Écophysiologie évolutive

Écophysiologie évolutive

NADIA AUBIN-HORTH

ARIANE BARRETTE; ALICIA PAGEAU; JEANNE PICHER-LABRIE; ET ROXANNE TURGEON

UNIVERSITÉ LAVAL
QUÉBEC (QC) CANADA

Écophysiologie évolutive Droit d'auteur © 2024 par Nadia Aubin-Horth est sous licence License Creative Commons Attribution - Pas d'utilisation commerciale - Partage dans les mêmes conditions 4.0 International, sauf indication contraire.

Table des matières

Auteure et collaboratrices vii

Dédicace ix

Remerciements x

Avant-propos xii

Structure du livre, utilisation et accessibilité xv

Unité 1 - Causes et conséquences de la variation phénotypique

1. Introduction à l'Unité 1 3

2. Causes et conséquences de la variation phénotypique 7

3. Les quatre forces évolutives 61

4. La réponse à la sélection 94

5. L'étude des adaptations 115

6. L'homéostasie et l'acclimatation 147

7. La plasticité phénotypique 175

8. La vie de biologiste - Unité 1 196

Unité 2 - La physiologie agit comme interface entre l'environnement et l'organisme

9. Introduction à l'Unité 2 199

10. L'étude des causes proximales 201

11. Les voies de signalisation comme traductrices des signaux de l'environnement 225
12. Les rythmes biologiques 260
13. La réponse au stress 300
14. La vie de biologiste - Unité 2 331

Unité 3 - Évolution des systèmes physiologiques

15. Introduction à l'Unité 3 335
16. Le système sensoriel 338
17. Évolution du gout 372
18. Évolution de la vision chromatique 432
19. La régulation des systèmes physiologiques face à l'hypoxie 474
20. Évolution de la réponse à l'hypoxie 526
21. Évolution de la diète 560
22. Évolution de la réponse à la température 612
23. La vie de biologiste - Unité 3 664

Auteure et collaboratrices

Auteure

Nadia Aubin-Horth est professeure titulaire au département de biologie de l'Université Laval. Elle a obtenu un baccalauréat et une maitrise en sciences biologiques de l'Université de Montréal et un doctorat en biologie de l'Université Laval. Elle a effectué son stage post-doctoral à Harvard University, au Bauer Center for Genomics research de 2002 à 2006. Elle a été professeure au département de sciences biologiques de l'Université de Montréal de 2006 à 2009 avant de devenir professeure à l'Université Laval au département de biologie. Les membres de son laboratoire et elle ont poursuivi des projets de recherche en évolution des bases endocrines du comportement de 2009 à 2020 à l'institut de Biologie Intégrative et des Systèmes (IBIS). Elle consacre maintenant sa recherche à la pédagogie universitaire en biologie.

Collaboratrices

Ce projet résulte d'un travail de co-création avec quatre biologistes étudiantes aux cycles supérieurs. Elles ont au départ été engagées pour m'épauler dans la recherche, l'adaptation et la création de ressources pour le livre, tel que des illustrations, des figures d'articles scientifiques pertinents et des activités interactives. Dès notre première rencontre d'équipe, il a été clair pour moi qu'elles seraient des collaboratrices à part entière. Chacune d'elle a contribué à

l'idéation, la création et la révision des ressources éducatives libres qui sont incluses dans ce livre. La centaine de figures et la vingtaine d'activités interactives basées sur H5P des unités 1 et 2 sont le fruit de leurs idées et de leur travail acharné sur une période très intense de 4 mois. Jeanne Picher-Labrie a aussi collaboré à l'unité 3 et c'est grâce à elle qu'il y a des figures et des activités interactives dans cette unité.

Ariane Barrette – Création de RELS (unité 1 et 2)

Alicia Pageau- Création de RELS et révision du contenu du point de vue d'une étudiante du baccalauréat (unité 1 et 2)

Jeanne Picher-Labrie – Éditrice et intégration à la plateforme PressBooks (unité 1 et 2), création de RELS et révision du contenu du point de vue d'une étudiante du baccalauréat, gestionnaire de la banque de données et des références liées aux RELS, éditrice et intégration à la plateforme PressBooks (Unité 3)

Roxanne Turgeon – Création de RELS et gestionnaire de la banque de données et des références liées aux RELS (unité 1 et 2)

Dédicace

Je dédie ce livre à toutes les personnes étudiantes qui ont suivi mon cours « BIO-3103 Écophysiologie évolutive » dans le programme de baccalauréat en Biologie de l'Université Laval, depuis sa création en 2018. Votre enthousiasme, votre motivation et vos commentaires constructifs ont beaucoup apporté au contenu de ce livre. Ce livre est pour vous, donc continuez de me donner vos commentaires!

Remerciements

Ce projet n'aurait pas vu le jour sans le support de plusieurs personnes et je souhaite souligner leurs contributions.

La FabriqueREL accompagne les auteurs et autrices dans un processus d'auto-édition de leur ouvrage sous forme de ressource éducative libre. J'aimerais remercier la Fabrique REL pour son soutien financier, ainsi que le personnel de la Fabrique REL pour les formations éclairantes, le soutien technique et l'accès à Pressbooks pour publier notre livre. Merci au binôme responsable du suivi de notre projet à l'Université Laval : Martine Lepire et Anne-Marie Duchesneau, ainsi qu'à Claude Potvin. Une partie de ce projet a été réalisée lors de mon année d'étude et de recherche 2022-2023. Je remercie donc la direction de l'Université Laval pour avoir accepté mon projet d'AER, pour son soutien financier qui a permis mon séjour à l'University of British Colombia, ainsi que pour le support technique des responsables de la techno-pédagogie à la Faculté de Sciences et de Génie. Ysabelle Gagné du centre d'aide aux étudiants de l'Université Laval a été une source précieuse d'information pour nous aider à atteindre notre objectif d'accessibilité.

Merci aux professeurs et professeures spécialistes de contenu qui ont révisé les différents chapitres. Merci à Dr. Christian Landry de l'Université Laval qui a révisé l'unité 1 en entier ainsi que les chapitres 17, 18, 21 et 22 de l'Unité 3. Merci à Dre. Sandra Binning de l'Université de Montréal qui a révisé l'unité 2 en entier. Merci à Dr. Richard Kinkead qui a révisé les chapitres 19 et 20 de l'unité 3.

Je remercie toutes les personnes qui ont participé aux capsules vidéos que j'ai créées comme matériel complémentaire qui illustre les thèmes des 3 unités de ce livre. Merci aux Drs Michelle Tseng, Trish Schulte et Katie Marshall.

Merci également aux étudiants et étudiantes de troisième cycle dont les projets illustrent certains chapitres du livre: Tessa Blanchard, Markus Thormeyer et Natasha Klasios de UBC, Verônica Angelica Alves et Marie-Pier Brochu de l'INRS-ETE, ainsi que Maud Demarest de l'Université Laval.





Avant-propos

Pourquoi une ressource éducative libre?

Cette ressource vise à combler un besoin pédagogique précis : avoir du matériel de référence en français dans le domaine de l'évolution et de la physiologie au niveau du baccalauréat qui soit ouvert, interactif et qui favorise une approche de pédagogie inclusive. J'ai décidé de faire ce projet sous forme de ressource éducative libre pour deux raisons : dans un but pédagogique et dans un but de démocratisation du savoir.

Premièrement, j'ai rédigé ce livre avec comme but d'offrir une ressource pédagogique additionnelle pour les personnes étudiantes de mon cours BIO-3103 : Écophysiologie évolutive. Il allait donc de soi pour moi que celui-ci serait gratuit, car il fait partie d'une approche de pédagogie inclusive que j'applique à mon enseignement, où je tente de diversifier les modalités de transmission de l'information, afin de permettre à tous et toutes d'avoir les mêmes chances de réussir selon leurs besoins. Cette ressource a été conçue avec en tête les personnes étudiantes qui suivent mon cours mais aussi les collègues francophones qui enseignent des notions d'évolution et de physiologie dans leurs cours à l'université et au CEGEP, ou les niveaux équivalents partout dans le monde. Le fait d'offrir ce livre interactif sous forme de ressource éducative libre permet de le partager avec quiconque désire l'utiliser, sans frais pour eux et elles ou leurs étudiants et étudiantes. Il sera donc possible pour les collègues en enseignement d'utiliser un chapitre en particulier, ou une ressource à l'intérieur d'un chapitre (image, vidéo, schéma, quiz interactif), ou l'ensemble de la ressource.

Deuxièmement, le fait de créer une ressource éducative libre

fait partie de la démarche que j'ai menée de différentes façons tout au long de ma carrière, qui vise à démocratiser la connaissance, que je considère comme un droit humain fondamental. Les membres de mon laboratoire de recherche et moi avons travaillé constamment à trouver des façons de rendre nos données et le résultat de nos recherches disponibles sans frais à tout public intéressé. Ceci passe par la publication dans des revues qui sont en libre accès et plus récemment par le dépôt de nos pré-publications sur le serveur BioRxiv. Cette démarche inclut aussi le dépôt de nos données originales dans des serveurs publics (par exemple, Dryad), ou leur inclusion comme fichier supplémentaire dans nos articles qui sont accessibles sans frais et réutilisables par tous et toutes. De plus, j'agis depuis plusieurs années comme « membre affiliée » à BioRxiv, travaillant bénévolement à trier les pré-publications soumises de partout dans le monde afin de vérifier leur contenu scientifique avant de les rendre publiques. De plus, j'ai participé à l'initiative Peer Community in Evolutionary Biology dès sa fondation, d'abord comme « Recommender » (qui s'apparente au rôle d'éditrice adjointe dans un journal scientifique traditionnel) puis comme membre du comité d'édition. PCI est une organisation à but non lucratif de chercheur.es qui propose l'évaluation par les pairs, la recommandation et la publication d'articles scientifiques en libre accès et gratuitement pour les auteur.es. Écrire un livre pour mon cours et le distribuer librement était pour moi en continuité avec cette démarche de démocratisation des connaissances.

Pour que la ressource soit utile au plus grand nombre possible tout en respectant le travail colossal qui a été fait par notre équipe, j'ai choisi d'offrir cette REL avec la licence Creative Commons CC-BY-NC-SA. Cette licence permet à toute personne d'utiliser, de copier, de redistribuer, de transformer, de remixer et d'améliorer la ressource sans frais, en attribuant le travail original (CC-BY), en conservant la licence originale

pour les versions qui en découlent (SA-Same Attribution) et en ne tirant pas profit de celle-ci (NC-Non Commercial).

Pourquoi un livre interactif en ligne?

J'ai choisi un format interactif en ligne pour soutenir mon approche de pédagogie inclusive et afin de maximiser l'accessibilité de la ressource. En effet, l'utilisation de divers modes de présentation (video, texte, schéma, exemple réel tiré de la littérature) est efficace pour rejoindre des personnes étudiantes ayant des forces et des sources de motivation différentes. L'utilisation du format électronique en ligne facilite l'intégration de ces différents modes. Les activités interactives sont aussi créées avec cet objectif. Le format électronique permet aussi de nous assurer que la ressource est accessible à tous et toutes à l'aide de la modalité qui leur convient le mieux. Nous avons activement cherché à maximiser l'accessibilité de la ressource par l'intégration de transcription de la narration des capsules vidéo et leur sous-titrage, ainsi que la création de texte alternatif pour toutes les images. Ceci permettra aux apprenants et apprenantes qui utilisent des outils d'aide technologique pour accéder aux informations de la ressources d'avoir accès à tout le matériel de façon équitable. Les personnes qui n'ont pas un accès de qualité à internet pourront aussi profiter de la possibilité de téléchargement hors-ligne, ce qui améliore l'équité de l'accès aux connaissances. En effet, la ressource est disponible en ligne et peut aussi être téléchargée dans différents formats de fichiers de lecture.

Structure du livre, utilisation et accessibilité

Structure du livre

Écophysiologie évolutive présente cette sous-discipline de la biologie à des personnes étudiantes de niveau avancé du baccalauréat québécois en biologie. Le sujet intègre des notions de différentes sous-disciplines de la biologie, telles que la physiologie animale et végétale, la biologie moléculaire et cellulaire, la génétique et l'évolution.

Cette ressource est divisée en trois unités complémentaires :

-Causes et conséquences de la variation phénotypique.

-La physiologie agit comme interface entre l'environnement et l'organisme.

-Évolution des systèmes physiologiques.

Chaque chapitre débute avec une introduction du sujet présenté. Les objectifs spécifiques et les notions clés associées à ce chapitre sont ensuite présentés dans deux boites facilement identifiables par leur couleur. Le chapitre est ensuite divisé en sections qui correspondent aux différentes notions clés. Le chapitre se termine avec une boite contenant la présentation de cas appliqués reliés aux sujets du chapitre. Ceux-ci sont basés sur la littérature scientifique courante et présentent comment les concepts théoriques vus dans le chapitre sont appliqués par les scientifiques travaillant en écophysiologie évolutive. Chaque chapitre se termine avec un résumé des notions vues et une activité de révision interactive

(schémas et images à annoter, vidéos avec questionnaire intégré, textes à trous de révision, quiz à choix de réponse, vrai ou faux, etc) qui aident à améliorer l'acquisition de connaissance grâce à leur effet d'entrainement à la récupération des faits dans la mémoire de l'apprenant.e.

Vous pouvez lire ce livre en ligne dans le format WebBook. Vous pouvez aussi télécharger une version hors-ligne dans différents formats de fichier, tel que le format PDF, ePUB ou MOBI, qui permettent de lire à l'aide d'une liseuse électronique, d'une tablette ou d'un ordinateur. Le format PDF permet aussi d'imprimer et d'annoter le texte. Vous pouvez aussi télécharger une version html du livre, ce qui vous donnera accès aux liens cliquables tout en étant hors-ligne au besoin.

Comment ce livre peut être utilisé par les personnes étudiantes

Le livre peut d'abord utilisé avant le cours par la personne étudiante qui utilise la liste des objectifs spécifiques et des notions présentées en début de chapitre pour se situer dans la matière et savoir ce qui est attendu comme apprentissage à la fin du cours. La personne étudiante lit le chapitre lié au cours et effectue les exercices interactifs de vérification de la compréhension qui sont intégrés au texte dans le chapitre. Certaines notions sont aussi réexpliquées dans des vidéos, ce qui permet d'utiliser une autre modalité d'intégration de l'information. Durant le cours, les figures créées pour le livre peuvent être intégrées à la présentation orale au besoin. Les figures présentant des données réelles en biologie, les cas appliqués présentés à la fin de chaque chapitre qui sont basés sur la littérature scientifique récente, ainsi que les vidéos

présentant les travaux d'étudiants et d'étudiantes aux cycles supérieurs peuvent servir de point de départ pour des activités de discussion et d'apprentissage en équipe visant à appliquer diverses compétences liées à la démarche scientifique. Après le cours, les personnes étudiantes peuvent revenir au manuel en relisant la matière ou en revisionnant les vidéos explicatives, mais aussi en faisant l'activité de révision interactive qui est placée à la fin de chaque chapitre et pour lesquelles la réponse est donnée immédiatement, donnant de la rétroaction sur leur apprentissage de cette matière. Finalement, le livre peut servir de référence durant un examen à livre ouvert ou pour la rédaction d'un travail long.

Note sur la licence de la ressource



La licence

Sauf indications contraires, le contenu de ce manuel électronique est disponible en vertu des conditions de la Licence Creative Commons Attribution – Pas d'utilisation commerciale – Partage dans les mêmes conditions 4.0 International

Vous avez l'autorisation de :

Partager – Copier, distribuer et communiquer le matériel par tous moyens et sous tous formats.

Adapter – Remixer, transformer et créer à partir du matériel.

Selon les conditions suivantes :

Paternité – Vous devez citer le nom de l'auteur original.

Pas d'utilisation commerciale – Vous n'avez pas le droit d'utiliser le matériel à des fins commerciales.

Mêmes conditions – Si vous remixez, transformez, ou créez à partir du matériel composant l'Oeuvre originale, vous devez diffuser l'Oeuvre modifiée avec la même licence.

Cette ressource peut donc être utilisée telle quelle ou être échantillonnée selon les besoins des apprenants et apprenantes. Chaque ressource présentée à l'intérieur d'un chapitre (image, texte, schéma, vidéo, activité interactive) est réutilisable et modifiable avec attribution de la source originale.

Pour citer le livre:

Aubin-Horth, Nadia. 2024. Écophysiologie évolutive. Université Laval. Fabrique REL. https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/ CC-BY-NC-SA

Pour citer une ressource particulière que vous voulez réutiliser, utilisez la première partie du titre de la ressource et créez un lien vers le livre d'où elle provient:

Aubin-Horth, Nadia. 2024. Boucle de rétroaction de la régulation de la glycémie chez l'humain. Dans Écophysiologie évolutive. https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/ CC-BY-NC-SA

Si vous utilisez la ressource dans votre enseignement, n'hésitez pas à nous en faire part, ce qui nous aidera à compiler un portrait des utilisateurs et utilisatrices, afin de démontrer l'utilité de cette ressource. Si vous trouvez une erreur factuelle, dans une référence, ou autre, svp nous en faire part. Nous pourrons y remédier dans la prochaine version de la ressource.

La couverture du livre a été élaborée par Nadia Aubin-Horth à partir des images suivantes:

Poissons et coraux dans la mer rouge. Image par shadi6454 sur Pixabay. https://pixabay.com/photos/underwater-coral-fish-sea-reef-5310424/

Belette dans la neige. Image par JarkkoManty sur Pixabay. https://pixabay.com/photos/snow-winter-cold-nature-frost-3276668/

Oiseaux en vol. Image par TheOtherKev sur Pixabay. https://pixabay.com/photos/geese-in-flight-sunrise-geese-4621971/

Accessibilité

Nous avons visé à ce que cette ressource soit accessible et nous avons comme objectif d'utiliser une écriture inclusive. Si vous trouvez qu'une composante de la ressource ne rencontre pas les critères d'accessibilité ou qu'une formulation du texte n'est pas inclusive, svp veuillez nous en faire part pour amélioration ultérieure. Svp, indiquez nous la page du livre et la section qui doit être révisée et si vous rencontrez un problème d'accessibilité, svp indiquez nous quel navigateur ou logiciel de lecture d'écran vous utilisez.

Vous pouvez nous communiquer vos commentaires, suggestions et mention d'utilisation à l'adresse suivante :

Nadia.Aubin-Horth@bio.ulaval.ca

UNITÉ 1 - CAUSES ET CONSÉQUENCES DE LA VARIATION PHÉNOTYPIQUE

1. Introduction à l'Unité 1

Unité 1 – Causes et conséquences de la variation phénotypique

En tant que biologistes, nous sommes particulièrement fascinés par la diversité que nous observons sur la planète et nous voulons comprendre d'où elle vient. Vous êtes-vous déjà demandé pourquoi et comment les humains voient des milliers de couleurs, comme le font les poissons et les oiseaux, alors que ce n'est pas le cas de la plupart des autres mammifères? Savez-vous quels changements physiologiques font que les humains varient dans leur capacité à tolérer différentes diètes, comme le lactose à l'âge adulte, ou les effets de l'altitude et du manque d'oxygène? Avez-vous déjà été confronté à un dérèglement de votre horloge biologique après avoir traversé plusieurs fuseaux horaires en voyageant? Vous êtes-vous alors demandé comment fonctionne cette horloge ou si tous les animaux en ont une (et pourquoi!)? Qu'est-ce qui fait qu'une fourmi devient une reine ou une ouvrière dans une colonie? Qu'est-ce qui cause la réponse au stress et pourquoi est-elle différente entre les individus d'une même espèce? Quel est le changement dans le système sensoriel qui fait que certains animaux comme les chats, les baleines ou la plupart des oiseaux ne goutent pas le sucré? Qu'est-ce qui est différent chez les quelques espèces d'oiseaux qui perçoivent le sucré? Pourquoi certaines personnes détestent-elles le gout du brocoli? Comment des poissons survivent-ils dans l'eau sous le point de congélation en Antarctique?

Dans ce livre, nous répondrons à ces questions en vous

présentant des notions et des concepts issus du domaine de l'écophysiologie évolutive. Dans cette spécialité de la biologie, on étudie l'évolution des réponses physiologiques de différentes espèces ou différentes populations aux caractéristiques de leur environnement. Ceci inclut la température, le pH, la pression partielle d'oxygène et de dioxyde de carbone, la concentration des ions, la disponibilité de l'eau et d'éléments nutritifs, la présence de prédateurs ou de nourriture, etc. Tous ces sujets vont être vus du point de vue des **causes** et des **mécanismes** et nous combinerons des notions de physiologie, de biologie cellulaire, de biologie moléculaire, de génétique et d'évolution. L'intégration de différents champs de la biologie forme la discipline de l'écophysiologie évolutive, qui vise à comprendre le fonctionnement et l'évolution des organismes face aux défis de l'environnement (figure 1) [1].

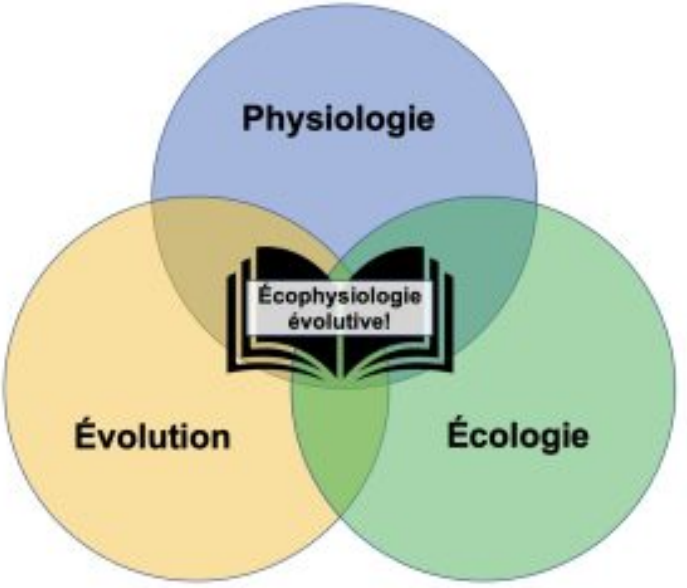


Figure 1. L'écophysiologie évolutive. *Adapté de [2].*

Dans cette unité, nous commencerons par décortiquer les **causes** et les **conséquences** de la **variation phénotypique**. Nous verrons d'abord comment la combinaison de la physiologie avec l'étude de l'écologie et de l'évolution donne une science unique qui permet de répondre à de grandes questions du 21e siècle. Nous traiterons de notions centrales à l'étude de l'évolution des systèmes physiologiques face aux défis de l'environnement : nous définirons le concept de phénotype d'un organisme et étudierons les facteurs qui affectent sa valeur. Nous nous intéresserons aussi à l'importance de la variation phénotypique dans l'étude des adaptations physiologiques.

Nous verrons ensuite plus en détail des notions sur l'évolution, les quatre **forces évolutives**, la **sélection naturelle**, la **performance**, la **génétique quantitative** et l'étude des **adaptations** en écophysiologie.

Nous terminerons l'unité en approfondissant des concepts centraux en physiologie concernant l'**homéostasie**, l'**allostasie**, l'**acclimatation** et la **plasticité phénotypique**, qui sont différentes façons pour l'organisme de répondre à son environnement.

Tous ces sujets sont reliés entre eux, car ils concernent tous des causes et des conséquences de la variation phénotypique et nous permettent de comprendre comment la physiologie des organismes est au cœur de la production de la biodiversité que nous observons sur terre.

Cette vidéo résume le contenu de l'unité 1. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=60#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

Bibliographie

1. Schmidt-Nielsen, K. (1997). *Animal physiology : Adaptation and Environment*. 5e édition. Cambridge University Press. 617p.
2. 1art (2022). Book [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/book-5220385/

2. Causes et conséquences de la variation phénotypique

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous verrons d'abord l'intérêt d'étudier une discipline comme l'écophysiologie évolutive. Cette discipline se base sur des sous-disciplines clés de la biologie: la **physiologie**, l'**écologie** et l'**évolution**. Nous verrons ensuite comment on définit un phénotype, comment on retrouve ces phénotypes à différents niveaux d'organisation biologique et l'importance de comprendre les causes et les conséquences de la variation phénotypique. Pour ce faire, nous ferons un rappel de la définition de la variation génétique et de la variation environnementale et comment on peut étudier leurs effets sur la variation phénotypique.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Comprendre que la combinaison de différentes disciplines nous permet de répondre à de nouvelles questions

- Définir le concept de phénotype
- Définir le concept de niveau d'organisation biologique
- Définir le concept de variation phénotypique
- Expliquer les causes de la variation phénotypique
- Analyser le résultat d'une expérience de jardin commun afin de différencier les effets de la variation génétique et de la variation environnementale
- Expliquer les conséquences de la variation phénotypique

Notions clés

- Combiner l'étude de la physiologie, l'écologie et l'évolution
- Le phénotype
- Les niveaux d'organisation biologique
- Quantifier la variation phénotypique
- Les causes de la variation phénotypique
- La variation génétique
- Mutation d'un seul nucléotide
- Les variants structuraux
- Locus et allèles
- Les traits discrets
- Les traits quantitatifs

- La variation environnementale
- Expérience de jardin commun
- Les conséquences de la variation phénotypique

1. Combiner l'étude de la physiologie, l'écologie et l'évolution

Les grandes questions du 21e siècle sont bien souvent en lien avec la biologie. Plusieurs changements environnementaux rapides induits par les humains nous causent des problèmes (figure 1). Que ce soient les enjeux de perturbation de l'environnement par les humains (fragmentation et perte d'habitat, pollution, monocultures), les effets des changements climatiques, la récolte excessive d'espèces sauvages ou la présence d'espèces invasives, on voit la trace des humains dans plusieurs problèmes mondiaux. La perte de biodiversité, l'émergence de nouveaux pathogènes, ainsi que l'évolution de la résistance aux traitements élaborés par les humains pour se débarrasser de ces pathogènes et de différentes pestes, sont aussi des problèmes criants qui nécessiteront l'apport des biologistes pour trouver des solutions.



Figure 1. Les grandes questions du 21e siècle. A) Des champs agricoles en monoculture générés par la déforestation de milieux naturels représentant une perturbation de l'environnement par les humains. B) Un feu de forêt représentant l'augmentation des évènements climatiques extrêmes en raison des changements climatiques. C) Agrégat de moules zébrées, une espèce invasive en Amérique du Nord. D) Énorme quantité de poissons morts générée par la prise accidentelle lors de la pêche à la crevette, illustrant la récolte excessive d'espèces sauvages E) Illustration d'espèces d'oiseaux en voie d'extinction montrant la perte de biodiversité. F) Représentation d'un virus signifiant l'arrivée de nouveaux pathogènes et l'évolution de la résistance. Adapté de [1-6].

Pour répondre à ces grandes questions du 21e siècle, il faut combiner des données de plusieurs disciplines. Si on pense spécifiquement à la biologie, même pour une question qui peut sembler être reliée à la sous-discipline de l'écologie, les biologistes savent maintenant que les connaissances en physiologie et en évolution doivent être prises en compte. Prenons l'exemple d'une espèce introduite par les humains dans un nouvel environnement, comme les cerfs de Virginie qui ont été introduits sur l'ile d'Anticosti au Québec à partir

d'une population du continent (figure 2). Les biologistes s'intéressent à l'impact de cette population de cervidés sur l'écosystème insulaire et aussi à la divergence de ces cerfs en termes de taille, de réserves énergétiques, de traits d'histoire de vie et d'utilisation de l'habitat. Ils se demandent si ces cerfs ont subi de la sélection naturelle particulière en raison de l'environnement différent sur l'ile, menant à des changements de traits comme la morphologie, le comportement et la physiologie. En étudiant l'impact des individus sur la flore locale, ils ont constaté que la composition de la diète est différente sur l'ile comparativement à la diète des populations du continent au Québec. En effet, leur régime alimentaire est composé majoritairement de certains types de résineux, suite au déclin des feuillus résultant de leur herbivorie. Ces biologistes en sont venus à se demander si la physiologie digestive de ces animaux est modifiée en réponse aux conditions difficiles en hiver et, si c'est le cas, de quelle façon. Ils ont démontré que même la digestion est différente chez ces animaux, en plus des différences de taille et de réserves énergétiques. La capacité des cerfs à modifier leur physiologie digestive est potentiellement un facteur qui leur a permis de s'établir après leur introduction et à se maintenir une fois que leur présence a considérablement modifié les écosystèmes de l'ile.



Figure 2. Cerf de Virginie sur l'ile d'Anticosti [7].

Une autre grande question concerne les effets de la perturbation de l'habitat par les polluants. On peut étudier les traits qu'ils affectent, comme la reproduction et le comportement d'un individu, et comment ces changements se répercutent sur le fitness de l'individu et la croissance de la population. Cependant, pour vraiment comprendre l'impact de ces polluants, on doit aussi étudier *comment* ils causent ces dommages en se penchant sur les changements physiologiques et cellulaires qu'ils provoquent.

Si on s'intéresse aux effets des changements climatiques, on observe des variations de température et les effets de ces perturbations de l'environnement abiotique sur le comportement, la croissance ou même la survie des individus. En étudiant comment les systèmes physiologiques d'un organisme répondent à l'environnement qui change, on peut prédire ce qui arrivera aux individus d'une population dans différents scénarios de modification de l'environnement, comme une augmentation de la température. De plus, on peut se demander si les systèmes physiologiques vont pouvoir

réagir adéquatement si l'environnement est modifié à un point tel que la population de cet organisme fait face à des conditions environnementales qu'elle n'a jamais rencontrées. Dans les deux cas, c'est la physiologie qui permet de comprendre le lien entre les changements de l'environnement et le succès des individus d'une population, une question centrale en conservation. Toutes ces questions nécessitent de combiner des approches pour y répondre et doivent être posées dans le cadre théorique de l'écophysiologie évolutive.

2. Le phénotype

En écophysiologie évolutive, nous étudions plusieurs types de traits chez les organismes qui nous intéressent. Un trait est une caractéristique d'un individu, tel que la couleur d'un pelage ou le taux métabolique. On peut avoir affaire à un trait discret ou à un trait quantitatif, comme nous verrons dans les sections suivantes. Un trait peut prendre différentes valeurs, qu'on appelle le phénotype. En effet, un **phénotype** est une caractéristique observable et mesurable d'un individu. Dans le cas de notre pelage, le phénotype serait la couleur observée de notre organisme, tel que blanc ou brun. Pour le métabolisme, le phénotype serait la quantité d'oxygène utilisée par minute.

Un phénotype peut être mesuré directement, comme la forme du feuillage d'une plante, ou le nombre de rejetons d'un oiseau (figure 3). On peut aussi observer et mesurer des phénotypes qui ne sont pas visibles à l'œil nu, tel que la forme d'une enzyme dans une cellule ou la quantité d'ARN messagers (figure 3). Certains biologistes vont parler du phénotype d'un individu en faisant référence à la valeur de plusieurs traits chez cet individu qui forment une « combinaison ».



Figure 3. Différents types de phénotypes. A) Forme d'une enzyme B) Nombre de rejetons C) Morphologie du feuillage d'une plante D) Expression d'un gène par la quantité d'ARN messagers transcrits. *Adapté de* [8-11].

Voici une liste non exhaustive des phénotypes que nous pouvons étudier chez un individu.

Morphologie

- Taille
- Proportions de sections de l'organisme

Apparence

- Coloration
- Patron de marques

Comportement

- Choix d'habitat
- Agressivité
- Témérité
- Sociabilité

Trait d'histoire de vie

- Taille à la naissance
- Patron de croissance
- Âge à la maturité
- Taille à la maturité
- Nombre, taille et sexratio des rejetons
- Investissement dans la reproduction pour une taille et un âge donné
- Mortalité pour un âge et une taille donnée
- Longévité

Physiologie

- Hormones
- Métabolisme
- Systèmes physiologiques : nerveux, reins, circulation, respiration,
- Activité d'une enzyme
- Forme d'une enzyme
- Quantité d'une enzyme
- Température corporelle
- pH des fluides internes
- Osmolarité des fluides

Composantes cellulaires

- Quantité d'une protéine
- Localisation d'une protéine
- Niveau de transcription d'un gène
- Modifications post-traductionnelles
- Marques épigénétiques (méthylation de l'ADN, acétylation des histones)
- Interactions protéines-protéines
- Nature et quantité de métabolites

Exercices

Vérifiez votre compréhension du concept de phénotype avec ce quiz formatif.

Est-ce un phénotype?

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#h5p-1

3. Les niveaux d'organisation biologique

Les phénotypes que nous étudions peuvent être classés dans différents niveaux d'organisation biologique, allant de la molécule jusqu'à l'organisme entier. Un **niveau d'organisation biologique** représente une unité de complexité biologique : les molécules, les cellules, les tissus, les organes, les systèmes physiologiques et, finalement, l'organisme (figure 4). Le niveau organismique est sous-divisé en niveaux morphologique, comportemental et d'histoire de vie. Ces différents niveaux interagissent et s'influencent directement et indirectement les uns les autres et conduisent à l'organisme que nous étudions.

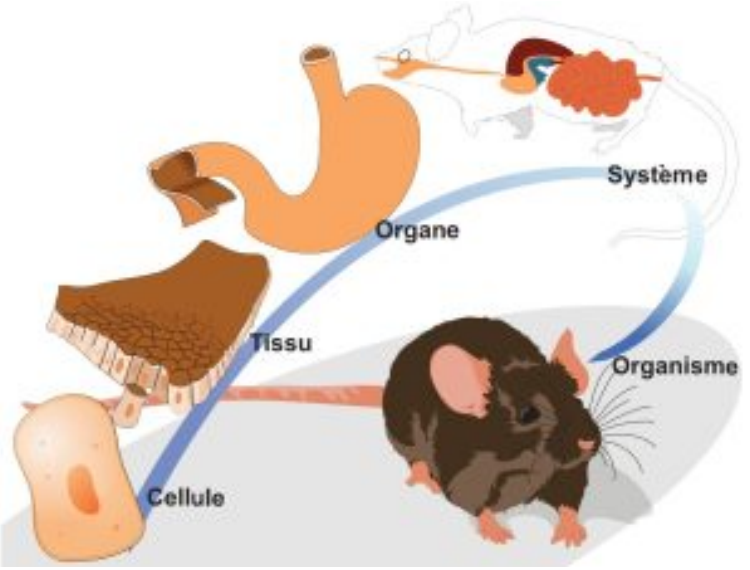


Figure 4. Niveaux d'organisation biologique, de la cellule à l'organisme. *Adapté de* [12].

Ainsi, si nous avons pour objectif d'étudier un trait physiologique comme le métabolisme et comment il est modifié chez les organismes dont l'habitat est une rivière à courant rapide ou chez d'autres organismes qui volent en haute altitude, nous devons connecter des informations qui vont des molécules aux systèmes physiologiques (métabolisme, système musculaire, système nerveux, système respiratoire, système circulatoire), jusqu'à l'organisme entier.

Cette vidéo présente les niveaux d'organisation biologique.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-1

Amoeba Sisters. (2017). Biological Levels in Biology: The World Tour [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=EtWknf1gzKo&ab_channel=AmoebaSisters

Exercices

Vérifiez votre compréhension des niveaux d'organisation biologique avec ce quiz formatif.

Les niveaux d'organisation biologique

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#h5p-2

4. Quantifier la variation phénotypique

Lorsque nous observons le monde autour de nous, que ce soit avec nos yeux, un microscope ou une analyse moléculaire, nous voyons qu'il n'est pas uniforme. Nous remarquons bien sûr toute la diversité présente entre les espèces. Mais, même à l'intérieur d'une population, on observe des variations entre les individus. On parle alors de **variation phénotypique** et celle-ci peut être quantifiée. On peut par exemple classer des individus dans deux catégories si le trait est binaire, en les classant selon qu'ils présentent un phénotype ou un autre (« noir » ou « blanc », « présent » ou « absent », figure 5 panneaux a, e, f). Si le phénotype est une variable continue, on peut quantifier cette variation phénotypique en présentant un graphique de distribution de fréquence des différentes valeurs trouvées dans la population (figure 5 panneaux b, c, d). La variation phénotypique, ainsi que ses causes et ses effets, seront le sujet de toute l'unité 1.



Figure 5. Variation phénotypique visible chez différentes espèces. A) Salamandres *Hemidactylus paivae* B) Lichens *Rhizoplaca melanophthalma* C) Grenouille venimeuse de Zimmerman (*Ranitomeya variabilis*) D) Mollusque *Donax variabilis* E) Demoiselle *Agriocnemis pieris* F) Limace *Geomalacus maculosus*. *Adapté de* [13-19].

5. Les causes de la variation phénotypique

Lorsque nous observons et quantifions de la variation phénotypique, nous pouvons nous demander « qu'est-ce qui cause cette variation? ». Une explication pourrait être que les individus qui diffèrent dans la valeur d'un trait portent des mutations qui affectent le phénotype. Cette variation du phénotype pourrait aussi être le résultat de l'effet de l'environnement sur l'organisme. En fait, il est fort probable que ce soit un mélange des deux : la variation phénotypique résulte très souvent de la **variation génétique** *et* de la **variation environnementale** (Figure 6).



Figure 6. La variation phénotypique (VP) résultant de la variation génétique (VG) et de la variation environnementale (VE). *Adapté de* [20].

6. La variation génétique

On peut définir la variation génétique comme toutes les différences dans la séquence d'ADN d'un génome entre des organismes. On peut comparer des individus d'une même population, des individus de différentes populations de la même espèce, ou des individus classés comme différentes espèces. La variation génétique prend plusieurs formes. Elle peut se manifester comme un polymorphisme à un seul nucléotide ou être présente sur une plus grande région d'ADN, ce qu'on appelle des variants structuraux. La variation génétique est très importante à considérer lorsqu'on veut étudier l'évolution des adaptations physiologiques. C'est un concept central lorsqu'on étudie les forces évolutives, la réponse à la sélection et les adaptations.

6.1 Mutation d'un seul nucléotide

Une mutation peut se trouver dans la séquence codante d'un gène ou bien dans la séquence régulatrice d'un gène. Bien sûr,

elle peut aussi se trouver à un endroit du génome qui n'est ni une séquence codante ni une séquence régulatrice.

Une **séquence codante** est la séquence du gène qui code pour la protéine. Il existe plusieurs formes de mutations qui peuvent se produire dans une séquence codante. On les divise en deux catégories selon leurs effets : les substitutions synonymes et non synonymes, selon la façon dont elles affectent un codon.

Les **substitutions synonymes** sont des mutations silencieuses, car la protéine reste la même. Le changement de nucléotide n'entraine aucun changement d'acide aminé, car il résulte en un nouveau codon qui une fois traduit donne le même acide aminé. Par exemple, GCU, GCC, GCA, GCG sont des codons différents, mais codent tous pour une sérine.

Les substitutions **non synonymes** peuvent être de deux types : les mutations faux-sens et les mutations non-sens. Dans le cas d'une **mutation faux-sens**, le changement de codon entraine la traduction d'un acide aminé différent. Quand on pense à « mutation », on pense souvent à ce type spécifique de mutation avec un effet, c'est-à-dire une mutation qui change la chaine d'acides aminés qui forment la protéine. Il est important de noter que ce nouvel acide aminé aboutira peut-être en une modification de fonction de la protéine, mais pas nécessairement. Certaines substitutions non synonymes sont neutres et n'affectent pas le fitness, et certaines mutations peuvent être délétères ou avantageuses.

Cette vidéo présente les mutations faux-sens.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-2

National Human Genome Research Institute. (2022). Missense mutation 3-D [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=LoxOmFoQOQk&ab_channel=NationalHumanGenomeResearchInstitute

Dans le cas d'une **mutation non-sens**, le changement de nucléotide résulte en un nouveau codon qui est un codon-stop, ce qui « arrête » la synthèse de la protéine avant qu'elle ne soit terminée.

Cette vidéo présente les mutations non-sens.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-6

National Human Genome Research Institute. (2022). Nonsense mutation 3-D [Vidéo muette]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=Qe05MxqNlJk&ab_channel=NationalHumanGenomeResearchInstitute

Exercices

Vérifiez votre compréhension de ces 3 types de mutations avec ce quiz formatif.

Mutation d'un nucléotide : types de substitution

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#h5p-3

Une **séquence régulatrice** est définie comme une séquence qui affecte l'expression d'un gène, c'est-à-dire qui a un effet sur la quantité de la protéine qui sera synthétisée, ainsi que sur le lieu et le moment de son expression. S'il y a une mutation dans cette séquence régulatrice, ça peut mener à un changement du niveau d'expression du gène. Cependant, la protéine elle-même ne sera pas différente.

6.2 Les variants structuraux

Les variants structuraux sont une autre grande classe de variation génétique. On classe divers types de réarrangements de l'ADN dans cette catégorie : les délétions et les insertions de nucléotide, les duplications d'une section d'ADN, les inversions et les translocations [21].

Les insertions et les délétions peuvent changer le cadre de lecture (sauf si l'insertion est un multiple de 3!). Ces deux types de variants structuraux peuvent avoir des effets très importants sur la structure de la protéine, car les acides aminés traduits

seront différents lorsque le cadre de lecture sera modifié (figure 7).



Figure 7. Changement de cadre de lecture par une délétion. La délétion de deux nucléotides change le cadre de lecture et tous les acides aminés produits à la suite de la délétion sont changés. *Adapté de* [22].

Cette vidéo présente les changements de cadre de lecture.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-3

National Human Genome Research Institute. (2022). Frameshift mutation 3-D [Vidéo muette]. Youtube. https://www.youtube.com/

watch?v=yv_vnMKdJzY&ab_channel=NationalHumanGenomeResearchInstitute

Les autres variants structuraux sont des altérations génomiques de plus grande taille, habituellement définies comme ayant au moins 50 paires de bases. Les duplications de séquence peuvent être sous la forme d'une ou plusieurs copies d'une certaine portion d'ADN, qui peuvent contenir ou non la région d'un gène. Les variations du nombre de copies (souvent appelé « CNV » pour *copy number variation*) sont un sous-type particulier de variants structuraux. Elles résultent de la duplication d'une région (image 8).

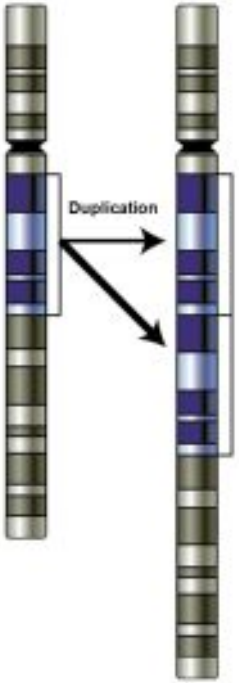


Figure 8. Duplication d'une région de l'ADN créant deux copies de cette même région. *Adapté de* [23].

Cette vidéo présente la duplication.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-4

National Human Genome Research Institute. (2022). Duplication 3-D [Vidéo muette]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=dHdA3m4zeuM&ab_channel=NationalHumanGenomeResearchInstitute

Finalement, les inversions et translocations, comme leur nom l'indique, sont des séquences d'ADN qui sont inversées ou déplacées dans le génome par rapport à la séquence originale.

Cette vidéo présente les inversions.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont

été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#oembed-5

National Human Genome Research Institute. (2022). Inversion 3-D [Vidéo muette]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=nPtTEiNrJSM&ab_channel=NationalHumanGenomeResearchInstitute

6.3. Locus et allèle

Un locus désigne une région de l'ADN qui peut constituer une position spécifique à un seul nucléotide, contenir un gène ou encore une plus longue région. Un **allèle** est la séquence de nucléotides à ce locus. Par exemple, une mutation d'un nucléotide d'un G vers un C à une position du génome mènera à deux allèles possibles à ce locus. S'il y a une autre mutation à la même position (disons un A), il y aura 3 allèles dans la population à ce locus. Nous discuterons principalement des eucaryotes, qui sont la plupart du temps diploïdes. Les organismes diploïdes ont deux chromosomes pour les autosomes (chromosomes non sexuels). L'allèle peut être le même pour les deux copies à ce locus et on parle alors de

génotype homozygote. L'organisme peut plutôt avoir des allèles différents pour chaque copie à ce locus, ce qui représente un génotype hétérozygote. Dans une population, on peut retrouver plusieurs allèles à un locus : par exemple, s'il existe 6 allèles différents, un individu possèdera une certaine paire de ces 6 allèles. Le ou les allèles qui composent le génotype d'un individu à un locus peuvent affecter son phénotype (ou non).

Pour préciser que la présence d'un allèle entraine un phénotype particulier, peu importe l'autre allèle qui compose le génotype diploïde, on parle d'un allèle **dominant**. L'allèle qui affecte le phénotype seulement s'il est présent en deux copies (un génotype homozygote composé uniquement de cet allèle) est dit **récessif**. Par exemple, si on imagine un locus qui affecte la couleur des yeux, avoir un génotype qui inclut l'allèle dominant « B » en une ou deux copies (Bb ou BB) donnera des yeux bruns et on ne voit des yeux bleus que lorsque l'allèle récessif « b » est présent en deux copies, résultant en un génotype homozygote bb (figure 9). Dans l'exemple de gauche sur la figure, deux individus aux yeux bruns peuvent être tous les deux hétérozygotes (Bb) et avoir une certaine probabilité d'avoir un rejeton qui sera homozygote pour l'allèle récessif bb, résultant en des yeux bleus.

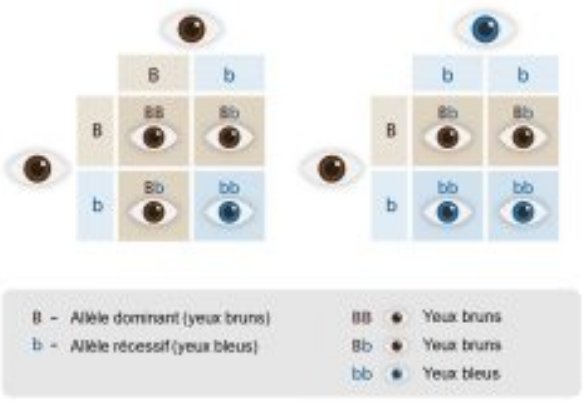


Figure 9. Représentation simplifiée de la dominance et la récessivité de la couleur des yeux bruns et bleus. *Adapté de* [24].

Exercices

Vérifiez votre compréhension du concept de dominance avec ce quiz.

Dominance et récessivité. *Adapté de* [25].

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#h5p-4

6.4. Les traits discrets

Pour un trait qui est affecté par le produit **d'un seul gène**, on va observer des valeurs discrètes qui vont varier selon l'allèle présent, par exemple, présence ou absence, ou des formes

différentes sans intermédiaire. On peut penser à des maladies humaines comme l'anémie falciforme ou la fibrose kystique. Dans le cas de l'anémie falciforme, une personne portera un allèle et aura un globule rouge de type normal et une autre personne aura un autre allèle et aura un globule rouge d'un autre type (figure 10). Dans ce cas précis, la maladie de l'anémie falciforme est apparente chez les homozygotes, donc qui ont deux allèles avec une mutation dans leur génotype. Pour des traits morphologiques comme la coloration du pelage des souris ou la présence ou l'absence d'épines chez les épinoches, on connait le gène dont le produit affecte le phénotype et on connait les variations génétiques associées à chaque valeur du trait.

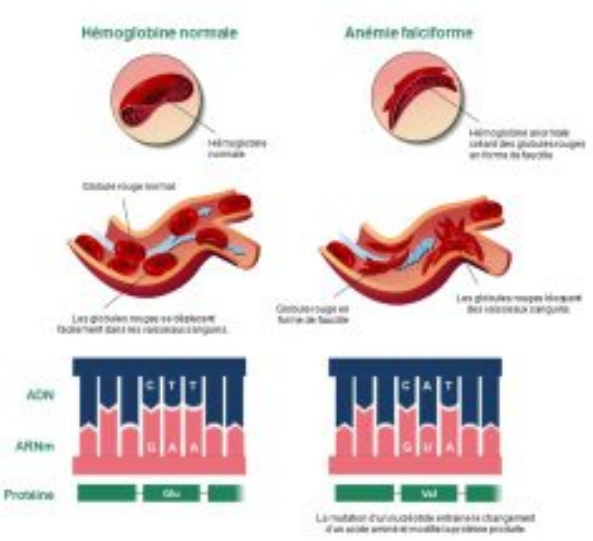


Figure 10. Effet de deux allèles distincts sur la forme de l'hémoglobine, à l'origine de l'anémie falciforme. *Adapté de* [26, 27].

Il existe de nombreux **traits discrets** pour lesquels nous n'avons aucune idée des bases génétiques. Malgré cela, on peut étudier ces traits et voir comment leur fréquence change dans la population, leur lien avec le fitness dans un environnement donné, etc. Les gens qui ont déterminé que les souris foncées avaient moins de chance de survie sur le sable pâle que des souris pâles, en raison de la prédation, n'avaient au départ aucune idée de l'influence du gène MC1R dans la coloration des souris, mais ils s'intéressaient tout de même à l'évolution de ce trait.

6.5. Les traits quantitatifs

Pour la plupart des traits, la valeur de ce trait est contrôlée par la variation du génotype pour **plusieurs gènes**. Par exemple, dans le cas de la taille d'un individu, on sait que plusieurs gènes contribuent à la différence de valeur observée entre les individus. Le génotype d'un individu à chacun de ces locus a une influence faible, mais réelle et, au total, on obtient la valeur de ce trait (figure 11). On parle alors d'un trait **polygénique**. La très grande majorité des traits physiologiques qui intéressent les biologistes travaillant en écophysiologie évolutive sont des traits polygéniques. Pour la plupart de ces traits, on ne connait pas l'identité des nombreux gènes qui sont impliqués dans les variations interindividuelles. Cependant, bien que ceux-ci soient plus rares, nous verrons plusieurs exemples où on connait un gène qui a un large effet, probablement parce que les traits qui sont polygéniques mais affectés en grande proportion par le génotype à un gène donné sont plus « faciles » à étudier et à découvrir!

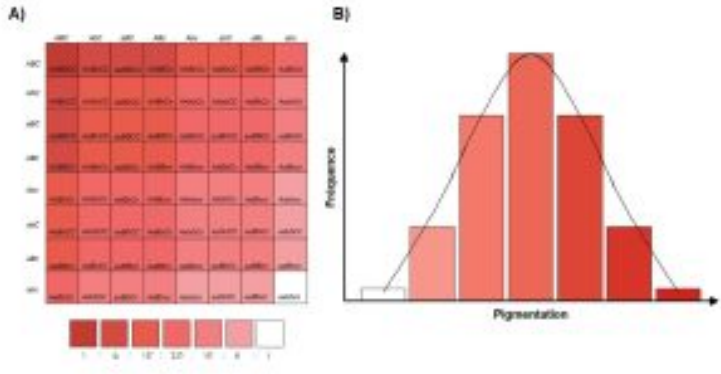


Figure 11. Trait polygénique de la pigmentation rougeâtre chez le grain de blé. A) Toutes les combinaisons de deux allèles possibles de trois gènes codant pour un pigment de couleur rougeâtre sont présentées. Les allèles des différents gènes ont des effets additifs : plus un grain possède d'allèles codant pour un pigment rougeâtre (lettre majuscule), plus le grain sera foncé. B) Le trait polygénique a une distribution normale et les grains de couleur intermédiaire seront les plus fréquents dans la population. *Adapté de* [28].

Les traits polygéniques sont souvent appelés des traits quantitatifs. Nous reviendrons sur les traits quantitatifs lorsque nous discuterons de la réponse à la sélection. La génétique quantitative existe depuis longtemps et a été développée dans le cadre de l'amélioration par croisement d'organismes domestiqués, avant même qu'on ne connaisse les détails moléculaires qui sous-tendent l'hérédité. En effet, il est possible de faire des prédictions sur l'évolution des traits polygéniques, par exemple la quantité de lait que feront les descendants d'une vache ou la résistance à une maladie des descendants

d'une plante, sans savoir quels gènes sont impliqués dans le trait qui nous intéresse!

7. La variation environnementale

Lorsqu'on observe des différences interindividuelles de phénotype, par exemple entre des individus d'une même population, une autre explication pour cette variation phénotypique pourrait être que ces individus ont fait face à des environnements différents durant leur développement. Si on y pense, nous pouvons tous imaginer un exemple de différences entre des individus d'une même population qui sont dues à l'environnement où se trouvaient ces organismes. Par exemple, des plantes se développent de façon très différente selon les conditions d'ensoleillement et de température, même si les graines proviennent toutes de la même plante (figure 12). On sait aussi que de nombreux changements ont lieu chez plusieurs animaux qui vivent en milieu tempéré selon la saison, comme les oiseaux qui entreprennent des migrations, les mammifères qui hibernent, ou encore les grenouilles qui vivent en milieu forestier l'hiver. Ces changements saisonniers de phénotypes sont entièrement dus à l'environnement et peuvent être majeurs. L'effet des différences dans l'environnement qui causent des différences de phénotypes est un aspect très important en physiologie et nous y reviendrons lorsque nous discuterons de l'acclimatation et de la plasticité phénotypique.



Figure 12. Croissance différente chez des plants de la même espèce placés dans des conditions différentes de luminosité. *Adapté de* [29].

8. Expérience de jardin commun

Il existe une approche pour déterminer si la variation dans un trait est le résultat de la variation génétique ou la variation environnementale, ou les deux : c'est l'expérience de jardin commun. Cette expérience consiste à mettre les individus dans un **environnement commun**. Comme les premières expériences de ce type ont été faites sur des plantes, on les a appelées des expériences de jardin commun, mais on utilise aussi expérience en environnement commun.

On peut étudier une population où il y a des différences phénotypiques entre les individus. On reproduit les individus qui ont, par exemple, une taille élevée ensemble et ceux qui ont une taille faible ensemble. On élève tous leurs descendants dans un même milieu contrôlé, comme un laboratoire ou une serre. On peut ainsi les exposer à des conditions environnementales contrôlées et uniformes durant la période critique où le développement peut être affecté par l'environnement et quantifier le phénotype des différents

rejetons (figure 13). Si on mesure des différences de phénotypes chez les rejetons des deux groupes, même sans différences de l'environnement, cette variation phénotypique peut être attribuée à des différences génétiques (bien que la cause même au niveau génétique reste inconnue). Si les rejetons provenant de parents qui avaient des différences de phénotypes ne montrent pas de différences significatives lorsqu'on maintient l'environnement contrôlé, on peut attribuer les différences observées en milieu naturel à de la variation environnementale. Bien sûr, une autre interprétation est que l'environnement choisi en milieu contrôlé n'affecte pas le développement, car il ne représente pas ce qui est vécu en nature. Il faut donc bien faire son design expérimental pour reproduire l'environnement original (ou les environnements originaux si les groupes proviennent d'environnements différents). Il faut donc parfois exposer les groupes à plus d'un environnement, en séparant les rejetons également entre l'environnement A et l'environnement B et ensuite quantifier leur phénotype.

On pourrait aussi comparer des individus de plusieurs populations qui montrent des différences dans un phénotype, comme leur métabolisme à une certaine température. On ferait la même expérience en environnement commun, mais on comparerait les rejetons des différentes populations pour déterminer si les différences se maintiennent quand on enlève l'influence de l'environnement, ou lorsqu'on les fait se développer dans l'environnement auquel fait face l'autre population. Vous vous doutez bien que concrètement, on se rend le plus souvent compte que la variation phénotypique est le produit à la fois de la variation génétique et de la variation environnementale. Nous verrons comment quantifier la proportion de la variation phénotypique qui est attribuable à chaque facteur lorsque nous parlerons de l'héritabilité.

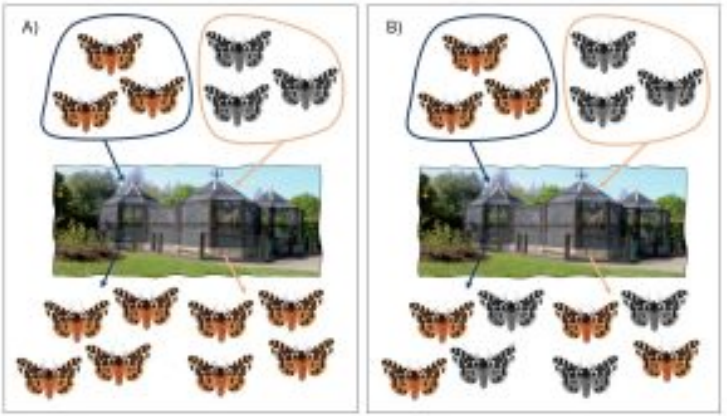


Figure 13. Expérience fictive de jardin commun chez une espèce de papillons présentant deux phénotypes distincts. Des individus colorés et non-colorés sont placés dans une volière afin d'élever leurs rejetons en environnement commun. A) Un premier résultat possible est que la génération suivante produite dans la volière est composée uniquement d'individus colorés. Cela suggère que les différences observées en milieu naturel sont causées par la variation environnementale. B) Un autre résultat possible est qu'il y a un mélange des deux phénotypes dans la génération suivante dans la volière. Cela signifie que la variation observée est causée par la variation génétique. *Adapté de* [30, 31].

9. Les conséquences de la variation phénotypique

La variation phénotypique nous intéresse particulièrement parce qu'elle peut être associée à des différences de performance et de fitness. Prenons l'exemple de l'expérience

classique des pinsons de Darwin : si on réunit dans une volière différentes espèces de pinsons de Darwin qui ont différentes formes et tailles de bec et qu'on les nourrit avec une sorte spécifique de nourriture (disons qu'ils ont tous une noisette comme source de nourriture), on pourra étudier leur capacité à se nourrir de ce type d'aliment. On peut ensuite répéter l'expérience avec différents aliments : fruits à coques, graines délicates, insectes. Il y aura une conséquence à la variation phénotypique: certains individus auront une meilleure performance d'alimentation que d'autres pour une certaine source de nourriture, mais pas pour une autre, selon leur morphologie qui affecte la force et la dextérité de leur bec, et ceci affectera leur survie si on continue l'expérience. Dans ce cas-ci, on connait d'avance le résultat de l'expérience, mais dans bien des cas, le lien (ou l'absence de lien) entre les différences interindividuelles de phénotypes et les différences de fitness n'a pas été quantifié et on doit donc le vérifier.

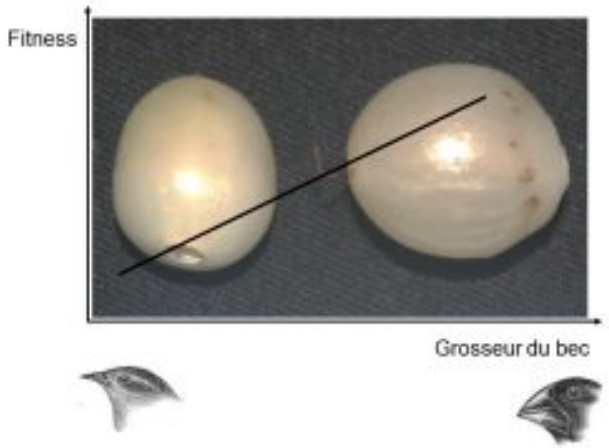


Figure 14. Fitness des individus en fonction de la grosseur de leur bec dans un environnement où seulement de gros fruits et graines à coquilles dures sont disponibles. Les individus à gros bec seront avantagés et présenteront par exemple une meilleure survie ou reproduction, influençant de manière positive leur fitness. *Adapté de [32, 33].*

Cas appliqué

Quantifier la variation phénotypique

Des biologistes étudient la morphologie du bec chez le Pyréneste ponceau (*Pyrenestes ostrinus*) (figure 15). Le nom commun anglais de cette espèce est « le casse noix à ventre noir » et son bec a en effet une forme souvent associée à une capacité élevée de créer une forte pression.



Figure 15. Pyréneste ponceau photographié au Ghana [34].

L'étude de la morphologie de ces oiseaux nous donne un excellent exemple de **distribution de fréquence de la valeur d'un phénotype** (figure 16).

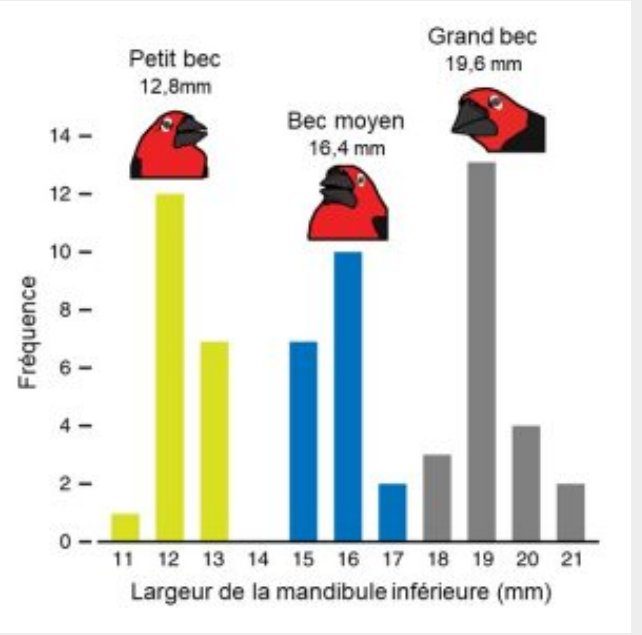


Figure 16. Variation dans la morphologie du bec chez le Pyréneste ponceau, mesurée à l'aide de la largeur de la mandibule inférieure. *Adapté de [35].*

Mutation d'un seul nucléotide

Des biologistes étudient le patron de pigmentation florale visible dans le spectre des UV chez une espèce de tournesol, *Helianthus annuus.* Ils observent de la **variation interindividuelle** dans

le patron de pigmentation visible dans le spectre des UV (figure 17, panneau A). Chez le tournesol, les fleurs véritables, que nous voyons comme le cœur foncé de la plante, sont entourées de « pétales » formées en fait de ligules, qui sont jaunes à nos yeux. Les biologistes mesurent le degré de pigmentation visible dans le spectre des UV pour ces ligules, ce qui leur permet de créer une distribution de fréquence des différents phénotypes de pigmentation, allant d'aucune pigmentation des ligules à 100 % des ligules pigmentées (figure 17, panneau B).

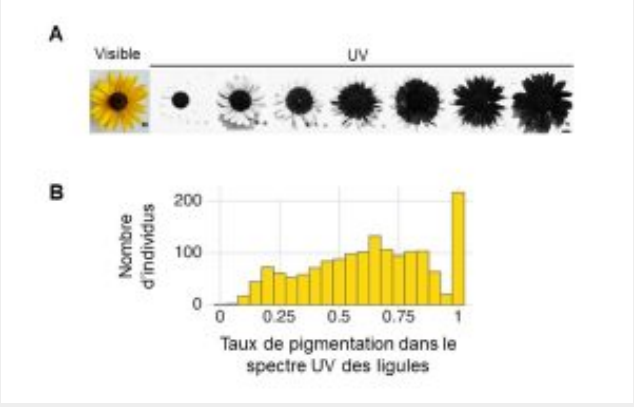


Figure 17. Patron de pigmentation florale visible dans le spectre des UV chez une espèce de tournesol. A) Visualisation de la pigmentation des plants de tournesol dans le spectre des UV B) Variation inter-individuelle dans la pigmentation

des ligules visible dans le spectre des UV. *Adapté de [36]*.

Les biologistes ont découvert un lien entre le génotype à un nucléotide en amont du gène HaMYB111 et la proportion de ligules pigmentés (figure 18). Des études antérieures chez d'autres espèces de plantes ont permis de découvrir que ce gène code pour un facteur de transcription qui contrôle l'expression d'autres gènes qui sont impliqués dans la production de molécules anti-oxydantes. Ces molécules ont aussi la propriété d'absorber les UV. Les biologistes ont déterminé qu'une **mutation à un seul nucléotide** à cette position dans le génome résulte en une différence de phénotype chez la plante. Les individus **homozygotes** pour l'allèle « S » ont une faible proportion de ligules pigmentées alors que les homozygotes pour l'allèle « L » ont de la pigmentation sur la plupart de leurs ligules (figure 18). Les **hétérozygotes** « SL » ont un phénotype intermédiaire. Grâce à des **expériences de jardin commun**, les biologistes ont démontré que ces différences de pigmentation sont maintenues que la plante soit élevée en milieu naturel ou en milieu contrôlé, suggérant qu'elles sont dues à de la **variation génétique** et excluant une influence de l'environnement.

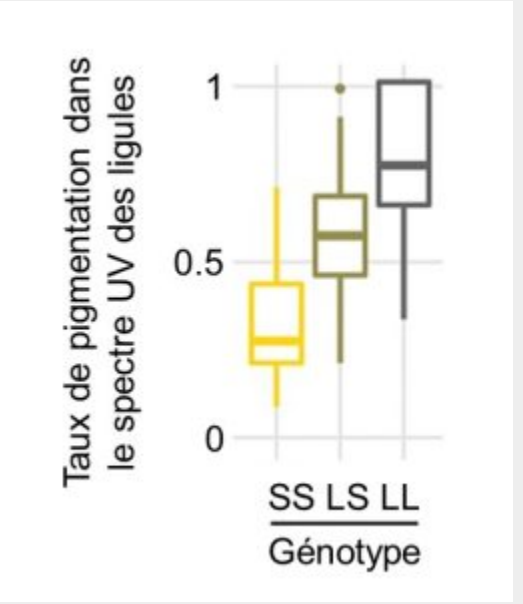


Figure 18. Taux de pigmentation médian des ligules dans le spectre du UV selon le génotype en amont du gène HaMYB111. Chaque génotype diffère significativement dans sa pigmentation des autres génotypes. *Adapté de [36]*.

Comment cette mutation a-t-elle un effet? Comme cette mutation est dans la **séquence régulatrice** du gène et non dans la séquence codante, la forme même de la protéine pour laquelle ce gène code est la même peu importe que la plante ait l'allèle S ou L, c'est plutôt la *quantité* de la protéine qui est exprimée qui diffère et affecte la

pigmentation. Il y a ainsi des différences dans le niveau d'expression du facteur de transcription selon l'allèle, ce qui entraine une cascade d'effets sur les gènes dont les produits sont impliqués dans la synthèse des molécules anti-oxydantes, ce qui résulte en la pigmentation foncée dans le spectre de l'UV des tournesols.

Les variants structuraux

Des scientifiques étudient l'adaptation au stress de salinité chez le peuplier de l'Euphrate, *Populus euphratica* (figure 19). Pour ce faire, ils comparent le génome de ce peuplier qui vit en milieu salin avec celui d'une autre espèce de peuplier qui ne vit pas en milieu salin, le peuplier baumier de l'ouest (*P. trichocarpa*). Ils cherchent des différences génétiques entre les deux espèces qui pourraient être la cause de l'adaptation à la salinité du peuplier de l'Euphrate. Ils cherchent à quantifier la présence de **variants structuraux,** en testant si certains gènes sont en plus grand nombre de copie chez une des espèces de peuplier que chez l'ancêtre de cette espèce.



Figure 19. Un peuplier de l'Euphrate dans son environnement naturel en Mongolie [37].

Les deux espèces de peuplier ont des gènes qui sont dupliqués comparativement à l'ancêtre commun. Cependant, le peuplier de l'Euphrate qui vit dans un milieu salin a un plus grand nombre de gènes qui ont un grand nombre de copies comparativement au peuplier baumier de l'ouest. Ces gènes sont associés à des fonctions cruciales pour la survie en milieu salin, tel que le transport des ions qui permet de réguler l'apport en sel (HKT1), ainsi que des gènes impliqués dans la création d'énergie pour soutenir les pompes qui

contrôlent la quantité de sel dans les fluides de l'arbre (H-ATPases) (figure 20).

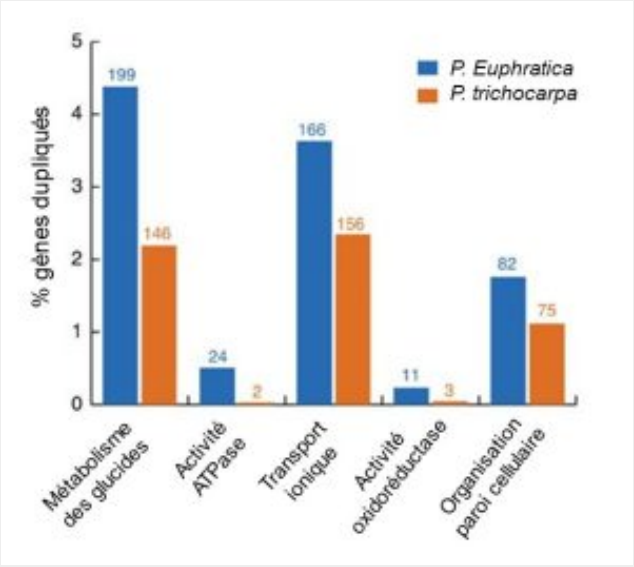


Figure 20. La proportion de gènes qui sont en un plus grand nombre de copies que chez l'ancêtre commun pour deux espèces de peuplier. Le nombre de gènes dupliqués est présenté pour différentes catégories de fonctions. Les chercheurs ont mesuré un plus grand nombre de copie de certains gènes chez le peuplier de l'Euphrate (en bleu) comparé au peuplier baumier de l'ouest (en orange) qui ne vit pas en milieu salin. *Adapté de [38].*

Ces gènes qui sont représentés en de nombreuses

copies et qui sont impliqués dans la réponse au stress de salinité sont très exprimés lorsqu'on expose expérimentalement la plante à un stress de salinité (figure 21). Ils sont impliqués dans divers processus et se retrouvent dans le noyau, le cytosol et la membrane cellulaire.

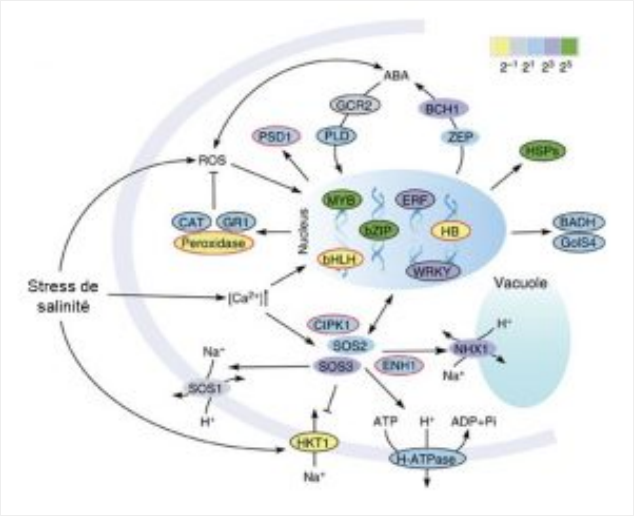


Figure 21. Le peuplier de l'Euphrate a une réponse physiologique étendue face à un stress de salinité qui implique l'expression de gènes qui sont en grand nombre de copies dans son génome. Ces gènes dupliqués sont représentés par des noms de gènes encerclés de noir, ex : HKT1 et les H-ATPases dans la membrane et MYB dans le noyau. *Adapté de [38].*

Expérience de jardin commun

Des biologistes ont utilisé une **expérience de jardin commun** avec des sous-espèces d'oiseaux du genre Junco (figure 22) afin d'étudier les causes génétiques et environnementales de la variation de la capacité d'acclimatation au froid basée sur la capacité thermogénique, c.a.d. la capacité de produire de la chaleur.



Figure 22. Junco ardoisé (*Junco hyemalis hyemalis*) [39].

Les biologistes ont étudié cinq populations de Junco qui font face à des régimes thermiques différents. Certaines se retrouvent dans des environnements stables et ne font pas face à de grandes variations en milieu naturel, alors que d'autres font face à de plus grande variation annuelle de température. Leur hypothèse est que le degré de variation annuelle affecte leur capacité d'acclimatation. Leur prédiction est que les populations vivant en milieu variable auront une plus grande capacité à s'acclimater et à produire de la chaleur face au froid.

Ils ont exposé les individus en laboratoire à différentes températures et ont mesuré le changement de consommation d'oxygène par minute, une estimation du métabolisme. Ils ont fait ces mesures avant et après une acclimatation de 3 semaines à deux températures (chaude (23C) et froide (3C)) (figure 23). Ils ont constaté que certaines populations ne changent pas leur consommation d'oxygène après 3 semaines d'acclimatation et ils les ont qualifiées de peu flexibles. D'autres populations montrent de grands changements, c.a.d. qu'elles ont une grande capacité de s'acclimater au froid et de consommer plus d'oxygène pour produire de la chaleur. Ces populations qui ont une plus grande capacité à s'acclimater et à produire de la chaleur face au froid sont celles qui vivent en milieu variable,

tel que prédit. Comme ces différences inter-populations ont été mesurées en environnement commun, les biologistes ont suggéré que ces différences de capacité d'acclimatation résultent de la variation génétique.

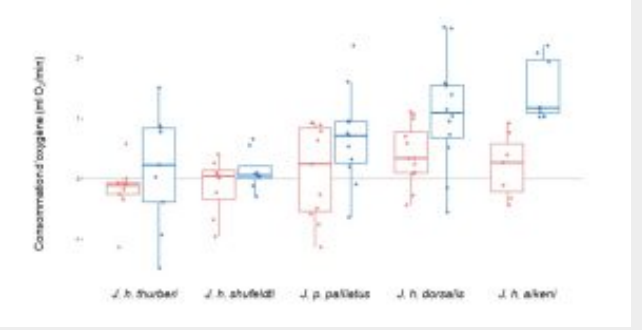


Figure 23. La consommation d'oxygène diffère entre les températures d'acclimatation chaudes (en rouge) et froides (en bleu). Certaines populations ne montrent pratiquement pas de changement de consommation d'oxygène lorsqu'exposés au froid, ce sont des populations qui ont un faible capacité d'acclimatation et les chercheurs les qualifie de « peu flexible ». D'autres populations de juncos ont au contraire un grand changement de consommation d'oxygène lorsqu'acclimatées au froid. *Adapté de [40].*

Résumé

L'écophysiologie évolutive vise à étudier les causes et les conséquences de la variation phénotypique des systèmes physiologiques, à différents niveaux d'organisation. L'étude de ces causes vise à distinguer l'apport respectif de la variation génétique et de la variation environnementale à la biodiversité qui intéresse les biologistes, tout en permettant de répondre à de grandes questions d'actualité.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la variation phénotypique



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=73#h5p-5*

Bibliographie

1. GRID-Arendal (2014). Cleared land in the Amazon Jungle, Brazil [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/gridarendal/31716767830/in/photostream/
2. U.S. Department of Agriculture (2013). The Rim Fire in the Stanislaus National Forest near in California began on Aug. 17, 2013-0004 [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/41284017@N08/9599182665
3. NIAID (2014). Ebola Virus From Mali Blood Sample [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/54591706@N02/15869044004
4. Bárbol (2010). Tomorrow they will be gone... [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/10770266@N04/5061806365/in/photolist-8Hi5Fx-2jrkGe9-7Gzzbn-owi6xf-x3Jjn7-wKphkv-xiazRp-x1e8mv-xhTyBQ-xetrZC-tEwGH4-dTjj88-ouwMSt-xe4Fih-owmxuT-xLenLy-RfkmA1-sGSxYq-xe4hXL-wQwJhX-tkVvEg-Q57n72-y1wHYb-roRzCM-21Q4uM3-r7hxcu-xdUfzo-yezBpH-oupR9L-9LU73h-x1ripq-xZLLey-tnWAAG-ouu1Cj-xXNYhP-tnYYgx-y2sNou-xV8CoC-tEtBUj-wmi71M-ynsBEQ-wPhVfH-xhG6FP-ry5wzE-tnhZz4-tyN9rW-xtYVaB-xe9yvP-xfE7Nb-x3SPmt
5. USFWS Mountain-Prairie (2022). Zebra Mussels (*Dreissena polymorpha*) [domaine public]. https://www.flickr.com/photos/usfwsmtnprairie/52115981907/in/photostream/
6. U.S. National Oceanic and Atmospheric Administration (1969). Shrimp by-catch (Location: East Coast of w:Florida) [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Shrimp_bycatch.jpg
7. Boucley, M. (2014). Les cerfs de l'île d'Anticosti au coucher du soleil [CC-BY-NC-SA]. https://monde.ccdmd.qc.ca/ressource/?id=107583&demande=desc
8. Enzymlogic (2013). CDK8/cyclinC active conformation [CC-BY-SA]. https://www.flickr.com/photos/101755654@N08/

11241208315
9. Bergolli (2013). Bergolli_Konnevesi-poikue [CC-BY-NC]. https://www.flickr.com/photos/bergolli/9146612004/in/photolist-ovD4qg-of1Acz-8mZd5v-w7NB6h-7n62kG-wZ5yGZ-eWfM5Y-x4MNK2-cuSM7b-gcr8Ur-wMij8N-rpgagt-r6g6mt-rnhvLw-wMiiCu-owauXs-xFTwQD-qsybE9-x4Kzcp-wMbuuU-28HsRCJ-tkcCvi-D3HqPq-5fNwMo-351mDG-4mRJPJ-8EMP6f-6xWY3Q-2iVrpwc-6xWXS5-7y7bwK-wMibdQ-m1BUK4-w5SXy5-m1BSdF-m1BSHZ-m1BTi6-m1CvPF-m1Dmhy-oeW1c8-tkE2eQ-ovWSzV-an4EvS-sDGQaS-x5nsW2-r64NMP-x2vfKq-2ndnRXB-r6en4K-wMgiRQ
10. Leopold, C. (2008). Plant 2 [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/97708873@N00/2669714872
11. Hawk-Eye (2013). Schéma de la traduction d'un ARNm (ARN messager) en protéine [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Protein_synthesis-fr.svg
12. LadyofHats (2012). Organization levels from cell until organism [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Organization_levels_mouse.svg
13. Ernst, R., T. Lautenschlager, M.F. Branquima et M. Holting (2020). At the edge of extinction: a first herpetological assessment of the proposed Serra do Pingano Rainforest National Park in Uige Province, northern Angola [CC-BY]. *Zoosystematics and Evolution, 96*(1), 237-262. https://doi.org/10.3897/zse.96.51997
14. Leavitt, S., F. Fernández-Mendoza, S. Pérez-Ortega, P. Divakar, T. Lumbsch et L.S. Clair (2013). DNA barcode identification of lichen-forming fungal species in the *Rhizoplaca melanophthalma* species-complex (Lecanorales, Lecanoraceae), including five new species [CC-BY]. https://mycokeys.pensoft.net/article/1201/list/2/
15. bayucca (2011). Amazon Poison Dartfrog (*Ranitomeya variabilis*) [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/

dominikhofer/5519764529/in/photostream/
16. Debivort (2006). Various coquina shells. Individuals in the mollusk species *Donax variabilis* show diverse coloration and patterning in their phenotypes [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Coquina_variation3.jpg
17. Jeevan, J. (2014). *Agriocnemis pieris* Laidlaw, 1919 [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Agriocnemis_pieris_female_red_form_on_kadavoor.jpg
18. Jeevan, J. (2010). White Dartlet (*Agriocnemis pieris*); commonly found in wet grasslands, especially among laterite outcrops [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Agriocnemis_pieris_female_at_kadavoor.jpg
19. Aidannnuigalway (2015). The Kerry slug *Geomalacus maculosus* occurs in two colour morphs in Ireland [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Kerry_slugs_-_forest_and_bog_phenotypes.jpg
20. University of California Museum of Paleontology. Understanding Evolution [CC-BY-NC-SA]. https://evolution.berkeley.edu/teach-resources/genes-environment-phenotype/
21. Mahmoud, M., N. Gobet, D.I. Cruz-Dávalos, N. Mounier, C. Dessimoz et F.J. Sedlazeck (2019). Structural variant calling: the long and the short of it. *Genome Biology, 20*(1). https://doi.org/10.1186/s13059-019-1828-7
22. Clark, M.A., M. Douglas et J. Choi (2018). Mutations can lead to changes in the protein sequence encoded by the DNA [CC-BY]. https://openstax.org/books/biology-2e/pages/14-6-dna-repair
23. National Human Genome Research Institute (2007). Drawing showing what happens in gene duplication [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Gene-duplication.png
24. Genome Research Limited (2021). Illustration to show the

inheritance of dominant and recessive alleles for eye colour [CC-BY]. https://www.yourgenome.org/facts/what-are-dominant-and-recessive-alleles/
25. mnakano (2015). Laws of Inheritance Ch 8.2 Exercises [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/8-2-laws-of-inheritance/
26. ACC-BioinnovationLab (2015). Diagram showing a part of the normal and mutated DNA strand, resulting change in mRNA and amino acid sequence [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Point-Mutation-Sickle-Cell-Normal_and_Mutated-Hemoglobin.png
27. Grib, D. (2015). III [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Risk-Factors-for-Sickle-Cell-Anemia_(1)2.jpg
28. Khan Academy. Polygenic inheritance [CC-BY-NC-SA]. https://www.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/variations-on-mendelian-genetics/a/polygenic-inheritance-and-environmental-effects
29. B. Neuffer, M. Schorsch, S. Hameister, J. Knuesting, J. Selinski et R. Scheibe (2020). Habitus of individual plants cultivated under different light conditions [CC-BY-NC]. https://peerj.com/articles/9226/
30. Harrison, A. (2008). The Aviary at Cooper Park [CC-BY-SA]. https://www.geograph.org.uk/photo/813390
31. Amgueddfa Cymru (2008). Garden Tiger Moth [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/museumwales/2384239799
32. Gould, J. Darwin's finches or Galapagos finches. Darwin, 1845. Journal of researches into the natural history and geology of the countries visited during the voyage of H.M.S. Beagle round the world, under the Command of Capt. Fitz Roy [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Darwin%27s_finches.jpeg
33. Cerlin Ng (2015). *Cordia lutea* [CC-BY-NC-SA].

https://www.flickr.com/photos/89906643@N06/21157839973/in/photolist-etFjqw-2dQvLJ4-GGeiRW-GGeiPw-iuHX4B-iuH2Dt-7uDBYj-6e85QV-AALxrD-Asdy8b-w2YxhG-BvELSP-ArVUx8-z9dBJA-ApK5u7-yeDsGn-wiVFu5-w2YxDJ-Bvxn4S-wk34tM-w36pUv-bWwjoc-2nwU1c9-2nwZgoT-8ovUU9-fAau7R-fApQQ3-fApPC1-p3MwWj-p3MGwb/

34. Veronesi, F. (2014). Black-bellied Seedcracker – Kakum – Ghana_S4E2847 [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Black-bellied_Seedcracker_-_Kakum_-_Ghana_S4E2847_(22799387200).jpg
35. vonHoldt, B.M., R.Y. Kartzinel, C.D. Huber, V. Le Underwood, Y. Zhen, K. Ruegg, K.E. Lohmueller et T.B. Smith (2018). Growth factor gene IGF1 is associated with bill size in the black-bellied seedcracker *Pyrenestes ostrinus* [CC-BY]. *Nature Communications, 9*, 12. https://doi.org/10.1038/s41467-018-07374-9
36. Todesco, M., N. Bercovich, A. Kim, I. Imerovski, G.L. Owens, O.D. Ruiz, S.V. Holalu, L.L. Madilao, M. Jahani, J.S. Legare, B.K. Blackman et L.H. Rieseberg (2022). Genetic basis and dual adaptive role of floral pigmentation in sunflowers [CC-BY]. *Elife, 11*, 26. https://doi.org/10.7554/eLife.72072
37. Bogomolov.PL (2005). *Populus euphratica* (syn. *P. diversifolia*), Ekhiin-Gol oazis, Shinejinst sum, Bayankhongor province, Mongolia, Gobi desert [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Populus_diversifolia,_Ekhiin-Gol_oazis,_Shinejinst_sum,_Bayankhongor_province,_Mongolia,_Gobi_desert.JPG
38. Ma, T., J. Wang, G. Zhou, Z. Yue, Q. Hu, Y. Chen, B. Liu, Q. Qiu, Z. Wang, J. Zhang, K. Wang, D. Jiang, C. Gou, L. Yu, D. Zhan, R. Zhou, W. Luo, H. Ma, Y. Yang, S. Pan, D. Fang, Y. Luo, X. Wang, G. Wang, J. Wang, Q. Wang, X. Lu, Z. Chen, J. Liu, Y. Lu, Y. Yin, H. Yang, R.J. Abbott, Y. Wu, D. Wan, J. Li, T.

Yin, M. Lascoux, S.P. Difazio, G.A. Tuskan, J. Wang et J. Liu (2013). Genomic insights into salt adaptation in a desert poplar [CC-BY]. *Nature Communications, 4*(1). https://doi.org/10.1038/ncomms3797

39. Thomas, K. (2007). A Dark-eyed Junco subspecies – the Slate-colored Junco (*Junco hyemalis hyemalis*) [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Dark-eyed_Junco-27527.jpg
40. Stager, M., N.R. Senner, D.L. Swanson, M.D. Carling, D.K. Eddy, T.J. Greives et Z.A. Cheviron (2021). Temperature heterogeneity correlates with intraspecific variation in physiological flexibility in a small endotherm [CC-BY]. *Nature Communications, 12*(1). https://doi.org/10.1038/s41467-021-24588-6

3. Les quatre forces évolutives

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous continuerons notre introduction à l'écophysiologie évolutive en révisant des notions sur l'évolution et les quatre forces évolutives. Nous allons aussi aborder des notions plus spécifiques qui concernent l'évolution par sélection naturelle.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir ce qu'est une cause ultime
- Définir le concept d'évolution
- Définir les 4 forces évolutives
- Contraster l'évolution neutre et la sélection naturelle
- Définir la sélection naturelle
- Représenter graphiquement une fonction de fitness
- Décrire comment on estime un coefficient de sélection et ce qu'il représente
- Définir le concept d'agent de sélection
- Définir le concept de cible de sélection

- Définir le concept de performance
- Expliquer le lien trait-performance-fitness

Notions clés

- Les causes ultimes
- L'évolution
- Les forces évolutives
- L'évolution neutre
- La sélection naturelle
- La fonction de fitness
- L'agent de sélection et la cible de la sélection
- La performance

1. Les causes ultimes

Le but de l'écophysiologie évolutive est d'étudier l'évolution du fonctionnement des systèmes physiologiques dans différents environnements. Afin d'illustrer plusieurs principes en évolution et en physiologie, nous nous concentrerons sur des adaptations physiologiques qui permettent d'utiliser des habitats avec des conditions environnementales extrêmes et sur des cas de populations ou espèces qui ont divergé drastiquement de leur forme ancestrale au niveau physiologique lorsqu'ils ont envahi de nouveaux habitats. Par

exemple, nous verrons comment certains humains sont adaptés à faire face à l'hypoxie en altitude, l'évolution de la vision des couleurs chez les vertébrés, ainsi que de la résistance au froid chez les plantes et les animaux. Ces adaptations impliquent différents systèmes physiologiques, tels que les systèmes circulatoire, digestif, et sensoriel, ainsi que des changements aux niveaux moléculaire et cellulaire. L'étude des causes proximales, qui vise à déterminer *comment* ces systèmes physiologiques sont modifiés dans leur fonctionnement est un aspect central de la physiologie. Cette question du « comment » formera une grande part de ce texte. En écophysiologie évolutive, l'étude de *pourquoi* ces traits sont apparus durant l'évolution est aussi d'intérêt. Lorsqu'on se demande « Quelle est la cause *évolutive* de l'existence de ce trait? », on parle des **causes ultimes**. Par exemple, on cherchera à déterminer quel est l'agent de sélection, quelle est la cible de la sélection et quel est le lien entre le phénotype d'un individu et son fitness. On peut aussi s'intéresser aux contraintes génétiques (pléiotropie, liaison génétique), phylogénétiques et physiologiques qui posent des limites aux valeurs que peut prendre un trait.

Rien en biologie n'a de sens sauf à la lumière de l'évolution. Vous avez peut-être déjà entendu cette phrase qui est une citation d'un article de Theodosius Dobzhansky, un chercheur en biologie évolutive (figure 1). Son article s'adressait aux enseignant.es de biologie à l'école secondaire aux États-Unis [1]. Il voulait les convaincre que pour enseigner la biologie, il faut enseigner l'évolution. On peut réinterpréter le sens de cette phrase et se dire que pour comprendre l'écophysiologie, il faut toujours garder en tête l'étude des causes ultimes en tentant de répondre à la question « pourquoi » ce trait est comme il est, tout en étudiant les causes proximales, c'est-à-dire « comment ».



Figure 1. Citation du chercheur Theodosius Dobzhansky. *Adapté de [2].*

2. L'évolution

L'évolution se définit comme « un changement à travers les générations dans la composition génétique d'une population ». On verra alors **un changement dans les fréquences alléliques** et les fréquences génotypiques (figure 2).

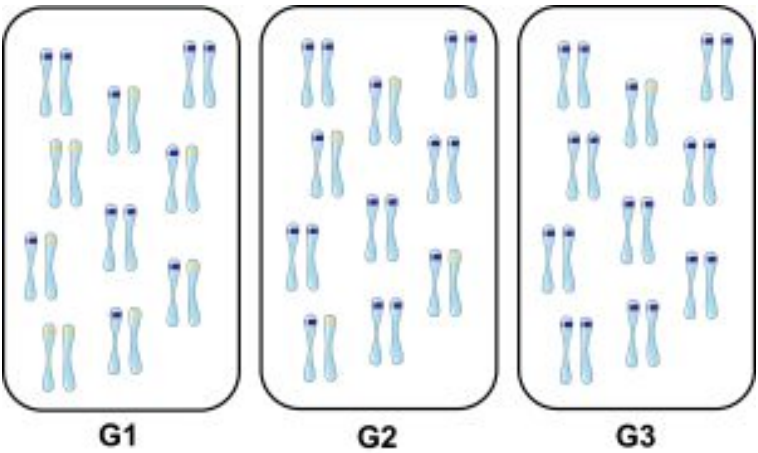


Figure 2. Changement des fréquences alléliques au fil des générations. Les trois encadrés représentent trois générations (G1, G2, G3). Les allèles sont représentés par les couleurs bleu et jaune sur des chromosomes schématisés. *Adapté de [3].*

3. Les forces évolutives

Les forces évolutives qui peuvent causer ces changements de fréquences alléliques entre les générations dans une population sont les mutations, la dérive génétique, le flux génique (qu'on désigne aussi par « migration ») et la sélection naturelle (figure 3)**.** La **mutation** cause un changement de fréquences alléliques en créant de nouveaux allèles par des changements aléatoires de la séquence de nucléotides (figure 3A). Si les mutations sont transmises à la prochaine génération par les gamètes, il y a alors un changement de fréquences alléliques dans cette population. La **dérive génétique** résulte d'un échantillonnage des allèles présents dans une population qui ne représente pas parfaitement les fréquences dans celle-ci (figure 3B). Cela se produit puisque certains individus se reproduisent et d'autres non et que ceux qui ont des descendants ne représentent pas nécessairement les fréquences alléliques exactes de la population. La dérive se produit dans toutes les populations et c'est l'intensité de la dérive qui varie, principalement selon la taille de la population. Cet échantillonnage inégal de certains allèles versus d'autres entre deux générations modifie les fréquences alléliques. Le **flux génique** modifie les fréquences alléliques quand un individu avec un certain génotype migre dans une autre population (figure 3C). S'il se reproduit, ses allèles contribuent au pool de génotypes de la population d'accueil et modifient les fréquences alléliques dans la population à la nouvelle génération. La **sélection naturelle** affecte les fréquences alléliques d'une population si la différence de phénotype entre

les individus qui est associée à une différence de fitness est causée par une différence génétique entre les individus (figure 3D). Dans ce cas, les individus dont le phénotype est associé à un meilleur fitness transmettent leur génotype à la génération suivante plus fréquemment et les fréquences alléliques changent. La sélection naturelle est la seule force évolutive qui peut mener à l'évolution d'une adaptation. Les trois autres processus peuvent accélérer ou ralentir l'effet de la sélection, mais ne peuvent pas causer une adaptation. Nous discuterons en détail de sélection naturelle dans les sections et chapitres suivants.

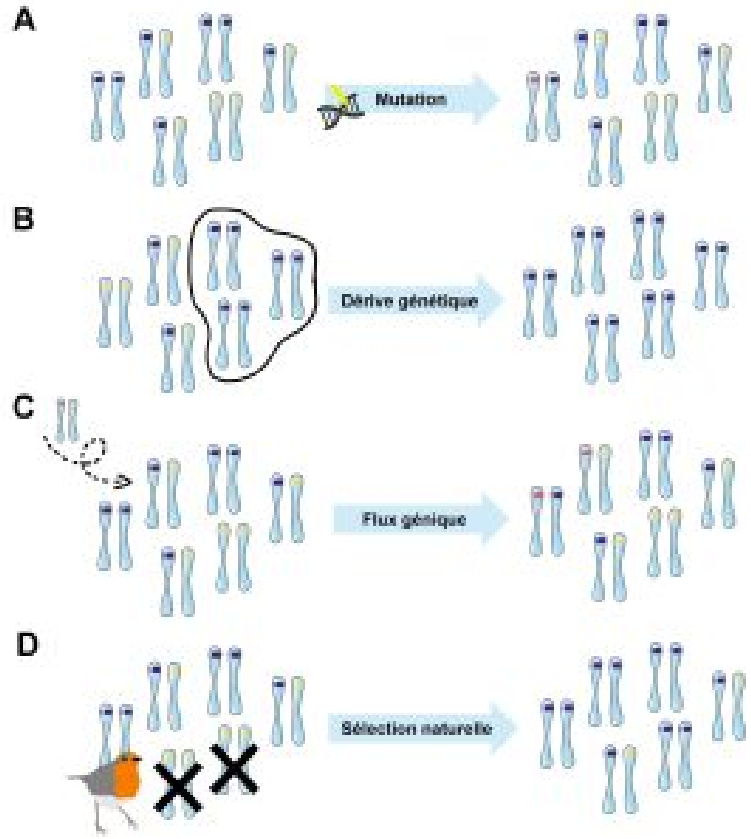


Figure 3. Représentation schématique de l'effet des quatre forces évolutives sur les fréquences alléliques d'une population. A) la mutation, B) la dérive génétique, C) le flux génique et D) la sélection naturelle. À gauche on retrouve la génération 1 et à droite la génération 2. *Adapté de [3-6]*.

Cette vidéo présente les quatre forces évolutives. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=102#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

3.1. L'évolution neutre

Les quatre forces mentionnées peuvent entrainer un changement de fréquences alléliques entre deux générations, et donc une évolution. Ainsi, il est important de se rappeler que, durant l'évolution, les fréquences alléliques et génotypiques

changent, mais que ce n'est pas nécessairement à cause de la sélection. Ça peut être à cause des trois autres forces évolutives : la dérive génique, la mutation et l'introduction de migrants (c.a.d le flux génique). Lorsque l'une de ces trois forces crée des changements de fréquences alléliques entre les générations, on parle d'évolution neutre. Ainsi, le changement de fréquences alléliques entre les générations peut être le résultat de la sélection naturelle, mais pas uniquement, ce qui est un aspect à ne pas négliger.

3.2. La sélection naturelle

La sélection naturelle se définit comme *une corrélation entre la valeur d'un trait et le fitness*. Si on décortique cette définition, on voit d'abord que la valeur d'un trait est importante. Ceci suggère qu'il y a plusieurs valeurs pour ce trait, que les individus n'ont pas tous le même phénotype. Autrement dit, il y a de la variation phénotypique. La deuxième composante de la définition est le fitness. Le fitness est défini comme la **capacité d'un individu à survivre et à se reproduire**. On parle souvent de succès reproducteur à vie de cet individu, mais ce n'est pas facile à obtenir comme donnée, car il faut en effet avoir la capacité de suivre l'individu pendant toute sa vie. Souvent les biologistes utilisent une variable qui « estime » le fitness, comme le nombre de rejetons dans une portée donnée ou la croissance. Lorsqu'on met ensemble les deux composantes de la définition, on voit que la sélection naturelle, c'est simplement une façon de représenter que certains individus qui ont un phénotype particulier ont un meilleur fitness que les individus qui ont une autre valeur pour ce trait (figure 4).

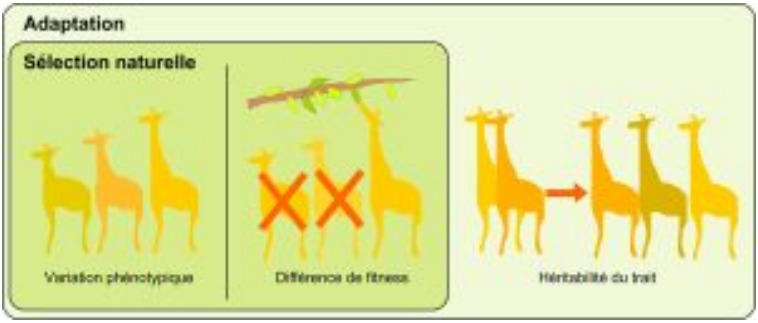


Figure 4. Schématisation de la sélection naturelle. *Adapté de [7-9].*

3.3. La fonction de fitness

Maintenant que nous connaissons les deux variables qui définissent la sélection naturelle, nous pouvons représenter graphiquement la relation entre les deux. Ce graphique, qui représente la définition de la sélection naturelle, illustre la corrélation entre la valeur d'un trait et le fitness, ce qui permet de voir si ces deux variables sont associées. Par exemple, plus une variable augmente, plus l'autre augmente, ou plus une variable augmente, plus l'autre diminue (figure 5).

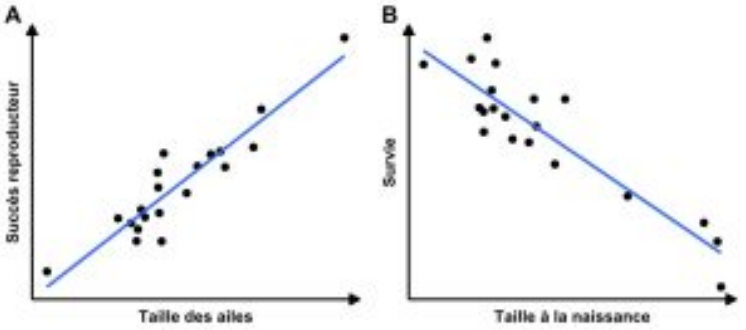


Figure 5. La fonction de fitness relie la mesure de fitness avec le phénotype. A) Corrélation positive entre le succès reproducteur et la taille des ailes B) Corrélation négative entre la survie et la taille à la naissance.

On peut interpréter ces deux graphiques et déterminer ce qu'ils suggèrent d'un point de vue biologique. Dans la figure 5A, on observe un phénotype (la taille des ailes) sur l'axe des x qui varie entre les individus et, sur l'axe des y, on a une mesure du fitness, ici le succès reproducteur. Il y a une corrélation positive entre la valeur du phénotype et la variation du fitness : plus un individu a de grandes ailes, meilleur est son fitness. Ce que l'on voit dans ce graphique, c'est la présence de sélection naturelle et plus spécifiquement un exemple de sélection directionnelle. Dans la figure 5B, il y a une corrélation négative entre la valeur du phénotype (la taille à la naissance) et la valeur du fitness représenté par la survie : les individus les plus petits à la naissance ont le meilleur fitness. Dans cette figure nous présentons des exemples idéalisés, mais ce type de relation est aussi présent dans la littérature scientifique (figure 6).

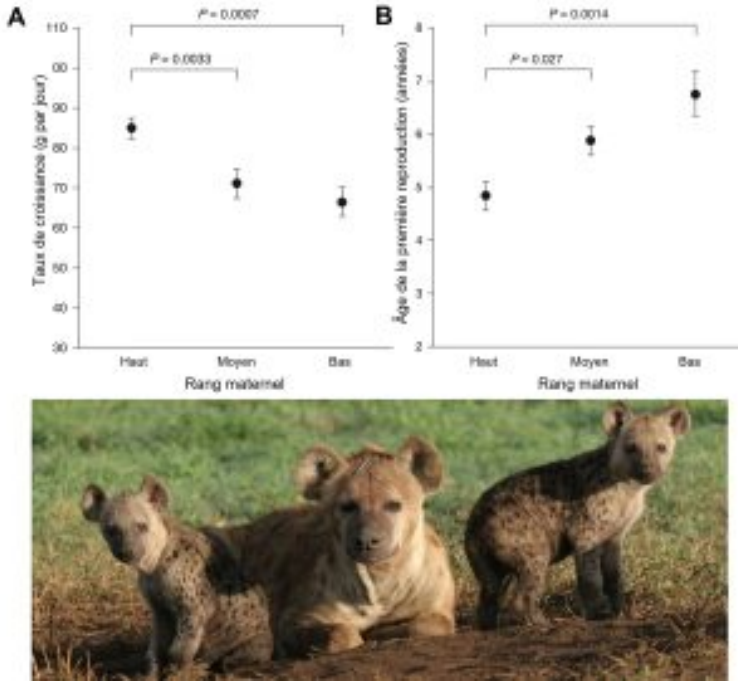


Figure 6. Relation entre le rang social maternel des hyènes tachetées et le fitness de leurs rejetons mâles. A) taux de croissance des rejetons en fonction de la catégorie de rang social de la mère. B) âge à la première reproduction en fonction de la catégorie de rang social de la mère. *Adapté de [10]*.

La relation entre le phénotype et la mesure du fitness s'appelle la **fonction de fitness**. Lorsqu'on étudie une situation de sélection directionnelle, où il y a une relation linéaire entre la valeur du trait et le fitness, la pente de cette fonction nous permet de mesurer le **coefficient de sélection** (S). La pente représente la force de la sélection, son intensité (figure 7A). Nous nous servirons du coefficient de sélection calculé pour la

sélection directionnelle lorsque nous estimerons la réponse à la sélection.

Prenons des exemples où le trait étudié a une haute héritabilité, ce qui veut dire qu'on peut prédire la valeur du trait pour un rejeton à l'aide de la valeur de ses parents. Nous verrons l'héritabilité en détail plus loin. Dans un cas de sélection directionnelle, seuls les individus avec les valeurs les plus extrêmes vont avoir un fitness élevé dans la génération 1, ce qui déplacera la médiane de la distribution de fréquence vers cette valeur à la génération 2, si le trait a une haute héritabilité (figure 7A). Il existe d'autres formes de sélection où la fonction de fitness n'est pas linéaire. Dans le cas de la sélection stabilisatrice, les valeurs extrêmes des phénotypes ont le plus bas fitness à la génération 1 et la relation entre le phénotype et le fitness a la forme d'une parabole (figure 7B). Si le trait a une haute héritabilité, la sélection stabilisatrice entraine une diminution de la variance autour de la moyenne à la génération 2 . À l'opposé, on trouve la sélection divergente, où les valeurs extrêmes d'un phénotype sont associées à un meilleur fitness que la valeur médiane et la fonction de fitness a la forme d'une parabole (figure 7C). Si le trait a une haute héritabilité, ceci entraine une distribution de fréquence bimodale dans la génération suivante.

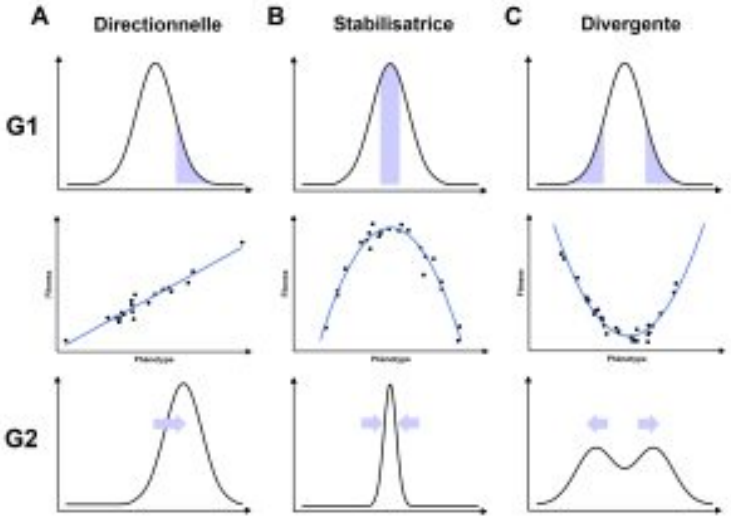


Figure 7. Effet de la sélection sur la fréquence phénotypique au fil des générations. A) Sélection directionnelle B) Sélection stabilisatrice C) Sélection divergente. Les zones en bleu dans le graphique de la fréquence phénotypique de la génération 1 (G1) représentent les phénotypes avantageux pour le fitness. Les graphiques du milieu montrent la fonction de fitness pour chaque type de sélection. Les graphiques du bas représentent le résultat de la sélection dans la génération 2 (G2) si le trait a une haute héritabilité.

Exercices

Vérifiez votre compréhension du concept de fonction de fitness et de coefficient de sélection avec ce quiz formatif.

Le coefficient de sélection

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=102#h5p-6*

3.4. L'agent de sélection et la cible de la sélection

Les différences de fitness entre les individus qui sont associées à des différences dans leur phénotype sont causées ultimement par des facteurs biotiques et abiotiques de l'environnement. En effet, le fait qu'une certaine valeur de trait soit associée avec un meilleur fitness est dû à une variable de l'environnement qui crée une pression de sélection sur les individus de cette population. Ces facteurs sont les agents de sélection, c'est-à-dire la cause environnementale des différences de fitness entre organismes qui ont des

phénotypes différents. Ces agents de sélection peuvent être des prédateurs, des facteurs abiotiques comme la température ou l'apport en eau, ou encore des pathogènes (figure 8).

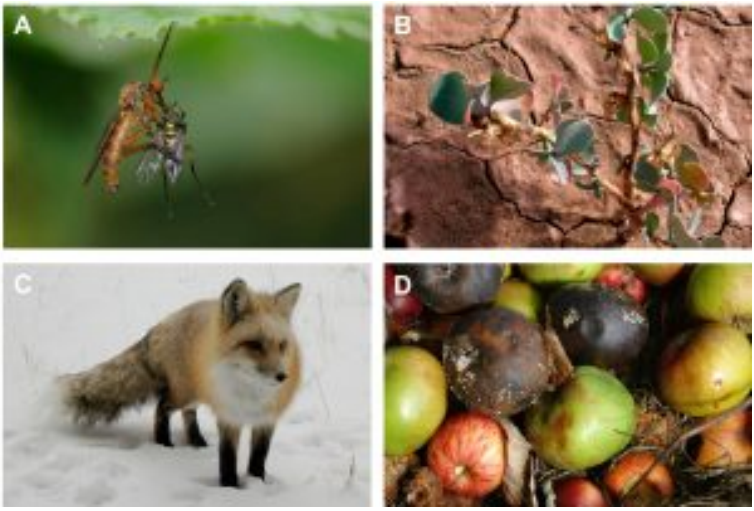


Figure 8. Exemples d'agents de sélection. A) La prédation d'une mouche par un diptère B) Les conditions désertiques arides pour une plante C) Le couvert neigeux pour un renard D) L'infection de pommes par un champignon pathogène. *Adapté de* [11-14].

La cible de la sélection est le trait phénotypique sur lequel la sélection agit directement. Autrement dit, la cible de sélection est un trait qui aide l'organisme à faire face à l'agent de sélection, c'est-à-dire, l'environnement. La cible peut donc être tout trait à n'importe quel niveau d'organisation biologique qui va affecter le fitness dans cet environnement (figure 9). Attention : on ne peut pas savoir si un trait est effectivement la cible de la sélection sans avoir fait des expériences supplémentaires demandant des manipulations, afin de

vérifier qu'effectivement c'est la valeur de ce trait spécifiquement qui affecte le fitness.

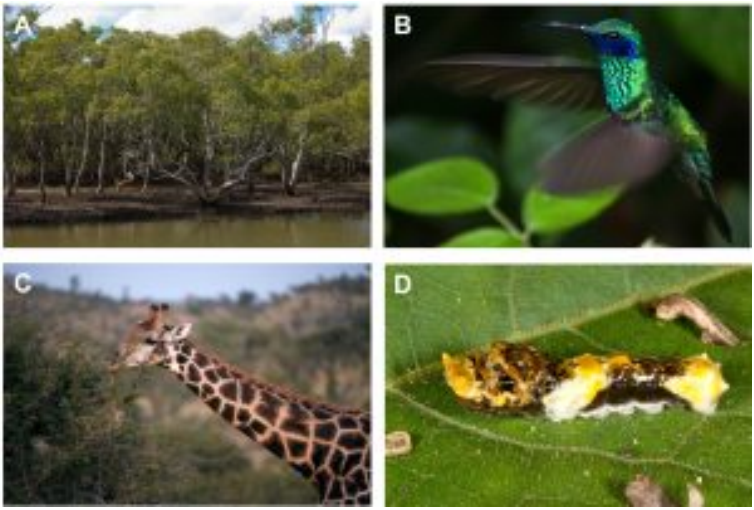


Figure 9. Exemples de cibles de sélection. A) Les pneumatophores des palétuviers captent l'oxygène B) La forme du bec effilé des colibris atteint le nectar des plantes C) La longueur du cou des girafes atteint les hautes feuilles D) L'apparence de cette chenille se confondant avec une fiente d'oiseau confère un camouflage. *Adapté de* [15-18].

3.5. La performance

Lorsqu'on étudie la relation entre le phénotype et le fitness, on a souvent comme prémisse implicite que c'est ce trait qui affecte le fitness, qu'il est la cible de la sélection. Par exemple, on mesure qu'une différence dans la taille et la forme de la mâchoire entre des individus d'une même population de

serpent sont associées à une différence de survie. Il est intéressant de disséquer cette relation en deux parties afin de rendre plus explicite le lien entre ces deux variables : 1) le phénotype a un effet sur la performance de l'organisme et 2) la performance de l'organisme a un effet sur le fitness. Dans le cas de notre serpent, qui fût l'exemple présenté originalement pour illustrer ce concept par Steven Arnold dans les années 80, la longueur et la forme des différents os qui forment la mâchoire et la boite crânienne sont un ensemble de traits qui affectent la performance d'ingestion, estimée par la circonférence maximale de la proie qui peut être ingérée. Ce phénotype (la longueur et la forme des os de la mâchoire) varie entre les individus et affecte leur performance, soit la capacité à s'alimenter d'une proie d'une certaine taille en l'avalant entier. Les individus qui ont une meilleure performance sont ceux qui peuvent se nourrir de ces proies d'une certaine taille et qui ont une meilleure survie et une meilleure reproduction. Il y a donc un premier lien phénotype-performance (taille et forme de la mâchoire-performance d'ingestion) et un deuxième lien performance-fitness (taux d'ingestion-survie).

Comme vous pouvez le remarquer, le taux d'ingestion implique la morphologie du serpent (elle-même composée de plusieurs os), ainsi que son comportement et sa physiologie (taille et force de la musculature). En effet, la performance est souvent le résultat de la combinaison de la valeur de plusieurs traits. On étudie souvent le premier lien (phénotype-performance) en laboratoire, bien que de plus en plus d'études se font en nature, alors que le plus souvent le deuxième lien performance-fitness doit être testé en conditions naturelles ou expérimentales très proches de l'environnement naturel afin d'estimer correctement le fitness. La performance est un concept qui est utilisé en écologie (vous avez peut-être déjà entendu parler de « traits fonctionnels »), en évolution, dû à son lien direct avec la sélection naturelle, ainsi qu'en physiologie, où on mesure souvent la performance face à des défis de

l'environnement, tel que la température. La performance est en quelque sorte la « connexion » entre les niveaux d'organisation biologique sous-organismiques (le niveau physiologique, lui-même affecté par les niveaux cellulaires et moléculaires), l'organisme entier, l'environnement et le fitness. En physiologie, la performance est souvent mesurée avec des processus biologiques qui ont une composante temporelle : la vitesse de course, le taux de battements cardiaques, la quantité d'oxygène utilisée, la croissance, ou l'activité enzymatique. D'ailleurs, la publication du premier article présentant le cadre conceptuel proposant de relier le trait, la performance et le fitness a été un point tournant dans le développement du champ de l'écophysiologie évolutive dans les années 1980. Étudier la performance nous permet en quelque sorte « d'expliquer » pourquoi on observe une relation entre un phénotype et le fitness.

Cas appliqué

L'évolution neutre

Nous avons vu que les mutations sont une des forces évolutives qui causent de l'évolution neutre. En effet, une mutation va causer un changement de fréquence allélique entre les générations, qui est la définition de l'évolution. Des biologistes ont estimé le taux de mutation d'une espèce de plante, la

lentille d'eau (*Spirodela polyrrhiza*) (figure 10) afin de le comparer à celui d'autres espèces. Elles ont mesuré expérimentalement le taux de mutation dans le génome de lentilles d'eau à l'aide d'une expérience d'accumulation de mutations. Elles ont fait ces expériences en recréant des conditions naturelles, par exemple de UV et de température, afin d'avoir un estimé juste du taux de mutation dans cette espèce retrouvée pratiquement partout dans le monde et qui a des tailles de population très importantes.



Figure 10. Une population de lentilles d'eau (*Spirodela polyrrhiza*) [19].

Les biologistes ont comparé le taux de mutation quantifié pour les régions codantes du génome pour différents groupes : les eubactéries, les eucaryotes unicellulaires et les eucaryotes

multicellulaires. Parmi ces derniers, elles ont pu répertorier une grande variation dans le taux de mutation. Grâce à leur expérience d'accumulation de mutations, elles ont déterminé que la lentille d'eau a un taux de mutation différent des autres espèces incluses dans ce groupe. Le fait que cette espèce soit différente n'est pas tellement important dans cet exemple, c'est plutôt une façon de vous rappeler qu'il y a des mutations constamment dans le génome des individus et que certaines sont transmises à la prochaine génération.

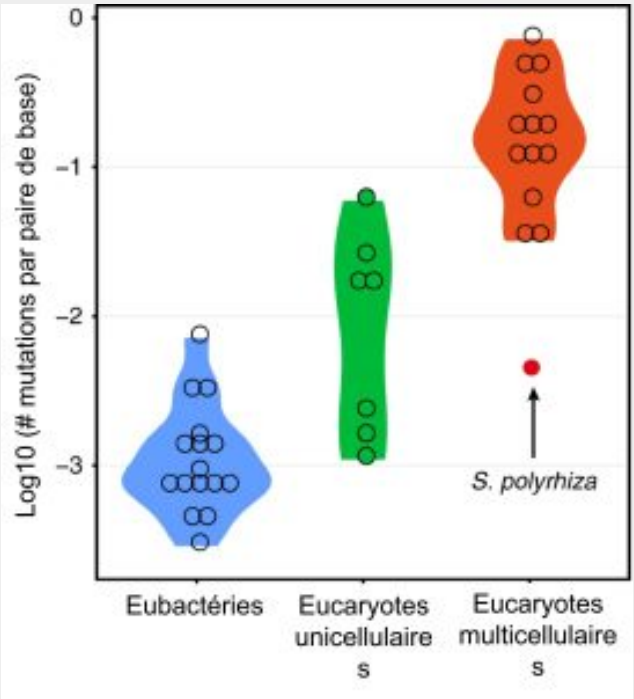


Figure 11. Le nombre de mutations par paire de base des séquences codantes pour différents groupes d'organismes. La lentille d'eau a un taux de mutation plus faible que les autres eucaryotes multicellulaires. *Adapté de [20].*

Dérive génique ou sélection?

Des scientifiques ont étudié le chou champêtre (*Brassica rapa*) (figure 12) afin de déterminer si des changements de phénotypes à travers les générations sont le résultat de la **dérive génique** ou plutôt le résultat de la **sélection naturelle** lié au type de pollinisateur.



Figure 12. Le chou champêtre (*Brassica rapa)* est une plante sauvage dont la sélection artificielle en agriculture a donné le bokchoy, le chou nappa, les rapinis et la plante donnant l'huile de canola [21].

Les scientifiques ont utilisé une approche d'évolution expérimentale. Ils ont créé des lignées de choux et les ont reproduites pendant 9

générations en utilisant comme pollinisateur un bourdon ou une petite mouche, afin de quantifier quels sont les traits qui évoluent avec chaque type de pollinisation (figure 13). Ils ont aussi utilisé une lignée contrôle pollinisée à la main. Ils ont créé 3 réplicats pour chaque type de pollinisateur, afin de déterminer si les changements de moyenne de phénotype observés sont le résultat de la sélection ou simplement de la dérive génique. Selon eux, si tous les réplicats évoluent dans la même direction, cela supporte l'hypothèse que les changements de phénotypes sont le résultat de la sélection. Si des réplicats du même traitement de pollinisation n'ont pas les mêmes phénotypes après 11 générations, ils déterminent que c'est de l'évolution due à de la dérive génique.

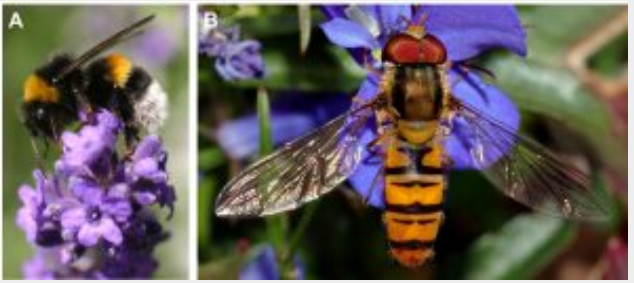


Figure 13. A) *Bombys terrestris* B) *Episyrphus balteatus. Adapté de [22, 23].*

Les biologistes ont observé une divergence

phénotypique au fil des générations entre les lignées avec différents types de pollinisateurs, et ce pour différents traits. Après 11 générations, les plantes pollinisées par les bourdons avait une augmentation significative de taille (figure 14A) et de quantité d'indole produite (figure 14B). L'indole est une molécule qui compose l'odeur de la plante. La quantité de p-anisaldehyde, une autre molécule composant l'odeur de la plante, avait aussi augmentée chez les lignées pollinisées par les bourdons par rapport à la lignée contrôle, mais avait diminué significativement chez les plantes pollinisées par la mouche (figure 14C). La moitié des plantes pollinisées par la mouche ne produisait plus du tout cette molécule après 11 générations. Tous les réplicats d'un même traitement de pollinisation se ressemblaient plus entre eux et avaient évolué dans la même direction, ce qui fait dire aux scientifiques que les changements observés entre générations sont le résultat de la sélection naturelle et non de la dérive génique.

