

## Thème 1 La Terre, la vie et l'organisation du vivant

### Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

## Chapitre X : L'histoire de l'Homme lue dans son génome

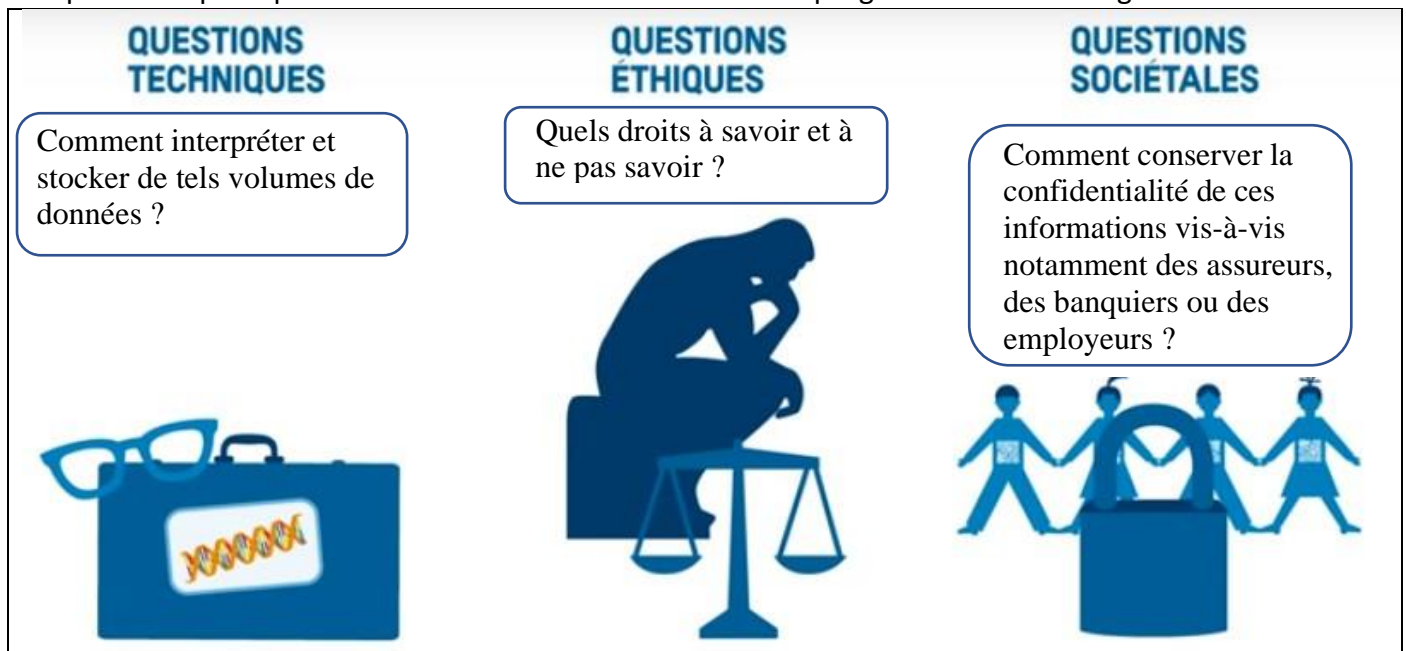
Le génome de l'Homme actuel, *Homo sapiens*, a été totalement séquencé en 2004. Le génome humain contient 3 milliards de paires de nucléotides et 20 000 gènes ont été identifiés. Ces gènes n'occupent que 1,5% de la totalité du génome.

### I Le séquençage du génome

Le séquençage du génome permet de connaître l'enchaînement des nucléotides de l'ADN. Les techniques actuelles permettent d'obtenir en quelques heures le séquençage du génome.

Le projet « Génome humain » a été initié en 2003. Il a permis d'obtenir le premier séquençage du génome humain : 3 milliards de nucléotides ont été séquencés. En 2006, les progrès en nanotechnologie et le développement de la bioinformatique ont permis ensuite un séquençage à haut débit : ces techniques permettent de séquencer un milliard de nucléotides en quelques heures et fournir la séquence d'un génome humain en une journée.

