**Polyploïdie et évolution**

**Introduction**

Parmi les plantes cultivées, la polyploïdie est reconnue d’intérêt agronomique, les plantes polyploïdes présentent en général des caractéristiques phénotypiques intéressantes pour l’agriculture. L’amélioration génétique de telles espèces nécessite l’approfondissement des connaissances concernant l’aptitude des polyploïdes à disposer de l’information génétique redondante.

Depuis une quinzaine d’années, de nombreuses études sont investies autant sur des polyploïdes établis depuis quelques milliers voire quelques millions d’années que sur des polyploïdes synthétisés *de novo* pour identifier les mécanismes à l’origine des avantages adaptatifs. Au cours de ces études, l’organisation génomique, et l’expression des gènes sont tout particulièrement considérées. Le contexte génétique et évolutif des espèces parentales à l’origine des allopolyploïdes, leur processus de formation et d’évolution depuis l’évènement d’hybridation font partie des nombreux paramètres qui influent sur l’état actuel des allopolyploïdes. Multiplier le nombre de modèles étudiés semble nécessaire pour observer les diverses configurations génétiques et transcriptomiques qui se déroulent au sein des polyploïdes.

La conciliation de plusieurs sous-génomes dans une même cellule entraîne des phénomènes de régulation de l’expression des gènes. La contribution relative des gènes de chaque sous-génome au transcriptome du polyploïde est un des aspects de l’expression des gènes qui a été étudié auprès de certains allopolyploïdes mais pas au sein d’un allopolyploïde récent provenant de l’hybridation de deux espèces diploïdes peu divergentes.

**1 La polyploïdie**

**1.1 Définition**

Le terme de polyploïde qualifie les individus ou les cellules qui présentent plus de deux lots de chromosomes. Plusieurs types de polyploïdes sont distingués selon les évènements qui sont à leur origine. Les autopolyploïdes au sein desquels des génomes provenant d’une même espèce sont juxtaposés sont composés de plusieurs jeux de chromosomes homologues. Chez les végétaux, de nombreuses espèces autopoplyploïdes sont répertoriées: des espèces cultivées comme la Pomme de terre, la Luzerne, le Soja et aussi des espèces sauvages ou ornementales comme les *Lantana*.

Les allopolyploïdes qui résultent d’une hybridation interspécifique associée à un doublement de chromosomes présentent à la fois des paires de chromosomes homologues mais aussi des jeux de chromosomes apparentés (homéologues), plus ou moins divergents, provenant des espèces parentales. Des espèces cultivées comme le Coton, le Blé, le Colza, le Caféier, le Tabac, le Citronnier, le Concombre, l’Arachide mais aussi de nombreuses espèces sauvages comme la Spartine (*Spartina*) , *Tragopogon* et *Senecio* sont des allopolyploïdes.

**1.2 Fréquence de la polyploïdie et paléopolyploïdie**

La polyploïdie se rencontre chez de nombreux Eucaryotes, mais sa prévalence varie grandement. Elle se produit chez les Eucaryotes unicellulaires comme les levures, mais aussi parmi les insectes et les vertébrés, néanmoins ces évènements sont rares: un seul cas d’organisme polyploïde a été observé chez les mammifères et aucun chez les oiseaux. La sensibilité du développement embryonnaire aux variations de dose de copies de gènes, notamment ceux liés au déterminisme sexuel expliquerait la fréquence faible d’évènements de polyploïdisation au sein des animaux.

L’avancée des techniques de marquage moléculaire et plus récemment des données de séquençage des génomes a permis de mettre en évidence des duplications localisées qui proviennent d’évènements anciens de polyploïdie.

Des traces de duplication ont été détectées dans de nombreux génomes. Les anciens polyploïdes auraient subi au cours de l’évolution des remaniements chromosomiques, des mutations et des pertes de gènes. Ainsi chez les végétaux, après avoir longtemps considéré que 70% à 80% des Angiospermes étaient des polyploïdes ; on estime maintenant que l’ensemble des Angiospermes ont une origine polyploïde. L’existence d’évènements anciens de polyploïdie (*i.e.* paléopolyploïdie) a été démontrée par différentes approches expérimentales :

• **L’analyse de blocs de synténie présents en plusieurs copies et répartis dans un même génome** : par cartographie, analyse de génome séquencé, ou par hybridation *in situ*, des blocs de synténie se dégagent entre espèces et au sein même des génomes

• **L’analyse du nombre de paires de gènes paralogues qui présentent un même taux de substitution synonyme par site (Ks) :** il est possible de détecter des périodes évolutives au cours desquelles de nombreux gènes se trouvent dupliqués.