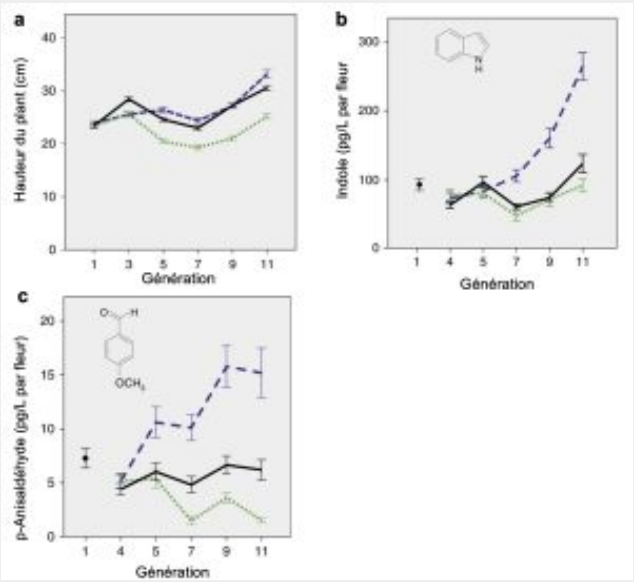


Figure 14. Changements de phénotypes chez des choux champêtres durant une expérience d'évolution expérimentale. A) La taille des plants a augmenté significativement chez les lignées pollinisées par un bourdon (trait bleu) B) La quantité d'indole a augmenté significativement chez les plants pollinisés par les bourdons C) La quantité de p-anisaldehyde produite par les plants pollinisés par les bourdons a augmenté entre les générations mais a diminué chez ceux pollinisés par les mouches (trait vert). *Adapté de [24].*

Les biologistes ont calculé des coefficients de sélection significatifs pour plusieurs traits dans chaque traitement de pollinisation. Ils ont aussi noté que certains traits comme la taille de la plante et la quantité de molécules odorantes étaient corrélés avec la quantité de nectar de la plante, ce qui suggère que ces traits étaient un « signal » que le bourdon pouvait utiliser pour choisir une plante lui donnant plus de nectar. Après 11 générations, si on donnait le choix à un bourdon de visiter une plante venant de la lignée qui a évolué avec le bourdon comme pollinisateur (plus grande, plus d'odeur) ou de la lignée qui a évolué avec la mouche, le bourdon naïf choisissait presque toujours la plante qui avait évolué avec les bourdons (figure 15). À l'opposé, une mouche naïve n'avait aucune préférence pour une lignée ou l'autre. Les scientifiques concluent que les pollinisateurs peuvent être des agents de sélection importants en nature et que plusieurs traits des plantes peuvent être la cible de la sélection. Ils proposent que si certains pollinisateurs disparaissent, ceci pourrait affecter l'évolution des plantes de façon marquée.

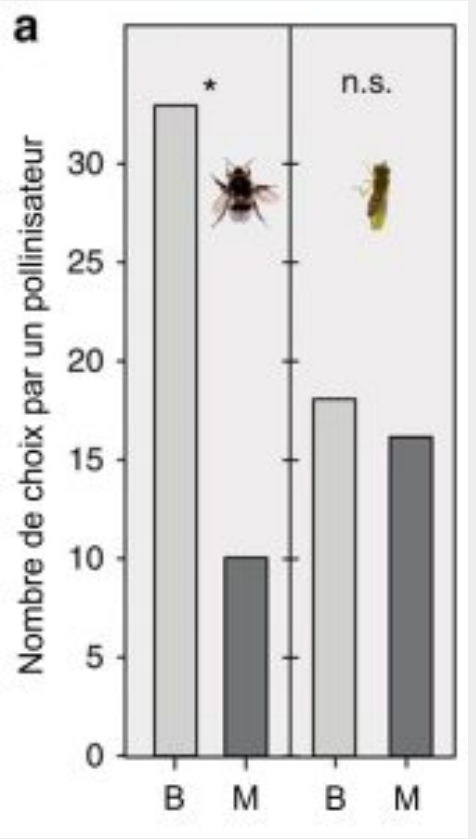


Figure 15. Le nombre de plants visités par chaque type de pollinisateurs selon la lignée expérimentale du plant.Le plant qui a évolué avec un bourdon comme pollinisateur est dénoté « B » et un plant qui a évolué avec une mouche comme pollinisateur est dénoté « M ». Le graphique de gauche montre le

choix d'un bourdon naïf et celui de droite le choix d'une mouche naïve. *Adapté de [24]*.

Résumé

Étudier les causes ultimes veut dire déterminer la cause évolutive de l'existence d'un trait, comme l'agent de sélection, la cible de la sélection et le lien entre ce trait et le fitness de l'individu. L'évolution consiste en des changements de fréquences alléliques entre les générations dans une population. Il existe quatre forces évolutives qui peuvent mener à des changements de fréquence allélique entre les générations dans une population : la mutation, la dérive génétique, le flux génique et la sélection naturelle. Les trois premières forces résultent en évolution neutre et seule la sélection naturelle peut résulter en une adaptation. La sélection naturelle est quantifiée comme une corrélation entre la valeur d'un trait d'un individu et le fitness de celui-ci. La représentation graphique de cette relation s'appelle la fonction de fitness. Lorsqu'on étudie la sélection naturelle, on veut déterminer l'agent de sélection, soit la variable environnementale qui cause les différences de fitness entre les phénotypes ainsi que la cible de la sélection, le trait dont la fonction affecte directement le fitness. Finalement, le lien entre le phénotype et le fitness est explicité par l'étude de la performance de l'individu. On peut en effet séparer le lien entre ces deux variables en deux sous-composantes: 1) le phénotype a un effet sur la performance de l'organisme et 2) la performance de l'organisme a un effet sur le fitness. La performance est en quelque sorte la « connexion » entre les

niveaux d'organisation biologique sous-organismiques (le niveau physiologique, lui-même affecté par les niveaux cellulaires et moléculaires), l'organisme entier, l'environnement et le fitness.

Activité de révision

Exercices

Révision sur les quatre forces évolutives.

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=102#h5p-7

Bibliographie

1. Dobzhansky, T. (2013). Nothing in biology makes sense

except in the light of evolution. *American Biology Teacher, 75*(2), 87-91. https://doi.org/10.2307/4444260
2. Auteur inconnu (1943). Dobzhansky no Brasil em 1943 [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Dobzhansky_no_Brasil_em_1943.jpg
3. Servier. Meiosis [CC-BY]. https://smart.servier.com/smart_image/meiosis/
4. Electronic_Frontier_Foundation (2018). DNA-icon [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/59202267@N08/40124398361
5. Auteur inconnu. Anger lightning bolt [CC0]. https://svgsilh.com/image/305229.html
6. Auteur inconnu (2020). Robin bird grey and orange [domaine public]. https://freesvg.org/robin-bird-grey-and-orange
7. Tooony (2007). Principe_variation [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Principe_variation.svg
8. Tooony (2007). Template:Graphical rapresentation of natural selection [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Selection.svg
9. Tooony (2007). Principe d'hérédité [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:H%C3%A9r%C3%A9dit%C3%A9.svg
10. Höner, O.P., B. Wachter, H. Hofer, K. Wilhelm, D. Thierer, F. Trillmich, T. Burke et M.L. East (2010). The fitness of dispersing spotted hyaena sons is influenced by maternal social status [CC-BY]. *Nature Communications, 1*(1), 60. https://doi.org/10.1038/ncomms1059
11. Christels (2018). Insecte-mouche-invertebre [License Pixabay]. https://pixnio.com/fr/faune-animaux/insectes-et-bugs/fly-photos/insecte-mouche-invertebre-animal-feuille-detail-macro-metamorphose#
12. Rob Lee (2006). Fox in snow [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/55761924@N00/102165753

13. Alexandre Keledjian (2003). Plante Desert Figuig [CC-BY-NC]. https://www.flickr.com/photos/29334587@N04/2745123896
14. CharlesFred (2006). Apple [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/40279823@N00/253443873
15. Brisbane City Council (2012). Mangroves [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/50553864@N06/7114626659
16. South African Tourism (2009). Giraffe eating a thorn tree, North West Province [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/25779097@N08/6253217436
17. David Cook Wildlife Photography (2009). Sparkling Violet-ear (*Colibri coruscans*) [CC-BY-NC]. https://www.flickr.com/photos/16520061@N08/3794764350
18. David Reed (2011). Giant Swallowtail – Papilio cresphontes [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/60382879@N06/5535207769
19. Saij, I. (2005). *Spirodela polyrrhiza* marais poitevin [License Free Art]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Spirodela_polyrrhiza_marais_poitevin.jpg
20. Xu, S., J. Stapley, S. Gablenz, J. Boyer, K.J. Appenroth, K.S. Sree, J. Gershenzon, A. Widmer et M. Huber (2019). Low genetic variation is associated with low mutation rate in the giant duckweed [CC-BY]. *Nature Communications, 10*(1). https://doi.org/10.1038/s41467-019-09235-5
21. TeunSpaans (2004). *Brassica rapa* plant [CC BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Brassica_rapa_plant.jpg
22. Entomart (2006). *Bombus terrestris*01 [CC BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Bombus_terrestris01.jpg
23. Karwath, A. (2005). This image shows a 12 mm large hoverfly called marmelade fly (*Episyrphus balteatus*) from top [CC BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Episyrphus_balteatus_male_-_top_(aka).jpg
24. Gervasi, D.D.L. et F.P. Schiestl (2017). Real-time divergent

evolution in plants driven by pollinators [CC-BY]. *Nature Communications*, *8*(1), 14691. https://doi.org/10.1038/ncomms14691

4. La réponse à la sélection

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous aborderons des notions de génétique quantitative. La compréhension du concept de réponse à la sélection et de ce qui l'affecte nous permettra de tester des prédictions sur l'évolution des adaptations physiologiques.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Expliquer l'objectif de la génétique quantitative
- Définir la réponse à la sélection
- Expliquer les variables qui forment l'équation de l'éleveur
- Définir l'héritabilité
- Appliquer une méthode pour estimer l'héritabilité

Notions clés

- La génétique quantitative
- La réponse à la sélection
- L'équation de l'éleveur
- L'héritabilité
- Estimer l'héritabilité en utilisant les parents et les rejetons

1. La génétique quantitative

En tant que biologistes, nous sommes intéressés à comprendre l'évolution des adaptations. Pour que ces adaptations évoluent, il doit y avoir présence de sélection naturelle dans une population, soit une différence de phénotype entre les individus qui est associée à une différence de fitness. Cependant, la présence de sélection naturelle n'est pas suffisante pour qu'il y ait évolution, qui, rappelons-le, est définie comme un changement de fréquences alléliques entre les générations. Pour qu'il y ait de la sélection naturelle, une corrélation entre la valeur d'un trait et le fitness est essentielle. Pour qu'il y ait *réponse à la sélection*, c'est-à-dire un changement de phénotype dans la prochaine génération comparé à la génération parentale, une corrélation entre la valeur du trait et le génotype doit aussi être présente. Si c'est le cas, il y a alors une corrélation entre le génotype et le fitness et un changement de fréquences alléliques entre les générations. Pour illustrer ce fait, nous allons utiliser des principes de la génétique quantitative.

La génétique quantitative est un champ de recherche en biologie qui remonte aux programmes de sélection en agriculture, par exemple pour des plantes ou des animaux

possédant certaines caractéristiques désirables comme une croissance rapide, une résistance à un pathogène, etc. Habituellement, on veut augmenter la valeur d'un trait (augmenter la quantité de gras d'un animal, augmenter la taille d'un légume) ou le diminuer (âge à la reproduction). On fait donc de la sélection directionnelle. Ainsi, comme nous l'avons vu, le graphique représentant la relation entre le phénotype et le fitness montre une **relation linéaire**. Si on prend l'exemple de la moutarde sauvage qui a été sélectionnée artificiellement en agriculture (figure 1), la cible de la sélection peut être les feuilles du bourgeon terminal, ce qui donne le chou, le bourgeon et les tiges, qui donnent le brocoli, les bourgeons, qui donnent le chou-fleur, ou bien les feuilles, qui donnent le chou kale.

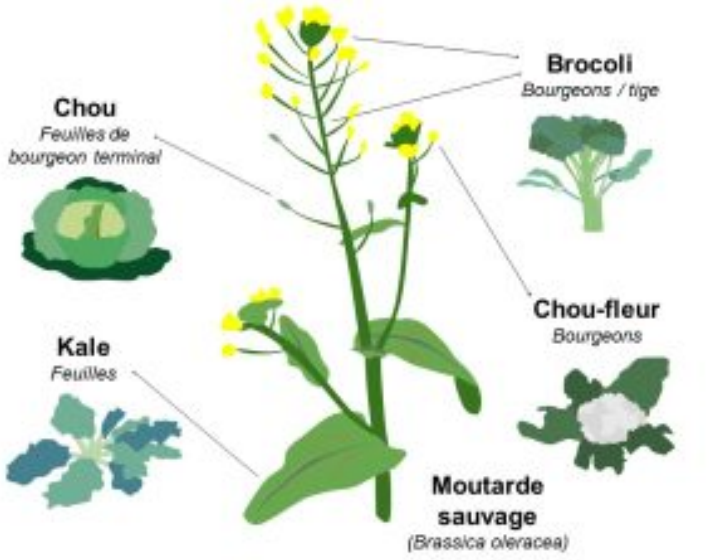


Figure 1. Sélection artificielle sur différents traits de la moutarde sauvage (*Brassica oleracea*) sur des centaines d'années, à l'origine de plusieurs légumes consommés de nos

jours, tel le chou, le kale, le brocoli et le chou-fleur. *Adapté de* [1].

Les scientifiques dans ce domaine tentent de prédire quelle est la réponse à la sélection sur un trait donné, étant donné la pression de sélection artificielle qu'ils imposent en sélectionnant uniquement certains individus avec un phénotype désirable pour se reproduire. Ils ont développé un modèle pour quantifier la réponse à la sélection, c'est-à-dire s'il y a aura évolution à la suite de la sélection. Ce type d'approche nous intéresse, car cette façon de quantifier la réponse à la sélection dans un programme de croisements en agriculture nous permet aussi de comprendre l'évolution en milieu naturel, à court terme.

Cette vidéo présente un résumé sur la génétique quantitative. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=115#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

2. La réponse à la sélection

La réponse à la sélection peut être définie comme le changement de la moyenne et/ou de la variance du phénotype entre la génération parentale et la génération de leurs rejetons. La réponse à la sélection peut donc être quantifiée en utilisant le changement de la distribution de fréquence de la valeur des phénotypes dans une population entre les générations (figure 2).

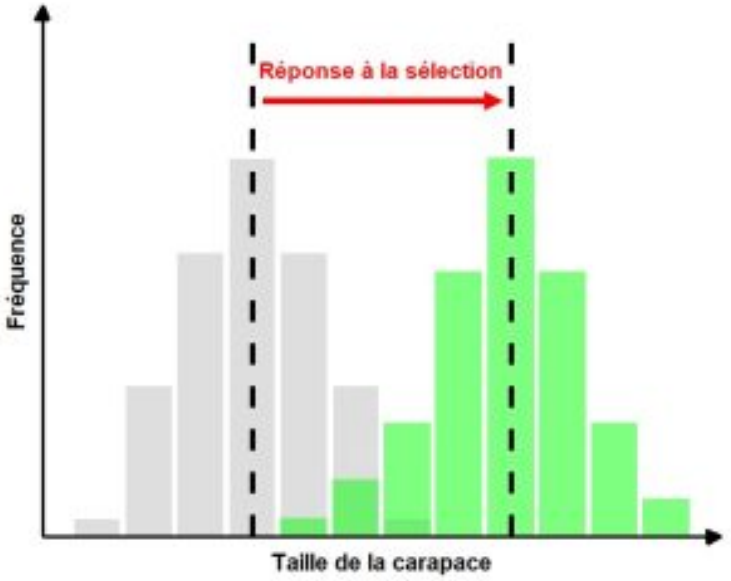


Figure 2. Réponse à la sélection entre deux générations de tortues où les individus à grandes carapaces présentent un meilleur fitness. L'histogramme en gris représente la distribution parentale et l'histogramme en vert représente la distribution des rejetons.

3. L'équation de l'éleveur

Nous savons que la sélection naturelle est définie comme la relation entre le fitness et le phénotype et qu'on peut la quantifier pour un trait à l'intérieur d'une génération et obtenir le coefficient de sélection S. Cependant, comme nous l'avons déjà évoqué, ce coefficient de sélection S n'implique pas nécessairement un changement de phénotype entre les générations. *Il peut y avoir de la sélection naturelle sans évolution*! Pourquoi? Parce que la réponse à la sélection (R) à la prochaine génération (c.-à-d. l'évolution) dépend aussi d'un autre facteur, l'**héritabilité** du trait, désigné h^2.

Ceci est représenté par **l'équation de l'éleveur :**

$$R = S * h^2$$

Cette figure animée illustre la contribution de la force de la sélection et de l'héritabilité du trait sur la réponse à la sélection.

Graphique animé présentant le changement de la fréquence d'un phénotype, par la réponse à la sélection, causé par un changement des paramètres S ou h2. Le paramètre S est laissé constant à une valeur de 1 alors qu'on varie la valeur de h2 entre 0 et 0,8. La réponse à la sélection est d'abord nulle lorsque h2 est de zéro, mais augmente par la suite. La courbe se déplace vers la droite. De la même manière, le paramètre h2 est laissé constant à une valeur de 1 alors qu'on varie la valeur de S entre 0 et 0,8. La réponse à la sélection est d'abord nulle lorsque S est de zéro, mais augmente par la suite. La courbe se déplace vers la droite.

Figure 3. Effet du changement des paramètres de l'équation de l'éleveur sur la réponse à la sélection. La distribution de fréquence du phénotype est représentée en gris à la génération 0 et en noir à la génération 1. La réponse à la sélection est nulle si le coefficient de sélection S est de zéro ou si l'héritabilité du trait est nulle.

En remaniant cette équation, on peut aussi estimer l'héritabilité du trait, si on connait la force de la sélection (par exemple si on effectue de la sélection artificielle) et si on peut mesurer la réponse phénotypique obtenue à la génération suivante.

4. L'héritabilité

L'héritabilité représente la proportion de la **variance phénotypique (V_P)** que l'on mesure dans un trait quantitatif entre les individus qui est expliquée par la **variance génétique (V_G)** dans une population, à un moment donné.

Héritabilité au sens large : $H^2 = V_G/V_P$

Nous n'avons pas à connaitre les bases génétiques de cette variation. La plupart du temps, on ne sait pas quel gène (pour les traits discrets), ou plus souvent quels gènes (pour les traits quantitatifs), affectent la valeur du trait et de quelle façon. On veut simplement savoir si les différences qu'on observe sont entièrement dues à l'environnement dans lequel les individus se sont développés (par exemple si certains ont eu accès à plus de nourriture que d'autres) ou si ces différences sont reliées à des différences dans leur génotype. En rappel, on peut représenter l'apport de la variation génétique et celui de la variation environnementale sur la variation phénotypique comme ceci :

$$V_P = V_G + V_E$$

Autrement dit, on se demande si la variation génétique (V_G) explique une grande partie de la variation phénotypique (V_P), ce qui correspond à de l'héritabilité élevée, ou si au contraire la variation dans le phénotype est complètement due à l'environnement (V_E), ce qui correspond à l'héritabilité proche de zéro ou carrément nulle. Dans la réalité, on est le plus souvent intéressé par l'héritabilité au sens strict (h^2, remarquez qu'ici on utilise une lettre minuscule) qui quantifie l'apport de la **variance génétique additive**.

Héritabilité au sens strict : $h^2 = V_G$ additive$/V_P$

La variation génétique additive représente les effets additifs des allèles des différents locus et exclut les effets de dominance d'un allèle sur l'autre, un phénomène que nous avons déjà vu, ainsi que les interactions entre les allèles à différents locus ou entre les allèles à un locus, un phénomène appelé épistasie (voir figure 4 pour un exemple d'épistasie).

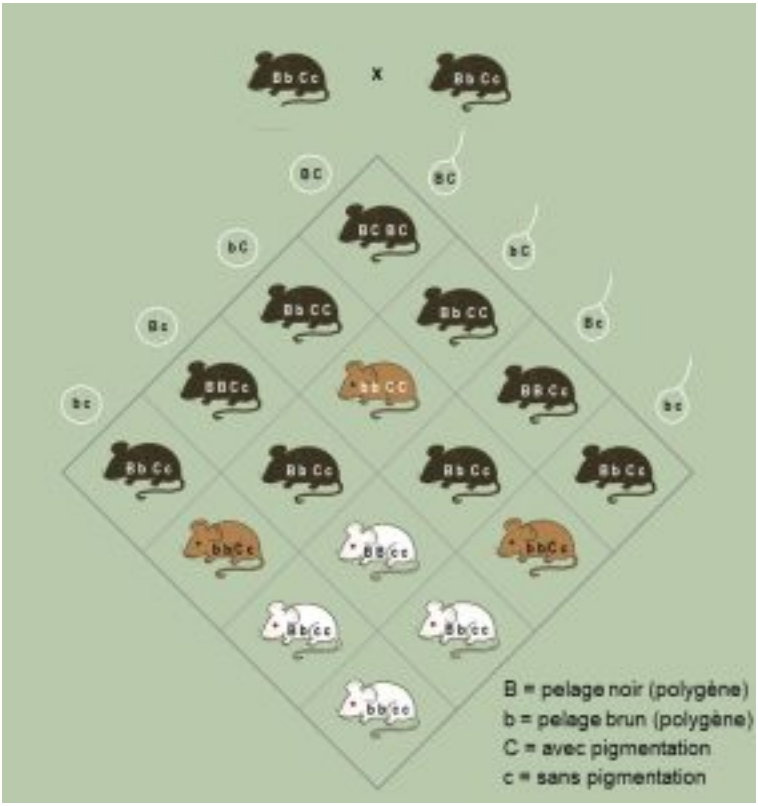


Figure 4. Échiquier de Punnett présentant un cas d'épistasie affectant la couleur du pelage chez la souris. Si le gène de pigmentation (C) n'est pas produit, les autres gènes de couleur du pelage (B, b) n'ont pas d'effet sur le phénotype, qu'ils soient des génotypes dominants ou récessifs. *Adapté de* [2].

C'est donc une version très simple que nous utilisons. Si un trait est majoritairement influencé par l'effet d'un allèle à un locus sur un allèle à un autre locus (épistasie), ça ne sera pas capturé dans l'équation de l'éleveur. Comme ce sont les allèles qui sont transmis, et non les combinaisons d'allèles, l'équation

de l'éleveur tente de mesurer la contribution des allèles et non la contribution de paires d'allèles entre des locus ou à un locus. Pour les éleveurs et éleveuses qui veulent faire de la sélection directionnelle, l'épistasie n'est pas « intéressante ». Cependant, ça peut l'être grandement pour des biologistes évolutifs! Nous nous contenterons en revanche de ce modèle plus simple afin d'explorer comment les traits physiologiques qui nous intéressent peuvent évoluer. Pour la suite du texte, nous utiliserons « héritabilité » pour parler de l'héritabilité au sens strict (h^2).

Prenons un exemple de trait pour lequel nous avons une estimation de la variation phénotypique dans une population, soit la taille de la carapace d'une espèce de tortues (figure 5). Quelle est la cause de cette variation? Est-elle due à de la variation génétique (V_P)? Est-ce un effet de l'environnement (V_E)? Dans le cas d'une population de tortues, un effet environnemental sur la taille de la carapace pourrait être la température ambiante durant l'incubation dans le nid. Cette température pourrait varier selon la profondeur à laquelle la mère a creusé son nid. Ainsi, la variation dans le phénotype entre les individus serait entièrement explicable par la variance environnementale et l'héritabilité serait de zéro.

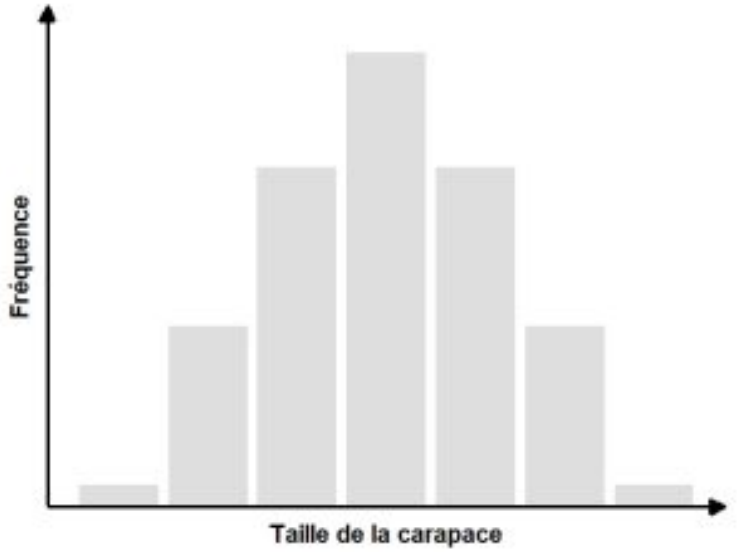


Figure 5. Fréquence de la taille de carapace dans une population de tortues.

5. Estimer l'héritabilité en utilisant les parents et les rejetons

L'héritabilité mesure si on peut prédire le phénotype des rejetons à partir du phénotype des parents. Si on peut prédire de quoi aura l'air la prochaine génération (héritabilité élevée), ça veut dire que le génotype de l'individu (qui lui vient de ses parents) explique une très grande partie de son phénotype pour ce trait. Si on a une héritabilité élevée et que certains parents avec certains phénotypes se reproduisent davantage (il y a de la sélection), il y aura réponse à la sélection, car le

phénotype des rejetons sera similaire à celui des parents qui se sont reproduits. Donc, pour un même coefficient de sélection S, la valeur d'héritabilité affecte la réponse à la sélection.

S'il y a une corrélation entre le phénotype moyen des deux parents et celui des rejetons, c'est qu'on peut prédire le trait des descendants à partir des parents. Le trait a donc une forte héritabilité. La pente de la corrélation est une estimation de l'héritabilité (figure 6). Une héritabilité de 1 voudrait dire que toute la variance phénotypique (V_P) est expliquée par la variance génotypique (V_G) et qu'on peut **prédire** la taille du rejeton avec la taille moyenne des deux parents. Une héritabilité de 0 veut dire que toute la variation observée est due à la variance environnementale (V_E). Habituellement, on se retrouve avec des valeurs d'héritabilité entre ces deux valeurs. Dans la figure 5, on voit un exemple où la pente est faible (panneau A, h^2 = 0,12) et un autre ou la pente est élevée (panneau B, h^2 = 0,64).

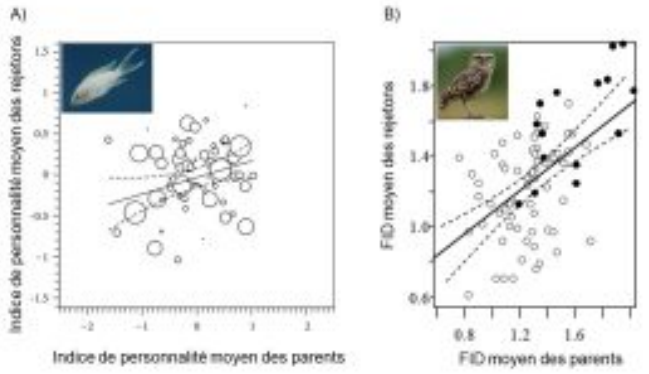


Figure 6. Héritabilité d'un trait du comportement chez deux espèces. A) Indice de personnalité (audace, agressivité, propension à explorer) des rejetons de poissons *Neolamprologus pulcher* en fonction de celui de leurs parents.

L'héritabilité de ce trait est faible (0,12). B) Distance d'initiation du vol (FID) des rejetons de Chevêche des terriers (*Athene cunicularia*) en fonction de celle de leurs parents. L'héritabilité de la crainte des humains est plutôt élevée (0,64). *Adapté de* [3-6].

Imaginons qu'il y a de la sélection sur un phénotype qui a une héritabilité élevée. Puisque certains individus vont avoir un meilleur fitness et comme l'héritabilité est élevée, les descendants auront une valeur de phénotype très similaire à leur parent, qui correspondent aux individus qui se sont reproduits. On pourra mesurer une réponse à la sélection dans la moyenne du trait dans la deuxième génération car la moyenne du trait qui nous intéresse changera entre la génération des parents et la génération des rejetons.

Cas appliqué

L'héritabilité mesurée en nature

L'héritabilité peut être estimée en milieu naturel si on peut établir les liens de parenté entre des individus. Des scientifiques ont observé deux colorations distinctes chez une espèce de chouette hulotte, étant soit grises soit brunes (*Strix aluco*) (figure 7).



Figure 7. Coloration du plumage chez la chouette hulotte observée au sud de la Finlande. *Adapté de [7]*.

Les ornithologues ont quantifié précisément la **variation phénotypique** dans la coloration du plumage de cette chouette en mesurant la quantité de brun sur le plumage de 491 oiseaux. Elles ont mis en évidence une distribution bimodale du score de coloration (figure 8).

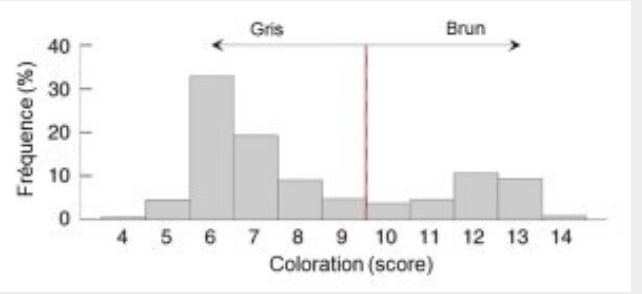


Figure 8. Le score de coloration brune du plumage de chouettes présente une distribution bimodale. *Adapté de [7].*

Les biologistes ont estimé **l'héritabilité** de la coloration à l'aide de 187 **paires de parent et de rejetons** dont le suivi en nature a été fait grâce à de l'identification individuelle. Elles ont estimé l'héritabilité à $h^2 = 0.79$. Ceci indique que presque 80% de la variation phénotypique de la coloration est expliquée par la variation génétique entre les individus. On peut donc prédire la coloration d'un rejeton à partir de celle de ses parents. La bimodalité des données leur a permis de modéliser avec une haute probabilité que le trait est contrôlé par un petit nombre de gènes qui ont de larges effets sur la coloration et qu'un individu hétérozygote serait brun, avec l'allèle brun dominant sur l'allèle gris.

Des données obtenues depuis les années 1960

montrent que la proportion d'individus bruns a constamment augmenté dans les dernières décennies (figure 9). Comme l'héritabilité du trait est très élevée, les biologistes excluent la possibilité que ce soient des changements environnementaux qui aient affecté le phénotype (comme la diète). De plus, comme ce patron d'augmentation du morphe brun est retrouvé partout en Finlande et que la migration est faible, elles proposent que ce changement de fréquence n'est pas le résultat de la **dérive génique** ou du **flux génique**, mais plutôt le résultat de la **sélection naturelle**. Nous aurions alors dans cette figure un exemple de **réponse à la sélection**. Il reste aux biologistes à démontrer quel est l'agent de sélection et si la coloration est elle-même la cible de la sélection, ou si un autre trait est sous sélection.

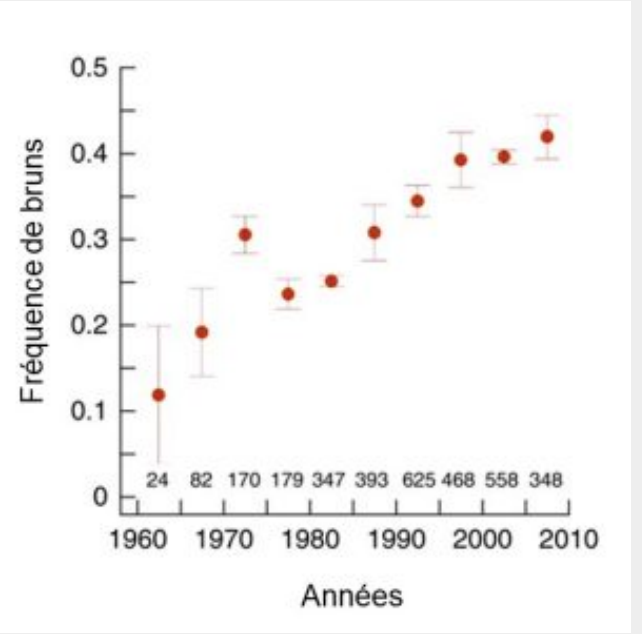


Figure 9. La fréquence d'individus avec une coloration brune a augmenté entre 1960 et 2010. *Adapté de [7].*

L'héritabilité calculée à l'aide de bases de données génétiques

Nous avons souvent vu des mesures d'héritabilité pour des phénotypes visibles à l'œil nu, comme la coloration du plumage. Il est cependant aussi

possible de calculer l'héritabilité de phénotypes à d'autres niveaux d'organisation biologique. Des scientifiques travaillant en biologie médicale ont évalué l'héritabilité du niveau de métabolites sanguins chez des patients et des patientes à jeun. Les petites molécules qui sont produites durant le fonctionnement des cellules sont des métabolites, qui collectivement forment le métabolome. Ces scientifiques s'y intéressent chez les humains car ils veulent savoir si les différences de métabolome qu'on observe entre les individus sont liées à des différences de génotype, pour ensuite étudier si ces différences pourraient être la cause de maladies. Nous avons vu que l'on peut estimer l'héritabilité d'un trait en utilisant la relation entre les parents et les rejetons. Il est aussi possible d'estimer **l'héritabilité en utilisant les données de gens apparentés**, comme des jumeaux ou des frères et sœurs. Les bases de données pour les tests sanguins sont immenses dans plusieurs pays et permettent de faire ce genre d'estimé.

Les biologistes ont utilisé les données de métabolome sanguin et de génotype de 5117 personnes d'origine européenne qui faisaient partie au total de 2445 familles [8]. Ils ont estimé l'héritabilité du niveau de 369 métabolites et ont découvert que les mesures d'héritabilité varient entre les classes de métabolites. L'héritabilité est assez élevée pour les niveaux de lipides dans le sang, autour de $h^2 = 0.5$. Ceci suggère que la variance phénotypique dans les niveaux de lipides

est expliquée à 50% par la variation génétique dans cette population et l'autre moitié par les effets environnementaux. Comme pour toutes les mesures d'héritabilité, ces données sont vraies pour cette population seulement. En effet, si on étudiait une population dans une autre région du monde, les effets environnementaux et les génotypes pourraient être différents et donc donner des valeurs d'héritabilité différentes.

Résumé

La génétique quantitative est une sous-discipline de la biologie qui a été développée pour faciliter les programmes de sélection artificielle en agriculture. Les principes de la génétique quantitative s'appliquent aussi à l'étude de la micro-évolution des populations sauvages. Un principe fondamental de la génétique quantitative est la réponse à la sélection, soit le changement de la moyenne du phénotype entre deux générations lorsqu'on applique une certaine pression de sélection sur la génération parentale. La réponse à la sélection est quantifiée avec l'équation de l'éleveur, qui définit la réponse à la sélection comme étant le résultat de la force de sélection sur ce trait et de l'héritabilité du trait dans cette population et cet environnement. Cette équation nous permet de voir dans quelle circonstance il peut y avoir de la sélection naturelle dans une population mais aucun changement de fréquence allélique et de phénotype dans la génération suivante. En effet, la sélection naturelle ne résulte pas toujours en évolution, ceci dépend aussi de l'héritabilité du trait.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la réponse à la sélection

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=115#h5p-8

Bibliographie

1. Liwnoc (2019). Selective breeding enlarged desired traits of the wild mustard plant (*Brassica oleracea*) over hundreds of years, resulting in dozens of today's agricultural crops [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Wild_Mustard_Plant_Selective_Breeding.svg
2. Sciencia58 (2019). Example of epistasis in coat colour genetics: If no pigments can be produced the other coat colour genes have no effect on gene expression, no matter if they would be dominant or recessive, no matter if the

individual is homozygous [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Epistasis.png
3. Chervet, N., M. Zöttl, R. Schürch, M. Taborsky et D. Heg (2011). Repeatability and heritability of behavioural types in a social cichlid [CC-BY]. *International Journal of Evolutionary Biology, 2011*, 1-15. https://doi.org/10.4061/2011/321729
4. Carrete, M., J. Martínez-Padilla, S. Rodríguez-Martínez, N. Rebolo-Ifrán, A. Palma et J.L. Tella (2016). Heritability of fear of humans in urban and rural populations of a bird species [CC-BY]. https://www.nature.com/articles/srep31060#rightslink
5. Refet's Cosmos (2016). Neolamprologus pulcher (Daffodil) Daffodil [CC-BY]. http://refetali.akvaryum.com/daffodil_cp22972.asp
6. Thompson, J. (2012). Borrowing Owl [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/79492850@N00/7700136498
7. Karell, P., K. Ahola, T. Karstinen, J. Valkama et J.E. Brommer (2011). Climate change drives microevolution in a wild bird [CC-BY-NC-SA]. *Nature Communications, 2*(1), 208. https://doi.org/10.1038/ncomms1213
8. Hagenbeek, F.A., R. Pool, J. Van Dongen, H.H.M. Draisma, J. Jan Hottenga, G. Willemsen, A. Abdellaoui, I.O. Fedko, A. Den Braber, P.J. Visser, E.J.C.N. De Geus, K. Willems Van Dijk, A. Verhoeven, H.E. Suchiman, M. Beekman, P.E. Slagboom, C.M. Van Duijn, A.C. Harms, T. Hankemeier, M. Bartels, M.G. Nivard et D.I. Boomsma (2020). Heritability estimates for 361 blood metabolites across 40 genome-wide association studies. *Nature Communications, 11*(1). https://doi.org/10.1038/s41467-019-13770-6

5. L’étude des adaptations

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous plongerons dans l’étude des adaptations, qui est bien sûr un grand thème en écophysiologie évolutive. Nous allons voir comment on définit une adaptation et ensuite nous comparerons les approches que les biologistes utilisent pour déterminer qu’un trait est effectivement une adaptation. Finalement, nous verrons comment utiliser ces différentes approches.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir le concept d’adaptation
- Sélectionner l’approche à utiliser afin de déterminer qu’un trait est une adaptation
- Utiliser des observations en nature pour se renseigner sur la valeur adaptative d’un trait
- Utiliser l’histoire évolutive d’un trait pour se renseigner sur la valeur adaptative d’un trait
- Utiliser la méthode expérimentale pour se renseigner sur la valeur adaptative d’un trait
- Expliquer ce qu’on peut apprendre sur les adaptations avec une expérience d’évolution

expérimentale

Notions clés

- L'adaptation
- Comment déterminer qu'un trait est une adaptation
- Observations en nature
- Histoire évolutive d'un trait
- Évolution convergente
- Évolution divergente
- Méthodes expérimentales
- Modifier l'environnement : la transplantation
- Modifier le phénotype : l'ingénierie phénotypique
- L'évolution expérimentale

1. L'adaptation

Lorsqu'on étudie un trait afin de déterminer si c'est une adaptation, la première chose à faire est de bien définir ce que l'on cherche. Une **adaptation** peut être définie comme un **phénotype qui améliore la survie ou la reproduction** de l'organisme, **relativement aux valeurs alternatives de ce trait**, **dans un environnement donné** [1]. Il est important de garder en tête qu'une adaptation est toujours évaluée « dans un

environnement donné », car le même trait peut procurer un avantage pour le fitness dans un environnement, mais pas dans l'autre (figure 1).

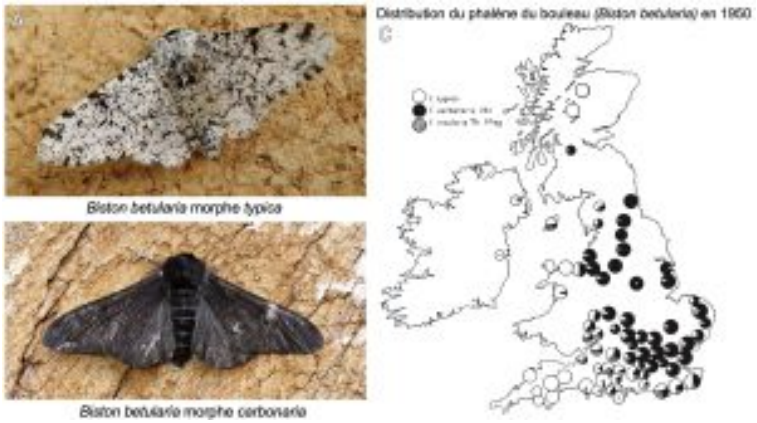


Figure 1. Exemple d'adaptation morphologique où la pollution de l'air au charbon associée à l'industrialisation a créé une pression de sélection naturelle sur le phalène du bouleau (*Biston betularia*). Le phalène à coloration pâle qui est la forme typique de cet insecte (« typica ») (A) a un succès plus faible que la forme foncée (« carbonaria ») (B) et est retrouvé en moins grand nombre dans les endroits où la pollution est importante, ici en 1950 en Grande-Bretagne (C). Il a été proposé que la différence de phénotype affecte la capacité de se camoufler, ce qui affecte sa détection par les prédateurs. *Adapté de* [2-4].

2. Comment déterminer qu'un trait est une adaptation

Comme biologiste, on entend souvent parler de concept

d'adaptation. Par exemple, un article scientifique peut mentionner que le trait étudié dans le projet de recherche est une adaptation. Mais comment fait-on pour savoir qu'un trait *est effectivement* une adaptation et que ce n'est pas seulement une déclaration basée sur une intuition? Il faut vérifier que le trait correspond bien à notre définition, c'est-à-dire que le phénotype améliore la survie ou le succès reproducteur comparé aux autres valeurs du trait dans la population, dans cet environnement. Pour y arriver, on doit combiner différents types de données.

Il y a trois approches pour déterminer qu'un trait est une adaptation. Les deux premières utilisent des observations et nous permettent *d'émettre l'hypothèse* que le trait est une adaptation. Ce sont les **observations en nature** et l'**histoire évolutive d'un trait.** La troisième approche nous permet de *tester* que le trait est une adaptation, ce sont les méthodes expérimentales.

2.1. Observations en nature

Les biologistes qui étudient un organisme peuvent faire une observation en nature et remarquer qu'un certain trait, par exemple une certaine forme de feuille, est présent chez une plante dans un habitat particulier. Cette observation en nature permet d'émettre L'hypothèse que ce trait est une adaptation. Il faudra ensuite évaluer si ce trait améliore le fitness dans cet environnement. Pour ce faire, les scientifiques devront déterminer la fonction du trait (autrement dit son effet sur la performance) et son lien avec le fitness à l'aide d'une expérience de manipulation.

Les biologistes vont aussi souvent quantifier de la variation phénotypique entre les individus. Par exemple, ils vont mesurer le phénotype de différents individus et une variable qui représente leur fitness afin de découvrir une relation entre les

deux (figure 2). Ce type d'analyse revient à estimer la présence de sélection naturelle dans la population. Nous avons vu que pour estimer le fitness, on utilise souvent des traits qui sont directement liés à la survie et la reproduction, mais aussi parfois des traits qui « estiment » ces composantes. Par exemple, on peut mesurer le nombre d'œufs d'un poisson, la survie d'une salamandre, le nombre de fleurs d'une plante, mais aussi la vitesse de croissance d'une larve de libellule ou d'une lignée de levures, etc. Si certains individus de la population ont un meilleur fitness associé à une forme d'un trait, il sera ensuite important de déterminer quel est le lien entre cette forme du trait et le fitness. Autrement dit, on se demandera ensuite comment ce trait affecte la performance de l'organisme et bien sûr quelle est l'héritabilité de ce trait.

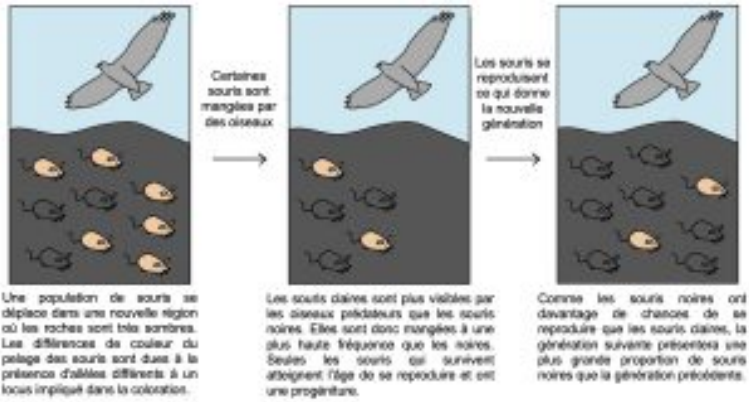


Figure 2. Observation de la sélection naturelle chez des souris basée sur la couleur du pelage [5].

2.2. Histoire évolutive d'un trait

Lorsqu'on s'intéresse à l'histoire évolutive d'un trait, l'objectif est de **comparer la forme ancestrale de ce trait avec la forme actuelle** pour des individus qui vivent dans des habitats différents. S'il y a une association entre la forme du trait des individus et l'environnement où ils ont du succès, et que ce trait a évolué dans cet environnement, cela nous permet d'émettre l'hypothèse que c'est une adaptation. C'est une autre forme d'observation. Pour esquisser l'histoire évolutive du trait, il faut déterminer la forme du trait chez l'ancêtre de l'organisme qui nous intéresse en utilisant une analyse phylogénétique (figure 3). On peut estimer quand le trait est apparu durant l'évolution et déterminer la probabilité qu'il soit présent sous cette forme dans un ancêtre commun. On peut aussi déterminer quand un trait est disparu durant l'évolution de ce groupe. Ce genre d'information phylogénétique nous permettra de déterminer s'il y a de l'évolution convergente ou de l'évolution divergente.

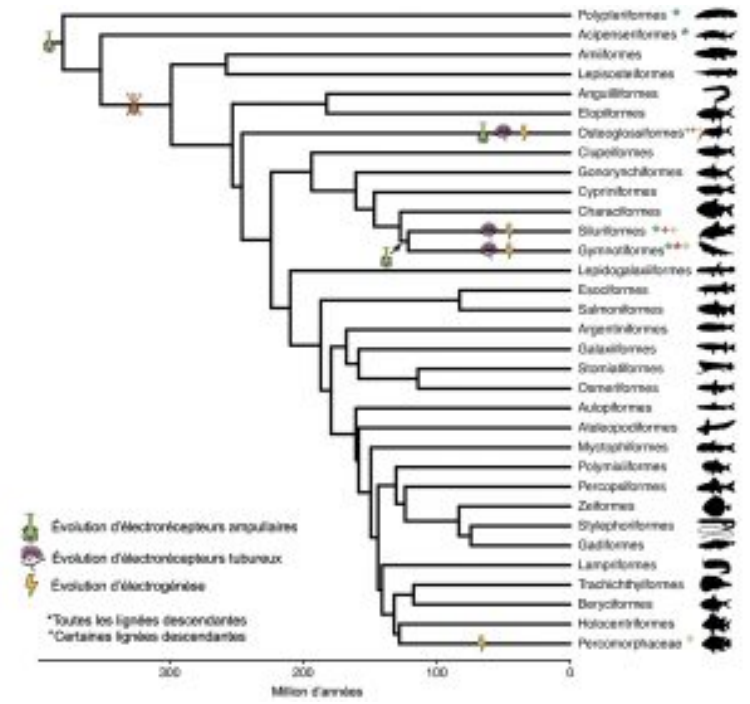


Figure 3. Arbre phylogénétique de poissons à nageoires à rayons montrant l'évolution des phénotypes d'organes électrosensoriels au fil des millions d'années. Les symboles représentent les électrorécepteurs ampullaires en vert, les électrorécepteurs tubéreux en rouge et l'électrogénèse en jaune. Une croix rouge sur ces symboles indique une perte de ce type d'électrorécepteur dans la lignée évolutive. Les symboles * indiquent que toutes les lignées descendantes ont ce phénotype et les + indiquent que certaines des lignées descendantes possèdent ce phénotype. *Adapté de [6].*

2.2.1. Évolution convergente

L'évolution convergente est définie comme **l'évolution indépendante du trait dans deux taxons ou plus**. Si un trait évolue plus d'une fois de façon indépendante quand les populations font face aux mêmes défis environnementaux, cela suggère que le trait est une adaptation à ce défi de l'environnement. On observe chez différents taxons non directement apparentés des « solutions » qui se ressemblent face aux **mêmes défis de l'environnement**.

On peut confirmer l'évolution convergente si l'ancêtre commun de ces taxons (plus ou moins éloignés évolutivement) n'avait pas cette forme du trait. Autrement dit, **l'origine du trait n'est pas unique**. Nous pourrions par exemple étudier les différentes espèces d'animaux qui vivent en altitude et découvrir qu'ils ont des caractéristiques physiologiques qu'on ne retrouve pas dans les populations qui ne font jamais face à l'hypoxie, qui est un défi quotidien en altitude. Ici on verrait l'évolution répétée de traits similaires face au défi de l'environnement en altitude. Ce serait de l'évolution convergente.

Un exemple classique d'évolution convergente sur une échelle évolutive très grande est l'apparition d'organes respiratoires internes dans les groupes d'animaux qui ont envahi le milieu terrestre comme les escargots chez les mollusques, les insectes chez les arthropodes et les humains chez les vertébrés. On peut aussi penser à l'évolution de membres en forme d'ailes utilisés pour le vol chez différents groupes non apparentés (figure 4). On peut aussi penser à l'évolution répétée de l'électrodétection et de l'électrogénèse chez les vertébrés (figure 3), de la résistance de certains végétaux à la présence de grande quantité de fer dans le sol, ou d'un style de vie fouisseur accompagné de changements dans la myoglobine des muscles à l'intérieur de l'ordre des

Eulipotyphles qui comprend des espèces de taupes, de musaraignes et de hérissons.

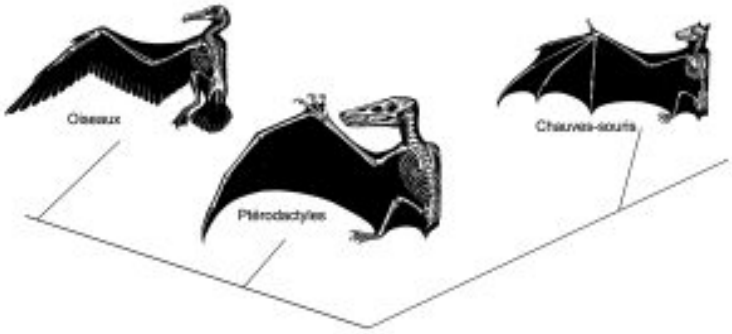


Figure 4. Arbre phylogénétique représentant l'aile d'un oiseau, d'une chauve-souris et d'un ptérodactyle n'ayant pas d'ancêtre commun, mais ayant des ailes morphologiquement similaires adaptées au vol. *Adapté de [7]*.

2.2.2. Évolution divergente

Lorsque nous analysons l'histoire évolutive d'un trait, nous pourrions au contraire détecter que des **espèces très proches évolutivement ont divergé** dans un trait particulier alors qu'elles utilisent des **environnements différents**. Pour un trait physiologique, on pourrait penser à diverses capacités de digestion pour des populations de la même espèce qui n'ont pas accès aux mêmes sources de nourriture. Ici on verrait de l'évolution divergente, car ces espèces ou populations proches évolutivement ont des traits différents quand elles font face à un environnement différent.



Figure 5. Diversité phénotypique du genre *Vulpus* causé par la sélection naturelle entrainant une divergence évolutive entre le renard roux (A), le fennec (B), et le renard arctique (C). *Adapté de [8-10]*.

On peut penser à un cas où ce sont les humains qui ont changé l'environnement. Les moustiques sont des vecteurs de nombreuses maladies et on dit même que c'est l'animal qui fait le plus de victimes humaines sur terre. Les humains utilisent différents produits chimiques pour tenter d'éliminer les populations de moustiques. Dans les zones où on utilise un insecticide (le DDT), les moustiques ont évolué une résistance à ce produit. Les populations de moustiques à proximité, mais qui ne sont pas en contact avec le DDT, n'ont pas divergé évolutivement. Les moustiques résistants à l'insecticide ont une forme plus performante de l'enzyme qui dégrade le DDT en substance non-toxique et cette meilleure performance augmente leur survie. Les différentes populations ont un ancêtre commun proche, mais elles sont divergentes pour un trait, ce qui permet d'émettre l'hypothèse que ce trait est une adaptation.

Cette vidéo présente les approches basées sur l'observation pour étudier les adaptations. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=202#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

2.3. Méthodes expérimentales

On vient de voir qu'on peut faire des observations en nature ou utiliser l'histoire évolutive d'un trait pour émettre l'hypothèse que ce trait là est une adaptation. Pour pouvoir tester les prédictions qui découlent de cette hypothèse, on doit utiliser des manipulations expérimentales. On peut utiliser la définition d'une adaptation pour se donner une idée de ce que nous devrons manipuler!

Basé sur notre définition de l'adaptation, notre prédiction pourrait être que si on change l'environnement tout en conservant la valeur du trait, le trait sera associé à un fitness moins élevé. Pour tester cette prédiction, nous pouvons faire une manipulation expérimentale dans laquelle on **change l'environnement** et on mesure le fitness du même trait dans

de nouvelles conditions environnementales. On parle alors d'une **expérience de transplantation**.

Nous pourrions aussi émettre la prédiction qu'une autre valeur de ce trait serait associée à un fitness plus faible si on conserve l'individu dans cet environnement. Notre approche dans ce cas-ci est de **changer la valeur du trait** et de mesurer le fitness dans le même environnement. On parlera alors **d'ingénierie phénotypique**.

Finalement, on peut **manipuler l'évolution** elle-même et quantifier ce qui change dans les traits de l'organisme qui lui permettent de faire face au défi de l'environnement qu'on a créé. C'est **l'évolution expérimentale**.

2.3.1. Modifier l'environnement : la transplantation

Dans une expérience de transplantation, nous gardons la valeur du trait constante et nous manipulons l'environnement. Le fitness des individus est mesuré dans chaque environnement : original et environnement manipulé. C'est pour ça qu'on parle de transplantation; c'est comme si on transplantait l'individu dans un autre environnement. Étant donné notre hypothèse que ce trait est une adaptation, notre prédiction est que le fitness sera moins élevé dans le nouvel environnement. Si on compare deux populations qui ont des traits différents, on peut chacune les élever dans leur environnement d'origine et dans l'autre environnement. On parlera alors dans la littérature de transplantation réciproque.

Pour manipuler l'environnement, il faut avoir une idée de l'agent de sélection. Par exemple, doit-on manipuler la présence de prédateurs, la température de l'eau, la quantité d'oxygène? Si on prend l'exemple fictif d'une plante qui vit en milieu tempéré et qui semble adaptée à son environnement. Si on créé un traitement où la température est élevée, on peut

mesurer les effets de transplanter cette plante sur le fitness et tester notre prédiction (figure 6).

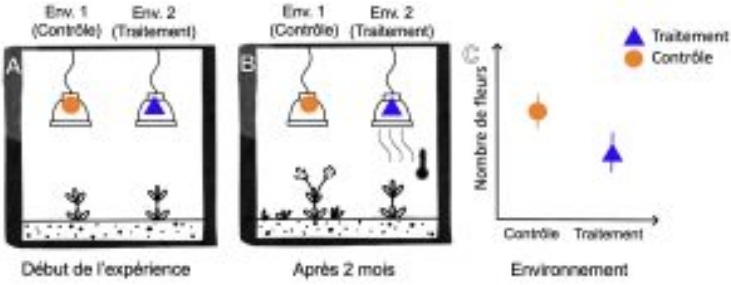


Figure 6. Design expérimental d'une expérience de transplantation où une plante adaptée à un environnement tempéré (témoin) est exposée à une forte chaleur (traitement). A) Au début de l'expérience, les plants sont divisés entre l'environnement témoin et le traitement (B) Une période d'exposition de 2 mois permet de mesurer les effets à long terme sur les plants. C) On observe une baisse du fitness (nombre de fleurs) lorsque le plant est exposé à l'environnement 2 (traitement) comparativement à son fitness dans l'environnement original (témoin).

2.3.2. Modifier le phénotype : l'ingénierie phénotypique

Dans une expérience d'ingénierie phénotypique, nous gardons l'individu dans son environnement, mais nous manipulons la valeur du trait qui nous intéresse. On mesure ensuite le fitness du trait avec sa valeur originale et lorsqu'elle est manipulée, dans le même environnement. Comme notre hypothèse est que le trait original « améliore la survie ou la reproduction de

l'organisme, relativement aux valeurs alternatives de ce trait, dans un environnement donné », soit la définition d'une adaptation, notre prédiction est que le fitness sera plus bas pour le trait modifié dans cet environnement.

Pour modifier la valeur du trait, nous pouvons faire une manipulation physique qui affecte l'apparence de l'organisme (figure 7). Nous pourrions aussi faire une manipulation pharmacologique avec une drogue qui bloque l'effet d'une hormone ou qui augmente son niveau en circulation, par exemple. Finalement, nous pourrions faire une manipulation génétique : utilisation d'ARN interférent (« RNAi) pour rendre un gène silencieux, édition de gène avec des approches comme CRISPR-Cas9, etc.

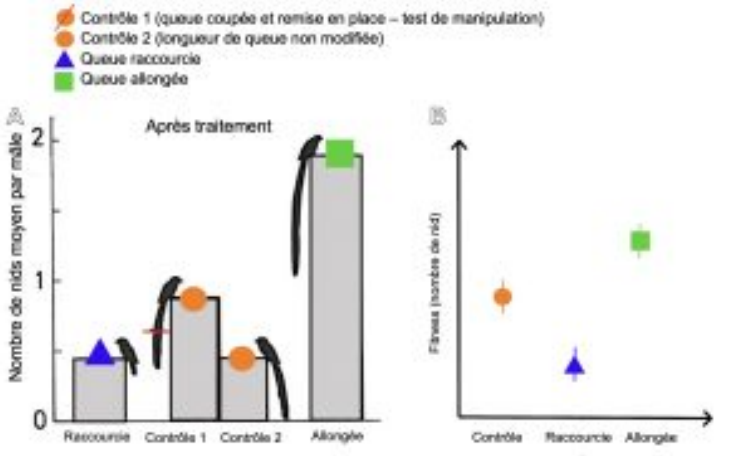


Figure 7. Expérience d'ingénierie phénotypique sur la longueur de queue d'euplectes à longues queues (*Euplectes progne)*. A) Deux types de traitements sont faits chez les mâles: leur queue est raccourcie ou allongée. Il y a deux groupes témoins dans cette expérience : les mâles ont soit leur longueur de queue non modifiée (témoin 2) ou coupée et remise immédiatement en place pour prendre en compte l'effet de la manipulation

(témoin 1). B) On observe le nombre de nids moyen par mâle comme indice de fitness. Les femelles sélectionnent plus souvent les mâles aux plumes allongées artificiellement et ils ont un meilleur fitness que les mâles des groupes témoins. Inversement, les mâles dont les plumes sont raccourcies comparativement à ce qu'on observe en nature ont un fitness plus faible. *Adapté de [11].*

Dans tous les cas que nous avons vus jusqu'à présent, nous avons identifié les variations dans un trait et le lien avec l'environnement ou le fitness, entre des espèces, entre des populations, ou à l'intérieur d'une population. Cependant, comment peut-on quantifier l'effet de la valeur d'un trait sur la performance et le fitness si tous les individus ont la même valeur de trait dans cet environnement? Par exemple, pensez à un trait physiologique qui aurait une valeur très similaire entre les individus d'une population, comme la capacité chez les poissons qui vivent en eau salée de transporter des ions par les cellules de leurs branchies, ce qui leur permet de contrôler l'osmolarité interne qui est différente de celle du milieu ambiant. Comment faire pour savoir si ce trait est une adaptation si tous les individus ont la même capacité? Dans un cas comme celui-ci, on peut avoir recours à l'ingénierie phénotypique pour « créer » de la variation phénotypique, ce qui nous permettra de tester des prédictions sur la valeur adaptative du phénotype!

Exercices

Vérifiez votre compréhension des différentes manières de déterminer si un trait est une adaptation avec ce quiz formatif.

Associer les différentes manières de déterminer si un trait est une adaptation en utilisant l'exemple des pinsons de Darwin.



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=202#h5p-9

2.4. L'évolution expérimentale

Une approche complètement différente pour étudier la cible de la sélection et les bases génétiques d'une adaptation est de **créer expérimentalement l'agent de sélection** et de **mesurer quels traits changent** (ou non) face à cette pression de sélection (figure 8). Cela nous indique quelle est la cible de la sélection et quels sont les changements génétiques et moléculaires associés.

Par exemple, on peut étudier des drosophiles qu'on expose à la sècheresse sur plusieurs générations en laboratoire, en maintenant une lignée témoin pour la même durée. On étudie

quels systèmes physiologiques sont altérés chez les lignées qui font face à la sècheresse et on mesure le fitness dans l'environnement original et dans l'environnement expérimental pour les deux lignées. On peut ainsi voir si la modification de certains traits au cours de l'évolution expérimentale est associée à une amélioration du fitness comparé au trait original et déterminer quels sont les changements génétiques qui sont associés. Est-ce qu'il y a une mutation dans la séquence codante d'un gène qui modifie une enzyme? Est-ce que c'est une mutation dans la séquence régulatrice d'un gène qui code pour un canal ionique qui change la quantité de ce canal dans la membrane? Etc.

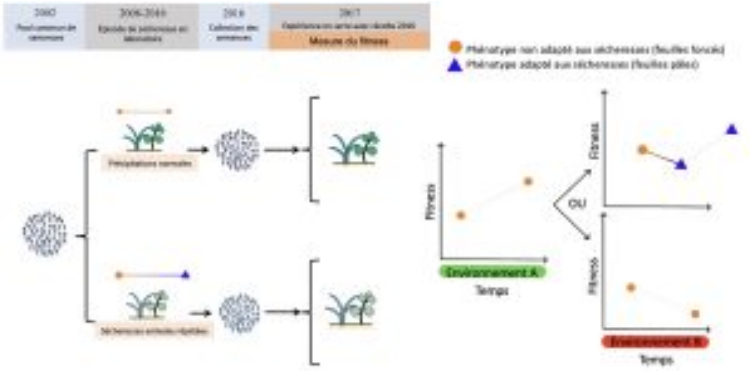


Figure 8. Design d'une expérience d'évolution expérimentale où des plants sont exposés ou non à des sècheresses afin de quantifier si ceci résulte en un changement de phénotype. À gauche on voit que la coloration des feuilles des plants exposés aux sécheresses est plus pâle après l'évolution expérimentale. Il est proposé que ce changement de coloration modifie l'absorption des rayons du soleil. À droite, on voit une mesure du fitness pour chaque lignée de plantes. Le premier graphique montre le fitness des plants non sélectionnés dans l'environnement A, soit l'environnement original de cette

population de plante, comme point de comparaison (en vert). La mesure du fitness dans l'environnement B (présence de sécheresse, en rouge) montre que les plants qui ont évolué dans l'environnement témoin et qui ont des feuilles foncées ont un fitness moindre, alors que les plants qui ont évolué sous sélection de sécheresse et qui ont des feuilles pâles ont un fitness plus élevé. *Adapté de [12]*.

Si on répète l'expérience d'évolution expérimentale plusieurs fois en utilisant des génotypes différents comme populations de départ (drosophiles d'une population au nord, ou vivant en altitude, ou en milieu humide, etc.), on peut tester si tous ces génotypes auront la même trajectoire évolutive et si les mêmes systèmes physiologiques seront la cible de la sélection. L'évolution expérimentale est un outil puissant en biologie évolutive.

Cette vidéo présente les approches expérimentales pour étudier les adaptations. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=202#oembed-2

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette

capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

Cas appliqué

Entrevue avec Markus Thormeyer

Cette capsule vidéo [CC-BY] présente une entrevue avec Markus Thormeyer, étudiant au doctorat en zoologie dans le laboratoire de Michelle Tseng, à UBC. Ses travaux portent sur l'évolution des moustiques en milieu urbain, particulièrement face aux ilots de chaleur, comparativement aux milieux ruraux. Vous pouvez activer les sous-titres en français ou en anglais.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici :

https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=202#oembed-3

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien. Transcription Thormeyer en format word

Histoire évolutive d'un trait : l'évolution convergente

Des biologistes ont étudié la viviparité chez des lézards de la famille des Phrynosomatidés (figure 9). Il se sont demandé si l'évolution répétée de la viviparité est associée à des changements aussi répétés dans la physiologie, comme la température critique minimale et maximale (CT min et CT max).



Figure 9. Lézard (*Phrynosoma platyrhinos*) de la famille des phrynosomatidés [13].

Les physiologistes ont étudié une famille de lézards qui sont largement vivipares et chez qui il y a eu une transition vers la viviparité à cinq reprises durant l'évolution (figure 10). Les ancêtres représentés en rouge dans la figure n'avaient pas ce trait alors que certains descendants sont vivipares (en bleu). Cette transition à cinq reprises vers la viviparité de façon indépendante représente un cas **d'évolution convergente**.

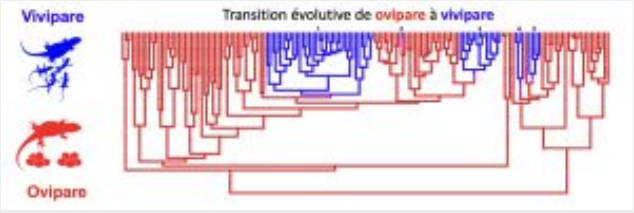


Figure 10. Transition à cinq reprises vers la viviparité chez les lézards phrynosomatidés (en bleu) à partir de l'oviparité, représentant un exemple d'évolution convergente. *Adapté de [14].*

Les physiologistes ont émis l'hypothèse que ce changement d'histoire de vie est associé à l'utilisation d'habitats plus froids. Ils ont prédit que si c'est le cas, des traits physiologiques associés à la vie dans un habitat plus froid sont aussi apparus de façon répétée. Ils ont trouvé que les lézards vivipares ont en effet une température critique minimale et maximale plus basse et que la température de leur corps est plus basse de 4 degrés Celsius en moyenne, suggérant une évolution convergente de la physiologie thermique chez cette famille de reptiles.

Méthodes expérimentales : Modifier l'environnement avec la

transplantation

Des biologistes s'intéressent à la reproduction chez les insectes. Ils ont étudié différentes populations d'un coléoptère nécrophore, *Nicrophorus nepalensis*, qui enterre des carcasses d'animaux pour nourrir ses rejetons (figure 11).



Figure 11. Photo du coléoptère *Nicrophorus nepalensis* [15].

Les sccientifiques veulent savoir si ces populations qui vivent à différentes altitudes dans les montagnes en Asie ont une reproduction contrôlée par la photopériode et si oui, si cela est une adaptation locale aux conditions très différentes entre les habitats. Elles ont utilisé une **expérience de jardin commun** pour tester l'effet de la photopériode sur le comportement de reproduction dans 5 populations de cet insecte. Elles ont placé des individus sous une photopériode à jours courts (ce qui correspond à l'hiver à nos latitudes) et à jour long (l'été) et ont mesuré le taux d'enfouissement de cadavres, une mesure de l'activité de reproduction. Elles ont observé des patrons très variés (figure 12) : deux populations se reproduisaient significativement plus dans le traitement à jour court, suggérant qu'elles se reproduisent l'hiver (ex : Wulai qui se situe à 900 mètres d'altitude), deux autres avaient une reproduction élevée sous toutes les photopériodes, suggérant qu'elles se reproduisent toute l'année et que la photopériode ne les affecte pas (ex : Mt. Hehuan à 3200 m) et la dernière, retrouvée au Japon à 4100 m, se reproduisait seulement sous la photopériode de jours longs, donc l'été.

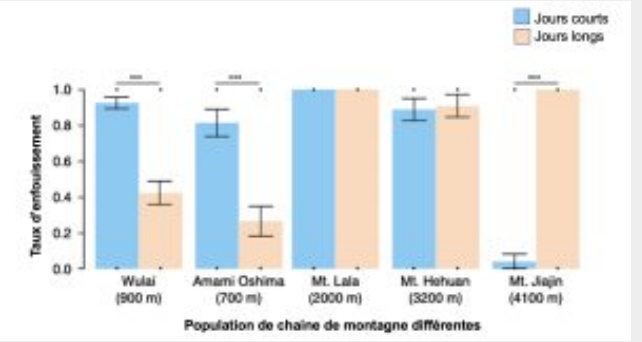


Figure 12. Le taux d'enfouissement est affecté différemment par la photopériode selon la population. Certaines populations auront une activité de reproduction élevée sous photopériode courte (en bleu, représente l'hiver) et d'autres sous photopériode longue (en beige, représente l'été). Deux populations ont une reproduction indépendante de la photopériode. *Adapté de* [16].

Les scientifiques ont ensuite utilisé une expérience de transplantation réciproque pour mesurer l'effet sur le fitness de ces différences de réponse à la photopériode. Elles ont mesuré le succès de reproduction d'individus venant des populations de Wulai (reproduction hivernale) et du Mont Hehuan (reproduction tout l'année indépendante de la photopériode) lorsque transplantées à Wulai ou au Mont Hehuan en été ou en hiver (figure 13).

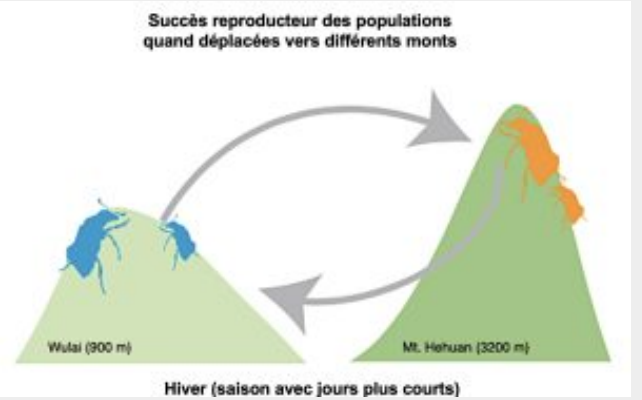


Figure 13. Des individus provenant de la population du Mont Wulai qui est à basse altitude sont transplantés sur le Mont Hehuan et vice-versa puis leur fitness est mesuré dans chaque environnement. *Adapté de [16].*

Cette expérience de manipulation de l'environnement par transplantation réciproque a permis de déterminer qu'effectivement le fitness est affecté si on change l'individu d'environnement. Les individus ont d'abord été étudiés durant l'été, avec une longue photopériode. Les individus originaires du Mont Hehuan ont eu un meilleur succès reproducteur que ceux de Wulai lorsqu'ils étaient dans leur territoire d'origine (Figure 14). En contrepartie, lorsque l'expérience avait lieu en hiver, les individus originaires de Wulai avaient un

meilleur succès reproducteur que les individus originaires du Mt Hehuan lorsque élevés au Mont Hehuan (figure 15).

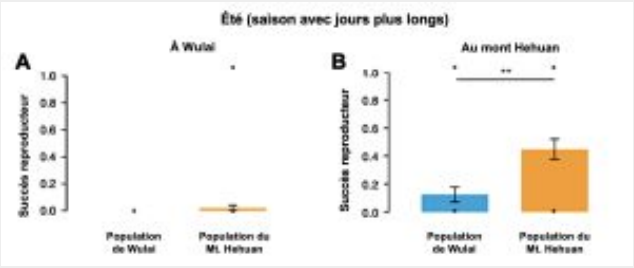


Figure 14. Succès reproducteur en été des individus des deux populations A) lorsqu'élevées à Wulai et B) au mont Hehuan. *Adapté de [16].*

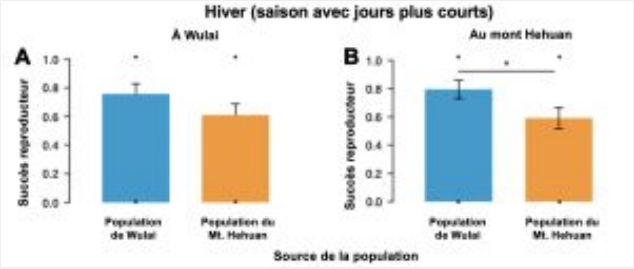


Figure 15. Succès reproducteur en hover des individus des deux populations A) lorsqu'élevées à Wulai et B) au mont Hehuan. *Adapté de [16].*

En résumé, les individus du Mont Hehuan se reproduisent sous photopériode courte et longue en laboratoire et ont le meilleur succès reproducteur dans l'étude de transplantation réciproque en photopériode longue (l'été). Les individus de Wulai se reproduisent surtout sous photopériode courte en laboratoire et ont le meilleur succès reproducteur dans l'étude de transplantation réciproque en photopériode courte (l'hiver). Mis ensemble, ces résultats suggèrent que l'activation de la reproduction selon la photopériode est une adaptation locale dans chaque population, car la valeur du trait augmente le fitness par rapport aux autres valeurs du trait dans cet environnement.

Résumé

Une adaptation est un phénotype qui améliore la survie ou la reproduction de l'organisme, relativement aux valeurs alternatives de ce trait, dans un environnement donné. On peut déterminer qu'un trait est une adaptation de trois façons principales : à partir d'observations en nature, en étudiant l'histoire évolutive d'un trait afin de faire ressortir de l'évolution convergente ou divergente, ou en utilisant des méthodes expérimentales où on manipule soit l'environnement, soit le phénotype. Il est aussi possible d'étudier les adaptations à l'aide d'une expérience dévolution expérimentale. Les traits physiologiques qui sont possiblement des adaptations qui permettent de faire face aux défis de l'environnement sont le

centre d'intérêt en écophysiologie évolutive. Il est essentiel de vérifier que le trait d'intérêt est effectivement une adaptation.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'étude des adaptations

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=202#h5p-10*

Bibliographie

1. Futuyma, D.J. (2005). *Evolution*. Sinauer Associates, 3 e édition. 603p.
2. Hampshire, G. (2021). Phalène à bouleau [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/gails_pictures/51310547557/in/

photolist-2mb8Ya4-2mRoseq-2m7eiZA-2jWQH9P-2jiYixV-2gjE4Lk-2j4gS4u-25pDvvA-2jLh9kS-K82inN-PQ4S9W-2kLX1tH-REUZP5-H9Wnar-2fACUvS-GRJ9DE-2nou8Y3-2j4m3nr-HsXnzU-2nr4Avs-2npESEt-VYxKet-2gaBtCR-2mqXJQi-2jmLGwr-2gz5LXh-2a1eYDU-26N6Rpg-obRSi7-QrfCEu-2gb7UGJ-28Xhh8b-TXwaCo-VgahM5-WwN4aX-2j94ARs-2mwRVao-2mayYuV-HBh55t-2j95Wfr-2nzyG5r-2mx3fr8-28h9vxh-2kYb6Cg-2ntEkx9-2jkN7uT-2m4vej7-2mw5HAb-2njrd8t-2nupVXC

3. Sale, B. (2019). Phalène à bouleau [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/33398884@N03/48260144021/in/photolist-2gwzRsD-nA2PsW-2mfy99j-FLRhSy-oq68nS-DMQnLT-oycRTJ-dvzXzD-rAYPPw-m5JxWv-3emrZ-2jmhMrP-ANvSG-PfAZKr-DoAxwW-2jhvZtS-x3XwXy-2kFrewY-DV3wmw-9Z6QMN-m5HVt2-UvUMiA-5W35Zs-2nuePWv-2j5GnSc-284u48o-VtoL6P-2jS5nQ5-24cttSZ-Kc6nbV-2jrxwnS-2gLhFTt-a1gWmF-2jHJSMS-2mgsE35-yQinCY-VtsDbk-4eFUNb-8arTKb-ob8ZzK-4qXdb8-9Qf1wE-WgXFfm-2j9ybVF-W5spY4-VwxJzZ-nPq4At-9BK36F-HxhATx-f9CA45.
4. Ketlewel, H.B.D. (1958). A frequency map of Biston betularia and its two melanics, *f .carbonaria* and *f. insularia* (1952-56), comprising more than 20,0 records from 83 centres in Britain. [domaine public]. http://faculty.jsd.claremont.edu/dmcfarlane/bio145mcfarlane/PDFs/Kettlewell%201958%20hdy19584a.pdf
5. Khan Academy (2022). Sélection naturelle de la population des souris au fil du temps [CC-BY-NC-SA]. https://fr.khanacademy.org/science/biologie-a-l-ecole/x5047ff3843d876a6:bio-4e-annee-sciences-generales/x5047ff3843d876a6:bio-4-2h-l-evolution-et-la-selection-naturelle/a/hs-evolution-and-natural-selection-review
6. Schumacher, E.L. et B.A. Carlson (2022). Convergent

mosaic brain evolution is associated with the evolution of novel electrosensory systems in teleost fishes [CC-BY]. *eLife, 11*. https://doi.org/10.7554/eLife.74159
7. Romanes, J. (1892). Diagram of homologous bones and analogous flying adaptions in the forelimbs of three groups of flying vertebrates both recent and fossilized: pterosaur (Pterosauria), bat (Chiroptera), bird (Aves) [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Homology.jpg
8. Pauling, J. (2022). Red fox [License Pixabay]. https://pixabay.com/photos/fox-red-fox-vulpine-wildlife-fauna-7017260/
9. Picard, D. (2016). Arctic fox [License Pixabay]. https://pixabay.com/photos/arctic-fox-animal-mammal-wild-1694817/
10. Cifer 88 (2022). Desert fox [License Pixabay]. https://pixabay.com/photos/desert-fox-animal-wildlife-5736089/
11. Andersson, M. (1982). Female choice selects for extreme tail length in a widowbird [CC-BY]. *Nature, 299*, 818-820. https://doi.org/10.1038/299818a0
12. Chen, Y., A. Vogel, C. Wagg, T. Xu, M. Iturrate-Garcia, M. Scherer-Lorenzen, A. Weigelt, N. Eisenhauer et B. Schmid (2022). Drought-exposure history increases complementarity between plant species in response to a subsequent drought [CC-BY]. *Nature Communications, 13*(1), 3217. https://doi.org/10.1038/s41467-022-30954-9
13. Fidenci, P. (2009). *Phrynosoma platyrhinos* [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Phrynosoma_platyrhinos01.jpg
14. Domínguez-Guerrero, S.F., F.R. Méndez-de la Cruz, N.L. Manríquez-Morán, M.E. Olson, P. Galina-Tessaro, D.M. Arenas-Moreno, A. Bautista- del Moral, A. Benítez-Villaseñor, H. Gadsden, R.A. Lara-Reséndiz, C.A. Maciel-Mata, F.J. Muñoz-Nolasco, R. Santos-Bibiano, J.H. Valdez-

Villavicencio, G.A. Woolrich-Piña et M.M. Muñoz (2022). Exceptional parallelisms characterize the evolutionary transition to live birth in phrynosomatid lizards [CC-BY]. *Nature Communications, 13*(1), 2881. https://doi.org/10.1038/s41467-022-30535-w

15. Varathan, L. et C. Perl (2019). *Nicrophorus nepalensis* specimen [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Nicrophorus_nepalensis_specimen.jpg
16. Tsai, H.-Y., D.R. Rubenstein, Y.-M. Fan, T.-N. Yuan, B.-F. Chen, Y. Tang, I.C. Chen et S.-F. Shen (2020). Locally-adapted reproductive photoperiodism determines population vulnerability to climate change in burying beetles [CC-BY]. *Nature Communications, 11*(1), 1398. https://doi.org/10.1038/s41467-020-15208-w

6. L’homéostasie et l’acclimatation

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous allons faire un retour sur des notions de physiologie et voir comment on les applique à l’étude des causes et conséquences de la variation phénotypique

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Expliquer le concept d’homéostasie
- Décrire les composantes du centre de contrôle de l’homéostasie
- Expliquer le concept de boucle de rétrocontrôle
- Expliquer le concept d’acclimatation
- Expliquer la présence de compromis

Notions clés

- L'homéostasie
- Les composantes du centre de contrôle de l'homéostasie
- Les boucles de rétrocontrôle
- L'acclimatation
- Les compromis

1. L'homéostasie

L'environnement externe d'un organisme et son environnement interne diffèrent de plusieurs façons. Quand l'environnement externe fluctue, des processus sont enclenchés dans l'organisme pour maintenir certaines variables à l'intérieur d'une gamme de valeur. Un des concepts cruciaux de l'étude de la physiologie et du fonctionnement des systèmes physiologiques est l'homéostasie. L'homéostasie est définie comme la **stabilité des systèmes physiologiques** qui sont essentiels au maintien de la vie d'un organisme. Chez les animaux, on pense au pH, à la température corporelle, aux niveaux de glucose et de pression d'oxygène [1].

Lorsque la valeur d'une variable physiologique sort de son intervalle optimal, un processus s'enclenche pour la ramener vers une valeur à l'intérieur de cet intervalle. Par exemple, le niveau de glucose sanguin d'un vertébré ou la quantité de liquide extracellulaire d'une plante sont des variables physiologiques qui doivent rester dans une certaine étendue de valeur pour cette espèce (ou dans certains cas, pour cette population spécifiquement). De plus, la température corporelle d'un mammifère homéotherme est maintenue à l'intérieur d'une étendue spécifique à cette espèce, peu importe les

conditions externes (figure 1). Dans tous ces cas, si on ne revient pas à la valeur optimale, la survie de cet organisme est carrément en péril.

Certaines espèces ont des intervalles très étroits et ne survivent que dans des conditions très spécifiques, alors que d'autres peuvent avoir une gamme étendue de valeurs face auxquelles elles survivent (par exemple, l'osmolarité de leur milieu interne), ce qui n'empêche pas qu'elles doivent maintenir l'équilibre pour d'autres variables physiologiques. Même pour un mammifère qui hiberne ou un amphibien qui estive, les conditions physiologiques durant l'hibernation ou l'estivation sont spécifiques et doivent rester à l'intérieur d'un certain intervalle. De même, pour un organisme qui migre entre des environnements très différents, comme un poisson d'eau douce qui passe une partie de son cycle vital en mer, les valeurs qui permettent de rester en vie changent avec le remodelage des systèmes physiologiques, mais la nouvelle valeur a un intervalle strict autour duquel la physiologie de l'animal doit se maintenir.

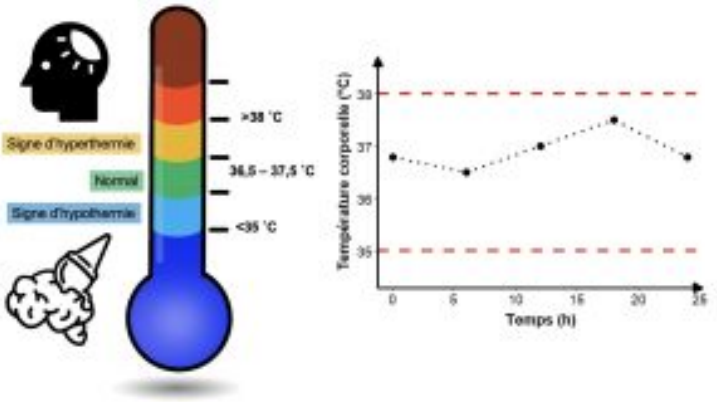


Figure 1. Plage de température chez l'humain. Il y a des variations naturelles à travers une journée mais la température

reste à l'intérieur d'un intervalle précis. Si un individu sort de cette gamme de valeur, il est en hypothermie ou en hyperthermie. *Adapté de* [2, 3].

On peut donc observer en nature que, pour certains traits physiologiques, il y a une valeur moyenne dans la population et que la plupart des individus tournent autour de cette moyenne. Bien sûr, cette valeur cible peut être différente entre les espèces. On n'a qu'à penser à tous les organismes multicellulaires qui vivent en milieu marin et qui ont une gamme étendue d'osmolarité de leurs liquides intracellulaires et extracellulaires lorsqu'on compare les espèces. On trouve des espèces comme les myxines qui ont une osmolarité similaire à l'eau de mer (environ 1000 mOsm/L), et d'autres comme les poissons osseux qui ont une osmolarité autour de 250 mOsm/L. Il y a de grandes variations entre les espèces dans la valeur optimale d'osmolarité interne, mais pour une espèce donnée, il y aura très souvent une valeur optimale à maintenir pour cette variable physiologique. Bien sûr, tel que mentionné, il existe des espèces qui tolèrent de larges gammes de valeurs et d'autres des intervalles très serrés. Ce qui nous intéresse, ce sont les processus qui permettent de maintenir, et au besoin de rétablir, l'homéostasie.

2.Les composantes du centre de contrôle de l'homéostasie

Cette section est adaptée de [4].

De nombreux aspects du corps sont en constant changement : le volume et l'emplacement du flux sanguin, la vitesse à laquelle les substances sont échangées entre les cellules et l'environnement, et la vitesse à laquelle les cellules

se développent et se divisent, par exemple. Ces changements contribuent en réalité à maintenir de nombreuses variables du corps à l'intérieur d'une gamme de valeurs, et donc les conditions internes globales du corps, dans des fourchettes relativement étroites. Par exemple, le flux sanguin augmentera vers un tissu lorsque ce tissu deviendra plus actif. Cela garantit que les tissus disposeront de suffisamment d'oxygène pour soutenir leur niveau de métabolisme plus élevé. Le maintien de l'homéostasie, soit la stabilité des conditions internes, qui pourrait laisser entendre qu'il ne se « passe rien », que tout est stable, repose en fait sur des processus dynamiques internes qui visent à garder la stabilité. Ces processus sont en fonction en tout temps.

Dans tous les systèmes physiologiques qui requièrent l'homéostasie, il existe donc un centre de contrôle du niveau d'une variable qui est composé d'un récepteur identifiable, d'un centre d'intégration, ainsi que d'effecteurs qui communiquent entre eux (figure 2). L'action de l'effecteur affecte la valeur de la variable et celle-ci retourne habituellement à l'intérieur de la gamme de valeurs attendues, ce qui est mesuré par les récepteurs et ainsi de suite. Ce centre de contrôle forme donc une boucle de rétroaction.

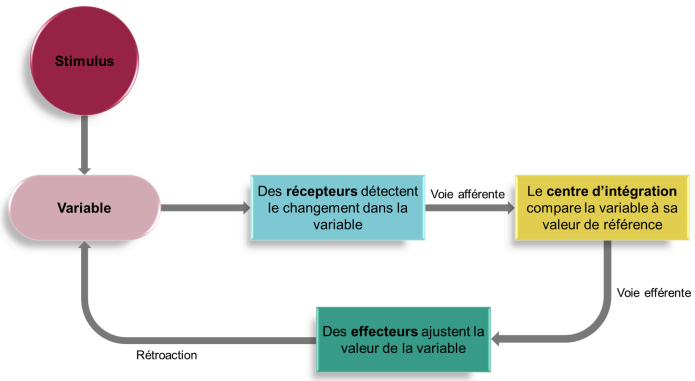


Figure 2. Boucle de rétroaction générique, qui assure le maintien de l'homéostasie. Des récepteurs sont connectés à un centre d'intégration qui met en œuvre ses effets via des effecteurs. *Adapté de [4].*

3. Les boucles de rétrocontrôle

Le maintien de l'homéostasie implique de nombreux processus régulateurs pour **maintenir ou ramener à la valeur optimale** une propriété de l'organisme. Ces mécanismes prennent la forme de **boucles de rétrocontrôle**. Les effets de ces boucles peuvent se mesurer en secondes, en minutes ou en jours.

Dans une boucle de rétrocontrôle négatif, les variables sont des paramètres surveillés et contrôlés ou affectés par le système de rétroaction. Les récepteurs mesurent la variable en tout temps et non uniquement lorsque la valeur de la variable sort de la gamme habituelle de valeurs. Ces récepteurs sont une composante essentielle car ce qui ne peut être mesuré ne peut être régulé. Chez l'humain, on peut penser aux chémorécepteurs, les barorécepteurs, les mécanorécepteurs, les thermorécepteurs, etc. Le centre de contrôle compare la variable par rapport à un point de consigne et signale aux effecteurs de générer une réponse. Les effecteurs exécutent les modifications nécessaires pour ajuster la variable. La variable change habituellement de valeur. Il faut cependant noter que l'organisme doit dépenser des ressources pour enclencher ces processus, ce qui pose une limite à la capacité de procéder à ce rétrocontrôle négatif. Des méthodes de communication entre les composantes de cette boucle de rétroaction sont nécessaires à son fonctionnement. Cela se produit souvent via les nerfs ou les hormones, mais dans certains cas, les récepteurs et les centres de contrôle sont les mêmes

structures, de sorte que ces modes de signalisation ne sont pas nécessaires dans cette partie de la boucle.

Un exemple de communication hormonale est la régulation du niveau de glucose sanguin. Si la glycémie (le taux de glucose dans le plasma sanguin) est trop basse, ceci est perçu par des récepteurs et des cellules spécialisées du pancréas sécrètent du glucagon, une hormone dont le message vise des organes qui expriment ses récepteurs, comme le foie. Le foie contient des stocks énergétiques de glycérol, qui peuvent être remis en circulation sous forme de glucose. Le glucagon a l'effet inverse de l'insuline sur les cellules (figure 3).

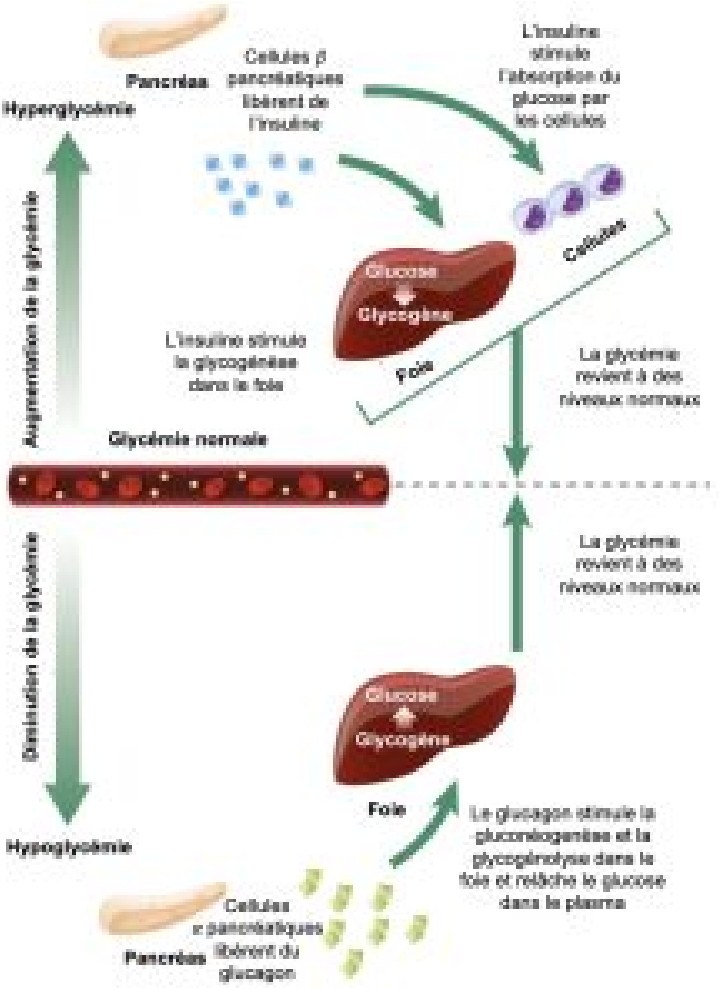


Figure 3. Les deux boucles de rétrocontrôle de la régulation de la glycémie chez l'humain. En haut, la boucle contrôlant l'hyperglycémie qui implique l'insuline. En bas, la boucle contrôlant l'hypoglycémie qui implique le glucagon (entre autre). *Adapté de [5]*.

Cette vidéo présente les boucles de rétrocontrôle impliquées dans le maintien de l'homéostasie. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=207#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word.

Plusieurs valeurs physiologiques sont contrôlées par les systèmes nerveux sympathique et parasympathique sans que nous ayons à réagir consciemment, telles que le maintien de la température corporelle chez l'humain (figure 4). Lorsque la température corporelle baisse, l'hypothalamus déclenche plusieurs réponses physiologiques pour augmenter la production de chaleur et conserver la chaleur : les frissons commencent, augmentant la production de chaleur par les muscles et les muscles entourant les vaisseaux sanguins de surface causent une vasoconstriction, ce qui diminue le flux de chaleur vers la peau. Ces effets entraînent une augmentation de la température corporelle. Lorsque la température revient

à la normale, l'hypothalamus n'est plus stimulé et ces effets cessent. À l'opposé, lorsque la température corporelle augmente, l'hypothalamus déclenche plusieurs réponses physiologiques pour diminuer la production de chaleur et perdre de la chaleur : l'élargissement des vaisseaux sanguins de surface (vasodilatation) augmente le flux de chaleur vers la peau et les glandes sudoripares libèrent de l'eau (sueur) et l'évaporation refroidit la peau. Ces effets entraînent une diminution de la température corporelle. Lorsqu'il revient à la normale, l'hypothalamus n'est plus stimulé et ces effets cessent.

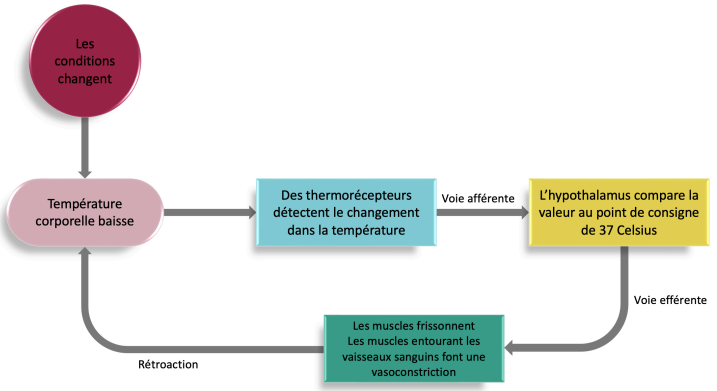


Figure 4. Boucle de rétrocontrôle de la température corporelle dans un cas où la température baisse. *Adapté de [4].*

De nombreux mécanismes homéostatiques, comme la température et le glucose sanguin, ont des réponses différentes si la variable est supérieure ou inférieure au point de consigne. Quand la température augmente, on transpire, quand elle diminue, on frissonne. Quand le glucose sanguin augmente, on sécrète de l'insuline, lorsqu'il diminue, on sécrète du glucagon. Ces réponses utilisent différents effecteurs pour ajuster la variable. Dans d'autres cas, une boucle de rétroaction utilisera le même effecteur pour ajuster la variable vers le point de consigne, que le changement initial de la variable soit

supérieur ou inférieur au point de consigne. Par exemple, le diamètre pupillaire est ajusté pour garantir qu'une quantité appropriée de lumière pénètre dans l'œil. Si la quantité de lumière est trop faible, la pupille se dilate, si elle est trop élevée, la pupille se contracte.

Les boucles de rétroaction négatives sont des systèmes intrinsèquement stables. Les boucles de rétroaction négatives, associées aux divers stimuli pouvant affecter une variable, produisent généralement une condition dans laquelle la variable oscille autour du point de consigne. On peut penser à un thermostat dans une maison qui maintient la température de la pièce autour de la température demandée sur l'afficheur en activant et éteignant un calorifère.

Ce genre de processus est couteux pour l'organisme en termes d'énergie, mais cela est contrebalancé par l'amélioration des chances de survie liée au rétablissement des systèmes physiologiques essentiels.

4. L'acclimatation

Si on mesure des valeurs physiologiques sur un individu dans différentes conditions, par exemple en comparant l'été et l'hiver, une période de sècheresse avec la saison des pluies, une photopériode longue avec une photopériode courte, ou bien un environnement en normoxie versus en hypoxie, on devrait observer des différences dans le phénotype. Ces variations dans le système physiologique d'un organisme se passent à une **échelle temporelle plus longue que le maintien de l'homéostasie,** mais visent aussi à maintenir et rétablir l'équilibre. C'est le processus d'acclimatation. Durant ce processus d'acclimatation, les valeurs optimales pour un système physiologique donné peuvent changer et atteindre un **nouvel équilibre**. Ces changements de l'environnement qui entrainent l'acclimatation peuvent être prévisibles, comme la

migration, la saison de reproduction, ou un changement de conditions environnementales liées aux saisons. Ils peuvent aussi être imprévisibles, par exemple une baisse de la quantité d'oxygène en milieu aquatique.

On peut définir **l'acclimatation** comme un remodelage des systèmes physiologiques en réponse aux conditions de l'environnement qui vise à diminuer l'impact des nouvelles conditions de l'environnement sur l'organisme. Les changements sont **réversibles** et se produisent en quelques heures, jours ou semaines. L'acclimatation est un processus qui se passe face à de nombreux changements de l'environnement externe et interne, incluant la température, le pH des fluides, l'apport en eau et l'humidité ambiante, la pression partielle d'oxygène, la présence de lumière et la durée du jour, pour ne nommer que ceux-là. Les changements requis se feront dans les systèmes physiologiques, le fonctionnement cellulaire et au niveau biochimique, par exemple en modifiant la fluidité des membranes cellulaires ou en redirigeant l'énergie pour la croissance de certains organes, comme les muscles du vol.

L'acclimatation est une des causes de la variation phénotypique qu'on observe en nature. Le fait d'avoir la capacité de moduler sa physiologie face à des changements de l'environnement à moyen terme peut avoir un grand impact sur la performance et le fitness. La capacité d'acclimatation peut donc être considérée comme une adaptation. En effet, une espèce pourrait avoir la capacité de remodeler la physiologie de ses muscles entre les saisons froides et chaudes et ainsi maximiser son fitness dans chaque environnement, puis revenir à son état original au retour des conditions de départ. Au contraire, une autre espèce pourrait ne pas avoir cette capacité d'acclimatation : lorsque les conditions changent avec les saisons, les individus de cette espèce meurent.

La littérature en physiologie sur l'étude de l'acclimatation

regorge d'exemples fascinants qui permettent de comprendre comment les organismes vivent dans leur habitat, mais aussi d'essayer de prédire s'ils pourront faire face aux changements rapides de l'environnement causés par les humains. Par exemple, des physiologistes peuvent mesurer la performance des individus qu'on expose à des températures de plus en plus hautes, et ce pour des groupes acclimatés à trois températures. On estime la performance d'un individu en quantifiant ses battements cardiaques. Les physiologistes quantifient l'effet de l'acclimatation préalable sur la performance en représentant graphiquement la performance à chaque température pour chaque groupe acclimaté à une température donnée.

Vérifiez votre compréhension du concept d'acclimatation avec ce quiz formatif.

Exercices

Variation génétique ou acclimatation?



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=207#h5p-11

Prenons l'exemple d'étourneaux sansonnets (*Sturnus vulgaris*) qui se préparent à la migration. Des biologistes ont démontré que la réserve de gras qu'ils utiliseront pour le vol d'endurance a une composition en acide gras qui diffère de la composition avant la saison de migration. En effet, les individus prêts à la migration ont plus de gras polyinsaturés. L'hypothèse des biologistes était que cette acclimatation saisonnière est liée aux dépenses énergétiques du vol. Leur prédiction était que les étourneaux avec un tel profil d'acides gras polyinsaturés réduiraient leurs coûts énergétiques de vol. Afin de tester cette prédiction, les biologistes ont créé deux groupes d'oiseaux, un groupe nourri de façon à obtenir le profil d'acide gras polyinsaturé des oiseaux prêts à la migration et un autre nourri pour avoir un profil composé majoritairement de gras monoinsaturés. Lorsqu'ils ont fait voler les oiseaux des deux groupes dans un tunnel de vent pour une durée équivalente à une distance de vol de 260 km, les individus avec un profil d'acides gras polyinsaturés ont dépensé 11 % moins d'énergie que l'autre groupe (figure 5).

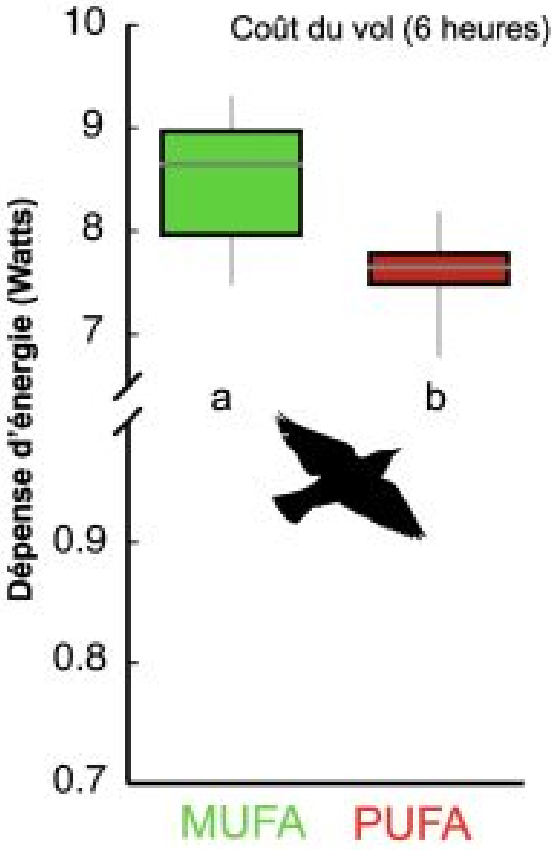


Figure 5. La dépense énergétique durant un vol de 6 heures est plus élevée chez les individus avec un profil d'acides gras monoinsaturés (MUFA) que chez les individus avec un profil d'acides gras polyinsaturés (PUFA) imitant celui observé chez les oiseaux en nature juste avant la migration. *Adapté de [6].*

5. Les compromis

L'énergie obtenue et stockée est allouée à différents types de besoin : le maintien des fonctions quotidiennes, les changements de stade de vie comme la saison de reproduction ou la migration, ainsi que la réponse à des évènements inattendus et négatifs, comme un évènement météorologique important, la fuite face à un prédateur, ou autre. Il y a un investissement d'énergie lorsqu'un organisme met en branle des processus comme activer une boucle de rétrocontrôle pour rétablir **l'homéostasie**, modifier sa composition en lipides selon les saisons, ou remodeler ses cellules à la suite d'un changement de salinité. Comme la quantité d'énergie disponible pour un organisme est limitée, il y aura donc un **compromis** dans l'**allocation d'énergie** entre différents compartiments de l'organisme. Si un organisme utilise son énergie stockée pour rétablir le pH des fluides cellulaires, il ne pourra pas investir cette énergie dans la reproduction ou la croissance. De plus, certains processus sont bénéfiques à court terme mais ont des conséquences à plus long terme, tel qu'une réponse hormonale au stress ou l'utilisation de réserves de gras pour l'effort physique qui entrainera des dommages oxydatifs. Les compromis de ce type sont omniprésents en nature et sont directement reliés à l'énergie investie dans le maintien de l'homéostasie.

Dans notre exemple des étourneaux sansonnets en migration présenté plus haut, les individus qui ont une composition en acide gras similaire à celle retrouvée chez les individus sauvages juste avant la migration ont une hausse significative de dommages oxydatifs (figure 6). Ils ont donc une meilleure efficacité de vol mais ceci est accompagné d'un coût, créant un compromis entre les deux.

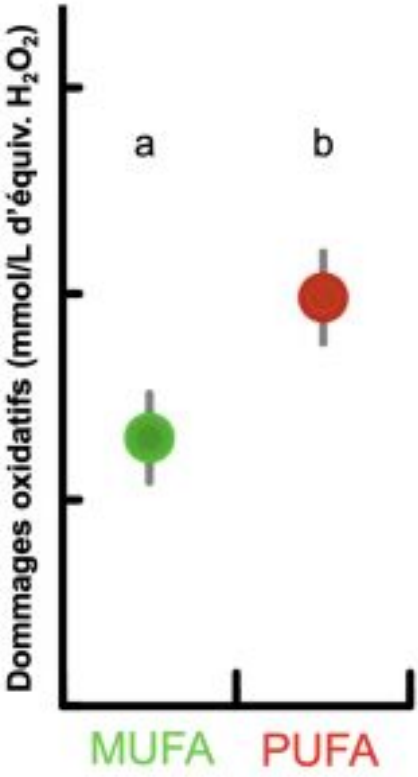


Figure 6. Les dommages oxydatifs associés au vol sont plus élevés chez les individus avec un profil d'acides gras polyinsaturés (PUFA) imitant celui observé chez les oiseaux en nature juste avant la migration que chez les individus avec un profil d'acides gras monoinsaturés (MUFA). *Adapté de [6].*

Cas appliqué

L'homéostasie et les boucles de rétrocontrôle

L'homéostasie est l'état d'équilibre qui doit être maintenu pour soutenir la vie d'un organisme. Le maintien d'un niveau d'hydratation interne est essentiel au fonctionnement cellulaire et chez les organismes multicellulaires, au maintien d'un volume viable de liquides extra-cellulaires, tel que le sang. Cet équilibre est difficile à maintenir en milieu terrestre qui amène un défi important en ce qui concerne l'apport d'eau. Si le niveau d'hydratation est trop bas, un animal ressentira un signal interne que l'on nomme la soif, qui contrôle des circuits nerveux qui vont permettre de chercher une source d'hydratation (comportement), la détecter (utilisation du système sensoriel), l'utiliser (boire) et ainsi **ramener l'homéostasie**. La soif est donc un signal nerveux qui représente la première étape d'une **boucle de rétrocontrôle** qui implique plusieurs processus servant au retour à l'équilibre. Des neurobiologistes ont utilisé la drosophile (figure 7) pour étudier quels neurones du système nerveux central sont impliqués dans la recherche de source d'eau liée à la soif.



Figure 7. *Drosophila melanogaster* [7].

Les neurobiologistes ont utilisé un test de comportement où les mouches se déplacent librement et ont accès à une source d'eau (figure 8).

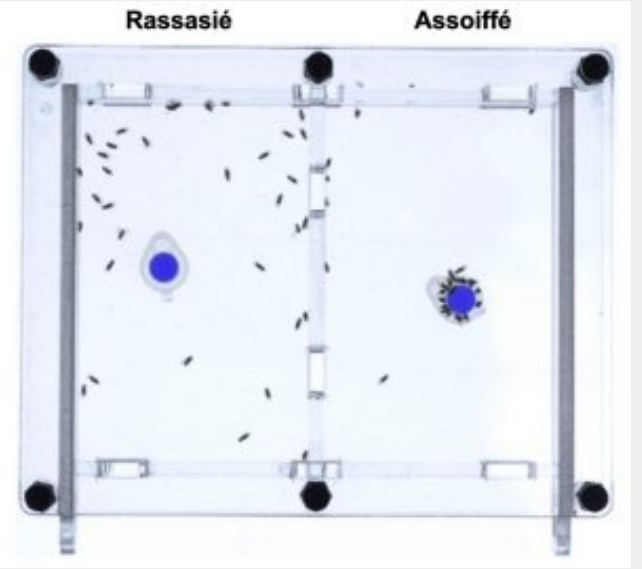


Figure 8. Aréna d'étude du comportement des drosophiles contenant une source d'eau. Les drosophiles sont abreuvées ou non et leur comportement de recherche d'eau et le temps passé à la source d'eau sont mesurés. *Adapté de [8]*.

Ils ont manipulé l'homéostasie des mouches en les privant d'eau pour différentes périodes, puis ont mesuré leur comportement de recherche d'eau et la fréquence d'accès à l'eau (figure 9).

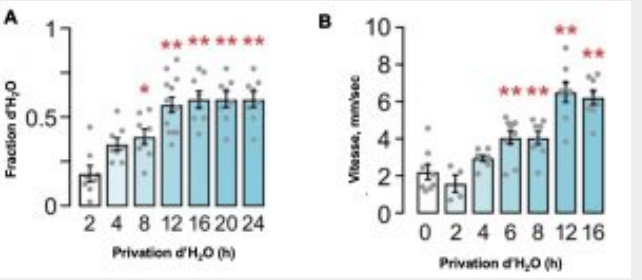


Figure 9. Réponse comportementale des drosophiles à la privation d'eau de différentes durées. A) Fraction d'individus retrouvés sur la source d'eau selon la durée de la privation d'eau. B) Activité locomotrice mesurée par la vitesse de déplacement selon la durée de la privation d'eau. *Adapté de [8].*

Les neurobiologistes ont testé quel segment de l'antenne est impliqué dans la détection de l'eau et son utilisation. Pour se faire, ils ont utilisé des ablations de deux parties de l'antenne. La fraction d'individus du groupe qui se retrouvent sur la source d'eau est élevée lorsque les drosophiles ont soif et lorsqu'un grillage permettant le passage de l'humidité, mais pas l'accès à la source, est installé. La fraction du groupe présente sur la source d'eau diminue fortement lorsqu'une antennectomie enlevant le troisième segment de l'antenne est réalisée. La fraction d'individus sur la source d'eau

n'est pas diminuée lorsque seule une soie (appelée l'aristae) portée sur le troisième segment est enlevée (figure 10). Ils ont donc démontré que c'est le troisième segment de l'antenne, celui qui porte les neurones sensoriels sensibles à l'humidité, qui affecte la détection de l'eau.

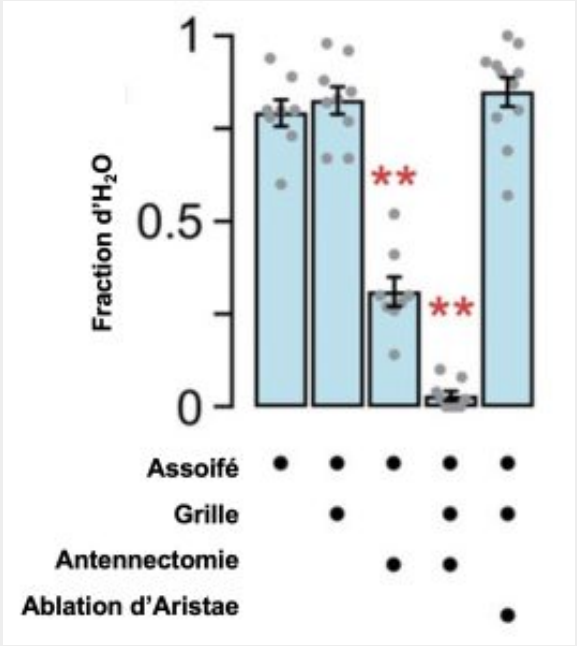


Figure 10. Fraction d'individus retrouvés sur la source d'eau selon le segment d'antenne amputé. *Adapté de [8].*

Les neurobiologistes ont ensuite utilisé des lignées transgéniques de drosophile pour lesquelles des patrons neuronaux spécifiques peuvent être activés chez des mouches qui étaient en état d'équilibre hydrique, ce qui leur a permis d'isoler des neurones qui, lorsqu'activés, reproduisent la recherche d'eau, même si la mouche n'est pas assoiffée. De nombreuses expériences subséquentes avec des mutants leur ont permis de préciser exactement quels neurones enclenchent le comportement de recherche d'eau chez cette espèce.

L'acclimatation

L'acclimatation est un changement réversible des systèmes physiologiques qui permet de rétablir un nouvel équilibre face à un défi de l'environnement. En physiologie, les scientifiques utilisent souvent des expériences où ils mettent des animaux face à deux ou plusieurs conditions d'acclimatation pendant plusieurs jours ou semaines pour ensuite tester leur réponse à un défi et comparer leur succès entre les traitements. Ici les physiologistes ont étudié la réponse physiologique cardiaque de saumons atlantiques juvéniles (figure 11) acclimatés à une température basse ou haute depuis leur éclosion, puis exposés de façon aiguë à une augmentation de la température.



Figure 11. Saumon de l'Atlantique juvénile [9].

Les biologistes ont élevé des juvéniles provenant de deux populations, à partir de l'éclosion jusqu'à l'âge de 3 mois dans des bassins maintenus à 12 Celsius ou à 20 Celsius. Elles ont ensuite mesuré leur rythme cardiaque en commençant à une température de 12 Celsius et en l'augmentant de 1 degré à toutes les 6 minutes. Elles ont ainsi pu quantifier le rythme cardiaque maximal, la température à laquelle les battements deviennent arythmiques et démontrer que les deux populations montrent un effet similaire de la température d'acclimatation (figure 12). Par exemple, la température à laquelle les saumons montrent de l'arythmie était autour de 21 à 23 C pour les individus

acclimatés à 12 C, mais autour de 27,5 Celsius lorsqu'ils étaient acclimatés à 20 Celsius, montrant la capacité d'acclimatation du système cardiaque.

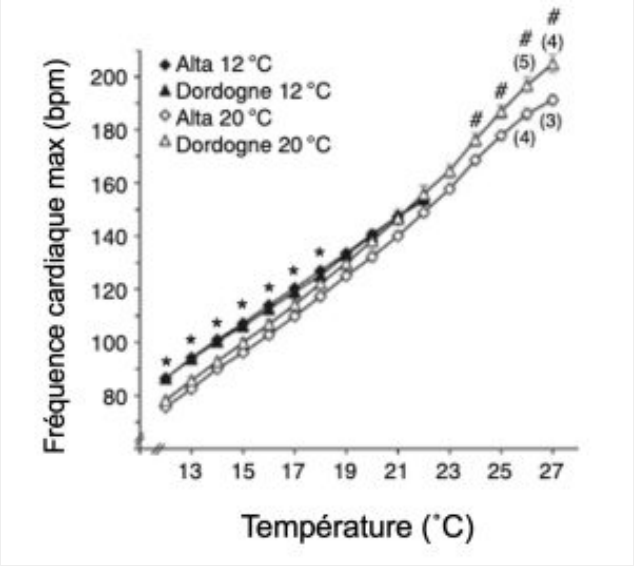


Figure 12. Réponse cardiaque au réchauffement des saumons de l'Atlantique juvéniles acclimatés à deux températures et provenant de deux populations. *Adapté de* [10].

Résumé

L'homéostasie est un état d'équilibre. L'homéostasie est maintenue par des processus tel que des boucles de rétrocontrôle hormonales et nerveuses qui ont pour fonction de ramener l'équilibre face aux événements prévisibles et imprévisibles auxquels fait face un organisme. Ces boucles sont composées d'un récepteur, d'un centre d'intégration et d'effecteurs. L'acclimatation est un remodelage des systèmes physiologiques en réponse aux conditions de l'environnement qui vise à diminuer l'impact de ces nouvelles conditions sur l'organisme. Les changements sont réversibles et se produisent en quelques heures, jours ou semaines. Comme la quantité d'énergie disponible pour un organisme est finie, il y a un compromis dans l'investissement d'énergie entre différents compartiments de l'organisme qui fait face à des fluctuations de l'environnement.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'homéostasie et l'acclimatation

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=207#h5p-12

Bibliographie

1. McEwen, B.S. et J.C. Wingfield (2003). The concept of allostasis in biology and biomedicine. *Hormones and Behavior, 43*(1), 2-15. https://doi.org/10.1016/s0018-506x(02)00024-7
2. Demushkin, S. Sunstroke [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/sunstroke-412595/
3. Dairy fee design. Brain freeze [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/brain-freeze-495204/
4. Open Learning Initiative (2023) Unit 4: Homeostasis. [CC-BY-NC-SA]. https://courses.lumenlearning.com/suny-ap1/chapter/homeostasis-and-feedback-loops/.
5. Hædersdal, S., A. Lund, F.K. Knop et T. Vilsbøll (2018). The role of glucagon in the pathophysiology and treatment of type 2 diabetes [CC-BY]. *Mayo Clinic Proceedings, 93*(2), 217-239. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.12.003
6. McWilliams, S., B. Pierce, A. Wittenzellner, L. Langlois, S. Engel, J.R. Speakman, O. Fatica, K. Demoranville, W. Goymann, L. Trost, A. Bryla, M. Dzialo, E. Sadowska et U.

Bauchinger (2020). The energy savings-oxidative cost trade-off for migratory birds during endurance flight [CC-BY]. *eLife, 9*. https://doi.org/10.7554/elife.60626
7. Acharya, S. (2017). A fruit fly (*Drosophila melanogaster*) feeding off a banana [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_melanogaster_Proboscis.jpg
8. Landayan, D., B.P. Wang, J. Zhou et F.W. Wolf (2021). Thirst interneurons that promote water seeking and limit feeding behavior in *Drosophila* [CC-BY]. *eLife, 10*. https://doi.org/10.7554/eLife.66286
9. Steenstra, P. (2006). Atlantic salmon parr of Maine's Machias River in a hatchery [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Atlantic_salmon_parr.jpg
10. Anttila, K., C.S. Couturier, Ø. Øverli, A. Johnsen, G. Marthinsen, G.E. Nilsson et A.P. Farrell (2014). Atlantic salmon show capability for cardiac acclimation to warm temperatures [CC-BY]. *Nature Communications, 5*(1), 4252. https://doi.org/10.1038/ncomms5252

7. La plasticité phénotypique

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous discuterons d'une autre source importante de variation phénotypique : la plasticité phénotypique. Nous allons apprendre ce que ce phénomène représente et nous allons contraster cette source de variation phénotypique avec la variation génétique et l'acclimatation.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Expliquer le concept de plasticité phénotypique
- Définir quels traits peuvent être plastiques
- Construire une norme de réaction pour un trait
- Appliquer les façons de tester qu'un trait est une adaptation au cas de la plasticité
- Expliquer les compromis entre les couts et bénéfices de la plasticité phénotypique
- Différencier les trois sources de variation phénotypique : acclimatation, plasticité et variation génétique
- Expliquer ce qu'est la variation génétique pour la réponse plastique à l'environnement

Notions clés

- La plasticité phénotypique
- Quels traits peuvent être plastiques
- La norme de réaction
- Est-ce que la plasticité est une adaptation
- Distinctions entre acclimatation, plasticité et variation génétique
- Variation génétique pour la réponse plastique à l'environnement

1. La plasticité phénotypique

Nous le voyons tous les jours autour de nous, l'environnement affecte le développement des êtres vivants. Lorsque la réponse de l'organisme face à l'environnement donne un phénotype spécifique à cet environnement, on parle de plasticité phénotypique. **La plasticité phénotypique** est la capacité **d'un génotype donné** à résulter en **plusieurs phénotypes**, en fonction des **conditions de l'environnement** (figure 1) [1]. Cet effet de l'environnement agit principalement durant une période critique du développement et le phénotype est habituellement **irréversible**. Notez que j'écris « habituellement », car on peut englober l'acclimatation et la plasticité dans une catégorie plus générale de phénotypes qui sont influencés par l'environnement. Cette catégorie plus générale inclut aussi la flexibilité phénotypique, soit la modulation du phénotype selon le contexte environnemental.

Un exemple de flexibilité phénotypique pourrait être un organisme qui change sa façon de s'alimenter selon la présence ou l'absence d'un prédateur, une araignée qui change le patron de sa toile selon la disponibilité des proies, ou des protéines chaperonnes qui sont exprimées dans une cellule lorsqu'un individu fait face à une hausse subite de température. Pour simplifier les choses, nous catégoriserons l'acclimatation et la flexibilité comme réversibles et la plasticité phénotypique comme irréversible, tout en sachant que la différence est moins tranchée en nature.

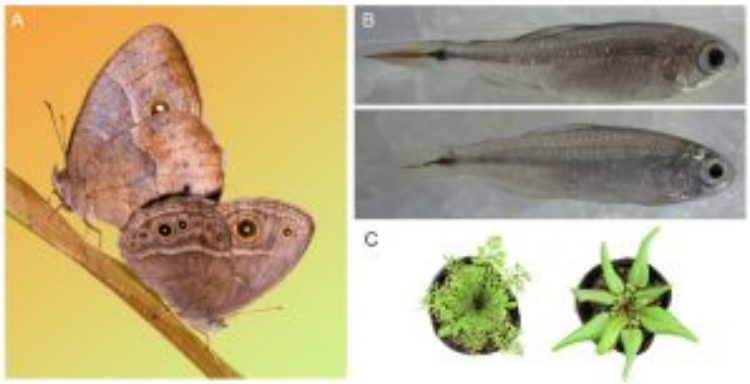


Figure 1. Plasticité phénotypique chez différentes espèces. A) Patron de coloration évoquant des yeux chez le papillon *Bicyclus anyana*. Absence de patron lorsqu'un individu se développe durant la saison sèche (en haut) et présence du patron lorsqu'un individu se développe durant la saison humide (en bas). B) Différences morphologiques chez le poisson *Astyanax mexicanus* placé dans deux régimes de lumière différents. La largeur des yeux, par exemple, est plus grande chez les individus vivant dans un milieu sombre (individu du haut). C) Différences morphologiques chez deux individus de la plante *Rorippa aquatica* selon la température à

laquelle ils se sont développés (20 °C à gauche, 30 °C à droite). *Adapté de* [2-4].

