

Chapitre 12

Les mécanismes de l'évolution

Cours

PLAN DU CHAPITRE

- 1 La population est l'objet d'étude en biologie évolutive
- 2 Les mutations : génératrices de polymorphisme
- 3 Les migrations : échanges d'allèles entre populations
- 4 La sélection : tri des variants sous l'effet de l'environnement
- 5 La dérive : tri des variants sous l'effet du hasard
- 6 Les forces évolutives n'agissent pas indépendamment
- 7 Les régimes de reproduction modulent la vitesse d'évolution
- 8 Le temps : lien entre microévolution et macroévolution

ZOOM

- 1 L'évolution indépendante de gènes dupliqués
- 2 Effet du taux de mutation sur la variation des fréquences alléliques
- 3 Effet du taux de migration sur l'écart génique entre deux populations
- 4 Sélection : effet de la fitness sur la variation des fréquences alléliques
- 5 La sélection sexuelle : un paradoxe évolutif
- 6 Les écarts à la structure génotypique de Hardy-Weinberg dus à d'autres causes que le régime de reproduction
- 7 Consanguinité et structure génotypique

INTRODUCTION

Le terme « évoluer » vient du latin « *evolutio* » : « action de dérouler ». L'évolution peut donc être vue comme le « déroulement de l'histoire du monde vivant » ; la biologie évolutive est la discipline qui vise à étudier les scénarios de ce déroulement et les mécanismes qui le sous-tendent. Son pouvoir explicatif repose sur une théorie scientifique qui est une construction rationnelle synthétisant des arguments issus de l'observation, l'expérimentation, l'analyse statistique/probabiliste et la modélisation. Les changements qui affectent la biodiversité résultent de forces évolutives qui façonnent les êtres vivants au cours du temps. Elles sont appréhendées par la génétique des populations avec les mêmes questionnements et les mêmes processus à des échelles temporelles différentes au travers de la microévolution et de la macroévolution.

- ➔ **Quel est le niveau pertinent pour étudier les organismes en biologie évolutive ?**
- ➔ **Quelles sont les quatre forces évolutives majeures qui font évoluer le patrimoine génétique des organismes ?**
- ➔ **Comment les régimes de reproduction modulent-ils la vitesse d'évolution ?**

1

La population est l'objet d'étude en biologie évolutive

Voir ouvrage de
1^{re} année, chapitre 16

1.1 La population est caractérisée par la diversité génétique des individus qui la composent

Une **population** peut être définie comme un ensemble d'individus d'une même espèce qui fonctionne comme une unité du point de vue écologique et évolutif.

S'ils sont capables de reproduction sexuée, les individus d'une même population peuvent se reproduire entre eux par fécondation croisée (ce qu'ils ne font pas forcément si l'autofécondation est possible). Les génomes de ces individus sont composés des mêmes **loci** (emplacements physiques des gènes sur les chromosomes), les **allèles** (états) sous lesquels les gènes s'y trouvent pouvant différer d'un individu à l'autre. S'il existe un seul allèle par locus, celui-ci est dit **monomorphe** ; s'il y a au moins deux états alléliques, le locus est dit **polymorphe**. L'ensemble des allèles du génome d'un individu constitue son génotype ; l'ensemble des états des caractères (traits moléculaires, cellulaires, morpho-anatomiques, comportementaux) d'un individu est appelé **phénotype** (figure 12.1). Le phénotype dépend du génotype : il repose sur une base génétique et est donc en partie héritable de génération en génération. Toutefois, la relation phénotype-génotype n'est pas forcément simple :

- le phénotype est issu de l'expression du génotype **dans un environnement donné** : un même génotype peut, en fonction de l'environnement dans lequel il s'exprime donner plusieurs phénotypes. La gamme de phénotypes possibles correspondant à un génotype est appelée **norme de réaction**. Celle-ci peut être plus ou moins large ; son étendue est appelée **plasticité phénotypique** ;
- la plasticité phénotypique est plus ou moins importante et les caractéristiques de cette plasticité peuvent être aussi héritable ;
- la plupart des caractères sont **polygéniques**, c'est-à-dire qu'ils résultent de l'expression de plusieurs gènes ;
- certains gènes, dits **pléiotropes**, sont responsables de l'expression de plusieurs caractères ;
- il existe des interactions entre gènes l'expression d'un gène pouvant être modulée par un ou plusieurs autres gènes. Ce phénomène, qualifié **d'épistasie**, survient lorsque l'expression d'un gène est indispensable pour que les suivants aient une utilité (épistasie par hiérarchie fonctionnelle), lorsque deux ou plusieurs gènes interviennent dans des fonctions complémentaires (épistasie par coadaptation fonctionnelle) ou encore si deux gènes assurent la même fonction (épistasie par redondance fonctionnelle) ;
- même dans les cas de caractères **monogéniques** (déterminés par un seul gène), il peut y avoir moins de phénotypes possibles que de génotypes. En effet, à l'état hétérozygote, un des deux allèles peut ne pas s'exprimer (on parle dans ce cas d'allèle nul) ou son expression peut être masquée par celle de l'autre : l'allèle responsable de l'expression du caractère est **dominant**, l'autre est **récessif**. Si les deux allèles sont responsables de l'expression du caractère, ils sont **codominants**. Par exemple, chez l'escargot des haies, *Cepaea nemoralis*, la couleur de la coquille est codée par un locus, comportant au moins quatre allèles, qui entretiennent des relations de dominance/récessivité ou de codominance (figure 12.1).

Voir chapitre 8,
§ 2.2c

ZOOM 1

L'évolution
indépendante de
gènes dupliqués

Voir TP 8, § 1

1.2 La population est décrite par sa structure génétique

Un exemple de description d'une population est donné dans la figure 12.1 pour un organisme diploïde (deux jeux de chromosomes et donc deux allèles par locus). La population peut être vue comme un ensemble de **phénotypes** (les cinq différents morphes de couleur), un ensemble de **génotypes** (les associations de deux allèles pour le locus qui code pour la couleur), ou encore un pool d'**allèles**.

Les deux grands ensembles de paramètres qui permettent de la décrire sont les suivants.

- La **structure génotypique**, c'est-à-dire les fréquences (proportions) de chacun des génotypes. Si à un locus donné, les deux allèles sont identiques, l'individu est homozygote ; s'ils sont différents il est hétérozygote. Le paramètre synthétique qui permet de caractériser la structure génotypique est la fréquence d'individus hétérozygotes ou hétérozygotie (et par déduction la fréquence d'individus homozygotes puisque : homozygotie = 1 – hétérozygotie).
- La **structure génique** ou composition allélique, c'est-à-dire les fréquences de chacun des allèles. Les fréquences alléliques se déduisent des effectifs génotypiques : la fréquence d'un allèle est égale à deux fois le nombre d'homozygotes pour cet allèle plus une fois le nombre d'hétérozygotes comprenant l'allèle, le tout divisé par le nombre total d'allèles, soit deux fois le nombre d'individus.

Voir TP 8, § 1

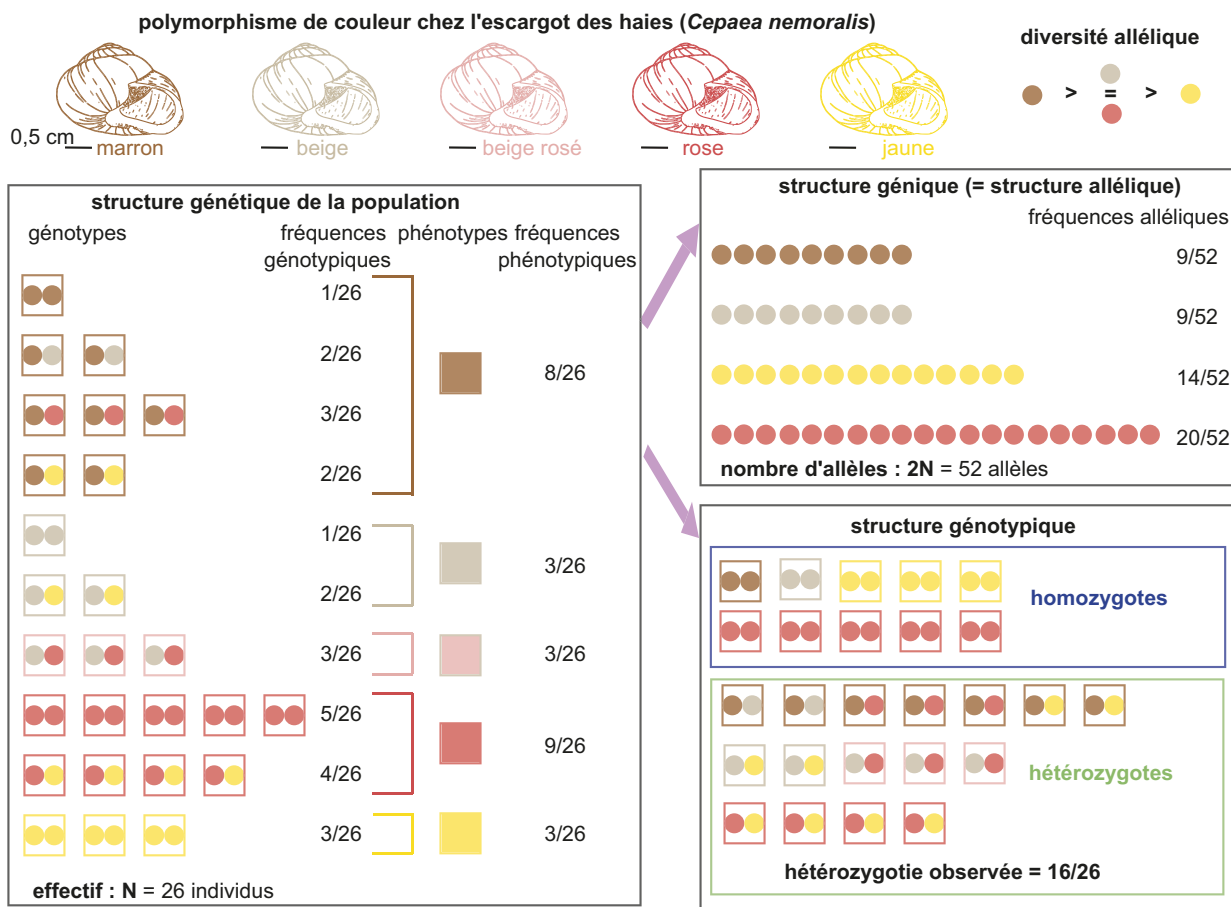


Figure 12.1 Exemple de polymorphisme chez l'escargot des haies (*Cepaea nemoralis*).

En haut : principaux morphes observés et allèles les plus répandus. Les relations de dominance/récessivité-codominance sont indiquées par > (est dominant) et = (sont codominants). À gauche : compositions génotypique et phénotypique de la population.

À droite : décomposition de cette structure génétique en structure génique (cadre du haut) et structure génotypique (cadre du bas). Les cercles représentent les allèles et les carrés figurent les individus. (D'après Jones et al. (1977), *Ann. Rev. Ecol. Syst.* ; Murray et Clarke (1981), *Biol. J. Linn. Soc.*)

1.3 La population varie au cours du temps

a) Des changements sont observés au fil des générations

À l'issue de la reproduction, une nouvelle génération se forme ; pour simplifier, on considérera que les générations ne sont pas chevauchantes, la nouvelle génération remplaçant la précédente. Compte tenu des différences de temps de génération entre les espèces (par exemple 20 minutes pour *Escherichia coli*, 25 ans pour *Homo sapiens*), le temps n'est pas un descripteur pertinent en biologie des populations. **L'unité temporelle est la génération.**

Lors de la reproduction, l'information génétique est transmise des parents à leurs descendants (hérédité). Si la reproduction est strictement conforme, on s'attend à ce que les allèles soient transmis à l'identique d'une génération à l'autre ; la structure allélique reste identique au cours des générations et la population n'évolue donc pas. En revanche, si la composition allélique varie au fil des générations, la population évolue. On peut donc définir l'évolution biologique comme un **ensemble de modifications, transmissibles à la descendance, dans la composition allélique de populations.**

La génétique des populations, développée à partir de 1920 applique les principes fondamentaux de la génétique mendélienne à l'échelle des populations. Cette discipline permet d'étudier la structure génétique des populations et ses variations, dans l'espace et dans le temps, ainsi que les causes du maintien ou des variations de cette structure.

! Attention !

Cette variation se fait de façon indépendante pour des populations issues d'une même population ancestrale : l'évolution n'est pas prédéterminée et n'a pas de but précis.

b) Le modèle nul : l'absence d'évolution

Comme pour toute théorie scientifique, il est possible de poser l'hypothèse dite « nulle », ensemble des conditions pour lesquelles le système ne varie pas. On considère qu'au locus étudié, deux allèles, A et B, de fréquences respectives p et q , existent. Les conditions de l'hypothèse nulle sont les suivantes :

- la population considérée est isolée, de sorte qu'elle ne reçoit pas de migrants ;
- il n'y a pas de mutations : les allèles sont transmis fidèlement des parents aux descendants ;
- la population a un effectif infini : il n'y a donc pas de variations aléatoires des fréquences p et q comme ce serait le cas dans le tirage d'un nombre limité d'individus ;
- tous les individus, quel que soit leur génotype, produisent exactement le même nombre de descendants : la transmission d'un des allèles n'est pas favorisée par rapport à l'autre, et il n'y a donc pas de sélection.

Sous ces quatre conditions, les fréquences alléliques p et q ne varient pas au fil des générations : il n'y a donc pas d'évolution. Le modèle nul s'énonce comme suit : **dans une population isolée, d'effectif infini, en l'absence de mutations et de sélection, les fréquences alléliques restent constantes au cours des générations successives.**

Ce principe constitue un état de référence. **Toute variation des fréquences alléliques d'une génération à la suivante, et donc l'évolution de la population, s'explique uniquement par l'écart à au moins une des hypothèses de départ.**

! Attention !

Ceci est vrai quel que soit le mode de reproduction (clonale ou sexuée) et, en cas de reproduction sexuée, quel que soit le régime de reproduction : le type de reproduction n'affecte pas directement les fréquences alléliques et n'est donc pas un mécanisme de l'évolution.

Le mathématicien anglais Hardy et le médecin allemand Weinberg ont, séparément, formalisé en 1906 ce modèle nul pour des organismes à reproduction sexuée. L'intégralité du théorème de Hardy-Weinberg et sa formalisation sont détaillés au § 1.7.

c) La variation précède la sélection

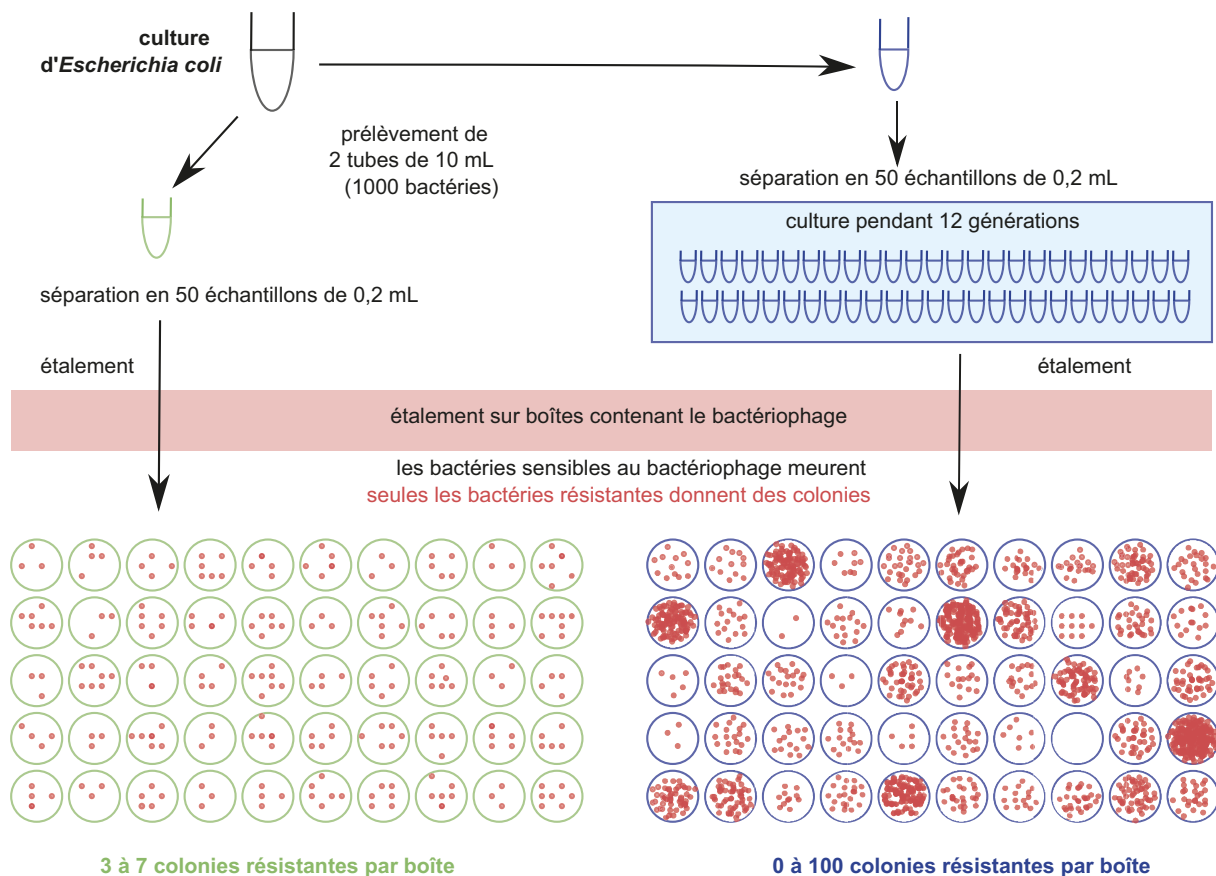


Figure 12.2 Principe du test de fluctuation de Luria et Delbrück.

Des bactéries sont étalées sur boîtes de Petri contenant un virus (bactériophage) qui tue les bactéries par lyse.

À gauche : 50 échantillons prélevés dans la population initiale. À droite : 50 populations différentes issues de la population initiale et cultivées indépendamment pendant 12 générations. Les nombres de bactéries résistantes après culture sont très différents de ceux du stock initial. Si la résistance au bactériophage était acquise après exposition à celui-ci, les nombres de colonies résistantes seraient similaires dans les deux lots et assez peu variables (car toutes les bactéries ont la même probabilité de mutation). Ce n'est pas du tout ce qui est observé : seul le lot de bactéries qui ont été cultivées (à droite) présente des nombres élevés de colonies résistantes et la variance est très forte dans ce lot. Les mutations se sont donc produites avant la sélection par le bactériophage : **la variation précède la sélection**. (Modifié d'après Luria et Delbrück (1943), *Genetics*).

Les principes fondamentaux sur lesquels repose l'évolution biologique sont : (1) la transmission héréditaire de l'information, (2) la variation (polymorphisme) dans les populations, et (3) les mécanismes de tri. Comme énoncé par Darwin en 1859, ce ne sont pas les pressions exercées par

l'environnement qui induisent la variabilité. Ceci est mis en évidence par le test de fluctuation de Luria et Delbrück (figure 12.2) : les pressions de l'environnement exercent un tri parmi les variants qui existent déjà dans les populations.

2 Les mutations : génératrices de polymorphisme

Des modifications **aléatoires**, appelées **mutations**, affectent des fragments plus ou moins importants d'information génétique, d'une paire de bases à de grands fragments chromosomiques. Elles sont la seule source d'apparition de nouveaux allèles dans les génomes. Les mutations qui surviennent chez des organismes à reproduction asexuée et celles qui affectent la lignée germinale des organismes à reproduction sexuée sont transmissibles à la descendance et font donc varier la composition allélique de la population d'une génération à la suivante. En fonction de leur étendue dans le génome et des conséquences sur l'expression des gènes, les mutations peuvent ne pas affecter le phénotype ou, au contraire, avoir des effets divers, pouvant être délétères (voir exemple § 4.4).

