



Les poules

Comprendre leur diversité
génétique visible



Les poules

Comprendre leur diversité génétique visible

Michèle Tixier-Boichard, coord.

Éditions Quæ

Collection *Savoir-faire*

Les arthropodes du cotonnier

Pierre Jean Silvie et Bernard Papierok

2024, 190 p.

L'agriculture de conservation des sols

Stéphane Cordeau, Pierre-Alain Maron,
Jean-Pierre Sarthou, Bruno Chauvel, coord.

2024, 420 p.

Nutrition minérale des ruminants

François Meschy

2023 (3^e éd.), 244 p.

Pour citer cet ouvrage :

Tixier-Boichard M., 2025. *Les poules. Comprendre leur diversité génétique visible*, Versailles, éditions Quæ, 168 p.

Éditions Quæ

RD 10, 78026 Versailles Cedex

www.quae.com – www.quae-open.com

© éditions Quæ, 2025

ISBN papier : 978-2-7592-4038-8

ISBN PDF : 978-2-7592-4039-5

ISBN ePub : 978-2-7592-4040-1

ISSN : 1952-1251

L'édition de cet ouvrage a bénéficié du soutien financier de l'UMR GABI, du département de Génétique animale d'INRAE et du programme France 2030 ANR-11-IDEX-0003 de la Graduate School Biosphera de l'université Paris-Saclay.

Les versions numériques de cet ouvrage sont diffusées sous licence CC-by-NC-ND 4.0.

Certains termes techniques ou scientifiques sont signalés **en gras** dans le texte courant : ils sont expliqués dans un glossaire. En fin d'ouvrage figure aussi un index des locus ; il renvoie à la page de leur explication principale.

Sommaire

Préface	5
1. Ancêtres de la poule et domestication	7
Taxonomie.....	7
Domestication.....	12
Différenciation des races.....	14
2. Notions de base	17
La cellule, support de l'information génétique.....	17
Le génome de la poule.....	26
Les lois de Mendel et les bases moléculaires.....	30
Les écarts apparents aux lois de Mendel.....	37
Comment identifier le gène responsable d'un phénotype?.....	49
3. Principaux gènes affectant la pigmentation	53
Préambule : résumé des bases physiologiques de la pigmentation.....	53
Coloration de la peau.....	53
Coloration du plumage.....	60
Principaux dessins du plumage.....	82
Coloration de l'œil.....	89
Coloration de la coquille de l'œuf.....	92
4. Principaux gènes affectant la morphologie du plumage	97
Rappel sur le développement du plumage.....	97
Modification de la répartition des plumes.....	97
Modification de la croissance des plumes.....	105
Modification de la structure des plumes.....	112
5. Principaux gènes affectant la crête, la peau et ses annexes	119
La crête.....	119
Les gènes affectant la glande uropygiale.....	126
Les gènes affectant l'ergot.....	127
Les gènes affectant la peau des doigts.....	130
6. Principaux gènes affectant le squelette ou la taille	131
La taille.....	131
Les principaux gènes affectant les doigts.....	137
La colonne vertébrale.....	139
La tête.....	140

7. Défauts métaboliques déterminés par des gènes uniques 141

L'épilepsie, locus *EPI*..... 141

L'anomalie de l'équilibre, locus *LOCO*..... 141

L'odeur de poisson dans les œufs bruns, gène *FM03*..... 142

La goutte..... 143

Le diabète insipide, locus *DI*..... 143

Le vitiligo..... 144

L'absence d'ovulation, locus *RO*..... 144

Conclusion..... 145

Annexe 1..... 147

Annexe 2..... 148

Annexe 3..... 149

Glossaire..... 150

Index des locus par ordre alphabétique des symboles..... 152

Références bibliographiques..... 153

Les auteurs..... 167

Préface

C'est avec grand plaisir que je préface ce nouveau livre traitant de la génétique de la poule, écrit par des spécialistes de la génétique avicole.

Il y a vingt-cinq ans, j'avais publié aux Éditions de l'Inra un ouvrage destiné principalement aux éleveurs amateurs et aux sélectionneurs des souches colorées, *Les Poules – Diversité génétique visible*. Défendre la biodiversité, ce n'est pas seulement protéger les espèces sauvages, c'est aussi approfondir nos connaissances sur les espèces domestiquées qui ont permis à l'espèce humaine d'être ce qu'elle est aujourd'hui. L'espèce *Gallus gallus* présente tant de différentes mutations agissant sur la morphologie, la coloration, et même sur certaines anomalies pathologiques, qu'elle peut servir de « modèle animal » pour l'étude de maladies telles que l'épilepsie, le diabète insipide, l'obésité, la goutte et certaines formes de nanisme. Ces anomalies sont traitées dans ce nouvel ouvrage, alors que d'autres, peu fréquentes, ne sont mentionnées que pour mémoire.

Cette mise à jour était souhaitable, et je suis persuadé que cet ouvrage sera en bonne place dans la bibliothèque des éleveurs tant amateurs que professionnels.

Gérard Coquerelle

Ancêtres de la poule et domestication

Taxonomie

La poule appartient au genre *Gallus*, qui fait partie de la famille des Phasianidés dans l'ordre des Galliformes. Ce genre comprend quatre **espèces** encore présentes actuellement dans les zones de forêt subtropicale ou tropicale de l'Asie du Sud-Est. Afin de comparer la morphologie des espèces, et ensuite celle des **rares**, la figure 1.1 présente les différentes parties du corps d'un coq ainsi que leur dénomination.

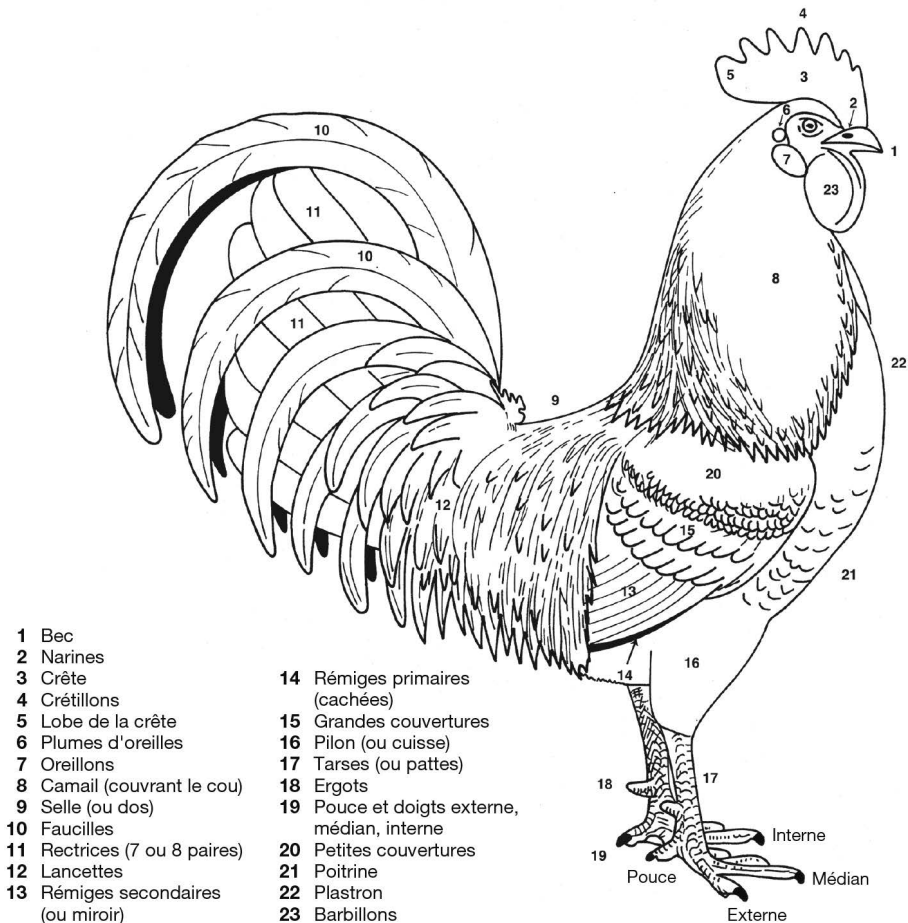


Figure 1.1. Différentes parties du corps d'un individu de l'espèce *Gallus gallus*. © Gérard Coquerelle.

Ces quatre espèces diffèrent par leur localisation géographique et leur morphologie. – L'espèce *Gallus gallus*, ou coq bankiva (en anglais *Red junglefowl*), a l'aire de répartition la plus vaste, allant du sud-est de l'Inde et du sud de la Chine jusqu'à l'Indonésie. Cette espèce est celle qui ressemble le plus à la poule domestique, et par exemple à la Gauloise dorée, avec une crête simple, un plumage très coloré chez le coq, avec la poitrine et la queue noires, un plumage plus terne chez la poule, avec la poitrine saumonée et les tarses gris-bleu. Cinq sous-espèces sont décrites : *G. g. gallus* (figure 1.2) et *G. g. murghi* (figure 1.3) ont des oreillons blancs, alors que *G. g. bankiva* (figure 1.4), *G. g. jabouillei* et *G. g. spadiceus* ont des oreillons rouges. D'une manière générale, ces sous-espèces se distinguent plus par le phénotype du coq que par celui de la poule, qui est toujours d'un gris-brun assez neutre (figure 1.5).



Figure 1.2. A) Coq de la sous-espèce *G. g. gallus*, à oreillons blancs, ou coq rouge de Cochinchine. B) Poule de la sous-espèce *G. g. gallus*, à oreillons blancs. © Wittawat Molee.



Figure 1.3. Coq de la sous-espèce *G. g. murghi* (Inde), à oreillons blancs. © Marc/Adobe Stock.



Figure 1.4. Coq et poule de la sous-espèce *G. g. bankiva* (Java), à oreillons rouges; les plumes du camail et de la selle du coq sont de couleur doré clair et plus arrondies que chez les autres sous-espèces. © Iqbal/Adobe Stock.



Figure 1.5. Poule de la sous-espèce *G. g. spadiceus* (nord-est de l'Inde et Thaïlande), à oreillons rouges, ayant la poitrine saumonée et le dos gris-brun. © Pluto Mc/Adobe Stock.

Ces cinq sous-espèces diffèrent par leur aire de répartition, comme leur nom commun l'indique, sachant que *G. g. spadiceus* et *G. g. gallus* coexistent en Thaïlande. Comme cette espèce est la plus proche morphologiquement du poulet domestique, elle a très tôt été proposée comme l'ancêtre de nos races de poules.

- L'espèce *Gallus sonneratii*, ou coq de Sonnerat (en anglais *Grey junglefowl*), montre un plumage à dominante plus argentée chez le coq (figure 1.6A) et la poule (figure 1.6B) par rapport à *G. gallus*; le coq montre aussi des plumes du camail cornées et une crête moins dentelée que celle du coq *G. gallus*; elle vit uniquement dans le sud-ouest du continent indien. Des études moléculaires ont montré que cette espèce est à l'origine du caractère 'peau jaune' observé chez nombre de races de poulets domestiques (Eriksson *et al.*, 2008).



Figure 1.6. A) Coq de l'espèce *Gallus sonneratii* (Inde). © Wrightouter/Adobe Stock. B) Poule de l'espèce *Gallus sonneratii* (Inde). © Phototrip.cz/Adobe Stock.

- L'espèce *Gallus lafayetii*, ou coq de Lafayette (en anglais *Sri Lankan junglefowl*), ne se trouve que sur l'île de Sri Lanka; le mâle (figure 1.7) se distingue surtout par une tache jaune vif sur la crête, également peu dentelée comme celle de *G. sonneratii*, ainsi qu'une touffe de plumes bleu-violet en haut du cou.

- L'espèce *Gallus varius*, ou coq de Java (en anglais *Green junglefowl*), se trouve sur l'île de Java et les îles environnantes, et présente la morphologie la plus originale avec un plumage de coloration verdâtre, des plumes arrondies chez le mâle et surtout un seul barbillon et une crête non dentelée, présentant avec la femelle des zones colorées jaune et bleu en plus du rouge habituel (figure 1.8). On observe aussi deux plumes rectrices supplémentaires à la queue. Enfin, le coq a un chant très particulier qui a conduit les marins de cette région à l'utiliser en tant que vigie pour signaler les autres navires ayant aussi un coq en vigie.

Le plumage des coqs sauvages subit une mue en période de repos sexuel, la mue d'éclipse, où les plumes du camail, et dans une moindre mesure de la selle (figure 1.1), deviennent noires et arrondies alors que la crête se flétrit. Le coq est



Figure 1.7. Coq de l'espèce *Gallus lafayetii* (Sri Lanka). © Mylasa/Adobe Stock.



Figure 1.8. Coq de l'espèce *Gallus varius* (Java). © Agami/Adobe Stock.

alors moins agressif. Une deuxième mue conduit au plumage habituel du coq en activité sexuelle. Ce phénomène n'est pas observé chez le coq domestique, sauf rarement chez des coqs combattants.

Domestication

Depuis une trentaine d'années, les approches fondées sur l'analyse de l'ADN se sont multipliées pour étudier la domestication chez la poule comme chez d'autres espèces. Le séquençage de l'ADN mitochondrial d'individus sauvages ou domestiques porte soit sur un fragment du **génome** mitochondrial sur un grand nombre d'individus, soit sur le génome mitochondrial entier pour un plus petit nombre d'individus, et permet de tracer l'origine maternelle des populations. Depuis 2004, le génome de la poule a été entièrement séquencé, ce qui permet de reconstituer en partie l'histoire des populations dans la mesure où le génome peut être lu comme une archive. Les études de reséquençage du génome entier se sont multipliées depuis 2020 grâce à la baisse du coût du séquençage et à l'augmentation de capacité des ordinateurs pour l'analyse des données.

L'étude du génome entier a d'abord permis d'explorer plus finement les relations phylogénétiques au sein du genre *Gallus* d'une part, entre les espèces sauvages et les poulets domestiques d'autre part. Actuellement, la structure phylogénétique la plus probable au sein du genre *Gallus* est celle où l'espèce *G. gallus* se distingue en premier d'un groupe comprenant les trois autres espèces, où *G. varius* se sépare des deux espèces *G. sonneratii* et *G. lafayetii* qui sont les plus proches entre elles (Mariadassou *et al.*, 2021 ; figure 1.9).

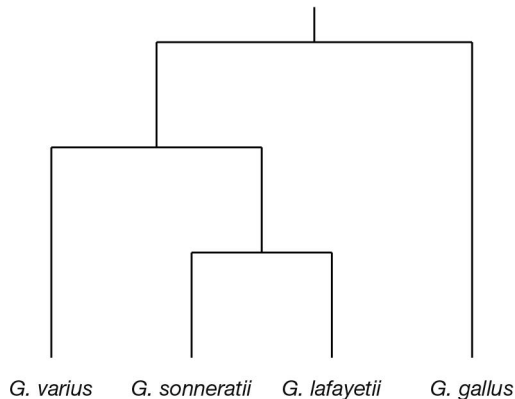


Figure 1.9. Schéma des relations phylogénétiques entre les quatre espèces du genre *Gallus*. La longueur de chaque branche traduit la distance entre les espèces.

Des croisements restent possibles entre espèces, comme l'a montré l'étude du génome d'individus *G. sonneratii* provenant de parcs zoologiques : plusieurs individus de différents parcs portaient une mitochondrie provenant de l'espèce *G. gallus*, et 10 % de leur génome étaient plus proches de *G. gallus* que d'individus

G. sonneratii capturés en Inde (Mariadassou *et al.*, 2021). Cette observation ne peut s'expliquer que par un croisement entre des poules *G. gallus*, transmettant leur mitochondrie, et des coqs *G. sonneratii*. Cet événement a pu se produire car la morphologie des femelles diffère très peu entre espèces. De plus, l'analyse réalisée a montré que les poules impliquées étaient plus probablement des poules domestiques.

Concernant la domestication, les études moléculaires ont confirmé que l'espèce *G. gallus* était l'ancêtre majeur du poulet domestique, mais pas l'ancêtre unique, puisque l'espèce *G. sonneratii* contribuerait à près de 5 % du génome de la poule domestique, avec une proportion variable de 0,1 à 1,2 % selon les races. Au sein de l'espèce *G. gallus*, la sous-espèce *G. g. spadiceus* a été proposée comme ayant le plus contribué à la domestication (Wang *et al.*, 2020), mais la contribution de *G. g. gallus* ne peut être éliminée à ce stade. L'interprétation des résultats moléculaires dépend en effet beaucoup de l'échantillonnage des individus sauvages de ces deux sous-espèces.

D'après une compilation récente des données archéologiques (Peters *et al.*, 2022), la domestication de la poule aurait eu lieu dans la région centrale de la Thaïlande actuelle. Le site le plus ancien montrant des preuves incontestées de présence de poulet domestique est celui de Ban Non Wat (15,27°N – 102,27°E), où des restes de poules domestiques datant de 3650 à 3250 ans avant le temps présent ont été clairement identifiés. L'interprétation la plus consensuelle est donc celle d'une domestication originelle dans cette zone, puis une diffusion en Chine centrale et en Asie du Sud, précédant une migration vers l'ouest en Mésopotamie, puis vers l'Afrique et la Méditerranée, et vers l'est en Océanie. Les foyers de domestication auparavant proposés en Chine du Nord ou en Inde ne sont pas retenus.

Sur le plan fonctionnel, les mécanismes physiologiques modifiés par la domestication concernent d'abord le comportement. Une expérience de sélection réalisée sur des poules de jungle a montré que la diminution de la peur vis-à-vis de l'être humain était associée à une modification du développement du cerveau (Tixier-Boichard *et al.*, 2024). La comparaison du génome de poules domestiques et de poules sauvages a aussi permis de montrer l'importance du récepteur à l'hormone TSH, qui stimule elle-même la production d'hormones thyroïdiennes et intervient dans la sensibilité à la photopériode (Tixier-Boichard *et al.*, 2024). Un **allèle** du **gène** *TSHR* a été quasiment fixé chez le poulet domestique par rapport à l'ancêtre sauvage, et l'analyse d'ADN ancien représentatif de différentes périodes historiques a montré que l'augmentation de la fréquence de cet allèle date du Moyen Âge et coïncide avec un changement des pratiques d'élevage (Tixier-Boichard *et al.*, 2024). Il ne s'agit donc pas à proprement parler d'une **mutation** de domestication, mais plutôt d'une réponse à la sélection imposée par ces pratiques.

Enfin, la domestication a permis de conserver de nombreuses mutations affectant la morphologie ou la couleur du plumage, susceptibles de diminuer le camouflage dans le milieu naturel et de conduire à un désavantage sélectif. L'élevage par l'espèce

humaine a retiré cette pression de sélection naturelle et a conduit à l'accumulation d'une grande diversité morphologique chez les poulets domestiques, dont le déterminisme est désormais mieux connu grâce à la génétique moléculaire.

Différenciation des races

Les animaux domestiqués ont migré avec les populations humaines et ont progressivement occupé presque toute la planète à partir du foyer de domestication localisé en Asie du Sud-Est. Ainsi, d'après l'analyse d'os fossiles dans des fouilles archéologiques, le poulet domestique serait arrivé en France il y a environ 2 500 ans, soit 500 ans avant l'ère chrétienne, alors qu'il ne serait arrivé que 1 000 ans plus tard en Afrique de l'Ouest (Peters *et al.*, 2022).

Alors que des races locales de poules présentes en Asie peuvent encore faire l'objet de croisements avec des poules de jungle et accumuler de nouveaux variants génétiques, les races européennes, géographiquement et temporellement très éloignées de l'ancêtre sauvage, représentent l'état de la diversité de l'espèce au moment de leur domestication, avant leur arrivée en Europe. Leur patrimoine génétique est bien différent de celui des populations domestiques contemporaines en Asie. En effet, elles aussi ont été soumises à la dérive génétique et à des effets fondateurs liés au choix de certains animaux lors de la création d'une race, deux phénomènes qui diminuent la diversité génétique. Il existe donc une séparation historique et génétique entre les races de poules européennes et asiatiques, sauf dans le cas de l'introduction récente de races asiatiques en Europe (Malomane *et al.*, 2019). En effet, une introduction massive de races asiatiques lourdes a eu lieu au XVIII^e siècle, dont dérivent les poulets de chair et les pondeuses commerciales à œufs bruns. Il est possible, à l'aide de marqueurs moléculaires, de distinguer les races de poules françaises qui ont subi cette introduction de celles qui ne l'ont pas subie (Berthouly *et al.*, 2008 ; Restoux *et al.*, 2022). De plus, on distingue les races anciennes de type méditerranéen, qui seraient arrivées en France depuis le Moyen-Orient et l'Inde, et celles de type continental, qui seraient arrivées par l'Europe centrale depuis l'Asie centrale.

Une différenciation plus poussée des poules domestiques a eu lieu à la suite de l'apparition de nouvelles mutations, de la dérive génétique et de l'adaptation aux conditions locales. En particulier, les modifications de la couleur du plumage et les variations morphologiques se sont accumulées sous l'effet de la sélection réalisée par les éleveurs. Pour les plus anciennes, les races standardisées ont été définies à partir du Moyen Âge par leurs particularités morphologiques, soit de couleur du plumage ou de la peau, soit de la forme de la crête, soit de la structure du plumage. Ces caractéristiques ont le plus souvent un déterminisme génétique simple, qui dépend d'un seul gène. Les gènes impliqués dans cette variation visible vont être décrits dans cet ouvrage. Certaines races ont en commun des particularités morphologiques qui ont défini des groupes de races. Par exemple, le groupe bourguignon est caractérisé par la barrure autosomale, les oreillons

blancs, les tarses gris-bleu, l'œil brun, le plumage argenté et la coquille blanche, alors que le groupe néerlandais-normand se caractérise par la crête double, une huppe volumineuse et la présence de favoris. On trouve également dans différentes régions et différents pays des races Coucou, exprimant le **phénotype** de barrure liée au sexe. La plupart de ces races sont localisées dans des régions côtières, ce qui laisse entendre que ce phénotype a été introduit par voie maritime.

Au-delà des caractères visibles, le génome des races de poules peut présenter plus ou moins de variabilité. C'est pourquoi les marqueurs moléculaires peuvent permettre de distinguer des races qui ont pourtant toutes la même couleur de plumage. Par exemple, les races Alsacienne, Barbezieux, Gasconne, Géline de Touraine, Houdan, ont toutes un plumage noir, mais sont bien distinguées lors du génotypage par des marqueurs moléculaires couvrant tout le génome (Restoux *et al.*, 2022). De plus, l'utilisation des marqueurs moléculaires permet de distinguer des croisements récents entre races, même si celles-ci ont la même couleur de plumage. En effet, la couleur est déterminée par une faible proportion du génome, et les différences génétiques entre deux races, dues à leur éloignement géographique et à leur historique de sélection, représentent une bien plus grande part de leur génome. Si l'on prolonge le raisonnement, on peut considérer que reconstituer une race ancienne sur la seule base de son standard ne reconstitue que son image, et non le patrimoine génétique qui faisait son originalité.

2

Notions de base

La cellule, support de l'information génétique

Cellule et ADN

La cellule est délimitée par une membrane plasmique formée de deux couches lipidiques. Les cellules animales sont nucléées (ou **eucaryotes**), sauf quelques cellules très spécialisées, par exemple les hématies (globules rouges) ou les thrombocytes (plaquettes) chez les mammifères. Chez les oiseaux, les globules rouges sont nucléés. Le noyau contient la plus grande partie de l'information génétique, sur des molécules d'ADN (acide désoxyribonucléique). L'ADN est une macromolécule complexe en forme de double hélice, composée de quatre bases azotées : l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanosine (G). Elle est enroulée et compactée autour de complexes protéiques, ce qui forme la chromatine. Cette chromatine est organisée en différents chromosomes (figure 2.1).

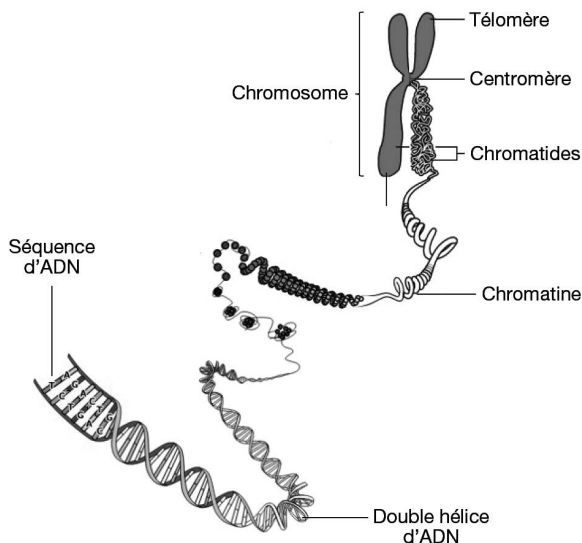


Figure 2.1. L'ADN est une molécule avec deux brins en double hélice. Elle s'enroule autour de protéines pour former la chromatine. Lors de la division cellulaire, la chromatine se compacte et se structure en chromosomes. Juste avant la division cellulaire, l'ADN est répliqué. Le chromosome est donc constitué de deux chromatides identiques correspondant chacune à une des copies de la molécule d'ADN. Elles sont unies par le centromère. La morphologie du chromosome est définie par la longueur des bras et par la position du centromère. Les extrémités sont les télomères.

L'ADN chromosomique est composé de séquences codant pour la synthèse de protéines (les gènes), et d'autres types de séquences (par exemple de l'ADN répété ou des séquences non codantes régulatrices). Toutefois, un gène est lui-même constitué de segments non codants, les introns, et de segments codants, les exons. Par segment codant, on entend une succession de bases qui vont être transcrites en **ARN** (acide ribonucléique), lui-même ensuite traduit en une succession d'acides aminés constituant la protéine codée par le gène. La correspondance entre la séquence ADN et la succession d'acides aminés est décrite par un triplet de bases, le codon (tableau 2.1). Un codon correspond à un seul acide aminé, mais un acide aminé peut correspondre à plusieurs codons.

Tableau 2.1. Correspondance entre les codons et les acides aminés.

1 ^{re} position du codon	2 ^e position du codon				3 ^e position du codon
	T	C	A	G	
T	Phénylalanine (F)	Sérine (S)	Tyrosine (Y)	Cystéine (C)	T
	Phénylalanine (F)	Sérine (S)	Tyrosine (Y)	Cystéine (C)	C
	Leucine (L)	Sérine (S)	STOP	STOP	A
	Leucine (L)	Sérine (S)	STOP	Tryptophane (W)	G
C	Leucine (L)	Proline (P)	Histidine (H)	Arginine (R)	T
	Leucine (L)	Proline (P)	Histidine (H)	Arginine (R)	C
	Leucine (L)	Proline (P)	Glutamine (Q)	Arginine (R)	A
	Leucine (L)	Proline (P)	Glutamine (Q)	Arginine (R)	G
A	Isoleucine (I)	Thréonine (T)	Asparagine (N)	Sérine (S)	T
	Isoleucine (I)	Thréonine (T)	Asparagine (N)	Sérine (S)	C
	Isoleucine (I)	Thréonine (T)	Lysine (K)	Arginine (R)	A
	Méthionine (M)	Thréonine (T)	Lysine (K)	Arginine (R)	G
G	Valine (V)	Alanine (A)	Acide aspartique (D)	Glycine (G)	T
	Valine (V)	Alanine (A)	Acide aspartique (D)	Glycine (G)	C
	Valine (V)	Alanine (A)	Acide glutamique (E)	Glycine (G)	A
	Valine (V)	Alanine (A)	Acide glutamique (E)	Glycine (G)	G

Une substitution non synonyme est le remplacement d'une base par une autre dans une séquence codante qui change l'acide aminé obtenu. Par exemple, une substitution d'un C par un A dans un triplet TCT, qui devient TAT, conduit à remplacer une sérine par une tyrosine dans la protéine finale, ce qui peut altérer la fonction de la protéine. Trois codons sont particuliers : TAA, TAG, TGA. Ce sont des codons STOP, car ils arrêtent la transcription. Ainsi, une substitution d'un G par un A dans le codon TGG, en position 2 ou en position 3, arrête la transcription. Dans la suite de cet ouvrage, on décrira de façon résumée une substitution d'une base C par une base A en écrivant C1205A, où 1205 est la position de la

base dans la séquence du gène, et le remplacement d'un acide aminé sérine (S) par une tyrosine (Y) en écrivant S102Y, où 102 est la position de l'acide aminé dans la séquence de la protéine.

Les substitutions d'une base par une autre, qui résultent d'une erreur aléatoire de recopie de l'ADN, sont rarement localisées dans les séquences codantes, car celles-ci représentent une faible proportion du génome. De plus, les modifications localisées dans les séquences codantes sont souvent contre-sélectionnées. On verra plus tard que la présence d'une substitution non synonyme dans un gène peut entraîner une modification de la couleur du plumage ; c'est le cas de la dilution 'lavandé'. Toutefois, les modifications de la séquence dans les régions non codantes peuvent aussi avoir un effet important en modifiant l'expression du gène, et donc la synthèse de la protéine, sans que sa nature soit modifiée. Il peut s'agir d'une augmentation, d'une diminution ou d'une suppression de la synthèse de la protéine, ou encore d'une expression du gène dans un tissu, ou bien à un stade où ce gène ne s'exprime pas d'habitude. On en verra plusieurs exemples pour les mutations de la forme de la crête. Enfin, lorsque la modification se situe à la jonction entre un intron et un exon, la protéine peut être très modifiée par absence ou ajout d'une suite d'acides aminés.

L'ensemble de ces séquences d'ADN, codantes ou non, constitue le génome d'un individu qui est pris en compte pour l'étude de l'hérédité. Le génome des oiseaux est diploïde ($2n$), c'est-à-dire qu'il contient deux copies de l'information génétique (une copie héritée de chaque parent). Les chromosomes vont donc par paires de chromosomes homologues, avec une molécule d'ADN par chromosome. Les cellules somatiques d'un animal ont toutes le même génome, mais n'en expriment qu'une partie, selon leur différenciation et leurs fonctions.

Le noyau contient également un nucléole, véritable usine interne de la cellule. L'enveloppe nucléaire est constituée de deux membranes qui, par les pores nucléaires, permettent au noyau de communiquer avec le cytoplasme. Celui-ci contient un **cytosquelette** filamenteux, des **lysosomes**, l'**appareil de Golgi**, le **réticulum endoplasmique**, le centrosome et les **mitochondries**. Ces dernières sont des organites impliqués dans le métabolisme énergétique de la cellule. On y trouve un autre type d'ADN : l'ADN mitochondrial (ADNmt). Celui-ci est exclusivement transmis par la mère, car il est apporté par le cytoplasme de l'ovocyte. Il évolue uniquement par mutations. Il est principalement étudié lors des études de biologie évolutive et de génétique des populations, car il permet de suivre la structuration des populations par leur origine maternelle.

Transmission de l'information génétique

L'information génétique est globalement transmise de façon complète et sans erreur d'une cellule somatique à l'autre et d'une génération à l'autre. Il existe ainsi deux types de divisions cellulaires très élaborées. Pour les cellules somatiques, il s'agit de la mitose. Elle consiste en la duplication du matériel génétique de la cellule

et sa répartition égale dans les deux cellules filles de façon à ce qu'elles soient génétiquement identiques à la cellule mère. Pour les cellules germinales (cellules reproductrices), l'enjeu est de passer d'un génome diploïde ($2n$) à un génome haploïde (n), chacun des parents apportant ainsi chaque moitié complémentaire de l'information génétique lors de la fécondation (rencontre d'un spermatozoïde et d'un ovocyte pour former un œuf à $2n$ chromosomes).

La mitose

Elle permet la croissance tissulaire et le renouvellement cellulaire. Le cycle cellulaire dure en moyenne 24 heures. Lors de l'interphase, la cellule va assurer ses fonctions biologiques et répliquer ses molécules d'ADN (phase de synthèse) de façon à doubler la quantité d'ADN en amont de la division. À ce stade, les chromosomes ne sont pas visibles et sont débobinés en longs filaments de chromatine. Puis la cellule mère ($2n$) va se diviser lors de la mitose (figure 2.2) pour donner deux cellules filles ($2n$) identiques. Durant ce processus, qui dure environ une heure, la chromatine va se compacter pour faire apparaître les chromosomes.

Cette division cellulaire s'effectue en quatre phases successives.

– La prophase. Durant cette première phase, la chromatine se condense progressivement en chromosome. À ce stade, chaque chromosome est constitué de deux chromatides identiques, résultat de la phase de synthèse et donc de la réplication de l'ADN. Le centrosome a été également dupliqué : il y en a un à chacun des pôles de la cellule. Des faisceaux de microtubules vont se former par polymérisation entre les deux centrosomes pour former le fuseau achromatique (figures 2.2B et 2.2C). Ce fuseau va permettre de guider les chromosomes vers chacun des pôles.

– La métaphase. Lors de cette seconde phase, la membrane nucléaire disparaît, tandis que les chromosomes se regroupent, formant la plaque équatoriale (figure 2.2D). C'est pendant cette phase que les chromosomes acquièrent leur structure typique et qu'ils sont étudiés en cytogénétique. Ces chromosomes peuvent être colorés par différents procédés et être identifiés par leur taille, leur morphologie et leur profil en bandes chromosomiques révélées par certains traitements chimiques. Leur forme est déterminée par l'emplacement du **centromère**.

En effet, pour une paire chromosomique donnée, la position du centromère est constante et définit la catégorie morphologique des chromosomes : chromosome métacentrique lorsque le centromère occupe une position médiane et sépare chaque chromosome d'une paire en deux bras égaux ; chromosome submétacentrique lorsque le centromère divise chaque chromosome de la paire en deux bras légèrement inégaux ; chromosome acrocentrique lorsque le centromère est presque à une extrémité de chaque chromosome de la paire et détermine ainsi des bras très inégaux ; chromosome télocentrique lorsque le centromère est en bout de chaque chromosome de la paire. Des techniques de préparation utilisant la fluorescence ou une coloration déterminent l'apparition de bandes d'intensités différentes, spécifiques de chaque paire chromosomique. Enfin, des marqueurs moléculaires propres à chaque chromosome peuvent être utilisés pour marquer les chromosomes

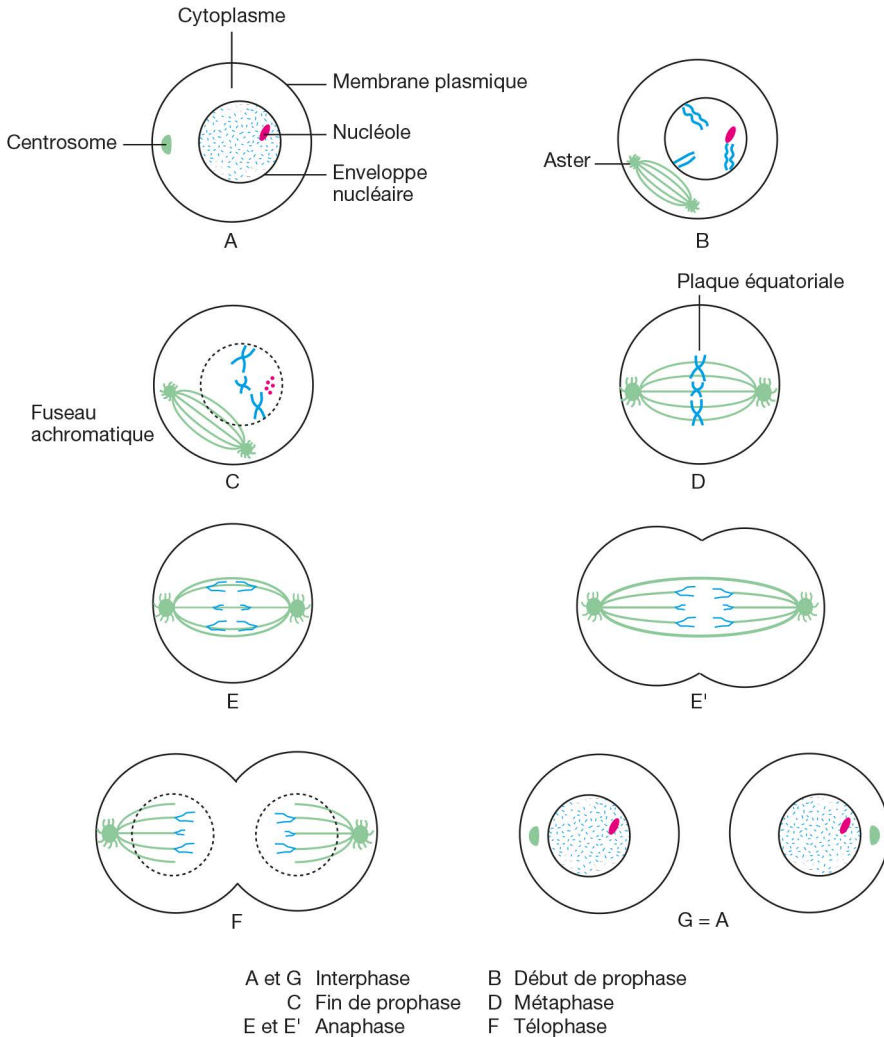


Figure 2.2. La division cellulaire : la mitose. Pour simplifier, les éléments du cytoplasme n'intervenant pas directement dans la transmission chromosomique ne sont pas figurés ; de même, le nombre de chromosomes est de trois pour faciliter la lecture. © Gérard Coquerelle.

en fluorescence ou localiser des gènes. Le caryotype est obtenu en classant les paires homologues. Pour une espèce donnée, le nombre de chromosomes et le caryotype sont identiques : c'est la structure du génome.

– L'anaphase. Chaque chromosome se scinde en deux chromosomes fils, lesquels se dirigent en parts égales (et symétriques) vers les pôles du fuseau (figure 2.2E).

– La télophase. Les noyaux fils s'individualisent, s'enveloppent d'une nouvelle membrane nucléaire, et le cytoplasme se divise à son tour pour donner deux nouvelles cellules filles, semblables entre elles ainsi qu'à la cellule mère dont elles sont issues (figure 2.2F). Chacun des noyaux des cellules filles possède

donc le même nombre de chromosomes que celui de la cellule mère. À cette constance numérique s'ajoute une constance morphologique.

La méiose

La méiose est une division cellulaire complexe qui se déroule dans la lignée germinale pendant la gamétogenèse. Elle va permettre de passer d'une cellule mère à $2n$ (diploïde) à quatre cellules filles à n (haploïdes) (figure 2.3). Ces cellules filles donneront les **gamètes** (spermatozoïdes ou ovocytes). C'est aussi durant la méiose qu'il va y avoir un brassage de l'ADN parental (la recombinaison) qui va assurer la diversité génétique des gamètes (et des futurs descendants). Chaque gamète correspond ainsi à une combinaison unique et complète des gènes du parent.

La méiose est constituée de deux divisions successives. La première, ou méiose I (méiose réductionnelle), voit le nombre des chromosomes des cellules filles diminuer de moitié par rapport aux cellules mères. Une cellule à $2n$ va permettre d'obtenir deux cellules filles à n chromosomes. La seconde, ou méiose II (méiose équationnelle), ressemble à une mitose normale, mais la cellule mère à n chromosomes va donner deux cellules filles à n chromosomes.

Enfin, il y a une grande différence entre la méiose mâle et la méiose femelle. Chez les mâles, le processus est plus simple et continu et, à partir d'une cellule, on obtiendra quatre gamètes. Chez la femelle, une cellule germinale n'aboutira qu'à un seul ovule, les autres cellules étant des globules polaires. La méiose sera également bloquée en cours de processus et ne s'achèvera qu'à la fécondation.

Division de méiose I

La prophase de la méiose I dure plus longtemps et elle est plus complexe que celle d'une mitose. La chromatine va se condenser et les chromosomes homologues vont s'apparier et former des tétrades. Les cytogénéticiens ont divisé cette prophase de méiose I en cinq stades successifs :

- durant le leptotène, la chromatine devient visible sous forme de filaments chromosomiques longs et emmêlés. Chaque chromosome est formé de deux chromatides sœurs ;
- pendant le zygotène, les chromosomes de chaque paire – l'un d'origine paternelle et l'autre d'origine maternelle – s'apparient d'abord en quelques points puis sur toute leur longueur. Ils sont unis par le complexe synaptonémal (complexe protéique), qui apparie les chromosomes homologues comme le ferait une fermeture éclair ;
- au pachytène, les nodules de recombinaison apparaissent et vont permettre des échanges chromatidiens, ou *crossing-over*. Les chromosomes sont très épais. Cette phase est la plus longue et va durer plusieurs jours ;
- au début du diplotène, les deux chromosomes de chaque paire apparaissent clivés longitudinalement en deux chromatides sauf au niveau du centromère. Chaque paire de chromosomes est donc composée de quatre chromatides attachées

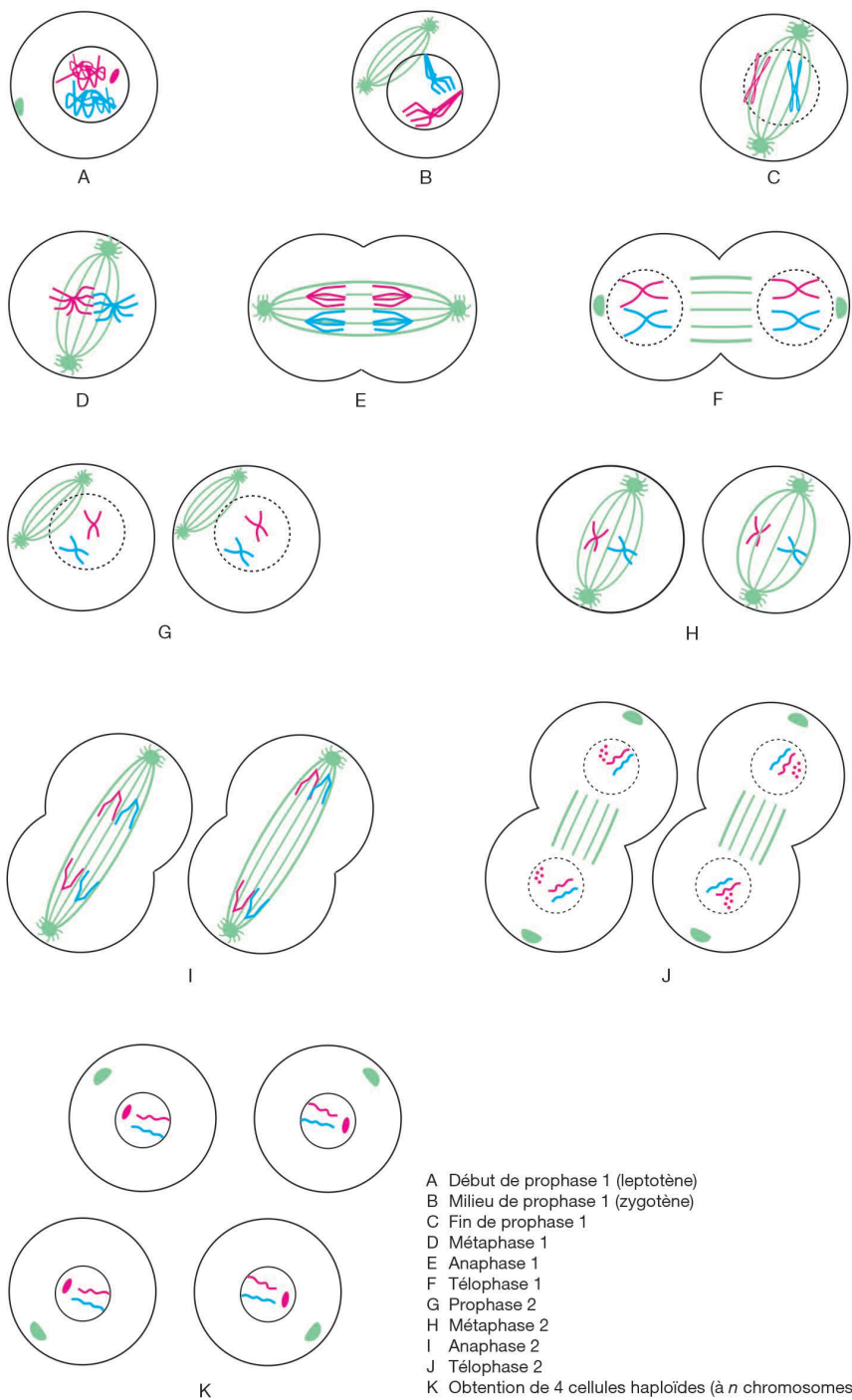


Figure 2.3. La division cellulaire : la méiose ; pour simplifier, nous n'avons figuré que deux chromosomes. © Gérard Coquerelle.

par certains points, les chiasmas. Pour le bon déroulement de la méiose, il faut au moins un chiasma par bras chromosomique. Ces chiasmas correspondent aux endroits où deux des quatre chromatides non-sœurs échangent du matériel génétique (ADN). Les chiasmas se déplacent vers l'extrémité des bras et leur nombre diminue. Chez les oiseaux femelles, les chromosomes des ovocytes deviennent gigantesques et forment de grandes boucles d'ADN avec un fort taux de transcription. Ce sont les chromosomes en écouvillon ;

– la fin de prophase de la méiose I s'appelle la diacinèse. La membrane nucléaire et les nucléoles disparaissent. Le fuseau se met en place.

À la métaphase I, les chromosomes de chaque paire sont toujours solidaires au niveau de certains chiasmas mais plus au niveau des centromères. Les centromères homologues se disposent sur le fuseau de part et d'autre de la plaque équatoriale.

À l'anaphase I, il y a séparation des derniers chiasmas, les chromosomes de chaque paire migrent chacun vers les pôles de la cellule et sont encore clivés en deux chromatides.

À la télophase I, à chaque pôle on obtient n chromosomes. Il peut y avoir reconstitution de noyaux, comme lors de la mitose dans la plupart des espèces, ou bien démarrage immédiat de la méiose II.

Division de méiose II

La méiose II ressemble à une mitose classique, mais il n'y a pas duplication des chromosomes puisque les chromosomes sont déjà constitués de deux chromatides.

La gamétogenèse

Lors du développement embryonnaire, les cellules germinales primordiales se forment à partir de l'ectoderme. Elles vont migrer dès les premiers jours de l'incubation vers les ébauches génitales. Ces cellules souches germinales vont évoluer en spermatogonies chez les mâles et en ovogonies chez les femelles. Ces cellules sont les précurseurs des spermatocytes et des ovocytes.

Les spermatozoïdes sont produits dans les testicules, qui sont intra-abdominaux chez les oiseaux. Les spermatogonies se multiplient toute la vie. Chaque spermatogonie évolue en spermatocyte I, qui donnera deux spermatocytes II et quatre spermatides, lesquelles se différencieront en spermatozoïdes (figure 2.4). Des spermatocytes I sont observés dès l'éclosion du poussin, mais ce n'est que vers 7 semaines que les premières spermatides apparaissent. Les premiers spermatozoïdes seront quant à eux observés vers l'âge de 12 semaines. À partir de cet âge, la spermatogenèse devient continue et dure environ 14 jours ; elle a lieu dans les tubes séminifères. Elle s'effectue même en hiver chez le coq domestique, alors que cette production est saisonnée chez le coq sauvage. Les souches lourdes peuvent avoir un début de spermatogenèse plus tardif. La spermatogenèse est donc un phénomène progressif et continu, qui se met en place précocement, mais qui ne sera vraiment intense qu'à partir de la puberté.

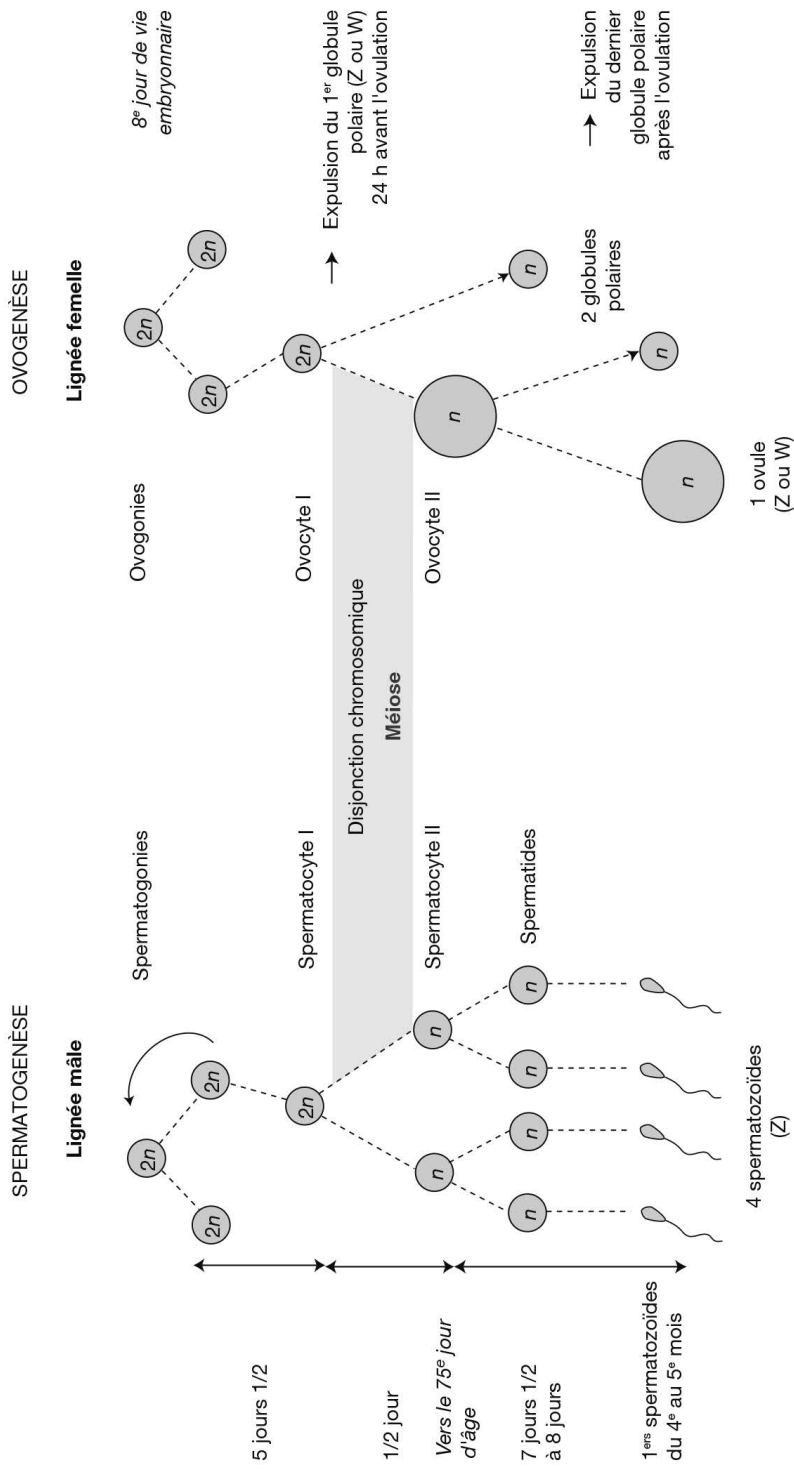


Figure 2.4. Formation des gamètes chez les oiseaux. D'après Gérard Coquerelle.

L'ovogenèse

L'ovogenèse a lieu dans la grappe ovarienne (figure 2.4). Alors que les spermatogonies se multiplient toute la vie, les ovogonies se multiplient seulement pendant les deux premières semaines du développement embryonnaire, puis se différencient en ovocytes et entrent en méiose. À l'éclosion, la future poulette dispose donc d'un stock limité d'ovocytes I au stade diplotène de la prophase I, stade qui perdurera jusqu'à la puberté. La première division de méiose s'achève peu de temps avant l'ovulation et conduit à la formation d'un ovocyte II et à l'expulsion d'un premier globule polaire. Après l'ovulation, l'ovocyte II démarre la 2^e division de méiose et reste bloqué en métaphase II jusqu'à la fécondation. L'ovocyte II terminera sa 2^e division de méiose et expulsera le 2^e globule polaire lors de la fécondation. L'ovocyte est une cellule très volumineuse (3 à 4 cm de diamètre) qui comporte le disque germinale (3 à 4 mm) et une grande accumulation de réserve (vitellus). Cette cellule correspond au jaune de l'œuf. L'œuf de poule contient donc l'ovocyte et de nombreuses réserves (Blesbois, 2011).

Alors que chaque spermatocyte I donnera quatre spermatozoïdes, chaque ovocyte I donnera un ovocyte et deux globules polaires. Les spermatozoïdes ainsi obtenus seront différents entre eux, ainsi que les ovocytes, du fait de la recombinaison génétique qui a eu lieu lors du brassage intrachromosomique, notamment au stade diplotène. Nous aborderons plus loin les conséquences de cet échange d'ADN entre les deux chromosomes d'une même paire.