2. Quels traits peuvent être plastiques

Il est probable que si nous pensons à un trait plastique, ce qui nous vient en tête est la forme de jeunes plants qui se développent dans des conditions différentes. Il existe de nombreux exemples de morphologie et de coloration qui peuvent être des traits plastiques (figure 1). Cependant, de nombreux autres types de traits peuvent être plastiques. En effet, il existe des exemples de plasticité phénotypique à tous les niveaux d'organisation biologique. De plus, si on observe un individu donné, on se rendra compte qu'il peut être plastique pour un trait, mais pas pour un autre.

Exercices

Vérifiez votre compréhension du concept de plasticité phénotypique à différents niveaux d'organisation avec ce quiz formatif.

Quels types de traits peuvent être plastiques?

Un élément interactif H5P a été exclu de

cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=210#h5p-13

3. La norme de réaction

Si on veut représenter visuellement la plasticité d'un trait, on peut faire un graphique qu'on appelle **une norme de réaction**. Ce graphique présente la fonction décrivant la gamme de valeurs que peut prendre un même trait plastique selon l'environnement dans lequel se trouve l'individu. La forme de la relation est la norme de réaction. Si la courbe est plate, le phénotype est le même dans tous les environnements. Si la courbe a une certaine pente, la valeur du trait change selon l'environnement. Par exemple, la valeur d'un trait peut être affecté par la température de façon négative (figure 2A) ou positive (figure 2B).

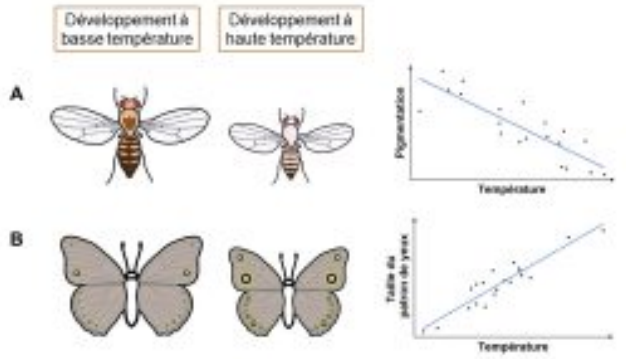


Figure 2. Normes de réaction chez deux espèces présentant de la plasticité phénotypique en fonction de la température. A) La drosophile (*Drosophila melanogaster*) présente une plus faible pigmentation avec l'augmentation de la température. Le graphique de norme de réaction chez la drosophile est représenté par la pigmentation en fonction de la température, où la pente y est négative. B) Le papillon (*Bicyclus anynana*) présente une plus grande taille du patron d'yeux avec l'augmentation de la température. Le graphique de norme de réaction chez le papillon est représenté par la taille du patron d'yeux en fonction de la température, où la pente y est positive. *Adapté de [5]*.

4. Est-ce que la plasticité est une adaptation

On peut se demander si la plasticité phénotypique est une adaptation. Si la capacité de développer un phénotype

spécifique selon les conditions de l'environnement durant une période critique est effectivement une adaptation, chaque phénotype permettra d'augmenter le fitness de l'individu dans les conditions où il est exprimé (comparé à un individu dont le trait n'est pas plastique), mais ce phénotype n'augmentera pas le fitness dans les autres environnements. Le trait qui est une adaptation est donc la capacité de répondre à une variable de l'environnement durant le développement. Par exemple, les biologistes ont quantifié la hauteur du corps de carpes qui se sont développées dans des environnements différents, soit sans prédateur et avec prédateur [6]. Ils ont découvert que les carpes qui se sont développées dans un environnement contenant un prédateur ont une hauteur de corps plus grande que les carpes qui se sont développées sans prédateur (figure 3). Ce trait montre donc de la plasticité en fonction de l'environnement.

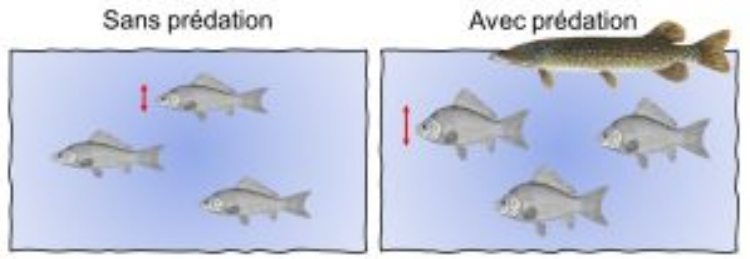


Figure 3. La hauteur du corps diffère chez une même espèce de carpes en fonction de la présence ou non d'un prédateur dans l'environnement. En absence de prédation, les individus se développent avec une plus faible hauteur du corps. En présence d'un brochet, les carpes se développent avec une plus grande hauteur de corps. La présence de kairomones durant une période critique du développement affecte leur morphologie. *Adapté de [6-8].*

Nous pouvons maintenant nous demander si le fait d'avoir un corps « haut » améliore le fitness. Et si c'est le cas, pourquoi est-ce que les carpes n'ont pas toujours cette forme de corps, peu importe qu'il y ait des prédateurs ou non dans l'environnement? Une hypothèse pour expliquer cette observation pourrait être que le bénéfice pour le fitness qui résulte d'une hauteur de corps plus grande est observé uniquement en présence de prédateurs parce que cette morphologie augmente la survie face à un prédateur (qui a une taille maximale de proie) et que ce bénéfice surpasse les couts du développement de la musculature. La prédiction serait alors que le bénéfice pour le fitness de cette morphologie serait présent en présence de prédateurs, mais pas en absence de prédateurs. Les biologistes qui ont étudié ce système ont quantifié que la forme « haute » est moins hydrodynamique et augmente l'énergie allouée à la nage. Il y a donc un compromis entre la défense contre les prédateurs que procure cette forme de corps (bénéfice) et la performance de nage (cout) (figure 4B). En absence de prédateurs, développer cette morphologie devient uniquement un cout et les individus qui n'ont pas cette forme haute ont un meilleur fitness (figure 4A).

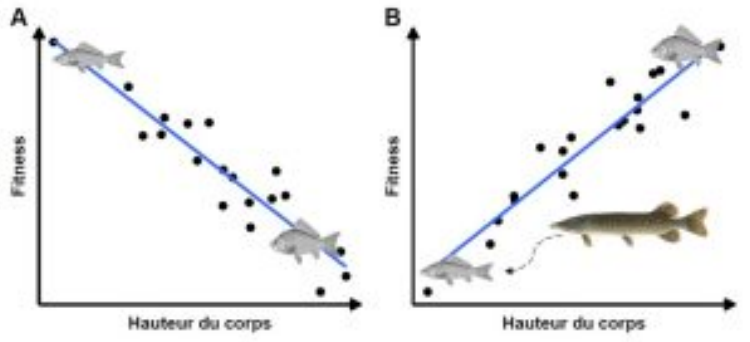


Figure 4. Prédiction du fitness en fonction de la hauteur du

corps des carpes dans deux environnements différents. A) En absence de prédateurs, la forme haute présente un moins bon fitness que la forme longiligne, car elle est moins hydrodynamique. B) En présence de prédateurs, la forme haute présente un meilleur fitness, car elle est moins à risque de prédation que la forme longiligne. *Adapté de [6-8].*

Les changements plastiques de morphologie, de comportement ou de physiologie augmentent la survie, mais sont aussi souvent associés à une réduction d'autres compartiments du budget, par exemple l'énergie allouée à la croissance ou à la reproduction. Ces changements d'allocation d'énergie se font de deux façons : soit par une réduction de l'allocation de l'énergie vers ce compartiment, soit par une diminution directe de l'apport d'énergie due à un changement de comportement qui modifie la consommation ou le territoire utilisé, ce qui se répercute sur l'énergie disponible totale. Il est à noter que, pour de nombreux cas de plasticité phénotypique, ces compromis n'ont pas pu être révélés lorsqu'étudiés.

En résumé, si la capacité de développer un phénotype qui change selon le signal de l'environnement durant une période critique (la plasticité) donne un meilleur fitness à un individu qu'à un autre individu qui se développe toujours de la même façon, peu importe l'environnement, la sélection va favoriser la plasticité. Par exemple, chez plusieurs espèces de plantes, un individu qui croit en condition d'ombre aura une réponse plastique d'élongation de sa tige. Des biologistes ont créé des plantes mutantes qui n'avaient pas cette plasticité de croissance et ont comparé leur fitness aux plantes sauvages. Ces mutants non plastiques à tige courte avaient un fitness plus bas en milieu ombragé. Inversement, ils ont créé des mutants qui ont une forte croissance de leur tige de façon constitutive et non seulement en condition d'ombre. Ces plantes avaient un fitness plus faible lorsque comparé à des plantes sauvages en conditions ensoleillées. Tout cela suggère

que la plasticité devrait évoluer dans les **environnements fluctuant** sur une échelle temporelle et/ou spatiale, car l'expression d'un phénotype unique dans tous les environnements est plus couteuse pour le fitness que le maintien de la plasticité.

5. Distinguer acclimatation, plasticité et variation génétique

L'acclimatation et la plasticité sont deux cas où le phénotype varie à cause de l'environnement. Nous distinguerons les deux en mettant l'accent sur le fait que la plasticité phénotypique est habituellement irréversible. Une fois que le développement est affecté par l'environnement, l'organisme est dans une voie particulière de développement et ne reviendra pas en arrière. À l'opposé, l'acclimatation est réversible par définition. Il faut aussi distinguer les variations phénotypiques dues à l'acclimatation ou la plasticité de celles dues à des différences génétiques chez des populations faisant face à des conditions différentes. Nous avons vu que c'est possible de distinguer l'apport de la variation génétique et celle de la variation environnementale sur le phénotype à l'aide d'une expérience d'environnement commun. En contrôlant les génotypes et l'environnement, on peut quantifier l'effet de chacun de ces facteurs sur la variation phénotypique.

Il est important de déterminer quel processus cause la variation phénotypique pour deux raisons :

1 — Si on voit des différences entre des populations dans leur physiologie et que l'on souhaite déterminer si c'est une adaptation, il faut d'abord savoir si c'est de la variation génétique ou de la plasticité phénotypique qui sous-tend cette divergence.

2 — La capacité du développement à prendre une direction

ou une autre selon l'environnement peut affecter le fitness. Autrement dit, la plasticité phénotypique elle-même est parfois une adaptation et ça, ça nous intéresse aussi.

Il est donc important de distinguer les deux causes (plasticité versus variation génétique) si on veut savoir s'il y a évolution des systèmes physiologiques

Exercices

Vérifiez votre à distinguer l'acclimatation, la plasticité phénotypique et la variation génétique avec ce quiz formatif.

Acclimatation, plasticité et variation génétique.

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=210#h5p-14

6. Variation génétique pour la réponse plastique à l'environnement

Les individus peuvent montrer de la variation génétique pour la plasticité phénotypique d'un trait. Tout comme il existe des populations dans lesquelles les individus peuvent s'acclimater physiologiquement à des conditions saisonnières (baisse de température, changement de salinité, de luminosité) alors que d'autres populations de la même espèce ne le peuvent pas, il peut y avoir des génotypes qui ont la capacité de répondre à l'environnement durant leur développement et d'autres non. Autrement dit, certains génotypes vont avoir une certaine réponse à une variable environnementale (par exemple la vitesse de leur développement va être affectée par la température), mais un autre génotype (par exemple une autre population) ne démontrera pas de plasticité de ce trait en réponse à cette variable de l'environnement. On peut représenter la réponse de chaque génotype à différents environnements à l'aide d'un graphique de norme de réaction afin de comparer les réponses de chaque génotype, comme ici ou chaque norme de réaction représente la valeur pour une famille (figure 5). Si la pente ou l'ordonnée à l'origine diffèrent entre les normes de réaction de façon significative, on sait qu'il y a de la variation génétique pour la réponse à l'environnement (figure 5A et B).

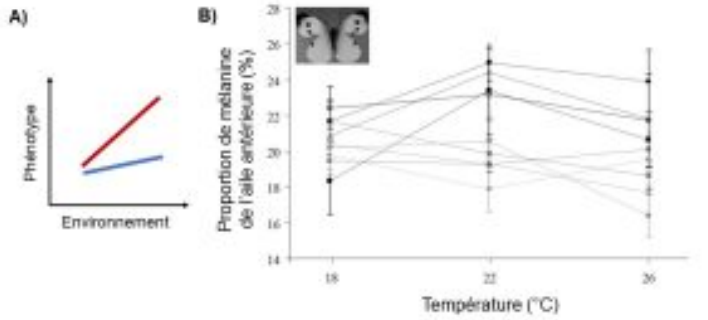


Figure 5. Variation génétique pour la plasticité phénotypique représentée par des normes de réaction, c'est-à-dire la valeur d'un phénotype en fonction de son environnement de développement. A) La différence de la pente entre deux courbes montre de la variation génétique pour la plasticité. B) Proportion de mélanine de l'aile antérieure en fonction de la température de l'environnement lors du développement des individus chez neuf familles du papillon *Pieris brassicae*. Les différentes familles montrent une plasticité phénotypique distincte, observée par les différences de l'ordonnée à l'origine et de la pente des différentes courbes. *Adapté de [5, 9]*.

Cas appliqué

La plasticité phénotypique

Plusieurs traits peuvent présenter de la plasticité. La plasticité en réponse à une variable de l'environnement peut aussi varier entre des génotypes. Ainsi, une population répondra fortement à une variable de l'environnement durant son développement et une autre population avec un génotype distinct ne répondra pas du tout à cette variable de l'environnement ou y répondra différemment. Des scientifiques ont testé s'il y avait de la **variation génétique pour la plasticité** chez une espèce d'insecte, *Jadera haematoloma* (figure 6).



Figure 6. *Jadera haematoloma* [10].

Les biologistes ont démontré que cette espèce a un développement plastique de la longueur et la forme de ses ailes selon l'apport nutritionnel (figure 7).

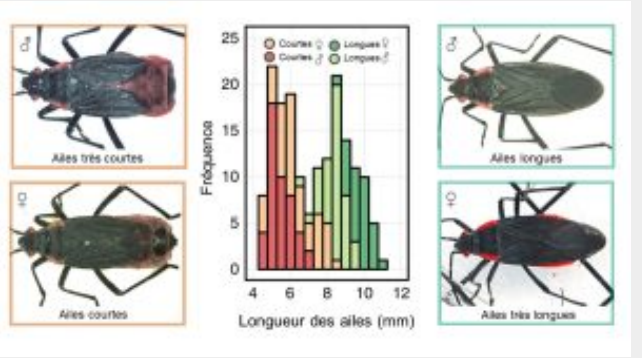


Figure 7. La longueur des ailes permet de caractériser les individus en deux morphes distincts : les ailes courtes et les ailes longues. *Adapté de [11].*

Les biologistes ont élevé des individus en jardin commun afin de mesurer la réponse à l'environnement durant le développement. Elles ont pu créer **une norme de réaction**, soit la relation entre la variable de l'environnement sur l'axe des x, ici la quantité de graines disponibles comme nourriture, et la réponse du trait plastique (ici la proportion d'individus à ailes courtes). Cette expérience a été faite pour deux groupes d'insecte, un retrouvé en nature sur des plantes natives du genre *Cardiospiermium* et un autre retrouvé sur des plantes invasives du genre *Koelreuteria.* Les deux groupes ont répondu à la quantité de nourriture disponible avec une augmentation de la proportion

d'individus avec des ailes courtes, mais l'ordonnée à l'origine de la relation était différente (figure 8). Les individus retrouvés en nature sur des plantes invasives (*Koelreuteria*) avaient une plus haute fréquence d'ailes courtes pour une même quantité de nourriture disponible que ceux originaires des plantes natives. Il semble donc y avoir des différences entre les deux groupes dans leur réponse à cette variable de l'environnement et ceci se reflète dans leur norme de réaction. Les biologistes ont proposé que le seuil de nutrition qui doit être atteint pour enclencher le développement d'ailes courtes a évolué vers une valeur plus basse chez les individus utilisant la plante invasive.

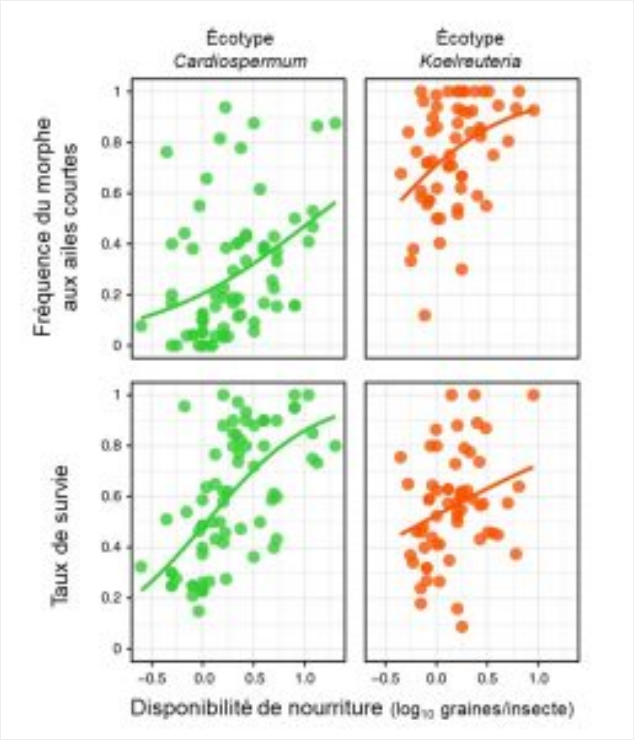


Figure 8. Fréquence des ailes courtes en fonction de la disponibilité de nourriture dans une expérience en jardin commun utilisant des individus retrouvés sur deux types de plants. La norme de réaction des individus retrouvés sur des plantes natives du genre *Cardiospiermium* est représentée en vert et la norme des individus retrouvés sur des plantes invasives du genre *Koelreuteria est en orange*. *Adapté de [11].*

Résumé

La variation phénotypique peut exister sans qu'il y ait de différence de génotype, car pour de nombreux traits, le même génotype peut donner différents phénotypes selon l'environnement où l'organisme se développe. Cette capacité s'appelle la plasticité phénotypique. Ces différences de phénotypes liés à l'environnement de développement peuvent augmenter le fitness, i.e. être une adaptation. La capacité de pouvoir développer un phénotype ou un autre est en soi l'adaptation, tout comme pour l'acclimatation. On peut distinguer la variation génétique de la plasticité et de l'acclimatation grâce à une expérience d'environnement commun. Il existe de la variation génétique pour la plasticité, ce qui fait que des individus de différentes familles ou populations ne réagiront pas de la même façon à l'environnement et ceci sera quantifiable dans leur norme de réaction.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la plasticité phénotypique

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=210#h5p-15

Bibliographie

1. Pigliucci, M. (2005). Evolution of phenotypic plasticity: where are we going now? *Trends in Ecology and Evolution, 20*(9), 481-486. https://doi.org/10.1016/j.tree.2005.06.001
2. Piel, W. et A. Monteiro (2020). This image shows the striking contrast in the size of the eyespots of two *B. anynana* butterflies that developed during different seasons [CC-BY]. https://elifesciences.org/for-the-press/0ed2695a/how-some-butterflies-developed-the-ability-to-change-their-eyespot-size
3. Bilandžija, H., B. Hollifield, M. Steck, G. Meng, M. Ng, A.D. Koch, R. Gračan, H. Ćetković, M.L. Porter, K.J. Renner et W. Jeffery (2020). Morphological differences in *Astyanax mexicanus* surface fish maintained in different light regimes [CC-BY]. https://elifesciences.org/articles/51830
4. Nakayama, H., N.R. Sinha et S. Kimura (2017). Heterophylly in *Rorippa aquatica* [CC-BY]. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpls.2017.01717/full#F1
5. Lafuente, E. et P. Beldade (2019). Genomics of

developmental plasticity in animals [CC-BY]. *Frontiers in Genetics, 10*, 18. https://doi.org/10.3389/fgene.2019.00720

6. Bronmark, C. et J.G. Miner (1992). Predator-induced phenotypical change in body morphology in crucian carp. *Science, 258*, 1348-1350. https://doi.org/10.1126/science.258.5086.1348
7. Luftwaffle3 (2020). *Carassius auratus* [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Carassius_auratus.png
8. Knepp, T. (2004). Northern pike (*Esox lucius*) [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Esox_lucius1.jpg
9. Chaput-Bardy, A., S. Ducatez, D. Legrand et M. Baguette (2014). Fitness costs of thermal reaction norms for wing melanisation in the large white butterfly (*Pieris brassicae*) [CC-BY]. *PLoS One, 9*(2). https://doi.org/10.1371/journal.pone.0090026
10. Gallagher, J. (2015). Red-shouldered Bug – *Jadera haematoloma*, Everglades National Park, Homestead, Florida [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Red-shouldered_Bug_-_Jadera_haematoloma,_Everglades_National_Park,_Homestead,_Florida_-_23648825380.jpg
11. Fawcett, M.M., M.C. Parks, A.E. Tibbetts, J.S. Swart, E.M. Richards, J.C. Vanegas, M. Cenzer, L. Crowley, W.R. Simmons, W.S. Hou et D.R. Angelini (2018). Manipulation of insulin signaling phenocopies evolution of a host-associated polyphenism [CC-BY]. *Nature Communications, 9*(1). https://doi.org/10.1038/s41467-018-04102-1

8. La vie de biologiste - Unité 1

Entrevue avec Dr. Michelle Tseng

Le thème de cette unité est « Causes et conséquences de la variation phénotypique ». J'ai fait cette entrevue avec la Dr. Michelle Tseng, professeure aux départements de Zoologie et de Botanique à University of British Columbia, afin d'illustrer le thème de cette unité. En effet, les travaux de son groupe de recherche combinent l'évolution, l'écologie et la physiologie afin d'étudier la réponse des organismes aux changements climatiques.

La vidéo est sous-titrée en anglais et en français [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=431#oembed-1

Transcription de l'entrevue

Vous pouvez cliquer ce lien pour accéder à la transcription. Transcription Tseng en format word

UNITÉ 2 - LA PHYSIOLOGIE AGIT COMME INTERFACE ENTRE L'ENVIRONNEMENT ET L'ORGANISME

9. Introduction à l'Unité 2

La physiologie agit comme interface entre l'environnement et l'organisme.

L'une des choses qui rendent la physiologie si fascinante est que cette branche de la biologie nous permet de comprendre la connexion entre l'environnement, les systèmes sensoriels, les systèmes physiologiques et la réponse mesurable au niveau de l'organisme entier. Avec la physiologie, on peut comprendre *comment* un organisme que l'on trouve dans un environnement particulier arrive à survivre face aux contraintes de cet environnement. En écophysiologie évolutive, on se sert souvent du concept de performance pour mesurer la qualité de la réponse d'un organisme, sa capacité à s'ajuster à son environnement selon sa physiologie, son comportement et sa morphologie. Bien sûr, ces phénotypes sont influencés par tous les niveaux d'organisation biologique inférieurs, et ce qui nous intéresse est de comprendre comment fonctionnent ces processus et aussi comment ils affectent la performance de l'organisme et son fitness.

Dans cette unité, nous verrons comment la physiologie agit comme i**nterface** entre l'environnement et l'organisme. Que l'on soit une fourmi ou un tapir, nos systèmes sensoriels intègrent les signaux de l'environnement externe et interne et transmettent l'information au centre d'intégration, une composante du système nerveux. Cela enclenche une réponse de différents systèmes physiologiques qui est parfois rapide, parfois lente, parfois irréversible, ou parfois réversible. Cette réponse affectera la survie de l'organisme face aux

changements détectés. Nous verrons d'abord les mécanismes moléculaires, cellulaires et physiologiques qui engendrent les traits qui nous intéressent, qu'on appelle « **les causes proximales ».** Nous verrons aussi **comment on étudie** ces causes proximales. Nous verrons ensuite les **voies de signalisation comme traductrices** des signaux de l'environnement et comment celles-ci activent les réponses physiologiques. Nous verrons finalement en détail deux traits physiologiques adaptatifs dans lesquels des hormones sont impliquées comme interface entre l'environnement et l'organisme, soit les **rythmes biologiques** et la **réponse au stress**.

Cette vidéo résume le contenu de l'unité 2. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=334#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

10. L’étude des causes proximales

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous discuterons de l’étude des causes proximales d’un trait et de comment nous étudions ces causes.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir le concept de cause proximale.
- Appliquer les différentes façons d’étudier les causes proximales aux types de traits qui se prêtent à chaque méthode.
- Expliquer comment on peut mesurer un trait.
- Expliquer comment on peut localiser un trait.
- Expliquer comment on peut manipuler un trait.
- Expliquer dans quel contexte on peut faire une ablation et un remplacement.
- Expliquer le rôle d’un agoniste et d’un antagoniste.
- Expliquer dans quel contexte on peut utiliser une manipulation génétique.

Notions clés

- Les causes proximales
- Comment on étudie les causes proximales
- Mesurer un trait
- Localiser un trait
- Manipuler un trait
- Ablation et remplacement
- Agoniste et antagoniste
- Manipulation génétique

1. Les causes proximales

Nous avons vu que lorsqu'on étudie une cause ultime, on se demande « quelle est la cause évolutive de l'existence de ce trait? ». Dans ce cas on cherche à comprendre l'agent de sélection et le lien entre le trait et le fitness. En biologie, nous pouvons aussi nous poser la question «comment ce trait se développe-t-il comme il est? ». Dans ce cas, on étudie la cause proximale (« proximale » veut dire « proche »). Les physiologistes sont intéressés par les **causes proximales,** car ils veulent comprendre quels mécanismes moléculaires, cellulaires et physiologiques engendrent les traits qui affectent la performance et permettent de répondre aux défis de l'environnement. Ils vont étudier comment une espèce de poisson peut vivre dans un lac hypoxique (dont le niveau d'oxygène est très bas), ce qui change durant l'acclimatation (ou non) à une augmentation de température chez deux

espèces d'insectes, ou encore quels mécanismes permettent de survivre à une sècheresse chez un mammifère du désert. Ils vont aller scruter les niveaux d'organisation biologiques « en dessous » de l'organisme qui sont impliqués dans la réponse au défi, qui affectent la performance de l'organisme et, ultimement, son fitness.

En physiologie classique, pour répondre à cette question du « comment », les biologistes mesurent le taux d'utilisation de l'oxygène, le niveau du pH sanguin, la réponse cardiaque, le niveau de glucose sanguin, ou encore la quantité d'une hormone ou l'activité d'une enzyme. Avec toutes les nouvelles méthodes, les physiologistes ont de nouveaux outils à leur disposition. De plus en plus, les scientifiques qui travaillent en physiologie essaient de comprendre quels changements se font au niveau moléculaire et cellulaire et quels gènes sont impliqués dans le développement des traits physiologiques qui affectent la performance et qui sont des adaptations. Après avoir été beaucoup reliée à la physique et à la chimie du vivant, la physiologie moderne demande maintenant d'aussi utiliser nos connaissances de biologie cellulaire, de biologie moléculaire et de génétique. On peut par exemple étudier la présence du récepteur d'une hormone à la surface d'une cellule, l'acide aminé qui affecte l'affinité d'une enzyme, le niveau de centaines de métabolites simultanément, l'activité d'un neurone individuel, la quantité d'ARN messagers à différents moments d'une série temporelle, ou encore le niveau de méthylation de l'ADN.

Bien sûr, on s'intéresse aussi à *l'évolution* de ces causes proximales, donc on va souvent étudier les causes ultimes (l'agent de sélection, la cible de la sélection, etc.) conjointement avec les causes proximales.

Exercices

Vérifiez votre compréhension du concept de cause proximale avec ce quiz formatif.

Étudions-nous la cause proximale ou la cause ultime?

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#h5p-16

2. Comment on étudie les causes proximales

Pour dresser un portrait complet des processus qui affectent le phénotype de l'organisme lié à sa performance, nous devons avoir différentes informations. Le plus souvent, nous obtiendrons ces informations avec trois approches complémentaires. On peut **mesurer** un trait au niveau moléculaire, cellulaire ou physiologique. On peut par exemple mesurer la quantité d'une hormone ou le niveau du pH sanguin. On doit parfois **localiser** où se retrouve le trait qui nous intéresse, par exemple sur quel tissu se trouve un récepteur à un certain stade de vie, ou encore où est exprimé un ARN messager. Ces deux types d'information sont souvent cruciaux pour dresser un portrait de ce qui se passe dans

l'organisme qui nous intéresse, surtout si on le compare à un autre organisme qui vit dans des conditions différentes. Cependant, pour savoir si ces traits moléculaires, cellulaires et physiologiques que l'on mesure et localise sont effectivement la cause de l'adaptation physiologique que l'on étudie, il faut **manipuler** ce trait expérimentalement. Par exemple, une biologiste mesure qu'une enzyme particulière a une activité plus élevée à basse température chez un individu comparativement à un autre, et qu'elle est localisée particulièrement dans un tissu comme les muscles. Elle doit maintenant savoir si cette variation dans l'activité de l'enzyme a un effet sur la physiologie musculaire qui affecterait par exemple la capacité de nage à basse température, ce qui augmenterait donc la performance de l'organisme lors d'une fuite face à un prédateur, ce qui aurait un effet sur le fitness via la survie. Ainsi, il faut manipuler le trait qu'on suppose être la cause proximale (l'activité de l'enzyme) et mesurer les effets de cette manipulation aux niveaux supérieurs d'organisation biologique (la performance et le fitness).

3. Mesurer un trait

Il y a de nombreuses méthodes à notre disposition pour mesurer un trait. Les méthodes changent vite et les technologies se raffinent. Inévitablement, une liste de méthodes deviendra éventuellement dépassée. On peut tout de même penser aux niveaux d'organisation biologiques qui seraient ciblés (moléculaires, cellulaires et physiologiques), certains traits qui correspondent à ces niveaux, ainsi que des méthodes qui sont en ce moment couramment employées (tableau 1).

Tableau 1 : méthodes actuelles pour mesurer différents traits

Trait à mesurer	Méthode
Niveau d'une hormone	EIA, RIA
Niveau d'expression d'un gène (quantité d'ARN messager)	qRTPCR, RNA-seq
Quantité de protéines	Bradford, Western, HPLC, chromatographie en phase liquide couplée à la spectrométrie de masse, etc.
Niveau de méthylation de l'ADN	Traitement bisulfite et séquençage
Activité neuronale	fMRI, électrophysiologie

Prenons l'exemple de biologistes qui veulent déterminer comment certains paramètres environnementaux comme la température et la photopériode affectent la physiologie d'un petit mammifère arboricole d'Asie du Sud-Est, le toupaye de Belanger (*Tupaia belangeri*) (figure 1). Pour ce faire, ils exposent des individus à des conditions de température et de photopériode qui représentent les conditions des quatre saisons observées dans son aire de distribution et mesurent différents paramètres physiologiques.



Figure 1. Un toupaye de Belanger [1].

Un des traits mesurés est l'expression du gène NPY (neuropeptide-Y), représentée par la quantité d'ARN messagers. Le neuropeptide codé par ce gène est impliqué dans la boucle de rétrocontrôle de la faim. En effet, il a déjà été démontré chez d'autres espèces qu'une augmentation de la quantité de ce neuropeptide augmente la sensation de faim et l'apport alimentaire. Les scientifiques émettent l'hypothèse que ce neuropeptide a la même fonction chez le toupaye et prédisent qu'étant donné que les individus s'alimentent d'avantage en conditions hivernales, on devrait observer une augmentation de l'expression de NPY en hiver. Ils mesurent des variations d'expression du neuropeptide selon la saison (mais il n'y a pas de différences statistiquement significatives) ainsi que des différences significatives d'apport alimentaire (en gramme par jour) selon la saison (figure 2).

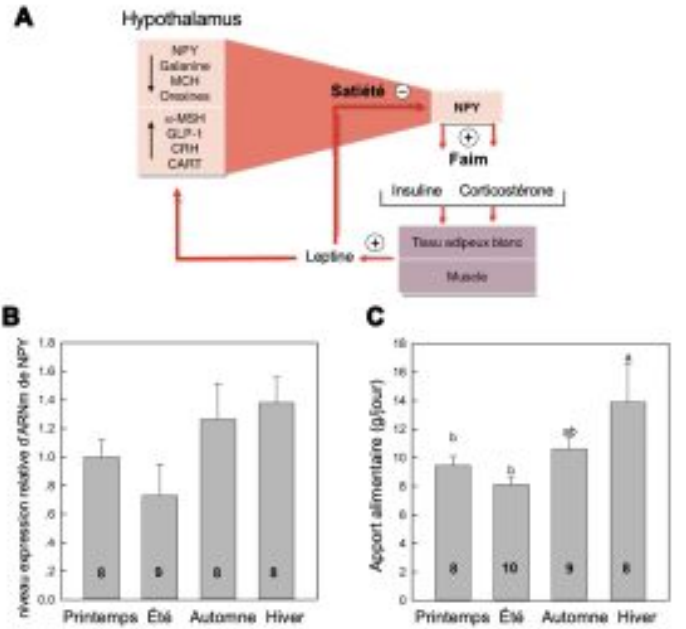


Figure 2. Étude des causes proximales de la prise alimentaire. A) Boucle de rétroaction du NPY associée à la régulation de l'appétit dans le corps. B) Expression de NPY et C) apport alimentaire selon les 4 traitements qui représentent des conditions de température et de photopériode associées aux différentes saisons auxquelles sont exposés les Toupaye de Belanger. Les chiffres superposés aux barres représentent la taille de l'échantillon. *Adapté de [2].*

4. Localiser un trait

Parfois on doit savoir où se passe un processus et quel tissu est affecté. Pour ce faire, on veut localiser un produit important dans un système physiologique. On cherche dans quel tissu on le trouve, par exemple, quelle région du cerveau est active, ou sur quel type de cellules on retrouve un récepteur. Il existe différentes techniques pour localiser (tableau 2).

Tableau 2 : méthodes actuelles pour localiser différents traits

Trait à localiser	Méthode
Expression de gène	Hybridation in situ avec une sonde marquée aux isotopes radioactifs ou au fluorescent
Protéine	Immunohistochimie
Récepteur d'une hormone	Utilisation d'un ligand fluorescent
Site de l'activation neuronale	Imagerie par résonance magnétique fonctionnelle

L'activité neuronale peut être localisée de façon très précise. Par exemple, la réponse neuronale d'animaux à différents stimulus peut être localisée à l'aide d'électrodes multiples placées près des régions d'intérêt (figure 3). La distribution des électrodes permet de déterminer de façon fine la localisation spatiale des neurones activés et de ceux qui ne le sont pas.

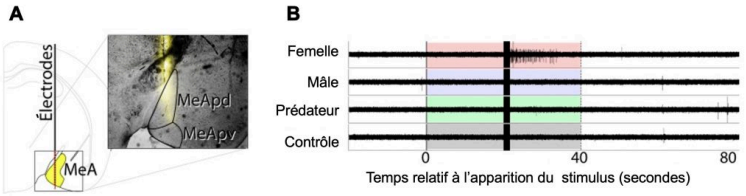


Figure 3. Chez les souris, les phéromones sont une des façons de communiquer entre individus, par exemple pour annoncer la présence d'un prédateur. La réponse à un stimulus olfactif de phéromones est mesurée dans le système voméronasal qui inclut l'amygdale médiale (MeA), afin d'observer la différence de réponse sensorielle selon le signal odorant. (A) Partie du crâne d'une souris qui montre où se trouve le MeA et comment les électrodes sont placées pour observer la réponse lors d'un stimulus. (B) Temps de réponse après l'envoi de différents stimulus (phéromone) : urine de femelles, de mâles, d'un prédateur et liquide témoin. *Adapté de [3].*

5. Manipuler un trait

Une fois qu'on a établi qu'une enzyme est en plus grande quantité quand un individu fait face à l'hypoxie, ou qu'un récepteur est localisé sur un tissu spécifique chez un individu qui a de meilleures capacités thermogéniques, on veut habituellement savoir si cette corrélation entre les deux indique qu'une variable affecte l'autre, c'est-à-dire qu'il y a un **lien de causalité**. En effet, on pourrait voir que ces traits sont associés, mais qu'il n'y a pas de lien de causalité, peut-être parce que les deux traits sont tous deux affectés par un

troisième trait que nous n'avons pas mesuré, ou simplement dû au hasard.

Qu'est-ce qu'on peut faire comme expérience pour voir s'il y a un lien fonctionnel entre la quantité d'une molécule (hormone, enzyme, un canal ionique, de l'ATP) et un trait physiologique? On fait une **analyse fonctionnelle** avec une manipulation. Par lien fonctionnel, on veut dire que l'effet de la présence d'un trait (une hormone, une enzyme, un transporteur membranaire) est la cause d'un autre trait observé qui affecte la performance (une meilleure capacité à vivre en hypoxie, à faire face à la sècheresse). C'est pourquoi une manipulation peut nous informer sur cette fonction.

Traditionnellement, les physiologistes des animaux ont utilisé ce type de manipulation pour dessiner les contours généraux de la fonction d'un organe d'un animal, comme les gonades (reproduction), le pancréas (production d'insuline), la rate (globules rouges), les reins (balance osmotique et pH sanguin). Les physiologistes des plantes ont aussi utilisé ces approches de manipulation pour comprendre le fonctionnement de la photosynthèse, des échanges avec le milieu, ainsi que les processus physiologiques qui affectent l'allocation d'énergie vers la croissance, les réserves énergétiques ou la reproduction.

Il y a trois grandes catégories de manipulation qui peuvent nous être utiles : l'ablation et le remplacement, l'utilisation d'agonistes et d'antagonistes, ainsi que la manipulation génétique.

5.1. Ablation et remplacement

L'ablation consiste à enlever des cellules, un tissu, ou un organe entier. Le remplacement utilise l'approche inverse, en ajoutant des cellules, un tissu ou un organe. On peut enlever et remettre une glande endocrine, comme aux débuts de l'endocrinologie

(l'étude des hormones), afin d'esquisser la fonction de cette glande. Cette approche fonctionne chez les animaux mais aussi chez les plantes. On peut utiliser l'ablation et le remplacement en neurobiologie et ainsi définir les fonctions d'une partie du cerveau chez un vertébré, d'un ganglion nerveux chez un insecte, ou encore de connexions nerveuses entre différents organes.

La première expérience en endocrinologie a été faite par ablation et remplacement. Au 19e siècle, un biologiste nommé Berthold a utilisé la castration chez des coquelets afin d'étudier l'effet de cette manipulation sur la physiologie et le comportement (figure 4). Il souhaitait comprendre le lien fonctionnel entre le produit provenant des gonades (il ne savait pas si le signal des gonades était nerveux ou passait par la circulation sanguine) et la reproduction des mâles. Il a ainsi démontré un lien fonctionnel direct entre la présence de gonades et le phénotype sexuel mâle.

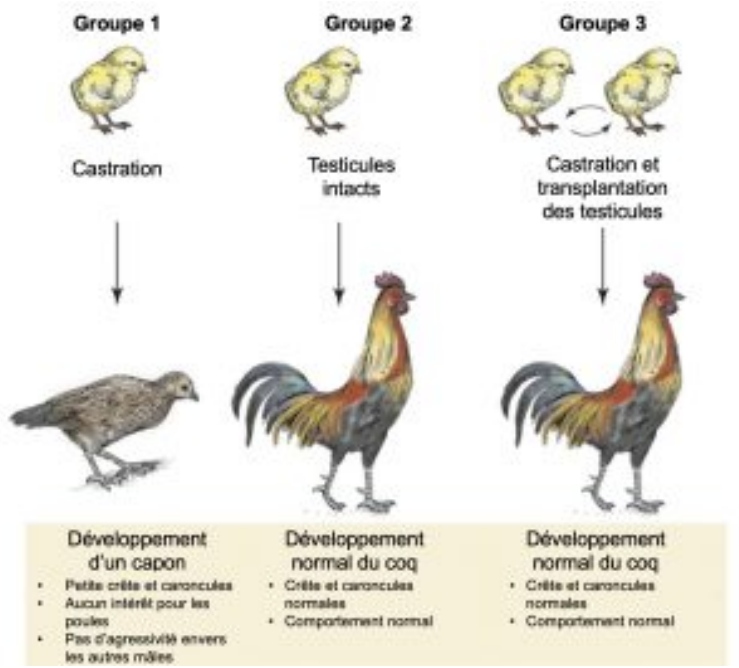


Figure 4. Design expérimental afin de déterminer le rôle des gonades dans le développement des caractères sexuels. Dans le groupe 1, des coquelets subissent une castration (une ablation des gonades), ce qui entraine un changement de comportement et de physiologie chez les capons, qui ne développent pas de caractères sexuels secondaires. Le groupe 2 est le groupe témoin qui se développe normalement et le groupe 3 est castré et se fait transplanter des testicules reliés au corps par des vaisseaux sanguins. Le comportement et la physiologie de ce groupe sont similaires à un animal avec des gonades intactes, dû à l'apport de testostérone fourni par les testicules transplantés. *Adapté de [4]*.

Une grande découverte pour la physiologie, celle du rôle de l'insuline, a aussi commencée avec une expérience d'ablation et de remplacement. Les chercheurs qui travaillaient sur le diabète (Banting et Best) se sont demandé quel serait l'effet d'une ablation du pancréas d'un chien sur son taux de sucre sanguin. Ils voulaient savoir ce qui change dans sa physiologie. Après ablation, ils ont observé que le taux de sucre sanguin ne restait plus à l'intérieur d'une certaine gamme de valeur pour cette espèce et que l'homéostasie était rompue. Lorsqu'ils ont remplacé le pancréas par des extraits de pancréas chez le chien, le taux de sucre a été quelque peu stabilisé. Ce fut la première indication que le pancréas était impliqué dans la glycémie et par extension dans le diabète de type 1.

Il est possible de cibler l'ablation de sections précises du système nerveux et même de neurones individuels avec des techniques récentes. Par exemple, l'utilisation de laser permet de cibler des régions très précises chez les vertébrés. Des neurophysiologistes ont ainsi réussi à détruire un neurone individuel, la cellule de Mauthner, chez le poisson-zèbre (*Danio rerio*, figure 5).



Figure 5. Poisson-zèbre (*Danio rerio*) [5].

Il a été proposé que ce neurone géant du système nerveux central est impliqué dans la réponse de fuite chez les poissons, mais il était difficile de démontrer cette fonction avant que l'ablation très précise de ce neurone unique ne devienne possible avec l'apparition de nouvelles technologies, ici représentée par un article scientifique publié en 2020. Des neurophysiologistes ont utilisé une approche de dégradation du soma et de l'axone de ce neurone géant initiée par un traitement au laser très précis (voir vidéo ci-bas).

Expérience d'ablation d'un neurone chez le poisson-zèbre

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#oembed-1

Hecker et al. (2020). Movie S1 [Vidéo, CC-BY-NC-ND]. Glencoe Software. http://movie-usa.glencoesoftware.com/video/10.1073/pnas.1918578117/video-1

Titre : État des cellules de Mauthner gauche et droite d'une larve de poisson-zèbre avant et après l'ablation. La cellule de Mauthner gauche est ablatée. À la fin de la dégradation par traitement laser au bout de 44 heures, seule le soma de la cellule du côté droit est visible par fluorescence, ainsi que son axone qui longe l'animal du côté gauche. *Adapté de [6].*

Description du contenu de la vidéo : Une vidéo prise par fluorescence d'une larve de poisson-zèbre. Un renflement (le soma) qui se termine en forme mince et pâle (l'axone) est visible de chaque côté du poisson, ce qui représente les cellules de Mauthner. À mesure que le temps passe, la cellule de Mauthner gauche qui a été traitée au laser fluoresce de moins en moins. 44 heures plus tard après avoir fait l'ablation du côté gauche du poisson, on ne voit plus de soma du côté gauche de la tête du poisson et son axone qui longe l'animal du côté droit est aussi éliminé.

Les neurophysiologistes ont testé la réponse de fuite des

larves traitées et témoins et ont déterminé que l'ablation du neurone contralatéral (la lésion est du côté opposé à la direction de fuite) élimine entièrement la réponse de fuite des poissons *[6]*. Les neurophysiologistes ont ensuite vérifié si ce changement de performance créé par l'absence de ce neurone affectait le fitness des individus en les exposant à la prédation d'une larve de libellule dans des conditions similaires au milieu naturel. En effet, les larves de libellules sont des prédateurs des larves de poisson et elles se comportent de la même façon en laboratoire, ce qui permet de tester le lien entre la performance de la larve de poisson (mesurée par la vitesse de fuite) et le fitness. La différence de survie était significative entre les deux traitements durant une expérience d'une durée de 7 heures.

Les deux vidéos suivantes illustrent un test de prédation similaire à celui utilisé dans l'expérience. Dans la première vidéo, le poisson échappe au prédateur, mais dans la deuxième vidéo sa réponse de fuite n'est pas assez rapide.

Test de prédation où la proie échappe au prédateur



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#oembed-2

Hecker et al. (2020). Movie S3 [Vidéo, CC-BY-NC-ND].

Glencoe Software. http://movie-usa.glencoesoftware.com/video/10.1073/pnas.1918578117/video-3

Titre : Test de prédation par une larve de libellule sur une larve de poisson-zèbre filmée à haute vitesse et présenté au ralenti. L'individu échappe au prédateur durant l'interaction qui dure environ 50 millisecondes. *Adapté de [6].*

Test de prédation où la proie n'échappe pas au prédateur

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#oembed-3

Hecker et al. (2020). Movie S4 [Vidéo, CC-BY-NC-ND]. Glencoe Software. http://movie-usa.glencoesoftware.com/video/10.1073/pnas.1918578117/video-3

Titre : Test de prédation par une larve de libellule sur une larve de poisson-zèbre filmée à haute vitesse et présenté au ralenti.

L'individu est capturé par le prédateur durant l'interaction qui dure environ 70 millisecondes. *Adapté de [6].*

5.2. Agoniste et antagoniste

Après les premières avancées réalisées grâce à l'approche de l'ablation et du remplacement, les avancées en biochimie ont permis d'extraire de grandes quantités d'hormones d'échantillons de tissus. Les biologistes ont ensuite pu injecter ces produits pour quantifier les effets sur l'organisme d'intérêt, comme une plante ou un animal, et commencer à décrire la fonction de ces hormones. On peut par exemple vouloir savoir quel trait est affecté si on ajoute une hormone ou si on bloque son action et comment cela est relié à la dose utilisée. De cette façon, on peut jouer plus finement avec les niveaux de la molécule d'intérêt que simplement comparer les effets de l'absence ou la présence de celle-ci. Par exemple, si on donne de l'insuline à un animal et qu'on mesure son niveau de sucre dans le sang avant et après l'ajout de l'hormone, ça nous permet de déterminer la fonction de l'insuline dans la régulation de l'homéostasie du glucose sanguin. Plus tard, on a pu synthétiser des versions synthétiques de ces molécules. On peut ainsi moduler la quantité donnée en fonction de l'effet désiré.

Les produits qui **activent** le récepteur d'une hormone, que ce soit l'hormone elle-même ou un produit synthétique qui a le même effet au niveau cellulaire, s'appellent des **agonistes** (figure 6). Ces agonistes sont souvent utilisés en médecine. Par exemple, l'hormone de croissance qui est utilisée chez les enfants qui ont des retards de croissance est un agoniste synthétique qui agit sur le récepteur de cette hormone.

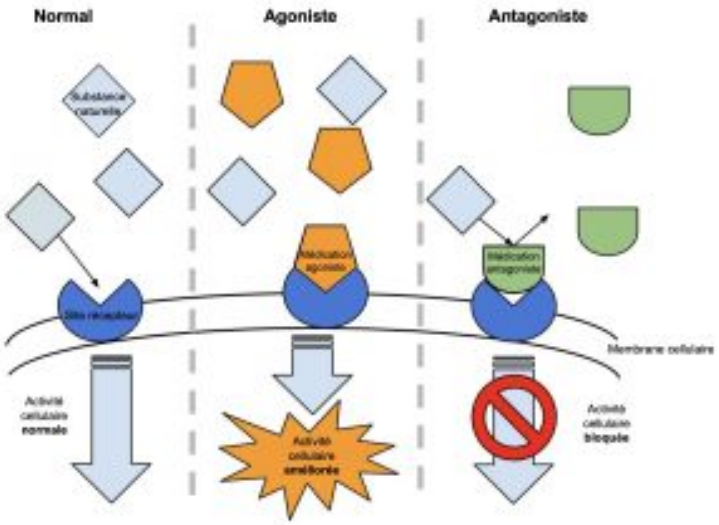


Figure 6. Mode d'action d'une hormone, de son agoniste et de son antagoniste sur ses récepteurs. La molécule agoniste active l'effet de façon similaire ou même supérieure à l'hormone qu'elle imite dans la cellule alors que la molécule antagoniste bloque l'activité de l'hormone en occupant son récepteur. *Adapté de [7].*

On peut aussi **bloquer** l'action de la molécule qui nous intéresse, qui est souvent une hormone. On utilise alors un **antagoniste**, qui se lie au récepteur de la molécule d'intérêt mais n'active pas sa fonction de signalisation (figure 6). L'hormone ne peut plus envoyer son signal à la cellule, car les récepteurs sont occupés par l'antagoniste. On peut ensuite mesurer ce qui arrive au trait d'intérêt. Par exemple, on peut bloquer l'action sur la croissance des plantes de l'hormone gibbérelline avec différents produits synthétiques antagonistes. L'application des antagonistes limite la croissance de la plante, ce qui est utilisé en horticulture pour

obtenir des plants fleuris et denses et en science fondamentale pour comprendre la physiologie des plantes dans différentes conditions (figure 7).

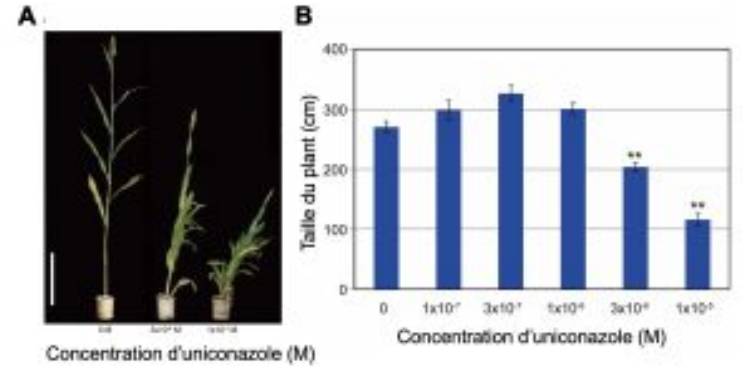


Figure 7. L'uniconazole agit comme antagoniste de la gibbérelline. Cette substance est utilisée comme un retardateur de croissance des plantes. A) Plus la concentration d'uniconazole augmente, plus le plant est petit. B) Les effets de la dose de l'antagoniste de l'hormone végétale sont quantifiés en mesurant la taille du plant à chaque dose. *Adapté de [8].*

5.3. Manipulation génétique

Une autre façon de manipuler une molécule, quelle qu'elle soit, est de manipuler sa production au niveau génétique. On peut ainsi cibler n'importe quelle variable au niveau moléculaire ou cellulaire. Il y a plusieurs façons de créer un mutant, ce qui peut complètement enlever le gène d'intérêt. On peut aussi échanger un allèle pour un autre, ajouter un gène provenant d'une autre espèce, ou changer son nombre de copies. L'activité du gène peut aussi être manipulée à un moment

précis, par exemple par la température qui active ou bloque l'activité du gène, ou par la lumière, avec l'optogénétique. Dans tous les cas, on peut ensuite mesurer les effets sur l'organisme d'intérêt.

Tableau 3 : méthodes actuelles de manipulation génétique

Méthodes de manipulation génétique
RNA interference et RNA silencing
Optogénétique
Mutants (incluant CRISPR-Cas)

Cette vidéo présente une entrevue avec deux biologistes, Christiane Nüsslein-Volhard et Eric Wieschaus, qui ont été les premiers à créer des drosophiles mutantes afin de comprendre la fonction de différents gènes dans le développement. Dans cette vidéo, ils expliquent tout l'historique de leur recherche et de leur travail en collaboration et c'est fascinant. Ils ont obtenu le Prix Nobel de Physiologie et Médecine de 1995.

Christiane Nüsslein-Volhard et Eric Wieschaus

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#oembed-4

iBiology Science Stories. (2015). Eric Wieschaus and Christiane Nüsslein-Volhard: Collaborating to Find Developmental Genes [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=GmQ9eI1vdGM&ab_channel=iBiologyScienceStories

Cas appliqué

Entrevue avec Verônica Angélica Alves

Cette capsule vidéo [CC-BY] présente une entrevue avec Verônica Angélica Alves, étudiante au doctorat en Sciences de l'eau dans le laboratoire de Valérie Langlois à l'INRS à Québec. Ses travaux portent sur l'étude des causes proximales du comportement à la maîtrise et de la reproduction au doctorat. Vous pouvez activer les sous-titres en français.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#oembed-5

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien. Transcription Alves en format word.

Résumé

L'étude des causes proximales vise à comprendre les mécanismes moléculaires, cellulaires et physiologiques qui affectent la valeur d'un trait. Il y a plusieurs types d'approches qui peuvent être utilisées pour étudier les causes proximales.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'étude des causes proximales



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=337#h5p-17

Bibliographie

1. Onkelramirez1 (2017). *Tupaia belangeri* [License Pixabay].
2. Zhang, L., F. Yang, Z.-k. Wang et W.-l. Zhu (2017, 2017/02/01). Role of thermal physiology and bioenergetics on adaptation in tree shrew (*Tupaia belangeri*): the experiment test [CC-BY]. *Scientific Reports, 7*(1), 41352.
3. Bergan, J.F., Y. Ben-Shaul et C. Dulac (2014). Sex-specific processing of social cues in the medial amygdala [CC-BY]. *Elife, 3*, 22.
4. Bass, A.H. (2016). *Hearing and Hormones: Paying Homage to the Comparative Approach*. [CC-BY] Springer International Publishing. 1-14p.
5. Azul (2005). zebrafish [CC-BY].
6. Hecker, A., W. Schulze, J. Oster, D.O. Richter et S. Schuster (2020). Removing a single neuron in a vertebrate brain forever abolishes an essential behavior [CC-BY-NC-ND]. *Proceedings of the National Academy of Sciences, 117*(6), 3254-3260.

7. Dolleyj (2014). Agonist & Antagonist [CC-BY].
8. Ordonio, R.L., Y. Ito, A. Hatakeyama, K. Ohmae-Shinohara, S. Kasuga, T. Tokunaga, H. Mizuno, H. Kitano, M. Matsuoka et T. Sazuka (2014). Gibberellin deficiency pleiotropically induces culm bending in sorghum: an insight into sorghum semi-dwarf breeding [CC-BY]. *Scientific Reports, 4*(1), 5287. https://doi.org/10.1038/srep05287

11. Les voies de signalisation comme traductrices des signaux de l'environnement

Introduction

Dans ce chapitre, nous étudierons la cause proximale de la plasticité, c'est-à-dire le mécanisme qui sous-tend le développement d'un phénotype ou d'un autre selon l'environnement. Comme le sujet du chapitre l'indique, on va voir que le signal de l'environnement qui détermine le développement est « traduit » en signal interne par des voies de signalisation qui impliquent des cascades d'expression de gènes, la sécrétion d'hormones et des modifications épigénétiques. Nous verrons que ces voies de signalisation doivent être étudiées en tenant compte de la dimension temporelle du développement. Nous nous attarderons au cas des polyphénismes, un type particulier de plasticité phénotypique. Nous verrons comment les biologistes ont étudié les causes proximales de ces phénotypes chez les insectes et les vertébrés, particulièrement le rôle des hormones.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Décrire le rôle des voies de signalisation dans le développement d'un trait plastique.
- Expliquer l'importance de la série temporelle dans l'étude du développement plastique.
- Contraster la pléiotropie physiologique et la pléiotropie « génétique ».
- Expliquer le fonctionnement cellulaire des deux types de récepteurs hormonaux.
- Expliquer ce qui caractérise un polyphénisme.
- Expliquer le rôle de l'hormone juvénile dans le développement des castes chez les insectes sociaux.
- Expliquer le compromis lié à la plasticité de la durée du développement chez les amphibiens.
- Expliquer le rôle de l'hormone thyroïdienne et des glucocorticoïdes dans la plasticité du moment de la métamorphose chez les amphibiens.

Notions clés

- Les voies de signalisation impliquées dans le développement plastique
- La série temporelle
- La pléiotropie physiologique
- Les récepteurs hormonaux affectent la transcription
- Les polyphénismes
- Le signal de la nutrition
- L'hormone juvénile
- La plasticité de la durée du développement
- L'hormone thyroïdienne et les glucocorticoïdes

1. Les voies de signalisation impliquées dans le développement plastique

Nous avons vu que de grandes différences de phénotypes peuvent être le résultat de la plasticité phénotypique et que le développement de l'organisme est alors influencé par une variable de l'environnement. Il est fascinant de s'imaginer que l'environnement peut causer un changement de trajectoire dans le développement d'un organisme et encore plus de se demander comment cela se produit. Nous allons voir comment ce signal de l'environnement est transformé en « signal interne » qui affecte le développement. En étudiant la nature de ce signal interne, nous étudions les causes proximales du développement plastique.

Dans plusieurs cas de plasticité phénotypique, le signal de l'environnement est perçu par le **système sensoriel** qui peut activer directement une **cascade de changements** à travers l'activation de voies de signalisation. Celles-ci sont composées

de nombreuses cascades d'expression de gènes, de sécrétions hormonales et de modifications épigénétiques. C'est le cas de la réponse des plantes à l'ombre, à la température ou au manque d'oxygène à la suite d'une inondation. Toutes ces conditions environnementales affectent l'élongation de leurs tiges à travers ces voies de signalisation (figure 1).

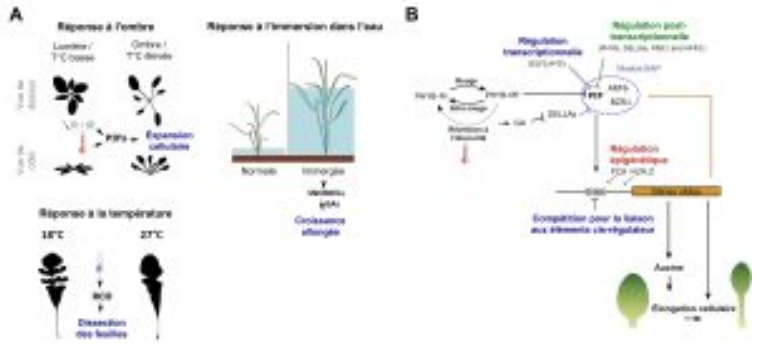


Figure 1. Résumé de la cascade d'évènements moléculaires activés lors de la réponse de plasticité phénotypique des plantes. A) La réponse à l'ombre, une haute température et l'immersion dans l'eau. B) Dans le cas de la perception de l'intensité lumineuse, les phytochromes de la plante agissent comme des photorécepteurs qui sont sous forme active (PHYB-Pfr) ou inactive (PHYB-Pr) selon le ratio de longueur d'onde rouge (660 nm) sur les longueurs d'onde de l'infrarouge (730 nm). Sous des conditions d'ombre, le ratio rouge/infrarouge est petit et les phytochromes sont inactifs (forme PHYB-Pr). Leur inactivité permet l'expression d'une famille de facteurs de transcription (les PIFs, « Phytochrome interacting factors ») qui activent leurs cibles, ce qui entraine la sécrétion de l'hormone auxine qui active la croissance de la tige. De plus, l'ombre promeut directement la synthèse de l'hormone gibbérelline (GA dans le schéma) qui elle aussi est impliquée

dans une cascade de régulation qui mène à l'expression des PIF, à la division cellulaire et ainsi à la croissance de la tige. On voit dans le schéma que des modifications à la méthylation de l'ADN sont aussi impliquées dans la réponse plastique des plantes à l'intensité lumineuse. Dans d'autres cas de réponses chez les plantes, de petits ARN non codants qui affectent la traduction d'autres ARN messagers en protéines sont aussi impliqués comme cause proximale du développement d'un phénotype plastique. *Adapté de [1]*.

Si on résume, sans trop s'attarder aux noms des composantes d'une voie de signalisation spécifique, il y a une variable de l'environnement dont la valeur est perçue par un récepteur du système sensoriel, ce qui active 1) l'expression de gènes dont les produits font partie de cascades cellulaires, 2) la synthèse d'hormones qui vont activer leurs récepteurs, ainsi que 3) des modifications épigénétiques (comprenant la méthylation de l'ADN, la modification des histones et l'expression de petits ARN). Ensemble, ces évènements ont pour effet de modifier quels gènes sont exprimés et quelles protéines sont présentes dans la cellule, ce qui affecte le phénotype final de l'organisme.

Cette vidéo présente une des façons par laquelle le signal de l'environnement est transformé en « signal interne » à travers différentes voies. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=347#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

2. La série temporelle

Lorsqu'on veut étudier les causes proximales d'un trait plastique, on doit tenir compte du fait qu'on étudie le développement et qu'il y a donc un aspect temporel à notre étude. En effet, les différentes étapes du développement plastique vont se dérouler à des temps précis qui doivent être déterminés par les biologistes. Il y a un moment où le signal de l'environnement est perçu et où il est traduit en signal interne, et c'est un aspect qui nous intéresse. Puis, le développement de traits à différents niveaux d'organisation biologique, qui ont chacun leur propre cause proximale, se déroule à des moments particuliers du développement, dans un ordre précis, et c'est également un aspect important. Pour disséquer toute cette suite d'événements dans le temps, il sera nécessaire de faire

des mesures de différents traits afin de déterminer lesquels diffèrent entre les phénotypes plastiques et aussi *quand* ils diffèrent. On peut penser par exemple à mesurer le niveau d'une hormone. Pour comprendre la cascade de signalisation, il faut aussi savoir où sont localisés les récepteurs de cette hormone, afin de déterminer quel tissu reçoit le signal et est impliqué dans la suite du développement.

Prenons l'exemple de la taille et la forme finale des organes des insectes qui ont un stade larvaire distinct du stade adulte. La taille et la forme sont le produit d'une croissance contrôlée à la fois par le programme de développement ainsi que par l'environnement durant le stade larvaire (figure 2). Le schéma représente le développement dans le temps de la forme et de la taille du disque imaginal d'une larve d'insecte. Le disque imaginal est le nom qu'on donne au regroupement de cellules souches qui vont se différencier en un organe au moment de la métamorphose, ici une aile. Les voies de signalisation qui régulent la croissance et la forme des ailes chez les insectes impliquent des morphogènes (les molécules qui diffusent dans l'organisme en développement et qui affectent la différenciation cellulaire), ainsi que celles liées aux hormones, telles que l'ecdysone, l'hormone juvénile et l'insuline. Le développement est un processus complexe et les disques imaginaux sont aussi affectés par d'autres voies de signalisation liées à la détection des nutriments (ex. : la voie TOR). Les différences de taille du disque imaginal selon l'environnement (la plasticité) seront reflétées dans la taille de l'aile de l'adulte.



Figure 2. Illustration schématique de l'implication du programme de développement et de l'environnement dans la croissance du disque imaginal chez un insecte larvaire type. Sur le panneau du haut, la croissance morphogénétique est illustrée. Le disque imaginal est illustré à 9 stades, du début de sa croissance à gauche à la fin de sa croissance à droite. Les molécules impliquées dans la croissance morphogénétique sont les morphogènes, l'ecdysone et l'hormone juvénile (JH). Sur le panneau du bas, on illustre la croissance morphogénétique qui est aussi affectée par l'environnement. Comme en haut, le disque imaginal est illustré à 9 stades de sa croissance, du plus petit à gauche ou plus grand à droite. Le stade final du disque imaginal est plus grand que dans le panneau du haut, dû à l'effet de l'environnement. Les molécules impliquées dans la croissance morphogénétique et induite par l'environnement sont l'ecdysone, l'hormone juvénile (JH), l'insuline ainsi que les voies de détection des nutriments. À droite, pour les deux panneaux, on retrouve le schéma d'une aile d'insecte adulte, dont le développement a été permis par le disque imaginal. L'aile du panneau du bas est plus grande que l'aile du panneau du haut. *Adapté de [2]*.

Les biologistes qui veulent comprendre les mécanismes de la plasticité vont devoir faire ces mesures pour plusieurs stades du développement, pour trouver exactement à quel moment durant le développement le signal de l'environnement est important et quand le signal interne est enclenché. On doit donc faire ce qu'on appelle « une **série temporelle** ». Prenons le cas du développement plastique chez le criquet, qui a habituellement une forme solitaire mais qui peut exprimer une forme grégaire si l'environnement change. La forme grégaire se déplace en énormes groupes qui s'alimentent en masse et détruisent les récoltes des humains, causant des catastrophes en agriculture. Le signal environnemental qui enclenche le développement de la forme grégaire est la densité des

individus de forme solitaire. Cette densité est traduite en signal interne à travers un signal hormonal qui à son tour enclenche une cascade d'expression de gènes. Certains gènes sont exprimés à un moment précis du développement (figure 3). Ainsi, si on étudie seulement les différences dans le phénotype final des criquets grégaires et solitaires, on aura certaines réponses sur les causes proximales, mais on manquera assurément le signal initial qui a enclenché tout ce développement alternatif selon l'environnement.

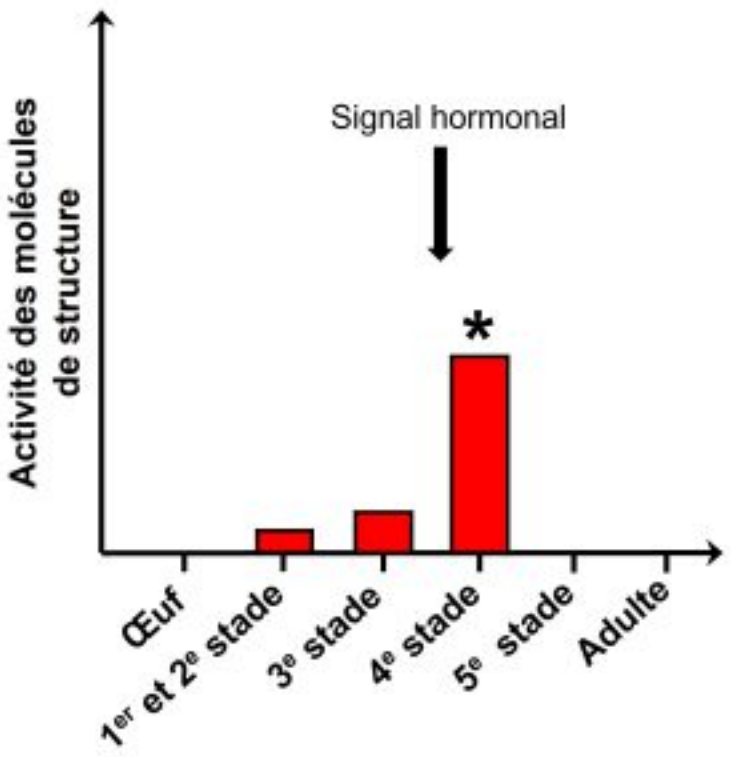


Figure 3. Série temporelle de la différence de l'expression génique entre les phases grégaire et solitaire du criquet. La

densité de la population est le signal de l'environnement qui déclenche le signal hormonal responsable de l'activation des gènes. Le moment du début du signal hormonal est indiqué par une flèche sur le graphique. Les gènes responsables des molécules de structure sont significativement plus exprimés à partir du 4e stade larvaire et reviennent à un niveau normal par la suite. *Adapté de [3].*

3. La pléiotropie physiologique

Dans plusieurs cas de plasticité phénotypique, le signal de l'environnement est transformé en signal interne grâce à l'action d'une hormone. Le rôle de traductrice des hormones dans le développement plastique n'est pas surprenant, si on pense aux hormones comme des messagers chimiques qui peuvent affecter simultanément plusieurs organes qui expriment les récepteurs pour cette hormone (figure 4). Ces effets en parallèle sur plusieurs fonctions biologiques sont appelés de la « **pléiotropie physiologique** », par analogie avec la pléiotropie génétique, où le produit d'un gène a des effets sur plusieurs traits. Le fait qu'une hormone puisse affecter plusieurs tissus permet de coordonner des changements de plusieurs compartiments biologiques. Par exemple, une hormone peut exercer une influence à la fois sur le métabolisme, la répartition de l'énergie, la reproduction, le comportement et le système immunitaire. Avoir un messager chimique puissant comme une hormone dans un organisme multicellulaire est crucial pour obtenir une réponse coordonnée qui donnera un phénotype intégré. Dans le cas d'une plante (figure 4), si les différents organes ne se développent pas de façon coordonnée sous l'effet de l'hormone, les systèmes physiologiques ne pourront pas fonctionner en harmonie, ce qui affectera la performance et le fitness de l'individu.

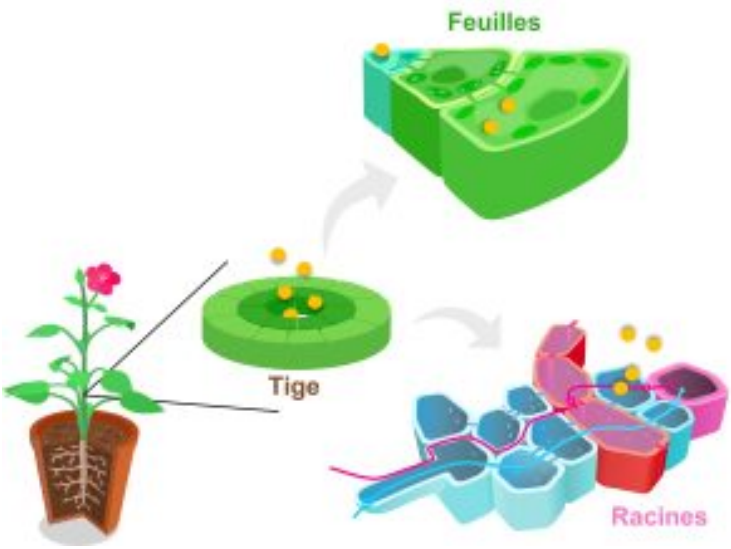


Figure 4. Diffusion d'une hormone végétale (billes jaunes) vers différents organes de la plante. *Adapté de [4-6]*.

4. Les récepteurs hormonaux affectent la transcription

Le signal hormonal enclenche une cascade de changements cellulaires, incluant des changements dans le niveau d'expression de gènes qui vont mener aux phénotypes distincts qui résultent de la plasticité phénotypique. En effet, plusieurs hormones ont des récepteurs qui, une fois activés, agissent comme des facteurs de transcription qui modulent l'expression de dizaines, voire de centaines de gènes (figure 5A). Leurs récepteurs sont habituellement des récepteurs nucléaires. D'autres récepteurs hormonaux activent des cascades signalétiques dans la cellule où ils sont exprimés, ce

qui a souvent un effet sur la transcription de gènes (figure 5B). Ces récepteurs sont habituellement des récepteurs membranaires. Dans les deux cas, ces différences d'expression se passent à des stades précis du développement et enclenchent à leur tour toute une suite de changements d'expression d'autres gènes, de développement de certains tissus, de fonctionnements d'organes et de systèmes physiologiques, qui vont mener aux changements irréversibles et stables de phénotypes que nous observons une fois le développement plastique terminé.

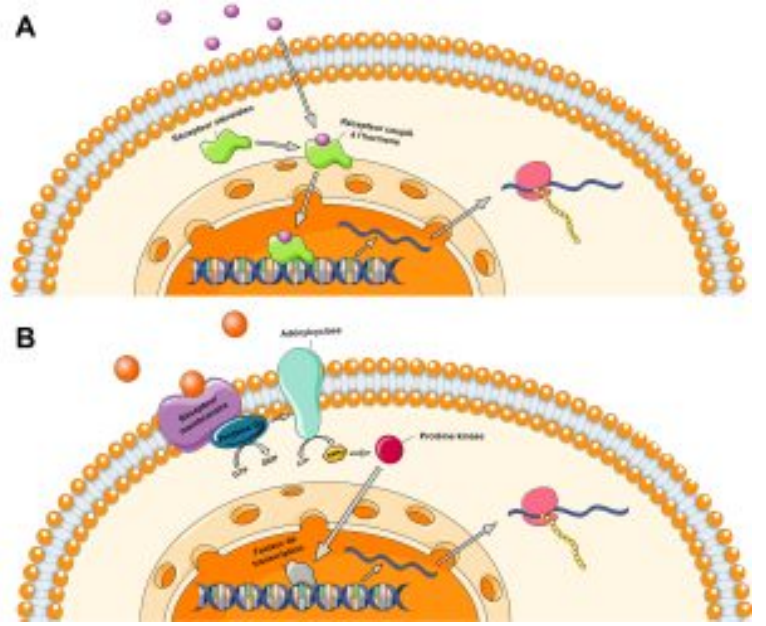


Figure 5. Représentation de deux types de récepteurs hormonaux. A) Les récepteurs nucléaires tels que ceux des hormones stéroïdiennes sont des facteurs de transcription. B) Les récepteurs membranaires des hormones protéiques activent une cascade de signalisation qui entraine l'activation

de l'expression de gènes. *Figure créée à partir de Servier Medical Art [7].*

5. Les polyphénismes

La réponse plastique à l'ombre chez les plantes que nous avons vu plus haut est un trait plastique continu. En effet, l'élongation de la tige est fonction de la variable environnementale et peut prendre plusieurs valeurs. Il existe cependant une forme particulière de plasticité où les phénotypes retrouvés en nature sont discrets (ex. : absence ou présence d'un trait, coloration distincte, morphologie complètement différente) et non une variable continue. On les nomme alors des polyphénismes (figure 6).



Figure 6. Différents types de polyphénismes. A) Feuille hétérophylle de la renoncule aquatique (*ranunculus aquatilis*) 1. Feuilles aériennes lobées 2. Feuilles immergées laciniées B) Polyphénisme de couleur de la Carte géographique (*Araschnia levana*) 1. Forme estivale 2. Forme printanière C) Castes de termite (nasutitermes) 1. Le roi 2. La reine 3 et 4. Les reines de remplacement 5. Les soldats 6. L'ouvrier. *Adapté de [8-10].*

6. Les castes chez les insectes

Chez les insectes sociaux, seulement les reines, qui constituent une petite partie des individus de la colonie, se reproduisent, tandis que les ouvrières partagent les autres tâches qui comprennent la construction, l'entretien et la défense du nid, la collecte de nourriture et l'élevage du couvain. De même, certaines espèces de fourmis abritent des castes spéciales d'ouvrières particulièrement importantes, les « soldats », qui jouent un rôle préférentiel dans la défense des colonies, ou pour découper ou transporter de gros objets, y compris des proies. La morphologie, la physiologie et le comportement diffèrent donc profondément entre les castes. Par exemple, un soldat peut avoir 100 fois la masse corporelle d'une ouvrière et les reines de certaines espèces vivent plusieurs décennies, alors que les ouvrières meurent généralement après quelques mois. Ce sont tous des exemples de plasticité menant à un polyphénisme.

Dans le cas des insectes sociaux comme les abeilles, chaque embryon femelle a le potentiel de devenir une ouvrière ou la reine, à partir du même génome. L'environnement durant leur développement envoie un signal différent se traduisant en signal interne qui va provoquer une cascade de changements d'expression de gènes, ce qui va entrainer des voies de développements complètement différentes. Une fois ce signal de l'environnement intégré dans le développement, on voit que les individus ont le même génome, mais ont des différences dans l'expression de centaines de gènes, ce qui donne les castes si différentes.

6.1. Le signal de la nutrition

Quel est le signal de l'environnement qui affecte le fait de

devenir une reine ou une ouvrière? Selon l'espèce, les biologistes ont recensé des effets de l'alimentation, de la température et des phéromones sécrétées par les autres membres du groupe. Dans le cas spécifique d'une larve d'abeille mellifère, l'alimentation joue un rôle clé dans son développement plastique. Si elle reçoit seulement de la gelée royale durant tout son stade larvaire, elle deviendra une reine, alors qu'une larve dont la diète ne contient de la gelée royale qu'au début de son développement et ensuite du pollen et d'autres sources de nutriments deviendra une ouvrière. La différence d'alimentation correspond non seulement au fait que la reine reçoit de la gelée royale plus longtemps, mais aussi qu'elle reçoit exclusivement cette source de nourriture. Le signal environnemental est donc ce qu'elle mange et aussi ce qu'elle ne mange pas. On sait aussi que la quantité totale de nourriture donnée à une larve par les ouvrières affectera son développement en reine. Il y a donc de nombreux aspects de l'environnement qui affectent le développement de ce polyphénisme.

6.2. L'hormone juvénile

Des biologistes se sont demandé ce que cette alimentation affecte et ont découvert que l'alimentation riche de la future reine est associée avec un maintien de la présence du corps allate. Le corps allate est une paire de glandes qui se retrouvent dans la région du cou chez les insectes. C'est une **glande endocrine**, c'est-à-dire qu'elle sécrète des hormones. Une hormone qui est sécrétée par le corps allate est l'**hormone juvénile** (JH) (figure 7A). Les entomologistes intéressés par la fonction de cette glande et de cette hormone ont d'abord manipulé la source de l'hormone et quantifié comment cela affecte le phénotype de l'animal en utilisant l'approche d'ablation et de remplacement. Ce sont les premières

expériences qui ont été faites pour étudier la fonction de cette hormone, car c'est relativement facile de faire une chirurgie sur un insecte. Dans ce cas-ci, les biologistes étudiaient le développement des insectes en général, et non le développement plastique. Par exemple, si on fait l'ablation du corps allate d'une larve d'insecte, elle se métamorphose en minuscule adulte (figure 7B). Il semble donc que l'hormone juvénile est nécessaire pour contrôler la métamorphose du stade larvaire au stade adulte, car ici le stade adulte est atteint trop tôt, ce qui affecte la taille. D'un autre côté, si on effectue un remplacement en donnant un extrait de corps allate broyé à une larve qui est arrivée au moment de son développement où elle devrait se métamorphoser (et donc qui ne sécrète pas naturellement d'hormone juvénile), elle continue au stade larvaire et mue en une larve géante au lieu de se métamorphoser en adulte (figure 7C). Le rôle de l'hormone juvénile semble être de maintenir l'insecte au stade juvénile. D'où son nom!

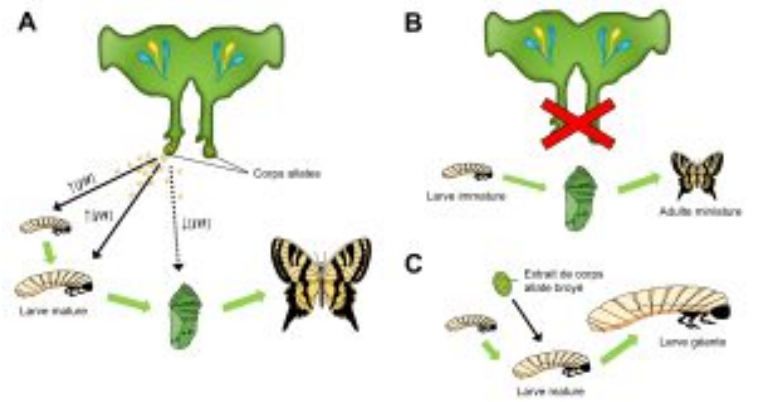


Figure 7. Schéma du corps allate d'un insecte qui sécrète l'hormone juvénile et l'impact de cette hormone sur le développement. A) Sécrétion normale de l'hormone juvénile.

B) Ablation du corps allate. C) Remplacement du corps allate par un extrait de corps allate broyé. *Adapté de [11, 12]*.

Une autre façon d'analyser le rôle de l'hormone juvénile est de mesurer le niveau de cette hormone dans un individu d'un phénotype donné. Quelques années après les études d'ablation et de remplacement du corps allate, la technologie s'est améliorée au point qu'on puisse mesurer le niveau d'une hormone dans un échantillon aussi petit qu'un insecte. Ça ne fait pas si longtemps que c'est possible! Ici, les biologistes pouvaient étudier la plasticité spécifiquement, en étudiant les castes chez l'abeille. Des mesures sur des larves d'abeille qui ont été nourries uniquement à la gelée royale, qui vont donc devenir des reines, et sur d'autres larves qui n'ont pas reçu cette alimentation, et qui vont donc devenir des ouvrières, ont montré que le niveau d'hormone juvénile augmente avec le temps dans les larves de reine seulement. Les chercheur.es ont supposé que c'est cette hormone qui cause le développement plastique en reine. Cependant, est-ce qu'ils ont véritablement démontré ici que l'hormone cause la plasticité du développement en caste chez l'abeille? La réponse est non, car ils ont seulement démontré une association. Une fois qu'on voit une association entre la caste dans laquelle se développe une larve d'abeille et le niveau d'une hormone, on peut faire une analyse fonctionnelle.

Exercices

Vérifiez votre compréhension des approches que l'on

peut utiliser pour étudier la fonction d'une hormone avec ce quiz formatif.

Effet de l'hormone juvénile sur la plasticité des castes



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=347#h5p-18

7. La plasticité de la durée du développement des amphibiens

Les amphibiens ont des stades de vie distincts, avec un stade larvaire et un stade adulte. Si on prend l'exemple des crapauds, on voit qu'ils ont un stade juvénile aquatique, le têtard, et un stade adulte terrestre. Toute une série de changements physiologiques doivent se produire pour passer d'un environnement aquatique à un environnement terrestre.

Dans le cas des crapauds, il n'y a pas de patrons divergents de développement qui mènent à des phénotypes complètement différents comme pour les castes des abeilles. Ce qu'on observe c'est plutôt un changement dans la **durée du développement**, ce qui mène aussi à d'importantes différences de phénotypes. Le moment où l'individu passe d'un stade à

l'autre peut en effet être un trait plastique influencé par l'environnement externe. Ainsi, certaines espèces de crapauds peuvent se métamorphoser en adulte à un âge variable, selon les conditions environnementales. Ces espèces passent leur premier stade de vie dans des milieux aquatiques qui varient dans leurs caractéristiques d'une année à l'autre, entre autres dans la durée des mares d'eau avant l'assèchement. D'une année à l'autre, l'assèchement se passe plus ou moins rapidement et la durée de la période larvaire jusqu'à la métamorphose en stade adulte varie aussi de façon plastique. C'est le cas de *Pelobates cultripes* (figure 8A). Des conditions de bas niveau d'eau entrainent une période larvaire 40 % plus courte que lorsque les conditions sont constantes sans baisse du niveau d'eau (figure 8B). Ce développement plus rapide permet de survivre à l'assèchement en se déplaçant vers le milieu terrestre mais engendre un adulte plus petit, avec de plus courtes pattes arrière et moins de réserve de gras, comparé au phénotype de la même espèce lorsqu'elle se développe en condition bénigne où la mare reste constante et que la métamorphose se produit à un âge plus avancé. La taille à l'âge adulte affecte la survie et le succès reproducteur des crapauds. Une taille plus petite entraine une survie plus faible et un moins bon succès reproducteur. Il y a donc un **compromis** entre la survie jusqu'à l'âge adulte et le fitness. En effet, si le têtard ne se développe pas rapidement en adulte dans les conditions de niveau d'eau bas, il meurt asséché, mais s'il se développe rapidement et survit, il a une petite taille qui affecte son fitness adulte.

D'autres espèces de crapauds n'ont pas cette plasticité de la durée de la période larvaire et ont toujours un temps de développement très court. C'est le cas de *Scaphiopus couchii*, qui exploite des environnements très éphémères, comme des mares d'eau présentes pendant seulement quelques semaines, année après année (figure 8A). Puisque ces crapauds ont toujours un temps de développement court

jusqu'à la métamorphose, ils sont toujours petits, avec de courtes pattes et peu de gras abdominal. Leur développement n'est pas plastique, car même si on les met dans un environnement bénin constant en laboratoire, ils se développent rapidement (figure 8B). Il y a donc de la variation inter-espèce pour la plasticité de la durée du développement. Il y a de la variation génétique pour leur norme de réaction (figure 8B).

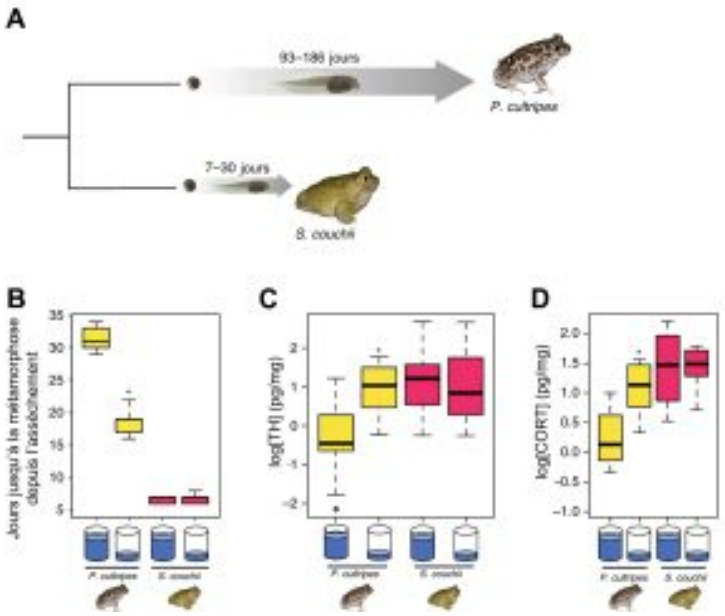


Figure 8. Base endocrinienne des différences entre les espèces de crapauds, *S. couchii* et *P. cultripes*, dans la période larvaire et la plasticité. A) Les relations phylogénétiques entre les espèces de crapauds sont présentées avec les durées de période larvaire correspondante pour chaque espèce dans un étang typique. B) L'assèchement simulé de l'étang induit une accélération marquée du développement chez *P. cultripes*

(jaune) et pas de réponse significative chez *S. couchii* (rose). C et D) L'accélération du développement de *P. cultripes* en réponse à l'assèchement simulé de l'étang est associée à l'augmentation de l'hormone thyroïdienne (TH) et l'augmentation de la corticostérone (CORT). *S. couchii* présente une concentration tissulaire plus élevée et constante des deux hormones, mettant en évidence l'absence de plasticité développementale chez cette espèce. *Adapté de [13].*

Ces deux espèces sont intéressantes à comparer pour les biologistes qui veulent étudier les causes proximales de la plasticité du temps de développement. Est-ce que les niveaux hormonaux mesurés chez l'espèce non plastique *S. couchii*, qui se développe toujours rapidement, seront aussi présents chez l'espèce plastique *P. cultripes* lorsqu'elle se développe rapidement? Autrement dit, est-ce que le signal de l'environnement affecte l'activité du réseau de régulation de la métamorphose en modifiant les niveaux d'hormones impliquées dans ce changement de stade de vie observé chez pratiquement tous les amphibiens?

7.1 L'hormone thyroïdienne et les glucocorticoïdes

Les biologistes intéressés à la plasticité de la métamorphose chez les amphibiens ont déjà des hormones candidates à étudier. En effet, de nombreuses études ont déjà démontré que l'hormone thyroïdienne et la corticostérone (qui fait partie des glucocorticoïdes) sont impliquées dans la transition entre le stade juvénile aquatique et le stade adulte terrestre chez plusieurs espèces d'amphibiens qui n'ont pas de développement plastique. Ces deux hormones ont des récepteurs qui agissent comme des facteurs de transcription

et elles affectent une myriade de traits. Chez les espèces qui ne sont pas plastiques pour le temps de développement, on sait que ces hormones sont sécrétées en grande quantité juste avant la métamorphose.

Les herpétologistes ont mesuré les niveaux d'hormone au même stade de vie des têtards pour deux groupes par espèce : un groupe est dans un environnement avec des niveaux stables d'eau et l'autre groupe fait face à une réduction du niveau de l'eau. Ce qui est vraiment intéressant, c'est que l'espèce qui n'est pas plastique (*S. couchii*) et qui a un stade têtard court dans toutes les conditions hydriques, a de hauts niveaux d'hormone thyroïdienne et de corticostérone, peu importe qu'on la place expérimentalement dans un milieu ou dans l'autre (figure 8 C et D). À son stade de têtard, elle a donc le même pic hormonal typique d'un amphibien qui se prépare à la métamorphose, peu importe l'environnement dans lequel elle se trouve. Dans le cas de notre espèce de crapaud plastique dans la durée de son développement, *P. cultripes,* les herpétologistes ont démontré que lorsque l'environnement est défavorable et que la quantité d'eau diminue, il y a un signal hormonal clair : les deux hormones augmentent significativement, alors que le pic hormonal n'est pas visible au même stade de vie lorsque les individus sont dans un environnement hydrique stable (figure 8 C et D). À la suite de cette expérience, les herpétologistes ont suggéré que la cause proximale de la plasticité du temps de développement est le niveau de ces deux hormones, ce qui pourrait être vérifié à l'aide d'une analyse fonctionnelle en manipulant les niveaux d'hormone et en étudiant les effets sur le développement.

Cas appliqué

Plasticité de la morphologie alimentaire des nématodes

Pour illustrer le rôle des hormones comme messagers à l'interface entre l'environnement et la physiologie de l'organisme, nous étudierons un exemple de polyphénisme qui se retrouve chez de petits invertébrés, les nématodes (figure 9). Les nématodes sont partout et ont de nombreux rôles dans les écosystèmes.

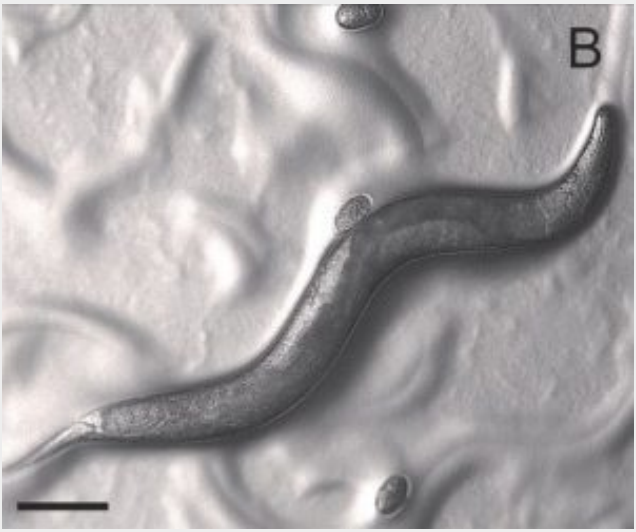


Figure 9. *Pristionchus pacificus [14].*

Les biologistes ont observé que dans certaines espèces de nématode, certains individus ont des mâchoires avec des dents alors que d'autres n'en ont pas. Elles ont aussi remarqué que les individus avec des dents mangent d'autres nématodes plutôt que des bactéries.

Cette vidéo montre un nématode de l'espèce *P. pacificus* se nourrissant d'un nématode de l'espèce *Caenorhabditis elegans*.

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=347#oembed-2

Bumbarger, D. (2013). P. pacificus eats C. elegans! [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=vT8bms2RHe8&ab_channel=DanBumbarger

Titre : Vidéo d'un nématode qui mange un autre nématode.

Description de la vidéo : Un nématode de grande taille (*Pristionchus pacificus*) tient dans sa bouche un nématode de petite taille (*Caenorhabditis elegans*) par le centre de son corps. Tranquillement, il l'aspire dans sa bouche, mais il ne réussit pas encore à la fin de la vidéo de 2 min à le manger complètement. La vidéo est accompagnée d'une musique dramatique.

Les biologistes se sont demandé si cette variation phénotypique dans la forme de la mâchoire des nématodes provient de variation génétique ou bien si elle est le résultat de la plasticité phénotypique. Elles ont donc testé si certaines conditions de

l'environnement affectent le développement des mâchoires avec des dents. Elles ont testé l'effet de la température et du pH sans voir d'effet sur le développement. Cependant, elles ont démontré que la famine cause un développement de la mâchoire avec des dents, tout comme la présence de phéromones de la même espèce. Les phéromones sont des molécules similaires aux hormones qui servent de signal à l'extérieur du corps des individus qui les sécrètent. De plus, les phéromones d'une autre espèce de nématode, *C. elegans*, déclenchent aussi le développement de la mâchoire « dentée » [15, 16].

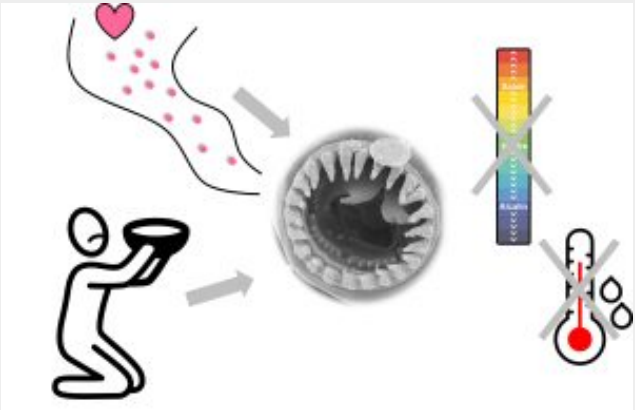


Figure 10. Signaux de l'environnement qui déclenchent ou non la formation de mâchoires dentées chez les nématodes. Les phéromones et la famine sont des signaux de l'environnement qui

déclenchent le développement de mâchoires dentées alors que les conditions de pH et la température n'ont pas d'effet. *Adapté de [16-19].*

La question que les biologistes se sont posée était « qu'est-ce qui transforme le message de l'environnement (présence de proie, haute densité, famine…) en message interne qui dirige le développement vers un phénotype ou un autre? ». Les nématodes sont très simples, ce qui rend cette question plus facile à étudier que dans un vertébré. On sait déjà que, dans plusieurs invertébrés, dont le nématode *C. elegans*, le signal des phéromones en général est transformé en signal cellulaire interne à travers une cascade cellulaire impliquant une famille d'hormones stéroïdiennes trouvées chez certains invertébrés, les acides dafachroniques («DA»). Ici, ce qui est particulier, c'est que les phéromones bloquent l'activité de cette hormone DA, qui agit elle-même en désactivant un récepteur nucléaire (DAF-12). Une hormone qui désactive l'activité d'un récepteur, ça peut être surprenant, mais ça existe! Cette cascade de signalisation est connue pour la réponse aux phéromones qui n'est pas plastique : s'il y a des phéromones, l'hormone DA n'est pas active et donc le récepteur DAF-12 est activé et agit comme facteur de transcription sur plusieurs traits.

En se basant sur les observations de cette cascade dans cette espèce (*C. elegans*), les biologistes ont émis l'hypothèse que, étant donné que l'hormone

DA est impliquée dans la cascade de signalisation des phéromones, cette hormone pourrait aussi être impliquée dans le développement de polyphénismes plastiques qui sont activés par des phéromones chez le nématode *P. pacificus*. Leur prédiction était que si elles manipulent la quantité d'hormone DA, cela affectera la proportion de vers qui développent une mâchoire avec des dents. On peut faire deux types de manipulations : la première est d'imiter la présence de phéromones en bloquant le signal de l'hormone DA, avec la prédiction précise que cela résultera en plus de vers qui ont des mâchoires pour manger d'autres vers. Inversement, si on imite l'absence de phéromones en augmentant la quantité d'hormone DA, cela désactivera le récepteur DAF-12 et la prédiction est qu'on aura moins de vers avec une mâchoire à dents. Elles ont fait différentes expériences de manipulation pharmacologique pour tester ces prédictions (voir figure 11).

1. Elles ont exposé des vers à des doses de plus en plus grandes de phéromones venant d'autres vers. Elles ont démontré comme dans des études précédentes que ce traitement engendre davantage de vers avec une mâchoire dentée (figure 11A).
2. Elles ont exposé les vers durant leur développement à des doses de plus en plus fortes d'hormone DA et ont quantifié la proportion de nématodes qui avaient une mâchoire à dents. Comme dans leur

prédiction, plus la dose d'hormone était forte, moins de vers avaient une mâchoire dentée (figure 11B).

3. Elles ont fait une expérience avec une dose de phéromone qui avait donné presque 100 % de vers à mâchoire dentée, mais elles ont utilisé des nématodes mutants dont le récepteur DAF-12 est complètement inactivé. Elles n'ont obtenu aucun vers avec une mâchoire dentée, ce qui suggère que le signal des phéromones passe entièrement par cette cascade signalétique (figure 11C).
4. Elles ont exposé des vers sans mutation à des phéromones ET elles ont ajouté l'hormone DA, qui sont deux « messages » contradictoires. Elles ont trouvé une dose d'hormone DA qui réussit à bloquer le signal des phéromones, qui entraine habituellement le développement d'une mâchoire dentée (figure 11D). Le lien entre les phéromones et la cascade de signalisation de DAF est maintenant très clair.

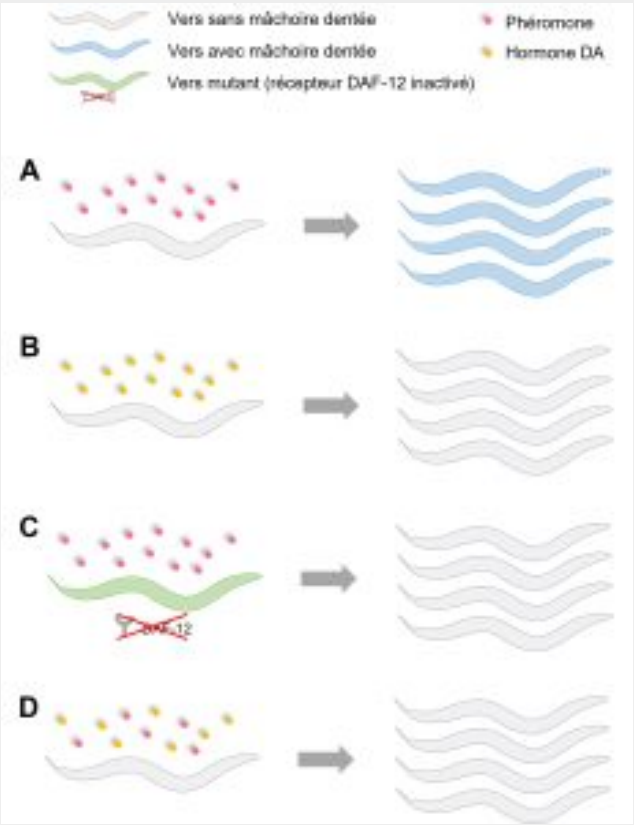


Figure 11. Désign expérimental et résultats de 4 expériences visant à disséquer les causes proximales de la plasticité de la morphologie d'alimentation chez *P. pacificus*. A) des vers sans mâchoire dentée sont exposés à des phéromones venant d'autres vers. Ce traitement engendre davantage de vers

avec une mâchoire dentée. B) des vers sans mâchoire dentée sont exposés à l'hormone DA. Plus la dose d'hormone est forte, moins de vers ont une mâchoire dentée. C) des vers mutants dont le récepteur DAF-12 est complètement inactivé sont exposés aux phéromones. Ce traitement n'engendre aucun vers avec une mâchoire dentée. D) des vers sans mâchoires dentées sont exposés à des phéromones à une dose d'hormone DA qui réussit à bloquer le signal des phéromones. Ce traitement n'engendre aucun vers avec une mâchoire dentée. *Adapté de [20, 21]*.

C'est un bon exemple de comment les hormones permettent de relier le monde extérieur au monde intérieur de l'organisme, d'être les traductrices à l'interface entre l'environnement et la physiologie des organismes.

Résumé

Les causes proximales de la plasticité impliquent des voies de signalisation qui peuvent être classées en trois catégories qui agissent de concert durant le développement 1) l'expression de gènes dont les produits font partie de cascades cellulaires, 2) la synthèse d'hormones qui vont activer leurs récepteurs, 3) des modifications épigénétiques (comprenant la méthylation de l'ADN, la modification des histones et l'expression de petits ARN). Lorsqu'on veut étudier les causes proximales d'un trait

plastique, on doit tenir compte du fait qu'on étudie le développement et qu'il y a donc un aspect temporel à notre étude. Les hormones jouent un rôle central dans le développement des différents phénotypes, plastiques ou non car ce signal qui passe par la circulation sanguine peut affecter de nombreux tissus. Cette pléiotropie physiologique résulte en des changements dans différentes fonctions biologiques de façon concertée. L'hormone juvénile est impliquée dans le polyphénisme des castes chez les insectes sociaux, ce qui a été déterminé en mesurant les niveaux dans différentes castes et en manipulant les niveaux de cette hormone afin de quantifier les effets sur le développement. Ces deux approches ont permis d'émettre l'hypothèse que cette hormone était la cause du développement divergent entre les reines et les ouvrières chez les abeilles. La plasticité du développement peut s'observer dans une variation dans la durée d'un des stades de vie, tel que le stade têtard chez les amphibiens. Cette capacité de se développer plus rapidement lorsque l'environnement est défavorable entraine un compromis entre la survie au stade larvaire et le fitness au stade adulte. L'hormone thyroïdienne et les glucocorticoïdes sont impliqués dans la métamorphose vers le stade adulte chez les crapauds et servent possiblement de traductrices entre les changements dans l'environnement et l'organisme dans le cas de la plasticité du temps de développement.

Activité de révision

Exercices

Révision sur les voies de signalisation

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=347#h5p-19

Bibliographie

1. Fritz, M.A., S. Rosa et A. Sicard (2018). Mechanisms underlying the environmentally induced plasticity of leaf morphology [CC-BY]. *Frontiers in Genetics, 9*, https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fgene.2018.00478.
2. Mirth, C.K. et A.W. Shingleton (2019). Coordinating development: How do animals integrate plastic and robust developmental processes? [CC-BY]. *Frontiers in Cell and Developmental Biology, 7*, https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fcell.2019.00008.
3. Chen, S., P. Yang, F. Jiang, Y. Wei, Z. Ma et L. Kang (2010). De novo analysis of transcriptome dynamics in the migratory locust during the development of phase traits [CC-BY]. *PLoS One, 5*(12). https://doi.org/10.1371/journal.pone.0015633
4. Song, K. (2013). Plant [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Plant.svg

5. Song, K. (2013). C4 photosynthesis is less complicated [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:C4_photosynthesis_is_less_complicated.svg
6. Song, K. (2013). Into the stele [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Into_the_stele.svg
7. Servier Medical Art. [CC-BY]. https://smart.servier.com/
8. Prof. Dr. Otto Wilhelm Thomé Flora von Deutschland (2006). Illustration *Ranunculus aquatilis*1 [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Illustration_Ranunculus_aquatilis1.jpg
9. Sandias, A. (2007). Termites polymorphism [domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Termites_polymorphism.jpg
10. Eckstein, K. (1913). Image from page 135 of « Die Schmetterlinge Deutschlands mit besonderer Berücksichtigung ihrer Biologie » [domaine public]. https://www.flickr.com/photos/internetarchivebookimages/20935271602/in/photostream/
11. Username1927 (2016). Holometabolous vs. Hemimetabolous [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=49034418
12. Singh Kaleka, A., N. Kaur et G. Kour Bali, *Larval Development and Molting*, dans *Edible Insects*. 2019, [CC-BY]. IntechOpen.
13. Kulkarni, S.S., R.J. Denver, I. Gomez-Mestre et D.R. Buchholz (2017). Genetic accommodation via modified endocrine signalling explains phenotypic divergence among spadefoot toad species [CC-BY]. *Nature Communications, 8*(1). https://doi.org/10.1038/s41467-017-00996-5
14. Robbie Rae, A.S., and Ralf J. Sommer (2012). *P. pacificus* WT un-ablated [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Pristionchus_pacificus_g001_(1).jpg
15. Bento, G., A. Ogawa et R.J. Sommer (2010). Co-option of

the hormone-signalling module dafachronic acid-DAF-12 in nematode evolution. *Nature, 466*(7305), 494. https://doi.org/10.1038/nature09164

16. Susoy, V., E.J. Ragsdale, N. Kanzaki et R.J. Sommer (2015). Rapid diversification associated with a macroevolutionary pulse of developmental plasticity [CC-BY]. *eLife, 4*. https://doi.org/10.7554/eLife.05463
17. Red Cross Red Crescent Climate Centre (2017). Famine [CC0]. https://thenounproject.com/icon/famine-27826/
18. Olgio, M. (2012). Thermometer [CC0]. https://thenounproject.com/icon/thermometer-7276/
19. Kirkendoll, H. (2009). Power of Hydrogen (pH) chart [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Power_of_Hydrogen_%28pH%29_chart.svg
20. Froehlich, J.J. (2022). Tissues of *caenorhabditis elegans* [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=122457897
21. Healthcare Symbols (2017). Tooth [CC0]. https://thenounproject.com/icon/tooth-572/

12. Les rythmes biologiques

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous allons parler d'un deuxième sujet qui démontre comment la physiologie constitue l'interface entre l'environnement et l'organisme. Pour ce faire, nous allons en apprendre plus sur les rythmes biologiques, comment on les étudie et comment certains sont sous le contrôle endogène d'un mécanisme moléculaire qu'on appelle l'horloge biologique. On va voir comment ces horloges biologiques ont été étudiées, comment elles fonctionnent et comment elles sont connectées à l'environnement externe et au système hormonal à travers la mélatonine. Nous allons aussi nous questionner sur la valeur adaptative des rythmes biologiques en étudiant directement l'avantage pour la performance et le fitness d'avoir une horloge biologique fonctionnelle.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Connaitre les caractéristiques des différents types de rythmes biologiques étudiés en chronobiologie
- Expliquer comment on représente visuellement

un rythme biologique

- Expliquer le concept d'origine endogène de plusieurs rythmes biologiques
- Définir la période en libre cours
- Connaitre ce qu'est un rythme en phase et l'entrainement
- Connaitre ce qu'est un zeitgeber
- Connaitre la fonction du noyau suprachiasmatique des mammifères
- Expliquer le fonctionnement de l'horloge biologique au niveau moléculaire
- Expliquer les méthodes permettant d'étudier l'horloge biologique moléculaire
- Expliquer les deux voies par lesquelles le NSC agit sur l'organisme
- Expliquer les effets de l'horloge du NSC sur les horloges périphériques
- Expliquer le lien entre les cellules du NSC et l'épiphyse
- Expliquer la relation entre le zeitgeber et l'activité de la mélatonine
- Expliquer les bases hormonales du phénomène de photopériodisme
- Tester que les rythmes biologiques sont une adaptation
- Expliquer l'importance pour la performance et le fitness de la capacité d'anticipation que procure l'horloge

Notions clés

- Les rythmes biologiques
- La représentation visuelle des rythmes biologiques
- Le contrôle des rythmes biologiques
- Les rythmes endogènes
- La période en libre cours
- L'entrainement d'un rythme par une variable environnementale
- Les zeitgebers
- L'horloge biologique
- L'horloge biologique des mammifères et le noyau suprachiasmatique
- Fonctionnement de l'horloge biologique
- Étudier l'horloge biologique au niveau moléculaire
- L'horloge biologique du NSC transmet son message au reste du corps par deux voies
- Les effets des cellules du NSC sur les horloges périphériques
- Les effets des cellules du NSC sur l'épiphyse
- Le rôle de la mélatonine
- Le photopériodisme
- Est-ce que les rythmes biologiques sont une adaptation?
- La capacité d'anticipation liée à l'horloge biologique

1. Les rythmes biologiques

Les êtres vivants vivent dans un environnement périodique :

- Cycle de lumière
- Température
- Marées
- Saisons

On peut observer des rythmes biologiques chez de nombreuses espèces. Si on pense à nous même, les humains, le cycle de sommeil et d'éveil est un bon exemple. De nombreuses espèces ont un rythme annuel de migration, d'hibernation ou d'estivation, par exemple chez de nombreux vertébrés et des insectes. La reproduction suit aussi souvent un rythme annuel, par exemple chez les plantes ou les champignons vivant en milieu tempéré.

Cette courte vidéo présente l'ensemble des sujets dont nous discuterons dans ce chapitre en utilisant les plantes comme exemple. Vous pouvez la regarder avant de lire le chapitre et la revisionner après avoir appris toutes les notions sur les rythmes biologiques, pour comparer tout ce que vous avez compris la deuxième fois!

Comment les plantes lisent l'heure



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#oembed-1

TED-Ed. (2015). How plants tell time – Dasha Savage [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=3jIW5wW2WC0&ab_channel=TED-Ed

L'étude des rythmes biologiques s'appelle la chronobiologie. Les rythmes étudiés en chronobiologie sont des évènements récurrents caractérisés par :

- Une période : temps requis pour compléter un cycle
- Une amplitude : différence entre un extrême et la valeur moyenne
- Une fréquence : nombre de cycles complétés par unité de temps
- Une phase : moment dans le rythme par rapport à un évènement externe (ex. : lever du soleil)

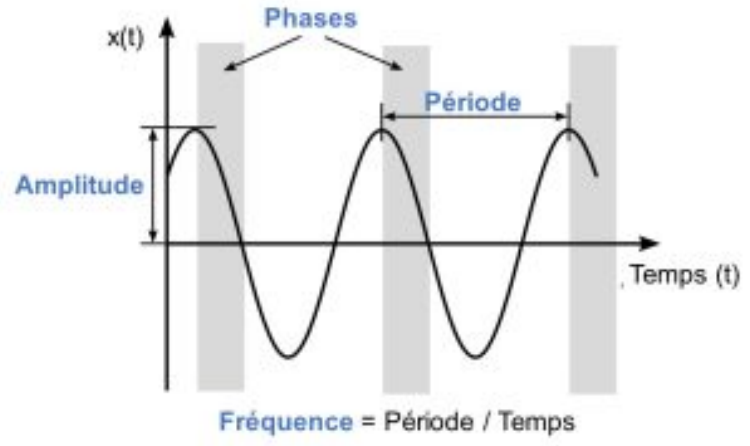


Figure 1. Période, amplitude, fréquence et phase du rythme d'une variable (x) en fonction du temps (t). *Adapté de [1].*

La chronobiologie étudie toutes sortes de rythmes, mais le plus souvent les recherches s'intéressent aux rythmes circadiens. Ces rythmes ont une période d'environ 24 heures (22-26h), car *circa* veut dire proche et *dien* veut dire jour. La fréquence de ce rythme est donc de 1 fois sur une période de 24 heures (figure 2). Nous verrons à la prochaine section que pour les scientifiques qui travaillent en chronobiologie, un rythme peut être appelé un rythme circadien seulement s'il est contrôlé de façon endogène, c'est-à-dire que le rythme continue à avoir une période d'environ 24 heures même en absence d'information de l'environnement.

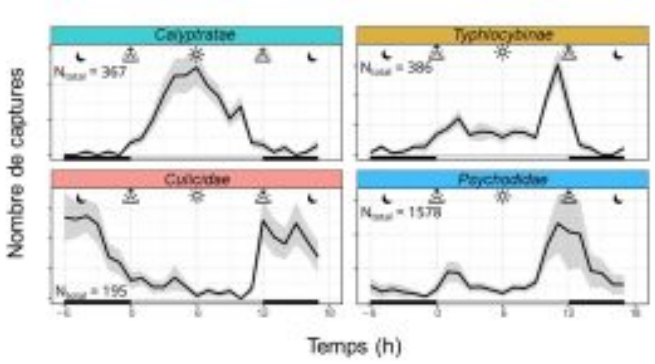


Figure 2. Rythme circadien chez différents taxons d'insectes représenté par le nombre d'individus capturés, un proxy de l'activité, en fonction du temps de la journée (0h et 12h représentent le lever et le coucher du soleil). Les *Calyptratae* présentent une plus forte période d'activité durant le jour, alors que les *Culicidae* ont une plus forte activité la nuit. Les *Typhlocybinae* et les *Psychodidae* présentent un léger pic d'activité au lever du soleil et un fort pic d'activité au coucher du soleil. *Adapté de* [2].

2. La représentation visuelle des rythmes biologiques

En général, pour étudier les rythmes biologiques, les chronobiologistes font des mesures en continu dans le temps sur une période d'au moins 24 heures, souvent pour plusieurs jours consécutifs. Les variables mesurées peuvent être un comportement ou un trait physiologique, cellulaire ou moléculaire. Afin de produire une représentation visuelle de ces données, on les projette dans un graphique où la valeur du trait mesuré est sur l'axe des y et le temps sur l'axe des x.

On utilise généralement deux types de représentation visuelle des données en chronobiologie, soit l'actogramme et le « strip-chart ». Dans les deux cas, on mesure les caractéristiques du rythme.

Un actogramme permet de quantifier par exemple l'activité locomotrice, l'alimentation, ou la vocalisation. C'est un graphique simple où chaque « événement » (mouvement, prise alimentaire, vocalisation) est représenté comme une barre verticale sur le graphique. Le graphique comprend une section qui montre si la lumière était présente ou non avec une barre horizontale blanche ou noire (figure 3A). Un strip-chart permet de faire une représentation de la valeur d'un trait, incluant d'un trait physiologique qui n'est pas divisible en « événements », (la température du corps ou le niveau d'une hormone par exemple) en fonction du temps (figure 3B). On peut aussi ajouter une barre au-dessus du graphique représentant la présence ou l'absence de lumière (voir par exemple la figure 2).

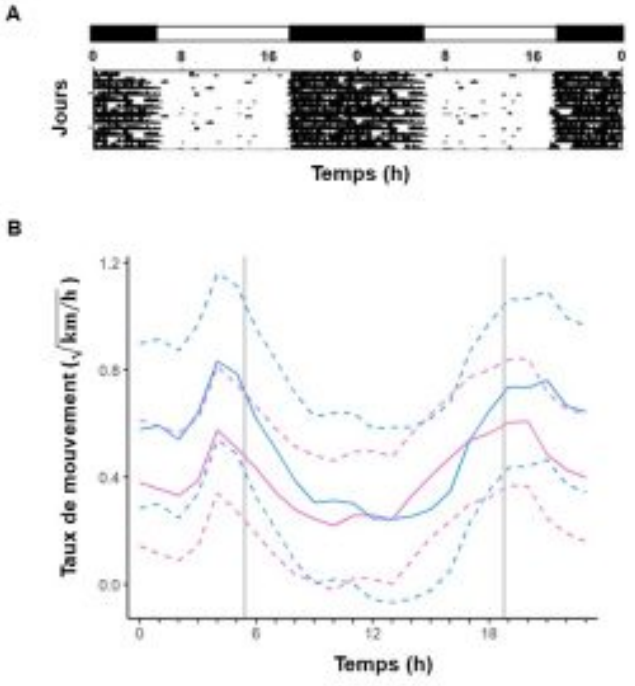


Figure 3. Rythme circadien de l'activité locomotrice chez deux mammifères. A) Actogramme de l'activité de la roue dans la cage d'une souris. Le graphique montre si la souris est active ou non selon le jour de l'année (axe y) et l'heure de la journée (axe x). B) Strip-chart du taux de mouvement en fonction de l'heure de la journée chez l'ours brun (*Ursus arctos marsicanus*). La ligne bleue représente un individu mâle et la ligne rose un individu femelle. Les lignes pointillées représentent les intervalles de confiance à 95 %. Les lignes verticales grises représentent l'heure du lever et du coucher du soleil. *Adapté de [3, 4].*

3. Le contrôle des rythmes biologiques

Dans certains cas, les rythmes biologiques peuvent être régulés uniquement par des conditions de l'environnement, par exemple, l'alternance entre le jour et la nuit. Dans ce cas, si on enlève la source environnementale (par exemple, le changement dans la luminosité), le rythme disparait. À l'opposé, d'autres rythmes gardent leur période même si on isole l'organisme de toute variation environnementale. Ce sont ces rythmes endogènes auxquels nous nous attarderons maintenant.

3.1. Les rythmes endogènes

Déjà au 18e siècle, le biologiste Jacques de Mairan avait fait une expérience montrant qu'un rythme biologique pouvait continuer de se produire en absence complète de lumière. Il a utilisé une plante caractérisée par le mouvement de ses feuilles entre le jour et la nuit (figure 4 et vidéo).



Figure 4. *Mimosa pudica*, plante utilisée pour l'expérience [5].

Exemple de mouvement chez une plante

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici :

https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#oembed-2

Jasper124c41. (2009). Cucumber Nyctinasty 2 [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=_qu09TKSNso&ab_channel=Jasper124c41

Description de la vidéo : Un exemple de plante qui a un rythme de mouvement de ses feuilles.

Il a placé une de ces plantes dans un milieu fermé où la lumière ne pouvait se rendre et une autre à la lumière du jour. Il a ensuite comparé le rythme du mouvement des feuilles. Grâce à cette manipulation expérimentale, on peut avoir une idée des causes proximales de ce mouvement des feuilles, c'est-à-dire le mécanisme qui mène au phénotype qui nous intéresse. Cette expérience nous apprend en effet que ce rythme biologique est contrôlé par un mécanisme endogène de mesure du temps, c'est-à-dire un rythme qui continue en absence d'information environnementale (endo-gène, ça veut dire « généré de l'intérieur »). C'est la définition de **rythme endogène**. Nous allons voir que, bien que les rythmes endogènes aient la caractéristique d'être présents sans signal de l'environnement, ils peuvent aussi être synchronisés avec l'environnement.

3.2 La période en libre cours

Nous avons vu que la période est le temps nécessaire pour compléter un cycle. Pour les rythmes endogènes, on peut quantifier la période interne de l'animal lorsqu'elle n'est pas affectée par les conditions environnementales, ce qu'on nomme la « période en libre cours ». Cette période est constante pour un individu, mais pas précisément de 24 heures. Pour quantifier cette période, il faut bien sûr éliminer les sources d'informations environnementales, comme dans l'expérience de De Mairan avec le mouvement des feuilles d'une plante. Par exemple, on compare le patron de variation dans le temps du trait qui nous intéresse en présence d'un cycle lumineux jour-nuit avec le patron lorsqu'il n'y a pas d'information lumineuse. On pourrait par exemple utiliser une faible lumière constante si notre organisme est diurne. On fait ces mesures sur plusieurs jours afin de vérifier si le trait qui nous intéresse garde un rythme ou non. Le rythme peut être d'un peu moins ou d'un peu plus de 24 heures, mais il doit être présent pour parler de période en libre cours, comme on peut le voir pour l'activité locomotrice d'une souris (figure 5A). Il est possible que pour une espèce, on trouve qu'il n'y a pas de période en libre cours détectable pour un trait! On pourrait alors proposer qu'il n'y a pas de rythme endogène pour ce trait particulier. C'est le cas de l'activité locomotrice chez l'épinoche à trois épines, un poisson retrouvé en eau douce et en eau salée dans l'hémisphère nord (figure 5B).

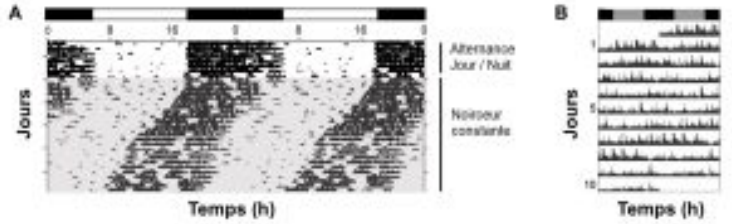


Figure 5. Activité locomotrice chez deux espèces en absence de lumière. A) Actogramme de l'activité locomotrice d'une souris. Au cours de la période de constante noirceur, la période en libre cours chez la souris est observée. Celle-ci est légèrement différente du rythme observé en présence d'un cycle lumineux jour-nuit, créant ainsi un décalage de plus en plus grand du rythme en fonction de l'heure de la journée. B) Actogramme du patron d'activité chez l'épinoche à trois épines (*Gasterosteus aculeatus*) en absence de lumière. Aucun rythme circadien n'est visible. Cette espèce n'aurait donc pas de période en libre cours de son activité locomotrice. *Adapté de [3, 6].*

3.3. L'entrainement d'un rythme par une variable environnementale

Si un individu a un trait dont le rythme suit un rythme environnemental, on dit que son rythme biologique est *en phase* avec le rythme environnemental. On peut aussi dire que le rythme de ce trait, par exemple l'activité, est *entrainé* au rythme environnemental. Il a peut-être une période en libre cours de 23,8 heures pour ce trait, mais lorsqu'exposé à un rythme environnemental, il est entrainé à une période de 24 heures.

