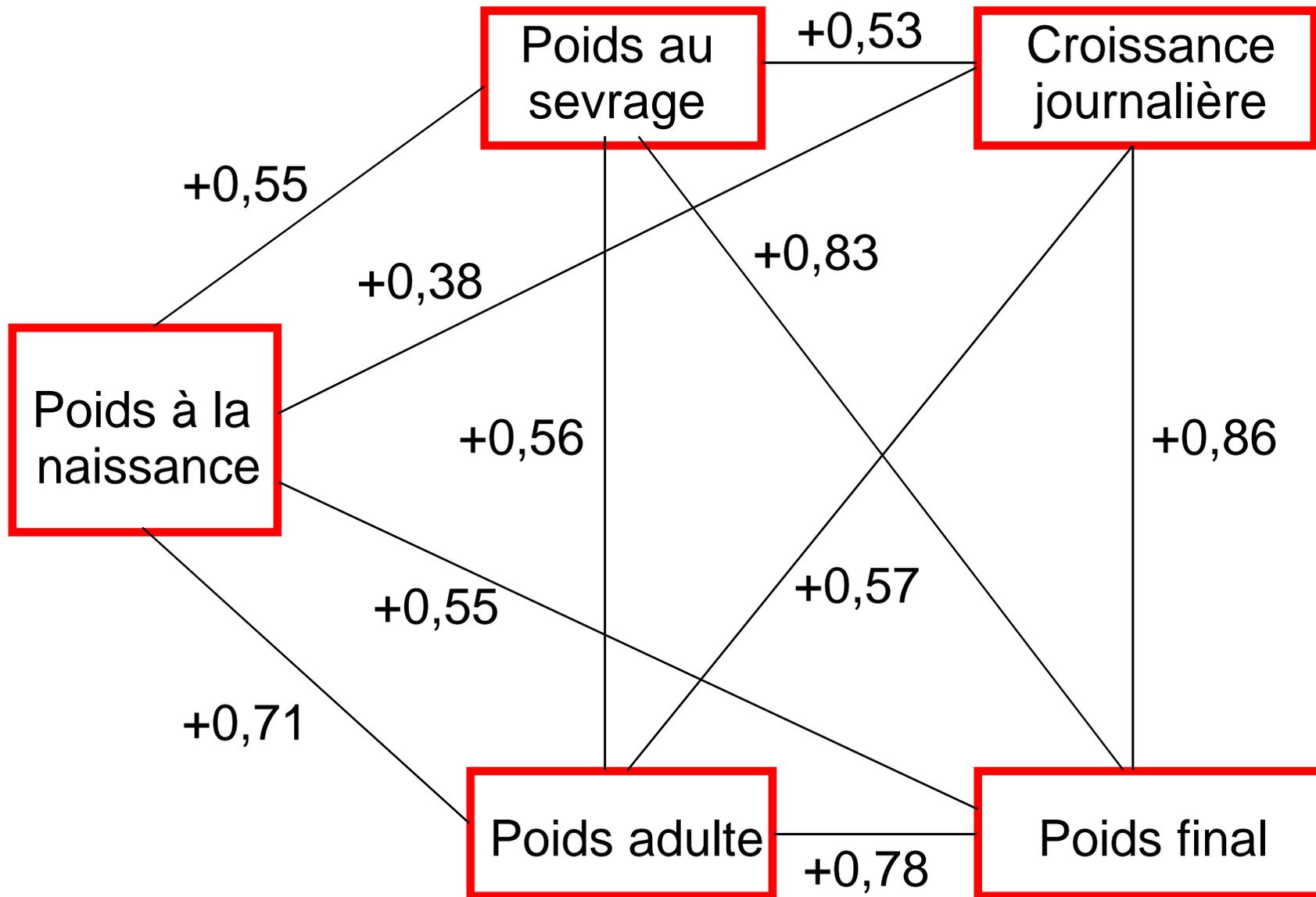
$r_A$  Favorable



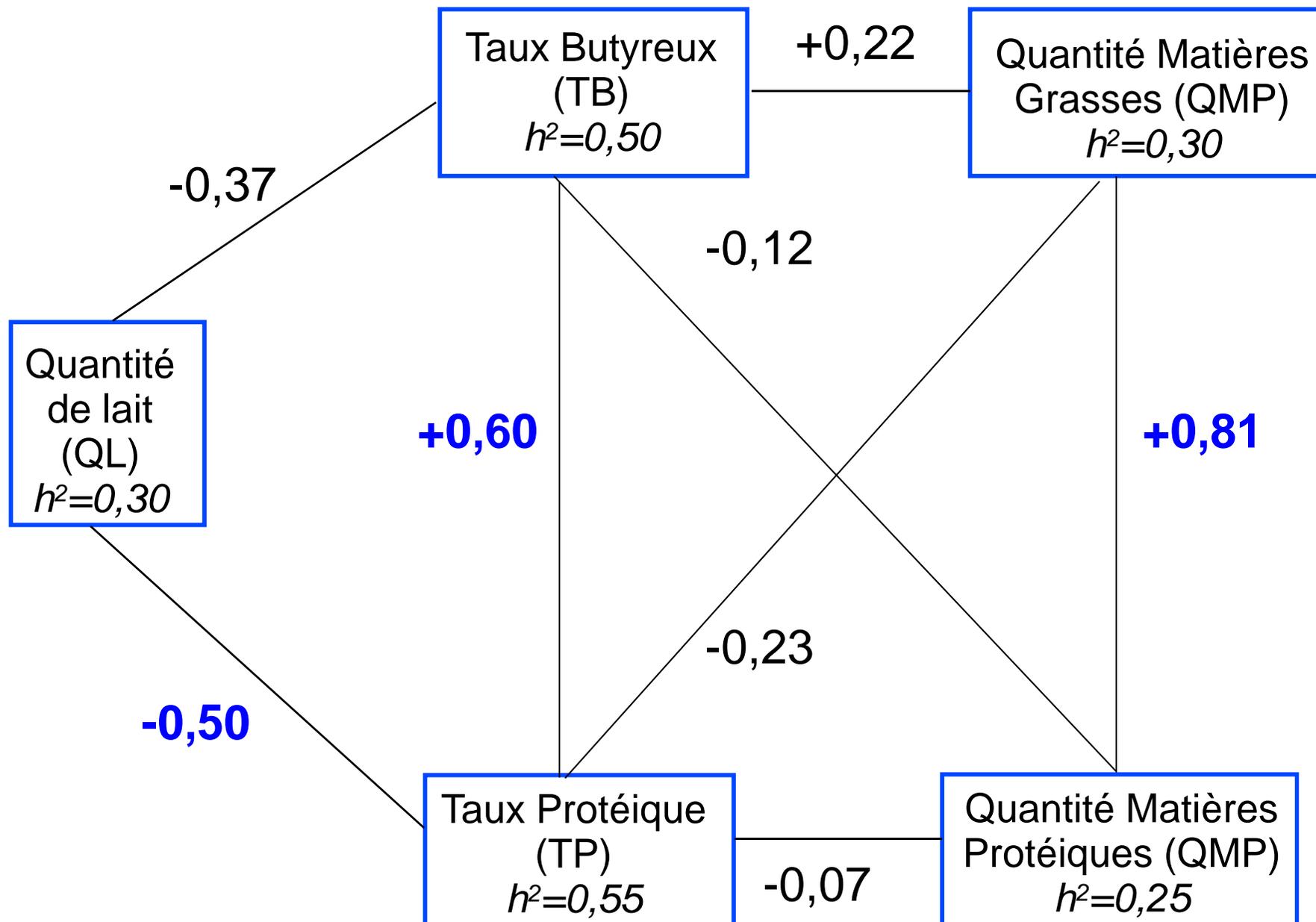
$r_A$  Défavorable



## Corrélations génétiques additives



Caractères de croissance (races à viande)

