



HAL
open science

L'évolution à petite échelle

Jean-Michel Gibert

► **To cite this version:**

Jean-Michel Gibert. L'évolution à petite échelle. *Biologie Aujourd'hui*, 2022, 216 (1-2), pp.41-47.
10.1051/jbio/2022008 . hal-03739655

HAL Id: hal-03739655

<https://hal.science/hal-03739655>

Submitted on 28 Jul 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

L'évolution à petite échelle

Jean-Michel Gibert

Sorbonne Université, CNRS, Institut de Biologie Paris-Seine (IBPS), Laboratoire de Biologie du Développement, UMR7622.

9 quai St-Bernard.

75005 Paris, France.

jean-michel.gibert@sorbonne-universite.fr

Titre court : l'évolution à petite échelle

Résumé : L'évolution à petite échelle ou microévolution concerne l'évolution au niveau intra-spécifique ou entre espèce proche. Au niveau intra-spécifique elle permet d'analyser les forces évolutives en action : mutation, dérive génétique, migration et sélection. De plus, en raison de ce temps évolutif court, il est plus facile d'identifier les bases génétiques des différences phénotypiques observées. La plupart des études portent sur des populations actuelles mais de plus en plus de travaux analysent l'ADN ancien. Cela donne des informations importantes pour retracer l'histoire des populations et permet également de reconstituer les phénotypes d'individus morts depuis plusieurs milliers d'années. Dans cette courte revue, je présenterai des travaux illustrant comment se mettent en place des barrières pre-zygotiques ou post-zygotiques impliquées dans la formation d'espèces en utilisant l'exemple de la barrière géographique due à la formation de l'isthme de Panama et la divergence de l'hétérochromatine chez les drosophilidés respectivement. Je montrerai comment différentes approches ont été utilisées pour identifier les bases génétiques de variation phénotypique : approche gène candidat (mélanisme chez les félins), cartographie QTL (variation du nombre de plaques osseuses latérales chez les épinoches), étude d'association (pigmentation chez la coccinelle asiatique). Enfin, j'illustrerai le rôle de la sélection naturelle avec l'exemple iconique de l'évolution du bec des pinsons des Galapagos, en décrivant également le rôle de certains gènes du développement dans la diversification morphologique du bec.

Mots clés : évolution à petite échelle, microévolution, espèce, génétique, adaptation.

Small scale evolution

Summary : Small-scale evolution or microevolution concerns evolution at the intra-specific level or between closely related species. At the intra-specific level, it allows the analysis of the evolutionary forces at work: mutation, genetic drift, migration and selection. Moreover, because of the short evolutionary time, it is easier to identify the genetic basis of observed phenotypic differences. Most studies focus on current populations but more and more analyses are performed on ancient DNA. This provides important information for tracing the history of populations and also allows the reconstruction of phenotypes of individuals that have been dead for several thousand years. In this short review, I will present work illustrating how pre-zygotic or post-zygotic barriers involved in species formation are set up using the example of the geographical barrier due to the formation of the Isthmus of Panama and the heterochromatin divergence in *Drosophilidae* respectively. I will show how different approaches have been used to identify the genetic basis of phenotypic variation: candidate gene approach (melanism in felines), QTL mapping (variation in the number of lateral bone plates in sticklebacks), association study (pigmentation in the Asian ladybird). Finally, I will illustrate the role of natural selection with the iconic example of the evolution of the beak of Galapagos finches, also describing the role of certain developmental genes in the morphological diversification of the beak.

Key words : small scale evolution, microevolution, species, genetics, adaptation.

Cet article correspond à la présentation introductive faite lors de la séance de la Société de Biologie du 18 janvier 2022 consacrée à l'évolution à petite échelle.

Introduction :

Depuis l'apparition de la vie sur terre il y a 3,5 milliards d'année, l'évolution a produit une remarquable diversité d'organismes. L'évolution à petite échelle ou microévolution s'intéresse à l'évolution intra-spécifique ou entre espèces proches. L'analyse des forces influençant la variation permet d'analyser l'évolution en action : effets des mutations, de la dérive génétique, de la migration et de la sélection naturelle. C'est le domaine de la génétique