Voir chapitre 3, § 1

Le **taux de mutation** est la proportion de nucléotides modifiés par événement de réplication. Dans le vivant, les taux de mutation varient entre 10^{-11} (paramécie) et 10^{-3} (virus à ARN). À l'échelle d'un locus, le taux de mutation est la probabilité de changement d'un allèle à chaque génération. Compte tenu du nombre de nucléotides dans un génome (par exemple de l'ordre de 200 mégabases pour une paramécie et d'une dizaine de kilobases pour un virus à ARN), les mutations, bien que rares à l'échelle moléculaire, ne sont pas négligeables à l'échelle des populations.

Les événements de **polyploïdisation** se produisent à des taux de l'ordre de 10^{-5} chez les plantes. Ces taux faibles ont pourtant des conséquences évolutives majeures : on considère que 30 à 80 % des espèces actuelles d'angiospermes et la plupart des filicophytes seraient issues d'événements de polyploïdisation. Bien que les proportions ne soient pas connues, chez les animaux, des espèces polyploïdes sont également présentes dans la plupart des groupes.

Les **duplications** de grandes portions d'ADN peuvent conduire à copier des gènes complets. Dans une même lignée, les deux copies du gène initial peuvent alors diverger car les mutations ponctuelles continuent à s'accumuler séparément sur chacune des séquences : celles-ci évoluent alors indépendamment l'une de l'autre. Le plus souvent, cette accumulation de mutations finit par rendre non fonctionnel l'un des deux gènes ; il est alors qualifié de **pseudogène**. Dans de rares cas, les mutations permettent à un des deux fragments de produire une protéine différente et ayant une nouvelle fonction. Un ensemble de duplications à partir d'un gène ancestral aboutit alors à une famille **multigénique**.

ZOOM 1
L'évolution indépendante de gènes dupliqués

Tout au long de l'histoire du vivant, les mutations s'accumulent dans les lignées d'organismes. Les divergences génomiques entre deux taxons correspondent donc à l'accumulation de mutations depuis leur dernier ancêtre commun ; plus la divergence est ancienne, plus le nombre de mutations différentes entre les deux taxons est important. Ce phénomène est à l'origine de l'hypothèse de l'**horloge moléculaire**, selon laquelle le taux d'accumulation des changements de nucléotides dans l'ADN — ou d'acides aminés dans les protéines — est globalement constant au cours du temps au sein d'un même clade d'organismes. Si les horloges moléculaires peuvent être étalonnées par rapport au temps géologique, il est alors possible d'estimer l'âge de divergence des taxons en fonction du degré de divergence moléculaire qui les sépare et de dater les cladogénèses.

ZOOM 2
Effet du taux de mutation sur la variation des fréquences alléliques

Les mutations se produisent à des **taux tellement faibles** qu'elles sont une **force évolutive extrêmement lente**. Elles sont un mécanisme nécessaire pour **générer de la diversité dans les populations** mais sont donc **insuffisantes à elles seules** pour expliquer les vitesses d'évolution observées.

3

Les migrations : échanges d'allèles entre populations

Voir ouvrage de 1^{re} année, chapitre 16, § 3.2c

La migration correspond à un **flux de gènes** résultant de l'échange d'individus ou de gamètes (par exemple par dispersion des gamétophytes mâles, le pollen, chez les spermatophytes) entre deux ensembles. Si les deux ensembles présentent exactement la même structure génique, ils appartiennent à la même population. En revanche, s'ils ont des compositions alléliques différentes, chaque ensemble est une sous-population au sein de la **métapopulation**.

Le flux de gènes est quantifié par le **taux de migration**, qui est la proportion d'allèles (ou de gamètes) immigrants dans la population à chaque génération. Si les flux de gènes sont faibles, les sous-populations restent différenciées et peuvent continuer à diverger sous l'effet des autres forces évolutives. Inversement, des flux de gènes élevés tendent à homogénéiser les compositions des sous-populations.

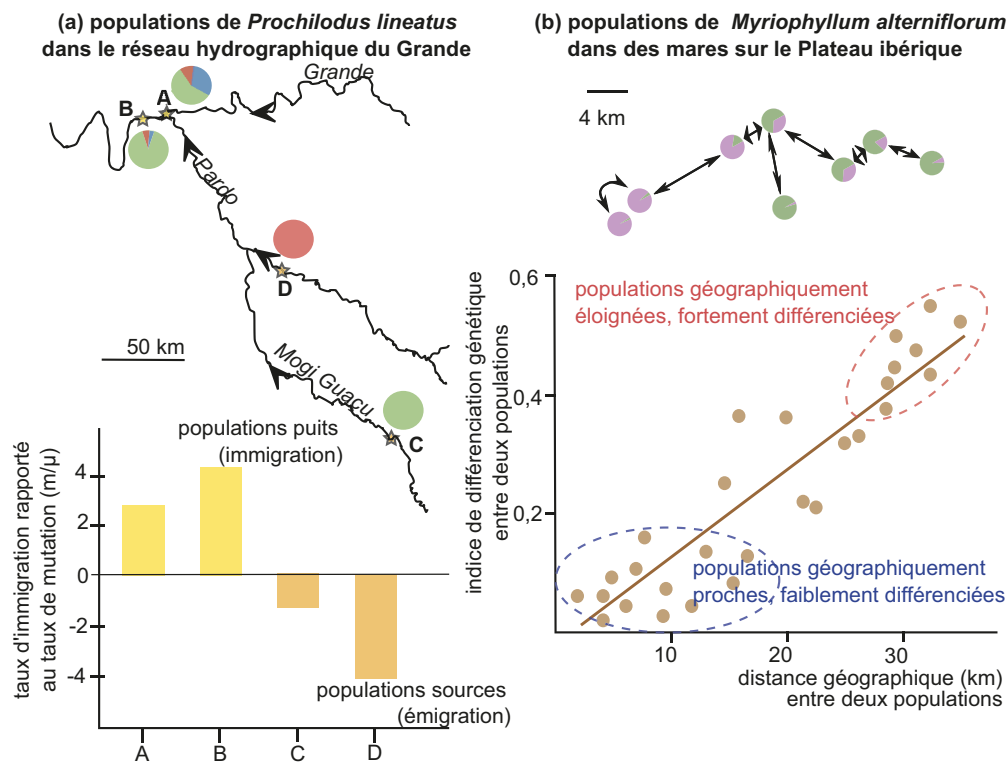


Figure 12.3 Deux modalités de migration.

(a) Migration depuis des populations puits vers des populations sources chez un téléostéen dans un réseau hydrographique du sud-est du Brésil. Le graphique montre les flux migratoires entrants (populations A et B) et sortants (C-D). (Modifié d'après Perini et al. (2021), Neotrop. Ichthyol.).

(b) Migration de proche en proche (jardin japonais) entre populations d'une plante aquatique dans des mares en Espagne. Le graphique montre l'isolement par la distance : différenciation génétique entre populations prises deux à deux en fonction de la distance géographique entre ces deux mêmes populations. Chaque point correspond à une paire de populations. (Modifié d'après Garcia-Giron et al. (2019), Scientific Reports). En haut, chaque cercle correspond à une population et chaque couleur à un génotype. Les flèches indiquent les directions des flux de gènes.

Par exemple, l'étude de la diversité génétique de quatre populations du téléostéen d'eau douce *Prochilodus lineatus* (figure 12.3a) a révélé des degrés de divergence variables entre paires de populations. L'estimation des taux de migration montre que ceux-ci sont asymétriques, certaines

ZOOM 3

Effet du taux de migration sur l'écart génétique entre deux populations

4

La sélection : tri des variants sous l'effet de l'environnement

4.1 Des contributions inégales à la formation de la génération suivante

DÉCOUVERTE

Les pinsons de Darwin, un exemple de radiation

En 1859, C. Darwin propose que la **sélection naturelle** est le moteur majeur de l'évolution.

Un exemple plus récent est décrit dans la **figure 12.4** : chez la drosophile, Yoo s'est intéressé à un **caractère quantitatif héritable**, le nombre de soies abdominales. Dans un élevage, il a pratiqué une expérience de sélection : à chaque génération, il n'a gardé comme reproducteurs (donc sélectionné) que les individus qui ont le plus grand nombre de soies. Les individus avec les nombres de soies les plus faibles sont éliminés de la population : du fait de l'action de l'expérimentateur, leur contribution à la formation de la génération suivante est donc nulle. Au fil des générations, on observe une augmentation du nombre de soies tant que l'expérience continue : le caractère est **sélectionné** positivement.

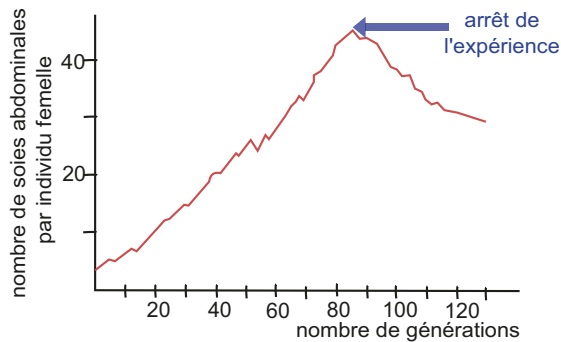


Figure 12.4 Expérience de sélection d'un caractère quantitatif chez *Drosophila melanogaster*.

Des drosophiles sont élevées en cage à population. De la 1^{re} à la 86^e génération, sont conservés comme reproducteurs les individus qui ont le plus grand nombre de soies abdominales (les autres individus sont retirés de la cage). Au début de l'expérience, le nombre moyen de soies abdominales par individu femelle est de 7. (Modifié d'après Yoo (1980), Genetic Research).

Dans les populations, les traits fonctionnels (ensemble des états de caractères morphologiques, physiologiques, comportementaux, phénologiques qui caractérisent la façon dont les organismes interagissent avec leur environnement) sont variables d'un individu à l'autre. Ces traits déter-

Voir ouvrage de
1^{re} année,
chapitre 16, zoom 2

minent plus ou moins indirectement les performances de l'individu en matière de survie et de reproduction.

Parmi ceux-ci, les **traits d'histoire de vie** sont ceux qui décrivent le cycle de vie de l'individu et ont donc un effet direct sur la survie ou la reproduction (par exemple : longévité, âge à la maturité, nombre d'événements de reproduction, nombre de partenaires, fécondité, etc.). Parce que les traits fonctionnels sont variables entre les individus, les différents variants n'ont pas les mêmes capacités de survie et de reproduction ; ils diffèrent donc par leurs performances démographiques. Ils contribuent donc de façon inégale à la production de descendants : certains augmentent en fréquence, tandis que les autres diminuent.

4.2 La fitness : quantification de la contribution à la génération suivante

En raison de différences génotypiques à un ou plusieurs loci, les individus de phénotypes variés peuvent différer par leur probabilité de survie et/ou leur fécondité. La sélection naturelle caractérise le phénomène de tri, lié à ces différences, entre ces individus.

Le paramètre essentiel permettant d'appréhender ce phénomène est la **fitness** (ou valeur sélective ou valeur adaptative) : c'est le nombre de descendants viables produits par individu. On peut donc la voir comme le produit de la fécondité par la probabilité de survie. Tout comme la survie et la fécondité, **la fitness est une valeur individuelle** mais il est possible d'estimer la **fitness moyenne d'un génotype** : c'est le **nombre moyen de descendants viables pour un génotype donné** (par exemple, 2 000, 1 000 et 200 descendants viables en moyenne pour chacun des trois génotypes observés dans une population). Plutôt que ces valeurs, il peut être plus aisé de manipuler des valeurs de **fitness relative**, en attribuant la valeur 1 à la fitness maximale (par exemple ici : 1, 0,5 et 0,1 respectivement). On appelle **coefficient de sélection** (s) la différence de valeur sélective entre un génotype et un génotype de référence. On prend le plus souvent comme référence le génotype qui a la fitness la plus élevée (fitness relative égale à 1). Dans l'exemple donné ci-dessus, les valeurs de s sont donc 0, 0,5 et 0,9 respectivement.

D'un point de vue démographique, la fitness correspond à la différence d'accroissement d'effectif d'un génotype par rapport à la moyenne de la population. Du point de vue évolutif, elle permet d'expliquer les variations de fréquences alléliques. Dans une population où il existe plusieurs variants, la variation de fréquence du variant X est : $dx/dt = x(w_x - W)/W$ où x est la fréquence du type X , w_x la fitness moyenne du type X et W la fitness moyenne de la population. Si $dx/dt > 0$, la fréquence du variant X augmente : il est sélectionné. À l'inverse, si $dx/dt < 0$, la fréquence de X diminue : ce variant est contre-sélectionné.

! Attention !

Les changements de fréquences alléliques sont induits par les conditions environnementales actuelles et ne peuvent pas être prédestinés à des changements futurs. La sélection naturelle n'a donc pas de but et n'agit pas en prévision de caractéristiques environnementales susceptibles de survenir.

Le sens de variation des fréquences alléliques dépend des différences entre valeurs sélectives. Cette variation étant prévisible, la sélection est un **phénomène déterministe**.

! Attention !

Contrairement à ce qui avait été proposé par Darwin, il n'y a pas forcément besoin que les ressources soient limitées pour que la sélection naturelle agisse. Des différences de taux de survie et/ou de fécondité suffisent. Par exemple, si dans une population, un variant « X » se reproduit deux fois plus rapidement qu'un variant « Y », il envahira la population au détriment de Y, quelle que soit la quantité de ressources. Il n'y a donc pas forcément de « lutte pour l'existence ».

ZOOM 4
Sélection : effet de la fitness sur la variation des fréquences alléliques

4.3 Le résultat de la sélection dépend des valeurs de fitness

Dans ce qui suit, on considérera, chez un organisme diploïde, un locus à deux allèles (A et B). On appellera w_1 et w_3 les valeurs de fitness des homozygotes (AA et BB) et w_2 celle de l'hétérozygote.

a) La sélection peut mener à la fixation d'un allèle

Plusieurs situations amènent à une perte de diversité, par fixation d'un allèle.

Un des homozygotes a la plus forte fitness

L'hétérozygote a une fitness intermédiaire ou égale à celle de l'un des deux homozygotes ($w_1 \geq w_2 > w_3$ ou $w_1 > w_2 \geq w_3$ ou $w_3 \geq w_2 > w_1$ ou $w_3 > w_2 \geq w_1$).

Dans ce cas, **la fréquence de l'allèle avantage augmente et celle de l'autre allèle diminue**. Le processus se poursuit jusqu'à **fixation de l'allèle avantage** (fréquence = 1) et **élimination de l'autre allèle** (fréquence = 0).

Cette situation peut résulter de deux phénomènes.

- Un des allèles (par exemple A) confère un avantage certain par rapport à l'autre (B) : le phénotype spécifié par cet allèle (à l'état homozygote et, en cas de codominance, pour l'hétérozygote) est le plus performant et les autres génotypes sont simplement moins performants que lui. La conséquence est que, dans l'environnement dans lequel il évolue, le trait soumis à sélection est maximisé. Dans un tel cas, la sélection peut conduire à l'**adaptation**. Celle-ci peut être définie comme l'état dérivé (apomorphique) d'un caractère qui a évolué, en réponse à la sélection naturelle, sous l'effet d'une fonction nouvelle, devenue avantageuse. Ce nouvel état de caractère améliore la fitness des individus qui en sont porteurs. L'adaptation consiste donc en l'optimisation d'un trait sous l'effet de la sélection naturelle pour sa propre fonction biologique.

! Attention !

Un caractère qui assurait une autre fonction et s'est avéré avantageux pour une fonction nouvelle n'est pas une adaptation mais une exaptation.

- Un des allèles (par exemple A) est désavantageux : la plupart des mutations étant délétères (désavantageuses) voire létales, les homozygotes pour ces allèles ont une fitness réduite, voire nulle. Les autres génotypes ne sont pas forcément très performants, mais ils sont simplement moins mauvais que les homozygotes pour les **allèles délétères**. Lorsqu'elle a pour conséquence l'élimination des allèles délétères, on dit que la sélection est purifiante. Sachant que l'élimination d'un allèle est très rapide si la fréquence de celui-ci est faible, les mutations les plus délétères sont éliminées très rapidement après leur apparition. Toutefois, un allèle délétère est éliminé plus lentement s'il est récessif que s'il est dominant ou codominant car dans ce cas l'hétérozygote n'est pas désavantagé.

Les mutations les moins délétères peuvent continuer à s'accumuler au fil des générations ; on appelle ainsi « **fardeau génétique** » la diminution de fitness moyenne causée par un allèle délétère présent dans une population par rapport à une population témoin qui en serait dépourvue.

! Attention !

La sélection naturelle fonctionne plus par élimination des mutations délétères que par fixation d'allèles favorables : la sélection ne conduit donc pas forcément à une optimisation des traits.

Voir TP 8, § 1.2

L'hétérozygote est désavantagé ($w_1 > w_2$ et $w_3 > w_2$).

Les fréquences alléliques peuvent atteindre une valeur d'**équilibre**, qui dépend des valeurs sélectives des homozygotes. Toutefois, cet équilibre est **instable** : dès qu'un petit écart se produit, les fréquences varient et un des deux allèles finira par être fixé. Il n'y a que dans le cas où les fréquences alléliques initiales sont égales à 0,5 et où les deux homozygotes ont la même fitness ($w_1 = w_3$) que les fréquences restent stables à 0,5.

b) La sélection peut mener au maintien du polymorphisme

Lorsque le génotype hétérozygote est avantagé ($w_2 > w_1$ et $w_2 > w_3$), les fréquences alléliques à l'équilibre ne dépendent que des valeurs sélectives. Il y a dans ce cas **maintien du polymorphisme** : la sélection est dite **balancée**.

Par exemple, la mucoviscidose est une maladie génétique qui sévit dans la plus grande partie de l'Europe avec une incidence de 1/2 500 (un enfant atteint sur 2 500), contre 1/40 000 en Asie. Cette maladie a un déterminisme autosomal récessif. La mutation la plus fréquente, $\Delta 508$, affecte le gène codant pour le canal à chlorures « CFTR » ; la perméabilité membranaire s'en trouve fortement perturbée, ce qui cause de graves troubles respiratoires et digestifs. L'allèle muté étant délétère, on s'attendrait à ce qu'il soit fortement contre-sélectionné, or il est maintenu à une fréquence relativement élevée (0,02). Les taux de mutation sont très faibles donc la mutation ne permet pas d'expliquer à elle seule la fréquence allélique observée pour l'allèle muté.

De nombreux agents pathogènes (choléra, tuberculose, salmonelloses, etc.) agissent en perturbant la perméabilité membranaire des cellules de leurs hôtes, par la manipulation du fonctionnement des canaux à chlorures. Les individus qui ont des canaux à chlorures non-fonctionnels sont donc naturellement résistants à ces maladies. Cela a par exemple été vérifié expérimentalement en infectant par la bactérie responsable de la typhoïde (inflammation grave du tube digestif suite à la pénétration des bactéries dans les cellules intestinales) des souris transgéniques chez qui le gène humain de la mucoviscidose a été intégré. Les souris homozygotes pour l'allèle sain contractent toutes la typhoïde, alors que les souris homozygotes pour l'allèle mucoviscidose restent indemnes et que seuls quelques hétérozygotes sont atteints par la typhoïde. La pression de sélection exercée par des pathogènes agissant sur les canaux à chlorures donne un avantage sélectif aux hétérozygotes et permet probablement d'expliquer le maintien de l'allèle responsable de la mucoviscidose dans la population européenne. Il y a donc **avantage à l'hétérozygote**.

ZOOM 6

Les écarts à la structure génotypique de Hardy-Weinberg dus à d'autres causes que le régime de reproduction

4.4 La sélection modifie la distribution des traits dans la population

Lorsqu'on s'intéresse, non plus à des traits qualitatifs (par exemple sain/malade), mais à des caractères quantitatifs (la masse, la taille, etc.), il est possible de caractériser les effets de la sélection sur la distribution du trait dans la population. On distingue trois grandes modalités évolutives (figure 12.5).

