

La génétique des couleurs

Jeremy NATHANS

On a découvert les gènes humains codant les protéines responsables de la détection des couleurs. À l'aide de sondes génétiques formées avec ces gènes, on étudie l'origine des anomalies de la perception des couleurs.

Les couleurs sont les sourires de la Nature, a dit le poète anglais Leigh Hunt. Comment distingue-t-on un sourire d'un autre? La réponse est donnée par les trois types de cellules en forme de cônes et sensibles aux couleurs contenus dans la rétine ; selon que le pigment qu'elles contiennent est rouge, vert ou bleu, ces cellules réagissent différemment à la lumière réfléchiée par les objets colorés. Les pigments sont des protéines qui absorbent la lumière ; certains sont surtout sensibles aux grandes longueurs d'onde du spectre visible (le rouge), d'autres aux longueurs d'ondes intermédiaires (le vert) et d'autres enfin aux courtes longueurs d'onde (le bleu). Lorsque les cellules de la rétine sont éclairées par la lumière à laquelle elles sont sensibles, elles émettent des signaux électriques vers le cerveau, où le traitement donne la sensation d'une teinte particulière.

À la Faculté de médecine de Stanford, nous avons identifié les gènes qui codent les pigments, étudié les séquences en nucléotides de ces gènes et déduit les séquences en acides aminés des protéines qu'ils codent. Ainsi, nous comprenons mieux comment l'Évolution a produit la perception normale des couleurs et pourquoi certaines personnes ont une vision défectueuse des couleurs.

Les découvertes récentes précisent une description de la vision des couleurs que l'on élabore depuis plusieurs siècles. On doit la première contribution importante à Isaac Newton qui, il y a 300 ans, découvrit le spectre des couleurs.

Newton observa également que l'œil humain ne distingue pas des couleurs formées par combinaisons des rayonne-

ments : quand on mélange deux faisceaux lumineux caractérisés par des angles de réfraction différents, par exemple le rouge et le vert, on obtient une perception colorée identique à celle d'une troisième lumière pure – en l'occurrence le jaune – dont l'angle de réfraction est situé entre ceux des deux lumières constitutives.

À la fin du XVIII^e siècle, on découvrit que la vision des couleurs est trichromatique : on obtient la plupart des couleurs en mélangeant trois couleurs primaires. De nombreuses lumières pures (monochromatiques) peuvent servir de lumière primaire, mais tous les jeux de trois couleurs primaires comportent une lumière de grande longueur d'onde, une lumière de longueur d'onde intermédiaire et une lumière de courte longueur d'onde ; lorsque les trois couleurs primaires sont mélangées en proportions égales, on perçoit du blanc. Le rouge, le vert et le bleu forment, par exemple, un jeu de trois couleurs primaires ; dans l'imprimerie, on utilise le cyan, le jaune et le magenta.

En 1802, le médecin et physicien anglais Thomas Young a imaginé que la trichromie était due à la façon dont nous percevons les couleurs : la vision des couleurs aurait résulté de l'excitation de trois types de détecteurs. «Comme il est quasi impossible d'imaginer que chaque point photosensible de la rétine contienne une infinité de particules susceptibles de vibrer à l'unisson avec tous les rayonnements, écrivit-il, il faut postuler l'existence de seulement trois types de particules, sensibles aux trois couleurs primaires.» Young avait raison, mais la communauté scientifique mit du temps à l'admettre. Aujourd'hui, on sait que les trois classes de cellules

photosensibles, les cônes, ont des sensibilités différentes à la lumière, même si leurs domaines de sensibilité se recouvrent un peu. Par exemple, les récepteurs surtout sensibles au vert absorbent également la lumière orangée, mais moins que les récepteurs surtout sensibles au rouge.

Le daltonisme

Peu avant que Young formule sa théorie, son contemporain John Dalton (un pionnier de la chimie moderne) étudia les anomalies de la vision des couleurs ; ses travaux parallèles firent notablement progresser la compréhension de la vision normale des couleurs. Dans sa première communication à la Société de littérature et de philosophie de Manchester, publiée en 1794, Dalton rapporta qu'il ne voyait pas les couleurs comme les autres : «Les parties d'image que les autres voient rouges m'apparaissent comme des ombres ou des absences de lumière ; l'orangé, le jaune et le vert sont pour moi comme plusieurs intensités de jaune.»

On appelle daltonisme la déficience de l'aptitude à distinguer les couleurs de la partie du spectre qui s'étend du rouge au vert : huit pour cent environ des hommes et un pour cent environ des femmes en sont atteints. Certains individus distinguent mal les couleurs de la partie bleue du spectre : ils sont rares, et nous ne considérerons pas leur cas ici.