des populations. Par ailleurs, le temps évolutif court qui caractérise la microévolution permet d'identifier plus facilement les bases génétiques des changements phénotypiques observés car il y a moins de modifications génétiques qu'entre espèces éloignées. Au niveau intra-spécifique, il est possible de faire des études d'association ou des croisements pour faire des analyses par *Quantitative trait loci* (QTL) (Colosimo et al., 2004; Colosimo et al., 2005; Gautier et al., 2018). Entre certaines paires d'espèces proches il est possible d'obtenir des hybrides fertiles pour au moins l'un des sexes que l'on peut croiser avec l'une des espèces parentales. Ceci est très utile pour identifier les bases génétiques de différences phénotypiques entre ces paires d'espèces (Hagen et al., 2021). Lorsque l'on combine des approches visant à identifier les bases génétiques d'une différence phénotypique et la génétique des populations, on peut reconstituer l'histoire d'un allèle et comment par exemple la sélection naturelle a fait augmenter en fréquence un allèle responsable d'une différence phénotypique majeure au sein d'une espèce, qu'il s'agisse d'une mutation survenue dans cette espèce (Van't Hof et al., 2016) ou d'un allèle introduit à partir d'une autre espèce par introgression après hybridation (Jones et al., 2018). Dans la plupart des cas, ces études sont faites sur des populations actuelles. Cependant plus récemment, en grande partie grâce aux progrès des méthodes de séquençage (séquençage à haut débit), des études de plus en plus nombreuses ont utilisé l'ADN ancien préservé dans des restes fossiles pour reconstituer l'histoire de populations récentes, par exemple l'histoire du chat domestique (Ottoni et al., 2017). De plus, l'ADN ancien permet de phénotyper des individus morts il y a des milliers d'années en identifiant des allèles dont on connaît les conséquences phénotypiques. Cela peut être illustré par une étude remarquable sur la pigmentation des chevaux sauvages du paléolithique (Pruvost et al., 2011). Les représentations de chevaux dans certaines grottes peintes du paléolithique montrent des phénotypes de pigmentation rappelant fortement la coloration de certains chevaux domestiques actuels : bai (la forme ancestrale), noirs ou tachetés. Il n'était pas clair si ces représentations correspondaient à la description précise de phénotypes observés dans les populations sauvages de chevaux de l'époque ou s'il s'agissait de représentations symboliques. Les mutations responsables de ces phénotypes chez les chevaux actuels étant connues, elles ont été recherchées et retrouvées dans l'ADN anciens préservés dans des ossements de chevaux du paléolithique. Les allèles responsables de certains phénotypes de pigmentation présents chez les chevaux domestiques actuels (bai, mais également noirs et tachetés) étaient donc déjà présents dans les populations sauvages de chevaux avant la domestication du cheval.

Je présenterai dans cet article des travaux illustrant comment se forment les espèces, quelles sont les bases génétiques des différences intra ou inter-spécifiques et quel est le rôle de la sélection naturelle.

I. Comment se forment les espèces ?

La définition biologique de l'espèce proposée par Mayr en 1942 est la suivante :

« Une espèce est une population ou un ensemble de populations dont les individus peuvent effectivement ou potentiellement se reproduire entre eux et engendrer une descendance viable et féconde, dans des conditions naturelles » (Mayr, 1942). Pour comprendre comment se forment les espèces, il faut donc analyser comment se mettent en place des barrières reproductives.

Ce peut être des barrières pré-zygotiques, qui vont par exemple empêcher mâles et femelles de deux futures espèces de se rencontrer et de s'accoupler. Les deux populations divergent ensuite génétiquement et ne sont plus capable de produire des hybrides fertiles. Un type de barrière reproductive bien connu concerne les barrières géographiques. Ainsi, lors de la formation de l'Isthme de Panama il y a quelques millions d'années, des populations d'organismes marins se sont retrouvées isolées dans les océans pacifiques et atlantiques nouvellement séparés. Ces populations initialement de la même espèce, ont ensuite divergé pour devenir des espèces différentes. Cela a été montré pour des espèces de poissons, de mollusques et de crustacés (Hiller and Lessios, 2020; Miura et al., 2010; Thacker, 2017).