- La **sélection directionnelle** : si la valeur sélective d'un trait est une fonction monotone de celui-ci, la sélection décale au fil des générations la valeur de ce trait (voir aussi l'exemple de la figure 12.4). La variance du trait ne change pas mais sa moyenne augmente.
- La **sélection stabilisante** : Elle survient lorsque la valeur sélective d'un trait est une fonction de celui-ci présentant un optimum. Les phénotypes extrêmes sont contre-sélectionnés. Au fil des générations, la moyenne du trait reste inchangée mais sa variance diminue (figure 12.5).
- La **sélection diversifiante ou disruptive**. Elle a lieu quand la valeur sélective d'un trait est une fonction de celui-ci présentant un minimum : les phénotypes extrêmes sont favorisés. La sélection naturelle a pour conséquence un élargissement de la distribution (la moyenne reste identique et la variance augmente), voire une distribution bimodale (figure 12.5).

ZOOM 1

L'évolution indépendante de gènes dupliqués

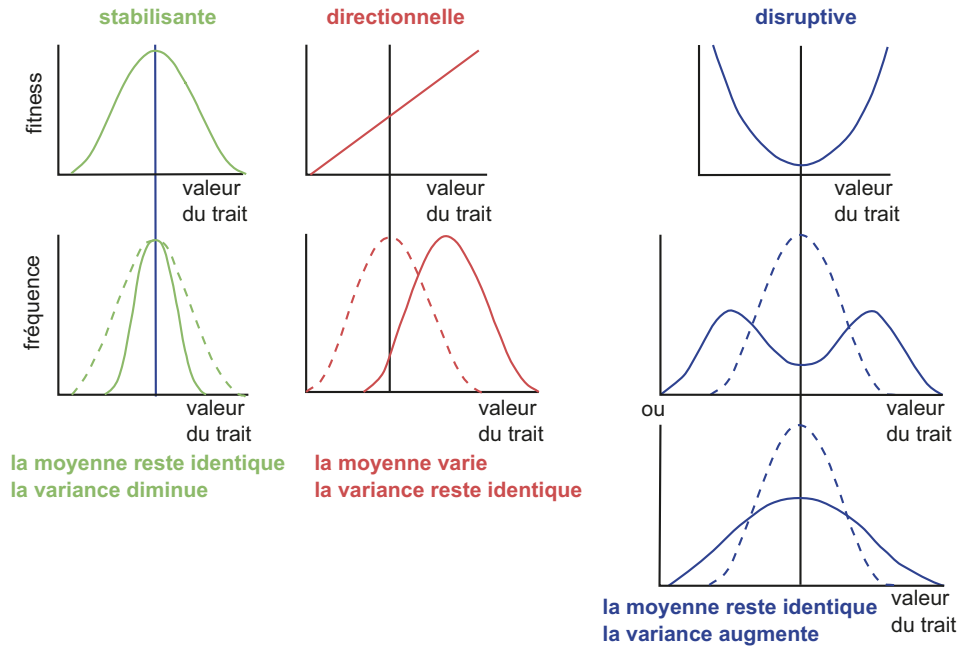


Figure 12.5 Trois modalités de la sélection sur des caractères quantitatifs.

En haut : relation entre les valeurs prises par le trait et la fitness.

En bas : distribution du trait avant (en pointillés) et après (traits pleins) sélection.

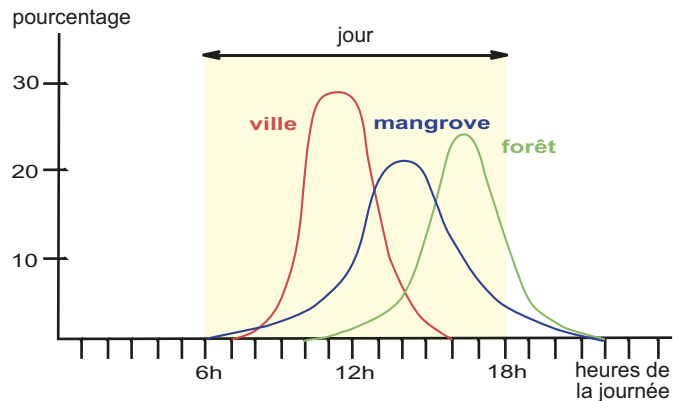


Figure 12.6 Rythme d'émission des cercaires (formes infestantes) du parasite *Schistosoma mansoni* (agent de la bilharziose intestinale) dans les milieux aquatiques de trois zones différentes.

Les zones urbaines (en rouge) sont essentiellement fréquentées par les humains, les zones forestières (en vert) par des rats et les zones de mangrove (en bleu) par des humains et des rats. (Modifié d'après Théron (1985), *Vie & Milieu*).

4.5 Les modalités de sélection varient dans l'espace et dans le temps

a) Les pressions de sélection dépendent de l'environnement

Le type de sélection et le résultat de celle-ci dépendent de l'environnement dans lequel la population est placée. Par exemple, le schistosome (*Schistosoma mansoni*), agent d'une très grave maladie - la bilharziose intestinale - est un parasite de l'homme et des rongeurs. À

l'état larvaire, ce parasite se multiplie abondamment chez des escargots aquatiques ; les larves infestantes quittent le mollusque de façon synchronisée (pics d'émission journaliers) et contaminent l'hôte vertébré lorsque celui-ci vient se baigner. L'heure à laquelle les larves quittent le mollusque est variable en fonction des populations (figure 12.6) ; les différences se maintiennent en conditions expérimentales et perdurent chez les descendants des parasites élevés au laboratoire, ce qui prouve que ce trait est héritable. Dans les populations urbaines, le pic d'émission est centré sur l'heure de fréquentation des cours d'eau par les humains. Dans les populations forestières, qui sont essentiellement fréquentées par des rats, le pic d'émission est centré sur la phase d'activité de ces rongeurs. Il s'agit de deux cas de **sélection stabilisante**. En revanche, dans les zones à fréquentation mixte (mangrove), l'heure d'émission moyenne est intermédiaire entre les deux précédentes et la variance est plus importante : c'est un exemple de **sélection diversifiante**.

b) Les pressions de sélection peuvent varier au cours du temps

Les pressions de sélection sont le fait de l'environnement et peuvent varier, voire s'inverser au cours des générations. Elles sont le fait des paramètres abiotiques (températures, hydrologie, etc.) mais surtout des interactions biotiques. Dans ce cas, elles peuvent dépendre de la fréquence des différents génotypes ; on parle alors de sélection fréquence-dépendante. Deux cas sont détaillés ci-dessous.

L'avantage du rare

Le fait d'être un génotype rare peut donner un avantage sélectif. Par exemple, chez les angiospermes disposant d'un système d'incompatibilité pollen-stigmate, un génotype rare est avantagé car il est compatible avec la plupart des plantes rencontrées. Sa fitness est donc supérieure à celle de génotypes plus fréquents, avec qui de nombreuses plantes sont incompatibles. Ce génotype rare est donc sélectionné positivement et la fréquence des allèles qu'il porte augmente. Devenant ainsi de plus en plus fréquent, le risque qu'il rencontre des plantes incompatibles augmente. Sa fitness diminue donc au fur et à mesure que sa fréquence augmente. Symétriquement, les génotypes qui étaient fréquents ont été contre-sélectionnés ; leur fréquence diminue jusqu'à ce qu'ils deviennent à leur tour rares... et ainsi de suite. La direction de la sélection s'inverse donc périodiquement en suivant les oscillations de fréquences génotypiques dans la population.

Les dynamiques coévolutives

Le phénomène de sélection fréquence-dépendante est particulièrement important dans l'évolution des systèmes en interaction. La figure 12.7 montre le résultat de simulations numériques obtenues pour un système hôte-parasite.

Il se met donc en place une **dynamique coévolutive** très poussée, chacun des partenaires de l'interaction exerçant des pressions de sélection sur l'autre.

L'évolution d'une population modifie les pressions de sélection qu'elle exerce sur les autres populations avec lesquelles elle interagit. Pour décrire cette dynamique de coévolution, Van Valen (1973) a proposé la métaphore de la **Reine rouge**. Cette image est empruntée au roman de L. Carroll « De l'autre côté du miroir » : Alice, la jeune fille, est entraînée par la Reine rouge dans une course effrénée. La Reine rouge lui explique qu'il faut courir pour rester sur place car le paysage défile. L'équivalent en biologie évolutive est que, pour une population donnée (la Reine rouge), les populations avec qui elle est en interaction (le paysage) évoluent (avancent) et exercent sans cesse des pressions de sélection. Ces pressions entraînent donc l'évolution (la course) de la population Reine rouge. **Arrêter d'évoluer (ne plus courir) dans un environnement qui évolue lui aussi, c'est pour la population être vouée à l'extinction (se laisser dépasser par son paysage).**

Voir TP 8, § 2

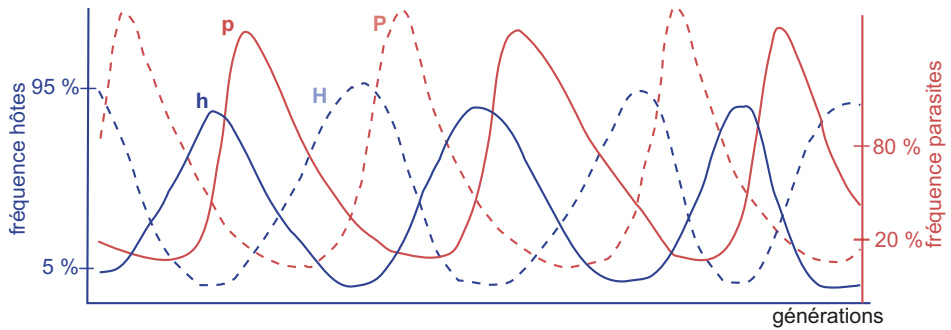


Figure 12.7 Dynamiques coévolutives hôtes-parasites obtenues par simulation numérique.

Il y a deux génotypes dans la population hôte (en bleu) : H (pointillés) et h (trait continu). Au départ, H est abondant et h rare. Dans la population du parasite (en rouge), il y a également deux génotypes : P (pointillés), qui est plus performant sur l'hôte H, et p (trait continu), qui réussit mieux sur l'hôte h. H étant fréquent, le parasite P est favorisé et augmente en fréquence au fil des générations. Puisque le parasite affecte la survie et/ou la fécondité de son hôte, l'augmentation de P fait chuter la fitness de H. Quand P devient trop fréquent, H diminue en fréquence ; symétriquement, la fréquence de h augmente. La diminution de l'hôte H affecte la fitness du parasite P, qui a de moins en moins de ressources disponibles ; lorsque la fréquence de H devient faible, P est contre-sélectionné et sa fréquence diminue à son tour. L'hôte h étant devenu plus fréquent, c'est le parasite p qui sera désormais avantageux et verra sa fréquence augmenter... et ainsi de suite.

4.6 La sélection agit sur les individus ou sur les gènes

La plupart du temps, la sélection agit sur les individus. Il existe toutefois des cas où la sélection agit à l'échelle des gènes. C'est le cas de l'haplotype (ensemble d'allèles de plusieurs loci, transmis en bloc) noté « t » chez la souris. Les embryons homozygotes (t/t) meurent au cours du développement ; en raison de sa létalité, l'haplotype t devrait donc diminuer en fréquence dans les populations. En revanche, chez les hétérozygotes (+/t), les spermatozoïdes contenant l'haplotype t produisent une toxine qui élimine les autres spermatozoïdes. Il en résulte que les hétérozygotes produisent 90 % de gamètes t contre 10 % de gamètes +. Cette sur-représentation de t dans les gamètes lui permet de se maintenir dans les populations alors qu'il est fortement désavantageux pour les individus. Cet exemple montre que **la sélection n'opère pas « pour le bien des individus »**. Il montre également que l'unité de sélection peut être le gène, un ensemble de gènes, ou des individus qui diffèrent par leurs génotypes et/ou par leurs sexes.

4.7 La sélection n'amène pas à la perfection

La sélection naturelle trie les individus en fonction de leurs performances reproductives mais elle agit de façon ciblée sur certaines parties du génome, avec des résultats variables selon la fonction de chaque portion du génome et son rôle dans les interactions avec l'environnement. Tous les gènes de l'organisme ne répondent pas de la même façon à la sélection : ce qui peut être avantageux à un locus peut ne pas l'être à un autre.

Idéalement, on pourrait s'attendre à ce que tous les traits soient maximisés... mais en pratique cela ne peut pas se produire. Ainsi, un « démon darwinien » qui aurait une durée de vie illimitée, serait mature dès la naissance, et aurait un nombre infini de descendants ne peut pas exister. Il y a trois raisons principales à cela.

- L'individu peut être vu comme une **quantité finie de ressources** (quantité de réserves, temps, etc). Puisque les ressources d'un organisme sont limitées, un trait soumis à la sélection directionnelle ne peut pas augmenter indéfiniment.

Voir ouvrage de
1^{re} année,
chapitre 16, § 2.3

ZOOM 5

La sélection sexuelle :
un paradoxe évolutif

Voir chapitre 3, § 2.1

De plus, au sein de chaque organisme, s'opèrent des **compromis** (ou « décisions adaptatives ») entre les différents traits. Enfin, certains gènes peuvent avoir des effets positifs sur la survie et négatifs sur la reproduction. Par exemple, la testostérone a, chez les mâles, un effet positif sur la reproduction mais un effet négatif sur la survie.

- Un individu est composé d'un **ensemble de gènes**, de sorte que ceux-ci ne peuvent pas évoluer indépendamment les uns des autres mais de manière corrélée.
 - Lors de la reproduction conforme, le génome d'un individu est transmis en bloc à la descendance ; si le parent possède un allèle favorable à un locus, il a une fitness élevée et tous les autres allèles associés et présents aux autres loci sont fortement transmis, même s'ils ne sont pas spécialement avantageux, voire même s'ils ont des effets négatifs. Réciproquement, un allèle très avantageux peut être perdu si un autre locus associé présente un allèle fortement délétère.
 - Lors de la reproduction sexuée pour les loci situés sur un même chromosome, la sélection exercée sur un gène agit indirectement aussi sur ceux qui lui sont physiquement liés. La recombinaison peut casser ces associations mais plus les loci sont proches sur un chromosome, moins ils ont de chances d'être dissociés par crossing-over lors de la méiose (brassage intra-chromosomique).

Le fait que la sélection d'un gène entraîne d'autres gènes est qualifié de phénomène « d'auto-stop » ou **balayage sélectif**.

- Les gènes entretiennent entre eux des relations fonctionnelles. L'épistasie (voir § 1.1) fait que l'expression d'un gène, et donc la fitness de l'individu, peut dépendre de l'activité d'un autre gène.

5

La dérive : tri des variants sous l'effet du hasard

5.1 La dérive est un phénomène aléatoire

Jusqu'à présent, nous avons considéré que l'effectif des populations étudiées était infini. À chaque événement de reproduction, la probabilité qu'un allèle se retrouve chez un descendant est égale à sa fréquence. En 1956, Buri a mené une expérience visant à étudier l'effet d'un effectif limité sur l'évolution des fréquences alléliques. Pour cela, il s'est intéressé au gène *brown*, qui détermine la couleur des yeux chez la mouche du vinaigre. Des études antérieures ont montré que ce gène peut être considéré comme neutre : en cas de variation des fréquences alléliques, celle-ci ne pourra pas être attribuée à la sélection. Les deux allèles, *bw* et *bw⁷⁵* sont codominants, de sorte que les phénotypes permettent de calculer facilement les fréquences alléliques. Les phénotypes sont « yeux orange vif » pour les homozygotes *bw⁷⁵bw⁷⁵*, « blancs » pour *bwbw* et « orange clair » pour les hétérozygotes *bw⁷⁵bw*. Dans des cages à populations, Buri fonde 107 populations strictement identiques : elles sont composées de 8 mâles et 8 femelles, tous hétérozygotes. Les fréquences alléliques sont donc égales à 0,5 pour chacun des allèles. À chaque génération, dans chacune des cages, huit mâles et huit femelles, tirés au hasard, sont conservés comme reproducteurs ; les autres individus sont retirés. L'expérience est poursuivie pendant 19 générations. À chaque génération, les individus des différents phénotypes sont comptés et les fréquences alléliques sont déduites. Les résultats sont présentés dans la [figure 12.8](#).

Ces travaux ont été complétés par ceux de Dobzhansky et Spassky (1962) : des drosophiles sont élevées dans des cages à populations maintenues à 4 000 ou à 20 individus. L'expérience montre que la variance des fréquences alléliques obtenues est bien plus grande entre populations de 20 individus qu'entre populations de 4 000 individus. C'est bien le fait que les effectifs sont réduits qui fait diverger les fréquences alléliques entre populations.

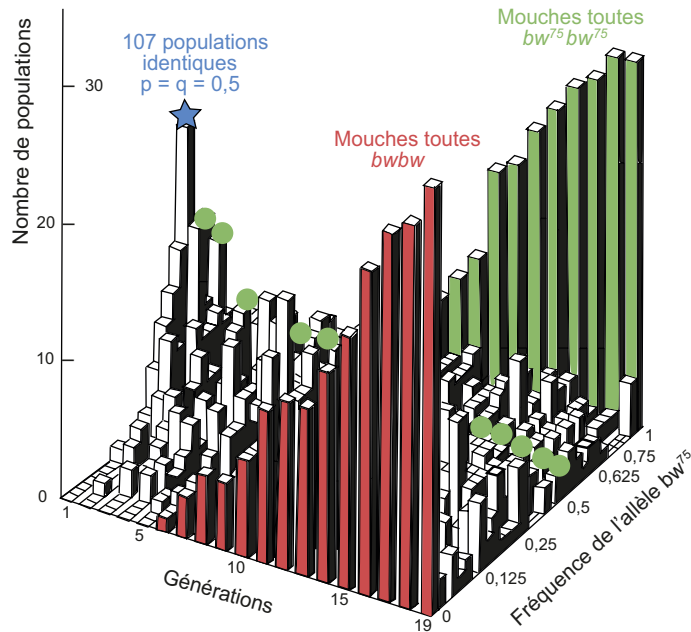


Figure 12.8 Mise en évidence expérimentale de la dérive génétique.

Variations, au cours des générations, de la fréquence de l'allèle bw^{75} dans 107 populations de *Drosophila melanogaster*, maintenues en cages à populations à un effectif de 16 individus. Les cercles verts indiquent la moyenne entre populations. (Modifié d'après Buri (1956), *Evolution*).

Les résultats montrent une variance importante des fréquences alléliques entre populations. À la 19^e génération, l'allèle bw^{75} a été fixé dans 28 populations et a disparu dans 30 populations (où bw est donc fixé). Dans les 49 autres populations, les fréquences alléliques sont fortement variables. La moyenne des fréquences alléliques entre populations est, quant à elle, identique à la fréquence initiale (0,5).

Dans les populations, la fréquence (p) d'un allèle A est une variable aléatoire et les descendants (la génération suivante) sont un échantillon parmi tous les descendants possibles qu'auraient pu avoir les individus de la population. En effet, les individus qui accèdent à la reproduction, les gamètes qui s'apparient ou encore les descendants qui survivent jusqu'à l'âge de la reproduction ne constituent qu'une fraction de ce qui serait attendu dans une population d'effectif infini. La probabilité de tirer un allèle est égale à sa fréquence ; si la population est très grande, on retrouve les mêmes fréquences alléliques à chaque génération. En revanche, à chaque tirage, pour un locus diallélique, il n'y a que deux événements possibles : allèle A ou allèle B. Si le nombre d'individus (N) est faible, le nombre d'allèles A échantillonnés ne peut donc prendre qu'un nombre limité de valeurs, à savoir les nombres entiers compris entre 0 et $2N$. La fréquence réelle de l'allèle A peut donc s'écarter de p . On appelle **dérive génétique** le phénomène de **variation aléatoire des fréquences alléliques** au cours des générations, par effet de l'échantillonnage aléatoire de la population de descendants. Pour une population donnée, le sens de variation des fréquences alléliques n'est pas prévisible : il s'agit donc d'un **phénomène stochastique**.