Les gamètes mâles et femelles (respectivement spermatozoïdes et ovocytes) ne contiennent chacun que la moitié des chromosomes (un chromosome de chaque paire). Lors de la fécondation, le matériel génétique du père et de la mère sont unis pour reconstituer une cellule à $2n$ chromosomes qui donnera l'œuf embryonné.

Le génome de la poule

Le caryotype aviaire

Le caryotype de la poule a été décrit pour la première fois en 1976. Il présente $2n = 78$ chromosomes, répartis en 8 paires de macrochromosomes (les plus grandes), en 30 paires de chromosomes petits à minuscules, les microchromosomes, et en une paire de chromosomes sexuels Z et W (figures 2.5 et 2.6).

Cette structure du génome est typique des oiseaux et très bien conservée chez les volailles. Le caryotype de la poule est même très proche du caryotype ancestral aviaire. Il peut exister des variantes du caryotype impliquant de petits réarrangements chromosomiques responsables de phénotypes différents, comme la forme de la crête ou l'emplumement du cou (voir la description des mutations de la crête au chapitre 5 et du phénotype 'cou nu' au chapitre 4). On parle alors de variants structuraux, qui peuvent consister en l'inversion d'un segment chromosomique, sa duplication ou sa suppression (délétion), ou son déplacement dans une autre région chromosomique (insertion, translocation).



Figure 2.5. Chromosomes métaphasiques de coq. Les petits points qui semblent être des poussières sont des microchromosomes. © Valérie Fillon.

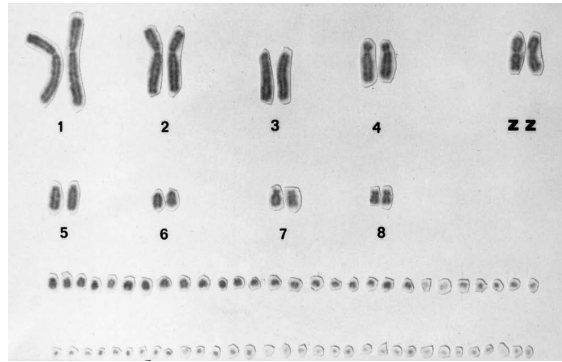


Figure 2.6. Caryotype de coq : les chromosomes sont rangés par paires suivant leur taille. Après les 8 paires les plus grandes et la paire de chromosomes Z, il est difficile d'identifier les microchromosomes si on ne dispose pas de marqueurs spécifiques. © Valérie Fillon.

Les microchromosomes

La présence des microchromosomes a considérablement compliqué l'étude du génome de la poule. Un caryotype standard a pu être établi pour les 8 macrochromosomes et les chromosomes sexuels (Ladjali-Mohammadi *et al.*, 1999). Mais la taille des microchromosomes ne permettait ni de réaliser des colorations en bandes, ni de repérer la position du centromère. Il était donc impossible de les identifier et de les appairer. Grâce aux techniques de biologie moléculaire, des étiquettes fluorescentes ont pu être développées à partir de sondes (petites séquences d'ADN connues) pour chaque paire de microchromosomes (Fillon *et al.*, 1998; Masabanda *et al.*, 2004) (figure 2.7).

Cette caractérisation fastidieuse a permis de comprendre que, malgré leur petite taille, les microchromosomes contiennent plus de la moitié des gènes, alors qu'ils ne représentent que 30 % du génome (Fillon, 1998). Ils constituent de petits groupes de gènes qui ont été conservés ensemble au cours de l'évolution chez les

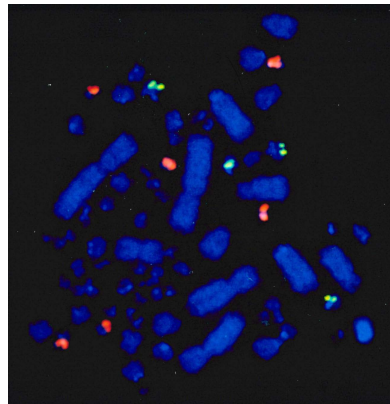


Figure 2.7. Hybridation de sondes fluorescentes sur une métaphase de coq pour identifier cinq paires de microchromosomes avec des marqueurs spécifiques. D'après Fillon *et al.*, 1998, image retouchée.

vertébrés (Waters *et al.*, 2021). Ils confèrent également un fort brassage génétique lors de la méiose car, bien qu'ils soient très petits (environ 1 Mb), ils vont être le siège d'une recombinaison obligatoire. Leur présence en si grand nombre dans les caryotypes aviaires continue d'intriguer les scientifiques.

Les chromosomes sexuels et le déterminisme du sexe

Une autre particularité concerne les chromosomes sexuels. À la différence de ce que l'on connaît chez les mammifères, chez les oiseaux, le sexe femelle est hétérogamétique ZW et le sexe mâle est homogamétique ZZ. Les ovocytes de la poule possèdent donc soit un Z soit un W, ce qui va déterminer le sexe du futur poussin. Le chromosome Z est de la taille des paires 4 et 5, alors que le W est plus petit et est de la taille de la paire 8. Une partie importante du chromosome Z n'a pas de correspondance sur le W. Les gènes portés par le chromosome Z peuvent donc être présents à l'état soit **homozygote**, soit **hétérozygote** chez le mâle, qui a deux chromosomes Z. La poule n'ayant qu'un chromosome Z, les gènes portés par la partie spécifique à ce chromosome ne peuvent se trouver qu'en une seule copie, ce qui correspond à un état hémizygote.

Chez les oiseaux, il n'y a pas d'inactivation d'un des Z chez les mâles : les gènes s'expriment donc généralement deux fois plus chez le coq que chez la poule. Le mécanisme de déterminisme du sexe n'est que partiellement élucidé, mais il serait lié à cette absence de compensation de dosage. Lors de l'embryogenèse, le gène *DMRT1* sur le chromosome Z joue un rôle clé dans le développement des testicules : il réprime les gènes de la voie ovarienne quand il est fortement exprimé (individu ZZ), alors qu'un niveau d'expression plus faible de *DMRT1* (individu ZW) est compatible avec l'activation de la voie ovarienne. D'autres gènes du chromosome Z pourraient intervenir dans le développement sexuel. Le chromosome W ne comporte qu'un petit nombre de gènes qui ne semblent pas liés au développement sexuel. Mais il n'est pas exclu qu'il puisse intervenir dans la différenciation des ovaires ou dans l'inhibition du développement testiculaire.

Le séquençage du génome de la poule

La poule (*G. g. domesticus*) est la première espèce d'élevage à avoir eu son génome séquencé en raison de sa position évolutive comme premier représentant de la classe des oiseaux. L'objectif était de comprendre l'évolution des vertébrés et d'améliorer l'annotation du génome humain, c'est-à-dire l'identification des gènes et de leurs fonctions, en s'appuyant sur les séquences conservées au cours de l'évolution. La poule est également une espèce d'élevage de forte importance économique au niveau mondial, et des études de génomique étaient nécessaires pour comprendre l'expression et la transmission des caractères. C'est aussi une espèce modèle en biologie, notamment en embryogenèse.

Le premier génome de référence a été obtenu en 2004 en séquençant une poule de jungle consanguine homozygote. L'assemblage du génome a été compliqué en raison de la présence des microchromosomes, très riches en bases G et C,

et pas tous identifiés. Il a fallu développer plusieurs stratégies de cartographie du génome pour intégrer toutes les informations et attribuer une séquence par chromosome (Vignal, 2011). L'assemblage du génome publié en 2004 couvrait un milliard de paires de bases (1 Gb) pour un nombre de gènes estimé à environ 20 000. Les techniques de séquençage ont beaucoup évolué, elles sont devenues plus rapides et moins coûteuses. Ceci a permis de faire plusieurs reséquençages et de mettre à jour les données de séquences pour produire une 6^e version de l'assemblage de référence (galGal6) d'environ 1,065 Gb, couvrant 34 paires de chromosomes et comprenant près de 17 000 gènes codants (Warren *et al.*, 2017). Les plus petits microchromosomes et les séquences répétées ont pu être séquencés et assemblés en combinant plusieurs technologies de séquençage¹.

Le reséquençage des génomes de différents individus permet aussi d'identifier les positions variables entre ces individus, la variation la plus simple étant le remplacement d'une base par une autre, on parle de SNP (pour *single nucleotide polymorphism*). Des millions de SNP ont été identifiés chez la poule, comme chez d'autres espèces. Ce sont des marqueurs utilisés pour comparer la diversité génétique entre races ou étudier leur consanguinité. Afin de faciliter la comparaison entre populations et de diminuer les coûts, il est possible de définir un ensemble de plusieurs milliers de SNP assez souvent variables, c'est-à-dire que 2 allèles existent à cette position dans un grand nombre de populations. Cet ensemble de SNP est ensuite regroupé sur un support permettant le génotypage automatique d'un grand nombre d'animaux en même temps : la puce de génotypage.

Il existe plusieurs puces comportant de 10 000 à 600 000 marqueurs SNP, fonctionnant avec deux technologies principales développées par l'entreprise Illumina ou par l'entreprise Affymetrix (devenue ThermoFisher). Il est souvent nécessaire de commander ces puces par séries de 384 animaux, voire plus, ce qui incite les chercheurs à regrouper leurs projets.

La composition du génome

Le génome des oiseaux est plus compact et trois fois plus petit que celui des mammifères. Chez les vertébrés, la proportion de séquences répétées varie généralement de 30 à 55 %, alors qu'elle ne représente pas plus de 15 % du génome chez les oiseaux. Il peut s'agir de motifs de longueurs variables, répétés en tandem plusieurs fois, comme par exemple au niveau des télomères ou des centromères. Mais il existe aussi des séquences répétées dispersées constituées en grande partie par des **séquences rétrovirales endogènes** ou des éléments transposables. Les séquences rétrovirales endogènes se sont formées par l'intégration du matériel génétique de rétrovirus (virus à ARN capables de transcrire leur ARN en ADN qui est intégré dans le génome de la cellule infectée) dans l'ADN chromosomique au cours de l'évolution, et on les retrouve chez de nombreux vertébrés.

¹ L'assemblage du génome est public et peut être interrogé grâce à des applications disponibles sur Internet : UCSC Genome Browser (<https://genome.ucsc.edu>) ou Ensembl (www.ensembl.org), notamment.

Ces séquences sont transmises dans la descendance de façon mendélienne, de la même façon que les gènes. Chez le poulet, les plus abondantes sont les CRI (*chicken repeat 1*), qui existent aussi chez certains reptiles et peuvent être plus ou moins tronquées. Le chromosome W est constitué de 87 % de séquences répétées. Une autre famille de séquences rétrovirales endogènes (*ALVE*) est très proche du rétrovirus de la leucose. Ces séquences sont spécifiques de la poule, présentes en petit nombre de copies, intégrées dans quelques sites seulement. Selon les sites d'intégration, elles peuvent s'exprimer ou pas, et induire de nouveaux phénotypes (couleur de la coquille, vitesse d'emplumement). Certaines confèrent même une sensibilité à la leucose et au sarcome de Rous.

Les lois de Mendel et les bases moléculaires

Le mode de transmission

Les lois de Mendel décrivent les modalités de transmission héréditaire d'un caractère phénotypique qui dépend d'un gène généralement présent sous deux formes, les allèles. Avant de connaître la structure moléculaire d'un gène, on parlait plutôt de **locus** pour désigner la position sur le chromosome où se situe le contrôle génétique d'un caractère. La nomenclature de description de ces locus a changé depuis 1996 (Crittenden *et al.*, 1996) : elle ne comporte que des majuscules, et le symbole de l'allèle sauvage devient *N* au lieu de +. Le symbole * est utilisé pour séparer le symbole du locus de celui de l'allèle. Le locus et l'allèle muté portent généralement l'initiale ou les deux premières lettres décrivant le phénotype nouveau. Par exemple, pour le phénotype 'cou nu', le symbole du locus est *NA* (pour *naked neck*), l'allèle sauvage est noté *NA*N* (allèle *N* au locus *NA*) et l'allèle muté est noté *NA*NA*.

La correspondance entre l'ancienne nomenclature et celle actuellement utilisée, donc dans cet ouvrage, est décrite en annexe 1 pour quelques locus pris en exemple. Un individu qui porte deux allèles identiques pour un gène, qu'ils soient de type sauvage ou muté, est homozygote, alors que s'il porte deux allèles différents, il est hétérozygote. Par exemple, le **génotype** d'un animal hétérozygote pour l'allèle 'cou nu' sera noté *NA*N/NA*NA* ou **N/*NA*. Cette convention s'applique aux gènes qui sont portés par un **autosome**. Pour un locus lié au sexe, tel que *S* (pour *silver*), le génotype de la femelle ne présente qu'un seul allèle, l'animal est hémizyote et son génotype sera noté *S*N/W* ou *S*S/W* selon l'allèle porté, le *W* représentant le chromosome sexuel, comme exposé précédemment.

Le mode de transmission **récessif** implique que les deux allèles soient mutés pour que le phénotype nouveau soit observé, alors que, dans le cas d'un mode de transmission **dominant**, il suffit qu'un seul des deux allèles soit muté pour entraîner une modification du phénotype. Un exemple de phénotype dont le déterminisme est dominant est la crête en rose, au locus *R* (figures 2.8 et 2.9).

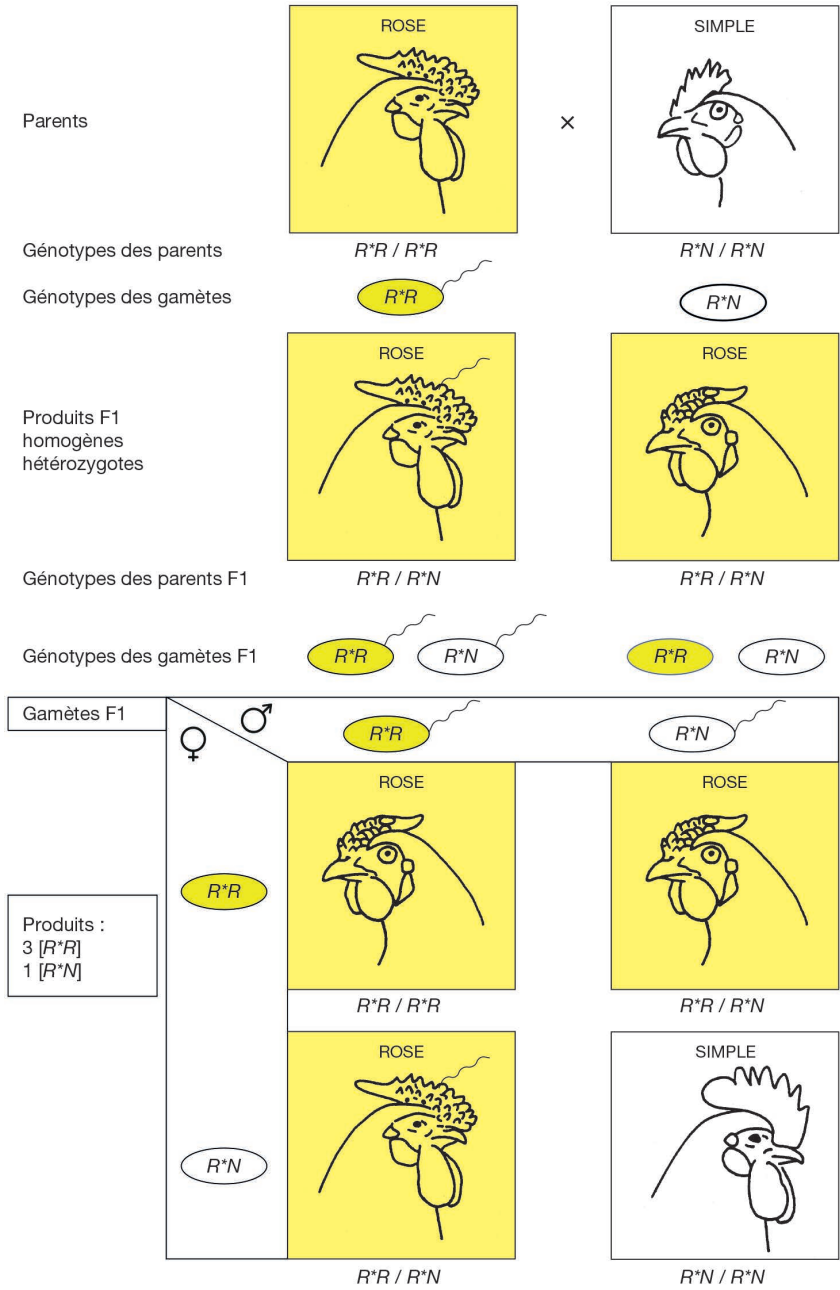


Figure 2.8. Illustration de la dominance complète observée dans les produits d'un croisement entre un coq porteur homozygote de l'allèle muté R^*R et une poule homozygote pour l'allèle sauvage R^*N ; les produits F1 ont tous une crête en rose, et, lorsqu'on reproduit un coq F1 avec une poule F1, 1/4 des produits F2 ont une crête de type sauvage et 3/4 ont une crête en rose, mais 1/2 sont porteurs hétérozygotes de l'allèle R^*R et 1/4 sont porteurs homozygotes; les proportions sont indépendantes du sexe des produits; les animaux porteurs de crête en rose sont figurés dans les carrés jaunes. D'après Gérard Coquerelle.

Un exemple de phénotype au déterminisme génétique récessif est la patte jaune (locus *W*), par exemple chez la pondeuse Leghorn Blanche. Si on croise un coq de race Gâtinaise aux pattes blanches (figure 2.10) avec une Leghorn à pattes jaunes, on observe 1/4 de descendants à pattes jaunes en croisement **F2** (figure 2.11).



Figure 2.9. Crête en rose de la race Wyandotte, d'aspect lisse avec une pointe à l'arrière suivant la courbure du crâne. © Jeannine Goacolou.



Figure 2.10. Coq de race Gâtinaise au plumage entièrement blanc. © Jeannine Goacolou.

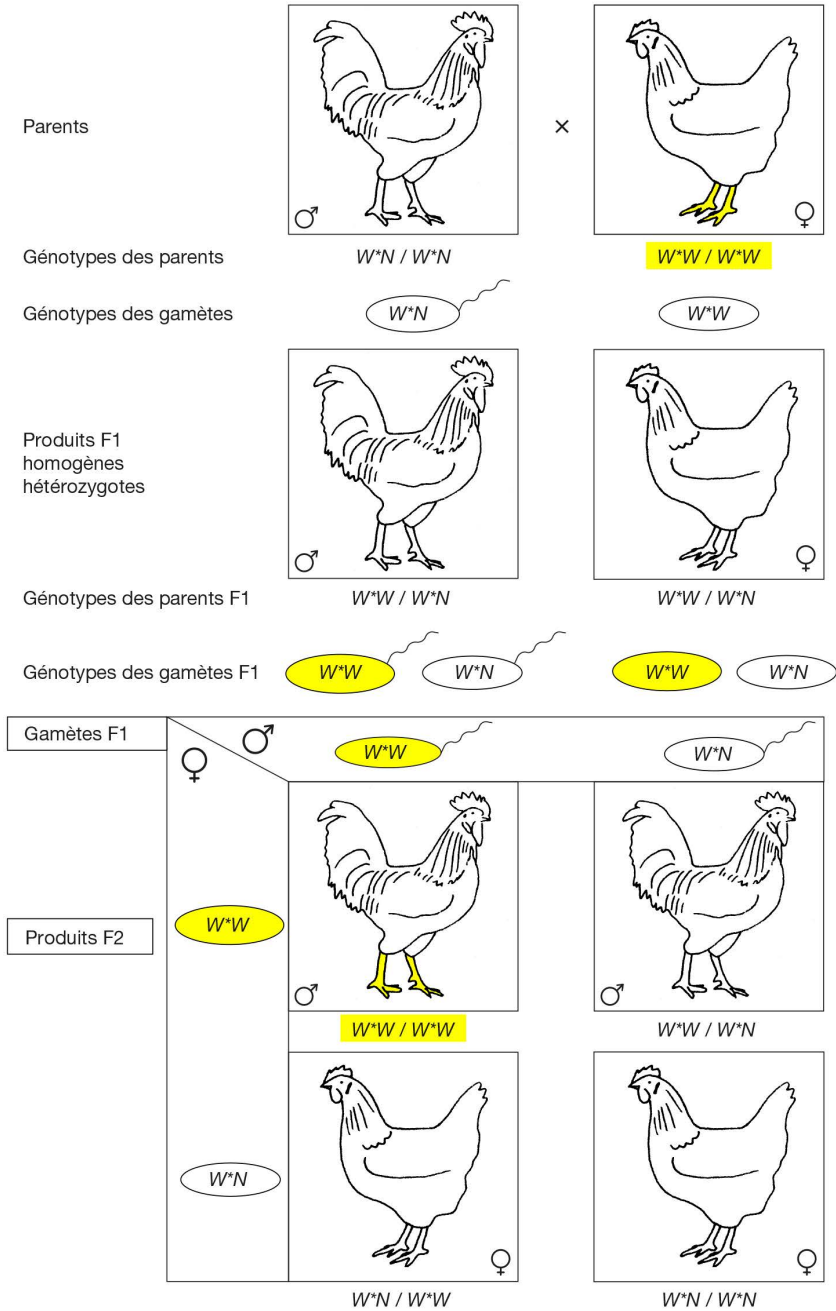


Figure 2.11. Illustration de la récessivité observée dans les produits d'un croisement entre un coq de race Gâtinaise homozygote pour l'allèle patte blanche W^*N et une poule Leghorn homozygote pour l'allèle peau jaune W^*W ; les produits F1 ont tous les pattes blanches; lorsqu'on reproduit un coq F1 avec une poule F1, 1/4 des produits F2 sont homozygotes W^*W/W^*W avec les pattes jaunes et 3/4 ont les pattes blanches, mais 1/2 sont porteurs hétérozygotes de l'allèle W^* et 1/4 sont homozygotes pour l'allèle patte blanche W^*N ; les proportions sont indépendantes du sexe des produits.

On parle de dominance intermédiaire lorsque le génotype hétérozygote produit un phénotype intermédiaire entre les phénotypes produits par chacun des génotypes homozygotes. C'est l'exemple de la couleur gris-bleu du Coq de pêche du Limousin (figure 2.12), qui correspond au génotype hétérozygote pour l'allèle muté bleu au locus *BL*, alors que l'homozygote pour cet allèle présente une couleur blanc sale. Ainsi, le croisement d'un coq au plumage noir avec une poule au plumage blanc sale donnera 100 % de descendants au plumage gris-bleu (figure 2.13).



Figure 2.12. Variété bleue de la race Coq de pêche du Limousin ; les plumes gris bleuté et miel sont utilisées pour la fabrication de mouches artificielles. © Jeannine Goacolou.

Cet exemple montre au passage qu'il n'est pas possible de fixer la couleur gris-bleu dans une population, car elle est déterminée par un génotype hétérozygote. Un autre exemple est celui de la mutation 'cou nu', qui a un mode d'action dominant intermédiaire : la réduction de la quantité de plumage chez un hétérozygote est intermédiaire entre celle du génotype normalement emplumé (homozygote sauvage) et celle du porteur homozygote de l'allèle 'cou nu' ; cette différence est visible à l'œil nu.

On parle de codominance lorsque les deux allèles d'un même gène sont exprimés de façon concomitante : cela correspond principalement aux polymorphismes biochimiques, comme les groupes sanguins.

Dans certains cas, il existe plus d'un allèle muté pour un gène, et on peut alors observer plusieurs génotypes homozygotes ou hétérozygotes pour ce gène. Par exemple, pour un gène autosomal comportant 3 allèles (notés *A*, *B* ou *C*), il y a 3 génotypes homozygotes possibles (**A/*A*, **B/*B*, **C/*C*) et 3 génotypes hétérozygotes possibles (**A/*B*, **B/*C*, **A/*C*), donc 6 génotypes en tout. L'exemple emblématique de ce cas est le locus 'Extension du noir', qui comporte plusieurs allèles ; on parle alors de série allélique.

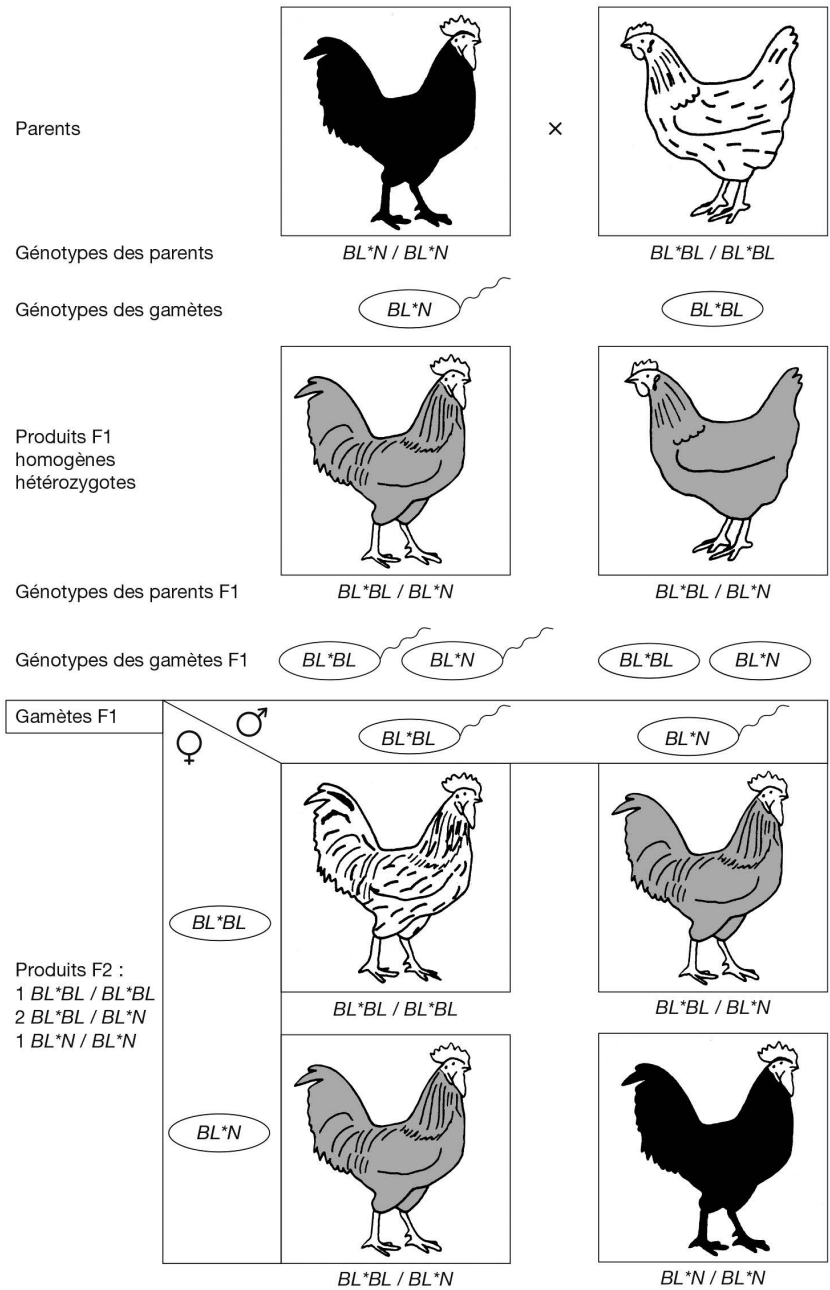


Figure 2.13. Illustration de la dominance intermédiaire observée dans les produits d'un croisement entre un coq au plumage noir, homozygote pour l'allèle BL^*N , et une poule au plumage blanc sale, homozygote pour l'allèle muté BL^*BL ; tous les produits F1 sont hétérozygotes pour l'allèle *BL et ont un phénotype bleu ; lorsqu'on reproduit un coq F1 avec une poule F1, 1/4 des produits F2 sont homozygotes *N au locus BL et ont le plumage noir, 1/2 sont porteurs hétérozygotes de *BL et ont le plumage bleu et 1/4 sont porteurs homozygotes de *BL et ont le plumage blanc sale ; les proportions sont indépendantes du sexe des produits. D'après Gérard Coquerelle.

Du point de vue des mécanismes moléculaires impliqués, un caractère récessif correspond généralement à une perte de fonction du gène correspondant, qui n'a pas de conséquence phénotypique tant qu'il demeure un allèle sauvage fonctionnel sur un des chromosomes. L'hétérozygote a le même phénotype que l'homozygote de type sauvage, car le seul allèle sauvage présent suffit à produire le phénotype normal. À l'inverse, un caractère dominant correspond généralement à un gain de fonction du gène correspondant, et dans ce cas le nouvel effet fonctionnel s'exprime même avec un seul exemplaire de l'allèle.

L'expression du phénotype

L'expression du phénotype peut dépendre du sexe : par exemple, l'allèle muté **HF* (locus *henney feathering*) induit un plumage de poule chez le coq, mais n'a pas d'effet chez la poule, qui a déjà ce type de plumage. C'est un cas simple.

L'observation de nombreuses situations intermédiaires entre les deux cas simples de récessivité ou de dominance a conduit à ajouter des notions supplémentaires : la pénétrance, qui correspond à la fréquence des individus portant l'allèle muté et montrant une modification du phénotype – si cette fréquence est inférieure à 100 %, on parle alors de pénétrance incomplète ; et l'expressivité, qui traduit le degré variable de la modification phénotypique observée. Un exemple de phénotype à pénétrance incomplète est la crête en couronne : lorsqu'on croise un mâle d'une race à crête en couronne, comme la Caumont, avec une poule à crête simple, comme la Marans, on obtient 20 % d'animaux à crête simple, alors qu'on attendait 100 % d'animaux à crête en couronne, puisque la race Caumont est homozygote et que la mutation en couronne est dominante sur l'allèle sauvage (crête simple). De plus, seules les femelles exprimaient la crête simple, ce qui suggère que l'expression du génotype hétérozygote pour l'allèle 'crête en couronne' est affectée par le sexe. Il est aussi possible que la forme en couronne soit plus difficile à voir, car la crête des femelles est plus petite que celle des coqs.

La polydactylie fournit un exemple d'expressivité variable qui se traduit par une variation du nombre de doigts supplémentaires, avec 5 doigts au lieu de 4 sur une seule patte ou sur les deux pattes, même à l'intérieur d'une race fixée pour le caractère polydactyle. Il a été suggéré que cette variation soit due à des variations de température pendant l'incubation susceptibles de modifier la régulation de l'expression de l'allèle muté.

Les mécanismes moléculaires permettant d'expliquer la pénétrance incomplète ou l'expressivité variable sont assez difficiles à identifier. Ils peuvent se situer au niveau du mode d'action de la protéine codée par le gène concerné, ou bien résulter d'effets épigénétiques, modifiant l'expression de l'allèle muté en lien avec des effets de milieu subis par l'animal ou par ses parents.

Enfin, le dernier concept inventé par la génétique mendélienne est celui de la pléiotropie, qui traduit le fait que l'effet d'un allèle muté à un locus peut affecter d'autres caractères. Un bon exemple est celui du locus 'cou nu', où l'allèle muté

agit sur le poids de l'œuf et le rendement carcasse en plus de son effet sur le plumage. En outre, l'allèle muté améliore les performances de croissance ou de ponte uniquement en climat chaud.

Les écarts apparents aux lois de Mendel

L'hérédité liée au sexe

Ce mode de transmission n'est pas un écart aux lois de Mendel, mais il peut le suggérer lorsqu'on ignore la localisation chromosomique du gène responsable du phénotype. Prenons l'exemple du phénotype coucou, qui correspond à la barrure liée au sexe (figure 2.14), dont le déterminisme est dominant : si une poule au plumage barré est croisée avec un coq au plumage noir homogène, tous les descendants **F1** de sexe mâle seront barrés comme leur mère, et tous les descendants **F1** de sexe femelle seront noirs comme leur père (figure 2.15).



Figure 2.14. Poule de race Wyandotte montrant un plumage coucou dû à l'alternance de bandes blanches ou noires. Noter la crête rosacée lisse. © David Gourichon.

Ce croisement est autosexable car la simple observation du phénotype du descendant **F1** permet d'en déduire son sexe. Si on reproduit les descendants **F1** entre eux, seul le père **F1** transmettra une fois sur deux le caractère barré qui est dominant. La descendance **F2** comportera donc la moitié de descendants barrés et la moitié de descendants noirs, quel que soit le sexe. Une particularité intéressante à souligner pour le caractère barré est que les coqs homozygotes ont un plumage plus

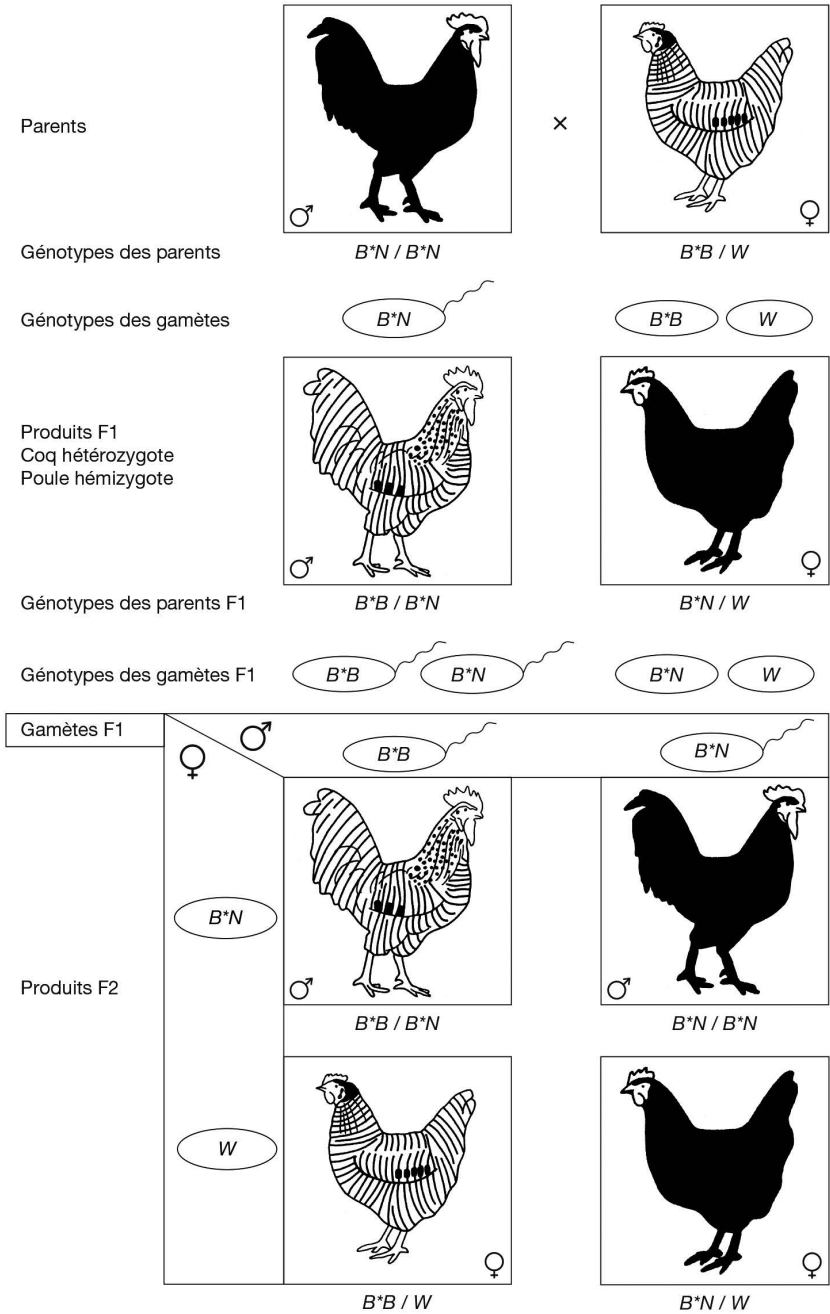


Figure 2.15. Illustration de l'hérédité liée au sexe observée dans un croisement entre un coq au plumage noir et une poule au plumage barré noir et blanc, porteuse hémizygote de l'allèle muté B^*B ; tous les fils F1 sont hétérozygotes pour l'allèle $*B$ et ont un plumage barré comme leur mère, et toutes les filles F1 sont hémizygotes pour l'allèle $*N$ et ont un plumage noir comme leur père; lorsqu'on reproduit un coq F1 avec une poule F1, la moitié des produits F2, coq ou poule, ont un plumage noir et l'autre moitié, coq ou poule, ont un plumage barré. D'après Gérard Coquerelle.

clair qu'une poule hémizygote, car la présence de deux allèles mutés accentue le phénotype. Il ne s'agit pas ici d'une expressivité variable, mais d'une dominance incomplète, puisque le phénotype de l'hétérozygote, bien que nettement barré, n'est pas tout à fait identique à celui de l'homozygote.

L'interaction entre gènes

On parle alors d'épistasie. On peut l'observer entre deux gènes ou plus.

Prenons le cas le plus simple où les deux gènes concernés sont transmis de manière indépendante, c'est-à-dire qu'ils sont localisés sur des chromosomes différents : c'est l'exemple du locus *R* pour la crête en rose (figure 2.9) et du locus *P* pour la crête en pois (figure 2.16), dont la combinaison produit la crête en noix (figure 2.17).



Figure 2.16. Coq porteur d'une crête en pois. © Gérard Coquerelle.



Figure 2.17. La crête en noix issue de l'interaction entre le locus *P* (crête en pois) et le locus *R* (crête en rose); noter la forme particulière avec un sillon transversal. © Gérard Coquerelle.

Le phénotype de la crête en noix a été obtenu en croisant des animaux d'une race ayant la crête en rose (R) avec des animaux d'une autre race ayant la crête en pois (P), quel que soit le sexe du parent porteur de R ou de P (Bateson, 1902a). Tous les descendants F1 de ce croisement avaient une nouvelle forme de crête, ne correspondant ni à R ni à P , qu'il a décrite comme une crête en noix. Mais lorsqu'il a croisé entre eux les animaux ayant la crête en noix, il a obtenu 4 types de crêtes chez les F2 : la crête simple pour 1/16 des descendants, la crête en rose pour 3/16, la crête en pois pour 3/16 et la crête en noix pour 9/16 (figure 2.18). Ces proportions en F2 correspondent à la transmission de deux allèles mutés $*R$ et $*P$ présents à deux locus indépendants et portés par des parents hétérozygotes à chaque locus. Chaque parent produit 4 types de gamètes en proportions égales (1/4) portant soit $*R$, soit $*P$, soit $*R$ et $*P$, soit les deux allèles sauvages. Comme la crête simple est récessive, seul 1/16 ($1/4 \times 1/4$) des descendants F2 est homozygote pour l'allèle sauvage $*N$ à chaque locus. Les animaux recevant un allèle $*R$ de leur père et/ou de leur mère ont la crête en rose avec 1/16 d'homozygotes ($1/4 \times 1/4$) et 2/16 d'hétérozygotes (1/16 l'ayant de leur père, 1/16 de leur mère). La même situation est observée pour l'allèle $*P$. Tous les autres descendants (9/16) portent un ou deux allèles mutés pour chaque locus, R ou P ; comme chaque caractère est dominant, le phénotype est toujours celui de la crête en noix, comme pour leurs parents, car ce phénotype résulte en fait de l'effet combiné des allèles $*P$ et $*R$ sur la morphologie de la crête, qu'il y ait homozygotie ou hétérozygotie pour chaque allèle. C'est un nouveau phénotype créé par l'interaction entre deux mutations transmises indépendamment.

Si, dans le cas de R et P , leur combinaison produit un nouveau phénotype, dans d'autres cas l'interaction entre deux mutations sur des gènes indépendants peut perturber l'expression du phénotype contrôlé par l'un des deux. C'est l'exemple du caractère fibromélanique (locus FM) et du caractère 'pattes blanches' (locus ID).

Si on croise un coq d'une race Poule Soie à peau noire et tarsi bleus (homozygote pour $FM*FM$ et pour $ID*N$) avec une poule de race Gâtinaise à peau et pattes blanches ($FM*N$ et $ID*ID$) : toutes les filles sont comme leur père et tous les fils sont comme leur mère, car le caractère 'pattes blanches' est lié au sexe et dominant sur le caractère 'pattes bleues', et le caractère FM est autosomal dominant, mais il ne s'exprime totalement qu'en absence de l'allèle 'pattes blanches'. Les filles F1 reçoivent l'allèle 'pattes bleues' de leur père et sont hétérozygotes pour FM , donc elles ont le phénotype du père, mais les fils reçoivent l'allèle 'pattes blanches' de leur mère et l'allèle 'pattes bleues' de leur père et sont aussi porteurs hétérozygotes de FM , mais n'expriment pas le phénotype fibromélanique. On observe ici une interaction entre le génotype présent au locus ID , lié au sexe, et celui présent au locus FM , autosomal, qui conduit à inhiber l'effet de FM chez un porteur hétérozygote $FM*FM$ (figure 2.19).

À l'inverse, si on croise un coq à peau et pattes blanches avec une poule fibromélanique, les descendants F1 des deux sexes seront à peau et pattes blanches.

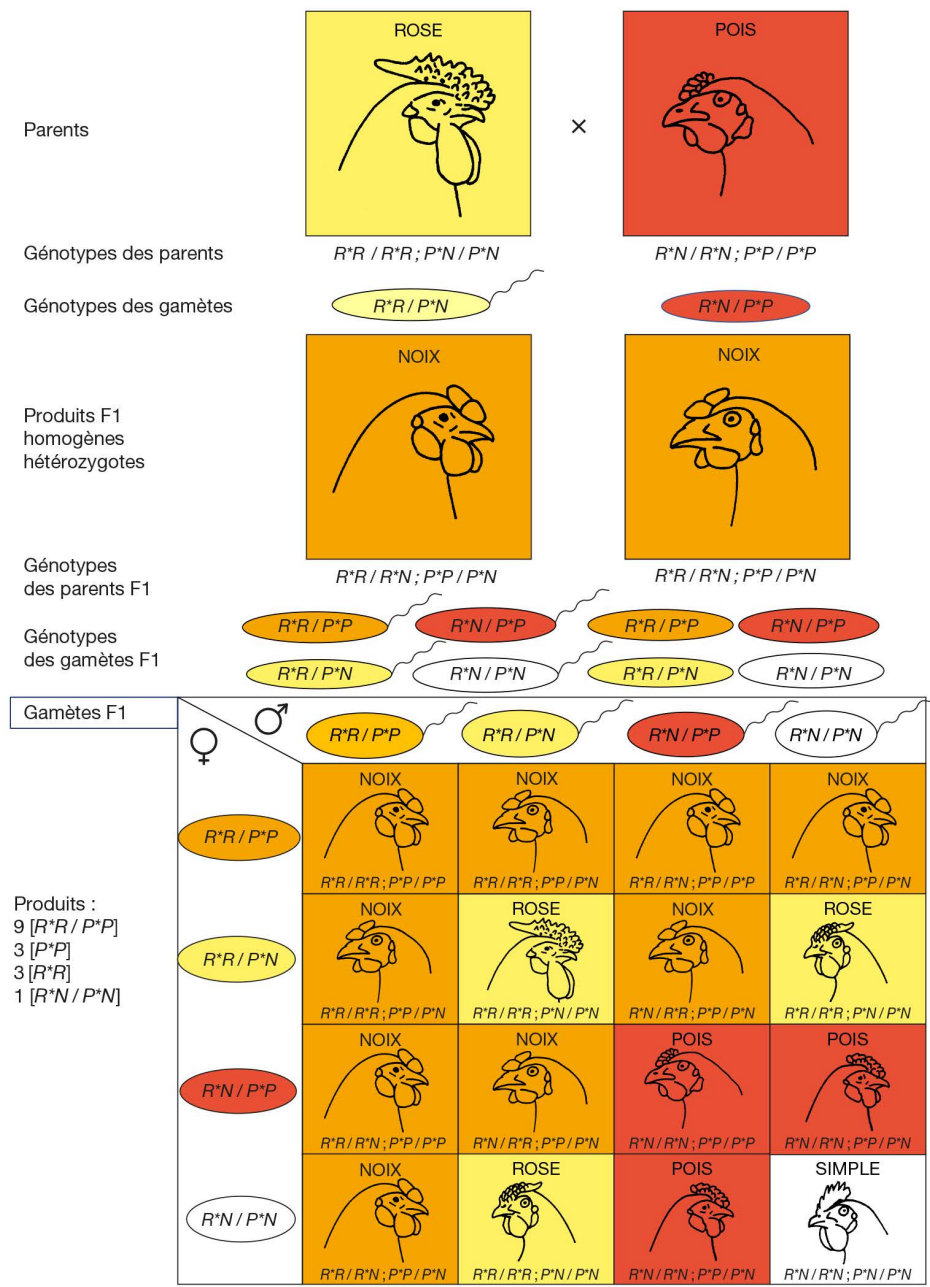


Figure 2.18. Interaction entre deux locus, observée dans un croisement entre un coq à crête en rose, homozygote pour $*R$, et une poule à crête en pois, homozygote pour $*P$; tous les produits F1 ont une nouvelle forme de crête, la crête en noix; la reproduction entre un coq F1 et une poule F1 produit 9/16 de descendants F2 ayant la crête en noix, 3/16 ayant la crête en pois, 3/16 ayant la crête en rose et 1/16 ayant une crête simple. Les cadres en orange correspondent au phénotype de la crête en noix, les cadres en rouge au phénotype de la crête en pois et les cadres en jaune au phénotype de la crête en rose. D'après Gérard Coquerelle.

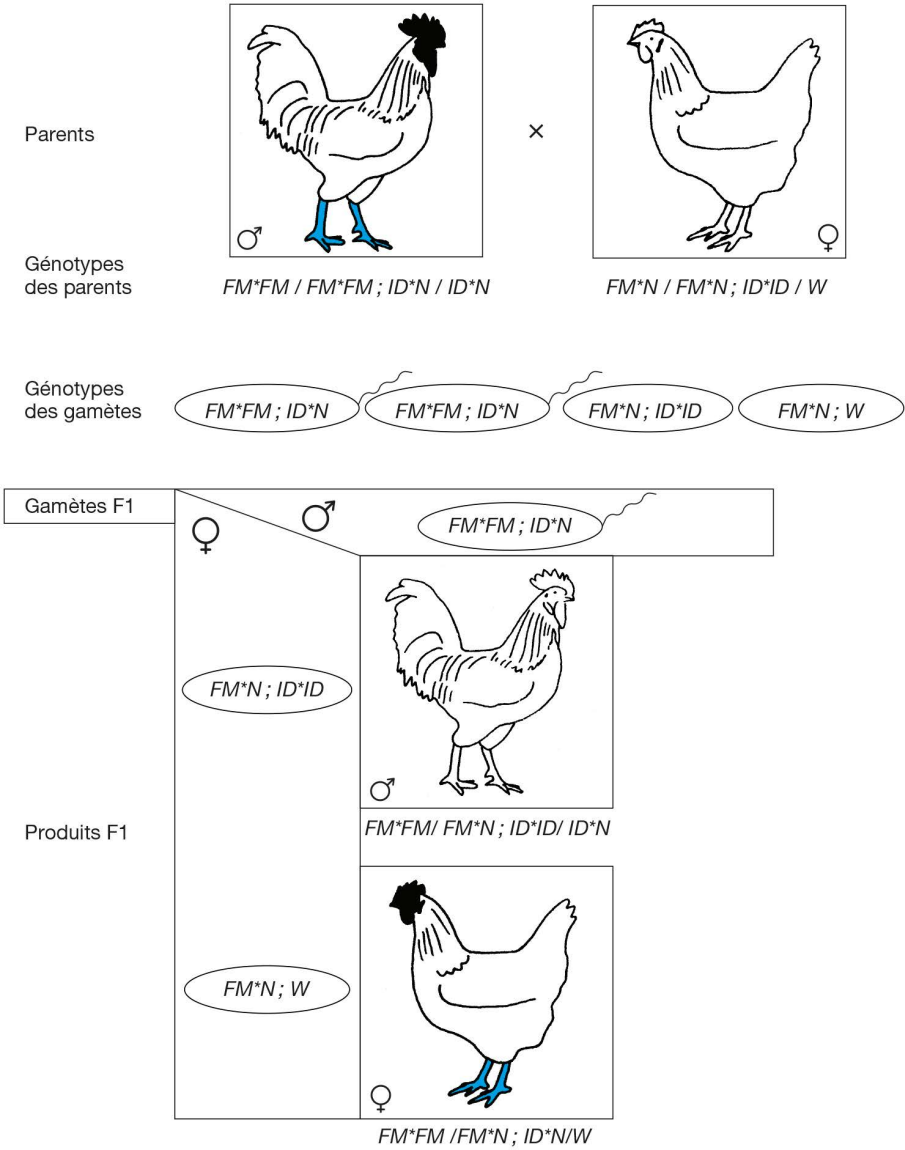


Figure 2.19. Croisement entre un coq de phénotype fibromélanique, de génotype homozygote pour FM^*FM et ID^*N , et une poule à peau et pattes blanches (homozygote pour FM^*N et pour ID^*ID); toutes les filles F1 ont le phénotype fibromélanique comme leur père, et tous les fils F1 ont le phénotype à peau et pattes blanches de leur mère. D'après Gérard Coquerelle.

Ce résultat pourrait conduire à conclure abusivement que le caractère fibromélanique est récessif lié au sexe. En fait, il est autosomal dominant, mais ne s'exprime pas en présence de l'allèle lié au sexe 'pattes blanches', qui est dominant sur 'pattes bleues'. Enfin, si on croise un coq de race Bresse Gauloise blanche, à pattes bleues mais non fibromélanique, avec une poule de race Poule Soie de

phénotype fibromélanique, tous les descendants seront fibromélaniques, car hétérozygotes pour **FM* (autosomal dominant) et homozygotes pour ‘pattes bleues’ (allèle récessif *ID*N* lié au sexe mais transmis par les deux parents) (figure 2.20).

La suite de cet ouvrage présente de nombreux locus dont certains sont susceptibles d’interagir entre eux de différentes façons selon leurs modes d’action, dominant ou récessif, et d’interaction (inhibition ou synergie). Nous avons récapitulé dans

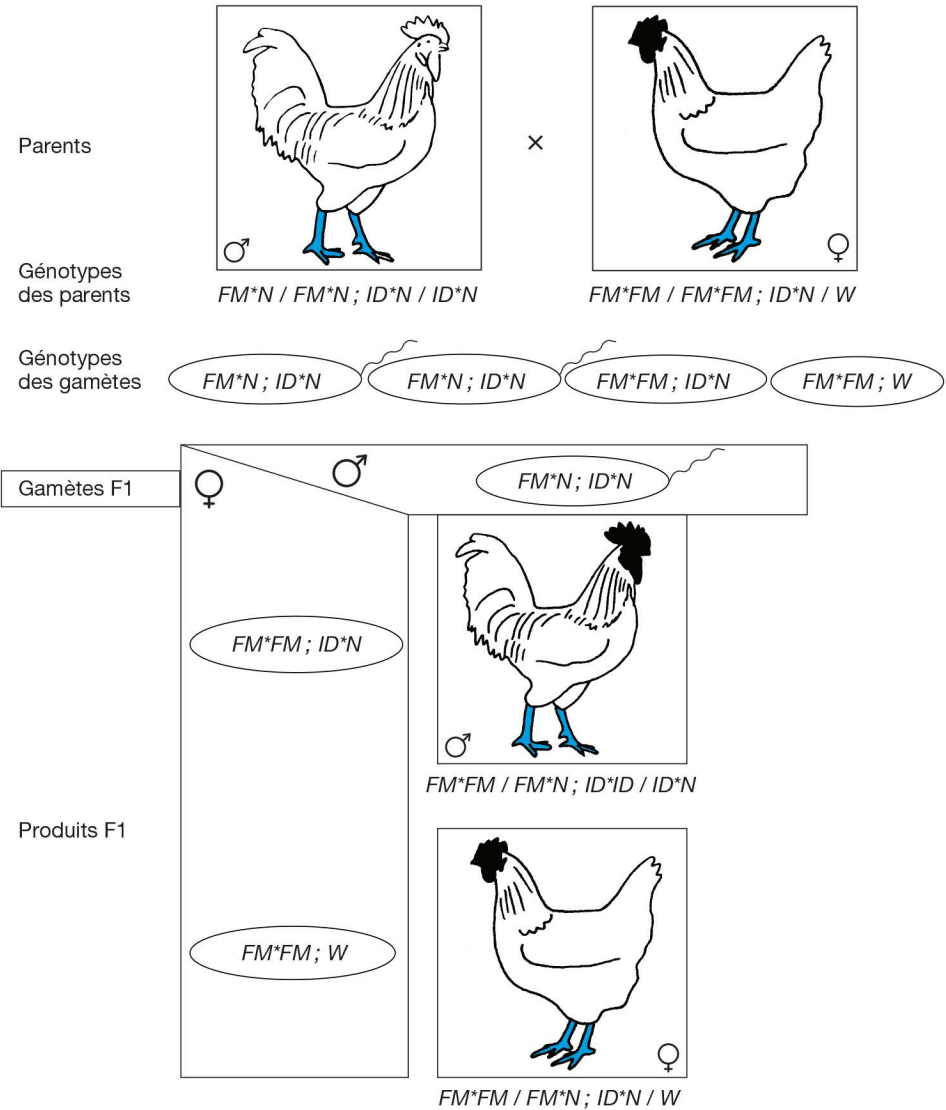


Figure 2.20. Croisement entre un coq à pattes bleues (homozygote pour *ID*N*) et une poule de phénotype fibromélanique (homozygote pour *FM*FM* et *ID*N*). Tous les produits F1 sont de type fibromélanique, ce qui montre que le caractère fibromélanique est dominant et autosomal. D’après Gérard Coquerelle.

le tableau 2.2 un certain nombre de cas faisant référence à des locus influençant la couleur du plumage tels que *E*, *C*, *I* et *ML*, ou la couleur de la peau, tels que *W* et *G*. Ainsi, les proportions obtenues dans différents types de croisements combinant deux gènes indépendants vont varier selon que les deux allèles mutés sont dominants et ajoutent leurs effets pour produire le phénotype (*R* et *P*, *E* et *ML*), ou sont dominants mais l'un inhibe l'autre (*I* et *E*), ou que l'un est dominant et l'autre récessif mais il inhibe l'expression du dominant (*E* et *C*), ou que l'un est dominant et l'autre récessif mais ils produisent le même phénotype (*I* et *C*). Le lecteur pourra revenir à ce tableau après avoir pris connaissance des gènes associés à ces locus.