Cet effet d'entrainement est si important que, si on étudie un individu d'une espèce qui n'a pas de rythme circadien endogène pour l'activité, cet individu montrera des rythmes journaliers d'activité normaux s'il est exposé à une photopériode normale ou à un autre rythme environnemental journalier. Nous verrons plus bas que les rythmes endogènes sont liés à la présence d'une horloge biologique interne située dans une région spécifique du cerveau chez les mammifères. Si on étudie un individu qui porte une mutation qui rend son

horloge interne inactive ou un individu qui a subi une ablation de la région du cerveau où est située l'horloge interne, l'environnement lumineux peut être suffisant pour maintenir un rythme journalier. Ces rythmes biologiques dépendent donc directement des cycles de lumière et disparaissent si on enlève le signal environnemental. On dit qu'ils sont sous contrôle exogène. C'est justement le cas de l'activité locomotrice des épinoches. Sous un cycle de lumière jour-nuit similaire au milieu naturel, les épinoches montrent une activité locomotrice nocturne (figure 6A) alors que ces rythmes disparaissent si on élimine le signal de la lumière (figure 6B).

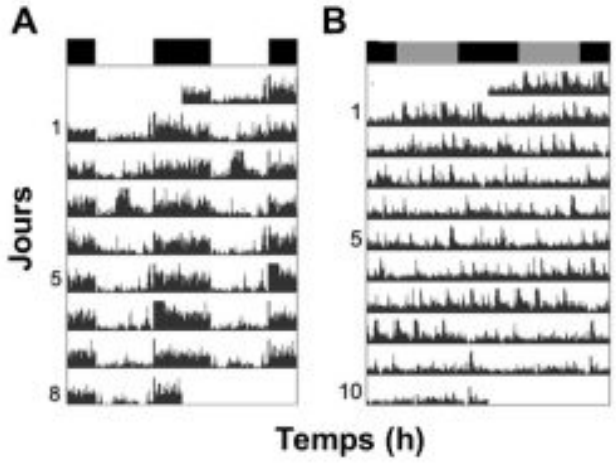


Figure 6. Rythme circadien de l'activité chez l'épinoche à trois épines (*Gasterosteus aculeatus*) contrôlé par le cycle jour-nuit environnemental. A) Rythme circadien observé lorsqu'un individu se trouve dans un environnement avec alternance jour-nuit. B) Absence de rythme circadien lorsqu'un individu se trouve dans un milieu en absence de lumière. *Adapté de [6].*

3.4. Les zeitgebers

Un signal environnemental qui est capable « d'entrainer » (c'est-à-dire de « mettre en phase ») le rythme biologique s'appelle un zeitgeber. La traduction de ce mot allemand est « donneur de temps ». Chez les humains, les zeitgebers sont entre autres le cycle jour-nuit de lumière, la température, la prise alimentaire et l'influence sociale. Pour d'autres espèces, on peut aussi penser aux marées et aux variations d'humidité.

Exercices

Vérifiez votre compréhension des types de rythmes biologiques et de leur contrôle avec ce quiz formatif.

Rythme circadien

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#h5p-20*

4. L'horloge biologique

Nous avons vu que certains rythmes sont maintenus même

sans signal de zeitgeber et que pour ces rythmes on peut déterminer la période en libre cours. Nous avons aussi vu que d'autres rythmes sont entrainés par les signaux de l'environnement, mais disparaissent en absence de signal. Ils n'ont pas de période en libre cours détectable. Finalement, même les rythmes endogènes sont entrainés à une période de 24 heures par l'environnement externe, ce que l'on peut confirmer par le fait que leur période en libre cours est parfois différente de 24 heures et qu'elle est « réajustée » au monde extérieur chaque jour par un zeitgeber.

Comme on est en physiologie, on peut se demander quelles sont les **causes proximales** qui causent ces rythmes biologiques endogènes et comment ces rythmes sont liés aux zeitgebers du monde extérieur. En effet, si on connait comment l'organisme recueille les informations de l'environnement, quel est le mécanisme physiologique qui contrôle sa période en libre cours et comment ce rythme est transmis aux autres cellules du corps, cela nous aidera à tester l'idée que les rythmes circadiens sont une adaptation.

Les rythmes qui sont maintenus même en absence de zeitgeber sont contrôlés par une horloge biologique maitresse. Tous les vertébrés ont un ou des organes qui démontrent des rythmes circadiens intrinsèques, ce qui suggère la présence d'une **horloge biologique maitresse**. Ces horloges ont aussi été détectées entre autres chez diverses plantes, des insectes et des champignons. Cependant, les connaissances les plus avancées sont chez les mammifères et nous nous concentrerons donc sur ce groupe de vertébrés pour expliquer le fonctionnement de l'horloge biologique maitresse. Si vous êtes intéressés par l'horloge biologique de différents groupes de vertébrés, voir [7].

Nous allons voir où est cette horloge biologique maitresse dans le cerveau, comment elle est connectée aux zeitgebers du monde extérieur afin de permettre l'entrainement des rythmes et comment elle affecte l'horloge biologique des

autres cellules du corps (figure 7). Eh oui, toutes les cellules du corps ont une horloge biologique. L'horloge biologique maitresse synchronise ces horloges dites « périphériques » directement et indirectement et elles sont aussi affectées directement par l'environnement. De plus, l'horloge biologique maitresse transfère l'information sur le signal lumineux à l'épiphyse, une glande endocrinienne qui sécrète une hormone selon un rythme jour-nuit, la mélatonine. Celle-ci affecte aussi les horloges biologiques périphériques (figure 7).

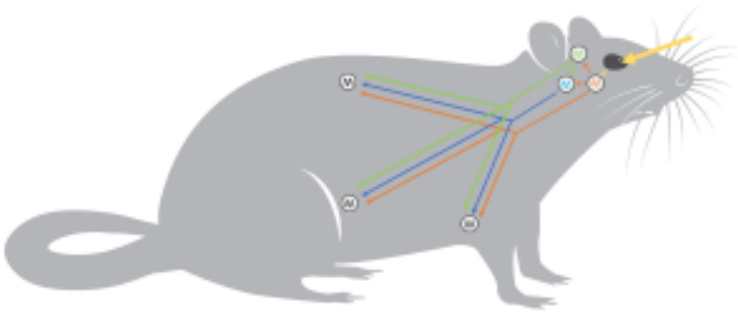


Figure 7. Connexion entre les différentes composantes des rythmes biologiques chez un mammifère. La lumière agit comme zeitgeber et est perçue au niveau des yeux (flèche jaune). Le signal lumineux est transformé en signal nerveux qui atteint l'horloge biologique maitresse dans le noyau suprachiasmatique de l'hypothalamus (en orange). Cette horloge biologique maitresse affecte (flèches orange) le rythme des horloges périphériques du reste du cerveau (en bleu) et des autres tissus (en noir). Les horloges biologiques périphériques du cerveau affectent aussi les rythmes des horloges biologiques périphériques des autres tissus (flèches bleues). L'horloge biologique maitresse du NSC envoie

l'information sur le signal lumineux à l'épiphyse, une glande endocrine (en vert). L'épiphyse sécrète de la mélatonine, un signal hormonal (flèches vertes) qui affecte les horloges biologiques périphériques. *Adapté de [8].*

4.1. L'horloge biologique des mammifères et le noyau suprachiasmatique

On sait que l'horloge biologique maitresse des mammifères est située dans le **noyau suprachiasmatique** (NSC) de l'hypothalamus, que l'on peut voir représenté en rouge dans cette animation (figure 8).

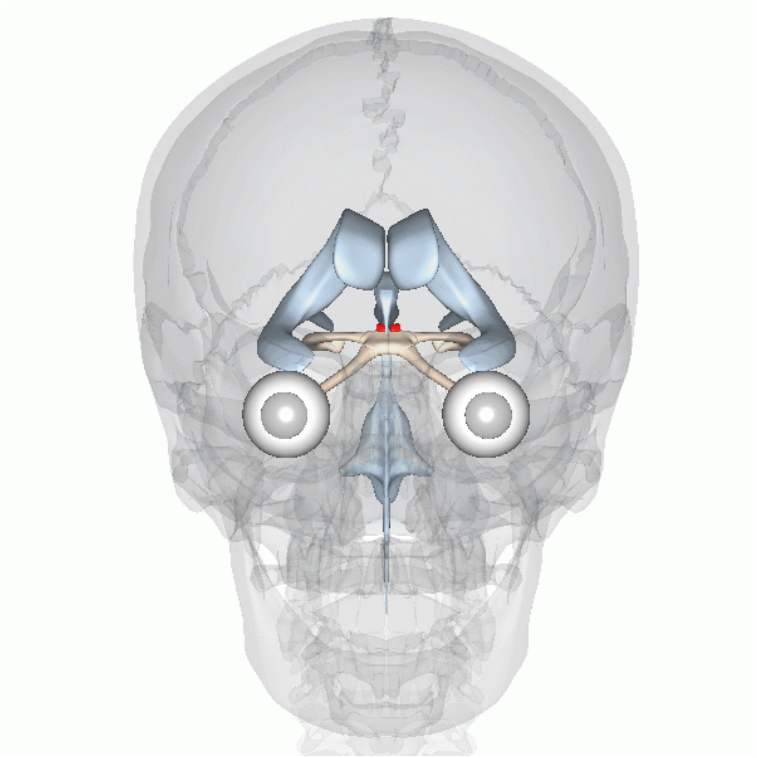


Figure 8. Noyau suprachiasmatique (rouge) [9].

La fonction de cette région du cerveau a été déterminée par une expérience d'ablation et de remplacement, à l'aide d'une lésion. Les neurobiologistes ont d'abord démontré qu'un animal dont le NSC est détruit expérimentalement perd tout rythme circadien d'activité en photopériode constante. Cette expérience démontre que le NSC est **nécessaire** aux rythmes endogènes, mais ne nous permet pas de conclure que ces neurones sont **suffisants** pour créer les rythmes. Cela a été confirmé par une expérience de remplacement. Si on greffe un NSC fonctionnel d'un autre animal à un animal arythmique, on peut réinstaurer la rythmicité de son comportement. Un autre modèle qui a été utilisé pour vérifier le rôle du NSC de l'hypothalamus dans le contrôle endogène des rythmes circadiens est un hamster mutant qui a une période de 20 heures. Des neurobiologistes ont transplanté la région du cerveau qui contient les 10 000 neurones du NSC dans un hamster dont le NSC avait été détruit par lésion. Ce hamster qui n'avait pas de rythmes circadiens a recommencé à en avoir, mais avec la période du hamster mutant, soit 20 heures! Finalement, si on dissèque des neurones du NSC et qu'on les maintient en vie dans une culture en laboratoire, on observe que les potentiels d'action qu'ils génèrent ont un rythme endogène d'environ 24 heures. Ces expériences complémentaires supportent que le contrôle du rythme soit endogène et surtout que le NSC soit le site de l'horloge biologique maitresse endogène chez les mammifères.

L'horloge biologique du NSC est le maillon central qui relie l'environnement externe au fonctionnement des cellules de tous les tissus. Les cellules du NSC envoient leur signal aux autres cellules du corps et synchronisent directement ou indirectement de nombreuses fonctions physiologiques. Le NSC est aussi relié à l'épiphyse qui sécrète la mélatonine.

4.2 Fonctionnement de l'horloge biologique

Des biologistes ont utilisé la drosophile comme espèce **modèle** pour démontrer que le rythme de l'horloge biologique repose sur l'expression de gènes et l'action de leurs produits, les protéines. Plusieurs gènes impliqués dans la génération et la régulation des horloges biologiques ont été découverts chez différents organismes, que ce soit des vertébrés (mammifères, amphibiens, oiseaux, poissons), des insectes ou des plantes. Ces gènes fonctionnent de la même façon, mais ce ne sont pas toujours les mêmes protéines impliquées.

Comment est-ce que l'expression de différents gènes mène à un rythme? Dans la plupart des cas, comme par exemple chez les vertébrés et la drosophile, ce rythme est basé sur une boucle de rétrocontrôle de transcription et de traduction. Cette boucle est composée d'éléments positifs et négatifs. Les éléments positifs sont des facteurs de transcription qui activent l'expression de gènes de l'horloge moléculaire. Les éléments négatifs sont les produits des gènes de l'horloge (des protéines) qui inhibent leur propre expression. C'est un exemple de rétroaction négative. Ces produits protéiques qui agissent négativement sur leur propre transcription sont dégradés à un taux stable par le protéasome. Ces protéines disparaissent et les facteurs de transcription qui forment les éléments positifs ne sont donc plus inhibés. Cela entraine la transcription et la traduction des gènes de l'horloge moléculaire et la boucle continue. Ces boucles de rétroaction produisent des oscillations d'ARNm et de protéines de l'horloge. Les biologistes ont donné des noms évocateurs à ces différents gènes chez les mammifères. Un des gènes qui code pour un élément positif se nomme par exemple « CLOCK » alors qu'un des gènes qui code pour un élément négatif a pour nom « PERIOD ». On ne peut pas, dans un livre de physiologie, aller dans le détail des gènes impliqués dans l'horloge des différentes espèces, mais le concept général de boucle de

rétrocontrôle de transcription et traduction est important à comprendre.

4.3. Étudier l'horloge biologique au niveau moléculaire

On a vu qu'on peut faire une étude de la fonction du noyau suprachiasmatique en utilisant une ablation d'une partie du cerveau. Pour étudier l'horloge biologique plus finement, on peut mesurer l'expression des gènes de l'horloge et leur produit. Par exemple, le niveau d'expression (c.-à-d. la quantité d'ARN messagers) d'un élément positif (« CLOCK ») et d'un élément négatif qui agit sur CLOCK (« PERIOD ») varie dans le cerveau d'un poisson-zèbre (figure 9). On voit très bien le rythme et la boucle de rétrocontrôle : la quantité d'ARN messagers de CLOCK augmente, ce qui induit l'expression de l'ARN messager de PERIOD qui augmente en quantité, ce qui a pour effet d'inhiber l'expression de CLOCK, qui redescend.

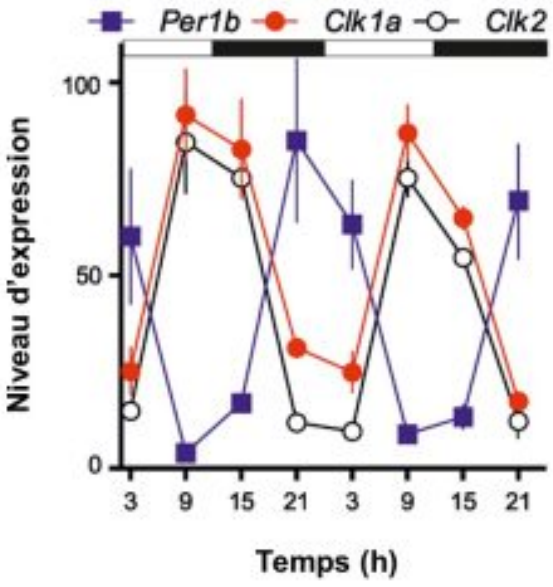


Figure 9. Niveau d'expression d'ARN messager d'éléments positifs et négatifs de l'horloge biologique chez le poisson-zèbre (*Danio rerio*). L'élément négatif period (per1b) est représenté en bleu et les éléments positifs clock (clk1a et clk2) sont rouge et blanc. *Adapté de [10]*.

Dans cette vidéo, un des chercheurs qui a découvert la fonction du gène PERIOD explique comment cette découverte, qui a lui a mérité un prix Nobel, est arrivée. En résumé : grâce au basketball et un bon timing!

Michael Rosbash

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#oembed-3

iBiology Science Stories. (2015). Michael Rosbash (Brandeis): Understanding Circadian Rhythms [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=kX8ruWyTXn4&ab_channel=iBiologyScienceStories

5. L'horloge biologique du NSC transmet son message au reste du corps par deux voies

Maintenant que nous connaissons en gros le fonctionnement de l'horloge au niveau moléculaire et que nous savons qu'elle est située dans le cerveau, nous pouvons nous demander comment le signal de la lumière est intégré par l'organisme pour affecter sa physiologie. L'horloge biologique maitresse du NSC envoie son signal aux autres cellules du corps et synchronise directement ou indirectement de nombreuses fonctions physiologiques. Il y a deux grandes façons d'y arriver qui sont schématisées dans la figure 10.

Voie 1 : les gènes de l'horloge sont des facteurs de transcription qui affectent non seulement leur propre transcription, mais aussi celle de plusieurs autres gènes qui sont eux même des facteurs de transcription. L'horloge biologique maitresse affecte des rythmes biologiques majeurs tels que le cycle éveil-sommeil, ce qui a un effet sur les horloges périphériques.

Voie 2 : les neurones du noyau suprachiasmatique envoient un signal nerveux indiquant la présence de lumière à une glande endocrine, l'épiphyse, qui sécrète la mélatonine. Cette hormone agit sur de nombreux tissus.

5.1. Les effets des cellules du NSC sur les horloges périphériques

Les rythmes de l'horloge biologique des cellules du noyau suprachiasmatique ont des effets sur les horloges des tissus périphériques. Ces cellules en dehors du NSC ont aussi des rythmes autogénérés indépendamment, mais l'horloge maitresse a comme effet de les synchroniser. Par exemple, si on fait une lésion du NSC, les différents tissus, tel que le foie, les reins, le cœur, le pancréas, ont encore des rythmes, mais ils sont désynchronisés entre les tissus. Les horloges périphériques ont comme zeitgeber principal la prise alimentaire, qui contrôle de nombreux organes cruciaux pour le fonctionnement des systèmes physiologiques. Il a été proposé qu'en fait l'horloge maitresse du NSC agit sur ces tissus périphériques principalement en contrôlant les cycles d'éveil et de sommeil qui ont eux-mêmes un effet sur la prise alimentaire. De plus, plusieurs neurobiologistes pensent qu'il existe des molécules produites au niveau du NSC qui affectent les tissus périphériques qui n'ont pas encore été identifiées. Les effets de l'horloge maitresse sont donc directs et indirects.

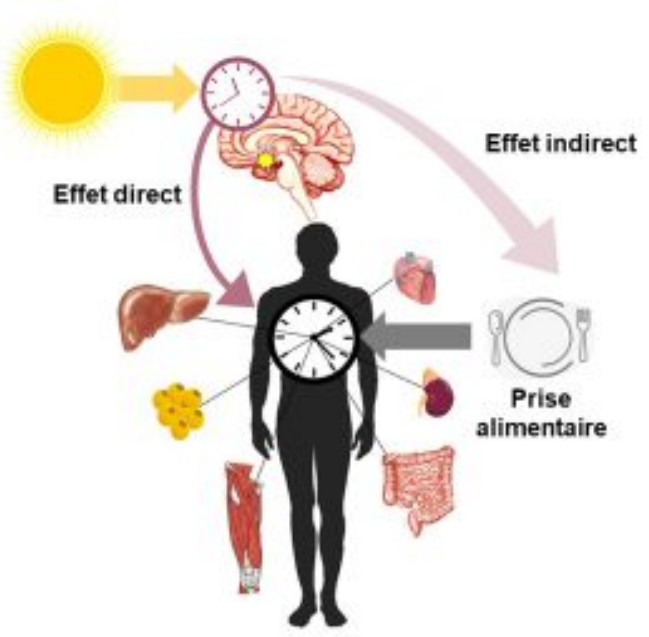


Figure 10. Entrainement des horloges du NSC et périphériques. Le zeitgeber principal de l'horloge du NSC est la lumière alors que celui des horloges périphériques est la prise alimentaire. L'horloge du NSC agit directement sur les horloges périphériques ainsi qu'indirectement par le biais des cycles d'éveil et de sommeil. *Adapté de [11].*

5.2 Les effets des cellules du NSC sur l'épiphyse

Nous allons maintenant étudier l'hormone qui agit à l'interface entre l'environnement et l'organisme et qui est impliquée dans les rythmes biologiques. Nous prendrons l'exemple des

mammifères. Cette hormone s'appelle la mélatonine. Voyons d'abord comment le zeitgeber de l'horloge maitresse, la lumière, est connecté à la sécrétion de cette hormone (figure 11).

La première étape se passe dans les yeux chez les mammifères. Les cellules de la rétine qui servent à envoyer un signal à l'horloge ne sont pas les mêmes que pour la vision. Les cellules impliquées sont dans une couche de cellules ganglionnaires (les « photosensitive retinal ganglion cells [pRGCs] ») de la rétine et portent dans leurs dendrites un photopigment spécifique, la mélanopsine. Ce sont donc des cellules de la rétine qui envoient un signal distinct de celui envoyé par les cônes et les bâtonnets. Le signal nerveux de ces cellules ganglionnaires est envoyé au NSC par les axones de ces cellules de la rétine, via le nerf optique (figure 11).

La deuxième étape se passe entre le NSC et l'épiphyse. Un signal nerveux part du NSC et projette à l'extérieur du système nerveux central jusqu'au ganglion cervical supérieur qui fait partie du système nerveux sympathique. Des neurones reviennent vers le système nerveux central par la moelle épinière jusqu'à l'épiphyse (figure 11).

La troisième étape se passe dans l'épiphyse. Les neurones du système nerveux sympathique sécrètent de la noradrénaline la nuit (en absence de lumière), qui stimule les cellules de l'épiphyse, les pinéalocytes, à augmenter leur activité enzymatique qui convertit la sérotonine en mélatonine. En effet, l'augmentation du signal de la noradrénaline la nuit cause une protection de l'enzyme AANAT, ce qui mène à une augmentation de sa quantité et de son activité (de 10 à 100 fois plus active) qui convertit la sérotonine en mélatonine (figure 11). En contrepartie, durant le jour, l'enzyme AANAT est détruite en continu. Ainsi, une lumière vive (>2500 lux chez l'humain) supprime la production de mélatonine par l'épiphyse. Cela mène à la sécrétion de mélatonine la nuit et à une baisse de ses niveaux en circulation le jour.

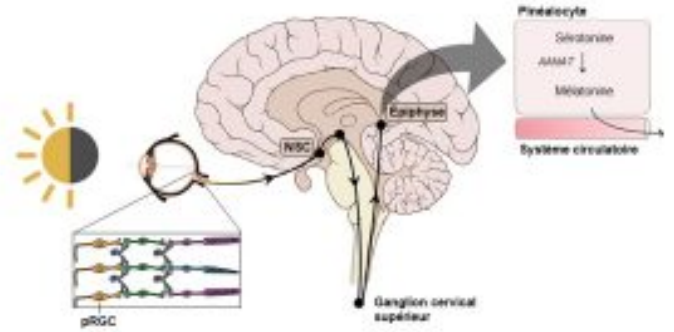


Figure 11. Mécanisme de sécrétion de la mélatonine en absence de lumière. *Adapté de [12-14].*

5.3 Le rôle de la mélatonine

La mélatonine, qui est une hormone, est sécrétée dans le système circulatoire et agit sur ses récepteurs. Son action principale est de signaler l'absence de lumière, autrement dit, que c'est la nuit. Les espèces diurnes ET nocturnes sécrètent de la mélatonine la nuit (figure 12). Ce qui change entre ces deux types d'organismes, c'est ce que le cerveau fait avec cette information. Chez les animaux diurnes comme les humains, la mélatonine a un effet sur le sommeil. Il est important de noter que ce n'est pas vrai chez tous les primates! La mélatonine chez les humains diminue aussi l'activité motrice et électroencéphalique et affecte l'activité de l'hypothalamus, une région du cerveau impliquée dans la sécrétion d'hormones. Chez les animaux nocturnes, la sécrétion de mélatonine se passe aussi la nuit, mais est plutôt associée au début des activités de ces organismes.

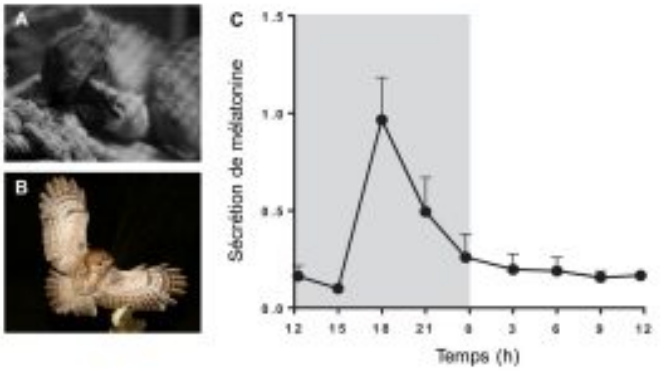


Figure 12. Sécrétion de mélatonine chez les espèces diurnes (A) et nocturnes (B). C) Une augmentation de la sécrétion de mélatonine se produit la nuit (zone grisée) chez toutes les espèces. L'effet de la mélatonine est toutefois différent, avec un effet positif sur le sommeil chez les espèces diurnes (A) et un effet positif sur l'éveil chez les espèces nocturnes (B). *Adapté de [15-17].*

6. Le photopériodisme

Un aspect intéressant de la sécrétion de la mélatonine durant la période de noirceur est que la durée de la synthèse et de sécrétion de la mélatonine va varier avec la photopériode. Le niveau de mélatonine devient donc une mesure hormonale de la durée du jour. De cette caractéristique découle le photopériodisme, soit l'utilisation de la longueur de la journée pour synchroniser un évènement annuel. Le système nerveux de plusieurs espèces utilise cette information hormonale pour synchroniser les systèmes physiologiques, comme la fonction

reproductrice, avec des cycles environnementaux annuels (figure 13).

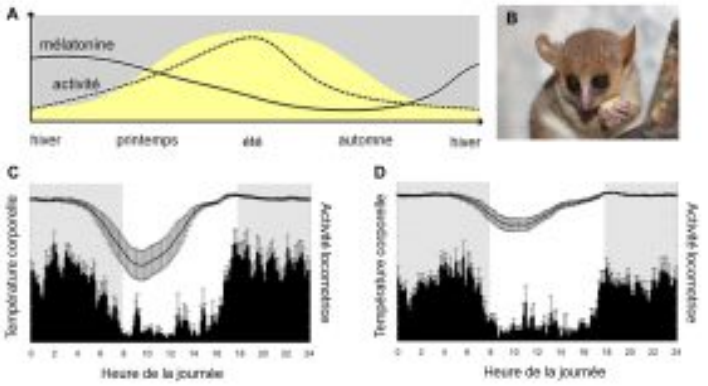


Figure 13. Cycles annuels de la sécrétion de mélatonine, de la température corporelle et de l'activité locomotrice d'un lémurien nocturne, le microcèbe mignon (*Microcebus murinus*), illustrant le photopériodisme. A) Synchronisme entre la photopériode (jaune), la sécrétion de mélatonine et l'activité locomotrice moyenne d'un individu à l'échelle annuelle. La sécrétion quotidienne de mélatonine est plus élevée en hiver alors que la durée de la nuit est plus longue, et elle est plus faible en été lorsque la durée du jour est plus grande. La hausse de sécrétion de mélatonine en automne est un indicateur de l'arrivée de l'hiver, où le microcèbe diminue son activité locomotrice et effectue une forme de dormance. B) *M. murinus.* C-D) Rythme journalier de la température corporelle (courbe supérieure) et l'activité locomotrice (histogramme) chez ce lémurien nocturne. Les individus en milieu naturel (C) sont comparés à des individus exposés à la pollution lumineuse nocturne (D). L'aire grisée représente la nuit. Durant le jour, alors que les individus dorment, leur température corporelle baisse, ce qui n'est pas le cas lorsqu'ils sont exposés à la

pollution lumineuse. Durant la nuit, les individus sont plus actifs, mais cette hausse de l'activité est moindre chez les individus exposés à la pollution lumineuse. Ces changements indiquent que la photopériode peut influencer les individus de cette espèce au niveau physiologique et comportemental et que cela est visible dans un rythme journalier et annuel. *Adapté de [18-20].*

7. Est-ce que les rythmes biologiques sont une adaptation?

De nombreuses espèces ont un rythme pour un trait qui est maintenu sans signal environnemental et est donc sous contrôle endogène, c'est-à-dire que ce rythme a une période en libre cours mesurable. La question que l'on peut se demander c'est : «est-ce que ces rythmes biologiques endogènes sont des adaptations? ». L'hypothèse serait que les rythmes circadiens endogènes affectent le fitness des organismes qui vivent dans un milieu présentant des rythmes environnementaux jour-nuit. La prédiction qui découle de cette hypothèse est qu'un organisme aura un fitness plus élevé si la période de son horloge est plus proche des rythmes de l'environnement. On peut s'imaginer des biologistes qui étudient une plante modèle comme *Arabidopsis thaliana*, pour laquelle nous avons des informations sur le génome et qui peut être élevée en conditions contrôlées.

Exercices

Utilisez cette activité pour élaborer une expérience possible qui permettrait de tester cette prédiction qu'un organisme aura un fitness plus élevé si la période de son horloge est plus proche des rythmes de l'environnement.

Est-ce que les rythmes biologiques sont une adaptation?

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#h5p-21

Pour tester cette prédiction avec notre plante *Arabidopsis*, on utilise l'approche d'ingénierie phénotypique combinée à une transplantation. On peut utiliser la manipulation génétique pour créer des mutations qui vont affecter la fonction d'un gène et mesurer le fitness des mutants dans leur environnement original et dans un autre environnement. Dans le cas présent, on veut que la mutation affecte la période du rythme circadien. On créé une plante mutante avec une période plus longue que 24 heures (28 heures) et un mutant avec une période plus courte (20 heures). On mesure la performance de croissance (qui est associée au fitness dans de nombreuses espèces de plantes) dans un environnement avec une période de 28 heures et dans un environnement avec une période de 20 heures. Si notre prédiction est vraie, la

performance de chaque mutant sera maximum dans l'environnement qui a la même période que le rythme endogène de ce mutant. On pourrait aussi créer une plante mutante de type « on enlève le trait » : elle n'a plus de période en libre cours et est arythmique. On mesure son fitness sur la terre, dans un environnement de laboratoire avec une période de 24 heures, en la comparant avec une plante sans mutation (qu'on appelle « de type sauvage »). Selon notre hypothèse, si avoir un rythme circadien est une adaptation à la vie sur terre, on prédira que la performance de croissance de cette plante mutante sans rythme endogène sera plus faible.

Si cette expérience vous intéresse, vous pouvez consulter tous les détails des résultats ici [21].

8. La capacité d'anticipation liée à l'horloge biologique

La grande différence entre une plante mutante sans rythme biologique endogène et celle avec un rythme endogène est que l'organisme qui a une horloge biologique avec une période similaire à son environnement peut « prédire » ce qui s'en vient dans son environnement. Il a une **capacité d'anticipation**. Cet organisme n'a pas à seulement réagir une fois que le changement est fait, comme le fait un animal dont le NSC est détruit ou qui a une mutation dans un des gènes de l'horloge biologique. Cette capacité d'anticipation lui permet de moins dépenser d'énergie pour rien, de la dépenser au bon moment, de faire les bons choix et de se situer dans le temps en plus de dans l'espace. Sa performance physiologique et ultimement son fitness sont affectés par cette capacité d'anticipation.

Par exemple, juste avant de se réveiller, nous avons un pic de sécrétion de cortisol. Cette hormone a des effets sur plusieurs aspects de notre physiologie car ses récepteurs sont distribués

sur de nombreux tissus et, par conséquent, elle affecte une grande variété de traits. Par exemple, des études chez les rongeurs ont démontré que ce pic de cortisol affecte des régions du cerveau liées à la vigilance, à la sensation de faim, à la prise alimentaire, aux émotions, à l'anxiété, au système de récompense, au sommeil, à la cognition et à la mémoire. Ces récepteurs sont aussi présents dans le foie, les muscles, les tissus adipeux, le cœur, les reins, les poumons, la peau, les os et les gonades. Cette hormone a ainsi des effets sur le métabolisme des lipides, la gluconéogenèse, l'atrophie musculaire, l'absorption intestinale, l'inflammation, la filtration rénale, le développement des gamètes, la résorption osseuse, etc. Ce pic de sécrétion de cortisol a lieu le matin pour les espèces diurnes et le soir pour les espèces nocturnes. Si un organisme n'a pas d'horloge biologique, il n'a pas ce pic de sécrétion de l'hormone cortisol avant le réveil et toutes les fonctions énumérées si haut sont potentiellement affectées, ce qui diminue différentes mesures de performance [22].

Le laboratoire de Patricia DeCoursey a testé l'effet de l'absence d'une horloge fonctionnelle sur le fitness de mammifères, particulièrement sur les tamias et les écureuils. Les membres de son laboratoire ont utilisé des enclos semi-naturels où ils ont placé des individus intacts ou avec une lésion du NSC. Ils ont ensuite mesuré le taux de prédation. Ils ont démontré que les individus avec une lésion du NSC, qui n'avaient pas d'horloge biologique fonctionnelle, étaient morts plus souvent à cause des prédateurs. Des effets sur le fitness ont été aussi mesurés chez des insectes et dans des études subséquentes chez d'autres mammifères placés en milieu semi-naturel, suggérant que cette capacité d'anticipation est cruciale pour la performance des individus et affecte leur fitness.

Cas appliqué

Entrevue avec Marie-Pier Brochu

Cette capsule vidéo [CC-BY] présente une entrevue avec Marie-Pier Brochu, étudiante au doctorat en Sciences de l'eau dans le laboratoire de Valérie Langlois à l'INRS à Québec. Ses travaux portent sur l'étude des rythmes biologiques à la maîtrise et de l'utilisation de l'ADN environnemental au doctorat. Vous pouvez activer les sous-titres en français.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#oembed-4

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien. Transcription Brochu en format Word

Des poissons chanteurs

Dans cette capsule intitulée « les poissons chanteurs dépendent des rythmes circadiens et de la mélatonine pour le moment de la vocalisation nocturne de la parade nuptiale », des biologistes nous présentent leur étude des comportements de reproduction chez un poisson qui montre un rythme endogène circadien et qui est directement affecté par les niveaux de mélatonine.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#oembed-5

Cell Press. (2016). Singing Fish, Circadian Rhythms, and Melatonin/ Curr. Biol., Sep. 22, 2016 (Vol. 26, Issue 19) [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=EHHhiawIdWM&ab_channel=CellPress

Résumé

Différents traits ont des rythmes biologiques chez les organismes vivant sur terre et des rythmes avec des périodes variées existent. On peut caractériser ces rythmes par une représentation visuelle et quantifier leurs caractéristiques, tel que la période. Un rythme peut être sous contrôle endogène avec une période en libre cours distincte. Des variables de l'environnement peuvent avoir un contrôle exogène sur un rythme. Ces variables sont appelées des zeitgebers. Il est aussi possible de déterminer si la présence d'un rythme endogène a un effet sur le fitness, autrement dit, si c'est une adaptation.

Activité de révision

Exercices

Révision sur les rythmes biologiques



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=446#h5p-22

Bibliographie

1. Peppergrower (2009). A plot showing simple harmonic motion (e.g., sine and/or cosine functions), along with its amplitude and period [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Simple_harmonic_motion.svg
2. Geissmann, Q., P.K. Abram, D. Wu, C.H. Haney et J. Carrillo (2022). Sticky Pi is a high-frequency smart trap that enables the study of insect circadian activity under natural conditions [CC-BY]. *PLOS Biology, 20*(7). https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3001689
3. Hundahl, C.A., J. Fahrenkrug, A. Hay-Schmidt, B. Georg, B. Faltoft et J. Hannibal (2012). Circadian behaviour in neuroglobin deficient mice [CC-BY-SA]. *PLoS One, 7*(4). https://doi.org/10.1371/journal.pone.0034462
4. Donatelli, A., G. Mastrantonio et P. Ciucci (2022). Circadian activity of small brown bear populations living in human-dominated landscapes [CC-BY]. *Scientific Reports, 12*(1). https://doi.org/10.1038/s41598-022-20163-1
5. Suyash.dwivedi (2019). Mimosa pudica in September month [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mimosa_pudica_in_September_month.jpg
6. Brochu, M.-P. et N. Aubin-Horth (2021). Shedding light on the circadian clock of the threespine stickleback [CC-BY]. *Journal of Experimental Biology, 224*(24). https://doi.org/10.1242/jeb.242970
7. Patton, A.P. et M.H. Hastings (2018). The suprachiasmatic nucleus. *Current Biology, 28*(15), R816-R822. https://doi.org/10.1016/j.cub.2018.06.052
8. Auteur inconnu (2020). Rat profile [domaine public]. https://freesvg.org/rat-1578355258
9. BodyParts3D/Anatomography par DBCLS (2018). Suprachiasmatic nucleus (red) and ventricular system (blue) [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/

File:Suprachiasmatic_nucleus_and_ventricular_system.gif
10. Cavallari, N., E. Frigato, D. Vallone, N. Fröhlich, J.F. Lopez-Olmeda, A. Foà, R. Berti, F.J. Sánchez-Vázquez, C. Bertolucci et N.S. Foulkes (2011). A blind circadian clock in cavefish reveals that opsins mediate peripheral clock photoreception [CC-BY]. *PLoS Biology, 9*(9). https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1001142
11. Pickel, L. et H.K. Sung (2020). Feeding rhythms and the circadian regulation of metabolism [CC-BY]. *Frontiers in Nutrition, 7*, 20. https://doi.org/10.3389/fnut.2020.00039
12. Tonon, A.C., L.K. Pilz, R.P. Markus, M.P. Hidalgo et E. Elisabetsky (2021). Melatonin and depression: A translational perspective from animal models to clinical studies [CC-BY]. *Frontiers in Psychiatry, 12*, 13. https://doi.org/10.3389/fpsyt.2021.638981
13. Henley, C. Light in the Retina [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/vision-the-retina/
14. Fischer, H. (2015). Artwork [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Editable_ray_diagram_of_eye_v0.svg
15. Córdoba-Moreno, M.O., E.D.S. De Souza, C.L. Quiles, D. Dos Santos-Silva, G.S. Kinker, S.M. Muxel, R.P. Markus et P.A. Fernandes (2020). Rhythmic expression of the melatonergic biosynthetic pathway and its differential modulation in vitro by LPS and IL10 in bone marrow and spleen [CC-BY]. *Scientific Reports, 10*(1). https://doi.org/10.1038/s41598-020-61652-5
16. Jake (2012). Sleeping Monkey [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/insidiatorphotos/6636829253/
17. Abel, M. (2019). Night Flight (4A7A-2777) [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/markabel/50986152122/
18. van Dalum, J., V.J. Melum, S.H. Wood et D.G. Hazlerigg (2020, Jan). Maternal photoperiodic programming:

melatonin and seasonal synchronization before birth [CC-BY]. *Frontiers in Endocrinology, 10*, 7, Article 901. https://doi.org/10.3389/fendo.2019.00901

19. Haverkamp, A. (2007). Gray mouse lemur at Artis Zoo, Amsterdam, Netherlands [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Microcebus_murinus_-Artis_Zoo,_Amsterdam,_Netherlands-8c.jpg
20. Le Tallec, T., M. Perret et M. Théry (2013). Light pollution modifies the expression of daily rhythms and behavior patterns in a nocturnal primate [CC-BY]. *PLoS One, 8*(11). https://doi.org/10.1371/journal.pone.0079250
21. Dodd, A.N., N. Salathia, A. Hall, E. Kevei, R. Toth, F. Nagy, J.M. Hibberd, A.J. Millar et A.A.R. Webb (2005). Plant circadian clocks increase photosynthesis, growth, survival, and competitive advantage. *Science, 309*(5734), 630-633. https://doi.org/10.1126/science.1115581
22. Oster, H., E. Challet, V. Ott, E. Arvat, E.R. de Kloet, D.J. Dijk, S. Lightman, A. Vgontzas et E. Van Cauter (2017). The functional and clinical significance of the 24-hour rhythm of circulating glucocorticoids. *Endocrine Reviews, 38*(1), 3-45. https://doi.org/10.1210/er.2015-1080

13. La réponse au stress

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous étudierons une réponse rapide qui permet de maintenir et de rétablir l'homéostasie et qui a lieu des milliers de fois durant la vie d'un individu. Nous aborderons la réponse au stress d'un point de vue physiologique et comportemental, c'est-à-dire les changements qu'on peut observer dans un individu qui fait face à un stress. Nous nous concentrerons sur la réponse au stress chez les vertébrés. Nous verrons qu'une des caractéristiques de la réponse au stress est qu'elle est non spécifique et conservée évolutivement. Nous verrons aussi les informations qui nous permettent de proposer que la réponse au stress est une adaptation. Nous allons voir ce qui se passe au niveau nerveux et hormonal pour créer les réponses physiologiques et comportementales qu'on observe lorsqu'un vertébré répond à un stress aigu. Nous allons disséquer le réseau de régulation physiologique de la réponse au stress, car c'est un très bon exemple d'une cascade hormonale qui cause des effets dans de nombreux tissus en même temps et qui est basée sur une boucle de rétrocontrôle négatif. Nous verrons comment la réponse au stress contribue à la charge allostatique d'un individu.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir le stress
- Expliquer le lien entre la réponse au stress et l'homéostasie
- Expliquer la réponse de fuite ou d'attaque et ses caractéristiques
- Expliquer comment tester si la réponse au stress est une adaptation
- Définir ce qu'est un réseau de régulation physiologique
- Expliquer la structure et le fonctionnement des deux branches du réseau de régulation physiologique de la réponse au stress
- Expliquer l'effet du nombre de récepteurs d'un réseau sur la réponse
- Expliquer comment fonctionne la boucle de rétrocontrôle et ce qui l'affecte
- Appliquer le concept de charge allostatique

Notions clés

- Le stress
- La réponse au stress
- Les caractéristiques de la réponse de fuite ou d'attaque
- Est-ce que la réponse au stress est une adaptation
- Les réseaux de régulation physiologique

- La régulation de la réponse au stress se fait en deux temps
- Le système nerveux sympathique : effets immédiats
- Le système nerveux central : effets plus lents et prolongés
- Importance des récepteurs dans les réseaux physiologiques
- Fonctionnement des boucles de rétrocontrôle
- La charge allostatique

1. Le stress

La première chose à faire quand on parle de la réponse au stress est de bien définir de quoi on parle au juste. Lorsqu'on parle du « stress », qu'est-ce qui nous vient en tête? La définition la plus universelle du **stress** est « tout ce qui fait sortir l'organisme de l'état d'homéostasie ». Un facteur de stress peut être une variable environnementale abiotique comme la température. Ça peut aussi être un facteur physiologique, comme une mauvaise qualité ou une faible quantité de nourriture, un manque d'eau, un pathogène, etc. De plus, le stress peut provenir d'un facteur psychosocial comme son rang dans une hiérarchie de dominance, le fait d'avoir à combattre un conspécifique, ou de faire face à de la nouveauté.

Cette courte vidéo présente l'ensemble des sujets dont nous discuterons dans ce chapitre en utilisant les humains comme exemple. Vous pouvez la regarder avant de lire le chapitre et la revisionner après avoir appris toutes les notions sur la réponse

au stress, pour comparer tout ce que vous avez compris la deuxième fois!

C'est quoi le stress



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=474#oembed-1

Neuracademia. (2022). Le stress, c'est si mauvais que ça ? Découvrez ses mystérieux mécanismes ! [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=yXFidS3P_QY&ab_channel=Neuracademia

2. La réponse au stress

Nous avons maintenant une définition claire du stress. On peut ainsi définir la **réponse au stress** comme une série de réponses physiologiques et comportementales chez un individu qui aide à rétablir son homéostasie perturbée par un stresseur. Dans ce chapitre, nous nous concentrerons sur la réponse au stress des vertébrés.

Chez les vertébrés, face à un stress, l'organisme montre une réponse physiologique à très court terme, ce qui implique une dépense d'énergie très rapide qui doit éventuellement être compensée à moyen terme, en regarnissant les réserves grâce à différentes réponses physiologiques secondaires. Toutes ses réponses visent à rétablir l'homéostasie. En pratique, si on décrit la réponse au stress d'un mammifère en termes des effets physiologiques et neurologiques, on se rend compte que les effets sont les mêmes, peu importe la source du stress (figure 1). De plus, afin de rétablir l'homéostasie, les dépenses énergétiques sont dirigées vers certains compartiments alors que d'autres sont mis de côté, comme la croissance, l'immunité et la reproduction.

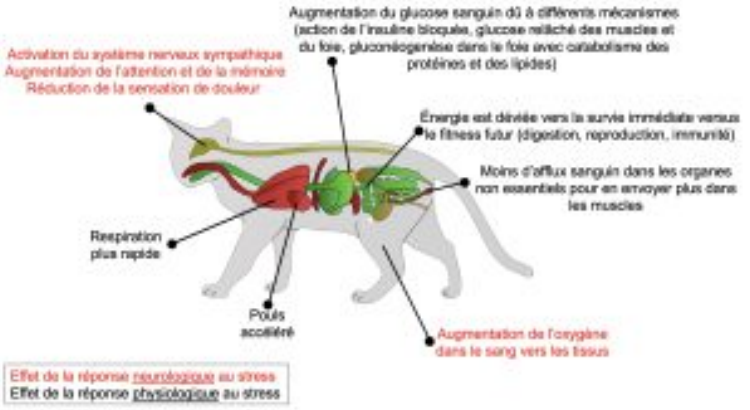


Figure 1. Effet de la réponse neurologique et physiologique au stress chez un chat. *Adapté de [1]*.

3. Les caractéristiques de la réponse de fuite ou d'attaque

Les changements physiologiques que l'on vient de décrire peuvent supporter deux types de réponses comportementales : c'est la réponse de **fuite ou d'attaque** proposée par Walter Cannon (« flight or fight »). Si on pense à un prédateur et sa proie, lequel des deux montre cette réponse au stress? La réponse est les deux! Cette réponse physiologique prépare aux deux options : fuir ou attaquer. La réponse au stress permet de survivre immédiatement (se sauver, se battre) et à moyen terme. Dans certains cas, la réponse au stress se caractérise par une troisième réponse comportementale : figer. Dans ce cas, l'animal reste en position immobile en réponse à un stresseur.

On observe que la réponse au stress a deux caractéristiques spécifiques : elle est non spécifique et conservée. On dit que la réponse au stress est **non spécifique,** car la source de stress n'affecte pas la réponse physiologique. Peu importe la source, qu'elle soit abiotique, biotique, sociale, et peu importe que la réponse soit d'attaquer ou de fuir, on verra la réponse illustrée à la figure 1. La deuxième caractéristique de la réponse au stress est qu'elle est **conservée** durant l'évolution chez les vertébrés. En effet, les changements physiologiques et comportementaux sont très similaires d'une espèce à l'autre et nous verrons que les hormones impliquées sont aussi similaires ou identiques entre les poissons, les amphibiens, les reptiles, les oiseaux et les mammifères.



Figure 2. Chat qui chasse une proie [2].

4. Est-ce que la réponse au stress est une adaptation

La réponse au stress permet de rétablir l'homéostasie et ensuite de regarnir les réserves pour permettre la réponse immunitaire, la croissance et la reproduction. Est-ce à dire que la réponse au stress est une adaptation, c'est-à-dire un trait qui augmente le fitness? Nous venons de voir plusieurs caractéristiques de la réponse au stress qui supportent cette hypothèse : elle est très similaire dans de nombreuses espèces de vertébrés et elle permet d'agir très rapidement face à un défi en mobilisant plusieurs composantes de façon coordonnée, comme l'énergie disponible, l'activité du système nerveux, le système musculaire et le système respiratoire. Elle

permet ainsi la survie face à un stress aigu pour permettre la reproduction plus tard.

En se basant sur ces observations, on peut émettre l'hypothèse que la capacité de répondre à un stress en enclenchant toute cette gamme de réponses physiologiques et comportementales est une adaptation. De cette hypothèse découle la prédiction que, face à un stresseur, un individu qui n'a pas de réponse au stress aura un moins bon fitness qu'un individu qui en a une. Notre prédiction nous donne déjà une bonne idée de notre design expérimental (figure 3). Nous devons comparer un groupe d'individus qui montrent une réponse au stress et un groupe d'individus qui n'en montrent pas, dans un environnement contenant un ou plusieurs stresseurs. On peut créer le groupe qui ne montre pas de réponse au stress en utilisant un antagoniste, comme une molécule qui bloque un récepteur impliqué dans le réseau de régulation de la réponse au stress (nous verrons quels sont ces acteurs moléculaires dans une prochaine section). La variable comparée entre ces deux groupes sera une mesure du fitness, comme la survie (figure 3). On pourrait aussi mesurer une forme de performance (par exemple, la vitesse de course durant la fuite face à un prédateur) et ensuite relier cette mesure de performance au fitness (la survie).

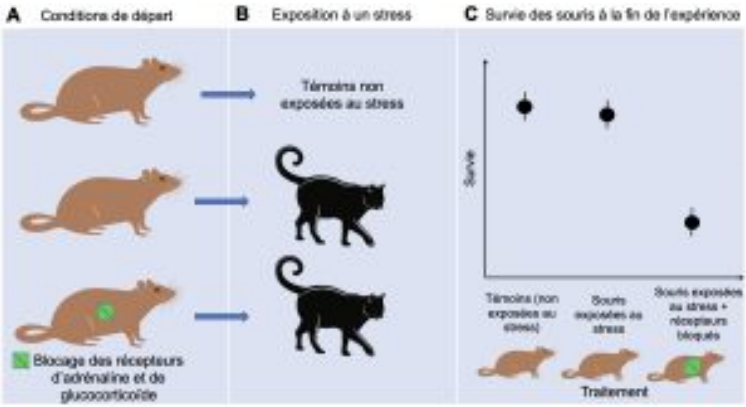


Figure 3. Design expérimental du test de la prédiction que la capacité de répondre à un stresseur améliore le fitness sur des souris. (A) Trois groupes expérimentaux sont formés : un groupe témoin d'individus qui ne sont pas exposés à un stress, un groupe d'individus intacts exposés à un stress (la présence d'un prédateur félin) et un groupe expérimental où les individus ont des récepteurs hormonaux non fonctionnels, rendant leur réponse au stress inactive, et qui sont aussi exposés au prédateur félin. C) Les souris ayant leur réponse physiologique au stress bloquée ont une survie moindre comparativement aux souris non exposées au stress et aux souris ayant eu une réponse physiologique au stress. *Adapté de [3, 4]*.

5. Les réseaux de régulation physiologique

On a vu que la réponse au stress est caractérisée par de nombreux changements dans les systèmes physiologiques (taux de ventilation, rythme cardiaque, activation du système nerveux et de la mémoire), ainsi qu'une redistribution de l'énergie vers la survie immédiate et non vers la reproduction, la croissance et l'immunité. Comment cette réponse coordonnée de différents niveaux de systèmes physiologiques et niveaux d'organisation biologique est-elle régulée? Qu'est-ce qui contrôle son enclenchement, son amplitude et sa durée? En résumé, la réponse est que la cascade de la réponse au stress est une suite de réponses hormonales qui mènent à des effets à court et à long terme. Prenons l'exemple de ce qui se passe au niveau hormonal chez nous les humains ou chez un autre vertébré :

1. le système sensoriel externe ou interne détecte un stresseur
2. le cerveau transforme ce signal externe en signal interne

(hormonal)
3. le signal de l'hormone affecte les tissus qui expriment ses récepteurs
4. les fonctions des tissus sont affectées

Toute cette cascade s'appelle un réseau de régulation physiologique. On parle de réseau de régulation physiologique par similarité avec un réseau de régulation métabolique ou de gènes. Ici, un réseau physiologique est l'ensemble des glandes qui sécrètent des hormones qui à leur tour affectent une autre glande qui sécrète une autre hormone qui entraine des effets sur différents tissus et différents traits, dans le but de ramener l'homéostasie (figure 4). Pour plus de détails sur ce concept, vous pouvez consulter l'ouvrage [5].

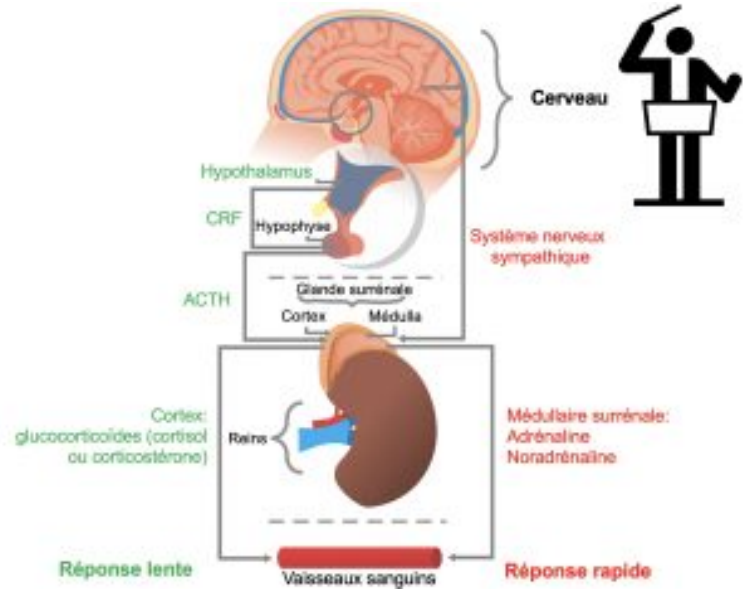


Figure 4. Réseau de régulation physiologique simplifié régulé par le système nerveux central de deux manières, tel un chef

d'orchestre qui intègre tous les organes pour répondre au stress de manière efficace. *Adapté de [6, 7]*.

Des biologistes ont appelé ces réseaux les « chefs d'orchestre de la vie », car ils coordonnent des effets dans plusieurs tissus, qui se produisent de manière coordonnée, comme l'orchestre qui joue en harmonie. Cela ramène l'homéostasie et ultimement augmente le fitness. On voit bien que pour rétablir l'équilibre, c'est-à-dire l'homéostasie, il faut que plusieurs choses changent! La réponse au stress est un acteur central dans le processus de « changer pour rester stable ».

6. La régulation de la réponse au stress se fait en deux temps

On peut diviser la réponse au stress en deux branches distinctes de régulation qui entrainent une réponse en deux temps (figure 5). Ces deux branches sont composées du 1) système nerveux sympathique qui agit rapidement et du 2) système nerveux central. La réponse rapide découle de l'activation du système sympathique qui provoque une sécrétion de noradrénaline et d'adrénaline dans la circulation sanguine. La réponse secondaire lente est orchestrée par le système nerveux central et la cascade résultante mène, selon l'espèce, à la sécrétion de glucocorticoïdes tels que le cortisol ou la corticostérone.

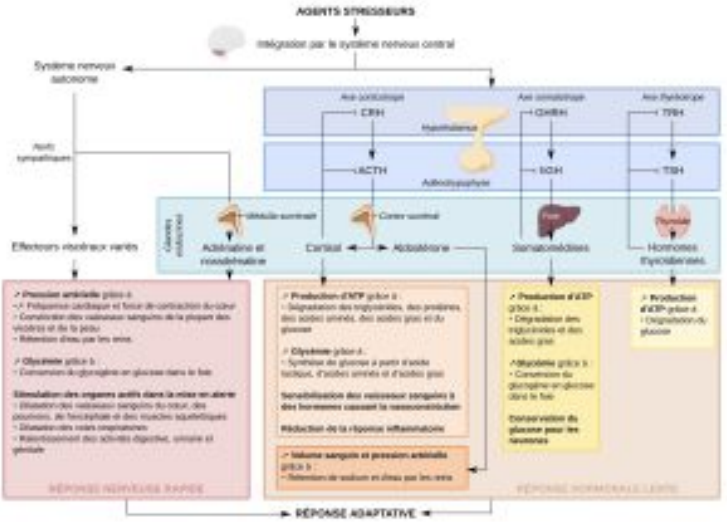


Figure 5. Réponse au stress complète des deux branches de régulation. À gauche la branche de réponse immédiate et à droite la branche de réponse lente. CRH : corticolibérine (*corticotropin releasing hormone*); ACTH : hormone adrénocorticotrope (*adrenocorticotropic hormone*); GH : hormone de croissance (*growth hormone*); GHRH : somatolibérine (*growth hormone releasing hormone*) ; TRH : thyrolibérine (*thyrotropin releasing hormone*) ; TSH : thyréostimuline (*thyroid stimulating hormone*) [8].

6.1 Le système nerveux sympathique : effets immédiats

À la suite de la détection d'un stresseur, l'organisme enclenche la réponse au stress. Le premier signal va directement aux glandes surrénales par stimulation nerveuse. C'est la médullaire surrénale spécifiquement qui sécrète dans la

circulation sanguine générale de l'adrénaline, qui agit sur tous les tissus qui ont des récepteurs pour l'adrénaline. Cette activation est donc très rapide. De nombreuses analyses fonctionnelles, telles que des manipulations, ont permis de déterminer les effets de cette hormone : le système cardiovasculaire et respiratoire sont activés, du glucose est remis en circulation à partir des muscles et du foie et le flux sanguin est redistribué vers les tissus essentiels alors que ce flux est diminué par vasoconstriction du système circulatoire irriguant vers des tissus non essentiels pour la survie immédiate (figure 5). L'idée de cette réponse au stress est même passée dans la culture populaire, puisqu'on parle de « dose d'adrénaline » par exemple en parlant d'un saut en parachute!

6.2 Le système nerveux central : effets plus lents et prolongés

On peut caractériser cette branche comme ayant trois sous-compartiments. On appelle d'ailleurs ce réseau de régulation l'axe hypothalamo-hypophysien-surrénalien. L'origine de ce réseau de régulation physiologique est l'hypothalamus, une région du cerveau. L'hypothalamus sécrète la corticolibérine, une hormone qui active la sécrétion d'autres hormones. Le deuxième compartiment est l'hypophyse, une glande endocrine connectée de très près au cerveau par un système sanguin spécialisé. Les cellules de cette glande contiennent des récepteurs pour la corticolibérine. L'action de la corticolibérine sur ces récepteurs entraine la sécrétion par l'hypophyse de la corticotropine. Cette hormone va dans la circulation sanguine générale et circule jusqu'aux glandes surrénales (« sur » veut dire « au-dessus » et « rénale » veut dire « rein »). Le cortex surrénal des glandes surrénales est le

troisième sous-compartiment de la branche lente. Ce tissu sécrète les glucocorticoïdes (cortisol ou corticostérone) qui vont avoir un effet sur tous les tissus qui expriment les récepteurs de cette hormone. On connait plusieurs des fonctions de ces hormones glucocorticoïdes grâce à des analyses fonctionnelles : elles modifient le métabolisme et activent des cascades menant à une augmentation du glucose sanguin en remettant en circulation des réserves, tout en inhibant certaines fonctions couteuses énergétiquement comme l'immunité, la reproduction et la croissance. Elles activent des processus comme la mémoire. Éventuellement, elles ont aussi pour effet de regarnir les réserves énergétiques situées dans le foie et les tissus adipeux (figure 5).

En résumé, cette réponse coordonnée des deux branches vise à rétablir l'homéostasie en permettant de survivre puis de refaire des réserves pour survivre et se reproduire, ce qui est atteint par l'action conjointe de toutes ces hormones. On observe une augmentation de la disponibilité d'énergie, de l'apport en oxygène et des fonctions sensorielles et de la mémoire. On observe aussi une diminution de l'apport sanguin aux régions non utilisées pour le mouvement, de la perception de la douleur, ainsi que des processus énergétiquement couteux qui ne sont pas immédiatement reliés à la survie.

7. Importance des récepteurs dans les réseaux physiologiques

Les hormones de la réponse au stress affectent des tissus spécifiques, c'est-à-dire ceux qui expriment des récepteurs. Dans la figure 6, on voit que plus la concentration en hormone augmente sur l'axe des x, plus on va avoir de liaison avec un récepteur (axe des y), ce qui concrètement peut être traduit comme représentant un plus fort signal à la cellule. Cependant,

on voit bien qu'on atteint un maximum de signal, qui est représenté par un plateau. Même si on augmente le niveau d'hormone en circulation, nous n'aurons pas un effet plus fort sur la cellule, et cela est dû au fait qu'il n'y a plus de récepteurs à lier. La courbe devient plate. On voit ce phénomène de plateau lorsque tous les récepteurs sont liés et qu'il y a saturation. Cela est très important, car ça veut dire que le nombre de récepteurs affecte la réponse cellulaire. S'il y a seulement un petit nombre de récepteurs sur un tissu et qu'ils sont tous liés, il y a saturation et le signal de l'hormone atteint un plateau à une basse concentration. Son signal ne peut pas être plus fort même si on ajoute plus d'hormone.

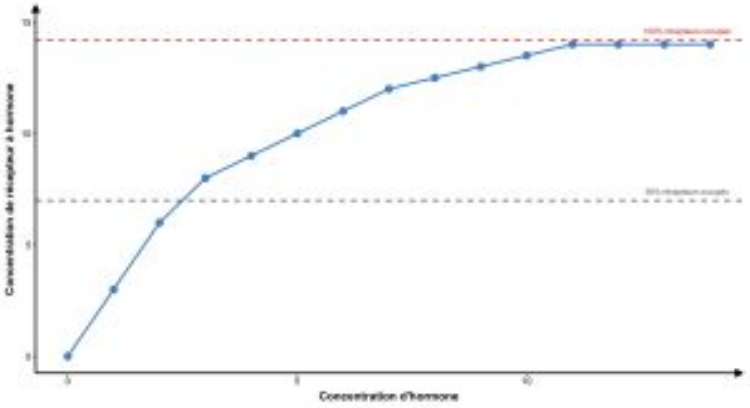


Figure 6. Relation entre le nombre de récepteurs liés à des hormones en fonction de la concentration d'une hormone.

Le nombre de récepteurs joue donc un rôle biologique significatif dans le signal d'une hormone à un tissu donné. On peut dire que le nombre de récepteurs est aussi important que la quantité d'hormone. C'est un principe très important pour nous en écophysiologie, car le nombre de récepteurs d'un tissu pour une hormone donnée peut être affecté par

l'environnement (plasticité phénotypique) et/ou durant l'évolution (divergence génétique).

8. Le fonctionnement des boucles de rétrocontrôle

La réponse au stress peut être mesurée comme le niveau de cortisol dans la circulation sanguine en fonction du temps (figure 7). Dans une réponse hormonale typique, la sécrétion se déclenche et le niveau de cortisol dans le sang augmente. Ce niveau atteint un maximum, puis la réponse se termine éventuellement lorsque les niveaux de cortisol reviennent à des valeurs de base. Le mécanisme qui fait que la réponse au stress se termine est basé sur le fait que le cortisol constitue aussi un message de cesser la production des hormones qui enclenchent la cascade, à la tête du réseau de régulation physiologique. Le cortisol active ses récepteurs dans une partie du cerveau qui contrôle le début de la cascade et cela a comme résultat d'inhiber sa propre sécrétion. C'est une boucle de rétrocontrôle négatif, car la quantité du produit affecte négativement sa propre production.

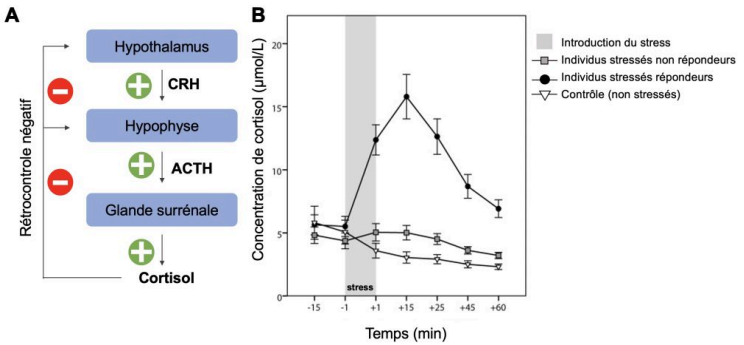


Figure 7. (A) Boucle de rétroaction négative du cortisol lors d'un stress. (B) Courbe d'accumulation du cortisol avec le temps après un stress pour trois groupes d'humains : des individus témoins non stressés, des individus stressés par une tâche expérimentale qu'on leur a donné et des individus pour qui la même tâche expérimentale ne résulte pas en une augmentation de la sécrétion de cortisol. *Adapté de [9].*

Le nombre de récepteurs affecte l'efficacité de la boucle de rétrocontrôle. Si on a un nombre élevé de récepteurs dans la région du cerveau qui enclenche l'activation du réseau de régulation physiologique de la réponse au stress, cette région reçoit un signal clair de cesser la réponse, car la quantité de cortisol est bien « mesurée » par l'activation des récepteurs et transformée en signal cellulaire. Si on a moins de récepteurs à cortisol dans l'hypothalamus, le signal de rétrocontrôle est moins efficace, car les récepteurs sont saturés. La réponse hormonale à un stress est prolongée car le rétrocontrôle négatif ne se fait pas correctement.

La réponse au stress peut donc varier en amplitude et en durée selon les individus ou les populations. Le fait que les individus varient dans leur réponse hormonale au stress est intéressant pour l'étude de la physiologie. On peut étudier si ces différences sont le résultat de la plasticité phénotypique, de l'environnement durant le début de la vie, ou au contraire sont le résultat de variation génétique, par exemple dans le nombre de récepteurs produits dans le cerveau, c'est-à-dire qu'il y a une haute héritabilité de la forme (amplitude et durée) de la réponse au stress.

9. La charge allostatique

La réponse au stress est impliquée dans les processus liés à l'allostasie. L'allostasie fait référence au processus actif de

maintien ou de rétablissement de l'homéostasie via des changements temporaires dans l'organisme. Certains de ces changements sont modulés par les niveaux de glucocorticoïdes, par exemple en réponse aux variations saisonnières de la disponibilité des ressources et à l'effort de reproduction. La charge allostatique est le résultat cumulatif de ces réponses au stress répétées ou chroniques. En effet, les effets des glucocorticoïdes sur les cellules et l'énergie dépensée ont un coût. Ce coût total a été appelé « charge allostatique » (figure 8). Si la charge allostatique augmente de sorte que l'individu contracte une dette énergétique ou dépasse sa capacité à faire face à un défi de l'environnement, un état de surcharge allostatique peut être atteint, ce qui peut compromettre la santé et la forme physique en augmentant les dommages cellulaires, la pathologie tissulaire et le risque de maladie. Ainsi, la réponse au stress est bénéfique pour le fitness à court terme, mais si elle est répétée ou est exprimée de façon chronique et résulte en une surcharge allostatique, elle peut nuire à la performance et au fitness de l'individu.

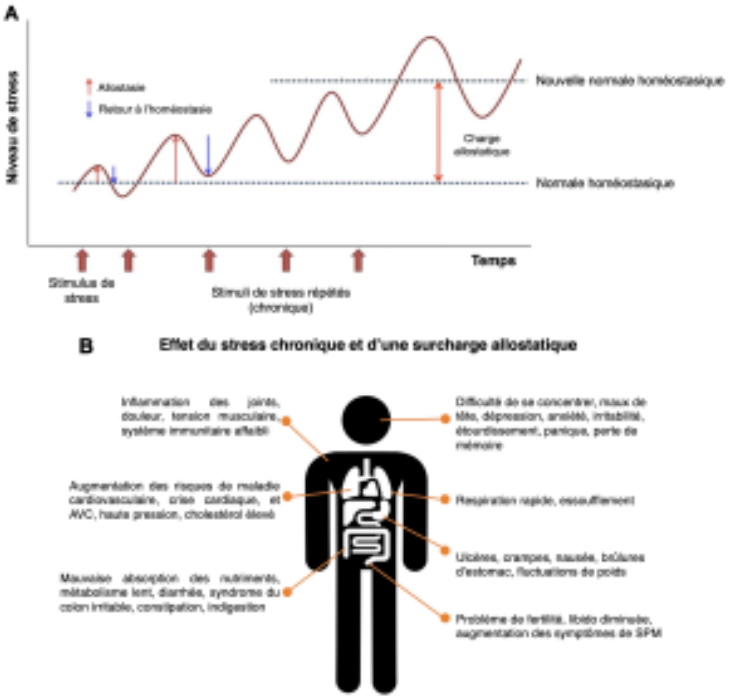


Figure 8. Effet de stress répétés sur l'homéostasie et création de la charge allostatique lors de stress chronique. A) L'accumulation des événements de stress amène à un changement de la normale homéostatique et l'accumulation d'une charge allostatique. B) Une surcharge allostatique créée par un stress chronique peut amener à plusieurs problèmes de santé qui diminuent l'espérance de vie. *Adapté de [10-12].*

Cas appliqué

Les perturbations de l'habitat associées aux changements climatiques sont maintenant fréquentes et mesurables. En milieu marin, des changements de température de plusieurs degrés au-delà des variations saisonnières habituelles ont été quantifiés. C'est le cas d'une anomalie de température survenue en 2016 en Polynésie française, dans le lagon Moorea (figure 9).

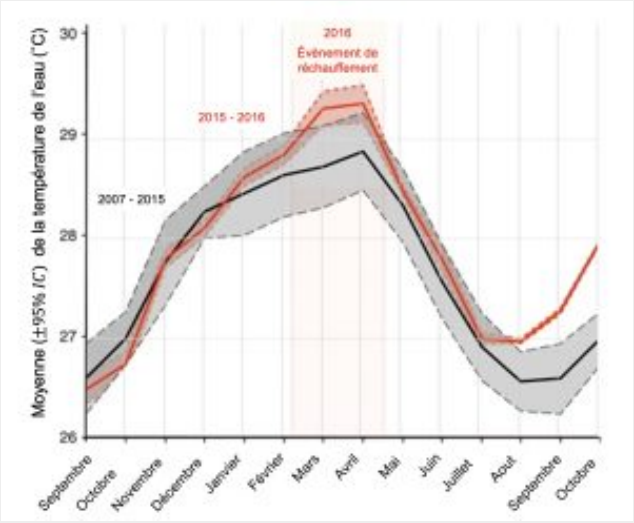


Figure 9. Série chronologique de données sur la température moyenne de l'eau dans la lagune de

Moorea, en Polynésie française, avant et pendant l'étude. La courbe en noir représente les années 2007 à 2015 qui montrent les variations de chaleur normales. La courbe en rouge représente la période 2015-2016, qui représente une année d'extrême chaleur. La zone ombragée en rouge représente l'évènement de réchauffement anormal de 2016 entre février et mai. Les intervalles de confiance (±95 %) sont représentés autour des droites. *Adapté de [13]*.

Ce lagon contient des anémones magnifiques (*Heteractis magnifica*) qui vivent en symbiose avec des dinoflagellés, un peu à la manière des coraux. Ces anémones, tout comme les coraux, peuvent vivre des épisodes de blanchissement si la température élevée les pousse à expulser leur symbionte, une zooxanthelle, ce qui est arrivé pour de nombreuses anémones en 2016 (figure 10). Environ la moitié des anémones de ce lagon ont démontré du blanchissement.



Figure 10. Image des anémones avant et après l'évènement de blanchissement de 2016. *Adapté de [13].*

Cependant, environ la moitié des anémones n'ont *pas* perdu leur symbionte durant cet évènement de température à la hausse (figure 11).

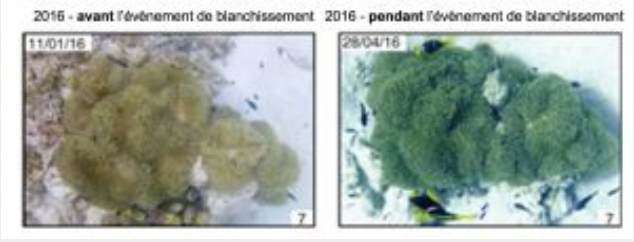


Figure 11. Image des anémones avant et après l'évènement de blanchissement de 2016 pour des anémones qui n'ont pas blanchi à la suite de l'augmentation de température. *Adapté de [13].*

Il a déjà été démontré que ces épisodes de température qui mènent au bris de la symbiose des anémones n'ont pas des effets négatifs seulement pour l'anémone, mais aussi pour les espèces qu'elle héberge, notamment le poisson-clown à nageoire orange, *Amphiprion chrysopterus (* photographié ici dans une anémone qui a subi un blanchiment, figure 12*)*.



Figure 12. Photo d'un poisson-clown vivant sur une anémone blanchie. *Adapté de [13]*.

Il est déjà connu que les poissons-clowns qui vivent sur une anémone blanchie montrent des changements de comportement risqués face aux prédateurs, une baisse de la production d'œufs, des baisses de taille des individus d'une paire reproductrice et un déclin de l'abondance des populations. Cependant, ce qui cause ces cascades d'effets allant de l'hôte anémone jusqu'au poisson est encore inconnu.

Dans l'étude de Beldade et al. (2017), les biologistes savaient à l'avance qu'il y aurait un épisode d'augmentation de température, grâce à la

modélisation des températures océaniques. Ils ont donc étudié des anémones, leurs symbiontes zooxanthelles, ainsi que les poissons-clowns qui vivent sur les anémones de 2015 à 2016, soit avant la hausse de température et pendant celle-ci. Ils ont pu comparer ces deux périodes, mais aussi les anémones qui ont perdu leurs symbiontes avec celles qui les ont conservés durant la hausse de température.

Leur hypothèse était que les effets observés précédemment chez les poissons-clowns dont les anémones sont blanchies avaient pour causes proximales une activation chronique de l'axe du stress qui mène à une cascade d'effets physiologiques, incluant une perturbation des hormones liées à la reproduction. Leur prédiction était que les niveaux de cortisol, l'hormone de réponse au stress chez les poissons, serait plus élevés chez les poissons pendant l'anomalie de température de 2016 comparativement à avant le réchauffement de l'eau, mais seulement chez les individus qui vivent sur une anémone ayant perdu ses symbiontes zooxanthelles. Ils ont aussi prédit que les niveaux en circulation des hormones liées à la maturation sexuelle chez chaque sexe seraient diminués. Le niveau de cortisol sanguin était effectivement plus élevé seulement chez les individus ayant une anémone blanchie comme hôte (figure 13). En effet, les poissons-clowns vivant sur anémone ayant résisté au blanchissement avaient des niveaux de cortisol en circulation similaires à

ceux des poissons étudiés l'année précédente, suggérant que l'effet mesuré provenait directement de l'effet sur leur hôte anémone.

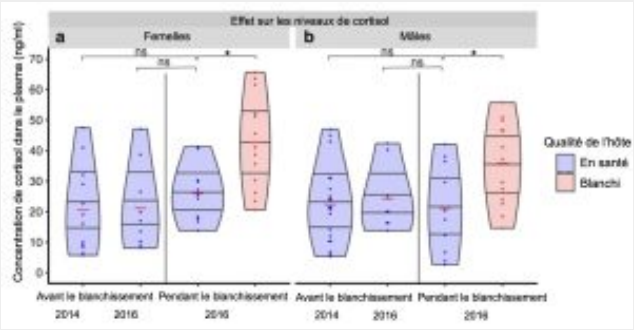


Figure 13. Concentration de cortisol dans le plasma des poissons-clowns habitant des anémones en santé (mauve) ou blanchis (rose). Les poissons sur des anémones blanchies montrent des taux de cortisol significativement plus élevés (*) que les autres pour les mâles et les femelles (ns = différence non significative). *Adapté de [13].*

Les femelles montraient une diminution significative des niveaux sanguins d'estradiol, une hormone de la famille des estrogènes impliquée dans la maturation sexuelle des femelles (figure 14A). Cet effet n'était pas visible chez les mâles. Inversement, chez les mâles, mais pas les femelles, les niveaux de l'hormone 11-keto testostérone (11KT), une hormone de la famille des androgènes associée

avec les traits sexuels chez plusieurs espèces de poissons, étaient diminués chez les poissons-clowns vivant sur une anémone blanchie, comparativement à celles non blanchies (figure 14B).

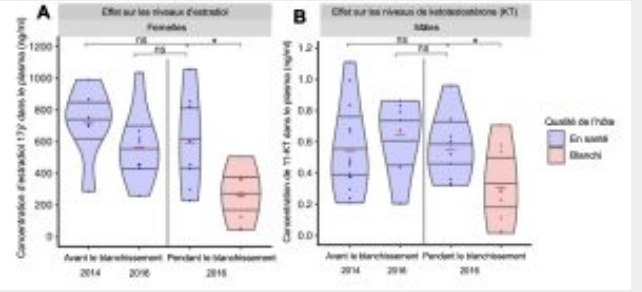


Figure 14. Concentration d'estradiol dans le plasma des poissons-clowns femelles habitant des anémones en santé (mauve) ou blanchies (rose) (A). Concentration de KT dans le plasma des poissons-clowns mâles habitant des anémones en santé (mauve) ou blanchies (rose) (B). Les poissons sur des anémones blanchies montrent des taux d'estradiol significativement plus faibles (*) que les autres pour les femelles et des niveaux de KT plus faibles chez les mâles (ns = différence non significative). *Adapté de [13]*.

Ces effets au niveau physiologique se sont répercutés sur l'animal entier. En effet les chercheurs ont mesuré différents traits, dont la reproduction durant toute l'année 2015 et 2016. Ils

ont pu donc voir les effets de ces perturbations hormonales sur le fitness. La forte réponse au stress qui a perturbé les hormones sexuelles a mené à une baisse significative de la viabilité des œufs pondus par les poissons-clowns associés à une anémone blanchie comparativement à ceux vivant sur une anémone en santé (figure 15, en rouge les poissons vivant sur une anémone blanchie).

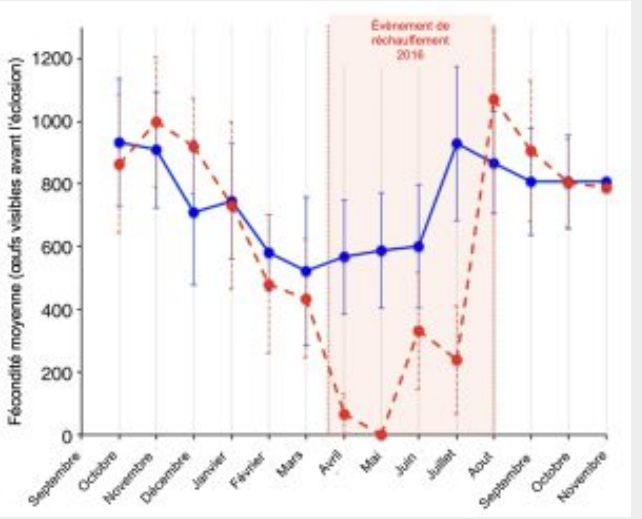


Figure 15. Effet de l'exposition au blanchissement des anémones induite par l'évènement de réchauffement (zone rouge verticale ombragée) sur la fécondité des poissons-clowns au fil du temps. Les poissons-clowns vivant sur des anémones non blanchies (courbe bleue) et les poissons vivant sur

des anémones blanchies (courbe rouge) n'ont pas la même fécondité. *Adapté de [13]*.

Les biologistes ont donc démontré qu'un stress environnemental a des effets sur la réponse au stress qui, lorsqu'elle se prolonge, a des effets délétères sur la reproduction, en passant par une modification directe des niveaux d'hormones cruciales pour la reproduction.

Résumé

La réponse au stress des vertébrés est non spécifique et conservée évolutivement. Elle est composée de deux axes qui agissent à des vitesses différentes et sur des compartiments physiologiques différents. Un réseau de régulation physiologique est une cascade de signalisation qui affecte de nombreux traits et s'autorégule grâce aux boucles de rétroaction négative. Les récepteurs des hormones qui forment le réseau de régulation physiologique sont un joueur clé dans leur fonctionnement et dans la forme que prend la boucle de rétrocontrôle négative. En soi, la réponse au stress physiologique peut être bénéfique. Son activation rétablit l'homéostasie. Cependant, si elle est activée trop souvent ou trop longtemps, l'organisme subit des répercussions négatives. On peut estimer la « charge allostatique » et elle peut varier entre les individus selon ce qu'ils ont vécu.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la régulation de la réponse au stress

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=474#h5p-23

Bibliographie

1. Persian Poet Gal, Surachit et Popolon (2008). Schéma de l'anatomie d'un chat (*Felis silvestris catus*) [CC-BY-NC-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Scheme_cat_anatomy-fr.svg
2. Suju-foto (2017). Katz [License Pixabay]. https://pixabay.com/fr/photos/katz-souris-animal-mignonne-2821316/
3. Auteur inconnu (2020). Rat profile [domaine public]. https://freesvg.org/rat-1578355258
4. Auteur inconnu (2020). Cat silouhette [domaine public].

https://freesvg.org/cat-3
5. Martin, L. B. et A.A. Cohen, *Chapitre 9 : Physiological regulatory networks: the orchestra of life* dans *Integrative organismal biology*. 2015. p. 137-152.
6. Campos-Rodríguez, R., M. Godínez-Victoria, E. Abarca-Rojano, J. Pacheco-Yepez, H. Reyna-Garfias, R. Barbosa-Cabrera et M. E. Drago-Serrano (2013). Stress modulates intestinal secretory immunoglobulin A [CC-BY]. *Frontiers in Integrative Neuroscience, 7*. https://doi.org/10.3389/fnint.2013.00086
7. Prado, L. (2014). Conductor [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/conductor-32830/
8. Pascal Combemorel (2021). Les réponses hormonales et nerveuses aux agents stresseurs permettent une adaptabilité de l'organisme [CC-BY]. https://planet-vie.ens.fr/thematiques/animaux/systeme-nerveux-et-systeme-hormonal/stress-aigu-stress-chronique-methodes-de
9. Buckert, M., C. Schwieren, B. Kudielka et C. Fiebach (2014). Acute stress affects risk taking but not ambiguity aversion [CC-BY]. *Frontiers in neuroscience, 8*, 82. https://doi.org/10.3389/fnins.2014.00082
10. Lee, D., E. Kim et M.-H. Choi (2014). Technical and clinical aspects of cortisol as a biochemical marker of chronic stress [CC-BY-NC]. *BMB reports, 48*. https://doi.org/10.5483/BMBRep.2015.48.4.275
11. McEwen, B.S. (2006). Protective and damaging effects of stress mediators: central role of the brain [CC-BY-NC-ND]. *Dialogues Clin Neurosci, 8*(4), 367-81. https://doi.org/10.31887/DCNS.2006.8.4/bmcewen
12. Vogel, J. Human Anatomy [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/human-anatomy-41300/
13. Beldade, R., A. Blandin, R. O'Donnell et S. C. Mills (2017). Cascading effects of thermally-induced anemone bleaching on associated anemonefish hormonal stress

response and reproduction [CC-BY]. *Nature Communications*, *8*(1), 716. https://doi.org/10.1038/s41467-017-00565-w

14. La vie de biologiste - Unité 2

Entrevue avec Dr. Trish Schulte

Le thème de cette unité est « La physiologie agit comme interface entre l'environnement et l'organisme ». J'ai fait cette entrevue avec la Dr. Trish Schulte, professeure au département de Zoologie à University of British Columbia, afin d'illustrer le thème de cette unité. En effet, Dr. Schulte est une des fondatrices du domaine de recherche de l'écophysiologie évolutive. Les travaux de son groupe de recherche ont défini ce domaine de recherche et continuent de l'influencer grandement. Ils combinent la physiologie, la biologie moléculaire et cellulaire, ainsi que l'évolution afin d'étudier la variation inter-individuelle dans la réponse des poissons aux stress environnementaux et l'évolution de ces réponses physiologiques.

La vidéo est sous-titrée en anglais et en français [CC-BY] .



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=434#oembed-1

Transcription de l’entrevue

Vous pouvez cliquer ce lien pour accéder à la transcription. Transcription Schulte en format word

UNITÉ 3 - ÉVOLUTION DES SYSTÈMES PHYSIOLOGIQUES

15. Introduction à l'Unité 3

Unité 3 – Évolution des systèmes physiologiques

Dans cette unité, nous verrons des exemples de systèmes physiologiques qui ont évolué dans différents environnements.

Nous verrons d'abord le fonctionnement du système sensoriel des animaux, qui permet aux animaux d'obtenir de l'information sur leur environnement, avant de voir en détail deux composantes du système sensoriel : le gout et la vision. Ces systèmes sensoriels nous donneront l'occasion d'en apprendre plus sur l'évolution des protéines et comment celles-ci affectent les capacités du système sensoriel. Nous étudierons comment fonctionne le sens du gout au niveau cellulaire et comment les récepteurs qui permettent de percevoir différents gouts ont évolué. Nous verrons ensuite comment fonctionne la vision chromatique chez les vertébrés, des photorécepteurs de la rétine jusqu'au cerveau. Nous utiliserons le cas des humains, qui font partie d'un petit groupe de mammifères qui ont une vision trichromatique, contrairement à la majorité des autres espèces de ce groupe qui ont une vision dichromatique.

Nous verrons ensuite les mécanismes de la réponse des systèmes respiratoire et circulatoire face à la détection d'un manque d'oxygène. Ceci nous amènera à étudier l'évolution de cette réponse chez des populations qui vivent de façon permanente en hypoxie en altitude. Nous verrons ensuite le fonctionnement des enzymes impliquées dans la physiologie

de la digestion et comment elles ont évolué entre les populations et les espèces selon leur diète.

Nous conclurons l'unité avec un thème qui a toujours intéressé les physiologistes et qui est plus que jamais d'actualité : la réponse physiologique à la température. Nous verrons d'abord comment on caractérise la gamme de température à laquelle un individu peut faire face et comment cette réponse peut être modulée par l'acclimatation, la plasticité phénotypique et la sélection naturelle. Nous verrons ensuite le cas particulier des différentes réponses possibles face au gel. Ceci nous permettra d'étudier des adaptations fascinantes retrouvées chez des poissons en Antarctique et en Arctique.

Cette vidéo résume le contenu de l'unité 3. [CC-BY]



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=538#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription format word

16. Le système sensoriel

Introduction

Dans ce chapitre, nous aborderons le système sensoriel dont le rôle est de procurer de l'information sur l'environnement. Pour ce faire, il est composé de sens spécifiques et généraux. Nous verrons les différents types de cellules réceptrices, comment on les classe selon leur localisation et leur modalité sensorielle, ainsi que les étapes de la transduction sensorielle. Nous verrons comment différents aspects de l'information sensorielle, soit le type de stimulus, son emplacement, son intensité et sa durée, sont encodés par les systèmes sensoriels et le système nerveux central. Finalement, nous verrons comment l'information est intégrée et résulte en signal aux effecteurs pour par exemple résulter en une réponse motrice.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir le rôle du système sensoriel
- Expliquer les étapes de la transduction sensorielle
- Contraster la sensation et la perception
- Définir les caractéristiques communes et les rôles des différents types de cellules réceptrices du système sensoriel.

- Comparer les potentiels générateurs et les potentiels de récepteur
- Classer les récepteurs selon leur localisation et leur modalité sensorielle
- Expliquer comment se fait l'encodage des informations sensorielles

Notions clés

- Le système sensoriel
- La transduction sensorielle
- Sensation et perception
- Types de cellules réceptrices : neurone afférent et cellule non neuronale
- Potentiel générateur et potentiel de récepteur
- Classification des récepteurs : localisation et modalité sensorielle
- Encodage et transmission des informations sensorielles
- Intégration dans le système nerveux central et signal aux effecteurs
- Le thalamus et le cortex cérébral
- Topographie sensorielle
- La carte corticale est proportionnelle à la quantité d'information du système sensoriel et est plastique
- La carte corticale varie entre les espèces

- Réponses motrices

Les sections 1 à 5 sont adaptées de [1-3].

1. Le système sensoriel

Le rôle du système sensoriel est de procurer de l'information sur l'environnement qui entoure l'organisme ou sur l'état de son environnement interne. Si on prend l'exemple des animaux, nous possédons des **sens spécifiques** et des **sens généraux.** Les sens spécifiques sont associés à un organe. Chez l'humain, on pense à l'olfaction, la gustation, l'équilibre, la vision et l'ouïe. Les sens généraux quant à eux reposent sur des récepteurs qui ne sont pas associés à un organe spécialisé, mais sont plutôt répartis dans tout le corps dans une variété d'organes. Ces sensations peuvent donc être internes ou externes. Les récepteurs de la peau, des muscles, des parois des vaisseaux sanguins qui détectent la pression et les sensations viscérales sont des exemples de sens généraux. La somatosensation, également appelée **somesthésie** (« soma » signifie « relié aux cellules du corps »), est considérée comme un sens général. La somatosensation regroupe les sensations associées au toucher et à la position des membres. Ces sensations comprennent la pression, les vibrations, le toucher léger, les chatouillements, les démangeaisons, la température, la douleur, la proprioception (position des os, des articulations et des muscles) et la kinesthésie (mouvement des membres du corps). De nombreux récepteurs somatosensoriels sont situés dans la peau, mais des récepteurs se trouvent également dans

les muscles, les tendons, les capsules articulaires et les ligaments.

2. La transduction sensorielle

Bien que les systèmes sensoriels associés à ces sens soient très différents, tous partagent une fonction commune : convertir un stimulus (comme la lumière, ou le son, ou la position du corps) en un signal électrique dans le système nerveux. Ce processus appelé **transduction sensorielle** est composé de trois étapes : la réception, la transduction et la perception.

La première étape de la sensation est la **réception**. Il s'agit de l'activation des récepteurs sensoriels par des stimuli tels que des stimuli mécaniques (être plié ou écrasé, par exemple), des produits chimiques ou la température. La deuxième étape est la **transduction**. La fonction fondamentale du système sensoriel est la traduction d'un signal sensoriel en un signal électrique dans le système nerveux. Cela se produit au niveau du récepteur sensoriel, et le changement de potentiel électrique qui est produit est un **potentiel de récepteur**. Comment le signal sensoriel, tel que la pression sur la peau ou la pression d'une onde sonore, est-il transformé en un potentiel de récepteur? Prenons l'exemple d'un type de récepteur appelé mécanorécepteur, que l'on retrouve entre autres dans le système auditif. Il s'agit de neurones particuliers qui possèdent des membranes spécialisées répondant à la pression. Les mécanorécepteurs détectent les stimuli dus à la déformation physique de leurs membranes plasmiques. Ils contiennent des canaux ioniques à ouverture mécanique qui s'ouvrent ou se ferment en réponse à la pression, au toucher, à l'étirement et au son, ce qui modifie le potentiel électrique (figure 1A). Rappelons que dans le système nerveux, une variation positive du potentiel électrique d'un neurone (aussi appelé potentiel de membrane) dépolarise le neurone et

qu'une variation négative entraine une hyperpolarisation. Les potentiels de récepteur sont des potentiels gradués : l'amplitude de ces potentiels gradués varie avec la force du stimulus et/ou l'addition de plusieurs stimuli. Si l'amplitude de la dépolarisation est suffisante (c'est-à-dire si le potentiel de membrane atteint un seuil), le neurone déclenchera un potentiel d'action (figure 1B). Dans la plupart des cas, le stimulus sur un récepteur sensoriel entrainera le potentiel membranaire dans une direction positive (une dépolarisation). Il faut noter que certains récepteurs, tels que ceux du système visuel, sont un cas spécial où il y a plutôt hyperpolarisation.

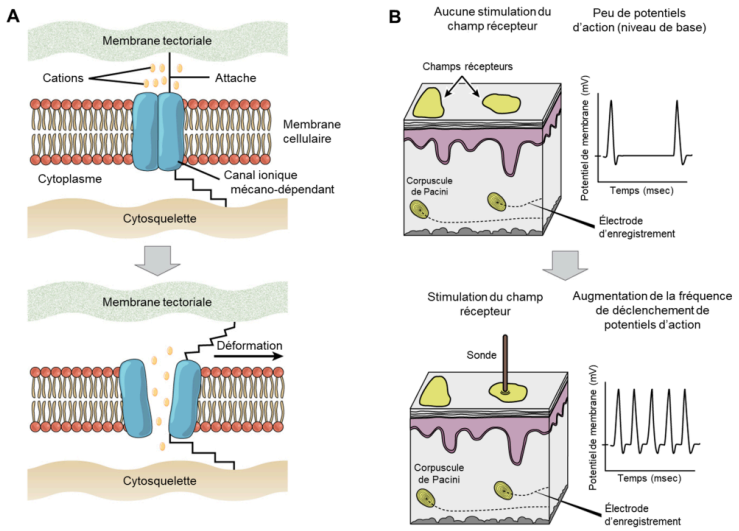


Figure 1. Les canaux ioniques mécanodépendants sont des canaux ioniques qui s'ouvrent et se ferment en réponse à la déformation mécanique de la membrane cellulaire. B) Chaque mécanorécepteur de la peau est activé par une région spécifique de la peau, appelée champ récepteur. En absence de stimulation du champ récepteur, le mécanorécepteur présente un taux d'excitation de base. Lorsque le champ récepteur est stimulé, la fréquence de déclenchement des potentiels d'action augmente. Adapté de [4, 5].

La troisième étape est la **perception** et se produit une fois que le potentiel d'action est relayé dans le système nerveux central, où il est intégré à d'autres informations sensorielles — et parfois à des fonctions cognitives supérieures — pour devenir une perception consciente de ce stimulus. L'intégration centrale peut alors conduire à une réponse motrice. La perception est l'interprétation d'une sensation par un individu. Bien que la perception repose sur l'activation des récepteurs sensoriels, la perception ne se produit pas au niveau du récepteur sensoriel, mais à des niveaux plus élevés dans le système nerveux, dans le cerveau. Tous les signaux sensoriels, à l'exception de ceux du système olfactif (qui vont directement au cortex cérébral), sont transmis par le système nerveux central et sont acheminés vers le thalamus et vers la région appropriée du cortex. Rappelons que le thalamus est une structure du cerveau antérieur qui sert de centre d'échange et de relais pour les signaux sensoriels (ainsi que moteurs). Lorsque le signal sensoriel sort du thalamus, il est dirigé vers la zone spécifique du cortex (figure 2) dédiée au traitement de ce sens particulier.

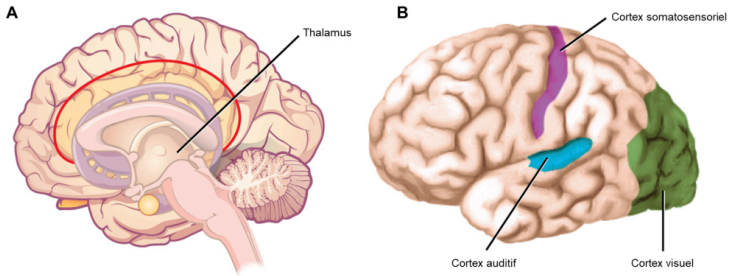


Figure 2. Chez les humains, à l'exception de l'olfaction, tous les signaux sensoriels sont acheminés du A) thalamus vers B) les régions de traitement final dans le cortex cérébral. Adapté de [6].

Si vous êtes intéressé par l'anatomie du système sensoriel afférent et des différentes régions du cerveau, vous pouvez les voir en détail dans ce modèle humain en trois dimensions, créé par la Society for Neuroscience américaine. Vous y trouverez des régions dont nous discuterons dans les prochains chapitres, dont les nerfs qui amènent l'information sensorielle au cerveau (nerfs crâniens optiques, olfactifs, vestibulocochléaires impliqués dans l'audition et l'équilibre) le thalamus qui reçoit les informations de différents systèmes sensoriels (vision, ouïe, toucher, proprioception, gout), le cortex visuel et auditif, le cortex somatosensoriel, ainsi que le tronc cérébral impliqué dans la respiration.

Exercices

Les étapes de la transduction sensorielle

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=831#h5p-25

3. Sensation et perception

Décrire la fonction sensorielle avec le terme « sensation » ou

« perception » est une distinction délibérée faite par les neurophysiologistes. La sensation est l'activation des récepteurs sensoriels par un stimulus. La perception est le traitement central des stimuli sensoriels pour l'interpréter et qui implique la conscience. La perception dépend de la sensation, mais toutes les sensations ne sont pas perçues consciemment.

4. Types de cellules réceptrices : neurone afférent et cellule non neuronale

Les cellules qui interprètent les informations sur l'environnement peuvent être soit (1) un neurone afférent qui a une terminaison nerveuse (dendrites libres ou encapsulés) intégrée dans un tissu qui reçoit une sensation; (2) une cellule réceptrice spécialisée non neuronale, qui a des composants structurels distincts et qui est activée par un type spécifique de stimulus (figure 3). Le premier type est composé de neurones afférents (figure 3 A et B) qui peuvent être stimulés par plusieurs stimuli différents, montrant ainsi peu de spécificité de récepteur. Les récepteurs de la douleur et de la température dans le derme de la peau sont des exemples de neurones qui ont des terminaisons nerveuses libres. Également situés dans le derme de la peau, se trouvent des corpuscules lamellaires et tactiles, des neurones avec des terminaisons nerveuses encapsulées qui répondent à la pression et au toucher. Dans le cas du deuxième type, les cellules réceptrices spécialisées (figure 3C) vont détecter un stimulus spécifique et ont une grande spécificité de récepteur. Les cellules de la rétine qui répondent aux stimuli lumineux sont un exemple de cellule réceptrice spécialisée appelée un photorécepteur.

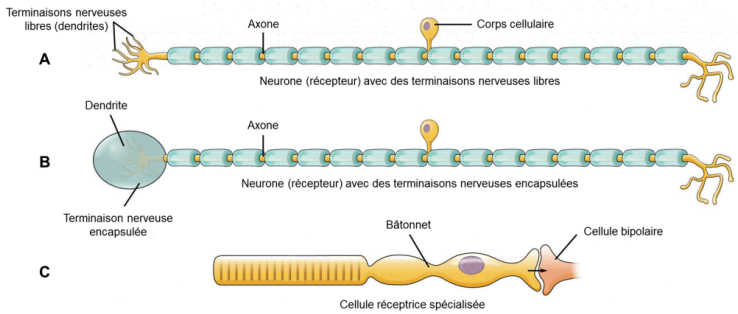


Figure 3. Les cellules réceptrices peuvent être classées en fonction de leur structure. Les neurones sensoriels peuvent avoir des terminaisons nerveuses libres (A) ou des terminaisons nerveuses encapsulées (B). Il existe aussi des cellules réceptrices spécialisées (C), comme les bâtonnets, un type de photorécepteurs dans les yeux. Les bâtonnets libèrent des neurotransmetteurs vers une cellule bipolaire, qui fait ensuite synapse avec une cellule ganglionnaire qui forme les neurones du nerf optique. Adapté de [8].

4.1 Potentiel générateur et potentiel de récepteur

Les deux grands types de systèmes cellulaires qui effectuent la transduction sensorielle ont chacune des caractéristiques particulières. Les neurones afférents produisent des potentiels gradués dans les terminaisons nerveuses libres et encapsulées qui sont appelés **potentiels générateurs**. Lorsqu'ils sont suffisamment forts pour atteindre le seuil, ils peuvent déclencher directement un potentiel d'action le long de l'axone du neurone sensoriel. Chez les cellules réceptrices spécialisées, les potentiels d'action déclenchés par celles-ci sont indirects et il y a deux étapes dans la transduction sensorielle. Les potentiels gradués dans les cellules réceptrices sont appelés **potentiels de récepteur**. Ces potentiels gradués provoquent la libération d'un neurotransmetteur dans une synapse avec un neurone sensoriel, provoquant un potentiel

postsynaptique gradué. Si ce potentiel postsynaptique gradué est suffisamment fort pour atteindre le seuil, il déclenchera un potentiel d'action le long de l'axone du neurone sensoriel, qui lui transmet des informations sur le stimulus au système nerveux central. Il y a donc deux étapes dans la transmission du signal pour ce type de cellules.

4.2 Classification des récepteurs : localisation et modalité sensorielle

On peut classer les récepteurs en se basant sur leur localisation par rapport aux stimuli. Un **extérocepteur** est un récepteur situé à proximité d'un stimulus dans l'environnement externe, tel que les récepteurs somatosensoriels situés dans la peau. Un **entérorécepteur** est celui qui détecte les stimuli des organes et des tissus internes, tels que les récepteurs qui détectent l'augmentation de la pression artérielle dans l'aorte ou le sinus carotidien. Enfin, un **propriocepteur** est un récepteur situé près d'une partie mobile du corps, comme un muscle ou une capsule articulaire, qui interprète les positions des tissus lorsqu'ils bougent.

Chacun des sens est appelé une **modalité sensorielle**. La modalité fait référence à la manière dont l'information est encodée en une perception. Les principales modalités sensorielles peuvent être décrites sur la base de la manière dont chaque stimulus est transduit et perçu (figure 4). Les sens chimiques comprennent le gout et l'odorat et peuvent être détectés par des **chémorécepteurs**. Des chémorécepteurs permettent aussi de détecter la pression partielle d'oxygène et le pH (par la détection du CO_2) ainsi que la pression osmotique dans le rein. Les **osmorécepteurs** répondent aux concentrations de soluté des fluides corporels. La pression, les vibrations, l'étirement musculaire et le mouvement des poils

par un stimulus externe sont tous détectés par des **mécanorécepteurs** et sont perçus comme un toucher ou une proprioception. L'ouïe et l'équilibre sont également détectés par des mécanorécepteurs, tout comme les mouvements sont détectés par les neuromastes qui forment la ligne latérale des poissons et de certains amphibiens aquatiques, et qui sont un système de détection de la pression. Le sens qu'on appelle habituellement le toucher peut aussi comprendre une sensation qui interprète la présence de produits chimiques provenant de lésions tissulaires, ou de stimuli mécaniques intenses sous forme de douleur, détectés par un **nocicepteur**. Un autre stimulus physique qui a son propre type de récepteur est la température, qui est détectée par un **thermorécepteur** sensible aux températures supérieures (chaleur) ou inférieures (froid) à la température corporelle normale. Enfin, la catégorie des signaux électromagnétiques comprend le système visuel qui implique l'activation des **photorécepteurs** par la lumière du spectre du visible et des ultraviolets pour certaines espèces. On classe dans cette modalité la détection des infrarouges, des champs magnétiques et l'électrodétection que l'on retrouve chez de nombreux animaux.

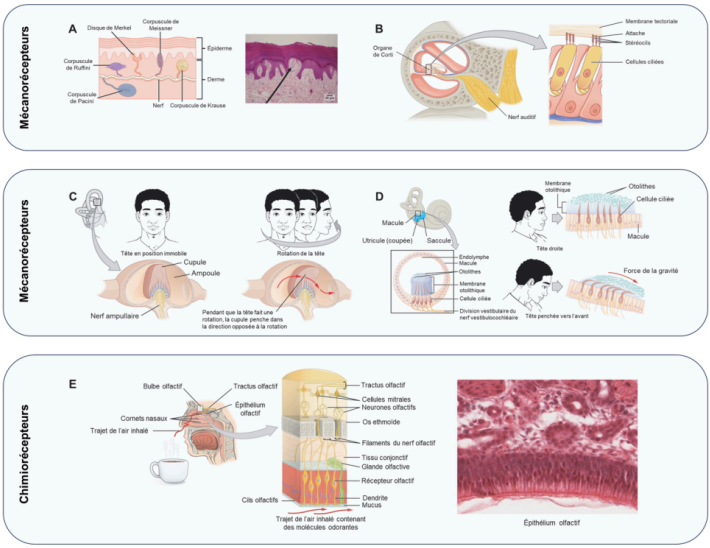


Figure 4. Diversité des modalités sensorielles, permises par différents types de cellules spécialisées. A) Plusieurs mécanorécepteurs cutanés permettent de percevoir la pression, le toucher et la vibration. La photo en microscopie représente un corpuscule de Meissner. B) Les cellules ciliées dans la cochlée sont des mécanorécepteurs responsables de l'audition. C) Les cellules ciliées à la base des canaux semi-circulaires détectent les mouvements de rotation de la tête. Lorsque l'un des canaux se déplace en arc de cercle avec la tête, le liquide interne se déplace dans la direction opposée, entrainant la courbure de la cupule et des stéréocils. D) Les cellules ciliées de la macule détectent l'accélération linéaire, par exemple lorsque la gravité agit sur la tête inclinée ou si la tête commence à se déplacer en ligne droite. La différence d'inertie entre les stéréocils des cellules ciliées et la membrane otolitique dans laquelle ils sont intégrés entraine une force de cisaillement qui fait plier les stéréocils dans la direction de l'accélération linéaire. E) Les neurones olfactifs situés dans l'épithélium olfactif détectent les molécules odorantes et font synapse avec les neurones du bulbe olfactif (cellules mitrales). Adapté de [9-14].

Exercices

Les modalités sensorielles

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=831#h5p-26

5. Encodage et transmission des informations sensorielles

Quatre aspects de l'information sensorielle sont codés par les systèmes sensoriels : le type de stimulus, l'emplacement du stimulus dans le champ récepteur, l'intensité relative du stimulus et la durée. L'intégration de ces informations sensorielles commence dès que les informations sont reçues dans le système nerveux central, et le cerveau traitera ensuite les signaux entrants.

Les récepteurs sensoriels des différents sens sont très différents les uns des autres et ils sont spécialisés selon le **type de stimulus** qu'ils perçoivent : ils ont ce qu'on appelle une « spécificité de récepteur ». Les récepteurs transmettent des signaux nerveux par les neurones auxquels ils sont reliés, ce

qui permet d'encoder le type de stimulus. Par exemple, les récepteurs tactiles ne sont pas sensibles à la lumière ou au son; ils ne sont sensibles qu'au toucher ou à la pression. Ainsi, les récepteurs tactiles transmettent des signaux sur leur propre système nerveux dédié, et l'activité électrique dans les axones des récepteurs tactiles sera donc interprétée par le cerveau comme un stimulus tactile, un toucher.

La région dans laquelle un récepteur sensoriel donné peut répondre à un stimulus est le **champ récepteur**. Les champs récepteurs sont plus faciles à représenter dans le système visuel et somatosensoriel. Le champ récepteur d'un neurone est la région de la rétine ou de la peau où un stimulus (lumière ou toucher) suscitera une réponse dans le neurone. Les champs récepteurs peuvent varier en taille et en forme en fonction des caractéristiques du neurone (c'est-à-dire le type, l'emplacement dans le corps, l'emplacement dans la voie). La taille des champs récepteurs est importante, car elle nous permet de localiser un stimulus sur notre corps (figure 5). Les champs récepteurs plus grands ne sont pas aussi précis que les champs récepteurs plus petits. Une mesure de la taille du champ récepteur d'un mécanorécepteur du toucher est la discrimination en deux points (essayez vous-même cette expérience!), qui détermine la distance minimale nécessaire entre deux stimuli pour percevoir deux points distincts sur la peau plutôt qu'un. La main a un seuil de distinction plus petit entre deux points que le dos, en raison de la taille différente des champs récepteurs.

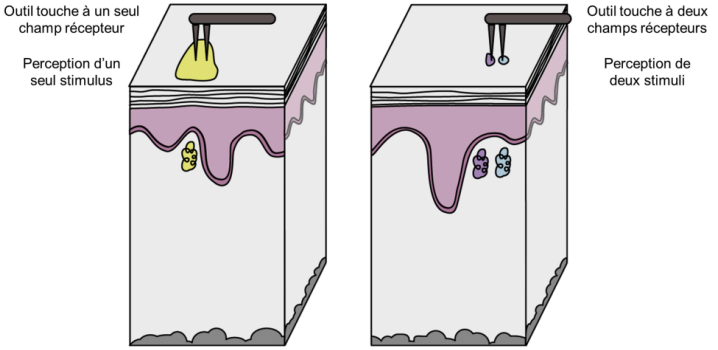


Figure 5. La taille des champs récepteurs affecte la sensibilité de la peau. La sensibilité peut être mesurée par le test de discrimination de deux points à l'aide d'outils tels qu'un pied à coulisse ou même un trombone. Si les deux pointes de l'outil sont perçues comme une seule pointe, cela signifie qu'elles activent toutes les deux le même champ récepteur, qui est donc plus grand. En revanche, s'il est possible de percevoir deux points distincts sur la peau, cela signifie que les pointes de l'outil activent deux champs récepteurs différents. Adapté de [15].

L'**intensité** d'un stimulus est souvent codée dans le taux de potentiels d'action produits par le récepteur sensoriel. Ainsi, un stimulus intense produira un train plus rapide de potentiels d'action, et la réduction de l'intensité du stimulus ralentira le taux de production de potentiels d'action (figure 1). Une deuxième façon dont l'intensité est codée est par le nombre de récepteurs activés. Un stimulus intense pourrait initier des potentiels d'action dans un grand nombre de récepteurs adjacents, tandis qu'un stimulus moins intense pourrait stimuler moins de récepteurs. Évidemment, la **durée** du stimulus est encodée directement par le temps durant lequel le stimulus est perçu.

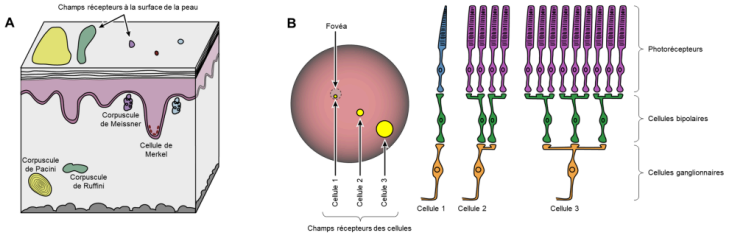


Figure 6. A) La taille des champs récepteurs varie en fonction du type de mécanorécepteur sous-jacent et de sa localisation. Les cellules de Merkel et les corpuscules de Meissner ont de petits champs récepteurs, tandis que les corpuscules de Pacini et les corpuscules de Ruffini ont de grands champs récepteurs. B) La taille des champs récepteurs ganglionnaires peut varier en fonction de l'emplacement des cellules bipolaires et ganglionnaires et du degré de convergence vers ces cellules. Lorsque les photorécepteurs se trouvent dans la fovéa ou à proximité (cellule 1), les champs récepteurs sont plus petits. Dans la fovéa, chaque cellule bipolaire reçoit des signaux d'un seul photorécepteur et fait synapse avec une seule cellule ganglionnaire. En périphérie (cellules 2 et 3), un plus grand nombre de photorécepteurs font synapse sur chaque cellule bipolaire et un plus grand nombre de cellules bipolaires font synapse sur chaque cellule ganglionnaire, ce qui augmente la surface du champ récepteur. Adapté de [16, 17].

6. Intégration dans le système nerveux central et signal aux effecteurs

La section 6 est adaptée de [18].

6.1 Le thalamus et le cortex cérébral

Dans le système nerveux somatique des humains, le thalamus est un relai important de communication. L'apport sensoriel au thalamus provient de la plupart des sens spécifiques et des voies somatosensorielles. Chaque système sensoriel est relayé par un noyau particulier dans le thalamus. Le thalamus est

un point de transfert nécessaire pour la plupart des voies sensorielles qui atteignent le cortex cérébral, où commence la perception sensorielle consciente. La seule exception à cette règle est le système olfactif. Les axones du tractus olfactif du bulbe olfactif se projettent directement vers le cortex cérébral.

6.2 Topographie sensorielle

Un aspect fascinant de l'organisation du système nerveux sensoriel est que de nombreux axones sensoriels sont positionnés de la même manière que leurs cellules réceptrices correspondantes dans le corps. Cela permet au cerveau d'identifier la position d'un stimulus sur la base de quelles cellules réceptrices envoient des informations. Le cortex cérébral entretient également cette topographie sensorielle dans les zones particulières du cortex qui correspondent à la position des cellules réceptrices. La représentation spatiale des cellules réceptrices est donc maintenue dans le cerveau et les neurones qui sont un à côté de l'autre dans le cortex reçoivent des informations des récepteurs sensoriels qui sont un à côté de l'autre, par exemple sur la peau. Le cortex somatosensoriel fournit en effet un exemple dans lequel, essentiellement, les emplacements des récepteurs somatosensoriels dans le corps sont cartographiés sur le cortex somatosensoriel.

Cette cartographie est souvent représentée à l'aide d'un « homoncule » sensoriel. Le terme homonculus vient du mot latin signifiant « petit homme » et fait référence à une carte du corps humain posée sur une carte du cortex cérébral (figure 7). Dans le cortex somatosensoriel, les organes génitaux externes, les pieds et le bas des jambes sont représentés ensemble. La carte corporelle se poursuit à travers les cuisses, les hanches, le tronc, les épaules, les bras et les mains. La tête et le visage sont juste latéraux aux doigts dans le cortex. Cette représentation dans le cortex s'appelle une carte corticale. Ce type de maintien

de l'information spatiale des récepteurs jusqu'au cortex se retrouve aussi dans le système visuel, que nous verrons au chapitre 18. Il est intéressant de noter que l'idée de carte corticale a été développée par le Dr. Wilder Penfield, un québécois d'adoption qui travaillait à l'université McGill.

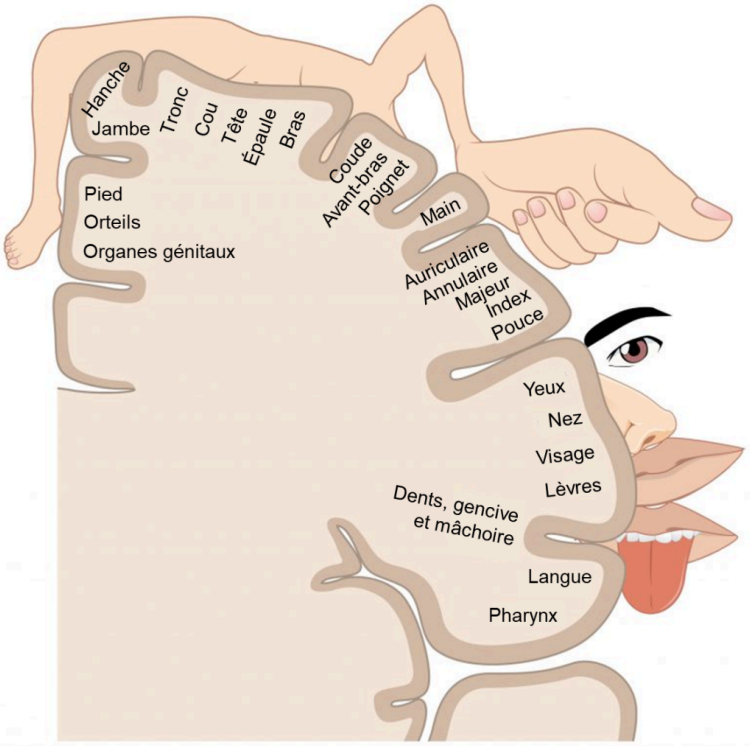


Figure 7. L'homoncule sensoriel montre les régions corticales associées aux régions du corps humain. Adapté de [19].

6.3 La carte corticale est proportionnelle à la quantité d'information du système sensoriel et est plastique

En plus de l'existence de cette carte corticale, une caractéristique fascinante est que cette correspondance ne donne pas lieu à une version parfaitement miniature du corps, mais exagère plutôt les zones les plus sensibles du corps, comme les doigts et le bas du visage chez l'humain. Ces zones sont représentées par plus de neurones et donc l'information est plus précise. Il a aussi été proposé que dans certains cas, le même nombre de neurones résulte en une plus grande représentation dans le cortex si cette information est importante pour la performance de l'animal. Les zones moins sensibles du corps, telles que les épaules et le dos chez l'humain, sont cartographiées sur des zones plus petites du cortex.

Il est important de noter que cette carte corticale est plastique à l'intérieur de la vie d'un organisme et la taille de différentes régions peut changer avec l'expérience ou des changements au système sensoriel (perte d'un membre, d'un sens spécifique, apprentissage moteur). Des neurobiologistes ont par exemple placé des rats en cage standard et ont cartographié la région du cortex qui recevait les informations sensorielles de vibrisses individuelles de leurs moustaches. Ils les ont transférés dans un milieu imitant leur habitat naturel qui incluait des conspécifiques et la possibilité de creuser des tunnels et ont observé des changements dans la carte corticale après 4 semaines. Après avoir été utilisée dans un environnement procurant plus d'information sensorielle, chaque vibrisse de la moustache avait un champ récepteur plus petit et les champs récepteurs des 3 vibrisses étudiés n'étaient plus superposés, indiquant que le cerveau interprétait maintenant les signaux de ces vibrisses de façon individuelle et

plus précise. Ceci démontre une plasticité importante même chez les mammifères adultes qui permet un raffinement de la carte corticale selon l'expérience [20]. La carte corticale répond donc aux informations sensorielles reçues.

6.4 La carte corticale varie entre les espèces

On peut cartographier la représentation du système sensoriel dans le cortex de différentes espèces et obtenir des cartes corticales différentes, si les régions du corps qui ont plus de récepteurs sensoriels ne sont pas les mêmes entre ces espèces. Ceci représente l'évolution des systèmes sensoriels de ces différentes espèces. Par exemple, des neurobiologistes ont comparé deux espèces de taupes qui sont similaires excepté pour une structure sensorielle. La taupe à queue velue a un nez typique d'une taupe alors que le condylure étoilé a une structure mécanosensorielle en forme d'étoile au bout du museau (figure 8 A et C). Les neurobiologistes se sont intéressés au noyau sensoriel trijumeau principal (PrV sur la figure 8) dans le tronc cérébral des condylures étoilés. Le PrV reçoit les informations du nerf trijumeau qui apporte des signaux du toucher et se projette via le thalamus vers le cortex somatosensoriel. Leurs résultats révèlent que le PrV est massivement étendu par rapport au PrV chez les rongeurs ou les taupes sans nez étoilé (figure 8). La carte corticale est donc très différente entre les deux espèces.

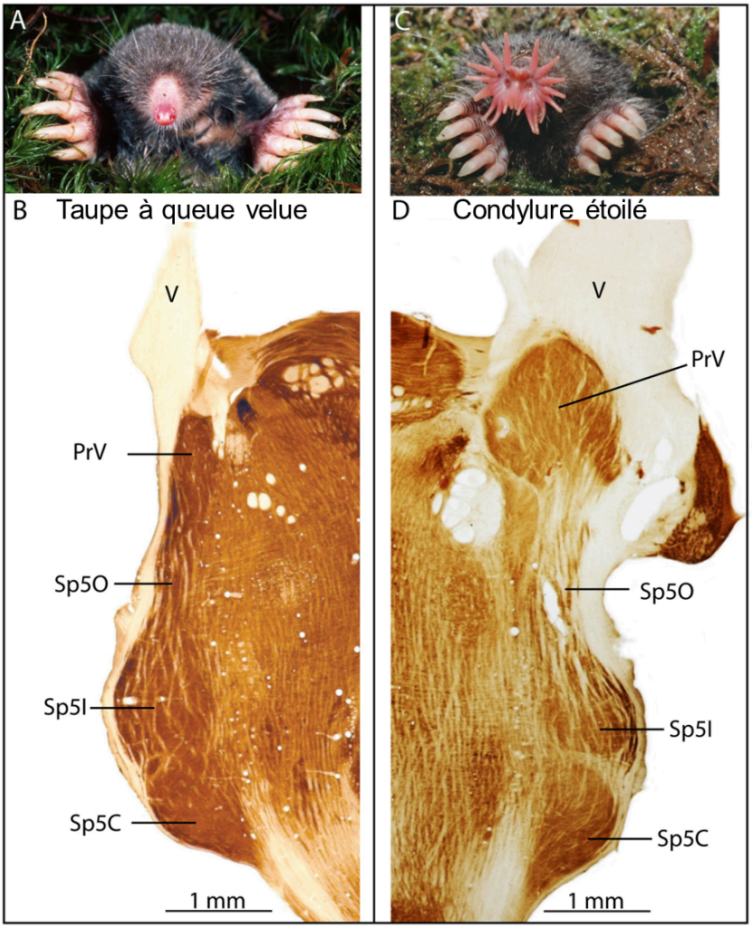


Figure 8. Comparaison de l'anatomie faciale et du complexe sensoriel trijumeau d'une taupe à queue velue (Parascalops Breweri) et d'un condylure étoilé (Condylura cristata). A) Une taupe à queue velue a le plan corporel typique d'une taupe, avec de grands membres antérieurs, de petits yeux et un nez proéminent mais non spécialisé. B) Une coupe horizontale du tronc cérébral d'une taupe à queue velue montrant le nerf trijumeau (V) et le noyau sensoriel principal du trijumeau (PrV). Les noyaux trigéminaux du tronc cérébral de la taupe à queue velue sont similaires à ceux des souris et des rats de laboratoire. C) Le condylure étoilé avec un nez mécanosensoriel élaboré. D) Une coupe horizontale du tronc cérébral d'un condylure étoilé. Chez cette espèce, le PrV est considérablement étendu. Adapté de [21].