Sur un ensemble de populations soumises à la dérive génétique à partir d'une même composition initiale, **la moyenne des fréquences alléliques est identique à la fréquence de départ**.

La variance de fréquences alléliques pour un ensemble de populations soumises à la dérive génétique à partir d'une même composition initiale est d'autant plus grande que l'effectif est faible : **plus la dérive est importante, plus les populations divergent rapidement entre elles**.

5.2 La dérive fait diminuer la diversité génétique et l'hétérozygotie

La modélisation de la variation des fréquences alléliques, un peu ardue, ne sera pas détaillée ici. Elle peut toutefois être abordée de façon graphique à partir d'expériences (figure 12.8) et/ou de simulations (figure 12.9).

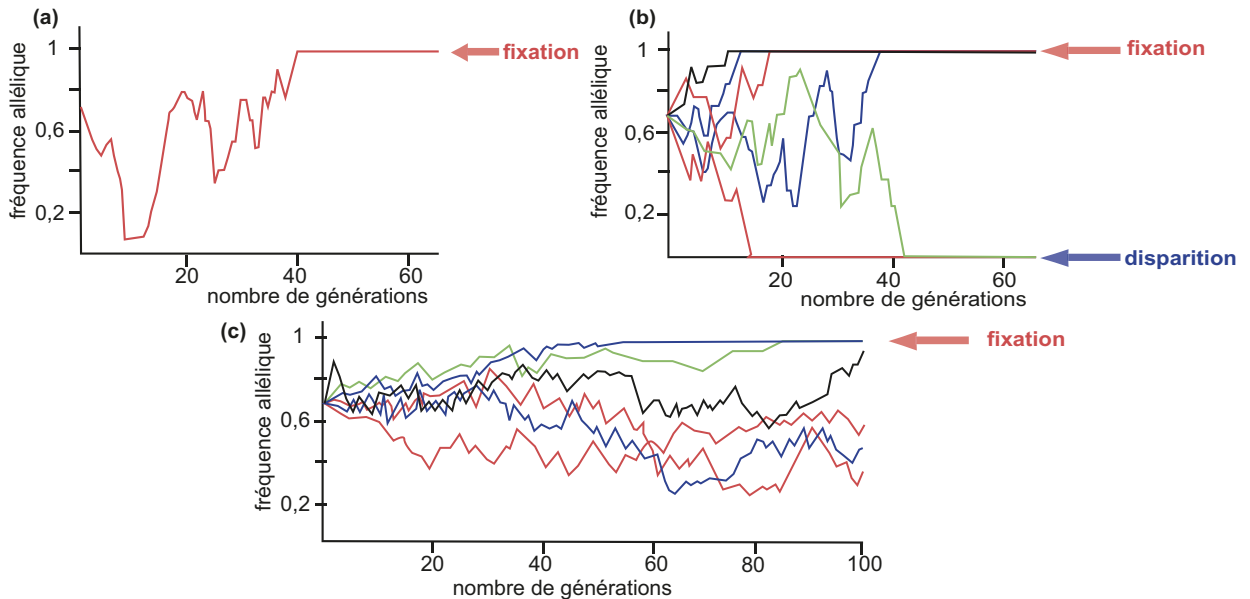


Figure 12.9 Représentations graphiques du phénomène de dérive génétique obtenues par simulations numériques.

La fréquence initiale de l'allèle étudié est égale à $\frac{1}{3}$.

(a) tirage aléatoire de 12 gamètes (6 individus) pour une population. La fréquence allélique fluctue de façon importante, avec des alternances entre augmentation et diminution. Les variations ne sont pas prédictibles. L'allèle finit par se fixer ;

(b) tirage aléatoire de 12 gamètes (6 individus) pour six populations. Comme pour la figure a, les variations pour chacune des populations se font de façon aléatoire. Les populations divergent rapidement. L'allèle se fixe dans 4 des populations et est éliminé dans les deux autres : la probabilité de fixation d'un allèle est égale à sa fréquence initiale ;

(c) tirage aléatoire de 120 gamètes (60 individus) pour six populations. La différenciation entre populations se fait beaucoup plus lentement que dans les petites populations (b).

(Modifié d'après David et Samadi (2000), Flammarion).

Les modèles montrent que, quelles que soient les fréquences alléliques de départ, dans les populations évoluant sous dérive, un allèle finit à terme par être fixé et les autres allèles disparaissent. Pour une population donnée, il n'est pas possible de prédire quel allèle sera fixé. En revanche, la probabilité de fixation d'un allèle est connue : elle est **égale à sa fréquence initiale** (figure 12.9). Cela a des conséquences évolutives importantes ; en effet, en l'absence d'autres forces évolutives, la dérive peut permettre la fixation d'une nouvelle mutation. Si par exemple une mutation survient à une fréquence de $1/100\,000$ (10^{-5}), elle a 99 999 chances sur 100 000 d'être perdue mais 1 chance sur 100 000 d'être fixée. Cela paraît bien sûr faible, mais en tenant compte du grand nombre de mutations qui surviennent sur un grand nombre de générations, la fixation de mutations n'est pas un événement improbable et peut suffire à faire évoluer les populations. En particulier, l'ADN satellite constitue du polymorphisme neutre, qui n'est pas soumis à sélection. Il évolue donc uniquement sous l'effet de l'accumulation des mutations et de la dérive (ainsi que des migrations si elles ont lieu).

Voir ouvrage
de 1^{re} année,
chapitre 13, § 3.1b

La modélisation permet également d'estimer le temps nécessaire pour fixer un allèle : cette durée est proche de deux fois le nombre d'allèles soit $4N$, N étant le nombre d'individus. Plus l'effectif est faible, plus la fixation a lieu rapidement.

La dérive affecte aussi la structure génotypique : si la rencontre des gamètes se fait au hasard, l'espérance (valeur moyenne obtenue sur un grand nombre de tirages) de l'hétérozygotie est égale à $2p_0q_0(1-1/2N)$, où p_0 et q_0 sont les fréquences alléliques initiales et N l'effectif de la population. L'hétérozygotie est donc d'autant plus faible que l'effectif est petit.

5.3 La dérive est d'autant plus forte que l'effectif de la population est faible

a) Goulots d'étranglement et effets fondateurs

Dans les populations naturelles, la dérive génétique a un effet marqué dès lors que les populations subissent des effondrements démographiques ou **goulots d'étranglements**. Ils sont généralement causés par des perturbations qu'elles soient d'origine naturelle (par exemple des successions d'assèchements dans des mares temporaires) ou anthropique (par exemple la fragmentation des habitats).

Ainsi, dans l'Illinois, les populations de tétras des prairies (*Tympanuchus cupido*) ont été sévèrement affectées par la destruction des habitats de cet oiseau. La population, qui comptait 12 millions d'individus en 1860 a vu ses effectifs décliner puis une chute rapide a été observée à partir des années 1930 ; en 1990, on ne comptait plus que 72 individus. Les populations des états voisins du Minnesota, Kansas et Nebraska n'ont pas subi un tel déclin. En collectant de l'ADN sur des spécimens conservés dans des muséums et sur des individus actuels, il a été possible d'étudier la diversité génétique actuelle et passée de la population de l'Illinois et de la comparer à celle des autres populations. Les résultats (figure 12.10a) montrent, par rapport à la population passée et aux populations des autres états, une réduction d'environ 30 % de la richesse allélique dans la population actuelle de l'Illinois, conséquence du goulot d'étranglement.

L'effet de la dérive génétique est également très marqué lorsqu'une nouvelle population est fondée par un petit nombre d'individus issus de la population initiale. Ces individus sont un échantillon non-représentatif de la population de départ ; c'est l'**effet fondateur**, qui est observé lors des événements de colonisation. La diversité génétique reste faible jusqu'à ce que de nouvelles mutations s'accumulent : plus la diversité est faible, plus l'événement de fondation est récent. Par exemple (figure 12.10b), l'ambrette aquatique, *Pseudosuccinea columella*, est un petit mollusque aquatique originaire d'Amérique. Au cours du XX^e siècle, il s'est répandu via le commerce des plantes aquatiques, sur tous les autres continents et est devenu une espèce invasive. Sa diversité génétique est beaucoup plus faible dans les populations de sa zone d'expansion que dans celles de son aire d'origine. La plupart des populations introduites ne sont composées que d'un seul génotype, signe d'une introduction récente.

Après la fondation de la population, la dérive génétique peut continuer à faire chuter la diversité génétique de la population si les effectifs restent faibles.

b) Effectif réel versus effectif efficace

Ce n'est en réalité pas le nombre total d'individus dans la population qui est déterminant pour l'effet de la dérive, mais le nombre d'individus qui accèdent à la reproduction. Nous avons jusqu'ici considéré une population théorique, dans laquelle tous les individus (N , supposé constant au fil des générations) ont la même probabilité de se reproduire. Or, dans les populations naturelles, seule une partie de l'effectif total accède à la reproduction : générations chevauchantes qui font qu'il y a dans la population des reproducteurs et des immatures, fluctuations des effectifs d'une génération à l'autre, sex-ratio déséquilibré, sélection sexuelle, etc.

Voir ouvrage
de 1^{re} année,
chapitre 16, § 1

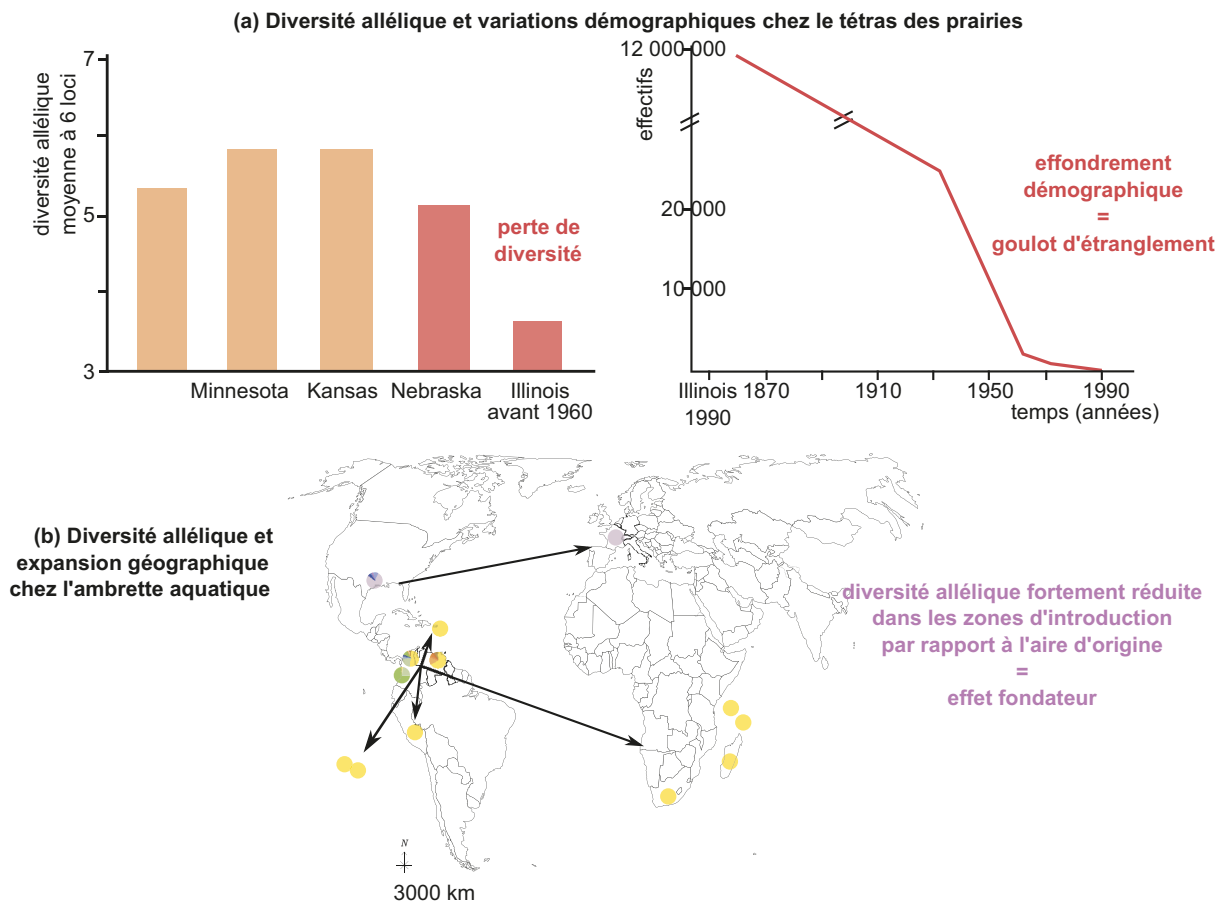


Figure 12.10 Deux phénomènes entraînant de la dérive génétique : goulot d'étranglement et effet fondateur.

(a) Diversité génétique à 6 loci du tétras des prairies (*Tympanuchus cupido*) dans différentes populations et variation des effectifs dans l'Illinois ; (b) diversité génétique à 8 loci dans diverses populations d'ambrette aquatique (*Pseudosuccinea columella*). Chaque couleur représente un génotype. Les flèches indiquent les transferts de l'aire d'origine vers l'aire d'introduction.

(Modifié d'après Bouzat et al. (1998), *American Naturalist*, et Lounnas et al. (2017), *Molecular Ecology*).

L'effectif total de la population, tel qu'utilisé en dynamique des populations est donc peu informatif quant aux variations de fréquences alléliques : deux populations peuvent en effet avoir le même nombre total d'individus, mais des nombres de reproducteurs très différents. On appelle **effectif efficace** (N_e) d'une population l'**effectif d'une population théorique qui perdrait de la diversité génétique à la même vitesse que la population réelle étudiée**. La taille efficace est une valeur théorique, qui se déduit des formules de variance ou d'hétérozygotie ou encore à partir de paramètres démographiques. Par exemple, elle peut être estimée à partir des effectifs de femelles (N_f) et de mâles (N_m) : $N_e = 4N_fN_m / (N_f + N_m)$

ou encore les effectifs au cours de générations successives. Dans ce cas, l'effectif efficace est la moyenne harmonique des effectifs successifs ($1/N_e = 1/N_1 + 1/N_2 + \dots + 1/N_t + \dots + 1/N_t$ où les valeurs i de 1 à t représentent les générations successives) : **les périodes de diminution importantes de l'effectif des populations font chuter fortement la taille efficace**.

6

Les forces évolutives n'agissent pas indépendamment

On a vu que le polymorphisme, généré par les mutations et pouvant être apporté par migration, est indispensable pour que les mécanismes de tri — sélection et dérive — puissent s'exercer. Pour comprendre l'évolution il est plus facile de traiter les forces séparément, mais en réalité, dans les populations elles s'exercent conjointement ; leur action peut être synergique ou antagoniste. Il est donc intéressant d'examiner quelques cas d'interactions entre forces évolutives.

- **Migration et sélection** : en homogénéisant la composition des populations, la migration s'oppose à la différenciation entre populations et donc à l'adaptation locale. Les populations receveuses (puits) peuvent ainsi se trouver en situation de maladaptation si les caractères portés par les immigrants leur sont plus préjudiciables que bénéfiques.
- **Migration et dérive** : en réinjectant de la diversité dans les populations, la migration peut s'opposer aux effets de la dérive. Les populations divergent beaucoup moins rapidement que si elles sont isolées.
- **Dérive et sélection** : la dérive peut faire disparaître des mutations favorables, diminuant ainsi les opportunités d'adaptation. De plus, des mutations défavorables peuvent être fixées sous l'effet de la dérive, ce qui va à l'encontre de la sélection. L'interaction dérive-sélection conduit généralement à de la maladaptation. Les effets fondateurs peuvent aussi permettre une différenciation entre populations et la divergence peut être augmentée sous les effets de la sélection locale.

7

Les régimes de reproduction modulent la vitesse d'évolution

7.1. La panmixie comme état de référence

a) La structure génotypique de Hardy-Weinberg

Le modèle nul (voir § 1.3b) prévoit qu'en absence des quatre forces évolutives, les fréquences alléliques ne varient pas. Le théorème de Hardy-Weinberg, développé pour les organismes à reproduction sexuée, repose sur une cinquième hypothèse : la **panmixie**, c'est-à-dire le fait que les gamètes se rencontrent aléatoirement. Former des descendants revient donc à associer des gamètes (des allèles si on se place à un locus) au hasard. La probabilité de tirage d'un allèle étant égale à sa fréquence, pour un locus à deux allèles, A et B, de fréquences initiales respectives p et q , le modèle de Hardy-Weinberg se formalise comme décrit sur la [figure 12.11](#).

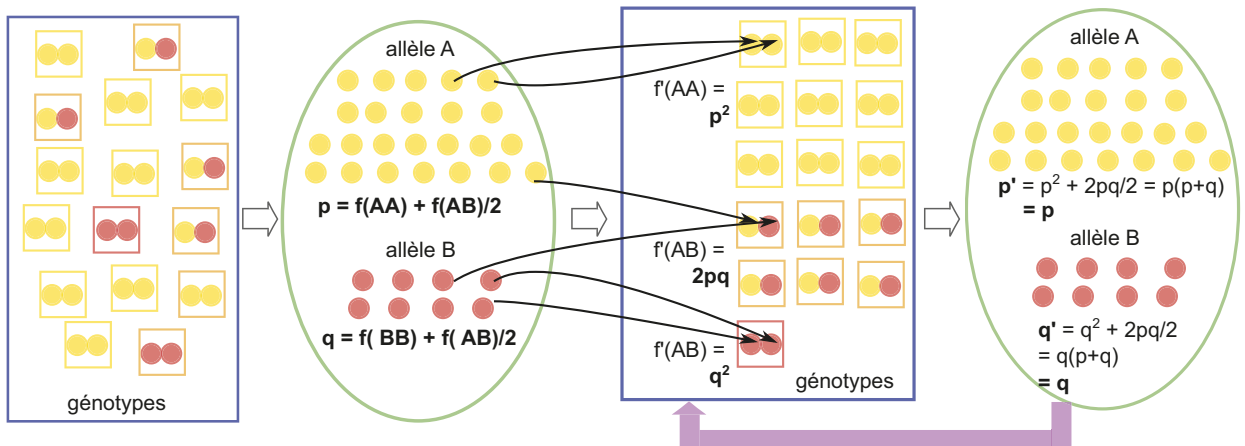


Figure 12.11 Illustration du théorème de Hardy-Weinberg.

La population d'individus diploïdes comporte 3 génotypes, AA, AB et BB de fréquences respectives $f(AA)$, $f(AB)$ et $f(BB)$. L'allèle A est figuré en jaune et l'allèle B en rouge.

Non seulement les fréquences alléliques sont stables au cours des générations mais c'est aussi le cas des fréquences génotypiques.

Le théorème de Hardy-Weinberg s'énonce comme suit. **Dans une population panmictique, isolée (pas de migration), d'effectif infini (pas de dérive), en l'absence de mutation et de sélection :**

- les **fréquences alléliques** (p et q pour un locus diallélique) sont **stables** au cours des générations ;
- les **fréquences génotypiques** sont elles aussi **stables** au cours des générations et sont égales à p^2 et q^2 pour les homozygotes et $2pq$ pour les hétérozygotes.

Les hypothèses de Hardy-Weinberg sont évidemment très contraignantes et, en pratique, aucune population ne peut y répondre. La question est de savoir à quel degré les populations s'écartent des prédictions du modèle de Hardy-Weinberg.

L'interprétation de la variation des fréquences alléliques a été traitée plus haut (voir § 2 à 5).

! Attention !

Un état stable ne signifie pas que les forces évolutives ne s'exercent pas ; un équilibre des fréquences peut en effet être atteint en cas de mutations réverses, de sélection balancée ou encore d'équilibre entre deux forces qui agissent de façon opposée.