On voit donc que la combinatoire des phénotypes obtenus est assez variée selon les modalités de dominance ou de récessivité, mais aussi selon l'effet de l'interaction

Tableau 2.2. Exemples d'interactions entre deux locus, en fonction de leur mode d'expression dominant ou récessif, conduisant à divers phénotypes en croisement.

Gènes	F1	
<i>R</i> * <i>R</i> crête en rose domine <i>R</i> * <i>N</i> , <i>P</i> * <i>P</i> crête en pois domine <i>P</i> * <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i>	<i>P</i> * <i>P</i>
	<i>R</i> * <i>N</i>	<i>P</i> * <i>N</i>
	Crête en noix	
<i>E</i> * <i>E</i> et <i>ML</i> * <i>ML</i> sont dominants et nécessaires pour la patte noire	<i>E</i> * <i>E</i>	<i>ML</i> * <i>ML</i>
	<i>E</i> * <i>N</i>	<i>ML</i> * <i>N</i>
	Pattes noires	
<i>W</i> * <i>W</i> / <i>W</i> * <i>W</i> et <i>G</i> * <i>G</i> / <i>G</i> * <i>G</i> sont nécessaires pour la tête jaune, <i>*W</i> et <i>*G</i> sont récessifs	<i>W</i> * <i>N</i>	<i>G</i> * <i>N</i>
	<i>W</i> * <i>W</i>	<i>G</i> * <i>G</i>
	Tête normale	
<i>C</i> * <i>C</i> / <i>C</i> * <i>C</i> inhibe la pigmentation déterminée par le locus <i>E</i> , <i>*C</i> est récessif et <i>*E</i> est dominant	<i>C</i> * <i>N</i>	<i>E</i> * <i>N</i>
	<i>C</i> * <i>C</i>	<i>E</i> * <i>E</i>
<i>I</i> * <i>I</i> inhibe la pigmentation noire déterminée par le locus <i>E</i> , <i>*I</i> et <i>*E</i> sont dominants	Noir	
	<i>I</i> * <i>I</i>	<i>E</i> * <i>E</i>
<i>C</i> * <i>C</i> / <i>C</i> * <i>C</i> même phénotype que <i>I</i> * <i>I</i> / <i>I</i> * <i>I</i> et <i>I</i> * <i>I</i> / <i>I</i> * <i>N</i> <i>*C</i> est récessif et <i>*I</i> est dominant	<i>I</i> * <i>N</i>	<i>E</i> * <i>N</i>
	Blanc	
	<i>C</i> * <i>N</i>	<i>I</i> * <i>I</i>
	<i>C</i> * <i>C</i>	<i>I</i> * <i>N</i>
	Blanc	

entre les deux gènes concernés sur le phénotype observé. On imagine facilement que dans le cas de 3 gènes en ségrégation dans un croisement, le nombre de combinaisons possibles augmente fortement. Ainsi, la F2 obtenue à partir d'animaux hétérozygotes pour 3 gènes théoriques sans interaction (*A*, *B*, *C*) donnerait 8 phénotypes différents si chaque allèle muté est dominant sur l'allèle sauvage, dans les proportions suivantes : 1/64 (allèle **N* aux 3 gènes), 3/64 pour un porteur de l'allèle muté **A* seul ou **B* seul ou **C* seul (donc 9/64 en tout), 9/64 pour un porteur de 2 allèles mutés sur 3 (**A* et **B*, **A* et **C*, **B* et **C*, 27/64 en tout), et 27/64 pour les porteurs des 3 allèles mutés. La même configuration pour 4 gènes donnerait les proportions suivantes : 1/256 (aucun allèle muté), 3/256 (un des allèles est muté), 9/256 (2 des allèles sont mutés), 27/256 (3 des allèles sont mutés) et 81/256 (les 4 allèles sont mutés).

(Suite du tableau 2.2)

F2		Rétrocroisement F1 × parent homozygote pour les allèles récessifs à chaque locus	
9/16 <i>*R</i> et <i>*P</i>	3/16 <i>*R</i> et <i>*N</i>	1/4 <i>*R *P</i>	1/4 <i>*R *N</i>
Crête en noix	Crête en rose	Crête en noix	Crête en rose
3/16 <i>*N</i> et <i>*P</i>	1/16 <i>*N</i> et <i>*N</i>	1/4 <i>*N *P</i>	1/4 <i>*N *N</i>
Crête en pois	Crête simple	Crête en pois	Crête simple
9/16 <i>*E</i> et <i>*MI</i>	7/16	1/4 <i>*E *MI</i>	3/4 autres
	<i>*E</i> ou <i>*ML</i> ou <i>*N</i>		
Pattes noires	Non noires	Pattes noires	Non noires
15/16 autres	1/16 <i>*W</i> et <i>*G</i>	3/4 autres	1/4 <i>*W</i> et <i>*G</i>
	<i>*G</i> ou <i>*W</i> ou <i>*N</i>	<i>*G</i> ou <i>*W</i> ou <i>*N</i>	
Tête normale	Tête jaune	Tête normale	Tête jaune
9/16 <i>*E *E</i> ou <i>*E *N</i> <i>*C *N</i> ou <i>*N *N</i>	3/16 <i>*E *N</i> ou <i>*N *N</i> <i>*C *N</i> ou <i>*N *N</i>	1/4 <i>*C *E</i>	1/4 <i>*C *N</i>
Noir	Sauvage	Noir	Sauvage
4/16 <i>*C *C</i>		1/2 <i>*C *C</i>	
Blanc		Blanc	
12/16 <i>*I</i> , quel que soit <i>E</i>	3/16 <i>I *N / I *N</i> ; <i>*E</i>	1/2 <i>*I E *N</i>	1/4 <i>I *N *E</i>
Blanc	Noir	Blanc	Noir
1/16 <i>*N *N</i> pour <i>I</i> et <i>E</i>		1/4 <i>*N *N</i>	
Sauvage		Sauvage	
13/16 <i>*C *C</i>	3/16 <i>I *N / I *N</i>	3/4 autres	1/4 <i>*C *N</i>
<i>*I *I</i> ou <i>*I *N</i>	<i>C *N / C *N</i> ou <i>C *C / C *N</i>		
Blanc	Coloré	Blanc	Coloré

Il faudrait donc des effectifs de plus en plus nombreux pour vérifier la proportion mendélienne des phénotypes obtenus, en fonction des hypothèses émises sur les modalités de dominance ou de récessivité. En fait, plus le nombre de gènes augmente, plus les proportions obtenues seront difficiles à distinguer d'un déterminisme polygénique classique, où de nombreux gènes à petits effets se combinent pour déterminer le phénotype.

La liaison entre gènes

Le phénomène de recombinaison a été décrit dans le chapitre 1. Il a pour conséquence que les allèles d'un parent présents sur un chromosome ne sont pas transmis en un seul bloc. Si le parent est hétérozygote pour des locus présents de part et d'autre du point de recombinaison, il va transmettre un chromosome recombiné qui porte une association nouvelle des allèles du parent. Ce brassage est une source de diversité génétique, car le descendant va recevoir un chromosome combinant des allèles d'une manière nouvelle. La figure 2.21 illustre ce phénomène dans le cas de 6 locus (*A*, *B*, *C*, *D*, *E* et *F*) sur un chromosome qui subit une recombinaison entre les locus *B* et *C*, où l'on voit que l'allèle '*b*', initialement localisé à côté d'un allèle '*c*' sur le chromosome jaune, se retrouve maintenant à côté d'un allèle '*C*' qui était sur le chromosome orange (figure 2.21).

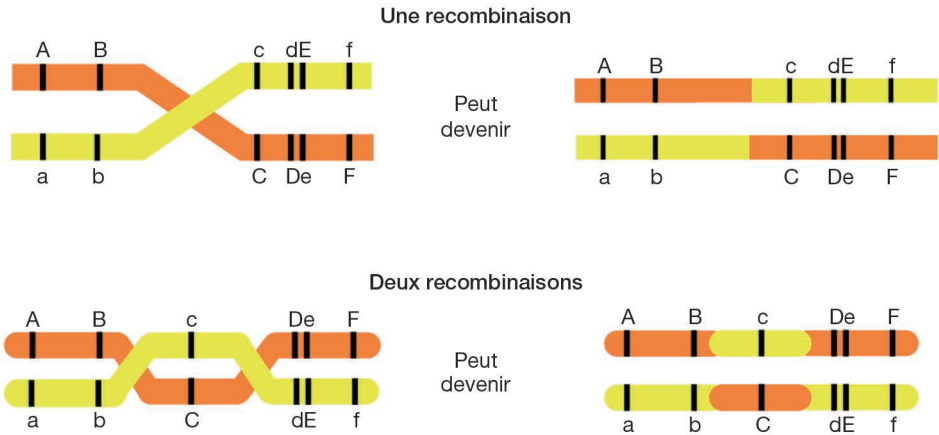


Figure 2.21. Échange de matériel génétique entre deux chromosomes de la même paire : en haut avec une recombinaison et en bas avec deux recombinaisons. D'après Gérard Coquerelle.

Parfois, deux recombinaisons peuvent avoir lieu sur le même chromosome, ce qui conduit à un réassortiment encore plus important des allèles (figure 2.21). Ce phénomène est très rare sur les petits chromosomes, mais fréquent sur les grands chromosomes, pour lesquels on peut observer plusieurs recombinaisons très éloignées les unes des autres. Ainsi, des gènes très proches comme les locus *D* et *E* sur la figure 2.21 seront très rarement séparés par un *crossing-over*, et les allèles seront alors transmis ensemble, comme c'est le cas pour les allèles '*d*' et '*E*' d'une

part et les allèles ‘*D*’ et ‘*e*’ d’autre part. On dit alors que les locus *D* et *E* sont liés, alors que les locus *A* et *F* sont très éloignés, et leurs allèles seront très souvent séparés par un *crossing-over* et apparaîtront comme transmis de manière indépendante. La proportion de transmission conjointe des allèles de deux locus dépend donc de la distance physique séparant ces locus sur le chromosome. Plus elle est faible, plus les phénotypes contrôlés par ces deux gènes seront transmis ensemble. Cette information a été utilisée pour construire les premières cartes génétiques, qui plaçaient les gènes associés à des phénotypes visibles dans des groupes de liaison avant de faire correspondre un groupe à un chromosome grâce à l’utilisation de la cytogénétique. La distance génétique entre les locus était calculée en fonction du pourcentage de recombinaison observée entre eux et exprimée en **centimorgan**. Actuellement, dès que la nature moléculaire d’un gène est connue, ce gène peut être positionné sur la séquence du génome, et on obtient une carte génétique beaucoup plus précise. La localisation chromosomique des gènes à effets visibles discutés dans cet ouvrage sera précisée pour chacun lors de sa description dans les chapitres suivants.

La liaison entre deux gènes ayant chacun un effet phénotypique majeur va modifier les fréquences de transmission attendues dans le cas de deux gènes indépendants. Ce phénomène peut faire croire à un écart aux lois de Mendel, alors qu’il est cohérent avec un déterminisme mendélien. Prenons ici l’exemple du locus *CP* (pour *creeper*, pattes courtes), connu comme un cas de **léthalité** à l’état homozygote (figure 2.22).

Le locus *CP* se trouve être très proche du locus *R* déterminant la crête en rose sur le chromosome 7. Si nous croisons un coq de race Poule d’Alsace à pattes normales (homozygote normal) et crête en rose (homozygote pour l’allèle muté à effet dominant) avec des poules à crête simple (homozygotes pour l’allèle *R*N* récessif) et à pattes courtes (donc hétérozygotes pour l’allèle muté *CP*CP*, à effet dominant), nous obtenons des animaux F1 qui ont tous la crête en rose, mais la moitié seulement a les pattes courtes (tableau 2.3).

Tableau 2.3. Génotypes et phénotypes des animaux F1 issus d’un croisement entre un coq à pattes normales et crête en rose avec des poules à crête normale et à pattes courtes.

Gamètes mâles		Gamètes femelles				Phénotype F1
		<i>R*N</i>	<i>CP*CP</i>	<i>R*N</i>	<i>CP*N</i>	
<i>R*R</i>	<i>CP*N</i>	<i>R*R/R*N</i>	<i>CP*CP/CP*N</i>	<i>R*R/R*N</i>	<i>CP*N/CP*N</i>	1/2 à crête rosacée et à pattes courtes
<i>R*R</i>	<i>CP*N</i>	<i>R*R/R*N</i>	<i>CP*CP/CP*N</i>	<i>R*R/R*N</i>	<i>CP*N/CP*N</i>	1/2 à crête rosacée et à pattes normales

Si nous croisons ensuite entre eux les animaux F1 ayant la crête en rose et les pattes courtes (doubles hétérozygotes), nous attendons en F2 les proportions des différents phénotypes décrites au tableau 2.4, mais, au lieu de cela, nous obtenons

des proportions différentes avec très peu d'animaux à crête simple, moins de 1% au lieu des 25 % attendus. Pourquoi? Seul un animal homozygote pour l'allèle R^*N aura la crête simple, mais si l'allèle R^*N est transmis avec l'allèle CP^*CP , un individu homozygote pour la crête simple sera aussi homozygote pour l'allèle 'pattes courtes' et ne naîtra pas, car cet allèle est homozygote létal. La forte proximité

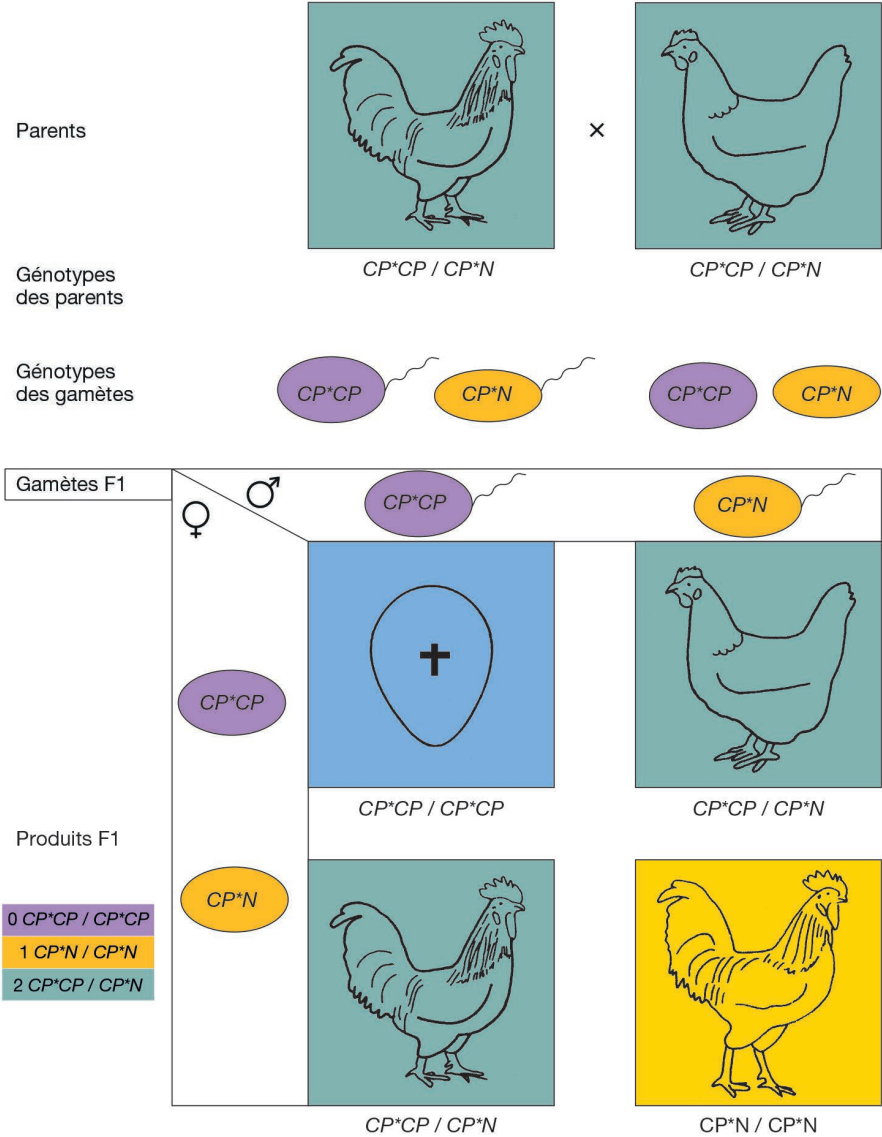


Figure 2.22. Croisement d'animaux à courtes pattes entre eux; on observe 2/3 d'animaux F1 à pattes courtes et 1/3 d'animaux F1 à pattes normales; cette proportion est celle attendue pour l'accouplement de deux porteurs hétérozygotes d'une mutation qui est létale à l'état homozygote; les embryons porteurs homozygotes de CP^*CP ne naissent pas. Tous les animaux viables ayant le phénotype 'creeper' sont porteurs hétérozygotes de $*CP$. D'après Gérard Coquerelle.

chromosomique entre les locus *R* et *CP* fait que les gamètes recombinants, c'est-à-dire portant *R***R* et *CP***CP* ou portant *R***N* et *CP***N*, ont une fréquence de 0,2 % chacun. Seuls les poussins ayant reçu un chromosome recombinant d'un de leurs parents où l'allèle *R***N* est associé à l'allèle *CP***N* pourront naître.

Tableau 2.4. Génotypes et phénotypes attendus et observés en croisement entre parents hétérozygotes au locus *R* et au locus *CP* en tenant compte de la létalité du génotype homozygote pour l'allèle **CP*, noté ici **CP*/**CP*, à la différence du génotype porteur hétérozygote, noté **CP*/**N*, viable au même titre que le génotype sauvage **N*/**N*.

Gamètes mâles		Gamètes femelles							
		<i>R</i> * <i>R</i>	<i>CP</i> * <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i>	<i>CP</i> * <i>N</i>	<i>R</i> * <i>N</i>	<i>CP</i> * <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>N</i>	<i>CP</i> * <i>N</i>
<i>R</i> * <i>R</i>	<i>CP</i> * <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>R</i>	* <i>CP</i> /* <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>R</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>
		0 (mort embryonnaire)		Crête rosacée, pattes courtes		0 (mort embryonnaire)		Crête rosacée, pattes courtes	
<i>R</i> * <i>R</i>	<i>CP</i> * <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>R</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>R</i>	* <i>N</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>N</i> /* <i>N</i>
		Crête rosacée, pattes courtes		Crête rosacée		Crête rosacée, pattes courtes		Crête rosacée	
<i>R</i> * <i>N</i>	<i>CP</i> * <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>N</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>CP</i>	<i>R</i> * <i>N</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>
		0 (mort embryonnaire)		Crête rosacée, pattes courtes		0 (mort embryonnaire)		Pattes courtes	
<i>R</i> * <i>N</i>	<i>CP</i> * <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>R</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>N</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>N</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>CP</i> /* <i>N</i>	<i>R</i> * <i>N</i> / <i>R</i> * <i>N</i>	* <i>N</i> /* <i>N</i>
		Crête rosacée, pattes courtes		Crête rosacée		Pattes courtes		Crête simple, pattes normales	
Phénotypes attendus		50 % (6/12) crête rosacée et pattes courtes ; 25 % (3/12) crête rosacée et pattes normales ; 16,6 % (2/12) crête simple et pattes courtes ; 8,3 % (1/12) crête simple et pattes normales.							
Phénotypes observés		66,4 % crête rosacée et pattes courtes ; 33,33 % crête rosacée et pattes normales ; 0,2656 % crête simple et pattes courtes ; 0,0005 % crête simple et pattes normales.							

Comment identifier le gène responsable d'un phénotype ?

La constitution des familles informatives

Comme on l'a vu précédemment, le déterminisme mendélien d'un phénotype est généralement mis en évidence lors de croisements entre porteurs et non-porteurs. Le chapitre 1 fournit les proportions phénotypiques attendues chez les descendants dans les principaux cas.

Un facteur important à considérer pour concevoir un croisement est la puissance statistique, et finalement le nombre d'animaux à étudier pour pouvoir énoncer une conclusion fiable. Ainsi, l'apparition d'un seul descendant de phénotype normal dans la descendance de parents présentant le phénotype muté suffit pour conclure que les parents sont porteurs hétérozygotes de l'allèle muté et qu'ils ont chacun transmis leur allèle normal à ce descendant. On peut aussi conclure que l'allèle muté a un effet dominant, puisque les hétérozygotes sont de phénotype muté.

En revanche, il est beaucoup plus difficile de démontrer qu'un parent est homozygote pour une mutation dominante, car il faut avoir un assez grand nombre de descendants obtenus avec des femelles homozygotes pour l'allèle normal pour conclure de façon certaine. Si tous les descendants présentent le phénotype associé à l'allèle dominant, cela veut dire que le coq a transmis l'allèle dominant à chaque descendant, et la probabilité de cet événement est $1/2$ pour chaque descendant. Par conséquent, la probabilité pour que le coq testé soit hétérozygote pour cet allèle est de $(1/2)^n$, n étant le nombre de descendants. Donc la probabilité que le coq soit homozygote est de $1 - (1/2)^n$. Si n vaut 5, $(1/2)^n$ vaut 0,03125, la probabilité que le père soit homozygote en ayant produit 5 descendants mutés étant $(1 - 0,03125)$, soit 0,96875, ce qui est très élevé mais pas encore certain. Avec 7 descendants présentant tous le phénotype muté, la probabilité que le père soit homozygote atteint 0,9921875.

En résumé, plus l'effectif n de la descendance est important, plus la probabilité d'hétérozygotie de l'ancêtre testé est faible si aucun animal ne manifeste le phénotype normal.

En conclusion, lorsque l'on étudie le mode de transmission d'un gène, il faut d'abord tester les lois de Mendel, puis leurs modifications, en allant du plus simple au plus compliqué. Il faut avoir des familles suffisamment nombreuses. Il faut aussi pouvoir éviter tout risque d'erreur de filiation et donc connaître le pedigree avec exactitude.

D'autres déviations sont possibles, mais très rarement viables et donc peu souvent observées : anomalies chromosomiques modifiant le nombre ou la structure des chromosomes (trisomie, voire triploïdie) et perturbant la méiose, ce qui diminue la fertilité, car une partie des gamètes reçoit une composition chromosomique déséquilibrée et n'est pas viable.

L'apport des marqueurs moléculaires

L'accès à des marqueurs moléculaires couvrant tout le génome a révolutionné l'identification de la position génomique, et donc des gènes correspondant aux locus identifiés par la génétique mendélienne. La méthode habituelle consiste à faire produire des animaux F1 hétérozygotes pour la mutation recherchée. Pour cela, on croise quelques animaux d'une race homozygote pour le phénotype muté avec d'autres animaux d'une race homozygote pour le phénotype sauvage, ces animaux sont les parents F0. Ensuite, si l'on connaît le caractère récessif ou dominant de la mutation recherchée, on croise quelques animaux porteurs hétérozygotes avec des animaux homozygotes récessifs. On s'attend à une ségrégation de type 50/50 du phénotype recherché, il s'agit d'un *back-cross*, ou **rétrocroisement** (RC). Si on ignore le caractère récessif ou dominant, on croise les animaux F1 entre eux pour observer la ségrégation en F2. La nouveauté par rapport à ce que nous avons exposé jusqu'à présent, c'est que l'ensemble des animaux F0, F1, RC ou F2 peuvent désormais être génotypés pour un ensemble de marqueurs moléculaires

couvrant tout le génome. On recherche ensuite si quelques marqueurs moléculaires sont toujours ou très souvent transmis avec le phénotype muté (figure 2.23) : cela revient à une analyse de liaison que nous avons déjà présentée dans le cas de liaison entre gènes, sauf qu'ici on recherche la liaison entre des marqueurs localisés sur les chromosomes et le phénotype déterminé par le gène recherché.

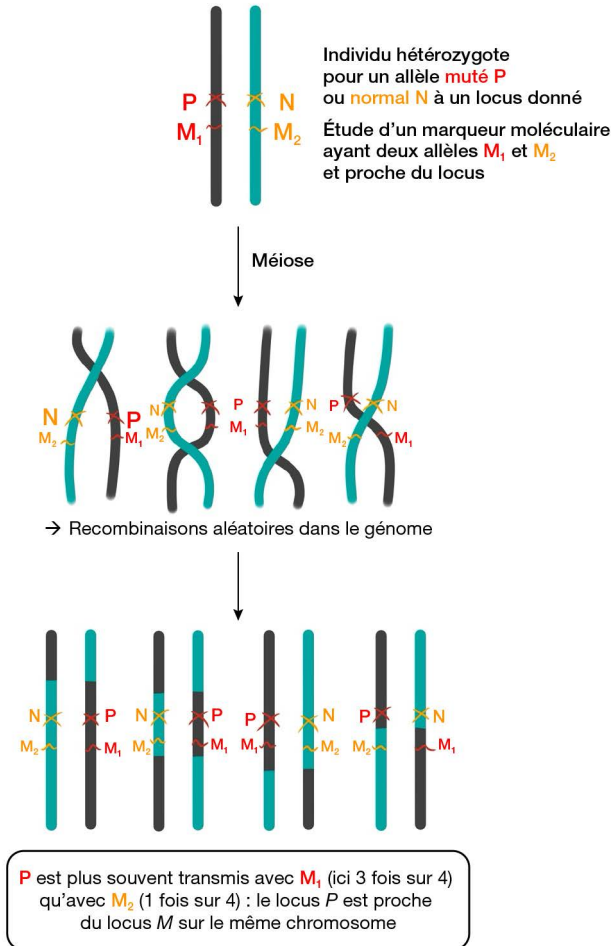


Figure 2.23. Principe de la localisation chromosomique d'un locus **P** par analyse de liaison avec un ou des marqueurs moléculaires. © Alicia Jacques.

Comme le nombre de marqueurs disponibles peut être très élevé, la probabilité d'en trouver un qui soit très proche du gène recherché est élevée. Dans ce type d'expérience, la difficulté vient généralement de l'identification du phénotype, qui n'est pas toujours facile à observer chez des animaux hétérozygotes.

Il arrive généralement que plusieurs marqueurs soient identifiés comme liés au gène recherché, à une plus ou moins grande distance, ce qui permet de définir

une région chromosomique candidate dans laquelle le gène se trouve. Ensuite, la chasse au gène commence, car cette région peut contenir plusieurs gènes. Différentes étapes sont alors suivies :

- séquençage du génome d'un parent F0 porteur du phénotype muté et identification des variants de la région chromosomique candidate qui ne se trouvent pas chez l'individu sauvage de référence ;
- recherche des variants partagés avec d'autres races présentant le même phénotype :
 - en faisant l'hypothèse que la mutation causale est la même, on restreint la taille de la région candidate commune à toutes ces races, et on se rapproche de plus en plus du gène recherché,
 - on parle alors de région chromosomique identique par descendance (*identity by descent*, ou encore IBD), c'est-à-dire que l'allèle muté est apparu pour la première fois chez un animal dont les descendants ont ensuite été introduits dans d'autres races, notamment pour y apporter le caractère modifié par l'allèle muté ; tous les individus portant ce caractère l'auront alors hérité du même ancêtre ;
- analyse de l'expression des gènes de la région candidate dans le tissu exprimant le phénotype, et au stade de développement auquel le phénotype est déterminé, ce qui est parfois mal connu, et dans ce cas il faut étudier plusieurs stades ;
- recherche des effets phénotypiques des gènes de la région candidate dans d'autres espèces, par exemple la souris. En effet, on sait que les gènes contrôlant la pigmentation sont assez bien conservés entre espèces, et des mutations des mêmes gènes peuvent avoir des conséquences phénotypiques similaires. On parle alors d'homologie entre espèces, et on en connaît plusieurs exemples, comme le phénotype noir étendu chez la poule et la souris, le phénotype lavande chez la poule et le syndrome de Griscelli chez l'espèce humaine, ou encore le phénotype à tarses emplumés chez le poulet et le pigeon.

L'ensemble de ces étapes a permis d'identifier les gènes responsables de nombreux phénotypes bien connus, qui vont maintenant être exposés².

L'identification moléculaire du gène responsable d'un phénotype permet généralement de mettre au point un test diagnostique moléculaire, dont les plus simples consistent à amplifier par réaction PCR (*polymerase chain reaction*) un fragment d'ADN caractéristique de l'allèle modifié. Cela permet alors de détecter les porteurs de cet allèle et de distinguer les porteurs hétérozygotes des homozygotes.

² Pour information, le lecteur pourra visiter le site <https://omia.org/>, qui rassemble les données moléculaires correspondant aux phénotypes à transmission mendélienne chez les animaux domestiques.

3

Principaux gènes affectant la pigmentation

Préambule : résumé des bases physiologiques de la pigmentation

Les principaux pigments correspondant aux variations de couleur de plumage étudiés par la génétique mendélienne sont les mélanines, où l'on distingue les eumélanines, responsables d'une coloration noire ou brune, des phéomélanines, responsables d'une coloration jaune ou rouge. Les pigments sont synthétisés par un type cellulaire unique : le mélanocyte. Cette cellule dérive de cellules souches, ou mélanoblastes, localisées dans la crête neurale, située sur le dos de l'embryon, le long d'une ligne qui préfigure la moelle épinière. La crête neurale est une structure transitoire au cours du développement embryonnaire à partir de laquelle des cellules souches vont migrer dans l'ensemble de l'embryon. Outre les mélanoblastes, on y trouve aussi d'autres types de cellules souches, par exemple les précurseurs des neurones des nerfs périphériques.

Le mélanoblaste se multiplie, migre du dos vers les côtés du corps et atteint la région ventrale en dernier, et certains colonisent la base des follicules plumeux. Ainsi, chaque base de plume comporte son stock de mélanoblastes. Ensuite, le mélanoblaste se différencie en mélanocyte fonctionnel. Les pigments synthétisés sont empaquetés dans des vésicules, les mélanosomes, et on distingue les eumélanosomes, contenant des eumélanines, et les phéomélanosomes, contenant des phéomélanines. Le pigment est ensuite transféré à un autre type cellulaire unique, le kératinocyte, qui porte les pigments qu'on trouvera (ou pas) tout le long de la plume. Le mélanocyte reste à la base de la plume. Les principales étapes intervenant dans la synthèse des pigments sont résumées dans la figure 3.1, qui a été établie en compilant les données obtenues chez la souris et qui reste valable pour les oiseaux.

Coloration de la peau

Coloration du derme

Chez la poule sauvage, le derme est pigmenté, ce qui correspond à la couleur gris-bleu ou ardoisée des tarses. La couleur provient de la présence de mélanines. L'allèle muté et dominant qui inhibe cette pigmentation a donné son nom au locus *ID* (pour *inhibitor of dermal melanin*). Toutes les races à pattes blanches portent cet allèle *ID*ID*. Localisé à l'extrémité distale du chromosome Z (Dorshorst *et al.*, 2010),

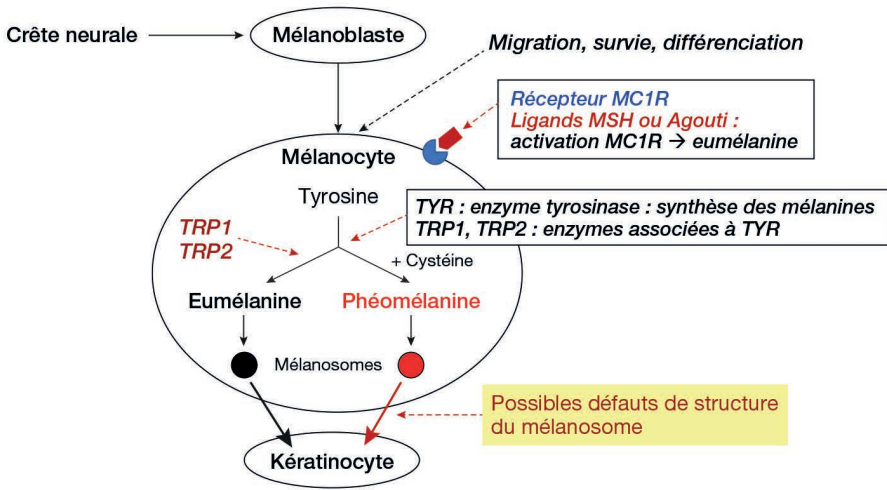


Figure 3.1. Représentation des principales étapes de la synthèse des pigments mélaniques.

le gène concerné n'a pas encore été identifié sur le plan moléculaire, mais une pré-publication récente (Li *et al.*, 2024) propose que l'allèle muté 'pattes blanches' soit déterminé par une anomalie d'expression du gène *CDKN2A*, lui-même responsable du phénotype de barrure liée au sexe, comme nous le verrons plus loin. Dans ce cas, le même gène serait susceptible d'inhiber la pigmentation de la plume comme du derme, en fonction de son niveau d'expression, plus l'expression étant élevée, plus l'inhibition de la pigmentation étant forte.

Trois allèles jouant sur un phénotype plus ou moins foncé ont été décrits : l'allèle sauvage *ID*N* (auparavant *id+*) et deux autres allèles, *ID*C* et *ID*M*, qui foncent la couleur des tarses, mais aussi des yeux, voire du bec. *ID*M* serait présent chez la race Minorque chamois, la Bresse Blanche et peut-être aussi la Prat blanche et l'Ardennaise. L'allèle *ID*C* a été associé à une augmentation du risque d'apparition de tumeurs de type hémangiome (Mc Gibbon, 1979). La coloration gris-bleu est plus pâle chez les poules portant aussi des mutations de décoloration du plumage, telles que 'caillouté' ou 'barré lié au sexe'. Le phénotype le plus spectaculaire où le derme est pigmenté, mais aussi tous les tissus conjonctifs et même les os, est celui de la fibromélanose, historiquement décrit chez la poule chinoise Silkie ou encore la Poule Soie (figure 3.2).

La fibromélanose est une hyperpigmentation de tous les tissus résultant de l'action combinée de *ID*N* et du locus *FM*. Des analyses moléculaires ont permis de conclure que le locus *FM* correspond au gène *EDN3* codant pour l'endothéline 3 (Dorshorst *et al.*, 2011). L'endothéline se lie au récepteur *EDNRB2* localisé sur les mélanoblastes, cellules précurseurs des mélanocytes. Plus précisément, *FM* est associé à une variation de structure de l'ADN sur le chromosome 20, caractérisée par la présence de deux duplications imbriquées, l'une comptant 129 000 pb (soit 129 kb) et l'autre, 172 kb. La conséquence de ce changement structural est

l'augmentation de l'expression du gène *EDN3*, qui conduit à une prolifération des mélanocytes, qui se répandent alors dans tous les tissus. Comme avec *ID*N*, la présence de mutations de décoloration du plumage, telles que 'caillouté' ou 'barré lié au sexe', diminue l'intensité de la pigmentation.

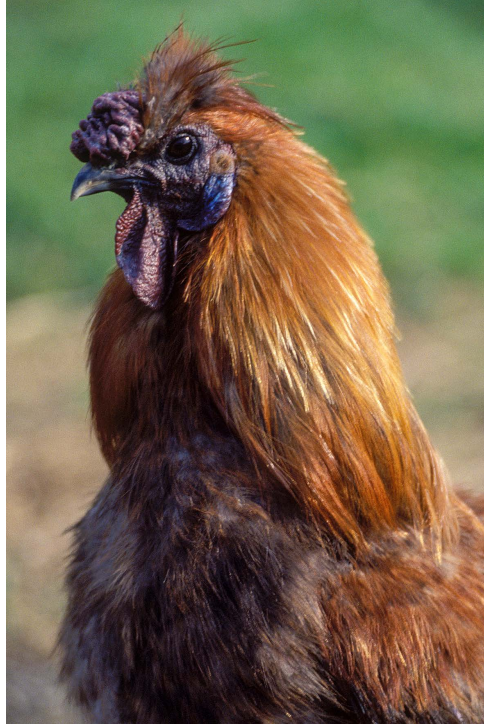


Figure 3.2. Tête de coq de race Silkie, variété fauve. La peau est de couleur violet noirâtre, les oreillons sont bleutés et tout le tissu conjonctif est noirâtre. © Jean Weber/INRAE.

Coloration de l'épiderme

Pigments xanthophylles

La peau jaune est due à la présence à l'état homozygote de l'allèle muté **W* au locus *W* (pour *white skin*), soit *W*W*. Elle ne s'observe qu'en présence de pigments caroténoïdes dans l'alimentation. L'accumulation du pigment est progressive, et le phénotype est plus facilement observé sur la peau du tarse à partir de l'âge de 8 semaines. Toutes les populations de pondeuses commerciales (Leghorn Blanche, Rhode Island Red) et certaines populations de poulets de chair (Cornish, Plymouth Rock) ont la peau jaune, alors que la plupart des races locales françaises ont la peau blanche ou grise selon leur génotype pour *ID*. En présence de l'allèle sauvage *ID*N*, qui donne la patte gris-bleu, le génotype homozygote pour l'allèle peau jaune (*W*W/W*W*) confère une couleur verte aux tarses, en raison de la superposition de l'épiderme jaune sur le derme bleu (figures 3.3, 3.4 et 3.5).



Figure 3.3. Pattes vertes en haut et pattes jaunes en bas. Les deux animaux sont de génotype W^*W/W^*W mais différent au locus ID , avec le génotype ID^*N/ID^*N pour l'animal du haut, chez lequel la couleur gris-bleu du derme est vue au travers de l'épiderme jaune, donnant ainsi une coloration verte. © Gérard Coquerelle.



Figure 3.4. Pattes vertes en haut et pattes bleues en bas. Les deux animaux sont de génotype ID^*N/ID^*N mais différent au locus W , l'animal aux pattes bleues porte l'allèle W^*N et la couleur gris-bleu du derme est vue au travers de l'épiderme blanc. © Gérard Coquerelle.

Le gène correspondant à ce locus W a été identifié d'abord par une analyse de liaison qui a établi sa localisation sur le chromosome 24, infirmant donc l'hypothèse précédente d'une localisation sur le chromosome 1. Il s'agit du gène *BCO2*, qui code pour une enzyme dégradant les caroténoïdes. L'allèle muté W^*W



Figure 3.5. Pattes blanches en présence de l'allèle sauvage W^N et de l'allèle muté ID^*ID , ni le derme ni l'épiderme ne sont colorés. © Jeannine Goacolou.

ne s'exprime pas dans la peau, alors qu'il s'exprime normalement dans le foie. De ce fait, les caroténoïdes ne sont pas dégradés dans la peau et lui confèrent une couleur jaune (Eriksson *et al.*, 2008). Plusieurs SNP ont été strictement associés à l'allèle muté, mais la mutation causale n'est pas identifiée, ce qui complique la mise au point d'un test diagnostique moléculaire qui permettrait de distinguer facilement un porteur hétérozygote de l'allèle W^*W d'un animal homozygote pour l'allèle sauvage, ces deux animaux ayant tous les deux la peau blanche.

Par ailleurs, l'analyse de la séquence de *BCO2* et de sa région proche a montré que l'allèle muté provenait de l'espèce *Gallus sonneratii* et pas de *G. gallus*, suggérant pour la première fois que *G. sonneratii* a pu contribuer au génome du poulet domestique (Eriksson *et al.*, 2008).

Il n'existe pas de certitude scientifique sur un lien possible entre peau jaune et qualité de la viande, car il y a généralement un risque de confusion d'effet lié à la comparaison de la qualité de la viande entre races, qui diffèrent par bien d'autres caractéristiques génétiques que la couleur de la peau.

On peut également signaler qu'un gène apparenté, *BCO1*, a été associé à un effet majeur sur la coloration de la viande (Le Bihan-Duval *et al.*, 2011).

Un locus lié au sexe, à 23 % de recombinaison du locus *S* (plumage argenté ou doré), a été identifié comme capable de supprimer la coloration jaune des tarsi. Le locus *Y* (pour *yellow*) a été proposé : l'allèle muté récessif élimine la coloration jaune des tarsi et diminue la coloration du jaune de l'œuf (Mc Gibbon, 1981), mais il diminue aussi la vitesse de croissance et l'efficacité alimentaire. Il n'est pas caractéristique d'une race et n'a pas fait l'objet de travaux récents ; il est possible qu'il n'y ait plus d'animaux porteurs de cette mutation, dont le mode d'action restera alors inconnu.

Enfin, un locus autosomal *G* a été proposé en 1935 pour expliquer le fait que certaines races aient la tête jaune. L'allèle muté, supposé récessif, pourrait induire une coloration jaune de la crête et des barbillons au moment de la maturité sexuelle, évoluant vers une crête rose pâle chez la femelle. Il existe bien une lignée de poulets de Bresse à crête pâle (figure 3.6), mais le déterminisme génétique de cette particularité n'a pas été étudié avec des approches moléculaires.



Figure 3.6. Poulette de race Bresse Blanche à crête pâle ; la face et les oreillons sont parfois légèrement bleuâtres. © Roland Dams.



Figure 3.7. La patte du poussin de gauche a un épiderme noir en raison de la présence de **E* et **ML*, alors que celle du poussin de droite n'est pas noire, car l'animal est aussi porteur homozygote de la mutation cailloutée (locus *MO*), qui éclaircit l'épiderme. © David Gourichon.

Mélanines

Le locus *E* (pour ‘Extension du noir’) comprend plusieurs allèles dont deux, *E*E* (noir étendu) et *E*R* (noir restreint type bouleau), entraînent la présence d’eumélanine dans l’épiderme des tarse (Moore et Smyth, 1972), et cela, indépendamment de la coloration du derme par des mélanines (locus *ID*, locus *FM*). Un 2^e locus, *ML* (pour *melanotic*), accentue l’effet des allèles **E* et **R* au locus *E*, et renforce la coloration noire de l’épiderme (figure 3.7).

Comme pour l’effet de l’allèle *ID*N* sur la coloration gris-bleu du derme, la coloration noire de l’épiderme est diminuée chez les animaux porteurs de mutations de décoloration du plumage, telles que ‘caillouté’ (locus *MO*) ou ‘barré lié au sexe’ (locus *B*). Le tableau 3.1 récapitule les principaux locus intervenant dans la coloration du pied.

Tableau 3.1. Couleur du pied (tarse et dessous du pied) en fonction du génotype présent pour sept locus. Le génotype est homozygote pour l’allèle indiqué. Si la cellule est vide, le locus n’a pas d’effet. En gras, les allèles mutés.

Couleur		Locus						
Du tarse	Du dessous du pied	<i>I</i>	<i>B</i>	<i>MO</i>	<i>W</i> épiderme	<i>ID</i> derme	<i>E</i> épiderme	<i>ML</i> épiderme
Noire	Blanchâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*ID</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Noire	Jaunâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*W</i>	<i>*ID</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Noire	Verdâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*W</i>	<i>*N</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Noire	Verdâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*W</i>	<i>*M</i>	<i>*E</i>	<i>*N</i>
Noire	Grisâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Noire	Grisâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*M</i>		
Marbrée de blanc	Blanchâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*MO</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Marbrée de blanc	Blanchâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*MO</i>	<i>*N</i>	<i>*M</i>		
Marbrée de jaune	Jaunâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*MO</i>	<i>*W</i>	<i>*N</i>	<i>*E</i>	<i>*ML</i>
Marbrée de jaune	Jaunâtre	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*MO</i>	<i>*W</i>	<i>*M</i>		
Gris bleuté	Grisâtre		<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>Pas *WH</i>	
Gris bleuté foncé	Grisâtre		<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*M</i>	<i>Pas *WH</i>	
Jaune	Jaune				<i>*W</i>	<i>*ID</i>		
Jaunâtre	Jaune		<i>*B</i>	<i>*N</i>	<i>*W</i>	<i>*N ou *M</i>		
Jaunâtre	Jaune			<i>*MO</i>	<i>*W</i>	<i>*N ou *M</i>		
Jaunâtre	Jaune			<i>*N</i>	<i>*W</i>	<i>*N ou *M</i>		<i>*WH</i>
Blanche à rose	Blanche				<i>*N</i>	<i>*ID</i>		

La coloration noire ou bleuâtre de l’épiderme de la face et des appendices (crête et barbillons, voire oreillons), présente chez l’Ardennaise, la Hergnies, les Combattants Belges, certaines variétés de Combattants Anglais et de Sumatra et les races Braekel, Sebright et Bresse blanche (à un degré moindre), est d’origine génétique et semble

liée elle aussi aux allèles E^*E et E^*R , mais toutes les races portant ces allèles n'ont pas cette pigmentation. Cela indique que si ces allèles sont nécessaires, ils ne sont pas suffisants (notons au passage que les races citées sont toutes à pattes bleues ou vertes). Les rayons ultraviolets accentuent cette pigmentation, alors qu'ils sont sans effet sur les animaux ayant des mélanines seulement dans le derme (ID^*N). Ce caractère semble être dominant et dû à un modificateur de E^*E et E^*R ou à un autre allèle du locus E encore non identifié. L'existence d'un gène dominant incomplet, FP , a été supposée en 1995 afin d'expliquer ce phénotype de face fortement pigmentée, mais aucune donnée nouvelle n'est venue conforter cette hypothèse. Pour avancer sur ce point, il faudrait produire une famille informative en croisant des animaux hétérozygotes avec des animaux non porteurs, comme expliqué précédemment, et génotyper les parents et les descendants afin de rechercher une liaison entre un ou plusieurs marqueurs et le phénotype de face pigmentée.

Le phénotype fibromélanique précédemment exposé entraîne aussi une pigmentation noire de la face et des appendices, résultant de l'effet combiné de l'allèle muté *FM au locus FM , et de l'allèle sauvage *N au locus ID (figure 3.2).

Coloration des oreillons

La couleur des oreillons a été utilisée pour distinguer les sous-espèces de l'espèce *G. gallus*, mais le déterminisme génétique de cette couleur est toujours mal connu et dépend probablement de plusieurs régions chromosomiques, dont une sur le chromosome Z (Wragg *et al.*, 2012). Une étude plus récente conclut à un déterminisme monogénique associé au chromosome 11 et ne retrouve aucune des régions identifiées précédemment. Toutefois, cette étude compare des animaux de différentes races où la présence du plumage noir est confondue avec la présence de l'oreillon blanc. Sa conclusion n'est donc pas fiable.

De nombreuses races dites 'méditerranéennes' ainsi que les plus anciennes races continentales européennes ont les oreillons blancs, et certaines bleuâtres. Les races asiatiques ont plutôt les oreillons rouges, et les races françaises à oreillons rouges sont souvent issues de croisements entre les anciennes races à oreillons blancs et les races asiatiques importées à la fin du XIX^e siècle.

La coloration blanc crème présente chez certaines races à peau jaune (Landaïse, Leghorn) correspond à la présence de pigments xanthophylles que permet le génotype homozygote pour l'allèle W^*W .

Coloration du plumage

Nous présenterons les différents locus en trois groupes selon leur effet sur la coloration : suppression, répartition du noir sur le corps ou intensité.

Suppression de la coloration

Au préalable, il est important de souligner qu'il y a plusieurs façons d'obtenir un plumage blanc, car plusieurs gènes peuvent combiner leurs effets avec des mécanismes d'action différents.

Le locus C

Ce locus autosomal est caractérisé par l'existence de deux allèles récessifs déterminant un phénotype albinos *C*RE* (pour *red eye*) et *C*A* (pour *albino*) (Warren, 1933a; Brumbaugh *et al.*, 1983; Smyth *et al.*, 1986), et d'un troisième allèle, également récessif, déterminant un phénotype blanc récessif, noté *C*C*, où le plumage est blanc mais l'œil pigmenté et où la peau peut aussi être pigmentée, comme dans la race chinoise Silkie. Selon la présence d'autres gènes de coloration, des traces grisâtres ou dorées peuvent être observées sur le duvet du poussin, mais le plumage adulte est blanc. Plusieurs races sont homozygotes pour cette mutation, telles que la Gâtinaise (figure 2.10), la Marquise, la Wyandotte, la Poule Soie, la Dorking, la Minorque, la Plymouth. Les poulets de chair commerciaux peuvent être porteurs de *C*C* pour avoir un plumage blanc.

L'implication de la tyrosinase a été très tôt suggérée par Oetting *et al.* (1985). En 2000, le clonage du gène de la tyrosinase (*TYR*) du poulet a permis de montrer que l'allèle *C*A* était une variation affectant le gène *TYR*, sur le chromosome 1. L'albinisme résulte de la perte de six nucléotides dans la séquence du gène, qui conduit à la perte de deux acides aminés et à la perte de fonction de l'enzyme (Tobita-Teramoto *et al.*, 2000). Ce premier résultat a permis de poursuivre l'étude du gène *TYR* afin d'identifier la nature moléculaire de l'allèle *C*C* : il s'agit de l'insertion d'une séquence rétrovirale dans l'intron 4 de la séquence du gène *TYR* (Chang *et al.*, 2006). Comme le domaine catalytique de l'enzyme tyrosinase n'est pas touché, le pigment peut être synthétisé mais l'enzyme ne fonctionne pas correctement : l'insertion rétrovirale perturbe la synthèse de la partie de la protéine qui est responsable de l'ancrage de l'enzyme dans le mélanosome. Le pigment synthétisé est en quelque sorte mal emballé dans le mélanosome, et il n'est pas transféré au kératinocyte. Le pigment reste dans le mélanocyte, il est visible dans l'œil et dans la peau. Un test diagnostique a été mis au point par Chang *et al.* (2006) pour détecter les porteurs hétérozygotes de l'allèle *C*C* (figure 3.8), et donc éliminer cet allèle d'une population afin d'éviter l'apparition, rare mais possible, de porteurs homozygotes blancs dans la descendance.

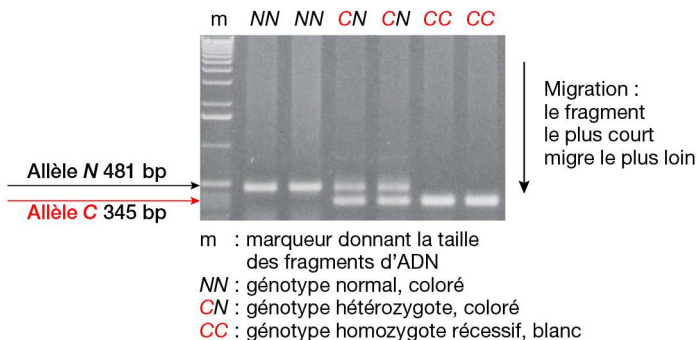


Figure 3.8. Gel d'électrophorèse montrant la présence de deux fragments d'ADN amplifiés par une réaction PCR : on observe deux fragments dont la taille diffère en fonction du génotype.

