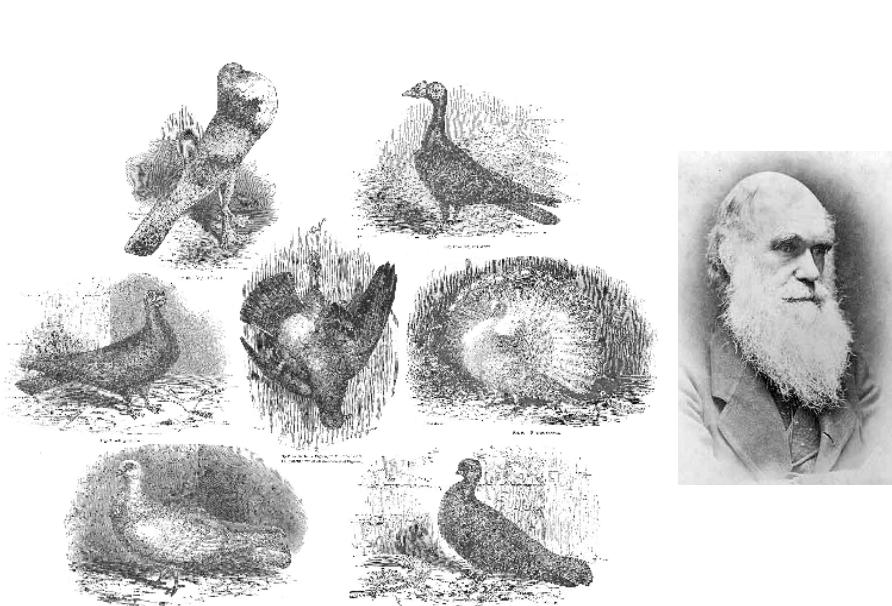




## Variations phénotypiques (1)



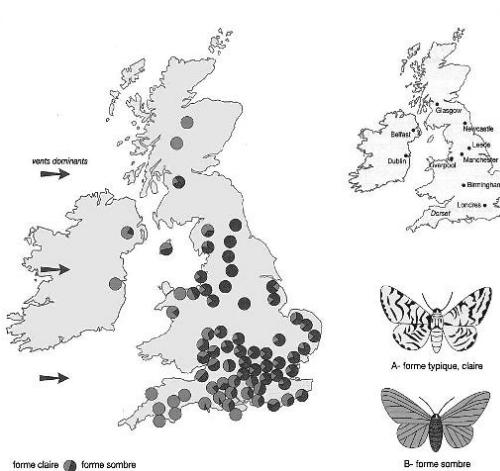
Charles Darwin. (1859) On the Origin of Species by Means of Natural Selection, or the Preservation of Favoured Races in the Struggle for Life. Londres, John Murray.

## Variations phénotypiques (2)



Variation génomique naturelle ≠ clonage

#### Variations phénotypiques (3)



Répartition des formes claires et sombres de la Phalène du Bouleau (*Biston betularia*)

#### Variations phénotypiques (4)

## Variabilité(s) phénotypique(s)/morphologique(s) d'une population naturelle

Dans l'espace:

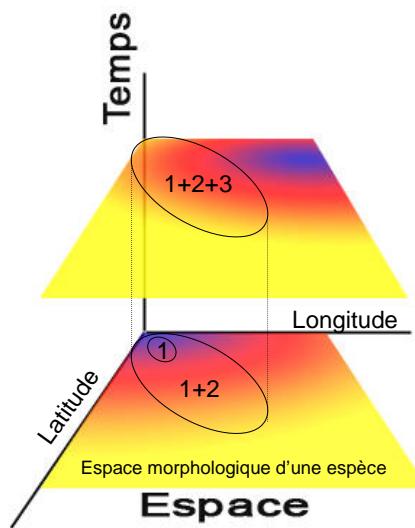
1. au sein d'une même population  
[pathologie du développement, polymorphisme génétique]
2. dans une même espèce, entre différentes populations  
[*idem* à 1 + phénomènes épigénétiques (variations morphologiques a priori non héréditaires et contrôlées par les conditions environnementales)]

Dans le temps:

3. entre parents et descendants  
[*idem* à 1+2 + dérive génétique, mutation, sélection]