Voir TP 8,
tableau TP8.1

Lorsque l'on évalue si une population est en équilibre de Hardy-Weinberg, on ne s'intéresse qu'à la partie « structure génotypique » du théorème : il suffit alors de comparer, au moyen d'un test statistique, la structure génotypique observée à celle attendue sous les hypothèses de Hardy-Weinberg. On observe souvent que les effectifs génotypiques observés dans les populations sont assez proches de ceux attendus selon Hardy-Weinberg. C'est le cas de populations ayant un régime de reproduction allofécondant, proche de la panmixie, avec de grands effectifs (et donc peu d'effets de la dérive) et pour lesquelles il n'y a pas de sélection ni en faveur ni contre les hétérozygotes.

! Attention !

La description de la structure génotypique est un état instantané de la population. Il peut donc ne pas y avoir, à très court terme, d'écart à la structure génotypique de Hardy-Weinberg, même si la structure allélique varie au fil des générations : alors la population n'est donc pas sur le long terme à proprement parler en équilibre de Hardy-Weinberg, puisqu'elle évolue au cours des générations.

Voir TP 8, § 1

ZOOM 6

Les écarts à la structure génotypique de Hardy-Weinberg dus à d'autres causes que le régime de reproduction

b) Comment expliquer les écarts au modèle ?

Pour d'autres populations, la structure génotypique s'écarte significativement du modèle de Hardy-Weinberg. On parle d'**écart à la panmixie**.

L'interprétation est alors intéressante car elle permet en général de mieux comprendre l'écologie et l'évolution de la population. Dans de nombreux cas, cet écart est dû au fait que le régime de reproduction n'est pas panmictique. Les **régimes de reproduction** dits fermés (croisements entre individus qui se ressemblent) génèrent un déficit en hétérozygotes, tandis que les régimes ouverts (croisements entre individus différents) conduisent à un excès en hétérozygotes par rapport à la situation panmictique. Cependant, il peut exister d'autres causes d'écart au modèle que le régime reproducteur.

7.2 Les régimes de reproduction fermés accélèrent la perte de diversité génétique

a) Les régimes fermés entraînent une réduction de l'hétérozygotie

Les régimes de reproduction dits fermés génèrent un déficit en hétérozygotes par rapport au modèle nul (hétérozygotie inférieure à $2pq$). Ils correspondent à des croisements préfé-



rentiels entre individus présentant une ressemblance génétique, qui peut être plus ou moins importante.

Homogamie : seule une partie du génome est affectée

L'**homogamie** est le croisement entre individus qui se ressemblent : les individus de même phénotype s'accouplent entre eux ou la rencontre des gamètes est favorisée par leur similarité génétique à un ou quelques loci. Cela arrive par exemple quand les individus s'apparient en fonction de leur taille (*assortative mating*). Pour les gènes responsables du caractère impliqué, le taux d'hétérozygotes diminue. Si les allèles sont codominants (chaque génotype correspond à un caractère), le taux d'hétérozygotes diminue de moitié à chaque génération. Si un des allèles est dominant (l'hétérozygote a le même phénotype qu'un des deux homozygotes), la vitesse de décroissance du taux d'hétérozygotes dépend des fréquences alléliques. Hormis les gènes liés à ceux concernés par l'homogamie, et qui subissent aussi la diminution du taux d'hétérozygotie par phénomène de balayage, cette **réduction d'hétérozygotie n'affecte pas le reste du génome**.

Autofécondation et consanguinité : l'ensemble du génome est affecté

Bien que minoritaire par rapport à l'allofécondation, l'autofécondation (ou autogamie) est la règle chez de nombreux organismes. On peut citer par exemple le riz (*Oryza sativa*) ou le ver solitaire (*Taenia solium*). Si l'autofécondation est stricte, à chaque génération, les individus homozygotes ne produisent que des homozygotes ; les individus hétérozygotes produisent 25 % d'homozygotes de chaque type et 50 % d'hétérozygotes. **L'hétérozygotie diminue donc de moitié à chaque génération.**

! Attention !

Pour être autofécondant, il est obligatoire d'être hermaphrodite, mais la réciproque n'est pas vraie : de nombreuses espèces hermaphrodites pratiquent la fécondation croisée, occasionnellement ou de façon prioritaire (l'autofécondation pouvant être perçue dans ce cas comme une assurance à la reproduction). Il existe donc de nombreux organismes partiellement autofécondants comme la grande douve du foie (*Fasciola hepatica*).

ZOOM 7

Consanguinité et structure génotypique

L'autofécondation est un cas particulier de la consanguinité, modalité de reproduction où les croisements se font entre individus apparentés.

b) Sélection purifiante et dérive sont accélérées

Au niveau de chaque locus

Le régime de reproduction ne modifie pas les fréquences alléliques, mais comme l'hétérozygotie diminue, les mutations délétères récessives ont moins de chances d'être masquées à l'état hétérozygote (voir § 4.3a). La sélection purifiante aux loci concernés par l'homogamie est plus rapide qu'en situation de panmixie car les allèles délétères se trouvent plus fréquemment à l'état homozygote. Hors balayage sélectif, **le reste du génome n'est pas affecté** par ce principe. La consanguinité affectant l'ensemble du génome, plus le coefficient de consanguinité est élevé, plus la probabilité de présenter des maladies génétiques est forte. Les individus les plus consanguins ont par conséquent une moins bonne fitness que leurs congénères : c'est la **dépression de consanguinité**. C'est par exemple ce qui se passe dans la race de chat Sacré de Birmanie chez qui la dérive génétique (effet fondateur) a fait que la fréquence d'allèles récessifs responsables de certaines maladies (e.g. polykystose rénale) est plus élevée que chez les autres chats et qui présente une hétérozygotie plus faible que la moyenne des autres races, faisant que la probabilité d'exprimer la maladie est plus élevée.

Pour les mutations fortement délétères, la sélection purifiante contre ces mutations est accélérée et la perte de polymorphisme plus rapide : il y a donc **purge** rapide des allèles délétères. La

ZOOM 7

Consanguinité et structure génotypique

conséquence est que les populations fortement consanguines sont en général moins sensibles à la dépression de consanguinité car elles se débarrassent plus rapidement des mutations les plus délétères et allègent donc leur fardeau génétique.

À l'échelle inter-loci

Une autre conséquence d'un régime fortement consanguin, voire autofécondant est que la recombinaison y est inefficace : l'homozygotie étant très forte, recombinaison entre copies similaires du génome revient à ne pas réaliser de brassage. Les combinaisons alléliques restent donc figées et les mutations s'accumulent au fil des générations sur les différents loci sans que d'autres combinaisons, plus favorables, puissent apparaître. On appelle **cliquet de Muller** (mécanisme qui ne peut pas revenir en arrière) ce phénomène d'accumulation des mutations (le plus souvent délétères) sur les différents loci. Ce phénomène est accru dans le cas de reproduction asexuée stricte, pour laquelle les génomes sont transmis à l'identique, sans possibilité de recombinaison.

Par ailleurs, **le régime consanguin diminue la taille efficace de la population** (elle est divisée par deux en cas d'autofécondation) et **accélère donc les effets de la dérive génétique**.

7.3 Les régimes de reproduction ouverts augmentent le potentiel évolutif

a) Les régimes ouverts favorisent l'hétérozygotie et la recombinaison

Les régimes de reproduction dits ouverts génèrent un excès d'hétérozygotes par rapport au modèle nul (hétérozygotie supérieure à $2pq$). Ils correspondent à des croisements préférentiels entre individus génétiquement différents.

L'hétérogamie n'affecte qu'une partie du génome

L'**hétérogamie** consiste en des croisements préférentiels entre individus différents pour un caractère. Elle a lieu par exemple chez les angiospermes qui présentent des incompatibilités pollen-stigmate ou encore chez les animaux gonochoriques à déterminisme génétique du sexe. **Seuls les gènes codant pour ce caractère** (et ceux qui leur sont liés) **présentent un excès d'hétérozygotes** par rapport à la valeur attendue en régime panmixtique ($2pq$) ; le reste du génome n'est pas affecté. Un exemple est celui du maintien du sex-ratio chez les mammifères. La paire de chromosomes sexuels est XX pour les femelles et XY chez les mâles. Par exemple chez l'humain, le sex-ratio étant équilibré, la proportion de chromosomes X est $\frac{3}{4}$ et celle de Y $\frac{1}{4}$. Si les gamètes qui les portent se rencontraient au hasard, il y aurait trois génotypes possibles XX, XY et YY, en proportions respectives $\frac{9}{16}$, $\frac{6}{16}$ et $\frac{1}{16}$. Le fait que seuls les croisements entre individus différents pour la paire de chromosomes sexuels (XX x XY) soient possibles induit un excès en hétérogamètes XY et un déficit total en YY.

L'exogamie agit sur l'ensemble du génome

L'exogamie a lieu lorsque les croisements se font préférentiellement entre individus non apparentés. Chez l'otarie de Kerguelen (*Arctocephalus gazella*) il a par exemple été montré que les femelles se déplacent sur la colonie pour choisir préférentiellement les mâles les plus hétérozygotes et qui leur sont le moins apparentés. Bien que les signaux qui permettent ce choix ne soient pas complètement élucidés, il semblerait que les complexes d'odeurs jouent un rôle déterminant. Lorsqu'il y a exogamie, **l'excès en hétérozygotes concerne l'ensemble du génome**.

b) La recombinaison : avantage ou inconvénient ?

Moins le système de reproduction est consanguin, plus la recombinaison est efficace. En formant de nouvelles associations d'allèles, la recombinaison rompt l'accumulation de mutations

défavorables : elle décoince donc le cliquet de Muller. Au hasard des recombinaisons, peuvent également apparaître des combinaisons d'allèles favorables. Considérons, chez un haploïde, deux loci a et b . Chacun mute à un taux de 10^{-6} , faisant apparaître des allèles plus avantageux, A et B respectivement. La probabilité que A et B apparaissent dans la même lignée est 10^{-12} ; autrement dit, une fois que le premier gène a muté, il faudrait attendre un million de générations de reproduction conforme pour obtenir aussi l'allèle favorable sur le deuxième. La recombinaison entre une lignée aB et une autre Ab , permet d'obtenir des descendants AB et ab (génotypes recombinés) en plus des aB , Ab (génotypes parentaux). Cela a plusieurs conséquences.

- Les combinaisons alléliques favorables apparaissent beaucoup plus vite que si seule l'accumulation de mutations joue. Les innovations génétiques sont donc plus rapides (figure 12.12).

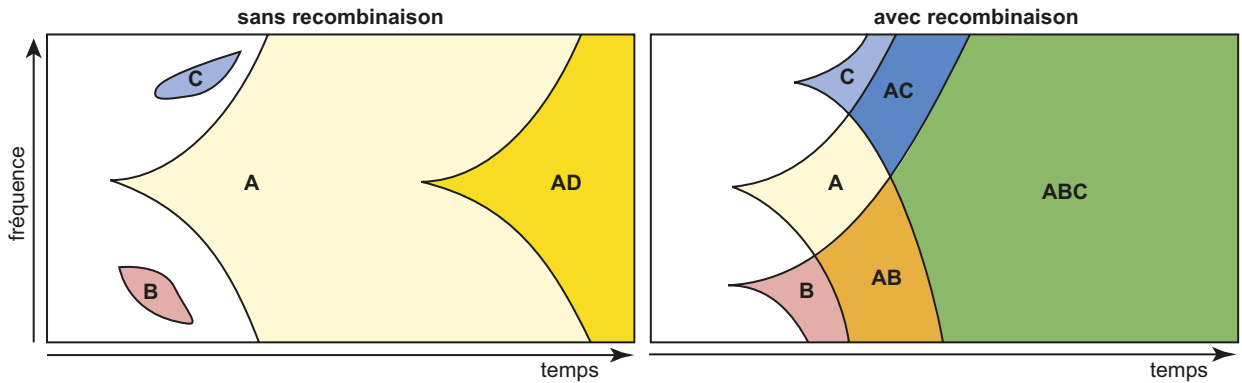


Figure 12.12 Évolution d'une population haploïde à reproduction asexuée, sans recombinaison (à gauche) et d'une population avec recombinaison (à droite).

L'axe vertical représente la fréquence des différents variants. Au départ, les deux populations sont identiques (en blanc à gauche) ; des allèles mutés (A, B, C, D) apparaissent par mutations aux différents loci. Dans la population sans recombinaison, les nouvelles combinaisons alléliques ne peuvent apparaître que par mutations successives au sein de la même lignée. Par recombinaison, les allèles mutés sont associés beaucoup plus rapidement. (Modifié d'après David et Samadi, (2000), Flammarion).

- La recombinaison fait augmenter la diversité phénotypique : la diversité sur laquelle la sélection naturelle peut agir est donc plus grande. Le potentiel adaptatif est donc augmenté. Cela est particulièrement avantageux lorsque l'environnement fluctue rapidement par rapport au temps de génération.
- Toutefois, si la recombinaison casse les associations d'allèles défavorables, elle peut tout aussi rapidement défaire des combinaisons avantageuses ! Il y a donc un fardeau de recombinaison, qui peut s'avérer très désavantageux.

On s'attend donc à ce que la reproduction sexuée avec allofécondation soit sélectionnée chez les organismes longévifs, pour lesquels la probabilité que les descendants subissent un environnement différent de celui dans lequel vivent leurs parents est forte. Elle devient toutefois très désavantageuse si les perturbations environnementales intenses et répétées induisent de très forts goulots d'étranglement : la reproduction asexuée ou l'autofécondation peuvent être dans ce cas sélectionnées car elles fournissent une **assurance à la reproduction** en l'absence de partenaires. La reproduction allofécondante est également désavantageuse si l'environnement est très stable au fil des générations ; c'est ce qui arrive par exemple pour la plupart des unicellulaires, chez qui le temps de génération est extrêmement court par rapport au pas de temps des variations environnementales.

8

Le temps : lien entre microévolution et macroévolution

Nous avons vu jusqu'ici que ce sont les populations qui évoluent. Toutefois, l'évolution biologique se manifeste également à des échelles plus larges, par des successions d'apparitions et de disparitions de taxons au cours de l'histoire du vivant. Une question essentielle à résoudre est donc celle du lien entre ces deux niveaux évolutifs, couramment appelés microévolution et macroévolution.

8.1 La divergence peut conduire à l'isolement reproducteur

ZOOM 6

Les écarts à la structure génotypique de Hardy-Weinberg dus à d'autres causes que le régime de reproduction

Sous l'effet des mécanismes de l'évolution décrits plus haut (voir § 2 à 5), la divergence génétique entre deux populations peut devenir si importante que les hybrides entre individus de ces deux populations ont une fitness beaucoup plus faible que celle de leurs parents. Ils sont contre-sélectionnés, tandis que les individus issus de croisements intra-populations sont favorisés : on parle alors de **dépression exogame**.

Il y a de moins en moins de flux de gènes entre les deux populations ; la divergence s'accroît et peut conduire à un **isolement reproducteur** total. Deux espèces sont désormais identifiées : il y a eu **spéciation**. Chez les espèces à fécondation croisée, la spéciation peut être caractérisée par l'isolement reproducteur, qui revêt deux grandes modalités.

- L'isolement est **prézygotique**, si la fécondation ne peut pas se faire. Il y a deux grands types de mécanismes.
 - Les **barrières précopulatoires** empêchent la rencontre des partenaires :
 - barrières écologiques : les individus ne peuvent pas se rencontrer car les deux espèces sont dans des habitats différents ;
 - barrières comportementales : les individus ne se reconnaissent pas en raison de signaux visuels, olfactifs ou sonores différents entre les espèces ;
 - barrières phénologiques : les individus ne se reproduisent pas à la même période (figure 12.15).
 - Les **barrières postcopulatoires** sont les mécanismes qui, après accouplement, empêchent la rencontre ou la fusion des gamètes :
 - barrières morfo-anatomiques : les pièces génitales mâles et femelles ne sont pas compatibles (figure 12.13) ;
 - barrières gamétiques : la reconnaissance entre les gamètes ou gamétophytes ne se fait pas.
- L'isolement est **postzygotique** si la fécondation a lieu mais que les hybrides obtenus sont non-viables ou non-fertiles. C'est par exemple ce qui se passe dans le cas des deux sous-espèces européennes de souris (figure 12.14), dont les hybrides présentent une dépression exogame due à une plus forte sensibilité aux maladies.

L'isolement prézygotique réduit beaucoup plus rapidement les flux de gènes et conduit donc plus rapidement à la spéciation que l'isolement postzygotique.

8.2 L'espèce : une notion très difficile à définir

C'est sur ce critère d'isolement reproducteur qu'est caractérisée l'**espèce biologique** : ensemble des individus interféconds, qui engendrent des descendants fertiles. Si cette définition est facilement maniable pour les mammifères ou les oiseaux, elle est très difficile à utiliser, voire inapplicable, pour bon nombre d'organismes tels que ceux à reproduction uniquement asexuée ou strictement autofécondants, les fossiles, etc. Elle est également non-fonctionnelle dès lors qu'on ne peut pas observer ou tester les croisements. Il existe un grand nombre d'autres définitions de l'espèce, adaptées à différentes situations., qui ne pourront pas toutes être listées ici. La définition **écologique** (ensemble des individus qui partagent la même niche écologique) est compliquée à manier car la niche écologique est multi-dimensionnelle et ne peut pas être décrite dans son intégralité. La définition **morphologique** décrit l'espèce comme l'ensemble des individus partageant des caractères morphologiques ou anatomiques propres, qui n'existent dans aucun autre groupe.

Voir ouvrage de 1^{re} année, chapitre 12, § 2.3b

Voir TP 9, § 2.b

Voir ouvrage de
1^{re} année chapitre 18,
figure 18.2

Quoiqu'étant parfois la seule utilisable (cas des fossiles), cette définition est très problématique, notamment chez les organismes à très fort dimorphisme sexuel. Ses limites sont également révélées par de nombreux cas d'espèces **cryptiques** : espèces qui présentent de très fortes similitudes morpho-anatomiques mais apparaissent comme phylogénétiquement différenciées.

L'espèce peut aussi être définie au sens **phylogénétique** : il s'agit dans ce cas de l'ensemble des individus ou populations qui descendent d'un taxon ancestral et constituent un groupe homogène identifiable grâce à un assemblage de caractères ou traits dérivés. Lorsqu'il n'est pas possible d'identifier des espèces par exemple sur la base de l'isolement reproducteur ou de critères morpho-anatomiques, on y substitue de manière pragmatique la notion d'**unité taxonomique opérationnelle (OTU)**. Les OTU sont identifiées à l'aide du degré de similitude que partagent leurs membres. À l'heure actuelle, cette similitude est souvent estimée avec des codes-barres moléculaires, c'est-à-dire des marqueurs ADN ou ARN séquencés chez un grand nombre de taxons et organisés en bases de données auxquelles il est possible de se référer pour conduire l'identification de taxons.

Au vu de ces différentes définitions, le message à retenir est que, contrairement à la population, **l'espèce n'est pas une entité biologique : il s'agit d'un concept, dont les contours sont flous.**

8.3. Les différents mécanismes de spéciation

a) La spéciation allopatrique

Les papillons *Zerynthia cassandra* et *Zerynthia polyxena* sont deux espèces morphologiquement similaires, mais qui ne peuvent pas s'hybrider en raison d'organes reproducteurs incompatibles (figure 12.13).