Cette vidéo présente la topographie sensorielle [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=831#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word.

7. Réponses motrices

La section 7 est adaptée de [18]

La caractéristique déterminante du système nerveux somatique est qu'il contrôle les muscles squelettiques. Les sens somatiques informent le système nerveux sur l'environnement extérieur et la réponse à ces informations se fait par le biais de mouvements musculaires volontaires. Le terme « volontaire »

suggère qu'il existe une décision consciente d'effectuer un mouvement. Cependant, certains aspects du système somatique sollicitent les muscles volontaires sans contrôle conscient. Un exemple est la capacité de notre respiration à passer à un contrôle inconscient pendant que nous sommes concentrés sur une autre tâche. Cependant, les muscles responsables du processus de base de la respiration sont également utilisés pour la parole, qui est entièrement volontaire.

Les fonctions motrices sont largement contrôlées par le **lobe frontal**. Les régions les plus antérieures du lobe frontal — **les zones préfrontales** — sont importantes pour les fonctions exécutives, qui sont les fonctions cognitives qui conduisent à des comportements orientés vers un objectif. Ces processus cognitifs supérieurs incluent la mémoire de travail, appelée « bloc-notes mental », qui peut aider à organiser et à représenter des informations qui ne se trouvent pas dans l'environnement immédiat. Le **lobe préfrontal** est responsable d'aspects de l'attention, tels que l'inhibition des pensées et des actions distrayantes afin qu'une personne puisse se concentrer sur un objectif et orienter son comportement vers l'atteinte de cet objectif.

Les régions restantes du lobe frontal sont les régions du cortex qui produisent le mouvement. Les zones préfrontales se projettent dans le **cortex moteur secondaire,** qui comprend le **cortex prémoteur** et **l'aire motrice supplémentaire**, deux régions importantes qui aident à la planification et à la coordination des mouvements. Le cortex prémoteur aide à contrôler les mouvements des muscles centraux pour maintenir la posture pendant le mouvement, tandis que l'aire motrice supplémentaire serait responsable de la planification et de la coordination des mouvements, ainsi que des mouvements séquentiels basés sur une expérience antérieure (c'est-à-dire des mouvements appris). Les neurones de ces zones sont les plus actifs avant l'initiation du mouvement.

Finalement, le **cortex moteur primaire** reçoit des informations de plusieurs zones qui aident à planifier le mouvement. La sortie motrice du cortex moteur primaire descend dans le tronc cérébral et dans la moelle épinière via les neurones moteurs pour stimuler la contraction des muscles squelettiques.

Cas appliqué

Texte adapté de [22].

Les cerveaux sont composés de plusieurs régions dont la taille varie considérablement selon l'espèce de vertébré et qui sont associées à des fonctions et à des comportements particuliers. La taille des régions cérébrales évolue généralement de manière allométrique avec la taille du cerveau. Habituellement, plus un cerveau augmente en taille, plus chaque région augmente en taille.

Cependant, des changements en mosaïque dans la taille des régions cérébrales, indépendants de la taille du cerveau, ont été observés dans plusieurs lignées et pourraient être liés à l'évolution de nouveaux comportements. Ces changements reflèteraient les pressions de sélection sur les traits associés à ces régions. Les biologistes supposent que l'évolution cérébrale en mosaïque des principales régions du cerveau se produit parallèlement à des innovations comportementales qui ouvrent de nouvelles niches, car les

changements en mosaïque sont plus susceptibles de contribuer à des différences majeures dans la fonction cérébrale.

Les poissons faiblement électriques sont excellents pour tester si l'évolution du cerveau en mosaïque se produit avec une nouveauté comportementale : ces poissons ont développé de nouveaux systèmes électrosensoriels actifs sur le plan comportemental avec plusieurs innovations neuronales, ce qui a probablement abouti à une forte sélection pour les capacités de traitement électrosensoriel. De plus, plusieurs lignées de poissons ont développé indépendamment des systèmes électrosensoriels similaires, un cas d'évolution convergente.

Des études ont montré que les poissons africains faiblement électriques de la famille des Mormyridés développent des cerveaux extrêmement gros par rapport à leur taille corporelle et montrent une augmentation en mosaïque de la taille du cervelet et du tronc cérébral par rapport à d'autres espèces proches évolutivement mais qui ne sont pas électriques. Ces augmentations de la taille de certaines régions spécifiques se sont produites parallèlement à l'évolution d'un système électrosensoriel actif. Ils ont la capacité d'électrogenèse, soit la production d'électricité, ainsi que la capacité d'électroréception. Cependant, comme il ne s'agit que d'une seule lignée, il est impossible de déterminer si ces changements de mosaïque sont associés à l'évolution de ce système

électrosensoriel ou à d'autres phénotypes qui divergent entre les Mormyridés et leurs espèces proches. Les biologistes évolutifs ont résolu ce problème en étudiant les poissons faiblement électriques de l'ordre des Gymnotiformes et les poissons-chats faiblement électriques d'Amérique du Sud (de l'ordre des siluriformes), qui ont évolué des systèmes électrosensoriels de façon indépendante des mormyroïdes (figure 9).

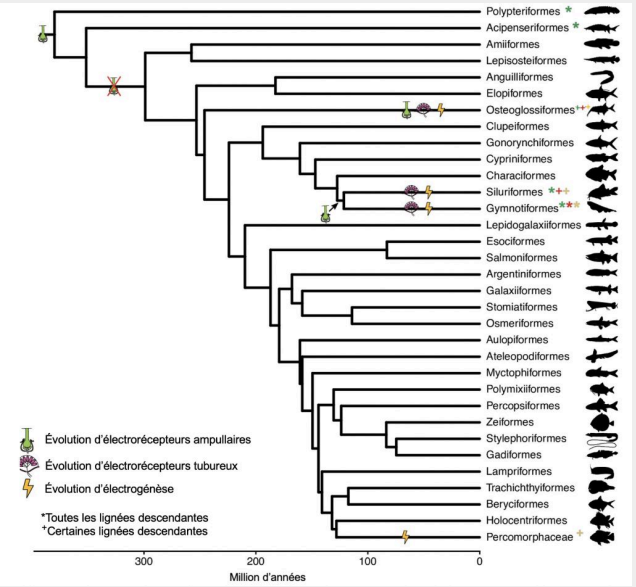


*Figure 9. Chronogramme des ordres de poissons à nageoires montrant l'évolution des phénotypes électrosensoriels. On voit où se situent les mormyridés qui font partie de l'ordre des ostéoglossiformes, les poissons faiblement électriques d'Amérique du Sud de l'ordre des gymnotiformes ainsi que les poissons-chats électriques de l'ordre des siluriformes. Les symboles indiquent les origines indépendantes de chaque phénotype électrosensoriel. Un astérisque * indique que toutes les lignées descendantes ont ce phénotype électrosensoriel tandis que le signe + indique que certaines lignées descendantes ont ce phénotype électrosensoriel. Symbole vert : Électrorécepteurs ampullaires; magenta : électrorécepteurs tubéreux; éclair orange : électrogenèse. Adapté de [22].*

Si l'augmentation de la taille de certaines régions du cerveau des mormyridés est liée à l'évolution

d'un système électrosensoriel, nous devrions observer des changements en mosaïque similaires chez les gymnotiformes et les siluriformes. Les biologistes ont quantifié la taille des régions cérébrales pour plusieurs espèces électrogènes, électroréceptives et non électrosensibles. Ils ont utilisé la microtomographie, une technique qui utilise des rayons X pour créer un modèle en trois dimensions d'un objet. Ils ont constaté une augmentation de la taille du cervelet dans les trois lignées produisant de l'électricité par rapport aux lignées non électriques, ainsi qu'une augmentation de la mosaïque dans le tronc cérébral associée à l'évolution de l'électrogenèse et du type d'électrorécepteur (figure 10). Le traitement de l'information électrosensorielle qui arrive des récepteurs a lieu dans le tronc cérébral. Le tronc cérébral est également impliqué dans la génération d'électricité, ce qui suggère que le traitement électrosensoriel et le contrôle électromoteur sont associés aux changements évolutifs dans la taille relative de ces régions. Les neurobiologistes ont comme prémisse que cette augmentation en taille de la région est associée à une augmentation du nombre de neurones, ce qui augmenterait la sensibilité du système sensoriel et la capacité de traiter de l'information. Cependant, ils n'excluent pas que la taille des neurones puisse aussi avoir évolué.

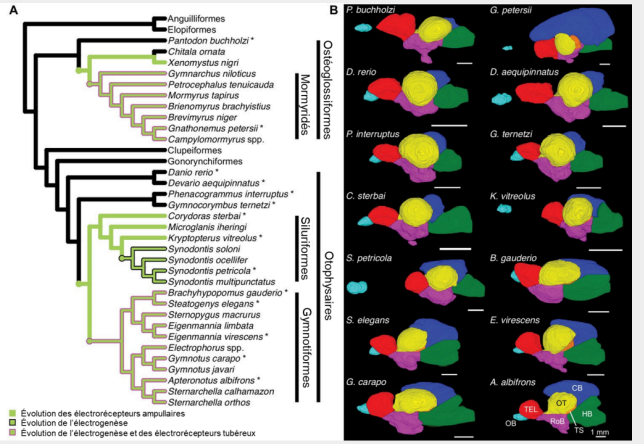


Figure 10. La taille des différentes régions du cerveau varie selon les espèces. (A) Cladogramme des relations phylogénétiques déduites des espèces incluses dans cette étude (N = 32). Les branches vertes représentent la présence d'électrorécepteurs ampullaires. Le contour noir représente les espèces électrogènes tandis que le contour magenta représente les espèces électrogènes dotées d'électrorécepteurs tubéreux. Les espèces avec un astérisque sont représentées à droite. (B) Exemple de reconstructions 3D de cerveaux de cette étude; ces espèces sont indiquées sur le cladogramme par un astérisque. Les cerveaux sont orientés en vue latérale avec l'avant du cerveau vers la gauche et la face dorsale en haut. Les régions du cerveau sont codées par couleur : OB, bulbes olfactifs (cyan); TEL, télencéphale (rouge); HB, tronc cérébral (vert); OT, tectum optique (jaune); TS, tore semi-circulaire (orange); CB, cervelet (bleu); RoB, reste du cerveau (magenta). Barre d'échelle = 1 mm. Adapté de [22].

Ces résultats montrent que l'évolution de nouveaux systèmes électrosensoriels est associée de manière répétée et indépendante à des

changements dans la taille des principales régions cérébrales individuelles qui sont impliquées dans ce système sensoriel et moteur, indépendamment de la taille du cerveau, ce qui suggère que la sélection peut avoir un impact sur la composition structurelle du cerveau afin de favoriser des régions spécifiques impliquées dans de nouveaux comportements.

Résumé

Une caractéristique commune des différentes composantes du système sensoriel est leur fonction de transduction sensorielle, qui inclut les étapes de réception, transduction et perception. Il y a deux types de cellules réceptrices, soit les neurones afférents et les cellules réceptrices spécialisées non neuronales. On peut classer les récepteurs sensoriels selon leur localisation et selon leur modalité sensorielle. Les caractéristiques d'un stimulus (le type de stimulus, l'emplacement du stimulus dans le champ récepteur, l'intensité relative du stimulus et sa durée) sont encodées par le système sensoriel et le système nerveux central. L'information sensorielle est intégrée par le système nerveux central en passant la plupart du temps par le thalamus pour être ensuite dirigée vers le cortex cérébral. La représentation spatiale des cellules réceptrices est maintenue dans le cerveau, formant une carte corticale. Celle-ci est proportionnelle à la quantité d'information du système sensoriel, est plastique et peut varier entre les espèces. Les informations sensorielles une fois intégrées peuvent mener à une réponse motrice, contrôlée par le lobe frontal.

Activité de révision

Exercices

Révision sur le système sensoriel

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=831#h5p-27

Bibliographie

1. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Sensory Receptors, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/13-1-sensory-receptors/.
2. Molnar, C. and J. Gair (2015). Sensory Processes, in *Concepts of Biology – 1st Canadian Edition* [CC-BY]. BC Campus. https://opentextbc.ca/biology/chapter/

17-1-sensory-processes/.

3. Henley, C. (2021). Touch: The Skin, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. Libraries Michigan State University. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/touch-the-skin/.
4. Molnar, C. and J. Gair (2015). Mechanosensitive ion channels are gated ion channels that respond to mechanical deformation of the plasma membrane. [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-1-sensory-processes/.
5. Henley, C. (2021). Receptive Field Activation [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/touch-the-skin/.
6. Molnar, C. and J. Gair (2015). In humans, with the exception of olfaction, all sensory signals are routed from the thalamus to final processing regions in the cortex of the brain. [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-1-sensory-processes/.
7. Shigeru23 (2011). Structure of sensory system 4 models with English tags [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Structure_of_sensory_system_(4_models)_E.PNG.
8. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Receptor Classification by Cell Type. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
9. Molnar, C. and J. Gair (2015). Four of the primary mechanoreceptors in human skin. [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-2-somatosensation/.
10. Molnar, C. and J. Gair (2015). Meissner corpuscles in the fingertips. [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-2-somatosensation/.

11. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Hair Cell. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
12. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Rotational Coding by Semicircular Canals. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
13. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Linear Acceleration Coding by Maculae. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
14. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Olfactory System. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
15. Henley, C. (2021). Two-Point Discrimination [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/touch-the-skin/.
16. Henley, C. (2021). Mechanoreceptor Receptive Fields [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/touch-the-skin/.
17. Henley, C. (2021). Retinal Receptive Field [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/vision-the-retina/.
18. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Sensory and Motor Pathways, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/

14-5-sensory-and-motor-pathways/.
19. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Sensory Homunculus. OpenStax [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-2-central-processing.
20. Polley, D.B., E. Kvašňák, and R.D. Frostig (2004). Naturalistic experience transforms sensory maps in the adult cortex of caged animals *Nature*. **429**(6987): p. 67-71. https://doi.org/10.1038/nature02469.
21. Catania, K.C., D.B. Leitch, and D. Gauthier (2011). A Star in the Brainstem Reveals the First Step of Cortical Magnification [CC-BY]. *PLOS ONE*. **6**(7): p. e22406. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0022406.
22. Schumacher, E.L. and B.A. Carlson (2022). Convergent mosaic brain evolution is associated with the evolution of novel electrosensory systems in teleost fishes [CC-BY]. *eLife*. **11**. https://doi.org/10.7554/eLife.74159.

17. Évolution du gout

Introduction au sujet

Dans ce chapitre, nous étudierons une composante du système sensoriel, le gout. Les récepteurs du gout permettent d'obtenir des informations cruciales sur l'environnement. C'est d'ailleurs une composante du système sensoriel qui a évoluée entre les espèces, résultant en des capacités différentes de percevoir leur environnement.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Décrire les 5 gouts potentiellement perçus par les vertébrés et les récepteurs qui permettent de les percevoir
- Contraster le fonctionnement au niveau cellulaire des différents récepteurs du gout.
- Expliquer le lien entre la perception des différents types de gout et le fitness
- Caractériser l'origine évolutive de la diversité interespèce des récepteurs de l'amer
- Expliquer le processus de duplication de gènes et les différents destins possibles des gènes paralogues
- Comprendre les approches expérimentales

utilisées pour tester l'évolution de la sensibilité d'un récepteur

- Expliquer le processus de reconstruction d'une séquence ancestrale
- Démontrer les mécanismes qui causent la variation interindividuelle de la sensibilité d'un récepteur de l'amer donné
- Expliquer le fonctionnement des récepteurs de l'umami et du sucré au niveau cellulaire
- Appliquer les concepts de pseudogénisation, de perte de gènes et de mutation *de novo* à l'évolution du gout chez les vertébrés
- Comprendre le concept de l'écologie inversée : comment utiliser la séquence des génomes pour en apprendre sur le système sensoriel des espèces

Notions clés

- Le gout
- Les récepteurs cellulaires des cinq gouts
- Récepteur à canal ionique
- Récepteur couplé à une protéine G
- Lien entre la perception des cinq gouts et le fitness
- Les récepteurs T2R et l'amer
- Variation entre les espèces dans la perception

de l'amer
- Les gènes paralogues et leur destin évolutif possible
- Variation du nombre de copies et dosage de gène
- Pseudogénisation et perte de gène
- Sous-fonctionnalisation
- Néo-fonctionnalisation
- Écologie sensorielle
- Analyse fonctionnelle de différentes séquences protéiques à l'aide d'une lignée cellulaire et d'un essai de flux de calcium
- Reconstruction de la séquence ancestrale d'un récepteur et mutagenèse dirigée
- Variation entre les individus dans la perception de l'amer
- Le cas du récepteur T2R38 chez l'humain
- Combinaison des récepteurs de la famille T1R pour percevoir le sucré et l'umami Variation dans la perception du sucré entre différents groupes de vertébrés
- Un pseudogène pour un récepteur du gout chez les félins
- Perte d'un gène codant pour un récepteur du gout chez les oiseaux
- Mutation *de novo* dans la séquence codante et évolution de la fonction d'un récepteur du gout chez les oiseaux
- Écologie inversée : traduire les informations sur le génome en information sur l'écologie

1. Le gout

La sous-section 1 est adaptée de [1].

La gustation est le sens particulier généralement associé à la langue chez l'humain. La surface de la langue, ainsi que le reste de la cavité buccale, est tapissée par un épithélium pavimenteux stratifié. Des bosses surélevées appelées papilles contiennent les structures de transduction gustative (figure 1). Dans la structure des papilles se trouvent des bourgeons gustatifs qui contiennent des cellules réceptrices gustatives spécialisées pour la transduction des stimuli gustatifs. Chez plusieurs espèces, des homologues des récepteurs du gout (des traits sont homologues lorsque leur similarité est due au partage d'un ancêtre commun) se retrouvent aussi sur la tête et sur le corps. On en retrouve aussi certains dans le système digestif et les reins.

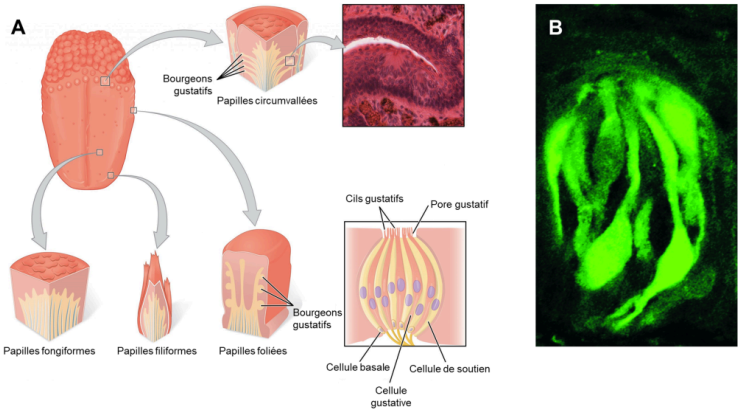


Figure 1. Anatomie de la langue. A) La langue est recouverte de petites bosses, appelées papilles, qui contiennent des bourgeons gustatifs sensibles aux substances chimiques contenues dans les aliments ou les boissons ingérés. On trouve différents types de papilles dans différentes régions de la langue. Les papilles gustatives contiennent des cellules réceptrices gustatives spécialisées qui répondent aux composés chimiques dissouts dans la salive. Ces cellules réceptrices activent les neurones sensoriels qui font partie des nerfs faciaux et glossopharyngiens. B) Bourgeon gustatif chez une souris transgénique dans laquelle les cellules gustatives expriment une protéine fluorescente. Adapté de [2, 3].

Une fois que les cellules gustatives sont activées par une molécule, elles libèrent des neurotransmetteurs sur les dendrites des neurones sensoriels. Chez l'humain, ces neurones font partie des nerfs crâniens facial et glossopharyngé, ainsi qu'un composant au sein du nerf vague dédié au réflexe nauséeux. La voie sensorielle de la gustation se déplace le long de ces nerfs, qui forment une synapse avec les neurones du noyau du faisceau solitaire du tronc cérébral (figure 2). Les axones du noyau du faisceau solitaire se projettent ensuite vers le noyau postérieur ventral du thalamus. Enfin, les axones du noyau postérieur ventral se projettent vers le cortex gustatif du cortex cérébral, où le gout est traité et perçu consciemment comme une saveur (figure 3).

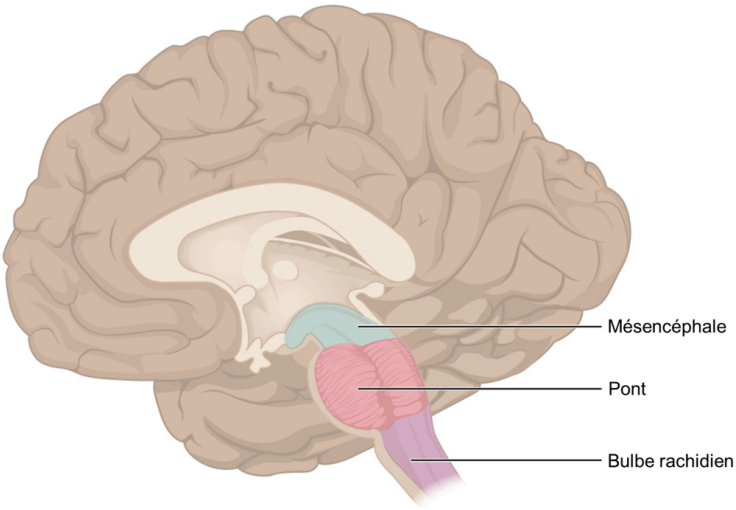


Figure 2. Le bulbe rachidien, aussi appelé moelle allongée, est une section du tronc cérébral qui comprend le noyau du faisceau solitaire, responsable de la transmission des informations gustatives vers le thalamus. Adapté de [4].

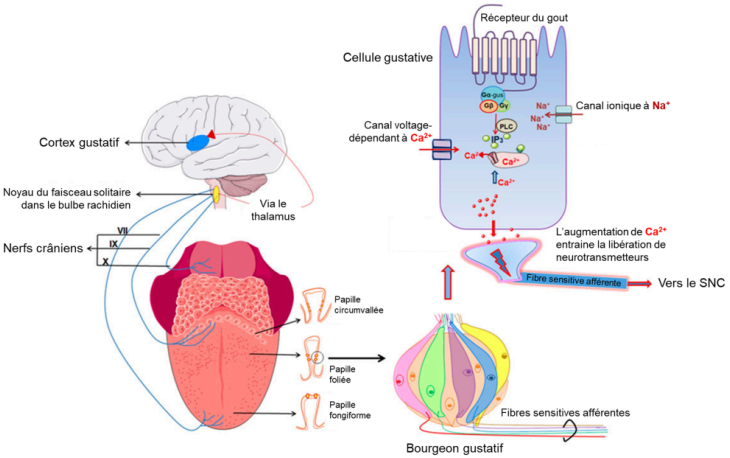


Figure 3. Voie sensorielle de la gustation. Les cellules gustatives contiennent des protéines membranaires réceptrices du gout. Lorsqu'ils sont activés, certains types de récepteurs entrainent une cascade de réactions qui mène à l'augmentation de la concentration de calcium à l'intérieur de la cellule et à la libération de neurotransmetteurs dans la synapse avec des neurones afférents. Les fibres nerveuses transmettent l'information au cortex gustatif, en passant d'abord par le thalamus. Adapté de [5].

1.1 Les récepteurs cellulaires des cinq gouts

Cinq gouts principaux sont détectés par ces récepteurs chez différentes espèces de vertébrés : salé, acide/sûr, amer, sucré et umami. Des études récentes suggèrent que des récepteurs peuvent aussi détecter la présence de gras. Il est intéressant de noter que ce ne sont pas toutes les espèces de vertébrés qui perçoivent ces cinq gouts.

1.1.1 Récepteur à canal ionique

Si on veut comprendre l'évolution de la perception de ces

gouts, on doit comprendre les mécanismes cellulaires qui mènent à leur perception. Deux gouts sont associés à des mécanismes simples. Le **gout salé** est simplement la perception des ions sodium (Na^+) dans la salive. Lorsque vous mangez quelque chose de salé, les cristaux de sel se dissocient en ions Na^+ et Cl^-, qui se dissolvent dans la salive de votre bouche. La concentration de Na+ devient élevée à l'extérieur des cellules gustatives, créant un fort gradient de concentration qui entraine la diffusion des ions dans les cellules épithéliales (figure 4A). Le sodium passe la membrane par un canal ionique qui est sélectivement perméable au sodium. C'est le même type de canal qui est exprimé dans nos néphrons qui jouent un rôle dans la réabsorption d'ions dans le rein. L'entrée de Na+ dans ces cellules entraine la dépolarisation de la membrane cellulaire, ce qui mène au relâchement de neurotransmetteurs dans la fente synaptique et l'activation d'un neurone afférent du système sensoriel. Le **gout acide** est la perception de la concentration en H^+. Tout comme les ions sodium dans les saveurs salées, ces ions hydrogène provenant de nourriture acide pénètrent dans la cellule et déclenchent sa dépolarisation (figure 4B). La dépolarisation de la membrane cellulaire mène aussi au relâchement de neurotransmetteur dans la fente synaptique, ce qui envoie un signal au neurone sensoriel afférent. Les scientifiques dans ce domaine se sont longtemps demandé comment une si large gamme de pH pouvait être détectée par un seul type de récepteur. Des expériences suggèrent que chez les mammifères, des récepteurs contenus dans les papilles gustatives expriment un canal ionique de la famille des TRP qui permet aussi de détecter l'acide. De plus, un canal ionique sélectif aux protons qui détecte les ions H^+ à de faibles niveaux d'acidité a aussi été découvert récemment, l'otopétrine [6]. Ainsi, différents récepteurs détectent différents niveaux d'acidité. Ces découvertes nous permettent de mieux comprendre les mécanismes impliqués dans ce gout.

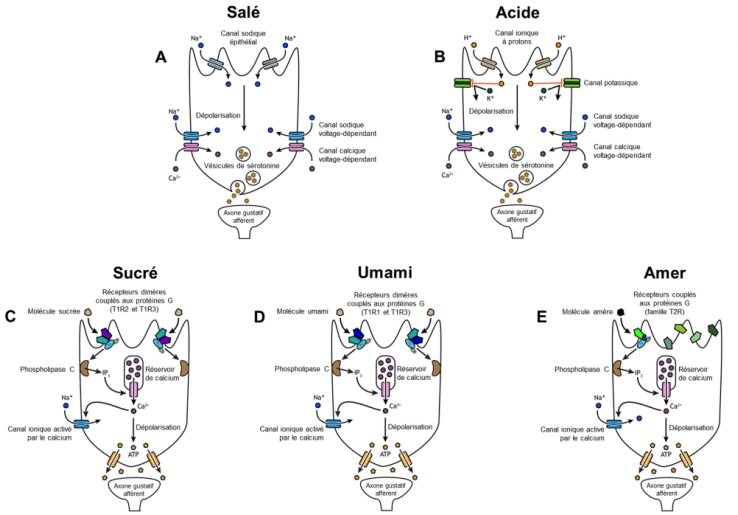


Figure 4. Cellules réceptrices des cinq types de gouts. Le fonctionnement des récepteurs du salé (A) et de l'acide (B) repose sur les concentrations intracellulaires d'ions, soit les ions Na^+ pour le gout salé et les ions H^+ pour le gout acide. L'entrée de ces ions dans la cellule entraine une dépolarisation, ce qui provoque l'exocytose de sérotonine vers le neurone postsynaptique. Le fonctionnement des récepteurs du sucré (C), de l'umami (D) et de l'amer (E) repose sur un système de récepteur couplé à une protéine G. Les récepteurs du sucré et de l'umami sont formés d'un dimère, c'est-à-dire de deux protéines alors que le récepteur de l'amer est formé d'une seule protéine. À la suite de la liaison d'une molécule au récepteur, la protéine G et d'autres structures transduisent le signal, ce qui entraine la dépolarisation et la sortie d'ATP dans la synapse. Adapté de [7-11].

1.1.2 Récepteur couplé à une protéine G

Les gouts sucrés, umamis et amers résultent de molécules alimentaires se liant à un récepteur couplé à une protéine G (un « GPCR »). Un système de transduction du signal de la protéine G conduit éventuellement à la dépolarisation de la cellule gustative.

Il y a plusieurs différences entre ces récepteurs : les récepteurs du sucré et de l'umami sont formés de deux protéines distinctes qui forment un hétérodimère alors que les récepteurs de l'amer sont composés d'une seule protéine ancrée dans la membrane cellulaire des cellules gustatives (figure 4 C, D et E). De plus, les gènes qui codent pour les récepteurs du sucré et de l'umami sont conservés évolutivement lorsqu'on compare leur séquence entre différents groupes de vertébrés, alors que les gènes qui codent pour les récepteurs de l'amer varient en nombre dans le génome d'une espèce donnée et en séquence pour un gène orthologue entre les espèces [12].

Le **gout sucré** est la sensibilité des cellules gustatives à la présence de glucose dissout dans la salive. D'autres monosaccharides tels que le fructose ou des édulcorants artificiels tels que l'aspartame, la saccharine ou le sucralose activent également les récepteurs sucrés (figure 4C). L'affinité de ces récepteurs pour chacune de ces molécules varie, et certaines auront un gout plus sucré que le glucose, car elles se lient différemment au récepteur couplé aux protéines G.

Le **gout umami** a pour origine le mot « délicieux » en japonais. Comme le sucré, il repose sur l'activation des récepteurs couplés aux protéines G par une molécule (figure 4 D). La molécule qui active ce récepteur est l'acide aminé L-glutamate. Par conséquent, la saveur umami est souvent perçue en mangeant des aliments riches en protéines. Sans surprise, les plats qui contiennent de la viande sont souvent décrits comme umami. La saveur umami est aussi très présente dans les champignons, la sauce soya, le miso, la sauce Worcestershire et la sauce de poisson (Nước mắm), ainsi que dans la levure alimentaire et certains fromages comme le parmigiano. C'est le glutamate contenu dans ces produits que l'on perçoit avec nos récepteurs umami. Le ketchup est un autre exemple d'aliment umami. La prochaine fois qu'on vous

fait un commentaire lorsque vous inondez votre repas de ketchup, répondez que c'est *umami*!

Le **gout amer** est similaire au sucré et à l'umami en ce sens que les molécules alimentaires se lient à des récepteurs couplés à une protéine G (figure 4E). Cependant, cela peut se produire de différentes manières, car il existe une grande diversité de molécules au gout amer. Un groupe majeur de molécules au gout amer sont les alcaloïdes. Les alcaloïdes sont des molécules contenant de l'azote que l'on trouve couramment dans les produits végétaux au gout amer, tels que le café, le houblon (dans la bière), les tanins (dans le vin), le thé et l'aspirine. Puisque les alcaloïdes sont souvent toxiques, les plantes qui contiennent des alcaloïdes sont ingérées moins souvent et/ou en moins grande quantité par les herbivores. D'autres plantes produisent du glucosinolate, un composé qui est aussi perçu comme amer et qui a une fonction de défense face aux herbivores chez les plantes crucifères, tel que le brocoli ou le chou. Il a récemment été démontré que certains récepteurs de l'amer peuvent détecter la présence de bactéries lorsqu'ils sont exprimés dans des cellules épithéliales des voies respiratoires. Ils seraient ainsi associés à la défense immunitaire en plus de détecter l'amer [13].

Exercices

Les récepteurs du gout

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=857#h5p-29

1.2 Lien entre la perception des cinq gouts et le fitness

La détection de différentes molécules présentes dans l'environnement a vraisemblablement une influence sur le fitness. On retrouve déjà la capacité de détecter des molécules qui vont affecter l'organisme chez les unicellulaires, la chimiomotaxie, où par exemple un eucaryote unicellulaire va réagir à une molécule détectée dans l'espace en se dirigeant vers la source ou en s'en éloignant. Chez les êtres multicellulaires, plusieurs animaux recherchent des aliments comme les fruits, qui ont un gout sucré. Ces aliments sont une source précieuse de glucide et donc d'énergie et la valeur adaptative d'avoir la capacité de détecter de tels aliments est probablement élevée (figure 5A). Les récepteurs du gout amer jouent un rôle important en permettant d'éviter l'ingestion de substances toxiques (telles que les alcaloïdes végétaux) chez les omnivores. Par exemple, certains composés amers inhibent l'absorption d'iode chez les humains, ce qui cause des problèmes de synthèse de l'hormone thyroïdienne. Il y a donc

possiblement un avantage à détecter les alcaloïdes nuisibles à la santé. En effet, les humains mangent de nombreux produits végétaux qui contiennent ces alcaloïdes, par exemple le cacao, la quinine, le café ou le thé (figure 5B). Finalement, le gout umami indique la présence de protéine, un autre apport nutritionnel vital.

Dans les prochaines sections, nous verrons comment fonctionnent les récepteurs de l'amer, du sucré et de l'umami au niveau cellulaire ainsi que leur évolution.



Figure 5. A) La capacité à détecter les saveurs associées à des aliments riches en énergie favorise la survie. B) La capacité à détecter les gouts amers permettrait d'éviter l'ingestion de substances

toxiques comme les alcaloïdes. Les humains consomment toutefois plusieurs aliments qui contiennent des alcaloïdes, le thé, le cacao, la quinine et le café [14-18].

2. Les récepteurs T2R et l'amer

Nous allons d'abord aborder le cas des récepteurs de l'amer qui sont dans une classe à part comparativement aux récepteurs du sucré et de l'umami. Ce récepteur est composé d'une seule protéine de type T2R ancrée dans la membrane cellulaire des cellules gustatives (figure 6). En comparaison, les récepteurs du sucré et de l'umami sont formés de deux protéines distinctes de la famille T1R qui forment un hétérodimère. De plus, le nombre de récepteurs de l'amer a évolué entre les espèces par duplication, ce qui résulte en des récepteurs de la famille de gène T2R avec des séquences différentes qui perçoivent présumément différentes molécules amères et un nombre total de gènes codant pour un récepteur de l'amer qui diffère entre les espèces. Ceci diffère aussi des récepteurs du sucré et de l'umami, pour lesquels on ne retrouve habituellement qu'une version de ces récepteurs dans le génome, autrement dit, le nombre de gènes codant pour ces récepteurs sucré et umami est constant entre les espèces. Nous allons maintenant voir comment le nombre de récepteurs de l'amer varie entre des groupes de vertébrés et comment on peut mesurer que leur sensibilité à des composés amers a évolué de façon divergente. Nous nous attarderons ensuite à la variation intraespèce en étudiant un des récepteurs chez l'humain et son association avec la variation de sa sensibilité entre les individus pour une molécule amère particulière, le glucosinolate.

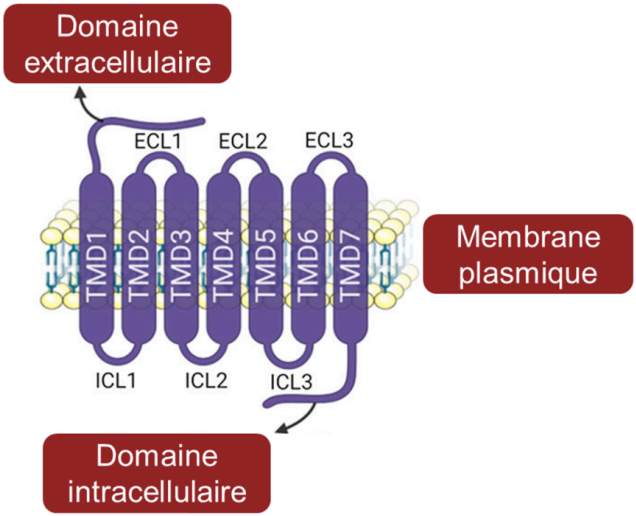


Figure 6. Les récepteurs de l'amer T2R sont composés d'une seule protéine membranaire. Adapté de [5].

2.1 Variation entre les espèces dans la perception de l'amer

Les récepteurs T2R sont apparus chez les poissons cartilagineux. Il y a plusieurs récepteurs de l'amer dans le génome chez les vertébrés. Les biologistes évolutifs qui s'intéressent aux variations dans le génome de différentes espèces ont démontré qu'il y a 25 gènes codant pour des protéines T2R chez les humains, tandis que les rats en ont 35, les chiens 16, les ours polaires 13 et les chats 12. La moyenne du nombre de récepteurs de l'amer chez les amphibiens qui ont été étudiés jusqu'à maintenant est de 93 et une espèce en a même 186 (figure 7). Les chercheurs et chercheuses qui ont étudié ces génomes d'amphibiens ont mesuré le moment où ces récepteurs sont exprimés et ont découvert que les

récepteurs exprimés au stade têtard ne sont pas les mêmes que ceux qui sont exprimés au stade adulte [19, 20]. L'arbre phylogénétique de la figure 7 nous montre que les récepteurs de l'amer sont apparus chez les poissons osseux et que les poissons cartilagineux (requins, raies, chimères) ne perçoivent pas les molécules amères, mais une étude très récente semble suggérer que l'ancêtre des requins et des poissons osseux avait déjà un récepteur de l'amer dans leur génome [21]. Les biologistes évolutifs ont déterminé que c'est la perception du gout qui a évolué le plus récemment des 5 gouts possiblement détectés par les vertébrés.

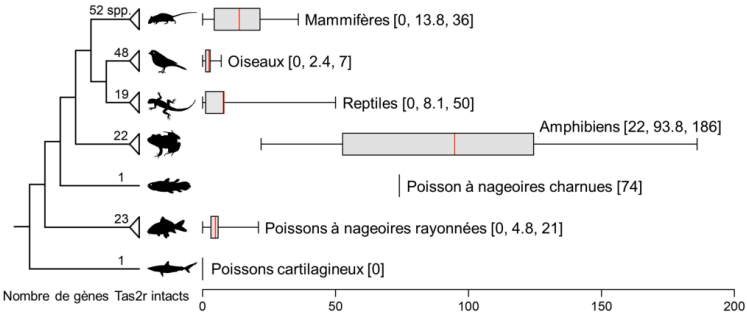


Figure 7. Nombre de gènes Tas2r fonctionnels chez différents groupes de vertébrés. Chaque boite représente l'étendue interquartile, la ligne rouge représente la moyenne et les moustaches indiquent les nombres minimum et maximum pour chaque groupe. Les valeurs minimales, moyennes et maximales sont également indiquées entre crochets à droite. Le nombre d'espèces étudiées dans chaque groupe est indiqué sur les branches de l'arbre phylogénétique. Adapté de [19].

2.1.1 Les gènes paralogues et leur destin évolutif possible

Ces différentes protéines qui détectent l'amer sont le résultat d'un processus de duplication suivi de divergence (Figure 8). Nous avons vu brièvement le processus de duplication de gène

lorsque nous avons vu les types de variation génétique qui existent (chapitre 2). Lorsqu'il y a duplication, il y a 2 copies du gène dans le génome. Ces deux copies s'appellent des paralogues. Dans le cas de la famille des protéines T2R, il y a eu plusieurs duplications successives. On a donc ce qu'on appelle une « famille » de gènes.

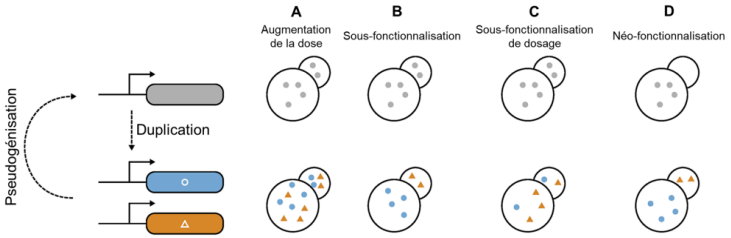


Figure 8. Les différents récepteurs de l'amer sont apparus grâce au processus de duplication et de divergence d'un gène. Les cellules représentent une cellule mère et une cellule fille pour illustrer les différentes phases du développement. La rangée du haut représente ces cellules avant la duplication du gène et la rangée du bas représente ces cellules après la duplication et la divergence du gène. Les points de couleur représentent les produits du gène ancestral (en gris, dans les cellules du haut) et des gènes dupliqués (cercles bleus et triangles orange, dans les cellules du bas). Le processus de duplication et de divergence d'un gène peut entrainer différents résultats. Une augmentation de la dose (A) signifie qu'une plus grande quantité de produits codés par le gène est synthétisée. Le changement de dosage ne correspond pas nécessairement à un doublage exact (comme illustré), mais peut être plus élevé ou plus faible en présence, par exemple, de certains mécanismes d'atténuation. Une sous-fonctionnalisation (B) fait référence au maintien des deux copies par la division de la fonction ancestrale, illustrée ici par les différentes localisations des produits bleus et orange. La sous-fonctionnalisation de dosage (C) désigne un cas particulier dans lequel l'expression totale est maintenue, mais où l'abondance de chaque version du produit peut changer. La néo-fonctionnalisation (D) signifie l'évolution d'une nouvelle fonction par un paralogue, illustrée ici par une nouvelle localisation dans la cellule fille. En l'absence d'une pression de sélection suffisante pour maintenir deux copies, le système peut revenir à un système monogénique par pseudogénisation d'une copie (ou une simple perte d'une copie par d'autres mécanismes). Adapté de [22].

2.1.2 Variation du nombre de copies et dosage de gène

Quand un gène est dupliqué, le premier effet est que le dosage est habituellement doublé (pas toujours, mais par simplicité on aura comme prémisse que c'est ce qui se passe dans la majorité des cas). Si on avait 6 ARN messagers synthétisés, on en a maintenant 12 et donc on double aussi le nombre de protéines traduites. Avoir le double de gène, ou le quadruple, etc., permet de synthétiser une plus grande quantité de la protéine en question. Le « dosage du gène » (« gene dosage ») est relié à la variation du nombre de copies. La protéine n'a pas été modifiée, il n'y a pas de mutation dans la séquence codante ou même la séquence régulatrice, c'est uniquement le nombre de copies qui change (figure 8A). Ceci pourrait être un avantage dans certains cas précis, par exemple si le gène code pour une protéine qui est une enzyme et qu'avoir plus de cette enzyme augmente la performance au niveau cellulaire, ce qui à son tour améliore le fitness de l'organisme. Cependant, il peut aussi être très néfaste d'avoir un plus grand nombre de copies, quand l'augmentation de la quantité d'une protéine en particulier peut avoir des effets négatifs pour la cellule. Par exemple, ça peut être le cas lorsque d'autres protéines qui interagissent avec celle qui est dupliquée n'ont pas été dupliquées et n'ont donc pas doublé en quantité. Dans ce cas, la stœchiométrie de la cellule se trouve débalancée. On le voit dans certaines maladies humaines qui sont liées à une augmentation du nombre de copies. Dans ce cas-là, un individu avec cette duplication aura un fitness moindre et la duplication disparaitra au fil des générations.

2.1.3 Pseudogénisation et perte de gène

Le destin le plus courant de la deuxième copie est qu'elle ne

se fixe pas dans la population et disparait (figure 8). L'une des deux copies de gènes perd sa fonction en accumulant des mutations au cours des générations et elle disparait. La perte du paralogue s'appelle la **pseudogénisation** si le gène est encore dans le génome, mais est non fonctionnel à cause des mutations. Éventuellement, le pseudogène sera perdu, car il n'y a plus de sélection pour sa fonction. Dans le cas où la copie du gène est carrément disparue du génome, on parle de **perte de gène**. On revient alors à une seule copie du gène.

2.1.4 Sous-fonctionnalisation

Une autre possibilité de destin pour ces paralogues est la **sous-fonctionnalisation**, c'est-à-dire que l'évolution mène à une division de la fonction totale du gène ancestral en deux fonctions uniques, mais apparentées (figure 8B). Une fois qu'il y a deux copies, des mutations peuvent se produire dans une copie et non dans l'autre, ce qui fait qu'ils évoluent indépendamment, comme dans le cas de la pseudogénisation et la perte de gène. Cependant dans ce cas-ci, les deux copies sont conservées et demeurent fonctionnelles. La mutation peut être dans la séquence codante, ce qui peut affecter la séquence d'acides aminés qui forme cette protéine. La mutation pourrait aussi être dans la séquence régulatrice et changer l'expression de la protéine (son niveau, l'endroit où elle est exprimée, le moment où elle est exprimée).

2.1.5 Néo-fonctionnalisation

Le troisième destin possible pour les paralogues est que l'une des deux copies du gène acquière une nouvelle fonction à la suite d'une ou de plusieurs mutations. C'est la **néo-fonctionnalisation** (figure 8C). C'est ce destin qui nous

intéresse dans le cas des récepteurs de l'amer. Un exemple de néo-fonctionnalisation serait les gènes qui codent pour les récepteurs de l'amer chez les amphibiens qui sont exprimés seulement au stade têtard alors que d'autres paralogues de cette famille de gènes sont exprimés seulement au stade adulte [19].

Cette vidéo présente le destin évolutif des gènes paralogues [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=857#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription_format_word

Exercices

Destin évolutif des paralogues

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=857#h5p-30

Si on prend l'exemple du génome des humains, on a une idée précise de la localisation des paralogues sur les chromosomes (figure 9). Le fait que les gènes aient une forte similarité de séquence est un indice que ce sont des paralogues qui ont évolué par duplication. Chaque gène de cette famille de récepteur code pour un récepteur T2R différent. Les biologistes évolutifs ont émis l'hypothèse que ces différents récepteurs permettent de détecter une molécule amère différente, et donc que la fonction des paralogues aurait évoluée, ce qui serait un exemple de néo-fonctionnalisation. Il faut cependant souligner que pour plusieurs récepteurs, on assume que le changement de séquence affecte sa sensibilité et le type de molécule qui est reconnu, mais ceci n'a pas toujours été testé directement. Il y a donc encore du travail à faire par les physiologistes pour découvrir l'effet des divergences de séquence entre les paralogues sur leur capacité à détecter différentes molécules.

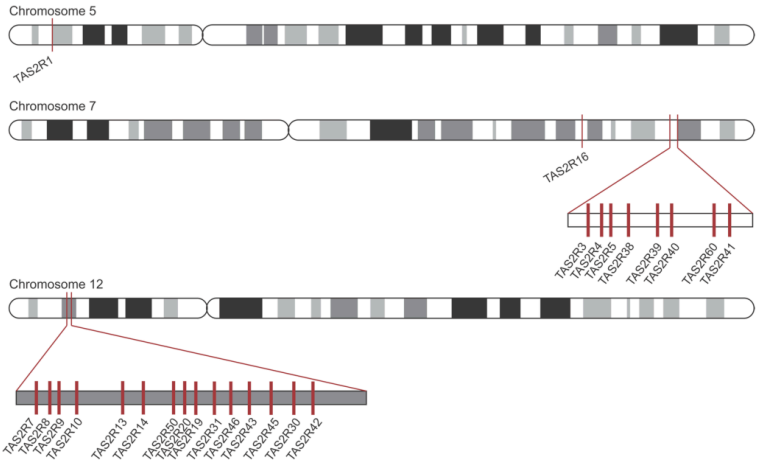


Figure 9. Localisation des gènes TAS2R, qui codent pour des récepteurs de l'amer (T2R), dans le génome humain. Le chiffre après « TAS2R » identifie le gène à l'intérieur de la famille. Adapté de [23].

Les biologistes qui étudient l'évolution du système sensoriel se sont demandé quel pourrait être l'agent de sélection qui favoriserait la conservation des paralogues qui ont une nouvelle fonction. Une étude a démontré que chez les tétrapodes (les amphibiens, les reptiles, les oiseaux et les mammifères), il y a une corrélation entre la taille du répertoire de gènes codants pour un récepteur de l'amer et la proportion de plantes ou d'insectes dans la diète. Plus la diète en contient, plus l'espèce a un grand nombre de récepteurs différents. Ces sources de nourriture contiennent souvent des toxines et l'hypothèse est que les différents récepteurs T2R sont sensibles à des composés amers différents et donc que les espèces qui se nourrissent de plusieurs espèces de plantes et d'insectes ont subi une pression de sélection pour une meilleure capacité à détecter les toxines de leur diète [24]. Cette étude montre une corrélation entre les deux variables. Nous verrons plus loin comment on peut tester expérimentalement que les

récepteurs de l'amer avec des séquences différentes ont effectivement des sensibilités à différentes molécules amères.

2.2 L'écologie sensorielle

Comme les humains et d'autres mammifères, les singes ont aussi plusieurs gènes de la famille des récepteurs de l'amer dans leur génome qui codent pour des récepteurs différents. Des biologistes travaillant dans le domaine de « l'écologie sensorielle » se sont intéressés à la relation entre l'écologie des espèces de singes du Nouveau Monde et l'évolution de leur système sensoriel. Leur hypothèse de départ était qu'on devrait voir une association entre les deux. Les espèces de singe choisies pour l'étude sont intéressantes, car elles ont des sources de nourriture différentes : fruits, noix, feuilles, fleurs, exsudats de plante, insectes. De plus, ces singes vivent dans des niches temporelles différentes (figure 10). Par exemple, le Douroucouli (owl monkey) est 100 % nocturne et est frugivore, avec aussi quelques insectes, des fleurs, du nectar et des feuilles dans sa diète (figure 10A). En comparaison, les ouistitis (un type de marmoset) sont diurnes et certaines espèces se nourrissent de la gomme des arbres et d'insectes (figure 10B).

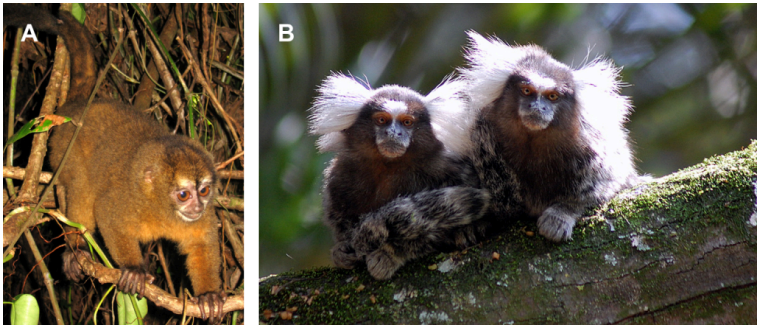


Figure 10. A) Le Douroucouli du Panama (Aotus zonalis) se nourrit surtout de fruits et de feuilles, mais aussi de quelques insectes. B) Le Ouistiti commun, un type de marmoset, se nourrit surtout de la gomme des arbres et d'insectes [25, 26].

2.2.1 Analyse fonctionnelle de différentes séquences protéiques à l'aide d'une lignée cellulaire et d'un essai de flux de calcium

Les biologistes ont étudié deux gènes codant pour deux récepteurs de l'amer : T2R1 et T2R4. Les séquences de ces deux gènes diffèrent, c'est pourquoi ils ont un nom formé de « T2R » suivi d'un chiffre qui les identifie comme des paralogues membres de la même famille de gènes. De plus, la séquence diffère entre les espèces de singes pour un gène donné, par exemple la séquence de T2R1 n'est pas exactement la même pour les douroucoulis et les ouistitis. On suppose donc que les singes ont des capacités de détection de molécules amères différentes, mais quelles sont ces molécules? Lorsqu'on étudie les humains, on peut leur demander si un composé en particulier goute amer ou non, mais avec d'autres espèces, on utilise plutôt l'activité du récepteur en réponse à un composé, que l'on peut mesurer en laboratoire. Un récepteur activé envoie habituellement un signal d'amertume au cerveau. On peut donc mesurer l'activation de la cellule portant le

récepteur de l'amer directement dans un pétri et savoir ce que le cerveau recevrait comme signal! Les biologistes se sont ainsi servis d'une analyse fonctionnelle dans une lignée cellulaire pour quantifier l'activité des récepteurs de chaque espèce en réponse à différents composés amers, sans faire d'expérience sur des animaux. Ils ont simplement eu à récolter de l'ADN de chaque espèce pour séquencer les gènes qui les intéressaient (ce qu'ils ont fait avec de la salive et des fèces) afin de pouvoir construire une lignée cellulaire pour chaque séquence de récepteur. D'ailleurs, les physiologistes qui étudient l'évolution du gout amer chez les humains et qui veulent tester des centaines de molécules pour déterminer lesquelles sont détectées par quelle copie du gène TAS2R et à quelle concentration utilisent aussi des lignées cellulaires plutôt que des sujets humains [5].

Lors de l'activation du récepteur T2R par des ligands amers, une cascade de signalisation conduit à la libération de Ca^{2+}, entrainant un afflux de Na^{+} via des canaux (voir figure 4E). Cet afflux de Na^{+} dépolarise la membrane cellulaire et envoie un signal au neurone sensoriel associé à la cellule gustative. On peut donc mesurer ce flux de calcium dans une cellule en laboratoire et ainsi estimer quel aurait été le signal envoyé au système nerveux. Si l'on créé une lignée cellulaire avec la version de notre récepteur d'intérêt, disons la séquence du récepteur T2R1 du ouistiti, on peut faire un test de réponse du récepteur avec différentes concentrations de substances variées connues pour leur amertume (ici la colchicine et le camphre) et mesurer l'augmentation (ou non) du flux de calcium. On peut ainsi faire un portrait de la sensibilité des différents singes basé sur cette réponse cellulaire. Avec cette méthode, les physiologistes ont découvert que les douroucoulis ont un récepteur T2R1 très sensibles au camphre (figure 11A) et que les ouistitis ont un récepteur T2R4 sensible à la colchicine (figure 11B).

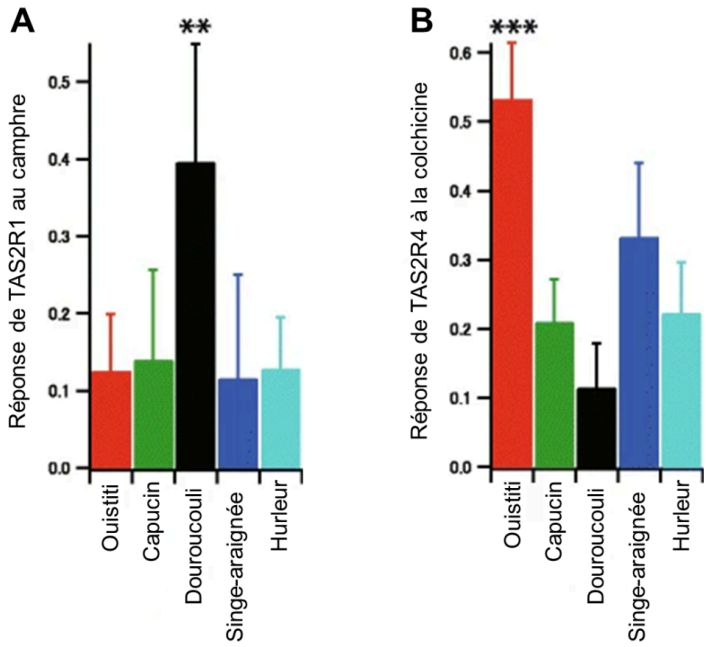


Figure 11. Réponse moyenne de récepteurs de l'amer chez plusieurs espèces de singes du Nouveau Monde. A) Réponse du récepteur TAS2R1 au camphre. B) Réponse de TAS2R4 à la colchicine. Adapté de [27].

2.2.2 Reconstruction de la séquence ancestrale d'un récepteur et mutagenèse dirigée

Les biologistes ont ensuite combiné cette approche à une analyse des séquences de chaque récepteur qui leur a permis de « reconstruire » la séquence du récepteur ancestral en déduisant la séquence la plus probable. Cette reconstruction leur a donné la séquence en acides aminés probable du récepteur qui est l'ancêtre des récepteurs présents

maintenant. Ils avaient la séquence de la protéine, mais pas d'information sur son activité. Comme dans la première expérience, ils ont inséré ces récepteurs ancestraux dans une lignée cellulaire et ont pu tester leur sensibilité à l'amer, comme avec une machine à voyager dans le temps! Ils ont ainsi pu déterminer à quel moment durant l'évolution la sensibilité à ces molécules a changé pour chaque espèce.

De plus, comme ils savaient quelles mutations ont eu lieu durant l'évolution lorsque les espèces de singe ont divergé, ils ont pu déduire quelle mutation était responsable du changement de sensibilité à l'amer parmi les nombreuses mutations dans la séquence du gène. En effet, ce ne sont pas toutes les mutations qui affectent l'acide aminé produit et même si l'acide aminé est modifié, ça n'a pas toujours un effet sur la fonction de la protéine. Ils ont prédit quel changement d'acide aminé semblait être lié à un changement de sensibilité à l'amer durant l'évolution de ces singes. Ils ont ensuite utilisé la mutagenèse dirigée afin de créer un récepteur avec cette mutation uniquement, ce qui leur a permis de mesurer l'effet de cette mutation sur la sensibilité du récepteur, confirmant leur prédiction. Tout ça sans toucher à un seul singe! Les molécules amères utilisées dans l'expérience ont été choisies parce que ce sont des molécules détectées par les humains. Il reste donc à faire le lien entre la sensibilité de chaque espèce et les molécules amères présentes dans leur diète qui diffère, afin de véritablement répondre à la question d'écologie sensorielle, c'est-à-dire : « est-ce qu'il y a une relation entre l'écologie des espèces de singes du Nouveau Monde et l'évolution de leur système sensoriel? »

2.3. Variation entre les individus dans la perception de l'amer

Si on se base sur le nombre de récepteurs différents, on peut émettre l'hypothèse que les humains ont d'excellentes capacités à percevoir l'amer, comparé à d'autres espèces de mammifères, comme le chien. Cependant, il y a aussi des variations génétiques à l'intérieur des humains. Pensons au gout du brocoli, qui est aimé par certains et détesté par d'autres, et ce avec une haute héritabilité (figure 12). Vous avez peut-être même quelqu'un en tête en lisant ces lignes! On peut proposer deux mécanismes par lesquels ces différences de phénotype, où certaines personnes goutent fortement l'amer et d'autres non. La première prédiction est qu'il y a des différences dans la séquence codante de la protéine du récepteur T2R qui détecte cette molécule, c'est-à-dire qu'il y a une mutation qui change la fonction de la protéine chez certaines personnes, ce qui affecte le fonctionnement du récepteur, possiblement en modifiant la capacité de lier une molécule amère. La deuxième prédiction est qu'il y a des différences dans la séquence régulatrice, c'est-à-dire une mutation qui change le niveau d'expression du gène qui code pour le récepteur T2R et qui change donc la quantité de celui-ci entre les personnes. Évidemment, les deux prédictions peuvent être vraies et on peut à la fois avoir une mutation qui affecte la sensibilité du récepteur et une autre mutation qui affecte sa quantité.



Figure 12. Un enfant qui semble apprécier particulièrement le gout du brocoli [28].

2.3.1 Le cas du récepteur T2R38 chez l'humain

On sait depuis longtemps qu'il y a des différences interindividuelles dans la perception de l'amer chez l'humain. De nombreuses expériences ont été faites en donnant un composé amer, le PTC (phénylthiocarbamide) et le PROP

(propylthiouracile) à des personnes et en leur demandant de déterminer l'amertume de ces produits. Dans plusieurs études menées chez des populations d'ascendance européenne, les gens se classent en deux groupes : ceux et celles qui goutent l'amer et ceux et celles qui ne perçoivent pas l'amertume de ces deux composés. Des biologistes ont découvert qu'un des gènes qui code pour un récepteur T2R, le *TAS2R38* existe en plusieurs allèles, c'est-à-dire qu'il y a des variations dans la séquence d'ADN à ce locus entre les individus, spécifiquement dans la séquence codante. Ces substitutions de nucléotides sont non synonymes (ce sont des mutations faux-sens), ce qui veut dire que le changement de codon causé par le changement de nucléotides entraine la traduction d'un acide aminé différent. À ce jour, c'est le seul gène des 25 gènes de la famille des T2R qui est connu pour avoir plusieurs allèles chez l'humain. On nomme les allèles de ce gène en se basant sur les acides aminés qui sont codés différemment selon le polymorphisme de nucléotides aux positions 49, 262 et 296 [29]. Les deux allèles retrouvés couramment en Amérique du Nord, en Europe et en Asie sont l'allèle PAV (Proline, Alanine, Valine) et AVI (Alanine, Valine, Isoleucine). Il existe d'autres allèles qui ont une fréquence plus faible en Amérique du Nord, en Europe et en Asie (< 5 %) (AAV et AAI) que l'on retrouve cependant à plus haute fréquence en Afrique (figure 13). Les biologistes ont voulu vérifier si ces différences d'allèles (PAV et AVI) sont associées aux différences de capacité de gouter l'amer déjà mesurées chez les humains. En d'autres mots, est-ce que le fait d'avoir un allèle ou l'autre affecte directement le gout amer perçu par ces récepteurs [30]? Ils se sont spécifiquement intéressés aux plantes qui contiennent du glucosinolate, comme les crucifères (chou, brocoli, moutarde).

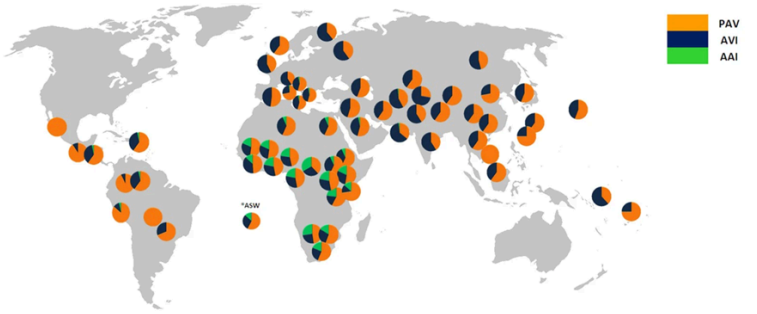


Figure 13. Distribution mondiale des haplotypes de TAS2R38 (PAV, AVI et AAI) dans les populations étudiées. L'haplotype AAI est très peu fréquent en Amérique, en Europe et en Asie, mais représente une proportion plus grande en Afrique [29].

Les scientifiques ont fait gouter différents légumes reconnus comme contenant du glucosinolate ou non à des personnes dont on connaissait le génotype pour le gène *TAS2R38* (figure 14). Les personnes étaient homozygotes PAV, homozygotes AVI ou hétérozygotes PAV/AVI (c'est-à-dire qu'ils avaient un allèle de chaque type). Chaque personne donnait un score d'amertume à l'échantillon, après s'être entrainée avec de la quinine, le composé que l'on retrouve dans le tonique pour faire des « gin & tonic » et qui représente une amertume moyenne.



Figure 14. Le glucosinolate est une molécule qui confère un gout amer à certains légumes. Or, ce ne sont pas tous les légumes au gout amer qui contiennent du glucosinolate. A) Les bok choys, les daïkons, les choux-fleurs, les navets, les radis et les choux kales contiennent du glucosinolate. B) Les patates, les carottes, les endives, les épinards, les aubergines et les pousses de luzerne ne contiennent pas de glucosinolate [31-42].

Les biologistes ont déterminé que la présence d'un allèle ou l'autre au gène *TAS2R38* est en effet associée avec une perception différente de l'amer pour le même aliment. Les individus qui ont le génotype PAV/PAV goutent beaucoup

l'amer et les individus qui ont le génotype AVI/AVI ne perçoivent pas l'amertume. De façon intéressante, les personnes hétérozygotes PAV/AVI donnent un score intermédiaire d'amertume aux aliments [30]. Cette différence marquée était vraie pour les aliments contenant du glucosinolate seulement. En effet, les autres légumes sans glucosinolate (des endives, du radicchio, de l'aubergine...) ont reçu un score d'amertume similaire, peu importe l'allèle présent au gène *TAS2R38*. L'allèle que vous avez à ce gène affecte donc votre capacité à gouter l'amertume du brocoli parce qu'il contient du glucosinolate et c'est cette molécule qui active le récepteur.

3. Combinaison des récepteurs de la famille T1R pour percevoir le sucré et l'umami

Les gènes qui codent pour les récepteurs du sucré et de l'umami sont apparus durant l'évolution chez l'ancêtre des poissons cartilagineux et forment la famille de gènes T1R. Contrairement au récepteur de l'amer, les récepteurs du sucré et de l'umami sont composés de deux protéines qui forment des hétérodimères (figure 15). Lorsque la protéine T1R3 forme un dimère avec la protéine T1R2, la structure détecte le sucré. Lorsque T1R3 forme un dimère avec T1R1, le récepteur résultant détecte l'umami. C'est pourquoi il y a un total de trois gènes (T1R1, T1R2 et T1R3) qui sont nécessaires pour avoir la perception de deux gouts (sucré et umami). En effet, T1R1 et T1R2 ne sont pas fonctionnels s'ils ne sont pas en dimère avec T1R3.

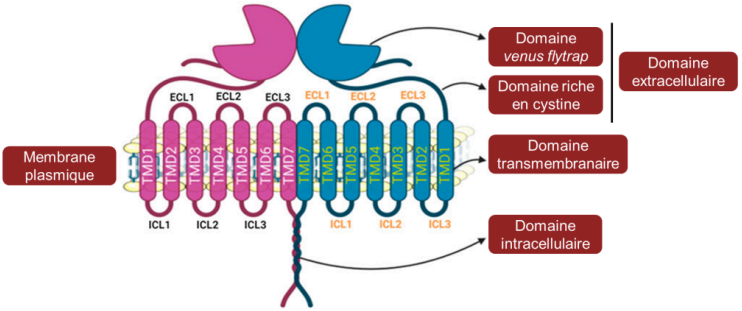


Figure 15. Les récepteurs du sucré et de l'umami prennent la forme d'hétérodimères. Adapté de [5].

3.1 Variation dans la perception du sucré entre différents groupes de vertébrés

Une autre caractéristique qui distingue les récepteurs sensibles au sucré et au gout umami des récepteurs de l'amer est qu'ils sont remarquablement conservés — c'est-à-dire que leur nombre et leur séquence n'ont pas beaucoup changé au cours des générations et reste similaires entre les groupes de vertébrés. Cependant, certains groupes ont perdu la capacité de percevoir le sucré. Par exemple, les félins ont tous perdu la capacité de détecter le sucré, dû à une perte de fonctionnalité du gène Tas1r2 qui code pour une partie du récepteur des gouts sucrés. On parle dans ce cas-ci d'un pseudogène, d'un gène « brisé » qui crée un problème dans le fonctionnement du récepteur. Les oiseaux sont eux aussi dépourvus de la capacité de percevoir le sucré, car ils ont carrément perdu le gène qui code pour une partie du récepteur du sucré. Celui-ci ne se retrouve plus dans leur génome. Ce qui est intéressant, c'est que certains groupes d'oiseaux ont regagné la capacité de percevoir le sucré. Nous allons voir comment cela est possible

au niveau cellulaire et ce qui s'est passé au niveau évolutif. Finalement, outre les félins, la majorité des mammifères ont la capacité de détecter le sucré, mais de nouvelles approches de génomique nous permettent de croire que ce n'est pas le cas de toutes les espèces de ce groupe. Nous verrons l'exemple des baleines.

3.2 Un pseudogène pour un récepteur du gout chez les félins

Les félins sont des carnivores et plusieurs études comportementales ont démontré leur manque d'intérêt pour les aliments sucrés, tout en ayant des réponses similaires aux autres mammifères envers le salé, l'acide, l'amer et la présence d'acides aminés. Des biologistes se sont intéressés à cette absence de perception du sucré et ont proposé deux hypothèses. La première est qu'une mutation est apparue qui a créé un allèle de « non-gouteur », similaire aux individus qui ne perçoivent pas l'amertume du glucosinolate quand ils sont homozygotes pour l'allèle AVI. Si c'est le cas, leur prédiction était qu'on retrouverait une séquence du gène codant pour le récepteur du sucré, mais qu'il contiendrait une mutation qui affecte la séquence d'acides aminés de la protéine. La deuxième hypothèse proposée était que le gène Tas1r2 codant pour la protéine T1R2 qui forme un dimère avec la protéine T1R3 pour détecter le sucré est un pseudogène. La prédiction qui découle de cette deuxième hypothèse est que le gène serait tronqué et ne coderait plus pour une protéine complète. On peut donc assez facilement tester ces deux prédictions en déterminant la séquence de ces gènes chez les félins.

Les biologistes ont comparé la séquence des gènes qui codent pour les protéines T1R2 et T1R3 qui ensemble forment le récepteur pour le sucré, et ce pour différentes espèces : le chat,

l'humain, le chien, la souris et le rat. En étudiant la séquence codante, elles ont découvert une délétion de 247 paires de bases chez le chat dans un exon de T1R2, alors que le gène T1R3 du chat était similaire à celui des autres mammifères étudiés (figure 16). Elles ont aussi trouvé cette délétion chez le tigre et le guépard. Cette délétion crée un changement de cadre de lecture et elles ont donc pu prédire que la traduction en acides aminés donnerait une protéine différente à partir de cette délétion. Le nouveau cadre de lecture entrainait aussi un codon stop avant la fin de la protéine chez le chat. Si une protéine est traduite à partir de cette séquence, elle serait donc formée d'acides aminés différents et serait tronquée comparativement à celle des autres mammifères étudiés. Les biologistes ont de plus trouvé 4 autres codons stop plus loin dans la séquence. Elles en sont venus à la conclusion que chez les félins, le gène T1R2 est un pseudogène. De plus, lorsqu'elles ont tenté de localiser l'expression de ce gène dans les papilles de chat à l'aide d'hybridation in situ, elles n'ont observé aucune expression, bien que leur méthode permette de détecter l'expression de l'autre moitié de l'hétérodimère, soit T1R3 [43].

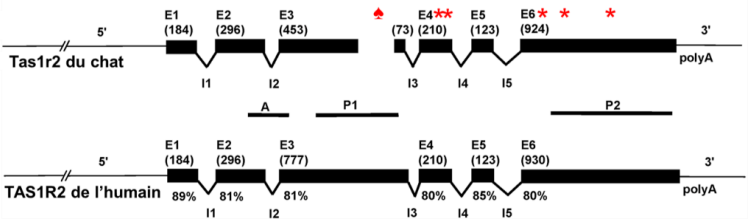


Figure 16. Structure du gène Tas1r2 du chat et du gène TAS1R2 de l'humain. Les introns sont identifiés par la lettre I et les exons par la lettre E, avec le nombre de paires de bases entre parenthèses. Une délétion (♠) de 247 pb dans l'exon 3 du gène Tas1r2 du chat entraine un changement de cadre de lecture, qui provoque l'apparition de cinq codons stop (*) en aval. Les gènes sont dénotés comme le veut la convention pour chaque espèce. Adapté de [43].

Les biologistes qui ont fait cette découverte dans le génome des chats ont suggéré que ceci représente une relaxation de la sélection naturelle sur ce gout lié à la diète exclusivement carnivore des félins. Comme la dérive génétique est toujours en action dans toutes les populations, peu importe leur taille, on peut émettre l'hypothèse que sans force de sélection pour la contrer, la dérive génétique par accumulation de mutation a résulté en ce phénotype particulier aux félins.

3.3 Perte d'un gène codant pour un récepteur du gout chez les oiseaux

L'étude du génome d'une espèce nous permet de faire d'importantes découvertes pour comprendre l'évolution des systèmes physiologiques, comme le montre l'étude sur les félins. Ainsi, l'étude du génome de différentes espèces d'oiseaux démontre que l'ancêtre de ce groupe a perdu le gène codant pour T1R2 dans son génome. En effet, contrairement aux félins qui ont un gène similaire à la protéine T1R2 des autres mammifères, mais une version non fonctionnelle, les oiseaux en général n'ont tout simplement pas ce gène dans leur génome. Une analyse du génome des alligators montre que ce gène y est présent, ce qui suggère que la perte du gène chez les oiseaux s'est produite après la séparation de ces deux groupes, tôt dans l'évolution des oiseaux [44, 45]. Ceci suggère que les oiseaux en général ne peuvent percevoir le gout sucré. Cependant, il existe plusieurs groupes d'oiseaux qui ont une diète composée de nectar ou de fruits, comme les colibris, les perroquets et de nombreux passériformes, spécialement dans le sous-ordre des oiseaux-chanteurs (les oscines). Ceci a amené des biologistes en écologie sensorielle à s'intéresser à l'évolution du gout du sucré chez ces oiseaux, à la suite de la perte du gène T1R2. Ils se sont demandé si ces groupes

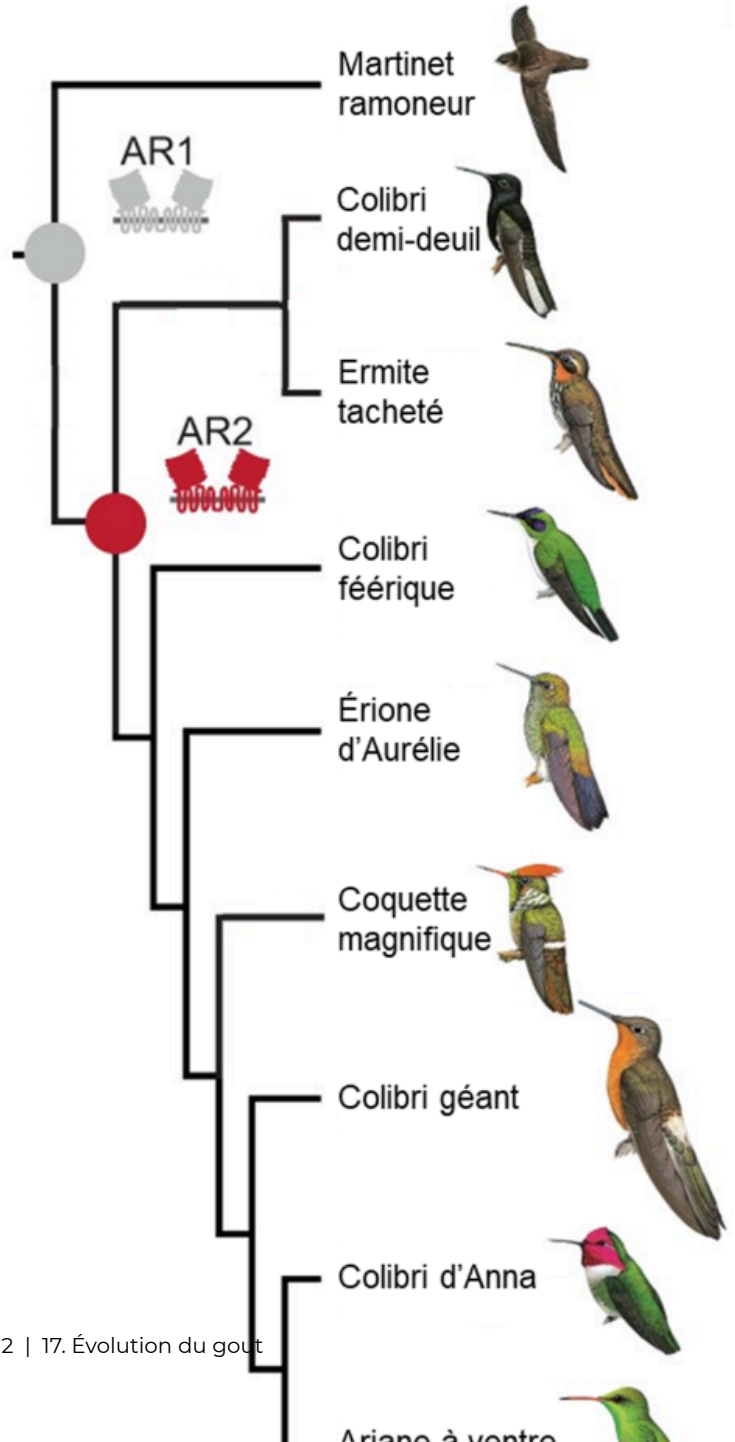
d'oiseaux ont un gène différent dans leur génome qui code pour un récepteur permettant de percevoir le sucré, ce que l'on peut prédire basé sur leur diète.

3.4. Mutation de novo dans la séquence codante et évolution de la fonction d'un récepteur du gout chez les oiseaux

Les biologistes ont découvert que le gout sucré est détecté chez certains oiseaux par un récepteur qui existait déjà et qui a changé de fonction par des mutations qui sont apparues dans le génome de ces espèces. L'hypothèse est que ces changements de fonction du récepteur apportaient un meilleur fitness et que le phénotype a donc été favorisé par la sélection naturelle. Les biologistes qui étudient ce cas parlent d'une **mutation « *de novo* »** afin de mettre l'accent sur le fait que la mutation n'était pas présente dans la population, par opposition à une mutation qui était déjà présente à basse fréquence (un polymorphisme), qu'on appelle **variation génétique existante**, de l'anglais « standing genetic variation » et qui est devenue sous sélection seulement lorsque l'environnement a changé. On précise que c'est une mutation *de novo* car plusieurs études récentes en évolution ont démontré que différentes adaptations avaient pour origine génétique une mutation qui était déjà présente dans la population, mais qui n'avait pas d'effet ni négatif ni positif sur le fitness avant que le phénotype ne soit sous sélection (par exemple, à la suite d'un changement dans l'environnement qui amène un nouvel agent de sélection). Évidemment du point de vue de l'évolution depuis le début de la vie sur terre, toutes les mutations sont de *novo*! Ici on distingue les deux types pour faire ressortir le moment où la mutation est apparue dans le génome versus le moment où elle a affecté le phénotype de

l'individu, sa performance et éventuellement son fitness. Ce qui est intéressant est que cette évolution de la perception du gout sucré est arrivée au moins deux fois chez les oiseaux : chez les colibris et les oiseaux-chanteurs.

Chez les oiseaux en général, les gènes T1R1 et T1R3 forment un dimère qui permet de détecter l'umami, comme chez d'autres vertébrés. Des biologistes ont démontré que chez les colibris, des mutations ont eu lieu il y a entre 22 et 42 millions d'années et ont été conservées. En effet, la séquence du gène codant pour la protéine T1R3 a divergé rapidement de celle des autres oiseaux pour lesquels les chercheurs et chercheuses avaient des séquences à comparer, notamment le martinet qui est une espèce proche des colibris (figure 17). Ils ont pu reconstruire la séquence ancestrale présente chez l'ancêtre commun des martinets et des colibris (figure 17, « AR1 ») ainsi que la séquence ancestrale des colibris après leur séparation des martinets (figure 17, « AR2 »). Cette divergence de séquence semble être sous sélection.


Martinet ramoneur
AR1
Colibri demi-deuil
Ermite tacheté
AR2
Colibri féérique
Érione d'Aurélie
Coquette magnifique
Colibri géant
Colibri d'Anna
Ariane à ventre

Titre : Cladogramme des colibris étudiés et du groupe externe représenté par le Martinet ramoneur. Le récepteur de l'ancêtre commun des colibris et du Martinet ramoneur (AR1 pour « récepteur ancestral 1 ») est illustré en gris. Le récepteur ancestral des colibris (AR2) est illustré en rouge. Adapté de [46].

Évidemment, trouver une mutation nous donne une piste de recherche, mais ce n'est pas une preuve suffisante que celle-ci a effectivement un effet sur le phénotype ni que ce phénotype affecte la performance et augmente le fitness. Les biologistes ont donc fait une analyse fonctionnelle qui a permis de faire directement le lien entre les mutations et leur effet sur le fonctionnement du récepteur. En utilisant des lignées cellulaires qui permettent de mesurer la concentration de calcium à l'intérieur de la cellule (un indicateur que le récepteur est activé, comme dans l'étude des singes du Nouveau Monde), ils ont démontré que ces récepteurs T1R1 et T1R3 du colibri répondent au gout sucré ensemble, mais pas lorsqu'ils sont exprimés séparément. Ils ont aussi découvert que ce sont des sections spécifiques de la protéine T1R3 qui ont évoluées et que ces changements se trouvent dans le site de liaison du récepteur (figure 18A). De plus, leur analyse fonctionnelle a révélé que le récepteur gustatif ancestral de tous les colibris (AR2 dans la figure 17) répond fortement aux sucres, mais pas le récepteur gustatif ancestral de l'ancêtre commun des colibris et des martinets (AR1 dans la figure 17). Ceci indique que l'acquisition de la réponse au gout sucré du colibri a eu lieu après la divergence avec leur ancêtre commun d'avec les martinets. Les mutations dans T1R3 ont donc changé sa sensibilité, ajoutant le sucre à la perception déjà présente d'acides aminés (figure 18A) [44, 46].

Cette même équipe de recherche s'est aussi intéressée aux oiseaux-chanteurs. Ils ont testé si les mêmes mutations étaient la cause de la détection du sucré chez ce groupe d'oiseaux que chez les colibris, ce qui aurait été un cas d'évolution

convergente, car ils ne sont pas étroitement apparentés. Ils ont comparé le génome de plusieurs espèces d'oiseaux chanteurs connus pour percevoir le sucré avec celui d'oiseaux de groupes évolutivement apparentés qui ne détectent pas le sucré. Les biologistes ont découvert que les mutations qui affectent le site de liaison du récepteur ont eu lieu dans la protéine T1R1 chez les oiseaux-chanteurs, au lieu de T1R3, comme chez les colibris (figure 18B). Les mutations ont aussi affecté les résidus dans la région du site de liaison avec la molécule sucrée. Le récepteur est maintenant sensible au sucré en plus de l'umami, par une autre voie évolutive que chez les colibris [45, 46]. Il y a donc évolution convergente de la perception du gout sucré chez ces deux groupes d'oiseaux, mais ceci passe par des voies cellulaires différentes.

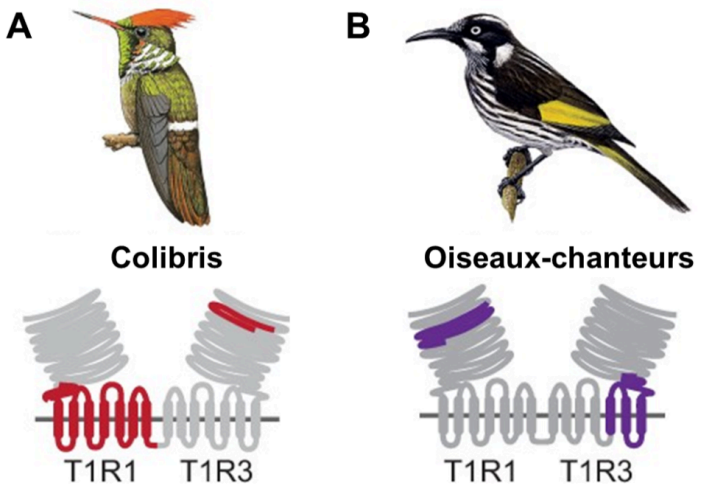


Figure 18. Convergence évolutive pour la perception du gout sucré chez les colibris et les oiseaux-chanteurs, des groupes non apparentés. Les modifications du récepteur T1R1-T1R3 qui permettent de détecter le sucre, représentées par les sections colorées, sont principalement A) dans le site de liaison du récepteur T1R3 chez les colibris, alors qu'elles sont plutôt B) dans le site de liaison du récepteur T1R1 chez les oiseaux-chanteurs. Des domaines similaires ont évolué dans les deux cas, mais dans une protéine différente. Adapté de [46].

4. Écologie inversée : traduire les informations sur le génome en information sur l'écologie

Nous avons vu que nous pouvons utiliser les séquences d'un génome pour prédire la perte de perception des gouts chez les vertébrés. Pour les espèces difficiles à étudier expérimentalement, l'étude du génome peut nous permettre d'en apprendre plus sur leur physiologie. Cette approche, qui s'appelle l'écologie inversée (de « reverse ecology » en anglais),

consiste à commencer par l'étude du génome pour découvrir si des gènes sont présents et s'ils ont divergé pour mieux comprendre l'écologie d'une espèce et son interaction avec son environnement. Par exemple, les baleines sont difficiles à étudier afin de savoir quels gouts elles peuvent percevoir (même si de braves biologistes le font avec des études comportementales en milieu naturel!), mais on peut au moins scruter leur génome. Des biologistes se sont demandé si les baleines ont des gènes fonctionnels codant pour les différents récepteurs du gout. Elles ont étudié les génomes disponibles de 11 espèces de baleines (représentant les baleines à dents et les baleines à fanon), afin de déterminer la séquence des gènes de la famille T1R : T1R1 (umami), T1R2 (sucré), T1R3 (partagé pour former un hétérodimère) et 10 récepteurs de la famille T2R (amer) qui étaient connus pour être présents dans le génome d'un dauphin (figure 19). Elles ont aussi vérifié la séquence des gènes codant pour les récepteurs de l'acide et du salé chez 3 espèces. Leurs analyses ont permis de démontrer que tous les gènes de la famille T1R sont des pseudogènes (figure 19) [47].

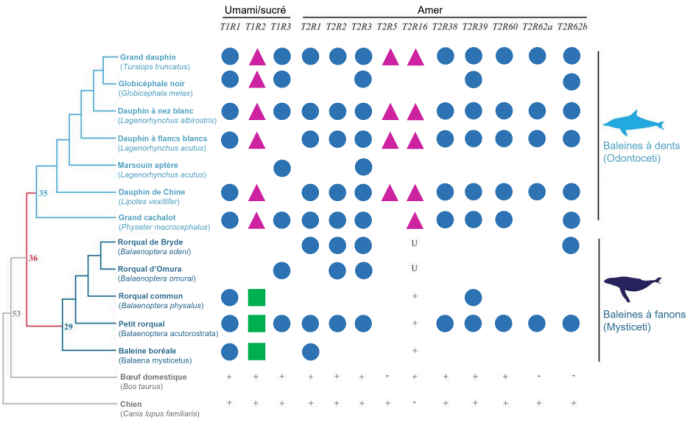


Figure 19. Arbre phylogénétique des espèces de cétacés et de deux espèces hors de ce groupe phylogénétique, montrant les mutations des gènes T1R et T2R. Les nombres inscrits sur les branches représentent les moments de divergence en millions d'années. T1R1 et T1R3 codent pour les deux parties du récepteur du gout umami, T1R2 et T1R3 codent pour les deux parties du récepteur du gout sucré et les différents gènes T2R codent pour des récepteurs du gout amer. Pour chaque gène, les insertions ou les délétions qui changent le cadre de lecture ou les codons stop prématurés partagés entre les baleines à dents et les baleines à fanons sont indiqués par un cercle bleu. Les mutations qui changent le cadre de lecture dans seulement un des deux groupes de cétacés sont indiquées par un triangle rose chez les baleines à dents et par un carré vert chez les baleines à fanons. Les mutations non partagées sont indiquées par un « U ». La présence d'un cadre de lecture intact est indiquée par un « + ». L'absence d'un gène dans le génome est indiquée par un « - ». L'absence de symbole dans un gène indique qu'il n'y a pas eu d'amplification malgré de nombreuses tentatives.

Cas appliqué

Texte adapté de [48].

Les chauves-souris vampires sont les seuls mammifères qui se nourrissent exclusivement de sang. Cette spécialisation alimentaire exceptionnelle se reflète dans tous les aspects de leur biologie, notamment la morphologie, la physiologie et le comportement. Pour détecter ses proies, la chauve-souris vampire commune (*Desmodus rotundus*) présente un système olfactif bien développé, des capacités auditives avancées dans les basses fréquences et uniques parmi les mammifères, ainsi que la capacité de détecter le rayonnement infrarouge. Comparées aux autres chauves-souris, les chauves-souris vampires possèdent des capacités de locomotion terrestre exceptionnelles pour se faufiler et attaquer leurs proies. Leurs incisives supérieures tranchantes et sans émail aident à couper la peau de la proie, et les anticoagulants présents dans leur salive empêchent le sang de la proie de coaguler pendant l'alimentation.

En tant que seule source nutritionnelle, le sang représente un régime alimentaire qui apporte son lot de difficultés. Premièrement, le sang a une teneur élevée en liquide de 78 % et une valeur calorique relativement faible, ce qui oblige une

chauve-souris vampire à ingérer jusqu'à 1,4 fois son poids corporel en sang au cours d'un seul repas. Pour permettre l'ingestion de grandes quantités de sang, leur estomac a connu un changement fonctionnel vers un organe extensible principalement utilisé pour le stockage et l'absorption des liquides. Deuxièmement, le sang a une teneur élevée en fer par rapport aux autres régimes alimentaires, qui provient principalement de l'hème dérivée de l'hémoglobine et du fer ferrique transporté par la transferrine. Troisièmement, la masse sèche de sang a une composition nutritionnelle très asymétrique, fournissant principalement des protéines (93 %) avec très peu de lipides et de glucides (1 % chacun). En raison de leur faible apport en glucides, les chauves-souris vampires présentent des niveaux d'insuline basale inférieurs à ceux des autres mammifères. Semblables aux patients humains diabétiques de type 2, les chauves-souris vampires présentent une réponse réduite de sécrétion d'insuline stimulée par le glucose, entrainant une hyperglycémie lors d'une surcharge expérimentale de glucose. Les réserves de glycogène et de lipides sont également réduites chez les chauves-souris vampires, ce qui contribue à leur vulnérabilité au jeûne et à leur mort précoce après 48 à 72 heures de jeûne. Les chauves-souris vampires partagent leur sang régurgité avec leurs compagnons de perchoir qui n'ont pas réussi à obtenir un repas nocturne ce qui peut compenser leur vulnérabilité au jeûne.

Pour découvrir les changements génomiques associés à cette adaptation alimentaire, des biologistes ont séquencé le génome de la chauve-souris vampire commune et comparé celui-ci au génome de 27 espèces de chauves-souris. Étant donné que la perte de gènes ancestraux peut constituer une force évolutive importante et que des études antérieures ont révélé de nombreuses associations entre les pertes de gènes et les différences phénotypiques, y compris les adaptations alimentaires, ils ont effectué un criblage à l'échelle du génome à la recherche de gènes spécifiquement perdus dans la lignée des chauves-souris vampires.

Ils ont découvert des pertes de gènes liées au mode de vie de cette espèce (figure 20). Ils ont observé la perte de gènes liés à une sécrétion réduite d'insuline (FFAR1 et SLC30A8 habituellement exprimés dans le pancréas), à des réserves limitées de glycogène (PPP1R3E habituellement exprimé dans le foie et les muscles) et à une physiologie gastrique unique (CTSE). D'autres pertes de gènes reflètent probablement la composition nutritionnelle biaisée (ERN2 et CTRL exprimés habituellement dans l'intestin) et la diversité distincte des agents pathogènes du sang (RNASE7). La perte de deux gènes leur suggère l'absence totale de vision basée sur les cônes chez ces chauves-souris strictement nocturnes (PDE6H et PDE6C qui sont habituellement exprimés dans la rétine). Ils ont aussi observé la perte des gènes qui

codent pour des récepteurs du gout. En effet, le gène du récepteur du gout sucré TAS1R2 et les gènes du récepteur du gout amer TAS2R5 et TAS2R42 étaient absents du génome (habituellement exprimés dans les papilles gustatives).

Finalement, la perte de REP15, un gène impliqué dans la régulation de l'absorption cellulaire du fer, est probablement liée au régime sanguin obligatoire, riche en fer, des chauves-souris vampires. Malgré l'importance du fer pour divers processus cellulaires, une surcharge en fer peut avoir de graves effets néfastes. La chauve-souris vampire commune tolère des niveaux extrêmes de fer alimentaire sans présenter d'effets indésirables; la quantité relative de fer alimentaire a été estimée à 800 fois supérieure à celle des humains. Il faut tout de même un mécanisme pour éliminer le fer en surplus. Une étude sur la distribution du fer dans le tractus gastro-intestinal avait déjà révélé que *D. rotundus* utilise l'excrétion du fer comme mécanisme pour réduire les niveaux systémiques de fer. Plus précisément, on retrouve de grandes accumulations de fer dans les vacuoles contenant de la ferritine dans les cellules épithéliales gastro-intestinales de cette chauve-souris. Étant donné que l'épithélium intestinal a un temps de renouvèlement relativement rapide, l'excrétion des cellules gastro-intestinales contenant du fer dans la lumière intestinale élimine le fer du corps. En se basant sur toutes ces observations, les biologistes

ont proposé que la perte de REP15 chez *D. rotundus* résulte en une augmentation de l'accumulation de fer dans les cellules du tractus gastro-intestinal et à son élimination. Les biologistes interprètent la perte de REP15 comme la perte de l'absorption de fer par les cellules, menant à l'élimination du surplus de fer par le tractus digestif.

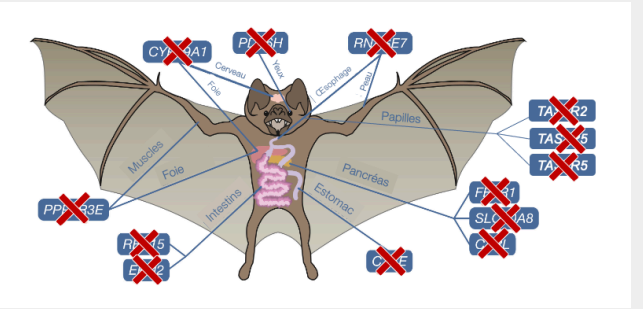


Figure 20. Illustration d'organes où les gènes perdus chez la chauve-souris vampire ont habituellement une fonction chez les autres chauve-souris. Adapté de [48].

Les gènes perdus au cours de l'évolution sont influencés par plusieurs facteurs. Un facteur important à l'origine de la perte de gènes est l'absence de sélection permettant de préserver la fonction de certains gènes à la suite de l'adaptation à un nouvel environnement ou à un mode de vie différent. Les gènes accumulent des mutations et deviennent des pseudogènes et sont éventuellement perdus, ou cette région du génome

subit une délétion. Bien que l'aspect non indispensable de la fonction des gènes soit certainement la principale explication des pertes de gènes dans la lignée des chauves-souris vampires, les scientifiques ont proposé que la perte de gènes ancestraux puisse parfois être bénéfique dans l'évolution et contribuer aux adaptations, comme dans le cas de REP15.

Résumé

Au moins cinq types de gout sont perçus par les vertébrés grâce à des récepteurs associés à des cellules épithéliales connectées au système nerveux sensoriel qui mène ces informations au système nerveux central. Ces récepteurs perçoivent des molécules de deux façons : ils sont soit des récepteurs à canal ionique ou des récepteurs couplés à une protéine G. Les récepteurs de l'amer de la famille T2R ont évolué en de nombreuses copies à l'intérieur d'un génome donné par duplication suivi de néo-fonctionnalisation. Il y a des différences importantes dans le nombre de gènes codant pour un récepteur de l'amer entre les espèces. On peut étudier si la divergence de séquences entre les paralogues codants pour des récepteurs (le même récepteur entre deux espèces et différents récepteurs de la famille T2R) affecte la sensibilité à différentes molécules amères grâce à une expérience in vitro où on mesure le flux de calcium dans une cellule qui exprime un récepteur d'intérêt. On peut utiliser une analyse phylogénétique pour prédire la séquence ancestrale du récepteur avant sa divergence entre les espèces d'un même

groupe. Chez les humains, on observe un cas de variation interindividuelle de sensibilité à une molécule amère, le glucosinolate, et la mutation dans la séquence codante du gène qui cause cette différence de sensibilité a été identifiée. Dans le cas du sucré et de l'umami, les récepteurs font partie d'une famille (T1R) dont les séquences sont très conservées évolutivement. Ces récepteurs sont formés d'un dimère de deux protéines distinctes. Lorsque la protéine T1R3 forme un dimère avec la protéine T1R2, la structure détecte le sucré. Lorsque T1R3 forme un dimère avec T1R1, le récepteur résultant détecte l'umami. Certains groupes de vertébrés ne perçoivent pas le sucré. Le gène codant pour la protéine formant le récepteur du sucré est non fonctionnel chez les félins à la suite d'une pseudogénisation. Dans le cas des oiseaux, l'absence de détection du sucré est liée à une perte d'un gène. Chez un groupe spécifique d'oiseau, les colibris, il y a eu « ré-évolution » de la perception du sucré par des mutations de novo qui ont changé la sensibilité à l'umami vers une sensibilité au sucré dans la protéine T1R3 qui est la protéine qui forme le dimère avec T1R1 et T1R2. Chez un autre groupe d'oiseau qui perçoit aussi le sucré, c'est plutôt une mutation dans le gène qui code pour la protéine T1R1 qui a ajouté la sensibilité aux molécules sucrées en plus des molécules umami. On peut utiliser les données de séquençage de génome pour étudier des traits physiologiques chez des espèces qui sont difficiles à étudier, comme pour prédire la sensibilité à différents gouts chez des mammifères marins.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'évolution du gout



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=857#h5p-31

Bibliographie

1. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Taste, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-1-taste/.
2. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Tongue, in *Anatomy and Physiology 2e*. OpenStax. [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/14-1-sensory-perception.
3. Bradbury, J. (2004). Taste Perception: Cracking the Code *PLOS Biology*. **2**(3): p. e64. https://doi.org/10.1371/journal.pbio.0020064.
4. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Brain Stem, in *Anatomy and Physiology 2e*. OpenStax.

[CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/13-2-the-central-nervous-system.
5. Ahmad, R. and J.E. Dalziel (2020). G Protein-Coupled Receptors in Taste Physiology and Pharmacology [CC-BY]. *Frontiers in Pharmacology*. **11**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphar.2020.587664.
6. Ramsey, I.S. and J.A. DeSimone (2018). Otopetrin-1: A sour-tasting proton channel *Journal of General Physiology*. **150**(3): p. 379-382. https://doi.org/10.1085/jgp.201812003.
7. Henley, C. (2021). Salt Taste Transduction, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/taste/.
8. Henley, C. (2021). Sour Taste Transduction, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/taste/.
9. Henley, C. (2021). Sweet Taste Transduction, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/taste/.
10. Henley, C. (2021). Umami Taste Transduction, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/taste/.
11. Henley, C. (2021). Bitter Taste Transduction, in *Foundations of Neuroscience* [CC-BY-NC-SA]. https://openbooks.lib.msu.edu/neuroscience/chapter/taste/.
12. Shi, P. and J. Zhang (2005). Contrasting Modes of Evolution Between Vertebrate Sweet/Umami Receptor Genes and Bitter Receptor Genes *Molecular Biology and Evolution*. **23**(2): p. 292-300. https://doi.org/10.1093/molbev/msj028.
13. Freund, J.R., C.J. Mansfield, L.J. Doghramji, N.D. Adappa, J.N. Palmer, D.W. Kennedy, D.R. Reed, P. Jiang, and R.J. Lee

(2018). Activation of airway epithelial bitter taste receptors by Pseudomonas aeruginosa quinolones modulates calcium, cyclic-AMP, and nitric oxide signaling *Journal of Biological Chemistry*. **293**(25): p. 9824-9840. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S002192582039966X.

14. Köhler, F.E. (1897). Cinchona calisaya – Köhler's Medizinal Pflanzen [Domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Cinchona_calisaya_-_K%C3%B6hler%E2%80%93s_Medizinal-Pflanzen-179.jpg?uselang=fr.
15. Schorzman, J. (2005). A small cup of coffee [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:A_small_cup_of_coffee.JPG?uselang=fr.
16. Pimthida (2013). Tea 2 [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/pimthida/8502201742/in/photolist-dXj1nd-7kDf5F-pSLVBx-d6SFfo-3bbYM-dXdkaB-c8BVYf-dHYyGp-44L6S-qc54Kg-aE9fyW-MFd7QY-9adfNR-6hexMq-q84VjL-peaYWX-RAMHh8-8V5RDd-8WJLCa-ehbnS-7J9Mjv-KCoKL-5Ldjmf-w4Dntt-9fCi7s-dSBWij-wmz5UK-9Es8Ey-62Ym3W-w4yCjS-yaCa6y-82gPw-9kMNVN-c2UVkw-9yEcUg-vpfr3a-2pQBCP-6U3Get-nKoH4D-wmzxpP-aymrFq-4qKupH-cnPXFL-7Ugkt4-9cS9zi-j8BC2N-5hLz3z-J8uMdS-7Q6Sn2-5fp33F.
17. formulatehealth (2020). Cocoa Powder and Chocolate on Marble Background [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Cocoa_Powder_and_Chocolate_on_Marble_Background.jpg.
18. Aubin-Horth, N. (2023). Enfant mangeant du yogourt [CC-BY-NC-SA].
19. Hao, X., H. Jiao, D. Zou, Q. Li, X. Yuan, W. Liao, P. Jiang, and H. Zhao (2023). Evolution of bitter receptor genes and

ontogenetic dietary shift in a frog [CC-BY-NC-ND]. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. **120**(8): p. e2218183120. https://www.pnas.org/doi/abs/10.1073/pnas.2218183120.

20. Lei, W., A. Ravoninjohary, X. Li, R.F. Margolskee, D.R. Reed, G.K. Beauchamp, and P. Jiang (2015). Functional Analyses of Bitter Taste Receptors in Domestic Cats (Felis catus) *PLOS ONE*. **10**(10): p. e0139670. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0139670.
21. Behrens, M., T. Lang, and S.I. Korsching (2023). A singular shark bitter taste receptor provides insights into the evolution of bitter taste perception *Proceedings of the National Academy of Sciences*. **120**(48): p. e2310347120. https://www.pnas.org/doi/abs/10.1073/pnas.2310347120.
22. Hallin, J. and C.R. Landry (2019). Regulation plays a multifaceted role in the retention of gene duplicates [CC-BY]. *PLOS Biology*. **17**(11): p. e3000519. https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3000519.
23. Shaw, L., C. Mansfield, L. Colquitt, C. Lin, J. Ferreira, J. Emmetsberger, and D.R. Reed (2018). Personalized expression of bitter 'taste' receptors in human skin [CC-BY]. *PLOS ONE*. **13**(10): p. e0205322. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0205322.
24. Li, D. and J. Zhang (2013). Diet Shapes the Evolution of the Vertebrate Bitter Taste Receptor Gene Repertoire *Molecular Biology and Evolution*. **31**(2): p. 303-309. https://doi.org/10.1093/molbev/mst219.
25. dsasso (2005). A Night Monkey [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/wiki/File:Panamanian_night_monkey.jpg.
26. Sanches, D. (2006). Sagui de Tufos Brancos [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:SAGUI-DE-TUFOS-BRANCOS.jpg.
27. Tsutsui, K., M. Otoh, K. Sakurai, N. Suzuki-Hashido, T. Hayakawa, T. Misaka, Y. Ishimaru, F. Aureli, A.D. Melin, S.

Kawamura, and H. Imai (2016). Variation in ligand responses of the bitter taste receptors TAS2R1 and TAS2R4 among New World monkeys [CC-BY]. *BMC Evolutionary Biology*. **16**(1): p. 208. https://doi.org/10.1186/s12862-016-0783-0.
28. h., j. (2005). broccoli baby [CC-BY-NC-SA]. https://www.flickr.com/photos/jamiehazlitt/37491629.
29. Risso, D.S., M. Mezzavilla, L. Pagani, A. Robino, G. Morini, S. Tofanelli, M. Carrai, D. Campa, R. Barale, F. Caradonna, P. Gasparini, D. Luiselli, S. Wooding, and D. Drayna (2016). Global diversity in the TAS2R38 bitter taste receptor: revisiting a classic evolutionary PROPosal [CC-BY]. *Scientific Reports*. **6**(1): p. 25506. https://doi.org/10.1038/srep25506.
30. Sandell, M.A. and P.A. Breslin (2006). Variability in a taste-receptor gene determines whether we taste toxins in food *Curr Biol*. **16**(18): p. R792-4.
31. Monniaux, D. (2007). Endive [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Endive_p1160063.jpg.
32. thebittenword (2008). Turnip [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Turnip_2622027.jpg.
33. Jengod (2009). Radishes [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Radish_3371103037_4ab07db0bf_o.jpg.
34. jetsun (2010). Daikon, Nara Prefecture, Japan https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Daikon,_Nara_Prefecture,_Japan.jpg.
35. Evan-Amos (2011). Kale Bundle [Domaine public]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Kale-Bundle.jpg.
36. Hudson, T. (2012). Purple eggplant [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Purple_Eggplant.JPG.
37. Buelldm (2012). Sprouted Alfalfa [CC-BY-SA].

https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Sprouted_Alfalfa.jpg?uselang=fr.
38. Coyau (2014). Brassica oleracea var. botrytis [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Chou-fleur_02.jpg.
39. jackmac34 (2015). Carrots basket [Licence pixabay]. https://pixabay.com/photos/carrots-basket-vegetables-market-673184/.
40. claralieu (2020). Bok choy [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Bok_choy_-1.jpg.
41. Madmad1234 (2020). Potato [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Potato_potato.jpg.
42. Hodan, G. (2023). Spinach [Domaine public]. https://www.publicdomainpictures.net/en/view-image.php?image=163436&picture=spinach-leaves.
43. Li, X., W. Li, H. Wang, J. Cao, K. Maehashi, L. Huang, A.A. Bachmanov, D.R. Reed, V. Legrand-Defretin, G.K. Beauchamp, and J.G. Brand (2005). Pseudogenization of a Sweet-Receptor Gene Accounts for Cats' Indifference toward Sugar *PLOS Genetics*. **1**(1): p. e3. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0010003.
44. Baldwin, M.W., Y. Toda, T. Nakagita, M.J. O'Connell, K.C. Klasing, T. Misaka, S.V. Edwards, and S.D. Liberles (2014). Evolution of sweet taste perception in hummingbirds by transformation of the ancestral umami receptor *Science*. **345**(6199): p. 929-33.
45. Toda, Y., M.-C. Ko, Q. Liang, E.T. Miller, A. Rico-Guevara, T. Nakagita, A. Sakakibara, K. Uemura, T. Sackton, T. Hayakawa, S.Y.W. Sin, Y. Ishimaru, T. Misaka, P. Oteiza, J. Crall, S.V. Edwards, W. Buttemer, S. Matsumura, and M.W. Baldwin (2021). Early origin of sweet perception in the songbird radiation *Science*. **373**(6551): p. 226-231. https://www.science.org/doi/abs/10.1126/science.abf6505.
46. Cockburn, G., M.C. Ko, K.R. Sadanandan, E.T. Miller, T.

Nakagita, A. Monte, S. Cho, E. Roura, Y. Toda, and M.W. Baldwin (2022). Synergism, Bifunctionality, and the Evolution of a Gradual Sensory Trade-off in Hummingbird Taste Receptors *Mol Biol Evol*. **39**(2).

47. Feng, P., J. Zheng, S.J. Rossiter, D. Wang, and H. Zhao (2014). Massive losses of taste receptor genes in toothed and baleen whales *Genome Biol Evol*. **6**(6): p. 1254-65.
48. Blumer, M., T. Brown, M.B. Freitas, A.L. Destro, J.A. Oliveira, A.E. Morales, T. Schell, C. Greve, M. Pippel, D. Jebb, N. Hecker, A.-W. Ahmed, B.M. Kirilenko, M. Foote, A. Janke, B.K. Lim, and M. Hiller (2022). Gene losses in the common vampire bat illuminate molecular adaptations to blood feeding *Science Advances*. **8**(12): p. eabm6494. https://www.science.org/doi/abs/10.1126/sciadv.abm6494.

18. Évolution de la vision chromatique

Introduction

Dans ce chapitre, nous aborderons l'évolution de la vision chromatique chez les vertébrés, c'est-à-dire la vision en couleurs. Nous verrons d'abord le fonctionnement du système sensoriel visuel chez les humains, qui permet la perception des couleurs, de la rétine jusqu'au rôle du cerveau dans le traitement de l'information visuelle. Nous allons voir les mécanismes cellulaires impliqués dans la vision en couleurs. Nous verrons ensuite que différents groupes de vertébrés perçoivent un nombre différent de longueurs d'ondes, ce qui affecte leur vision chromatique. Ceci nous amènera à disséquer comment des composantes du système de perception des longueurs d'onde ont évoluées entre ces groupes et particulièrement comment l'évolution de la séquence codante de la protéine opsine affecte sa fonction de transformation de l'énergie des longueurs d'onde en signal nerveux. Finalement, nous discuterons du rôle de la duplication de gène dans l'évolution de la vision chromatique chez les humains et les autres grands singes et les agents de sélection possibles qui ont mené à cette évolution.

Objectifs d'apprentissage

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Décrire la structure du système visuel des humains
- Décrire la structure de la rétine et ses composantes cellulaires
- Distinguer les types de photorécepteurs et leurs caractéristiques
- Distinguer les types de photopigments et leurs caractéristiques
- Expliquer la cascade cellulaire qui transforme l'énergie lumineuse en signal nerveux
- Expliquer comment l'information visuelle est traitée dans la rétine
- Expliquer comment les caractéristiques de l'information visuelle sont transmises au cerveau
- Décrire le maintien de la topographie dans le cortex visuel
- Expliquer le rôle du cerveau dans la perception des spectres de couleur
- Décrire l'origine évolutive de la vision chromatique chez les vertébrés
- Expliquer l'évolution de la fonction des opsines par l'évolution de la séquence codante
- Expliquer le processus de duplication de gène qui a mené à la trichromatie chez l'humain
- Contraster les agents de sélection possibles agissant sur l'évolution de la vision trichromate chez les grands singes

Notions clés

- Le système visuel chez l'humain
- La structure de la rétine
- Les couches cellulaires de la rétine
- La fovéa
- Les photorécepteurs de la rétine
- Les photopigments opsines et rhodopsine
- La sensibilité à l'intensité lumineuse varie entre les cônes et les bâtonnets
- La cascade cellulaire menant à la transformation d'un signal lumineux en signal nerveux
- La photoisomérisation du rétinal
- Effets de l'activation de la rhodopsine et des opsines sur l'activité des cellules bipolaires
- La voie nerveuse de l'information visuelle
- Encodage de l'information dans la rétine
- Transfert des caractéristiques de l'information visuelle au cerveau
- Les voies visuelles à l'intérieur du cerveau
- Maintien de la topographie des informations visuelles dans le cortex visuel
- Rôle du cerveau dans la perception des couleurs
- Vision tétrachromatique, trichromatique et dichromatique
- Lien entre la structure et la fonction de la protéine opsine
- La duplication comme source de nouvelle

fonction d'une opsine chez l'humain
- Les agents de sélection potentiels de la vision trichromatique chez les primates
- L'hypothèse de la frugivorie
- L'hypothèse de la folivorie
- L'hypothèse de la prédation

Les sections 1, 2 et 3 sont adaptées de [1, 2].

1. Le système visuel chez l'humain

La vision est le sens qui est basé sur la transduction des stimuli lumineux reçus par les yeux. Chez les humains, la lumière qui entre dans l'œil passe à travers la cornée, l'humeur aqueuse, l'ouverture de la pupille délimitée par l'iris, le cristallin, l'humeur vitreuse puis atteint la rétine (figure 1).

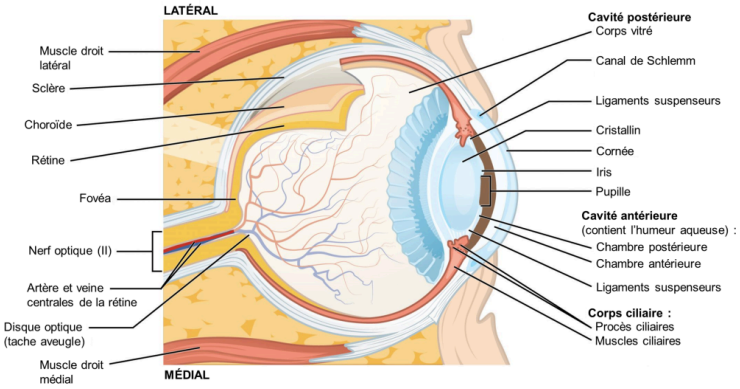


Figure 1. Structure de l'œil humain vu du haut. La sphère de l'œil peut être divisée en cavité antérieure et cavité postérieure. La cavité postérieure est remplie d'une substance gélatineuse, le corps vitré, qui donne sa forme et sa rigidité à l'œil. La cavité antérieure, comprise entre la cornée et le cristallin, contient un liquide appelé humeur aqueuse. La paroi de l'œil est composée de trois couches : la tunique fibreuse, la tunique vasculaire et la tunique neurale. La tunique fibreuse est composée de la sclère et de la cornée. La tunique vasculaire est composée de la choroïde, de l'iris et des corps ciliaires. À l'intérieur de la tunique neurale se trouve la rétine, avec trois couches de cellules. Le centre de la rétine présente une petite indentation appelée fovéa, où l'acuité visuelle est la plus grande. Au niveau du nerf optique se trouve une tache aveugle, où aucun photorécepteur n'est présent. Adapté de [3].

Le champ visuel est projeté sur les deux rétines en miroir renversé (figure 2). Ceci veut dire que le champ visuel périphérique droit tombe sur la partie nasale de la rétine droite et la partie temporale de la rétine gauche. De plus, la lumière du champ visuel supérieur tombe sur la rétine inférieure et la lumière du champ visuel inférieur tombe sur la rétine supérieure. Par conséquent, les informations du champ visuel sont inversées et à l'envers sur la rétine : ce qui est en haut à gauche du champ visuel est projeté en bas à droite sur la rétine.

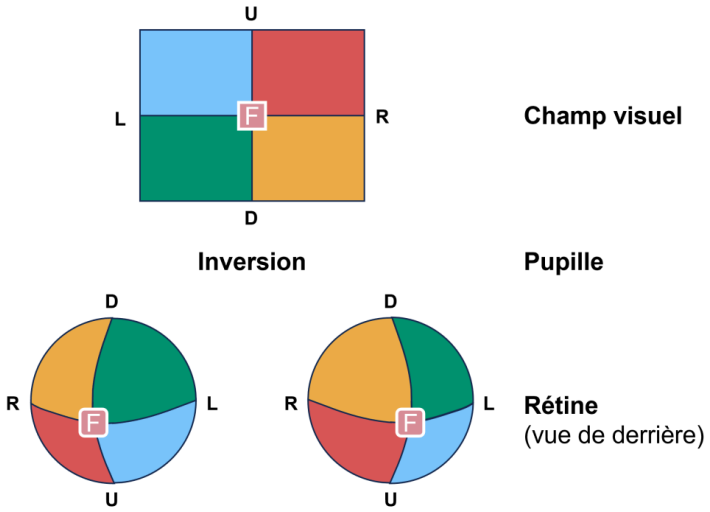


Figure 2. Inversion du champ visuel sur les rétines. U = haut; D = bas; L = gauche; R = droit; F = fovéa. Adapté de [4].

1.1 La structure de la rétine

1.1.1 Les couches cellulaires de la rétine

La rétine tapisse le fond de l'œil et est composée de trois couches cellulaires : 1) des photorécepteurs 2) des cellules bipolaires et 3) des cellules ganglionnaires rétiniennes (figure 3). Les photorécepteurs sont des cellules spécialisées pour la détection et le traitement initial des stimuli visuels. Les deux types de photorécepteurs, les bâtonnets et les cônes, modifient leur potentiel membranaire lorsqu'ils sont stimulés par l'énergie lumineuse. Le changement de potentiel membranaire modifie la quantité de neurotransmetteur que les cellules photoréceptrices libèrent vers les cellules bipolaires.

Ce sont les cellules bipolaires qui relient un photorécepteur à une cellule ganglionnaire rétinienne. Les axones des cellules ganglionnaires rétiniennes se rassemblent au niveau du disque optique et quittent l'œil en formant le nerf optique (voir figure 1). Parce que ces axones traversent carrément à un endroit de la rétine, il n'y a pas de photorécepteurs tout au fond de l'œil, là où commence le nerf optique. Cela crée une « tache aveugle » dans la rétine et une tache aveugle correspondante dans notre champ visuel.

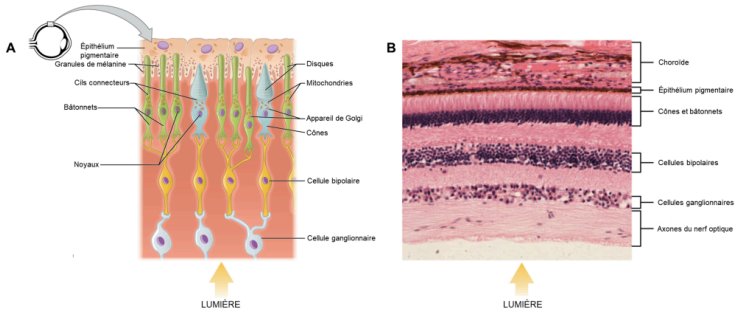


Figure 3. Cellules de la rétine. A) La lumière traverse une couche de cellules ganglionnaires et une couche de cellules bipolaires avant d'arriver aux photorécepteurs (cônes et bâtonnets). Tous les photorécepteurs ont un segment interne contenant le noyau et d'autres organites importants et un segment externe avec des réseaux de membranes contenant les molécules d'opsine photosensibles. Les segments externes des bâtonnets sont de longues colonnes avec des empilements de disques membranaires contenant le pigment rhodopsine. Les segments externes des cônes sont des formes courtes et effilées avec des plis de membrane à la place des disques. Les stimuli visuels sont transmis des cônes et bâtonnets vers les cellules bipolaires puis vers les cellules ganglionnaires. B) Photo au microscope du tissu rétinien, qui montre les noyaux des différents types de cellules qui le composent. Adapté de [5].

1.1.2 La fovéa

Il est important de noter que les photorécepteurs de la rétine sont situés derrière les axones, les cellules ganglionnaires rétiniennes, les cellules bipolaires et les vaisseaux sanguins rétiniens. Une quantité importante de lumière est absorbée par ces structures avant que la lumière n'atteigne les cellules photoréceptrices. Cependant, au centre exact de la rétine se trouve une petite zone connue sous le nom de fovéa. L'acuité visuelle, ou la netteté de la vision, est la plus grande au niveau de la fovéa pour deux raisons : la quantité de lumière qui atteint les photorécepteurs et la connexion avec les cellules ganglionnaires rétiniennes. Premièrement, au niveau de la fovéa, la rétine est dépourvue des cellules de soutien et de vaisseaux sanguins et ne contient que des photorécepteurs. C'est l'endroit où le plus de lumière entrante atteint les photorécepteurs, car elle n'est pas absorbée par les autres structures. C'est le premier facteur qui augmente la netteté de la vision. Ainsi, lorsque l'on se déplace dans l'une ou l'autre direction à partir de ce point central de la rétine, l'acuité visuelle diminue considérablement. Deuxièmement, chaque cellule photoréceptrice de la fovéa est connectée à une seule cellule ganglionnaire rétinienne. Par conséquent, ces cellules ganglionnaires rétiniennes n'ont pas à intégrer les entrées de plusieurs photorécepteurs, ce qui augmente la précision de la transduction visuelle. Vers les bords de la rétine, plusieurs photorécepteurs convergent vers les cellules ganglionnaires rétiniennes (en passant par les cellules bipolaires) jusqu'à un rapport de 50 à 1. Vous pouvez tester vous-même la différence d'acuité visuelle entre la fovéa et la rétine périphérique en regardant directement un mot au milieu de ce paragraphe. Le stimulus visuel au milieu du champ de vision tombe sur la fovéa et est le plus net. Sans quitter ce mot des yeux, remarquez que les mots au début ou à la fin du paragraphe ne sont pas nets. Les images de votre vision périphérique sont

focalisées par la rétine périphérique et ont des bords vagues et flous et des mots qui ne sont pas aussi clairement identifiés. En conséquence, une grande partie de la fonction neurale des yeux consiste à déplacer les yeux et la tête afin que les stimuli visuels importants soient centrés sur la fovéa.