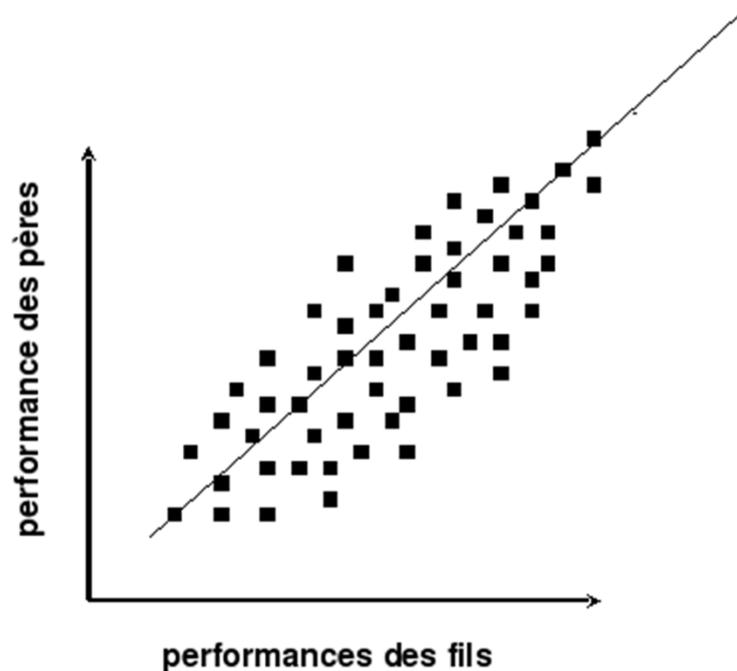


**Caractères de production laitière (races laitières)**

# 7. La ressemblance entre apparentés

## Covariance entre apparentés

Deux individus qui partagent un ou deux parents en commun se ressemblent, sans leur être identiques



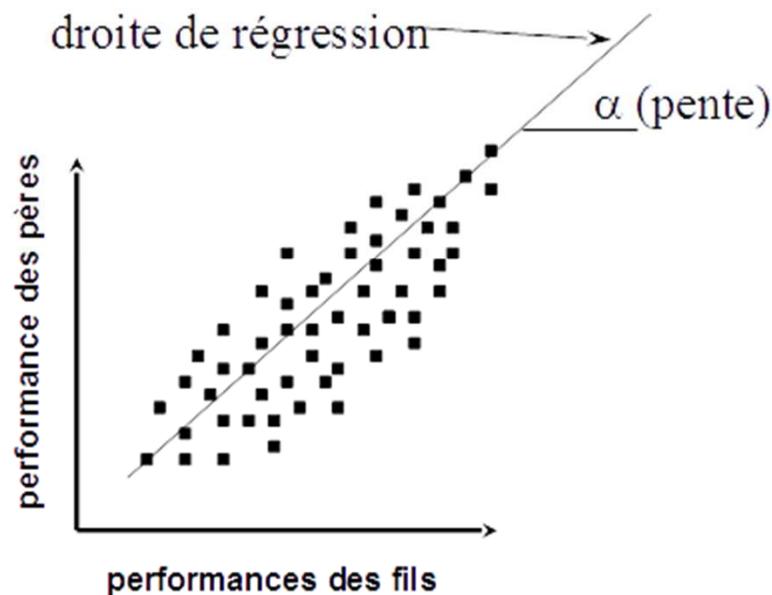
Le degré de ressemblance dépend du **lien de parenté** et du caractère étudié

Déterminer la partie de la **variance génétique additive** qui peut être estimée à partir de la ressemblance observée (phénotypique) entre individus apparentés

# La ressemblance entre apparentés

## Interprétation de l'héritabilité

Soit  $P_i$  la valeur phénotypique d'un descendant,  $P_p$  et  $P_m$  celles de son père et sa mère. Les parents s'unissent au hasard. Il n'y a pas d'effet d'environnement commun entre parent et descendant. Considérons la valeur du "parent moyen"  $P = (P_p + P_m) / 2$



$$\text{cov}(P_i, P) = \frac{1}{2} [ \text{cov}(P_i, P_p) + \text{cov}(P_i, P_m) ]$$

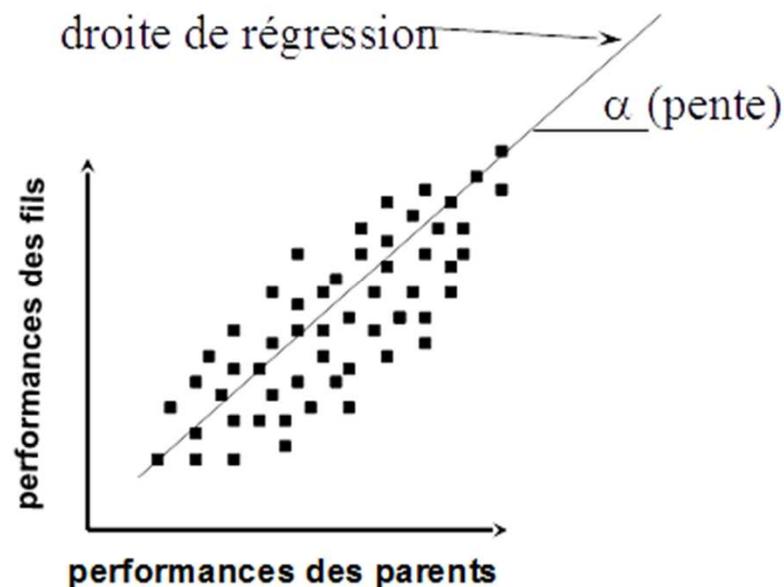
$$\text{cov}(P_i, P) = \frac{1}{2} [ \frac{1}{2} V_A + \frac{1}{2} V_A ] = \frac{1}{2} V_A$$

$$\text{Var}(P) = \frac{1}{4} \text{Var}(P_p) + \frac{1}{4} \text{Var}(P_m) = \frac{1}{2} V_P$$

# La ressemblance entre apparentés

## Interprétation de l'héritabilité

On déduit la valeur du coefficient de régression du descendant sur son « parent moyen »



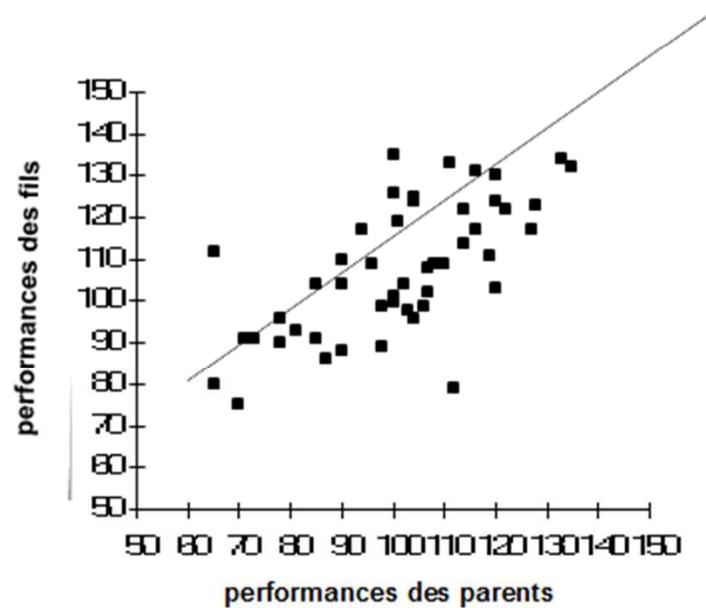
$$b_{P_i/P} = \frac{\text{cov}(P_i, P)}{\text{Var}(P)} = \frac{1/2 V_A}{1/2 V_P} = h^2$$