L’étude de gènes dupliqués partagés par divers Eucaryotes (animaux, champignons, plantes) indique que les évènements de duplication se sont produits dès le début de l’histoire évolutive des Eucaryotes. Pour les Angiospermes, plusieurs évènements de polyploïdisation sont rapportés au cours de leur histoire évolutive.

**1.3 La formation des polyploïdes**

La probabilité d’hybridation mais aussi la divergence entre les génomes de deux espèces conditionnent fortement la formation d’un allopolyploïde mais également la transmission de diversité des espèces parentales vers les polyploïdes. Certaines espèces ont des origines polyphylétiques (multiparentales), issues de croisements multiples et récurrents, d’autres polyploïdes sont issus de croisements réciproques (populations avec les deux cytoplasmes parentaux possibles), c’est le cas pour *Tragopogon* et *Brassica*. Au contraire, certaines espèces polyploïdes comme le coton, le blé ou *Arabidopsis* sont issues de peu de croisements à leur origine.

Les espèces ayant une origine unique pourraient avoir moins de diversité à diffuser que celles qui ont une origine multiple et qui favorisent l’introduction d’une plus grande part de la diversité des espèces parentales. Cependant les pressions de sélection (anthropiques et naturelles) peuvent éroder la variabilité transférée initialement. De plus d’autres mécanismes concernant la régulation de l’expression des gènes dupliqués chez les allopolyploïdes vont moduler ce phénomène et générer de la diversité aussi bien génétique que morphologique.

**1.4 Etude de la polyploïdie**

Depuis une quinzaine d’années, les conséquences de la polyploïdie sur les gènes, l’expression des gènes et l’évolution des génomes sont particulièrement étudiées. Selon les polyploïdes étudiés, les enseignements sont distincts et complémentaires. En effet des phénomènes différents de la polyploïdie peuvent être examinés selon le type de polyploïdie des plantes considérés : le doublement génomique dans le cas de l’autopolyploïdie, la fusion des génomes divergents dans le cas de l’allopolyploïdie. Les mécanismes de régulation de l’expression des gènes développés dans chacune des deux situations pourraient être variables. L’estimation de la période de l’évènement de polyploïdisation est aussi considérée, elle informe sur l’importance et le type des phénomènes d’évolution que certains polyploïdes ont subi depuis le doublement génomique ou l’hybridation des génomes à leur origine. Enfin dans le cas des allopolyploïdes, la divergence entre les espèces diploïdes qui sont à leur origine influerait sur les phénomènes qui permettraient de concilier les génomes homéologues dans le même noyau.

Pour certaines plantes, des polyploïdes artificiels ont été créés. Ces polyploïdes de synthèse ou néopolyploïdes présentent l’avantage de ne pas avoir subi les phénomènes d’évolution des gènes dupliqués, ils permettent d’étudier les premiers effets au niveau génomique et transcriptomique des étapes suivant la fusion et/ou le doublement du génome en les comparant à des polyploïdes naturels. Ils facilitent l’étude de la polyploïdie dans des contextes plus simples en dissociant les effets du doublement génomique et de la fusion de génomes divergents. Ils permettent également d’étudier les effets du doublement génomique et de la fusion génomique sans l’impact de l’évolution du génome du polyploïde depuis l’évènement d’hybridation. Mais il faut noter que cette approche n’est pas toujours possible, pour certains polyploïdes, les plantes à l’origine de l’hybridation ne sont plus toujours disponibles ou ne sont pas connues

**1.4 Les effets de la polyploïdie**

Les polyploïdes sont étudiés dans de nombreux contextes : génétique, génomique fonctionnelle, génomique comparative, génomique évolutive, phénotypique pour la sélection et l’amélioration… Dans les paragraphes suivants, seront présentés les effets de la polyploïdie qui se produisent avant tout au niveau du génome, les nombreux réarrangements génomiques intervenant après l’hybridation de deux génomes et enfin la régulation de l’expression des gènes dupliqués.