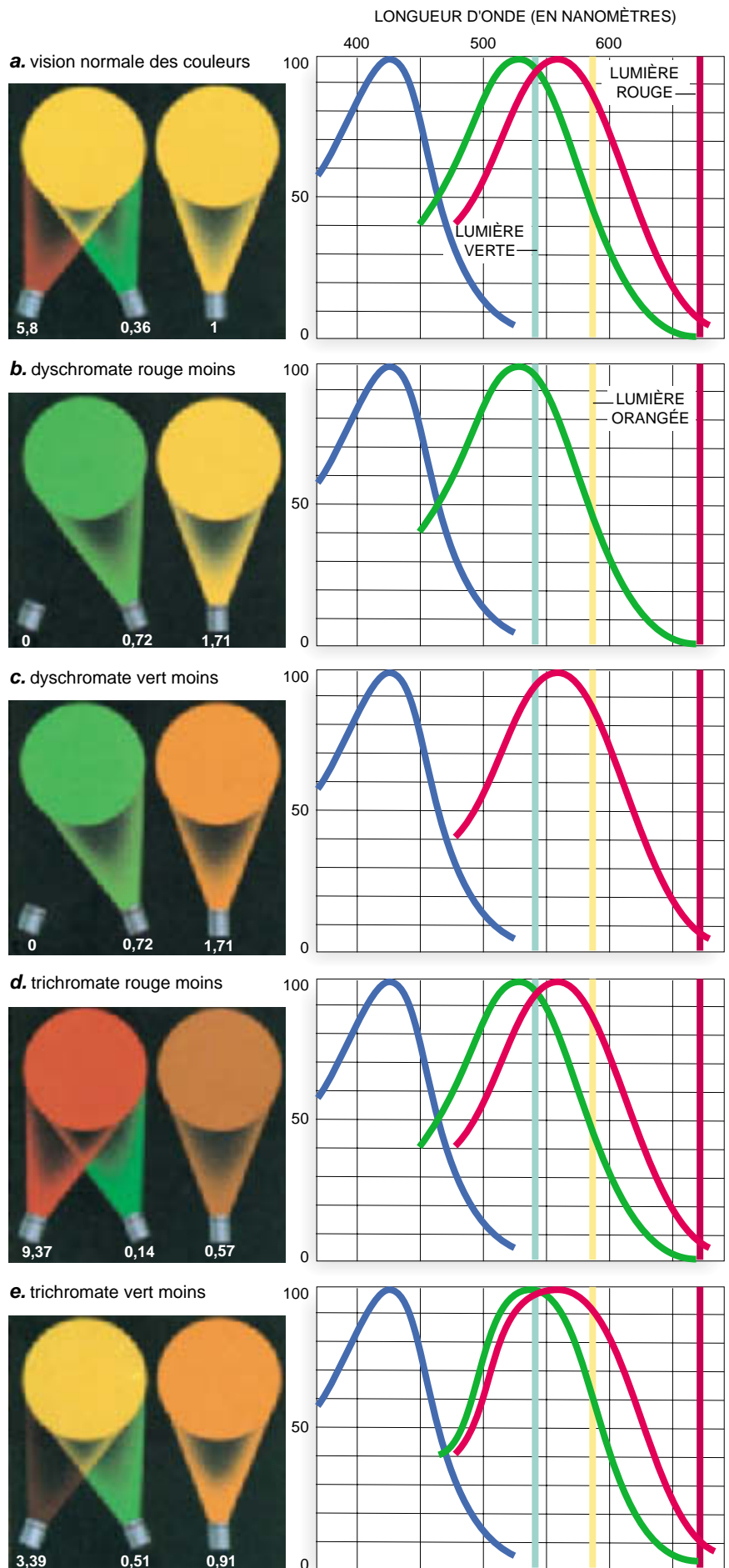
Au milieu du XIX^e siècle, le physicien anglais James Clerk Maxwell identifia deux types de daltonisme en présentant plusieurs couleurs à des sujets et en examinant systématiquement les couleurs qu'ils ne distinguaient pas. En appliquant la théorie des trois récepteurs de Young, Maxwell estima la sensibilité à la lumière des trois récepteurs et répartit en deux groupes les sujets dont la vision des couleurs était anormale : les personnes qui confondaient les couleurs excitant autant les récepteurs sensibles au rouge et ceux sensibles au bleu, et les personnes qui confondaient les couleurs excitant autant les récepteurs sensibles au vert et ceux sensibles au bleu ; il supposa

que les sujets normaux distinguaient ces couleurs grâce à des différences d'excitation des récepteurs sensibles au vert dans le premier cas, au rouge dans le second.