L'héritabilité au sens étroit s'interprète comme le coefficient de régression de la valeur phénotypique du descendant sur celle du parent moyen

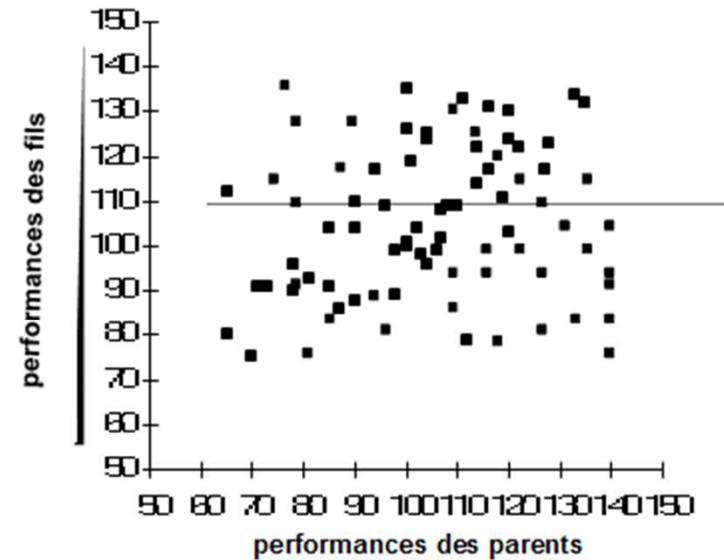
# La ressemblance entre apparentés

Estimation de l'héritabilité : régression parents-descendants

$$h^2 = 0.6$$



$$h^2 = 0.1$$



# La ressemblance entre apparentés

## Covariance entre apparentés

Soit 2 individus  $i$  et  $j$  appartenant à la même population et  $G$  et  $E$  sont non corrélés

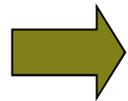
$$P_i = G_i + E_i \quad P_j = G_j + E_j$$

Lorsque l'on peut admettre l'absence d'effet d'environnement commun, l'expression de la covariance entre valeurs phénotypiques est

$$\text{cov}(P_i, P_j) = \text{cov}(G_i, G_j)$$

$$\text{cov}(G_i, G_j) = \text{cov}(A_i, A_j) + \text{cov}(D_i, D_j) = a_{ij} V(A) + d_{ij} V(D)$$

Coefficient  
de relation

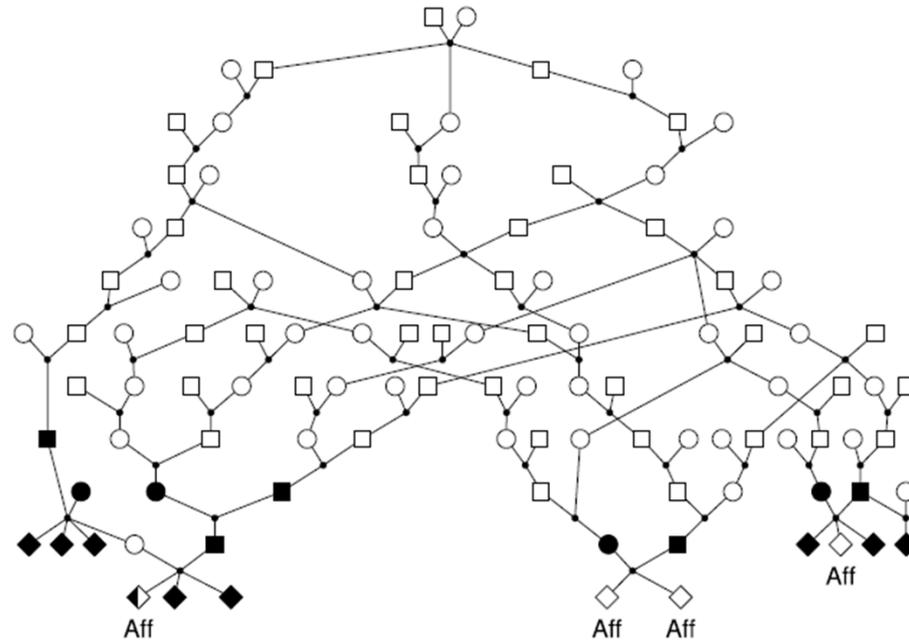


$$a_{ij} = 2 \Phi_{ij} \quad (\Phi_{ij} = \text{coefficient de parenté entre } i \text{ et } j)$$

(% gènes en commun)