**2.1 Les réarrangements génomiques**

Les réarrangements génomiques sont les effets de plusieurs types d’évènements au sein du génome : des mouvements (inversions, translocations), des duplications, des insertions, ou des délétions. Ils concernent des fragments génomiques suffisamment grands pour créer des changements détectables dans l’ordre, la taille ou la position de marqueurs moléculaires. Parmi les Eucaryotes polyploïdes, ce sont essentiellement les plantes qui présentent ces modifications du génome

**2.1.1 Changements rapides et dynamiques dans la structure des génomes**

Lors de l’évènement de polyploïdisation, au moment de l’hybridation des génomes, de fortes contraintes se produisent pour l’organisation du nouveau génome. Des études de marquage moléculaire effectuées sur des polyploïdes de synthèse chez *Brassica* ont permis de mettre en évidence des changements rapides de l’organisation du génome, et de détecter des transmissions de fragments génomique non-additifs au sein des nouveaux allopolyploïdes. Ces changements se traduisent par la disparition de fragments génomiques parentaux, et l’apparition de nouveaux fragments qui sont absents chez les parents de l’hybride. Lors des premières générations après l’hybridation, peu de changements génomiques sont constatés, les génomes homéologues apparaissent quiescents, ce n’est que vers la troisième génération que surviennent de nombreux changements génomiques.

**2.1.2 L’activation de transposons**

Les éléments transposables représentent 50 à 80 % du génome des plantes. Bien que la plupart soient inactifs dans leur génome respectif, certains peuvent être activés en réponse à un stress ou à un « genomic shock », par exemple confronter deux génomes divergents dans un même noyau après un évènement de polyploïdisation. Ainsi la réactivation de transposons à ADN et de rétrotransposons est observée chez le blé, dans des allopolyploïdes d’*Arabidopsis* et dans des allopolyploïdes récents de *Spartina* . L’activation de transposons peut avoir un effet de régulateur cis ou trans pour les gènes voisins de la transposition . Chez d’autres espèces allopolyploïdes, les phénomènes d’activation des transposons sont indissociables de mécanismes de régulation de l’expression des gènes et de mécanismes épigénétiques.

**2.2 Régulation de l’expression des gènes**

Les variations phénotypiques observées chez les allopolyploïdes en les comparant aux diploïdes, ont amené les chercheurs à étudier l’expression et la régulation des gènes au sein des allopolyploïdes.

**2.2.1 Estimation de l’expression des gènes**

Dans les diverses études effectuées sur les allopolyploïdes, l’expression des gènes est analysée par deux démarches différentes : la première consiste à comparer le niveau d’expression des gènes de l’allopolyploïde à l’expression des mêmes gènes des parents diploïdes, la seconde méthode vise à estimer la contribution relative des gènes homéologues (appartenant à chaque sous-génome de l’allopolyploïde) dans l’allopolyploïde.

Dans la première démarche, le niveau d’expression des gènes de l’allopolyploïde peut être classifié en deux catégories :

- **additivité** : elle est définie comme la somme du niveau d’expression des parents (quantitativement et proportionnellement),

- **Non-additivité** : elle reflète tout écart à l’additivité, le niveau d’expression du gène chez le polyploïde est supérieur ou inférieur au niveau d’expression du gène chez les parents diploïdes.

Pour la seconde démarche, différentes méthodes sont utilisées pour estimer l’expression relative des gènes homéologues dans le transcriptome de l’allopolyploïde. Le rapport des quantités des transcrits homéologues est exprimé en pourcentage ou en proportion de l’expression totale. Un tétrapolyploïde dont le génome est composé de deux sous-génomes, peut présenter des niveaux d’expression relative des gènes homéologues variables, de la présence équivalente des deux sous-génomes jusqu’au biais de l’expression vers l’un ou l’autre des sous-génomes et parfois jusqu’à la disparition de l’expression de l’un d’eux.

**2.2.2 Mécanismes de régulation de l’expression**

L’hybridation de deux génomes va confronter les gènes et les facteurs de régulation ayant évolué indépendamment dans les espèces progénitrices. Il en résulte que l’expression des gènes homéologues dans le contexte polyploïde pourra être modifiée par des mécanismes génétiques ou épigénétiques.