Le locus I

Ce locus autosomal entraîne l'inhibition de la pigmentation noire et, dans une moindre mesure, la diminution de la pigmentation rouge. Il est caractéristique de la race Leghorn Blanche et se retrouve dans d'autres races telles que la Bresse Blanche, la Cornish, le Combattant Anglais 'red pyle', le Combattant Indien 'jubilé' et la plupart des populations commerciales de poulets de chair. Deux allèles mutés ont été décrits historiquement : le blanc dominant, noté I^*I (Bateson, 1902b) et le bronze (*dun* en anglais), noté I^*D (Ziehl et Hollander, 1987). Les animaux porteurs hétérozygotes de I^*D ont un duvet de couleur grise, alors que les animaux porteurs hétérozygotes de I^*I présentent des taches noires, lorsque l'animal porte à d'autres locus des allèles déterminant le plumage noir. Comme l'allèle I^*I a moins d'effet sur les phéomélanines que sur les eumélanines, le plumage blanc homogène ne peut être obtenu que si l'animal porte d'autres allèles déterminant le plumage noir, car l'inhibition de I^*I s'exprimera pleinement, alors que chez un animal à plumage principalement rouge ou doré, l'allèle I^*I n'affectera que les plumes noires comme celles de la queue ou de la poitrine, qui apparaîtront blanches (figure 3.9).



Figure 3.9. La couleur du plumage de ces deux coqs ne diffère que par le génotype au locus I. Le coq de gauche est porteur de I^*I et celui de droite est de type sauvage, homozygote pour l'allèle I^*N .
© Gérard Coquerelle.

La plupart des coqs 'pyle' exposés en concours avicoles sont hétérozygotes pour I^*I afin de permettre l'expression du rouge, qui serait trop peu visible chez les homozygotes pour I^*I . L'allèle I^*I doit donc être considéré comme incomplètement dominant. De plus, la Leghorn Blanche est connue pour porter d'autres mutations de dilution du noir et du rouge, comme on le verra plus loin, ce qui permet d'obtenir cette couleur blanc immaculé. Un troisième variant attribué à l'allèle I^*S (*smoky* pour fumé) est apparu spontanément dans une lignée expérimentale de Leghorn Blanche (Kerje *et al.*, 2004). Les poussins homozygotes ont un duvet grisâtre.

Des effets pléiotropes ont été observés en comparant des pondeuses portant l'allèle I^*I avec leurs sœurs de phénotype sauvage (I^*N/I^*N) dans le sens d'une moindre épaisseur de coquille (Mérat, 1970) et d'une meilleure qualité de plumage chez les porteuses de I^*I (Mérat, 1990). Cette dernière observation a été confortée par une étude des facteurs génétiques influençant le picage chez les pondeuses, qui a montré que les poules homozygotes ou hétérozygotes pour I^*I étaient moins affectées par le picage (Keeling *et al.*, 2004).

L'identification moléculaire du locus I a été réalisée à partir d'un croisement entre une lignée de poule de jungle au phénotype sauvage et une lignée Leghorn Blanche dans laquelle le phénotype blanc dominant a pu être associé à des marqueurs moléculaires qui ont plus tard été localisés sur le chromosome 33. Le gène *PMEL17*, renommé récemment en *PMEL*, a ensuite été identifié comme le locus I . Il code pour la protéine transmembranaire PMEL, qui contribue à l'organisation du mélanosome (Kerje *et al.*, 2004).

Trois variants moléculaires différents correspondent aux trois allèles $*I$, $*D$ et $*S$. L'allèle blanc dominant, $*I$, est dû à une insertion de 9 bases nucléotidiques dans l'exon 10 du gène *PMEL*. L'allèle fumé, $*S$, présente une délétion de 12 bases nucléotidiques dans l'exon 6 du gène, en plus de l'insertion de 9 bases décrite pour $*I$. Donc l'allèle $*S$ constitue une évolution de l'allèle $*I$. En revanche, l'allèle $*D$ est complètement différent des deux autres : il porte trois substitutions nucléotidiques non synonymes, mais il présente aussi une délétion de 15 bases nucléotidiques dans l'exon 10. On voit donc que ce gène a subi plusieurs modifications qui altèrent la fonction de la protéine pour laquelle il code. Il a ensuite été démontré que l'allèle $*I$ conduit à la production de fibrilles anormales de la protéine PMEL, dont la présence perturbe l'organisation des fibrilles normales qui sont produites par l'allèle sauvage chez un porteur hétérozygote de $*I$ (Watt *et al.*, 2011). C'est pourquoi l'allèle muté $*I$ a une action dominante incomplète : sa présence en une seule copie suffit à perturber l'expression du phénotype. En revanche, l'allèle $*S$ se comporte plutôt comme un allèle nul, associé à une perte de fonction, mais sans production de fibrilles aberrantes (Watt *et al.*, 2011). Le gène *PMEL* a aussi été associé à un phénotype de plumage jaunâtre chez la caille qui présente des similarités avec l'allèle I^*S (Ishishita *et al.*, 2018).

L'identification moléculaire du génotype au locus I a facilité l'étude des effets pléiotropes de ce locus, qui ont été confirmés pour les différences de picage déjà décrites chez la poule (Nätt *et al.*, 2007) et démontrés pour le comportement exploratoire et social de l'animal (Karlsson *et al.*, 2010 ; 2011). Cet effet pourrait-il être dû à une anomalie de la vision ? On pourrait le supposer, car des mutations de *PMEL* ont été associées à des anomalies oculaires chez l'espèce humaine.

Le locus S

Ce locus est lié au sexe et connu depuis 1912. L'allèle sauvage S^*N correspond au phénotype doré chez la poule sauvage et se trouve chez de nombreuses races, telles que la Gauloise dorée ou la Marans noire cuivrée. L'allèle muté, S^*S (pour *silver*),

est dominant sur l'allèle sauvage et inhibe la pigmentation rouge doré. Cet allèle a donné son nom au locus *S*, qui joue en quelque sorte un rôle analogue à celui qu'a le locus *I* sur la pigmentation noire. L'allèle *S***S* se trouve chez les races ou variétés argentées, telles que la Marans coucou argentée ou le Combattant du Nord argenté; les races herminées, comme la Sussex ou la Bourbonnaise, ont un plumage blanc aux extrémités noires dû à l'homozygotie pour **S* (figure 3.10).



Figure 3.10. Poule de race Marans variété herminée portant *S***S*, mais aussi l'allèle *E***Y*, qui correspond au plumage rouge; comme l'allèle *S***S* dilue le rouge, la poule est blanche sauf au camail, aux rémiges de l'aile et à la queue, où demeurent des plumes noires. Elle a aussi un sous-plumage blanc. © Jeannine Goacolou.

Comme l'allèle **I*, l'allèle **S* est incomplètement dominant, et les mâles porteurs hétérozygotes de cet allèle montrent souvent des traces de doré, notamment sur la zone 'pyle', qui regroupe le camail, la selle et le dessus des ailes (parties du corps 8, 9 et 20 de la figure 1.1). Comme **S* n'a pas d'effet sur la production des eumélanines, on observe une couleur saumonée probablement due aux eumélanines brunes chez certaines races (de génotype sauvage au locus *CO*) et sur le plumage de la poitrine des poules de génotype sauvage pour les autres locus que *S*. Un effet pléiotrope favorable de **S* a été décrit sur l'intégrité du plumage des pondeuses après 6 mois de ponte (Mérat, 1990).

Le duo allélique argenté-doré a été et est encore très utilisé pour le sexage du poussin, et même pour l'ovosexage de l'embryon à 14 jours de développement par une analyse optique réalisée à travers la coquille. Le croisement autosexable consiste à accoupler un coq homozygote doré avec une poule argentée : tous les fils sont hétérozygotes pour l'allèle argenté et ont un duvet jaune pâle, alors que les filles sont dorées avec un duvet nettement plus rouge que celui de leurs frères. Il est aussi possible d'obtenir un croisement sexable dans l'autre sens en race Combattant

du Nord, où le père est homozygote pour l'allèle argenté et la mère porte l'allèle doré; du fait de la dominance incomplète de l'allèle argenté, les fils hétérozygotes apparaissent plus rouges que leurs sœurs argentées (Coquerelle, 2000).

Un troisième allèle, *S*AL*, identifié dans une population américaine de Plymouth Rock barrée, détermine l'albinisme imparfait lié au sexe (Mueller et Hutt, 1941). Il n'existe pas dans les races françaises et a été identifié au Canada et aux États-Unis. Un temps maintenu dans un élevage expérimental de l'Inra à Jouy-en-Josas puis à Tours, il n'existe plus que sous forme de semence congelée de coqs porteurs hétérozygotes. L'allèle **AL* est récessif par rapport aux deux autres et supprime la coloration rouge doré, presque complètement la coloration noire et dilue très fortement le brun. L'œil n'est pas pigmenté, l'adulte a donc un plumage blanc et un œil rouge.

Cet allèle est aussi intéressant pour le sexage, car il permet de distinguer les poussins à la naissance sur la couleur du duvet (figure 3.11), mais surtout il permet de distinguer les embryons albinos sur la couleur de l'œil dès le 8^e jour de développement par mirage des œufs à coquille blanche. Cette option pourrait être utilisée pour l'ovosexage en race Leghorn, car les poules albinos ont aussi un plumage blanc, ce qui serait sans doute mal accepté en pondeuses à œufs bruns, traditionnellement de plumage rouge, bien que la couleur du plumage soit génétiquement indépendante de la couleur de la coquille.



Figure 3.11. À gauche, un poussin argenté, et à droite, un poussin albinos imparfait; les deux poussins ont aussi un génotype sauvage au locus *E*, responsable de l'apparition des raies dorsales.
© David Gourichon.

Dans un croisement où l'on souhaite ne conserver que les femelles, il faut alors que le père soit homozygote albinos et la mère argentée ou dorée : toutes les filles seront albinos et les fils auront l'œil coloré. De nombreux travaux ont été réalisés

pour caractériser l'effet de cet allèle sur les performances de croissance et de ponte. En résumé, l'allèle *S*AL* a un effet défavorable sur la viabilité du poussin d'un jour et sur la croissance jusqu'à 42 jours. Mais, si les poussins albinos sont élevés mélangés avec des poussins normaux, la viabilité n'est pas ou peu affectée, car les poussins normaux aident en quelque sorte l'albinos à trouver la mangeoire. Chez la poule pondeuse, *S*AL* améliore l'intensité de ponte, de façon spectaculaire (+ 9,4 %) lorsque les poules sont exposées à une forte intensité lumineuse (Silversides et Crawford, 1986; 1987; Mérat *et al.*, 1986; Mérat et Bordas, 1989). Toutefois, l'association entre *S*AL* et l'allèle 'nanisme lié au sexe', *DW*, est apparue défavorable pour la ponte (Coquerelle et Mérat, 1996).

Comme pour le locus *I*, l'identification moléculaire du gène correspondant au locus *S* a été rendue possible par l'analyse d'un croisement entre poule de jungle et Leghorn Blanche, car celle-ci porte l'allèle argenté *S*S*, et la poule de jungle l'allèle doré *S*N*. Le gène identifié, *SLC45A2*, code pour une protéine de transport membranaire qui intervient dans la synthèse des mélanines (Gunnarsson *et al.*, 2007). Ce gène a rapidement été identifié dans la région candidate, car il est aussi associé à des anomalies de pigmentation dans d'autres espèces animales et chez l'espèce humaine.

L'allèle **S* étudié dans les races de poules argentées présente une substitution non synonyme dans une région très conservée de la protéine, dont la fonction est donc modifiée; curieusement, l'allèle **S* de la Leghorn Blanche est différent, car il présente une substitution non synonyme à une autre position, qui ne montre pas une concordance parfaite avec la transmission du phénotype dans le croisement. Le mode d'action de l'allèle **S* de la Leghorn demeure encore mal connu. L'allèle *S*AL* est dû à la perte d'une base au début de la séquence codante qui conduit à interrompre la transcription du gène. Aucune protéine n'est produite, *S*AL* est donc un allèle nul, ce qui explique sans doute pourquoi il affecte la synthèse des eumélanines comme celle des phéomélanines, à la différence de *S*S*, qui n'intervient que sur celle des phéomélanines. D'autres variations de ce gène ont été identifiées chez la caille, correspondant au phénotype d'albinisme lié au sexe ou au phénotype *cinnamon* (Gunnarsson *et al.*, 2007), de même que chez le pigeon pour le phénotype *dilute* (Domyan *et al.*, 2014).

Répartition du noir sur le corps

Le locus E

Ce locus contrôle l'extension du plumage noir sur le corps, il joue en quelque sorte un rôle de chef d'orchestre dans la coloration du plumage. Il comporte huit variants (Morejohn, 1955; Brumbaugh et Hollander, 1965; Moore et Smyth, 1972) dont les effets phénotypiques sont définis à l'état homozygote, chez le poussin d'un jour comme chez l'adulte, en supposant que tous les autres locus susceptibles d'influencer la coloration du plumage sont homozygotes pour l'allèle sauvage. Les huit variants sont, par ordre de dominance décroissante, le noir

étendu (*E), le noir étendu restreint (*R), le rouge dominant (*WH pour *wheaten*), l'allèle sauvage (*M), le brun (*B), le tacheté (*S pour *speckled*), le bouton d'or (*BC pour *buttercup*) et le rouge récessif (*Y). En bref, le phénotype varie d'un plumage entièrement noir à un plumage majoritairement rouge, et présente un dimorphisme sexuel. En revanche, le phénotype des hétérozygotes est toujours beaucoup plus difficile à interpréter.

La localisation chromosomique de ce locus est restée imprécise jusqu'à ce que le gène correspondant soit identifié comme étant le gène codant pour le récepteur *MC1R* (Takeuchi *et al.*, 1996; Okimoto *et al.*, 1999; Tixier-Boichard *et al.*, 1999; Kerje *et al.*, 2003), localisé sur un microchromosome identifié comme le chromosome 11. De nombreuses substitutions nucléotidiques ont été décrites dans la séquence codante du gène *MC1R* (Dávila *et al.*, 2014; Andersson *et al.*, 2020). La plupart d'entre elles modifient un acide aminé dans la protéine avec des conséquences sur la fonction du récepteur (Ling *et al.*, 2003). Les plus fréquentes sont récapitulées sur la figure 3.12. Certains allèles comportent plusieurs substitutions.

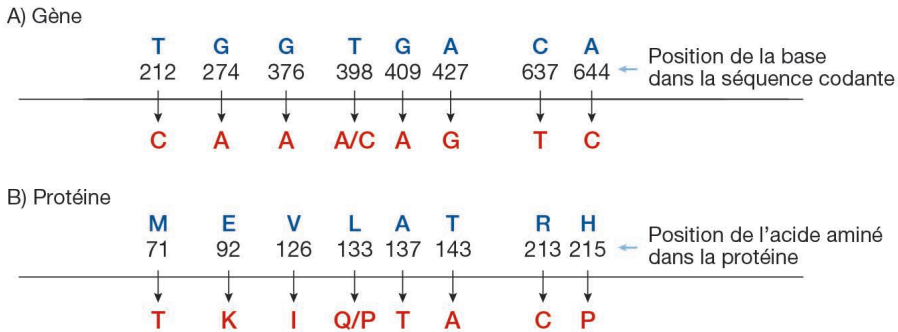


Figure 3.12. A) Représentation de huit substitutions non synonymes décrites dans la séquence codante du gène *MC1R* : en bleu, la base nucléotidique de l'allèle sauvage et, en noir, sa position dans la séquence codante; en rouge, la base nucléotidique de l'allèle muté; B) modification de l'acide aminé correspondant à chaque substitution : en bleu, l'acide aminé du récepteur de type sauvage, et en rouge, l'acide aminé nouveau (la signification de la lettre est donnée dans le tableau 1.1 des notions de base).

L'allèle *E*E* correspond à l'extension maximale du noir : le poussin et l'adulte homozygotes pour **E* sont entièrement noirs (figure 3.13).

Les races françaises portant **E* sont très nombreuses, il y a des races au plumage entièrement noir, comme la Poule d'Alsace, la Barbezieux, la Gasconne, la Gauloise noire, la Géline de Touraine et la Noire de Challans, et des races présentant un dessin de plumage sur un fond noir, telles que la Coucou de Rennes (barrée) ou la Gournay (cailloutée). Cet allèle entraîne aussi la présence de pigment noir sur l'épiderme des tarses. Sur le plan moléculaire, cet allèle a été associé à 4 haplotypes différents qui ont tous en commun la substitution d'une base G par une base A en position 274 de la séquence codante (figure 3.14).



Figure 3.13. Coq de race Cotentine, le plumage est noir étendu (allèle *E), le bec et les pattes sont noirs. © Jeannine Goacolou.

Position	T 212	G 274	G 376	T 398	G 409	A 427	C 637	A 644	
	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	
	T	A	G	T	G	A	C	A	H1
ou	T	A	A	T	G	A	C	A	H2
ou	C	A	G	T	G	A	C	A	H3
ou	C	A	G	T	G	A	T	A	H4

Figure 3.14. Haplotypes du gène *MC1R* présents chez des animaux noirs porteurs de *E.

L'allèle *E*R* correspond à une extension moindre du noir, car il laisse apparaître de l'argenté ou du rouge doré au camail et sur le dos (on parle de manteau) selon le génotype présent au locus *S*; on connaît l'exemple de la variété noire cuivrée de la race Marans (figure 3.15).

Si le locus *S* porte l'allèle argenté au lieu de l'allèle doré, le phénotype d'un animal homozygote pour *E*R* est dénommé 'bouleau' (*birchen* en anglais). Les tarsi sont plus foncés que pour les allèles suivants, mais moins noirs que pour l'allèle *E. La poule présente généralement plus de noir que le coq. Le poussin présente des bandes longitudinales incomplètes, comme dans la race Fayoumi (figure 3.16). Les variétés à manteau cuivré ou bouleau de races comme la Marans ou la Combattant du Nord portent probablement l'allèle *E*R*.



Figure 3.15. Coq de la variété noire cuivrée de la race Marans; toutes les rémiges sont noires, le doré est visible sur le camail et le dos.
© Jeannine Goacolou.



Figure 3.16. Poussin de la race Fayoumi, considérée porteuse de l'allèle *E*R*.
© Bertrand Nicolas/INRAE.

Sur le plan moléculaire, cet allèle a été associé à 5 haplotypes différents (figure 3.17).

Position	T 212	G 274	G 376	T 398	G 409	A 427	C 637	A 644	
	T	A	G	T	G	A	C	A	H1
ou	T	A	A	T	G	A	C	A	H2
ou	T	A	G	T	G	A	T	A	H5
ou	T	G	G	A	G	A	C	A	H6
ou	T	G	G	A	G	A	T	A	H7

Figure 3.17. Haplotypes du gène *MC1R* présents chez des animaux porteurs de *E*R*.

On voit que 2 des 5 haplotypes (H1 et H2) sont communs avec ceux trouvés chez des animaux de phénotype noir étendu. La substitution en position 398 qui modifie l'acide aminé en position 133 est trouvée chez la race Fayoumi, qui présente une barrure autosomale. Il a été proposé que cet allèle original soit aussi responsable de ce dessin de plumage (Schwochow *et al.*, 2021).

L'allèle 'rouge dominant' *E*WH* correspond à un poussin jaune doré (ou jaune pâle en présence de l'allèle 'argente' au locus *S*). Le coq est de phénotype sauvage avec un sous-plumage plus clair, alors que la poule a très peu ou pas de noir sur le dos, le dessus des ailes est de couleur brun clair, la poitrine est de

couleur crème à doré clair. La coloration des tarses est atténuée chez les animaux porteurs homozygotes de ID^*N . Ce génotype correspond à la variété froment chez la Faverolles (figures 3.18A et 3.18B), la Marans et la race Combattant.



Figure 3.18. A) Coq de race Faverolles fixée pour l'allèle E^*WH et l'allèle S^*S . © Hanjo Hellmann/Adobe Stock. B) Poule de race Faverolles. On note un dimorphisme sexuel net associé au génotype sauvage pour le locus CO . © Slowmotiongli/Adobe Stock.

Sur le plan moléculaire, cet allèle est associé à un seul haplotype (H8) caractérisé par une seule substitution en position 427 (figure 3.19).

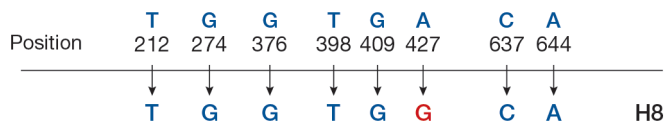


Figure 3.19. Haplotype du gène $MC1R$ présent chez des animaux porteurs de E^*WH .

On doit dire dès maintenant que l'allèle rouge récessif E^*Y est associé à la même couleur et aussi au même haplotype de $MC1R$. Seul Jeffrey (1974) a décrit des différences au niveau du camail, avec la présence de plumes noires en présence de E^*Y seulement. Par la suite, il a été proposé que les deux allèles n'en fassent qu'un et que la différence du mode de transmission soit due à l'interaction avec d'autres gènes (Carefoot, 1981). Les résultats moléculaires confortent cette proposition. L'allèle E^*N est le type sauvage, où le poussin présente trois bandes longitudinales sur le dos, les bandes latérales se prolongeant vers l'œil, qui semble maquillé. Le coq adulte présente du noir sur la poitrine, les cuisses, le ventre, la queue et les rémiges primaires, avec une touffe duveteuse blanche à la base de la queue, alors que les autres régions du corps et les rémiges secondaires sont soit de couleur dorée (allèle sauvage S^*N), soit de couleur argentée (allèle S^*S). La poule est d'aspect général fauve clair ou grisâtre (selon l'allèle présent au

locus *S*), propice au camouflage ; la poitrine est saumonée, le ventre est grisâtre, le camail présente du noir et du doré, le dos et le dessus des ailes sont finement pointillés de noir (figure 3.20).



Figure 3.20. Poules de race Combattant du Nord, de phénotype sauvage pour les locus *E* (E^*N/E^*N) et *S* (S^*N/S^*N) ; la poitrine est saumonée, le camail doré et noir. © Gérard Coquerelle.

La race Gauloise dorée illustre parfaitement le phénotype sauvage pour le locus *E* et le locus *S*, avec un dimorphisme sexuel très prononcé. Il est aussi décrit chez l'Ardennaise, avec une variété dorée et une argentée, et le Combattant du Nord doré. Sur le plan moléculaire, cet allèle correspond à la séquence de référence.

L'allèle E^*B , pour brun, entraîne une couleur brun chocolat de la tête et du dos du poussin. Le coq adulte est proche du type sauvage, mais chez les jeunes la poitrine présente plus de rouge que chez le sauvage. La poule adulte est aussi proche de la poule sauvage, mais sa poitrine présente un pointillé noir et rouge assez grossier, comme le dos et les ailes, au lieu d'être saumonée (figure 3.21). Cet allèle est considéré comme nécessaire à l'expression des dessins de plumage.



Figure 3.21. Poule de race Pictave, homozygote pour E^*B , mais aussi pour CO^*N et S^*N ; la plume apparaît pointillée, la poitrine n'est pas saumonée et a la même coloration que le dessus du corps. © Jean-Claude Martin.

Sur le plan moléculaire cet allèle a été associé à deux haplotypes qui ne sont pas trouvés chez les animaux portant les allèles *E ou *R (figure 3.22).

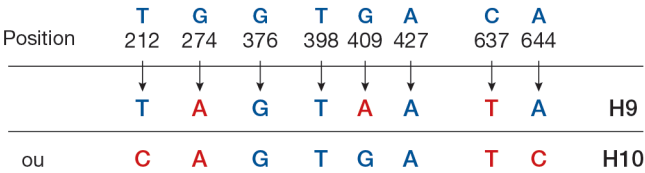


Figure 3.22. Haplotypes du gène *MC1R* présent chez des animaux porteurs de *E*B*.

Les allèle *E*S* (pour *speckled*, moucheté) et *E*BC* (pour *buttercup*, en référence à la race Sicilienne) se caractérisent par le phénotype du poussin qui présente des rayures dorsales incomplètes et des taches irrégulières sur la tête, similaires à celles observées chez le poussin Fayoumi (figure 3.16). Le coq adulte est de phénotype sauvage, et les poules adultes ressemblent aux poules portant *E*B*. Deux haplotypes ont été décrits sur le plan moléculaire (figure 3.23), l'un est unique (H11) et l'autre (H10) a aussi été associé à *E*B*.

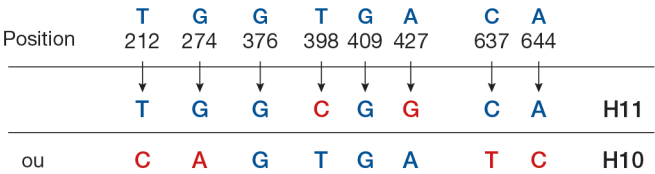


Figure 3.23. Haplotypes du gène *MC1R* présent chez des animaux porteurs de *E*B*.

On observe donc 11 allèles au niveau moléculaire pour 6 allèles décrits sur le plan phénotypique, puisqu'on a vu que *E*WH* et *E*Y*, d'une part, et *E*S* et *E*BC*, d'autre part, sont pratiquement impossibles à distinguer sur le plan phénotypique. On peut concevoir que l'ajout d'une nouvelle substitution de base modifie l'effet d'une autre lorsqu'elle est seule : par exemple l'haplotype H4, trouvé uniquement chez des animaux noirs, et l'haplotype H10, trouvé chez des animaux de phénotype brun ou *buttercup*, diffèrent à la position 644; cette substitution pourrait donc à elle seule atténuer l'effet de H4 et empêcher l'expression du noir étendu. À l'inverse, l'ajout d'une substitution en position 637 ne semble pas modifier l'effet phénotypique, car H3 et H4 sont associés au noir étendu, alors qu'ils diffèrent en position 637, de même que H6 et H7 sont associés au noir restreint, alors qu'ils diffèrent en position 637.

Comment expliquer que les haplotypes H1 et H2 puissent être retrouvés chez des animaux de phénotype noir étendu ou noir restreint ? On peut faire deux hypothèses : soit ces haplotypes diffèrent à une autre position, notamment dans une région non codante, et alors on n'aurait pas le même H1 chez les animaux noir étendu par exemple, soit les animaux de phénotype noir étendu portant H1 et H2 sont noirs, car ils portent aussi un allèle renforçant la pigmentation noire

à un autre locus, notamment au locus *ML*. Ces hypothèses peuvent être testées en séquençant les régions du génome encadrant la séquence codante de *MC1R*, et en génotypant le gène *GJA5* correspondant au locus *ML*.

En l'état actuel des connaissances, on peut conclure que :

- les haplotypes H3 et H4 sont propres aux animaux de phénotype noir étendu et que la substitution en position 212 joue un rôle déterminant pour obtenir ce phénotype ;
- l'haplotype H8 est propre aux animaux de phénotype rouge.

Il faut des études complémentaires pour comprendre pourquoi deux haplotypes aussi différents que H1 et H6 ont été associés au même phénotype, et sans doute préciser les différences phénotypiques observées chez les porteurs de chaque haplotype. On peut se poser la même question pour H10 et H11, à moins que l'un ne corresponde à E^*S et l'autre à E^*BC , mais lequel ? Quant à E^*B et E^*BC , comme le phénotype est le même à l'état adulte, il faudrait comparer des animaux dont le phénotype jeune a été bien caractérisé. En tout cas, l'haplotype H10 joue un rôle déterminant dans le phénotype du poussin à dos rayé et sans doute dans l'obtention des dessins de plumage.

Enfin, il est utile de signaler que le récepteur *MC1R* se lie normalement à l'hormone MSH ; la molécule agouti codée par le gène *ASIP* peut se lier au récepteur *MC1R* et agir comme un antagoniste de la liaison avec MSH. Ainsi, le tandem *MC1R/agouti* est bien connu chez les mammifères : le locus *MC1R* comporte une série de variants allant du noir dominant au rouge récessif, alors que le locus *agouti* comporte une série de variants allant du noir récessif au jaune dominant, ce dernier phénotype étant homozygote létal chez la souris. Le même phénomène est observé chez la caille : une délétion de 8 bases dans le gène *ASIP* modifie la séquence de la protéine et produit le phénotype noir récessif (Hiragaki *et al.*, 2008), une importante délétion conduit au phénotype jaune homozygote létal (Nadeau *et al.*, 2008), et une duplication conduit à un phénotype dilué, beige, avec dans les deux cas un changement de fonction de la protéine produite (Robic *et al.*, 2019). De façon surprenante, aucune mutation du gène *ASIP* n'a été décrite jusqu'à présent chez la poule.

Le phénotype 'columbian'

Smyth et Somes (1965) ont montré que le plumage herminé de la *Columbian Plymouth Rock* et de la *Buff Brahma* est dû à l'action d'un locus dominant qu'ils ont nommé *CO* (pour *columbian*). Cette action peut s'observer en présence de certains allèles de *E*, tels que brun E^*B ou rouge dominant E^*WH (figure 3.24), ou encore l'allèle sauvage E^*N , mais pas en présence de l'allèle noir étendu E^*E (Smyth, 1970). L'allèle CO^*CO est aussi présent en race *Bourbonnaise* (figure 3.25), qui présente un phénotype herminé comme celui de la variété herminée de *Marans* (figure 3.10), mais dont le sous-plumage est grisâtre en raison de la présence de E^*B .



Figure 3.24. Ces deux coqs portent E^*WH mais diffèrent au locus CO , celui de gauche étant de type sauvage (CO^*N) et celui de droite portant l'allèle muté CO^*CO , qui a un effet dominant et remplace le noir par du blanc; ces coqs diffèrent aussi par la couleur des pattes (locus ID et W).
© Gérard Coquerelle.



Figure 3.25. Coq de race Bourbonnaise homozygote pour E^*B , S^*B et CO^*CO . © Jeannine Goacolou.

L'allèle $*CO$ a une action beaucoup plus marquée chez le coq que chez la femelle et conduit à supprimer le dimorphisme sexuel. Chez le coq, la présence de $*CO$ se traduit par un plumage blanc sur la poitrine, alors que le type sauvage présente une poitrine noire. Dans une lignée expérimentale d'INRAE portant l'allèle sauvage E^*N , la transmission de $*CO$ a été analysée par la comparaison de la couleur des plumes de poitrine chez les coqs et les poules issus d'accouplements entre porteurs hétérozygotes de $*CO$, et une région candidate a été identifiée sur le chromosome 2, confirmant le déterminisme autosomal déjà supposé, mais à

ce jour aucun gène candidat n'a été identifié dans cette région. L'allèle sauvage CO^*N donne la poitrine saumonée chez la poule portant l'allèle sauvage au locus E , ainsi que la couleur saumonée de la Faverolles qui porte l'allèle E^*WH .

Le locus CO intervient également dans la formation de certains dessins de plumage. Ainsi, la présence de l'allèle CO^*CO détermine le liseré simple (figure 3.26), alors que l'allèle sauvage CO^*N est associé au liseré double, en combinaison avec d'autres gènes de dessin de plumage. L'allèle *CO semble améliorer la netteté de la barrure liée au sexe déterminée par le locus B , en éclaircissant davantage les zones claires, mais il rendrait la barrure autosomale moins nette.



Figure 3.26. Coq de race Andalouse bleue, dont le génotype serait homozygote pour E^*E , ML^*ML , hétérozygote pour BL^*BL et homozygote pour CO^*CO ; on voit bien le contour noir des plumes correspondant au dessin de plumage liseré. © Jeannine Goacolou.

Modifications de l'intensité de la couleur

Intensification du noir

Phénotype mélanotique : locus ML

L'effet majeur du locus ML (pour *melanotic*) est de noircir des zones du corps normalement rouges en présence de l'allèle sauvage (doré) au locus S , notamment la zone 'pyle'. Son action est dominante incomplète. En présence de l'allèle brun au locus E , les porteurs hétérozygotes de l'allèle muté *ML sont plus foncés que les non-porteurs, et les porteurs homozygotes sont complètement noirs.

L'effet noircissant de **ML* est moins net sur les femelles porteuses de l'allèle rouge dominant au locus *E*. Moore et Smyth (1971) ont obtenu une lignée noire, homozygote pour l'allèle *E*B* et pour l'allèle **ML*. Les poussins d'un jour ne sont pas noirs, le sous-plumage des coqs adultes présente beaucoup de blanc et les adultes n'ont pas les pattes noires. Ainsi, la présence de **ML* pourrait expliquer le plumage totalement noir de races qui ne portent pourtant pas l'allèle noir étendu au locus *E*. L'allèle **ML* a été associé à plusieurs dessins de plumage tels que le liseré simple (avec *PG*PG* et *CO*CO*), le liseré double (avec *PG*PG*, *CO*N/CO*N*) ou le pailleté (avec *PG*PG* et *DB*DB*).

Très tôt, le locus a été attribué au chromosome 1. Cette hypothèse a été récemment confirmée par l'étude de la ségrégation du dessin de plumage 'liseré double' dans un croisement entre Dark Cornish et Partridge Plymouth Rock (Li *et al.*, 2021). Une large région candidate (1,6 Mb) a été identifiée sur le chromosome 1 ; l'analyse de 195 individus présentant différents dessins de plumage a permis d'identifier un segment de 21,4 kb toujours associé au locus *ML*. Ce segment contient une variation consistant au remplacement d'une séquence de 41 pb par une autre de 38 pb qui modifie l'expression de *GJA5*, un gène proche. Ce gène n'avait jamais été impliqué auparavant dans la génétique de la coloration, mais il est exprimé dans le follicule plumeux, et plus précisément dans les mélanoblastes et dans les précurseurs des kératinocytes. La variation associée à l'allèle **ML* modifie la transcription de *GJA5* en faveur d'un transcrit particulier, normalement peu exprimé, mais le mécanisme exact conduisant au dessin du plumage n'a pas été totalement élucidé. Récemment, nous avons génotypé *GJA5* chez plusieurs races de poules au plumage noir, et l'allèle **ML* a été trouvé fréquemment ; il était fixé dans quelques races comme la Poule d'Alsace et la Houdan, mais il ne l'était pas chez la Geline de Touraine ou la Gasconne.

Phénotype charbonné : locus *CHA*

Ce locus autosomal a également un effet noircissant, mais son déterminisme est récessif, à la différence de celui de *ML*. Il serait localisé sur le chromosome 1 à 0,3 % de recombinaison du locus *P* (crête en pois) (Crawford, 1986), mais sa nature moléculaire n'est pas encore connue. L'homozygotie pour *CHA* a produit des animaux noirâtres comme du charbon de bois dans une lignée portant l'allèle *E*WH*, d'où le symbole *CHA* (pour *charcoal*) (Carefoot, 1990). La lignée blanc récessif à base de Wyandotte, à partir de laquelle *ML* avait été isolé, portait probablement aussi le caractère récessif *CHA*. Jeffrey (1974) décrit les races portant à la fois *E*B/E*B* et *ML*ML/ML*ML* et d'autres facteurs mélanisants inconnus, comme ayant le plumage adulte noir étendu mais pas le duvet à un jour, et les pattes jaunes, blanches ou bleues mais non noires (c'est le cas de la Wyandotte noire). Ces facteurs mélanisants inconnus pourraient bien être *CHA*. On voit que c'est en partant de races ou de souches blanches que les facteurs noircissants ont été mis en évidence, alors qu'ils coexistaient dans certaines races noires à l'état adulte à pattes non noires.

Intensification du rouge : le phénotype acajou, locus *MH*

Brumbaugh et Hollander (1966) ont isolé un caractère dominant autosomal qu'ils appellent *MH* (pour *mahogany*, acajou) dans un troupeau de race Minorque. Il n'a pas d'effet sur la couleur du duvet du poussin, mais le plumage adulte est rouge plus foncé. De nombreuses races portent *MH*, notamment la Rhode Island Red, certaines souches de New Hampshire, vraisemblablement la Barnevelder à liseré double et le Combattant Indien brun faisan (figure 3.27). Le gène responsable n'est pas connu.



Figure 3.27. Poule Combattant Indien portant *MH***MH* en combinaison avec *E***WH*, *CO***N*, *ML***ML*; elle a également les pattes jaunes et une crête en pois. © Jean-Claude Martin.

Atténuation du noir en brun

Phénotype brun foncé : locus *DB*

La mutation *DB* a d'abord été décrite dans la race Fayoumi dorée comme transformant la coloration du duvet noir en brun foncé, d'où l'appellation *dark brown* (Moore et Smyth, 1972). Les coqs homozygotes pour *DB* n'ont pas de noir au camail mais en ont sur les ailes et la queue, alors que les femelles homozygotes montrent des plumes barrées en présence de l'allèle *E***B* (Moore *et al.*, 1978). Le génotype hétérozygote **DB*/**N* se traduit par des taches rouges sur le bout des plumes noires de la poitrine chez les coqs; on peut donc le qualifier de dominant incomplet. Il a été particulièrement étudié en lien avec les dessins de plumage dans différentes races : barrure autosomale de la Fayoumi (Schwochow *et al.*, 2021), Wyandotte perdrix maillé naine et Hambourg barré crayonné doré (Carefoot, 1985). Les races Bresse Gauloise grise (figure 3.28) et Hergnies portent l'allèle **DB*.



Figure 3.28. Coq de race Bresse Gauloise grise, portant les allèles dominants $DB*DB$, $S*S$ et probablement $E*B$ ou $E*N$. © Jeannine Goacolou.

Sa localisation sur le chromosome 1 a été confirmée dans l'analyse d'un croisement entre poule de jungle et Leghorn Blanche (Gunnarsson *et al.*, 2011), où une coloration orangée de la poitrine avait été observée dans la descendance F2. L'étude de liaison avec des marqueurs moléculaires a permis de préciser la localisation chromosomique à proximité du gène *SOX10*, un facteur de transcription connu pour son implication dans le développement des cellules pigmentaires. Une délétion de 8,3 kb en amont de *SOX10* conduit à réduire l'expression de ce gène, qui induit une moindre activité de synthèse pigmentaire, ce qui favorise par défaut la synthèse de phéomélanine. Un test diagnostique a été mis au point qui permet de distinguer les porteurs hétérozygotes des porteurs homozygotes, et a montré un effet phénotypique moins net chez l'hétérozygote, confirmant les premières conclusions d'un déterminisme autosomal incomplètement dominant pour *DB*. Ce test est également très utile pour analyser le génotype des animaux présentant divers types de dessin de plumage.

Phénotype chocolat : locus *CHOC*

Une femelle de coloration chocolat (bec, tarsi, duvet, plumage) fut observée à l'éclosion dans un troupeau d'Orpington noire (Carefoot, 1996). Le déterminisme génétique s'est révélé être celui d'une mutation récessive liée au sexe, qui a conduit à définir le locus *CHOC* (pour *chocolate*).

Une analyse moléculaire, en croisement et par comparaison entre races montrant ou non le phénotype chocolat, a démontré que le locus *CHOC* correspond au gène *TYRP1*, qui code pour une enzyme apparentée à la tyrosinase (Li *et al.*, 2019a). L'enzyme *TYRP1* est impliquée dans la synthèse de l'eumélanine. Plusieurs allèles de *TYRP1* ont été identifiés dans différentes espèces d'oiseaux ou de mammifères

domestiques comme déterminant un phénotype brun chocolat, mais ce gène n'est pas lié au sexe chez les mammifères. Chez la poule de phénotype chocolat, la substitution d'une base C par une base A en position 640 (C640A) de la séquence codante entraîne le remplacement d'une histidine par une asparagine à la position 214 de la protéine, une position très conservée chez les vertébrés. Cette modification de l'enzyme TYRP1 affecte le nombre et la structure des eumélanosomes. Les mélanosomes étant anormaux, l'intensité de la coloration est diminuée. Cette mutation reste rare, mais pourrait être utilisée pour un croisement sexable entre coqs homozygotes pour **CHOC* et femelles de couleur noire, qui ne produira que des femelles de phénotype chocolat. Un test diagnostique moléculaire a aussi été mis au point afin d'identifier les coqs porteurs hétérozygotes. Une autre variation de séquence du gène *TYRP1* a également été identifiée chez la caille de phénotype roux lié au sexe (Nadeau *et al.*, 2007).

Dilution du noir

Phénotype bleu : locus *BL*

Le locus *BL* (pour *blue*) dilue le noir en gris-bleu chez un porteur hétérozygote (figure 3.26) et conduit à un plumage blanc sale chez un porteur homozygote (figure 3.29).



Figure 3.29. Coq de combat présentant un plumage blanc tacheté de noir correspondant à l'homozygote pour l'allèle *BL*BL*. © Gérard Coquerelle.

Ce locus autosomal, non localisé, constitue l'exemple type de la dominance intermédiaire. Il n'est donc pas possible de fixer le phénotype gris-bleu, qui est pourtant le plus recherché, comme dans la race Coq de pêche du Limousin (figure 2.12). L'effet de dilution résulterait d'une modification de la structure des eumélanosomes, qui ont une forme arrondie au lieu de la forme normale en

bâtonnets. Seule l'eumélanine est diluée, donc le locus *BL* a peu d'effet sur des animaux principalement rouges. Quelques controverses subsistent sur la capacité de *BL* à diluer l'eumélanine dans le dessin de plumage 'liseré', par exemple chez l'Andalouse bleue, où la plume bleue est liserée de noir non dilué. Il semblerait que cet effet résulte de l'effet de la présence de **ML*, agent eumélanisant. L'allèle **BL* est présent dans les variétés bleues de Bresse Gauloise, La Flèche, Coq de pêche du Limousin, Combattant du Nord, etc., mais il est plus répandu qu'on ne le croit, car il est présent mais non visible dans les races blanches (Gatinaise, Wyandotte, Leghorn).

Phénotype de l'œil rose : locus *PK*

Warren (1940) décrit une mutation récessive et autosomale qu'il nomme *PK* (pour *pinkeye*). Les animaux porteurs homozygotes présentent une dilution des mélanines noires en une coloration bleu grisâtre. Cette mutation est rare et n'a pas été étudiée sur le plan moléculaire.

Dilution du rouge

Phénotype citronné : locus *IG*

Une mutation récessive autosomale produit à l'état homozygote un phénotype proche de l'argenté du coq hétérozygote pour **S*, mais plutôt chamois jaunâtre chez la poule (figure 3.30). Le symbole *IG* a été attribué pour *inhibitor of gold*.



Figure 3.30. Deux poules différant par la présence de *IG*IG* : la poule de gauche est *IG*IG/IG*IG* et celle de droite est rouge non diluée *IG*N/IG*N*. © Gérard Coquerelle.

L'allèle muté **IG* est fixé chez toutes les variétés citronnées des races ornementales. À la naissance, le duvet des animaux *IG*IG/IG*IG* est plus clair que celui des animaux porteurs de *IG*N*, sauf chez les animaux portant l'allèle sauvage au locus *E* (Smyth, 1990). Comme la plupart des gènes éclaircisseurs du plumage, l'allèle **IG* à l'état homozygote a un effet favorable sur l'intégrité du plumage des

pondeuses après 6 mois de ponte en cages individuelles (Mérat, 1990). L'analyse d'un croisement expérimental et l'étude de variétés citronnées ont permis de localiser ce gène sur le chromosome 6 et ont montré une association complète entre le locus *IG* et une variation du gène codant pour la catéchol-O-méthyltransférase (*COMTD1*), une enzyme localisée dans les mitochondries des cellules pigmentaires (Bi *et al.*, 2023). Plus précisément, une insertion de 2 pb dans le 5^e exon du gène provoque une perte de fonction au moins partielle de l'enzyme *COMTD1*. L'inactivation expérimentale de cette enzyme dans une lignée de mélanocytes de souris a entraîné une réduction des métabolites de la phéomélanine, confirmant le rôle causal du variant de *COMTD1* dans la dilution de la phéomélanine observée chez les animaux homozygotes *IG*. En revanche, la plus forte dilution observée chez le coq par rapport à la poule n'a pas été expliquée.

Phénotype 'champagne blond' : locus *CB*

Brumbaugh et Hollander (1966) ont suggéré qu'un mutant dominant incomplet *CB* (pour 'champagne blond') puisse éclaircir les phéomélanines. Ce mutant donnerait chez le coq un plumage du type doré clair à ailes de canard en présence de l'allèle sauvage au locus *E*, semblable au phénotype *E*N*, *S*S/S*N*, *CO*N*. Les auteurs ne décrivent pas l'effet de *CB* sur le plumage de la poule. Aucune autre étude n'a été publiée sur cette mutation.

Dilution du noir et du rouge : le phénotype lavande, locus *LAV*

À partir de la race Mille Fleurs porcelaine, Brumbaugh *et al.* (1972) ont isolé le caractère lavande (locus *LAV*), responsable de la dilution du noir en gris clair (qu'on appelle aussi 'perle') et du rouge doré en chamois-crème (figure 3.31).



Figure 3.31. À gauche, une poule au plumage lavande, et à droite, sa sœur au plumage noir : la dilution concerne toutes les régions du corps. © Michèle Tixier-Boichard.

Ce caractère récessif autosomal est lié au locus *R* (crête en rose) avec environ 30 % de recombinaison. On trouve ce caractère dans les variétés lavande, perle ou porcelaine. Martin (1994) associe *LAV* à un plumage mou. Des analyses microscopiques avaient montré une moindre accumulation de mélanosomes à la périphérie des mélanocytes des animaux homozygotes pour l'allèle **LAV* (Mayerson et Brumbaugh, 1981), ce qui ressemblait à ce qui était observé chez le mutant *leaden* de la souris, également associé à un phénotype de dilution. Lorsque ce mutant a été identifié comme une mutation du gène *MLPH* codant pour la mélanophiline chez la souris, ce gène est devenu un candidat pour le locus *LAV*. Chez les poulets de phénotype lavande, une substitution, C103T, a été identifiée dans la séquence codante du gène *MLPH*, qui modifie un acide aminé, R35W, dans une région très conservée de la protéine (Vaez *et al.*, 2008).

La protéine *MLPH* forme avec les protéines *MYO5A* et *RAB27A* un complexe impliqué dans le transfert des mélanosomes vers les kératinocytes. Le changement d'acide aminé dans la protéine *MLPH* du poulet lavande est identique à la mutation du gène *MLPH*, provoquant le syndrome de Griscelli de type 3 (hypopigmentation) chez l'espèce humaine (Ménasché *et al.*, 2000). Cette mutation affecte probablement l'interaction de *MLPH* avec *MYO5A* et *RAB27A*, entraînant une altération du transfert des pigments vers les kératinocytes. On comprend alors pourquoi cette dilution affecte les deux types de pigmentations, noire et rouge, car elle affecte le transfert de tous les pigments, mais pas leur synthèse. Un phénotype lavande a également été décrit chez la caille et a été associé à une modification complexe de la région contenant le gène *MLPH* (Bed'hom *et al.*, 2012), avec des effets pléiotropes sur la croissance et la consommation alimentaire.

Principaux dessins du plumage

La barrure et le plumage coucou, locus *B*

La barrure liée au sexe se traduit chez le poussin coloré par une tache blanchâtre sur la tête qui est plus étendue pour les mâles quand ils sont homozygotes porteurs de l'allèle muté. Les races homozygotes pour ce type de barrure, telles que Legbar, Cambar, Dorbar ou Ancobar, sont autosexables car on identifie le sexe des poussins par observation directe à la naissance. La barrure se voit ensuite sur chaque plume du corps par l'apparition d'une barre blanche sur un fond noir ou rouge. Par conséquent, on ne peut identifier la présence de *B* chez les races toutes blanches. Les plumes des coqs homozygotes porteurs présentent des bandes décolorées plus larges que les plumes des coqs hétérozygotes et que celles des femelles porteuses hémizygotiques. De ce fait, en race pure, le plumage des mâles est toujours plus clair que celui des femelles. Les bandes transversales plus claires sont également visibles sur le sous-plumage si celui-ci est foncé. La présence de *B* éclaircit aussi les tarses des poussins dans les races noires. De même, il est impossible d'avoir une variété barrée de la Poule Soie fibromélanique. Smyth (1990) note que la présence de la mutation d'emplumement lent (*K*) entraîne une barrure plus nette.

Plusieurs allèles ont été décrits par la génétique mendélienne : par rapport à l'allèle sauvage, B^*N , l'allèle B^*B0 entraîne l'inhibition la plus forte de la coloration, les mâles homozygotes B^*B0/B^*B0 sont blancs (Munro, 1946), et les femelles comme les mâles hétérozygotes ont un plumage bleu et barré. Cet allèle est rare et dominant sur les autres allèles (Van Albada et Kuit, 1960). Les races Coucou étaient supposées porter toutes le même allèle B^*B (figure 3.32).



Figure 3.32. Couple de race Coucou de Rennes : le coq homozygote est plus clair que la poule hémizygote, pour le plumage comme pour la couleur des tarses. © Jeannine Goacolou.

Les analyses moléculaires ont précisé la position du gène sur le chromosome Z et ont finalement révélé la présence de quatre allèles à ce locus : type sauvage (B^*N), dilution extrême liée au sexe (B^*B0), exclusion liée au sexe (B^*B1) et dilution liée au sexe (B^*B2). Le gène concerné est un facteur suppresseur de tumeur, *CDKN2A*, qui code pour la protéine ARF (Hellström *et al.*, 2010). Selon Lin *et al.* (2013), le motif périodique des bandes blanches dépourvues de pigment résulterait probablement d'une différenciation prématurée des mélanocytes qui induit une perte temporaire de cellules progénitrices de mélanocytes, entraînant un manque de pigment dans une section de la plume en croissance, jusqu'à ce qu'une nouvelle cohorte de cellules progénitrices soit recrutée, générant la prochaine bande pigmentée, et le processus se répète à nouveau.

Les trois allèles $B0$, $B1$ et $B2$ ont évolué selon un processus par étapes (Schwochow-Thalmann *et al.*, 2017). L'allèle $B0$ porte deux mutations régulatrices qui augmentent l'expression de *CDKN2A* dans les mélanocytes et provoque le phénotype très dilué. Cet allèle a ensuite évolué vers les allèles $B1$ et $B2$ par l'accumulation de deux mutations dans la région codante qui remplacent chacune un acide aminé différent, Val9Asp et Arg10Cys, respectivement. Des études fonctionnelles ont montré que l'effet de $B1$ comme de $B2$ est de rendre la protéine ARF moins active, ce qui limite la conséquence de la surexpression de *CDKN2A* due aux mutations régulatrices. De ce fait, les phénotypes associés à $*B1$ ou à $*B2$ sont moins dilués

que celui associé à **B0*. Des travaux récents (Li *et al.*, 2024) suggèrent qu'une surexpression encore plus importante de *CDKN2A* pourrait être responsable de l'absence totale de pigmentation du derme (locus *ID*).

Les phénotypes caillouté et bariolé, locus *MO*

Ces phénotypes se caractérisent par la présence de taches blanches, soit à l'extrémité distale des plumes ou de certaines plumes pour le caillouté (figure 3.33), soit sur toute la surface de certaines plumes pour le bariolé.



Figure 3.33. Poule de race Chabo au plumage caillouté. La taille des taches blanches s'agrandit après chaque mue. © David Gourichon.

Hutt (1949) propose le locus *MO* (pour *mottle*, moucheture) pour le phénotype caillouté. Dans les variétés tricolores ou 'mille fleurs', une zone étroite, noire, en forme de V, sépare la tache blanche terminale de la plume de sa partie colorée par les phéomélanines (rouge foncé à chamois ou saumoné). Le déterminisme génétique du phénotype caillouté est autosomal récessif. Somes (1980a), étudiant les plumages de plusieurs races cailloutées ou tricolores, conclut que tous ces types de plumage sont dus au même allèle **MO*, dont l'action à l'état homozygote est de noircir la zone en V et de blanchir l'extrémité distale de la plume. Sur le fond noir étendu (*E*E*), la zone en V, de même couleur que la base de la plume, n'est pas distinguable. Le génotype *MO*MO/MO*MO* en présence des noirs étendus *E*E* et *E*R* diminue l'étendue du noir sur le duvet à la naissance : les côtés de la tête, le dessous du corps ainsi que le bout des ailes sont alors blanc jaunâtre (figure 3.34). En présence des autres allèles, il semble n'avoir pas d'effet à un jour.

Après la mue du plumage adulte, les animaux cailloutés ont tendance à avoir plus de blanc les années suivantes. C'est pourquoi les éleveurs amateurs sélectionnent en première année des animaux pas trop marqués de blanc, et favorisent ainsi les facteurs noircissants (*ML* et *CHA* entre autres).

L'allèle *MO*PI* donne le phénotype panaché ou bariolé, qui comprend des plumes totalement blanches mêlées à des plumes colorées et colorées tachetées de blanc. C'est souvent le phénotype des animaux de la race Mantes, et c'est le standard de la Leghorn *exchequer* et du Combattant Malais pailleté. Carefoot (1987) suggère que *MO* et *PI* soient deux allèles d'un même gène pour lequel Somes propose



Figure 3.34. Poussins de génotype homozygote *MO*MO* et porteur de *E*E* : les côtés de la tête, le bout des ailes et le dessous du corps sont blancs. © David Gourichon.

le symbole *MOPI* (pour panaché). On pourrait aussi supposer qu’un allèle de la série *MO* (*MOPI*) produise le même phénotype panaché qu’un gène situé à un autre locus qui serait nommé *PI*.

La génétique moléculaire a en partie résolu la question d’un gène à plusieurs allèles ou de deux gènes, avec l’identification de plusieurs variations de la séquence codante d’un même gène, *EDNRB2* (tableau 3.2), chez des poules au phénotype caillouté ou très dilué (Kinoshita *et al.*, 2014).