Exercices

Parcours de la lumière

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#h5p-32

1.1.3. Les photorécepteurs de la rétine

La lumière qui arrive à la rétine provoque des modifications chimiques des molécules de pigment dans les photorécepteurs, entrainant éventuellement une modification de l'activité des cellules ganglionnaires rétiniennes. Les cellules photoréceptrices ont deux parties, le segment interne et le segment externe (Figure 4). Le segment interne contient le noyau et d'autres organites communs d'une cellule, tandis que le segment externe est une région spécialisée dans laquelle la

photoréception a lieu. Il existe deux types de photorécepteurs, les bâtonnets et les cônes, qui diffèrent par la forme de leur segment externe. Les segments externes en forme de bâtonnet du photorécepteur à bâtonnet (surprise!) contiennent une pile de disques formés de la membrane cellulaire qui se replie. Ces disques contiennent le pigment photosensible appelé rhodopsine. Les segments externes en forme de cône du photorécepteur à cône contiennent aussi leurs pigments photosensibles dans les replis de la membrane cellulaire externe, les opsines.

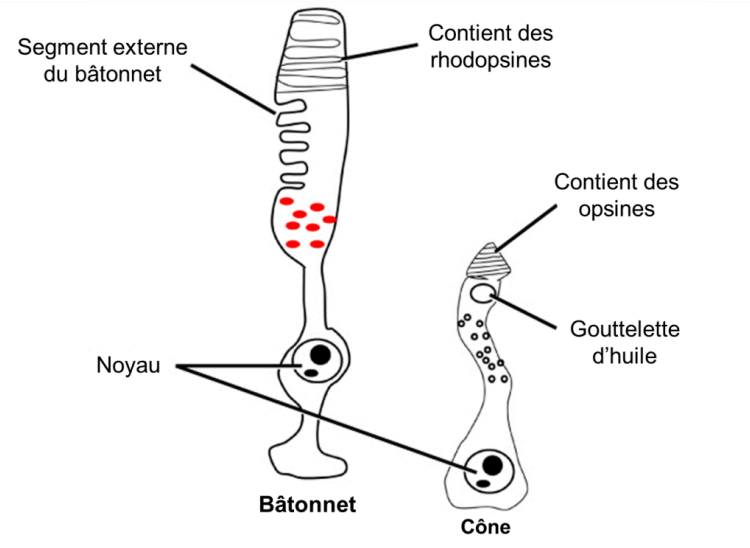


Figure 4. Les bâtonnets et les cônes sont des photorécepteurs de la rétine. Ils sont formés d'un segment interne qui comprend le noyau et d'un segment externe qui contient les molécules photoréceptrices. Adapté de [6].

1.1.4 Les photopigments opsine et rhodopsine

Une seule unité de lumière s'appelle un photon, qui est décrit

en physique comme un paquet d'énergie avec les propriétés à la fois d'une particule et d'une onde. L'énergie d'un photon est représentée par sa longueur d'onde, chaque longueur d'onde de lumière visible correspondant à une couleur particulière. La lumière visible est un rayonnement électromagnétique dont la longueur d'onde est comprise entre 380 et 720 nm (figure 5). Les longueurs d'onde de rayonnement électromagnétique supérieures à 720 nm tombent dans la plage infrarouge, tandis que les longueurs d'onde inférieures à 380 nm tombent dans la plage ultraviolette. La lumière avec une longueur d'onde de 380 nm est bleue tandis que la lumière avec une longueur d'onde de 720 nm est rouge foncé. Toutes les autres couleurs se situent entre le rouge et le bleu à divers points le long de l'échelle de longueur d'onde.

Chez les humains, les bâtonnets contiennent le photopigment rhodopsine, qui a une sensibilité maximale à une longueur d'onde spécifique de 498 nm (figure 4, courbe en pointillé). Les humains ont aussi trois photopigments de cônes, appelés opsines, qui sont chacun sensibles à une longueur d'onde particulière de la lumière (avec une sensibilité qui diminue dans un intervalle autour de cette longueur d'onde), et donc à une couleur (bien qu'un certain intervalle existe autour de cette couleur, figure 5). Chez les humains, les trois opsines de couleur ont des sensibilités maximales de 564 nm, 534 nm et 420 nm correspondant approximativement aux couleurs primaires du rouge, du vert et du bleu. La sensibilité maximale est à une longueur d'onde spécifique, mais les longueurs d'onde adjacentes peuvent aussi activer l'opsine avec une sensibilité décroissante à mesure qu'on s'éloigne de la valeur maximale. Les deux types de photorécepteurs fonctionnent de la même façon et c'est leur structure physique (dictée par leur séquence protéique) et le type de photopigment (rhodopsine ou opsine) qui les distingue.

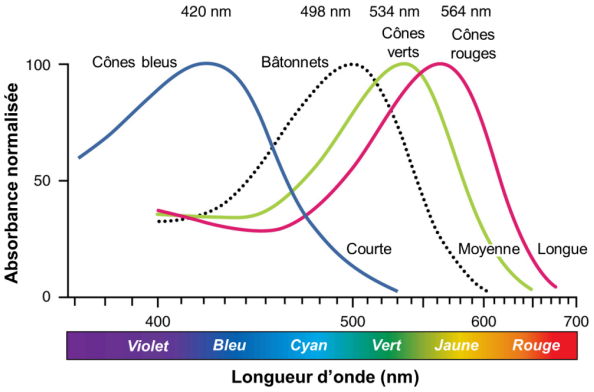


Figure 5. La comparaison des spectres d'absorbance des quatre photopigments montre qu'ils sont plus sensibles à certaines longueurs d'onde du spectre de la lumière visible. Adapté de [7].

1.1.5 La sensibilité à l'intensité lumineuse varie entre les cônes et les bâtonnets

L'absorbance de la rhodopsine dans les bâtonnets est beaucoup plus sensible que dans les opsines des cônes; plus précisément, les bâtonnets sont sensibles à la vision dans des conditions de faible luminosité et les cônes sont sensibles à des conditions plus lumineuses. En plein soleil normal, la rhodopsine sera constamment blanchie pendant que les cônes sont actifs. Dans un endroit sombre, il n'y a pas assez de lumière pour activer les opsines des cônes et la vision dépend entièrement des bâtonnets. Les bâtonnets sont si sensibles à la lumière qu'un seul photon peut entrainer un potentiel d'action dans la cellule ganglionnaire correspondant à un bâtonnet. Notre vision en basse lumière est, par essence, en niveaux de gris. Pour ce qui est de la vision chromatique, en comparant

l'activité des trois cônes différents, le cerveau peut extraire des informations de couleur à partir de stimuli visuels. Par exemple, une lumière bleue de forte intensité qui a une longueur d'onde d'environ 450 nm activerait les cônes « rouges » de manière minimale, les cônes « verts » marginalement et les cônes « bleus » principalement. L'activation relative des trois cônes différents est interprétée par le cerveau, qui perçoit la couleur comme du bleu.

Les cônes et les bâtonnets ne sont pas répartis également dans la rétine. Chez les humains, les cônes sont plus concentrés dans la région de la fovéa alors que les bâtonnets sont plus présents en périphérie de la rétine. La sensibilité à la lumière de faible intensité est donc plus grande dans la périphérie où se trouvent les bâtonnets. Lorsque vous portez votre regard sur un objet pour l'examiner attentivement en pleine lumière, les yeux s'orientent de manière que l'image de l'objet tombe sur la fovéa. Cependant, lorsque vous regardez une étoile dans le ciel nocturne ou un autre objet dans la pénombre, l'objet peut être mieux vu par la vision périphérique, car ce sont les bâtonnets sur les bords de la rétine, plutôt que les cônes au centre, qui fonctionnent mieux en basse lumière.

2. La cascade cellulaire menant à la transformation d'un signal lumineux en signal nerveux

2.1 La photoisomérisation du rétinal

La rhodopsine des bâtonnets et les opsines des cônes sont des protéines transmembranaires qui contiennent un cofacteur appelé rétinal. Le rétinal est une molécule d'aldéhyde polyinsaturé, une forme de vitamine A. Lorsqu'un photon

frappe le rétinal, la longue chaine d'hydrocarbure de la molécule est biochimiquement altérée (figure 6). Plus précisément, les photons font passer certains des carbones à double liaison de la chaine d'une conformation cis à une conformation trans. Ce processus est appelé photoisomérisation. Avant d'interagir avec un photon, les carbones flexibles à double liaison du rétinal sont en conformation cis. Cette molécule est appelée 11-cis-rétinal. Un photon interagissant avec la molécule fait passer les carbones flexibles à double liaison à la conformation trans, formant le trans-rétinal, qui a une chaine hydrocarbonée droite.

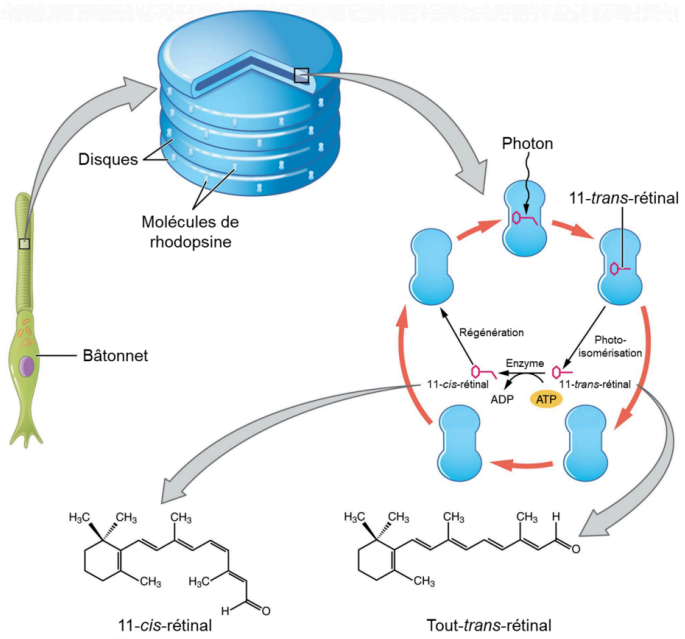


Figure 6. La photoisomérisation du rétinal. Le segment externe des bâtonnets est constitué d'un empilement de disques membraneux qui contiennent des molécules de rhodopsine. La molécule de rétinal contenue dans la rhodopsine possède deux isomères, le 11-cis-rétinal avant l'interaction avec un photon et le 11-trans-rétinal modifié par la photoisomérisation. Le rétinal et la rhodopsine sont ensuite régénérés par un processus enzymatique. Adapté de [8].

Le changement de forme du rétinal dans les photorécepteurs initie la transduction visuelle dans la rétine. Cette isomérisation du rétinal active l'opsine, déclenchant une cascade d'évènements de signalisation cellulaire. Jusqu'à ce que la molécule rétinal reprenne sa forme 11-cis-rétinal, l'opsine ne peut pas répondre à l'énergie lumineuse, un phénomène appelé blanchiment. La photoisomérisation est inversée par une série de changements enzymatiques de sorte que le rétinal réponde à une nouvelle énergie lumineuse.

2.2 Effets de l'activation de la rhodopsine et des opsines sur l'activité des cellules bipolaires

Dans l'obscurité, l'opsine et la protéine G associées sont inactives et les canaux à Na^+ sont ouverts. Le bâtonnet est donc dépolarisé et libère du glutamate dans sa synapse avec une cellule bipolaire. Lorsque la lumière frappe l'opsine, le rétinal change de conformation, la protéine G appelée transducine est activée et active à son tour la phosphodiestérase. La phosphodiestérase convertit le cGMP en GMP, fermant ainsi les canaux sodiques. En conséquence, la membrane devient hyperpolarisée. La membrane hyperpolarisée ne libère pas de glutamate vers la cellule bipolaire (la figure 7 illustre le mécanisme pour un bâtonnet). La cellule bipolaire devient elle aussi hyperpolarisée, mais il existe aussi des cellules bipolaires qui sont dépolarisées par l'hyperpolarisation du photorécepteur. En effet, les signaux inverses produits par différentes cellules bipolaires forment un signal qui est interprété comme du contraste. Ce sujet fascinant et complexe ne peut être expliqué en détail ici. Ainsi, contrairement à la plupart des autres neurones sensoriels (qui se dépolarisent par exposition à un stimulus), les récepteurs visuels deviennent

hyperpolarisés et donc éloignés du seuil de dépolarisation lorsqu'il y a de la lumière.

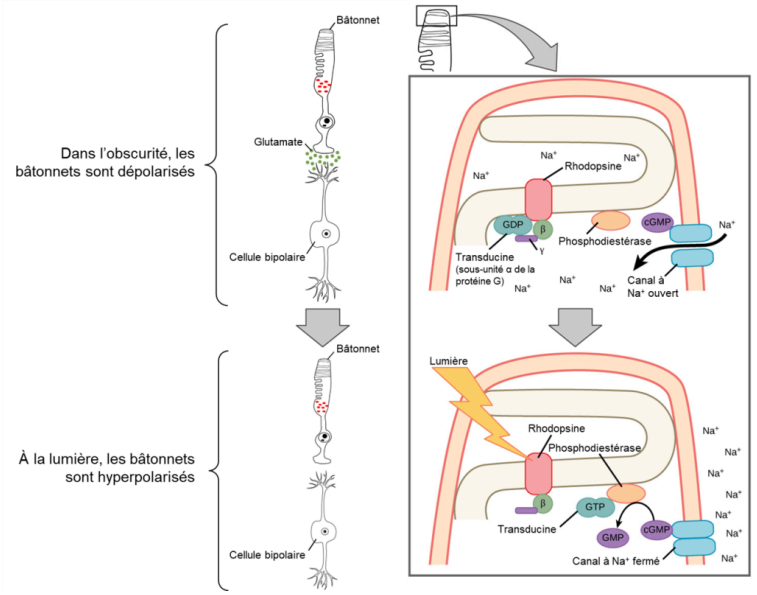


Figure 7. Changement de configuration de la rhodopsine dans un bâtonnet. Dans l'obscurité, la rhodopsine et la protéine G associées sont inactives et les canaux à Na^+ sont ouverts. Le bâtonnet est donc dépolarisé et libère du glutamate dans sa synapse avec une cellule bipolaire. Lorsque la lumière frappe la rhodopsine, la protéine G transducine est activée, ce qui active la phosphodiestérase. La phosphodiestérase convertit le GMPc en GMP, fermant ainsi les canaux à Na^+. Il en résulte une hyperpolarisation de la membrane. Le bâtonnet hyperpolarisé ne libère pas de glutamate vers la cellule bipolaire. Adapté de [9].

Exercices

Cônes et bâtonnets

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#h5p-33*

3. La voie nerveuse de l'information visuelle

3.1 Encodage de l'information dans la rétine

Un grand degré de traitement des informations visuelles se produit dans la rétine elle-même, avant que les informations visuelles ne soient envoyées au cerveau. Les signaux visuels quittent les cônes et les bâtonnets, voyagent vers les cellules bipolaires, puis vers les cellules ganglionnaires. Les photorécepteurs de la rétine subissent en permanence une activité tonique, comme nous avons vu plus haut. Autrement dit, ils sont toujours légèrement actifs même lorsqu'ils ne sont pas stimulés par la lumière. Dans les neurones qui présentent une activité tonique, l'absence de stimuli maintient un taux de déclenchement à un niveau de base; tandis que certains stimuli augmentent la cadence des potentiels gradués par rapport au rythme de base, et d'autres stimuli diminuent la

cadence de ceux-ci. En l'absence de lumière, les neurones bipolaires qui relient les bâtonnets et les cônes aux cellules ganglionnaires sont continuellement et activement inhibés par les bâtonnets et les cônes (ou continuellement activés, selon le type de cellule bipolaire). L'exposition de la rétine à la lumière hyperpolarise les bâtonnets et les cônes et supprime leur inhibition des cellules bipolaires. Les cellules bipolaires maintenant actives stimulent à leur tour les cellules ganglionnaires, qui envoient des potentiels d'action le long de leurs axones (qui quittent l'œil par le nerf optique). Ainsi, le système visuel s'appuie sur le changement de l'activité rétinienne, plutôt que sur l'absence ou la présence d'activité, pour coder les signaux visuels pour le cerveau.

3.2 Transfert des caractéristiques de l'information visuelle au cerveau

Les axones myélinisés des cellules ganglionnaires constituent les nerfs optiques. Dans les nerfs, différents axones transportent différentes caractéristiques du signal visuel. Certains axones constituent la voie magnocellulaire (grande cellule), qui transporte des informations sur la forme, le mouvement, la profondeur et les différences de luminosité. D'autres axones constituent la voie parvocellulaire (petite cellule), qui transporte des informations sur la couleur et les détails fins. La localisation dans l'espace de l'information visuelle est aussi envoyée au cerveau et ceci se fait de façon assez surprenante : certaines informations visuelles sont projetées directement dans le cerveau, tandis que d'autres informations traversent vers le côté opposé du cerveau. En effet, les connexions du nerf optique sont plus compliquées que celles des autres nerfs crâniens. Au lieu que les connexions soient entre chaque œil et le côté correspondant du cerveau,

les informations visuelles sont séparées entre les côtés gauche et droit du champ visuel. De plus, certaines des informations d'un côté du champ visuel se projettent vers le côté opposé du cerveau (figure 8). Rappelons-nous que le champ visuel est projeté en miroir renversé sur la rétine. Dans chaque œil, les axones faisant saillie du côté temporal de la rétine (près de la tempe, soit l'extérieur du visage) vont vers le même côté du cerveau. Par exemple, les axones de la rétine temporale de l'œil droit se projettent vers le côté droit du cerveau (en mauve sur la figure 8). Cependant, les axones faisant saillie du côté nasal de la rétine (le plus proche du nez) croisent vers l'autre côté au niveau du chiasma optique. Par exemple, les axones de la rétine nasale de l'œil gauche dévient vers le côté droit du cerveau au niveau du chiasma optique (en mauve sur la figure 8). Par conséquent, le champ de vision gauche de chaque œil est traité par le côté droit du cerveau, tandis que le champ de vision droit de chaque œil est traité par le côté gauche du cerveau (regardez attentivement la figure 8 pour vous en convaincre!) Au-delà du chiasma optique, les axones du système visuel sont appelés le tractus optique au lieu du nerf optique.

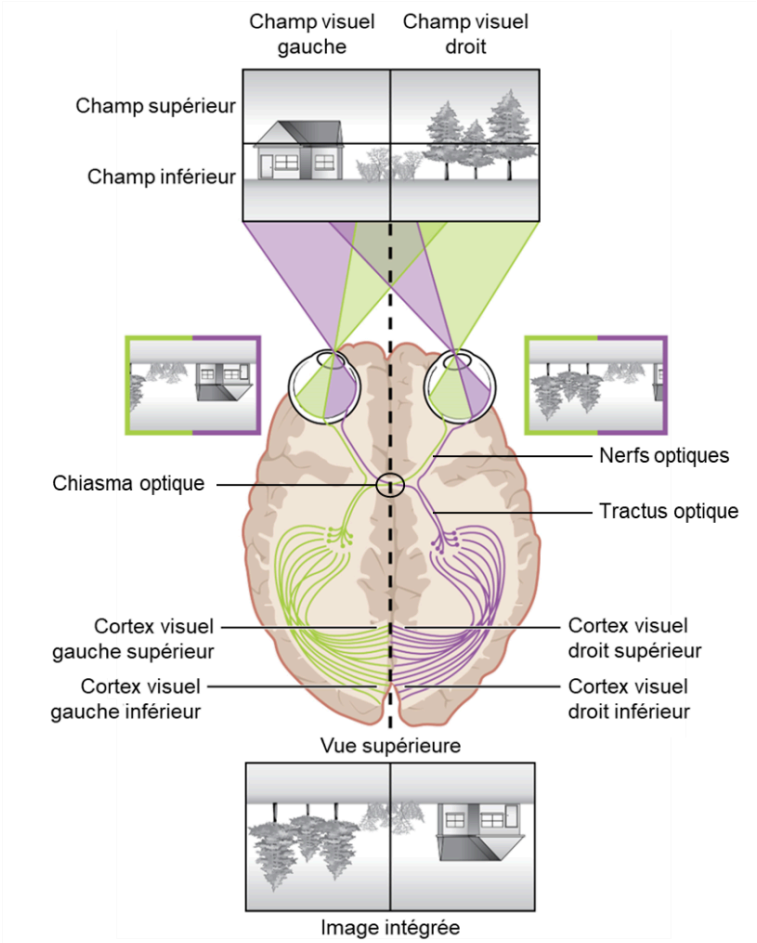


Figure 8. Le champ visuel se projette sur la rétine à travers les lentilles et tombe sur la rétine sous la forme d'une image inversée. La topographie de cette image est maintenue au fur et à mesure que l'information visuelle traverse la voie visuelle jusqu'au cortex. Adapté de [10].

3.3 Les voies visuelles à l'intérieur du cerveau

Une fois dans le cerveau, l'information visuelle est traitée à plusieurs endroits, et ses trajets reflètent la complexité et l'importance de l'information visuelle pour les humains et les autres animaux (figure 9). Une route achemine les signaux vers le thalamus, qui sert de station d'acheminement pour toutes les impulsions sensorielles entrantes, à l'exception de l'olfaction. Lorsque les signaux visuels quittent le thalamus, ils se dirigent vers le cortex visuel primaire à l'arrière du cerveau dans le lobe occipital. Cette information permettra la perception visuelle consciente. Depuis le cortex visuel, les signaux visuels voyagent dans deux directions. La voie visuelle dorsale est un flux qui se projette vers le lobe pariétal, sur le côté du cerveau, et transporte des informations qui indiquent la localisation dans l'espace de l'information visuelle et son mouvement (où est-ce?). La voie visuelle ventrale est un deuxième flux qui se projette vers le lobe temporal et qui communique de l'information sur l'objet observé : forme, profondeur, différences de luminosité, couleurs, détails fins (qu'est-ce que c'est?). Une autre cible du tractus optique est le colliculus supérieur dans le mésencéphale, où les mouvements oculaires sont coordonnés et intégrés aux informations auditives.

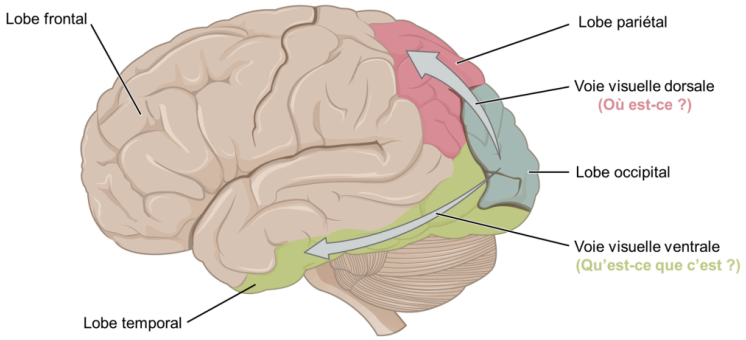


Figure 9. Voies visuelles dorsale et ventrale. À partir du cortex visuel primaire situé dans le lobe occipital, le traitement visuel se poursuit dans deux voies. La voie visuelle dorsale détermine la localisation dans l'espace de l'objet et la voie visuelle ventrale communique les informations sur l'objet. Adapté de [11].

De plus, un très petit nombre d'axones des cellules ganglionnaires rétiniennes se projettent du chiasma optique vers le noyau suprachiasmatique de l'hypothalamus. Ces cellules ganglionnaires sont photosensibles, dans le sens où elles réagissent à la présence ou à l'absence de lumière. Cependant, contrairement aux photorécepteurs, ces cellules ganglionnaires photosensibles ne peuvent pas être utilisées pour percevoir des images. En répondant simplement à l'absence ou à la présence de lumière, ces cellules peuvent envoyer des informations sur la durée du jour. La proportion perçue de lumière solaire et d'obscurité établit le rythme circadien de notre corps, permettant à certains évènements physiologiques de se produire à peu près à la même heure chaque jour.

3.4 Maintien de la topographie des informations visuelles dans le cortex visuel

La topographie de l'image dans le champ visuel est reflétée dans la région du cortex visuel qui traite l'information. Autrement dit, les neurones qui traitent une image sont situés spatialement dans la même forme que cette image, dans la rétine, le thalamus et le cortex visuel. Par conséquent, les parties voisines de la rétine se projettent vers les parties voisines du thalamus et les parties voisines du thalamus se projettent vers les parties voisines du cortex visuel. Ce ne sont donc pas des neurones mélangés partout dans le cortex visuel qui traitent l'information venant de la rétine. Les neurones qui forment la région supérieure du cortex visuel traite le champ visuel inférieur et vice versa. Par conséquent, les informations du champ visuel sont inversées et renversées lorsqu'elles pénètrent dans le cortex visuel — le haut est le bas et la gauche est la droite. Cependant, le cortex traite les informations visuelles de telle sorte que la perception consciente finale du champ visuel est correcte (figure 8). Ainsi, les informations provenant de la région fovéale de la rétine sont traitées au centre du cortex visuel primaire. Les informations provenant des régions périphériques de la rétine sont traitées en conséquence vers les bords externes du cortex visuel. Il est intéressant de noter que la zone de traitement fovéale du cortex visuel est disproportionnellement plus grande que les zones de traitement de la vision périphérique. Il y a donc plus de neurones qui traitent cette information, qui est aussi celle avec la plus grande acuité visuelle.

Comment se forment les images dans notre cerveau ?

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#oembed-1

Inserm. (2016). Au coeur des organes : L'œil et la vision [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=sYLA6U1boF8

Exercices

Parcours de l'information visuelle

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#h5p-34

3.5 Rôle du cerveau dans la perception des couleurs

Nous savons que chez les humains, les trois opsines ont des sensibilités maximales à des longueurs d'onde correspondant approximativement aux couleurs primaires du rouge, du vert et du bleu. Cependant, nous ne voyons pas seulement trois couleurs. La couleur que nous percevons est le résultat du rapport de l'activité de nos trois types de cônes. Les humains ont une perception très sensible des couleurs et peuvent distinguer environ 500 niveaux de luminosité, 200 teintes différentes et 20 niveaux de saturation, soit environ 2 millions de couleurs distinctes. Ceci est possible parce que le cerveau combine les informations des différentes opsines. Un objet dont la couleur se situe quelque part dans le spectre visible va exciter à divers degrés les 3 types d'opsine dans les cônes. Un objet vert par exemple va surtout stimuler les cônes verts, mais aussi les rouges à un moindre degré et très légèrement les bleus. Notre perception des couleurs dépend donc de cette superposition des différents spectres d'absorption des trois types de cônes. Lorsque toutes les cellules coniques sont stimulées en proportions égales, la lumière blanche est perçue par le cerveau. Donc si on a seulement la capacité de percevoir le vert et le bleu, tout ce système est modifié.

4. Vision tétrachromatique, trichromatique et dichromatique

La vision chromatique a évolué il y a autour de 540 millions d'années chez les vertébrés. Selon le nombre de longueurs d'onde pour laquelle les opsines d'un système visuel ont une sensibilité maximale, on parlera de vision tétrachromatique, trichromatique ou dichromatique (sensibilité à 4, 3, ou

2 longueurs d'onde de couleur respectivement). On retrouve la vision tétrachromatique chez les poissons, les reptiles et les oiseaux. Il y a beaucoup de variations entre ces groupes de vertébrés et à l'intérieur de ces groupes, mais en général, ils perçoivent différentes longueurs d'onde qui correspondent aux ultraviolets et aux couleurs bleues, vert et rouge. Cependant, dans de nombreux cas, un ou plusieurs pigments ont été perdus, la vision des couleurs tétrachromatique ancestrale étant réduite à la trichromatie, dichromatie ou monochromatie. Par exemple, il y a plus de 200 millions d'années, les ancêtres des mammifères modernes ont divergé en 3 groupes : monotrèmes (ornithorynque), marsupiaux et euthériens (les mammifères placentaires). Des études génomiques suggèrent que les ancêtres des euthériens avaient une vision dichromatique. C'est encore le cas des mammifères euthériens existants à ce jour, comme les chiens et les rongeurs, sauf les exceptions dont nous parlerons dans quelques lignes (figure 10) [12]!

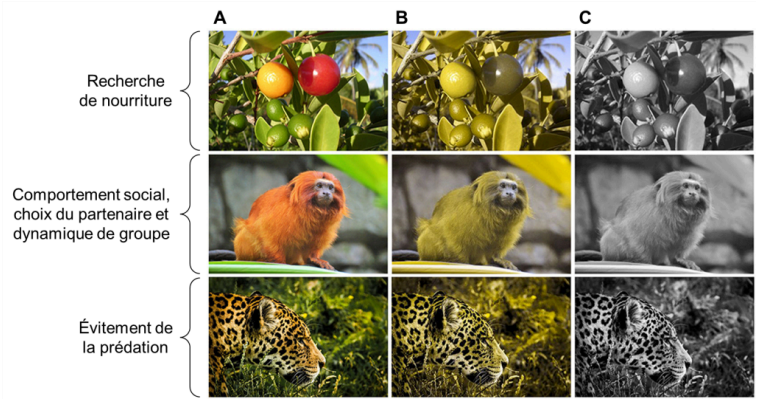


Figure 10. Exemples de facteurs évolutifs qui ont potentiellement influencé l'évolution de la vision des couleurs chez les primates. A) Images originales qui représentent la vision trichromatique. B) Images qui simulent la vision dichromatique. C) Images qui simulent la vision monochromatique. Adapté de [13].

Vous vous dites probablement « mais pourquoi venons-nous de voir que les humains ont trois opsines et peuvent percevoir trois longueurs d'onde, ce qui nous donne une vision trichromatique? Nous sommes bien des mammifères, alors pourquoi sommes-nous trichromatiques? Pourquoi ne percevons-nous pas seulement deux longueurs d'onde? » Nous allons voir ce qui s'est passé au niveau des mécanismes cellulaires et évolutifs.

4.1 Lien entre la structure et la fonction de la protéine opsine

Nous avons vu qu'il y a trois types d'opsine chez les humains qui perçoivent trois longueurs d'onde. Il y a donc des différences entre ces opsines, puisque leur fonction diffère. Sachant que les opsines sont des protéines et qu'elles sont donc composées d'une chaine d'acides aminés, on peut prédire que ce qui change la sensibilité à une certaine longueur d'onde est la séquence en acide aminé de l'opsine. Des biologistes ont en effet découvert que si on change des acides aminés dans la chaine qui forme la protéine, on change la longueur d'onde à laquelle l'opsine est sensible. Ce fut une grande découverte en sciences de la vie! Ainsi, chez l'humain, il y a à trois endroits dans la séquence d'acides aminés qui diffèrent entre l'opsine LWS, qui est sensible à la longueur d'onde qui correspond au rouge, et l'opsine MWS, qui est sensible à la longueur d'onde qui correspond au vert : la position 180, 277 et 285. Nous avons vu les réponses à la lumière de chaque protéine opsine chez les organismes trichromates (figure 5 plus haut avec longueurs d'onde). Notez à quel point les courbes se ressemblent pour l'opsine M (vert) et l'opsine L (rouge) comparativement à l'opsine qui permet de percevoir le bleu. Les courbes des opsines M et L sont décalées d'environ

30 nm de réponse maximale. Les biologistes ont montré que les trois changements d'acides aminés sont assez pour causer ce changement. Un des changements d'acide aminé cause un déplacement de la sensibilité de 6 nm, le deuxième de 9 nm et le 3e de 15 nm. On peut donc avoir une opsine avec une nouvelle fonction avec l'évolution de seulement 3 acides aminés. Nous allons maintenant voir comment cette nouvelle opsine est apparue dans le génome des humains et autres grands singes, puisqu'elle n'est pas présente chez les mammifères en général.

Cette vidéo présente le lien entre la séquence en acides aminés des opsines et leur fonction [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#oembed-2

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

4.2 La duplication comme source de

nouvelle fonction d'une opsine chez l'humain

Cette section est une adaptation de [13].

Parmi les mammifères, les primates sont les seuls à posséder une véritable vision trichromatique. Chez les primates de l'Ancien Monde, ou catarrhines, d'Afrique et d'Asie (y compris les humains), cette faculté a été acquise par une duplication d'environ 40 kb du gène LWS situé sur le chromosome X, qui se serait produite à la base de leur lignée (figure 11). Les gènes LWS dupliqués chez les primates de l'Ancien Monde ont divergé pour donner une copie en amont (OPN1LW) codant pour un pigment sensible à la longueur d'onde longue (l'opsine « L ») avec une sensibilité maximale autour de 560 nm et une copie en aval (OPN1MW) codant pour un pigment sensible à la longueur d'onde moyenne (M) avec une sensibilité maximale autour de 535 nm. C'est un exemple de néo-fonctionnalisation. La trichromie est donc obtenue par des cônes individuels exprimant une seule copie des pigments L ou M et par des cônes S exprimant le gène autosomique SWS1. Les régions codantes des gènes d'opsines L et M ont une homologie de séquences de 98 % contre seulement 40 % avec la séquence du gène codant pour l'opsine sensible au bleu (OPN1SW). La similarité de séquence est nécessaire et suffisante pour proposer que ces gènes soient des paralogues qui viennent d'une duplication.

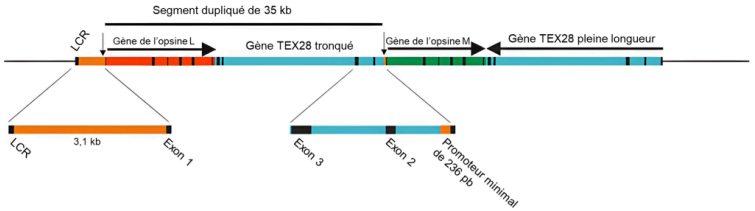


Figure 11. Origine de la duplication du gène de l'opsine sur le chromosome X des primates de l'Ancien Monde. Les exons des gènes des opsines L et M et du gène TEX28 sont représentés par des barres noires. Les flèches indiquent la direction de la transcription. Les positions du LCR (locus control region) en amont et des promoteurs minimaux des gènes des opsines L et M (flèches verticales) sont indiquées. Adapté de [13].

La plupart des primates du Nouveau Monde sont dichromates. Le mécanisme génétique sous-jacent à la trichromie chez les primates du Nouveau Monde, ou platyrrhines d'Amérique centrale et d'Amérique du Sud, n'est, à une exception près, pas basé sur un évènement de duplication, mais sur la présence d'allèles du gène LWS qui codent pour des opsines différentes avec des sensibilités à différentes longueurs d'onde. Puisque seules les femelles peuvent avoir deux chromosomes X (où est situé ce gène), la trichromatie complète ne se retrouve que chez les femelles qui sont hétérozygotes et ont un allèle de chaque type. La seule exception concerne le singe hurleur où la trichromie complète est présente chez les deux sexes. Ce phénomène est dans ce cas dû à une duplication similaire, mais indépendante, du gène LWS, comme celle observée chez les primates de l'Ancien Monde, donnant naissance à des gènes L et M distincts codant pour des pigments avec des sensibilités à différentes longueurs d'onde.

4.3 Les agents de sélection potentiels de la

vision trichromatique chez les primates

La nature des pressions de sélection et les avantages (ou inconvénients) à l'origine de l'évolution de la vision trichromatique chez les primates continuent de faire l'objet de débats, avec des rôles proposés dans la recherche de fruits murs, la détection de jeunes feuilles plus nutritives et la détection des prédateurs portant un camouflage. Cependant, jusqu'à présent, aucune hypothèse unique n'a été démontrée pour expliquer de manière convaincante l'évolution et la conservation de la trichromie dans tous les cas. Il se peut donc que différentes combinaisons de tous ces facteurs soient actives chez différentes espèces.

4.3.1 L'hypothèse de la frugivorie

Depuis le XIXe siècle, la coloration des fruits a été comprise comme un trait qui a évolué parallèlement à la vision des couleurs chez les animaux. Le principal avantage de la vision des couleurs pour l'animal serait de permettre la détection de cibles clairement colorées sur un feuillage de fond vert tacheté dans lequel la luminosité varierait de manière aléatoire. En contrepartie, l'évolution de la coloration des fruits des plantes serait potentiellement liée à l'avantage de dispersion des graines créé par la consommation des fruits par des animaux mobiles [14]. Des études de modélisation visuelle ont prédit que les trichromates devraient avoir une meilleure discrimination dans la partie vert-rouge du spectre ce qui leur confèrerait un avantage pour la détection de fruits visibles. Des expériences comportementales ont fourni un certain soutien à cette hypothèse de la frugivorie, bien que des indications d'un net avantage des individus trichromatique pour la recherche de fruits comme nourriture en conditions naturelles reste encore à démontrer.

4.3.2 L'hypothèse de la folivorie

Il y a vingt ans, l'hypothèse de la frugivorie comme agent de sélection de la vision trichromatique a été remise en question par une hypothèse alternative de « folivorie » selon laquelle les jeunes feuilles comestibles, plutôt que les fruits murs comestibles, seraient systématiquement sélectionnées par les primates trichromatiques, en fonction de leur rougeur. Les partisans de l'hypothèse de la folivorie ont également suggéré que l'abondance de fruits clés dont la coloration les rend cryptiques dans le Nouveau Monde et à Madagascar (où on retrouve seulement certains lémurs qui sont aussi trichromates) pourrait ne pas favoriser l'évolution de la trichromie, puisque les jeunes feuilles ne sont jamais devenues un aliment essentiel dans ces endroits, comme elles l'ont été dans certaines régions habitées par des primates de l'Ancien Monde. Cette hypothèse semble se vérifier si l'on rappelle que les primates les plus folivores du Nouveau Monde, le singe hurleur, sont également les seuls platyrrhines à exprimer une trichromie complète. Étant donné leurs performances inférieures par rapport aux trichromates dans la détection d'aliments visibles, les dichromates peuvent compenser leur désavantage en identifiant les aliments cryptiques/camouflés, puisque le traitement neuronal des informations sur la couleur et la forme/texture se produit simultanément et de manière compétitive. Ainsi, les individus ayant une plus grande dépendance aux signaux de couleur (par exemple, les trichromates) seraient gênés par le bruit chromatique, tandis que ceux ayant une vision des couleurs plus faible (par exemple, les dichromates) bénéficieraient de l'évaluation des signaux achromatiques, importants pour l'identification des formes, des contours et des textures.

4.3.3 L'hypothèse de la prédation

Quelques études suggèrent que la couleur ne joue peut-être même pas un rôle essentiel dans la détection des aliments à courte distance chez les primates, et que d'autres forces de sélection (par exemple, la détection de prédateurs, la sélection sexuelle, les interactions sociales) devraient être examinées. Puisque la couleur peut être utilisée soit pour camoufler un objet par rapport à son arrière-plan, via un bruit chromatique, soit pour améliorer le visuel d'une cible, deux hypothèses non mutuellement exclusives peuvent être émises concernant les avantages et les inconvénients de la vision des couleurs pour la détection des prédateurs camouflés. En d'autres termes, le motif de couleur de certains prédateurs (par exemple, les félins jaunes tachetés de noir) peut interagir avec le motif de fond du feuillage vert d'une manière qui produit un bruit chromatique et permet uniquement l'identification des prédateurs par des signaux achromatiques, favorisant les dichromates. D'autre part, les mêmes prédateurs au pelage jaune peuvent également contraster avec le fond vert du feuillage, permettant leur détection par information chromatique, favorisant les trichromates. Grâce à la modélisation de la vision des couleurs et à des expériences comportementales, la seule étude à ce jour ayant testé l'hypothèse de détection des prédateurs a démontré que les trichromates excellaient par rapport aux dichromates lors de la recherche de prédateurs camouflés.

Cas appliqué

Texte adapté de [15].

Nous pouvons voir dans des conditions de faible luminosité grâce à nos bâtonnets. Ces cellules contiennent deux composants clés : le rétinal, qui est lié à une protéine, la rhodopsine. Lorsque la lumière frappe un bâtonnet, elle déclenche une cascade de réactions commençant par la transformation de la molécule de rétinal en une forme activée et se terminant par une impulsion nerveuse se propageant vers le cerveau. La forme activée du rétinal est toxique, mais tant qu'elle reste liée à la protéine rhodopsine, elle n'endommage pas le bâtonnet ou les cellules environnantes. Le rétinal toxique ne peut pas non plus réagir à la lumière. Il doit être libéré de la protéine et reconverti dans sa forme originale pour restaurer la vision dans la pénombre. Comme pour toutes les protéines, la structure de la rhodopsine comprend une chaine d'acides aminés. Les vertébrés terrestres possèdent tous le même acide aminé en position 122 dans leur rhodopsine. Cet acide aminé, nommé E122, aide à stabiliser la rhodopsine activée, ralentissant ainsi la libération du rétinal toxique. Mais l'E122 rend également les cellules en bâtonnets moins sensibles à la lumière, ce qui entraine une moins bonne vision dans la pénombre. En revanche, certains poissons

n'ont pas l'acide aminé E122, mais ont plutôt une gamme d'autres acides aminés à cette position. Le laboratoire de Belinda Chang à University of Toronto s'est demandé pourquoi tous les animaux terrestres ont E122 et s'il existe d'autres options que l'évolution aurait pu explorer pour surmonter le compromis entre sensibilité à la lumière et stabilité (qui diminue la toxicité du rétinal). Les biologistes de ce laboratoire ont d'abord déterminé la composition des rhodopsines de vertébrés autres que les vertébrés terrestres, tels que les poissons, en séquençant de nombreuses espèces. Ils ont ensuite testé expérimentalement l'effet de remplacer E122 par un autre acide aminé observé chez ces espèces et ont démontré que la rhodopsine modifiée devenait plus sensible à la lumière de faible intensité, mais devenait aussi plus instable (figure 12).

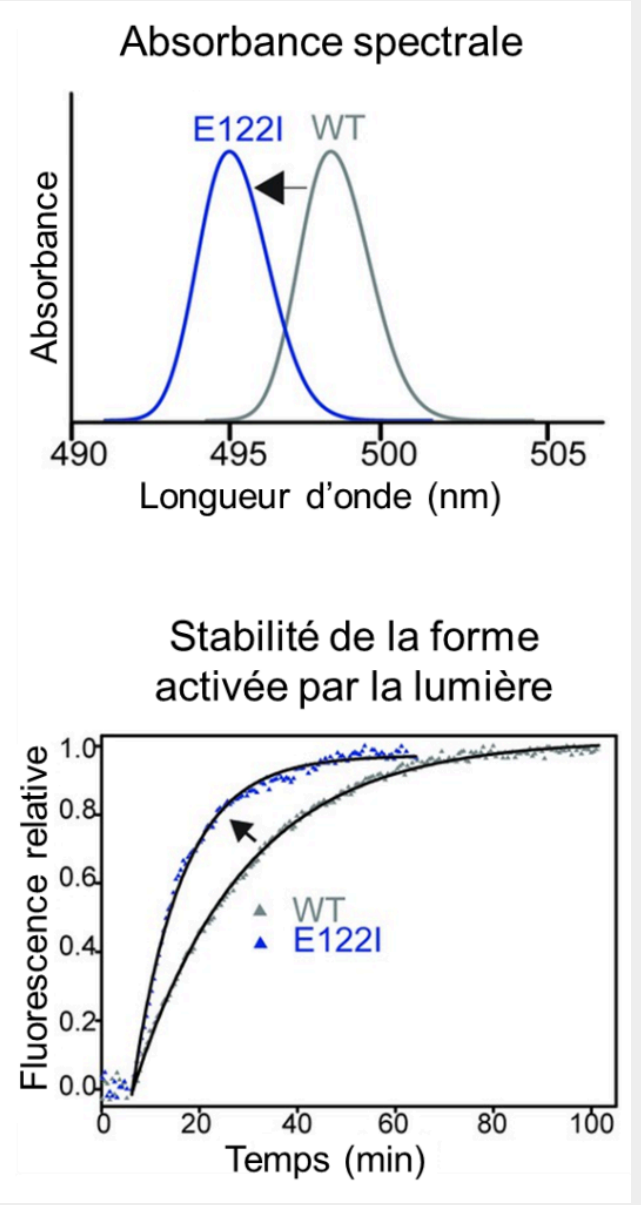

Absorbance spectrale
E122I
WT
Absorbance
490
495
500
505
Longueur d'onde (nm)
Stabilité de la forme
activée par la lumière
Fluorescence relative
1.0
0.8
0.6
0.4
0.2
0.0
WT
E122I
0
20
40
60
80
100
Temps (min)

Figure 12. La variation naturelle au site 122 détermine la fonction et la stabilité de la rhodopsine. L'introduction d'un autre acide aminé à la position 122 (ici I122) décale l'absorbance spectrale de la rhodopsine des vertébrés terrestres et accélère la dégradation de la conformation activée par la lumière, une mesure de diminution de la stabilité. Adapté de [15].

En examinant les différentes espèces, les membres du laboratoire Chang ont découvert d'autres sites dans la protéine où l'acide aminé change chaque fois que la position 122 n'est pas E122. Ils ont supposé que ces mutations ailleurs dans la protéine pouvaient « compenser » les effets négatifs sur la stabilité d'avoir un acide aminé autre que E122. Les biologistes ont testé l'effet de ces changements d'acides aminés sur la sensibilité et la stabilité en les remplaçant dans une rhodopsine artificielle qu'ils ont créée sans acide aminé E122. Comme prédit, ces changements dans d'autres acides aminés ont entièrement compensé la perte déstabilisante d'E122 sur la rhodopsine activée, mais sans sacrifier sa sensibilité à la lumière. Cependant, d'autres expériences ont ensuite confirmé qu'à moins que tous les acides aminés ne soient substitués en même temps, la rhodopsine activée est très instable. En effet, elle est presque aussi instable que les rhodopsines mutées trouvées dans certaines maladies humaines. Ces résultats suggèrent que, même s'il existe en principe une autre solution évolutive pour les animaux terrestres

qui leur confèrerait une vision plus sensible dans la pénombre, les voies évolutives vers cette solution sont « bloquées », car elles sont toujours accompagnées par un risque accru de maladies oculaires. Ces résultats soulignent que la rhodopsine joue probablement un rôle plus important qu'on ne le pensait auparavant dans la protection des vertébrés terrestres contre les maladies oculaires.

Résumé

La perception de l'information visuelle chez l'humain débute dans la rétine. La lumière provenant du champ visuel est projetée en miroir renversé sur les deux rétines : le haut est en bas et la gauche est à droite. La rétine compte trois couches cellulaires : les photorécepteurs, les cellules bipolaires et les cellules ganglionnaires, dont les axones forment éventuellement le nerf optique. Les photorécepteurs sont de deux types, les cônes et les bâtonnets. Ils fonctionnent de la même façon, mais diffèrent dans leur photopigment, ce qui affecte leur sensibilité aux longueurs d'onde. Les bâtonnets contiennent de la rhodopsine, sont sensibles à la lumière de basse intensité et se retrouvent plus en périphérie qu'au centre de la rétine. Les cônes contiennent une opsine comme photopigment, qui sont sensibles à différentes longueurs d'onde selon leur séquence en acides aminés. La cascade cellulaire menant à la transformation d'un signal lumineux en signal nerveux débute avec la photoisomérisation du rétinal par des photons, ce qui active l'opsine et entraine une cascade de signalisation qui hyperpolarise la cellule photoréceptrice.

Ceci modifie l'activité des cellules bipolaires, qui à leur tour affecte les potentiels d'action des cellules ganglionnaires, qui envoient un signal nerveux au cerveau. Les caractéristiques du signal visuel sont encodées par les cellules ganglionnaires qui communiquent de l'information sur l'objet observé (sa forme, sa couleur, son mouvement, etc.) ainsi que sur sa localisation spatiale. L'information de la rétine est transmise différemment au cerveau selon la section du champ visuel : la rétine temporale gauche se projette directement du côté gauche alors que la rétine nasale droite se projette du côté gauche à travers le chiasma optique. Il en résulte que le champ visuel droit de chaque œil est traité dans le cortex visuel gauche. De même, le champ visuel gauche de chaque œil est traité dans le cortex visuel droit. Les neurones qui traitent une image sont situés spatialement dans la même forme que cette image, dans la rétine, le thalamus et le cortex visuel, maintenant la topographie du champ visuel. La vision chromatique a évolué chez les vertébrés. Certains groupes sont tétrachromatique, comme les oiseaux et les poissons, alors que d'autres sont dichromatiques, comme les mammifères. Les primates sont une exception parmi les mammifères, car ils sont trichromatiques. Ceci est dû à l'évolution de la séquence en acide aminé des opsines qui a modifié la sensibilité aux longueurs d'onde. Ces mutations sont apparues après une duplication du gène codant pour une opsine, ce qui a mené à l'opsine L et M chez les grands songes de l'Ancien Monde, dont les humains. Il a été proposé que les agents de sélection qui ont pu contribuer à l'évolution de la trichromatie incluent la recherche de ressources alimentaires, la détection de prédateur ou les interactions sociales.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la vision chromatique

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=887#h5p-35

Bibliographie

1. Molnar, C. and J. Gair (2015). Vision, in *Concepts of Biology – 1st Canadian Edition* Opentext BC. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-5-vision/.
2. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Vision, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
3. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J.

Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Structure of the Eye, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.

4. Lussanet, M.d. (2017). Optical transformations [CC-BY-SA]. https://en.m.wikipedia.org/wiki/File:Optical-transformations.png.
5. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Photoreceptor, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
6. Molnar, C. and J. Gair (2015). Rods and cones are photoreceptors in the retina, in *Concepts of Biology – 1st Canadian Edition* [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-5-vision/.
7. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Comparison of Color Sensitivity of Photopigments, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
8. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Retinal Isomers, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
9. Molnar, C. and J. Gair (2015). When light strikes rhodopsin, the G-protein transducin is activated, in *Concepts of Biology – 1st Canadian Edition* [CC-BY]. https://opentextbc.ca/biology/chapter/17-5-vision/.

10. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Topographic Mapping of the Retina onto the Visual Cortex, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
11. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Ventral and Dorsal Visual Streams, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/15-5-vision/.
12. Shichida, Y. and T. Matsuyama (2009). Evolution of opsins and phototransduction *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*. **364**(1531): p. 2881-95.
13. Carvalho, L.S., D.M.A. Pessoa, J.K. Mountford, W.I.L. Davies, and D.M. Hunt (2017). The Genetic and Evolutionary Drives behind Primate Color Vision [CC-BY]. *Frontiers in Ecology and Evolution*. **5**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fevo.2017.00034.
14. Valenta, K., U. Kalbitzer, D. Razafimandimby, P. Omeja, M. Ayasse, C.A. Chapman, and O. Nevo (2018). The evolution of fruit colour: phylogeny, abiotic factors and the role of mutualists *Scientific Reports*. **8**(1): p. 14302. https://doi.org/10.1038/s41598-018-32604-x.
15. Castiglione, G.M. and B.S.W. Chang (2018). Functional trade-offs and environmental variation shaped ancient trajectories in the evolution of dim-light vision [CC-BY]. *eLife*. **7**: p. e35957. https://doi.org/10.7554/eLife.35957.

19. La régulation des systèmes physiologiques face à l'hypoxie

Introduction

Dans ce chapitre, nous aborderons le défi que cause le manque d'oxygène pour l'homéostasie et la survie et comment nos systèmes physiologiques y répondent. Lorsque la pression partielle d'oxygène est faible, soit dans l'environnement, soit dans les tissus d'un organisme, on parle d'hypoxie. Nous verrons d'abord les différentes causes possibles de l'hypoxie. Nous verrons ensuite les différents rôles de la respiration et comment celle-ci est régulée. Nous verrons comment le système sensoriel interne procure des informations aux circuits respiratoires du cerveau sur les niveaux d'oxygène et de CO_2 sanguin, ce qui entraine une modification de la ventilation. Nous verrons comment le pH sanguin et les niveaux de CO_2 sont reliés. Nous verrons aussi comment le système circulatoire s'active pour rétablir l'homéostasie à court terme face à une baisse du taux d'oxygène sanguin. Finalement, nous verrons que l'acclimatation à l'hypoxie est possible et que les niveaux d'oxygène durant le développement peuvent affecter la tolérance à l'hypoxie plus tard dans la vie, grâce à la plasticité phénotypique.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Définir l'hypoxie
- Expliquer les différentes causes de l'hypoxie
- Expliquer le rôle de la respiration
- Expliquer le fonctionnement de l'arc réflexe de la respiration
- Décrire les fonctions des groupes neuronaux formant les circuits respiratoires
- Identifier les rôles des mécanorécepteurs dans la régulation de la ventilation.
- Identifier les rôles des centres cérébraux supérieurs dans la régulation de la ventilation.
- Identifier les rôles des chémorécepteurs périphériques et centraux dans la régulation de la ventilation.
- Connaitre les éléments et le fonctionnement de la réponse du système respiratoire face à l'hypoxie aigüe
- Expliquer la relation entre le système respiratoire et le pH sanguin
- Expliquer l'équation illustrant la balance entre le bicarbonate, la pression partielle de CO_2 et le pH sanguin
- Interpréter un diagramme de Davenport illustrant la balance entre le bicarbonate, la pression partielle de CO_2 et le pH sanguin
- Décrire la réponse du système circulatoire face

à l'hypoxie aigüe
- Décrire la réponse à court terme et l'acclimatation à l'hypoxie
- Décrire la plasticité développementale en présence d'hypoxie en début de vie

Notions clés

- L'hypoxie
- Les causes de l'hypoxie
- Hypoxie environnementale
- Effet de l'utilisation de l'oxygène par les organismes aquatiques
- L'altitude
- Les environnements souterrains
- Hypoxie interne
- Le fonctionnement du système respiratoire
- Le rôle de la respiration
- L'arc réflexe du rythme respiratoire
- Les circuits respiratoires
- Le groupe respiratoire dorsal
- Le groupe respiratoire ventral et le générateur de rythme
- Le groupe respiratoire pontin
- Apports d'information aux circuits respiratoires
- Les mécanorécepteurs
- Les centres cérébraux supérieurs

- Les chémorécepteurs
- Les chémorécepteurs centraux
- Les chémorécepteurs périphériques
- La réponse du système respiratoire à l'hypoxie aigüe
- La balance entre le pH, le bicarbonate et le CO_2
- Le diagramme de Davenport
- L'alcalose respiratoire
- La réponse du système circulatoire à l'hypoxie aigüe
- Effet sur l'hématocrite et l'hémoglobine
- Effet sur le rythme et le débit cardiaques et la vasoconstriction
- Réponse à court terme et acclimatation à l'hypoxie
- Plasticité développementale et hypoxie

1.L'hypoxie

La section 1 est adaptée de [1-3].

L'oxygène est l'élément le plus abondant sur Terre et, après l'hydrogène et l'hélium, le troisième élément le plus abondant dans l'univers. À température et pression standard, deux atomes de l'élément se lient pour former du dioxygène, un gaz diatomique incolore et inodore de formule O_2. L'O_2 constitue actuellement 20,95 % de l'atmosphère terrestre, bien que cette situation ait considérablement varié au fil du temps. Toutes les plantes, tous les animaux et tous les champignons ont besoin d'oxygène pour la respiration cellulaire, qui extrait de l'énergie

par la réaction de l'oxygène avec des molécules dérivées des aliments et produit du dioxyde de carbone comme déchet.

Si un niveau normal d'oxygène est observé dans un environnement, on le caractérise comme normoxique. Lorsque le niveau d'oxygène est bas dans l'environnement, on parle d'hypoxie environnementale. Il faut noter qu'on peut aussi utiliser le terme « hypoxie » pour référer à un faible niveau d'O_2 à l'intérieur des tissus d'un organisme. En absence d'oxygène, on parle d'anoxie. L'O_2 est 30 fois plus soluble dans l'air que dans l'eau pour une même pression partielle de ce gaz. Cette différence se reflète lorsqu'on contraste la physiologie des organismes qui vivent en milieu terrestre avec ceux vivant en milieu aquatique. Dans les systèmes terrestres, les organismes font face à l'hypoxie dans des conditions spécifiques (par exemple, en altitude où la pression partielle d'O_2 est plus faible ou sous terre chez les organismes fouisseurs). Dans les systèmes aquatiques, les organismes font plus souvent face à l'hypoxie. On définit si un système aquatique est normoxique ou hypoxique en calculant la saturation en oxygène, qui est généralement exprimée en pourcentage de la quantité maximale d'oxygène qui peut théoriquement se dissoudre dans l'eau, qui est fonction de la température et de la salinité de cet environnement (ces deux variables affectant négativement la solubilité de l'oxygène dans l'eau, figure 1). On utilise aussi souvent la pression partielle en oxygène du milieu pour le qualifier de normoxique ou hypoxique.

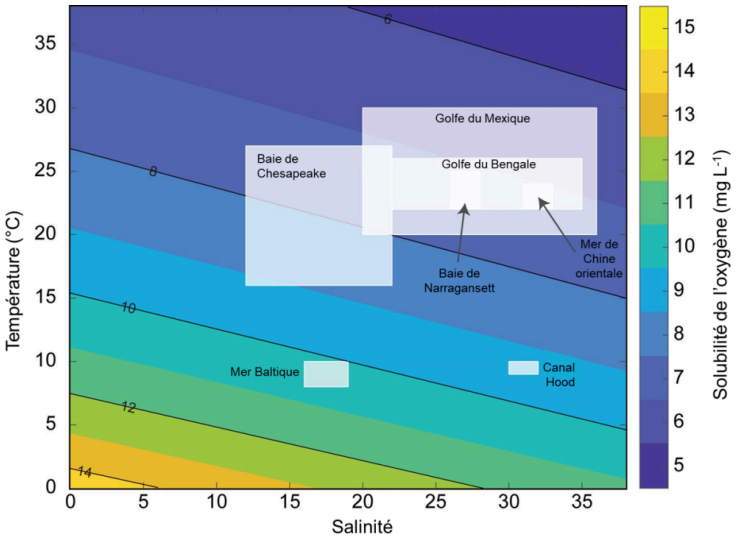


Figure 1. La disponibilité de l'oxygène dépend de la température et de la salinité. La solubilité de l'oxygène est représentée par l'échelle des couleurs dans différentes conditions de salinité et de température. Les cases indiquent la plage de salinité et de température pendant les périodes de désoxygénation saisonnière pour sept masses d'eau côtières et estuariennes. Adapté de [4].

Un système aquatique d'eau douce bien aéré, avec de l'eau en mouvement comme une rivière, a une saturation en oxygène de 100%. Il peut même devenir hyperoxique si la production primaire est élevée, car la photosynthèse des algues résulte en la production d'oxygène, ce qui augmente la saturation au-dessus de 100%. Un système aquatique à faible saturation d'O_2 – comprise entre 1 et 30 % de saturation – est appelé hypoxique. Cette grande gamme de valeurs pour déterminer qu'un environnement est hypoxique résulte du fait que l'hypoxie est souvent définie comme étant le niveau d'O_2 en dessous duquel 50% des individus d'une population ne peuvent survivre, mais ce niveau est très variable entre les espèces et les stades de vie, ainsi que selon la durée de l'exposition. Par exemple, une

synthèse de la littérature chez des animaux marins benthiques (poissons, bivalves, crustacés, gastropodes) suggère que le seuil moyen d'hypoxie varie entre 0 et 8,6 mg d'O_2/L pour ces groupes [5]. Les scientifiques suggèrent d'utiliser un seuil de 4,6 mg d'O_2/L, plutôt que celui de 2 mg/L utilisé par des agences gouvernementales et des physiologistes pour désigner des environnements dangereux pour la survie. Ce seuil de 4,6 mg d'O_2/L permettrait de conserver 90% des espèces, avec une mortalité significative pour « seulement » 10% d'entre elles. Cette synthèse de la littérature démontre que les résultats des études en physiologie sont déterminants pour choisir les seuils utilisés en conservation environnementale et qu'une meilleure compréhension de la diversité physiologique a des conséquences appliquées [5].

2. Les causes de l'hypoxie

Les causes de l'hypoxie sont multiples. On peut diviser l'hypoxie en deux grandes catégories : l'hypoxie environnementale et l'hypoxie interne. Ces manques de disponibilité d'oxygène entrainent habituellement une réponse des systèmes physiologiques de l'organisme.

2.1 Hypoxie environnementale

Une cellule peut faire face à un faible niveau d'oxygène parce que le niveau d'oxygène dans l'environnement de l'organisme est bas.

2.1.1 Effet de l'utilisation de l'oxygène par les organismes aquatiques

En milieu aquatique, la disponibilité de l'O_2 est plus basse que dans l'air. De nombreux organismes utilisent l'oxygène dissout dans leurs processus métaboliques, incluant des microorganismes qui décomposent la matière, ce qui entraine une baisse de l'O_2 disponible si aucun nouvel apport ne se produit. Une telle situation peut arriver par exemple dans un lac en milieu tempéré. L'augmentation des apports en éléments nutritifs d'origine humaine et l'eutrophisation des eaux que nous vivons depuis des décennies affectent la disponibilité en oxygène de l'environnement au-delà de la déplétion observée avant les effets anthropiques. De plus en plus de régions côtières du monde ont des eaux sous la barre des 2,0 mg/L d'O_2 (figure 2). De plus, la température de l'eau réduit la saturation en oxygène, ce qui peut aggraver l'hypoxie créée par l'eutrophisation si la température augmente en raison des changements climatiques.

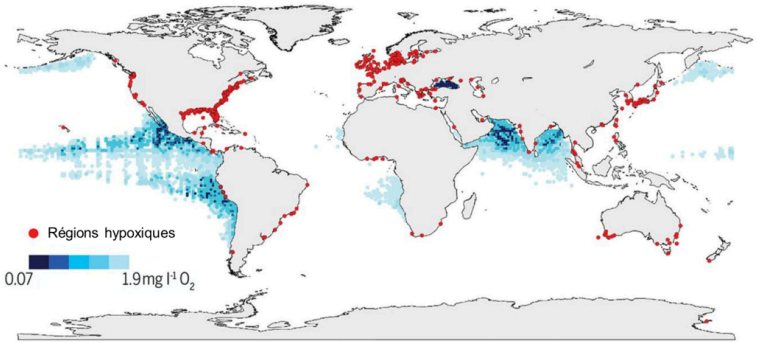


Figure 2. Carte des zones où le niveau d'oxygène est faible et en déclin. La carte indique les sites côtiers où les niveaux d'oxygène sont tombés à moins de 2 mg / L (points rouges), ainsi que les zones de minimum d'oxygène océaniques à 300 mètres de profondeur (régions ombrées en bleu). Adapté de [6].

Les biologistes et océanographes de l'Institut Maurice-Lamontagne étudient les changements des conditions abiotiques de l'embouchure du fleuve Saint-Laurent et du golfe (figure 3). Ils ont créé des indices de qualité de l'habitat pour différentes variables. Pour l'oxygène, ils ont comme limite un taux d'oxygène dissout de 30% du taux de saturation au-dessous duquel ils considèrent que la qualité de l'habitat n'est plus bonne (elle est classifiée comme « intermédiaire »). Si on descend à moins de 10%, on parle de conditions mauvaises. Entre 2008 et 2017, l'indice d'habitat a été « intermédiaire-mauvais », avec des niveaux d'oxygène dissout atteignant jusqu'à seulement 17% du taux de saturation [7]. Cette détérioration est due à des changements dans les courants océaniques liés aux changements climatiques, qui font que cet habitat reçoit plus d'eau provenant du Gulf Stream, qui est plus faible en oxygène dissout et plus chaud que le courant du Labrador qui était autrefois dominant [7]. La pollution agricole en amont dans le fleuve entraine aussi une augmentation de la matière organique qui se dépose en aval dans l'estuaire. La décomposition bactérienne de cette matière utilise l'oxygène présent dans l'eau et amplifie l'hypoxie du milieu.



Figure 3. Golfe du Saint-Laurent photographié par David Saint-Jacques à partir de la Station spatiale internationale [8].

Un autre exemple d'environnement où on retrouve de l'hypoxie est la zone intertidale des environnements marins. Celle-ci est sujette à des variations d'oxygène avec les marées. En effet, une zone intertidale est définie comme la zone qui est couverte par la marée haute et découverte à marée basse. Suivant le mouvement des marées, cette zone passe donc d'habitat aquatique à semi-terrestre avec des pochettes aquatiques isolées. Durant les marées basses, ces mares temporaires isolées peuvent être hypoxiques ou même devenir anoxiques dû à l'utilisation de tout l'oxygène présent par les organismes qui y vivent et qui ne peuvent se déplacer [9].

Certains organismes aquatiques passent des phases spécifiques de leur vie sous des bas niveaux d'oxygène, par exemple l'hiver sous la glace dans un plan d'eau où la dégradation de la matière organique couplée à une absence d'apport d'oxygène causée par la surface glacée résulte en une baisse de la saturation en oxygène, allant même jusqu'à

l'anoxie. C'est le cas de reptiles et de poissons des milieux tempérés en eau douce [10].

Les milieux d'élevage, particulièrement pour les environnements aquatiques comme l'aquaculture de poissons qui ont une forte densité de population, peuvent présenter des défis pour les organismes qui y sont cultivés. Les physiologistes s'intéressent donc aussi à la tolérance à l'hypoxie et ses effets sur la physiologie, la performance et le fitness pour des raisons appliquées [11].

2.1.2 L'altitude

La section 2.1.2 est adaptée de [12].

Une cellule peut manquer d'oxygène parce que la pression partielle d'oxygène est faible dans l'environnement terrestre dû à l'altitude. On peut penser par exemple à un humain qui monte en altitude dans le but de gravir le mont Everest. En effet, à mesure que l'on s'élève au-dessus du niveau de la mer, la densité de l'air diminue de façon exponentielle (figure 4), diminuant environ de moitié tous les 5 500 m d'altitude. La composition de l'air atmosphérique étant quasiment constante en dessous de 80 km, du fait de l'effet de mélange continu des conditions météorologiques, la concentration d'oxygène dans l'air diminue avec l'altitude au même rythme que la baisse de pression atmosphérique. Par conséquent, pour respirer la même quantité d'oxygène par minute, un organisme doit inhaler un volume d'air par minute proportionnellement plus élevé en altitude qu'au niveau de la mer.

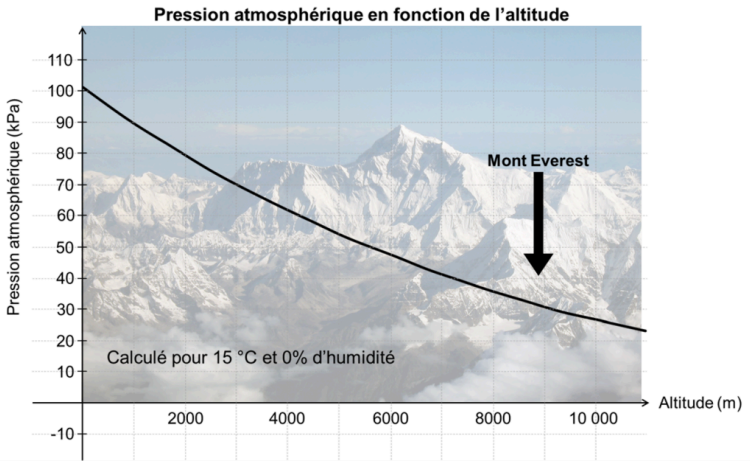


Figure 4. Plus haut sommet du monde, le mont Everest atteint une altitude de 8849 mètres. Avec l'augmentation de l'altitude, la pression atmosphérique diminue, ce qui entraine une diminution de la pression partielle d'oxygène. Adapté de [13, 14].

2.1.3 Les environnements souterrains

Les organismes fouisseurs font aussi face à une pression partielle d'oxygène plus faible qu'à la surface. C'est le cas entre autres du rat-taupe nu, une espèce de rongeur qui vit en groupes sociaux dans des cavités et tunnels souterrains où la grande quantité d'individus diminue les niveaux d'oxygène disponibles, quoi que de façon intermittente selon l'endroit où se trouve l'animal dans la colonie [15]. Pour en apprendre plus sur le rat-taupe nu et comment les physiologistes l'étudient, vous pouvez visionner ce reportage de vulgarisation scientifique.

2.2 Hypoxie interne

Une cellule peut aussi manquer d'oxygène pour une tout autre raison : parce que l'apport sanguin en oxygène est faible. Cela peut être dû à une hémorragie, ce qui crée une baisse du volume sanguin en circulation et ainsi de l'oxygène apporté aux tissus de cette région du corps. Une ischémie, soit un blocage de la circulation sanguine vers un tissu ou un membre, peut aussi causer une hypoxie dans la région touchée. Cela peut aussi être dû à des problèmes d'échange gazeux dans les poumons, comme de l'asthme, une pneumonie, de l'emphysème ou un œdème pulmonaire, ou à un manque de globules rouges, comme dans les cas d'anémie. De plus, la plongée en apnée que l'on observe chez des mammifères comme les pinnipèdes, mais aussi des oiseaux et des reptiles, provoque un arrêt d'apport d'oxygène. L'activité physique peut augmenter les besoins en oxygène d'une cellule (par exemple, une cellule musculaire) au-delà de l'apport en oxygène courant. Si on combine exercice physique et altitude, ou exercice physique et plongée en apnée, on obtient tout un cocktail de stress pour la cellule. Finalement, certains organismes, dont plusieurs vertébrés, vivent des phases durant lesquelles ils ont un rythme respiratoire très bas comparativement aux mêmes individus dans la phase active, par exemple durant la torpeur, l'estivation ou l'hibernation, ce qui diminue l'apport en oxygène [15, 16].

3.Le fonctionnement du système respiratoire

Afin de comprendre comment le système respiratoire répond à l'hypoxie aigüe, c'est-à-dire dans ce cas-ci un changement soudain et de courte durée, nous devons d'abord connaitre le

rôle de la respiration, ainsi que la façon par laquelle son rythme est généré et modulé par le centre respiratoire.

3.1 Le rôle de la respiration

La sous-section 3.1 est adaptée de [17].

On suppose souvent que le rôle le plus immédiat du système respiratoire est de maintenir les niveaux d'oxygène artériel, mais ce n'est pas toujours le cas. Chez les animaux aquatiques, c'est sa fonction première, mais chez les animaux terrestres comme les humains, le rôle homéostatique principal du poumon est de maintenir une pression partielle de CO_2 artérielle constante. Le contrôle de la respiration chez les humains est beaucoup plus orienté vers cela que le maintien de l'oxygène artériel, sauf dans des cas particuliers comme en altitude.

Le contrôle du CO_2 artériel est critique parce qu'il affecte l'équilibre acidobasique en influençant le pH artériel. Trop de CO_2 dans le sang et dans les tissus entraine une acidose, tandis que trop peu augmente le pH et produit une alcalose. Chez les humains, tout écart par rapport à un pH défini d'environ 7,4 peut être très dangereux, car les changements de pH génèrent rapidement des changements dans la forme et la fonction des protéines, ce qui affecte leur fonction.

Le reste de la section 3 est adapté de [18].

3.2 L'arc réflexe du rythme respiratoire

La respiration a un rythme qui est produit par un générateur de rythme. Ce générateur de rythme est formé par un groupe de neurones situés dans un des trois groupes respiratoires qui

constituent les circuits nerveux régulant la respiration. Ce contrôle automatique du rythme respiratoire assure la respiration tout au long de la nuit pendant que nous dormons. Ce rythme respiratoire peut être 1) modulé par l'information de différents mécanorécepteurs dans les poumons, les voies respiratoires et les muscles squelettiques, 2) supplanté par l'émotion ou d'autres fonctions cérébrales supérieures (et les états d'éveil/sommeil) ou 3) modulé par des chémoréflexes pour maintenir l'homéostasie des gaz sanguins (O2/CO2).

Le réflexe respiratoire est donc un arc réflexe typique, avec des récepteurs sensoriels dans le système vasculaire et les poumons faisant rapport à un centre d'intégration médullaire (le noyau du faisceau solitaire), qui redistribue ces signaux afin de mettre en œuvre des réponses appropriées via des effecteurs, ici les muscles respiratoires (figure 5). Ce qui diffère de la plupart des réflexes simples, c'est que le centre d'intégration est plutôt complexe et peut être considéré comme un pivot central qui intègre des entrées provenant de plusieurs sources.

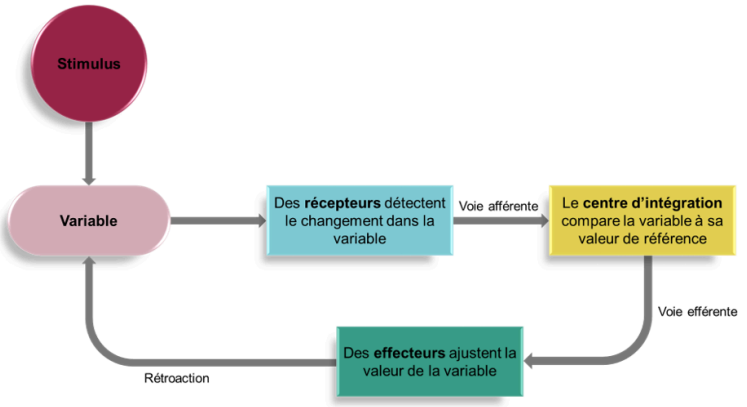


Figure 5. Boucle de rétroaction générique, qui assure le maintien de l'homéostasie. Des récepteurs sont connectés à un centre d'intégration qui met en œuvre ses effets via des effecteurs. Adapté de [19].

L'évolution des circuits respiratoires chez les vertébrés est un sujet passionnant qui demanderait un chapitre à lui seul (voir [20] pour une revue récente). Nous allons nous concentrer sur les régions du système nerveux qui contrôlent la respiration et comment elles interagissent chez l'humain.

Exercices

La rétroaction

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : *https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#h5p-37*

3.3 Les circuits respiratoires

On sait depuis longtemps que le tronc cérébral contient des régions critiques pour la production et le contrôle de la respiration, soit le bulbe rachidien (ou medulla oblongata) et le pont, qu'on appelle ensemble les « circuits respiratoires ». Ces régions génèrent le rythme respiratoire ainsi qu'une commande motrice coordonnée; celle-ci sera ajustée de façon

réflexive afin de répondre aux besoins métaboliques de l'organisme (figure 6).

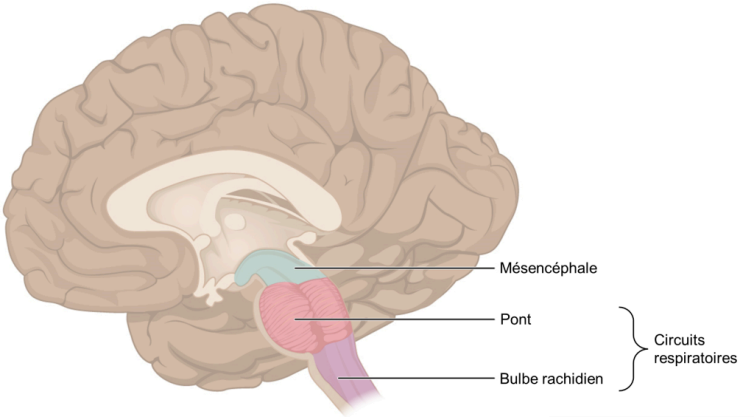


Figure 6. Dans le tronc cérébral, le pont et le bulbe rachidien contiennent les circuits respiratoires. Adapté de [21].

Nous diviserons les circuits respiratoires en trois groupes respiratoires : dorsal, ventral et pontin (figure 7). Cette division très simplifiée comparativement à la réalité nous permettra d'avoir une vue d'ensemble du fonctionnement du système.

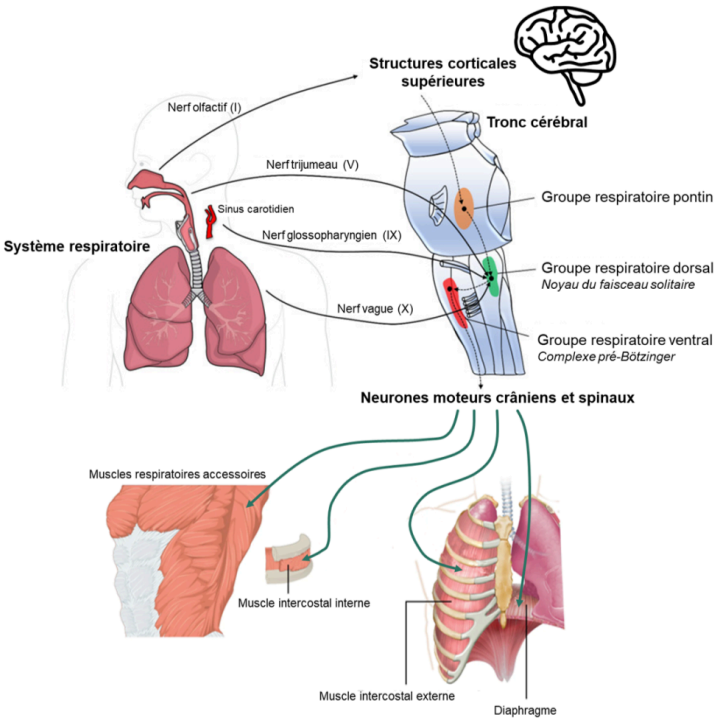


Figure 7. Les groupes respiratoires se trouvent dans le pont et le bulbe rachidien et consistent en des groupes d'interneurones qui reçoivent des informations provenant de sources sensibles aux stimuli chimiques, mécaniques, comportementaux et émotionnels. D'importants chémorécepteurs centraux sont situés dans le bulbe rachidien et sont sensibles aux changements directs de pH du liquide cérébrospinal. Les chémorécepteurs périphériques dans les corps carotidiens sont le principal site sensible aux changements de pO_2, et modérément sensible aux changements de pH et de CO_2. Les récepteurs mécaniques et irritants sont situés dans la paroi thoracique, les voies respiratoires, les poumons et les muscles respiratoires. Les rétroactions émotionnelles et comportementales proviennent du cortex cérébral et de l'hypothalamus. Pour répondre aux stimuli, les groupes respiratoires ventral et dorsal contrôlent les muscles respiratoires (flèches vertes). Adapté de [22-24].

3.3.1 Le groupe respiratoire dorsal

Les neurones du groupe respiratoire dorsal situés dans la région du bulbe rachidien du tronc cérébral (figure 7 ci-dessus) se connectent aux neurones moteurs qui mènent aux muscles inspiratoires (diaphragme et muscles intercostaux). Ces neurones du groupe respiratoire dorsal présentent des poussées d'activité qui provoquent la contraction des muscles inspiratoires pour induire l'inspiration, puis s'arrêtent, permettant aux muscles inspiratoires de se détendre et à l'expiration passive de commencer. Cette activité intermittente peut être modulée par l'apport des afférences sensorielles provenant du nerf vague et glossopharyngien et d'autres régions du système nerveux central (groupe respiratoire pontique), et elle n'est pas spontanée ; cette activité est plutôt initiée par un générateur de rythme respiratoire, qui a son origine dans le groupe respiratoire ventral.

3.3.2 Le groupe respiratoire ventral et le générateur de rythme

De l'autre côté du bulbe rachidien se trouve le groupe respiratoire ventral (figure 7 ci-dessus), qui contient des circuits qui contribuent à la genèse du rythme respiratoire. Dans ce groupe respiratoire ventral, un groupe de neurones qui constituent le complexe pré-Bötzinger, qui montre une activité apparemment spontanée, est considéré comme le générateur de rythme intrinsèque respiratoire. En effet, des tranches isolées de cette région du bulbe étudiées *in vitro* produisent un rythme associé à l'activité respiratoire chez un animal entier (quoique plus lent). Ce complexe est nécessaire et suffisant pour créer un rythme respiratoire et est responsable de l'activité des neurones inspiratoires du groupe respiratoire dorsal. Le complexe pré-Bötzinger coordonne aussi l'activité

des neurones expiratoires, capables d'activer les muscles expiratoires lorsque l'expiration doit devenir active plutôt que de rester passive, par exemple, lors de la vocalisation. Pendant la respiration calme au repos, ces neurones expiratoires restent donc inactifs. Le groupe respiratoire ventral contient également des neurones ayant une activité liée à l'inspiration et des connexions aux motoneurones inspiratoires activant le diaphragme et les muscles intercostaux.

3.3.3 Le groupe respiratoire pontin

Le groupe respiratoire pontin (pontin = « dans le pont ») est un autre groupe de neurones du tronc cérébral qui influence les circuits rhythmogéniques du bulbe rachidien afin de produire une activité respiratoire coordonnée et efficace. Il contient les noyaux Kölliker Fuse et parabrachial (historiquement connus sous le nom de centre pneumotaxique). De façon plus précise, le noyau Kölliker Fuse détermine la fin de l'inspiration, agissant comme un interrupteur, assurant ainsi l'alternance entre l'inspiration et l'expiration. Cela permet de coordonner la respiration avec d'autres fonctions comme la toux et la parole.

3.4 Apports d'information aux circuits respiratoires

Les circuits respiratoires reçoivent des informations et des directives d'autres influences neurales, incluant de mécanorécepteurs dans les poumons, les voies respiratoires et les muscles squelettiques, des centres cérébraux supérieurs, ainsi que de chémorécepteurs centraux et périphériques (figure 7).

3.4.1 Les mécanorécepteurs

Les mécanorécepteurs à l'étirement pulmonaires sont présents dans les parois des voies respiratoires (bronches et bronchioles) et les muscles lisses. Comme leur nom l'indique, ils répondent à l'expansion du poumon et leur activité afférente au tronc cérébral augmente avec le volume pulmonaire. Cette activation mène à un rétrocontrôle négatif qui prévient une expansion excessive des poumons. Ce réflexe, nommé Hering-Breuer, a été découvert chez les mammifères et des mécanismes similaires ont été décrits chez tous les groupes de vertébrés respirant de l'air. Ce mécanisme est orchestré par le centre respiratoire pontique et contribue à terminer la phase inspiratoire, assurant ainsi une respiration efficace et coordonnée.

Les récepteurs d'irritation se trouvent dans l'épithélium des voies respiratoires et sont idéalement placés pour remplir leur rôle de détection des substances nocives entrant dans les poumons, telles que les gaz nocifs, les particules étrangères et même l'air froid. Puisqu'ils visent à protéger les poumons, ils ont généralement une influence inhibitrice sur la volonté de respirer, afin de limiter l'exposition aux substances nocives ou étrangères. D'autres composantes de leur stratégie défensive sont la bronchoconstriction et l'induction du réflexe de toux.

Les récepteurs juxtacapillaires (ou récepteurs J) se trouvent à la jonction des capillaires pulmonaires et des alvéoles. Ces récepteurs répondent aux augmentations de la pression interstitielle et sont donc susceptibles de jouer un rôle dans la réponse à l'œdème pulmonaire. Leur effet sur la volonté de respirer peut être considéré comme excitateur, car ils provoquent une augmentation du rythme respiratoire visant à éviter la baisse d'oxygénation qui est souvent associée à ces stimuli délétères.

3.4.2 Les centres cérébraux supérieurs

La respiration est un exemple rare d'un système que nous pouvons contrôler volontairement malgré le fait que ce soit une activité automatique qui, contrairement à la locomotion, perdure même lors du sommeil ou de l'anesthésie. Par exemple, nous pouvons volontairement remplacer la respiration réflexe pour parler ou plonger en apnée. En fait, nous contrôlons aussi précisément nos muscles respiratoires que nous contrôlons les muscles de nos mains. Les émotions comme la colère, l'anxiété, la tristesse, le bonheur et l'excitation sexuelle peuvent aussi affecter le rythme respiratoire. Pensons par exemple aux soupirs ou au rire. La liste des influences centrales supérieures ne s'arrête pas là. Les changements de lumière modifient la respiration, un son fort et soudain modifie la respiration, faire un problème mathématique modifie la respiration et ainsi de suite. Et malheureusement pour les cliniciens et les physiologistes, le fait de mesurer la respiration modifie la respiration, car dire à quelqu'un que vous allez mesurer sa respiration le fait généralement hyperventiler. Il est donc probable que les rythmes respiratoires normaux chez l'humain que l'on retrouve dans les manuels de science de la santé soient tous trop élevés.

3.4.3 Les chémorécepteurs

Sans surprise, l'influence majeure sur le réflexe respiratoire provient du besoin homéostatique de faire correspondre la ventilation à la demande métabolique et de maintenir les niveaux d'O_2, de CO_2 et le pH sanguins dans des plages assez étroites. Les valeurs moyennes chez l'humain de pression partielle d'oxygène (pO_2) sont d'environ 90 mm Hg et de pression partielle de CO2 (pCO_2) d'environ 40 mm Hg. Chez l'humain, les chémorécepteurs sont capables de détecter les

changements d'oxygène, de dioxyde de carbone et de pH, modifiant l'activité du centre respiratoire et entrainant un changement approprié de la ventilation. S'il y a une baisse d'oxygène, le taux de ventilation augmente et s'il y a trop de CO_2, le taux de ventilation augmente aussi. Ces composantes agissent ensemble dans un circuit de rétroaction négative (figure 8). Avant d'entrer dans les détails des chémorécepteurs, faisons un rapide tour d'horizon des circuits de base des chémoréflexes. Il y a deux ensembles de capteurs dans notre circuit : les chémorécepteurs périphériques, qui se trouvent dans le système vasculaire, et les chémorécepteurs centraux qui se trouvent à la surface du tronc cérébral. Les chémorécepteurs périphériques répondent aux modifications du CO_2, de l'O_2 et du pH artériels tandis que les chémorécepteurs centraux sont capables de détecter les modifications du CO_2 artériel ainsi que dans les tissus.

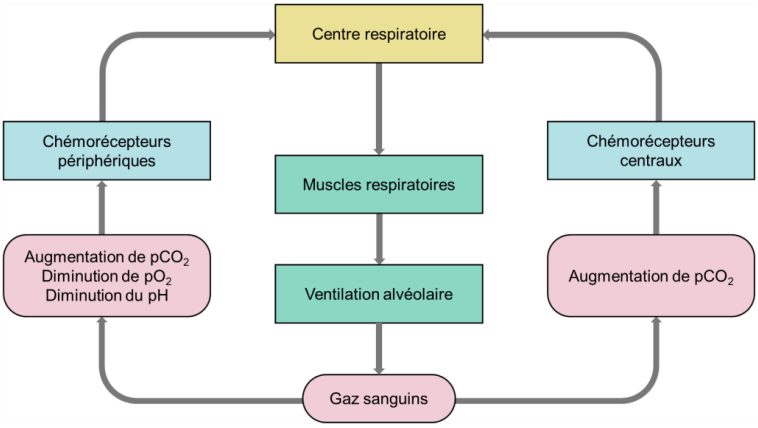


Figure 8. Circuits des chémoréflexes en réponse à des modifications des pressions partielles des gaz respiratoires et du pH dans le sang. Adapté de [25].

Lors de l'excitation par des changements dans les valeurs des gaz sanguins, ces récepteurs envoient des signaux au centre

d'intégration du tronc cérébral. Il en résulte une augmentation de la fréquence du rythme respiratoire et un signal moteur plus important aux muscles respiratoires. Cela produit une augmentation de la ventilation alvéolaire qui corrige les perturbations des concentrations des gaz sanguins. Par une boucle de rétrocontrôle négative, ce retour à l'homéostasie entraine une réduction des signaux des chémorécepteurs (figure 8). Avec ce circuit de base à l'esprit, examinons maintenant de plus près les chémorécepteurs et les réponses ventilatoires qu'ils peuvent induire.

3.4.3.1 Les chémorécepteurs centraux

Les chémorécepteurs centraux récoltent de l'information sur les niveaux de CO_2 artériel. Cependant, ils ne réagissent pas directement à la pression partielle de CO_2 artériel, mais plutôt aux changements de pH du liquide cérébrospinal, en mesurant la concentration de protons H^+ dans ce liquide. Ces chémorécepteurs mesurent les ions et non directement le CO_2 parce qu'ils ne sont pas exposés au sang, mais sont plutôt derrière la barrière hématoencéphalique et baignés dans le liquide cérébrospinal. Les ions hydrogènes et le bicarbonate ne peuvent pas traverser la barrière hématoencéphalique, contrairement au CO_2. Une fois à travers la barrière hématoencéphalique, le CO_2 forme de l'acide carbonique. C'est l'ion hydrogène de l'acide carbonique dissocié qui stimule les chémorécepteurs. S'il y a beaucoup de protons, c'est que le pH est bas (acide). Ainsi, les chémorécepteurs centraux répondent à une augmentation du CO_2 artériel via une modification du pH du liquide cérébrospinal. Parce qu'il y a peu de protéines dans le liquide cérébrospinal, il y a peu de capacité tampon, et les changements de pH ont tendance à être plus importants que dans le sang, où les protéines plasmatiques sont abondantes. Cela rend les chémorécepteurs centraux assez

sensibles et explique en partie leur rôle important dans le contrôle du CO_2.

Les principaux chémorécepteurs centraux sont constitués de neurones chémosensibles sur la surface ventrale du bulbe rachidien, dans le noyau rétrotrapézoide. Ces chémorécepteurs centraux ne répondent qu'aux augmentations de CO_2 artériel chez l'humain, qu'on appelle hypercapnie (hyper signifie « au-dessus » et capnie signifie « vapeur » en grec) et pas aux variations d'oxygène. Ils perçoivent une augmentation de la pression partielle de CO_2 et envoient un message aux groupes respiratoires ventral, dorsal et pontin, ce qui résulte principalement en une augmentation de l'amplitude respiratoire (volume courant) et de la fréquence. Leur activité représente environ 80 % de la réponse ventilatoire à une augmentation de la pression partielle de CO_2. Compte tenu de l'importance critique du maintien d'une pression partielle de CO_2 normale, ces chémorécepteurs sont considérés comme les plus importants pour la régulation minute par minute de la ventilation chez l'humain.

Ces chémorécepteurs centraux ne répondent pas à l'hypoxie. On peut se demander pourquoi ces chémorécepteurs ne sont pas sensibles à l'oxygène chez les humains. On peut supposer que c'est lié au fait que, pour un mammifère terrestre, il y a habituellement de l'oxygène en bonne quantité. La variable critique est plutôt la quantité de CO_2 en circulation. Cependant, cela varie entre les environnements. Par exemple, chez les poissons, le niveau d'oxygène disponible dans l'environnement, perçu par des chémocepteurs périphériques situés dans les tissus épithéliaux des branchies, détermine principalement le taux de ventilation, même si le CO_2 joue aussi un rôle [26, 27]. Fait intéressant, les branchies des ancêtres des vertébrés aquatiques avaient pour fonction la régulation ionique et la fonction d'échange gazeux est apparue ultérieurement durant l'évolution [28]. Ainsi, l'étude comparative des chémorécepteurs de différents groupes

d'organismes et des systèmes respiratoires en général révèle des différences et des similarités intéressantes d'un point de vue évolutif.

3.4.3.2 Les chémorécepteurs périphériques

Chez les humains, les chémorécepteurs périphériques sont directement exposés au sang artériel et sont capables de répondre aux changements de CO_2, O_2 et de pH. Il existe deux populations de cellules chémoréceptrices dans le système vasculaire. Une population se trouve dans l'arc aortique et est appelée les corps aortiques (figure 9A). L'autre type de chémorécepteur, appelé corps carotidiens, se trouve dans la bifurcation des artères carotides communes (figure 9B). Ceux-ci se connectent au tronc cérébral par le sinus carotidien et le nerf vague. Les corps carotidiens sont de loin les plus importants chez l'humain, les corps aortiques contribuant très peu à la réponse ventilatoire.

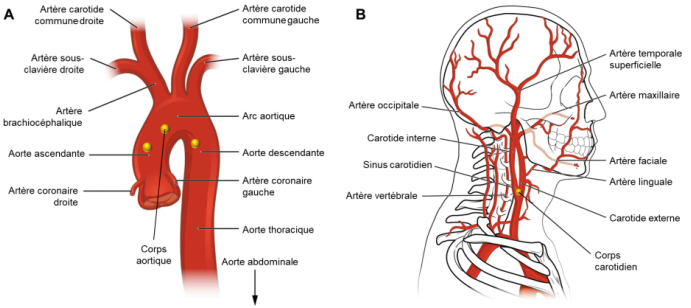


Figure 9. Emplacement des corps aortiques (A) et des corps carotidiens (B). Adapté de [29, 30].

Les chémorécepteurs périphériques sont entièrement responsables de la réponse respiratoire à une baisse d'oxygène. La principale hypothèse expliquant le mécanisme de

fonctionnement de ces récepteurs propose que les cellules chémosensibles des corps carotidiens contiennent des mitochondries qui sont particulièrement sensibles aux baisses d'O_2. L'hypoxie inhibe leur fonction, ce qui entraine une série de réactions et de signaux intracellulaires qui dépolarisent la cellule, causant ainsi le relâchement de neurotransmetteurs et la production de potentiels d'action qui seront transmis par le nerf du sinus carotidien vers le noyau du faisceau solitaire dans le groupe respiratoire dorsal. Notons que les corps carotidiens sont des capteurs « multimodaux » qui peuvent aussi détecter les changements de glycémie et répondre à certaines hormones (ex.: leptine) et cytokines.

La réponse des chémorécepteurs périphériques à une baisse de l'oxygène sanguin est loin d'être linéaire. Une baisse de pression partielle d'O_2 en dessous de 100 mmHg entraine peu de changement dans le déclenchement de potentiels d'action, mais le taux de déclenchement augmente rapidement à des pO_2 inférieures à 50 mmHg (attention, il faut lire l'axe des X de droite à gauche). Cela se reflète dans la réponse ventilatoire hypoxique illustrée dans le graphique de la figure 10. Il y a peu d'augmentation de la ventilation jusqu'à ce que la pO_2 alvéolaire soit inférieure à 50 mmHg, puis la ventilation augmente très rapidement. La réponse ventilatoire hypoxique joue normalement peu de rôle dans le contrôle de la respiration chez l'humain, puisqu'il est rare qu'une pO_2 si faible soit atteinte. La réponse ventilatoire hypoxique devient importante en altitude lorsque la pression partielle d'oxygène inspirée est faible et atteint ces niveaux critiques sous les 50 mmHg, en cas de maladie pulmonaire, où la ventilation alvéolaire ou les échanges gazeux sont compromis, ou en cas de pathologie comme l'apnée du sommeil.

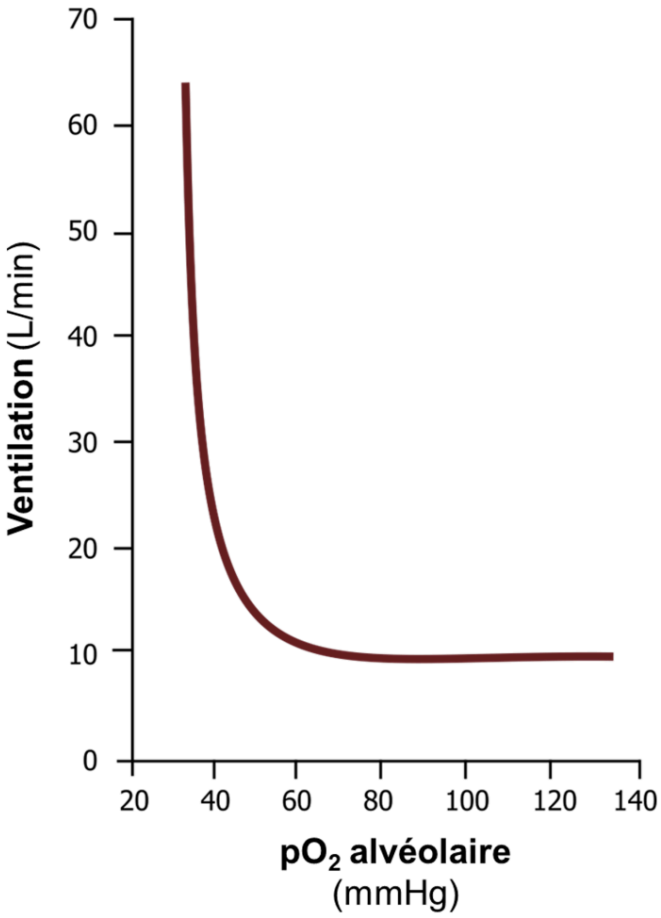


Figure 10. Réponse ventilatoire hypoxique sur une gamme de pO_2 alvéolaire à une pCO_2 normale. Adapté de [31].

La réponse ventilatoire hypercapnique a beaucoup plus d'influence sur la respiration chez l'humain au quotidien que celle à l'hypoxie. La réponse est très linéaire, avec une augmentation de la pCO_2 produisant une augmentation

proportionnelle de la ventilation, entrainée bien sûr principalement par les chémorécepteurs centraux, mais également influencée par l'activité afférente des récepteurs périphériques.

En résumé, les circuits respiratoires du tronc cérébral sont composés d'un générateur de rythme intrinsèque de la respiration ainsi que deux autres groupes respiratoires qui ensemble contrôlent différents muscles effecteurs. Le groupe respiratoire dorsal est la principale structure qui reçoit de l'information provenant de récepteurs qui sont stimulés par le CO_2, l'O_2 et/ou le pH (figure 11).

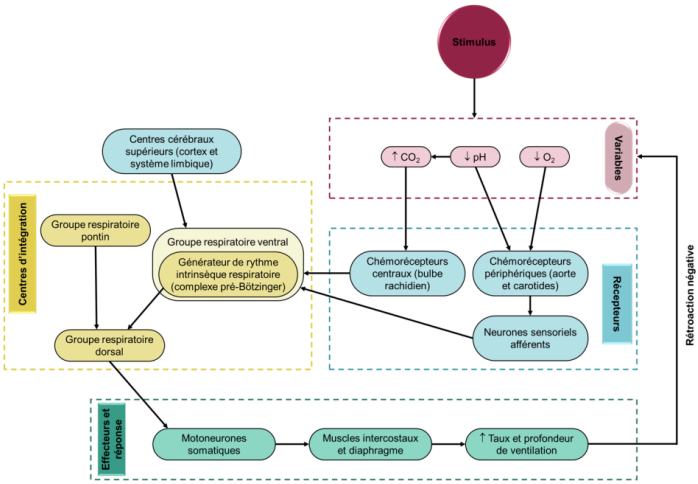


Figure 11. Régulation de la respiration par les circuits respiratoires chez l'humain. L'activité du générateur de rythme intrinsèque respiratoire est modulée par des variations de gaz respiratoires et de pH, détectées par des chémorécepteurs, et par les centres cérébraux supérieurs. Adapté de [32].

Cette vidéo présente la régulation de la respiration par les circuits respiratoires chez l'humain [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

4. La réponse du système respiratoire à l'hypoxie aigüe

Maintenant que nous connaissons le fonctionnement du contrôle de la respiration, nous pouvons décrire la réponse du système respiratoire face à l'hypoxie à court terme chez l'humain. Comme illustré dans la figure résumant le contrôle de la respiration (figure 11), la perception d'une diminution de la pression partielle d'oxygène artérielle par les chémorécepteurs périphériques entraine une augmentation de la fréquence de la ventilation. Malheureusement, cette réponse qui tente de

rétablir l'apport d'oxygène en augmentant la ventilation des poumons a un effet secondaire dangereux sur l'homéostasie sanguine !

4.1 La balance entre le pH, le bicarbonate et le CO_2

La section 4.1 est adaptée de [17, 33].

Les cellules produisent du CO_2 par leurs voies métaboliques anaérobies et aérobies. Ce CO_2 se combine rapidement avec l'eau dans le cytoplasme ou le plasma pour produire de l'acide carbonique. L'acide carbonique est un acide faible, ce qui signifie qu'une partie, mais pas la totalité, se dissocie en un ion hydrogène et un ion bicarbonate. Ces deux molécules sont des acteurs essentiels dans le maintien du pH. Cette équation explique pourquoi le CO2 influence le pH artériel.

$$CO_2 + H_2O \Leftrightarrow H_2CO_3 \Leftrightarrow H^+ + HCO_3^-$$

Il est essentiel de comprendre que cette équation est réversible et qu'elle décrit un équilibre. Si le CO_2 au niveau des tissus augmente, la réaction est entrainée vers la droite et, par conséquent, la quantité d'ions hydrogène augmente et le pH diminue. Inversement, si le CO_2 diminue, la réaction est entrainée vers la gauche, de sorte que la concentration en ions hydrogène diminue et que le pH augmente. Le fait que les poumons ont la capacité de contrôler le taux d'expulsion du CO_2 du sang explique que les poumons ont également la capacité d'influencer le pH.

La régulation du pH par la respiration est essentielle, car tout écart par rapport à un pH de référence d'environ 7,4 peut être très dangereux. En effet, les changements de pH génèrent rapidement des changements dans la forme et la fonction des protéines. Au fur et à mesure que les enzymes, les transporteurs membranaires, les canaux et autres

commencent à perdre leur fonction, la fonction cellulaire et systémique se détériore rapidement. Avec son taux métabolique élevé et le besoin critique de maintenir le contrôle de son potentiel membranaire, le système nerveux est généralement le premier à souffrir lorsque le pH change. Si on monte au-dessus de 7,7 ou si on descend en dessous de 6,8, cela peut être fatal.

Une respiration rapide (tel que mentionné plus haut lorsque les chémorécepteurs détectent une baisse d'oxygène) débarrasse le sang du CO_2 et réduit le niveau d'acide carbonique, rendant le sang trop alcalin. Cette brève alcalose peut être corrigée en réinspirant de l'air expiré dans un sac en papier (ce qui nous fait respirer davantage de CO_2 et moins d'oxygène). L'inhalation de l'air expiré ramènera rapidement le pH sanguin vers la normale. Comme vous l'avez peut-être deviné, ce processus fonctionne également dans le sens opposé. Lorsque le niveau de CO_2 dans le sang augmente (comme c'est le cas lorsque vous retenez votre respiration), l'excès de CO_2 réagit avec l'eau pour former de l'acide carbonique supplémentaire, abaissant le pH sanguin. Augmenter le volume courant de la respiration (vous pourriez en ressentir le « besoin » après avoir retenu votre respiration) vous permet d'expirer plus de CO_2. La perte de CO_2 du corps réduit les niveaux sanguins d'acide carbonique et ajuste ainsi le pH vers le haut, vers des niveaux normaux (figure 12).

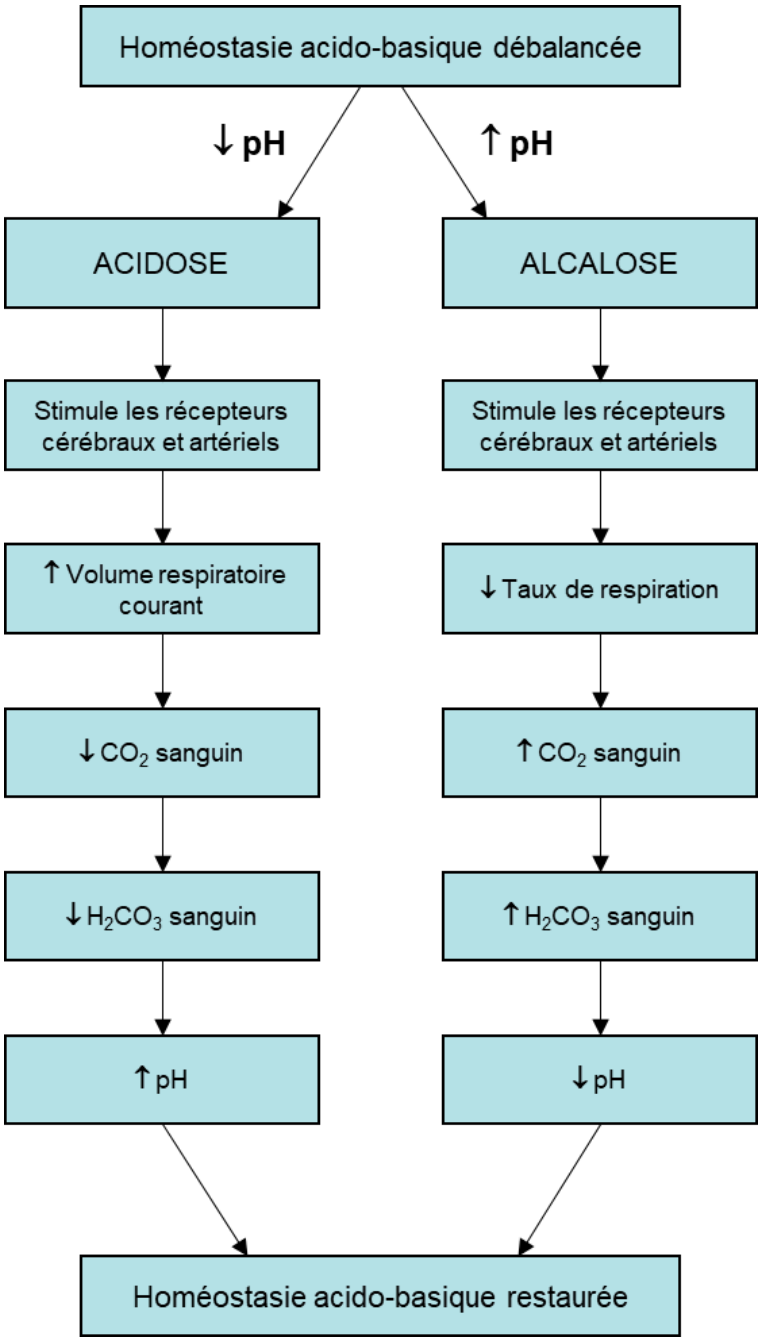

Homéostasie acido-basique débalancée
↓ pH
↑ pH
ACIDOSE
ALCALOSE
Stimule les récepteurs cérébraux et artériels
Stimule les récepteurs cérébraux et artériels
↑ Volume respiratoire courant
↓ Taux de respiration
↓ CO_2 sanguin
↑ CO_2 sanguin
↓ H_2CO_3 sanguin
↑ H_2CO_3 sanguin
↑ pH
↓ pH
Homéostasie acido-basique restaurée

Figure 12. Régulation du pH sanguin par la respiration en lien avec la pression partielle de CO_2. Adapté de [34].

Exercices

Équilibre acido-basique

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#h5p-38

Les sous-sections 4.1.1 et 4.1.2 sont adaptées de [35].

4.1.1 Le diagramme de Davenport

On peut représenter la relation entre la pression partielle de CO_2, le bicarbonate (HCO_3^-) et le pH sanguin (figure 13). Ce diagramme de Davenport est construit avec des études expérimentales et est spécifique pour chaque espèce étudiée.

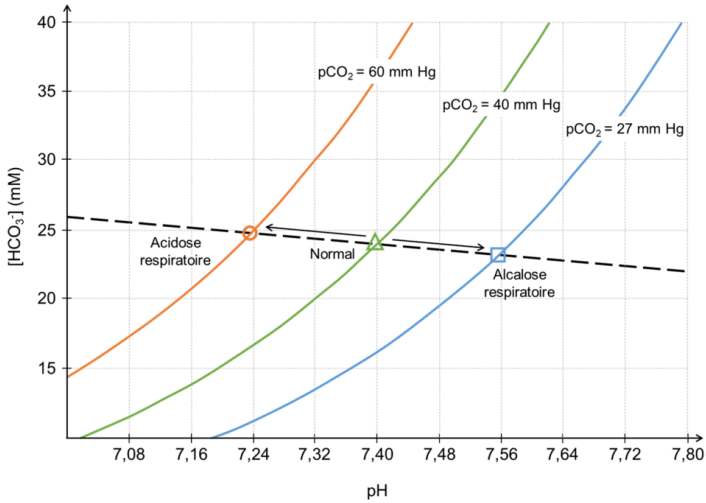


Figure 13. Diagramme de Davenport qui représente la relation entre la concentration de HCO3- (bicarbonate) et le pH chez l'humain. Les courbes représentent la covariation du pH et du bicarbonate pour différentes pressions partielles de CO_2. Adapté de [36].

Pour comprendre comment le diagramme doit être interprété, il est utile de comprendre en premier lieu comment le diagramme est produit basé sur des expériences. Prenons l'exemple d'un humain. Un petit échantillon de sang est prélevé sur un patient ou une patiente en bonne santé et placé dans une chambre dans laquelle la pression partielle du dioxyde de carbone (pCO_2) est maintenue à 40 mmHg. Une fois l'équilibre atteint, le pH (axe des x) et la concentration en bicarbonate (axe des y) sont mesurés et reportés sur un graphique (le symbole en forme de triangle représente cette donnée au milieu de la figure 13).

La deuxième étape de l'expérience est de maintenir la pCO_2 dans la chambre tout en modifiant le pH de l'échantillon, d'abord en ajoutant un acide fort, puis en ajoutant une base

forte. Le pH est représenté sur l'axe des X et va d'un niveau acide vers un niveau basique. À mesure que le pH varie, une courbe de titrage pour l'échantillon est produite (courbe verte dans la figure 13). Notez que cette courbe de titrage n'est valable qu'à une pCO_2 de 40 mmHg, car la chambre a été maintenue à cette pression partielle tout au long de l'expérience.

Imaginez ensuite que la personne qui fait l'expérience prélève un nouvel échantillon de sang identique auprès du même individu. Cependant, au lieu de placer l'échantillon dans une chambre avec une pCO_2 de 40 mmHg, la chambre est réinitialisée à une pCO_2 de 60 mmHg. Après équilibrage, un nouveau point est atteint, indiquant un nouveau pH et une nouvelle concentration en bicarbonate (cercle orange de la figure 13). Notez que la concentration en bicarbonate (axe des y) à la nouvelle pCO2 de 60 mmHg est plus élevée que lors de la première mesure, alors que le pH est désormais plus bas (plus à gauche sur l'axe des x). Aucun des deux résultats ne devrait être surprenant si on retourne à l'équation présentée au début de cette section. L'augmentation de la pCO_2 créée par la personne qui fait l'expérience signifie que la quantité totale de dioxyde de carbone dans le système a augmenté. Étant donné que le dioxyde de carbone gazeux est en équilibre avec les dérivés du dioxyde de carbone dans la solution, c'est-à-dire le bicarbonate, ces derniers devraient également augmenter. La chute du pH vers un niveau plus acide n'est pas non plus surprenante puisque la formation d'une molécule de bicarbonate est concomitante à la libération d'un proton.

Si cette même expérience est répétée à différentes pressions partielles de dioxyde de carbone, une série de points sera obtenue. On peut tracer une ligne passant par ces points, appelée la ligne tampon (ligne pointillée de la figure 13). La ligne tampon peut être utilisée pour prédire le résultat de la variation de la pCO_2 dans une plage proche des points déterminés expérimentalement. De plus, pour chaque point

expérimental, une expérience de titrage peut être réalisée dans laquelle le pH varie tandis que la pCO_2 est maintenue constante, et des courbes de titrage peuvent être générées pour chacune des pressions partielles de dioxyde de carbone (courbes orange, verte et bleue). Dans le diagramme de Davenport, ces courbes de titrage sont appelées isoplèthes, car elles sont générées à une pression partielle fixe de dioxyde de carbone.

4.1.2 L'alcalose respiratoire

Avec ce graphique, vous pouvez prédire ce qui va arriver quand un humain hyperventile. En condition normale pour un humain, la pression partielle de CO_2 est d'environ 40 mmHg et le pH sanguin est à 7,4. Si une personne hyperventile, qu'est-ce qui arrive à la pression partielle de CO_2 sanguin? Elle diminue (ici on irait jusqu'à 27 mmHg sur le graphique, soit le symbole carré bleu). Cette diminution du CO_2 sanguin s'appelle l'hypocapnie. Quel est l'effet sur le pH? Celui-ci augmente, dans le cas présent si on se fie au graphique, autour de 7,56. Le résultat est une alcalose respiratoire, car le pH n'est plus optimal et est trop basique.

Il y a une autre raison pour laquelle il est dangereux d'hyperventiler, en plus des effets sur le pH. Nous avons vu que ce sont les variations de pCO_2 qui contrôlent principalement le taux de respiration. Si on hyperventile pendant notre sommeil, comme lorsqu'on est en altitude pendant une expédition en montagne, on a une baisse marquée de la pCO_2 sanguine, ce qui résultera en une baisse de la fréquence de la respiration. On est donc en manque d'oxygène dû à l'altitude, ce qui cause une hyperventilation, qui entraine une diminution du CO_2 sanguin plus bas que la normale, ce qui indique à notre centre respiratoire de ralentir la respiration. On est donc dans une spirale physiologique dangereuse.

5. La réponse du système circulatoire à l'hypoxie aigüe

Face à une baisse de la pression partielle d'oxygène, on observe aussi une réponse à court terme du système circulatoire. Cette réponse passe par des changements dans les composantes du transport de l'oxygène dans le sang et sur le système cardiovasculaire. Elle est moins rapide que la réponse du système respiratoire.

5.1 Effet sur l'hématocrite et l'hémoglobine

La réponse à court terme inclut l'hémoconcentration, c'est-à-dire une augmentation de la proportion des globules rouges, globules blancs et plaquettes dans le sang causé par une augmentation du débit urinaire. À plus long terme, on observe l'initiation de la cascade du facteur de transcription HIF-1 (acronyme de « Hypoxia Inducible Factor », soit « facteur induit par l'hypoxie », figure 14) qui augmente la synthèse d'érythropoïétine (l'EPO) menant à une augmentation des globules rouges (érythropoïèse) et de l'hémoglobine. Habituellement, la production d'un globule rouge prend 5 jours à partir de la cellule souche, mais sous l'influence de l'érythropoïétine, elle-même régulée par le facteur de transcription HIF, cette production peut prendre seulement 2 jours. Ces changements aident à maintenir la livraison de l'oxygène aux cellules, mais augmentent la viscosité du sang, ce qui peut avoir des effets néfastes, tels que la thrombose ou la circulation inefficace dans les capillaires [37].

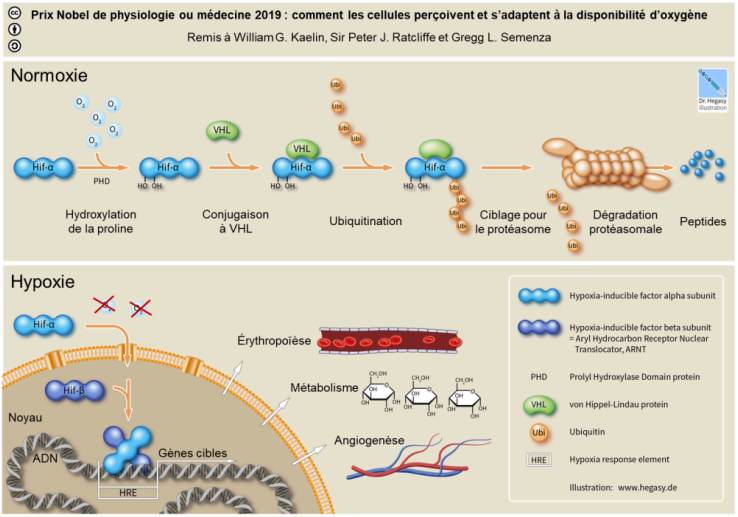


*Figure 14. Dans des conditions normoxiques, Hif-**α** est hydroxylée sur deux résidus proline. Elle s'associe alors avec la protéine VHL et est ensuite marquée par l'ubiquitine. La protéine Hif-**α** marquée est alors envoyée vers le protéasome pour être dégradée. Dans des conditions hypoxiques, il n'y a pas d'oxygène disponible pour l'hydroxylation de la proline. La protéine Hif-**α** se déplace alors vers le noyau cellulaire et s'associe à Hif-**β**. Ce complexe se lie alors à une région de l'ADN appelée HRE (hypoxia responsive element). En conséquence, les gènes cibles sont transcrits. Ces gènes sont impliqués dans la régulation de nombreux processus, notamment l'érythropoïèse, la glycolyse et l'angiogenèse. Adapté de [38].*

5.2 Effet sur le rythme et le débit cardiaques et la vasoconstriction

On observe aussi une augmentation du rythme cardiaque et du débit cardiaque, soit le volume de sang fourni par le cœur. On note aussi une vasoconstriction des artérioles pulmonaires qui résulte en une augmentation de la pression dans les artérioles, ce qui peut mener à une accumulation de fluides qui s'échappent des capillaires (œdème), ce qui augmente la

distance de diffusion de l'O_2 et donc diminue l'efficacité des échanges gazeux [37].

6. Réponse à court terme et acclimatation à l'hypoxie

La section 6 est adaptée de [39].

Ces changements physiologiques en réponse à l'hypoxie sont essentiels pour ramener l'homéostasie. Ces changements à court terme dans le système respiratoire et le système circulatoire ont des effets positifs dans des situations de manque d'O_2, par exemple en cas d'anémie ou de perte sanguine élevée. Ces réponses à court terme sont donc adaptatives, car elles augmentent le fitness en permettant la survie.

Ces réponses du système respiratoire et circulatoire sont en revanche inefficaces et même dangereuses à court terme face à l'hypoxie causée par l'altitude. Lorsqu'un habitant des plaines atteint pour la première fois une altitude supérieure à 2 500 mètres (par exemple, à Bogotá, la capitale de la Colombie, ou Addis-Abeba, la capitale de l'Éthiopie), son taux d'oxygène dans le sang commence à baisser. Les principaux changements sont une augmentation du rythme respiratoire (hyperventilation) et une élévation de la fréquence cardiaque. Ces taux peuvent atteindre le double de leurs niveaux normaux et persister à des niveaux élevés, même au repos. Bien que ces changements augmentent l'apport d'oxygène à court terme, ils imposent également davantage de stress au corps. Par exemple, l'hyperventilation provoque une alcalose respiratoire, dans laquelle les niveaux de dioxyde de carbone dans le sang deviennent trop bas et le pH augmente. L'augmentation de la fréquence cardiaque exerce un stress sur le système cardiovasculaire et peut être particulièrement dangereuse

pour une personne souffrant d'un problème cardiaque sous-jacent.

Ces réponses physiologiques à l'hypoxie entrainent parfois des effets secondaires, des symptômes bien connus des personnes qui font de la recherche sur les effets de l'altitude sur les gens qui y vivent temporairement, comme des travailleurs et des touristes. Il est important de préciser que le mal des montagnes affecte entre 15% et 80% des personnes selon la vitesse d'ascension, le niveau d'altitude, et la susceptibilité individuelle [40]. Les premiers symptômes d'hypoxie que les habitants vivants à basse altitude sont susceptibles de remarquer lorsqu'ils sont en haute altitude sont la fatigue et l'essoufflement lors de l'exécution de tâches physiques. L'appétit est également susceptible de diminuer, car les fonctions corporelles non essentielles sont arrêtées au détriment du maintien d'une respiration et d'un rythme cardiaque rapides. D'autres symptômes sont également susceptibles de se développer, tels que des maux de tête, des étourdissements, une vision déformée, des bourdonnements d'oreilles, des difficultés de concentration, de l'insomnie, des nausées et des vomissements. Ce sont tous des symptômes du mal des montagnes. Des symptômes plus graves peuvent également se développer. Le liquide s'accumule dans les poumons (œdème pulmonaire de haute altitude) et dans de rares cas dans le cerveau (œdème cérébral de haute altitude). La baisse d'oxygène entraine une vasodilatation des capillaires du cerveau, ce qui provoque une fuite capillaire et une perturbation de la barrière hématoencéphalique [41]. L'œdème cérébral peut entrainer des lésions cérébrales permanentes, et les deux types d'œdèmes peuvent être fatals. Plus l'altitude est élevée, plus la probabilité que ces troubles graves de haute altitude surviennent est grande et plus le risque de décès est élevé.