*Variations phénotypiques (5)*

## Variabilité(s) phénotypique(s)/morphologique(s) d'une population naturelle



*Variations phénotypiques (6)*

→Pathologie ostéologique ou odontologique possible dans le registre fossile

Bruce M. Rothschild & Larry D. Martin. 1993 : Paleopathology: Disease in the fossil record. Boca Raton: CRC Press,  
Lingham-Soliar, T. 2004. Palaeopathology and injury in extinct mosasaurs Lepidosauromorpha, Squamata) and implications  
for modern reptiles. Lethaia 37: 255-62

*Origine: anomalie non létale du développement (congénitale, infectieuse, etc,...)*

par ex. Oligodontie (manque des dents, Souvent associé à un syndrome ectodermique). Dent de Turner (origine infectieuse)

Par ex. Ostéochondrodysplasie (anomalies du développement des os)

Polémique sur l'*Homo floresiensis* (PNAS 2005,  
Science 2005-2006) : Microcéphalie typique du  
crétinisme congénital (hormone thyroïdiennes) ?



Variations phénotypiques (7)

polymorphisme génétique

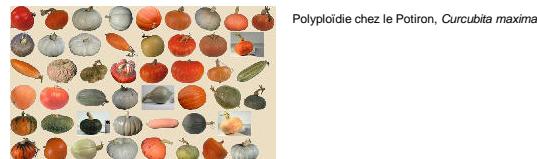


Exemple de Variabilité génétique chez les espèces domestiques (*bos*)

Variations phénotypiques (8)

## Sources du polymorphisme génétique:

→ Polymorphisme par inversion/translocation, polyplioïdie



→ Polymorphisme d'insertion (Insertions de séquence mobile [transposons] ou virales : LINEs et SINEs)

→ Polymorphisme de taille (Variation du Nb de motifs répétés)

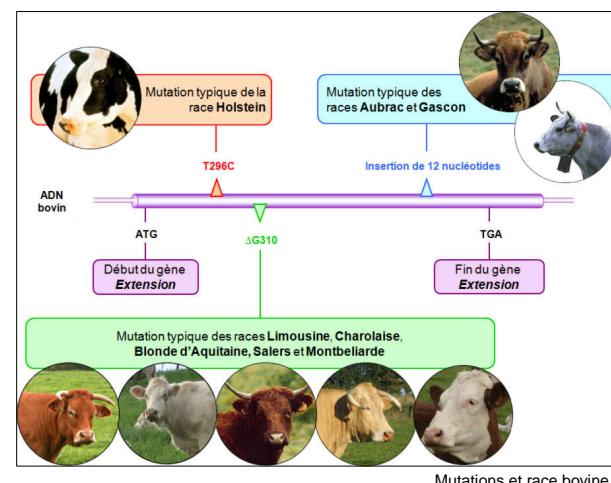
→ Polymorphisme ponctuel (Variation à l'échelle du Nucléotide)

Mutation « silencieuse » (transcription normale de l'a.am.)

Mutation faux-sens (transcription d'un a.am différent)

Mutation non-sens (arrêt de la transcription)

Variations phénotypiques (9)

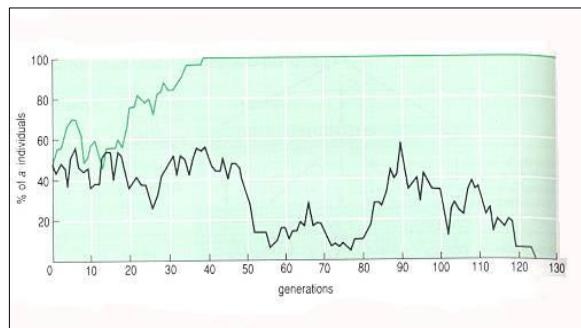


Polymorphisme phénotypique ← réponse du polymorphisme génétique

Variations phénotypiques (10)

-Mutations et délétions continue d'une génération à l'autre (dérive génétique); avec facteurs accélérateurs (radiation mutagène, taille de population, etc...) et pression de sélection (Domestication, etc...)

→ Polymorphisme (+ d'un allèle par locus) = Hétérozygotie



Modélisations de la dérive génétique fixant un allèle (à partir de  $2 \times N$  générations sans reproduction,  $4 \times N$  génération avec reproduction sexuelle) d'après Skelton, 1994

### Variations phénotypiques (11)

Un gène est polymorphe si au moins deux de ses allèles sont présents dans l'espèce à une fréquence supérieure à 1%.