Tableau 3.2. Variations identifiées dans le gène *EDNRB2* avec leurs effets phénotypiques.

Nom de l’allèle	Phénotype	Modification de la séquence codante Position base 1 → base 2	Modification du récepteur Position acide aminé (Aa) Aa1 → Aa2	Commentaire
<i>MO*MO</i>	Caillouté	300 C → T	8 Thr → Ile	(1)
<i>MO*MO</i>	Caillouté	320 A → G	15 Thr → Ala	(1)
<i>MO*MO</i>	Caillouté	1272 G → A	332 Arg → His	(1) Aussi chez la caille de phénotype ‘panda’
<i>MO*W</i>	Dilution totale (race Minohiki)	1008 G → T	244 Cys → Phe	(1)
<i>MO*PI</i>	Bariolé	959 G → A	228 Ala → Thr	(2)

(1) Kinoshita *et al.*, 2014 ; (2) INRAE, données non publiées.

L’identification de *EDNRB2* comme étant le gène correspondant à *MO* a établi que ce locus était localisé sur le chromosome 4, alors que des données anciennes avaient suggéré une liaison entre *MO* et *E*, mais le locus *E* a depuis été associé au gène *MC1R*, localisé sur le chromosome 11. Il n’y a donc pas de liaison génétique

entre *MO* et *E*, mais il est plus facile d’observer le phénotype caillouté sur un fond noir. Le gène *EDNRB2* code pour le récepteur de l’endothéline 3 (*EDN3*), et l’interaction entre *EDN3* et son récepteur *EDNRB2* est cruciale pour le développement et la migration des cellules pigmentaires immatures. Les allèles décrits à ce jour pour *EDNRB2* sont récapitulés dans le tableau 3.2. Comme pour les allèles *B*B1* et *B*B2*, l’allèle *MO*MO* est caractérisé par trois modifications différentes dans la séquence du gène. On pourrait donc les désigner par *MO1*, *MO2* et *MO3*.

Autres dessins du plumage

Les autres dessins de plumage sont : la barrure autosomale (figure 3.35), le maillé (figure 3.36), le liseré noir simple (figure 3.37) ou double, et le pailleté (figure 3.38).

Il faut noter que le génotype sauvage pour les locus *E* et *CO* donne un pointillé diffus qui peut parfois être confondu avec un dessin de plumage. En ce qui concerne le locus *E*, la présence de l’allèle *E*B* est considérée comme nécessaire pour observer n’importe quel type de dessin. Les travaux de génétique mendélienne ont conduit à proposer l’existence du locus *PG* (pour *pattern gene*), qui serait nécessaire à tous ces dessins et serait situé sur le chromosome 1, à 20 % de recombinaison du locus *DB* et à 10 % du locus *ML*. L’allèle muté **PG* serait dominant, il transformerait le pointillé du type sauvage en maillé, il donnerait la barrure autosomale en combinaison avec *DB*, le liseré double en combinaison avec *ML*, qui devient le liseré simple en présence de *CO*; et le pailleté en combinaison avec *DB* et *ML* (tableau 3.3).

Tableau 3.3. Correspondance entre les phénotypes de dessin de plumage et le génotype pour les locus *E*, *PG*, *DB*, *ML* et *CO*. Le nom du locus comporte le nom du gène correspondant quand il est connu.

Phénotype	Locus <i>E/MC1R</i>	Locus <i>PG/?</i>	Locus <i>DB/SOX10</i>	Locus <i>ML/GJA5</i>	Locus <i>CO/?</i>
Pointillé	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>
Maillé	<i>*B</i>	<i>*PG</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>
Barrure autosomale	<i>*R ou *BC</i>	<i>*PG</i>	<i>*DB</i>	<i>*N</i>	<i>*N</i>
Liseré simple	<i>*B</i>	<i>*PG</i>	<i>*N</i>	<i>*ML</i>	<i>*CO</i>
Liseré double	<i>*B</i>	<i>*PG</i>	<i>*N</i>	<i>*ML</i>	<i>*N</i>
Pailleté	<i>*B</i>	<i>*PG</i>	<i>*DB</i>	<i>*ML</i>	<i>*N</i>

La barrure autosomale consiste en l’addition d’une bande noire sur un fond blanc ou rouge; un animal présentant des barres noires et blanches sur ses plumes pourrait aussi être obtenu avec la barrure liée au sexe ayant des barres blanches sur fond noir. Toutefois, la barrure autosomale est généralement moins nette que la barrure liée au sexe et ne se voit ni sur les plumes du camail ni sur le sous-plumage, à la différence de la barrure liée au sexe. Le déterminisme génétique de la barrure autosomale a été étudié dans un croisement entre une lignée Fayoumi,



Figure 3.35. Exemple de barrure autosomale chez une poule Hambourg Naine sur un fond doré.
© Nicolas Bruneau.



Figure 3.36. Plumage maillé chez une poule Brahma argentée. © Nicolas Bruneau.



Figure 3.37. Liseré noir sur un plumage citronné chez un coq de race Sebright. © Nicolas Bruneau.



Figure 3.38. Plumage pailleté chez une poule Hambourg. © Nicolas Bruneau.

fixée pour la barrure autosomale, et une lignée Leghorn dorée, représentant le génotype sauvage pour la coloration du plumage. Les animaux F1 ont été croisés en retour vers le parent Leghorn, et la proportion d'animaux au plumage barré a été plus faible qu'attendu, avec 102 animaux 'barrés', 203 'non barrés' et 60 au phénotype inclassable, pour un total de 365 animaux (Schwochow *et al.*, 2021). Ce résultat ne valide pas l'hypothèse d'un locus *PG* dominant, mais l'interprétation du phénotype d'un génotype hétérozygote est toujours plus difficile que pour un génotype homozygote.

Les animaux de phénotype barré ou non barré ont permis de constituer deux groupes expérimentaux, dont les ADN ont été mélangés pour être séquencés afin de rechercher la ou les régions du génome différenciant ces deux groupes. De façon surprenante, seule une région a été détectée : celle du chromosome 11, où se trouve le locus *E*/gène *MC1R*. Aucune preuve de l'existence sur le chromosome 1 d'un gène contrôlant la barrure n'a pu être apportée. Le locus *DB* a été génotypé et, si la présence de l'allèle **DB* améliore la netteté du dessin de plumage, elle n'est pas indispensable pour observer la barrure. Donc l'existence de *PG* sur le chromosome 1 n'est pas validée. L'importance de *MC1R* était déjà connue en raison de la nécessité d'avoir l'allèle *E*B*, mais tous les animaux portant *E*B* ne sont pas barrés. En revanche, la race Fayoumi possède un allèle original de *MC1R*. Soit cet allèle est responsable de la barrure autosomale, soit il est en déséquilibre de liaison avec une autre mutation sur un gène proche qui détermine le dessin de plumage. Cette deuxième hypothèse ne peut être éliminée, car la région contenant *MC1R* ne présente pas de recombinaison sur une distance de 1 Mb et contient d'autres gènes connus pour être exprimés dans le mélanocyte, dont la transcription est augmentée chez les animaux de phénotype barré. Toutefois, l'augmentation de la transcription pourrait simplement résulter de l'activation du mélanocyte due à l'allèle *E*R* provenant de la Fayoumi.

Toujours dans cette étude, le séquençage du génome d'animaux représentant les différents types de dessin de plumage supposés impliquer le locus *PG* n'a pas permis de révéler une autre région chromosomique commune à tous les dessins, et donc susceptible d'être associée à *PG*. Ce résultat conforte l'observation précédente qu'il n'existe pas de locus *PG* sur le chromosome 1. Soit *PG* correspond à certains allèles de *MC1R*, notamment *E*R* (Fayoumi), *E*B* ou *E*BC*, hypothèse actuellement favorisée, soit il correspond à un gène ou à une séquence régulatrice non encore identifiés dans la région de 1 Mb qui contient *MC1R* sur le chromosome 11.

Coloration de l'œil

La couleur de l'œil dépend des proportions relatives des pigments xanthophylles (principalement caroténoïdes) et des mélanines, masquant plus ou moins la coloration rosâtre à rouge due aux capillaires sanguins. Alors que l'ancêtre sauvage présente des yeux rouge orangé, une grande variabilité est décrite chez

les poules domestiques, avec une diversité de qualificatifs : noir, brun noir, brun foncé, rouge brun, rouge, rose, rouge orangé, jaune brun, perle, bleu. Toutefois, cette diversité ne s'observe pas à la naissance, où l'œil est foncé sauf en cas d'albinisme.

La génétique de la pigmentation de l'œil est mal connue. De nombreux locus affectant la coloration de la peau ou du plumage influencent aussi la couleur de l'œil, tels que l'extension ou l'intensité du noir (*E*, *ML*, *CHA*), la barrure liée au sexe (*B*) ou la pigmentation du derme (*ID*), avec notamment l'allèle *ID***M* associé à l'œil rouge.

L'œil brun

Le locus *BR*, lié au sexe, a été proposé comme déterminant l'œil brun (figure 3.39). Toutefois, il ne s'exprime qu'en présence de l'allèle sauvage ou de l'allèle **M* au locus *ID*, également lié au sexe. Il ne peut s'exprimer en présence de mutations décolorant le plumage, telles que la barrure liée au sexe (locus *B*). Aucune étude moléculaire n'est venue préciser la nature de ce locus.



Figure 3.39. La poule de gauche présente un œil brun par rapport à celle de droite, qui a l'œil orangé habituel. © Gérard Coquerelle.

L'œil rose

Le locus autosomal *PK* (pour *pinkeye*) détermine dès la naissance un œil rose ou rouge. Cette coloration est due aux vaisseaux sanguins présents au fond de l'œil non masqués par les pigments mélaniques et caroténoïdes. On l'observe aussi avec les mutations causant l'albinisme, qui sont l'allèle **A* et l'allèle **RE* (pour *red eye*) au locus *C*, autosomal, correspondant à une inactivation de l'enzyme tyrosinase, et l'allèle **AL* (figure 3.40) au locus *S*, lié au sexe, correspondant à une anomalie des mélanosomes.



Figure 3.40. Poulette portant la mutation albinisme imparfait. L'œil est très peu coloré et la rétine paraît rouge foncé. © Jeannine Goacolou.

L'œil perle

L'œil perle est récessif à l'œil orangé. Cette coloration est fréquente chez les Combattants asiatiques (figure 3.41), mais on ne sait pas si elle dépend d'un seul locus ou de plusieurs. On peut noter que l'œil perle chez le pigeon a été associé à un allèle de *EDNRB2* (Maclary *et al.*, 2021), qui détermine le plumage caillouté.



Figure 3.41. Coq Combattant Aseel montrant un œil perle; il porte aussi la crête en pois. © Gérard Coquerelle.

L'œil bleu

Pour mémoire, on peut rappeler que Boyer (1956) cite une poule Gatinaise à yeux bleus. Il pensait que ce caractère était dû à un gène récessif, mais ne l'a pas démontré.

Coloration de la coquille de l'œuf

La couleur de la coquille varie du blanc au marron foncé avec une exception notable, celle de la couleur bleue, connue en race Araucana (figure 3.42). La variation de la couleur est principalement d'origine génétique, à l'exception de la décoloration causée par certaines maladies, comme la bronchite infectieuse. La coquille est synthétisée dans l'utérus de la poule et acquiert sa coloration à ce stade.



Figure 3.42. Variation de la couleur de la coquille de l'œuf ; de haut en bas, œuf blanc de poule Leghorn (rangée 1), œuf brun-roux de poule Marans (rangées 2 et 3), gradient de couleur crème à brun foncé noté de 0 à 10 (rangée 4), gradient de couleur bleu clair à kaki foncé avec le locus O (rangée 5). © Gérard Coquerelle.

Le pigment responsable de la coloration jaune à brun-roux des œufs bruns est une porphyrine (protoporphyrine IX) dérivée de l'hémoglobine. On comprend ainsi pourquoi la coquille est décolorée en cas d'anémie induite par une maladie. Le pigment brun se dépose principalement dans les couches externes de la coquille. Plusieurs enzymes sont impliquées dans la synthèse de la protoporphyrine IX (Samiullah *et al.*, 2015), qui constituent autant de gènes candidats pour le contrôle génétique de la couleur de la coquille ; ils sont localisés sur plusieurs chromosomes (1, 2, 3, 6, 7, 8, 12, 17).

La couleur blanche, ou absence de couleur

La race Leghorn Blanche, d'origine italienne, est la seule race de poules à avoir une coquille d'un blanc mat et crayeux. Les races anciennes issues de la première vague de domestication, ou races méditerranéennes, comme la race Ancône (Italie)

ou les races françaises Gauloise noire, Houdan, Merlerault, entre autres, ont une coquille très pâle, de couleur crème avec un reflet brillant, qui reste différente du blanc de la coquille de Leghorn.

Wei *et al.* (1992) ont proposé qu'il existe deux gènes responsables de la coquille blanche. À partir d'un croisement entre deux lignées consanguines de Leghorn Blanche et d'Ancône, ils concluent que la première race porte un gène récessif *ISP* (pour *inhibition of shell pigment*) qui empêche le dépôt de pigment dans la coquille, alors que la seconde porte un gène incomplètement dominant qui empêche la synthèse du pigment. Toutefois, l'identité de ces gènes n'a pas été confirmée au niveau moléculaire.

Deux études utilisant des pondeuses de race Leghorn Blanche ont cherché à identifier les régions chromosomiques associées à la couleur de coquille : un croisement entre une lignée Leghorn et une lignée Rhode Island Red a permis d'identifier deux régions sur les chromosomes 6 et 11 influençant le degré de rouge de la coquille, et un croisement entre une lignée Leghorn et une lignée de poulet de chair a permis de mettre en évidence deux autres régions sur les chromosomes 2 et 4. Les marqueurs utilisés à cette époque étaient encore peu nombreux, et la position de ces régions candidates est très peu précise. Aucun gène candidat n'a été proposé par la suite.

Chez la caille, la coquille blanche a un déterminisme monogénique autosomal récessif, et les œufs blancs ont une coquille plus fine et plus fragile (Monvoisin *et al.*, 1989), ce qui n'est pas observé chez la poule Leghorn Blanche. Une région chromosomique de 172 kb sur le chromosome 6 a été associée à la coquille blanche de la caille (Ishishita *et al.*, 2022). Cette région contient des facteurs de transcription, et plusieurs gènes impliqués dans la synthèse de la protoporphyrine sont sous-exprimés chez les cailles à coquille blanche; toutefois, le mécanisme causal reste à préciser.

La couleur crème à brune

Les races asiatiques, importées en Europe à partir de 1850 (Brahma, Cochin, Langshan), ont une coquille teintée (beige à brun foncé). Leur croisement avec les races locales européennes a introduit cette coloration brune dans plusieurs races françaises qui ont des œufs peu teintés comme les races Faverolles, Estaires, Noire de Challans, Coucou de Rennes, Bourbonnaise, Bourbourg.

L'intensité du brun se comporte comme un caractère quantitatif contrôlé par un grand nombre de gènes, c'est ainsi que la coloration brune de l'œuf des pondeuses commerciales à œufs bruns est devenue de plus en plus foncée en réponse à la sélection régulièrement appliquée sur l'intensité de la couleur. Un croisement entre deux lignées de pondeuses à œufs bruns a permis d'identifier des régions chromosomiques affectant la couleur de coquille sur les chromosomes 3, 6 et 14 avec un marqueur localisé dans le gène *PPL* (pour *periplakin*), dont le rôle est mal connu.

Une translocation d'un morceau du chromosome 1 sur le chromosome Z a été associée à un manque de protoporphyrine, donc à des œufs plus clairs. Cette anomalie est récessive et liée au sexe et a pour symbole *PR* (Shoffner *et al.*, 1982). La nature du gène ou des gènes impliqués n'a pas été identifiée.

Dans un croisement entre une race à œufs blancs et une race à œufs teintés, les poules F1 ont des œufs de coloration intermédiaire par rapport à celles des œufs des races parentales, ce qui répond à la demande du marché asiatique pour des œufs teintés brun clair (*tinted* en anglais). Le sens du croisement serait à considérer si certains gènes concernés étaient situés sur le chromosome Z. Dans ce cas, le choix d'une lignée paternelle aux œufs foncés serait préférable si on veut produire une poule F1 aux œufs plus foncés, ou l'inverse si on souhaite des œufs *tinted* moins foncés.

La couleur brun chocolat

La poule Marans est la seule race française à avoir des œufs extra-roux, voire chocolat. Une race hollandaise (Barnevelder) est aussi réputée avoir le même type de couleur de coquille. La partie calcifiée de la coquille de l'œuf brun chocolat est brune, comme celle d'autres races, mais sa cuticule, de nature principalement protéique, est très pigmentée, ce qui constitue l'originalité de ce phénotype. Lorsqu'on gratte la cuticule d'un œuf fraîchement pondu, la couleur de la coquille apparaît en effet plus claire en dessous. La cuticule est marron-roux et sa coloration peut être homogène ou bien sous forme de taches. On peut proposer ici un parallèle avec les taches de la coquille chez la caille, qui sont également déposées avec la cuticule, juste avant la ponte de l'œuf, selon un patron spécifique à chaque caille. Chez la caille, les taches disparaissent totalement sous l'effet de la mutation autosomale récessive 'celadon' (Ito *et al.*, 1993), qui est associée à une forte baisse de la quantité de protoporphyrine dans la coquille. La cuticule colorée de la Marans représente la situation inverse, où la cuticule est plus colorée, mais le mécanisme causal n'est pas encore élucidé.

À l'aide d'un colorimètre, Doucet *et al.* (1997) ont comparé la coloration des œufs de poules Marans noires avec celle des œufs de souches commerciales à œufs roux (ISA Brown et Lohmann Brown). Sur l'axe rouge-vert, ils trouvent une corrélation très positive pour les trois souches (plus les œufs sont rouges, plus ils sont foncés) ; par contre, sur l'axe jaune-bleu, ils trouvent une corrélation légèrement positive pour les souches commerciales (plus les œufs sont jaunes, plus ils sont foncés), mais très négative chez la race Marans (moins les œufs sont jaunes, plus ils sont foncés). Ce phénomène est intéressant car, pour continuer à foncer la coquille des souches commerciales, il faudrait peut-être sélectionner sur la saturation du rouge plutôt que sur le total « rouge + jaune ».

La couleur bleue ou verte, locus O

La race chilienne Araucana et quelques races chinoises (Dongxian, Juiywan) ont une coquille d'œuf de couleur bleutée à verte, car la protoporphyrine y est remplacée par de la biliverdine. La race Araucana est élevée en France pour ses

particularités morphologiques, dont l'œuf bleu. Il s'agit d'un caractère autosomal dominant noté *O* pour 'olive', localisé sur le chromosome 1, à proximité du locus 'crête en pois' *P* et du locus *CHA*. La couleur bleue est obtenue sur un œuf dont la coquille est initialement blanche, alors que l'œuf apparaît verdâtre à kaki si le gène *O* est introduit dans une race à œufs bruns par croisement avec des animaux Araucana. Le pigment bleu est distribué dans l'ensemble de l'épaisseur de la coquille. Silber et Mérat (1974) ont trouvé que les œufs bleus ou verts avaient des membranes coquillères plus épaisses que celles des œufs non bleus et présentaient moins de microfêlures.

Le mécanisme à l'origine de cette couleur bleue est l'insertion d'un rétrovirus de la famille EAV-HP à proximité du gène *SLCO1B3*, qui code pour une enzyme impliquée dans le métabolisme des pigments biliaires (Wang *et al.*, 2013; Wragg *et al.*, 2013). Ce gène n'est normalement pas exprimé dans l'utérus de la poule, mais il le devient en présence de l'insertion rétrovirale. Cette variation a été trouvée après avoir affiné la position du locus *O* dans un croisement expérimental entre lignées ayant ou pas un œuf bleu, ce qui a conduit à identifier quatre gènes candidats. Parmi eux, seul le gène *SLCO1B3* s'est avéré être exprimé dans l'utérus des poules à coquille bleue, mais pas dans celui des poules à coquille non bleue. Le séquençage de cette région a permis de localiser précisément l'insertion EAV-HP en amont du gène *SLCO1B3*, dont la structure reste intacte et fonctionnelle. L'insertion d'un rétrovirus a également été trouvée dans la race chinoise Dongxian, à coquille bleue, mais le site d'insertion chez l'Araucana est différent de celui trouvé chez la race chinoise. On doit donc conclure que deux événements indépendants très similaires ont affecté la même région chromosomique. Comme la séquence du rétrovirus et celle du site d'insertion ont été déterminées, il est possible de mettre au point un test de diagnostic moléculaire afin d'identifier les coqs porteurs de ce caractère et de distinguer les homozygotes des hétérozygotes.

4

Principaux gènes affectant la morphologie du plumage

Rappel sur le développement du plumage

Les ébauches des futures plumes apparaissent chez l'embryon entre 6 et 7 jours d'incubation. Elles sont organisées en ptérylies, qui correspondent à différentes régions du corps. Elles sont formées par un épaissement de l'épithélium sous lequel s'accumulent des cellules du derme. Ensuite, les bourgeons plumaires s'organisent en placodes qui ont la forme d'hexagones sur le dos. Après 8 à 9 jours d'incubation, les ébauches grandissent et s'orientent selon un axe antéro-postérieur : elles grandissent vers l'arrière du corps. À partir du jour 10, la base des bourgeons s'invagine dans le derme pour former le follicule plumeux. Les cellules du derme présentes à la base du follicule joueront ensuite un rôle déterminant dans la régénération des plumes. Puis des ramifications périodiques se développent pour former les futures barbes, qui seront latéralisées, présentant une face externe différente de la face interne. La couleur de la plume peut s'observer à partir des jours 13 à 14. À la naissance, le poussin est recouvert d'un duvet qui sera progressivement remplacé par les plumes juvéniles, avant l'apparition des plumes matures qui exprimeront le dimorphisme sexuel, avec notamment des plumes du dos plus pointues et brillantes chez le mâle. Ensuite, selon la région du corps, différents types de plumes se développent chez l'adulte, comme on l'a vu en figure 1.1.

Les gènes contrôlant les étapes successives du développement des plumes sont désormais connus, mais nous mentionnerons dans ce chapitre uniquement ceux qui sont associés à des phénotypes modifiant la répartition des plumes sur le corps, leur vitesse de croissance ou leur structure.

Modification de la répartition des plumes

Absence de plumes

Phénotype 'nu sans écailles aux pattes', locus SC

L'absence totale de plumes a été associée à une mutation autosomale récessive de symbole *SC* (pour *scaleless*) dès 1957 (Abbott et Asmundson, 1957). Ce phénotype supprime aussi les écailles sur la patte, les ergots et les coussins plantaires, et la peau est plus fine (figure 4.1).



Figure 4.1. Coqs sans plumes, homozygotes pour l'allèle *SC*, issus d'un croisement expérimental. © Avigdor Cahaner.

Il n'est pas propre à une race mais a constitué un modèle de laboratoire très étudié pour l'adaptation à la chaleur (Somes et Johnson, 1982 ; Somes et Wiedenheft, 1982), avant d'être introduit dans une population de poulets à croissance rapide pour développer un poulet de chair très résistant à la chaleur (Azoulay *et al.*, 2011) qui n'a toutefois pas trouvé son créneau commercial. Du fait de leur absence d'isolation, les animaux nus ont un rythme cardiaque plus élevé et un cœur plus gros qui leur permet de maintenir leur température corporelle (Cain et Abbott, 1971). Les études convergent pour montrer l'avantage des animaux nus élevés en conditions chaudes (34 °C, voire 38 °C). Ils ont une meilleure croissance et une meilleure qualité de viande en conditions chaudes, notamment avec un blanc plus juteux et une chair plus fine, par rapport à leurs congénères emplumés issus des mêmes familles. En revanche, leur croissance et leur efficacité alimentaire sont nettement moins bonnes à température tempérée (22 °C). Il s'agit d'un cas typique d'interaction génotype-environnement où le classement des performances entre les génotypes s'inverse totalement en fonction de la température ambiante.

Le gène responsable de ce phénotype a été identifié par le génotypage de deux groupes d'animaux, nus ou pas, qui a permis d'identifier une région associée à ce phénotype sur le chromosome 4. Le gène *FGF20* (pour *fibroblast growth factor 20*) est localisé dans cette région et s'exprime lors de la formation de la placode dès le 8^e jour d'incubation, c'était donc un bon candidat. Chez les animaux porteurs de l'allèle muté *SC*SC*, le gène *FGF20* présente une substitution nucléotidique dans son exon 3, qui modifie un acide aminé dans une région très conservée du gène (Wells *et al.*, 2012). Cette anomalie entraîne une inactivation totale de la fonction de la protéine. Chez l'hétérozygote **SC/*N*, l'allèle normal suffit pour assurer la fonction, mais chez l'homozygote **SC/*SC*, le gène ne s'exprime pas du tout, on parle d'un *knock-out*. Il n'y a donc ni plumes ni écailles.

Phénotype 'nu lié au sexe'

Un autre type d'absence de plumage, d'expressivité variable, a été attribué à un déterminisme récessif lié au sexe, localisé à environ 12 % de recombinaison du locus du nanisme lié au sexe (Hutt et Sturkie, 1938). Aucune autre étude n'est venue corroborer ce premier résultat. Il est possible que cette anomalie ait disparu, étant donné son caractère partiellement létal pendant l'incubation et après l'éclosion.

Phénotype 'cou nu', locus NA

L'absence de plumes peut aussi être limitée à quelques régions du corps ; c'est le cas de l'allèle 'cou nu' (*NA*), de transmission autosomale dominante. Ce caractère existe dans des races françaises (Cou nu du Forez, Poulet cou nu des Landes) ou européennes (Cou nu de Transylvanie). Il a fait l'objet de très nombreuses études qui ont été synthétisées par Mérat (1986). Le phénotype est observé dès la naissance, et il est possible de distinguer un porteur homozygote d'un porteur hétérozygote dès l'éclosion en examinant le triangle entre le bec et l'angle interne de l'œil : il est nu chez l'homozygote et recouvert de duvet chez l'hétérozygote (figure 4.2).



Figure 4.2. Poussin homozygote pour l'allèle 'cou nu' (**NA/*NA*), dépourvu de duvet dans le triangle compris entre le bec et l'œil. © David Gourichon.

Chez l'adulte, le porteur hétérozygote a le cou en grande partie déplumé, mais une petite touffe de plumes persiste souvent, alors que l'homozygote adulte se distingue par l'absence de plumes sur la poitrine, le ventre et la face interne des cuisses, en plus du cou. Globalement, la quantité de plumage est réduite de 40 % chez l'homozygote et de 30 % chez l'hétérozygote. En outre, la présence simultanée de l'allèle **NA* et de l'allèle *P*P* (crête en pois, voir chapitre 5) réduit la quantité de plumage sur le dos du poulet en croissance, en plus de l'effet principal de l'allèle **NA* sur le cou et le ventre. Ainsi, une poule hétérozygote pour **NA* et **P*

est déplumée comme une poule homozygote $*NA/*NA$ ayant la crête normale, et une poule homozygote pour $*NA$ et hétérozygote pour $*P$ n'a pas de plumes sur toute la surface ventrale (figure 4.3).



Figure 4.3. Deux poules ayant la crête en pois et portant l'allèle 'cou nu' à l'état hétérozygote (à gauche, en retrait) ou à l'état homozygote (à droite au premier plan). © David Gourichon.

Le locus NA est à l'origine de nombreux travaux sur les interactions génotype $\times$ environnement : les performances des animaux de phénotype 'cou nu' sont meilleures à température élevée que celles de leurs congénères emplumés pour de nombreux caractères tels que la croissance, le nombre d'œufs ou l'efficacité alimentaire, et parfois meilleures quelle que soit la température ambiante, comme pour le poids d'œuf, le rendement en carcasse, le volume de sperme et le nombre de spermatozoïdes, toujours plus élevés chez les animaux de phénotype 'cou nu', en particulier pour l'homozygote, mais la fertilité ne diffère pas en fonction du génotype. L'augmentation du poids d'œuf est principalement due à une plus grande quantité d'albumen. L'augmentation du rendement est due à la fois à la moindre quantité de plumes et à l'augmentation de la masse musculaire de la poitrine. La peau dépourvue de plumes est plus fine, comme on pouvait s'y attendre au vu de l'épaississement du derme décrit lors de la formation des ébauches plumaires chez l'embryon. Le seul caractère défavorable associé au génotype homozygote $*NA/*NA$ est une réduction du taux d'éclosion, due à une mortalité tardive entre 19 et 21 jours d'incubation. Ce déficit d'éclosion n'a pas encore été bien expliqué, malgré de nombreux essais de modification de la température, de l'humidité ou de l'éclairage en éclosoir. Il pourrait être dû à une faiblesse musculaire de l'embryon.

Alors que la mutation *SC* inhibe totalement le plumage, le mécanisme permettant d'expliquer que l'allèle **NA* n'affecte que quelques régions du corps a été difficile à élucider. Le locus *NA* a d'abord été localisé sur le chromosome 3 par analyse de liaison avec des marqueurs moléculaires (Pitel *et al.*, 2000), mais aucun gène candidat évident n'était connu dans cette région. Il a fallu suivre la cotransmission du phénotype et des marqueurs pendant quelques générations pour réduire la taille de la région candidate et aboutir à une liste de cinq gènes, dont l'un, *BMP12* (aussi appelé *GDF7*), montrait une expression augmentée dans la peau, uniquement chez les animaux ayant le phénotype 'cou nu'. La surexpression de ce gène active la voie métabolique de l'acide rétinoïque, qui inhibe le développement embryonnaire des plumes. Alors, pourquoi le phénotype n'est-il pas observé sur tout le corps? Parce que la peau est plus ou moins sensible à cet effet inhibiteur selon la région du corps; cette différence est inhérente au développement des plumes, qui ne suit pas le même rythme sur le cou ou sur le dos (Mou *et al.*, 2011). Toutefois, aucune variation codante n'étant détectée dans ce gène, comment expliquer qu'il soit toujours surexprimé en présence du phénotype 'cou nu'? Une analyse moléculaire plus poussée de la région entourant le gène *BMP12* a mis en évidence l'insertion d'un segment de 73 kb provenant du chromosome 1, 260 kb après *BMP12* sur le chromosome 3. L'analyse de la séquence de ce segment a montré qu'il contenait un élément régulateur entraînant l'expression dans la peau des gènes situés dans son voisinage. Le phénotype 'cou nu' résulte donc d'un changement d'expression d'un gène dû à une modification chromosomique, indétectable avec les techniques de la cytogénétique morphologique, mais qui a pu être confirmée par la technique d'hybridation *in situ* (figure 4.4).

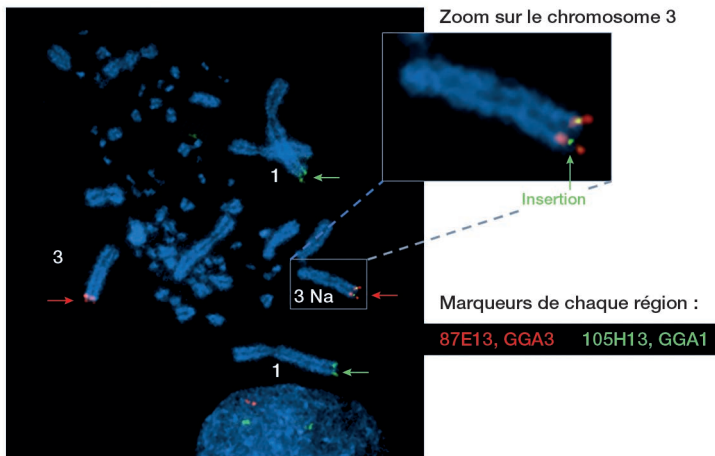


Figure 4.4. Mécanisme chromosomique à l'origine du phénotype 'cou nu' chez un individu hétérozygote (un seul chromosome est concerné par la mutation). Le phénotype est obtenu par l'insertion d'un petit morceau de l'extrémité du chromosome 1 (en vert) au niveau de l'extrémité du chromosome 3 (en rouge). Sur le chromosome support de la mutation, on voit qu'un signal vert est présent au milieu du signal rouge, témoignant de l'insertion. © Valérie Fillon.

Le mécanisme d'interaction entre le locus *NA* (gène *BMP12*) et le locus *P* (gène *SOX5*) sur le développement du plumage sur le dos n'a pas encore été précisément décrit et constitue un modèle d'étude de la régulation du développement des plumes de l'embryon à l'adulte.

Plumes supplémentaires

Phénotype 'tarses emplumés'

Les tarses sont normalement dépourvus de plumes. L'observation de tarses emplumés est fréquente, mais présente une expressivité variable selon les races. Chez la Bréda, la Langshan, la Sundheimer, la Faverolles, la Meusienne, la Marans (figure 4.5), seuls le côté extérieur des pattes et les doigts extérieurs sont emplumés, alors que la Brahma et la Poule Soie ont en plus les doigts médians emplumés.



Figure 4.5. Pied montrant une importante implantation de plumes sur le côté extérieur du tarse et des doigts. © David Gourichon.

D'autres races comme la Barbu d'Uccle, la Sabelpoot, la Sultane et la Cochin ont aussi le devant des tarses couvert de plumes. Enfin, chez la race Pavloff, les tarses et les quatre doigts sont entièrement emplumés. Les travaux menés entre 1905 et 1933 sur différentes races ont conduit à des hypothèses variées faisant le plus souvent appel à l'existence de deux gènes indépendants (Somes, 1992), ayant chacun un effet dominant, voire dominant incomplet, mais certains croisements concluaient à l'existence d'un seul gène à effet dominant ou encore d'un troisième locus, ayant un effet récessif, propre à la race Pavloff. Finalement, le

consensus soutenait l'hypothèse de trois locus différents de symbole *PTI* (pour *ptilopodia*), identifiés par *PTI1*, *PTI2* et *PTI3*, et seulement un ou deux des trois locus portaient un allèle muté selon les races.

Le déterminisme génétique a été clarifié par des analyses moléculaires, de génotypage et de séquençage. La première étude, réalisée sur un croisement entre des femelles de race Poule Soie et des mâles de race New Hampshire ou Polonaise, a associé une région du chromosome 13 à la présence de tarsi emplumés (Dorshorst *et al.*, 2010). Une autre étude, réalisée sur un croisement entre la race chinoise Beijing-You et un poulet de chair commercial, a identifié quatre régions chromosomiques contrôlant ce phénotype : deux d'entre elles, la région du chromosome 13 déjà identifiée et une région du chromosome 15, expliquaient 20 % de la variabilité phénotypique du caractère, ce qui constitue une proportion importante, et deux autres, situées sur les chromosomes 8 et 12, expliquaient 4 % de cette variabilité (Sun *et al.*, 2015). C'est alors que le déterminisme génétique du phénotype à tarsi emplumés chez le pigeon est élucidé (Domyan *et al.*, 2016), avec la mise en évidence de deux variations des gènes *PITX1* et *TBX5*, localisés respectivement dans les régions chromosomiques homologues à celles des chromosomes 13 et 15 identifiées chez le poulet. *TBX5* est un facteur de transcription spécifique du membre antérieur, alors que *PITX1* est un facteur de transcription spécifique du membre postérieur.

Curieusement, les auteurs observent que les plumes présentes sur les pattes emplumées des pigeons ont l'apparence de plumes alaires. Ils trouvent que l'expression du gène *PITX1* est inhibée, alors que celle du gène *TBX5* est augmentée chez le pigeon à tarsi emplumés, et concluent que ces deux mutations conduisent à réorienter le développement du membre inférieur vers celui d'un membre supérieur, ce qui entraîne l'apparition de plumes alaires, qui sont parfois très développées chez le pigeon à tarsi emplumés.

Deux études sont venues confirmer le rôle de ces gènes chez le poulet : l'une conduite sur un croisement entre les races Langshan (à tarsi emplumés) et Houdan de phénotype normal (Li *et al.*, 2020), et l'autre sur un panel de races dont 11 avaient les tarsi emplumés et 77 les tarsi de phénotype normal (Bortoluzzi *et al.*, 2020). Parmi les 11 races de cette dernière étude, 5 avaient les tarsi légèrement emplumés (Breda, Breda Bantam, Faverolles, Marans, Sundheimer) et 6 avaient les tarsi très emplumés (Booted Bantam, Brahma, Cochin, Dutch Booted Bantam, Pékin Bantam, Silkie). Les résultats de ces deux études convergent parfaitement sur le mécanisme suivant :

- la substitution d'une base T par une base C, 25 kb en amont du gène *TBX5* sur le chromosome 15, entraîne la surexpression de ce gène qui est observée chez les 11 races à tarsi emplumés ; l'association entre ce SNP et le phénotype est complète et un test diagnostique a été mis en place ;
- une délétion de 17 kb sur le chromosome 13 affecte des séquences régulatrices non codantes et réprime l'expression du gène *PITX1* ; un test diagnostique a également été mis en place, mais l'association entre cette délétion et le phénotype à tarsi emplumés n'est pas complète.

Bortoluzzi *et al.* (2020) montrent que trois animaux aux tarses légèrement emplumés (Faverolles, Marans et Sundheimer) ne portent pas cette délétion de *PITX1*, alors que deux animaux de tarse normal la portent, un animal de race Phoenix et un autre de race Toutenkou; curieusement, ces deux races montrent d'assez longues plumes à la queue. La délétion de 17 kb est localisée dans le même segment que la délétion de 44 kb qui a été identifiée au voisinage du gène *PITX1* chez le pigeon de phénotype 'PTI', montrant la convergence de ce phénotype entre les deux espèces.

Ces résultats confirment et précisent les anciennes observations : il y a bien deux gènes déterminant le phénotype à tarses emplumés; chacun a une action dominante, mais le phénotype de l'hétérozygote porteur peut être variable. Le phénotype peu emplumé est observé avec la seule mutation de *TBX5*. Il peut donc y avoir un seul locus impliqué dans certaines races. En revanche, la nature moléculaire des deux variations est strictement la même dans toutes les races à tarses emplumés; chacune résulte d'un événement unique depuis la domestication et aucune n'a été retrouvée dans le génome des espèces sauvages du genre *Gallus*. Les tests de diagnostic moléculaire qui ont été mis au point pourraient désormais être appliqués aux races de poules françaises pour préciser leur génotype.

Phénotype à bottes de vautour, locus VH

Ce phénotype correspond à une modification des plumes postérieures du pilon, qui sont allongées et rigides et pointent vers l'arrière du corps (figure 4.6).



Figure 4.6. Poule de race Breda présentant des bottes de vautour. © Gérard Coquerelle.

Le déterminisme génétique (locus *VH*) est autosomal récessif (Jull et Quin, 1931; Davenport, 1906). Ce caractère n'est pas rare et est observé chez les races Breda, Sultane, Sabelpoot, Barbue d'Uccle, qui ont aussi les tarses emplumés. Il avait été suggéré que la présence des tarses emplumés soit nécessaire à l'expression du caractère bottes de vautour. On a vu que le phénotype à tarses emplumés implique deux gènes, et que la variation touchant le gène *TBX5* sur le chromosome 15 est toujours associée aux tarses emplumés. Elle pourrait donc aussi déterminer les bottes de vautour, alors que le phénotype à tarses emplumés est plus complexe, puisqu'il implique aussi le gène *PITX1* sur le chromosome 13.

Modification de la croissance des plumes

Vitesse de croissance des plumes

Retard d'emplumement lié au sexe, locus K

Depuis 1922, on sait qu'un gène du chromosome Z ralentit la croissance des plumes, avec un effet visible dès l'éclosion au niveau de l'aile, où les rémiges et les plumes de couverture apparaissent de même longueur, alors que chez un poussin de type normal les rémiges sont plus longues que les couvertures (figure 4.7).



Figure 4.7. Ailes de poussin d'un jour montrant les trois types d'emplumement : au centre, le phénotype sauvage où les rémiges sont plus longues que les plumes de couverture; à gauche, le phénotype lent où les rémiges ont la même longueur que les plumes de couverture; à droite, le phénotype extrêmement lent où les rémiges et les plumes de couverture sont sous la peau, on ne voit que du duvet. © Michèle Tixier-Boichard.

Le symbole *K* (pour *kurzer flügel*) a été attribué à ce locus par Hertwig et Rittershaus (1929). L'allèle 'emplumement lent', *K*K*, est dominant par rapport au type sauvage. Il a été introduit en France avec les races asiatiques, qui ont très souvent un emplumement lent, alors que les races anciennes datant de la première vague migratoire arrivée par la Méditerranée ont le plus souvent un emplumement rapide, de type sauvage. L'effet phénotypique est plus prononcé chez le mâle homozygote **K/*K* que chez la femelle hémizygote **K/W*. Le retard s'exprime aussi pendant la croissance du poussin : à 10 jours, les poussins portant l'allèle **K* n'ont pas encore de plumes à la queue, et leurs rémiges restent plus courtes que celles des animaux de type sauvage, et à 8 semaines, alors que la mue des plumes de la queue commence chez le poulet de type sauvage, le jeune poulet **K* a encore des plumes effilées et molles à la base et serait plus sujet au picage. À la maturité sexuelle, le plumage est enfin développé, mais en cas de perte ou d'arrachement de plumes, la repousse sera toujours plus lente de 2 semaines en moyenne chez les animaux portant l'allèle **K*. En 1969, un nouvel allèle, noté **KN*, est identifié et retarde beaucoup plus sévèrement la croissance des plumes (Somes, 1969), les animaux porteurs étant encore très mal emplumés à l'âge adulte et ayant une glande uropygiale hypertrophiée.

Un peu plus tard, un troisième allèle, **KS*, ralentissant la pousse des plumes, est décrit (Mc Gibbon, 1977), son effet phénotypique étant intermédiaire entre celui de **K* et celui de **KN*. Dans les années 1990, des animaux montrant un emplumement extrêmement lent, analogue à la description de l'effet de l'allèle **KN*, ont été décrits en Indonésie par P. Horst (Berlin) et quelques-uns importés en France par l'Inra en 1994. À l'éclosion, ces animaux ne présentaient ni rémige ni plume de couverture, qui n'étaient pas encore sorties de la peau (figure 4.7).

Le locus *K* a été très utilisé pour le sexage à la naissance des poussins dans un croisement entre femelles de génotype **K/W* et mâles de génotype sauvage *K*N/K*N*; les filles étaient toutes à emplumement normal, comme le père, et les mâles à emplumement lent, car l'effet de la mutation est dominant. Toutefois, l'utilisation de **K* pour le sexage dans les croisements en race Leghorn Blanche entraînait une plus grande sensibilité à la leucose. Ce phénomène a été expliqué lorsqu'une liaison très étroite a été identifiée entre le locus *K* et une insertion rétrovirale complète, *ALVE21*, qui permettait l'expression du génome rétroviral (Bacon *et al.*, 1988). *ALVE21* appartient au sous-groupe E de la famille ALV des virus causant les leucoses et les sarcomes. Dans les croisements sexables, la mère porte l'allèle **K* et excrète le rétrovirus *ALVE21* dans l'œuf, l'embryon développe une tolérance immunitaire aux rétrovirus de type *ALVE*, mais aussi à l'ensemble des *ALV*, même si le génotype de l'embryon est de type sauvage *K*N/W* (Smith et Fadly, 1988). Cet effet défavorable n'a été observé qu'en race Leghorn, car celle-ci est plus sensible à l'infection par les virus *ALV*. Comme ces virus sont transmis verticalement (de la mère au descendant), ils ne sont pas éliminés par les mesures de biosécurité qui visent les contaminations par l'environnement.

L'utilisation de **K* dans les croisements de pondeuses à œufs bruns ou de poulets de chair ne rencontre pas le même inconvénient. L'identification d'une insertion rétrovirale endogène incomplète au locus *ALVE21* chez les animaux à emplumement extrêmement lent provenant d'Indonésie (Tixier-Boichard *et al.*, 1997) a laissé un temps espérer que cette insertion incomplète n'entraînerait pas les mêmes effets de tolérance aux *ALVE*, mais cela n'a pas été prouvé. De plus, l'introduction de cet allèle dans des populations commerciales aurait été longue et coûteuse.

Après plusieurs études menées sur l'association entre *K* et *ALVE21* (Smith et Levin, 1991; Boulliou *et al.*, 1992; Iraqi et Smith, 1995), la structure du locus *ALVE21* est apparue très complexe, car l'insertion de ce rétrovirus est associée à une duplication de 180 kb dans la région de l'insertion, et aussi à une délétion d'environ 32 kb. La question restait ouverte de savoir si l'insertion du rétrovirus avait causé l'apparition du nouveau phénotype ou si elle en était juste un marqueur moléculaire, qui a d'ailleurs été utilisé pour développer un test diagnostique permettant de distinguer les mâles porteurs homozygotes ou hétérozygotes de l'insertion.

Là encore, l'accès à la séquence du génome a permis de démêler la situation. En 2008, Elferink *et al.* montrent que le gène du récepteur à la prolactine, *PRLR*, et *SPEF2*, gène codant pour une protéine du flagelle du spermatozoïde, sont

affectés par la duplication : ils sont partiellement dupliqués, ce qui conduit à la présence de deux copies incomplètes de ces gènes, notées *dPRLR* et *dSPEF2*; *dPRLR* s'exprime et code pour un récepteur tronqué (Bu *et al.*, 2013) susceptible d'entrer en compétition avec le récepteur normal (Okamura *et al.*, 2019). Toutefois, il ne s'agit pas d'une inactivation totale du récepteur normal, car cela conduirait à un phénotype beaucoup plus sévère, comme celui observé chez les dindes portant une délétion de 5 pb du gène *PRLR* (Derks *et al.*, 2018), où les dindons porteurs sont très peu emplumés à l'âge adulte, beaucoup moins qu'un poulet porteur de **K*. Cet effet moindre serait dû à une action inhibitrice de *dSPEF2* sur l'expression de *dPRLR* (Okamura *et al.*, 2019), ce qui limiterait l'effet inhibiteur de *dPRLR*. Dans ce cas, on peut penser que l'allèle **KN*, associé à une insertion incomplète d'*ALVE21*, comporte d'autres modifications de cette région complexe qui renforceraient l'effet de *dPRLR*.

En conclusion, le mécanisme de ralentissement de la croissance des plumes observé chez les porteurs de l'allèle **K* résulte d'un réarrangement complexe sur le chromosome Z, dont l'insertion *ALVE21* est un marqueur ; le mécanisme causal implique l'expression du récepteur à la prolactine, qu'on identifie ainsi comme un facteur important pour le développement du plumage. Par ailleurs, des variations du gène *PRLR* ont été associées à des modifications du pelage chez la souris (l'inactivation de *PRLR* raccourcit la phase de croissance du poil) et le bovin (poil ras ou absent avec la mutation *slick* qui affecte *PRLR*). Notons que le locus *K* est loin d'expliquer toute la variabilité génétique de la vitesse d'emplumement : une expérience de sélection divergente sur la longueur des plumes de la queue à 24-25 jours a été menée à l'intérieur d'une population de poulets de chair déjà fixée pour **K*, et la réponse à la sélection a été très nette, avec des animaux très mal emplumés dans la lignée basse et mieux emplumés dans la lignée haute : l'héritabilité de la longueur des plumes de la queue, en présence de **K*, reste élevée, avec une valeur de 0,57 (Edriss *et al.*, 1988).

Emplumement tardif autosomal, locus T

Des retards d'emplumement ont aussi été observés chez des animaux portant l'allèle sauvage au locus *K*. Certains ont été attribués à un locus autosomal récessif de symbole *T* (pour *tardy*), ayant deux allèles, **TS* (Warren, 1933b) et **T* (Jones et Hutt, 1946). L'effet s'observe sur les rémiges secondaires, qui sont absentes chez les animaux homozygotes porteurs de **T* et réduites à 3 au lieu de 6 chez les homozygotes porteurs de **TS* (Warren, 1933b). À l'âge de 10 jours, les poussins homozygotes pour **T* ou **TS* n'ont pas de plumes à la queue. Le retard d'emplumement s'estompe à partir de 6 semaines pour les homozygotes porteurs de **TS*, mais il faut attendre la maturité sexuelle pour observer un emplumement correct chez les homozygotes porteurs de **T*. Cette mutation n'est pas spécifique d'une race. Sa localisation chromosomique et sa nature moléculaire sont inconnues. La présence des allèles **T* ou **TS* pourrait expliquer les résultats obtenus par Edriss *et al.* (1988), mais n'a pas été démontrée.

Allongement des plumes

Dans certaines régions normalement couvertes de plumes, on peut observer un excès ou un allongement de plumes.

Phénotype huppé, locus CR

La huppe est due à un allongement des plumes sur la tête, qui ressemblent alors à des plumes du dos (figure 4.8).



Figure 4.8. Tête de poule de race Merlerault présentant une huppe, mais aussi une crête double.
© Jeannine Goacolou.

La huppe présente une forme variable, allant d'une ligne centrale de plumes dressées (race Appenzeller) à une boule assez volumineuse pouvant même cacher les yeux (race Polonaise). Selon les races, elle peut être associée à une déformation du crâne. Malgré cette variation morphologique notable, son déterminisme monogénique autosomal dominant incomplet a été très tôt attribué au locus *CR* (Hurst, 1905 ; Davenport, 1906), lié aux locus *I* (blanc dominant) et *F* (plumage frisé). En revanche, le chromosome correspondant n'a été identifié que récemment, grâce à l'utilisation de marqueurs moléculaires qui a montré une liaison étroite de *CR* avec le cluster de gènes de développement *HOXC* (Wang *et al.*, 2012). Les gènes *HOX* ont un rôle fondamental dans le développement embryonnaire, qui leur vaut la dénomination de gènes homéoboîtes. Le cluster *HOXC* a ensuite été attribué au chromosome 33, un des très petits microchromosomes, qui contient donc les trois locus *CR*, *I*, *F*, affectant les caractéristiques visibles de l'animal. Il a été difficile d'identifier l'élément du cluster *HOXC* correspondant précisément au locus *CR* en raison de la présence de séquences répétées dans cette région. L'analyse de l'ADN d'animaux provenant de 11 races huppées et de 214 populations sans huppe a permis d'identifier la duplication d'un segment de 195 pb dans l'intron

du gène *HOXC10* (Li *et al.*, 2022), que nous appellerons *d*. Cette duplication est présente chez tous les animaux porteurs d'une huppe.

Quatre variants différents ont été mis en évidence : l'allèle **CR1* présente une duplication supplémentaire *d1* identique à *d*, l'allèle **CR2* porte en plus une substitution nucléotidique dans *d1* qui devient de ce fait *d2*, et l'allèle **CR3* porte une insertion de 2 bases dans la duplication initiale *d*, qui devient alors *d3*. De plus, la race Araucana présente un allèle sans duplication, mais le seul segment présent est *d2* qui présente la substitution trouvée dans la duplication de **CR2*.

La structure du locus peut être schématisée comme suit :

Chromosome 33 normal	----- <i>HOXC10</i> ----- <i>d</i> ----- <i>HOXC10</i>
Chromosome portant <i>*CR1</i>	----- <i>HOXC10</i> ----- <i>dd1</i> ----- <i>HOXC10</i>
Chromosome portant <i>*CR2</i>	----- <i>HOXC10</i> ----- <i>dd2</i> ----- <i>HOXC10</i>
Chromosome portant <i>*CR3</i>	----- <i>HOXC10</i> ----- <i>d3d</i> ----- <i>HOXC10</i>
Chromosome Araucana	----- <i>HOXC10</i> ----- <i>d2</i> ----- <i>HOXC10</i>

Un test de diagnostic moléculaire a permis de génotyper 28 races huppées : l'allèle **CR1* n'a été trouvé que chez les races asiatiques (Silkie et Beijing You) qui ont une petite huppe, l'allèle **CR2* est le plus fréquent et est notamment présent en races Crèveœur et Houdan, alors que l'allèle **CR3* est plus rare et n'est pas propre à une race ; il a été trouvé en association avec **CR2* dans les races Polonaise et Sultan. Curieusement, les races à huppe droite (Appenzeller et Schijndelaar) portent l'allèle **CR2* comme les races à huppe en boule (Polonaise, Crèveœur, Houdan, etc.). L'élément dupliqué contient des séquences régulatrices, et la duplication entraîne une surexpression de cinq gènes *HOXC* (*HOXC6*, *HOXC8*, *HOXC9*, *HOXC10*, *HOXC11*) dans le derme et l'épiderme du crâne, incluant les follicules plumeux, alors que ces gènes sont habituellement exprimés dans la peau du dos et du ventre, mais pas du crâne. De plus, chez la race Polonaise, qui présente la déformation du crâne, la surexpression de *HOXC10* est observée aussi dans le tissu crânien au 13^e jour du développement embryonnaire, alors que ce n'est pas le cas dans la race Silkie.