On parle de barrières post-zygotiques, lorsque l'accouplement et la fécondation sont possibles mais que les hybrides meurent au cours du développement ou sont stériles. *Drosophila melanogaster* et *Drosophila simulans* sont deux espèces proches de drosophiles (insectes dipères) ayant divergé il y a 2 à 3 millions d'années et qui peuvent encore s'accoupler. Les femelles hybrides issues du croisement de mâles *D. melanogaster* et de femelles *D. simulans* montrent des mitoses anormales et meurent au cours de l'embryogenèse. Dans ces mitoses anormales une région chromosomique de certaines chromatides ne ségrège pas correctement au cours de l'anaphase. Cette région correspond au satellite 359, une séquence répétée présente dans une région hétérochromatique du chromosome X paternel. Ce satellite est absent sur le chromosome X de *D. simulans*. Si on utilise des mères *D. simulans* et comme pères, des mâles *D. melanogaster* issus d'une lignée dans laquelle le satellite 359 est absent du chromosome X, on n'observe plus de mitoses anormale et les femelles hybrides sont viables. Cela montre l'importance de la divergence de l'hétérochromatine au cours de la formation de nouvelles espèces.

II. Quelles sont les bases génétiques des différences intra ou inter-spécifiques ?

La comparaison d'espèces proches montre que certains caractères évoluent particulièrement rapidement. C'est le cas de la taille, en particulier en milieu insulaire où l'on observe que remarquablement les espèces de grande taille tendent à devenir plus petites, tandis que les espèces de petite taille deviennent souvent plus grandes. Ainsi, il y a quelques milliers d'années existaient des éléphants nains en Sicile et des rats géants aux îles Canaries. L'identification des espèces continentales apparentées a permis de calculer une vitesse rapide d'évolution de la taille (Baleka et al., 2021; Renom et al., 2021). La coloration est polymorphe dans de nombreuses espèces et évolue également rapidement entre espèce. Un petit nombre de locus, voir un seul locus sont souvent impliqués dans ces variations de coloration (Eizirik et al., 2003; Gautier et al., 2018; Theron et al., 2001). Les pièces génitales mâles sont des organes évoluant très rapidement, notamment chez les drosophilidés (taille, forme, présence de soies) et des régions génomiques ou même certains gènes impliqués dans ces différences morphologiques générées en quelques centaines de milliers d'années ont été identifiés (Hagen et al., 2019; Hagen et al., 2021; Nagy et al., 2018; Peluffo et al., 2015; Tanaka et al., 2015).

Plusieurs approches sont utilisées pour identifier les bases génétiques de différences phénotypiques. Tout d'abord, une approche « gène candidat », basée sur les résultats obtenus chez des espèces modèles permet d'analyser de façon ciblée un locus potentiellement impliqué dans le phénotype étudié. Ainsi, il existe chez certaines espèces de félins des formes mélaniques. Des approches candidats ciblant des gènes ayant un rôle dans la pigmentation initialement étudiés chez la souris ont permis de montrer que le mélanisme chez la panthère (*Panthera pardus*) est dû à une mutation perte de fonction et récessive dans le gène *agouti* tandis que chez le jaguar (*Panthera onca*), le mélanisme est lié à une mutation gain de fonction et dominante au locus *MC1R* qui rend le récepteur codé par ce gène constitutivement actif (Eizirik et al., 2003; Schneider et al., 2012). *agouti* code une protéine signal, antagoniste du récepteur *MC1R*, montrant que ces deux mutations ciblent la même voie.

Une autre approche utilisée est la cartographie QTL. C'est une approche nécessitant de faire des croisements entre individus montrant des phénotypes différents. C'est donc un type d'étude possible au niveau intra-spécifique ou entre espèces proches, quand les hybrides d'au moins un sexe sont fertiles. Cette approche a été suivie pour identifier les bases génétiques de différences de nombre de plaques latérales sur les épinoches (*Gasterosteus aculeatus*). Chez ces poissons, on observe des différences dans le nombre de plaques osseuses latérales entre