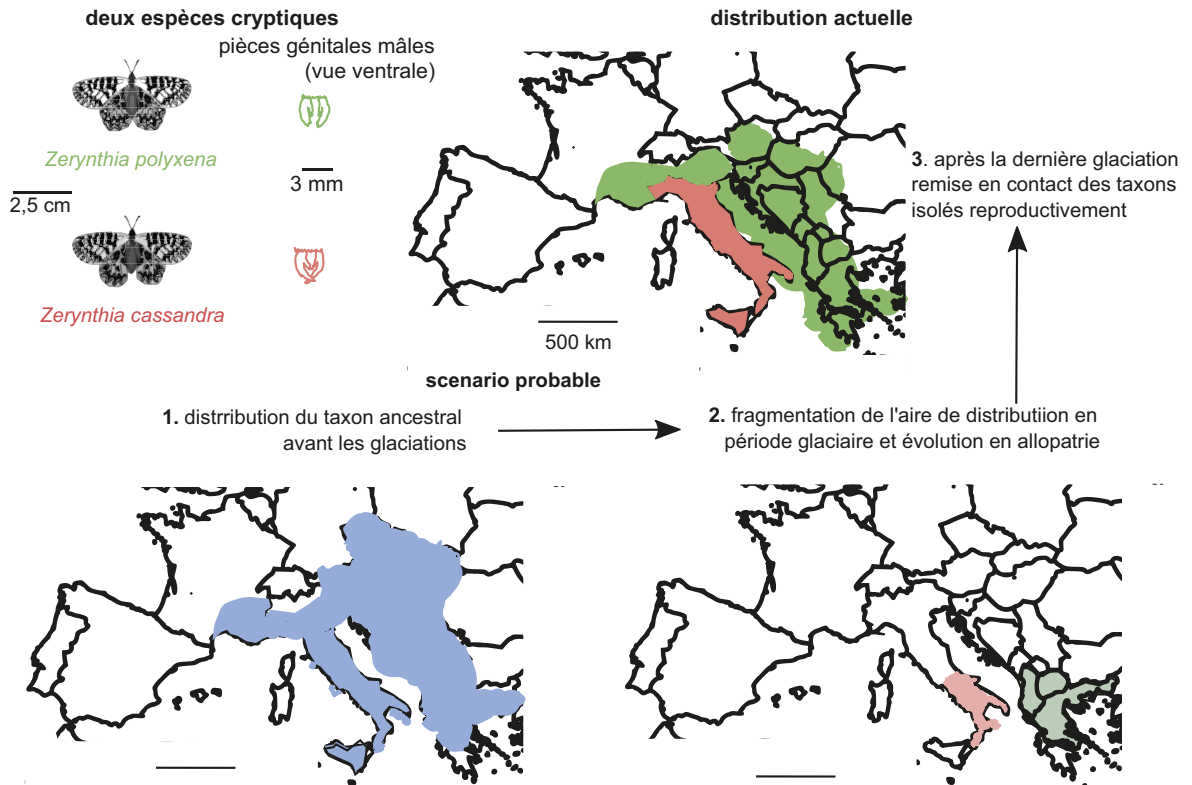


Figure 12.13 Scénario de spéciation allopatrique entre la Diane (*Zerynthia polyxena*) et la Cassandre (*Zerynthia cassandra*).

(Modifié d'après Zinetti et al. 2013, PLOS One-et Dapporto 2009, J Zool Syst Evol Res).

L'espèce ancestrale, répartie sur l'ensemble du bassin méditerranéen, a été fragmentée lors des glaciations quaternaires en deux ensembles géographiquement isolés l'un de l'autre : sud de l'Italie versus Balkans. Les populations ainsi isolées ont évolué indépendamment l'une de l'autre. Après les glaciations, les aires de répartition se sont à nouveau étendues jusqu'à être secondairement en contact, au nord de l'Italie. Les organes reproducteurs ayant divergé fortement, les copulations entre individus des deux lignées ne sont plus possibles : l'isolement est prézygotique et plus aucun échange génétique ne se produit.

Si l'isolement reproducteur est postzygotique, il peut être encore incomplet au moment de la remise en contact des deux entités. C'est par exemple ce qui se produit avec les deux sous-espèces de souris, *Mus musculus musculus* et *Mus musculus domesticus*, pour lesquelles une zone d'hybridation est observée (figure 12.14). Les individus *M. m. musculus* et *M. m. domesticus* peuvent se croiser mais leurs hybrides sont beaucoup plus sensibles aux parasites que les lignées parentales et la **dépression exogame** est donc élevée.

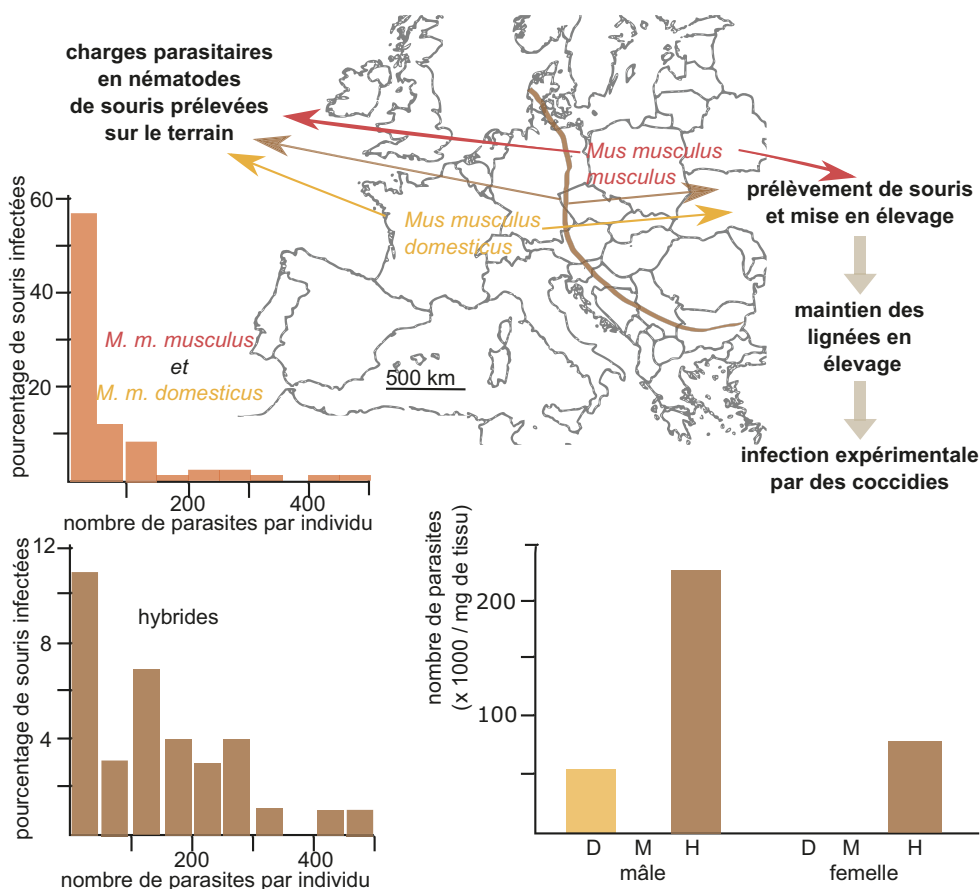


Figure 12.14 Illustration de la dépression exogame au niveau de la zone de contact entre deux sous-espèces de souris.

En haut : carte localisant la zone hybride (en marron) et l'aire de chacune des deux sous-espèces.

À gauche : distribution des charges parasitaires naturelles en nématodes chez les deux sous-espèces confondues et chez les hybrides.

À droite : charges parasitaires en coccidies chez les deux sous-espèces et chez les hybrides après infection expérimentale

D : *Mus musculus domesticus* ; M : *Mus musculus musculus* ; H : hybrides.

(Modifié d'après Moulia et al. 1991, *J. Evol Biol* et Derothe et al. 2001, *Int. J. Parasitol*).

Dans les cas où la dépression exogame est faible ou nulle, les deux espèces peuvent fusionner pour éventuellement ne plus en constituer à terme qu'une seule : c'est le phénomène de **déspéciation**. Le génome de ces descendants contiendra alors des allèles extrêmement divergents les uns des autres.

Ce mode de spéciation qui repose sur l'isolement géographique de populations qui évoluent alors indépendamment les unes des autres est appelé **spéciation allopatrique** ou **spéciation vicariante**. Une variante est la spéciation **péripatrique**, où seul un petit nombre d'individus est isolé géographiquement de la population initiale. L'effet fondateur est alors un des moteurs essentiels de la divergence. Ces modes de spéciation par isolement conduisent à une divergence génétique sur l'ensemble du génome.

La combinaison des effets fondateurs, de l'isolement géographique et des pressions de sélection divergentes peut conduire à une radiation évolutive importante, comme dans le cas des pinsons de Darwin sur l'archipel des Galapagos.

DÉCOUVERTE

Les pinsons de Darwin, un exemple de radiation

b) La spéciation sympatrique

Lorsque les flux de gènes sont maintenus pendant tout le processus de spéciation, on parle de **spéciation sympatrique**. Seuls quelques traits liés à l'isolement reproducteur divergent rapidement. La signature génétique d'un tel phénomène est donc la divergence des deux sous-populations (puis espèces) sur seulement un petit nombre de gènes. Les exemples de spéciation sympatrique clairement documentés sont assez rares. On peut citer le cas de palmiers endémiques d'une île au large de l'Australie (figure 12.15) : *Howea belmoreana* et *Howea forsteriana* ont divergé en sympatrie il y a environ un million d'années. Les deux espèces diffèrent seulement au niveau d'un petit nombre de gènes responsables de leurs préférences écologiques et de leur période de reproduction. Cette différence de phénologie permet un isolement reproducteur prézygotique ; à celui-ci s'ajoute un isolement postzygotique puisque les quelques hybrides retrouvés sont fortement contre-sélectionnés sur sols calcaires.

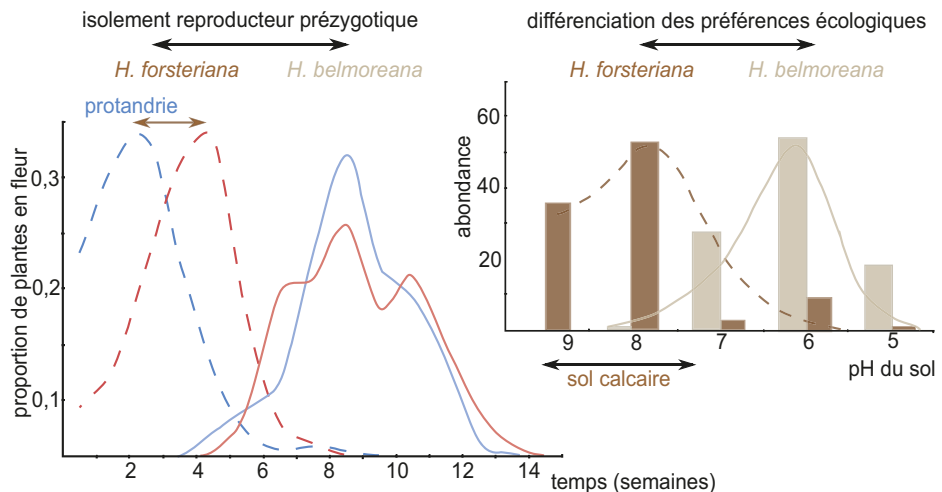


Figure 12.15 Spéciation sympatrique entre deux espèces de palmiers.

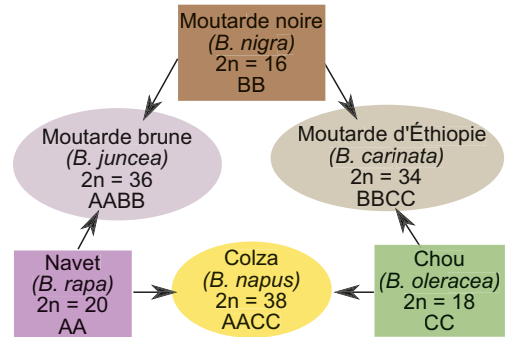
Différences de période de reproduction (à gauche) et de préférence écologique -ici : pH du sol- (à droite) entre *Howea belmoreana* (traits pleins) et *Howea forsteriana* (trait continu). Sur le graphique de gauche, les inflorescences mâles sont en bleu et les inflorescences femelles en rouge (les plantes sont monoïques). (Modifié d'après Savolainen et al. 2006, *Nature*).

Une modalité particulière de spéciation sympatrique est la **spéciation par hybridation** : chez l'hybride interspécifique se produit une duplication du génome, qui restaure sa fertilité (mais rend les croisements avec les espèces parentales très difficiles voire impossibles). Une nouvelle espèce, polyploïde, émerge donc. Ce mécanisme, assez fréquent chez les plantes, permet une évolution très rapide et une diversification importante. C'est par exemple ce qui a été observé chez des plantes de la famille des brassicacées (figure 12.16) ou chez la spartine.

Voir chapitre 3, § 1.4c.

Figure 12.16 Exemple de spéciation par hybridation au sein du genre *Brassica*.

Les espèces diploïdes sont dans les rectangles ; les allotétraploïdes issus des croisements entre espèces diploïdes dans les ellipses. Les valeurs ($2n = 18$ à 38) indiquent les nombres de chromosomes. Les lettres symbolisent les génomes.
(Modifié d'après Li et Wang 2017, *Journal of Integrative Agriculture*).



c) De la spéciation à la cladogénèse

1. Les forces évolutives façonnent les génomes

2. Les génomes témoignent de l'histoire évolutive

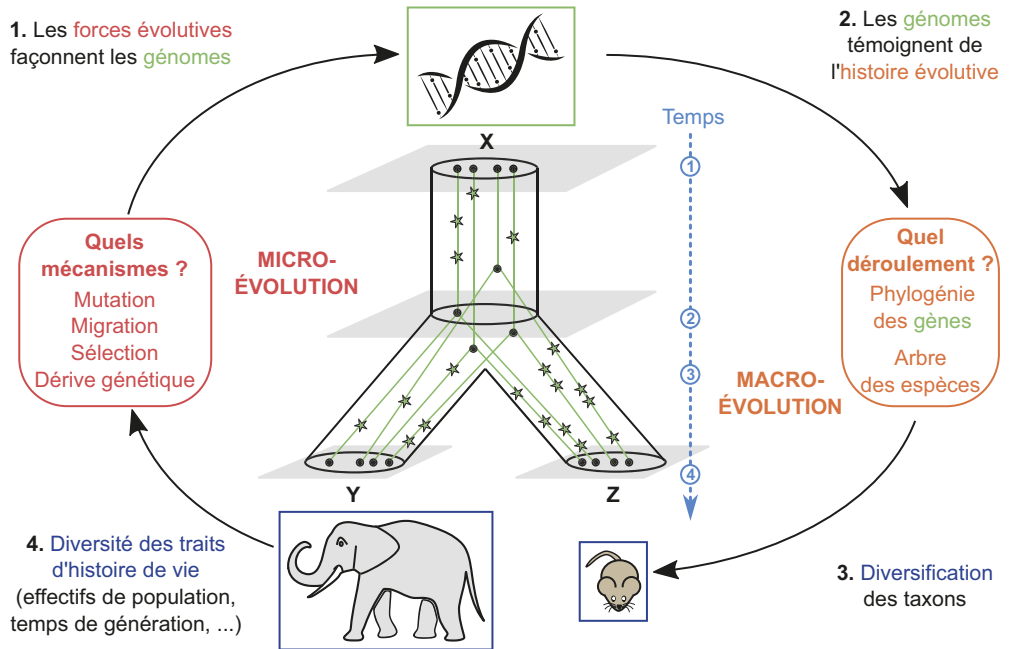


Figure 12.17 De la microévolution à la macroévolution et réciproquement.

Les individus des populations sont représentés par les points noirs. Au fil des générations, ils transmettent leurs gènes avec modification. Les généalogies de gènes schématisées en vert montrent que lorsqu'un individu produit deux descendants, la transmission verticale de ses gènes induit une dichotomie dans l'arbre de gènes, et quand des mutations ont lieu (étoiles vertes), elles augmentent la divergence des séquences. La phylogénie des espèces est représentée quant à elle par la structure tubulaire : l'espèce ancestrale X évolue (du temps 1 au temps 2), puis subit un isolement génétique (du temps 2 au temps 3), puis une spéciation complète (du temps 3 au temps 4), ce qui conduit aux espèces descendantes Y et Z. Ce phénomène n'est pas instantané mais s'étale au contraire sur de nombreuses générations.



À chaque génération, les forces évolutives précédemment abordées (migration, mutation, sélection, dérive génétique) agissent au sein des populations et modifient progressivement le patrimoine génétique des organismes : c'est ce qu'on appelle la **microévolution**. Selon l'intensité de ces forces et leur degré d'interaction, les génotypes changent plus ou moins rapidement sur des laps de temps qui restent courts. Les changements de nucléotides s'accumulent donc dans le génome, entraînant des modifications du transcriptome, du protéome, et finalement des caractères liés à la morpho-anatomie, à la physiologie, ou encore aux traits d'histoire de vie des organismes. Ces changements par rapport à l'état ancestral sont autant de témoignages qui enregistrent passivement la manière dont la microévolution et les spéciations se déroulent. Identifier et comparer ces changements de caractères moléculaires permet donc de reconstruire leurs relations de parenté. L'estimation des phylogénies de différents gènes, à condition qu'elles soient congruentes entre elles, permet alors d'approximer la phylogénie des espèces.

Lorsque ces phénomènes sont appréhendés non plus à l'échelle de quelques dizaines ou quelques centaines de générations mais à celle de milliers voire de millions de générations, les divergences évolutives entre espèces deviennent de plus en plus importantes, conduisant à la diversification morphologique et moléculaire des taxons. Au cours de ce long processus, des espèces apparaissent par spéciation, puis à leur tour de nouvelles espèces descendantes : c'est la cladogenèse, c'est-à-dire l'apparition de clades. Au fil de durées qui sont extrêmement longues, nous passons donc du domaine d'étude de la microévolution à celui dit de la macroévolution (figure 12.17).

Une conséquence importante est que ces diversifications et cladogenèses – et les extinctions d'espèces qui peuvent survenir – s'accompagnent d'une divergence des traits d'histoire de vie des organismes. Ces traits peuvent à leur tour être déterminants pour les mécanismes de l'évolution : par exemple, des traits tels que l'âge à la maturité ou le nombre de partenaires sont primordiaux pour la taille efficace de la population. Ils conditionnent donc l'intensité de la dérive. Similairement, le temps de génération a un effet sur la vitesse à laquelle les mutations peuvent s'accumuler. Les traits d'histoire de vie affectent donc profondément l'impact qu'ont les forces évolutives sur l'évolution des espèces. Sur le long terme, la macroévolution des organismes influence donc les mécanismes qui agissent durant la microévolution de ces mêmes organismes, induisant des divergences (morpho-anatomiques, physiologiques, moléculaires, etc.) toujours plus importantes depuis que l'histoire de la vie sur Terre a débuté. Ainsi, à l'échelle des temps géologiques, des espèces s'éteignent régulièrement et de nouvelles espèces apparaissent graduellement. Les extinctions peuvent aussi survenir massivement, comme cela a été le cas durant les grandes crises de l'échelle chronostratigraphique, par exemple à la transition Crétacé-Paléocène. Ces extinctions en masse libèrent de nombreuses niches écologiques, permettant la diversification rapide de certains taxons et l'apparition brutale de nouvelles espèces : il y a alors **radiation** évolutive. Durant sa durée d'existence, chaque espèce évolue en permanence, puis finit par s'éteindre.

! Attention !

Les populations et les espèces ne sont donc pas pérennes car (i) elles sont constituées d'individus dont le patrimoine génétique varie par mutation à chaque génération (voir § 12.2) ; (ii) elles sont constamment soumises aux migrations, à la sélection et à la dérive génétique (voir § 12.4) ; et (iii) elles subissent des extinctions.