La huppe résulte donc d'une anomalie de développement viable. Le déterminisme génétique est connu et un test diagnostique existe, mais le mécanisme exact distinguant la huppe droite de la huppe en boule n'a pas été identifié. Un croisement entre races différant pour ce type de huppe pourrait permettre d'identifier d'autres facteurs génétiques. Il existe certainement une variation quantitative, puisque certains éleveurs amateurs sélectionnent pour de grosses huppées, mais celles-ci peuvent gêner la vision, jusqu'à modifier le comportement des oiseaux et affecter leur bien-être.

Phénotype à barbes et favoris, locus MB

Dans ce phénotype, les plumes sont anormalement longues sur les joues, avec un développement horizontal (favoris), et sous le bec, avec un développement vertical (barbes). Ce caractère réduit très fortement la longueur des barbillons. Son déterminisme autosomal dominant intermédiaire a été décrit par Davenport

en 1906. Quelques races françaises sont barbues : la Crèveœur, la Houdan, la Faverolles (figure 4.9) et la Mantas. Notons que trois d'entre elles sont aussi huppées, mais ces deux caractères sont génétiquement indépendants.

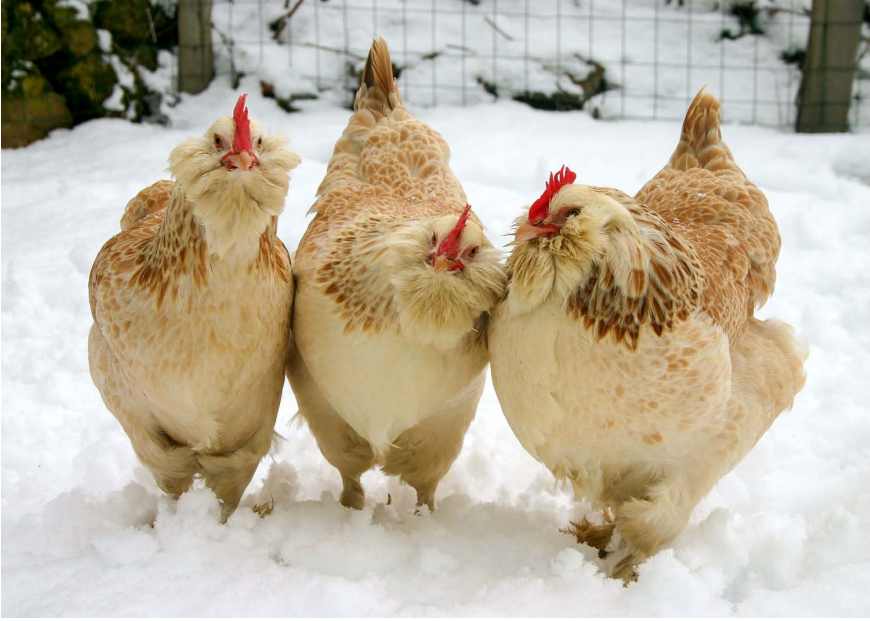


Figure 4.9. Poules Faverolles montrant le phénotype 'barbe et favoris' et la quasi-absence de barbillons. © Leca Isabelle/Adobe Stock.

Anciennement attribué au chromosome 1, une analyse de liaison sur plus de 500 animaux a permis de localiser le locus *MB* sur le chromosome 27 (Guo *et al.*, 2016). Une région de 48 kb strictement associée à la présence du phénotype *MB* porte un remaniement complexe avec 3 segments dupliqués, notés ici A, B, C et réorganisés comme suit :

Chromosome normal ----A----B----C
 Chromosome porteur de **MB* ----ACBA----B----C

La partie 'CB' insérée entre les deux répétitions de A constitue la région candidate de 48 kb. Ce réarrangement affecte la position de 7 gènes dont l'expression a été analysée dans la peau de la face ou du dos chez l'adulte, et chez l'embryon entre 7,5 et 14 jours de développement. Les résultats révèlent que seul le gène *HOXB8* montre une différence drastique entre le génotype sauvage et le génotype homozygote **MB/*MB* : il n'est pas exprimé dans la peau de la face chez le sauvage, alors qu'il l'est fortement chez l'animal homozygote **MB/*MB*. Des différences sont observées pour les 6 autres gènes, mais le contraste entre les deux génotypes n'est pas aussi fort. Les auteurs ont donc conclu que le phénotype à barbe et favoris est dû à une variation de la régulation de l'expression de *HOXB8*, la famille *HOXB* étant aussi une famille de facteurs de transcription, comme l'est

la famille *HOXC*. Le cas du locus *MB* présente donc des similitudes avec le locus *CR*, où l'expression d'un membre d'une famille de gènes *HOX* est perturbée par un réarrangement du chromosome dû à une ou plusieurs duplications.

Phénotype à plumes d'oreilles, locus *ET*

Ce phénotype se caractérise par la présence d'une touffe de plumes allongées de chaque côté de la tête, au niveau de l'oreille, et portée par un appendice épidermique. Il est caractéristique de la race chilienne Araucana (figure 4.10).



Figure 4.10. Poule Araucana montrant des touffes d'oreille bien prononcées et l'absence de queue.
CC-by MelaniMarfeld via Pixabay. <https://pixabay.com/fr/service/license-summary/>

Son déterminisme est autosomal dominant, attribué au locus *ET* (pour *ear tufts*, ou touffes d'oreille), et létal à l'état homozygote. À l'état hétérozygote, il diminue l'éclosion de 20 à 40 % ainsi que la viabilité pendant la croissance (Somes, 1978 ; Pablonia et Somes, 1981 ; 1983). De façon moins visible, ce locus entraîne aussi un raccourcissement du conduit externe de l'oreille, voire son absence. Comme les porteurs viables sont tous hétérozygotes, une méthode de détection par cartographie d'hétérozygotie a été appliquée à un groupe de 60 animaux de race Araucana génotypés par une puce de 60 000 marqueurs SNP. L'étude a permis de localiser le locus dans une région de 580 kb sur le chromosome 15 (Noorai *et al.*, 2019).

L'analyse approfondie de cette région a mis en évidence un segment de 60 kb qui diffère entre les porteurs et les non-porteurs de l'allèle **ET*. Un séquençage a ensuite permis d'identifier une délétion de 8,4 kb dans ce segment, qui supprime un exon et un intron du gène *TXNRD2* (thiorédoxine réductase 2) et n'est observée qu'à l'état hétérozygote chez les porteurs de plumes d'oreilles. Chez l'espèce humaine, une microdélétion affectant notamment le gène *TXNRD2* a été associée au syndrome de DiGeorge, responsable entre autres de malformations

de la face (Morrow *et al.*, 2018). On peut donc proposer que la délétion d'une partie du gène *TXNRD2* perturbe le développement de la région de l'oreille et sans doute plus, puisque les porteurs homozygotes de cette délétion ne survivent pas. Au-delà de cette forte association, l'étude de l'expression de *TXNRD2* chez l'embryon porteur ou non de l'allèle muté reste à conduire pour démontrer la causalité de cette délétion.

Queue très longue

Deux mécanismes ont été imaginés pour expliquer ce phénotype (figure 4.11) : une croissance continue des plumes de la queue, pour laquelle le locus *GT* (pour *continual growth of part of the tail*) a été proposé, et une absence de mue de certaines plumes de la queue et de la selle, pour laquelle le locus *MT* (pour *molt*) a été proposé (Sasaki et Yamaguchi, 1970).



Figure 4.11. Au premier plan, un coq Phénix montrant de très longues lancettes et faucilles.
© Jean-Pierre Heingle.

Ce phénotype est caractéristique de certaines races japonaises, Onagadori et Shokoku, chez lesquelles des plumes supplémentaires ont été décrites sur la queue. L'élongation des plumes touche les faucilles beaucoup plus que les rectrices. La longueur de la queue peut atteindre plusieurs mètres. Aucun déterminisme moléculaire n'a pour le moment été associé à ce phénotype.

Modification de la structure des plumes

Plumage frisé, locus *F*

Le déterminisme de ce phénotype est attribué au locus *F*, avec un mode de transmission autosomal dominant incomplet (Hutt, 1930 ; Landauer et Dunn, 1930a). Il fait partie du groupe de liaison comprenant *I* et *CR*, et est donc localisé sur le

chromosome 33. Le plumage frisé est connu depuis longtemps mais n'est pas très fréquent chez les races françaises, où il est décrit chez la race Lyonnaise et la race Provençale (Périquet, 1994). Le phénotype de l'hétérozygote est assez décoratif, avec des hampes et des barbes recourbées (figure 4.12), alors que les plumes de l'homozygote sont très frisées, fragiles et cassantes (figure 4.13), au point que l'animal peut être très déplumé, voire presque nu, à l'âge adulte.



Figure 4.12. Coq Padoue frisé de type 'exposition', hétérozygote pour la mutation *F; les plumes de la huppe sont tournées vers l'avant, donnant plus de volume à celle-ci. © Jeannine Goacolou.



Figure 4.13. Poule homozygote pour *F, où l'on voit que certaines rémiges de l'aile sont réduites au rachis. © David Gourichon.

Le duvet à 1 jour n'est pas affecté. Plusieurs études ont été consacrées à l'effet du plumage frisé sur l'adaptation à la chaleur, avec des résultats variables pour le génotype hétérozygote, ayant parfois un effet positif sur les performances de ponte en milieu chaud (Haaren-Kiso *et al.*, 1988) ou aucun effet significatif (Bordas et Mérat, 1990). En revanche, l'homozygote a un effet très net sur l'amélioration de la ponte en milieu chaud (Zerjal *et al.*, 2013). On peut en déduire que le caractère frisé se comporte comme récessif pour la thermotolérance, mais comme dominant incomplet pour la masse de plumage. Plusieurs travaux ont porté sur l'association entre le locus *NA* et le locus *F*, qui s'est révélée favorable sur le poids du corps en milieu chaud (Cahaner *et al.*, 1994), avec une augmentation de 15 % du poids du corps chez les porteurs des deux allèles **NA* et **F*. La réduction du plumage est particulièrement importante chez les porteurs hétérozygotes des deux allèles à l'état adulte, où elle représente 42 % du plumage normal, alors que la réduction due à la présence de **F* est de 10 % et que celle due à la présence de **NA* est de 27 % lorsqu'ils sont portés séparément (Horst et Mathur, 1994). L'effet de **F* sur la dégradation du plumage augmente avec l'âge car la plume, fragilisée, s'abîme plus vite.

L'analyse moléculaire de la région chromosomique où se trouve le locus *F* a permis de le lier avec une famille de gènes codant pour des kératines. Plus précisément, le séquençage de cette région a révélé la présence d'une délétion de 69 pb à la jonction entre l'exon 5 et l'intron 5 du gène codant pour l'alpha-kératine 75, *KRT75*. Il en résulte la perte de 23 acides aminés de cette protéine (Ng *et al.*, 2012). Le gène *KRT75* est également exprimé au niveau du rachis et des barbes lors de la repousse des plumes chez l'adulte. L'expression de l'allèle muté a pu être induite *in vivo* après plumaison et a conduit à l'émergence d'une plume tordue. On en conclut que la délétion dans *KRT75* perturbe le développement normal du rachis, et ce d'autant plus sévèrement qu'elle est présente à l'état homozygote. Le rôle déterminant de cette délétion dans l'apparition du plumage frisé a été retrouvé dans une autre race (Dong *et al.*, 2018). Alors que les mutations modifiant la répartition ou la vitesse de croissance des plumes sont régulatrices, c'est-à-dire qu'elles affectent l'expression du gène sans en modifier la protéine, la mutation 'plumage frisé' modifie directement une protéine constitutive de la plume.

Plumage soyeux, locus *H*

Ce phénotype se caractérise par l'absence de crochets sur les barbules des plumes, d'où le symbole *H* (pour *hookless*) (Dunn et Jull, 1927). De ce fait, les plumes ont un aspect duveteux (figure 4.14), mais le duvet à 1 jour n'est pas affecté. Le déterminisme génétique est autosomal récessif. Ce type de plumage est une des caractéristiques de la race chinoise Silkite, décrite dès le Moyen Âge par Marco Polo, et il est à l'origine du nom de la Poule Soie.

Le locus *H* a été localisé sur le chromosome 3 (Dorshorst *et al.*, 2010), ce qui confirme des résultats anciens le liant au locus *NA*, sur ce même chromosome. L'analyse plus précise de la région chromosomique candidate (Feng *et al.*, 2014) a



Figure 4.14. Coq de race Silkie au plumage soyeux blanc. © Jean Weber/INRAE.

montré une liaison parfaite entre le locus *H* et une substitution d'une base C par une base G en amont du gène *PDSS2* (prényl (décaprényl) diphosphate synthase). Le rôle de ce gène dans le développement de la plume n'avait jamais été décrit. Des études fonctionnelles ont montré qu'il était bien exprimé à plusieurs niveaux du bourgeon plumaire (épithélium, mésenchyme, follicule, gaine) chez l'animal de type normal, mais que cette expression était significativement diminuée, sans être supprimée, chez les porteurs homozygotes de **H*, chez l'embryon comme chez l'adulte ; la diminution n'était pas significative chez les porteurs hétérozygotes. La substitution d'une seule base est donc responsable de ce phénotype, mais les deux allèles doivent être mutés pour que l'effet sur l'expression soit suffisant pour produire le phénotype soyeux.

Plumage de poule chez le coq, locus *HF*

Ce variant supprime totalement le dimorphisme sexuel et s'observe donc sur la structure des plumes comme sur leur couleur. Il est attribué au locus *HF* (pour *henny feathering*). Il a été décrit dès 1921 (Punnett et Bailey, 1921) avec un mode de transmission dominant autosomal incomplet, et constitue une des caractéristiques de la race Sebright (figure 4.15).



Figure 4.15. Coq Sebright argenté montrant le même plumage qu'une poule Sebright. On peut également noter la crête en rose, les pattes bleues et le liseré du plumage. © Jeannine Gocacolou.

Rappelons ici que le plumage coloré et brillant du coq *Gallus* est le plumage par défaut, et que le plumage de la poule résulte de l'inhibition par les œstrogènes du plumage de coq (Owens et Short, 1995). Ainsi, la castration d'un coq ne supprime pas son plumage brillant, alors que l'ovariectomie d'une poule entraîne l'apparition d'un plumage de coq. L'hypothèse a été émise que le phénotype de plumage de poule chez le coq était dû à une augmentation de la conversion des androgènes en œstrogènes dans la peau (George *et al.*, 1981). En effet, une augmentation de l'activité de l'aromatase conduisant à une augmentation de la production d'œstrogènes a été démontrée dans la peau de poulets mâles ayant un plumage de poule (Leshin *et al.*, 1981). Le mécanisme conduisant à cette augmentation d'activité de l'aromatase a été ensuite identifié par l'analyse moléculaire du gène *CYP19A1*, localisé sur le chromosome 10, codant pour l'aromatase. Tout d'abord, l'expression du gène a été mise en évidence dans la peau, alors qu'il ne s'y exprime pas normalement. Ensuite, un segment d'origine rétrovirale a été identifié dans la région qui régule l'expression du gène, et cette insertion déclenche l'expression du gène dans la peau (Matsumine *et al.*, 1991). Enfin, l'analyse par séquençage a précisé qu'il s'agissait de l'insertion d'un rétrovirus complet (7 524 pb) dont la séquence terminale joue le rôle d'un promoteur de l'expression dans la peau pour le gène *CYP19A1* (Li *et al.*, 2019b).

Anomalies diverses

Plusieurs anomalies du plumage décrites ci-dessous ont été reliées chacune à un locus unique dans des études anciennes, mais aucune étude récente n'est venue améliorer leur description depuis 2000. Il est possible que les mutations correspondantes aient été perdues.

Plumage dur

Le locus *HA* (pour *hard*) a été décrit comme responsable d'un plumage dur, serré au corps, rencontré dans la plupart des races de Combattants asiatiques. Un déterminisme autosomal dominant a été mis en évidence dans un croisement F2 issu d'une F1 Cornish × Pavloff (Wassina, 1926). La dureté provient de l'angle formé entre la plume et la peau. Les plumes sont cassantes et raccourcies. Il existe de nombreuses races à plumage intermédiaire difficiles à classer.

Rémiges manquantes

Le locus *DR* (pour *dysplastic rémiges*) peut diminuer le nombre de rémiges. Le déterminisme génétique est autosomal récessif à expression variable (Urrutia *et al.*, 1983). En effet, le phénotype peut aller de l'absence de la seule rémige axiale jusqu'à l'absence de toutes les plumes du vol ou de la queue. Les follicules plumeux existent mais soit sont vides, soit contiennent une plume avortée. À chaque mue, les mêmes follicules plumeux contiennent des plumes avortées.

Plumes du vol cassantes

Le locus *FL* (pour *flightless*) a été décrit comme lié au locus *H* avec 11 % de recombinaison (Warren, 1932). Le déterminisme génétique est autosomal dominant. L'allèle muté rend les plumes du vol (rémiges et rectrices) cassantes et l'animal est inapte au vol. Ce caractère persiste après la mue et peut être détecté dès l'âge d'un mois, auquel certaines plumes sont déjà cassées. À maturité sexuelle, les animaux ont également les ongles, voire le bec, fréquemment cassés. Le taux de mortalité des oiseaux atteints est plus élevé.

Ailes déchirées

Le locus *RW* (pour *ragged wings*) a été associé à l'absence ou au raccourcissement de rémiges (Hutt *et al.*, 1944). Le phénotype ressemble à celui associé au locus *FL*, mais un examen plus approfondi montre des différences : les rémiges ne sont pas cassées mais juste absentes ou plus courtes, et les deux ailes ne sont pas toujours atteintes de la même façon (figure 4.16). Le déterminisme génétique est autosomal récessif.

Plumes du vol éraillées

Le locus *FR* (pour *fray*, éraillure) a été décrit par Warren (1938). Le phénotype se caractérise par des barbes libres, non attachées entre elles, les rémiges et les plumes de la queue ont l'aspect de peignes. Le déterminisme est autosomal récessif.



Figure 4.16. Ailes déchirées, certaines rémiges sont absentes ou raccourcies chez un animal homozygote **RW/*RW*. © Gérard Coquerelle.

Un déficit de naissance des homozygotes porteurs a été observé dans un rétro-croisement, qui n'a pas été précisément expliqué (létalité tardive ou pénétrance incomplète). Le reste du plumage peut être normal ou effiloché.

Hypoplasie des plumes de la queue

Le locus *HY* (pour *hypoplasia*) a été associé à un développement réduit des plumes de la queue, qui sont étroites et frisées. Le croupion est bien présent. Le déterminisme génétique est autosomal dominant (Hashiguchi *et al.*, 1978). Ce phénotype anormal est caractéristique de la race japonaise Ingie.

Porc-épic

Le locus *PC* (pour *porcupine*) est associé à un développement anormal des plumes dès le stade embryonnaire, conduisant à la formation de piquants ressemblant à ceux du porc-épic (Waters, 1967). Les poules homozygotes pondent peu et n'ont jamais eu d'œufs fertiles, même en insémination artificielle. Ce sont donc des croisements entre hétérozygotes qui ont montré que ce caractère est récessif et autosomal.

Tenue d'été

Le locus *SN* (pour *sunsuit*) est associé à une anomalie de structure des plumes : les barbes des plumules du duvet sont attachées ensemble à leur sommet et l'aspect global du duvet est collé et raide. Le déterminisme génétique est autosomal récessif (Hutt et Long, 1950). Le plumage juvénile présente des rémiges primaires éraillées et ébouriffées qui ressemblent assez à des plumes d'animaux frisés. Chez l'adulte, les rémiges sont réduites en nombre et en longueur, de même que les plumes de la queue à un degré moindre. Les plumes n'arrivent pas à sortir de leur fourreau et se présentent sous forme de sicots. Les régions du corps les plus sévèrement concernées sont les zones humérales et fémorales. Les mâles sont généralement plus atteints que les femelles. Chez l'adulte, des anomalies du bec et des ongles des pattes (allongement excessif) sont fréquentes.

5

Principaux gènes affectant la crête, la peau et ses annexes

La crête

La crête est une structure anatomique spéciale particulièrement bien développée dans le genre *Gallus*, comparée aux autres espèces d'oiseaux. Le développement de la crête est sous le contrôle des hormones sexuelles. Chez les poulets domestiques, la taille de la crête est un caractère quantitatif héritable dont la variation a été associée statistiquement à certaines régions du génome (Wright *et al.*, 2008), mais aucun gène candidat évident n'a été identifié jusqu'à présent. Étant bien vascularisée et sans plumes, la crête, comme les barbillons, joue un rôle important dans les échanges de chaleur : les grandes crêtes sont un avantage pour l'adaptation à la chaleur, alors que les petites crêtes sont un avantage pour l'adaptation au climat froid. La taille de la crête est corrélée à l'efficacité alimentaire : plus la crête est petite, meilleure est l'efficacité alimentaire en conditions d'élevage standard (Mérat et Bordas, 1979).

Outre la lame principale, la crête peut aussi présenter des créteilons latéraux, comme dans la race espagnole Penedescenca. Il est possible d'observer des descendants avec créteilons dans un croisement entre parents ne présentant pas de créteilons (Punnett, 1923), ce qui pourrait suggérer un déterminisme récessif. Aucune étude moléculaire n'est venue compléter cette description.

Les changements morphologiques de la crête sont très facilement détectables, et les effets de gènes uniques sur la morphologie de la crête ont été parmi les premiers à être décrits lorsque la génétique mendélienne a été appliquée au poulet, en commençant par les mutations crête en pois et crête en rose (Bateson, 1902a), tandis que le déterminisme monogénique de la crête double fut identifié plus tard (Somes, 1991a). L'étude de ces trois mutations a permis d'importantes découvertes concernant la biologie du développement de cet ornement sexuel.

Crête en pois, locus *P*

La crête en pois est caractérisée par une forte réduction de taille et une forme modifiée qui présente trois rangées longitudinales de papilles, par rapport à une seule rangée centrale chez le type sauvage (figures 2.16 et 5.1). La taille des papilles est également réduite. Ce type de crête est observé chez un grand nombre de races.

Le déterminisme est dominant incomplet, car la rangée centrale de papilles est moins réduite chez l'hétérozygote que chez l'homozygote. La présence de la crête en pois a été associée à un épaississement de la peau du bréchet (Munro et Kosin, 1940). L'effet sur le poids corporel est inconstant, mais la présence de la crête en pois améliore la consommation résiduelle de 1,8 % (Mérat, 1990).

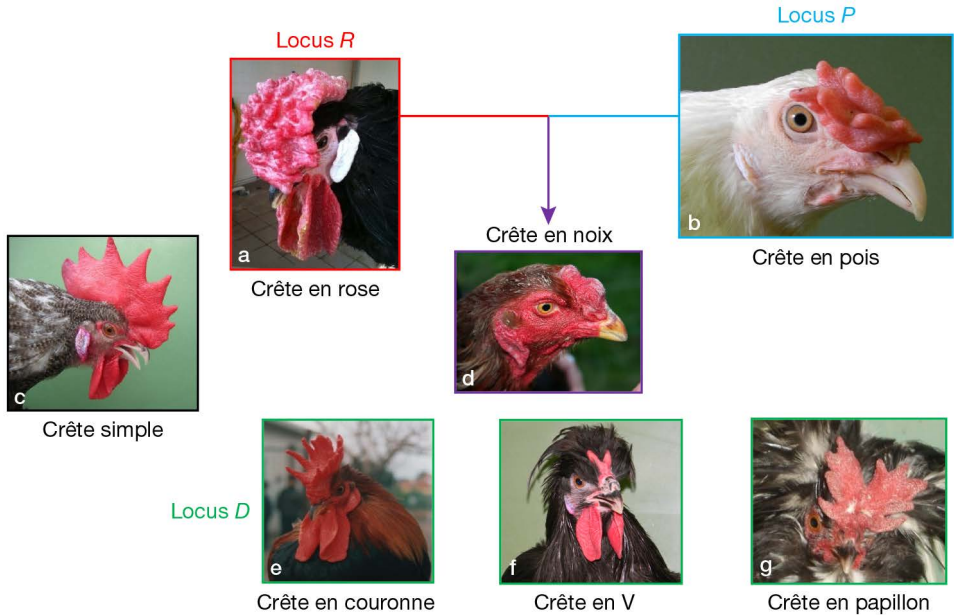


Figure 5.1. Les différentes formes de crête déterminées par les locus *R*, *P* et *D*. Photos a, b, c et d © David Gourichon ; e © Giuseppe Pidone ; f et g © Sandrine Rivière.

Le locus *P* a été cartographié sur le chromosome 1 (Bitgood *et al.*, 1980). Grâce à une analyse de liaison dans une famille informative et à la comparaison entre races porteuses ou non de l'allèle **P*, une région candidate de 50 kb a été identifiée comme toujours associée à **P*. Le seul gène connu dans cette région était le facteur de transcription *SOX5* (Wright *et al.*, 2009). Le séquençage de la région candidate a révélé une répétition d'un segment de 3,2 kb dans une région non codante conservée, en amont de la séquence codante de *SOX5*. Alors que les poulets de type sauvage portent 2 à 4 copies de ce segment, ceux à crête en pois en portent jusqu'à 40 copies. On parle d'un polymorphisme de type CNV (*copy number variation*).

Une forte expression de *SOX5* a été observée dans le mésenchyme de la région précurseur de la crête au jour 9 du développement embryonnaire, exclusivement chez les embryons porteurs de l'allèle **P*. L'expression commence au jour 6 et disparaît au jour 12, alors que *SOX5* n'est jamais exprimé dans la région de la crête chez les embryons à crête simple. Ce patron d'expression anormal réduit l'expression du récepteur du facteur de transcription *sonic hedgehog* (*SHH*). Cette étude a ainsi démontré le rôle de la signalisation *SHH* dans le développement

de la crête (Boije *et al.*, 2012). Ensuite, une corrélation linéaire a été observée entre le nombre de répétitions du segment de 3,2 kb et la réduction de la taille de la crête chez les porteurs hétérozygotes (Moro *et al.*, 2015). L'absence de toute corrélation entre le nombre de répétitions et la réduction de la taille de la crête chez les homozygotes pourrait être due à une saturation de l'effet négatif des répétitions sur la signalisation *SHH*. Cette étude a également montré que l'amplitude de variation du nombre de répétitions était très différente selon les races. Par conséquent, il reste délicat de distinguer les porteurs hétérozygotes des porteurs homozygotes par un test moléculaire quantitatif sur le nombre de répétitions, sans caractériser au préalable la gamme de valeurs que peut avoir le CNV dans la population d'intérêt.

Crête en rose, locus *R*

La crête en rose est un caractère autosomal dominant. Elle se caractérise par la désorganisation des papilles qui ne forment plus une seule rangée : la crête montre de nombreuses pointes et une pointe horizontale prolongée à l'arrière de la tête (figure 5.1). Sa morphologie varie entre races : chez l'Alsacienne (figure 5.2) ou la Sebright (entre autres), elle est portée horizontalement avec une pointe terminale projetée vers l'arrière, alors que chez la Charollaise ou la Wyandotte (entre autres), elle suit la courbe de la tête et la partie terminale est descendante.



Figure 5.2. Coq de race Alsacienne montrant une crête en rose dont la pointe terminale ne suit pas la courbure du crâne. © Jeannine Goacolou.

Certaines races huppées présentent trois pointes postérieures au lieu d'une (Barbue de Watermael, Poule Soie) ; le déterminisme de cette particularité a été étudié dans un croisement à partir d'animaux non huppés dont la crête rosacée présentait trois pointes postérieures (Somes, 1990). Les nombres de descendants obtenus montrant soit une, soit deux, soit trois pointes étaient compatibles avec l'action d'un gène dominant, qui n'a pas été étudié plus avant. Punnett (1923) a observé

plus d'animaux à crétilons latéraux dans la descendance à crête simple issue de parents à crête rosacée à trois pointes postérieures que dans celle issue de parents à crête rosacée à une seule pointe.

De plus, un locus *HE* (hérissé) a été décrit par Cavalié et Mérat (1965) comme déterminant le caractère hérissé (figure 5.3) ou lisse (figure 2.9) de la crête rosacée. L'allèle hérissé aurait aussi un effet sur la crête simple, dont il augmenterait le nombre de pointes. La forme hérissée de la crête rosacée apparaît plus fréquente que la forme lisse dans les races françaises. Aucune étude moléculaire n'a été conduite sur le locus *HE*.



Figure 5.3. Crête en rose hérissée suivant la courbure de la tête. © Gérard Coquerelle.

L'effet pléiotrope le plus important associé au locus *R* est une réduction de la fertilité des coqs à crête rosacée, associée à une moindre motilité des spermatozoïdes. Le locus *R* a été cartographié en 2010 sur le chromosome 7 (Dorshorst *et al.*, 2010). L'analyse de liaison dans une famille informative a identifié une région candidate de 7,38 Mb, qui étonnamment ne présentait aucune recombinaison. Cela suggérerait la présence d'une inversion, qui a été confirmée après un reséquençage du génome entier (Imsland *et al.*, 2012). Le segment de 7,38 Mb est borné par deux points de cassure qui ont pu être précisément localisés. Des sondes chromosomiques spécifiques de ces deux points permettent de visualiser l'inversion (figure 5.4).

L'expression des gènes localisés sur ou à proximité de ces points s'en trouve modifiée : cela concerne notamment le gène *MNR2*, au point de cassure amont, codant pour une protéine homéodomaine de classe Mnx, et le gène *CCDC108* (*coiled coil domain containing 108*), au point de cassure aval, codant pour une protéine potentiellement impliquée dans la fonction ciliaire, par homologie avec l'espèce humaine.

Toutefois, certains individus à crête en rose présentaient une séquence normale au point de cassure aval. C'est ainsi que deux allèles, **R1* et **R2*, ont été identifiés

pour la crête en rose : **R1* porte l'inversion complète, et **R2* ne porte qu'une petite inversion de 91 kb, au même point de cassure amont que pour **R1*. Un scénario plausible est que **R2* est issu d'une recombinaison inégale entre un chromosome 7 portant **R1* et un chromosome 7 de type sauvage. C'est donc le point de cassure amont, commun aux allèles **R1* et **R2*, qui est déterminant pour le phénotype de la crête en rose.

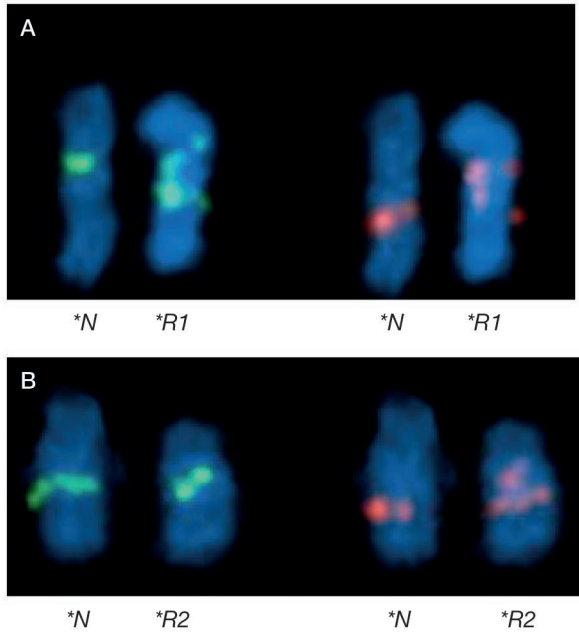


Figure 5.4. Paires chromosomiques n° 7 chez un animal porteur hétérozygote de l'allèle **R1* (A) ou porteur hétérozygote de l'allèle **R2* (B). La sonde marquée en vert correspond au point de cassure amont, et la sonde marquée en rouge correspond au point de cassure aval. Sur chaque paire, le chromosome de gauche est de type sauvage et le chromosome de droite porte l'inversion chromosomique, où le signal coloré a changé de position. On voit que la distance entre les deux signaux colorés est plus grande sur le chromosome portant **R1* que sur le chromosome portant **R2*, ce qui correspond à une inversion complète en présence de **R1* et réduite en présence de **R2*. © Valérie Fillon.

Des études fonctionnelles ont montré que le gène *MNR2* était exprimé dans le mésenchyme de l'ébauche embryonnaire de la crête à 6,5 jours d'incubation, ce qui n'est pas le cas chez les embryons de génotype sauvage (Imslund *et al.*, 2012). Un test de fertilité de mâles à crête rosacée a montré une meilleure fertilité des mâles porteurs de **R2* par rapport aux mâles homozygotes pour **R1*, sans différence significative entre les mâles portant **R2* et les mâles à crête simple. De plus, un transcrit tronqué du gène *CCDC108* a été trouvé dans les testicules des mâles portant **R1*, alors que ce gène est normalement exprimé dans les testicules des mâles de type sauvage. Ainsi, il est probable que la fertilité réduite des mâles porteurs homozygotes de **R1* soit due à la perturbation du gène *CCDC108*. On comprend mieux pourquoi la perte de fertilité n'est pas toujours retrouvée

chez toutes les races à crête rosacée : cela dépend de l'allèle présent au locus *R*. Un test diagnostique moléculaire a été développé pour distinguer l'allèle **R1* de **R2* et les porteurs hétérozygotes des homozygotes. Il permet de choisir des mâles porteurs de **R2* dans le but de conserver le phénotype 'crête en rose' sans nuire à la fertilité. On recommande de génotyper les races à crête rosacée afin de détecter des porteurs hétérozygotes de **R1* et d'éliminer cet allèle si la race porte aussi l'allèle **R2*, mais, pour des races fixées pour **R1*, il sera difficile d'améliorer la fertilité mâle.

Crête en noir

L'association de *R* et *P* chez un même individu conduit à un nouveau phénotype, la crête en noir (figures 2.17 et 5.1), qui se caractérise par la présence d'un sillon transversal séparant une partie antérieure plus large que la postérieure. Dans la foulée de l'association du gène *MNR2* au locus *R*, les profils d'expression des gènes *MNR2* et *SOX5* ont été étudiés dans les embryons portant soit **R1* ou **R2*, soit **P* ou les deux. L'analyse a montré une interaction positive entre ces gènes : *MNR2* était exprimé jusqu'au jour 9 dans les embryons portant aussi l'allèle **P*, le jour 9 étant également le stade d'expression maximale de *SOX5* dans les embryons à crête en pois, alors que l'expression anormale de *SOX5* était déjà augmentée au stade 6,5 jours chez les embryons portant aussi l'allèle **R*, par rapport aux embryons portant uniquement **P*. Cela représente un exemple rare où l'interaction fonctionnelle de deux gènes du développement est associée à un nouveau phénotype.

Crêtes doubles, locus *D*

Le dédoublement de la crête est un caractère autosomal dominant, dans lequel la crête se développe de façon dédoublée sur toute sa longueur mais peut présenter une diversité de formes : en cornes, en papillon, en couronne, etc. Deux allèles ont été décrits par la génétique mendélienne : l'allèle *D*V*, conduisant à une corne compacte à deux branches (corne en forme de V), et l'allèle *D*C*, où la crête prend la forme d'une coupe ou d'une couronne.

Seules trois races sont porteuses de l'allèle *D*C* : la Sicilienne couronnée (figure 5.5), la Caumont et l'Augsburger. À l'inverse, la crête en corne peut être trouvée dans les races d'ornement de nombreux pays. L'allèle *D*V* a également été associé à des narines élargies.

De plus, une gamme de phénotypes intermédiaires a été décrite par des éleveurs amateurs, tels que la forme en papillon ou en feuille de chêne (figure 5.6). Le locus *D* a été localisé sur le chromosome 2 par analyse de liaison (Dorshorst *et al.*, 2010). La position a été précisée après génotypage avec un jeu de 28 marqueurs SNP dans 6 races portant *D*V*, 2 races portant *D*C* et 18 races montrant une crête simple de type sauvage. Les résultats ont permis d'affiner la région candidate à 381 kb sur le chromosome 2.



Figure 5.5. Tête de coq de race Sicilienne montrant une crête en couronne. © Giuseppe Pidone.



Figure 5.6. Tête de coq de race Merlerault montrant une crête en papillon. © Sandrine Rivière.

Une analyse moléculaire approfondie a révélé l'existence d'une duplication d'un segment de 20 kb (Dorshorst *et al.*, 2015). Étonnamment, la même duplication a été trouvée chez les porteurs des allèles *C ou *V, et aucun polymorphisme n'a pu être trouvé pour distinguer les deux allèles au niveau moléculaire. Ce segment dupliqué contient plusieurs éléments régulateurs et est situé à 200 kb en amont du gène *EOMES*, codant pour le facteur de transcription *Eomesodermin* impliqué dans le développement de l'embryon. Récemment, nous avons mis au point un test de diagnostic moléculaire par PCR digitale pour distinguer les porteurs hétérozygotes des porteurs homozygotes de la duplication.

Le profil d'expression du gène *EOMES* a été étudié chez des embryons porteurs des allèles *V ou *C, sur les stades embryonnaires successifs. Les résultats ont montré que *EOMES* était anormalement exprimé dans l'ectoderme de la région de la crête entre les 7^e et 15^e jours d'incubation, alors que cette expression n'est jamais détectée dans ce tissu chez les embryons de génotype sauvage. Ce patron d'expression est spécifique à *EOMES*. Ainsi, la duplication modifie l'expression de *EOMES*, mais les mécanismes conduisant à la différence entre les formes en corne et en couronne ne sont pas encore élucidés. Un test de génotypage a permis de montrer que le phénotype de crête dédoublée à l'avant identifié dans une lignée expérimentale d'INRAE n'est pas déterminé par le variant moléculaire associé au locus *D*.

En conclusion, nous observons que les trois mutations majeures modifiant la morphologie de la crête résultent d'une variation de la structure d'une région chromosomique (CNV, inversion, duplication), et sont associées à l'expression anormale d'un gène du développement chez l'embryon soit dans le mésenchyme (*P* et *R*), soit dans l'ectoderme (*D*). La présence simultanée des variants de *SOX5* (pour *P*) et *MNR2* (pour *R*) conduit à un nouveau phénotype ('crête en noix'). Les conséquences fonctionnelles des autres combinaisons de ces mutations (*P* et *D*; *R* et *D*; *P*, *R* et *D*) restent encore à explorer au niveau phénotypique et moléculaire.

Les gènes affectant la glande uropygiale

La glande uropygiale (ou uropygienne) est située sur le dessus du croupion et permet principalement à l'oiseau d'imperméabiliser son plumage à l'aide de l'huile qu'elle sécrète. Cette huile pourrait contenir une provitamine D qui serait transformée en vitamine D, une fois étalée sur les plumes et exposée au soleil, que l'oiseau récupérerait en faisant sa toilette (Hou, 1928).

Grassé (1950) a signalé que l'on devrait plutôt parler des glandes uropygiennes, car il y en a presque toujours un nombre pair, les sorties pouvant être soit séparées, soit réunies au niveau des plumules les surmontant. Chez la poule, on n'observe généralement qu'une papille de sortie sur le dessus de la glande (laquelle est bien divisée en deux), mais il arrive que cette papille soit fendue sur toute sa longueur et présente deux sorties, ou même qu'il y ait deux papilles au lieu d'une.

Le déterminisme génétique de la variabilité morphologique de cette glande a été attribué au locus *U*, avec un mode de transmission autosomal dominant incomplet

(Hutt, 1932; 1936). Chez les homozygotes, la papille peut être inexistante chez l'adulte, ou être dédoublée comme chez certains hétérozygotes, la glande par elle-même étant le plus souvent réduite et non fonctionnelle. On observe donc une expressivité variable. Hutt a proposé une liaison génétique entre les locus *U* et *R* (crête en rose) avec 30 % de recombinaison ; dans ce cas, on peut proposer que *U* soit localisé sur le chromosome 7.

Kessel (1945) décrit une autre mutation, *U2*, qui, contrairement à la précédente, modifie l'apparence de la papille mais n'affecte pas la fonction de la glande. Les relations entre *U* et *U2* n'ont pas été étudiées plus avant.

Somes (1991b) décrit une mutation autosomale récessive, qu'il nomme *dgp* (pour *double gland papillae*), qui n'affecte, comme *U2*, que la papille de la glande. Le phénotype observé dépend du sexe : les mâles ont deux papilles séparées, alors que les femelles ont plus souvent deux papilles accolées. Ce locus n'est pas lié à *R*. Malheureusement, aucune étude moléculaire n'a été conduite sur ce ou ces locus.

On peut rappeler ici que l'allèle **KN* d'emplumement très retardé donne une hypertrophie de la glande uropygiale.

Les gènes affectant l'ergot

Ergots chez la poule

Généralement, le coq possède un ergot à chaque patte, et la poule en est dépourvue. Toutefois, on observe des poules ergotées dans certaines races, comme la Fayoumi et la Combattant du Nord (figure 5.7). Les races légères de type méditerranéen présentent plus souvent ce caractère que les races asiatiques ou américaines. Le fait qu'on puisse augmenter la fréquence de ce caractère par sélection prouve qu'il est sous contrôle génétique, mais probablement pas d'un seul gène, selon les résultats obtenus en croisement par Goodale (1925).

Absence d'ergots chez le coq

Dans ce phénotype, la papille épidermique correspondant à la partie cornée du futur ergot est absente chez le poussin d'un jour ou remplacée par une écaille un peu plus grande que les autres. Une légère protubérance apparaît ensuite sur les pattes des coqs sans couverture cornée d'origine épidermique. Kozelka (1933) montre que ce caractère est récessif, à action partiellement limitée à un sexe, et Hutt (1949) le dénomme *spurlessness*. Aucune étude n'a permis d'identifier le gène correspondant.

Ergots doubles

Seuls les mâles développent des ergots doubles, chaque ergot ayant une partie osseuse propre, rattachée à la protubérance osseuse du tarso-métatarse (figure 5.8). Ce phénotype a été attribué au locus *DS*, avec un mode de transmission plutôt

récessif (Somes, 1980b), mais des proportions surprenantes avaient été obtenues en croisement (Warren, 1946). Aucune étude récente n'est venue préciser le déterminisme de ce phénotype dont l'expression dépend du sexe.



Figure 5.7. Poule Combattant du Nord. Cette poule âgée de plusieurs années possède des ergots longs et acérés, dangereux en cas de conflit entre poules. © Gérard Coquerelle.



Figure 5.8. Ergots doubles. © David Gourichon.

Ergot supplémentaire

Cet ergot est implanté juste au-dessus de l'ergot normal, et ne dépasse pas 2 cm. Il commence à être visible entre la 20^e et la 40^e semaine de vie. Ce phénotype a été attribué au locus *AS* (pour *auxiliary spur*), avec un mode de transmission autosomal dominant, mais non localisé sur la carte génétique (Washburn et Smyth, 1971). Quelquefois, un troisième ergot, encore plus petit, est présent sous l'ergot normal et serait lié à l'homozygotie pour l'allèle muté **AS*.

Ergots multiples

Ce caractère se rencontre dans la race Combattant de Sumatra. Généralement, les coqs de cette race possèdent trois ergots, mais certains individus peuvent en posséder jusqu'à cinq. Les coqs hétérozygotes ne présentent que deux ergots à chaque patte (figure 5.9). À la différence du phénotype associé au locus *AS*, ces ergots sont identifiables dès la naissance chez les animaux des deux sexes, qui présentent trois écailles plus larges à la place de la papille épidermique d'ergot. Chez les femelles adultes, ces trois écailles plates et plus grandes sont encore visibles. Seuls les ergots les plus longs sont directement rattachés à la protubérance osseuse du tarso-métatarse, les autres étant attachés à une excroissance de cette protubérance osseuse.

Le déterminisme génétique des ergots multiples a été attribué au locus *M* (pour *multiple spurs*) (Hutt, 1941), qui agit comme un dominant incomplet et serait localisé sur le chromosome 2, entre le locus *D* (crête double) et le locus *PO* (polydactylie). Mais aucune étude moléculaire n'a été publiée sur *M*.



Figure 5.9. Ergots multiples : patte de coq présentant deux ergots développés, avec un ergot vestigial au-dessus et au-dessous.

Ce coq est issu d'un croisement entre un père de race Sumatra M et une mère de race Ga Cua (petit combattant de vitesse vietnamien).

© J.M. Vangansberg.

Les gènes affectant la peau des doigts

Dactylose

Shoffner (1945) décrit une sclérose du derme des pieds des poussins. Normaux à la naissance, les poussins ont les pieds qui deviennent durs, vitreux et légèrement enflés à l'âge d'une semaine. Pendant quelques semaines, une dermatose se développe avec des gerçures, voire une atrophie de l'extrémité des doigts, et des escarres. Dans les cas les plus sévères, la guérison peut demander trois mois. Somes (1980b) a démontré que ce phénotype est d'origine génétique et dépend d'un gène autosomal récessif auquel il attribue le symbole *DAC*. Aucune étude moléculaire n'a été publiée sur ce locus.

Autres anomalies héréditaires affectant la peau des doigts

Pour mémoire, d'autres anomalies héréditaires ont été identifiées, mais elles sont très rares et létales à des degrés variés. Aucune étude moléculaire n'a été réalisée.

On peut citer :

- une anomalie autosomale récessive, de symbole *BF* (pour *blistered foot lethal*), associée à des ampoules du pied et à un raccourcissement du duvet (Somes, 1970 ; 1980b) ;
- une anomalie autosomale récessive, de symbole *DEHY* (pour *ichthyosis dehydrated syndrome*), associée à une hyperkératinisation de la peau (Abbott et Sawyer, 1974), à une mortalité de 60 %, à un petit format et à une maturité sexuelle retardée chez les survivants ;
- la sclérodermie, une maladie auto-immune caractérisée par une fibrose de la peau et d'organes internes (Somes, 1984). Elle est héréditaire, récessive et autosomale (symbole *SD*) ;
- la syndactylie, qui attache les doigts médians aux doigts extérieurs. Elle a probablement une base héréditaire, mais plusieurs gènes pourraient être impliqués (Hollander et Brumbaugh, 1969 ; Somes, 1990).

6

Principaux gènes affectant le squelette ou la taille

La taille

Les nanismes autosomaux

Nanisme autosomal monogénique, locus ADW

Cette forme de nanisme à déterminisme autosomal récessif a été décrite en race Leghorn Blanche (Cole, 2000). Les porteurs homozygotes montrent une réduction de 30 % du poids corporel visible à partir de l'âge de 6 semaines. La ponte est diminuée dans une moindre proportion (-13 %). Le locus a été localisé sur le chromosome 1, à l'aide de marqueurs moléculaires (Ruyter-Spira *et al.*, 1998) contenant plusieurs gènes susceptibles d'affecter la croissance. Finalement, la mutation causale a été identifiée vingt ans après la localisation chromosomique, dans un gène dont la fonction était mal connue chez le poulet. Il s'agit de *TMEM263*, qui code pour une protéine transmembranaire (Wu *et al.*, 2018). L'allèle **ADW* est associé à une substitution G433A qui crée un codon STOP. La quantité d'ARN messenger transcrit reste normale, mais la protéine est raccourcie de 50 % et sa fonction est perdue.

Nanisme autosomal thyroïdien

L'existence d'un nanisme autosomal récessif lié à un déficit thyroïdien a été décrite dès 1929 par Landauer et attribuée au locus *TD*, dont la position chromosomique demeure inconnue. La glande thyroïde est envahie de tissu colloïdal et n'est pas fonctionnelle. À la différence du locus *ADW*, ce nanisme s'observe plus jeune (2-4 semaines) et n'est pas proportionné : le crâne est large et haut par rapport à sa longueur, les tarses sont particulièrement raccourcis, et le sacrum, raccourci, se retrouve haut placé, modifiant le port de la queue. Le déficit thyroïdien entraîne une mortalité précoce, et aucun animal ne survit après 20 semaines d'âge. On peut donc considérer *TD* comme une anomalie létale tardive. L'intérêt de ce mutant est de présenter une homologie avec le syndrome *myxoedema infantilis*, associé à une hypothyroïdie chez l'espèce humaine (Landauer, 1929).

Nanisme autosomal de type 'bantam'

Les éleveurs amateurs ont développé des variétés légères de races ornementales, on ajoute alors l'adjectif 'bantam' au nom de la race pour décrire cette variété. Le poids corporel d'une variété bantam est réduit d'environ 60 % par rapport

à la variété normale de la même race. La réduction étant identique pour toutes les parties du corps, on peut dire que ce nanisme est proportionné. Ces oiseaux sont en bonne santé et moins coûteux à élever en raison de leur consommation alimentaire réduite. La bantamisation est le processus par lequel les éleveurs obtiennent de nouvelles variétés bantam à partir de races ornementales de grande taille, en les croisant avec des races de petit format (bantam). Cependant, aucun locus mendélien n'a été proposé. Une large étude a été entreprise aux Pays-Bas (Wu *et al.*, 2021) pour élucider le déterminisme génétique du caractère bantam à partir d'un échantillonnage de 37 races ornementales réparties en 3 groupes : les races bantam hollandaises (groupe 1), les variétés bantam de race Sebright ou Java (groupe 2) et les races bantam d'origines variées, européennes ou d'Asie du Sud-Est, issues de croisements récents (groupe 3). Il en ressort une grande hétérogénéité génétique de ce phénotype.

Le séquençage du génome a révélé une signature de sélection sur le gène *HMGA2* (chromosome 1) très significative dans le groupe 1, modérée dans le groupe 2 mais absente dans le groupe 3, chez lequel la signature de sélection la plus forte est localisée sur le chromosome 4. Le séquençage a permis d'identifier une région fortement associée au phénotype bantam dans le premier intron du gène *HMGA2*, sur lequel 57 variants ont été détectés. De plus, le remplacement d'une base C par une base A de la séquence de *HMGA2* modifie le 2^e acide aminé de la protéine, avec le remplacement d'une sérine par une arginine. Toutefois, cette modification n'entraîne pas à elle seule la réduction de 60 % du poids corporel des animaux bantam des groupes 1 et 2. Le gène *HMGA2* avait été un temps considéré comme un gène candidat pour le locus *ADW*, étant donné sa localisation dans la région candidate sur le chromosome 1. Il est intéressant de noter que ce gène est aussi impliqué dans la régulation du développement musculaire chez la souris, et qu'il stimule la multiplication des myoblastes.

Également dans les groupes 1 et 2, une association avec le gène *PRDM16* a été identifiée sur le chromosome 21, moins forte qu'avec *HMGA2* mais significative. Le séquençage a permis d'identifier 27 variants dans *PRDM16*.

En conclusion, même si quelques régions chromosomiques sont associées au phénotype bantam, aucun variant moléculaire n'est commun à tous les animaux montrant ce phénotype, à la différence de l'association entre *TMEM263* et le nanisme autosomal. Tout se passe comme si la recherche d'animaux bantam par les éleveurs avait conduit à échantillonner différents polymorphismes dans des gènes dispersés sur différents chromosomes, qui contribuent chacun à une part de la variabilité de la taille, et donc du poids corporel. On est bien ici sur un déterminisme polygénique. Seule certitude : aucun de ces gènes n'est localisé sur le chromosome Z.

Les nanismes liés au sexe

La première description d'un nanisme à déterminisme récessif lié au sexe date de 1949 par F.B. Hutt, qui lui a donné le symbole *DW* (pour *dwarf*). Le phénotype

ne s'observe pas avant l'âge de 8 semaines, et ce nanisme est disproportionné : la réduction de la longueur des tarses est bien plus nette que la diminution du poids corporel, qui atteint 30 %. Ainsi, il est possible de distinguer les animaux nains d'après la longueur des tarses dès 6 semaines d'âge. Les animaux nains sont courts sur pattes et assez trapus, ce ne sont pas des miniatures comme peuvent l'être les animaux de phénotype bantam.

Deux allèles réduisant la taille ont été proposés : DW^*DW et DW^*B pour bantam. L'allèle DW^*B n'a jamais pu être confirmé sur le plan moléculaire, et on comprend maintenant pourquoi : comme on l'a vu ci-dessus, aucune mutation liée au sexe n'est impliquée dans les nanismes de type bantam.

L'allèle $*DW$ a été identifié dans différentes populations, et une mutation nouvelle est apparue chez les filles d'un coq du troupeau expérimental de l'Inra à Jouy-en-Josas en 1959. Ce nanisme a fait l'objet d'études approfondies sur le plan des performances de croissance, de reproduction, de comportement, complétées par des études zootechniques et physiologiques (Guillaume, 1976). Il a été utilisé commercialement pour nanifier la mère du poulet de chair terminal, afin d'avoir une mère plus légère et économe en aliments qui produisait des poussins à croissance normale, étant donné le caractère récessif du nanisme (Mérat, 1984). L'effet de la mutation sur le nombre d'œufs était positif chez les lignées lourdes (+ 3 %), alors qu'il était négatif chez les lignées légères (- 14 %). De même pour l'efficacité alimentaire, qui était améliorée de 37 % chez les naines lourdes, mais de seulement 3 % chez les naines légères. Une lignée maternelle nanifiée a alors été développée et brevetée sous le nom de Vedette INRA. Les mères naines faisaient aussi moins d'œufs à doubles jaunes et moins d'œufs anormaux, et leur taux d'éclosion était bien meilleur que celui des reproductrices lourdes, pour un même nombre d'œufs pondus.