## 8. Notion de parenté et de consanguinité



## Loi d'équilibre de Hardy-Weinberg

---

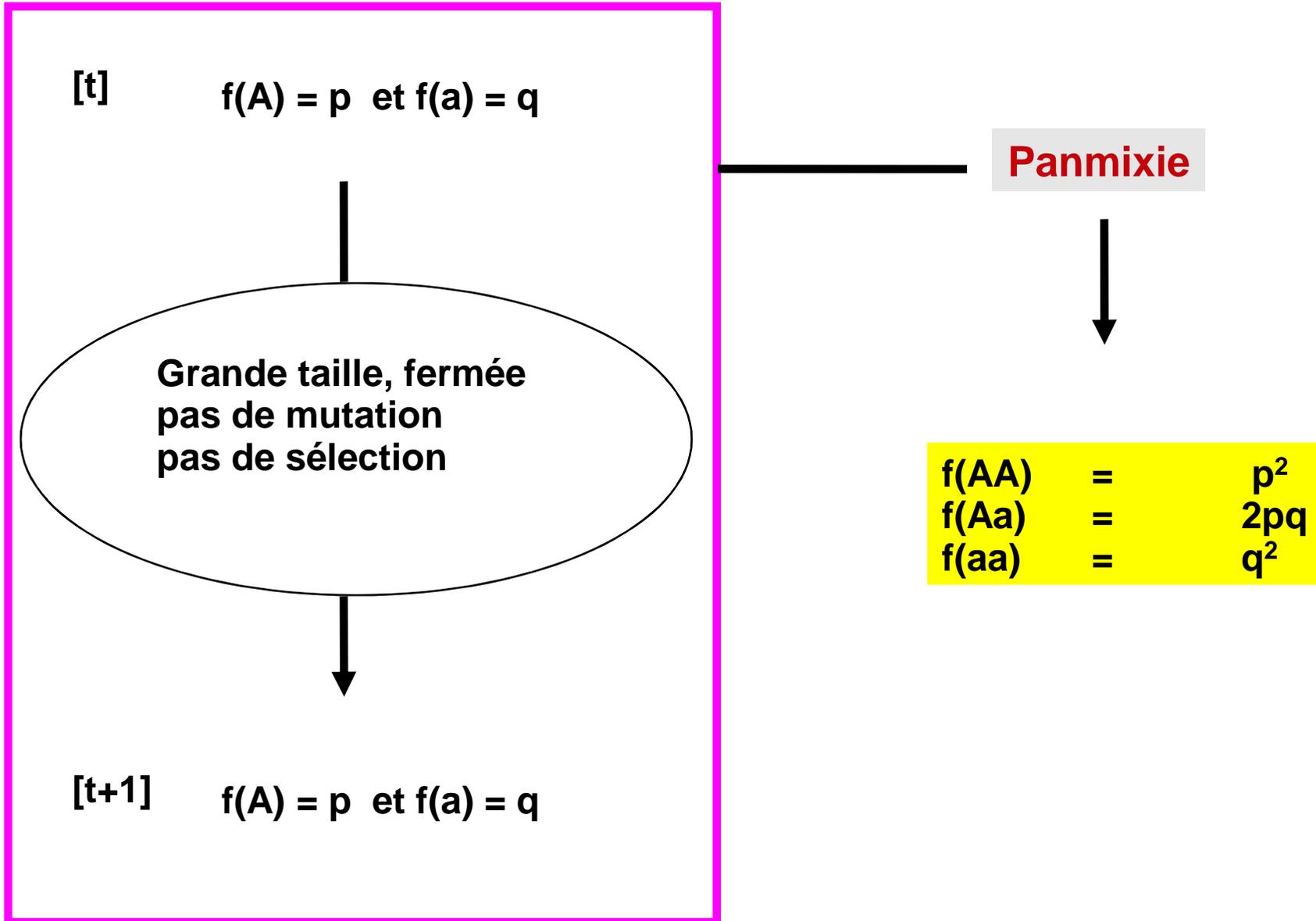
1) Dans une population

- d'effectif infini,
- fermée (pas de migration),
- non soumise à sélection,
- dans laquelle il n'y a pas de mutation,

les fréquences géniques ( $p$ ,  $q$ ) restent constantes d'une génération à l'autre.

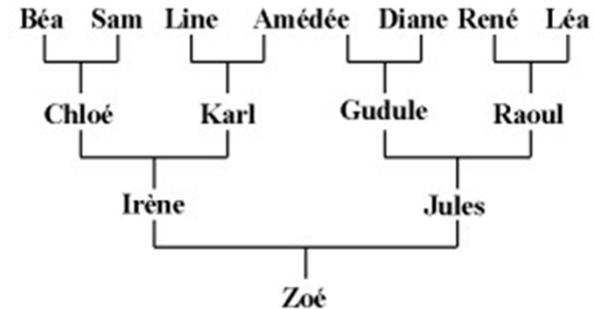
2) Si l'union des reproducteurs est panmictique, alors les fréquences génotypiques se déduisent automatiquement des fréquences géniques ( $p^2$ ,  $2pq$ ,  $q^2$ )

1 caractère gouverné par un gène situé à 1 locus (A, a)



## Écarts à la panmixie

### La consanguinité



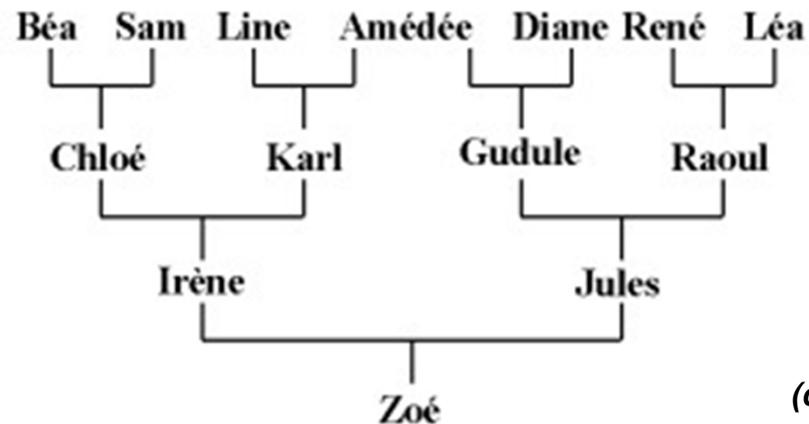
### Accouplements d'individus apparentés

- (1) Définitions
- (2) Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité

# Écarts à la panmixie

## La parenté et la consanguinité

### (1) Définitions



(d'après Verrier et al., 2001)

Deux individus sont apparentés s'ils possèdent au moins un ancêtre commun  
*Irène et Jules sont apparentés*

Un individu est consanguin si ses deux parents sont apparentés  
*Zoé est consanguine*

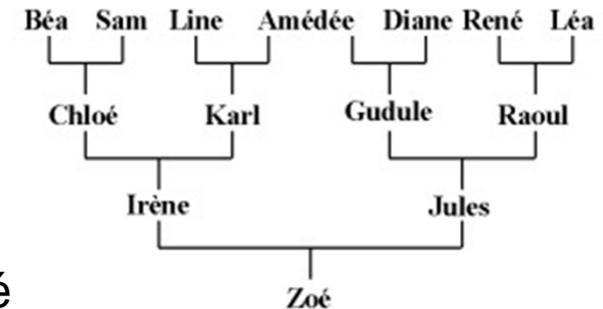
# Écarts à la panmixie

## (1) Définitions

### Coefficients de parenté et de consanguinité

**Le degré de parenté** dépend du lien de parenté considéré (frère-soeur vs. deux cousins)

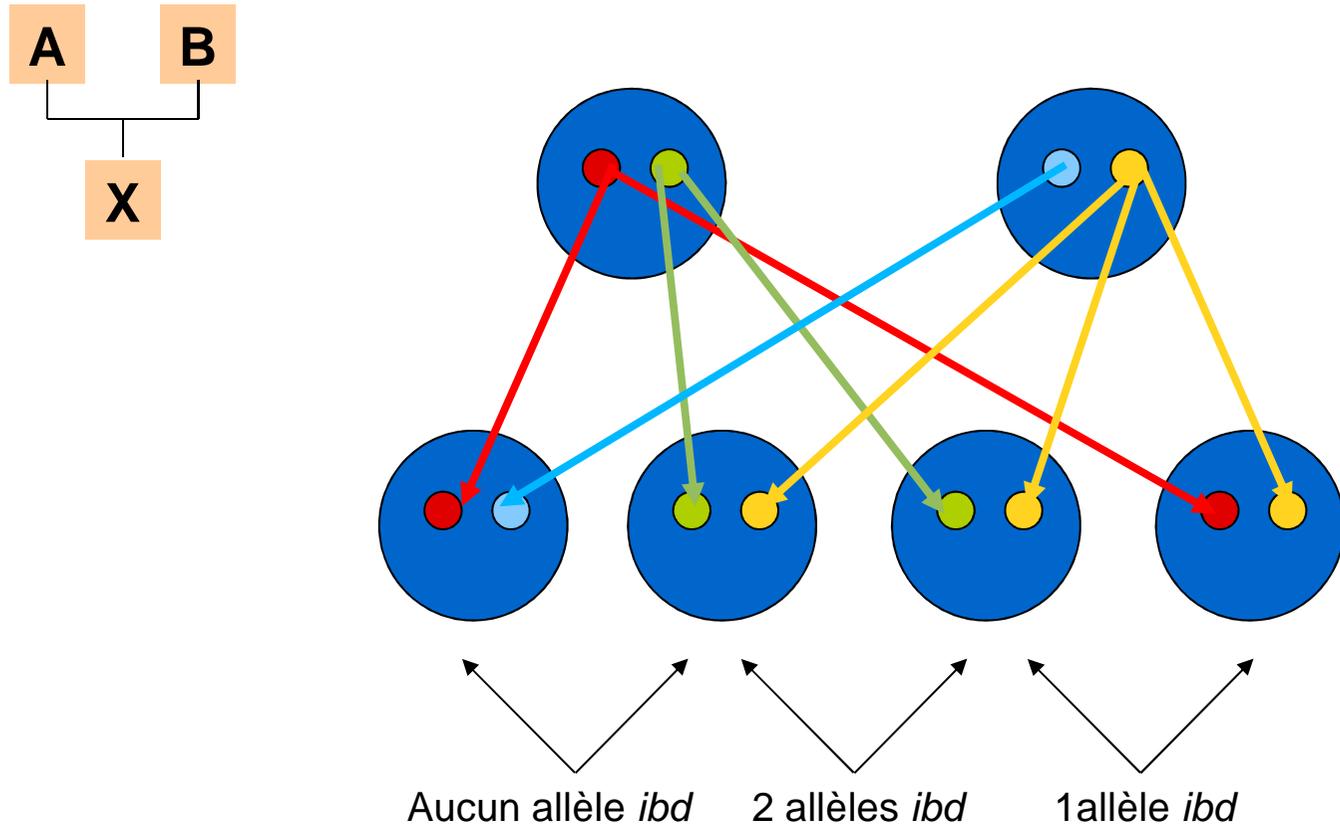
**Le degré de consanguinité** dépend de la parenté qui existe entre les 2 parents de l'individu concerné