les morphes marins et les morphes dulcicoles. En effet, le nombre de plaques latérales est fortement réduit chez les épinoches dulcicoles. Ce changement de morphologie a eu lieu de façon récurrent lors de la colonisation par des épinoches marines de lacs d'eau douce formés au moment de la fonte des glaciers il y a 10 000 à 20 000 ans. Une approche par QTL en croisant des épinoches marines et dulcicoles a permis d'identifier plusieurs régions génomiques impliquées dans les différences de nombre de plaques osseuses latérales (Colosimo et al., 2004). Parmi ces régions, l'une est responsable de la majorité de la variation. L'analyse plus fine de cette région a identifié le gène *Ectodysplasin (Eda)* comme le locus impliqué et a montré que la mutation associée au nombre réduit de plaques latérales est âgée de plus de 2 millions d'années, probablement présente à faible fréquence dans les populations marines, et a été recrutée de façon répétée lors de la colonisation du milieu dulcicole (Colosimo et al., 2005). L'allèle dulcicole est exprimé à un niveau plus faible en particulier dans les régions des flancs où se forment des plaques osseuses chez les morphes marins mais où elles sont absentes chez les morphes dulcicoles (O'Brown et al., 2015). Cela a été montré en mesurant l'expression allèle spécifique d'*Eda* dans les tissus d'un individu F1 issu du croisement d'un morphe marin et d'un morphe dulcicole. La différence d'expression implique des changements dans les séquences cis-régulatrices d'*Eda*, puisque dans les cellules de l'individu F1 les deux allèles d'*Eda* sont en présence des mêmes facteurs transrégulateurs. La comparaison de nombreux allèles d'*Eda* marins et dulcicoles a permis d'identifier un changement de nucléotide unique présent dans tous les allèles dulcicoles mais absent de tous les allèles marins (O'Brown et al., 2015). Ce changement de nucléotide est localisé dans une séquence régulatrice d'*Eda* qui dirige l'expression d'*Eda* dans les flancs et l'analyse d'épinoches transgéniques a montré que le changement de nucléotide observé dans les allèles dulcicoles diminue l'activité de cette séquence régulatrice (O'Brown et al., 2015).

Une dernière approche utilisée est l'étude d'association. Pour cela, il faut disposer d'une population polymorphe, au sein de laquelle ségrége de la variation génétique affectant le phénotype donné. En effet, la comparaison de nombreux génomes va permettre d'identifier les régions associées aux différents phénotypes tandis que les autres régions sont homogénéisées entre les différents morphes par la recombinaison. Cette approche a été utilisée avec succès pour identifier les bases génétiques d'un polymorphisme important pour la pigmentation chez la coccinelle asiatique (*Harmonia axyridis*), une espèce invasive présente en Europe (Gautier et al., 2018). Chez cette espèce, il existe de nombreux morphes (rouges, rouges à tâches noires, noires à tâches rouges) qui correspondent à une série allélique au même locus. L'étude d'association a identifié une région associée à ce phénotype

contenant deux gènes : *GATAe* et *pannier (pnr)*. L'inactivation de chacun de ces gènes par ARN interférence a montré que *GATAe* n'était pas impliqué dans la pigmentation, mais que *pnr* était requis pour la production de mélanine. De plus, *pnr* s'exprime au cours du développement dans les élytres dans les zones qui seront noires pour tous les morphes analysés. Ce sont donc des changements dans les séquences cis-régulatrices de *pnr* qui sont impliqués dans ces différents motifs de pigmentation. De façon intéressante, des inversions ont été identifiées dans cette région (Ando et al., 2018; Gautier et al., 2018). Elles empêchent la recombinaison et maintiennent une variation génétique importante entre les allèles de *pnr* des différents morphes. D'autres études chez des oiseaux ou des papillons, par exemple, ont également identifié des inversions, couvrant parfois un grand nombre de gènes maintenant une variation génétique importante entre allèles responsables de variation phénotypique (Joron et al., 2011; Küpper et al., 2016; Lamichhaney et al., 2016; Poelstra et al., 2014).

Ces différentes approches ont permis d'identifier un grand nombre de locus impliqués dans des différences phénotypiques au niveau intra ou inter-spécifique. Un remarquable site web répertorie une grande partie de ces données. Il se nomme Gephebase et peut être consulté à l'adresse suivante : <https://www.gephebase.org> (Courtier-Orgogozo et al., 2020). L'analyse de ces données permet de caractériser les différents types de mutations impliquées dans les différences phénotypiques étudiées. Il ressort de ces analyses que certains gènes sont des hotspots évolutifs et sont utilisés de façon récurrente au cours de l'évolution (Martin and Orgogozo, 2013). De plus, certains locus avec un large effet contiennent plusieurs mutations avec des effets faibles. Les changements de morphologie impliquent plus fréquemment des changements dans les séquences régulatrices, tandis que des modifications dans les séquences codantes sont plus souvent impliquées dans des changements physiologiques (Stern and Orgogozo, 2008). Un exemple de mutation dans une séquence régulatrice impliqué dans un changement morphologique concerne le gène *Eda* chez l'épinoche précédemment présenté (O'Brown et al., 2015). Les changements dans ce type de séquences régulatrices n'affectent que certains rôles d'*Eda*, car ces séquences régulatrices sont modulaires, alors qu'un changement dans la séquence protéique d'*Eda* aurait des effets pléiotropes. Des exemples de changement de séquences protéiques modulant des processus physiologiques concernent des modifications dans la séquences protéique de l'hémoglobine impliquées dans l'adaptation à l'hypoxie pour des populations ou des espèces supportant l'altitude (Natarajan et al., 2018; Storz et al., 2007).