0.7% à 1% de différence génétique chez *Homo sapiens*\*  
(?génome complet, ?différence sexuelle)



\*Différence de 1,6% entre Homme et Chimpanzé, 8-10% entre Homme et souris

### Variations phénotypiques (12)

Variabilité phénotypique discontinue :  
« Polymorphisme » phénotypique

- Clines géographiques
- Anisométrie de croissance
- Dimorphisme sexuel

Variabilité phénotypique continue  
e.g. isométrie de croissance [linéaire ou non], couleur, etc...

Variations phénotypiques (13)

Polymorphismes par isolation  
(géographique et/ou génétique)

→ Populations d'une même espèce isolées récemment:

~ sous espèce, « races » artificielles



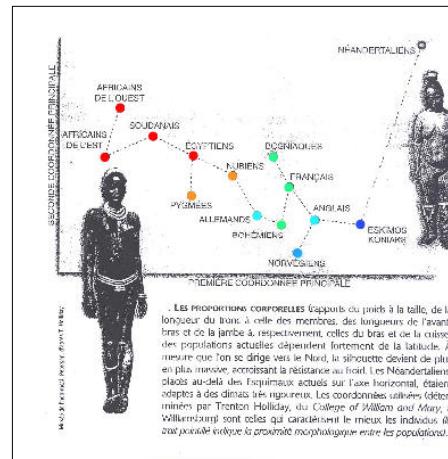
Variations phénotypiques (14)

Règle de Bergmann = Masse et T° inversement corrélé e (Chez les Homéothermes)

Règle d'Allen = extrémité réduite / baisse de la T°

Règle de Gloger = pigmentation / latitude

Variations en relation avec les conditions environnementales des populations isolées = « Clines » géographiques



Variations phénotypiques (15)

Polymorphisme dû à une anisométrie de croissance  
(par ex. mue des arthropodes, métamorphose des amphibiens)



Variations phénotypiques (16)

## « Dimorphisme sexuel » entre organismes ♂/♀

Plantes, Oiseaux, Arthropodes-mammifères



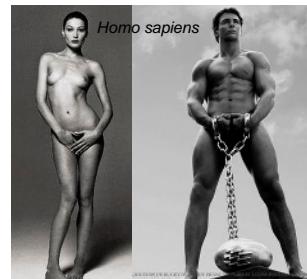
Cônes ♀ et ♂ de *pinus contorta*



*Anas platyrhynchos*



*Cervus elaphus*



*Homo sapiens*

Variations phénotypiques (17)

## Pas de généralisation d'un point de vue génétique:

-Nb de gènes impliqués # variations continues ou discontinues du phénotype



Figure 9.27  
Homeotic gene expression in Drosophila. In the embryo, the genes of the Antennapedia and labial complexes and their functional domains are expressed in overlapping regions. The regions of homeotic gene expression (both maternal and embryonic) are indicated in the Drosophila embryo and the regions that form in the adult fly. Shaded areas are those segments that are most similar in morphology. (After Desrossi et al. 1992 and Kaufman et al. 1996.)

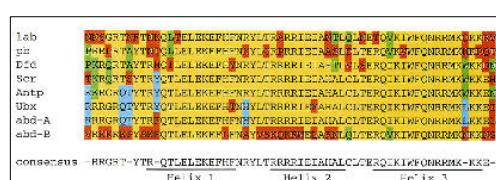
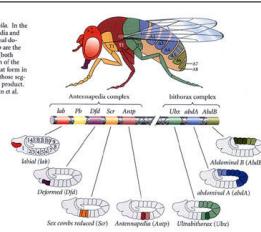
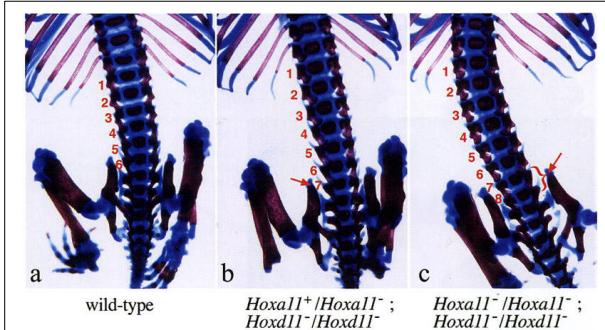


Figure 2.8  
Homeodomains of *Drosophila* Hox genes

Each of the eight *Drosophila* Hox genes encodes proteins containing a highly conserved 60 amino acid DNA-binding domain, the homeodomain, composed of three alpha helices. The third helix is most conserved in sequence. Divergent residues are shaded in red; those shared among subsets of proteins are shaded in blue or green.