*(d'après Verrier et al., 2001)*

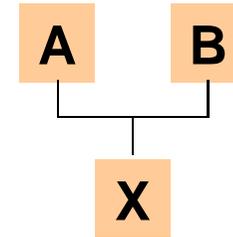
Pour quantifier ces phénomènes, on introduit les **coefficients de parenté et de consanguinité**.

On définit le coefficient de parenté entre deux individus A et B ( $\Phi_{AB}$ ) comme la probabilité que deux allèles tirés au hasard au même locus, l'un chez A et l'autre chez B, soient identiques par descendance<sup>1</sup>



<sup>1</sup>**Identiques par descendance** (*ibd* : *identical by descent*): deux copies d'un même allèle présent chez l'ancêtre commun

## Écarts à la panmixie



Le coefficient de consanguinité d'un individu x ( $F_x$ )  
est égal à la probabilité que les deux allèles  
qui se trouvent à un locus  
donné soient identiques par descendance

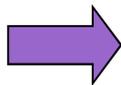
Le coefficient de consanguinité d'un enfant est égal au  
coefficient de parenté entre ses deux parents:  $F_x = \Phi_{AB}$

# Écarts à la panmixie

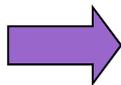
## (2) Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité

Son calcul suppose la connaissance de la **généalogie** et il est fondé sur la notion d'**identité des gènes**

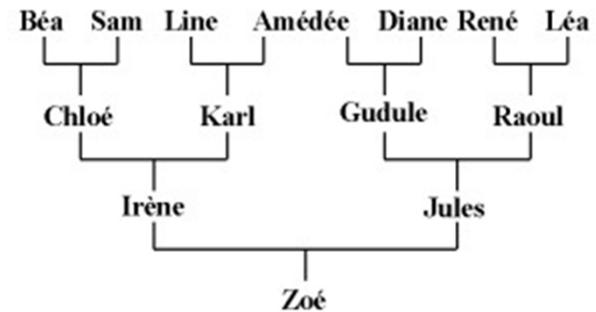
Deux méthodes de calcul peuvent être distinguées:



Méthode 'des chemins'



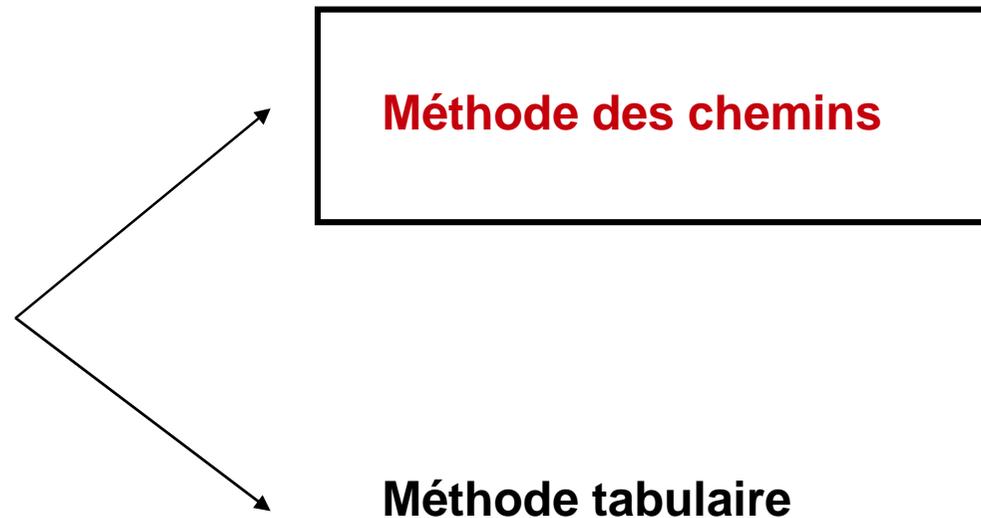
Méthode 'tabulaire'