III. Quel est le rôle de la sélection naturelle ?

Darwin a découvert la sélection naturelle en analysant les pinsons des îles Galapagos. Il s'agit d'un complexe d'espèces étroitement apparentées, diversifiées au cours des 2 à 3 derniers millions d'années sur cet archipel et adaptées à différents régimes alimentaires (graines de différentes tailles, sang d'oiseaux de mer, nectar de fleurs, insectes) via des changements de taille et de morphologie du bec (Al-Mosleh et al., 2021). Ces oiseaux ont été l'objet de nombreuses études analysant comment leurs populations répondaient aux événements climatiques. Rosemary et Peter Grant ont ainsi montré qu'après la sécheresse de 1977 la taille des graines disponibles a augmenté et que dans l'espèce *Geospiza fortis* seuls les individus de aux becs les plus gros ont survécu et se sont reproduits (Grant and Grant, 2003). Il s'en est suivi qu'à la génération suivante, la taille moyenne du bec dans la population a nettement augmenté, car les petits ont hérité de leurs parents des allèles augmentant la taille du bec.

D'autres études ont cherché à comprendre comment la taille et la forme du bec de ces pinsons pouvaient évoluer et générer cette diversité remarquable observée entre espèces de pinsons. L'analyse de l'expression du morphogène BMP4 a montré qu'il était plus fortement exprimé au cours du développement du bec chez les espèces au bec le plus grand, et la manipulation de ce morphogène dans le bec d'embryons de poulets a indiqué un rôle causal sur la taille du bec (Abzhanov et al., 2004). Une étude récente basée sur le séquençage des génomes de toutes les espèces des pinsons des Galapagos a montré que l'hybridation était fréquente entre espèces et pouvait contribuer à l'adaptation via l'introgession de certains locus (Lamichhaney et al., 2015). Une quinzaine de régions du génome associées à des différences de taille et de forme du bec ont été identifiées. Le locus *BMP4* n'a pas été retrouvé dans cette analyse, ce qui indique que la différence d'expression précédemment montrée doit être due à un ou plusieurs changements dans des facteur trans-régulateurs. En revanche, un nouveau facteur de transcription impliqué dans le développement cranio-facial, *ALXI*, est associé à des différences de morphologies du bec entre espèces et à l'intérieur de l'espèce *Geospiza fortis*.

Conclusion :

Ces différentes études sur l'évolution à petite échelle permettent de comprendre comment les espèces se forment, pourquoi elles se modifient et comment elles le font. Le grand nombre d'espèces analysées et l'accès à leur génome permet désormais d'identifier de façon non biaisée les types de locus impliqués (contrairement à l'approche candidat). Il ressort entre autre que l'hybridation et l'introgession adaptative sont beaucoup plus fréquentes qu'on le pensait précédemment. Des inversions maintiennent parfois une variation génétique

importante entre allèles différents. Enfin, les changements de morphologie impliquent plus souvent des changements dans les séquences cis-régulatrices tandis que des changements physiologiques sont plus souvent associés à des modifications des séquences protéiques.

Références :