Variations phénotypiques (18)

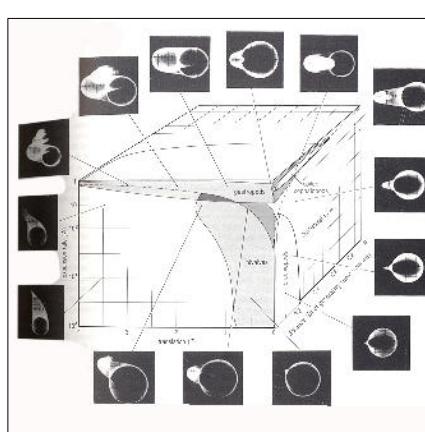


**Figure 2.23**  
*Hox genes regulate vertebrate axial morphology*

The morphologies of different regions of the vertebral column are regulated by *Hox* genes. (a) In the mouse, normally six lumbar vertebrae arise just anterior to the sacral vertebrae. (b) In mice lacking the function of the posteriorly acting *Hoxd11* gene, and possessing one functional copy of the *Hoxa11* gene, seven lumbar vertebrae form and one sacral vertebra is lost. (c) In mice lacking both *Hoxa11* and *Hoxd11* function, eight lumbar vertebrae form and two sacral vertebrae are lost. The anterior limit of *Hoxd11* expression is at the first sacral vertebrae. Loss of these *Hox* gene functions transforms the sacral vertebrae into lumbar vertebrae.

Source: Photographs courtesy of Dr. Anne Boulet, HHMI, University of Utah.

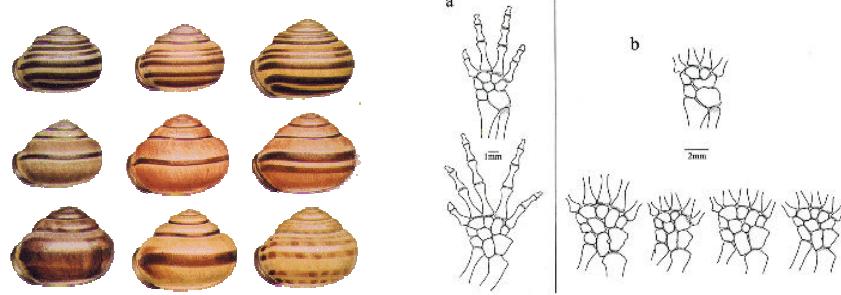
#### Variations phénotypiques (19)



Espace des formes d'une coquille selon les paramètres (D, T et W) du modèle de Raup (1966-67)

- Qualité des gènes impliqués (gènes de développement) # variations continues ou discontinues
- facteur temps imperceptible (taux de mutation ponctuelle de  $1.10^{-4}$  à  $5$  pour l'homme par ex.)

#### Variations phénotypiques (20)



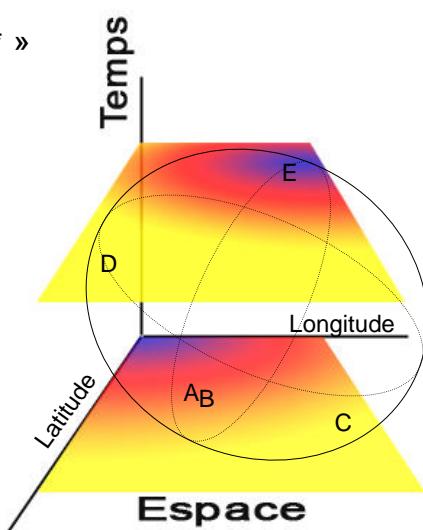
Exemple des coquilles de gastéropodes (couleurs, bandes), nombre et disposition des carpes et tarses chez la salamandre (*Taricha granulosa*: a:type commun, b:variants)

Exemple des M3 (dents de sagesse), Gaucher/Droitier, groupes sanguins, etc...