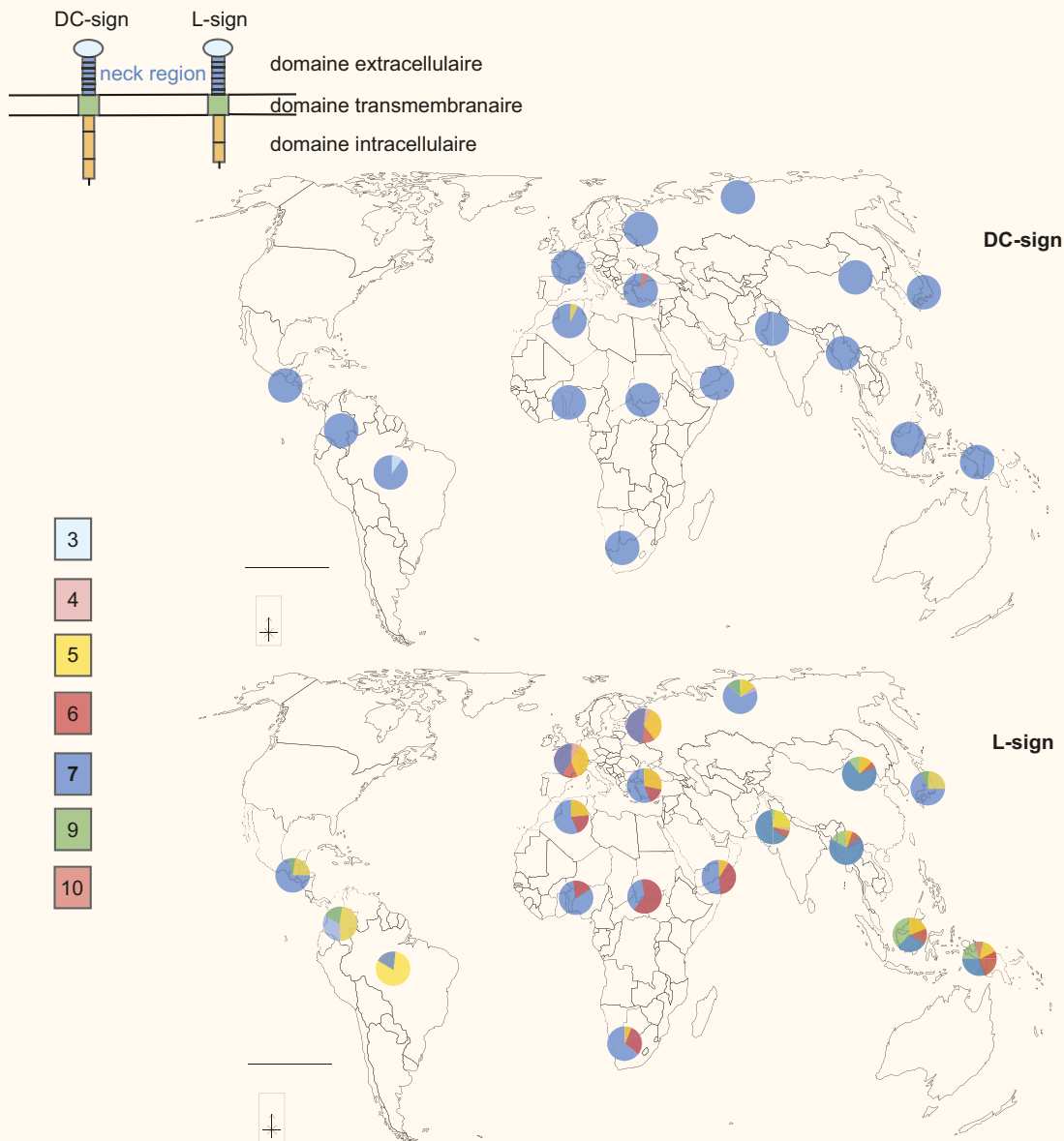
ZOOM 1

L'évolution indépendante de gènes dupliqués

Les duplications de parties importantes du génome peuvent permettre la copie de gènes complets. Les deux copies continuent alors d'évoluer indépendamment l'une de l'autre, par accumulation de mutations, de sorte qu'elles divergent. En général, la sélection liée au maintien

de la fonction est forte sur l'une des deux copies ; l'autre copie peut devenir non-fonctionnelle (pseudogène) ou, dans quelques cas, permettre la production d'une protéine différente de la protéine ancestrale.

Par exemple, les récepteurs DC-sign et L-sign (figure), protéines exposées à la surface membranaire de cellules immunitaires humaines, sont impliqués dans la reconnaissance précoce des agents pathogènes lors des infections. Ces protéines sont codées par des gènes situés sur le chromosome 19.



Diversité allélique des gènes codant les récepteurs DC-sign et L-sign.

En haut : structure des récepteurs DC-sign et L-sign
 Chaque cercle correspond à une population et chaque couleur représente un nombre de répétitions du motif codant pour une chaîne de 23 acides aminés de la neck region. (Modifié d'après Quintana-Murci, 2006, *Médecine Sciences*).

Ces deux gènes présentent une structure similaire et une similitude de séquence (73 %) ; en effet, le gène de L-sign est issu d'un événement de duplication (chez l'ancêtre commun aux primates de l'Ancien Monde) du gène codant pour DC-sign. DC-sign est impliqué dans la reconnaissance de pathogènes courants et largement répandus, tandis que L-sign est capable de reconnaître des agents pathogènes plus rares ou plus diversifiés.

La région intermédiaire extracellulaire de ces protéines (*neck region*), impliquée dans l'attachement aux pathogènes, est codée par un exon présent dans les deux gènes, constitué d'un nombre variable de répétitions codant chacune pour un fragment de 23 acides aminés. L'étude de la diversité de ce nombre de répétitions dans les populations humaines a révélé un très faible polymorphisme au niveau du gène de DC-sign, 98 % des individus présentant 7 répétitions. En revanche, il existe un polymorphisme important pour le gène *L-sign* : le nombre de répétitions varie entre 2 et 10 et aucune des populations étudiées n'est monomorphe. De plus, le polymorphisme est plus élevé hors d'Afrique qu'en Afrique, ce qui indique que l'essentiel de la diversification s'est fait après migration de l'espèce humaine hors d'Afrique.

On observe donc des traces de sélection stabilisante (polymorphisme faible) sur le gène de DC-SIGN et de sélection balancée (diversifiante) pour L-sign. La duplication du gène a permis de maintenir la fonction de base de la protéine (reconnaissance de pathogènes courants) pour un des récepteurs, tout en sélectionnant de nouvelles fonctions pour l'autre (reconnaissance de pathogènes variés, potentiellement plus rares).

ZOOM 2

Effet du taux de mutation sur la variation des fréquences alléliques

Considérons un locus à deux allèles *A* et *B*, de fréquences respectives initiales p_0 et q_0 . Le **taux de mutation** de *A* en *B* est μ : à chaque génération, l'allèle *A* a une probabilité μ de changer en allèle *B*. On rappelle que, quel que soit n , $p_n + q_n = 1$.

À la génération suivante, la fréquence de *A* devient : $p_1 = (1 - \mu)p_0$

Par récurrence, on obtient la fréquence de *A* à la génération n : $p_n = (1 - \mu)^n p_0$

Si n est le nombre de générations nécessaires pour que la fréquence de *A* passe de p_0 à p_n , on peut calculer n pour que, par exemple, la fréquence allélique diminue de moitié, soit : $p_n/p_0 = 1/2$

On cherche donc n tel que : $(1 - \mu)^n = 1/2 \Rightarrow n \cdot \ln(1 - \mu) = \ln(1/2) \Rightarrow n = \ln(1/2)/\ln(1 - \mu)$

avec un taux de mutation de 10^{-8} , on trouve 69 314 717 générations (ce qui, pour un temps de génération de 25 ans correspondrait à plus de 1,7 milliard d'années !).

Chaque allèle étant susceptible de muter, considérons maintenant une **mutation réverse**, qui permet de passer de l'allèle *B* à l'allèle *A*, avec un taux v . À la génération 1, la fréquence de *A* est :

$$p_1 = p_0(1 - \mu) + vq_0 \Rightarrow p_1 = p_0(1 - \mu) + v(1 - p_0) \Rightarrow p_1 = v + p_0(1 - \mu - v)$$

Quelle que soit la génération, n : $p_{n+1} = v + p_n(1 - \mu - v)$

Si on se place à l'équilibre, les fréquences alléliques ne varient plus, donc :

$$p_{eq} = v + p_{eq}(1 - \mu - v) \Rightarrow p_{eq}(\mu + v) = v \Rightarrow p_{eq} = v/(\mu + v)$$

Les fréquences alléliques à l'équilibre ne dépendent que des taux de mutation.

ZOOM 3

Effet du taux de migration sur l'écart génique entre deux populations

Le **taux de migration**, m , est la proportion d'individus immigrants dans la population receveuse (puits) en provenance de la population source. On considérera que la population source est infinie : l'émigration ne fait pas varier les fréquences alléliques, p_s pour *A* et q_s pour *B*. Dans la population puits, les fréquences alléliques initiales sont p_0 et q_0 respectivement.

À la génération suivante, la fréquence de A dans la population puits est :

$$p_1 = (1 - m)p_0 + mp_s = p_0 + m(p_s - p_0)$$

Quelle que soit la génération, n : $p_{n+1} = (1 - m)p_n + mp_s$

La différence de fréquences alléliques entre la population source et la population puits à la génération 1 est :

$$\Delta p_1 = p_s - p_1 = p_s - p_0 - m(p_s - p_0) = (p_s - p_0)(1 - m)$$

Par récurrence, on obtient pour la génération n : $\Delta p_n = (p_s - p_0)(1 - m)^n = \Delta p_0(1 - m)^n$

Pour une différence initiale, Δp_0 , donnée, l'écart de fréquence alléliques entre population source et population puits sera donc d'autant plus faible que le taux de migration est élevé et le nombre de générations est grand. **La vitesse de réduction de l'écart entre les fréquences alléliques de la population source et de la population puits dépend du taux de migration.**

On peut par exemple calculer le nombre de générations nécessaires pour que la différence soit égale à 10 % de la différence initiale.

On cherche donc n tel que : $\Delta p_n = 0,1 \Delta p_0$

$$(1 - m)^n = 0,1 \Rightarrow n \cdot \ln(1 - m) = \ln(0,1) \Rightarrow n = \ln(0,1) / \ln(1 - m)$$

Avec un taux de migration de 0,1 (à chaque génération, 10 % des individus de la population puits sont des immigrants), on trouve 22 générations. Avec un taux de migration de 0,01 (1 %), il faut 229 générations. **Lorsque les taux de migration sont importants, la migration peut faire évoluer la population très rapidement.**

ZOOM 4

Sélection : effet de la fitness sur la variation des fréquences alléliques

Considérons un locus à deux allèles A et B chez un organisme diploïde. Les valeurs sélectives sont w_1 pour AA , w_2 pour AB et w_3 pour BB .

On supposera que les croisements se font au hasard et que les fréquences génotypiques sont donc p^2 , $2pq$ et q^2 pour AA , AB et BB respectivement.

On appellera p_n et q_n les fréquences de A et B à la génération n .

Quelle que soit n , la fréquence de A à la génération $n+1$ est :

$$p_{n+1} = (w_1 p_n^2 + w_2 p_n q_n) / W_0 \text{ avec } W_0 = w_1 p_n^2 + w_2 2p_n q_n + w_3 q_n^2$$

et symétriquement, $q_{n+1} = (w_2 p_n q_n + w_3 q_n^2) / W_0$

La variation de fréquence allélique d'une génération à la suivante est

$$\Delta p = p_{n+1} - p_n = ((w_1 p_n^2 + w_2 p_n q_n) / W_0) - p_n$$

$$\Delta p = ((w_1 p_n^2 + w_2 p_n q_n) - p_n (w_1 p_n^2 + w_2 2p_n q_n + w_3 q_n^2)) / W_0$$

$$\Delta p = p_n (w_1 p_n + w_2 q_n - w_1 p_n^2 - w_2 2p_n q_n - w_3 q_n^2) / W_0$$

$$\Delta p = p_n (w_1 p_n (1 - p_n) + w_2 q_n - w_2 2p_n q_n - w_3 q_n^2) / W_0$$

sachant que $q_n = (1 - p_n)$: $\Delta p = p_n q_n (w_1 p_n + w_2 - w_2 2p_n - w_3 q_n) / W_0$

$$\Delta p = p_n q_n (w_1 p_n - w_2 p_n + w_2 (1 - p_n) - w_3 q_n) / W_0$$

$$\Delta p = p_n q_n (p_n (w_1 - w_2) + q_n (w_2 - w_3)) / W_0$$

Sachant que $W_0 > 0$ et $p_n \geq 0$ et $q_n \geq 0$, le signe de Δp dépend du signe de

$$(p_n (w_1 - w_2) + q_n (w_2 - w_3)) \text{ et donc des différences entre valeurs sélectives.}$$

Dans le cas de la surdominance (génotype hétérozygote avantagé) : $w_2 > w_1$ et $w_2 > w_3$, l'équilibre ($\Delta p = 0$) est atteint pour : $p_{\text{éq}}(w_1 - w_2) + q_{\text{éq}}(w_2 - w_3) = 0$

$$\Leftrightarrow p_{\text{éq}}(w_1 - w_2) + (1 - p_{\text{éq}})(w_2 - w_3) = 0$$

$$p_{\text{éq}} = (w_3 - w_2) / (w_1 - 2w_2 + w_3) \text{ et } q_{\text{éq}} = 1 - p_{\text{éq}} = (w_1 - w_2) / (w_1 - 2w_2 + w_3)$$

Voir chapitre 12,
§ 7.1a

ZOOM 5

La sélection sexuelle : un paradoxe évolutif ?

Chez certaines espèces à fécondation croisée, on observe un dimorphisme sexuel, parfois très prononcé, lié à l'expression de caractères sexuels secondaires (traits qui exercent uniquement un rôle indirect dans la reproduction et permettent d'identifier les deux sexes).

Caractères sexuels secondaires et succès reproducteur

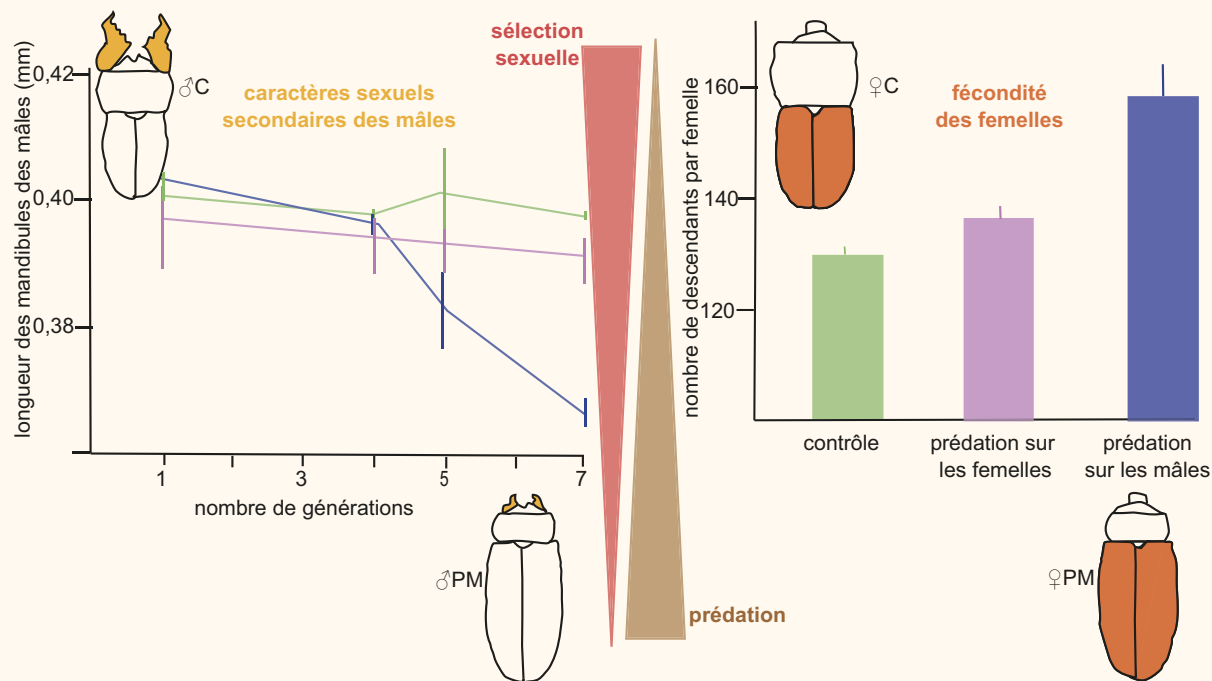
Bien qu'il existe quelques contre-exemples, ce sont souvent les mâles qui présentent les caractères sexuels secondaires les plus exubérants (très grande taille, livrée chatoyante, chant sophistiqué, parades sexuelles, etc.). Ce dimorphisme a été décrit de longue date chez les animaux, mais il existe aussi des exemples chez les plantes. En 1871, Darwin présentait déjà l'existence et le maintien de tels traits comme un paradoxe : ces caractères sont très désavantageux pour la survie de l'individu qui les porte. En effet, leur maintien est très coûteux en énergie (et en temps pour les combats ou les parades), au détriment d'autres fonctions dans l'organisme. De plus, en rendant l'individu plus facilement détectable et moins apte à fuir, les caractères sexuels secondaires augmentent fortement le risque de prédation. Par exemple (figure), chez un insecte, le grand-duc de la farine (*Gnaticerus cornutus*), les mâles possèdent des mandibules de très grande taille. Ceux qui ont les plus grandes mandibules ont une activité locomotrice réduite et sont plus vulnérables à la prédation. Du point de vue de la sélection naturelle, on s'attend donc à ce que ces traits soient contre-sélectionnés ; or ils sont maintenus, voire évoluent vers plus d'exagération, dans les populations naturelles. C'est la sélection sexuelle — qui est une forme de sélection naturelle — qui permet d'expliquer ce paradoxe : si un caractère sexuel secondaire est héritable et que les mâles chez lesquels il est exagéré ont un meilleur succès reproducteur, leur fitness est supérieure à celle de leurs congénères et le trait est sélectionné positivement. Les caractères sexuels secondaires évoluent donc sous l'effet de deux pressions de sélection contradictoires : ils augmentent le succès reproducteur mais diminuent la probabilité de survie des individus qui les portent. Leur évolution dépend donc de l'importance relative de ces deux pressions. Par exemple, chez le grand-duc de la farine, la population expérimentale dont les mâles sont soumis à la prédation évolue vers une réduction de la taille des mandibules, tandis que celle-ci reste constante dans les populations sans prédation ou avec de la prédation exercée uniquement chez les femelles (figure).

Modalités de la sélection sexuelle

Deux mécanismes principaux peuvent expliquer l'évolution des caractères sexuels secondaires.

- **La compétition intra-sexe** : compétition entre mâles pour l'accès aux femelles

La fitness d'un mâle dépend de la vitesse à laquelle il accède aux femelles et du nombre de partenaires qu'il obtient. Dans une population, les mâles les plus grands ou qui ont les systèmes d'attaque les plus développés (pincés, cornes, etc.) remportent plus de combats ou intimident plus leurs adversaires, et ont donc une fitness supérieure aux mâles « perdants ». Il y a donc sélection directionnelle en faveur d'une augmentation de la taille ou des systèmes d'attaque. Ici, le choix des femelles n'intervient pas et la sélection porte uniquement sur les mâles. Le trait sélectionné peut être neutre ou même défavorable pour les femelles. Par exemple, chez le grand-duc de la farine, les filles de mâles à grandes mandibules ont une fécondité réduite (figure) : le trait « grandes mandibules » est associé à une réduction de la taille de l'abdomen, trait héritable lui aussi, et le fait d'avoir un petit abdomen limite la production d'œufs. Ainsi, la prédation expérimentale des mâles entraîne une augmentation du succès reproducteur des femelles.



Effets de la prédation sur la contre-sélection de caractères sexuels secondaires chez le grand-duc de la farine.

Les insectes sont élevés pendant 7 générations dans trois conditions expérimentales : prédation sur les mâles (en bleu), prédation sur les femelles (en mauve) et absence de prédation (contrôle, en vert).

Les traits mesurés sont la taille des mandibules des mâles, prédicteur de leur succès reproducteur (à gauche) et la fécondité des femelles (à droite). Les barres correspondent aux erreurs standards.

Les silhouettes (représentées sans pattes ni antennes) correspondent aux mâles (à gauche - mandibules en jaune-) et aux femelles (à droite - abdomen en orange) en l'absence (en haut : C) et en présence (en bas : PM) de prédation sur les mâles. En l'absence de prédation, la sélection sexuelle est la force majeure qui s'exerce sur les traits étudiés.