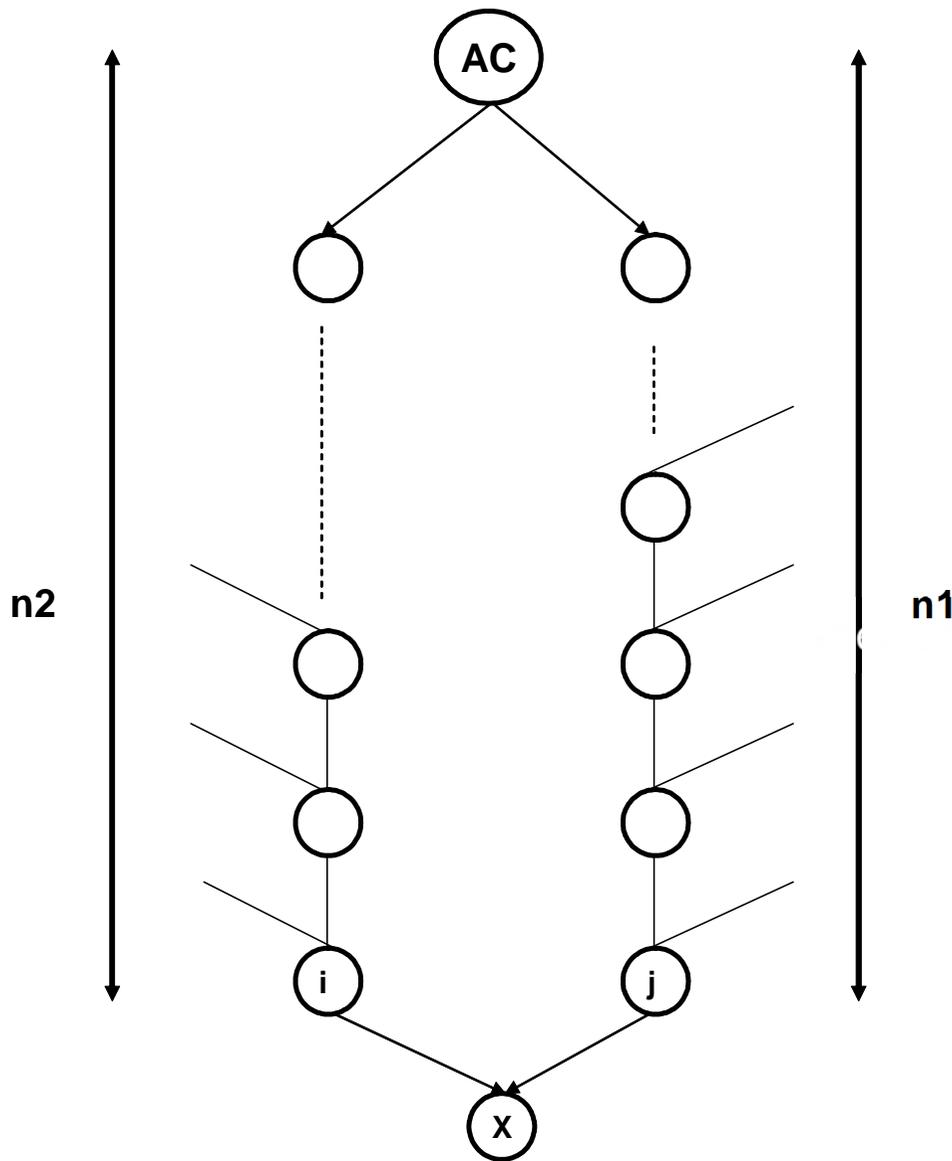


(d'après Verrier et al., 2001)

## Écarts à la panmixie

### (2) Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité





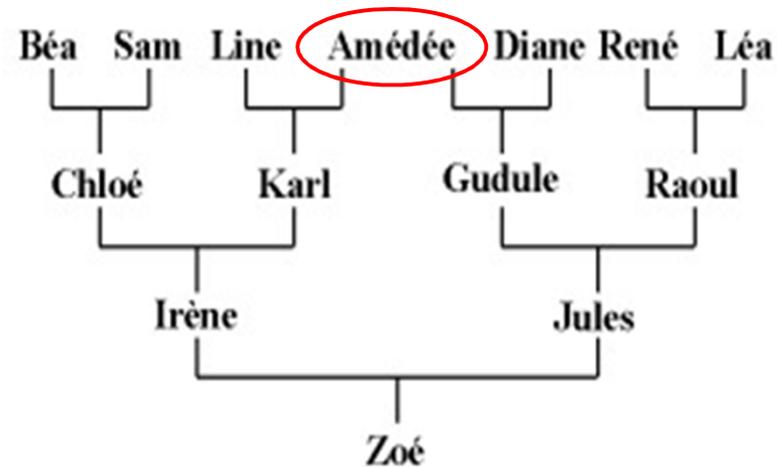
## Méthode des chemins

- (1) Identifier tous les ancêtres communs à  $i$  et à  $j$
- (2) Calculer le coef. de consanguinité ( $F_{AC}$ ) de chacun des ancêtres communs
- (3) Identifier pour chaque ancêtre toutes les chaînes de parenté reliant  $i$  à  $j$  en passant par lui même
- (4) Pour chaque chaîne déterminer le nombre total de maillons entre l'ancêtre commun et  $i$  ( $n_1$ ) et  $j$  ( $n_2$ ), et calculer la probabilité
- (5)  $\Phi_{ij}$  s'obtient en sommant sur toutes les chaînes et tous les ancêtres, les probabilités calculées précédemment,

$$\phi_{ij} = F_x = \sum_{AC} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2+1} (1 + F_{AC})$$

# Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité

## Méthode des chemins

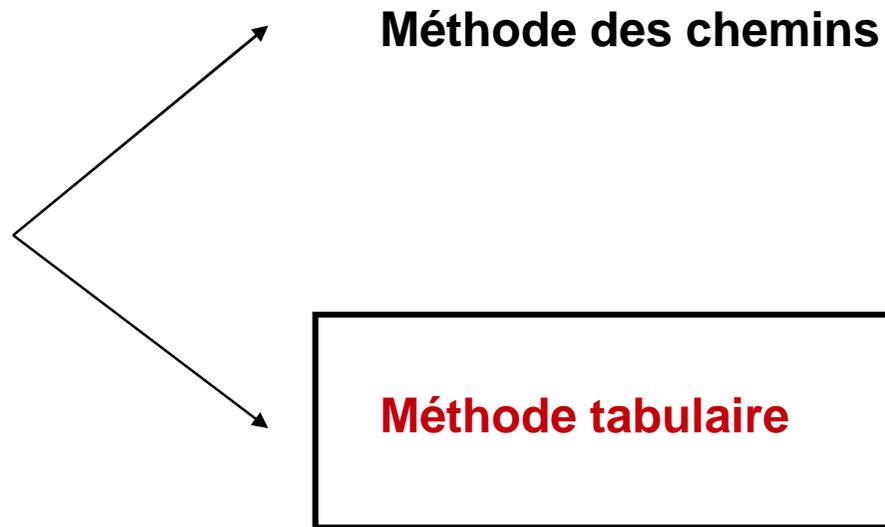


$$\phi_{Irène, Jules} = F_{Zoé} = \left(\frac{1}{2}\right)^5 (1 + F_{Amédée}) = \frac{1}{32} = 0,03125$$

Le coefficient de consanguinité de Zoé est 3,1%

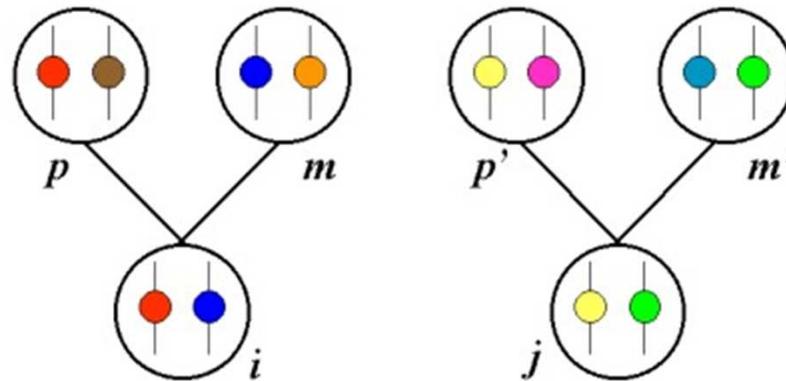
# Écart à la panmixie

## (2) Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité

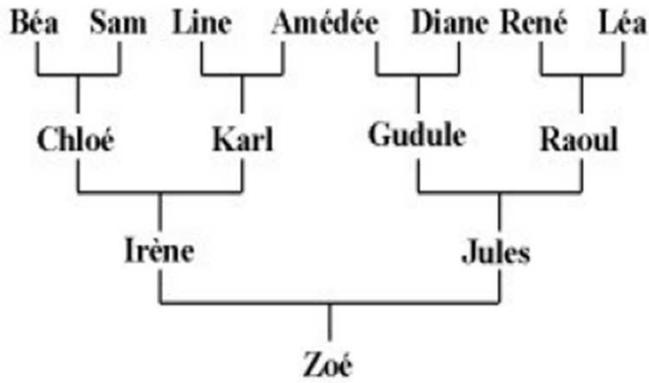


# Calcul des coefficients de parenté et de consanguinité

## Méthode tabulaire



$$\Phi_{ij} = \frac{1}{4} \Phi_{pp'} + \frac{1}{4} \Phi_{pm'} + \frac{1}{4} \Phi_{mp'} + \frac{1}{4} \Phi_{mm'}$$