Il est cependant possible de s'acclimater à l'hypoxie en altitude et de voir ces symptômes diminuer, mais pas toujours

complètement, même après des semaines. Des changements physiologiques ont lieu à différentes échelles temporelles (figure 15). Comme nous avons vu, des globules rouges supplémentaires sont produits et les plus petits vaisseaux sanguins, appelés capillaires, deviennent plus nombreux dans les tissus musculaires. Les poumons augmentent également légèrement en taille, tout comme le ventricule droit du cœur, qui est la cavité cardiaque qui pompe le sang vers les poumons. Tous ces changements rendent plus efficaces les processus d'absorption d'oxygène et de transport vers les cellules.

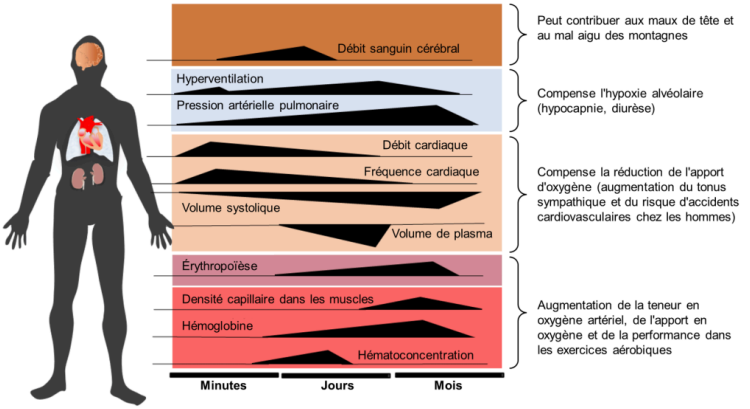


Figure 15. Pendant l'acclimatation à l'altitude, plusieurs changements physiologiques surviennent à différentes échelles temporelles. Adapté de [37].

Vous pensez peut-être que ces changements liés à l'acclimatation pourraient améliorer la condition physique et les performances des athlètes, et vous avez raison. Les mêmes changements qui aident le corps à faire face à la haute altitude améliorent la condition physique et les performances à basse altitude. C'est pourquoi les athlètes voyagent souvent à haute altitude pour s'entrainer, puis concourent à basse altitude.

Cette pratique favorise la sécrétion d'érythropoïétine (l'EPO) et une hausse de l'hématocrite.

L'acclimatation à la haute altitude prend généralement plusieurs semaines. Plus l'altitude est élevée, plus cela prend du temps. Même lorsque l'acclimatation est réussie et que les symptômes du mal des montagnes diminuent pour la plupart, les habitants des basses terres peuvent ne pas être en mesure d'atteindre le même niveau de performance physique ou mentale qu'il est possible d'atteindre à des altitudes plus basses.

7. Plasticité développementale et hypoxie

La réponse à l'hypoxie peut démontrer de la plasticité phénotypique. La plasticité phénotypique est la capacité d'un génotype de répondre à l'environnement en modifiant son développement. La réponse à l'hypoxie peut être affectée par l'environnement en début de vie. Un individu exposé à l'hypoxie à une période critique de son développement montrera à l'âge adulte plusieurs changements physiologiques et même morphologiques reliés à la réponse au manque d'oxygène. Par exemple, chez les poissons comme le poisson-zèbre, le niveau d'oxygène durant une période spécifique du développement (la période embryonnaire) entraine une modification de la réponse ventilatoire des adultes face à l'hypoxie. Cependant, une exposition à l'hypoxie plus tard durant le développement, comme au stade larvaire, ne résultera pas en plasticité du développement [27]. Des études récentes montrent que la réponse à l'hypoxie est affectée négativement par la température de l'environnement durant le développement, par exemple chez les poissons [42]. Cela suggère que l'augmentation de la température de l'eau due aux changements climatiques diminuerait la capacité de répondre à l'hypoxie. Il est donc important de prendre en

compte l'environnement de développement des individus d'une population avant de conclure que les différences observées entre cette population vivant en hypoxie et une population vivant en normoxie (en milieu aquatique ou des basses terres en milieu terrestre) sont dues à de la variation génétique.

Cas appliqué

Entrevue avec Tessa Blanchard

Cette capsule vidéo [CC-BY] présente une entrevue avec Tessa Blanchard, candidate au doctorat en zoologie dans le laboratoire de Trish Schulte à University of British Columbia à Vancouver. Ses travaux portent sur la plasticité phénotypique chez le fondule (aussi appelé choquemort), un poisson très résistant à l'hypoxie. Vous pouvez activer les sous-titres en français ou en anglais.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici :

https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#oembed-2

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien. Transcription Blanchard en format word

Visite virtuelle du laboratoire Schulte

Vous pouvez visiter virtuellement le laboratoire où Tessa Blanchard fait ses expériences de doctorat pour mesurer l'expression de gènes et la méthylation de l'ADN chez ses poissons fondules élevés à différentes températures.

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#h5p-24

Résumé

Lorsque le niveau d'oxygène est plus bas que la normale, que ce soit dans l'environnement ou dans un tissu, on parle d'hypoxie. La réponse physiologique à l'hypoxie implique le système respiratoire et le système circulatoire. Le système respiratoire a pour rôles de maintenir les niveaux sanguins d'oxygène ainsi que de maintenir l'équilibre acidobasique à travers sa régulation des niveaux de CO_2 sanguins . La respiration est directement impliquée dans le maintien du pH sanguin par son effet sur les niveaux de CO_2 sanguin qui affectent la quantité de bicarbonate en circulation ainsi que la quantité de protons, qui affectent le pH sanguin. Le réflexe respiratoire est un arc réflexe contrôlé par les circuits respiratoires dans le système nerveux central. La respiration est modulée par les informations amenées par les mécanorécepteurs et les chémorécepteurs, ainsi que par les afférences provenant des centres cérébraux supérieurs (cognition, états d'éveil/sommeil). La boucle de rétrocontrôle formée par les circuits respiratoires avec ses récepteurs sensoriels et ses effecteurs musculaires entre en jeu dans la réponse du système respiratoire face à l'hypoxie. Cette réponse immédiate est accompagnée à un peu plus long terme par celle du système circulatoire. Celle-ci implique des changements dans la quantité d'hémoglobine et de globules rouges en circulation à la suite du déclenchement de la cascade HIF, une augmentation du rythme cardiaque et de son débit, ainsi que la vasoconstriction des artérioles pulmonaires. Il est possible pour certains organismes de s'acclimater à l'hypoxie par des modifications de leurs systèmes physiologiques. L'environnement durant le développement peut aussi affecter la réponse à l'hypoxie à l'âge adulte, un exemple de plasticité développementale.

Activité de révision

Exercices

Révision sur la régulation des systèmes physiologiques face à l'hypoxie



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=926#h5p-39

Bibliographie

1. Wikipedia contributors (2022). Oxygen saturation, in *Wikipedia, The Free Encyclopedia*. [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Oxygen_saturation&oldid=1092361484.
2. Wikipedia contributors (2023). Oxygen, in *Wikipedia, The Free Encyclopedia*. [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Oxygen&oldid=1193947496.
3. Wikipedia contributors (2023). Hypoxia (environmental), in *Wikipedia, The Free Encyclopedia*. [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Hypoxia_(environmental)&oldid=1196792963.
4. Roman, M.R., S.B. Brandt, E.D. Houde, and J.J. Pierson

(2019). Interactive Effects of Hypoxia and Temperature on Coastal Pelagic Zooplankton and Fish [CC-BY]. *Frontiers in Marine Science*. **6**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fmars.2019.00139.

5. Vaquer-Sunyer, R. and C.M. Duarte (2008). Thresholds of hypoxia for marine biodiversity *Proceedings of the National Academy of Sciences*. **105**(40): p. 15452-15457. https://www.pnas.org/doi/abs/10.1073/pnas.0803833105.
6. Benway, H.M., L. Lorenzoni, A.E. White, B. Fiedler, N.M. Levine, D.P. Nicholson, M.D. DeGrandpre, H.M. Sosik, M.J. Church, T.D. O'Brien, M. Leinen, R.A. Weller, D.M. Karl, S.A. Henson, and R.M. Letelier (2019). Ocean Time Series Observations of Changing Marine Ecosystems: An Era of Integration, Synthesis, and Societal Applications [CC-BY]. *Frontiers in Marine Science*. **6**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fmars.2019.00393.
7. Galbraith, P.S., *Conditions océanographiques physiques dans le golfe du Saint-Laurent en 2017*. 2018: Pêches et Océans Canada, Région du Québec, Institut Maurice-Lamontagne.
8. Nasa Johnson (2019). The Gulf of St. Lawrence [CC-BY-NC-ND]. https://www.flickr.com/photos/nasa2explore/32900527057.
9. Richards, J.G. (2011). Physiological, behavioral and biochemical adaptations of intertidal fishes to hypoxia *Journal of Experimental Biology*. **214**(2): p. 191-199. https://doi.org/10.1242/jeb.047951.
10. Bickler, P.E. and L.T. Buck (2007). Hypoxia tolerance in reptiles, amphibians, and fishes: life with variable oxygen availability *Annu Rev Physiol*. **69**: p. 145-70.
11. Brauner, C.J. and J.G. Richards (2020). Physiological performance in aquaculture: Using physiology to help define optimal conditions for growth and environmental tolerance, in *Fish physiology*, Elsevier. p. 83-121.
12. Wikipedia contributors (2023). Respiratory system, in

Wikipedia, The Free Encyclopedia. [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Respiratory_system&oldid=1192760653.
13. shrimpo1967 (2012). Mount Everest as seen from Drukair [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mount_Everest_as_seen_from_Drukair2_PLW_edit.jpg.
14. Cruithne9 (2016). Altitude and air pressure & Everest [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Altitude_and_air_pressure_%26_Everest.jpg.
15. Pamenter, M.E. (2022). Adaptations to a hypoxic lifestyle in naked mole-rats *J Exp Biol*. **225**(4).
16. Drew, K.L., M.B. Harris, J.C. LaManna, M.A. Smith, X.W. Zhu, and Y.L. Ma (2004). Hypoxia tolerance in mammalian heterotherms *Journal of Experimental Biology*. **207**(18): p. 3155-3162. https://doi.org/10.1242/jeb.01114.
17. Binks, A. (2022). Arterial PCO2 and pH, in *Pulmonary Physiology for Pre-Clinical Students* [CC-BY-NC-SA]. Virginia Tech. https://pressbooks.lib.vt.edu/pulmonaryphysiology/chapter/arterial-pco2-and-ph/.
18. Binks, A. (2022). Control of Breathing, in *Pulmonary Physiology for Pre-Clinical Students* [CC-BY-NC-SA]. Virginia Tech. https://pressbooks.lib.vt.edu/pulmonaryphysiology/chapter/control-of-breathing/.
19. Open Learning Initiative (n.d). Feedback Loops [CC-BY-NC-SA]. https://courses.lumenlearning.com/suny-ap1/chapter/homeostasis-and-feedback-loops/.
20. Milsom, W.K., R. Kinkead, M.S. Hedrick, K. Gilmour, S. Perry, L. Gargaglioni, and T. Wang (2022). Evolution of vertebrate respiratory central rhythm generators *Respir Physiol Neurobiol*. **295**: p. 103781.
21. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). The Brain Stem, in *Anatomy and Physiology 2e* [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/13-2-the-central-nervous-system.

22. LAFS (2018). Brain [CC-BY]. https://thenounproject.com/icon/brain-1628842/.
23. Gentile, F., T. Bocci, S. Coppola, T. Pozzi, L. Modafferi, A. Priori, and D. Chiumello (2022). Putative Role of the Lung–Brain Axis in the Pathogenesis of COVID-19-Associated Respiratory Failure: A Systematic Review [CC-BY]. *Biomedicines*. **10**(3): p. 729. https://www.mdpi.com/2227-9059/10/3/729.
24. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Respiratory Centers of the Brain [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology/pages/22-3-the-process-of-breathing#fig-ch23_03_06.
25. Grey, K. (2022). Chemoreflex circuit, in *Pulmonary Physiology for Pre-Clinical Students* [CC-BY-NC-SA]. https://pressbooks.lib.vt.edu/pulmonaryphysiology/chapter/control-of-breathing/.
26. Gilmour, K.M. (2001). The CO2/pH ventilatory drive in fish *Comp Biochem Physiol A Mol Integr Physiol*. **130**(2): p. 219-40.
27. Perry, S.F., Y.K. Pan, and K.M. Gilmour (2023). Insights into the control and consequences of breathing adjustments in fishes-from larvae to adults [Review]. *Frontiers in Physiology*. **14**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphys.2023.1065573.
28. Sackville, M.A., C.B. Cameron, J.A. Gillis, and C.J. Brauner (2022). Ion regulation at gills precedes gas exchange and the origin of vertebrates *Nature*. **610**(7933): p. 699-703.
29. Chruścik, A., K. Kauter, L. Windus, and E. Whiteside (2021). The aorta has distinct regions, in *Fundamentals of Anatomy and Physiology* [CC-BY-SA]. https://usq.pressbooks.pub/anatomy/chapter/6-10-circulatory-pathways/.
30. Chruścik, A., K. Kauter, L. Windus, and E. Whiteside (2021). Arteries supplying the head and neck, in *Fundamentals of*

Anatomy and Physiology [CC-BY-SA]. https://usq.pressbooks.pub/anatomy/chapter/6-10-circulatory-pathways/.

31. Grey, K. (2022). Hypoxic ventilatory response, in *Pulmonary Physiology for Pre-Clinical Students* [CC-BY-NC-SA]. https://pressbooks.lib.vt.edu/pulmonaryphysiology/chapter/control-of-breathing/.
32. Sved, A. (2019). Block diagram of the control of the respiratory system [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Block_diagram_of_the_control_of_the_respiratory_system.png.
33. Hannah, R. and E. Joo (2022). Respiratory Regulation of Acid-Base Balance, in *Animal Physiology* [CC0]. University of Alaska Anchorage. https://ua.pressbooks.pub/animalphysiology/chapter/respiratory-regulation-of-acid-base-balance/.
34. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Respiratory Regulation of Blood pH, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/26-4-acid-base-balance/.
35. Wikipedia contributors (2023). Davenport diagram, in *Wikipedia, The Free Encyclopedia* [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Davenport_diagram&oldid=1136183413.
36. K90 (2009). Davenport Fig 11 [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Davenport_Fig_11.jpg.
37. Mallet, R.T., J. Burtscher, V. Pialoux, Q. Pasha, Y. Ahmad, G.P. Millet, and M. Burtscher (2023). Molecular Mechanisms of High-Altitude Acclimatization [CC-BY]. *International Journal of Molecular Sciences*. **24**(2): p. 1698.

https://www.mdpi.com/1422-0067/24/2/1698.
38. Hegasy, G. (2019). HIF Nobel Prize Physiology Medicine 2019 [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:HIF_Nobel_Prize_Physiology_Medicine_2019_Hegasy_ENG.png.
39. Miller, C. (2022). Human Responses to High Altitude, in *Human Biology* [CC-BY-NC]. https://humanbiology.pressbooks.tru.ca/chapter/8-8-human-responses-to-high-altitude/.
40. Mairer, K., M. Wille, and M. Burtscher (2010). The prevalence of and risk factors for acute mountain sickness in the Eastern and Western Alps *High Alt Med Biol*. **11**(4): p. 343-8.
41. Jensen, J.D. and A.L. Vincent (2023). High Altitude Cerebral Edema, in *StatPearls*, StatPearls Publishing. Copyright © 2023, StatPearls Publishing LLC. Treasure Island (FL) ineligible companies. Disclosure: Andrew Vincent declares no relevant financial relationships with ineligible companies.
42. Earhart, M.L., T.S. Blanchard, A.A. Harman, and P.M. Schulte (2022). Hypoxia and High Temperature as Interacting Stressors: Will Plasticity Promote Resilience of Fishes in a Changing World? *The Biological Bulletin*. **243**(2): p. 149-170. https://www.journals.uchicago.edu/doi/abs/10.1086/722115.

20. Évolution de la réponse à l'hypoxie

Introduction

Dans ce chapitre, nous aborderons l'évolution de la réponse physiologique à l'hypoxie chez les populations qui vivent dans des environnements pauvres en oxygène. Nous verrons comment on mesure la tolérance à l'hypoxie d'un organisme chez différents groupes d'animaux. Nous étudierons ensuite spécifiquement ce qui a changé dans la physiologie de certaines populations d'humains qui vivent en altitude et qui résistent mieux à l'hypoxie, comparativement aux personnes des basses terres. Nous verrons des adaptations physiologiques des Tibétains et les bases génétiques qui les sous-tendent. Finalement, nous discuterons de l'origine de ces différences génétiques et de l'apport des génomes d'autres groupes d'humains par introgression menant à ces adaptations à l'altitude.

Objectifs spécifiques

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Expliquer les mesures de tolérance à l'hypoxie utilisées chez différents groupes d'animaux
- Contraster les réponses physiologiques

observées en réponse à l'hypoxie chez des populations provenant des basses terres ou de sites en altitude.

- Déterminer s'il y a de l'évolution convergente dans la réponse à l'hypoxie en altitude entre différentes populations humaines
- Appliquer une approche de génomique afin de trouver des traits physiologiques candidats pour expliquer l'adaptation à l'hypoxie
- Interpréter les résultats d'une analyse expérimentale de la fonction d'un gène potentiellement sous sélection
- Expliquer les mutations de novo, la variation génétique existante et l'introgression comme source de variation génétique

Notions clés

- Mesurer la tolérance à l'hypoxie
- Chez les organismes aquatiques
- La survie
- La tension critique en oxygène
- La perte d'équilibre
- La respiration de surface
- Chez les animaux terrestres
- La survie
- La réponse ventilatoire

- Divergence entre les populations humaines dans la réponse physiologique à l'hypoxie
- La réponse du système respiratoire diffère entre les humains des basses terres et les Tibétains
- La réponse du système circulatoire diffère entre les humains des basses terres et ceux adaptés à l'altitude
- L'étude des adaptations physiologiques à l'altitude grâce à la génomique
- Analyse expérimentale de la fonction d'un gène : le cas de EPAS et la réponse à l'hypoxie
- Variation génétique existante (« standing genetic variation ») versus nouvelle mutation (« de novo »)

1. Mesurer la tolérance à l'hypoxie

Certains animaux sont plus tolérants que d'autres à l'hypoxie. Les physiologistes utilisent différentes mesures pour quantifier la tolérance à l'hypoxie chez les animaux. Chez les espèces aquatiques, on utilisera le taux de survie face à un certain niveau d'hypoxie pour une période donnée, la tension critique en oxygène, le niveau d'hypoxie auquel un individu perd l'équilibre, ou encore l'apparition de comportements comme la respiration en surface chez les poissons. Chez les animaux terrestres, on définit la tolérance par la capacité de survie face à une faible pression partielle d'O_2 pour une certaine durée de temps. Les physiologistes vont aussi caractériser l'intensité des réponses physiologiques aux niveaux non létaux d'hypoxie chez les individus et les classer comme tolérants ou intolérants

selon leurs caractéristiques. Pour les environnements aquatiques et terrestres et pour ces différentes mesures, on retrouvera des différences interindividuelles qui ont plusieurs causes non exclusives et peuvent être attribuées à la variation génétique et à la variation environnementale. En effet, les individus peuvent s'acclimater à l'hypoxie, ce qui modifiera leur réponse et leur caractérisation comme tolérant ou intolérant. De plus, chez différentes espèces d'animaux, les niveaux d'oxygène auxquels un individu fait face en début de vie peuvent affecter la tolérance à l'hypoxie à l'âge adulte, dû à la plasticité phénotypique.

1.1 Chez les organismes aquatiques

Chez les organismes aquatiques, la tolérance à l'hypoxie est mesurée à une température donnée, car la plupart des organismes aquatiques qui utilisent l'O_2 dissoute dans l'eau sont ectothermes. La température affecte leur métabolisme et donc leurs besoins en O_2, mais aussi la quantité d'oxygène dissoute dans l'eau qui est disponible. La salinité affecte aussi la tolérance chez de nombreuses espèces, tout comme le pH de l'eau et la pollution. De plus, le stade de vie, la présence et durée d'une période d'acclimatation ou le développement à un certain niveau d'O_2 sont aussi des facteurs qui affectent la tolérance à l'hypoxie. Finalement, toutes les demandes métaboliques supplémentaires comme le mouvement, la digestion, la croissance, le développement de gonades et la reproduction doivent être aussi prises en compte [1, 2].

1.1.1 La survie

Les physiologistes peuvent utiliser la survie afin de quantifier la tolérance à l'hypoxie. Ils utilisent la durée de la survie face à un

certain niveau d'O_2. Le taux de changement d'O_2 choisi pour l'expérience peut affecter la durée de survie, et la réponse face à différents taux de baisse d'oxygène peut être ce qui intéresse les physiologistes. Comme noté plus haut, de nombreuses variables affectent la survie à un niveau d'hypoxie donné et celles-ci doivent être prises en compte [3].

1.1.2 La tension critique en oxygène

La section 1.1.2 est adaptée de [2].

Les poissons peuvent déclencher de nombreuses réponses physiologiques qui visent principalement à soutenir l'extraction de l'oxygène de l'environnement afin de maintenir la production d'ATP de manière aérobique (ex : augmenter leur taux de ventilation). Ces réponses permettent à la majorité des poissons de maintenir des taux d'absorption d'oxygène stables sur une large gamme de pressions partielles ambiantes d'oxygène (pO_2), une réponse connue sous le nom d'« oxyrégulation ». Cependant, lorsque l'oxygène diminue jusqu'à un seuil en dessous duquel le taux d'absorption d'oxygène ne peut pas être maintenu, l'absorption d'oxygène diminue linéairement avec une diminution de la pO_2 ambiante, une réponse dite « oxyconformante ». Ce seuil, lorsque la consommation d'oxygène passe de la régulation à la conformité, est appelé la tension critique en oxygène, ou pO_2 critique (Pcrit). En tant que mesure de la capacité d'extraction d'oxygène de l'animal entier, qui varie considérablement selon les espèces et les populations, Pcrit est largement utilisé pour décrire le degré de tolérance à l'hypoxie chez les poissons.

Cet indicateur obtenu en laboratoire est affecté par les changements physiologiques qui affectent la cascade de transport de l'oxygène (par exemple, la structure des branchies) et est donc pertinent pour prédire ce qui se passe

en milieu naturel [4]. Comme tous les autres indicateurs de tolérance à l'hypoxie, il est affecté par l'environnement de l'organisme au moment où il est étudié (température, salinité), par l'acclimatation et par la plasticité du développement [4-6].

1.1.3 La perte d'équilibre

La section 1.1.3 est adaptée de [7].

Un des indices de tolérance à l'hypoxie le plus fréquemment mesurés chez les poissons est le niveau d'oxygène auquel un individu est incapable de maintenir sa position dans la colonne d'eau, ou le temps requis pour atteindre cette perte d'équilibre à un niveau d'hypoxie donné (perte d'équilibre, appelée LOE en anglais pour loss of equilibrium). Lors de réductions extrêmes d'oxygène, les poissons deviennent incapables de coordonner leurs mouvements et de s'orienter. Ils démontrent alors une perte d'équilibre. La mort survient peu de temps après, à moins que les poissons ne soient transférés dans une eau bien oxygénée, où ils se rétablissent complètement. Le temps jusqu'à la perte d'équilibre et le niveau d'oxygène auquel on peut mesurer une perte d'équilibre ont donc été utilisés comme mesures non létales de tolérance à l'hypoxie, qui peuvent prédire la survie lors d'une variation naturelle de l'oxygène (figure 1). La perte d'équilibre se produit à des niveaux d'oxygène beaucoup plus faibles que les autres mesures de tolérance et peut être liée à l'épuisement des substrats ou à l'accumulation de produits finaux du métabolisme anaérobie.

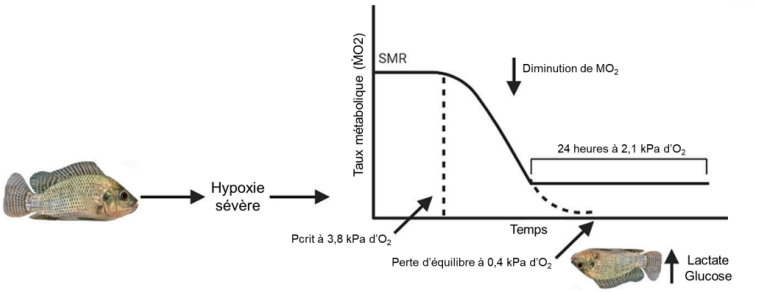


Figure 1. Le tilapia du Nil (Oreochromis niloticus) est reconnu pour sa capacité à tolérer des périodes prolongées d'hypoxie. Sous la pression partielle d'oxygène critique (Pcrit), le taux métabolique diminue progressivement sous le taux métabolique standard (ṀO 2). Si la pression partielle d'oxygène atteint 0,4 pKa, les poissons démontrent une perte d'équilibre. En situation d'hypoxie, le stress mène à une hausse des concentrations de glucose et les processus métaboliques anaérobies mènent à une hausse des concentrations de lactate. Adapté de [8].

1.1.4 La respiration de surface

La section 1.1.4 est adaptée de [7].

Un autre indice de tolérance à l'hypoxie fréquemment mesuré chez les poissons est la propension de certaines espèces à utiliser une respiration de surface aquatique (nommé ASR en anglais pour Aquatic Surface Respiration). Lors de ce comportement, les poissons s'approchent de la surface et irriguent leurs branchies avec la couche d'eau la plus près de la surface, riche en oxygène en raison de la diffusion depuis l'air. Lorsqu'ils sont soumis expérimentalement à une hypoxie, les poissons qui utilisent la respiration de surface présentent des taux de survie et de croissance plus élevés que les poissons qui n'ont pas accès à la surface. De plus, ce comportement offre l'avantage écologique de pouvoir exploiter des habitats chroniquement hypoxiques. Les poissons n'effectuent pas de respiration de surface à des réductions modérées d'oxygène, ce

qui suggère que ce comportement a des couts, probablement un cout énergétique pour maintenir sa position près de la surface, ainsi qu'un risque accru de prédation par des prédateurs aériens. Ainsi, la fréquence de la respiration de surface est essentiellement nulle lorsque les niveaux d'oxygène sont normaux et augmente considérablement lorsque l'oxygène tombe en dessous d'un seuil caractéristique [9]. La respiration de surface est un comportement complexe qui intègre la disponibilité en oxygène, la demande en oxygène, la menace perçue de prédation et probablement d'autres variables permettant de déterminer le moment où un poisson fait surface.

1.2 Chez les animaux terrestres

Chez les animaux terrestres, la tolérance à l'hypoxie varie grandement, si on étudie les grands groupes d'invertébrés et de vertébrés qui utilisent l'oxygène atmosphérique. À l'intérieur des vertébrés, on trouve des espèces très tolérantes à l'hypoxie et même à l'anoxie, par exemple chez les reptiles comme la tortue peinte, *Chrysemys picta* (figure 2A). Cette espèce de tortue peut survivre 4 mois en anoxie lorsqu'elle est en dormance hivernale. Chez les mammifères, on remarque que les stades juvéniles sont plus tolérants à l'hypoxie que les adultes pour une espèce donnée [10]. On remarque aussi des différences notables de tolérance à l'hypoxie chez les mammifères marins (qui bien sûr ne sont pas des animaux terrestres, mais qui respirent de l'air comme leurs ancêtres terrestres) qui plongent en apnée pour de longues périodes, comme le cachalot, *Physeter catodon* (figure 2B) comparativement aux mammifères qui ne plongent pas, comme les humains [11].

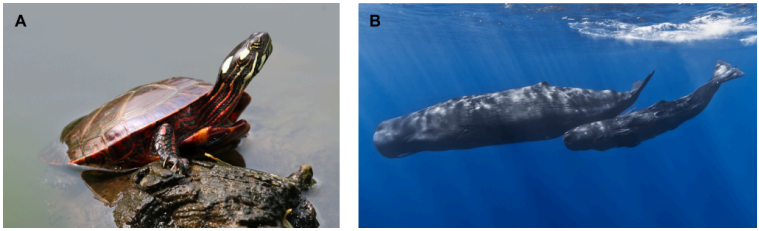


Figure 2. (A) Pendant l'hiver, la tortue peinte (Chrysemys picta) peut survivre longtemps en anoxie. (B) Les plongées du cachalot (Physeter catodon) peuvent atteindre 2 h, grâce à sa grande tolérance à l'hypoxie [12, 13].

1.2.1 La survie

Comme chez les animaux aquatiques, on peut quantifier le temps pendant lequel un individu peut survivre face à un certain niveau d'hypoxie ou le niveau d'hypoxie auquel 50 % des individus testés meurent. Selon que l'espèce est homéotherme ou non, il faudra prendre la température en compte lors de la mesure [14]. On peut ainsi comparer des individus de la même espèce provenant de différentes populations. Par exemple, les poulets domestiques tibétains, qui sont élevés en altitude depuis 1000 ans, semblent avoir une meilleure aptitude à la vie en altitude (autrement dit, face à l'hypoxie) que les poulets des basses terres. Des biologistes ont comparé l'impact de l'environnement (normoxie; 21 % d'O_2 *versus* hypoxie; 13 % d'O_2) sur la mortalité des poulets de la fertilisation jusqu'à l'éclosion entre les deux populations (Tibétains versus poulets des basses terres). Une différence significative de mortalité survient en hypoxie alors que les poulets tibétains ont une survie significativement plus élevée que les poulets des basses terres [15, 16].

1.2.2 La réponse ventilatoire

Les physiologistes peuvent déterminer la tolérance à un certain niveau d'hypoxie en étudiant la réponse ventilatoire aigüe de l'organisme. Un individu intolérant aura une réponse d'hyperventilation face à une baisse de la pression partielle d'O_2. C'est la réponse typique d'augmentation de la fréquence de ventilation face à l'hypoxie que nous avons vue lorsque nous avons discuté du contrôle de la respiration afin de maintenir l'équilibre gazeux et de pH sanguin. Cette réponse sera absente au même niveau d'hypoxie chez une espèce tolérante, qui aura plutôt une réponse de diminution de l'utilisation de l'oxygène ($\dot{V}O_2$) [11]. Par exemple, des biologistes étudiant un mammifère fouisseur de la famille des taupes, le condylure étoilé, ont quantifié une réponse d'hyperventilation et ont conclu que cette espèce n'est pas tolérante à l'hypoxie, contrairement à de nombreuses autres espèces utilisant ce type d'habitat souterrain [14].

2. Divergence entre les populations humaines dans la réponse physiologique à l'hypoxie

La section 2 est adaptée de [17].

En milieu terrestre, l'hypoxie est rencontrée principalement en altitude. Au niveau de la mer, la pression atmosphérique est d'environ 100 kPa. À cette pression atmosphérique, l'air est dense et l'oxygène passe facilement de l'air des poumons à travers les membranes cellulaires jusqu'à la circulation sanguine. En effet, la pression partielle d'oxygène dans l'air que nous respirons affecte la diffusion dans notre sang. Ainsi, à mesure que la pression atmosphérique diminue à haute

altitude, la pression partielle d'O_2 diminue. Il devient plus difficile pour une quantité adéquate d'oxygène de passer dans la circulation sanguine et les niveaux d'oxygène dans le sang commencent à baisser.

À 2 500 mètres d'altitude, la pression atmosphérique ne représente qu'environ 75 pour cent de celle du niveau de la mer, et à 5000 mètres, la pression atmosphérique ne représente qu'environ 50 pour cent de la valeur du niveau de la mer. Cette dernière altitude correspond à peu près à l'altitude du camp de base du mont Everest et de l'établissement humain permanent le plus élevé (La Rinconada au Pérou, illustrée sur la figure 3). Les altitudes supérieures à 2 500 mètres nécessitent généralement une acclimatation ou une adaptation pour prévenir les symptômes dus à l'hypoxie. Au-dessus de 7 500 mètres, de graves symptômes d'hypoxie sont susceptibles de se développer. Les altitudes supérieures à 8000 mètres se situent dans la « zone de la mort ». C'est la zone où l'hypoxie devient trop importante pour soutenir la vie humaine. Le sommet de l'Everest, culminant à 8 848 mètres d'altitude, se situe définitivement dans la zone de la mort. Les alpinistes venant des basses terres ne peuvent y survivre en général qu'en consommant davantage d'oxygène dans les réservoirs d'oxygène et en ne restant pas très longtemps au sommet.



Figure 3. La Rinconada au Pérou est la ville la plus haute en altitude au monde [18].

Malgré ces contraintes à la vie exceptionnelles, les humains ont colonisé à plusieurs reprises des environnements en haute altitude (figure 4). On estime que plus de 100 millions de personnes dans le monde vivent à des altitudes supérieures à 2 500 mètres au-dessus du niveau de la mer. Les humains vivent sur les plateaux des Andes (l'Altiplano) depuis 11 000 ans et les humains sont présents dans la région du Tibet (plateau tibétain) depuis presque 30 000 ans.

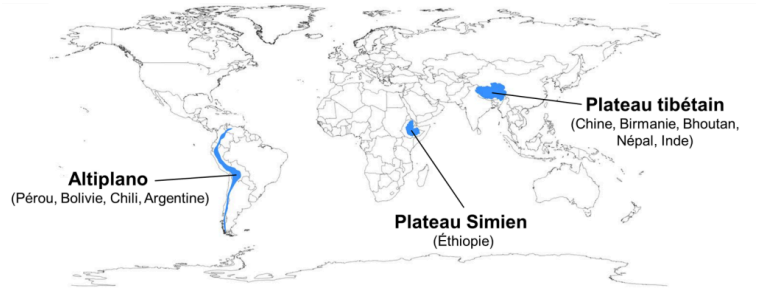


Figure 4. Trois régions comprennent des populations humaines adaptées à la vie en altitude. Adapté de [19].

Comparativement aux humains de basse altitude qui font péniblement face à l'hypoxie en altitude, les populations de ces régions semblent faire face à ce défi différemment. Une des questions que l'on peut se poser concerne la possibilité d'évolution convergente. En effet, on retrouve des populations en haute altitude à plusieurs endroits du monde et ces populations sont isolées les unes des autres depuis des milliers d'années. Si ces populations présentent des traits qui améliorent leur performance physiologique en altitude, est-ce que les pressions de sélection liées à l'altitude ont entrainé l'évolution d'un seul et même mécanisme physiologique adaptatif? Ou bien des voies différentes ont-elles été suivies par l'évolution?

2.1 La réponse du système respiratoire diffère entre les humains des basses terres et ceux adaptés à l'altitude

Nous avons vu que la réponse du système respiratoire à l'hypoxie aigüe entraine une augmentation du taux de ventilation chez les humains. Pour illustrer cette réponse qui se

produit en altitude, nous pouvons utiliser un sujet humain qui a grandi et qui vit à une basse altitude et la placer à une altitude assez élevée pour affecter l'apport en oxygène. Examinons la réponse d'une touriste qui monte en train en quelques heures à environ 3450 m sur le glacier Jungfraujoch en Suisse, face à une saturation d'oxygène autour de 65 % de celle rencontrée au niveau de la mer. Nous mesurerons la fréquence de ventilation du sujet.

Exemples

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#oembed-1

Nadia Aubin-Horth. (2023). Sur le glacier du Jungfrau à 3450 mètres d'altitude [Vidéo]. Youtube. https://youtu.be/kjLnXH0K6cY

Comme vous pouvez le voir, dans cette expérience, on observe une augmentation de la fréquence de ventilation lorsque le sujet est placé en hypoxie. Dans la vidéo, on la voit prendre 6

respirations en 15 secondes, alors qu'un adulte au niveau de la mer en prendrait environ 3 ou 4. Elle mentionne aussi que ses battements cardiaques sont à 120 battements par minute, alors que le cœur d'une personne du même âge au repos à basse altitude battrait entre 50 et 85 fois à la minute. Son corps a reçu un signal de baisse de pression partielle d'oxygène (pO_2) sanguin par les chémorécepteurs périphériques qui mesurent cette baisse et envoient un signal au centre d'intégration dans le système nerveux central. Les circuits respiratoires activent des neurones moteurs qui activent à leur tour des effecteurs, les muscles intercostaux et du diaphragme. Cela entraine une augmentation de la fréquence de la ventilation. On classerait cette personne comme intolérante à l'hypoxie en se basant sur cette réponse d'hyperventilation. Nous savons que cette réponse d'hyperventilation aura des conséquences néfastes sur son pH sanguin en éliminant une trop grande quantité de CO_2 lors de l'expiration. Cette réponse d'hyperventilation disparait avec l'acclimatation.

Chez les populations vivant en altitude (figure 4), on observe des réponses ventilatoires divergentes. Les Andéens n'augmentent pas leur taux de ventilation face à l'hypoxie. Cette absence de réponse est possiblement une adaptation à l'altitude. À l'opposé, les Tibétains ont un taux de ventilation similaire à un individu des basses terres acclimaté à l'altitude. Cela suggère en revanche qu'ils ont peut-être des différences physiologiques permettant de contrer les effets de l'hyperventilation sur le pH sanguin [19].

2.2 La réponse du système circulatoire diffère entre les humains des basses terres et ceux adaptés à l'altitude

Nous avons vu que la réponse à court terme du système

circulatoire face à l'hypoxie entraine entre autres une augmentation du rythme cardiaque (d'ailleurs mesuré chez notre sujet humain dans l'expérience sur le glacier Suisse ci-haut). La réponse à l'hypoxie du système circulatoire inclut aussi une augmentation du nombre de globules rouges et de la quantité d'hémoglobine à la suite de l'activation de la cascade du facteur de transcription HIF-1 (figure 5). On pourrait donc formuler l'hypothèse qu'il y a des changements dans le système circulatoire des humains vivant en altitude au Tibet et dans les Andes. Plus spécifiquement, on pourrait prédire que la quantité d'hémoglobine dans le sang sera plus élevée chez les Tibétains et les Andéens que chez les individus des basses terres qui ne font pas face à l'hypoxie.

Des physiologistes ont étudié la concentration d'hémoglobine chez les Andéens et les Tibétains. Ils ont démontré une différence significative de la quantité d'hémoglobine entre les Andéens et des individus de basse altitude [20]. Les Andéens ont une haute quantité d'hémoglobine, comme chez des humains qui répondent à l'hypoxie à court terme. Cependant, les Andéens et les Tibétains sont très différents dans leur concentration d'hémoglobine. En effet, le niveau des Tibétains est plus bas que le niveau des Andéens [21]. Une autre équipe de physiologistes a quantifié le niveau d'hémoglobine directement sur le terrain à différentes altitudes, pour des Tibétains et des Chinois Han (les Chinois Han sont des migrants récents, ils ne sont pas nécessairement nés au Tibet et ils y sont arrivés plus ou moins tard dans leur vie). Ils ont mesuré que la concentration d'hémoglobine augmente pour les deux groupes avec l'altitude, mais pour une altitude donnée, l'hémoglobine est plus élevée chez les Chinois Han que chez les Tibétains [22]. Peut-être qu'ici on a affaire à une adaptation chez les Tibétains où le trait adaptatif serait d'avoir une réponse moins prononcée d'augmentation de la production de globules rouges en réponse à l'hypoxie. On peut supposer que

cela représente un compromis entre augmenter l'apport en oxygène aux tissus et limiter l'augmentation de la viscosité du sang. Cependant, dans ce cas-ci on ne sait pas si les Tibétains ont cette réponse parce qu'ils sont nés et ont grandi en altitude (réponse de plasticité développementale) ou si ce sont des différences génétiques qui sous-tendent ces différences de phénotypes. On ne sait pas non plus si ces différences de niveaux d'hémoglobines affectent la performance et ultimement le fitness.

Il semble que deux chemins évolutifs différents sont possibles face à la pression de sélection de l'hypoxie. Les adaptations locales des Andéens et des Tibétains reposent sur des mécanismes physiologiques différents. On observe une convergence évolutive de la physiologie, c'est-à-dire un maintien de la quantité d'O2 pour le fonctionnement des cellules, sans convergence des mécanismes. Il y a donc plus qu'une façon de répondre au défi de l'environnement.

Exercices

Réponses physiologiques de différents groupes à l'hypoxie

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#h5p-40

3. L'étude des adaptations physiologiques

à l'altitude grâce à la génomique

Comme nous venons de voir, les Tibétains n'ont pas une concentration supérieure en hémoglobine qui augmenterait leur performance de transport d'oxygène. En fait, ils en ont même moins que chez des individus des basses terres qui ont une réponse physiologique à l'hypoxie. Pourtant, leurs tissus ont besoin d'autant d'oxygène qu'une personne qui vit au niveau de la mer. Avec l'arrivée des approches de génomique dans les années 2000, des biologistes de plusieurs groupes de recherche se sont demandé à peu près toutes en même temps ce qui a changé dans le génome des Tibétains qui leur confère une meilleure performance face à l'hypoxie. Elles se sont dit qu'au lieu de chercher les traits un par un comme les physiologistes avaient fait jusqu'à ce jour, elles pourraient chercher dans tout le génome des Tibétains et trouver des gènes « candidats » qui porteraient des mutations qui seraient associées aux différences phénotypiques entre les groupes d'humains. Les résultats de ces différents efforts ont tous été publiés en 2010, une grosse année! Les biologistes ont cherché ce qui diffère dans le génome des Tibétains versus les Chinois Han, en supposant que certaines de ces différences génétiques expliquent leurs différences de réponse à l'hypoxie. Ils ont utilisé différentes approches d'analyse des génomes. Certaines équipes de recherche ont utilisé la cartographie génétique par association. L'analyse par association examine des populations particulières et tente de déterminer si la fréquence d'un allèle chez les individus avec un phénotype donné est différente de celle d'un ensemble d'individus qui n'ont pas ce phénotype. Ils ont donc comparé le génome entier de Tibétains et de Chinois Han pour trouver des régions du génome qui sont divergentes entre les deux groupes. Les différences génétiques peuvent être des mutations à un seul nucléotide et cette mutation peut être dans une région où il y a un gène (séquence codante) ou dans une région intergénique (où il pourrait y avoir une

séquence régulatrice). La différence génétique pourrait aussi être sous forme de variants structuraux : par exemple un changement du nombre de copies d'un gène (duplication, délétion), ou une inversion. D'autres biologistes ont utilisé une approche de balayage génomique (« genome scan »). Elles ont cherché les séquences de gène qui sont sous sélection, en trouvant les gènes pour lesquels la fréquence d'un allèle pour un gène donné change considérablement entre les deux populations, jusqu'au point de devenir fixé.

Dans les deux types d'approches, elles ont trouvé des centaines de régions du génome qui diffèrent entre les Tibétains et les autres humains et ont choisi de réduire la liste en se concentrant sur des gènes qui sont connus pour être impliqués dans la physiologie. elles ont tous identifié la région qui contient le gène EPAS1 comme ayant une séquence nucléotidique différente chez la plupart des Tibétains versus les Chinois Han ou ayant une signature de sélection naturelle. Les gènes EPAS1 et EGLN1 ont montré les signaux les plus forts de balayage sélectif (« selective sweep »), car ils montrent des allèles (des « variants ») retrouvés à très haute fréquence chez les Tibétains (50–80 %), mais absents ou rares (<5 %) dans les humains des basses terres. Serez-vous étonnés d'apprendre que le gène EPAS1 des humains code pour la protéine HIF2-A, qui est centrale dans la cascade de réponse à l'hypoxie (figure 5)? Le gène EGLN1 fait aussi partie de cette cascade qui affecte de nombreuses fonctions liées à la réponse à l'hypoxie, incluant l'érythropoïèse, qui mène à la formation de globules rouges (figure 5) [19, 23-25]. Il semble que cette fonction pourrait être modifiée par les mutations découvertes chez les Tibétains. Mais de quelle façon?

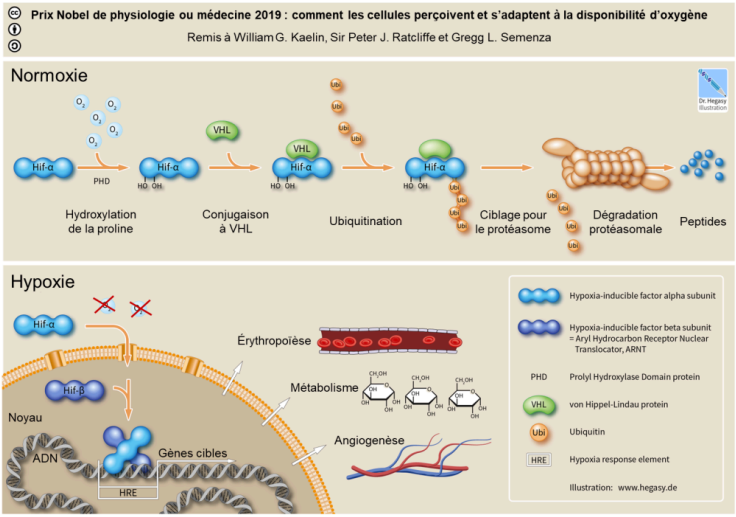


Figure 5. Régulation de Hif-α en normoxie et en hypoxie. Dans des conditions normoxiques, Hif-α est hydroxylée sur deux résidus proline. Elle s'associe alors avec la protéine VHL et est ensuite marquée par l'ubiquitine. La protéine Hif-α marquée est alors envoyée vers le protéasome pour être dégradée. Dans des conditions hypoxiques, il n'y a pas d'oxygène disponible pour l'hydroxylation de la proline. La protéine Hif-α se déplace alors vers le noyau cellulaire et s'associe à Hif-β. Ce complexe se lie alors à une région de l'ADN appelée HRE (hypoxia responsive element). En conséquence, les gènes cibles sont transcrits. Ces gènes sont impliqués dans la régulation de nombreux processus, notamment l'érythropoïèse, la glycolyse et l'angiogenèse. Adapté de [26].

4. Analyse expérimentale de la fonction d'un gène : le cas de EPAS et la réponse à l'hypoxie

> *Le premier paragraphe de la section 4 est adapté de [27].*

Le gène EGLN1 code pour PHD2. Chez la plupart des humains, en normoxie, l'enzyme PHD2 exerce sa fonction d'hydroxylase

oxygéno-dépendante et déclenche la dégradation des protéines HIF (HIF-1a et HIF-2a) (figure 5, panneau « normoxie »). Sous hypoxie, l'activité hydroxylase de cette enzyme est supprimée, ce qui entraine l'accumulation de HIF qui, comme facteur de transcription, peut activer l'expression de centaines de gènes cibles en aval et induire diverses réponses physiologiques, par exemple l'érythropoïèse. En contraste, la version tibétaine du gène EGLN1 qui code pour PHD2 porte deux mutations faux-sens spécifiques aux Tibétains, qui provoquent une dégradation accrue de la protéine HIF sous hypoxie, ce qui annule pratiquement l'augmentation de l'érythropoïèse médiée par HIF. Cela protègerait les Tibétains de la surproduction de globule rouge. Contrairement aux variants d'EGLN1, tous les variants d'EPAS1 identifiés sont situés dans les régions non codantes du génome (principalement dans les introns), ce qui suggère qu'ils n'affectent pas la forme de la protéine, mais peuvent plutôt affecter la régulation d'EPAS1 au niveau de sa transcription.

Les scientifiques ont sélectionné 32 variants tibétains dans le gène EPAS1 en sélectionnant ceux qui montraient une grande divergence d'allèles avec les humains des basses terres d'à travers le monde. À l'intérieur de cet haplotype tibétain, ils ont choisi une mutation à un nucléotide (« SNP ») pour laquelle 57 % des Tibétains ont un « A », mais qui est présent dans seulement 0,5 % des génomes de chinois Han, 3,2 % des génomes africains et aucun des génomes européens ou japonais. Une fois qu'une personne travaillant en génomique trouve une mutation qui est associée à un phénotype, elle doit aller plus loin si elle veut démontrer qu'il y a un lien causal entre les deux. Il faut étudier comment la fonction ou l'expression de la protéine codée par ce gène est affectée par la mutation et comment cela change le phénotype, qui lui affecte le fitness. Autrement dit, on doit chercher le lien fonctionnel. Les biologistes se sont demandé « Qu'est-ce qui est différent dans

cet allèle du gène (EPAS1) chez les Tibétains? Comment la fonction est-elle affectée? » Les biologistes ont fait une étude sur des cellules endothéliales, car elles expriment habituellement EPAS et répondent à l'hypoxie. Ils ont introduit dans ces lignées cellulaires l'allèle tibétain ou l'allèle « original » trouvé chez les humains des basses terres et certains Tibétains. Comme ils avaient émis l'hypothèse que la mutation affecterait le niveau d'expression du gène chez les Tibétains, ils ont utilisé un test de gène rapporteur de luciférase pour mesurer l'expression du gène EPAS1 pour chaque allèle [27].

Vidéo sur le gène rapporteur de la luciférase

La vidéo suivante vous expliquera très clairement ce qu'est un gène rapporteur de luciférase et la section « How to understand whether the promoter is strong or weak? » vous montrera exactement l'expérience que les biologistes ont faite ici.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#oembed-2

Animated biology With arpan. (2022). Luciferase reporter assay | What is luciferase assay used for? | Applications of Luciferase assay [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=ySZCdJz5Oac

Avec ce test, ils ont démontré que l'activité du promoteur de la version du gène avec l'allèle tibétain (« A ») était significativement plus faible que l'allèle sauvage T, retrouvée dans le reste du monde à plus haute fréquence (figure 7). La mutation est effectivement dans une région régulatrice et elle affecte négativement la transcription du gène EPAS1, qui est diminué de 30 % avec l'allèle tibétain.

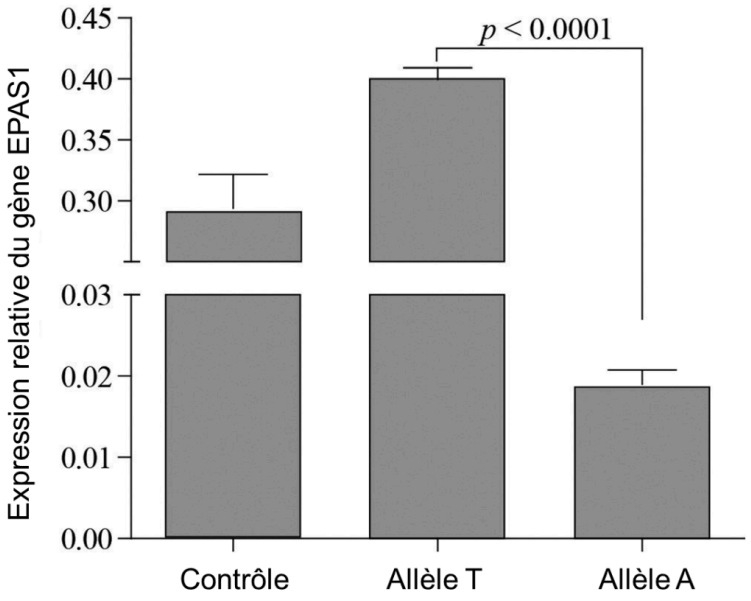


Figure 6. Niveau d'expression du gène EPAS1 selon le variant introduit dans la cellule. Les cellules qui ont l'allèle le plus fréquent chez les Tibétains (l'allèle A) de EPAS expriment significativement moins le gène EPAS1 que les cellules qui n'ont pas cet allèle (allèle T, le plus courant chez les humains à travers le monde). Adapté de [27].

Les biologistes ont ensuite déterminé l'effet d'avoir l'haplotype tibétain (la séquence complète d'EPAS1 qui compte plusieurs mutations, pas seulement le SNP de T vers A) au niveau physiologique et organismique chez des souris transgéniques. En changeant la séquence de seulement un gène, les souris avaient toute une panoplie de changements physiologiques significatifs lorsqu'élevées pendant 4 semaines en hypoxie (équivalente à vivre à 5000 mètres) comparativement aux souris avec l'haplotype le plus fréquent chez les humains des basses terres. Elles avaient moins de perte de poids, une plus faible production d'érythropoïétine (EPO) et une concentration

d'hémoglobine plus basse [27]. Cela récapitule le phénotype des Tibétains qui ne produisent pas autant de globules rouges en réponse à l'hypoxie que les humains des basses terres, cela en changeant la séquence d'un seul gène dans le génome. Il semble donc que la sélection naturelle ait favorisé une réponse moins grande à l'hypoxie du système de production de globules rouges et que le fait de ne pas en produire plus en hypoxie soit une adaptation des Tibétains à l'altitude. Cependant, il faut se rappeler que les Tibétains ont plusieurs autres différences physiologiques quand on les compare aux humains des basses terres, ce qui suggère que d'autres gènes sont aussi impliqués [27].

5. Variation génétique existante (« standing genetic variation ») versus nouvelle mutation (« de novo »)

Après la publication des nombreuses études montrant des différences génétiques entre les Tibétains et les Chinois Han, des biologistes spécialisés en génétique des populations se sont demandé si ces différences découlent de nouvelles mutations apparues chez les Tibétains après leur isolement des autres populations d'humain, qui ont ensuite été sélectionnées (une mutation *de novo*), ou si les mutations existaient déjà chez leur ancêtre et qu'elles ont augmenté en fréquence chez les Tibétains, car elles conféraient soudainement un avantage dans le nouvel environnement hypoxique en altitude. C'est important de savoir si c'est une nouvelle mutation qui est apparue chez les Tibétains et qui a été sélectionnée ou si c'était de la variation génétique existante (« standing genetic variation ») dans le génome, car cela nous aide à comprendre l'évolution des adaptations en général. La chercheuse Emilia Huerta-Sanchez qui était alors à l'Université Berkeley a étudié

cette question en collaboration avec des chercheurs du centre de génomique BGI [28]. Ils ont séquencé la région autour du gène EPAS1 chez 40 individus tibétains et 40 Chinois Han. Ils ont constaté que ce gène a un haplotype très inhabituel chez les Tibétains, car on trouve chez eux un « bloc » de mutations qu'on ne retrouve pas dans les autres génomes d'humain séquencés, sauf à très faible fréquence chez les Chinois Han. Un haplotype est un groupe d'allèles de différents loci situés sur un même chromosome et habituellement transmis ensemble [29]. Le fait que l'haplotype existe chez les Chinois Han, mais est vraiment plus fréquent chez les tibétains, supporte l'hypothèse qu'il y a eu de la sélection et de l'évolution, qu'on définit comme un changement de fréquence allélique entre les générations. Ils ont proposé que cette longue séquence ait été introduite dans le génome des ancêtres des Tibétains par flux génique à partir d'une population divergente. Mais laquelle?

N'ayant trouvé aucun autre génome d'humain moderne contenant cette séquence, les biologistes ont utilisé les informations sur le génome des Néandertaliens séquencé à l'aide d'ADN ancien trouvé dans des fouilles archéologiques, afin de déterminer si la séquence retrouvée chez des Tibétains provient des Néandertaliens. Ils ont découvert que non. Le seul génome qui a cet haplotype à part les Tibétains et une faible proportion de Chinois Han est celui séquencé à partir de l'ADN ancien d'un Denisovien, un groupe d'humains qui a divergé des humains modernes il y a au moins 200 000 ans. Des ancêtres des humains modernes et des Dénisoviens se sont donc reproduits et ainsi échangé du matériel génétique, il y a entre 46 000 et 48 000 ans [30]. L'haplotype d'EPAS1 des Dénisoviens était déjà présent dans le génome des individus qui étaient les ancêtres des Chinois Han et des Tibétains, ce qui représente un cas de variation génétique existante qui a été sélectionnée chez les Tibétains, plutôt qu'une nouvelle mutation qui est apparue. Les résultats de Emilia Huerta-

Sanchez et de ses collaborateurs suggèrent que le mélange entre espèces d'hominidés qui ont cohabité un certain temps sur terre a fourni une variation génétique qui a ensuite été sélectionnée lorsque ces humains ont fait face à de nouveaux environnements où cette mutation avait un effet sur le phénotype et le fitness. Son analyse suggère qu'il y a eu introgression d'ADN d'individus Denisoviens dans le génome des humains [28].

Exercices

Gènes EPAS1 et EGLN1



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#h5p-41

Cas appliqué

Entrevue avec Maud Demarest

Cette capsule vidéo [CC-BY] présente une

entrevue avec Maud Demarest, candidate au doctorat à l'Université Laval, associée à l'Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec, à Québec. Ses travaux portent sur l'évolution de la capacité d'acclimatation à l'hypoxie chez des populations vivant en altitude ou non. Vous pouvez activer les sous-titres en français.



Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#oembed-3

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien. Transcription format word.

Résumé

Il existe diverses méthodes pour quantifier la tolérance à l'hypoxie des individus qui varient selon l'environnement et la question posée. La réponse à l'hypoxie d'une personne des basses terres est différente de celle observée chez les humains vivant en altitude. Les humains de différentes populations qui font face à l'altitude (Andes et Tibet) ont des adaptations

physiologiques différentes. On peut étudier les bases génomiques de ces adaptations en cherchant des gènes candidats que l'on valide ensuite par des expériences de biologie moléculaire, cellulaire et de physiologie. Les Tibétains ont une réponse atténuée de la production de globules rouges face à l'hypoxie qui est causée par des mutations dans le gène EGLN1 et EPAS1 dont les produits sont impliqués dans la cascade HIF. Les haplotypes du gène EPAS1 retrouvés chez la majorité des Tibétains proviennent de l'introgression du génome de Dénisoviens il y a entre 46 et 48 milliers d'années.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'évolution de la réponse à l'hypoxie



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=916#h5p-42

Bibliographie

1. Richards, J.G. (2009). Chapter 10 Metabolic and Molecular Responses of Fish to Hypoxia, in *Fish Physiology*, J.G.

Richards, A.P. Farrell, and C.J. Brauner, Editors, Academic Press. p. 443-485. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1546509808000101.
2. Rogers, N.J., M.A. Urbina, E.E. Reardon, D.J. McKenzie, and R.W. Wilson (2016). A new analysis of hypoxia tolerance in fishes using a database of critical oxygen level (P crit) [CC-BY]. *Conserv Physiol*. **4**(1): p. cow012.
3. Farrell, A.P. and J.G. Richards (2009). Chapter 11 Defining Hypoxia: An Integrative Synthesis of the Responses of Fish to Hypoxia, in *Fish Physiology*, J.G. Richards, A.P. Farrell, and C.J. Brauner, Editors, Academic Press. p. 487-503. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1546509808000113.
4. Regan, M.D., M. Mandic, R.S. Dhillon, G.Y. Lau, A.P. Farrell, P.M. Schulte, B.A. Seibel, B. Speers-Roesch, G.R. Ultsch, and J.G. Richards (2019). Don't throw the fish out with the respirometry water *Journal of Experimental Biology*. **222**(6). https://doi.org/10.1242/jeb.200253.
5. Robertson, C.E., P.A. Wright, L. Köblitz, and N.J. Bernier (2014). Hypoxia-inducible factor-1 mediates adaptive developmental plasticity of hypoxia tolerance in zebrafish, Danio rerio *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences*. **281**(1786): p. 20140637. https://royalsocietypublishing.org/doi/abs/10.1098/rspb.2014.0637.
6. McDonnell, L.H. and L.J. Chapman (2015). At the edge of the thermal window: effects of elevated temperature on the resting metabolism, hypoxia tolerance and upper critical thermal limit of a widespread African cichlid *Conservation Physiology*. **3**(1): p. cov050.
7. Rees, B.B. and L.A. Matute (2018). Repeatable Interindividual Variation in Hypoxia Tolerance in the Gulf Killifish, Fundulus grandis [CC-BY-NC]. *Physiol Biochem Zool*. **91**(5): p. 1046-1056.
8. Bergstedt, J.H., T. Pfalzgraff, and P.V. Skov (2021). Hypoxia

tolerance and metabolic coping strategies in Oreochromis niloticus [CC-BY]. *Comparative Biochemistry and Physiology Part A: Molecular & Integrative Physiology*. **257**: p. 110956. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1095643321000623.
9. Chapman, L.J. and D.J. McKenzie (2009). Chapter 2 Behavioral Responses and Ecological Consequences, in *Fish Physiology*, J.G. Richards, A.P. Farrell, and C.J. Brauner, Editors, Academic Press. p. 25-77. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1546509808000022.
10. Bickler, P.E. and L.T. Buck (2007). Hypoxia tolerance in reptiles, amphibians, and fishes: life with variable oxygen availability *Annu Rev Physiol*. **69**: p. 145-70.
11. Ramirez, J.M., L.P. Folkow, and A.S. Blix (2007). Hypoxia tolerance in mammals and birds: from the wilderness to the clinic *Annu Rev Physiol*. **69**: p. 113-43.
12. Schechter, G. (2011). Eastern Painted Turtle (Chrysemys picta picta) [CC-BY]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Eastern_Painted_Turtle_(Chrysemys_picta_picta).jpg.
13. Barathieu, G. (2013). Mother and baby sperm whale [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/wiki/File:Mother_and_baby_sperm_whale.jpg.
14. Devereaux, M.E.M., K.L. Campbell, D. Munro, P.U. Blier, and M.E. Pamenter (2021). Burrowing star-nosed moles (Condylura cristata) are not hypoxia tolerant *Journal of Experimental Biology*. **224**(19). https://doi.org/10.1242/jeb.242972.
15. Liu, C., L.F. Zhang, and N. Li (2013). The specific expression pattern of globin mRNAs in Tibetan chicken during late embryonic stage under hypoxia *Comparative Biochemistry and Physiology Part A: Molecular & Integrative Physiology*. **164**(4): p. 638-644. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1095643312004527.

16. Huang, S., L. Zhang, M.U. Rehman, M.K. Iqbal, Y. Lan, K. Mehmood, H. Zhang, G. Qiu, F. Nabi, W. Yao, M. Wang, and J. Li (2017). High altitude hypoxia as a factor that promotes tibial growth plate development in broiler chickens *PLoS One*. **12**(3): p. e 0173698.
17. Miller, C. (2022). Human Responses to High Altitude, in *Human Biology*. https://humanbiology.pressbooks.tru.ca/chapter/8-8-human-responses-to-high-altitude/.
18. Willer, H. (2009). La Rinconada Peru [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:La_Rinconada_Peru.jpg.
19. Bigham, A.W. and F.S. Lee (2014). Human high-altitude adaptation : forward genetics meets the HIF pathway [CC-BY-NC]. *Genes & development*. **28**(20): p. 2189-2204.
20. Beall, C.M. (2006). Andean, Tibetan, and Ethiopian patterns of adaptation to high-altitude hypoxia *Integr Comp Biol*. **46**(1): p. 18-24.
21. Beall, C.M., G.M. Brittenham, K.P. Strohl, J. Blangero, S. Williams-Blangero, M.C. Goldstein, M.J. Decker, E. Vargas, M. Villena, R. Soria, A.M. Alarcon, and C. Gonzales (1998). Hemoglobin concentration of high-altitude Tibetans and Bolivian Aymara *Am J Phys Anthropol*. **106**(3): p. 385-400.
22. Wu, T., X. Wang, C. Wei, H. Cheng, X. Wang, Y. Li, Ge-Dong, H. Zhao, P. Young, G. Li, and Z. Wang (2005). Hemoglobin levels in Qinghai-Tibet: different effects of gender for Tibetans vs. Han *Journal of Applied Physiology*. **98**(2): p. 598-604. https://journals.physiology.org/doi/abs/10.1152/japplphysiol.01034.2002.
23. Simonson, T.S., Y. Yang, C.D. Huff, H. Yun, G. Qin, D.J. Witherspoon, Z. Bai, F.R. Lorenzo, J. Xing, L.B. Jorde, J.T. Prchal, and R. Ge (2010). Genetic evidence for high-altitude adaptation in Tibet *Science*. **329**(5987) : p. 72-5.
24. Yi, X., Y. Liang, E. Huerta-Sanchez, X. Jin, Z.X. Cuo, J.E. Pool, X. Xu, H. Jiang, N. Vinckenbosch, T.S. Korneliussen, H. Zheng, T. Liu, W. He, K. Li, R. Luo, X. Nie, H. Wu, M. Zhao, H.

Cao, J. Zou, Y. Shan, S. Li, Q. Yang, Asan, P. Ni, G. Tian, J. Xu, X. Liu, T. Jiang, R. Wu, G. Zhou, M. Tang, J. Qin, T. Wang, S. Feng, G. Li, Huasang, J. Luosang, W. Wang, F. Chen, Y. Wang, X. Zheng, Z. Li, Z. Bianba, G. Yang, X. Wang, S. Tang, G. Gao, Y. Chen, Z. Luo, L. Gusang, Z. Cao, Q. Zhang, W. Ouyang, X. Ren, H. Liang, H. Zheng, Y. Huang, J. Li, L. Bolund, K. Kristiansen, Y. Li, Y. Zhang, X. Zhang, R. Li, S. Li, H. Yang, R. Nielsen, J. Wang, and J. Wang (2010). Sequencing of 50 human exomes reveals adaptation to high altitude *Science*. **329**(5987): p. 75-8.

25. Bigham, A., M. Bauchet, D. Pinto, X. Mao, J.M. Akey, R. Mei, S.W. Scherer, C.G. Julian, M.J. Wilson, D. López Herráez, T. Brutsaert, E.J. Parra, L.G. Moore, and M.D. Shriver (2010). Identifying Signatures of Natural Selection in Tibetan and Andean Populations Using Dense Genome Scan Data *PLOS Genetics*. **6**(9): p. e 1001116. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1001116.
26. Hegasy, G. (2019). HIF Nobel Prize Physiology Medicine 2019 [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:HIF_Nobel_Prize_Physiology_Medicine_2019_Hegasy_ENG.png.
27. Peng, Y., C. Cui, Y. He, Ouzhuluobu, H. Zhang, D. Yang, Q. Zhang, Bianbazhuoma, L. Yang, Y. He, K. Xiang, X. Zhang, S. Bhandari, P. Shi, Yangla, Dejiquzong, Baimakangzhuo, Duojizhuoma, Y. Pan, Cirenyangji, Baimayangji, Gonggalanzi, C. Bai, Bianba, Basang, Ciwangsangbu, S. Xu, H. Chen, S. Liu, T. Wu, X. Qi, and B. Su (2017). Down-Regulation of EPAS1 Transcription and Genetic Adaptation of Tibetans to High-Altitude Hypoxia [CC-BY-NC]. *Molecular Biology and Evolution*. **34**(4): p. 818-830. https://doi.org/10.1093/molbev/msw280.
28. Huerta-Sánchez, E., X. Jin, Asan, Z. Bianba, B.M. Peter, N. Vinckenbosch, Y. Liang, X. Yi, M. He, M. Somel, P. Ni, B. Wang, X. Ou, Huasang, J. Luosang, Z.X. Cuo, K. Li, G. Gao, Y. Yin, W. Wang, X. Zhang, X. Xu, H. Yang, Y. Li, J. Wang, J.

Wang, and R. Nielsen (2014). Altitude adaptation in Tibetans caused by introgression of Denisovan-like DNA *Nature*. **512**(7513): p. 194-7.
29. Contributeurs de Wikipedia (2023). Haplotype, in *Wikipédia, l'encyclopédie libre*. https://fr.wikipedia.org/wiki/Haplotype.
30. Zhang, P., X. Zhang, X. Zhang, X. Gao, E. Huerta-Sanchez, and N. Zwyns (2022). Denisovans and Homo sapiens on the Tibetan Plateau: dispersals and adaptations *Trends Ecol Evol*. **37**(3): p. 257-267.

21. Évolution de la diète

Introduction

Dans ce chapitre, nous aborderons l'évolution du système digestif chez les humains et d'autres mammifères. Nous verrons comment deux enzymes qui permettent de digérer des aliments ont évolué dans différentes populations en association avec leurs ressources alimentaires.

Objectifs d'apprentissage

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Comprendre le rôle des enzymes impliquées dans la digestion
- Définir ce que sont des variants structuraux génomiques
- Expliquer l'effet potentiel du nombre de copies du gène codant pour l'amylase sur la quantité d'amylase produite dans la salive.
- Expliquer le cas du gène AMY1 dont le nombre de copies varie entre les populations d'humains selon leur diète
- Expliquer comment les données génomiques suggèrent une évolution indépendante du nombre de copies du gène AMY entre des espèces de mammifères domestiqués

- Expliquer le lien entre la persistance de la lactase et la tolérance au lactose à l'âge adulte chez l'humain
- Décrire l'étendue de la variation interindividuelle dans la persistance de la lactase à l'âge adulte chez les humains et son origine
- Savoir interpréter un diagramme représentant un pedigree afin de déterminer comment un trait physiologique est transmis entre les générations
- Expliquer l'effet potentiel d'une mutation dans la séquence codante du gène codant pour la lactase
- Expliquer l'effet potentiel d'une mutation dans la séquence régulatrice du gène codant pour la lactase
- Appliquer une analyse fonctionnelle au cas de la mutation de la séquence régulatrice de la lactase
- Expliquer les observations qui ont mené à l'hypothèse d'une évolution convergente de la persistance de la lactase chez différentes populations humaines
- Expliquer les causes proposées de l'évolution de la persistance de la lactase

Notions clés

- La digestion
- Les enzymes impliquées dans la digestion des glucides
- Évolution d'enzymes impliquées dans la digestion des glucides
- L'amylase
- L'amylase salivaire
- Les enzymes du tube digestif
- Les variants structuraux génomiques chez l'humain
- Variation du nombre de copies du gène codant pour l'amylase
- Association de la variation du nombre de copies du gène codant pour l'amylase et de la diète chez l'humain
- Évolution indépendante du nombre de copies de l'amylase pancréatique chez les chiens
- Évolution indépendante de la duplication des gènes codant pour l'amylase et du nombre de copies chez les mammifères domestiqués
- Association entre la diète, le nombre de copies de gènes codant pour l'amylase et l'amylase salivaire
- La lactase
- La persistance de la lactase à l'âge adulte chez les humains
- Les populations humaines ont différents niveaux de persistance de la lactase
- Adaptation au lactose dans la diète à l'âge adulte chez l'humain
- Utilisation de pedigree humain pour déterminer le mode d'hérédité

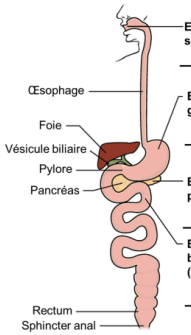
- Déterminer si un trait est dominant ou récessif à l'aide d'un pedigree
- Mutation dans la séquence codante du gène codant pour la lactase
- Mutation dans la séquence régulatrice du gène codant pour la lactase
- Quantification de l'effet fonctionnel de la mutation
- Évolution convergente de la persistance de la lactase
- Lien entre l'évolution de la persistance de la lactase et les développements socioculturels chez l'humain.

1. La digestion

La section 1 et la sous-section 1.1 sont adaptées de [1].

Le processus de digestion mécanique est relativement simple. Il implique la dégradation physique des aliments mais ne modifie pas leur composition chimique. La digestion enzymatique, quant à elle, est un processus complexe qui réduit les aliments en ses éléments constitutifs chimiques, qui sont ensuite absorbés pour nourrir les cellules du corps.

Les grosses molécules alimentaires (par exemple, les protéines, les lipides, les acides nucléiques et les amidons) doivent être décomposées en sous-unités suffisamment petites pour être absorbées par le tube digestif. Chez l'humain, cela est accompli par des enzymes par hydrolyse, résumées dans la figure 1.



	Glucides	Protéines	Lipides	Nucléotides
Enzymes salivaires	Amylase salivaire		Lipase linguale	
Enzymes gastriques		Pepsine	Lipase gastrique	
Enzymes pancréatiques	Amylase pancréatique	Carboxypeptidase Chymotrypsine Elastase Trypsine	Lipase pancréatique	Nucléase
Enzymes de la bordure en brosse (petit intestin)	α-dextrinase Lactase Maltase Sucrase	Enteropeptidase Peptidase		Nucléosidase Phosphatase

Figure 1. Enzymes digestives classées par leur lieu de production et par leur substrat. Adapté de [2].

1.1 Les enzymes impliquées dans la digestion des glucides

Le régime d'une personne américaine moyenne est composé d'environ 50 % de glucides, qui peuvent être classés en fonction du nombre de monomères de sucres simples qu'ils contiennent : d'un côté les monosaccharides et disaccharides, et d'un autre les polysaccharides, qui sont des chaines de monosaccharides. Le glucose, le galactose et le fructose sont les trois monosaccharides couramment consommés et facilement absorbés. Le système digestif des humains est également capable de décomposer les disaccharides suivants : le saccharose (sucre de table ordinaire : glucose + fructose), le lactose (sucre du lait : glucose + galactose) et le maltose (sucre de grain : glucose + glucose). Il en va de même pour les polysaccharides, le glycogène et l'amidon (figure 2). Cependant, chez les humains, le corps ne produit pas d'enzymes capables de décomposer la plupart des polysaccharides fibreux, comme la cellulose. Bien que les

polysaccharides non digestibles n'apportent aucune valeur nutritive, ils fournissent des fibres alimentaires, qui aident au mouvement des aliments dans le tube digestif.

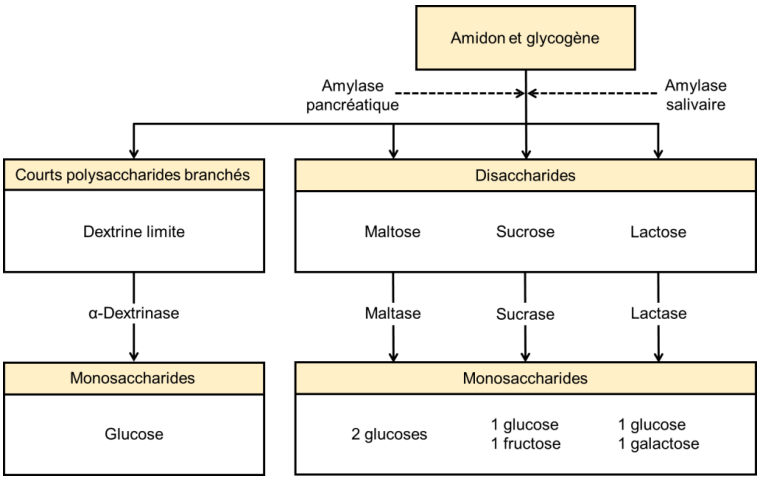


Figure 2. Digestion des polysaccharides (amidon et glycogène) en monosaccharides. Adapté de [3].

1.2 Évolution d'enzymes impliquées dans la digestion des glucides

Comme tous les autres systèmes physiologiques, on observe une fascinante diversification entre les espèces de leur système digestif, selon les ressources alimentaires qu'elles utilisent. Que l'on pense aux variations morphologiques du système digestif entre les omnivores et les carnivores ou aux modifications liées à l'herbivorie chez les ruminants, la diversité des adaptations physiologiques est manifeste. Il existe aussi des variations entre les individus d'une même espèce dans la physiologie digestive. Ces variations semblent être associées aux ressources alimentaires utilisées et pourraient être des adaptations. Nous nous concentrerons maintenant sur deux enzymes impliquées

dans la digestion des glucides et leur évolution chez les mammifères en lien avec la diète : l'amylase et la lactase.

2. L'amylase

2.1 L'amylase salivaire

La sous-section 2.1 est adaptée de [4].

La salive est essentiellement composée d'eau (95,5 %). Les 4,5 % restants sont un mélange complexe d'ions, de glycoprotéines, d'enzymes, de facteurs de croissance et de mucus. L'ingrédient le plus important de la salive du point de vue de la digestion chez l'humain est l'enzyme amylase salivaire, qui initie la dégradation des glucides à longue chaine qui forment l'amidon (figure 2). Les aliments ne passent pas assez de temps dans la bouche pour permettre à tout l'amidon de se décomposer, mais l'amylase salivaire continue d'agir jusqu'à ce qu'elle soit inactivée par les acides gastriques.

2.2 Les enzymes du tube digestif

La sous-section 2.2 est adaptée de [1].

L'amylase pancréatique agit dans l'intestin grêle où elle hydrolyse l'amidon (figure 2). Après que les amylases aient décomposé l'amidon en fragments plus petits, l'enzyme α-dextrinase de la bordure en brosse commence à agir sur l'α-dextrine, cassant une unité de glucose à la fois (figure 3). Trois enzymes de bordure en brosse hydrolysent le saccharose, le lactose et le maltose en monosaccharides. La sucrase divise le saccharose en une molécule de fructose et une molécule

de glucose; la maltase décompose le maltose et le maltotriose en deux et trois molécules de glucose, respectivement; et la lactase décompose le lactose en une molécule de glucose et une molécule de galactose (figure 2).

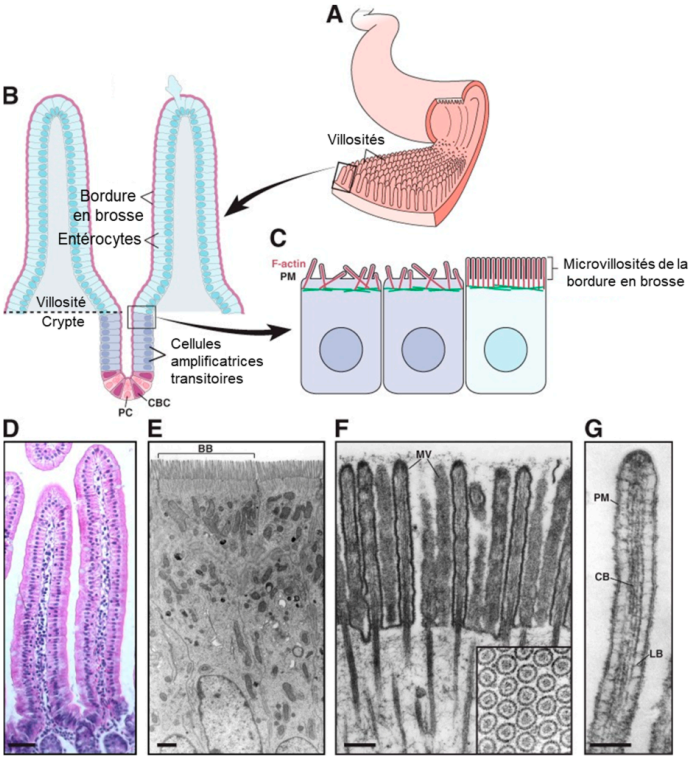


Figure 3. Structures de l'épithélium intestinal. A) La paroi de l'intestin est tapissée de replis appelés villosités. B) Les entérocytes sont les cellules les plus abondantes qui forment les villosités. Elles sont produites par la présence des cellules souches dans les cryptes. C) Les entérocytes sont munis d'une bordure de microvillosités, appelée bordure en brosse. Les membranes des microvillosités contiennent des enzymes digestives. D) Villosités de l'intestin grêle de souris. E) Entérocytes de l'intestin grêle de souris. La bordure en brosse d'une seule cellule est indiquée par « BB ». F) Microvillosités (MV) de l'intestin grêle de poulet. G) Microvillosité unique. Adapté de [5].

Exercices

Digestion enzymatique



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=955#h5p-43

2.3. Les variants structuraux génomiques

Afin de discuter de l'évolution de l'activité de l'amylase, nous devons d'abord revenir sur un concept de génétique, soit les variants structuraux génomiques. Ceux-ci sont une forme de diversité génétique. Bien que la variation génomique moyenne entre deux humains soit de 0,1 % en termes de variants mononucléotidiques (SNPs), en prenant en compte les variants structuraux, la variation interindividuelle passe à 1,5 %! C'est donc une source incroyable de diversité à l'intérieur de notre espèce. On savait déjà depuis la fin des années 50 qu'il existe des variants structuraux chez les humains ainsi que chez la drosophile depuis les années 70. Au milieu des années 2000, les biologistes ont obtenu assez de données sur plusieurs génomes d'humain, pour réaliser qu'en fait, les variations du nombre de copie sont très courantes entre les individus et ce à l'échelle du génome. Ces différences émergent de la duplication de segments du génome mais aussi de la délétion de certaines portions. On a le plus d'information pour les

humains parce qu'on a mis des efforts et du financement pour séquencer plusieurs génomes humains, mais c'est vrai pour la plupart des organismes. Avec les données actuelles, nous savons qu'au moins 1000 gènes présentent une variation du nombre de copies (CNV pour *Copy Number Variation*) chez l'humain, c'est-à-dire que pour ces 1000 gènes, certaines personnes ont plus ou moins que 2 copies [6-8].

Une variation du nombre de copies d'une région de génome est souvent associée à un changement de l'abondance des protéines codées par les gènes qui s'y trouvent (mais pas toujours). Le changement de dosage lié à un changement de nombre de copies peut avoir des effets mineurs ou nuls selon la fonction de la protéine affectée. Cependant, certaines maladies et certains syndromes chez l'humain sont associés à une augmentation du nombre de copies d'un gène, entre autres lorsqu'une troisième copie d'un certain chromosome est présente [6]. Dans ce cas, le changement de dosage a des effets majeurs négatifs. En fait, beaucoup de cas ne sont pas répertoriés, car ils sont non viables aux premiers stades de développement. Cependant, le changement de dosage a parfois un effet bénéfique. En effet, dans certains cas, avoir plus de protéine implique que l'activité totale de cette protéine est augmentée et cela peut avoir une incidence positive sur la performance et le fitness. Nous allons voir un exemple où un plus grand nombre de copies produit un plus grand nombre de protéines, ce qui change le phénotype de l'organisme d'une façon qui pourrait être bénéfique pour son fitness.

Cette vidéo présente les variants structuraux étudiés en génomique [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=955#oembed-1

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

2.4 Variation du nombre de copies du gène codant pour l'amylase

L'amidon est un polysaccharide provenant des plantes. Il est composé de glucose et est donc une source potentielle d'énergie pour les animaux qui ingèrent des aliments riches en amidon. Cependant, il forme une structure semi-cristalline insoluble et par conséquent il ne peut pas être dissous dans l'eau ou dans l'acide gastrique. L'enzyme amylase est nécessaire pour sa digestion, en le brisant en glucides simples (figure 4).

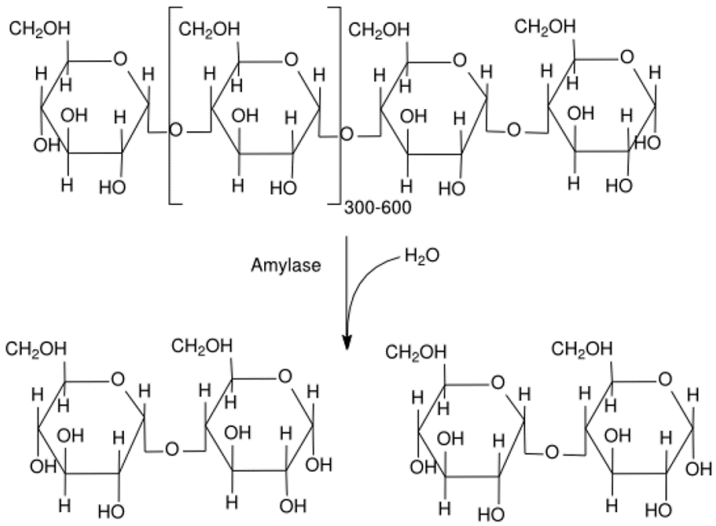


Figure 4. Digestion de l'amidon en maltose (disaccharide) par l'enzyme amylase [9].

Toutes les espèces de vertébrés ont des gènes qui codent pour l'amylase. Une version du gène (AMY2) est exprimée dans le pancréas. L'amylase produite dans le pancréas est sécrétée dans l'intestin grêle où elle peut agir sur l'amidon. Comme nous avons vu chez l'humain, certaines espèces produisent également de l'amylase dans leur salive. L'amylase salivaire peut commencer à décomposer l'amidon dès qu'il est mangé. Cette amylase est le produit du gène AMY1, un paralogue du gène AMY2. Le gène AMY1 a un nouveau patron d'expression dans un nouveau tissu, passant du pancréas aux glandes salivaires. On peut donc proposer que ce soit un cas de néo-fonctionnalisation, c'est-à-dire qu'il y a eu évolution de la séquence régulatrice de cette copie du gène qui fait qu'il est exprimé dans un nouveau tissu.

Ce qui nous intéresse dans cette composante du système

digestif, c'est qu'en plus de la duplication du gène lui-même qui a donné AMY1 et AMY2 qui sont exprimés dans des tissus différents, il y a aussi de la variation du nombre de copies entre les individus de la même espèce pour le gène AMY1 salivaire. Il a été démontré dans les années 1980 que le nombre de copies du gène codant pour l'amylase salivaire varie grandement d'un humain à l'autre. Comme vous le savez, les humains sont diploïdes et ils ont donc deux copies de tous leurs gènes (un de chaque parent), sauf pour les gènes sur les chromosomes sexuels. Nous nous attendons donc à voir deux copies d'un gène chez un humain, mais nous avons entre 2 et 15 copies du gène codant pour l'amylase salivaire (figure 5). Ces variations du nombre de copies sont le résultat de la duplication de gènes, mais seulement certains individus d'une espèce ont ces duplications dans leur génome. Cette variation du nombre de copies du gène codant pour l'amylase est associée à une variation de la quantité d'amylase dans la salive (figure 5). Plus une personne a de copies du gène AMY1, plus elle exprime la protéine amylase dans sa salive. Ils ont cependant aussi noté que le nombre de copies n'expliquait pas toute la variation de la quantité de protéines et ont proposé que le niveau d'expression du gène pourrait aussi avoir évolué différemment entre les individus, par exemple dû à une mutation dans le promoteur du gène. Les biologistes qui ont étudié ces échantillons ont aussi démontré que l'activité de l'amylase salivaire par ml augmente à mesure que le nombre de copies de gènes augmente [10-12].

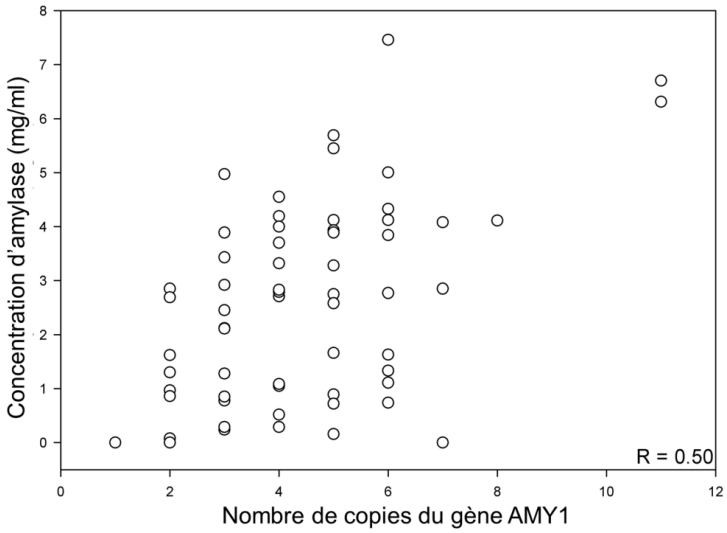


Figure 5. Concentration d'amylase dans la salive en fonction du nombre de copies du gène AMY1. Adapté de [12].

2.5 Association de la variation du nombre de copies du gène codant pour l'amylase et de la diète chez l'humain

Il est possible que ces différences du nombre de copies soient une adaptation à la composition de la diète et à l'utilisation de l'amidon par certaines populations humaines. Les biologistes qui ont émis cette hypothèse se sont basés sur le fait que les variations ne se répartissent pas uniquement selon la géographie. Si on observe un patron selon lequel les populations qui ont le plus grand nombre de copies vivent dans les mêmes régions, cela suggèrerait un patron d'évolution neutre. Si les populations qui ont le plus grand nombre de copies ont la même diète mais ne sont pas géographiquement proches, cela suggèrerait plutôt un patron qui est le résultat

de la sélection naturelle. Les biologistes ont montré que des individus vivant en Afrique avaient le même nombre de copies que des individus vivant en Asie. La même chose était vraie pour les populations avec un bas nombre de copies puisqu'on en retrouvait autant en Afrique qu'en Asie. Ils ont de plus découvert une association entre la diète et les variants structuraux génomiques chez ces populations. L'apport en amidon par le riz, les pommes de terre et autres aliments riches en amidon est plus élevé dans les populations qui ont un plus grand nombre de copies, ce qui suggère que la sélection naturelle a favorisé ce grand nombre de copies face à ce type de diète [11]. Cependant, il s'agit d'une corrélation et il faut pouvoir relier la variation dans la quantité d'amylase salivaire avec le fitness avant de pouvoir considérer que ce trait est effectivement une adaptation à une diète riche en amidon. L'observation que la plus grande quantité d'amylase salivaire résulte en une plus grande activité de l'enzyme devrait être directement reliée à la performance et au fitness pour conclure sur ce sujet.

Étant donné la possibilité que cette variation du nombre de copies soit une adaptation chez les humains, des biologistes évolutifs se sont demandé quand sont apparues ces duplications qui ont mené à des variations du nombre de copies du gène AMY. En comparant des génomes de diverses populations humaines et celui des Néanderthaliens, ils ont démontré que cette variation génétique est apparue chez les humains et n'était pas présente chez les Néanderthaliens qui avaient seulement deux copies du gène AMY1. Leur analyse démontre aussi que les humains avaient déjà de multiples copies de ce gène lorsqu'ils ont migré d'Afrique vers les autres régions du globe [13].

2.6 Évolution indépendante du nombre de copies du gène codant pour l'amylase

pancréatique chez les chiens

Les humains ont domestiqué de nombreuses espèces au fil de leur évolution récente. Des biologistes se sont demandé si les espèces qui sont en contact étroit avec l'humain pourraient avoir le même type de changement dans leur système digestif, soit un plus grand nombre de copies des gènes AMY. Cette hypothèse était basée sur le fait que lorsque les animaux vivent avec les humains, ils mangent souvent les restes de table et sont donc exposés à une nouvelle diète riche en amidon.

La domestication du chien s'est produite il y a plus de 10 000 ans, peut-être jusqu'à il y a 30 000 ans. Cette domestication s'est faite probablement à plusieurs reprises et dans tous les cas, les canidés qui ont été domestiqués ont partagé l'environnement des humains, incluant leur nourriture. Des biologistes ont étudié les différences dans le génome entre les chiens et les loups, à la recherche de signes de sélection dans le génome du chien, afin de découvrir quelles fonctions biologiques ont changé en association avec la domestication. Elles ont découvert 36 régions génomiques qui pourraient avoir été la cible de la sélection liée à la domestication. Parmi les nombreuses fonctions, plusieurs étaient reliées au développement et au fonctionnement du système nerveux, ainsi qu'au système digestif (métabolisme des lipides et digestion de l'amidon). Elles ont démontré que par rapport au loup, les chiens avaient un plus grand nombre de copies du gène AMY2, qui code pour l'amylase sécrétée par le pancréas et qui est active dans l'intestin. Afin de confirmer l'effet de cette augmentation du nombre de copies sur la digestion, elles ont aussi démontré que les gènes étaient effectivement plus exprimés dans le pancréas chez les chiens et que l'activité de l'amylase de chiens était plus élevée que celle de loups [14].

Cette découverte initiale a amené d'autres biologistes à se demander si de la variation pouvait être présente entre les races de chiens. En effet, les chiens ne sont pas nourris de

la même façon partout sur terre. Certaines races sont plus exposées à l'amidon que d'autres, qui se nourrissent presque uniquement de viande (de mammifère ou de poisson). Les biologistes ont prédit que le nombre de copies du gène AMY2 serait plus élevé chez les races de chien qui sont plus en contact avec une diète contenant de l'amidon semblable à celle des humains. Ils ont comparé des races de chien qui ne consomment peu ou pas d'amidon et qui ont une diète contenant des mammifères terrestres et marins et du poisson (le Malamute d'Alaska, le Shiba Inu japonais et le Husky sibérien) avec des races connues pour avoir une diète composée en plus grande partie d'amidon, car ils sont traditionnellement associés à des populations vivant d'agriculture de céréales (Le Shar Pei chinois et le Pékinois). Ils ont utilisé un échantillonnage de cellules de la muqueuse buccale des chiens pour estimer le nombre de copies du gène dans leur génome, une méthode non invasive qui leur a permis d'avoir une grande taille d'échantillon pour chaque race. Ils ont démontré que le nombre de copies du gène AMY2 variait avec l'apport alimentaire en amidon (figure 6). Les chiens avec des régimes riches en amidon avaient en moyenne 10 copies du gène comparativement aux chiens se nourrissant principalement de viande qui en avait 7 en moyenne. Comme chez l'humain, les biologistes ont démontré que les individus avec un nombre élevé de copies avaient le même type de diète mais n'étaient pas plus proches génétiquement lorsque la distance génétique était estimée avec des marqueurs neutres. Cette déconnexion entre le cladogramme qui illustre la distance génétique et le nombre de copies à un gène spécifique suggère que la sélection naturelle a agi spécifiquement sur le phénotype qui est associé avec un grand nombre de copies du gène AMY2B. Par exemple, bien que le cladogramme révèle que le Shar Pei est plus étroitement apparenté au Malamute d'Alaska, au Husky de Sibérie et aux

chiens japonais, le Shar Pei a un nombre moyen de copies plus élevé, plus semblable à celui des Pékinois [15].

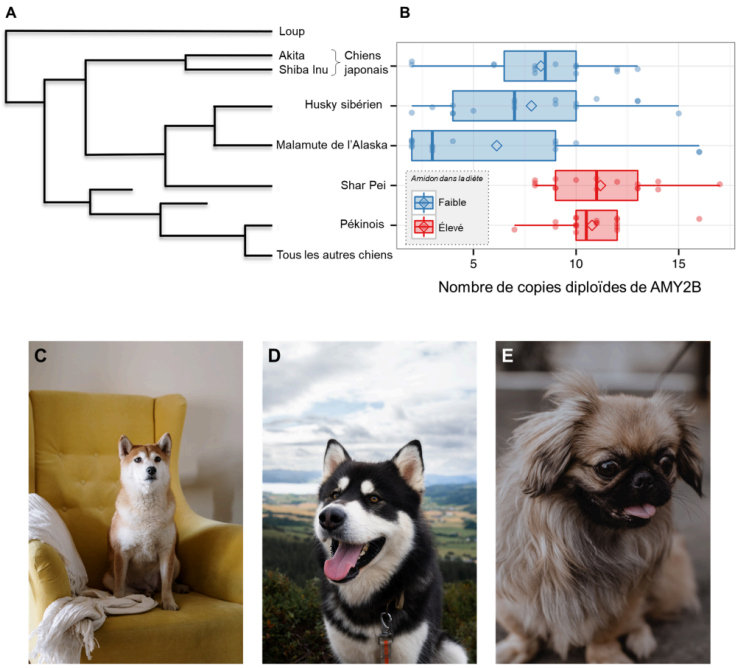


Figure 6. Relation entre le nombre de copies du gène AMY2B et la diète chez différentes races de chiens. A) Le cladogramme illustre les relations génétiques à des marqueurs neutres entre les races de chien. Des races dont les branches sont reliées sont proches évolutivement. B) Le nombre médian de copies diploïdes AMY2B est plus grand pour des races de chiens qui consommaient traditionnellement des régimes riches en amidon (en rouge) que pour celles qui avaient traditionnellement des régimes pauvres en amidon (en bleu) et ce patron n'est pas relié au patron de proximité génétique. C) Shiba Inu D) Malamute de l'Alaska E) Pékinois. Adapté de [15-18].

2.7 Évolution indépendante de la duplication des gènes codant pour l'amylase et du nombre de copies chez les

mammifères domestiqués

Les chiens ne sont pas les seuls animaux qui vivent à proximité des humains. Il y a bien sûr les autres animaux domestiqués comme les animaux de la ferme, mais aussi les espèces qui utilisent les milieux de vie des humains comme source de nourriture, tels que les souris et les rats. Des études avaient déjà démontré que les souris et les porcs ont, comme les humains, deux versions du gène AMY (AMY2 qui code pour l'amylase sécrétée par le pancréas et AMY1 qui code pour une amylase salivaire). Des biologistes ont démontré que le génome d'une souris de laboratoire a plus de deux copies du gène AMY2 [19] et que pour différentes races de porcs, les différents gènes AMY présents dans leurs génomes ont tous un nombre élevé de copies, avec entre 8 et 21 copies [20].

Des biologistes se sont intéressés à plusieurs autres mammifères vivant à proximité des humains afin de déterminer lesquels ont les deux paralogues AMY1 et AMY2 comme la souris, le porc et l'humain et si ces espèces ont plus de deux copies de chaque gène. Pourquoi se sont-ils intéressés à cette question? Si au fil de l'évolution les différentes espèces qui ont une augmentation de l'amidon dans leur diète ont aussi une augmentation du nombre de copies des gènes qui codent pour l'amylase (soit une duplication qui ajoute l'amylase salivaire, soit une duplication qui augmente le nombre de copies d'un gène en particulier), cette évolution convergente supporterait l'hypothèse que c'est une adaptation liée à la pression de sélection d'obtenir des sources de glucides. Ils ont étudié le génome de 46 espèces de mammifères représentant des espèces avec une diète contenant une haute proportion d'amidon et d'autres une faible proportion et ont inclus des espèces sauvages, domestiques et des espèces associées aux humains (« commensales »). Ces espèces incluaient plusieurs primates (babouin, bonobos, capucin, chimpanzé, gorille, ouistiti, orang-outang, macaque, humain),

le mouflon d'Amérique et le bison, le chat et le puma, le loup et le chien, la vache, le cheval, la chèvre, le mouton et le yak, le cochon et le sanglier, l'ours noir et l'ours polaire, le zèbre, la souris et le rat ainsi que divers rongeurs sauvages.

Ils ont observé une augmentation du nombre de copies (duplication de gène menant à des paralogues) et une variation du nombre de copies entre les individus (variants) chez plusieurs espèces (figure 7A). Ils ont utilisé une reconstruction phylogénique pour déterminer si cette duplication menant aux deux paralogues AMY2 et AMY1 était présente chez l'ancêtre des mammifères et aurait été perdue chez certains groupes, ou si elle est apparue indépendamment plusieurs fois au cours de l'évolution (évolution convergente). Cet « arbre de gène » est créé en utilisant les séquences des gènes AMY de chaque espèce et montre lesquelles sont les plus similaires entre elles. Si tous les gènes AMY1 étaient regroupés sur une branche et que toutes les séquences AMY2 des différentes espèces étaient sur une autre branche, cela indiquerait que la duplication a eu lieu dans l'ancêtre commun, avant que ces espèces ne divergent, et que les copies ont été conservées au fil du temps évolutif. Si les gènes AMY1 et AMY2 et les différentes copies d'un gène donné se regroupent ensemble pour une espèce, cela supporte l'hypothèse que les duplications ont eu lieu indépendamment dans chaque espèce. Leur analyse supporte l'hypothèse d'une évolution convergente, car les gènes codant pour l'amylase au sein d'une espèce donnée étaient plus similaires en séquence les uns aux autres qu'ils ne l'étaient avec ceux des autres espèces (figure 7B) [21].

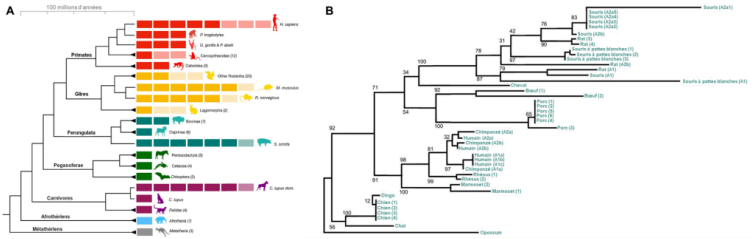


Figure 7. (A) Nombre de copies du gène codant pour l'amylase chez les mammifères. Les boites représentent toutes les copies du gène de l'amylase haploïde trouvées dans des espèces représentatives ou parmi les clades de la phylogénie des mammifères. Les boites de couleur plus claire représentent la variation du nombre de copies trouvées chez au moins deux individus d'une espèce donnée ou dans les génomes de référence d'au moins deux espèces au sein d'un clade. Les triangles à la fin des branches indiquent que les nombres de copies de plus d'une espèce appartenant au même clade ont été affichés ensemble. Les nombres entre parenthèses après les noms de clade indiquent le nombre d'espèces utilisées pour estimer le nombre de copies de gènes. (B) Arbre des gènes codant pour l'amylase. Les nombres entre parenthèses représentent les différentes copies d'une même espèce. Puisque les gènes codant pour l'amylase (pancréatique, salivaire, copies du gène) sont plus similaires en séquence au sein d'une espèce qu'entre différentes espèces, cela suggère que la duplication du gène de l'amylase est survenue indépendamment dans chaque groupe. Adapté de [21].

2.8 Association entre la diète, le nombre de copies de gènes codant pour l'amylase et l'amylase salivaire

Les biologistes se sont demandé s'il y avait une association entre le nombre de copies des gènes codant pour l'amylase (AMY1 et AMY2 confondus), l'activité de l'amylase dans les espèces où ils ont pu le mesurer, et la diète décrite dans différents articles scientifiques. Ils ont classé les mammifères en spécialistes (carnivores ou herbivores) et généralistes. Ces derniers ont été subdivisés selon qu'ils consomment de grandes quantités d'amidon (humains, souris, rats bruns et

noirs, chiens, porcs et sangliers) ou peu d'amidon. Conformément à leurs prédictions, le nombre de copies des gènes codant pour l'amylase était plus élevé chez les grands consommateurs d'amidon (figure 8).

Pour ce qui est de l'activité de l'amylase salivaire, il y avait une différence significative entre les spécialistes et les généralistes, mais pas selon la quantité d'amidon consommé. L'activité était aussi élevée chez les espèces qui consomment un peu d'amidon que celles qui en consomment beaucoup, ce qui suggère selon eux que l'amylase salivaire pourrait avoir une fonction de détecter la présence d'amidon, car cette enzyme le transforme en sucres simples qui peuvent activer les récepteurs du gout sucré directement dans la bouche. Les animaux pourraient donc détecter une source d'énergie élevée, ce qui n'est pas possible si l'amidon n'est pas hydrolysé. Cependant, cela est une hypothèse qui reste à tester. Cette évolution rapide dans de nombreuses espèces suggère que la duplication de gènes et la variation du nombre de copies sont des mécanismes à prendre en compte lors de l'étude de l'évolution d'adaptations [21].

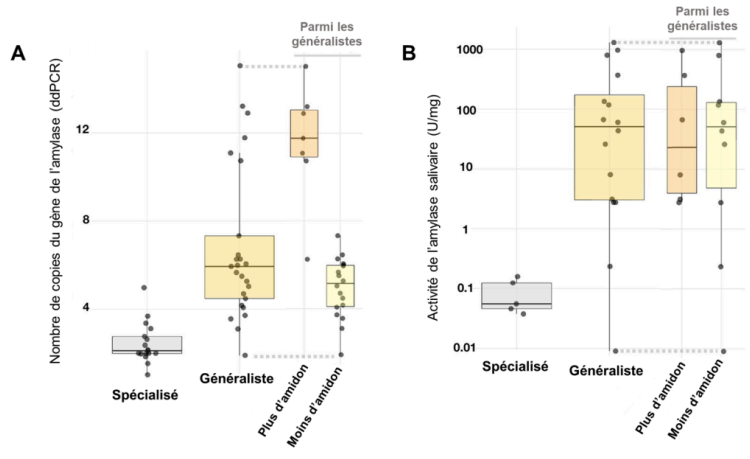


Figure 8. Nombre de copies du gène codant pour l'amylase et activité enzymatique salivaire chez des espèces ayant des préférences alimentaires différentes. Boites à moustaches représentant (A) le nombre de copies du gène AMY et (B) les activités d'amylase salivaire (en unités par milligramme de protéines salivaires totales) chez des espèces de mammifères séparées selon leurs préférences alimentaires en spécialisés (carnivores ou herbivores) ou généralistes. Les espèces consommant un régime alimentaire généraliste ont été subdivisées en deux catégories en fonction des quantités relatives d'amidon dans leur régime alimentaire. Adapté de [21].

Exercices

Duplication du gène de l'amylase

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/

ecoevolutive/?p=955#h5p-44

3. La lactase

L'introduction de la section 3 et les sous-sections 3.1 et 3.2 sont adaptées de [22].

Nous allons maintenant discuter d'une possible adaptation qui découle d'une caractéristique particulière des mammifères : la production de lait pour nourrir nos petits. Le lait contient naturellement non seulement des protéines et des lipides; il contient également des glucides. Plus précisément, le lait contient le sucre lactose. Le lactose est un disaccharide composé d'une molécule de galactose et d'une molécule de glucose (figure 9). Le lactose représente entre 2 et 8 % du poids du lait. La quantité exacte de lactose varie à la fois entre les individus et entre les espèces de mammifères.

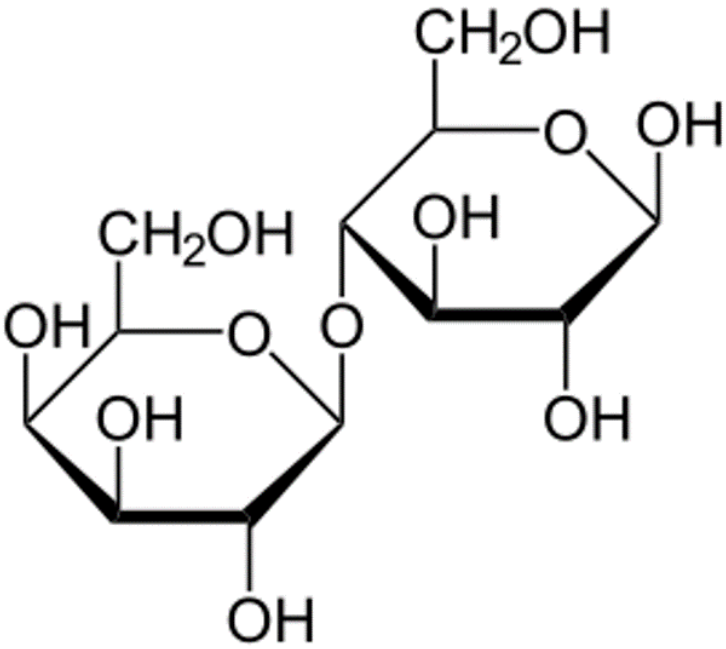


Figure 9. Chaque molécule de lactose est constituée d'une molécule de galactose (à gauche) et d'une molécule de glucose (à droite) [23].

Le lactose du lait doit être décomposé en ses deux sucres composants pour être absorbé par l'intestin grêle. L'enzyme lactase est nécessaire pour ce processus (figure 10). Les mammifères naissent presque toujours avec la capacité de synthétiser la lactase. Cela leur permet de digérer facilement le lactose du lait maternel. Cependant, chez la majorité des nourrissons, la synthèse de lactase commence à décliner avec l'âge (vers l'âge de 2 ans chez les humains) et de moins en moins de lactase est produite tout au long de l'enfance.

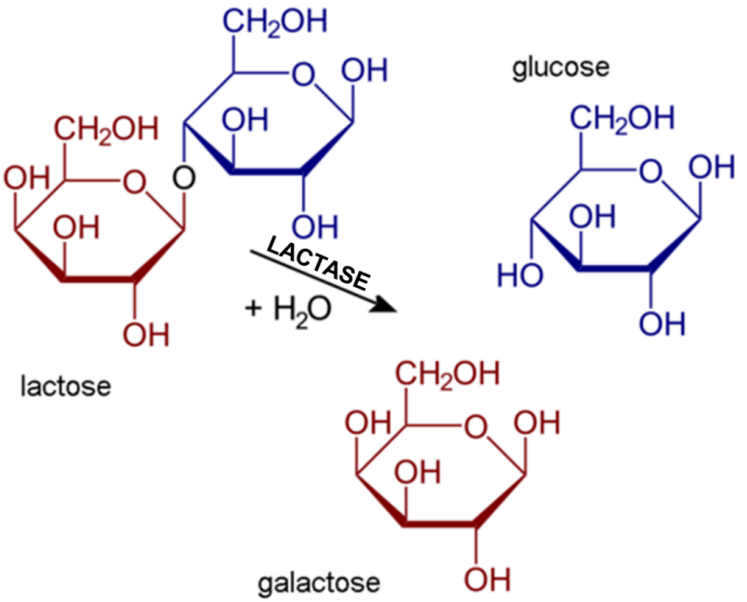


Figure 10. L'enzyme lactase est nécessaire pour décomposer le sucre du lait appelé lactose en ses deux composantes, le galactose et le glucose. Adapté de [24].

L'intolérance au lactose est l'incapacité des jeunes qui ne sont plus des nourrissons et des mammifères adultes à digérer le lactose dans le lait. Chez l'humain, les personnes intolérantes au lactose peuvent être capables de boire de petites quantités de lait sans aucun problème, mais si elles essaient d'en consommer de plus grandes quantités, elles risquent de subir des effets indésirables. Leurs symptômes résultent de l'incapacité de l'intestin grêle à digérer et à absorber le lactose, de sorte que le lactose est transmis au gros intestin, où les bactéries intestinales normales commencent à le décomposer par le processus de fermentation. Ce processus libère des gaz et provoque les symptômes d'intolérance au lactose. Par exemple, les personnes intolérantes peuvent avoir des

ballonnements et des crampes abdominales, des flatulences, de la diarrhée, des nausées et des vomissements. Les symptômes peuvent survenir une demi-heure à deux heures après la consommation de lait et s'aggravent généralement lorsque la quantité de lait consommée est plus importante.

3.1 La persistance de la lactase à l'âge adulte chez les humains

L'intolérance au lactose après le stade de lactation est la condition ancestrale de toutes les espèces de mammifères, incluant les humains. Les humains sont la seule espèce connue de mammifère dans laquelle certains adultes sont capables de digérer le lactose. Cette capacité est due à la persistance de la lactase, qui signifie que l'enzyme continue d'être produite à l'âge adulte.

Pour déterminer si un adulte possède une enzyme lactase persistante, on peut mesurer son taux de glucose sanguin avant et après l'ingestion de lait. On prend ensuite des mesures après 20 et 40 minutes par exemple, pour laisser le temps au lactose d'être digéré. Si la lactase est présente, elle va décomposer le lactose en glucose et galactose et le glucose sanguin va donc augmenter. Si la personne n'a pas de persistance de la lactase, on aura une pente nulle et un sujet avec des symptômes bien désagréables! (figure 11)

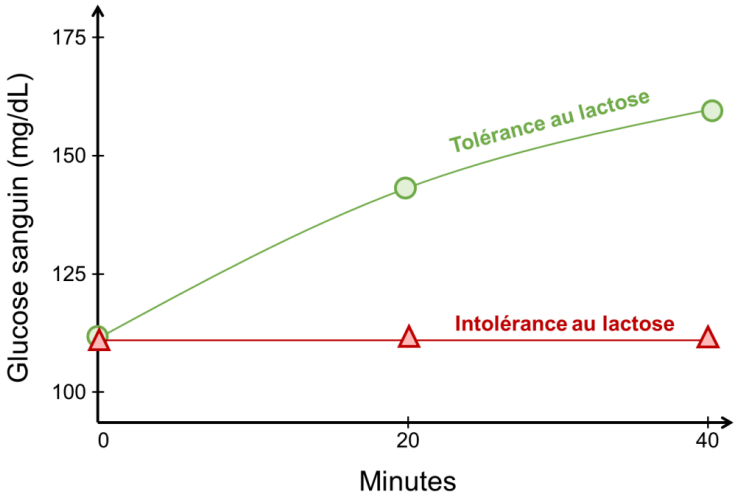


Figure 11. Test de l'intolérance au lactose. Après l'ingestion de lait, le taux de glucose sanguin est mesuré après 20 et 40 minutes. Chez une personne qui produit encore de la lactase à l'âge adulte et qui est donc tolérante au lactose, le taux de glucose sanguin augmente après l'ingestion de lait suite à la digestion du lactose. Chez une personne qui ne produit plus de lactase et qui est intolérante au lactose, le taux de glucose sanguin demeure stable après l'ingestion de lait, car il n'y a pas de digestion du lactose. Adapté de [25].

3.2 Les populations humaines ont différents niveaux de persistance de la lactase

Dans l'ensemble, on estime que 35 % de la population humaine mondiale a une enzyme lactase persistante à l'âge adulte. Cette persistance de l'activité de l'enzyme qui digère le lactose varie cependant énormément entre les populations (figure 12). La persistance de la lactase à l'âge adulte se trouve à des fréquences modérées à élevées chez les Européens et certaines populations d'Afrique, du Moyen-Orient et d'Asie du Sud. Par contre, elle est plus rare dans d'autres régions, tel qu'on peut le voir sur la carte (figure 12).

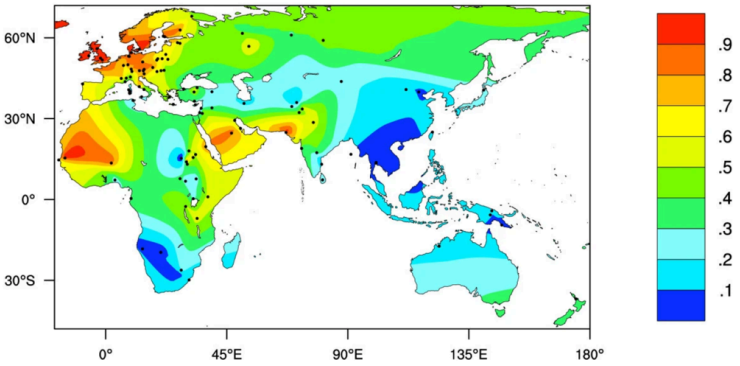


Figure 12. Carte interpolée des fréquences du phénotype de persistance de la lactase de l'Ancien Monde. Les points noirs représentent les emplacements de collecte d'échantillons. Les couleurs et la clé de couleur montrent les fréquences du phénotype « lactase persistante » estimées par interpolation [26].

3.3 Adaptation au lactose dans la diète à l'âge adulte chez l'humain

Nous pouvons nous demander si ce trait de persistance de la lactase à l'âge adulte est une adaptation. Afin de déterminer si c'est le cas, nous avons besoin de deux informations. Premièrement, nous devons savoir si la variation de phénotype de persistance entre les individus résulte de la variation génétique (c.a.d que ce trait a une héritabilité élevée), ou si cette persistance représente de la plasticité phénotypique. Deuxièmement, nous devons savoir si ce phénotype augmente le fitness comparativement aux autres formes de ce trait, dans l'environnement où on le retrouve.

3.4 Utilisation de pedigree humain pour déterminer le mode d'hérédité

Avant de montrer que la persistance de la lactase est une adaptation, il faut vérifier que les différences de tolérances soient dues à de la variation génétique. Si le trait est bénéfique et améliore la reproduction et la survie (il y a de la sélection naturelle) mais ne peut pas être transmis aux descendants (l'héritabilité est de zéro), nous ne verrons pas de réponse à la sélection dans la prochaine génération et il n'y aura pas d'évolution.

La chose la plus simple à tester est de vérifier si la variation de la tolérance résulte de la plasticité face à l'environnement. Par exemple, si le fait de boire du lait permet de demeurer tolérant au lactose, on serait devant un cas de plasticité. Selon cette hypothèse, les gens exposés continuellement au lactose pourraient demeurer tolérants et c'est par manque d'exposition au lactose que la lactase déclinerait. Cependant, différentes données montrent que ce n'est pas le cas.

Comme premier pas pour vérifier si la variation dans la persistance de la lactase est liée à des différences génétiques, nous pouvons vérifier si les parents et les enfants ont le même niveau de tolérance au lactose. Nous allons présenter les données de phénotype dans un schéma qu'on appelle un pedigree.

Le paragraphe suivant est adapté de [27].

La transmission d'un trait à travers les générations peut être montrée visuellement à l'aide d'un arbre généalogique sur lequel on superpose la présence ou l'absence d'un phénotype, schéma qu'on appelle un pedigree (figure 13). Les formes carrées représentent les mâles (les hommes chez les humains); les cercles représentent les femelles (les femmes chez les humains). Les formes remplies sont des individus qui ont le

phénotype étudié dans le pedigree. Deux individus reliés par une ligne horizontale entre eux sont les parents des individus qui sont reliés par des lignes verticales en dessous d'eux. Les frères et sœurs sont généralement affichés par ordre de naissance avec l'ainé à gauche.

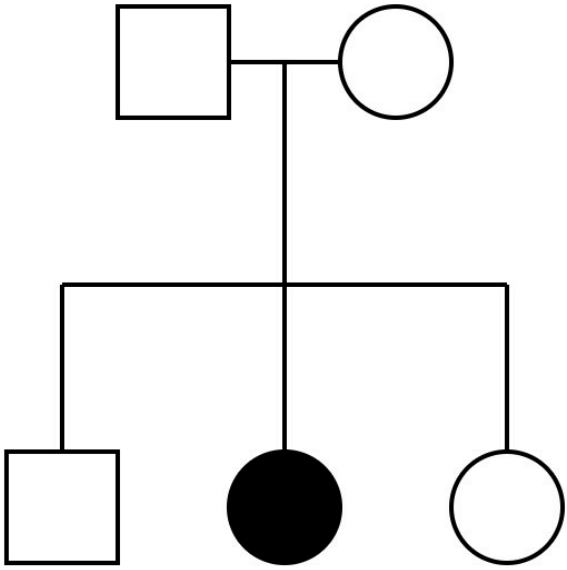


Figure 13. Un pedigree simple. Dans cet arbre généalogique, les parents (en haut) ont produit trois enfants : un homme et deux femmes. La première femme a la condition indiquée dans le pedigree [28].

Un pedigree est donc une façon de représenter les relations entre les gens qui sont apparentés et de suivre la présence d'un phénotype qui nous intéresse. On peut souvent voir à gauche du pedigree des chiffres romains qui indiquent la génération

et des chiffres arabes sous les individus pour pouvoir y référer dans un texte. Nous voulons suivre qui est tolérant au lactose à l'âge adulte chez des familles, pour voir si le phénotype des parents prédit le phénotype de leurs descendants.

Pedigree

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=955#oembed-2

Amoeba Sisters. (2017). Pedigrees [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=Gd09V2AkZv4

3.4.1 Déterminer si un trait est dominant ou récessif à l'aide d'un pedigree

Des biologistes ont étudié des données sur des Finlandais sur 5 générations afin de créer un pedigree de l'intolérance au lactose. En effet, comme dans cette population la majorité des gens sont tolérants au lactose, le phénotype plus rare à étudier est le fait d'être intolérant. Ainsi, selon le code d'un pedigree, on cherche à suivre le phénotype d'intolérance au lactose et on va le colorer en noir. Ils ont observé que des parents intolérants

ont toujours des enfants intolérants et que des parents tolérants ont parfois des enfants intolérants. Finalement, ils ont observé des individus tolérants ou intolérants dans les deux sexes.