Maxwell en déduisit – correctement – que les sujets du premier groupe étaient dépourvus de récepteurs sensibles au vert, et ceux du second, de récepteurs sensibles au rouge. Nous appellerons les sujets du premier groupe, dyschromates vert moins, ceux du second groupe, dyschromates rouge moins.

À la fin du XIX^e siècle, le mathématicien et physicien anglais John William Strutt, plus connu sous le nom de Lord Rayleigh, inventa un instrument à l'aide duquel on teste encore la vision des couleurs : l'anomaloscope (voir la figure 1). Le principe de l'anomaloscope tient compte du fait que les personnes dont la vision des couleurs est normale ont deux classes de détecteurs des couleurs – les uns sensibles au vert, les autres au rouge – qui sont activés dans le domaine rouge-vert du spectre des couleurs ; les récepteurs sensibles au bleu ne sont pas activés par les rayonnements utilisés. Les sujets normaux perçoivent la même couleur sur tout l'écran lorsque chaque moitié envoie la même quantité de lumière (le même nombre de photons par seconde) vers les récepteurs sensibles au vert ; ils équilibrent le jaune avec une proportion précise de lumière rouge et de

1. ON TESTE LA VISION DES COULEURS à l'aide d'un anomaloscope, inventé par le physicien anglais Rayleigh. Un écran est éclairé, à gauche par un mélange de rouge et de vert, et à droite par une lumière jaune-orangé. Les sujets ajustent le rapport de lumière rouge et de lumière verte, ainsi que l'intensité de la lumière jaune, afin que les couleurs des deux moitiés de l'écran leur semblent identiques (les nombres affichés sous les lampes indiquent les intensités relatives). Les sujets normaux (a) ont besoin à la fois de lumière rouge et de lumière verte pour équilibrer le jaune ; ils choisissent une lumière rouge plus intense que la lumière verte, car les pigments rouges et les pigments verts absorbent moins la lumière rouge que la lumière jaune, tandis qu'ils absorbent plus le vert que le jaune. Les individus dépourvus de pigments rouges (b) ou de pigments verts (c) n'équilibrent la lumière jaune qu'avec de la lumière rouge ou de la lumière verte (on remarque que l'équilibre s'effectue avec du jaune plus intense que pour les sujets normaux). Les sujets dont les pigments rouges (d) ou verts (e) ont des sensibilités spectrales anormales utilisent à la fois la lumière rouge et la lumière verte pour équilibrer le jaune, mais ils choisissent respectivement davantage de rouge ou davantage de vert que les sujets normaux.



lumière verte. Au contraire, les dyschromates rouge moins et vert moins équilibrent respectivement la lumière jaune uniquement avec la lumière rouge ou avec la lumière verte ; en outre, ils confondent la lumière jaune avec n'importe quel mélange de vert et de rouge. Ils font cette confusion parce que les trois lumières sont détectées par un seul type de récepteurs ; en ajustant l'intensité d'une seule des sources lumineuses, les dyschromates peuvent équilibrer le nombre de photons issus des deux moitiés de l'écran.

Les spectres d'absorption

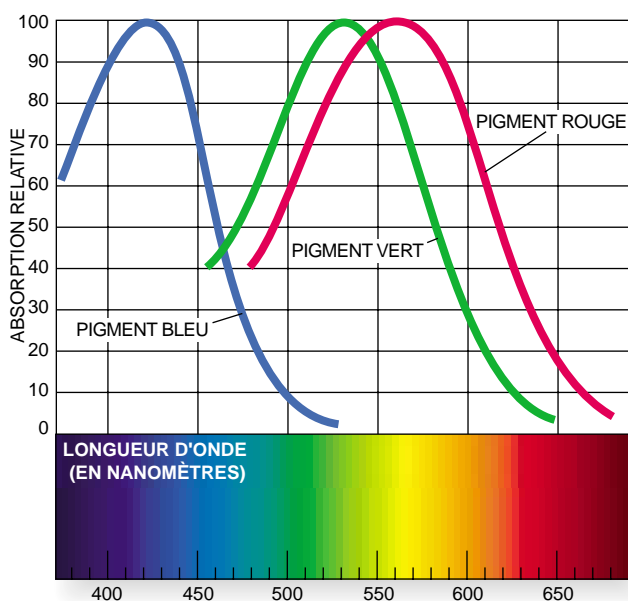
Avec son anomaloscope, Rayleigh détecta d'abord les anomalies de la vision rouge moins et vert moins. Puis en testant ses amis et ses proches, il identifia deux autres groupes de personnes ayant une vision anormale des couleurs : comme les sujets normaux et contrairement aux dyschromates, ces individus équilibrent le jaune avec un mélange de rouge et de vert, mais en proportions anormales ; l'un des groupes sélectionne davantage de vert et moins de rouge, et l'autre fait l'inverse. Rayleigh en conclut que les spectres d'absorption des récepteurs sensibles au rouge ou au vert, pour ces «trichromates» vert anormaux et rouge anormaux, étaient des spectres des récepteurs normaux.