→ Neutralisme des « mutations » ainsi fixées dans une population

Variations phénotypiques (21)

Variabilité(s)  
morphologique(s) d'une  
espèce « paléontologique\* »



\*basée sur plusieurs spécimens et partant du principe qu'il s'agit d'une seule espèce

Variations phénotypiques (22)

## Variation phénotypique d'une espèce « paléontologique »

I. Si les spécimens (à partir de 2) comparés sont strictement synchrones et autochtones:

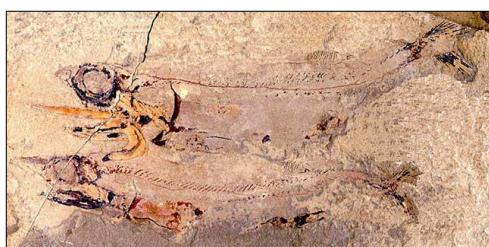
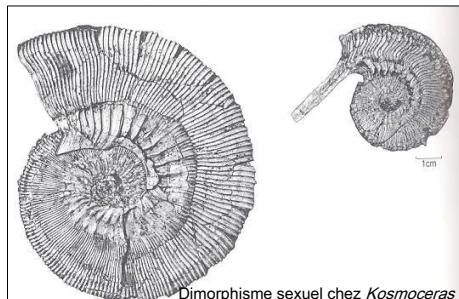
- 1. variation liée à une pathologie, possible mais rares
- 2. variations « intraspécifiques »

II. Si les spécimens (à partir de 2) comparés sont strictement synchrones mais non autochtones, ou non synchrones mais autochtones, ou non synchrones et non autochtones:

- 1. variation liée à une pathologie, possibles mais rares
- 2. variations « intraspécifiques »
- 3. « ecophénotypisme » ou « clines géographiques »

Variations phénotypiques (23)

### Cas I. Dimorphisme sexuel « avéré » à l'état fossile



Lund, R. 1985. The morphology of *Falcatostrophus falcatus* (St. John and Worthen)

Variations phénotypiques (24)

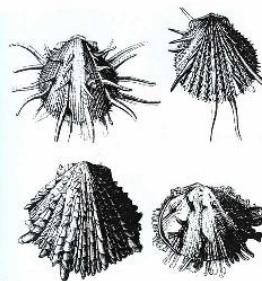
## Cas II. Variations écophénotypiques

Développement morphologique « plastique » (non héréditaire) aux conditions environnementales

*Application à l'étude du paléoenvironnement*

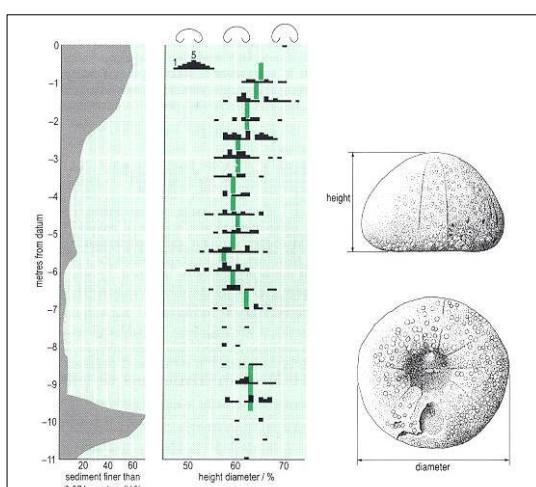


Exemple des spondylus



Croissance des épines / substrat de fixation de la larve

Variations phénotypiques (25)



Évolution du diamètre des oursins (*Discoides subucula*, Cré sup.) dans une séquence du SW de l'Angleterre (in Skelton, 1994)

Etudes des Paléoenvironnements

Variations phénotypiques (26)

## Espèce paléontologique ≠ Espèce biologique

Espèce paléontologique = « ensemble » de restes fossiles qui présentent des caractéristiques anatomiques semblables, autour d'un type défini

(Concept typologique)

→ Approche par les analyses quantitatives

Variations phénotypiques (27)

Absence de discontinuité morphologique sur plusieurs caractères jugés indépendants