- Abzhanov, A., Protas, M., Grant, B. R., Grant, P. R. and Tabin, C. J.** (2004). Bmp4 and morphological variation of beaks in Darwin's finches. *Science* **305**, 1462–1465.
- Al-Mosleh, S., Choi, G. P. T., Abzhanov, A. and Mahadevan, L.** (2021). Geometry and dynamics link form, function, and evolution of finch beaks. *Proc Natl Acad Sci U S A* **118**, e2105957118.
- Ando, T., Matsuda, T., Goto, K., Hara, K., Ito, A., Hirata, J., Yatomi, J., Kajitani, R., Okuno, M., Yamaguchi, K., et al.** (2018). Repeated inversions within a pannier intron drive diversification of intraspecific colour patterns of ladybird beetles. *Nat Commun* **9**, 3843.
- Baleka, S., Herridge, V. L., Catalano, G., Lister, A. M., Dickinson, M. R., Di Patti, C., Barlow, A., Penkman, K. E. H., Hofreiter, M. and Paijmans, J. L. A.** (2021). Estimating the dwarfing rate of an extinct Sicilian elephant. *Curr Biol* **31**, 3606–3612.e7.
- Colosimo, P. F., Peichel, C. L., Nereng, K., Blackman, B. K., Shapiro, M. D., Schluter, D. and Kingsley, D. M.** (2004). The genetic architecture of parallel armor plate reduction in threespine sticklebacks. *PLoS Biol* **2**, E109.
- Colosimo, P. F., Hosemann, K. E., Balabhadra, S., Villarreal, G., Jr., Dickson, M., Grimwood, J., Schmutz, J., Myers, R. M., Schluter, D. and Kingsley, D. M.** (2005). Widespread parallel evolution in sticklebacks by repeated fixation of Ectodysplasin alleles. *Science (New York, N.Y)* **307**, 1928–33.
- Courtier-Orgogozo, V., Arnoult, L., Prigent, S. R., Wiltgen, S. and Martin, A.** (2020). Gephebase, a database of genotype-phenotype relationships for natural and domesticated variation in Eukaryotes. *Nucleic Acids Res* **48**, D696–D703.
- Eizirik, E., Yuhki, N., Johnson, W. E., Menotti-Raymond, M., Hannah, S. S. and O'Brien, S. J.** (2003). Molecular genetics and evolution of melanism in the cat family. *Curr Biol* **13**, 448–53.
- Ferree, P. M. and Barbash, D. A.** (2009). Species-specific heterochromatin prevents mitotic chromosome segregation to cause hybrid lethality in *Drosophila*. *PLoS Biol* **7**, e1000234.
- Gautier, M., Yamaguchi, J., Foucaud, J., Loiseau, A., Ausset, A., Facon, B., Gschloessl, B., Lagnel, J., Loire, E., Parrinello, H., et al.** (2018). The Genomic Basis of Color Pattern Polymorphism in the Harlequin Ladybird. *Curr. Biol.* **28**, 3296–3302.e7.
- Grant, R. B. and Grant, P. R.** (2003). What Darwin's Finches Can Teach Us about the Evolutionary Origin and Regulation of Biodiversity. *BioScience* **53**, 965–975.
- Hagen, J. F. D., Mendes, C. C., Blogg, A., Payne, A., Tanaka, K. M., Gaspar, P., Figueras Jimenez, J., Kittelmann, M., McGregor, A. P. and Nunes, M. D. S.** (2019). tartan underlies the evolution of *Drosophila* male genital morphology. *Proc Natl Acad Sci U S A* **116**, 19025–19030.
- Hagen, J. F. D., Mendes, C. C., Booth, S. R., Figueras Jimenez, J., Tanaka, K. M., Franke, F. A., Baudouin-Gonzalez, L., Ridgway, A. M., Arif, S., Nunes, M. D. S., et al.** (2021). Unraveling the Genetic Basis for the Rapid Diversification of Male Genitalia between *Drosophila* Species. *Mol Biol Evol* **38**, 437–448.
- Hiller, A. and Lessios, H. A.** (2020). Marine species formation along the rise of Central America: The anomuran crab *Megalobrachium*. *Mol Ecol* **29**, 413–428.
- Jones, M. R., Mills, L. S., Alves, P. C., Callahan, C. M., Alves, J. M., Lafferty, D. J. R., Jiggins, F. M., Jensen, J. D., Melo-Ferreira, J. and Good, J. M.** (2018). Adaptive

introgression underlies polymorphic seasonal camouflage in snowshoe hares. *Science* **360**, 1355–1358.

Joron, M., Frezal, L., Jones, R. T., Chamberlain, N. L., Lee, S. F., Haag, C. R., Whibley, A., Becuwe, M., Baxter, S. W., Ferguson, L., et al. (2011). Chromosomal rearrangements maintain a polymorphic supergene controlling butterfly mimicry. *Nature* **477**, 203–6.

Küpper, C., Stocks, M., Risse, J. E., Dos Remedios, N., Farrell, L. L., McRae, S. B., Morgan, T. C., Karlionova, N., Pinchuk, P., Verkuil, Y. I., et al. (2016). A supergene determines highly divergent male reproductive morphs in the ruff. *Nat Genet* **48**, 79–83.