La Vedette INRA a été utilisée dans le monde entier, et le gène du nanisme est encore utilisé dans les lignées maternelles de certains poulets labels. Toutefois, il est apparu que les coqs hétérozygotes porteurs de $*DW$ étaient un peu plus légers, en moyenne de 3 %, que leurs frères homozygotes normaux. Le déterminisme n'est donc pas complètement récessif. Cette différence a fortement limité l'utilisation de la Vedette en Amérique du Nord, où le marché pénalisait les mâles un peu plus légers.

L'utilisation du nanisme pour la ponte a également été testée au moyen d'une expérience de sélection sur la longueur des séries de ponte, en combinant le gène DW avec le gène 'cou nu' NA , afin de valoriser la complémentarité entre ces deux locus sur le poids d'œuf, l'efficacité alimentaire et la thermotolérance (Chen *et al.*, 2004). La réponse à la sélection a été très significative et a montré qu'on pouvait améliorer l'intensité de ponte de poules naines d'un format moyen, c'est-à-dire dont le poids adulte est supérieur à 1,6 kg.

Comme le chromosome Z porte de nombreuses mutations à effet morphologique, il a été possible de déterminer la position du locus DW relativement au

locus *S* (8 % de recombinaison), ce qui a permis d'étudier les effets de ce nanisme avant l'âge de 8 semaines en utilisant des coqs porteurs hétérozygotes de l'allèle *DW*DW* et de l'allèle *S*N* (doré) sur un chromosome Z, et des allèles *DW*N* et *S*S* (argenté) sur l'autre chromosome Z. À l'exception de 8 % de recombinantes, toutes les filles au plumage doré sont naines, et toutes les filles au plumage argenté sont normales (figure 6.1).



Figure 6.1. À gauche, une poule naine hémizygote pour l'allèle *DW*DW*, et à droite sa sœur normale *DW*N*. © Jeannine Goacolou.

Si la mère accouplée au coq hétérozygote est également naine et dorée, on obtient aussi des fils dorés nains et des fils argentés de taille normale, hétérozygotes comme leur père. Comme la couleur du plumage s'observe à partir de 14 jours de développement embryonnaire, cette association a permis d'étudier les effets physiologiques de l'allèle **DW* avant l'éclosion, et d'en faire un modèle d'étude pour le nanisme de type Laron chez l'humain. Ces travaux ont mis en évidence un déficit en hormones thyroïdiennes, principalement dû à une insuffisance de conversion de l'hormone T4 en T3, la plus active, et un excès d'hormone de croissance circulante avec un déficit du facteur de croissance IGF1 (Tixier-Boichard *et al.*, 1989), ce qui a conduit à proposer le gène du récepteur de l'hormone de croissance (*GHR*) comme candidat pour le locus *DW*. La preuve en a été apportée grâce au développement des outils moléculaires, qui ont permis de détecter trois variations différentes du gène *GHR* :

- une délétion de 1773 pb, présente chez la Vedette et toutes les lignées dérivées (Burnside *et al.*, 1991; Agarwal *et al.*, 1994) ;
- une substitution créant un nouveau site d'épissage, trouvée dans une lignée de poulets de chair (Huang *et al.*, 1993) ;
- une substitution non synonyme dans un domaine hautement conservé de la protéine, trouvée dans une lignée Leghorn Blanche (Duriez *et al.*, 1993).

Il existe donc trois allèles différents, mais leur conséquence phénotypique est la même : le récepteur à l'hormone de croissance n'est pas fonctionnel, et tous les

effets découlent de là. Il existe peut-être encore d'autres allèles, et il sera intéressant de recenser tous les variants du gène *GHR* dans les projets de séquençage du génome.

De façon surprenante, une autre mutation de nanisme liée au sexe a été identifiée au sein de la lignée expérimentale d'INRAE issue de la poule Vedette (figure 6.2). Elle ajoute son effet à celui de la mutation *DW*, conduisant à des animaux 'ultra-nains' (*UDW*), qui ont des tarses extrêmement courts (1-2 cm) mais sont viables et fertiles. L'identification moléculaire de la mutation causale est en cours.



Figure 6.2. Trois poules issues d'une même lignée expérimentale d'INRAE : à droite une poule de taille normale, à gauche une poule naine portant l'allèle *DW* et au milieu une poule 'ultra-naine' portant *DW* et le nouveau variant *UDW*; cette poule aux tarses très courts est debout, alors qu'elle semble couchée. © G. Vasseur Delaitre.

Le raccourcissement des pattes

Phénotype à pattes courtes, locus CP

Ce caractère est autosomal dominant. Très tôt, il est proposé que les animaux atteints soient hétérozygotes, ce qui est confirmé par la démonstration que l'homozygote porteur n'est pas viable (Landauer et Dunn, 1930b). Le locus responsable, *CP* (pour *creeper*), est très proche du locus *R* (gène *MNR2*) localisé sur le chromosome 7. Ce caractère est assez répandu malgré sa létalité : races à pattes courtes

en France, Scots Dumpy d'Écosse, Creeper aux États-Unis et la plus célèbre, la Japonaise (Chabo ou Nagasaki; figure 6.3). Le déterminisme génétique est le même chez toutes ces races (Landauer, 1942).



Figure 6.3. Coq de race Chabo (anciennement Nagasaki) porteur hétérozygote de CP .
© Jeannine Coacolou.

La mortalité de l'homozygote porteur (CP^*CP/CP^*CP) est importante dès la 1^{re} semaine d'incubation et serait due à un défaut de développement du système vasculaire. Les mères hétérozygotes CP^*CP/CP^*N montrent aussi une mortalité embryonnaire plus élevée de 5 % par rapport à leurs sœurs normales CP^*N/CP^*N . Enfin, les animaux hétérozygotes sont plus sensibles à une carence en vitamine D, ce qui entraîne du rachitisme.

Le déterminisme moléculaire a été élucidé en 2016 après le séquençage du génome d'une race chinoise à pattes courtes (Jin *et al.*, 2016). Une délétion de près de 12 kb supprime le gène *indian hedgehog* (*IHH*) en entier. L'association entre cette délétion et le phénotype 'pattes courtes' a été confirmée par l'étude d'un ensemble de 511 individus issus d'une famille informative. Les hétérozygotes montrent une réduction de la quantité de transcrits du gène *IHH*, la présence d'un seul allèle normal ne suffisant pas pour assurer une croissance osseuse normale. Chez l'espèce humaine, un variant de ce gène a aussi été associé à un raccourcissement des doigts (Lodder *et al.*, 2008).

Phénotype Cornish létal, locus CL

Ce phénotype se caractérise par un raccourcissement et un épaississement des pattes ainsi que par une tête courte et large; son déterminisme est autosomal dominant et le symbole *CL* a été proposé (Hutt, 1949), mais sans localisation chromosomique.

Les homozygotes porteurs CL^*CL/CL^*CL meurent en fin d'incubation, faute de pouvoir casser la coquille de l'œuf avec leur bec trop court et recourbé, leurs pattes et leurs ailes sont très courtes, leur crâne est court et large avec des yeux bombés. Ces embryons ont les pattes plus courtes que les CP^*CP/CP^*N , mais beaucoup plus longues que les pattes des homozygotes CP^*CP/CP^*CP .

Les croisements entre des porteurs hétérozygotes de **CP* et des porteurs hétérozygotes de **CL* conduisent à un taux d'éclosion variant de 81 % à 88 % des œufs fertiles incubés, ce qui est supérieur à ce qui serait attendu si **CP* et **CL* étaient deux allèles du même locus, car on aurait alors 25 % d'homozygotes létaux. Il y aurait donc deux gènes différents, mais aucune étude moléculaire n'a été entreprise à ce jour pour le confirmer.

Les principaux gènes affectant les doigts

Les polydactylies

Polydactylie dominante, locus PO

Ce phénotype, décrit depuis 1927, se caractérise par l'apparition de doigts supplémentaires (figure 6.4).



Figure 6.4. Patte de coq polydactyle; le pouce supplémentaire est ici attaché au pouce normal, mais il peut aussi être attaché directement au tarse au-dessus du pouce normal. © David Gourichon.

Son déterminisme est considéré comme autosomal dominant avec une expressivité variable : les doigts surnuméraires sont observés sur un pied, il s'agit alors plus souvent du gauche, ou sur les deux; ils peuvent être directement reliés au tarse ou apparaître comme une duplication du pouce. Le pouce supplémentaire peut comporter un nombre variable de phalanges. La température d'incubation des œufs peut modifier l'expression du phénotype polydactyle jusqu'à la supprimer, l'effet étant encore plus net pour les porteurs hétérozygotes que pour les homozygotes (Sturkie, 1943; Warren, 1944).

La polydactylie est répandue et constitue une caractéristique de plusieurs races : Dorking, Houdan, Faverolles, Malvoisine, Meusienne, Poule Soie, Sultane, etc. Hutt (1949) pense que les sélectionneurs amateurs ont favorisé les types extrêmes avec cinq doigts à chaque patte.

Le locus *PO* a été localisé sur le chromosome 2, et deux allèles ont été proposés : **PO* pour la polydactylie commune et **POD* pour *duplicate polydactyly* (Warren, 1941), qui, dans les cas extrêmes, peut aller jusqu'au doublement des tarses avec le pied complètement double, mais ces cas extrêmes ne survivent généralement pas. La présence d'un doigt supplémentaire à l'aile est rarement observée avec **PO*, mais plus fréquente avec **POD*.

La cartographie du locus *PO* dans un croisement informatif a confirmé la localisation sur le chromosome 2, avec une pénétrance incomplète de 80 % (Pitel *et al.*, 2000). La région candidate identifiée comprenait plusieurs gènes candidats tels que *engrailed 2* (*EN2*) *sonic hedgehog* (*SHH*) et *limb region 1* (*LIMBR1*). L'étude moléculaire du gène *LIMBR1* a révélé un niveau élevé de variation dans sa séquence codante (Huang *et al.*, 2006). La polydactylie de la race chinoise Silkie a été associée à une seule mutation non synonyme (T1254C) dans l'exon 16 de ce gène, mais cette mutation n'a pas été retrouvée dans d'autres races polydactyles, comme la race Houdan. Le gène *LIMBR1* comprend une grande région intronique de 1 Mb, ou zone d'activité polarisante régulatrice (ZRS), qui régule l'expression du gène *SHH* dans le membre. Un SNP dans cette région ZRS s'est avéré complètement associé à une expression accrue et prolongée de *SHH* dans les membres postérieurs d'animaux polydactyles, entraînant la formation de doigts supplémentaires (Dunn *et al.*, 2011). Le gène *SHH* régule à son tour l'expression d'autres gènes, qui se retrouvent aussi anormalement exprimés.

Ainsi, la région ZRS joue un rôle déterminant dans la polydactylie chez le poulet. Comme le SNP diagnostique de la race Silkie n'a pas été trouvé dans les races européennes, on peut conclure que la polydactylie présente une hétérogénéité génétique selon la race étudiée, mais ce phénotype reste associé au même segment chromosomique du chromosome 2 contenant le gène *LIMBR1* et sa région ZRS (Zhang *et al.*, 2016).

Polydactylie récessive, locus PO2

Ce phénotype a été détecté à partir d'un croisement F1 issu d'un coq Rhode Island Red (à quatre doigts) avec des poules Leghorn Blanche (à quatre doigts). Le croisement du coq avec sept de ses filles a produit des animaux polydactyles dans la descendance de quatre d'entre elles avec une proportion de 25 %, typique d'un déterminisme autosomal récessif (Ibe et Mc Gibbon, 1980). Le symbole *PO2* (pour *recessive polydactyly*) a été attribué par Somes (1980b). Les animaux *PO2*PO2/PO2*PO2* présentent cinq doigts dans 22 % des cas et six doigts dans 31 % des cas ; dans 53 % des cas, le pouce normal est manquant, mais deux ou trois doigts sont attachés plus haut sur le tarse. Le génotype homozygote pour

**PO2* est semi-létal, car 41,7 % des homozygotes meurent : 25 % sont morts en coquille, 16,7 % meurent avant la 6^e semaine, et les survivants ont les pattes déformées. Aucune étude moléculaire n'a été réalisée sur ce variant.

La brachydactylie

Ce phénotype se caractérise par un raccourcissement du doigt interne d'environ 10 %. Au lieu des cinq phalanges habituelles au doigt externe avec l'ongle sur la phalange proximale, l'animal peut présenter des phalanges plus courtes ou même absentes, le cas le plus extrême étant réduit à deux phalanges sans ongle. Le symbole *BY* a été attribué par Hutt (1949), sans qu'une localisation chromosomique ait pu être déterminée.

La brachydactylie est souvent associée à l'emplumement des doigts, et généralement les pattes les plus emplumées sont celles où l'effet de *BY* est le plus extrême. Plusieurs auteurs pensaient qu'un des gènes responsables de l'emplumement des tarsi et des doigts est le même que *BY*, tandis que d'autres observations montraient que le caractère *BY* pouvait se manifester sans plumes aux pattes. On a vu que l'emplumement des pattes implique deux gènes, avec plusieurs combinaisons alléliques possibles et une expressivité variable du phénotype. En conclusion, on peut supposer que la brachydactylie soit due à un variant d'un des deux gènes associés au phénotype 'tarsi emplumés', *TBX5* ou *PITX1*.

La colonne vertébrale

L'absence de queue a été étudiée dès 1906, et son déterminisme monogénique dominant a été établi en 1909. Le symbole *RP* (pour *rumpless*) lui a été attribué par Dunn et Landauer (1936). Ce phénotype est assez fréquent : Poule de Perse, Combattant Anglais sans croupion, Araucana (figure 4.10), Drente sans croupion, Sans-queue des Ardennes, Wallikiki, Sabot, etc. Le phénotype présente une expressivité variable : la forme la plus sévère consiste en l'absence complète du croupion, accompagnée de l'absence de plumes à la queue (rectrices et faucilles) et de la glande uropygiale. Au niveau vertébral, cela se traduit par 14 ou 15 vertèbres sacrées soudées (au lieu de 16 chez la poule normale), aucune vertèbre caudale libre (au lieu de 5) et 2 vertèbres soudées à la place du pygostyle (au lieu de 6). Le type intermédiaire conserve quelques plumes à la queue (de 2 à 17) et parfois une glande uropygiale rudimentaire, et correspond principalement à des animaux hétérozygotes.

L'allèle **RP* a une action sur la survie embryonnaire, les porteurs ayant une mortalité supérieure de 5 % entre le 17^e et le 21^e jour d'incubation. La fertilité est diminuée en raison d'une gêne à l'accouplement, d'une part, parce que la queue aide au maintien en équilibre du coq et, d'autre part, parce qu'en l'absence de rectrices les plumes molles du coq ou de la poule ont tendance à faire obstacle au passage du sperme. L'accouplement entre une poule normale et un coq porteur de **RP* a une meilleure fertilité qu'entre deux animaux porteurs de **RP*, sauf si on coupe les plumes molles.

La race Araucana a été utilisée pour rechercher le mécanisme moléculaire pouvant expliquer le phénotype *RP*. La comparaison du génome utilisant 40 oiseaux sans croupion et 11 oiseaux à queue a montré une forte association entre le locus *RP* et une région de 2,14 Mb sur le chromosome 2 (Noorai *et al.*, 2012). Cette région comprend notamment deux gènes homéoboîtes, *IRX1* et *IRX2*, qui jouent un rôle central dans la préstructuration du développement. Deux SNP ont été associés à une expression anormale de *IRX1* et *IRX2* (Freese *et al.*, 2014), susceptible de perturber le développement caudal. Toutefois, une étude plus récente (Guo *et al.*, 2023) a proposé l'existence d'un nouveau gène, *RUM*, après le reséquençage de la même région candidate identifiée sur le chromosome 2 et l'identification d'une délétion de 4,2 kb complètement associée au phénotype. Le gène *RUM* ne s'exprime que chez l'embryon et régule l'expression du gène *MSGN1* impliqué dans le contrôle de la formation et de la différenciation du mésoderme.

L'existence d'un 2^e locus, *RP2*, a été supposée pour expliquer un phénotype d'absence de croupion où les vertèbres caudales habituellement libres sont soudées à un pygostyle rudimentaire, voire quelquefois absentes. L'allèle muté **RP2* aurait un effet récessif. Le phénotype se développe dès les 4^e et 5^e jours du développement embryonnaire (Zuilling, 1945). Pour les mêmes raisons mécaniques que pour **RP*, la fertilité en accouplement naturel est diminuée.

La tête

Des déformations de la tête (figure 6.5) sont associées à différentes anomalies déjà décrites. La présence d'une hernie céphalique est associée à la huppe (locus *CR*) quand celle-ci est très développée. En effet, la surexpression du gène *HOXC10* responsable du phénotype huppé peut être observée dans le tissu crânien au 13^e jour du développement embryonnaire dans certaines races seulement.



Figure 6.5. Poussin montrant une bosse sur la tête due à la présence d'une ampoule céphalique.
© Christophe Rat.

Défauts métaboliques déterminés par des gènes uniques

L'épilepsie, locus *EPI*

Un syndrome d'épilepsie photosensible a été décrit dans la race Fayoumi dès 1970 par Crawford, qui a mis en évidence un déterminisme monogénique autosomal récessif (Crawford, 1970). Cette lignée a été utilisée comme modèle biomédical au Canada, puis en France, pour l'étude de l'épilepsie photosensible humaine.

Les individus homozygotes sont atteints d'épilepsie réflexe photosensible et audio-gène. Les crises générées consistent en des symptômes moteurs déclenchés par un stimulus lumineux (14 éclairs/seconde) ou sonore et suivis de convulsions généralisées et auto-entretenues. Il a fallu attendre 2011 pour que le gène correspondant soit identifié : sa localisation sur le microchromosome 25 limitait en effet la disponibilité des marqueurs moléculaires. Une fois sa position définie, l'analyse de la région candidate a permis d'identifier une mutation dans le 2^e intron du gène *SV2A* qui code pour la glycoprotéine 2A de la vésicule synaptique. Cette mutation réduit considérablement le niveau d'expression du gène *SV2A* chez les porteurs homozygotes, ce qui provoque les troubles neurologiques (Douaud *et al.*, 2011). Il existe d'ailleurs un médicament antiépileptique chez l'homme qui cible la protéine codée par *SV2A* et qui diminue les symptômes chez les poulets homozygotes.

L'anomalie de l'équilibre, locus *LOCO*

Le phénotype *loco* (fou, en espagnol) est un trouble congénital de la locomotion chez les oiseaux. Il se traduit dès l'éclosion par un déséquilibre prononcé. Cette déficience a été signalée chez la race de poule Barred Plymouth Rock (Knowlton, 1929). Le principal symptôme de ce trouble locomoteur est un manque apparent de contrôle des muscles du cou du poussin, entraînant l'incapacité de se tenir debout ou de manger normalement. Les volailles atteintes de ce trouble se caractérisent par une rétraction vers l'arrière presque continue de la tête et du cou (figure 7.1), accompagnée de mouvements latéraux de la tête qui entraînent une perte d'équilibre. Une région de 1 Mb du chromosome 12 a été associée à cette anomalie dans une lignée de poules Rhode Island Red (Okumura *et al.*, 2013). Cette région comporte plusieurs gènes, dont deux codant pour des canaux calciques qui sont susceptibles d'affecter le fonctionnement neuronal, mais aucune mutation causale n'a été précisément identifiée. Toutefois, les marqueurs moléculaires liés peuvent permettre de tracer la présence de l'anomalie et de l'éliminer de cette lignée Rhode Island Red.



Figure 7.1. À droite, poussin exprimant le phénotype *loco* avec la tête basculée en arrière, par rapport au poussin de gauche, normal. © David Gourichon.

L'odeur de poisson dans les œufs bruns, gène *FMO3*

L'odeur des œufs est liée à la synthèse de substances odorantes provenant de certains types d'aliments (notamment le tourteau de colza) ou du métabolisme endogène dans l'œuf. Les œufs malodorants sont problématiques, car l'odeur déplaît fortement aux consommateurs. L'odeur de poisson est causée par l'accumulation de triméthylamine (TMA) dans le jaune. Elle est produite par la fermentation bactérienne de la choline au niveau de l'intestin grêle et du cæcum de la pondeuse. Puis le foie convertit la TMA, *via* l'enzyme triméthylamine oxydase, en un oxyde de TMA sans odeur. Une alimentation riche en TMA ou en précurseurs de TMA, comme la choline, la sinapine ou la bétaine, va favoriser ce phénomène qui a surtout été observé chez les pondeuses à œufs bruns.

Le gène responsable a été identifié comme étant le gène *FMO3*, codant pour la triméthylamine oxydase, localisé sur le chromosome 8 (Honkatukia *et al.*, 2005). La variation est une substitution d'une base A par une base T, qui conduit à modifier un acide aminé de la protéine qui est très conservé et crucial pour la fonction du gène. Les poules portant ce variant de *FMO3* ne produisent pas assez de triméthylamine oxydase pour dégrader la TMA, qui peut alors s'accumuler dans le jaune avec pour conséquence une odeur de poisson de l'œuf. Un brevet a été déposé sur le test diagnostique de la mutation par le sélectionneur Lohmann qui avait financé cette étude. On peut noter qu'une variation similaire du gène homologue *FMO3* existe chez la caille (Mo *et al.*, 2013) et la vache laitière, chez laquelle elle entraîne une odeur de poisson du lait.

La goutte

Une sélection divergente sur des poussins de race Fayoumi âgés de 5 jours, nourris avec un régime alimentaire composé de 40 % de protéines brutes jusqu'à l'âge de 14 jours, a été mise en œuvre pour détecter les anomalies induites par un régime alimentaire hyperprotéique. Cette sélection a permis de distinguer un groupe normal et un groupe anormal présentant une goutte articulaire et une inanition. Le taux d'incidence d'anomalies dans la lignée goutteuse a atteint 100 %, et celui dans la lignée non goutteuse était de 5,8 % après la 2^e génération. Les résultats d'un croisement réciproque entre les deux lignées ont permis de conclure que la goutte est un caractère à déterminisme monogénique autosomal récessif (Komiya *et al.*, 1977). Toutefois, le gène responsable n'a pas été localisé.

Une autre expérience de sélection sur l'uricémie et la goutte articulaire a produit, au bout de 10 générations, une lignée haute qui se caractérise par une multiplication par trois du taux plasmatique d'acide urique par rapport à la lignée témoin, malgré un régime alimentaire contenant un niveau normal de protéines. La restriction du niveau de protéines dans l'alimentation retarde ou prévient le développement de la goutte articulaire chez les sujets matures mâles de la lignée haute. Les résultats suggèrent que relativement peu de gènes sont responsables du défaut de transport rénal de l'acide urique, qui est à l'origine de l'uricémie et de la goutte. Ces lignées haute et basse dans un contexte de nanisme lié au sexe (*DW*DW*) ont été proposées comme un modèle animal pour l'étude expérimentale de la goutte chez l'homme (Cole et Austic, 1980).

Le diabète insipide, locus *DI*

En 1968, une lignée consanguine de poulets de l'université de Pennsylvanie, États-Unis, est décrite comme exprimant un diabète insipide héréditaire (Dunson et Buss, 1968). Ce défaut se caractérise par une augmentation de la quantité d'eau bue, soit un syndrome de polydipsie, et des déjections très liquides. Il est transmis selon un mode autosomal récessif, attribué au locus *DI* par E. G. Buss. Des études physiologiques ont démontré que l'administration d'hormone antidiurétique (ADH), ou arginine-vasopressine, pouvait corriger la polydipsie dans cette lignée de poulets (Raffel *et al.*, 1976). D'autres essais ont montré que des extraits de la neurohypophyse de poulets polydipsiques avaient un effet biologique plus faible que ceux de poulets normaux, mais pas totalement nul. Les auteurs ont conclu que l'action de l'hormone antidiurétique était diminuée. Il pourrait s'agir soit d'une insuffisance de sécrétion, soit de la sécrétion d'une hormone non fonctionnelle. Aucune étude moléculaire n'est venue compléter ces observations chez le poulet.

Une lignée de cailles présentant un phénotype analogue (polyurie-polydipsie transmise selon un mode autosomal récessif) a été développée à INRAE (Minvielle *et al.*, 2007). Les cailles atteintes avaient le même niveau de performance que les cailles normales, à l'exception d'une augmentation de la consommation résiduelle alimentaire. L'étude de la synthèse d'ADH n'a pas montré de différence significative

de quantité circulante et d'ARN messager entre les animaux atteints ou sains. Toutefois, la synthèse de l'ADH répondait bien à une privation d'eau. Il est donc possible que le phénotype *DI* soit dû à la production d'une ADH non fonctionnelle plutôt qu'à un défaut de synthèse. Si l'anomalie se situait au niveau du rein, aucun effet de l'administration d'ADH n'a été observé par Raffel *et al.* (1976).

Cette lignée est intéressante en tant que modèle de laboratoire, mais le phénotype polydipsie peut aussi être rencontré dans des populations commerciales. Il est alors contre-sélectionné, mais pourrait constituer un avantage en conditions chaudes, en limitant le stress de chaleur grâce à l'absorption excessive d'eau chez les poules homozygotes pour **DI*, comme l'ont montré Obeidah *et al.* (1977).

Le vitiligo

Le vitiligo est une maladie auto-immune qui se caractérise par une décoloration progressive des phanères et de la peau ; elle est notamment décrite chez l'homme. Il existe un modèle aviaire de cette maladie, la lignée Smyth, ou SL (Smyth, 1989). Cette lignée présente un défaut de structure des mélanosomes qui les rend apparemment plus sensibles à une réaction auto-immune. L'analyse histologique des plumes en développement de la lignée SL montre, par rapport au témoin, une infiltration importante par des lymphocytes T qui seraient responsables de la destruction des mélanocytes par une réaction auto-immune à médiation cellulaire (Erf *et al.*, 1995). Des études moléculaires par reséquençage du génome ont été conduites pour identifier les gènes dont l'expression était modifiée chez le modèle SL par rapport à un témoin normal. Plusieurs gènes ont été identifiés, mais la base génétique du défaut initial de structure des mélanocytes n'a pas encore été identifiée avec certitude (Jang *et al.*, 2014).

L'absence d'ovulation, le locus *RO*

Une mutation spontanée a été décrite en 1974 dans une lignée Leghorn Blanche, caractérisée par une forte concentration du plasma en lipides et une absence d'ovulation, d'où son symbole *RO* (pour *restricted ovulator*) (Ho *et al.*, 1974). Le déterminisme étant lié au sexe, seuls des coqs porteurs hétérozygotes peuvent maintenir la mutation. Des études physiologiques ont montré une incapacité de l'ovaire à déposer des lipides dans l'ovocyte, ce qui a guidé les recherches vers les récepteurs de lipoprotéines, les protéines transporteuses de lipides. La mutation a été précisément identifiée vingt ans plus tard, comme étant une substitution non synonyme dans le gène *VLDLR* codant pour le récepteur aux lipoprotéines de très faible densité. La conséquence est le remplacement d'une cystéine par une sérine en position 682 de la protéine, qui modifie la structure de la protéine et la rend non fonctionnelle (Bujo *et al.*, 1995). Cette **lignée** constitue un modèle d'étude de la reproduction femelle chez les oiseaux (Elkin *et al.*, 2012).

Conclusion

La connaissance du génome et la puissance des outils moléculaires et bio-informatiques associés ont permis d'identifier les mécanismes sous-jacents à de nombreux phénotypes d'importance historique pour la génétique mendélienne et pour la constitution des races de poules, si appréciées des éleveurs et du grand public, pour leurs caractéristiques esthétiques, mais aussi, dans certains cas, pour leur intérêt économique. L'analyse de la diversité visible chez la poule illustre donc parfaitement l'évolution de la génétique, depuis les concepts fondateurs des lois de Mendel jusqu'à l'analyse fine des mécanismes moléculaires, sur plus d'un siècle de travaux de recherche.

La liste des locus identifiés par la génétique mendélienne pour lesquels le gène responsable a été identifié au niveau moléculaire est récapitulée en annexe 2 pour les phénotypes de coloration à déterminisme monogénique, et en annexe 3 pour les anomalies morphologiques. On voit que la nature moléculaire de 35 locus mendéliens a été identifiée, en comptant 15 locus de coloration, 17 locus à effet morphologique et 3 anomalies métaboliques. L'identification des gènes impliqués permet bien souvent d'accéder à des voies métaboliques complexes conduisant jusqu'au phénotype. Ainsi, un seul gène peut affecter de façon majeure un phénotype complexe, comme la croissance ou la reproduction. Certaines mutations se révèlent des modèles intéressants, voire uniques, pour la biologie du développement ou la médecine humaine. L'analyse des mécanismes montre que les anomalies morphologiques sont plus souvent associées à une modification de l'expression d'un gène qu'à une modification de la structure de la protéine codée par ce gène. L'expression peut être réduite ou augmentée, avoir lieu à un moment différent ou dans un tissu différent par rapport à ce qui est observé chez le témoin normal. En ce qui concerne les phénotypes de coloration, la modification de la protéine est rencontrée un peu plus souvent que la modification de l'expression du gène. Sur le strict plan génomique, 18 des 35 locus mendéliens correspondent à des variants de structure du génome, ce qui montre que la seule recherche des anomalies dans la région codante des gènes est insuffisante pour entreprendre l'identification du mécanisme impliqué. De plus, les remaniements observés révèlent parfois des scénarios improbables, tels qu'une translocation chromosomique ou un enchaînement d'événements de duplication et délétion. On voit bien que le génome est une entité dynamique, ce qui constitue la base de l'évolution.

La possibilité de développer des tests moléculaires de diagnostic est une avancée importante pour les éleveurs, car elle leur permet d'identifier des animaux porteurs d'une anomalie sans avoir besoin de pratiquer un test sur descendance, ce qui représente un gain de temps et d'argent. Actuellement, dix tests sont décrits

dans la littérature, mais ils ne sont pas mis en œuvre en routine. Dans certains cas, seul le séquençage du gène peut apporter toutes les informations, comme pour le locus *E/MC1R*.

L'identification de ces gènes et l'analyse fine de leur mécanisme d'action repose aussi sur la possibilité de maintenir des animaux porteurs dans des conditions expérimentales, afin de pouvoir réaliser des prélèvements biologiques à un stade pertinent de développement et d'effectuer un phénotypage précis des différents phénotypes. La réserve de gènes du Laboratoire de génétique factorielle de l'Inra, mentionnée dans la première édition de cet ouvrage, a ainsi pu être maintenue pendant plus de vingt ans et a permis d'étudier les bases moléculaires de nombreux locus identifiés par la génétique mendélienne, tels que *DW*, *NA*, *PO*, *R*, *P*, *D*, *C*, *B*, *S*, *CHOC*, *LAV*, *IG* ou *E*. Mais elle a dû être drastiquement réduite depuis 2023 en raison des exigences réglementaires, qui engendrent une augmentation des coûts et une réorganisation des bâtiments qu'INRAE n'a pas été en mesure de réaliser dans les délais demandés. De ce fait, les études fondamentales sur des phénotypes non encore élucidés deviennent de plus en plus difficiles en France, mais continuent à se développer en Chine, où les installations expérimentales existent toujours et permettent des études génomiques et phénotypiques à grande échelle.

Afin de maintenir la capacité d'accéder à ces modèles génétiques pour d'autres recherches, de la semence de coqs porteurs de plusieurs mutations a été congelée (Blesbois *et al.*, 2007) et déposée à la Cryobanque nationale³. L'utilisation de ces doses pourrait permettre de produire un petit nombre d'animaux de phénotypes choisis. De même, des collections d'ADN de référence sont conservées au centre de ressources biologiques @BRIDGE d'INRAE à Jouy-en-Josas⁴.

Car l'histoire n'est pas terminée, il reste encore quelques locus importants dont la nature moléculaire reste à élucider, tels que *CO*, *BLUE*, *CHA* ou *MH*. La recherche continue.

³ <https://www.cryobanque.org/>

⁴ <https://abridge.inrae.fr/fr/>

Annexe 1

Correspondance entre l'ancienne et la nouvelle nomenclature pour quelques exemples de locus.

Symbole du locus	Ancienne dénomination des allèles	Effet phénotypique	Nouvelle dénomination des allèles
<i>B</i>	B B ^{sd} b ⁺	Barrure liée au sexe Dilution liée au sexe Non barré (sauvage)	<i>B*B1 ou B*B2</i> <i>B*B0</i> <i>B*N</i>
<i>BL</i>	Bl bl ⁺	Bleu Sauvage	<i>BL*BL</i> <i>BL*N</i>
<i>C</i>	c c ^{re} c ^a C ⁺	Blanc récessif Blanc à œil rouge Albinos Coloré (sauvage)	<i>C*C</i> <i>C*RE</i> <i>C*A</i> <i>C*N</i>
<i>CHA</i>	cha Cha ⁺	Charbonneux Sauvage	<i>CHA*CHA</i> <i>CHA*N</i>
<i>CO</i>	Co co ⁺	Noir restreint (type herminé) Sauvage	<i>CO*CO</i> <i>CO*N</i>
<i>DB</i>	Db db ⁺	Noir restreint Sauvage	<i>DB*DB</i> <i>DB*N</i>
<i>E</i>	E E ^R e ^{wh} e ⁺ e ^b e ^s e ^{bc} e ^y	Noir étendu Noir type bouleau Froment dominant Sauvage Brun Moucheté Buttercup Froment récessif	<i>E*E</i> <i>E*R</i> <i>E*WH</i> <i>E*N</i> <i>E*B</i> <i>E*S</i> <i>E*BC</i> <i>E*Y</i>
<i>LAV</i>	lav Lav ⁺	Lavande Non dilué (sauvage)	<i>LAV*LAV</i> <i>LAV*N</i>
<i>MO</i>	mopi mo Mo ⁺	Bariolé Caillouté Non tacheté (sauvage)	<i>MO*PI</i> <i>MO*MO</i> <i>MO*N</i>
<i>S</i>	S s ⁺ s ^{al}	Argenté Doré (sauvage) Albinos imparfait	<i>S*S</i> <i>S*N</i> <i>S*AL</i>

Annexe 2

Bases moléculaires des phénotypes de coloration à déterminisme monogénique chez le poulet : symbole du locus ou de l'allèle en génétique mendélienne, symbole du gène, variation moléculaire et conséquence sur la fonction du gène.

Locus, allèle	Gène	Variation moléculaire	Effet fonctionnel
<i>B (*B1, *B2)</i>	<i>CDKN2A</i>	SNP non synonyme avec SNP régulateurs	Protéine modifiée et expression différente
<i>B*B0</i> (dilution extrême liée au sexe)	<i>CDKN2A</i>	SNP régulateurs	Expression différente
<i>C*C</i>	<i>TYR</i>	Insertion rétrovirale	Protéine modifiée
<i>C*A</i>	<i>TYR</i>	Délétion	Protéine modifiée
<i>CHOC</i>	<i>TYRP1</i>	SNP non synonyme	Protéine modifiée
<i>DB</i>	<i>SOX10</i>	Délétion	Expression réduite
<i>E</i>	<i>MC1R</i>	Multiples substitutions	Protéine modifiée
<i>FM</i>	<i>EDN3</i>	Duplication/délétion	Expression différente
<i>HF</i>	<i>CYP19A1</i>	Insertion rétrovirale	Expression différente
<i>I</i>	<i>PMEL</i>	Insertions, délétion	Protéine modifiée
<i>ID</i>	<i>CDKN2A</i>	Délétion/insertion	Expression différente
<i>IG</i>	<i>COMTD1</i>	Insertion	Perte de fonction
<i>LAV</i>	<i>MLPH</i>	SNP non synonyme	Protéine modifiée
<i>ML</i>	<i>GJA5</i>	Insertion/délétion	Expression différente
<i>MO, MOPI</i>	<i>EDNRB2</i>	SNP non synonyme	Protéine modifiée
<i>S</i>	<i>SLC45A2</i>	SNP non synonyme	Protéine modifiée
<i>S*AL</i>	<i>SLC45A2</i>	SNP cadre de lecture	Protéine absente
<i>W</i> (peau jaune)	<i>BCO2</i>	SNP régulateur	Expression différente

Annexe 3

Bases moléculaires des défauts morphologiques à déterminisme monogénique chez le poulet : symbole du locus en génétique mendélienne, symbole du gène, variation moléculaire et conséquence sur la fonction du gène.

Locus	Gène	Variation moléculaire	Effet fonctionnel
<i>ADW</i>	<i>TMEM263</i>	SNP non synonyme	Protéine modifiée
<i>CP</i>	<i>IHH</i>	Délétion	Expression différente
<i>CR</i>	<i>HOXC10</i>	Duplication et substitutions	Expression différente
<i>D</i>	<i>EOMES</i>	Duplication	Expression différente
<i>DW</i>	<i>GHR</i>	Délétion ou substitutions	Protéine modifiée
<i>ET</i>	<i>TXNRD2</i>	Délétion	Protéine modifiée
<i>F</i>	<i>KRT75</i>	Délétion	Protéine modifiée
<i>H</i>	<i>PDSS2</i>	SNP non synonyme	Expression différente
<i>K</i>	<i>PRLR</i>	Duplication et délétion	Protéine modifiée et expression différente
<i>MB</i>	<i>HOXB8</i>	Duplications	Expression différente
<i>NA</i>	<i>BMP12</i>	Translocation chromosomique	Expression différente
<i>P</i>	<i>SOX5</i>	CNV (répétitions en tandem)	Expression différente
<i>PO</i>	<i>LIMBR1-ZRS</i>	SNP non synonyme SNP régulateur	Expression différente
<i>PTI</i>	<i>PITX1</i> et <i>TBX5</i>	SNP non synonyme et délétion	Expression différente
<i>R</i>	<i>MNR2</i>	Inversion	Expression différente
<i>RP</i>	<i>IRX1/IRX2RUM</i>	SNP régulateur Délétion	Expression différente
<i>SC</i>	<i>FGF20</i>	SNP codon STOP prématuré	Protéine absente

Glossaire

ADN (acide désoxyribonucléique). Principal composant des **chromosomes** présents dans le noyau des cellules. C'est le support moléculaire de l'information génétique, constituée de quatre bases azotées, A, C, G et T.

Allèle. État que peut prendre un **gène** et qui détermine l'une des formes possibles du caractère codé par ce gène.

Appareil de Golgi. Organite cellulaire situé à proximité du réticulum endoplasmique et du noyau. Il stocke les protéines et les lipides produits par le réticulum, les modifie grâce à l'action d'enzymes, les trie et les transporte dans le milieu intra- ou extracellulaire jusqu'à leur destination finale.

ARN (acide ribonucléique). L'ARNm (pour ARN messenger) est produit par transcription de l'ADN et ensuite traduit en une séquence d'acides aminés qui formera une protéine. Notons que certains ARN ne sont pas traduits en protéines. Ce sont les ARN non codants et ils ont un rôle régulateur de l'expression d'autres gènes.

Autosome. Chromosome non déterminant du sexe (chez la poule, il y a 38 paires d'autosomes).

Centimorgan (cM). Unité de mesure de la distance génétique entre les locus correspondant à un taux de recombinaison de 1%. Avec 10 à 15 % de recombinaisons entre deux locus, on peut supposer que le taux de recombinaisons multiples est faible, et dans ce cas le taux de recombinaison égale la distance entre les locus, exprimée en centimorgans. Au-delà de 15 %, le taux de recombinaisons multiples n'est plus négligeable. Dans ce cas, il faut des gènes intermédiaires séparés par moins de 15 cM pour évaluer précisément la distance.

Centromère. Site d'assemblage d'un complexe protéique de microtubules, nommé « kinétochore », qui permet l'attachement et les mouvements des chromosomes le long du fuseau mitotique sans perte d'intégrité, de façon à ce qu'une copie de chaque chromosome soit exactement transmise à chaque cellule fille.

Cytosquelette. Réseau de protéines dans le cytoplasme de toute cellule. Il regroupe des protéines polymérisées en fibre, des protéines de liaison et des protéines motrices.

Dominant. Se dit d'un allèle dont la présence d'un seul exemplaire modifie le phénotype. Dans ce cas, le génotype hétérozygote produit le même phénotype que le génotype homozygote.

Espèce. Ensemble des individus capables de se reproduire entre eux et dont les descendants sont fertiles et de mêmes caractéristiques morphologiques.

Eucaryote. Se dit d'une cellule pourvue d'un noyau individualisé par une enveloppe nucléaire et contenant la chromatine, visible sous forme de chromosomes lors de la division cellulaire.

F1. Produit de première génération résultant d'un croisement.

F2. Produit de deuxième génération résultant de la reproduction d'animaux F1 entre eux.

Gamète. Cellule reproductrice haploïde (possédant n chromosomes) susceptible, en s'unissant à une cellule similaire produite par l'autre sexe, de produire un zygote (ou œuf) à $2n$ chromosomes. Les gamètes mâles sont les spermatozoïdes, les gamètes femelles sont les ovules.

Gène. Unité nucléotidique biologique de l'hérédité qui occupe une place déterminée et fixe (locus) sur un chromosome. Un gène est un segment d'ADN qui comprend la séquence codant pour une protéine, et les séquences qui en régulent l'expression. Une modification d'une de ces séquences se traduit par l'apparition d'une nouvelle forme allélique du gène.

Génotype. Ensemble des caractères génétiques d'un individu. Son expression dans un environnement donné conduit au phénotype.

Génome. Ensemble de l'information héréditaire contenue dans la cellule avec le noyau (ADN) et les mitochondries (ADNmt).

Hémizygote. Se dit d'un **gène** ou d'un **allèle** porté sur le **chromosome** Z de la poule, et qui de ce fait n'est présent qu'à un exemplaire dans le noyau à $2n$ chromosomes.

Hétérozygote. Se dit d'un gène présent sous deux formes alléliques différentes à un locus sur les deux chromosomes de la paire.

Homozygote. Se dit d'un gène présent sous la même forme allélique sur les deux chromosomes formant une paire.

Létal. Se dit d'un caractère héréditaire qui entraîne la mort prématurée. Lorsqu'une fraction des individus survit, on parle de subléthalité. L'effet létal d'un gène est généralement récessif et nécessite l'homozygotie de l'allèle létal, même si celui-ci peut se comporter comme un allèle dominant pour un autre effet (pléiotropie). Par exemple, le génotype CP^*P/CP^*N donne des pattes courtes.

Lignée. Ensemble d'individus plus ou moins apparentés d'une même population reproduite sans apport extérieur et d'une grande homogénéité phénotypique et génétique. Les animaux d'une lignée sont plus homogènes que les animaux de la **race**. On peut également employer le terme de souche.

Locus. Place occupée par un gène sous une de ses formes alléliques sur un **chromosome** déterminé. Un gène donné est situé à un emplacement sur un chromosome, c'est son locus. Désormais, la position d'un gène est donnée par sa position dans la séquence du génome en nombre de bases nucléotidiques.

Lysosome. Organite cellulaire contenant des enzymes qui dégradent la plupart des macromolécules biologiques.

Mitochondrie. Organite cellulaire possédant toutes les caractéristiques d'un organisme procaryote, entouré d'une double membrane, contenant l'ADN mitochondrial transmis par la mère au descendant, et jouant le rôle d'une centrale énergétique pour la cellule.

Mutation. Modification du code génétique au niveau de l'**ADN** qui, lorsqu'elle se produit dans la lignée germinale (germen), se traduit par le changement héréditaire d'un caractère. Pour être observée, une mutation doit être viable ou permettre au moins à l'individu porteur de vivre suffisamment longtemps pour l'exprimer. Les mutations sont donc à l'origine de nombreuses formes **alléliques** de **gènes** et contribuent à la diversité génétique.

Phénotype. Expression visible du **génotype** dans un environnement (milieu) donné.

Race. Subdivision d'une **espèce** dont les individus ont en commun une part importante de leur **génotype** et dont l'expression phénotypique permet de la distinguer des autres races de la même espèce. Le phénotype de la race correspond à son standard. Une race peut comporter plusieurs lignées ou plusieurs variétés.

Récessif. Se dit d'un allèle ne pouvant modifier le phénotype qu'à l'état homozygote.

Réticulum endoplasmique. Compartiment de la cellule où se déroule la fabrication des protéines et des lipides.

Rétrocroisement, ou croisement en retour (ou *back-cross*). Technique consistant à accoupler des animaux issus d'un croisement de première génération (F1) entre deux races avec des reproducteurs appartenant à l'une ou à l'autre de ces races.

Séquences rétrovirales endogènes. ADN d'origine virale qui s'est intégré à l'ADN nucléaire d'un individu ou d'une **espèce**, et qui de ce fait est transmis d'une génération à l'autre comme le reste du génome.

Index des locus par ordre alphabétique des symboles

ADW, 131
AS, 129
B, 82
BL, 79
C, 61
CB, 81
CHA, 76
CHOC, 78
CL, 136
CO, 73
CP, 135
CR, 108
D, 129
DAC, 130
DB, 77
DI, 143
DW, 133
E, 66
EPI, 141

ET, 111
F, 114
FM, 54
FM03, 142
G, 58
H, 114
HF, 115
I, 62
ID, 53
IG, 80
K, 105
LAV, 81
LOCO, 141
M, 129
MB, 109
MH, 77
ML, 75
MO, 84
NA, 99

O, 94
P, 119
PG, 86
PK, 80
PO, 138
PO2, 138
PTI, 103
R, 121
RO, 144
RP, 139
S, 63
SC, 97
T, 107
U, 127
VH, 104
W, 55
Y, 57

Références bibliographiques

- Abbott U.K., Asmundson V.S., 1957. Scaleless an inherited ectodermal defect in the domestic fowl. *Journal of Heredity*, 48, 63-70.
- Abbott U.K., Sawyer R.H., 1974. Avian Ichthyosis, the consequence of rescuing a lethal condition. *Poultry Science*, 53, 1897.
- Agarwal S.K., Cogburn L.A., Burnside J., 1994. Dysfunctional growth hormone receptor in a strain of sex-linked dwarf chicken: evidence for a mutation in the intracellular domain. *Journal of Endocrinology*, 142, 427-434.
- Andersson L., Bed'hom B., Chuong C.M., Inaba M., Okimoto R. *et al.*, 2020. The genetic basis for pigmentation phenotypes in poultry. In: *Advances in Poultry Genetics and Genomics* (S.E. Aggrey, H. Zhou, M. Tixier-Boichard, D.D. Rhoads, eds), Burleigh Dodds Science Publishing, Cambridge, 67-106.
- Azoulay Y., Druyan S., Yadgary L., Hadad Y., Cahaner A., 2011. The viability and performance under hot conditions of featherless broilers versus fully feathered broilers. *Poultry Science*, 90, 19-29.
- Bacon L.D., Smith E., Crittenden L.B., Havenstein G.B., 1988. Association of the slow-feathering (K) and an endogenous viral (Ev21) gene on the Z chromosome. *Poultry Science*, 67, 191-198.
- Bateson W., 1902a. Note on the resolution of compound characters by cross-breeding. *Proceedings – Cambridge Philosophical Society*, XII, 50-54.
- Bateson W., 1902b. Experiments with poultry. *Reports to the Evolution Committee of the Royal Society*, I, 87-124.
- Bed'hom B., Vaez M., Coville J.-L., Gourichon D., Chastel O. *et al.*, 2012. The lavender plumage colour in Japanese quail is associated with a complex mutation in the region of MLPH that is related to differences in growth, feed consumption and body temperature. *BMC Genomics*, 13, 442.
- Berthouly C., Bed'hom B., Tixier-Boichard M., Chen C.F., Lee Y.P. *et al.*, 2008. Using molecular markers and multivariate methods to study the genetic diversity of local European and Asian chicken breeds. *Animal Genetics*, 39, 121-129.
- Bi H., Tranell J., Harper D.C., Lin W., Li J. *et al.*, 2023. A frame-shift mutation in COMTD1 is associated with impaired pheomelanin pigmentation in chicken. *PLoS Genetics*, 19, e1010724. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1010724>
- Bitgood J.J., Shoffner R.N., Otis J.S., Briles W.E., 1980. Mapping of the genes for pea comb, blue egg, barring, silver, and blood groups A, E, H, and P in the domestic fowl. *Poultry Science*, 59, 1686-1693.
- Blesbois E., 2011. Gamètes et fécondation chez les oiseaux. *INRAE Productions animales*, 24, 259-272. <https://doi.org/10.20870/productions-animales.2011.24.3.3260>
- Blesbois E., Seigneurin F., Grasseau I., Limouzin C., Besnard J. *et al.*, 2007. Semen cryopreservation for ex-situ management of genetic diversity in chicken. *Poultry Science*, 87, 555-564.
- Boije H., Harun-Or-Rashid M., Lee Y.-J., Imsland F., Bruneau N. *et al.*, 2012. Sonic Hedgehog-Signalling patterns the developing chicken comb as revealed by exploration of the Pea-Comb mutation. *PLoS ONE*, 7, e50890. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0050890>
- Bordas A., Mérat P., 1990. Croissance, production d'œufs et efficacité alimentaire de poulets et poules hétérozygotes frisés (FF+) ou non frisés (F+F+) à température ambiante élevée. *Archiv für Geflügelkunde*, 54, 66-69.

- Bortoluzzi C., Megens H.J., Bosse M., Derks M.F.L., Dibbits B. *et al.*, 2020. Parallel genetic origin of foot feathering in birds. *Molecular Biology and Evolution*, 37, 2465-2476. <https://doi.org/10.1093/molbev/msaa092>
- Boulliou A., Le Pennec J.P., Hubert G., Donald R., Smiley M., 1992. The endogenous retroviral EV21 locus in commercial chicken lines and its relationship with the slow feathering phenotype (K). *Poultry Science*, 71, 38-46.
- Boyer J.P., 1956. Cours de génétique factorielle appliquée à l'aviculture (SRA, CNRZ Jouy-en-Josas) donné à l'École nationale d'aviculture de Rambouillet (CNEZ).
- Brumbaugh J.A., Hollander W.F., 1965. A further study of the E pattern locus in the fowl. *Iowa State College Journal of Science*, 40, 51-64.
- Brumbaugh J.A., Hollander W.F., 1966. Genetics of buff and related color patterns in the fowl. *Poultry Science*, 45, 451-457.
- Brumbaugh J.A., Bargar T.W., Oetting W.S., 1983. A "new" allele at the C pigment locus in the fowl. *Journal of Heredity*, 74, 331-336.
- Brumbaugh J.A., Chatterjee G., Hollander W.F., 1972. Adendric melanocytes: a mutation in linkage group II of the fowl. *Journal of Heredity*, 63, 19-25.
- Bu G., Huang G., Fu H., Li J., Huang S. *et al.*, 2013. Characterization of the novel duplicated PRLR gene at the late-feathering K locus in Lohmann chickens. *Journal of Molecular Endocrinology*, 51, 261-276.
- Bujo H., Yamamoto T., Hayashi K., Hermann M., Nimpf J. *et al.*, 1995. Mutant oocytic low density lipoprotein receptor gene family member causes atherosclerosis and female sterility. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 92, 9905-9909.
- Burnside J., Liou S.S., Cogburn L.A., 1991. Molecular cloning of the chicken growth hormone receptor complementary deoxyribonucleic acid: mutation of the gene in sex-linked dwarf chickens. *Endocrinology*, 128, 3183-3192.
- Cahaner A., Yunis R., Deeb N., 1994. Genetics of the feathering and heat tolerance in broilers. In: *IX^e Conférence avicole européenne*, UK Branch of WPSA, Glasgow, 2, 67-70.
- Cain J.R., Abbott U.K., 1971. Heart rate studies with scaleless chickens. *Poultry Science*, 50, 126-134.
- Cairn S., 1941. The "early lethal" action of the homozygous Creeper factor in the chick. *Journal of Experimental Zoology*, 88, 481-503.
- Carefoot W.C., 1981. Notes on the wheaten plumage phenotype of the domestic fowl. *British Poultry Science*, 22, 499-502.
- Carefoot W.C., 1985. Effect of eumelanin restrictor Db on plumage pattern phenotypes of the domestic fowl. *British Poultry Science*, 26, 409-412.
- Carefoot W.C., 1987. Evidence that the mottled (mo) and pied (pi) plumage genes of domestic fowl are identical. *British Poultry Science*, 28, 753-754.
- Carefoot W.C., 1990. Test for linkage between the eumelanin dilution blue (Bl) the extended black (E) allele at the E locus and the linked pea comb (P) and eumelanin extension (MI) genes in the domestic fowl. *British Poultry Science*, 31, 465-472.
- Carefoot W.C., 1996. Chocolate: a sex-linked recessive plumage colour mutant of the domestic fowl. *British Poultry Science*, 37, 867-868.
- Cavalié A., Mérat P., 1965. Un nouveau gène modificateur de la forme des crêtes en rose et son incidence possible sur la fertilité des coqs. *Annales de biologie animale, biochimie, biophysique*, 5, 541-548.
- Chang C.M., Coville J.L., Coquerelle G., Gourichon D., Oulmouden A. *et al.*, 2006. Complete association between a retroviral insertion in the tyrosinase gene and the recessive white mutation in chickens. *BMC Genomics*, 7, 19.