(Modifié d'après Okada et al., 2020).

- **Le choix inter-sexe : choix des mâles par les femelles**

Si les mâles qui portent les traits les plus exubérants sont préférés par les femelles, leur succès reproducteur est plus élevé que celui des autres mâles. Leurs caractères exubérants sont donc davantage transmis à la descendance que ceux des mâles plus ternes. Parallèlement, les femelles qui choisissent ces mâles voient aussi leur succès reproducteur augmenter ; si le choix de mâles exubérants par les femelles est aussi héritable, il y a une sélection directionnelle en faveur d'un choix de plus en plus exigeant et la sélection réciproque choix des femelles - caractères des mâles peut s'auto-entretenir. Reste à comprendre pourquoi les femelles auraient tendance à choisir les mâles aux traits les plus exagérés. Une des hypothèses est que les caractères sexuels secondaires pourraient être un signal affichant la qualité du mâle (aptitude à défendre un bon territoire, à s'occuper de ses jeunes, résistance aux maladies...). Si le signal est honnête, le choix d'une femelle pour un mâle de bonne qualité augmente sa fitness car ses jeunes seront aussi de bonne qualité (parce qu'il les a placés dans un meilleur territoire, qu'il s'occupe mieux d'eux ou qu'il leur transmet des allèles codant pour un bon système immunitaire).

Le **principe du handicap** stipule que la fiabilité du signal est garantie par le fait que l'expression et le maintien des caractères sexuels secondaires sont coûteux : seuls les mâles de bonne qualité seraient capables de tolérer le handicap imposé par un tel coût. Par exemple, chez les vertébrés, la testostérone peut être responsable du développement des caractères sexuels secondaires mais aussi avoir un effet immunosuppresseur, ce qui est fortement handicapant. Il se pourrait donc que seuls les mâles ayant des gènes leur permettant d'avoir un système immunitaire très performant puissent tolérer de hauts niveaux d'androgènes et donc exhiber des caractères sexuels secondaires très exagérés.

ZOOM 6

Les écarts à la structure génotypique de Hardy-Weinberg dus à d'autres causes que le régime de reproduction

Effet de l'échantillonnage

En dehors des hypothèses de Hardy-Weinberg, le fait que la population étudiée s'écarte du modèle peut être simplement lié à la structuration entre populations. Cela survient si, pensant échantillonner une seule et même population, on a en réalité collecté des individus de deux populations différenciées (avec des compositions alléliques différentes). Même si ces deux populations ont une structure génotypique de Hardy-Weinberg, le fait de les mélanger produit mathématiquement un déficit en hétérozygotes par rapport au modèle : c'est l'**effet Wahlund**. Afin d'éviter cet effet, les écologistes veillent à collecter les échantillons sur des surfaces raisonnables.

Outre l'effet Wahlund, les écarts au modèle sont dus au non-respect d'une des hypothèses.

Effets de la sélection

- Un **déficit en hétérozygotes** peut être dû à de la **sélection contre les hétérozygotes**.

Le désavantage à l'hétérozygote peut avoir deux origines.

(1) **La dépression exogame** (figure 12.14) correspond au cas où les hétérozygotes ont une moins bonne fitness que les homozygotes ; elle est souvent la conséquence de croisements entre lignées qui ont divergé de longue date et ont évolué indépendamment les unes des autres. Les coadaptations fonctionnelles qui ont évolué au sein de chacune des lignées peuvent donc être rompues (voir § 8.1) et l'hybride a une moins bonne valeur sélective que ses parents.

(2) **La sous-dominance**, plus rare, est le fait qu'être hétérozygote à un locus diminue la valeur sélective. Un exemple courant est celui du système Rhésus dans l'espèce humaine. Les individus hétérozygotes ($Rh+Rh-$) sont désavantagés par rapport aux homozygotes ($Rh+Rh+$ et $Rh-Rh-$) car les enfants $Rh+Rh-$ dont la mère est $Rh-Rh-$ ont plus de risques de mourir que les enfants $Rh-Rh-$.

- Plus fréquemment, c'est une **sélection en faveur du génotype hétérozygote** qui est observée : l'hybride a de meilleures performances que ses parents. Cela génère un **excès en hétérozygotes**. Cet avantage à l'hétérozygote peut être expliqué par deux phénomènes.

(1) **La surdominance** : le fait d'être hétérozygote à un seul locus confère une meilleure valeur sélective (voir §4.3b).

(2) **L'hétérosis** : c'est le fait d'être hétérozygote sur un grand nombre de loci, ce qui confère une meilleure valeur sélective. Cela peut s'expliquer par le fait que, dans les populations, les mutations, le plus souvent délétères, s'accumulent au cours du temps à cause de la dérive. Statistiquement, les loci qui sont affectés sont différents d'une lignée à l'autre. Chez l'hybride, qui hérite de la moitié du génome de chacun de ses parents, les allèles délétères ont, à chaque locus, de fortes chances d'être masqués car ils se retrouvent associés avec un autre allèle, non-délétère et dominant, provenant du deuxième parent.

Afin de s'affranchir des effets de la sélection lorsque l'on teste l'équilibre de Hardy-Weinberg, on travaille sur des loci neutres, c'est-à-dire non soumis à sélection.

Effets de la dérive génétique

La dérive génétique entraîne un déficit en hétérozygotes, d'autant plus important que l'effectif de la population est faible.

ZOOM 7

Consanguinité et structure génotypique

La consanguinité survient lorsque les deux partenaires descendent d'un même individu ancêtre commun.

Exemples de populations avec une forte consanguinité

Outre les cas d'autofécondation, qui est le cas où la consanguinité est la plus élevée, la consanguinité se retrouve aussi dans certaines populations allofécondantes. C'est notamment le cas de populations à faibles effectifs, suite à un fort goulot d'étranglement ou à un effet fondateur, de populations formées d'individus apparentés ou encore d'espèces domestiquées pour lesquelles le travail des sélectionneurs consiste à favoriser les croisements consanguins afin de maintenir les caractères intéressants.

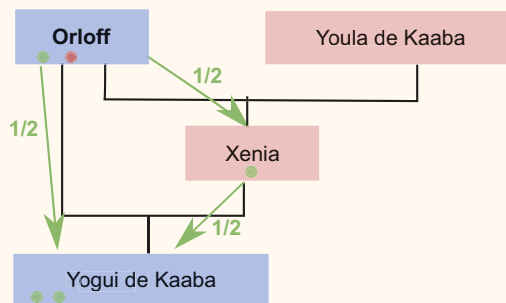
Coefficient de consanguinité

Les individus apparentés peuvent hériter chacun d'une copie d'un même allèle présent chez leur ancêtre commun ; ils ont donc des allèles qui sont **identiques par descendance** (ici, on ne parle pas d'un même allèle au sein de la population mais bien de copies physiques d'un brin d'ADN présent chez l'ancêtre). Il y a donc un risque que ces **deux copies identiques par descendance** se retrouvent chez le descendant commun aux deux partenaires. Ce risque est quantifié par le **coefficient de consanguinité** de l'individu, qui est la probabilité que les deux allèles d'un même locus soient des copies d'un allèle présent chez l'ancêtre.

L'étude de la généalogie d'un individu permet de calculer le coefficient de consanguinité. Par exemple, la race de chat Sacré de Birmanie est connue en France depuis les années 1920. Elle a fortement décliné de sorte qu'à la fin de la deuxième guerre mondiale, il ne restait plus que deux individus reproducteurs, Orloff et Youla de Kaaba, à partir desquels la race a été refondée. Un de leurs descendants, Yogui de Kaaba, a donné un grand nombre de descendants, dont sont issus la plupart des sacrés de Birmanie actuels.

Yogui de Kaaba est consanguin si ses deux allèles sont les copies d'un des allèles de Orloff donc s'il a les allèles ●● ou ●●

$$\begin{aligned}
 f(\text{Yogui}) &= \text{probabilité d'avoir } \bullet\bullet \\
 &+ \text{probabilité d'avoir } \bullet\bullet \\
 &= (1/2)^3 + (1/2)^3 = 2 \times (1/2)^3 \\
 f(\text{Yogui}) &= 1/4
 \end{aligned}$$



Exemple de la généalogie de Yogui de Kaaba, chat de la race Sacré de Birmanie et méthode de calcul du coefficient de consanguinité (f).

À chaque étape, un allèle donné a une chance sur deux d'être transmis au descendant. Orloff est à la fois le père de Yogui de Kaaba et son grand-père maternel ; c'est donc lui qui est identifié comme « ancêtre commun ». Sur la figure, le raisonnement est détaillé pour l'allèle vert ; il peut être réalisé à l'identique pour l'autre allèle.

Conséquences de la consanguinité sur la structure génotypique

Dans une population, le coefficient de consanguinité moyen, F , est la moyenne des coefficients de consanguinité individuels. C'est la probabilité que deux allèles tirés au hasard à n'importe quel locus soient identiques par descendance.

Les fréquences génotypiques sont donc les suivantes, en considérant la fréquence des croisements consanguins (F) ou non-consanguins ($1 - F$).

pour les homozygotes : $P(AA) = (1 - F)p^2 + Fp = p^2 + Fpq$

$P(BB) = (1 - F)q^2 + Fq = q^2 + Fpq$

pour les hétérozygotes : $P(AB) = (1 - F)2pq$

En l'absence de consanguinité, $F = 0$ et donc $f(AB) = 2pq$, ce qui correspond bien à la situation panmixtique. L'autofécondation stricte correspond au cas où $F = 0,5$.

Le déficit en hétérozygotes est d'autant plus important que le coefficient de consanguinité est élevé.

DÉCOUVERTE**Les pinsons de Darwin, un exemple de radiation**

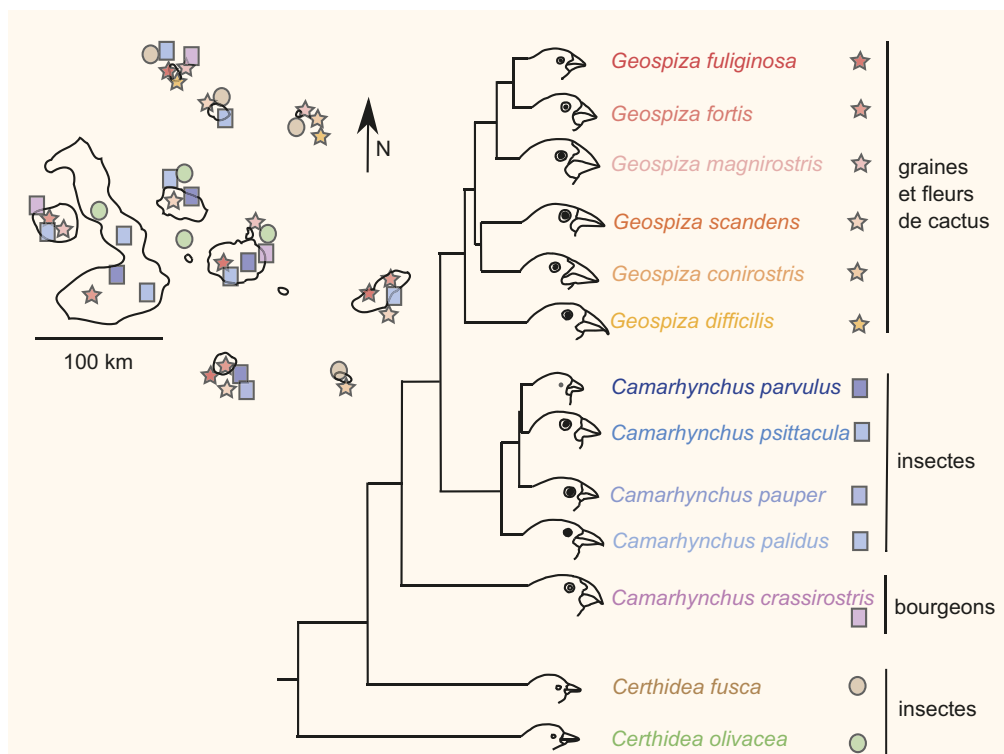
Dans son ouvrage « De l'Origine des espèces », paru en 1859, Darwin présente les fondements de la théorie de l'évolution et identifie la sélection naturelle comme moteur majeur. Il étaye sa théorie par de nombreux arguments, basés sur l'observation de différents organismes.

Son raisonnement s'appuie sur deux idées centrales.

- Il naît beaucoup plus d'individus que ce que l'environnement peut supporter. Darwin fait par exemple un calcul simple : au bout de 750 ans, la descendance d'un couple d'éléphants devrait compter 19 millions d'individus vivants. En suivant les raisonnements de T. Malthus (fin XVIII^e), les populations ne peuvent pas croître indéfiniment parce que les ressources (nourriture, espace) sont limitées. Les descendants qui n'accèdent pas à ces ressources en quantité suffisante meurent avant d'avoir pu se reproduire.
- Les individus sont différents les uns des autres et les variations sont hérissables. Certains variants sont avantagés, tandis que d'autres, moins favorisés par les conditions environnementales, sont éliminés. L'environnement agit donc comme un filtre, permettant la survie de certains individus, qui auront des descendants leur ressemblant, et pas d'autres, qui mourront sans produire de descendants et dont les caractères ne seront donc pas transmis : c'est la sélection naturelle. Pour étayer son raisonnement, Darwin s'appuie sur le travail des sélectionneurs. Par exemple, la diversité des races domestiques de pigeon résulte, à partir d'une même espèce sauvage, le pigeon biset, du travail des éleveurs qui, au fil des générations, ne font se reproduire que les individus qui présentent les caractères esthétiques ou comportementaux jugés intéressants.

Darwin argumente aussi avec des observations d'espèces non domestiquées. En particulier, il collecte des spécimens d'oiseaux sur l'archipel des Galapagos ; un ornithologue, Gould, confirme qu'il s'agit de diverses espèces de pinsons. Ces espèces étant réparties de façon hétérogène sur les îles, Darwin propose que leur différenciation est due à l'isolement géographique, à partir d'une espèce ancestrale commune. Il établit aussi un lien entre le régime alimentaire et les caractéristiques morphologiques de ces pinsons, notamment la taille et la forme du bec. Des espèces exploitant des ressources différentes peuvent donc coexister sur une même île. Ces mécanismes ont mené à une importante radiation.

Voir ouvrage
de 1^{re} année,
chapitre 16, § 2.2



Phylogénie de 13 espèces de pinsons des Galapagos et régimes alimentaires.

En haut à gauche : carte distribution des espèces sur les différentes îles. Les couleurs des symboles correspondent aux couleurs des noms sur la phylogénie. La divergence avec la plus proche espèce continentale connue est datée d'environ 2,3 millions d'années. (Modifié d'après Grant et Grant (1989) dans Rands et al. (2013) BMC Genomics).

Depuis 1973, R et P. Grant étudient l'évolution des pinsons des Galapagos. Ils ont ainsi confirmé les points suivants.

- (1) Les 14 espèces de pinsons ont une origine commune et la divergence date d'un peu plus de 2 millions d'années.
- (2) Des traits écologiquement importants sont héréditaires et présentent une très forte variabilité génétique. C'est notamment le cas de la forme du bec, pour laquelle un gène du développement (*Bmp4*) a été identifié.
- (3) Les changements dans la composition des populations, sous l'effet des pressions de l'environnement, peuvent être très rapides.
- (4) La sélection sexuelle (choix par les femelles de leur partenaire sur les caractéristiques du chant) favorise l'isolement reproducteur.

Réviser

Résumé

Les populations, unités d'étude en biologie évolutive, sont caractérisées par la diversité génétique des individus qui les composent. Cette diversité est décrite à la fois par la structure génotypique (proportions des différents génotypes) et par la structure génique (ou allélique), qui correspond aux proportions des différents allèles.

Les mécanismes de l'évolution, au nombre de quatre, sont les forces qui permettent le changement dans la composition allélique des populations au fil des générations. Deux de ces mécanismes, mutations (modifications aléatoires dans l'information génétique) et migrations (apport de nouveaux variants dans les populations) sont générateurs de diversité, tandis que les deux autres, sélection et dérive, opèrent un tri parmi les variants qui existent dans les populations.

Bien qu'essentielles car elles permettent les innovations génétiques, les mutations ne sont pas, à elles seules, une force suffisante pour expliquer les vitesses d'évolution observées. Les migrations, qui peuvent faire varier rapidement les fréquences alléliques, ont tendance à homogénéiser différentes populations et s'opposent donc à leur différenciation.

La sélection repose sur le fait que les individus, parce qu'ils ont des chances de survie et/ou des succès reproducteurs différents, contribuent inégalement à la transmission héréditaire : en réponse aux pressions de l'environnement, certains allèles sont plus transmis que d'autres et voient donc leur fréquence augmenter. La dérive génétique est un processus aléatoire, qui survient quand les allèles transmis à la génération suivante sont un échantillon non-représentatif de la structure génique de la population. Elle est d'autant plus importante que le nombre d'individus qui contribuent à la reproduction est faible. La dérive conduit inexorablement à la perte de diversité génétique : un allèle est fixé et les autres sont éliminés.

Les régimes de reproduction n'affectent pas la composition allélique des populations ; ce ne sont donc pas des mécanismes de l'évolution. Ils peuvent en revanche accélérer ou ralentir l'évolution. Par rapport au régime panmictique (croisements au hasard), les régimes fermés (reproduction entre individus qui présentent des ressemblances génétiques) induisent un déficit en hétérozygotes. Symétriquement, les régimes ouverts (reproduction entre individus dissemblables) conduisent à des excès en hétérozygotes par rapport à la situation panmictique.

Sous l'effet des mécanismes de l'évolution, la divergence entre populations peut conduire à un isolement reproducteur et donc à la séparation entre espèces différentes : c'est la spéciation. Celle-ci peut être allopatrique si la divergence se produit lorsque les deux entités sont séparées géographiquement. En l'absence de séparation, la spéciation est dite sympatrique : les flux de gènes se maintiennent pendant le processus de différenciation des espèces.

Attention

- Sachez expliciter les quatre mécanismes de l'évolution et donnez des exemples pour chacun d'eux.
- Retenez que l'évolution n'amène pas à la perfection, qu'elle n'a pas de but précis et qu'elle n'agit pas pour le bien des individus, des populations ou des espèces.

- Gardez à l'esprit que l'espèce est un concept et qu'aucune espèce n'est figée ni pérenne : les espèces apparaissent, évoluent et s'éteignent.
- Ne confondez pas les effets des mécanismes de l'évolution avec ceux des régimes de reproduction, qui n'affectent que la structure génotypique.
- Comprenez qu'il n'y a pas de différences majeures entre micro- et macroévolution : ce sont deux échelles différentes pour percevoir les mêmes mécanismes.

S'entraîner

QCM de connaissances

- 1 Identifiez les propositions exactes parmi les suivantes.
 - a. La sélection conduit toujours à des adaptations.
 - b. La sélection peut réduire ou maintenir le polymorphisme.
 - c. La sélection est variable en fonction de l'environnement.
 - d. La sélection permet d'éliminer toutes les mutations délétères.
- 2 Identifiez les propositions exactes parmi les suivantes.
 - a. La dérive génétique dépend des pressions de l'environnement.
 - b. La dérive génétique n'affecte qu'une partie du génome.
 - c. La dérive génétique induit une perte de polymorphisme.
 - d. La dérive génétique n'a pas lieu chez les organismes à reproduction sexuée.
 - e. La dérive génétique est forte dans les populations à faible effectif.
- 3 Identifiez les propositions exactes parmi les suivantes.
 - a. Le principe de Hardy-Weinberg stipule qu'une population panmictique n'évolue pas.
 - b. Un régime non-panmictique fait varier les fréquences alléliques.
 - c. L'homogamie est un régime de reproduction fermé.
 - d. L'homogamie induit un déficit en hétérozygotes sur l'ensemble du génome.
 - e. La consanguinité induit un déficit en hétérozygotes sur l'ensemble du génome.

Question de synthèse courte

Hasard et évolution.