Lamichhaney, S., Berglund, J., Almén, M. S., Maqbool, K., Grabherr, M., Martinez-Barrio, A., Promerová, M., Rubin, C.-J., Wang, C., Zamani, N., et al. (2015). Evolution of Darwin's finches and their beaks revealed by genome sequencing. *Nature* **518**, 371–375.

Lamichhaney, S., Fan, G., Widemo, F., Gunnarsson, U., Thalmann, D. S., Hoepfner, M. P., Kerje, S., Gustafson, U., Shi, C., Zhang, H., et al. (2016). Structural genomic changes underlie alternative reproductive strategies in the ruff (*Philomachus pugnax*). *Nat Genet* **48**, 84–88.

Martin, A. and Orgogozo, V. (2013). The Loci of repeated evolution: a catalog of genetic hotspots of phenotypic variation. *Evolution* **67**, 1235–50.

Mayr, E. (1942). *Systematics and the Origin of Species from the viewpoint of a zoologist*. New York: Columbia Univ. Press.

Miura, O., Torchin, M. E. and Bermingham, E. (2010). Molecular phylogenetics reveals differential divergence of coastal snails separated by the Isthmus of Panama. *Mol Phylogenet Evol* **56**, 40–48.

Nagy, O., Nuez, I., Savisaar, R., Peluffo, A. E., Yassin, A., Lang, M., Stern, D. L., Matute, D. R., David, J. R. and Courtier-Orgogozo, V. (2018). Correlated Evolution of Two Copulatory Organs via a Single cis-Regulatory Nucleotide Change. *Curr. Biol.* **28**, 3450-3457.e13.

Natarajan, C., Jendroszek, A., Kumar, A., Weber, R. E., Tame, J. R. H., Fago, A. and Storz, J. F. (2018). Molecular basis of hemoglobin adaptation in the high-flying bar-headed goose. *PLoS Genet.* **14**, e1007331.

O'Brown, N. M., Summers, B. R., Jones, F. C., Brady, S. D. and Kingsley, D. M. (2015). A recurrent regulatory change underlying altered expression and Wnt response of the stickleback armor plates gene *EDA*. *Elife* **4**, e05290.

Ottoni, C., Van Neer, W., De Cupere, B., Daligault, J., Guimaraes, S., Peters, J., Spassov, N., Prendergast, M. E., Boivin, N., Morales-Muñiz, A., et al. (2017). The palaeogenetics of cat dispersal in the ancient world. *Nat Ecol Evol* **1**, 1–7.

Peluffo, A. E., Nuez, I., Debat, V., Savisaar, R., Stern, D. L. and Orgogozo, V. (2015). A Major Locus Controls a Genital Shape Difference Involved in Reproductive Isolation Between *Drosophila yakuba* and *Drosophila santomea*. *G3 (Bethesda)* **5**, 2893–2901.

Poelstra, J. W., Vijay, N., Bossu, C. M., Lantz, H., Ryll, B., Müller, I., Baglione, V., Unneberg, P., Wikelski, M., Grabherr, M. G., et al. (2014). The genomic landscape underlying phenotypic integrity in the face of gene flow in crows. *Science* **344**, 1410–1414.

Pruvost, M., Bellone, R., Benecke, N., Sandoval-Castellanos, E., Cieslak, M., Kuznetsova, T., Morales-Muñiz, A., O'Connor, T., Reissmann, M., Hofreiter, M., et al. (2011). Genotypes of predomestic horses match phenotypes painted in Paleolithic works of cave art. *Proc Natl Acad Sci U S A* **108**, 18626–18630.

Renom, P., de-Dios, T., Civit, S., Llovera, L., Sánchez-Gracia, A., Lizano, E., Rando, J. C., Marquès-Bonet, T., Kergoat, G. J., Casanovas-Vilar, I., et al. (2021). Genetic data from the extinct giant rat from Tenerife (Canary Islands) points to a recent divergence from mainland relatives. *Biol Lett* **17**, 20210533.