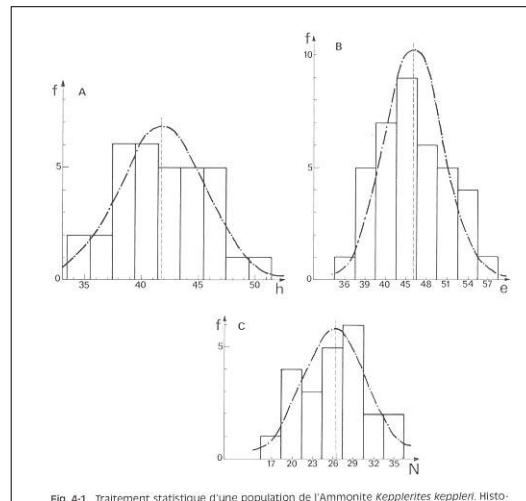


Fig. 4-1. Traitement statistique d'une population de l'Ammonite *Kepplerites keppleri*. Histogrammes et courbes de fréquences pour différents caractères : hauteur relative du tour A; épaisseur relative du tour. B; nombre de côtes internes. C (d'après Tintant, 1965).

Variations phénotypiques (28)

Absence de discontinuité morphologique  
Sur plusieurs populations distinctes géographiquement

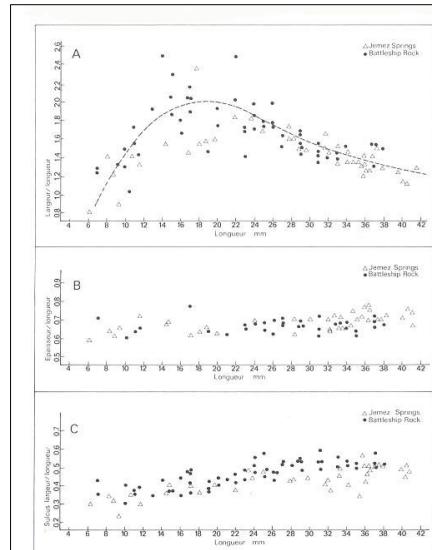
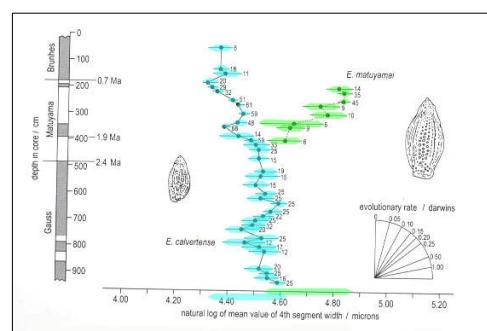
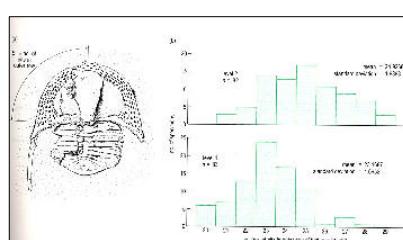


Fig. 4-2. Autre exemple de traitement statistique simple pour un Brachiopode devonien. Chaque individu est représenté par un point ou un triangle suivant la localité de récolte. L'homogénéité de la répartition pour les paramètres considérés montre que tous les individus appartiennent à une même espèce, *Neospirifer patersoni* (d'après Sutherland & Harlow, 1961).

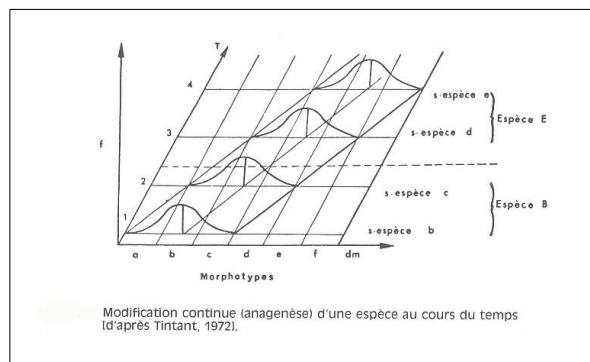
### Variations phénotypiques (29)

...Et dans le temps ?



### Variations phénotypiques (30)

## Variations morphologiques (+ polymorphisme géographique, dimorphisme...) + Temps



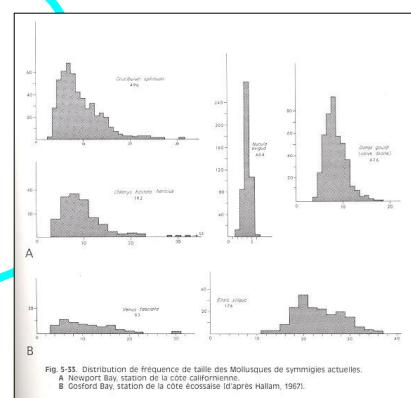
Limites de l'espèce paléontologique?

