

Communiqué de presse

15 octobre 2025

Du génome à la diversité des traits : le premier « atlas » des mutations d'une espèce

En décryptant le génome de plus de 1000 individus d'une même espèce de levure, une équipe strasbourgeoise de l'Université de Strasbourg et du CNRS a cartographié pour la première fois l'ensemble des variants génétiques -en raccourci des mutations- à l'échelle d'une espèce, et ce, de manière exhaustive. Associé aux traits d'expression de l'espèce (phénotype), ce premier « atlas » ouvre de nouvelles bases de travail pour corréler génome et diversité des traits et observer un phénomène jusqu'ici très difficile à identifier : l'impact des variants dit structurels du génome. Joseph Schacherer et son équipe ont démontré leur rôle prépondérant pour déterminer la diversité des traits d'une espèce. Cette découverte paraît dans la revue *Nature* le 15 octobre 2025.

Un des grands défis de la biologie est de comprendre comment les variations génétiques d'un individu à l'autre provoque la diversité des traits d'une espèce. On sait aujourd'hui comment s'expriment des petits morceaux d'ADN, de l'ordre de nucléotide mais jusqu'ici il n'existe que très peu d'études de l'expression de structures larges ou de formes plus complexes du génome. Et dans ce champ, une modification génétique est particulièrement difficile à identifier : les variants structurels du génome, comme les insertions, inversions, duplications ou autres réarrangements dont les effets sur les traits sont pourtant déterminants. Identifier de telles variations même chez la levure et les associer à l'expression des traits sont une base pour l'étude des mêmes variations chez d'autres espèces, dont l'être humain.

Les génomes issus de 1086 souches de *Saccharomyces cerevisiae*

Saccharomyces cerevisiae est une levure unicellulaire dont l'étude du génome présente l'avantage de produire une grande quantité de données. Contrairement à l'être humain, il est possible de séquencer son génome de manière exhaustive, sans aucune zone d'ombre. En utilisant sur 1086 souches une méthode de séquençage de 3^{ème} génération permettant de lire des séquences plus longues, Joseph Schacherer et son équipe ont établi le pangénome, la gamme complète de gènes de l'espèce qui comprend 8541 familles de gènes.

Plus de 2000 étant jusque-là absents du génome de référence de la levure. Les scientifiques ont ensuite associé ces données à 8391 traits d'expression de la levure, comme la capacité de croissance, la résistance à une drogue ou des aspects purement moléculaires comme l'abondance de certaines protéines. Cet atlas démontre aujourd'hui que ces variations structurelles déterminent davantage la diversité phénotypique que les petites mutations localisées, l'une de ces variations agissant parfois sur deux traits ou plus.

De la levure à l'être humain

La portée de cet « atlas » ne se limite pas à *Saccharomyces cerevisiae*. Toutes les variations identifiées, leurs potentiels traits associés peuvent être transposés à d'autres espèces. Si le séquençage du génome d'espèces plus complexes, comme l'être humain, n'est pas possible de manière exhaustive, la cartographie faite pour la levure permet de compléter les données chez les autres espèces. La prochaine étape ? Pouvoir anticiper des prédispositions de traits à la lecture d'un génome grâce au *deep-learning*. Avec cette étude, l'équipe strasbourgeoise offre une nouvelle base de travail pour réaliser le même type d'études structurelles globales sur des plantes, animaux et êtres humains. Elle réduit ainsi le fossé qui réside entre variation génétique et diversité des traits et à long terme constitue un socle solide pour la médecine prédictive.

Publication

From genotype to phenotype with 1,086 near telomere-to-telomere yeast genomes

Victor Loegler, Pia Thiele, Elie Teyssonnière, Andreas Tsouris, Gauthier Brach, Corinne Cruaud, Emilie Payen, Stefan Engelen, Maitreya J. Dunham, Jing Hou, Anne Friedrich et Joseph Schacherer.

Nature, 15 octobre 2025

<https://doi.org/10.1038/s41586-025-09637-0>

Contact scientifique

Joseph Schacherer, professeur à l'Université de Strasbourg

Laboratoire « Génétique moléculaire, génomique, microbiologie » (Université de Strasbourg/CNRS)

schacherer@unistra.fr

Contacts presse

Université de Strasbourg :

Jonathan Rangapanaiken | jonathan.rangapanaiken@unistra.fr

+33 (0)6 16 38 90 77

CNRS :

presse@cnrs.fr

+33 (0)1 44 96 51 51