Au milieu du xx^e siècle, les études psychophysiques de ce type, qui reposaient sur le jugement des sujets, semblaient confirmer la théorie des trois récepteurs de Young ; les cônes de la rétine semblaient être ces récepteurs. Cependant, la démonstration définitive de la théorie de Young manquait, car les cônes étaient difficiles à isoler : ils sont mélangés, sur la surface rétinienne, à d'innombrables photorécepteurs responsables de la vision en noir et blanc dans la pénombre, les «bâtonnets».

L'acharnement des chercheurs fut finalement récompensé : dans les années 1960, on construisit des microspectrophotomètres déterminant l'absorption d'une seule cellule photoréceptrice : on a comparé l'intensité de deux faisceaux

lumineux de longueur d'onde connue traversant un cône dans une région détectant la couleur et dans une autre région ; en répétant cette comparaison pour toutes les longueurs d'onde du spectre, on a déterminé l'absorption de la région assurant la détection des couleurs, en fonction de la longueur d'onde incidente. En utilisant des cônes humains prélevés au cours d'autopsies, on découvrit trois spectres d'absorption distincts ; ces spectres confirmaient les prévisions des études psychophysiques.

Pour chaque classe de cônes, lorsque l'on trace la proportion de photons absorbés par seconde en fonction de la longueur d'onde de ces photons, on obtient une courbe en cloche. Les cônes sensibles au bleu absorbent les longueurs d'onde comprises entre 370 et 530 nanomètres (millardième de



2. L'ABSORPTION DE LA LUMIÈRE PAR LES PIGMENTS DES CÔNES dépend de la longueur d'onde du rayonnement que reçoivent les cônes. Le pigment bleu absorbe surtout les rayonnements visibles de courte longueur d'onde ; les pigments vert et rouge sont plus sensibles aux moyennes et aux grandes longueurs d'onde.

mètre), et leur sensibilité est maximale à 420 nanomètres. Les cônes sensibles au vert et ceux sensibles au rouge absorbent des rayonnements de la majeure partie du spectre, mais leur absorption est prépondérante entre 450 et 620 nanomètres environ ; l'absorption maximale des cônes verts se situe à 535 nanomètres, celle des cônes rouges à 565 nanomètres.

Au début des années 1970, on confirma par une nouvelle méthode que les dyschromates sont dépourvus d'un des trois types de récepteurs : on éclaire

les yeux de sujets dyschromates à l'aide d'un faisceau lumineux de longueur d'onde déterminée et on mesure la lumière réfléchie par la rétine, et qui n'a donc pas été absorbée ; on démontre ainsi que certaines longueurs d'onde ne sont pas absorbées normalement par les cônes des personnes dyschromates. Depuis, on a confirmé, en utilisant un microspectrophotomètre, que la rétine d'un individu dyschromate vert moins était dépourvue de cônes sensibles au vert.

On a également déterminé les causes de la trichromatie anormale ; à l'aide de tests psychophysiques, on a démontré que les courbes d'absorption des récepteurs anormaux sensibles au vert et au rouge sont décalées.

Au début des années 1980, lorsque l'existence de trois classes de cônes fut établie, David Hogness et moi-

même avons recherché les bases génétiques de la vision – normale et anormale – des couleurs. Nous espérons ainsi faciliter l'isolement des pigments protéiques et compléter les études sur la transmission héréditaire de la vision anormale des couleurs.

On sait depuis longtemps que les déficiences de discrimination rouge-vert sont plus fréquentes chez les hommes que chez les femmes, et l'on a déterminé que les gènes anormaux sont sur le chromosome X (le chromosome sexuel). La discrimination vert-rouge est anormale chez les hommes dont l'unique chromosome X (hérité de leur mère) porte l'anomalie ; les femmes ne sont touchées que lorsque le chromosome X hérité de la mère et celui hérité du père sont simultanément anormaux.

Par ailleurs, les anomalies de la sensibilité au bleu ne proviennent pas du chromosome sexuel. Nous avons voulu vérifier ces analyses génétiques, et avons commencé par étudier l'hypothèse la plus simple justifiant cette transmission héréditaire : les anomalies de la vision des couleurs résulteraient d'altérations héréditaires des gènes qui codent les pigments des cônes ; les gènes mutés ne produiraient plus l'un des trois types de pigments ou produiraient un pigment avec un spectre d'absorption anormal.