Variations phénotypiques (31)



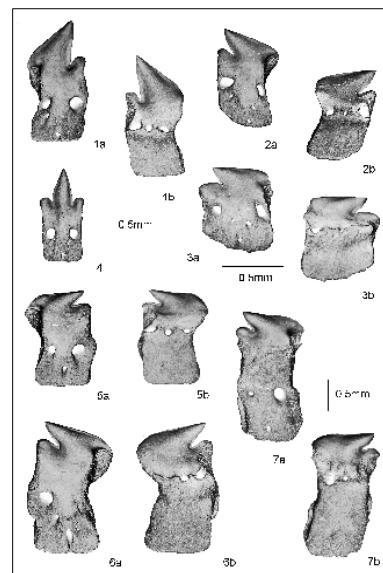
Biais écologiques réduisant la variabilité de l'espèce  
(ségrégation des sexes, des âges...)

aperçu subjectif de la  
variabilité spécifique à l'état  
fossile

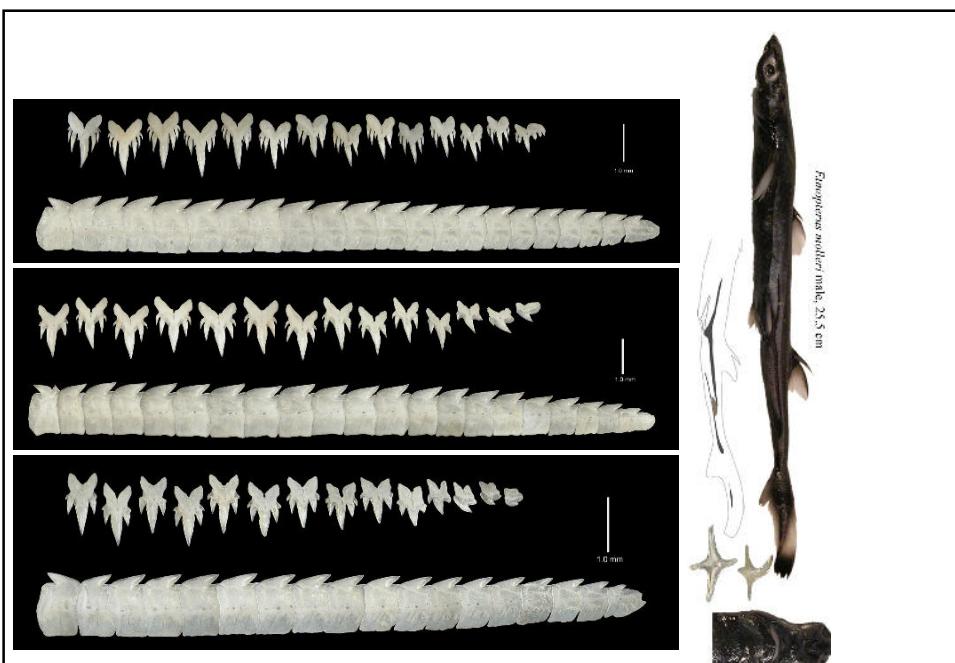


Biais Taphonomique (« filtre » granulométrique)