Schneider, A., David, V. A., Johnson, W. E., O'Brien, S. J., Barsh, G. S., Menotti-

- Raymond, M. and Eizirik, E.** (2012). How the leopard hides its spots: ASIP mutations and melanism in wild cats. *PLoS ONE* **7**, e50386.
- Stern, D. L. and Orgogozo, V.** (2008). The loci of evolution: how predictable is genetic evolution? *Evolution* **62**, 2155–2177.
- Storz, J. F., Sabatino, S. J., Hoffmann, F. G., Gering, E. J., Moriyama, H., Ferrand, N., Monteiro, B. and Nachman, M. W.** (2007). The molecular basis of high-altitude adaptation in deer mice. *PLoS genetics* **3**, e45.
- Tanaka, K. M., Hopfen, C., Herbert, M. R., Schlötterer, C., Stern, D. L., Masly, J. P., McGregor, A. P. and Nunes, M. D. S.** (2015). Genetic architecture and functional characterization of genes underlying the rapid diversification of male external genitalia between *Drosophila simulans* and *Drosophila mauritiana*. *Genetics* **200**, 357–369.
- Thacker, C. E.** (2017). Patterns of divergence in fish species separated by the Isthmus of Panama. *BMC Evol Biol* **17**, 111.
- Theron, E., Hawkins, K., Bermingham, E., Ricklefs, R. E. and Mundy, N. I.** (2001). The molecular basis of an avian plumage polymorphism in the wild: a melanocortin-1-receptor point mutation is perfectly associated with the melanic plumage morph of the bananaquit, *Coereba flaveola*. *Curr. Biol.* **11**, 550–557.
- Van't Hof, A. E., Campagne, P., Rigden, D. J., Yung, C. J., Lingley, J., Quail, M. A., Hall, N., Darby, A. C. and Saccheri, I. J.** (2016). The industrial melanism mutation in British peppered moths is a transposable element. *Nature* **534**, 102–105.

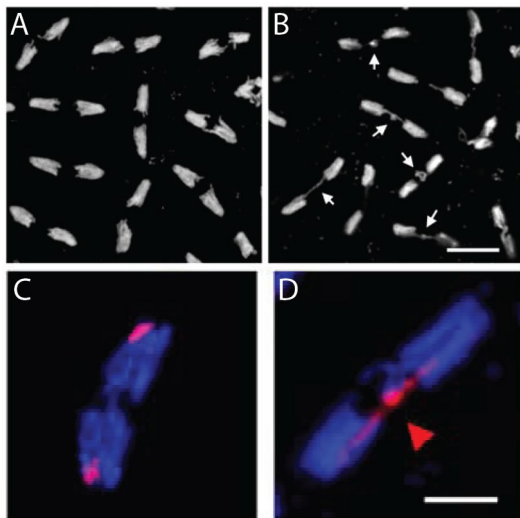


Figure 1 : La divergence de l'hétérochromatine induit des défauts de ségrégation au cours de la mitose et de la létalité dans les embryons de femelles hybrides *Drosophila melanogaster/Drosophila simulans* (Ferree and Barbash, 2009).

Les mitoses sont normales dans un embryon de *Drosophila melanogaster* (A) tandis que l'on observe des défauts de ségrégation avec des ponts d'ADN (flèches) dans un embryon femelle hybride *D. melanogaster/D. simulans* (B). Barre d'échelle : 8µm.

L'hybridation avec une sonde marquant le satellite 359-pb (rouge) localisé dans l'hétérochromatine du chromosome X de *Drosophila melanogaster*, mais absent du

chromosome X de *Drosophila simulans*, montre que cette région ségrège normalement au cours des mitoses dans un embryon de *Drosophila melanogaster* (C) tandis qu'elle est précisément localisée dans les ponts des mitoses anormales des embryons femelles hybrides *D. melanogaster/D. simulans* (D). Barre d'échelle : 5 μ m.



Figure 2 : Exemples illustrant des phénotypes dont les bases génétiques ont été identifiées par différentes approches.

Une approche gènes candidat a permis de montrer que le mélanisme chez la panthère, *Panthera pardus*, (A, photo : J-M Gibert) est dû à une mutation perte de fonction récessive au locus *agouti* (Schneider et al., 2012). Les morphes marins et dulcicoles de l'épinoche

(*Gasterosteus aculeatus*) diffèrent notamment par le nombre de plaques osseuses latérales ici colorées au rouge Alizarine (O’Brown et al., 2015). Une approche de cartographie QTL a identifié plusieurs régions génomiques impliquées dans cette différence dont celle portant le gène *Ectodysplasin*. La coccinelle asiatique (*Harmonia axyridis*) montre un polymorphisme remarquable pour la pigmentation des élytres (C, photo J-M Gibert). Une étude d’association a montrée qu’elle était due à une série allélique au locus *pannier*, dont l’expression spécifie les zones noires (Gautier et al., 2018).