

Bilan – Chapitre 4 : L'histoire humaine lue dans son génome

Mémo

Unité 1 Séquencer et comparer des génomes

- La méthode Sanger a permis, dans les années 2000, de séquencer la totalité d'un **génom**e humain, soit 3 milliards de paires de bases. La séquence obtenue sert de référence.
- Les méthodes de **séquençage**, beaucoup plus rapides de nos jours, permettent d'étudier de nombreux génomes individuels. À l'aide d'outils informatiques, on peut ainsi identifier de nouveaux **allèles** par comparaison de séquences. Ces allèles diffèrent par mutations (insertion, délétion, substitution). Il existe un grand nombre d'allèles par gène dont on peut comparer les fréquences entre les populations humaines. Les allèles et leurs fréquences varient d'une population à l'autre.

Unité 2 Génomes fossiles et histoire de l'humanité

- Les humains ont migré d'Afrique vers l'Eurasie il y a environ 50 000 ans. Ils ont vécu sur des territoires habités par les Néandertaliens et les Dénisoviens, dans des conditions environnementales nouvelles (climat, maladies...). Ils sont à l'origine de l'ensemble de la population actuelle.
- Le prélèvement d'ADN de fossiles bien conservés a permis, grâce aux techniques modernes, de séquencer le génome des Néandertaliens, que l'on peut comparer aux génomes actuels. Les Européens et les Asiatiques actuels possèdent tous dans leur génome entre 1 et 2 % d'ADN néandertalien alors que les populations africaines n'en

possèdent pas ou très peu. Les Néandertaliens ont donc contribué au génome des hommes actuels. Il y a eu des croisements entre les Néandertaliens et les hommes modernes. Le pourcentage d'ADN néandertalien contenu dans les génomes des hommes modernes diminue avec le temps.

- En analysant plus précisément certains gènes, on peut montrer l'existence d'allèles néandertaliens dans les génomes humains actuels.
- Ces allèles sont notamment présents pour des gènes impliqués dans une adaptation à un environnement nouveau : pigmentation, rythme du sommeil...

Unités 3 & 4 La sélection actuelle et passée

La tolérance au lactose

- En fonction des allèles qu'ils possèdent, les hommes actuels sont intolérants ou non au lactose. La comparaison avec des génomes fossiles permet de constater que les premiers hommes européens étaient intolérants au lactose.
- L'apparition de la tolérance au lactose coïncide avec l'apparition de la pratique de l'élevage. On peut supposer qu'une mutation a touché le gène *MCM6*, qui contrôle l'expression du gène de la lactase entraînant la synthèse de l'enzyme après à l'âge de 6 ans. Cette mutation a augmenté la valeur sélective des individus qui la portaient (apport protéique, apport de vitamine D dans un environnement moins lumineux...) permettant, par **sélection naturelle**, l'augmentation de la fréquence de cet allèle au cours du temps dans la population humaine. Le génome actuel porte les marques de cette histoire.

La résistance à la peste

- Les populations humaines européennes et asiatiques ont des fréquences élevées d'allèles néandertaliens impliqués dans la réponse immunitaire. On peut supposer que la sélection naturelle a permis le maintien de ces allèles dans les populations car ils donnaient aux individus qui les portent une meilleure résistance aux pathogènes de l'environnement.
- L'histoire de l'humanité s'accompagne également de maladies, comme la peste. Les populations dont les ancêtres ont connu la peste présentent des fréquences alléliques particulières. On peut supposer que seuls les individus résistants ont survécu à l'épidémie transmettant à leurs descendants leurs allèles.
- Chaque génome individuel est unique en lien avec l'histoire de l'individu et de l'espèce humaine.

Mots-clés

Allèle : version d'un gène.

Génome : ensemble des molécules d'ADN contenues dans une cellule et l'information qu'elles portent.

Séquençage : détermination de l'ordre d'enchaînement des nucléotides.

Sélection naturelle : modification orientée des fréquences des allèles d'un gène au cours des générations successives, sous l'influence de l'environnement (pression du milieu et interaction avec les autres organismes).