## Méthode tabulaire

Elle est bien adaptée à un traitement informatique des données (applications avec un grand nombre d'individus)

$$\Phi_{Irène, Jules} = \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Chloé, Gudule} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Chloé, Raoul} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Karl, Gudule} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Karl, Raoul}$$

$$\Phi_{Irène, Jules} = \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Karl, Gudule} \quad \Phi_{Chloé, Gudule} = \Phi_{Chloé, Raoul} = \Phi_{Karl, Raoul} = 0$$

$$\Phi_{Karl, Gudule} = \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Line, Amédée} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Line, Diane} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Amédée, Amédée} + \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Amédée, Diane}$$

$$\Phi_{Amédée, Amédée} = \frac{1}{2} (1 + F_{Amédée}) = \frac{1}{2}$$

$$\Phi_{Irène, Jules} = \left(\frac{1}{4}\right) \Phi_{Karl, Gudule} = \frac{1}{4} \frac{1}{4} \Phi_{Amédée, Amédée} = \frac{1}{4} \frac{1}{4} \frac{1}{2} = \frac{1}{32}$$

# Méthode tabulaire pour le calcul du coefficient de parenté

- 1) On trie les individus du plus vieux au plus jeune
- 2) On parcourt la généalogie.

Pour l'individu  $i$ ,

$$\Phi_{ii} = \frac{1}{2} + \frac{1}{2} \Phi_{\text{père}(i), \text{mère}(i)}$$

0 si inconnus

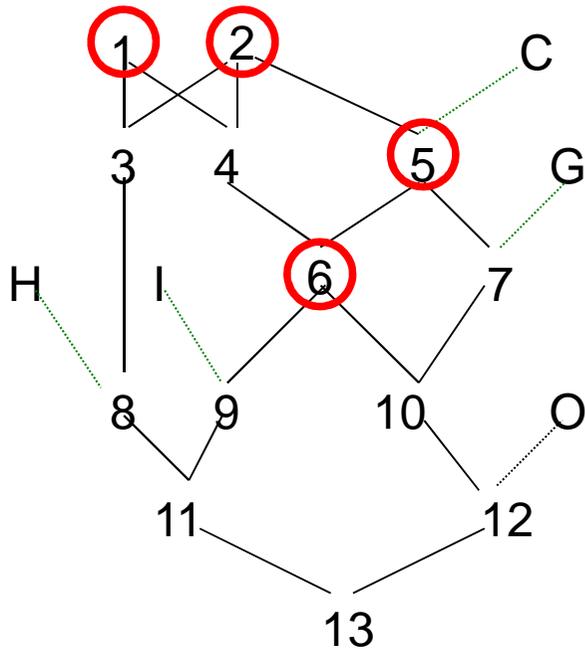
Pour les individus  $j = (1 \text{ jusqu'à } i)$ ,

$$\Phi_{ij} = \frac{1}{2} ( \Phi_{j, \text{père}(i)} + \Phi_{j, \text{mère}(i)} )$$

0 si mère (père) inconnu

On remplit ainsi le tableau avec tous les  $\Phi_{ij}$

# Méthode tabulaire pour le calcul de la relation additive ( $a_{ij} = 2 \Phi_{ij}$ )

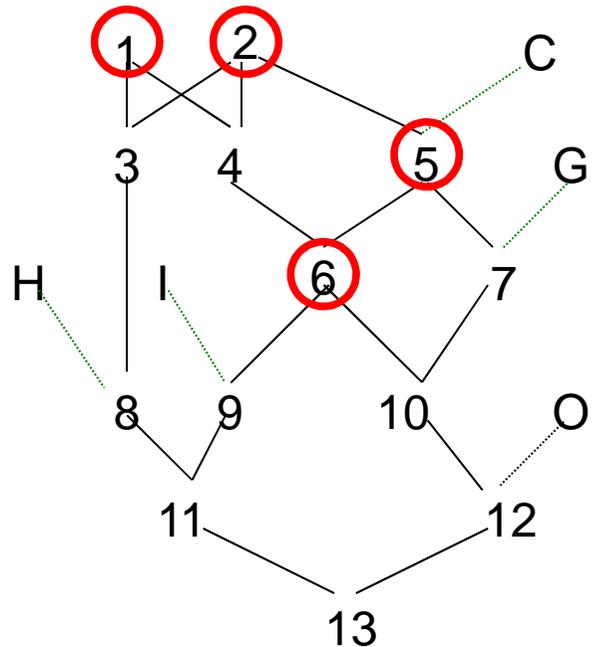


```
ped=matrix(c(
  1,0,0,
  2,0,0,
  3,1,2,
  4,1,2,
  5,2,0,
  6,4,5,
  7,5,0,
  8,3,0,
  9,6,0,
  10,6,7,
  11,8,9,
  12,10,0,
  13,11,12),
nrow=13,ncol=3,byrow=TRUE)
getA(ped)
```

## Méthode tabulaire pour le calcul de la relation additive

$$(a_{ij} = 2 \Phi_{ij})$$

```
getA <- function(pedigree){  
  # A, tabular method  
  A=matrix(0,nrow(pedigree),nrow(pedigree))  
  f=rep(0,nrow(pedigree))  
  #read pedigree  
  for(i in 1:nrow(pedigree)){  
    A[i,i]=1  
    if(pedigree[i,2]!=0 && pedigree[i,3]!=0)  
      A[i,i]=A[i,i]+0.5*A[pedigree[i,2],pedigree[i,3]]  
    f[i]=A[i,i]  
    for (j in 1:(i-1)){  
      if(pedigree[i,2]!=0) A[i,j]=A[i,j]+0.5*A[j,pedigree[i,2]]  
      if(pedigree[i,3]!=0) A[i,j]=A[i,j]+0.5*A[j,pedigree[i,3]]  
      A[j,i]=A[i,j]  
    }  
  }  
  list(A=A,f=f)  
}
```



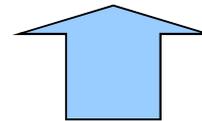
**Diag = 1 +  $F_i$**

**\$A**

	[,1]	[,2]	[,3]	[,4]	[,5]	[,6]	[,7]	[,8]
[1,]	<b>1.0000</b>	0.00000	0.50000	0.50000	0.00000	0.2500000	0.0000000	0.2500000
[2,]	0.0000	<b>1.0000</b>	0.50000	0.50000	0.50000	0.5000000	0.2500000	0.2500000
[3,]	0.5000	0.50000	<b>1.000000</b>	0.50000	0.25000	0.3750000	0.1250000	0.5000000
[4,]	0.5000	0.50000	0.50000	<b>1.000000</b>	0.25000	0.6250000	0.1250000	0.2500000
[5,]	0.0000	0.50000	0.25000	0.25000	<b>1.0000</b>	0.6250000	0.5000000	0.1250000
[6,]	0.2500	0.50000	0.37500	0.62500	0.62500	<b>1.125000</b>	0.3125000	0.1875000
[7,]	0.0000	0.25000	0.12500	0.12500	0.50000	0.3125000	<b>1.000000</b>	0.0625000
[8,]	0.2500	0.25000	0.50000	0.25000	0.12500	0.1875000	0.0625000	<b>1.000000</b>
[9,]	0.1250	0.25000	0.18750	0.31250	0.31250	0.5625000	0.1562500	0.0937500
[10,]	0.1250	0.37500	0.25000	0.37500	0.56250	0.7187500	0.6562500	0.1250000
[11,]	0.1875	0.25000	0.34375	0.28125	0.21875	0.3750000	0.1093750	0.5468750
[12,]	0.0625	0.18750	0.12500	0.18750	0.28125	0.3593750	0.3281250	0.0625000
[13,]	0.1250	0.21875	0.234375	0.234375	0.25000	0.3671875	0.2187500	0.3046875