- Chen C.F., Bordas A., Gourichon D., Tixier-Boichard M., 2004. Effect of high ambient temperature and naked neck genotype on performance of dwarf brown-egg layers selected for improved clutch length. *British Poultry Science*, 45, 1-9.
- Cole R.K., 2000. An autosomal dwarfism in the domestic fowl. *Poultry Science*, 79, 1507-1516. <https://doi.org/10.1093/ps/79.11.1507>
- Cole R.K., Austic R.E., 1980. Hereditary uricemia and articular gout in chickens. *Poultry Science*, 59, 951.
- Coquerelle G., 2000. *Les Poules, diversité génétique visible*, Inra Éditions, coll. Du labo au terrain, 181 p.
- Coquerelle G., Mérat P., 1996. Effets associés au gène albinos lié au sexe (Sal) chez des pondeuses naines (Dw). *Archiv für Geflügelkunde*, 60, 257-260.
- Crawford R.D., 1970. Epileptiform seizures in domestic fowl. *Journal of Heredity*, 61, 185-188.
- Crawford R.D., 1986. Linkage between pea comb and melanotic plumage loci in chickens. *Poultry Science*, 65, 1859-1862.
- Crittenden L.B., Bitgood J.J., Burt D.W., Ponce De Léon F.A., Tixier-Boichard M., 1996. Nomenclature for naming loci, alleles, linkage groups and chromosomes to be used in poultry genome publications and databases. *Genetics Selection Evolution*, 28, 289-297.
- Davenport C.B., 1906. Inheritance in poultry. *Journal of Experimental Zoology*, 13, 1-26.
- Dávila S.G., Gil M.G., Resino-Talaván P., Campo J.L., 2014. Association between polymorphism in the melanocortin 1 receptor gene and E locus plumage color phenotype. *Poultry Science*, 93, 1089-1096.
- Derks M.F.L., Herrero-Medrano J.M., Crooijmans R.P.M.A., Vereijken A., Long J.A. et al., 2018. Early and late feathering in turkey and chicken: same gene but different mutations. *Genetics Selection Evolution*, 50 (7). <https://doi.org/10.1186/s12711-018-0380-3>
- Domyan E.T., Guernsey M.W., Kronenberg Z., Krishnan S., Boissy R.E. et al., 2014. Epistatic and combinatorial effects of pigmentary gene mutations in the domestic pigeon. *Current Biology*, 24, 459-464.
- Domyan E.T., Kronenberg Z., Infante C.R., Vickrey A.I., Stringham S.A. et al., 2016. Molecular shifts in limb identity underlie development of feathered feet in two domestic avian species. *eLife*, 5, e12115. <https://doi.org/10.7554/eLife.12115>
- Dong J., He C., Wang Z., Li Y., Li S. et al., 2018. A novel deletion in KRT75L4 mediates the frizzle trait in a Chinese indigenous chicken. *Genetics Selection Evolution*, 50 (68). <https://doi.org/10.1186/S12711-018-0441-7>
- Dorshorst B., Okimoto R., Ashwell C., 2010. Genomic regions associated with dermal hyperpigmentation, polydactyly and other morphological traits in the Silkie chicken. *Journal of Heredity*, 101, 339-350. <https://doi.org/10.1093/Jhered/Esp120>
- Dorshorst B., Molin A.M., Johansson A., Strömstedt L., Pham M.H. et al., 2011. A complex genomic rearrangement involving the endothelin 3 locus causes dermal hyperpigmentation in the chicken. *PLoS Genetics*, 7, e1002412.
- Dorshorst B., Harun-Or-Rashid M., Bagherpoor A.J., Rubin C.J., Ashwell C. et al., 2015. A genomic duplication is associated with ectopic eomesodermin expression in the embryonic chicken comb and two duplex-comb phenotypes. *PLoS Genetics*, 11, e1004947. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pgen.1004947>
- Douaud M., Feve K., Pituello F., Gourichon D., Boitard S. et al., 2011. Epilepsy caused by an abnormal alternative splicing with dosage effect of the SV2A gene in a chicken model. *PLoS ONE*, 6, e26932. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0026932>
- Doucet R., Roffedal T., Bertin J., 1997. Évaluation de la coloration de la coquille de l'œuf de poule pondeuse. In : *Compte Rendu des Journées de la recherche avicole*, Tours, II, Inra-Itavi-Cneva-WPSA-WVPA-Région Centre, 271-274.

- Dunn L.C., Jull M.A., 1927. On the inheritance of some characteristics of the Silky fowl. *Journal of Genetics*, 19, 27-63.
- Dunn L.C., Landauer W., 1936. Further data on genetic modification of rumplessness in the fowl. *Journal of Genetics*, 33, 401-405.
- Dunn I.C., Paton R., Clelland A.K., Sebastian S., Johnson E.J. *et al.*, 2011. The chicken polydactyly (Po) locus causes allelic imbalance and ectopic expression of Shh during limb development. *Developmental Dynamics*, 240, 1163-1172.
- Dunson W.A., Buss E.G. 1968. Abnormal water balance in a mutant strain of chickens. *Science*, 161, 167-169.
- Duriez B., Sobrier M.L., Duquesnoy P., Tixier-Boichard M., Decuypere E. *et al.*, 1993. A naturally occurring Growth Hormone Receptor mutation: in vivo and in vitro evidence for the functional importance of the WS motif common to all members of the cytokine receptor superfamily. *Molecular Endocrinology*, 7, 806-814.
- Edriss M.A., Smith W.K., Dun P., 1988. Divergent selection for feather growth in broiler chickens. *Proceedings of the 18th World's Poultry Congress*, Japan Poultry Science Association, 4-9 septembre 1988, Nagoya, Japon, 561-562.
- Elferink M.G., Vallée A.A., Jungerius A.P., Crooijmans R.P.M.A., Groenen M.A.M., 2008. Partial duplication of the PRLR and SPEF2 genes at the late feathering locus in chicken. *BMC Genomics*, 9, 391. <https://doi.org/10.1186/1471-2164-9-391>
- Elkin R.G., Bauer R., Schneider W.J., 2012. The restricted ovulator chicken strain: an oviparous vertebrate model of reproductive dysfunction caused by a gene defect affecting an oocyte-specific receptor. *Animal Reproduction Science*, 136, 1-13. <https://doi.org/10.1016/j.anireprosci.2012.10.002>
- Erf G.F., Trejo-Skalli A.V., Smyth J.R. Jr., 1995. T Cells in regenerating feathers of Smyth line chickens with vitiligo. *Clinical Immunology and Immunopathology*, 76, 120-126.
- Eriksson J., Larson G., Gunnarsson U., Bed'hom B., Tixier-Boichard M. *et al.*, 2008. Identification of the yellow skin gene reveals a hybrid origin of the domestic chicken. *PLoS Genetics*, 4, e1000010.
- Feng C., Gao Y., Dorshorst B., Song C., Gu X. *et al.*, 2014. A Cis-regulatory mutation of PDSS2 causes silky-feather in chickens. *PLoS Genetics*, 10, e1004576. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pgen.1004576>
- Fillon V., 1998. The chicken as a model to study microchromosomes in birds: a review. *Genetics Selection Evolution*, 30, 209-219.
- Fillon V., Morisson M., Zoorob R., Auffray C., Douaire M. *et al.*, 1998. Identification of 16 chicken microchromosomes by molecular markers using two-colour fluorescence in situ hybridization (FISH). *Chromosome Research*, 6, 307-313. <https://doi.org/10.1023/A:1009274925051>
- Freese N.H., Lam B.A., Staton M., Scott A., Chapman S.C., 2014. A novel gain-of-function mutation of the proneural IRX1 and IRX2 genes disrupts axis elongation in the Araucana Rumpless chicken. *PLoS ONE*, 9, e112364.
- George F.W., Noble J.F., Wilson J.D., 1981. Female feathering in Sebright cocks is due to conversion of testosterone to estradiol in skin. *Science*, 213, 557-559.
- Goodale H.D., 1925. Data on the inheritance of spurs in the female of domestic poultry. *Anatomical Records*, 31, 343.
- Grassé P.P., 1950. *Traité de zoologie. Oiseaux*, T. XV, Masson, Paris, 285-289.
- Guillaume J., 1976. The dwarfing gene "Dw": its effects on anatomy, physiology, nutrition, management. Its application in poultry industry. *World's Poultry Science Journal*, 32, 285-303.
- Gunnarsson U., Hellström A.R., Tixier-Boichard M., Minvielle F., Bed'hom B. *et al.*, 2007. Mutations in SLC45A2 cause plumage color variation in chicken and Japanese quail. *Genetics*, 175, 867-877.

- Gunnarsson U., Kerje S., Bed'hom B., Sahlqvist A.S., Ekwall O. *et al.*, 2011. The Dark Brown plumage color in chickens is caused by an 8.3 kb deletion upstream of SOX10. *Pigment Cell and Melanoma Research*, 24, 268-274.
- Guo Y., Gu X., Sheng Z., Wang Y., Luo C. *et al.*, 2016. A complex structural variation on chromosome 27 leads to the ectopic expression of HOXB8 and the Muffs and Beard phenotype in chickens. *PLoS Genetics*, 12, e1006071. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pgen.1006071>
- Guo Y., Tian J., Song C., Han W., Zhu C. *et al.*, 2023. Mapping and functional dissection of the rumpless trait in Piao chicken identifies a causal loss of function mutation in the novel gene Rum. *Molecular Biology and Evolution*, 40, Msad273. <https://doi.org/10.1093/Molbev/Msad273>
- Haaren-Kiso A.V., Horst P., Valle Zarate A., 1988. The effect of Frizzle gene "F" for the productive adaptability of laying hens under warm and temperate environmental conditions. In: *Proceedings of the 18th World's Poultry Congress*, Japan Poultry Science Association, 4-9 septembre 1988, Nagoya, Japon, 386-388.
- Hashiguchi T., Fujisaki T., Maeda Y., Taketomi M., 1978. Genetics of the hypoplasia of feathers of the tail region in the Ingie fowl. *British Poultry Science*, 19, 487-490.
- Hellström A.R., Sundström E., Gunnarsson U., Bed'Hom B., Tixier-Boichard M. *et al.*, 2010. Sex-linked barring in chickens is controlled by the CDKN2A/B tumour suppressor locus. *Pigment Cell and Melanoma Research*, 23, 521-530.
- Hertwig P., Ritterhaus T., 1929. Die erb-faktoren der haushühner (I) Beitrag: die ortsbestimmung von 4 faktoren im X chromosom. *Zeitschrift für Induktive Abstammungs-und Vererbungslehre*, 51 (2), 354-372.
- Hiragaki T., Inoue-Murayama M., Miwa M., Fujiwara A., Mizutani M. *et al.*, 2008. Recessive black is allelic to the yellow plumage locus in Japanese quail and associated with a frameshift deletion in the ASIP gene. *Genetics*, 178, 771-775.
- Ho K.-J., Lawrence W.D.L., Lewis A., Liu L.B., Taylor C.B., 1974. Hereditary hyperlipidemia in nonlaying chickens. *Archives of Pathology*, 98, 161-172.
- Hollander W.F., Brumbaugh J.A., 1969. Web-foot or syndactylism in the fowl. *Poultry Science*, 48, 1408-1413.
- Honkatukia M., Reese K., Preisinger R., Tuiskula-Haavisto M., Weigend S. *et al.*, 2005. Fishy taint in chicken eggs is associated with a substitution within a conserved motif of the FMO3 gene. *Genomics*, 86, 225-232.
- Horst P., Mathur P.K., 1994. Feathering and adaptation to tropical climates. *Comptes Rendus de la IX^e Conférence européenne avicole*, 2, UK Branch of WPSA, Glasgow, 79, A 82.
- Hou H.C., 1928. Studies of the glandule uropygialis of birds. *Chinese Journal of Physiology*, 2, 34.
- Huang N., Cogburn L.A., Agarwal S.K., Marks H.L., Burnside J., 1993. Overexpression of a truncated growth hormone receptor in the sex-linked dwarf chicken: evidence for a splice mutation. *Molecular Endocrinology*, 7, 1391-1398.
- Huang Y.Q., Deng X.M., Du Z.Q., Qiu X., Du X. *et al.*, 2006. Single nucleotide polymorphisms in the chicken Lmb1 gene are associated with chicken polydactyly. *Gene*, 374, 10-18. <https://doi.org/10.1016/J.Gene.2005.07.047>
- Hurst C.C., 1905. Experiments with poultry. *Reports to the Evolution Committee of the Royal Society*, 2, 131-154.
- Hutt F.B., 1930. The genetics of the fowl. 1. The inheritance of frizzled plumage. *Journal of Genetics*, 22, 109-127.
- Hutt F.B., 1932. Eight new mutations in the domestic fowl. *Proceedings of the International Genetics Congress*, 2, 96-97.
- Hutt F.B., 1936. Genetics of the fowl. VI. A tentative chromosome map. *Neue Forschungen in Tierzucht Und Abstammungslehre (Duerst Festschrift)*, Bern, Verbandsdruckeri A G, 105-112.

- Hutt F.B., 1941. Genetics of the fowl: multiple spurs, a mutation linked with Duplex Comb. *Journal of Heredity*, 32, 357-364. <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.jhered.a104963>
- Hutt F.B., 1949. *Genetics of the Fowl*, Mc Graw-Hill Book, New York, 590 p.
- Hutt F.B., 1959. Sex-linked dwarfism in the fowl. *Journal of Heredity*, 50, 209-221.
- Hutt F.B., Sturkie P.D., 1938. Genetics of the fowl: naked, a new sex linked mutation. *Journal of Heredity*, 29, 370-379.
- Hutt F.B., Long J., 1950. Sunsuit a mutation reducing plumage in the fowl. *Journal of Heredity*, 41, 141-150.
- Hutt F.B., Mueller C.D., Warren D.C., 1944. Inheritance of ragged wing in the fowl. *Journal of Heredity*, 35, 27-35.
- Ibe S.N., Mc Gibbon W.H., 1980. Recessive polydactyly: a new mutation in the domestic fowl. *Poultry Science*, 59, 1623-1624.
- Imsland F., Feng C., Boije H., Bed'hom B., Fillon V. *et al.*, 2012. The Rose-Comb mutation in chickens constitutes a structural rearrangement causing both altered comb morphology and defective sperm motility. *PLoS Genetics*, 8, e1002775. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pgen.1002775>
- Iraqi F., Smith E.J., 1995. Organization of the sex-linked late-feathering haplotype in chickens. *Animal Genetics*, 26, 141-146.
- Ishishita S., Kitahara S., Takahashi M., Iwasaki S., Tatsumoto S. *et al.*, 2022. Uterus-specific transcriptional regulation underlies eggshell pigment production in Japanese quail. *PLoS ONE*, 17, e0265008. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0265008>
- Ishishita S., Takahashi M., Yamaguchi K., Kinoshita K., Nakano M. *et al.*, 2018. Nonsense mutation in PMEL is associated with yellowish plumage colour phenotype in Japanese quail. *Scientific Reports*, 8, 16732.
- Ito S., Tsudzuki M., Komori M., Mizutani M., 1993. Celadon: an eggshell color mutation in Japanese quail. *Journal of Heredity*, 84, 145-147. <https://doi.org/10.1093/Oxfordjournals.Jhered.A111301>
- Jang H.M., Erf G.F., Rowland K.C., Kong B.W., 2014. Genome resequencing and bioinformatic analysis of SNP containing candidate genes in the autoimmune vitiligo Smyth line chicken model. *BMC Genomics*, 15, 707. <https://doi.org/10.1186/1471-2164-15-707>
- Jeffrey F.P., 1974. *Bantam Breeding and Genetics*, SPUR Publications, Saiga Publishing, Surrey, England, 308 p.
- Jin S., Zhu F., Wang Y., Yi G., Li J. *et al.*, 2016. Deletion of Indian hedgehog gene causes dominant semi-lethal Creeper trait in chicken. *Scientific Reports*, 6, 30172. <https://doi.org/10.1038/srep30172>
- Jones D.G., Hutt F.B., 1946. Multiple alleles affecting feathering in the fowl. *Journal of Heredity*, 37, 197-205.
- Jull M.A., Quinn J.P., 1931. Inheritance in Poultry. *Journal of Heredity*, 22, 147-154.
- Karlsson A.C., Kerje S., Andersson L., Jensen P., 2010. Genotype at the PMEL17 locus affects social and explorative behaviour in chickens. *British Poultry Science*, 51, 170-177.
- Karlsson A.C., Mormede P., Kerje S., Jensen P., 2011. Genotype on the pigmentation regulating PMEL17 gene affects behavior in chickens raised without physical contact with conspecifics. *Behavior Genetics*, 41, 312-322.
- Keeling L., Andersson L., Schütz K.E., Kerje S., Fredriksson R. *et al.*, 2004. Feather-pecking and victim pigmentation. *Nature*, 431, 645-646.
- Kerje S., Lind J., Schütz K., Jensen P., Andersson, L., 2003. Melanocortin 1-Receptor (MC1R) mutations are associated with plumage colour in chicken. *Animal Genetics*, 34, 241-248.
- Kerje S., Sharma P., Gunnarsson U., Kim H., Bagchi S. *et al.*, 2004. The Dominant White, Dun and Smoky color variants in chicken are associated with insertion/deletion polymorphisms in the PMEL17 Gene. *Genetics*, 168, 1507-1518.

- Kessel E.L., 1945. The inheritance of cleft and double uropygial gland papillae in the domestic fowl. *Wesmann Collector*, 6, 84-87.
- Kinoshita K., Akiyama T., Mizutani M., Shinomiya A., Ishikawa A. *et al.*, 2014. Endothelin Receptor B2 (EDNRB2) is responsible for the tyrosinase-independent recessive white (Mo(W)) and Mottled (Mo) plumage phenotypes in the chicken. *PLoS ONE*, 9, eE86361. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0086361>
- Knowlton F.L., 1929. Congenital Loco in chicks. *Oregon Agricultural Experiment Station Bulletin*, 25 (3).
- Komiyama T., Ueno T., Miyazono Y., 1977. Selection for a Gout line and a Non Gout line. *Japanese Poultry Science*, 14, 15-18.
- Kozelka A.W., 1933. Spurlessness of White Leghorn. *Journal of Heredity*, 24, 71-78.
- Ladjali-Mohammedi K., Bitgood J.J., Tixier-Boichard M., Ponce De Leon F.A., 1999. International System for Standardized Avian Karyotypes (ISSAK): standardized banded karyotypes of the domestic fowl (*Gallus domesticus*). *Cytogenetics and Cell Genetics*, 86, 271-276. <https://doi.org/10.1159/000015318>
- Landauer W., 1929. Thyrogenous dwarfism (*Myxoedema infantilis*) in the domestic fowl. *American Journal of Anatomy*, 43, 1-43.
- Landauer W., 1942. Studies on the creeper fowl. XIV. The Japanese Bantam Fowl. *American Naturalist*, 76, 308-317.
- Landauer W., Dunn L.C., 1930a. The "Frizzle" character of fowls. Its expression and inheritance. *Journal of Heredity*, 21, 290-305.
- Landauer W., Dunn L.C., 1930b. Studies of the creeper fowl. I. Genetics. *Journal of Genetics*, 23, 397-413.
- Leshin M., Baron J., George F.W., Wilson J.D., 1981. Increased estrogen formation and aromatase activity in fibroblasts cultured from the skin of chickens with the Henny feathering trait. *Journal of Biological Chemistry*, 256, 4341-4344.
- Le Bihan-Duval E., Nadaf J., Berri C., Pitel F., Graulet B. *et al.*, 2011. Detection of a cis eqtl controlling BCMO1 gene expression leads to the identification of a QTG for chicken breast meat color. *PLoS ONE*, 6, e14825.
- Li J., Bed'hom B., Marthey S., Valade M., Dureux A. *et al.*, 2019a. A missense mutation in TYRP1 causes the Chocolate plumage color in chicken and alters melanosome structure. *Pigment Cell and Melanoma Research*, 32, 381-390.
- Li J., Davis B.W., Jern P., Dorshorst B.J., Siegel P.B. *et al.*, 2019b. Characterization of the endogenous retrovirus insertion in CYP19A1 associated with Henny Feathering in chicken. *Mobile DNA*, 10, 38.
- Li J., Lee M., Davis B.W., Lamichhane S., Dorshorst B.J. *et al.*, 2020. Mutations upstream of the TBX5 and PITX1 transcription factor genes are associated with feathered legs in the domestic chicken. *Molecular Biology and Evolution*, 37, 2477-2486. <https://doi.org/10.1093/molbev/msaa093>
- Li J., Lee M.O., Davis B.W., Dorshorst B.J., Inaba M. *et al.*, 2021. Cis-acting mutation affecting GJA5 transcription is underlying the melanotic within-feather pigmentation pattern in chickens. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 118, e2109363118. <https://doi.org/10.1073/pnas.2109363118>
- Li J., Lee M., Davis B.W., Wu P., Hsieh Li S.M. *et al.*, 2022. Corrigendum to "The crest phenotype in domestic chicken is caused by a 195 bp duplication in the intron of HOXC10". *G3 Genes Genomes Genetics*, 12, jkab425. <https://doi.org/10.1093/g3journal/jkab425>
- Li J., Wang L., Yang S., Zhou X., Gou Q. *et al.*, 2024. Chicken shank color determined by *inhibition of dermal melanin (ID)* is mediated by a structural variation regulating *CDKN2A* expression. bioRxiv preprint. <https://doi.org/10.1101/2024.12.24.630247>

- Lin S.J., Foley J., Jiang T.X., Yeh C.Y., Wu P. *et al.*, 2013. Topology of feather melanocyte progenitor niche allows complex pigment patterns to emerge. *Science*, 340, 1442-1445.
- Ling M.K., Lagerström M.C., Fredriksson R., Okimoto R., Mundy N.I. *et al.*, 2003. Association of feather colour with constitutively active Melanocortin 1 Receptors in chicken. *European Journal of Biochemistry*, 270, 1441-1449.
- Lodder E.M., Hoozeboom A.J., Coert J.H., De Graaff E., 2008. Deletion of 1 amino acid in Indian Hedgehog leads to brachydactyly. *American Journal of Medical Genetics*, A, 146A, 2152-2154.
- Maclary E.T., Phillips B., Wauer R., Boer E.F., Bruders R. *et al.*, 2021. Two genomic loci control three eye colors in the domestic Pigeon (*Columba livia*). *Molecular Biology and Evolution*, 38, 5376-5390. <https://doi.org/10.1093/Molbev/Msab260>
- Malomane D.K., Simianer H., Weigend A., Reimer C., Schmitt A.O. *et al.*, 2019. The SYNBREED chicken diversity panel: a global resource to assess chicken diversity at high genomic resolution. *BMC Genomics*, 20, 345.
- Mariadassou M., Suez M., Sathyakumar S., Vignal A., Arca M. *et al.*, 2021. Unraveling the history of the genus Gallus through whole genome sequencing. *Molecular Phylogenetics Evolution*, 158, 107044.
- Martin J.C., 1994. *Élevage, sélection et standards des Poules Naines*, Bantam Club français, 413 p.
- Masabanda J.S., Burt D.W., O'Brien P.C.M., Vignal A., Fillon V. *et al.*, 2004. Molecular cytogenetic definition of the chicken genome: the first complete avian karyotype. *Genetics*, 166, 1367-1373. <https://doi.org/10.1534/Genetics.166.3.1367>
- Matsumine H., Herbst M.A., Ou S.H., Wilson J.D., Mcphaul M.J., 1991. Aromatase mRNA in the extragonadal tissues of chickens with the Henny-Feathering trait is derived from a distinctive promoter structure that contains a segment of a retroviral long terminal repeat. Functional organization of the Sebright, Leghorn, and Campine aromatase genes. *Journal of Biological Chemistry*, 266, 19900-19907.
- Mayerson P.L., Brumbaugh J.A., 1981. Lavender, a chick melanocyte mutant with defective melanosome translocation: a possible role for 10 nm filaments and microfilaments but not microtubules. *Journal of Cell Science*, 51, 25-51.
- Mc Gibbon W.H., 1977. A sex mutation affecting rate of feathering in chickens. *Poultry Science*, 56, 872-875.
- Mc Gibbon W.H., 1979. Green shanks and adult mortality in chickens. *Journal of Heredity*, 70, 44-46.
- Mc Gibbon W.H., 1981. White Skin: a Z linked recessive mutation in the fowl. *Journal of Heredity*, 72, 139-140.
- Ménasché G., Pastural E., Feldmann J., Certain S., Ersoy F. *et al.*, 2000. Mutations in RAB27A cause griscelli syndrome associated with haemophagocytic syndrome. *Nature Genetics*, 25, 173-176.
- Mérat P., 1970. Gènes à effet visible et coloration ou épaisseur des coquilles d'œufs. *Annales de génétique et de sélection animales*, 2, 263-267.
- Mérat P., 1984. The sex-linked dwarf gene in the broiler chicken industry. *World's Poultry Science Journal*, 40, 10-18.
- Mérat P., 1986. Potential usefulness of the Na (Naked Neck) gene in poultry production. *World's Poultry Science Journal*, 42, 124-142.
- Mérat P., 1990. Gènes majeurs chez la poule (*Gallus gallus*) : autres gènes que ceux affectant la taille. *INRAE Productions animales*, 3, 355-368.
- Mérat P., Bordas A., 1979. Effects associated with the Pea-Comb gene on chick weight, and body weight and food efficiency of adult hens. *British Poultry Science*, 20, 463-472. <https://doi.org/10.1080/00071667908416608>
- Mérat P., Bordas A., 1989. Differential response of sex-linked albinos and silver hens to high and low light intensity. *British Poultry Science*, 30, 807-813.

- Mérat P., Bordas A., Coquerelle G., 1986. Caractéristiques de croissance, ponte et efficacité alimentaire associées au gène Sal (Albinos lié au sexe) chez la poule domestique. *Genetics Selection Evolution*, 18, 3, 343-350.
- Minvielle F., Grossmann R., Gourichon D., 2007. Development and performances of a Japanese quail line homozygous for the diabetes insipidus (di) mutation. *Poultry Science*, 86, 249-254. <https://doi.org/10.1093/Ps/86.2.249>
- Mo F., Zheng J., Wang P., Lian L., Yi G. *et al.*, 2013. Quail FMO3 gene cloning, tissue expression profiling, polymorphism detection and association analysis with fishy taint in eggs. *PLoS ONE*, 8, e81416. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081416>
- Monvoisin J.-L., Mérat P., Coquerelle G., Costa Da Silva J., 1989. Effets associés à la mutation "Coquille blanche" chez la Caille japonaise. *Genetics Selection Evolution*, 21, 385-394.
- Moore J.W., Smyth J.R. Jr., 1971. Melanotic: key to a phenotypic enigma in the fowl. *Journal of Heredity*, 62, 215-219.
- Moore J.W., Smyth J.R. Jr., 1972. The genetic basis of the birchen pattern of the domestic fowl. *Poultry Science*, 51, 214-222.
- Moore J.W., Classen H.L., Smyth J.R. Jr., 1978. Further studies on the Db plumage color locus in the fowl. *Poultry Science*, 57, 829-834.
- Morejohn G.W., 1955. Plumage color allelism in the Red Jungle fowl and related domestic fowls. *Genetics*, 40, 519-530.
- Moro C., Cornette R., Vieaud A., Bruneau N., Gourichon D. *et al.*, 2015. Quantitative effect of a CNV on a morphological trait in chickens. *PLoS ONE*, 10, e0118706.
- Morrow B.E., McDonald-McGinn D.M., Emanuel B.S., Vermeesch J.R., Scambler P.J., 2018. Molecular genetics of 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics, A*, 176, 2070-2081. <https://doi.org/10.1002/Ajmg.A.40504>
- Mou C., Pitel F., Gourichon D., Vignoles F., Tzika A. *et al.*, 2011. Cryptic patterning of avian skin confers a developmental facility for loss of neck feathering. *PLoS Biology*, 9, e1001028. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1001028>
- Mueller C.D., Hutt F.B., 1941. Genetics of the fowl: 12-sex-linked, imperfect albinism. *Journal of Heredity*, 32, 71-80.
- Munro S.S., 1946. A sex-linked true breeding blue plumage color. *Poultry Science*, 25, 408.
- Munro S.S., Kosin I.L., 1940. Breast ridge in the domestic fowl a new dominant character linked with pea comb or another expression of the Pea Comb gene? *American Naturalist*, 74, 382-384.
- Nadeau N.J., Mundy N.I., Gourichon D., Minvielle F., 2007. Association of a single-nucleotide substitution in TYRP1 with rous in Japanese quail (*Coturnix japonica*). *Animal Genetics*, 38, 609-613. <https://doi.org/10.1111/J.1365-2052.2007.01667.X>
- Nadeau N.J., Minvielle F., Ito S., Inoue-Murayama M., Gourichon D. *et al.*, 2008. Characterization of Japanese quail yellow as a genomic deletion upstream of the avian homologue of the mammalian ASIP (Agouti) gene. *Genetics*, 178, 777-786.
- Nätt D., Kerje S., Andersson L., Jensen P., 2007. Plumage color and feather pecking-behavioral differences associated with PMEL17 genotypes in chicken (*Gallus Gallus*). *Behavior Genetics*, 37, 399-407.
- Ng C.S., Wu P., Foley J., Foley A., McDonald M.-L. *et al.*, 2012. The chicken Frizzle feather is due to an alpha-keratin (KRT75) mutation that causes a defective rachis. *PLoS Genetics*, 8, e1002748.
- Noorai R.E., Freese N.H., Wright L.M., Chapman S.C., Clark L.A., 2012. Genome-wide association mapping and identification of candidate genes for the Rumpless aEar-Tufted traits of the Araucana chicken. *PLoS ONE*, 7, eE40974. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0040974>

- Noorai R.E., Shankar V., Freese N.H., Gregorski C.M., Chapman S.C., 2019. Discovery of genomic variations by whole-genome resequencing of the North American Araucana chicken. *PLoS ONE*, 14, e0225834. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0225834>
- Obeidah A., Mérat P., Bordas A., 1977. Polydipsia and polyuria at high environmental temperature in association with the productive traits in the fowl. *Genetics Selection Evolution*, 9, 431-47. <https://doi.org/10.1186/1297-9686-9-4431>
- Oetting W.S., Churilla A.M., Yamamoto H., Brumbaugh J.A., 1985. C pigment locus mutants of the fowl produce enzymatically inactive tyrosinase-like molecules. *Journal of Experimental Zoology*, 235, 237-245.
- Okamura A., Masumoto A., Takenouchi, A. Kudo T., Aizawa S. *et al.*, 2019. Changes in prolactin receptor homodimer availability may cause late feathering in chickens. *General and Comparative Endocrinology*, 272, 109-116. <https://doi.org/10.1016/j.ygcen.2018.12.011>
- Okimoto R., Stie J.T., Takeuchi S., Payne W.S., Salter D.W., 1999. Mapping the melanocortin 1-receptor (MC1-R) gene and association of MC1-R polymorphisms with E locus phenotypes. *Poultry Science*, 78, suppl. 1, 60.
- Okumura Y., Ohtake T., Uemoto Y., Sato S., Sato S. *et al.*, 2013. Fine mapping of the chicken congenital Loco locus on chromosome 12. *Animal Genetics*, 44, 778-781. <https://doi.org/10.1111/Age.12065>
- Owens I.P.F., Short R.V., 1995. Hormonal basis of sexual dimorphism in birds: implications for new theories of sexual selection. *TREE*, 10, 44-47.
- Pabilonia M.S., Somes R.G. Jr., 1981. Gross morphological head and throat abnormalities of the tufted Araucana embryo. *Poultry Science*, 60, 1996-2000.
- Pabilonia M.S., Somes R.G. Jr., 1983. The embryonic development of ear-tufts and associated structural head and neck abnormalities of the Araucana fowl. *Poultry Science*, 62, 1539-1542. <https://doi.org/10.3382/ps.0621539>
- Périquet J.C., 1994. *Le Grand Livre des volailles de France*, Rustica, Paris, 152 p.
- Peters J., Lebrasseur O., Irving-Pease Evan K., Paxinos Ptolemaios D., Best J. *et al.*, 2022. The biocultural origins and dispersal of domestic chickens. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 119, e2121978119.
- Pitel F., Bergé R., Coquerelle G., Crooijmans R.P.M.A., Groenen M.A.M. *et al.*, 2000. Mapping the naked neck and polydactyly mutants of the chicken with microsatellite molecular markers. *Genetics Selection Evolution*, 32, 73-86. <https://doi.org/10.1051/Gse:2000107>
- Punnett R.C., 1923. *Heredity in Poultry*, Mac Millan, London.
- Punnett R.C., Bailey R.G., 1921. Genetic studies in poultry. III. Hen feathered cocks. *Journal of Genetics*, 11, 37-57.
- Raffel L.J., Buss E.G., Clagett C.O., 1976. Influence of arginine vasotocin on a genetically determined excessive appetite for water in chickens. *Poultry Science*, 55, 1834-1840.
- Restoux G., Rognon X., Vieaud A., Guemené D., Petitjean F. *et al.*, 2022. Managing genetic diversity in breeding programs of small populations: the case of French local chicken breeds. *Genetics Selection Evolution*, 54 (56). <https://doi.org/10.1186/s12711-022-00746-2>
- Robic A., Morisson M., Leroux S., Gourichon D., Vignal A. *et al.*, 2019. Two new structural mutations in the 5' region of the ASIP gene cause diluted feather color phenotypes in Japanese quail. *Genetics Selection Evolution*, 51 (12). <https://doi.org/10.1186/S12711-019-0458-6>
- Ruyter-Spira C.P., De Groof A.J.C., Van Der Poel J.J., Herbegs J., Masabanda J. *et al.*, 1998. The HMG1-C is a likely candidate for the autosomal dwarf locus in the chicken. *Journal of Heredity*, 89, 295-300.
- Samiullah S., Roberts J.R., Chousalka K., 2015. Eggshell color in brown-egg laying hens: a review. *Poultry Science*, 94, 2566-75. <https://doi.org/10.3382/Ps/Pev202>

- Sasaki K., Yamaguchi T., 1970. Onaga Dori (long tailed fowl) and their inheritance in Japan. *World's Poultry Science Journal*, 26, 562-568.
- Schwochow-Thalmann D., Ring H., Sundström E., Cao X., Larsson M. *et al.*, 2017. The evolution of Sex-Linked Barring alleles in chickens involves both regulatory and coding changes in *CDKN2A*. *Plos Genetics*, 13, eE1006665. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pgen.1006665>
- Schwochow D., Bornelöv S., Jiang T., Li J., Gourichon D. *et al.*, 2021. The feather pattern Auto-somal Barring in chicken is strongly associated with segregation at the *MC1R* locus. *Pigment Cell and Melanoma Research*, 34, 1015-1028. <https://doi.org/10.1111/Pcmr.12975>
- Shoffner R.N., 1945. A Dactylosis mutation in the fowl. *Journal of Heredity*, 36, 375-378.
- Shoffner R.N., Shuman R., Otis J.S., Bitgood J.J., Garwood V. *et al.*, 1982. The effect of a protoporphyrin mutant on some economic traits of the chicken. *Poultry Science*, 61, 817-820.
- Silber J., Mérat P., 1974. Étude génétique de la coloration bleue de la coquille des œufs chez la poule : comparaison des performances des animaux Oo+ et O+ O+. *Annales de génétique et de sélection animales*, 6, 405-414.
- Silversides F.R., Crawford R.D., 1986. The effect of sex-linked imperfect albinism on female broiler performance. *Poultry Science*, 65, suppl. 1, 125.
- Silversides F.R., Crawford R.D., 1987. The effect of sex-linked imperfect albinism on egg production in chickens. *Poultry Science*, 66, suppl. 1, 176.
- Smith E.J., Fadly A.M., 1988. Influence of congenital transmission of Endogenous Virus 21 on the immune response to avian leucosis virus infection and the incidence of tumors in chickens. *Poultry Science*, 67, 1674-1679.
- Smith J.R. Jr., Levin I., 1991. Application of a locus specific DNA hybridization probe in the analysis of the slow feathering endogenous virus complex of chickens. *Poultry Science*, 70, 1957-1964.
- Smyth J.R. Jr., 1970. Genetics basis for plumage color pattern in New Hampshire fowl. *Journal of Heredity*, 61, 280-283.
- Smyth J.R. Jr., 1989. The Smyth line chicken: a model for autoimmune amelanosis. *Critical Review in Poultry Biology*, 2, 1-19.
- Smyth J.R. Jr., 1990. Genetics of plumage, skin and eye pigmentation in chickens. In: *Poultry Breeding and Genetics* (R. Crawford, ed.), Elsevier, Amsterdam, 109-167.
- Smyth J.R. Jr., Somes R.G. Jr., 1965. A new gene determining the Columbian feather pattern. *Journal of Heredity*, 56, 150-156.
- Smyth J.R. Jr., Ring N.M., Brumbaugh J.A., 1986. A fourth allele at the C locus of the chicken. *Poultry Science*, 65, suppl. 1, 129.
- Somes R.G. Jr., 1969. Delayed feathering: a third allele at the K Locus of domestic fowl. *Journal of Heredity*, 60, 281-286.
- Somes R.G. Jr., 1970. A short down-blistered foot lethal and congenital crippling mutant of the domestic fowl. *Poultry Science*, 49, 1171-1176.
- Somes R.G. Jr., 1978. Ear Tufts a skin structure mutation in the Araucana fowl. *Journal of Heredity*, 69, 91-96.
- Somes R.G. Jr., 1980a. The Mottling gene, the basis of six plumage color patterns in the domestic fowl. *Poultry Science*, 59, 1370-1374.
- Somes R.G. Jr., 1980b. Alphabetical list of the genes of domestic fowl. *Journal of Heredity*, 71, 168-174.
- Somes R.G. Jr., 1984. International Registry of Poultry Genetic Stocks. *Storrs (Connecticut). Agricultural Experiment Station Bulletin*, 476, 98 p.
- Somes R.G. Jr., 1990. Mutations and major variants of plumage and skin in chickens. In: *Poultry Breeding and Genetics* (R. Crawford, ed.), Elsevier, Amsterdam, 169-208.

- Somes R.G. Jr., 1991a. Duplex Comb in the chicken: a multi allelic trait. *Journal of Heredity*, 82, 169-173.
- Somes R.G. Jr., 1991b. Recessive inherited doubling of the chicken's uropygial gland papilla. *Journal of Heredity*, 82, 69-71.
- Somes R.G. Jr., 1992. Identifying the Ptilopody (feathered shank) loci of the chicken. *Journal of Heredity*, 83, 230-234.
- Somes R.G. Jr., Johnson S., 1982. The effect of the Scaleless gene "Sc" on growth performance and carcass composition of broilers. *Poultry Science*, 61, 414-423.
- Somes R.G. Jr., Wiedenheft M., 1982. Cooked and organoleptic characteristics of Scaleless broiler chickens. *Poultry Science*, 61, 221-225.
- Sturkie P.D., 1943. Suppression of polydactyly in the domestic fowl by low temperature. *Journal of Experimental Zoology*, 200, 93, 325-346.
- Sun Y., Liu R., Zhao G., Zheng M., Sun Y. *et al.*, 2015. Genome-wide linkage analysis identifies loci for physical appearance traits in chickens. *G3 Genes Genomes Genetics*, 5, 2037-2041. <https://doi.org/10.1534/g3.115.020883>
- Takeuchi S., Suzuki H., Yabuuchi M., Takahashi S., 1996. A possible involvement of Melanocortin 1-Receptor in regulating feather color pigmentation in the chicken. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1308, 164-168.
- Tixier-Boichard M., Rognon X., Bed'hom B., 2024. Les volailles domestiquées : des histoires éclairées par la génomique. In : *Génétique des domestications* (G. Pelletier, ed.), ISTE Éditions, 87-113.
- Tixier-Boichard M., Coquerelle G., Coville J.L., Pineau S., Bernex C., 1999. Contribution à l'identification moléculaire de gènes de coloration du plumage et perspectives d'application. In : *3^{es} Journées de la recherche avicole*, Saint-Malo, France, 23-25 mars 1999, 475-478.
- Tixier-Boichard M., Boulliou-Robic A., Morisson M., Coquerelle G., Horst P. *et al.*, 1997. A deleted retroviral insertion at the *Ev21-K* complex locus in Indonesian chickens. *Poultry Science*, 76, 733-742.
- Tixier-Boichard M., Huybrechts L.M., Kühn E., Decuypere E., Charrier J. *et al.*, 1989. Physiological studies on the Sex-Linked Dwarfism of the fowl: a review on the search for the gene's primary effect. *Genetics Selection Evolution*, 21, 217-234.
- Tobita-Teramoto T., Jang G.Y., Kino K., Salter D.W., Brumbaugh J. *et al.*, 2000. Autosomal albino chicken mutation (*c^a/c^a*) deletes hexanucleotide (-ΔGACTGG817) at a copper-binding site of the Tyrosinase gene. *Poultry Science*, 79, 46-50.
- Urrutia M.S., Crawford R.D., Classen H.L., 1983. Dysplastic remiges, a genetic abnormality reducing feathering in the domestic fowl. *Journal of Heredity*, 74, 101-104.
- Vaez M., Follett S.A., Bed'hom B., Gourichon D., Tixier-Boichard M. *et al.*, 2008. A single point-mutation within the melanophilin gene causes the lavender plumage colour dilution phenotype in the chicken. *BMC Genetics*, 9, 7.
- Van Albada M., Kuit A.R., 1960. Een geslachtsgebonden verdunningsfactor voor veerkleur bij Witte Leghorns. Instituut voor de Pluimveeteelt « Het Spelderholt », *Beekbergen Mededeling*, 80.
- Vignal A., 2011. État actuel du séquençage et de la connaissance du génome des espèces animales. *INRAE Productions animales*, 24, 387-404. <https://doi.org/10.20870/Productions-Animales.2011.24.4.3272>
- Wang Y.Q., Gao Y., Imsland F., Gu X.R., Feng C.G. *et al.*, 2012. The Crest phenotype in chicken is associated with ectopic expression of *HOXC8* in cranial skin. *PLoS ONE*, 7, e34012. <https://doi.org/10.1371/Journal.Pone.0034012>
- Wang Z., Qu L., Yao J., Yang X., Li G. *et al.*, 2013. An *EAV-HP* insertion in 5' flanking region of *SLCO1B3* causes blue eggshell in the chicken. *PLoS Genetics*, 9, e1003183. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1003183>

- Wang M.S., Thakur M., Peng M.S., Jiang Y., Frantz L.A.F. *et al.*, 2020. 863 genomes reveal the origin and domestication of chicken. *Cell Research*, 30, 693-701.
- Warren D.C., 1932. Flightless a heritable variation in the domestic fowl. *Journal of Heredity*, 23, 448-452.
- Warren D.C., 1933a. Inheritance of albinism in domestic fowl. *Journal of Heredity*, 24, 379-383.
- Warren D.C., 1933b. Retarded feathering in fowl. *Journal of Heredity*, 24, 430-434.
- Warren D.C., 1938. A heritable variation of feather structure in the fowl. *Journal of Heredity*, 29, 91-93.
- Warren D.C., 1940. Inheritance of pink eye in the fowl. *Journal of Heredity*, 31, 291-292.
- Warren D.C., 1941. A new type of polydactyly in the fowl. *Journal of Heredity*, 32, 2-5.
- Warren D.C., 1944. Inheritance of polydactylism in the fowl. *Genetics*, 29, 217-231.
- Warren D.C., 1946. Double spur inheritance in the fowl. *Journal of Heredity*, 37, 323-324.
- Warren W.C., Hillier L.W., Tomlinson C., Minx P., Kremitzki M. *et al.*, 2017. A new chicken genome assembly provides insight into avian genome structure. *G3 Genes Genomes Genetics*, 7, 109-117. <https://doi.org/10.1534/G3.116.035923>
- Washburn K.W., Smyth J.R., 1971. Inheritance of auxiliary spur in the domestic fowl. *Poultry Science*, 50, 385-388.
- Wassina E.T., 1926. The inheritance of close feathering. In: *Domestic Fowl: Memoirs of Anikowo Genetical Station near Moscow* (Serebrovsky *et al.*, eds), Commissariat Agricultura Novaia Derevnia, Moscow.
- Waters N.F., 1967. Porcupine chickens. *Journal of Heredity*, 58, 163-164.
- Waters P.D., Patel H.R., Ruiz-Herrera A., Álvarez-González L., Lister N.C. *et al.*, 2021. Micro-chromosomes are building blocks of bird, reptile, and mammal chromosomes. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 118, e2112494118. <https://doi.org/10.1073/Pnas.2112494118>
- Watt B., Tenza D., Lemmon M., Kerje S., Raposo G. *et al.*, 2011. Mutations in or near the trans-membrane domain alter PMEL amyloid formation from functional to pathogenic. *PLoS Genetics*, 7, e1002286.
- Wei R., Bitgood J.J., Dentine M.R., 1992. Inheritance of tinted eggshell colors in white-shell stocks. *Poultry Science*, 71, 406-418.
- Wells K.L., Hadad Y., Ben-Avraham D., Hillel J., Cahaner A. *et al.*, 2012. Genome-wide SNP scan of pooled DNA reveals nonsense mutation in FGF20 in the scaleless line of featherless chickens. *BMC Genomics*, 13, 257. <http://www.Biomedcentral.Com/1471-2164/13/257>
- Wragg D., Mwacharo J., Alcalde J., Hocking P.M., Hanotte O., 2012. Analysis of genome-wide structure, diversity and fine mapping of Mendelian traits in traditional and village chickens. *Heredity*, 109, 6-18. <https://doi.org/10.1038/Hdy.2012.9>
- Wragg D., Mwacharo J.M., Alcalde J.A., Wang C., Han J. *et al.*, 2013. Endogenous retrovirus EAV-HP linked to evolution of blue eggs in Mapuche Fowl. *PLoS ONE*, 8, e71393. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0071393>
- Wright D., Kerje S., Brändström H., Schütz K., Kindmark A. *et al.*, 2008. The genetic architecture of a female sexual ornament. *Evolution*, 62, 86-98.
- Wright D., Boije H., Meadows J.R.S., Bed'hom B., Gourichon D. *et al.*, 2009. Copy Number Variation in intron 1 of SOX5 causes the Pea-Comb phenotype in chickens. *PLoS Genetics*, 5, e1000512. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000512>
- Wu Z., Bortoluzzi C., Derks M.F.L., Liu L., Bosse M. *et al.*, 2021. Heterogeneity of a dwarf phenotype in Dutch traditional chicken breeds revealed by genomic analyses. *Evolutionary Applications*, 14, 1095-1108. <https://doi.org/10.1111/Eva.13183>

- Wu Z., Derks M.F.L., Dibbits B., Megens H.J., Groenen M.A.M. *et al.*, 2018. A novel loss-of-function variant in transmembrane protein 263 (TMEM263) of autosomal dwarfism in chicken. *Frontiers in Genetics*, 9, 193. <https://doi.org/10.3389/Fgene.2018.00193>
- Zerjal T., Gourichon D., Rivet B., Bordas A., 2013. Performance comparison of laying hens segregating for the Frizzle gene under thermoneutral and high ambient temperatures. *Poultry Science*, 92, 1474-1485.
- Zhang Z., Nie C., Jia Y., Jiang R., Xia H. *et al.*, 2016. Parallel evolution of polydactyly traits in Chinese and European chickens. *PLoS ONE*, 11, e0149010. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0149010>
- Ziehl M.A., Hollander W.F., 1987. DUN, a new plumage-color mutant at the I-locus in the fowl (*Gallus gallus*). *Iowa State Journal of Research*, 62, 337-342.
- Zuilling E., 1945. The embryogeny of a recessive rumpless condition of chickens. *Journal of Experimental Zoology*, 99, 79-91.

Les auteurs

Valérie Fillon est chercheuse à INRAE au sein de l'UMR GenPhySE à Toulouse. Elle est spécialiste en cytogénétique aviaire et a contribué à la cartographie du génome de la poule. Elle a notamment identifié la plupart des microchromosomes, et étudié l'évolution des caryotypes d'oiseaux.

David Gourichon est ingénieur au sein de l'unité expérimentale PEAT d'INRAE. Il a assumé diverses fonctions liées à la gestion de l'unité, incluant l'entretien et la caractérisation des ressources génétiques des poules et des cailles, dont il connaît particulièrement bien l'histoire et la morphologie.

Xavier Rognon est professeur de génétique animale à AgroParisTech. Ses travaux de recherche, conduits au sein de l'UMR INRAE/AgroParisTech Génétique animale et biologie intégrative, concernent la gestion des ressources génétiques animales (caractérisation, conservation, valorisation).

Michèle Tixier-Boichard est directrice de recherche à INRAE. Elle a commencé ses travaux de génétique avicole dans le laboratoire de Génétique factorielle où travaillait Gérard Coquerelle, en y apportant des approches moléculaires. Elle a mis en place un réseau de centres de ressources biologiques sur la diversité des animaux domestiques.

Agathe Vieaud est ingénieure à INRAE au sein de l'UMR Génétique animale et biologie intégrative de Jouy-en-Josas. Sa mission est la gestion génétique d'un troupeau de volailles « Réserve de gènes », utile à la caractérisation, à la conservation et à la valorisation des ressources génétiques de la poule.

En couverture, de gauche à droite :
poule de race Sabelpoot au plumage mille-fleurs citronné © Frédéric Theme ;
coq de race Merlerault © Sandrine Rivière/INRAE ;
coq de race Pékin, variété bobtail foncé © Arthus Kervot.

*
**

Coordination éditoriale : Sylvie Blanchard
Édition : Juliette Blanchet
Mise en page : Hélène Bonnet, Studio9
Achevé d'imprimer en février 2025
Par CPI
Dépôt légal en février 2025

Couleur du plumage, forme de la crête, taille de l'individu ou encore teinte de la coquille d'œuf... Dès le début du xx^e siècle, des scientifiques ont identifié les gènes à effets majeurs responsables des caractères visibles qui définissent les différentes races de poules. En 2004, le séquençage du génome de la poule a de nouveau révolutionné l'étude de la domestication et de la diversité génétique des races, permettant de reconstituer leur histoire et de déterminer précisément les gènes responsables des caractères visibles. Aujourd'hui, des tests de diagnostic moléculaire peuvent également être proposés pour faciliter l'interprétation des phénotypes, notamment dans le cas de croisements.

Inspiré du livre de Gérard Coquerelle (*Les poules. Diversité génétique visible*, Inra, 2000), cet ouvrage revisite la diversité génétique visible des poules en intégrant les nouvelles connaissances apportées par la génétique moléculaire et aborde les mécanismes conduisant aux variations observées et à certains défauts métaboliques. Il présente les principes fondamentaux de la génétique mendélienne, explique par des schémas pédagogiques les interactions entre les gènes eux-mêmes ou avec le milieu, et décrit plus de 30 gènes sur lesquels les éleveurs ont agi avant de pouvoir les connaître.

Ce livre s'adresse aux éleveurs amateurs ou industriels, aux enseignants en lycée général ou agricole et aux chercheurs intéressés par la génétique comparée entre oiseaux et mammifères.

Michèle Tixier-Boichard est directrice de recherche à INRAE. Ses travaux en génétique avicole, commencés au laboratoire de Génétique factorielle, ont très tôt intégré les approches moléculaires. Elle préside le conseil de la Cryobanque nationale et a mis en place un réseau de centres de ressources biologiques sur les animaux domestiques, qui concerne notamment les races de poules.

Gérard Coquerelle (préfacer) a effectué toute sa carrière d'ingénieur en génétique avicole à l'Inra et a travaillé dans l'élevage expérimental où a été découvert le gène de nanisme qui mènera à la poule Vedette. Lui-même éleveur de poules de races locales, il a acquis une expertise unique dans l'analyse de la diversité morphologique des poules, qu'il a transmise aux auteurs de ce nouvel ouvrage.

université
PARIS-SACLAY

GRADUATE SCHOOL

Biosphera

éditions
Quæ

Éditions Cirad, Ifremer, INRAE
www.quae.com

INRAE

25 €

ISBN: 978-2-7592-4038-8



ISSN: 1952-1251

Réf.: 02997