Les questions qui se posent actuellement en relation avec ces progrès en biotechnologie :



Src : Inserm (Institut Nationale de la Santé et de la Recherche Médicale)

Ces techniques permettent d'effectuer des comparaisons entre les personnes et identifier ainsi génétiquement leurs différences : en réalité, on sait maintenant que deux humains pris au hasard ont une différence génétique de seulement 0,1%. Ces différences génétiques sont des **mutations ponctuelles de nucléotides appelées SNP** (Single Nucleotide Polymorphism). Ces SNP sont à l'origine des différents allèles d'un gène (chap.VI et chap.VIII).

### II Des SNP comme marqueurs géographiques et comme sources d'évolution

Certaines combinaisons d'allèles sont des marqueurs géographiques des populations et permettent d'avoir une idée des origines d'une personne par analyse de son génome. En effet, certains allèles sont plus fréquents dans certaines populations que d'autres. De plus, la comparaison des génomes humains permet de reconstituer les principales migrations humaines.

## **L'exemple de l'intolérance au lactose**

### ➤ **Un gène régulateur du gène de la lactase mis en cause**

Un allèle d'un gène régulateur de la lactase confère à celui qui le porte la capacité à digérer le lait frais à l'âge adulte. Cette personne est donc tolérante au lactose : on dit qu'elle est Lactate Persistante [LP]. Cet allèle présente une mutation génétique ponctuelle (SNP) où un nucléotide à cytosine est remplacé par un nucléotide à thymine. L'allèle non muté de ce gène confère une intolérance au lactose, les personnes sont alors Lactate Non Persistant [LNP].

### ➤ **Une mutation relativement récente dans l'histoire des populations humaines**

Le séquençage d'ADN de populations anciennes montre que cet allèle muté est apparu relativement récemment dans l'histoire des populations humaines.

Les données sur l'ADN ancien des européens semblent indiquer qu'il y a 5000 à 6000 ans les européens d'Europe centrale avaient le phénotype LNP alors qu'actuellement la majorité ont le phénotype LP. (L'analyse n'a porté que sur 8 individus et c'est peu pour déterminer les caractéristiques d'une population, néanmoins cela incite à penser que le phénotype LP était peu répandu à cette époque en Europe).

En conclusion, on peut dire que le phénotype LP résulte de mutations survenues dans la région régulatrice du gène de la lactase dans diverses populations. Ces mutations ont eu pour effet de prolonger chez l'adulte l'expression du gène de la lactase.

La mutation du gène régulateur dans les populations d'européens serait apparue entre -10000 ans et -5000 ans avant J.C.

### ➤ **Une évolution biologique influencée par la culture**

L'allèle muté est plus fréquent dans les régions dans laquelle la consommation de lait est courante, sinon il est rare. Cet allèle a apporté aux individus qui en étaient porteurs un avantage sélectif au sein des populations humaines ancestrales qui pratiquaient l'élevage et utilisaient le lait comme base alimentaire. La tolérance au lactose correspond à une sélection naturelle associée aux changements de société.

## ***Hypothèse***

« Le lactose est présent uniquement dans le lait. La possession d'allèles LP ayant pour unique effet de permettre de digérer le lactose à l'état adulte ne peut entraîner une sélection positive de ces allèles que si les populations en cause consomment du lait, donc pratiquent un élevage laitier. De là découle l'hypothèse que c'est la domestication du bétail, chèvres, brebis et vaches, etc. donc le passage d'une société de cueilleurs-chasseurs à une société de fermiers éleveurs qui a créé le nouvel environnement ayant permis l'évolution biologique du phénotype LNP au phénotype LP. L'évolution culturelle transmise de génération en génération a entraîné l'évolution biologique et sans doute que celle-ci en retour a influencé l'évolution culturelle. »

## **Observation**

- Le phénotype LNP est ancestral. Le phénotype LP résulte de mutations intervenues entre 5000 ans et 10000 ans avant JC. Les populations chez lesquelles le phénotype LP est devenu fréquent ont toutes une histoire de pratique de l'élevage. Le génome des individus LP montre des signatures d'une sélection positive.

## **Déduction**

Tout cela fait qu'il y a un accord pour dire qu'au cours de l'histoire des populations, l'extension du phénotype LP résulte d'avantages sélectifs que fournissait la consommation du lait à condition de digérer le lactose. C'est un exemple où une innovation culturelle, l'élevage, en créant un nouvel environnement, l'apport de lait, a créé un avantage sélectif qui a entraîné une évolution phénotypique des populations. Probablement, la généralisation de l'aptitude à digérer le lait et donc à l'exploiter a eu des conséquences sur l'évolution des techniques d'élevage donc sur les pratiques culturelles.