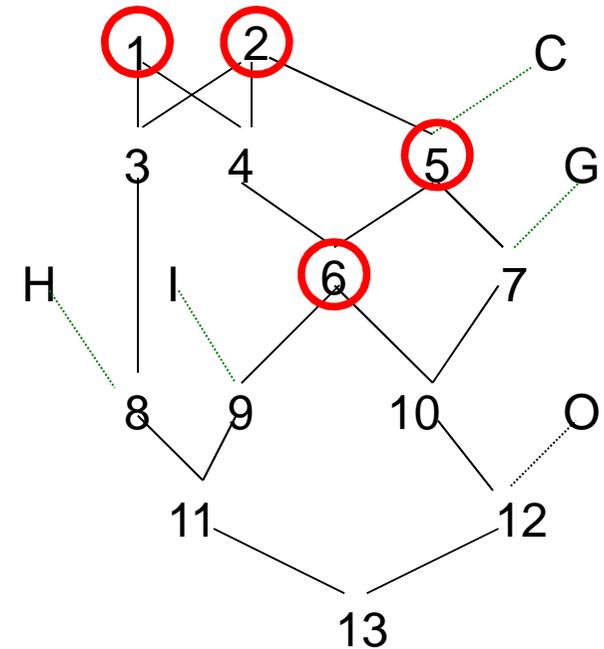
\$A

	[,9]	[,10]	[,11]	[,12]	[,13]
[1,]	0.1250000	0.1250000	0.1875000	0.0625000	0.1250000
[2,]	0.2500000	0.3750000	0.2500000	0.1875000	0.2187500
[3,]	0.1875000	0.2500000	0.3437500	0.1250000	0.2343750
[4,]	0.3125000	0.3750000	0.2812500	0.1875000	0.2343750
[5,]	0.3125000	0.5625000	0.2187500	0.2812500	0.2500000
[6,]	0.5625000	0.7187500	0.3750000	0.3593750	0.3671875
[7,]	0.1562500	0.6562500	0.1093750	0.3281250	0.2187500
[8,]	0.0937500	0.1250000	0.5468750	0.0625000	0.3046875
[9,]	<b>1.0000000</b>	0.3593750	0.5468750	0.1796875	0.3632812
[10,]	0.3593750	<b>1.1562500</b>	0.2421875	0.5781250	0.4101562
[11,]	0.5468750	0.2421875	<b>1.0468750</b>	0.1210938	0.5839844
[12,]	0.1796875	0.5781250	0.1210938	<b>1.0000000</b>	0.5605469
[13,]	0.3632812	0.4101562	0.5839844	0.5605469	<b>1.0605469</b>

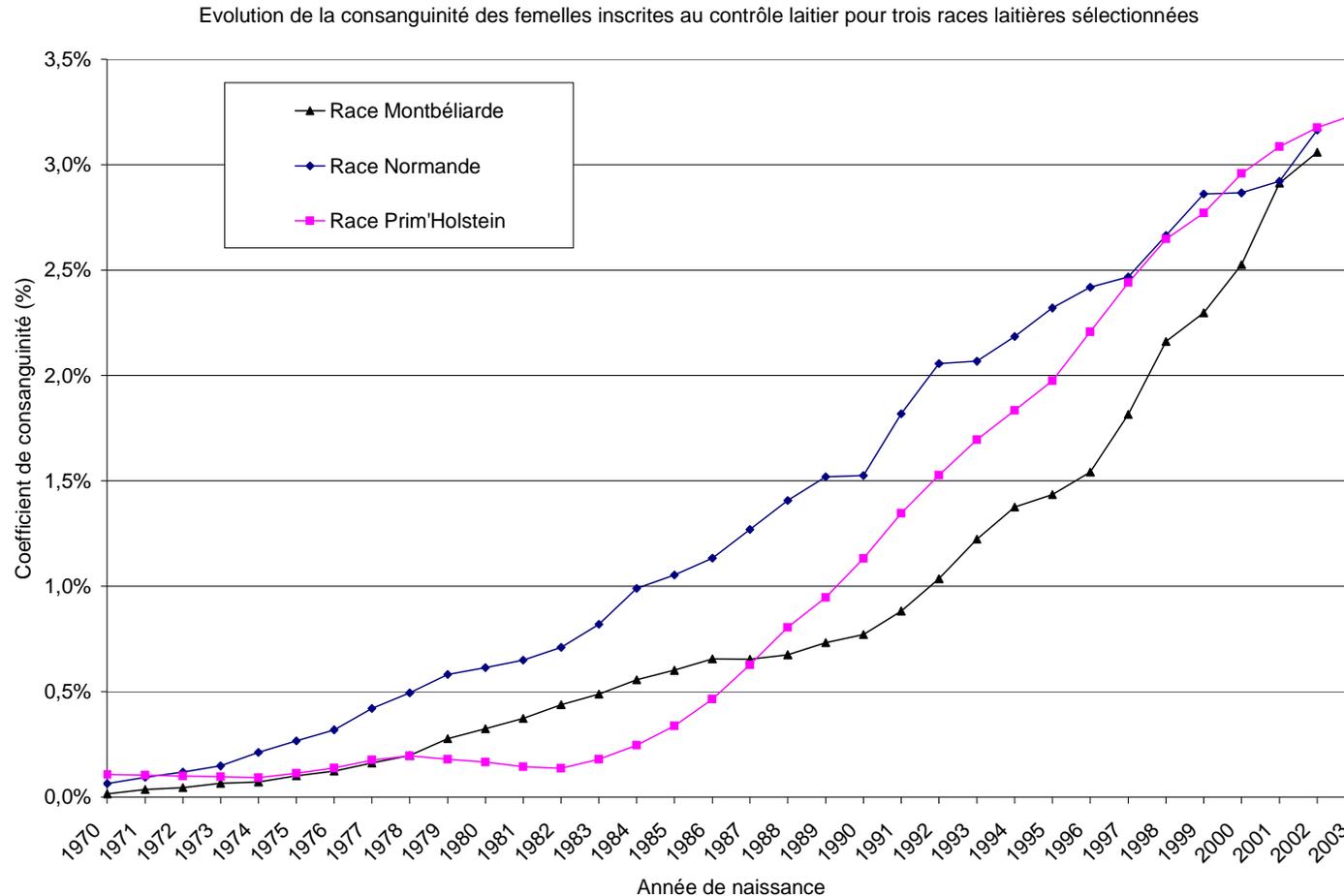


$$\text{Diag} = 1 + F_i$$

**A = Matrice de parenté**



# Evolution de la consanguinité dans les 3 principales races bovines laitières françaises



- **Entre 1990 et 2000, le niveau moyen de consanguinité a doublé ...**
- **La sélection à long terme devient moins efficace**
- **Les populations sont fragilisées (dépression de consanguinité, tares)**