**3- Conséquences évolutives de la polyploïdie**

**3.1 Evolution des gènes dupliqués**

Chaque espèce possède *a priori* au moins une copie de chaque gène rencontré dans les autres espèces (gènes orthologues). Lors de l’hybridation, ces copies se retrouvent confrontées, et le devenir de ces copies a été au cœur des réflexions sur l’évolution des génomes dès Ohno (1970) qui leur suppose différentes possibilités d’évolution à court, moyen et long terme. Hahn interprète ces trois possibilités d’évolution en considérant les séquences codantes et les séquences régulatrices des gènes dupliqués

- **Pseudogénisation** : les deux gènes peuvent conserver tous deux leur fonction d’origine dans les premières générations, mais une copie peut ne pas être transcrite (de façon aléatoire ou stochastique) sur le moyen ou long terme, perte qui est compensée par l’autre copie homéologue. Plusieurs causes sont possibles, soit en raison de la dégradation d’une copie en gène non fonctionnel accumulant des mutations délétères à sa fonction (pseudogène), ou par recombinaison homéologue (translocation ou conversion génique). La recombinaison illégitime peut également conduire directement à la perte de séquence. De la même façon, un gène mis sous silence pourra être sujet à pseudogénisation.

- **Néofonctionnalisation** : sous cette notion coexistent la répartition par organe de l’expression d’un gène (court terme) avec l’acquisition d’une nouvelle fonction (sur le long terme). Ainsi l’expression d’un gène dans des organes nouveaux par rapport aux espèces parentales est considérée comme de la néofonctionnalisation. Sous pression de sélection, une copie de gène peut accumuler des mutations non synonymes qui modifient la protéine et lui donnent une nouvelle fonction (nouvelle activité enzymatique en modifiant le site réactionnel par exemple).

**- Sous-fonctionnalisation** : Chez les polyploïdes, le « silencing » de l’expression entre copies homéologues dépendant de l’organe est considéré comme une marque de sous fonctionnalisation. En effet, si ce phénomène perdure, les deux copies seront conservées car elles se spécialisent selon l’organe ou le tissu cellulaire et partagent la fonction originelle du gène. Ce modèle est appelé DDC Duplication-Dégénération-Complémentation. La principale différence avec la néofonctionnalisation réside dans le fait que les deux copies n’ont fait que fragmenter la fonction ancestrale en deux (les tissus concernés par l’expression des copies ne sont pas nouveaux dans le polyploïde par rapport aux espèces parentales).

**3.2 Polyploïdie et adaptation**

On estime qu’entre 2% et 15% des évènements de spéciation des Angiospermes seraient causés par un évènement de polyploïdisation . Certains auteurs supposent que la polyploïdie serait également un facteur clé de la diversification des espèces végétales en leur permettant de mieux s’adapter à des environnements plus extrêmes que ceux tolérés par leurs espèces parentales. L’observation des allopolyploïdes et leur comparaison avec les espèces parentales diploïdes mettent en évidence des caractères phénotypiques différents et parfois nouveaux, qui jouent sans doute un rôle important dans l’adaptation des polyploïdes à de nouveaux environnements ou à de nouvelles niches écologiques. Ainsi un niveau élevé de tolérance à la sècheresse, la résistance à des parasites, l’apomixie, une variation de la période de floraison… ont permis aux polyploïdes de mieux survivre que leurs parents diploïdes à des environnements défavorables : hautes altitudes, climat froid...

Récemment Fawcett *et al*  ont montré que la datation des évènements anciens de polyploïdie présents chez de nombreuses angiospermes correspondrait à celle de la crise Crétacé-tertiaire. Ces évènements indépendants sont survenus dans une période de grands bouleversements climatiques et ont accompagné l’établissement des Angiospermes et le déclin des Gymnospermes, ce qui laisse entrevoir l’importance de la polyploïdie dans l’adaptation des espèces aux changements climatiques.

Mais la polyploïdie ne semble pas seulement un avantage dans les environnements défavorables, en effet de nombreuses espèces domestiquées sont polyploïdes. L’augmentation de la taille des organes pourrait être un des facteurs qui favorise les espèces polyploïdes parmi les espèces cultivées , mais aussi leur plasticité phénotypique notamment dans les premières génération, l’état de vigueur hybride qui semble fixé et enfin le mode de régulation des gènes par effet dose participeraient à la domestication par la sélection. Mais certaines caractéristiques des polyploïdes peuvent être aussi des désavantages, ainsi l’augmentation de la taille des génomes qui induit un volume cellulaire plus important entrainerait un métabolisme cellulaire et un développement plus lent