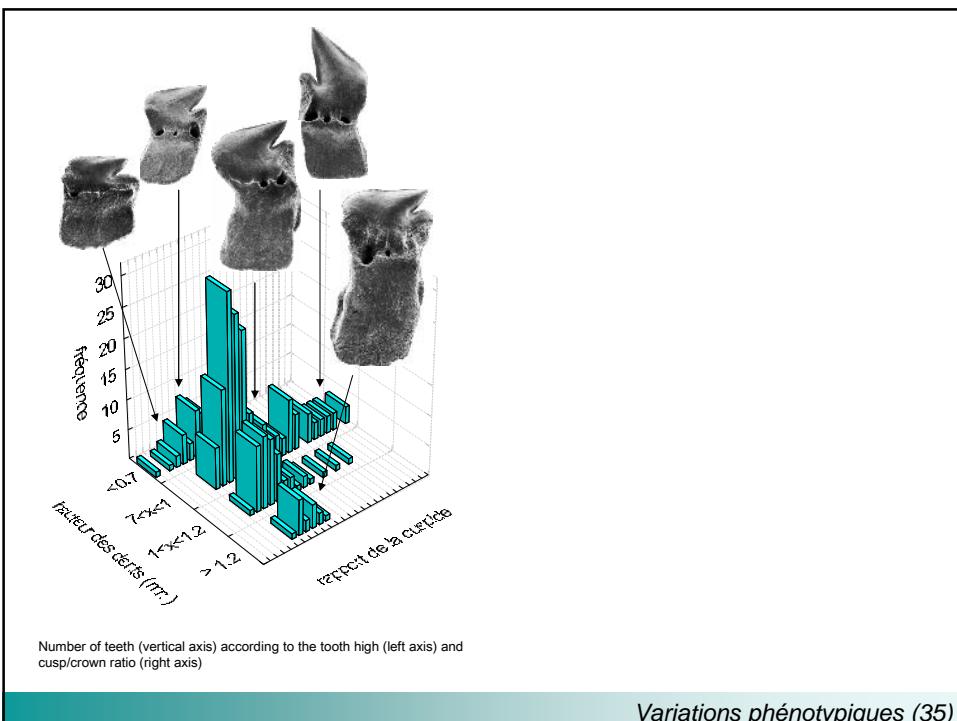
Variations phénotypiques (32)



Variations phénotypiques (33)



Variations phénotypiques (34)



## Principe d'actualisme

Evaluation de la variabilité morphologique sur l'espèce biologique la plus proche taxonomiquement.

## Analyses biométriques

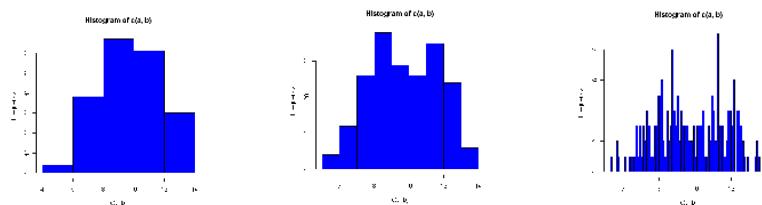
- Distribution unimodale des caractères continues ou des fréquences d'apparition des caractères discrets = Variabilité morphologique
- Distributions binomiale ou polynomiale = dimorphisme sexuel? –polymorphisme? - écophénotypisme?
- Corrélation de variables (nb de côtes de dents / taille) : polymorphisme?
- Corrélation de variables intrinsèques et extrinsèques = Cline géographique? Écophénotypisme?

Variations phénotypiques (36)

## Limites...

A partir de quand peut-on considérer qu'un fossile est différent de celui qui lui est le plus proche? Peut-on uniquement compter sur l'approche statistique?

(Utilisation des fréquences d'apparition des caractères: comment définir les classes?)



Comment différencier à priori un caractère potentiellement informatif d'un caractère morphologiquement plastique?

Comment évaluer les échantillons de faible taille sans équivalent actuel?

Variations phénotypiques (37)

Intervalle de confiance d'une moyenne (D. normale) : `>t.test(x)$conf.int`

Intervalle de confiance d'une médiane (autre): `>wilcox.test(x,conf.int=T)$conf.int`

Intervalle de confiance d'un pourcentage: `>binom.test(n,N)$conf.int`

Comparaison de 2 moyennes: `>t.test(x,y,var.equal=T)`

Comparaison d'un nombre de médianes: `>kruskal.test(list(x,y,z,w...))`

Comparaison d'une distribution observée (x,y,z,w) avec une distribution théorique (de 0 à 1):  
`>table=data.frame(obs=c(x,y,z,w),p=c(Fx,Fy,Fz,Fw))`  
`>chisq.test(table)`

Comparaison entre variables quantitatives x et y distribuées normalement l'une par rapport à l'autre: `>cor.test(x,y)`

Comparaison entre variables quantitatives x et y quelconques:  
`>cor.test(x,y, method=« spearman »)`

Regression linéaire de y (variable supposée expliquée) en x (variable supposée causale):  
`>summary(lm(x~y))`

Variations phénotypiques (38)