On se souvient qu'un allèle dominant résulte en un phénotype aussitôt que quelqu'un a une copie de l'allèle et qu'un allèle récessif ne résulte en un phénotype que si la personne a les deux copies de cet allèle. Donc si l'intolérance au lactose est un trait dominant, un hétérozygote serait intolérant alors que si l'intolérance au lactose est un trait récessif, il faut être homozygote pour les deux allèles récessifs pour avoir le phénotype intolérant. Le patron de distribution du phénotype entre les parents et les enfants suggère qu'il faut avoir les deux copies de l'allèle « intolérant » pour exprimer le phénotype d'intolérance au lactose (figure 14). En se basant sur les données de ce pedigree, les biologistes ont déterminé que le trait de l'intolérance au lactose à l'âge adulte est donc récessif. On sait que le trait de l'intolérance au lactose n'est pas lié à un chromosome sexuel, car si c'était le cas, on aurait un sexe qui l'exprimerait beaucoup plus souvent [29].

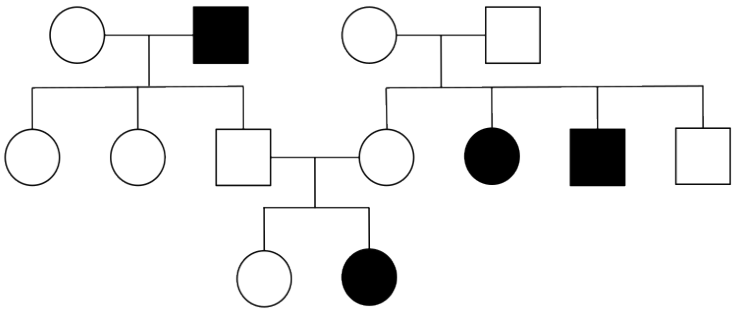


Figure 14. Pedigree de la transmission d'un gène autosomal récessif [30].

Exercices

Analyse de pedigree



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=955#h5p-45

Les sous-sections 3.4.2 et 3.4.3 sont adaptées de [31].

3.4.2 Mutation dans la séquence codante du gène codant pour la lactase

Des chercheurs ont décidé de vérifier s'il existe une mutation dans la séquence du gène codant pour la lactase qui serait associée à la persistance de la lactase. Chez les humains, le gène qui code pour la lactase est appelé LCT et se trouve sur le chromosome 2. Parce que le chromosome 2 est un autosome, tout le monde a deux copies du gène LCT, une sur son chromosome 2 maternel et une sur son chromosome 2 paternel. Le gène LCT a une longueur d'environ 55 kilobases. Il est exprimé spécifiquement dans les cellules épithéliales de l'intestin et pas dans d'autres tissus. Chez les personnes tolérantes au lactose, il est exprimé du début de la vie jusqu'à l'âge adulte. Chez les personnes intolérantes (comme chez la plupart des mammifères), il cesse d'être exprimé chez les enfants au-delà du stade de lactation. La lactase est une

protéine de la membrane plasmique. Comme beaucoup d'autres protéines, elle est synthétisée par des ribosomes dans le réticulum endoplasmique rugueux, modifiée par des enzymes dans l'appareil de Golgi, et finalement déplacée dans une vésicule de transport jusqu'à la surface de la cellule (figure 15). La protéine mature est longue de 1060 acides aminés. La majeure partie de la protéine, y compris son site actif, se trouve à l'extérieur de la cellule. Elle possède un seul domaine transmembranaire qui l'ancre dans la membrane. Il existe également une petite partie cytosolique de la protéine à son extrémité carboxyle.

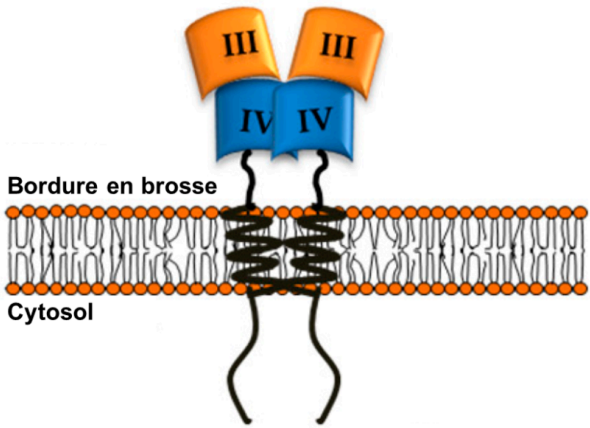


Figure 15. L'enzyme lactase est une protéine transmembranaire dont le site actif se trouve sur la bordure en brosse de la paroi de l'intestin. Adapté de [32].

Comment pouvons-nous savoir si la persistance de la lactase est associée à une mutation spécifique dans le gène LCT? On peut par exemple obtenir de l'ADN d'humains adultes qui sont

tolérants au lactose et d'autres qui sont intolérants et séquencer la région de l'ADN qui contient le gène qui code pour l'enzyme lactase. Si on trouve des mutations dans la séquence de nucléotides qui se retrouvent uniquement dans un groupe, on peut vérifier si cela affecte la séquence en acide aminé (substitutions non synonymes) et étudier comment cela affecte la forme et la fonction de la protéine. Dans le cas qui nous intéresse, pour faire une histoire courte, les biologistes n'ont pas trouvé de différences dans la séquence codante du gène de la lactase. La protéine qui forme la lactase a la même forme chez tous les humains, qu'ils soient tolérants au lactose à l'âge adulte ou non.

3.4.3 Mutation dans la séquence régulatrice du gène codant pour la lactase

Les biologistes ont émis l'hypothèse que la variation génétique affectant la persistance de la lactase devrait être dans la séquence régulatrice du gène, c'est-à-dire la séquence d'ADN qui contrôle l'expression du gène qui code pour l'enzyme. Si le gène est plus exprimé, il y a plus de lactase. Si le gène n'est pas exprimé, il n'y a pas de lactase. On se rappelle que la distribution de la persistance de la lactase dans la population humaine est plus élevée dans trois points chauds : l'Europe du Nord, l'Afrique de l'Est, le Moyen-Orient et l'Asie du Sud (figure 12 plus haut). Après de nombreuses recherches en comparant le génome d'individus tolérants et intolérants, les scientifiques ont découvert que dans chaque cas, il y avait une seule mutation responsable. Dans la population européenne, une substitution de paires de bases CG à TA a créé l'allèle qui confère la persistance de la lactase. La raison pour laquelle il a fallu si longtemps pour la trouver est que la mutation était loin de la région transcrite, 13 910 paires de bases en amont! Les allèles de persistance de la lactase dans les autres populations

sont formés de différentes substitutions de nucléotides très proches de celle trouvée en Europe (Figure 16). Dans les populations africaines, il s'agit d'une substitution TA -> GC à -13 915 pb, tandis qu'au Moyen-Orient et en Asie du Sud, il s'agit d'une substitution CG à GC à 13 907 pb en amont du gène LCT.

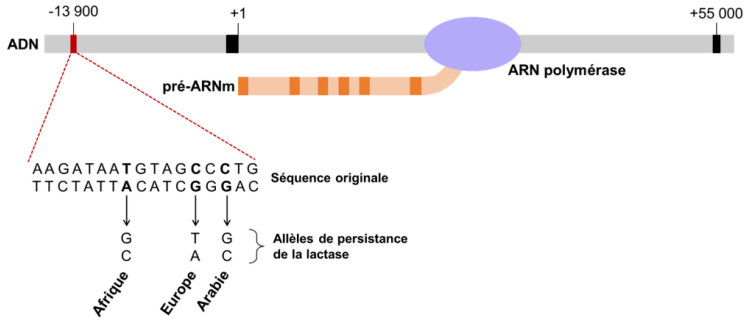


Figure 16. Mutations dans la séquence régulatrice du gène codant pour la lactase (LCT) qui produisent l'allèle de persistance de la lactase dans différentes régions du monde. L'ARN polymérase commence la transcription à partir de la position +1. Toutes les mutations se retrouvent en amont de la région transcrite. Adapté de [31].

3.4.4 Quantification de l'effet fonctionnel de la mutation

Ce n'est pas parce qu'on trouve une mutation associée à un trait (ici la persistance de la lactase et le nucléotide T à la position -13 910 chez les européens) qu'on peut automatiquement dire que c'est cette mutation qui cause le phénotype. Il est nécessaire de faire une analyse fonctionnelle où on teste l'effet de cette mutation sur le fonctionnement de la cellule. La région d'ADN en amont du gène LCT où se trouve la mutation est une séquence régulatrice qu'on appelle une zone amplificatrice (un *enhancer* en anglais). Cette portion d'ADN est un site de liaison pour un facteur de transcription

positif (ou « activateur »), c'est-à-dire une protéine qui se lie aux gènes et les active. Dans le cas présent, le facteur de transcription positif qui se lie à zone amplificatrice et active le gène LCT est une protéine appelée Oct-1.

Des biologistes ont démontré directement que Oct-1 est un activateur pour le gène qui code pour la lactase (LCT) de sorte qu'il augmenterait la transcription du gène LCT. Pour y arriver, ils ont utilisé des lignées cellulaires qui représentent bien le fonctionnement de l'épithélium digestif humain et qui sécrètent différentes enzymes de digestion, dont la lactase, même en culture en laboratoire. Ils ont introduit la mutation T des individus tolérants au lactose en Europe au site -13 910. Ils ont mesuré le niveau d'expression du gène de la lactase chez une lignée cellulaire non modifiée et la lignée avec cette mutation. Ils ont trouvé des effets positifs significatifs sur les niveaux d'expression, confirmant le lien de cause à effet [33].

Fonctionnement d'une zone amplificatrice et d'un facteur de transcription positif

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=955#oembed-3

Chantal Proulx. (2012). Régulation génique [Vidéo].

Youtube. https://youtu.be/eEe-nkyjmqw?si=MOigytcA07GOqYCz&t=26

3.5 Évolution convergente de la persistance de la lactase

Nous avons vu qu'il existe plusieurs allèles différents qui confèrent la persistance de la lactase à l'âge adulte dans différentes populations humaines. Ce phénotype semble être apparu plusieurs fois de manière indépendante dans les populations humaines. Les mutations elles-mêmes sont apparues par hasard, comme toutes les mutations, mais leur montée en fréquence en parallèle dans différentes populations suggère qu'une pression de sélection élevée a été exercée sur le phénotype de persistance de la lactase que cette mutation confère (ou contre le phénotype d'intolérance au lactose lié à la séquence d'ADN originale) et que ce trait pourrait être une adaptation chez les humains. Il faudrait maintenant déterminer l'agent de sélection, ou les agents de sélection, car on ne peut pas présumer que l'augmentation en fréquence des personnes tolérantes au lactose à l'âge adulte a la même cause dans toutes les populations humaines et a une seule cause dans une population donnée.

3.5.1 Lien entre l'évolution de la persistance de la lactase et les développements socioculturels chez l'humain.

La recherche sur l'évolution de la persistance de la lactase chez l'humain est interdisciplinaire. En effet, elle demande de

connecter des informations venant de toutes sortes de niveaux d'organisation et de connecter les sciences de la vie avec les sciences humaines. Par exemple, un article scientifique de 2023 sur ce sujet compte 108 auteurs provenant de 20 pays et inclut des disciplines aussi variées que la chimie, l'épidémiologie, les sciences médicales, la génétique et la paléogénétique, l'évolution, l'archéologie et l'anthropologie, l'étude de la préhistoire et l'ethnologie, les sciences animales, la muséologie, l'histoire, la géographie, la géologie et la physique nucléaire. Ces scientifiques tentent de connecter l'évolution du génome des populations humaines et leurs effets sur leur phénotype avec l'habitat des humains vivant il y a entre 9000 et 2000 ans en Europe. De nombreuses avancées culturelles chez l'humain datent de cette période, incluant l'utilisation du lait provenant d'autres espèces comme source de nourriture et l'élevage puis la domestication d'espèces de mammifères produisant du lait [34].

L'hypothèse la plus simple, et celle qui a été enseignée durant plusieurs décennies, est que l'arrivée de la consommation de lait chez les humains adultes a été l'agent de sélection menant à l'augmentation de la fréquence du génotype résultant en persistance de la lactase. Cette hypothèse suppose que les personnes qui avaient l'allèle qui confère la persistance de la lactase (que nous nommerons l'allèle « PL ») pouvaient obtenir plus d'énergie du lait que les personnes qui ne l'avaient pas, ce qui entrainait des différences de croissance, de fréquence de reproduction et de survie, qui menaient à une augmentation de rejetons portant l'allèle PL (qui rappelez-vous, est dominant). Si tel est le cas, on peut prédire que les traces archéologiques de consommation de lait seraient étroitement associées dans le temps avec l'augmentation de la fréquence de personnes tolérantes au lactose à l'âge adulte, que l'on peut estimer en quantifiant la fréquence de l'allèle PL dans une population.

L'étude menée par les 108 scientifiques présente des

données permettant de tester cette prédiction. Ces données ont été rendues possibles grâce à la combinaison de paléogénomique utilisant l'ADN ancien d'humain et des méthodes de datation et de caractérisation des résidus de lipides dans les contenants de poteries trouvées par des archéologues dans différents sites en Europe, allant d'il y a 7000 ans avant l'ère commune jusqu'à l'an 1000 de notre ère. Cette étude ne supporte pas la prédiction que l'arrivée de la consommation de lait a coïncidé avec l'augmentation de la tolérance au lactose, au moins pour l'Europe et l'allèle PL au site « -13 910 ». En effet, l'analyse des sites de fouilles archéologiques montre que la consommation de lait par les humains a commencé en Eurasie en 7000 AEC (avant l'ère commune) et que l'art de la laiterie était déjà répandu en 5000 AEC. Cependant, les études de génomique et de l'ADN ancien ont permis de déterminer que le patron d'augmentation de la fréquence de l'allèle PL au fil des générations dans les populations humaines de l'Eurasie date plutôt de 3000 ans AEC. Il y a donc une période de 2000 ans où la très grande majorité des humains vivant en Europe n'avaient pas l'allèle conférant la persistance de la lactase mais consommaient probablement du lait à l'âge adulte.

Ce groupe de scientifiques suggère que l'avantage de pouvoir digérer le lait à l'âge adulte, et le désavantage de souffrir d'effets secondaires digestifs négatifs pour les personnes qui n'étaient pas tolérantes au lactose, ont augmenté durant des périodes spécifiques de l'histoire de l'humanité dans cette région. En effet, il y a bel et bien un signal de balayage sélectif dans l'augmentation de la fréquence de l'allèle PL dans des populations comme le territoire du Royaume-Uni actuel, où jusqu'à 75 % des gens ont l'allèle PL de nos jours. Ils proposent deux scénarios qui peuvent avoir eu lieux seuls ou en combinaison, où les gens qui ne digéraient pas le lactose étaient désavantagés et avaient un fitness moindre, ce qui a mené à une diminution de l'allèle original

associé à l'intolérance au lactose : 1) lors d'épisodes de pénuries de nourriture et 2) lorsqu'ils étaient plus exposés à des pathogènes animaux causant des zoonoses. Il faut noter que le scénario de l'augmentation de l'exposition à des pathogènes pourrait se matérialiser lorsqu'il y a une famine et que plus d'animaux sauvages entrent dans la diète pour pallier les manques de nourriture, ou au contraire lorsque les humains vivent dans des communautés plus denses et à proximité d'animaux domestiqués, ou ces animaux et les autres humains leur transmette des maladies. Pour tous ces scénarios indépendants ou en combinaison, la survie d'une personne devient extrêmement liée à l'apport énergétique des produits laitiers et cet apport est alors significativement différent entre les personnes ayant l'allèle PL et celles souffrant de troubles digestifs liés à l'incapacité de digérer le lactose. Ainsi, dans le scénario de famine, les produits laitiers sont plus consommés pour pallier le manque de nourriture, mais la diarrhée induite par le lactose chez les gens qui ne produisent pas de lactase peut devenir mortelle chez les personnes souffrant de malnutrition sévère. Cela résulte en une pression de sélection élevée pour les gens pouvant digérer le lactose, qui ont nécessairement au moins un allèle PL. Dans le scénario d'exposition aux pathogènes, l'incapacité de digérer le lactose créé des problèmes digestifs chroniques et des changements au microbiome intestinal qui rendent propices des effets plus sévères des maladies liées aux pathogènes. Encore une fois, les personnes ne souffrant pas de problèmes chroniques (ayant un allèle PL) survivent mieux et laissent plus de descendance [34, 35].

Cette étude à grande échelle laisse entrevoir qu'il y a plus qu'un agent de sélection qui a mené à l'évolution de ce trait monogénique unique aux humains qu'est la persistance de la lactase à l'âge adulte pour les populations européennes. Le même type d'étude doit maintenant être fait pour comprendre ce qui s'est passé dans les populations africaines qui ont des

allèles différents qui confèrent le même phénotype de tolérance au lactose.

Cas appliqué

Texte adapté de [36].

Des biologistes ont analysé une expérience d'évolution expérimentale baptisée « l'expérience Longshanks » (qu'on peut traduire par « longs jarrets »), pour explorer comment le génome d'un animal change lorsqu'un trait est sous une forte pression de sélection. Pendant cinq ans, deux lignées indépendantes de souris ont été sélectionnées pour avoir des tibias plus longs (figure 17, panneau A). À chaque génération, les souris ont été mesurées et celles qui avaient le tibia le plus long par rapport à leur masse corporelle ont été sélectionnées pour se reproduire. Les biologistes évolutifs ont analysé les données génétiques des souris de la génération 0 qui ont servi à démarrer l'expérience et celles sélectionnées pendant 17 générations, afin de découvrir quels types de changement dans le génome peuvent être reliés avec l'augmentation de 13 % de la longueur des pattes observée chez les souris sélectionnées (figure 17 panneau B et C).

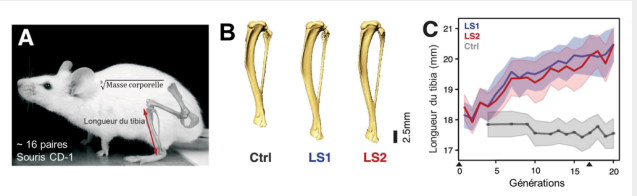


Figure 17. La sélection des souris Longshanks a produit une augmentation rapide de la longueur du tibia. A) La longueur du tibia est un trait quantitatif qui varie entre les souris d'une lignée commerciale. B) Tibias représentatifs de la lignée témoin, LS1 et LS2 après 20 générations de sélection. C) La sélection des souris possédant les tibias les plus longs par rapport à la masse corporelle au sein des familles a produit une forte réponse à la sélection en termes de longueur du tibia sur 20 générations chez les souris Longshanks (13 %). Les deux lignées de sélection LS1 et LS2 ont produit une augmentation rapide de la longueur du tibia (bleu et rouge; la ligne et l'ombrage montrent la moyenne ± écart-type) par rapport à la lignée témoin élevée au hasard (gris). Adapté de [36].

Cette analyse de génomique a révélé de nombreux gènes agissant de concert pour augmenter la longueur du tibia. C'est un donc un trait polygénique. Le gène ayant de loin l'effet le plus important dans les deux lignées sélectionnées était un gène clé du développement appelé Nkx3-2. Les mutations de ce gène provoquent chez l'humain une maladie appelée dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire, qui donne des membres longs et un tronc court. Bien que l'inactivation complète de ce gène chez la souris soit mortelle, parmi le groupe fondateur de souris participant à l'expérience Longshanks se trouvait

des mutations dans la région génomique proche du gène Nkx3-2. Les individus avec ces mutations expriment le gène Nkx3-2 dans tous les tissus attendus, à l'exception des pattes. Cette région du génome contient une séquence régulatrice. En effet, l'analyse du génome a montré que les polymorphismes à des nucléotides simples chez les souris aux longs tibias étaient dans la séquence de deux activateurs spécifiques qui contrôlent l'expression du gène Nkx3-2 dans les pattes et le tronc. Ces mutations désactivent les activateurs, ce qui fait que le gène Nkx3-2 n'est pas exprimé dans les pattes. Comme la protéine codée par Nkx3-2 agit pour réprimer le développement des os longs et du cartilage, si on désactive un répresseur, on obtient un plus long tibia! Les biologistes ont vérifié expérimentalement que c'est effectivement la mutation spécifique dans l'activateur qui résulte en la perte d'expression de Nkx3-2. Ils n'ont trouvé aucun changement d'acide aminé dans la séquence codante du gène qui pourrait avoir un impact sur la fonction de la protéine.

Résumé

Le système digestif comporte plusieurs enzymes essentielles à son fonctionnement. Deux enzymes sont des exemples très probables d'adaptations chez les humains liées à la niche alimentaire. Le fait d'avoir plusieurs copies du gène codant pour l'amylase résulte en une plus grande quantité de

l'enzyme, ce qui permettait de digérer plus d'amidon dans la diète. Cette variation du nombre de copies se retrouve chez les humains et a aussi évolué de façon indépendante chez des animaux domestiqués et des espèces commensales comme les souris. Les humains sont les seuls mammifères connus qui ont une enzyme lactase active à l'âge adulte. Ce phénotype se retrouve chez différentes populations humaines. On peut étudier la transmission de la tolérance au lactose à l'aide d'un pedigree, ce qui a permis de démontrer que c'est un trait dominant autosomal. Une mutation dans la séquence régulatrice fait que l'enzyme lactase continue à être exprimée chez certains humains adultes dans une phase du développement où elle n'est pas active chez les autres espèces de mammifères. Il y a un avantage à digérer le lactose à l'âge adulte quand on a accès à une source de lait qui n'est pas notre mère. La persistance de la lactase a évolué de façon indépendante dans trois populations humaines et est due à des mutations différentes dans la même région du génome.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'évolution de la diète

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/

ecoevolutive/?p=955#h5p-46

Bibliographie

1. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). Chemical Digestion and Absorption: A Closer Look, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/23-7-chemical-digestion-and-absorption-a-closer-look/.
2. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Digestion and Absorption, in *Anatomy and Physiology 2e* [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/23-7-chemical-digestion-and-absorption-a-closer-look.
3. Betts, J.G., P. Desaix, E. Johnson, J.E. Johnson, O. Korol, D. Kruse, B. Poe, J.A. Wise, M. Womble, and K.A. Young (2022). Carbohydrate Digestion Flow Chart, in *Anatomy and Physiology 2e* [CC-BY]. https://openstax.org/books/anatomy-and-physiology-2e/pages/23-7-chemical-digestion-and-absorption-a-closer-look#fig-ch24_07_02.
4. Biga, L.M., S. Bronson, S. Dawson, A. Harwell, R. Hopkins, J. Kaufmann, M. LeMaster, P. Matern, K. Morrison-Graham, K. Oja, D. Quick, J. Runyeon, O. OERU, and OpenStax (2019). The Mouth, Pharynx, and Esophagus, in *Anatomy & Physiology* [CC-BY-SA]. Oregon State University. https://open.oregonstate.education/aandp/chapter/23-3-the-mouth-pharynx-and-esophagus/.

5. Crawley, S.W., M.S. Mooseker, and M.J. Tyska (2014). Shaping the intestinal brush border [CC-BY-NC-SA]. *J Cell Biol*. **207**(4): p. 441-51. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4242837/.
6. Freeman, J.L., G.H. Perry, L. Feuk, R. Redon, S.A. McCarroll, D.M. Altshuler, H. Aburatani, K.W. Jones, C. Tyler-Smith, M.E. Hurles, N.P. Carter, S.W. Scherer, and C. Lee (2006). Copy number variation: new insights in genome diversity *Genome Res*. **16**(8): p. 949-61.
7. Sebat, J., B. Lakshmi, J. Troge, J. Alexander, J. Young, P. Lundin, S. Månér, H. Massa, M. Walker, M. Chi, N. Navin, R. Lucito, J. Healy, J. Hicks, K. Ye, A. Reiner, T.C. Gilliam, B. Trask, N. Patterson, A. Zetterberg, and M. Wigler (2004). Large-scale copy number polymorphism in the human genome *Science*. **305**(5683): p. 525-8.
8. Lindsley, D.L., L. Sandler, B.S. Baker, A.T. Carpenter, R.E. Denell, J.C. Hall, P.A. Jacobs, G.L. Miklos, B.K. Davis, R.C. Gethmann, R.W. Hardy, A.H. Steven, M. Miller, H. Nozawa, D.M. Parry, M. Gould-Somero, and M. Gould-Somero (1972). Segmental aneuploidy and the genetic gross structure of the Drosophila genome *Genetics*. **71**(1): p. 157-84.
9. BQmUB2012134 (2012). Amylase reaction [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Amylase_reaction.png.
10. Groot, P.C., M.J. Bleeker, J.C. Pronk, F. Arwert, W.H. Mager, R.J. Planta, A.W. Eriksson, and R.R. Frants (1989). The human alpha-amylase multigene family consists of haplotypes with variable numbers of genes *Genomics*. **5**(1): p. 29-42.
11. Perry, G.H., N.J. Dominy, K.G. Claw, A.S. Lee, H. Fiegler, R. Redon, J. Werner, F.A. Villanea, J.L. Mountain, R. Misra, N.P. Carter, C. Lee, and A.C. Stone (2007). Diet and the evolution of human amylase gene copy number variation *Nat Genet*. **39**(10): p. 1256-60.
12. Mandel, A.L., C. Peyrot des Gachons, K.L. Plank, S. Alarcon,

and P.A.S. Breslin (2010). Individual Differences in AMY1 Gene Copy Number, Salivary α-Amylase Levels, and the Perception of Oral Starch [CC-BY]. *PLOS ONE*. **5**(10): p. e13352. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0013352.

13. Inchley, C.E., C.D. Larbey, N.A. Shwan, L. Pagani, L. Saag, T. Antão, G. Jacobs, G. Hudjashov, E. Metspalu, M. Mitt, C.A. Eichstaedt, B. Malyarchuk, M. Derenko, J. Wee, S. Abdullah, F.X. Ricaut, M. Mormina, R. Mägi, R. Villems, M. Metspalu, M.K. Jones, J.A. Armour, and T. Kivisild (2016). Selective sweep on human amylase genes postdates the split with Neanderthals *Sci Rep*. **6**: p. 37198.
14. Axelsson, E., A. Ratnakumar, M.-L. Arendt, K. Maqbool, M.T. Webster, M. Perloski, O. Liberg, J.M. Arnemo, Å. Hedhammar, and K. Lindblad-Toh (2013). The genomic signature of dog domestication reveals adaptation to a starch-rich diet *Nature*. **495**(7441): p. 360-364. https://doi.org/10.1038/nature11837.
15. Reiter, T., E. Jagoda, and T.D. Capellini (2016). Dietary Variation and Evolution of Gene Copy Number among Dog Breeds [CC-BY]. *PLOS ONE*. **11**(2): p. e0148899. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0148899.
16. cottonbro studio (2020). Shiba Inu on Yellow Armchair [Licence Pexels]. https://www.pexels.com/photo/shiba-inu-on-yellow-armchair-4056462/.
17. Daling, T. (2022). A Close-Up Shot of an Alaskan Malamute [Licence Pexels]. https://www.pexels.com/photo/a-close-up-shot-of-an-alaskan-malamute-13574100/.
18. Kondrashin, D. (2022). Close-up Shot of Cute Pekingese Dog [Licence Pexels]. https://www.pexels.com/photo/close-up-shot-of-cute-pekingese-dog-12630573/.
19. Schibler, U., A.-C. Pittet, R.A. Young, O. Hagenbüchle, M. Tosi, S. Gellman, and P.K. Wellauer (1982). The mouse α-amylase multigene family sequence organization of members expressed in the pancreas, salivary gland and liver *Journal of Molecular Biology*. **155**(3): p. 247-266.

https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/0022283682900043.
20. Paudel, Y., O. Madsen, H.-J. Megens, L.A.F. Frantz, M. Bosse, J.W.M. Bastiaansen, R.P.M.A. Crooijmans, and M.A.M. Groenen (2013). Evolutionary dynamics of copy number variation in pig genomes in the context of adaptation and domestication *BMC Genomics*. **14**(1): p. 449. https://doi.org/10.1186/1471-2164-14-449.
21. Pajic, P., P. Pavlidis, K. Dean, L. Neznanova, R.-A. Romano, D. Garneau, E. Daugherity, A. Globig, S. Ruhl, and O. Gokcumen (2019). Independent amylase gene copy number bursts correlate with dietary preferences in mammals [CC-BY-SA]. *eLife*. **8**: p. e44628. https://doi.org/10.7554/eLife.44628.
22. Wakim, S. and M. Grewal Adaptation in Humans, in *Introductory Biology: Evolutionary and Ecological Perspectives* [CC-BY-SA]. https://pressbooks.umn.edu/introbio/chapter/humansadaptation/.
23. NEUROtiker (2007). Lactose Haworth [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Lactose_Haworth.svg.
24. Yikrazuul (2011). Hydrolysis of lactose [CC0]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Hydrolysis_of_lactose.svg.
25. BioInteractive (2014). The Evolution of Lactose Tolerance — HHMI BioInteractive Video https://www.youtube.com/watch?v=MA9boI1qTuk&t=239s.
26. Itan, Y., B.L. Jones, C.J.E. Ingram, D.M. Swallow, and M.G. Thomas (2010). A worldwide correlation of lactase persistence phenotype and genotypes [CC-BY]. *BMC Evolutionary Biology*. **10**(1): p. 36. https://doi.org/10.1186/1471-2148-10-36.
27. Anderson, C. and L. Bartee (2016). Pedigrees and Punnett Squares, in *Mt Hood Community College Biology 102*. https://openoregon.pressbooks.pub/mhccbiology102/

chapter/simple-inheritance/.
28. Anderson, C. and L. Bartee (2016). A simple pedigree, in *Mt Hood Community College Biology 102* [CC-BY]. https://openoregon.pressbooks.pub/mhccbiology102/chapter/simple-inheritance/.
29. Enattah, N.S., T. Sahi, E. Savilahti, J.D. Terwilliger, L. Peltonen, and I. Järvelä (2002). Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia *Nature Genetics*. **30**(2): p. 233-237. https://doi.org/10.1038/ng826.
30. Madibc68 (2019). Example of a Classic Autosomal Recessive Pedigree [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Wiki_Drawing_-_Autosomal_Recessive_(2).svg.
31. Locke, J. (2017). Eukaryotic Genes : The Human Lactase (LCT) Gene, in *« Open Genetics Lectures » textbook for an Introduction to Molecular Genetics and Heredity (BIOL207)* [CC0]. Borealis. https://doi.org/10.7939/DVN/XMUPO6.
32. Wanes, D., D.M. Husein, and H.Y. Naim (2019). Congenital Lactase Deficiency: Mutations, Functional and Biochemical Implications, and Future Perspectives [CC-BY]. *Nutrients*. **11**(2): p. 461. https://www.mdpi.com/2072-6643/11/2/461.
33. Olds, L.C. and E. Sibley (2003). Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element *Human molecular genetics*. **12**(18): p. 2333-2340.
34. Evershed, R.P., G. Davey Smith, M. Roffet-Salque, A. Timpson, Y. Diekmann, M.S. Lyon, L.J.E. Cramp, E. Casanova, J. Smyth, H.L. Whelton, J. Dunne, V. Brychova, L. Šoberl, P. Gerbault, R.E. Gillis, V. Heyd, E. Johnson, I. Kendall, K. Manning, A. Marciniak, A.K. Outram, J.D. Vigne, S. Shennan, A. Bevan, S. Colledge, L. Allason-Jones, L. Amkreutz, A. Anders, R.M. Arbogast, A. Bălăşescu, E. Bánffy, A. Barclay, A. Behrens, P. Bogucki, Á. Carrancho

Alonso, J.M. Carretero, N. Cavanagh, E. Claßen, H. Collado Giraldo, M. Conrad, P. Csengeri, L. Czerniak, M. Dębiec, A. Denaire, L. Domboróczki, C. Donald, J. Ebert, C. Evans, M. Francés-Negro, D. Gronenborn, F. Haack, M. Halle, C. Hamon, R. Hülshoff, M. Ilett, E. Iriarte, J. Jakucs, C. Jeunesse, M. Johnson, A.M. Jones, N. Karul, D. Kiosak, N. Kotova, R. Krause, S. Kretschmer, M. Krüger, P. Lefranc, O. Lelong, E. Lenneis, A. Logvin, F. Lüth, T. Marton, J. Marley, R. Mortimer, L. Oosterbeek, K. Oross, J. Pavúk, J. Pechtl, P. Pétrequin, J. Pollard, R. Pollard, D. Powlesland, J. Pyzel, P. Raczky, A. Richardson, P. Rowe, S. Rowland, I. Rowlandson, T. Saile, K. Sebők, W. Schier, G. Schmalfuß, S. Sharapova, H. Sharp, A. Sheridan, I. Shevnina, I. Sobkowiak-Tabaka, P. Stadler, H. Stäuble, A. Stobbe, D. Stojanovski, N. Tasić, I. van Wijk, I. Vostrovská, J. Vuković, S. Wolfram, A. Zeeb-Lanz and M.G. Thomas (2022). Dairying, diseases and the evolution of lactase persistence in Europe *Nature*. **608**(7922): p. 336-345.

35. Wilkin, S. (2022). The mystery of early milk consumption in Europe *Nature*. **608**(7922): p. 268-269.
36. Castro, J.P.L., M.N. Yancoskie, M. Marchini, S. Belohlavy, L. Hiramatsu, M. Kučka, W.H. Beluch, R. Naumann, I. Skuplik, J. Cobb, N.H. Barton, C. Rolian, and Y.F. Chan (2019). An integrative genomic analysis of the Longshanks selection experiment for longer limbs in mice [CC-BY]. *eLife*. **8**: p. e42014. https://doi.org/10.7554/eLife.42014.

22. Évolution de la réponse à la température

Introduction

La température de l'environnement est une variable qui façonne la vie sur terre et est un agent de sélection puissant. Dans ce chapitre, nous verrons comment les systèmes physiologiques et cellulaires des organismes multicellulaires font face aux défis liés aux températures rencontrées dans leur milieu, que ce soit par des adaptations, la capacité d'acclimatation (qui est elle-même une adaptation), ou la plasticité du développement. Nous verrons comment la performance thermique et les températures critiques d'un organisme sont mesurées par les physiologistes. Nous verrons plus en détail les stratégies physiologiques face au gel, incluant le cas de poissons marins vivant dans l'océan Antarctique. Cela nous amènera à discuter du rôle des protéines structurantes de la glace qui ont des propriétés « anti-gel », ainsi que leur évolution par duplication et néo-fonctionnalisation. Nous verrons finalement que ces protéines se retrouvent sous différentes formes et ont évolué de façon répétée chez différents groupes de poissons à travers les eaux de la planète, incluant par évolution d'un gène *de novo*.

Objectifs d'apprentissage

À la fin de ce chapitre, vous serez en mesure de :

- Expliquer pourquoi la température est un agent de sélection des organismes sur terre
- Expliquer les adaptations des organismes face aux variations de température
- Expliquer comment la plasticité phénotypique et l'acclimatation peuvent être impliquées dans la survie face aux variations de température
- Expliquer comment se mesure la performance thermique
- Expliquer comment on estime la température critique minimale et maximale
- Décrire les différents changements physiologiques et cellulaires qui permettent de faire face au gel
- Contraster les caractéristiques des différents types de cryoprotecteurs
- Connaitre les différents traits des poissons de l'antarctique qui contribuent à la tolérance au gel
- Expliquer le phénomène d'évolution compensatoire et l'appliquer au cas des poissons Channichthyidae
- Contraster les différentes hypothèses expliquant la perte du système de transport de l'oxygène chez les poissons de glace
- Expliquer comment la présence de protéines structurantes de la glace augmente la tolérance au gel des Channichthyidae
- Appliquer le concept de duplication et néo-fonctionnalisation à un cas réel
- Tester l'hypothèse de l'évolution convergente à

l'aide d'un arbre phylogénétique et des séquences d'ADN
- Définir le processus d'évolution de gène de novo

Notions clés

- La température comme agent de sélection
- Les adaptations des organismes pour faire face à des variations de température
- Acclimatation à la température et plasticité développementale
- La performance thermique
- La température critique minimale et maximale
- Les stratégies physiologiques et cellulaires face au gel
- Les cryoprotecteurs
- Traits divergents chez certains poissons de l'Antarctique
- Absence d'hémoglobine et de myoglobine
- Évolution compensatoire
- Agents de sélection potentiels menant à la perte d'un système de transport de l'oxygène
- Protéines structurantes de la glace chez les poissons de glace
- Évolution des protéines AGFP par duplication et néo-fonctionnalisation

- Évolution convergente des protéines structurantes de la glace chez les poissons
- Évolution de gène de novo

1. La température comme agent de sélection

La section 1 est adaptée de [1, 2].

La température est un des facteurs environnementaux les plus importants en physiologie, car elle exerce une influence sur toutes sortes de réactions biochimiques. La plupart des réactions chimiques catalysées par des enzymes sont affectées par la température, tel que décrit par la loi d'Arrhenius. Généralement, à mesure que la température corporelle augmente, l'activité enzymatique augmente également. Ainsi, pour chaque élévation de température de dix degrés Celsius, le coefficient de vitesse de la réaction est multiplié par un facteur de 2 à 3, dans les gammes de température où la plupart des organismes vivent (et inversement lors d'une baisse de température). Les protéines, y compris les enzymes, commencent à se dénaturer et perdent leur fonction à haute température (environ 50 °C pour les mammifères). En résumé, la température affecte directement la « vitesse de la vie ». Nous allons voir comment cela se traduit en physiologie, principalement chez les animaux.

2. Les adaptations des organismes pour faire face à des variations de température

La section 2 est adaptée de [3, 4].

Il y a de nombreuses formes d'adaptations physiologiques face aux variations de température. Les animaux peuvent être divisés en deux groupes, selon leur stratégie face aux variations de température : les homéothermes qui maintiennent une température corporelle à l'intérieur d'une gamme étroite face à des températures environnementales différentes et les poïkilothermes qui ont une température corporelle qui varie avec l'environnement. On peut aussi classer les animaux selon leur source de température corporelle. Les ectothermes dépendent des températures extérieures pour régler leur température corporelle et les endothermes sont des animaux qui dépendent de sources internes pour la réguler. Ainsi un animal peut être ectotherme (il ne produit pas de source de chaleur significative de façon interne) et être aussi classifié comme un homéotherme, car il montre des stratégies comportementales pour maintenir l'homéostasie de sa température corporelle.

Les endothermes et certains ectothermes vont garder leur température à l'intérieur d'une certaine gamme de valeurs à l'aide de divers processus. La chaleur peut être échangée entre un animal (homéotherme ou ectotherme) et son environnement par quatre mécanismes : rayonnement, évaporation, convection et conduction (figure 1). Le **rayonnement** thermique est l'émission d'ondes électromagnétiques de « chaleur », par exemple en provenance du soleil ou à partir de la peau sèche. La chaleur peut être évacuée avec un liquide d'une surface pendant **l'évaporation**. Cela se produit par exemple lorsqu'un mammifère transpire. Le transfert thermique par **convection** se passe par exemple lorsqu'un courant d'air évacue la chaleur de la surface de la

peau sèche. Les animaux utilisent leur système circulatoire afin de maintenir la température corporelle. La vasodilatation apporte plus de sang à la surface du corps, facilitant le rayonnement et la perte de chaleur, ce qui aide à refroidir le corps. Inversement, un animal qui construit un terrier ou autre habitat qui permet de garder l'air chaud s'en servira pour se réchauffer. Il y a transfert thermique par **conduction** lorsqu'une surface est en contact avec une autre surface, comme un animal se reposant sur une roche chaude ou au contraire se refroidissant en contact avec un milieu plus froid, comme en s'immergeant dans un liquide, se couvrant de boue froide ou en s'allongeant sur un sol plus frais.

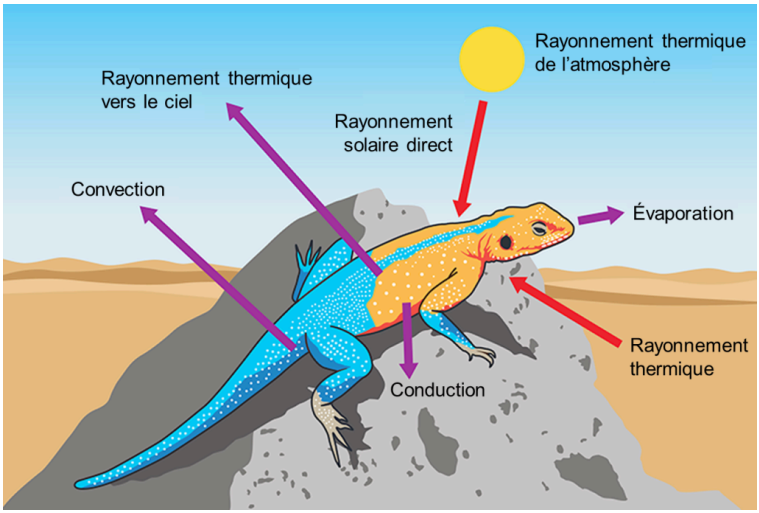


Figure 1. Mécanismes d'échange de chaleur entre un animal et son environnement. Adapté de [5].

Les animaux conservent la chaleur de diverses manières. Dans certains climats, les animaux endothermes ont une certaine forme d'isolation, comme la fourrure, la graisse, les plumes ou une combinaison de ceux-ci pour conserver la chaleur. Par

exemple, les ours polaires et les phoques vivent et nagent dans un environnement sous le point de congélation tout en maintenant une température corporelle pratiquement constante. La perte de quantités importantes de graisse corporelle compromet la capacité d'un individu à conserver la chaleur. Le système circulatoire peut être mis à contribution pour conserver la chaleur. La vasoconstriction réduit le flux sanguin dans les vaisseaux sanguins périphériques, forçant le sang vers le noyau et les organes vitaux qui s'y trouvent, et conservant la chaleur. Certains animaux ont des adaptations de leur système circulatoire qui leur permettent de transférer la chaleur des artères aux veines, réchauffant le sang retournant au cœur. C'est ce qu'on appelle un échange de chaleur à contre-courant; il empêche le sang veineux froid de refroidir le cœur et les autres organes internes. Cette adaptation peut être interrompue chez certains animaux pour éviter la surchauffe des organes internes. L'adaptation de circulation à contre-courant se retrouve chez de nombreux animaux, notamment les dauphins, les requins, les poissons osseux, les abeilles et les colibris.

Certains animaux ectothermes adoptent des comportements qui ont pour effet de modifier leur température corporelle. Par exemple, un animal ectotherme du désert peut rechercher des zones plus fraiches pendant la partie la plus chaude de la journée, ce qui baissera sa température corporelle. Les mêmes animaux peuvent grimper sur des rochers pour capter la chaleur pendant une nuit froide du désert (figure 2A). Certains animaux recherchent de l'eau pour faciliter l'évaporation en les refroidissant, comme on le voit avec les reptiles. D'autres ectothermes utilisent une activité de groupe pour réguler leur température, comme le mouvement des abeilles pour réchauffer une ruche l'hiver, ou le regroupement de lézards lorsque la température est basse (figure 2B-C).

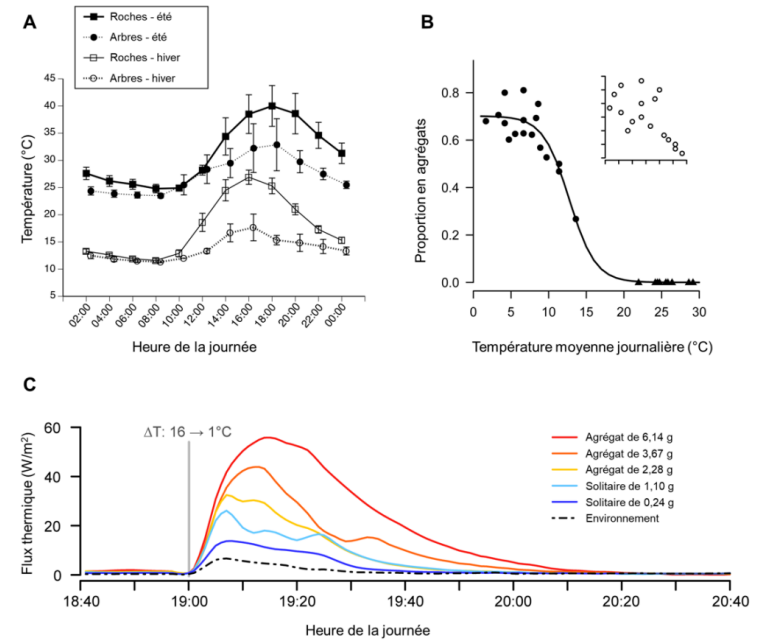


Figure 2. Certains comportements des animaux ectothermes leur permettent de réguler leur température corporelle. (A) Températures ambiantes maximales moyennes observées sous les rochers (habitat hivernal de la couleuvre à grosse tête) et dans les creux des arbres (habitat estival de la couleuvre à grosse tête) pendant l'hiver et l'été. En changeant d'habitat entre l'hiver et l'été, ces couleuvres connaissent des régimes thermiques relativement stables et évitent les températures extrêmes. (B) Agrégation sociale des lézards Xantusia vigilis en fonction de la température de l'environnement. La proportion du total des lézards trouvés agrégés chaque jour montre une forte dépendance à la température. (C) Courbes de perte de chaleur mesurées pour deux lézards solitaires et trois agrégats de lézards de masses différentes. La stabilité thermique augmente avec la masse parce que les lézards en grandes agrégations prennent plus de temps que les lézards solitaires pour revenir à l'équilibre avec la température de l'environnement. Adapté de [6, 7].

De nombreux animaux, en particulier les mammifères, utilisent la chaleur résiduelle métabolique pour modifier leur température. Lorsque les muscles sont contractés, la majeure

partie de l'énergie de l'ATP utilisée dans les actions musculaires est une énergie résiduelle qui se traduit par de la chaleur. Cette énergie résiduelle liée aux contractions est ce qui est utilisé lors du réflexe de frisson, qui génère de la chaleur pour le corps. De nombreuses espèces ont également un type de tissu adipeux appelé graisse brune qui se spécialise dans la production de chaleur. La torpeur de courte durée qui se produit chez les petits endothermes comme les chauves-souris, certains marsupiaux et oiseaux, est un trait adaptatif qui réduit temporairement leurs taux métaboliques élevés, ce qui permet la conservation de l'énergie durant une période où la température baisse, par exemple la nuit. On peut aussi inclure dans ces adaptations aux variations de température l'hibernation et l'estivation.

Exercices

Adaptation pour faire face aux variations de températures



Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#h5p-48

3. Acclimatation à la température et plasticité du développement

La capacité d'un individu à faire face à une certaine température n'est pas statique. En effet, les systèmes physiologiques d'un animal peuvent s'acclimater à une température plus chaude ou plus froide. Le processus d'acclimatation peut modifier la gamme de valeur dans laquelle un organisme peut vivre. Ainsi, si au fil des jours ou des semaines l'individu est exposé à une température qui augmente de façon lente et constante, il est possible que cet individu survive et ait une performance élevée, alors qu'un transfert abrupt de la température originale vers la température finale aurait résulté en la mort de cet individu. Cette capacité d'acclimatation est une adaptation, car cette capacité améliore le fitness de l'individu.

De plus, l'environnement où se développe un organisme peut affecter sa capacité à faire face à une certaine gamme de température pour le reste de sa vie, ce qui est un cas de plasticité phénotypique.

4. La performance thermique

Nous avons une idée de la plage de températures à laquelle un organisme multicellulaire peut faire face pour de nombreuses espèces, que ce soit chez les plantes, les champignons ou les animaux. Cette information permet de comprendre le lien entre la physiologie et l'écologie de l'espèce, par exemple son aire de distribution géographique. La température peut affecter la phénologie, c'est-à-dire le calendrier des évènements de l'histoire de vie des organismes qui est affecté par des variables de l'environnement comme la température et la photopériode. On peut penser à la date de nidification

d'une espèce d'oiseaux, la date de floraison d'une plante, ou la migration d'un poisson. Ce type d'information permet donc aussi de modéliser comment la répartition et la phénologie de la population changera (ou change déjà dans certains cas) avec les changements climatiques et les autres modifications de l'environnement liés à l'activité humaine (barrage qui change les débits d'eau ou rejette de grandes masses d'eau soudainement, ce qui affecte la température de l'eau, urbanisation qui créé des ilots de chaleur, agriculture extensive qui élimine les refuges thermiques boisés, etc.).

On peut quantifier la gamme de température à l'intérieur de laquelle la performance d'un individu est viable en mesurant sa réponse à différentes températures. On peut utiliser différents traits comme indicateur de performance, à différents niveaux d'organisation biologique et avec différentes échelles de temps. La plupart du temps ce sont des « taux » qui sont mesurés. Le plus souvent, la réponse qu'on mesurera sera liée à des modifications actives au niveau physiologique, ce qui implique le système sensoriel, le centre d'intégration du système nerveux et un effecteur (un organe comme un muscle, une glande endocrinienne, etc.). Les traits les plus souvent étudiés incluent le taux de croissance, le taux d'alimentation, les battements cardiaques, la quantité d'oxygène utilisé par minute (taux métabolique), la distance parcourue en un temps donné (vitesse de locomotion), le taux de photosynthèse, ou le taux de substrat converti par unité de temps (si on quantifie la performance comme étant l'activité enzymatique à cette température). Avec ces expériences, on obtiendra de l'information sur la gamme de température permissive où l'organisme est en mesure de compléter son cycle de vie (on appelle souvent cette gamme la « zone de tolérance »). On peut créer une courbe de performance thermique pour représenter les capacités moyennes d'individus avec des caractéristiques similaires (figure 3). On peut aussi utiliser cette courbe pour déterminer la température

optimale, soit celle où la performance pour un trait donné est maximale. Ces courbes de performance ont été reliées dans certains cas à des traits de performance critique pour la survie en milieu naturel, comme la capacité de migrer chez certains poissons [8, 9].

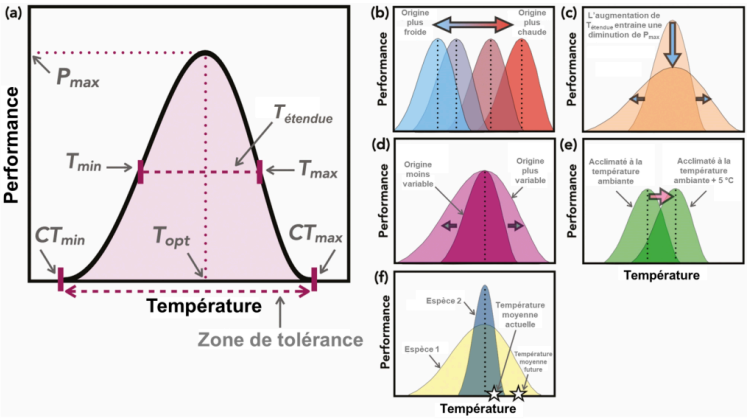


Figure 3. Courbe de performance thermique théorique (A) et différents exemples d'applications (B-F). (A) Un organisme a une performance maximale (Pmax) à un optimum thermique, en dessous et au-dessus duquel la performance diminue. Les températures auxquelles les performances atteignent zéro sont le minimum et le maximum thermiques critiques (CTmin, CTmax ; la première façon de quantifier les limites thermiques), l'intervalle entre les deux étant la plage de tolérance. La plage de températures dans laquelle la performance atteint un certain pourcentage (généralement 50 ou 80 %) de la performance maximale est l'étendue de la performance thermique (Tétendue), qui est délimitée par le minimum et le maximum thermiques (Tmin, Tmax ; la deuxième façon de quantifier les limites thermiques). (B) Différentes populations dans l'aire de répartition géographique d'une espèce peuvent être adaptées à différents optimums thermiques. (C) Une performance thermique plus étendue, et donc une tolérance à une plus grande gamme de températures, est associée à une diminution de la performance maximale. (D) Selon l'hypothèse de la variabilité, une plus grande variabilité de la température induit l'évolution d'une plus grande étendue des performances thermiques. (E) Par acclimatation, différents individus d'une même espèce peuvent avoir un optimum thermique différent. (F) Les courbes de performance thermique permettent de prédire les réponses des espèces aux changements climatiques. L'espèce 1, qui a une grande étendue thermique incluant les températures actuelles et futures, devrait être moins affectée par le réchauffement climatique que l'espèce 2, dont la courbe de performance plus étroite n'englobe pas l'augmentation de température. Adapté de [10].

5. La température critique minimale et

maximale

Les physiologistes utilisent une méthode où ils augmentent ou diminuent la température ambiante de façon constante et rapide pour créer un stress aigu, ce qui leur permet d'estimer la température critique minimale et maximale (connus comme CTmin et CTmax dans la littérature scientifique anglophone) d'un organisme. Cette mesure est identifiée comme la température où l'activité locomotrice de l'animal devient désorganisée et qu'il perd l'équilibre (figure 3A). Les physiologistes arrêtent l'expérience à ce moment pour que le traitement ne soit pas létal. Le taux d'augmentation de la température pour mesurer le CTmax doit être constant pour une étude donnée et assez rapide pour éviter que l'acclimatation n'entre en jeu. Cependant pour les études en milieu aquatique, il est possible qu'un taux d'augmentation différent doive être utilisé pour différentes espèces ou même différents stades de vie qui diffèrent en taille de façon significative, car le temps nécessaire pour que le corps de l'animal soit à la même température que l'eau varie avec la taille, qui affecte le ratio surface/volume. Dans ce type d'expérience, l'organisme est au-delà de sa gamme de température permissive et il passe dans la « zone de résistance » qui est une condition stressante qui mènera à sa mort si on le laisse dans cet état. Cette valeur de Ctmax a une pertinence écologique, car elle été reliée à la performance de l'organisme, par exemple chez les poissons. Ces études se font le plus souvent en laboratoire où on peut contrôler les paramètres de l'expérience, mais l'amélioration des biosenseurs que l'on peut implanter chez un animal et des appareils servant à mesurer des isotopes stables permettent de faire certaines mesures en conditions naturelles en recueillant les données en temps réel ou après coup (battements cardiaques liés à la vitesse de locomotion, quantité de CO_2 produit sur une certaine période de temps) [8, 9].

Ces courbes de performance thermiques et les valeurs de CTmin et CTmax sont la représentation de la variation d'un trait de l'organisme en réponse à différentes températures. Elles peuvent donc changer selon les caractéristiques de l'individu (stade de vie, taille, sexe), la présence ou non d'acclimatation (et la durée de l'acclimatation) (figure 3E), l'environnement durant le développement (plasticité phénotypique) et la sélection naturelle (figure 3B). Bien sûr, ces mesures de tolérance thermique et de performance thermique ne représentent pas nécessairement le milieu naturel, car on fait varier la température de façon aigüe. Il ne faut donc pas se fier uniquement à ces mesures pour prédire les effets sur une espèce dans son habitat, surtout si la réponse à une exposition aigüe s'avère différente si un second stresseur est présent, comme une variation de la pression partielle d'oxygène ou un prédateur (figure 4). Cependant, plusieurs études ont démontré un lien entre ces mesures et la performance et le fitness en milieu naturel et leur utilité pour déterminer quel stade de vie est le plus vulnérable aux changements environnementaux (figure 3F) [8, 9, 11].

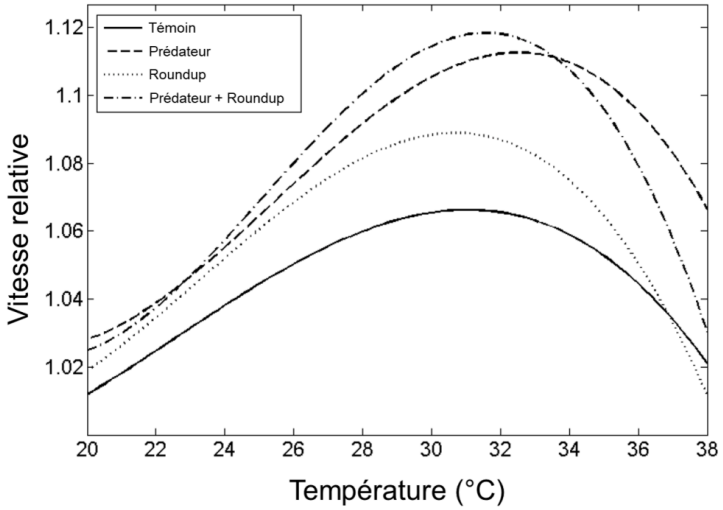


Figure 4. La réponse d'un organisme aux variations de température peut interagir avec d'autres facteurs. Chez les têtards de la rainette versicolore (Hyla versicolor), la présence de prédateurs (libellules) et de pesticides (glyphosate, « Roundup ») pendant leur développement affecte la relation entre la température et la vitesse. En absence de prédateurs et de pesticides, la vitesse varie en fonction de la température. La vitesse maximale atteinte par les têtards est inférieure dans le groupe témoin que dans les groupes expérimentaux, exposés aux prédateurs, aux pesticides ou aux deux en même temps. La performance des têtards est donc plus grande lorsqu'ils ont été exposés à des prédateurs ou à des pesticides pendant leur développement. Cela s'explique par le fait que la présence de prédateurs induit des changements morphologiques, comme un allongement de leur queue. Le mécanisme par lequel l'herbicide influence la relation entre la vitesse et la température est toutefois moins bien compris. Adapté de [12].

Exercices

Courbe de performance thermique

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#h5p-51

6. Les stratégies cellulaires face au gel

Nous avons déjà parlé des températures élevées où les organismes atteignent leur CTmax. La température qui baisse affecte aussi le fonctionnement des cellules et cette baisse peut se rendre jusqu'à atteindre le point de congélation. Si l'organisme qui fait face à cet environnement est ectotherme, ses fluides intra et intercellulaires peuvent geler. La formation de glace dans le milieu interne peut causer des dommages mécaniques et empêcher la cellule de maintenir son homéostasie. Comment faire pour éviter ce risque? Il y a différentes stratégies : un organisme peut se déplacer et ainsi éviter comportementalement le gel par une migration, en s'enfouissant, ou en se cachant sous la glace d'une masse d'eau qui ne gèle pas, comme certaines tortues et grenouilles (figure 5) [13].



Figure 5. Pendant l'hiver, la tortue géographique (Graptemys geographica) se cache sous la glace des plans d'eau qui ne gèlent pas [14].

Un organisme peut aussi se déshydrater en éliminant l'eau de ses tissus qui pourraient geler. C'est le cas de plusieurs espèces de tardigrades [15]. De plus, un organisme peut aussi modifier la composition de ses fluides pour empêcher la cristallisation de l'eau. Comme c'est la formation de cristaux qui endommage les cellules et les tissus, stopper la cristallisation est bénéfique. Dans les organismes qui ont ces modifications, l'eau gèle mais sans faire de cristaux. C'est ce qu'on appelle la « vitrification » retrouvée par exemple chez certains nématodes de l'antarctique.

Une autre stratégie consiste à éviter le gel des fluides intracellulaires. Les espèces utilisant cette stratégie sont capables de survivre à de basses températures en abaissant le point de congélation des fluides des compartiments extracellulaires de leur corps via l'accumulation de cryoprotecteurs (« cryo » veut dire froid). Elles peuvent ainsi

prévenir la formation de cristaux dans leur fluide ou permettre le gel dans certains tissus spécifiques, tout en en protégeant d'autres. Par exemple, les prénymphes de l'agrile du frêne, *Agrilus planipennis* peuvent survivre à des expositions prolongées à des températures inférieures à zéro, à condition qu'elles ne gèlent pas, et en hiver ont des points de surfusion inférieurs à −25 °C. La **surfusion** est l'état d'une matière qui demeure en phase liquide alors que sa température est plus basse que son point de solidification [16]. Ici, le point de surfusion est la température à laquelle la formation spontanée de glace est initiée dans les fluides corporels de l'insecte. Finalement, il existe des exemples d'organismes qui peuvent tolérer et survivre au gel d'une partie de leurs tissus et de leur corps — ceux qui tolèrent le gel. On retrouve cette stratégie entre autres chez certains amphibiens comme la grenouille des bois (voir vidéo) et chez des insectes, incluant la mouche *Chymomyza costata*, qui est capable de survivre à l'immersion dans l'azote liquide [17].

Comment une grenouille survie-t-elle à l'hiver ?

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#oembed-1

Smithsonian Channel. (2015). Frogsicles: Frozen But Still Alive [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=pLPeehsXAr4

6. 1 Les cryoprotecteurs

Au niveau cellulaire, les organismes qui ont comme stratégie d'éviter le gel tout en étant exposés à des températures sous le point de congélation produisent des cryoprotecteurs. Dans une cellule qui ne contient pas de cryoprotecteurs, les dommages se font comme suit : la congélation commence dans les fluides extracellulaires soit par contact cutané avec la glace externe, soit par l'action des agents de nucléation de la glace. L'osmolalité des fluides extracellulaires augmente parce que les solutés sont exclus des cristaux de glace et leur concentration augmente donc dans les fluides subsistants. L'eau sort donc des cellules en suivant le gradient d'osmolarité qui est plus élevé dans le liquide extracellulaire. Cela affecte le volume de la cellule jusqu'à une valeur critique à partir de laquelle les membranes sont endommagées. Si la cellule a une membrane qui ne la protège plus entièrement, la glace peut atteindre le cytoplasme. Les cryoprotecteurs produits par certaines espèces changent le destin de la cellule face à un environnement sous le point de congélation.

Parmi ces cryoprotecteurs, on retrouve des molécules de faible masse (sucres, glycérol, urée) produites par le foie. Ces molécules augmentent l'osmolalité des fluides intracellulaires et réduisent la probabilité de formation de glace. Ainsi, chez certains amphibiens qui peuvent geler en partie, on verra une augmentation du glucose dans différents tissus comparativement à une grenouille témoin (figure 6). Il y a donc

une acclimatation de l'individu à la température sous le point de congélation.

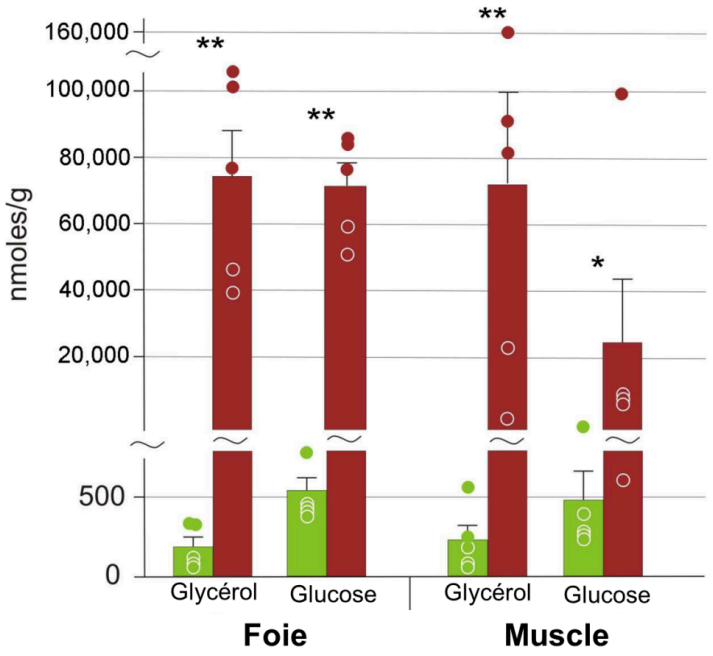


Figure 6. Concentrations des composés cryoprotecteurs (glycérol et glucose) dans les organes de la grenouille des champs (Rana arvalis) après avoir été congelés à -5 °C pendant 10 jours (groupe expérimental en rouge). Les grenouilles du groupe témoin (en vert) ont été incubées à 1 °C. Adapté de [18].

On trouvera aussi des lipides et molécules associées qui empêchent la cristallisation et qui modifient les propriétés des membranes cellulaires. Finalement, on trouvera chez certaines espèces des protéines structurantes de la glace. Ces protéines agissent de trois façons. Premièrement, elles empêchent la formation de glace. Deuxièmement, elles contrôlent la taille des cristaux en évitant la recristallisation où de petits cristaux fusionnent et deviennent de gros cristaux plus dommageables.

Troisièmement, elles sont des agents nucléants de la glace dont l'action résulte en une congélation lente et contrôlée de l'eau extracellulaire dans certains tissus spécifiques. Dans une cellule contenant des cryoprotecteurs, les protéines structurantes de la glace aident à contrôler la croissance des cristaux et inhibent la recristallisation afin que la taille des cristaux reste petite. Il y a une augmentation du nombre de transporteurs membranaires qui ont pour action de distribuer l'eau et des molécules cryoprotectrices entre les espaces intra et extracellulaires. De plus, la structure bicouche de la membrane peut être stabilisée par des glycolipides. Ces différentes stratégies ont évolué de nombreuses fois chez différents groupes (bactéries, levures, insectes, arachnidés, mollusques et crustacés marins, nématodes, plantes, champignons, poissons, reptiles, amphibiens, tardigrades). Les protéines « antigel » qui ont évolué de façon convergente dans différents groupes sont ainsi très variées (figure 7) [19-21].

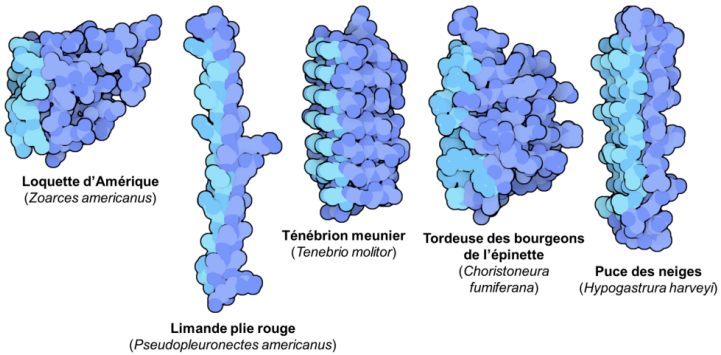


Figure 7. La forme des protéines antigels varie entre les espèces, ici des poissons et des insectes. Les structures qui se lient avec la glace sont illustrées en bleu pâle. Adapté de [22].

Des biologistes étudient ces protéines dans les plantes dans un but appliqué, afin de créer des plantes domestiquées pour la culture qui sont résistantes au froid. Une version synthétisée

en laboratoire d'une protéine structurante de la glace trouvée chez un insecte est maintenant utilisée dans le secteur alimentaire afin d'empêcher les cristaux de glace dans des produits congelés, comme de la crème glacée, ce qui préserve la texture et le gout [19-21, 23].

Protéines antigels

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#oembed-2

ICMS. (2016). Antifreeze proteins: shaping ice crystal growth [Vidéo]. Youtube.https://www.youtube.com/watch?v=uoRgpqAVsTE

Exercices

Les cryoprotecteurs

Un élément interactif H5P a été exclu de

cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#h5p-52

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le consulter en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#h5p-53

7. Traits divergents chez certains poissons de l'antarctique

Nous allons voir un exemple d'adaptation au froid qui permet de revenir sur ces protéines structurantes de la glace, de découvrir d'autres traits qui sont probablement des adaptations face au gel et aussi de réviser des concepts de biologie évolutive.

En Antarctique, l'environnement marin est particulièrement hostile. En raison de sa salinité, l'eau est sous forme liquide tout en étant à une température très constante de -1,9 Celsius. La température y est très stable et le brassage vertical des masses d'eau rend la colonne d'eau très uniforme en température. Cette basse température est associée à une saturation en oxygène élevée. On y retrouve un sous-ordre de poissons, les notothenioidei qui vivent dans ces eaux très froides. Ce sous-ordre compte 8 familles et représente 35 % des espèces présentes en Antarctique, ainsi que 90 % de la biomasse des poissons. Il est donc intéressant de voir quels traits ont divergé chez ces espèces. Nous nous concentrerons sur le cas d'une

famille comprenant 16 espèces dénommés « icefish » (poissons de glace), les Channichthyidae (figure 8).

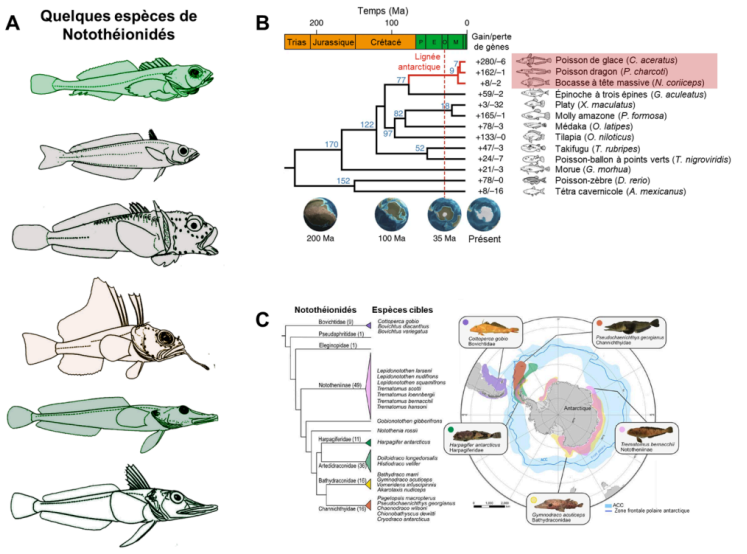


Figure 8. Évolution du sous-ordre des Notothéionidés et de la famille des poissons de glace. (A) Quelques espèces de Notothéionidés. (B) Arbre phylogénétique de différentes familles de poissons, incluant le nombre de familles de gènes gagnées (+) et de familles de gènes perdues (-) pour des espèces représentatives de chacune. La ligne pointillée rouge indique l'apparition des calottes glaciaires antarctiques (35 Ma), qui a permis la formation du courant circumantarctique. Le refroidissement de l'océan Austral qui a suivi a entrainé l'extinction locale de la plupart des taxons de poissons et la radiation adaptative du sous-ordre des Notothéionidés de l'Antarctique. P : Paléocène; E : Éocène; O : Oligocène; M : Miocène. (C) Arbre phylogénétique des familles de Notothéionidés. Le nombre d'espèces par famille est indiqué entre parenthèses. La carte de l'Antarctique et de l'océan Austral montre la distribution de cinq espèces. Les couleurs correspondent aux familles respectives sur l'arbre. Adapté de [24-26].

Dans cette famille de poissons, on retrouve des traits spécifiques qui ont été proposés comme des adaptations à la vie en eau glacée (mais nous y reviendrons!). Ces poissons n'ont pas d'écailles. Aucune des 16 espèces ne produit

d'hémoglobine et 6 espèces ne produisent pas de myoglobine dans leurs muscles ni de globules rouges. Leur sang est donc clair et ces poissons semblent transparents. Ils produisent des protéines structurantes de la glace. Ils ont un grand volume sanguin, jusqu'à 4 fois celui d'un poisson de l'Antarctique d'une autre famille, un débit cardiaque de 4 à 5 fois plus grand qu'un poisson de même taille d'une autre famille et ont de plus grandes branchies, ainsi que des capillaires sanguins de plus grand diamètre. Finalement, leurs reins n'ont pas de glomérule [27-29].

Découverte d'un habitat de reproduction d'une espèce de poissons de glace

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#oembed-3

Guardian News. (2022). Huge icefish colony of 60 million nests found on Antarctic seabed [Vidéo]. Youtube. https://www.youtube.com/watch?v=t_bbLIYhHbg

7.1 Absence d'hémoglobine et de

myoglobine

Avant la découverte de ces poissons Channichthyidae, il était convenu que l'hémoglobine est essentielle à la vie pour les vertébrés adultes. Des biologistes ont démontré que la pseudogénisation du gène qui code pour l'hémoglobine alpha s'est produite une seule fois dans l'ancêtre de la famille des poissons de glace, ce qui a rendu l'hémoglobine alpha non fonctionnelle pour le transport de l'oxygène (α-globine dans la figure 9). L'hémoglobine bêta et la myoglobine ont aussi des formes non fonctionnelles. Cette famille de poisson a donc perdu son système de transport des gaz.

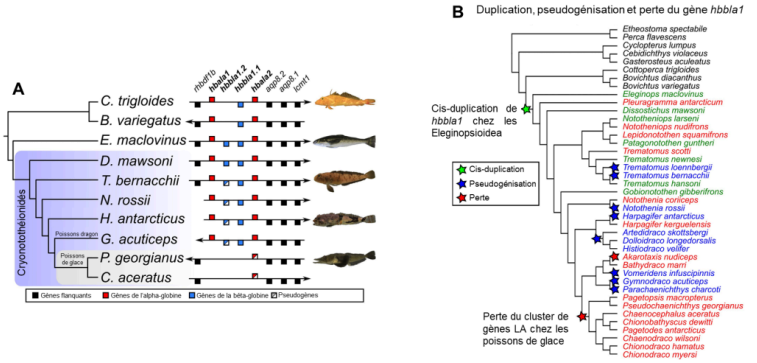


Figure 9. Pseudogénisation et perte des gènes de globines chez les Notothénioïdés. A) Arbre phylogénétique et schéma des gènes de l'alpha-globine et la bêta-globine, illustrant la pseudogénisation et la perte de gènes chez plusieurs espèces. B) Arbre phylogénétique illustrant les évènements de duplication, de pseudogénisation et de perte de gène. Les gènes fonctionnels sont illustrés en vert, les pseudogènes en bleu et les gènes absents en rouge. Adapté de [30].

7.1.2 Évolution compensatoire

Cette absence de système de transport de l'oxygène et du CO_2 est associée à un phénomène d'évolution compensatoire, c'est-

à-dire que plusieurs autres traits ont évolué à la suite de la disparition du système de transport de l'oxygène. Il a été proposé que les changements des composantes des systèmes respiratoire et circulatoire des poissons de glace (volume sanguin, branchies, débit cardiaque, vaisseaux) « compensent » pour la perte d'hémoglobine et de globules rouges. Ce sont des traits qui ont évolué en réponse à la pression de sélection causée par les problèmes qu'amène la perte de l'hémoglobine [28, 29]. Un autre exemple d'évolution compensatoire dans ce système concerne l'excrétion de CO_2 qui est facilitée par la catalyse de bicarbonate en CO_2 au site d'échange avec le monde extérieur, grâce à l'enzyme anhydrase carbonique. Chez les vertébrés, cette enzyme se trouve principalement dans les globules rouges, qui sont absents chez les poissons de glace. Des physiologistes ont découvert que l'enzyme se trouve dans les tissus des branchies, ce qui est inhabituel chez un poisson osseux. L'expression de cette enzyme dans un nouveau tissu est donc peut-être une adaptation apparue à la suite de la perte des globules rouges (et de l'enzyme carbonate anhydrase qui s'y trouvait), un cas d'évolution compensatoire [31].

7.1.3 Agents de sélection potentiels menant à la perte d'un système de transport de l'oxygène

Les premières études sur ces poissons sans hémoglobine fonctionnelle qui est maintenant sous forme de « fragment » dans le génome (figure 9) ont proposé que cela donne un avantage, car leur sang reste plus fluide, ce qui est important à la température à laquelle ils vivent. Cependant, des études récentes ont démontré que cette hypothèse, bien que plaisante à l'esprit, n'est pas entièrement supportée par les données physiologiques. Des physiologistes ont démontré que les couts associés à la perte de l'hémoglobine en termes d'énergie qui doit être dépensée pour faire fonctionner un plus

gros cœur qui pompe un plus grand volume sanguin sont supérieurs aux avantages procurés par une plus grande fluidité sanguine. En effet, cette perte d'hémoglobine affecte le transport de l'oxygène, qui est transporté dans le plasma et par diffusion à travers la peau sans écaille. Ces poissons ont 10 fois moins de capacité de transport de l'oxygène que les autres familles de Nototheinoidés, même en ayant des traits cardiovasculaires très en dehors des normes qui compensent donc seulement en partie la perte d'hémoglobine et de globules rouges. Les calculs suggèrent que 22 % du métabolisme de base de ces poissons est voué au fonctionnement de leur cœur, alors qu'une espèce de poisson moyenne alloue 0,5 à 5 % de son métabolisme à ce compartiment physiologique. Ces physiologistes ont donc émis l'hypothèse que la perte de la fonction de l'hémoglobine n'est pas une adaptation à la vie en milieu très froid et a même des conséquences négatives pour le fitness. Selon ces physiologistes, l'absence de compétition dans ces milieux hostiles est une explication probable pour le maintien de cette famille de poisson et la spéciation en 16 espèces [28, 29].

D'autres biologistes ont en revanche émis l'hypothèse que la perte de l'hémoglobine bêta, d'une grande partie de l'hémoglobine alpha, de la myoglobine et des globules rouges résulte de la pression de sélection du milieu aquatique de l'Antarctique qui est très pauvre en fer et seraient en fait une adaptation à cette contrainte plutôt qu'au froid! En effet, les globules rouges contiennent la grande majorité du fer de l'organisme dans l'hémoglobine. Étant donné que des niveaux plus faibles de globules rouges entrainent également une réduction des besoins en fer, ces biologistes proposent que cette réduction de globule rouge améliore ainsi le fitness. Ils proposent aussi que la séquence tronquée du gène codant pour l'hémoglobine alpha (qui ne peut lier l'oxygène) n'est pas un cas de pseudogénisation, contrairement à l'hémoglobine bêta et la myoglobine. En effet, en utilisant l'approche de

« localiser » la courte protéine qui comporte une partie de la séquence de l'alpha-globine à l'aide d'immunohistochimie, ils ont déterminé qu'elle est toujours exprimée dans les vaisseaux sanguins de la rétine, ce qui n'est pas le cas de l'hémoglobine bêta (figure 10 A et B respectivement). Ce résultat pourrait, selon eux, démontrer une nouvelle fonction de l'hémoglobine alpha dans le développement et la fonction des capillaires [32]. Les poissons de glace n'ont pas fini de faire travailler les physiologistes!

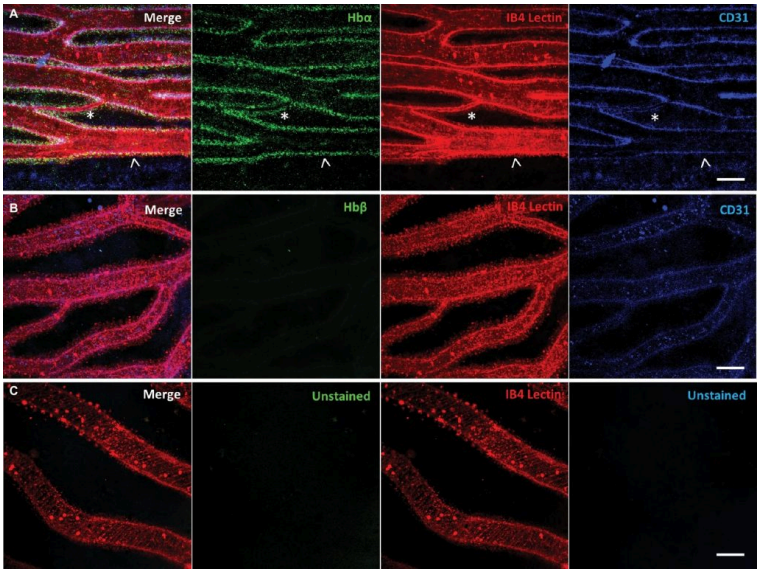


*Figure 10. Les cellules endothéliales des vaisseaux sanguins de la rétine du poisson de glace Champsocephalus gunnari expriment l'hémoglobine alpha, mais pas l'hémoglobine bêta. (A) Surface de la rétine marquée avec l'anti-Hb**α** (vert, se lie à l'hémoglobine alpha), la lectine IB4 (rouge) et l'anti-CD31 (bleu). La lectine et l'anti-CD31 permettent de visualiser les vaisseaux. Les grands vaisseaux sont indiqués par une flèche et les petits vaisseaux sont indiqués par une étoile. (B) Surface de la rétine marquée avec l'anti-Hb**β** (vert, se lie à l'hémoglobine bêta), la lectine IB4 (rouge) et l'anti-CD31 (bleu). (C) Rétine avec lectine comme contrôle de coloration pour les autres canaux [32].*

7.2 Protéines structurantes de la glace chez les poissons de glace

L'océan antarctique où vivent les poissons de glace est à une température tout près de son point de congélation de -1,9 Celsius. Les physiologistes qui s'intéressent aux adaptations liées à la vie sous le point de congélation mesurent le **point de fonte** en laboratoire comme étant la température à laquelle les cristaux de glace commencent à apparaitre dans le sérum des poissons. Le **point de congélation** est la température où les cristaux se propagent. Habituellement il y a 1 centième ou 2 centièmes de degrés Celsius de différence entre ces deux valeurs chez un poisson. Ainsi, si le point de congélation du sérum d'un poisson osseux marin est de -0,8 Celsius, c'est aussi la valeur de son point de fonte. Les fluides des poissons ont donc un point de congélation en dessous de zéro, ce qui est dû principalement au chlorure de sodium, le principal soluté du sérum sanguin. Ce soluté est responsable de 85 % de la baisse du point de congélation jusqu'à -0,8 C. De plus, de petites quantités de potassium, de calcium, d'urée, de glucose et d'acides aminés libres contribuent à amener ce point de congélation à -0,8 C. Le sérum de certains poissons marins antarctiques contient plus de chlorure de sodium, ce qui fait baisser le point de congélation d'un autre 0,3 C comparativement aux poissons osseux marins en général. Cependant, ces adaptations physiologiques ne sont pas suffisantes pour survivre à -1,9 Celsius [33].

Chez les poissons de glace, il y a un écart d'au moins 1 degré Celsius entre le point de fonte et le point de congélation. Cela veut dire qu'un poisson qui se retrouve dans des conditions propices à la formation de cristaux dans son sérum (point de fonte), comme de l'eau à -1,9 degré Celsius, peut survivre, car les cristaux ne se propagent pas tant que la température ne descend pas d'un autre degré Celsius (point de congélation).

Cet écart de 1 degré Celsius qui permet la survie des poissons de glace est le résultat de l'action des protéines structurantes de la glace. Ces protéines sont synthétisées dans le foie et forment 4 % du sérum. On les appelle parfois les « protéines anti-gel », car elles abaissent le point de congélation. Ce type de protéine structurante de la glace a d'ailleurs comme nom les « AFGP », l'acronyme pour Anti-freeze glycoproteins [33]. Ce sont les protéines structurantes de la glace qui abaissent le point de congélation des notothenioidei, ce qui leur permet de se servir de l'eau glacée comme un refuge et un habitat.

L'évolution des protéines structurantes de la glace permet de survivre mais crée un autre problème, car leur production représente une dépense énergétique significative. L'excrétion de ces protéines dans l'environnement serait couteuse et elles sont justement absentes de l'urine. Cela est dû au fait que les poissons de l'Antarctique qui supportent le gel ont des reins qui ne font pas de filtration, car ils n'ont pas de glomérules. Les glomérules sont une partie du néphron du rein qui est impliquée dans la filtration du sang. Comme les espèces proches qui n'ont pas de protéines structurantes de la glace ont des glomérules dans leur rein, cela suggère que les reins non fonctionnels représentent un autre cas d'évolution compensatoire qui est survenu à la suite de l'évolution des protéines structurantes de la glace et de leur synthèse couteuse.

7.2.1 Évolution des protéines AGFP par duplication et néo-fonctionnalisation

Les protéines structurantes de la glace ont probablement évolué à la suite d'une duplication de gène suivi de l'évolution d'une nouvelle fonction, soit un cas de néo-fonctionnalisation, comme ce qu'on observe pour les opsines des humains. Christina Cheng et ses collègues ont étudié comment est

apparu le gène qui code pour les protéines structurantes de la glace et comment il s'est ensuite dupliqué à répétition, ce qui a abouti à 8 protéines AGFP distinctes. Elle a proposé que le gène qui code pour ces protéines structurantes de la glace est dérivé d'un gène qui code pour une protéine trypsinogène, qui est la forme non active d'une enzyme digestive, la trypsine. L'équipe de recherche a proposé un scénario évolutif basé sur l'analyse des séquences d'ADN. Premièrement, il y a eu une duplication du gène codant pour un trypsinogène. Le génome comptait alors deux copies du gène. En plus des mutations dans la région codante originale du trypsinogène, une petite partie du gène qui va éventuellement coder pour la protéine structurante de la glace s'est ensuite amplifiée. Autrement dit, cette séquence est maintenant répétée. Les biologistes ont pu déduire cela en alignant le gène AFGP qui code pour les protéines structurantes de la glace et le gène qui code pour la protéine trypsinogène. Elles ont observé des régions qui sont très similaires de part et d'autre d'une séquence répétée qui n'existe que dans la protéine AFGP. Une autre mutation a aussi introduit un codon de terminaison (un « codon stop ») tôt dans la séquence, ce qui donne une protéine tronquée (plus courte), car la traduction de l'ARN messager en protéine s'arrête prématurément. Les biologistes qui ont fait cette étude ont estimé le moment où ces séquences ont divergé et ont proposé que les conditions dans l'océan à cette époque se sont considérablement refroidies, et qu'alors la nouvelle séquence qui a précédé l'évolution de celle de l'AFGP fonctionnelle n'était pas délétère pour l'individu, mais n'apportait pas de gain de fitness non plus. Selon ce scénario évolutif proposé, la protéine AGFP fonctionnelle comme protéine structurante de la glace est apparue dans la même période que le refroidissement de l'océan. Elle était alors probablement sécrétée uniquement par le pancréas (comme la protéine trypsinogène) et l'évolution subséquente a mené à sa duplication et son expression dans le foie, qui produit les AGFP qui circulent dans le sérum des

poissons de glace. Récemment, ce groupe de recherche a comparé les génomes de plusieurs espèces de poissons de cette famille et a montré que toutes les espèces étudiées ont plusieurs copies du gène AGFP (figure 11) [34-36].

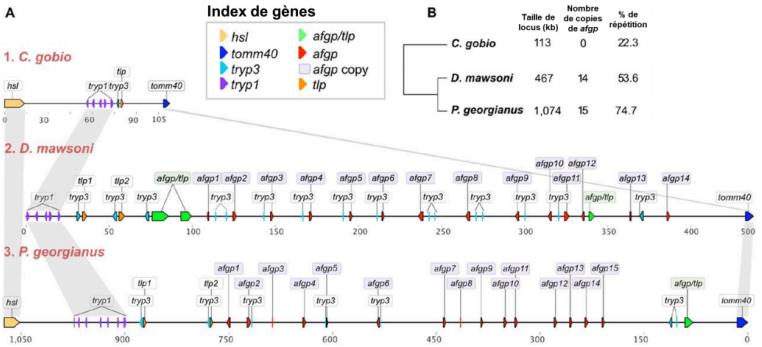


Figure 11. Reconstruction du locus antigel chez trois espèces de notothénioïdes. A) Schéma du locus montrant le nombre de copies de divers gènes chez trois espèces : C. gobio, D. mawsoni et finalement P. georgianus, une espèce de poisson de glace. B) Cladogramme présentant la longueur du locus, le nombre de copies de gènes de protéines antigel et le pourcentage de contenu répété. Adapté de [24].

Entrevue avec la professeure Christina Cheng

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous

pouvez les visualiser en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#oembed-4

University of Illinois. (2008). Antarctic Fish [Vidéo]. Youtube. https://youtu.be/VbqHQss1SSg

7.2.2 Évolution convergente des protéines structurantes de la glace chez les poissons

Des biologistes évolutifs ont démontré que plusieurs ordres de poissons expriment des protéines structurantes de la glace. Diverses molécules sont impliquées comme ayant des fonctions « anti-gel » selon l'espèce de poissons étudiée. Si on analyse un arbre phylogénétique simplifié qui représente les ordres de poissons, on peut voir deux ordres où on retrouve des protéines structurantes de la glace (AGFP) : chez les gadiformes, qui incluent les morues, et chez les notothenioidés, qui incluent les poissons de glace (figure 12). Nous pouvons proposer deux hypothèses en analysant cet arbre. La première est que la protéine AGFP a évolué dans l'ancêtre des morues et de tous les autres poissons osseux et a ensuite été perdue dans toutes les espèces sauf certains poissons de glace et l'ordre des morues. La deuxième hypothèse que l'on peut faire en regardant cet arbre, c'est que les protéines AGFP ont évolué indépendamment plusieurs fois chez les poissons. Ce serait alors un exemple d'évolution convergente. L'hypothèse la plus parcimonieuse, soit celle qui

nécessite le moins de changements évolutifs, est celle qui doit être favorisée. Dans ce cas-ci, il est plus parcimonieux de choisir la deuxième hypothèse qui nécessite l'évolution du trait seulement 2 fois, plutôt que l'hypothèse qui suppose que le trait a été perdu des milliers de fois.

Les études les plus récentes utilisant les données sur les génomes des poissons suggèrent que les protéines antigels peuvent être classées en 4 groupes (I, II, III et AGFP) et qu'à l'intérieur de chaque type, elles ont évolué de façon indépendante au moins 4 fois chez les poissons. En plus des AGFP des morues et des poissons de glace, on retrouve par exemple des protéines antigels de type « I » chez les labroidei, les scorpaeniformes et les pleuronectiformes (figure 12) [37, 38].

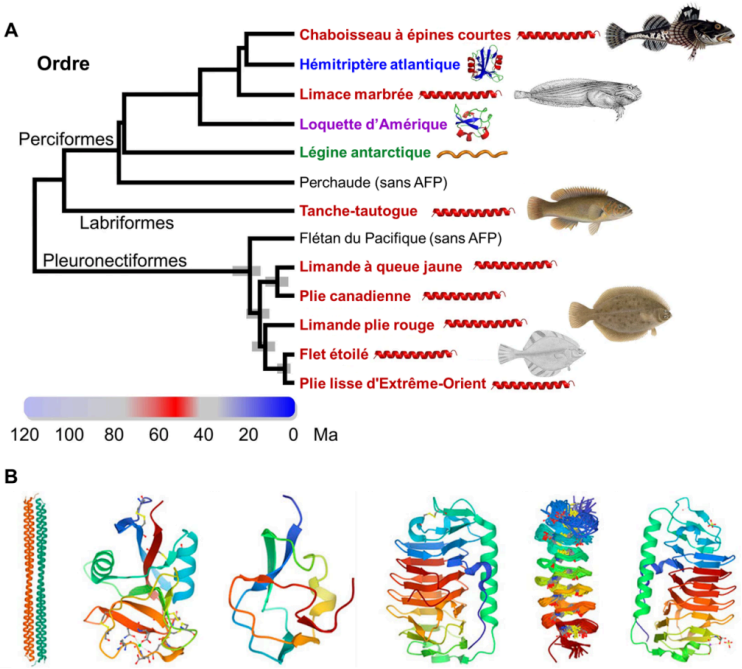


Figure 12. (A) Arbre phylogénétique de plusieurs espèces de poissons illustrant les protéines structurantes de la glace (AGFP) qu'elles produisent. Les espèces qui produisent des AGFP de type I sont illustrées en rouge, celles qui produisent des AGFP de type II en bleu et mauve, et celles qui produisent des glycoprotéines antigel en vert. (B) Les protéines structurantes de la glace ont des structures variées chez différentes espèces. Adapté de [39, 40].

7.2.3 Évolution de gène de novo

Une fois que la présence de protéines structurantes de la glace fut connue pour plusieurs ordres de poisson et qu'il semblait que ce soit le résultat de l'évolution convergente, des biologistes ont tenté de déterminer si le même gène de la trypsine a évolué par duplication et divergence et résulté en une protéine structurante de la glace chez les morues. Mené par Helle Baalstrud, ce groupe de biologistes a séquencé le

génome de plusieurs notothenioides qui ont des protéines antigel ou non et ont utilisé les données publiques sur les génomes de 25 gadiformes (ordre auquel appartiennent les morues) pour les comparer.

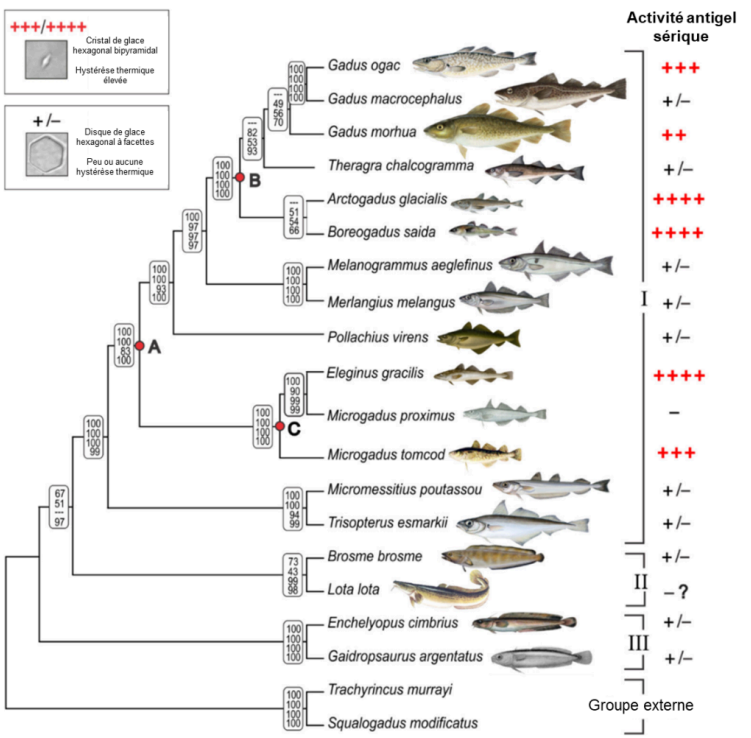


Figure 13. Activité des protéines antigels contenues dans le sérum de poissons de la famille des gadidés. Les niveaux élevés d'activité sont indiqués par « +++ » et « ++++ » et ont produit des cristaux de glace en forme de minuscule bipyramide hexagonale. Les signes « +/- » indiquent peu ou pas d'activité des protéines antigel, ce qui entraine la formation de cristaux de glaces hexagonaux à facettes et l'expansion de la glace ne peut être arrêtée. Le signe « - » signifie une absence complète de protéines antigels. Les nœuds marqués A, B, C représentent les ancêtres porteurs d'AFGP. Adapté de [41].

Cette étude n'a pas trouvé de trace d'un gène similaire à celui

des poissons de glace. Ils ont bien trouvé un gène qui code pour une protéine structurante de la glace qui agit de la même façon que celle des poissons de glace (tel qu'on peut le voir dans l'analyse de son activité dans la figure 13), mais celle-ci a une origine évolutive entièrement différente. Leur analyse a démontré que les gènes qui codent pour les protéines structurantes de la glace dans cet ordre des gadiformes sont en fait des gènes avec de nouvelles fonctions qui ont évolué « *de novo* », c'est-à-dire à partir d'une séquence qui ne codait pour rien de fonctionnel [42].

Toutes les protéines qui existent sur terre ont un ancêtre qui a originellement évolué *de novo*, au début de la vie. Cependant, jusqu'à la fin du 20e siècle, la plupart des biologistes évolutifs s'entendaient pour dire que la probabilité que des mutations s'accumulent assez et dans le bon ordre pour donner une séquence codant pour un peptide fonctionnel qui serait sélectionné était pratiquement nulle et donc que les gènes *de novo* devaient être une exception évolutive, par exemple comparativement à la probabilité qu'une mutation change la séquence d'une protéine existante. Cependant, depuis les 25-30 dernières années, les exemples d'évolution de gènes *de novo* se sont accumulés. Des analyses bioinformatiques suggèrent même que plus de la moitié des gènes qui sont orphelins, c'est-à-dire un gène qu'on étudie dans une espèce et pour lequel on ne peut trouver une séquence similaire dans une autre espèce, seraient potentiellement des gènes qui sont apparus *de novo*, plutôt que le résultat d'une divergence de séquence si rapide et complète qu'on ne retrouve plus le paralogue ou l'orthologue [43].

Cette vidéo présente l'évolution des gènes de novo [CC-BY].

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#oembed-5

Vous trouverez la transcription de l'audio de cette capsule en cliquant sur ce lien: Transcription en format word

Cas appliqué

Texte adapté de [44].

Des biologistes se sont intéressés aux courbes de performance thermiques d'espèces de lézards de l'Amazonie. Ils étaient intéressés à caractériser la diversité de ces courbes entre les espèces et à prédire si ces espèces seraient plus ou moins affectées par les changements climatiques selon leur habitat préférentiel (habitat ouvert ou forestier). Ils ont étudié des espèces provenant de 11 familles

retrouvées en Amazonie (figure 14). Ils ont capturé des individus sauvages et ont effectué des mesures en captivité sur quelques jours avant de les relâcher à leur site d'origine. Ils n'ont donc pas pris en compte la possibilité d'acclimatation, les effets de sexe, de gravidité, d'infection ou de plasticité du développement.

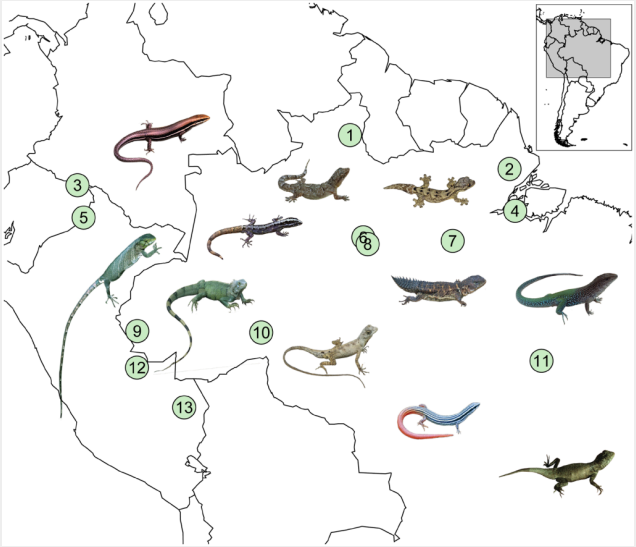


Figure 14. Localités d'échantillonnage des traits thermiques chez des lézards de l'Amazonie en Amérique du Sud. Des données sur les performances thermiques ont été récoltées entre 2014 et 2016. Les lézards illustrent les onze familles trouvées sur le terrain. Le territoire comprend une partie de l'Équateur (sites 3 et 5), du Pérou (site 13) et du Brésil (tous les autres sites). Adapté de [44].

Les biologistes ont mesuré les températures

critiques sur 485 individus de 26 espèces. Ils ont augmenté ou diminué la température corporelle d'un individu dans une chambre refroidie par des blocs de glace ou chauffée par de l'eau chaude jusqu'à ce que l'animal perde sa réaction de redressement et perde l'équilibre. Chaque animal a été testé à la fois pour CTmin et CTmax, et chauffé/refroidi à sa température préférée (déterminée préalablement dans un test de choix de température) immédiatement après les tests. Ils ont calculé la température optimale (Topt), avec des expériences de capacité locomotrice sur 254 individus. Ils ont stimulé chaque individu à courir une fois à des températures assignées au hasard (15°, 20°, 25°, 30°, 35°, 40° et 43° C). Pour mesurer les performances à chaque température, la personne expérimentatrice a poussé manuellement les lézards pour qu'ils courent autour d'une piste circulaire jusqu'à l'épuisement, mesuré par l'incapacité à se redresser lorsque placés en position couchée. La performance des animaux a été calculée comme la distance volontaire parcourue sur la piste. La température optimale (Topt) a été estimée comme la température corporelle qui donnait la valeur la plus élevée de performance locomotrice, en se basant sur les courbes de performance thermique.La valeur de CTmax mesurée pour 10 espèces allait de 40 à 50 Celsius. La valeur de température optimale à laquelle la performance locomotrice était la plus élevée variait entre les espèces, allant de 25,8 Celsius à 34, 5 Celsius (figure 15).

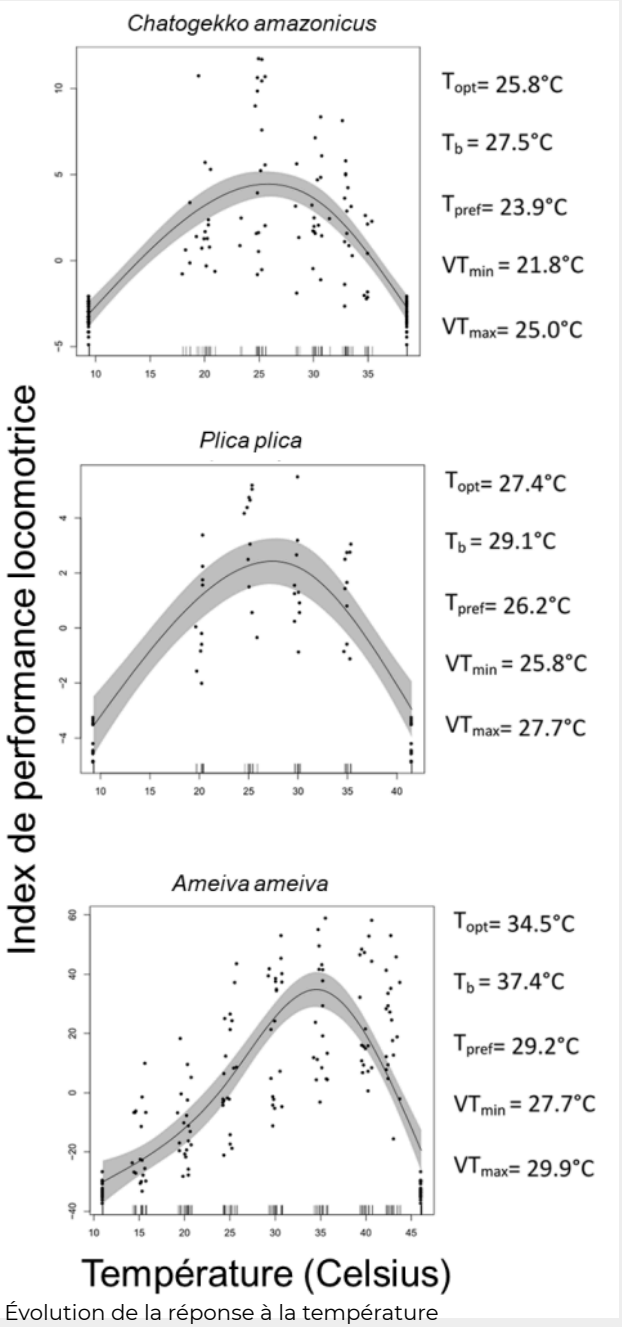

Chatogekko amazonicus
T_{opt}= 25.8°C
T_b = 27.5°C
T_{pref}= 23.9°C
VT_{min} = 21.8°C
VT_{max}= 25.0°C
Plica plica
T_{opt}= 27.4°C
T_b = 29.1°C
T_{pref}= 26.2°C
VT_{min} = 25.8°C
VT_{max}= 27.7°C
Ameiva ameiva
T_{opt}= 34.5°C
T_b = 37.4°C
T_{pref}= 29.2°C
VT_{min} = 27.7°C
VT_{max}= 29.9°C
Index de performance locomotrice
Température (Celsius)

Figure 15. Courbes de performance thermique et valeurs moyennes des caractéristiques thermiques. A) Chatogekko amazonicus ; B) Plica plica; C) Ameiva Ameiva. La région grisée montre l'intervalle de confiance à 95 % de la courbe de performance thermique. Les points noirs représentent les résultats de tests individuels à différentes températures corporelles. Les lignes noires verticales au bas du graphique indiquent le nombre d'essais à chaque température. Les lignes noires aux extrémités des courbes représentent le minimum thermique critique (CTmin) et le maximum thermique critique (CTmax). Topt = température optimale; Tb = température corporelle; Tpref = température préférée; VTmin = température minimale volontaire; VTmax = température maximale volontaire. Adapté de [44].

En se basant sur leurs connaissances de l'habitat des différentes espèces, les physiologistes ont constaté que les espèces utilisant des habitats ouverts ont une bonne performance dans les conditions environnementales actuelles. Pour les lézards forestiers, ils prédisent par contre que les tendances au réchauffement en Amazonie induiront un stress thermique, car les températures prévues dépasseront les tolérances thermiques mesurées pour ces espèces.

Résumé

Il existe différentes réponses utilisées dans le monde du vivant face aux défis que présente la gamme de températures

rencontrées sur terre. Les physiologistes étudient la performance thermique des animaux en laboratoire à l'aide de différentes mesures, ce qui leur permet de déterminer une température critique minimale et maximale. Il existe plusieurs réponses cellulaires face au gel, incluant la production de cryoprotecteurs. Les poissons de glace en Antarctique montrent de nombreux traits divergents, certains étant peut-être le résultat de la sélection naturelle et d'autres de l'évolution compensatoire, à la suite de l'évolution de ces traits. Les protéines structurantes de la glace sont un de ces traits qui permet de survivre à des températures océaniques de -1,9 Celsius que l'on retrouve chez les Channichthyidae. Ces protéines ont évolué par duplication et néo-fonctionnalisation d'un gène codant à l'origine pour un trypsinogène sécrétée par le pancréas. Ce type de protéine « anti-gel » agissant sur le point de congélation du sérum et du liquide extracellulaire a évolué de façon répétée chez plusieurs grands groupes de poissons, incluant par évolution d'un gène *de novo* chez les gadiformes, dont font partie les morues.

Activité de révision

Exercices

Révision sur l'évolution de la réponse à la température

Un élément interactif H5P a été exclu de cette version du texte. Vous pouvez le

consulter en ligne ici :
https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=802#h5p-54

Bibliographie

1. Contributeurs à Wikipedia (2023). Loi d'Arrhenius, in *Wikipédia, l'encyclopédie libre*. https://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Sp%C3%A9cial:Citer&page=Loi_d%27Arrhenius&id=207912277&wpFormIdentifier=titleform.
2. Hinic-Frlog, S. (2019). Limits of Life, in *Introductory Animal Physiology* [CC-BY]. https://ecampusontario.pressbooks.pub/animalphysiology/chapter/1-2/.
3. Wikipedia contributors (2024). Thermoregulation, in *Wikipedia, The Free Encyclopedia* [CC-BY-SA]. https://en.wikipedia.org/wiki/Thermoregulation.
4. Hannah, R. and E. Joo (2022). Example of Homeostasis: Thermoregulation, in *Animal Physiology* [CC0]. University of Alaska Anchorage. https://ua.pressbooks.pub/animalphysiology/chapter/example-of-homeostasis-thermoregulation/.
5. The Open University (2019). A side-blotched lizard (Uta stansburiana) basking in the Sun [CC-BY-NC-SA]. https://www.open.edu/openlearn/mod/oucontent/view.php?id=18463&section=2.3#back_thumbnailfigure_idm128.
6. Croak, B.M., M.S. Crowther, J.K. Webb, and R. Shine (2013). Movements and Habitat Use of an Endangered Snake, Hoplocephalus bungaroides (Elapidae): Implications for Conservation [CC-BY]. *PLOS ONE*. **8**(4): p. e61711.

https://doi.org/10.1371/journal.pone.0061711.
7. Rabosky, A.R.D., A. Corl, H.E.M. Liwanag, Y. Surget-Groba, and B. Sinervo (2012). Direct Fitness Correlates and Thermal Consequences of Facultative Aggregation in a Desert Lizard [CC-BY]. *PLOS ONE*. **7**(7): p. e40866. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0040866.
8. Schulte, P.M., T.M. Healy, and N.A. Fangue (2011). Thermal Performance Curves, Phenotypic Plasticity, and the Time Scales of Temperature Exposure *Integrative and Comparative Biology*. **51**(5): p. 691-702. https://doi.org/10.1093/icb/icr097.
9. Desforges, J.E., K. Birnie-Gauvin, F. Jutfelt, K.M. Gilmour, E.J. Eliason, T.L. Dressler, D.J. McKenzie, A.E. Bates, M.J. Lawrence, N. Fangue, and S.J. Cooke (2023). The ecological relevance of critical thermal maxima methodology for fishes *J Fish Biol*. **102**(5): p. 1000-1016.
10. Wooliver, R., E.E. Vtipilthorpe, A.M. Wiegmann, and S.N. Sheth (2022). A viewpoint on ecological and evolutionary study of plant thermal performance curves in a warming world [CC-BY]. *AoB PLANTS*. **14**(3): p. plac016. https://doi.org/10.1093/aobpla/plac016.
11. Sinclair, B.J., K.E. Marshall, M.A. Sewell, D.L. Levesque, C.S. Willett, S. Slotsbo, Y. Dong, C.D. Harley, D.J. Marshall, B.S. Helmuth, and R.B. Huey (2016). Can we predict ectotherm responses to climate change using thermal performance curves and body temperatures? *Ecol Lett*. **19**(11): p. 1372-1385.
12. Katzenberger, M., J. Hammond, H. Duarte, M. Tejedo, C. Calabuig, and R.A. Relyea (2014). Swimming with Predators and Pesticides: How Environmental Stressors Affect the Thermal Physiology of Tadpoles [CC-BY]. *PLOS ONE*. **9**(5): p. e98265. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0098265.
13. Robichaud, J.A., G. Bulté, H.A. MacMillan, and S.J. Cooke (2022). Five months under ice: biologging reveals

behaviour patterns of overwintering freshwater turtles *Canadian Journal of Zoology*. **101**(3): p. 152-162. https://doi.org/10.1139/cjz-2022-0100.
14. Paplanus, P. (2017). Common Map Turtle (Graptemys geographica), in *Flickr* [CC-BY]. https://www.flickr.com/photos/2ndpeter/36510522160/.
15. Hengherr, S., M.R. Worland, A. Reuner, F. Brümmer, and R.O. Schill (2009). Freeze tolerance, supercooling points and ice formation: comparative studies on the subzero temperature survival of limno-terrestrial tardigrades *Journal of Experimental Biology*. **212**(6): p. 802-807. https://doi.org/10.1242/jeb.025973.
16. Contributeurs à Wikipedia (2023). Surfusion, in *Wikipédia, l'encyclopédie libre* [CC-BY-SA]. https://fr.wikipedia.org/wiki/Surfusion.
17. Lubawy, J., S. Chowański, Z. Adamski, and M. Słocińska (2022). Mitochondria as a target and central hub of energy division during cold stress in insects *Frontiers in Zoology*. **19**(1): p. 1. https://doi.org/10.1186/s12983-021-00448-3.
18. Shekhovtsov, S.V., N.A. Bulakhova, Y.P. Tsentalovich, E.A. Zelentsova, E.N. Meshcheryakova, T.V. Poluboyarova, and D.I. Berman (2022). Metabolomic Analysis Reveals That the Moor Frog Rana arvalis Uses Both Glucose and Glycerol as Cryoprotectants [CC-BY]. *Animals*. **12**(10): p. 1286. https://www.mdpi.com/2076-2615/12/10/1286.
19. Storey, K.B. and J.M. Storey (2017). Molecular Physiology of Freeze Tolerance in Vertebrates *Physiological Reviews*. **97**(2): p. 623-665. https://doi.org/10.1152/physrev.00016.2016.
20. Toxopeus, J. and B.J. Sinclair (2018). Mechanisms underlying insect freeze tolerance *Biological Reviews*. **93**(4): p. 1891-1914. https://doi.org/10.1111/brv.12425.
21. Bredow, M. and V.K. Walker (2017). Ice-Binding Proteins in Plants *Frontiers in Plant Science*. **8**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpls.2017.02153.
22. Goodsell, D.S. (2009). Antifreeze Proteins, in *RCSB PDB*

[CC-BY]. https://pdb101.rcsb.org/motm/120.
23. Box, I.C.H., B.J. Matthews, and K.E. Marshall (2022). Molecular evidence of intertidal habitats selecting for repeated ice-binding protein evolution in invertebrates *J Exp Biol*. **225**(Suppl_1).
24. Iliana, B., M.D.W. Jonathan, D. Thomas, A.M. Shane, M. Michael, N. Zemin, T. Alan, T. James, S. Ying, C. William, S. Michelle, O. Karen, H. Leanne, S. Walter, H.P. John, H. Kerstin, S.C. Melody, H.D. William, III, C.H.C. Cheng, A.M. Eric, and D. Richard (2022). Genomics of cold adaptations in the Antarctic notothenioid fish radiation [CC-BY]. *bioRxiv*: p. 2022.06.08.494096. http://biorxiv.org/content/early/2022/06/09/2022.06.08.494096.abstract.
25. Kim, B.-M., A. Amores, S. Kang, D.-H. Ahn, J.-H. Kim, I.-C. Kim, J.H. Lee, S.G. Lee, H. Lee, J. Lee, H.-W. Kim, T. Desvignes, P. Batzel, J. Sydes, T. Titus, C.A. Wilson, J.M. Catchen, W.C. Warren, M. Schartl, H.W. Detrich, J.H. Postlethwait, and H. Park (2019). Antarctic blackfin icefish genome reveals adaptations to extreme environments [CC-BY]. *Nature Ecology & Evolution*. **3**(3): p. 469-478. https://doi.org/10.1038/s41559-019-0812-7.
26. Brandonortizc (2019). Antarctic Fish [CC-BY-SA]. https://commons.wikimedia.org/wiki/File:ANTARTIC_FISH.png.
27. Eastman, J.T. and A.L. Devries (1986). Renal glomerular evolution in Antarctic notothenioid fishes *Journal of Fish Biology*. **29**(6): p. 649-662. https://doi.org/10.1111/j.1095-8649.1986.tb04981.x.
28. Near, T.J., S.K. Parker, and H.W. Detrich, 3rd (2006). A genomic fossil reveals key steps in hemoglobin loss by the antarctic icefishes *Mol Biol Evol*. **23**(11): p. 2008-16.
29. Sidell, B.D. and K.M. O'Brien (2006). When bad things happen to good fish: the loss of hemoglobin and myoglobin expression in Antarctic icefishes *Journal of Experimental Biology*. **209**(10): p. 1791-1802. https://doi.org/

10.1242/jeb.02091.
30. Desvignes, T., I. Bista, K. Herrera, A. Landes, and J.H. Postlethwait (2023). Cold-Driven Hemoglobin Evolution in Antarctic Notothenioid Fishes Prior to Hemoglobin Gene Loss in White-Blooded Icefishes [CC-BY-NC]. *Molecular Biology and Evolution*. **40**(11): p. msad236. https://doi.org/10.1093/molbev/msad236.
31. Harter, T.S., M.A. Sackville, J.M. Wilson, D.C.H. Metzger, S. Egginton, A.J. Esbaugh, A.P. Farrell, and C.J. Brauner (2018). A solution to Nature's haemoglobin knockout: a plasma-accessible carbonic anhydrase catalyses CO(2) excretion in Antarctic icefish gills *J Exp Biol*. **221**(Pt 22).
32. Corliss, B.A., L.J. Delalio, T.C. Stevenson Keller, A.S. Keller, D.A. Keller, B.H. Corliss, J.M. Beers, S.M. Peirce, and B.E. Isakson (2019). Vascular Expression of Hemoglobin Alpha in Antarctic Icefish Supports Iron Limitation as Novel Evolutionary Driver [CC-BY]. *Frontiers in Physiology*. **10**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphys.2019.01389.
33. DeVries, A.L. (1988). The role of antifreeze glycopeptides and peptides in the freezing avoidance of antarctic fishes *Comparative Biochemistry and Physiology Part B: Comparative Biochemistry*. **90**(3): p. 611-621. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/0305049188903021.
34. Hsiao, K.C., C.H. Cheng, I.E. Fernandes, H.W. Detrich, and A.L. DeVries (1990). An antifreeze glycopeptide gene from the antarctic cod Notothenia coriiceps neglecta encodes a polyprotein of high peptide copy number *Proc Natl Acad Sci U S A*. **87**(23): p. 9265-9.
35. Rivera-Colón, A.G., N. Rayamajhi, B.F. Minhas, G. Madrigal, K.T. Bilyk, V. Yoon, M. Hüne, S. Gregory, C.H.C. Cheng, and J.M. Catchen (2023). Genomics of Secondarily Temperate Adaptation in the Only Non-Antarctic Icefish *Molecular Biology and Evolution*. **40**(3): p. msad029. https://doi.org/

10.1093/molbev/msad029.
36. Chen, L., A.L. DeVries, and C.H. Cheng (1997). Evolution of antifreeze glycoprotein gene from a trypsinogen gene in Antarctic notothenioid fish *Proc Natl Acad Sci U S A*. **94**(8): p. 3811-6.
37. Chen, L., A.L. DeVries, and C.H. Cheng (1997). Convergent evolution of antifreeze glycoproteins in Antarctic notothenioid fish and Arctic cod *Proceedings of the National Academy of Sciences*. **94**(8): p. 3817-3822. https://doi.org/10.1073/pnas.94.8.3817.
38. Graham, L.A., R.S. Hobbs, G.L. Fletcher, and P.L. Davies (2013). Helical Antifreeze Proteins Have Independently Evolved in Fishes on Four Occasions *PLOS ONE*. **8**(12): p. e81285. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081285.
39. Graham, L.A., S.Y. Gauthier, and P.L. Davies (2022). Origin of an antifreeze protein gene in response to Cenozoic climate change [CC-BY]. *Scientific Reports*. **12**(1): p. 8536. https://doi.org/10.1038/s41598-022-12446-4.
40. Gharib, G., S. Saeidiharzand, A.K. Sadaghiani, and A. Koşar (2022). Antifreeze Proteins: A Tale of Evolution From Origin to Energy Applications [CC-BY]. *Frontiers in Bioengineering and Biotechnology*. **9**. https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fbioe.2021.770588.
41. Zhuang, X. and C.-H.C. Cheng (2021). Propagation of a De Novo Gene under Natural Selection: Antifreeze Glycoprotein Genes and Their Evolutionary History in Codfishes [CC-BY]. *Genes*. **12**(11): p. 1777. https://www.mdpi.com/2073-4425/12/11/1777.
42. Baalsrud, H.T., O.K. Tørresen, M.H. Solbakken, W. Salzburger, R. Hanel, K.S. Jakobsen, and S. Jentoft (2017). De Novo Gene Evolution of Antifreeze Glycoproteins in Codfishes Revealed by Whole Genome Sequence Data *Molecular Biology and Evolution*. **35**(3): p. 593-606. https://doi.org/10.1093/molbev/msx311.

43. Vakirlis, N., A.-R. Carvunis, and A. McLysaght (2020). Synteny-based analyses indicate that sequence divergence is not the main source of orphan genes *eLife*. **9**: p. e53500. https://doi.org/10.7554/eLife.53500.
44. Diele-Viegas, L.M., L.J. Vitt, B. Sinervo, G.R. Colli, F.P. Werneck, D.B. Miles, W.E. Magnusson, J.C. Santos, C.M. Sette, G.H.O. Caetano, E. Pontes, and T.C.S. Ávila-Pires (2018). Thermal physiology of Amazonian lizards (Reptilia: Squamata) [CC-BY]. *PLOS ONE*. **13**(3): p. e0192834. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0192834.

23. La vie de biologiste - Unité 3

Entrevue avec Dr. Katie Marshall

Le thème de cette unité est « l'évolution des systèmes physiologiques». J'ai fait cette entrevue avec la Dr. Katie Marshall, professeure au département de Zoologie à University of British Columbia, afin d'illustrer le thème de cette unité. En effet, les travaux de son groupe de recherche portent sur l'évolution des réponses cellulaires des organismes marins et d'insectes boréaux face au gel.

La vidéo est sous-titrée en anglais et en français. [CC-BY]

Un ou plusieurs éléments interactifs ont été exclus de cette version du texte. Vous pouvez les visualiser en ligne ici : https://pressbooks.etsmtl.ca/ecoevolutive/?p=542#oembed-1

Transcription de l’entrevue

Vous pouvez aussi cliquer ce lien pour accéder à une version word. Transcription en format word