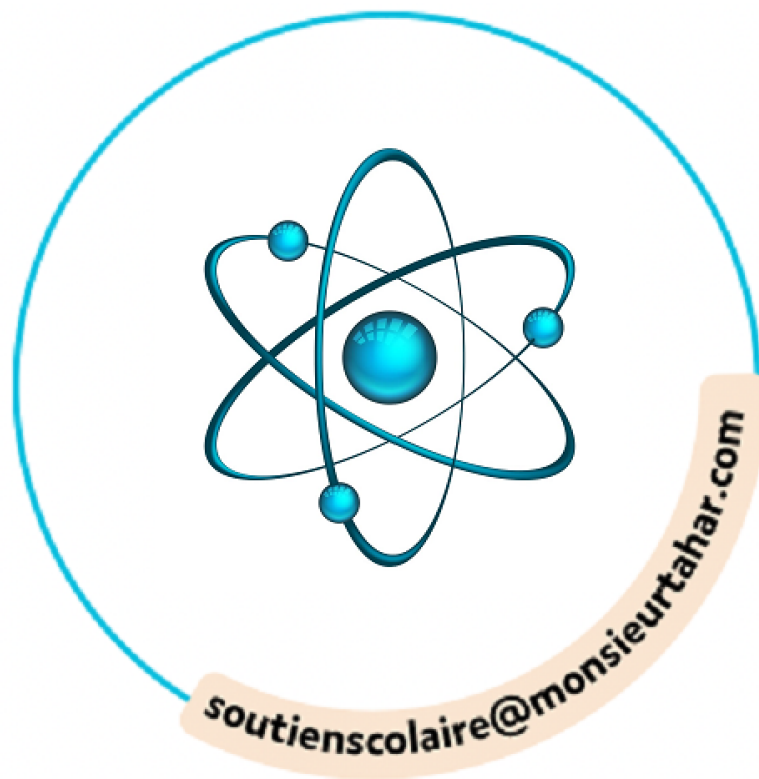
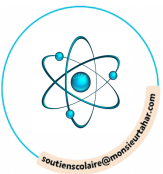


CHAPITRE 3



L'histoire humaine lue dans son génome

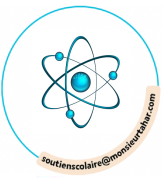


Activité 1 Le projet « génome humain »

- Le **séquençage** complet du **génom**e humain, ensemble de l'information génétique contenue dans chacune des cellules sous la forme de chromosomes, s'est achevé en 2004. Ce travail réalisé dans le cadre d'un programme appelé « projet génome humain » a nécessité un travail préalable de **cartographie génétique** puis de **cartographie physique** du génome et a mobilisé des membres d'une équipe internationale.
- Il a permis de découvrir qu'il était composé d'environ 21 000 gènes. Pour chaque chromosome, les loci de gènes ont été localisés.
- La connaissance du génome permet d'ores et déjà de nombreuses applications ; par exemple, la recherche d'allèles de prédisposition à certaines maladies comme pour le cas de certains cancers des seins. Cependant, ce programme et les progrès technologiques qui l'accompagnent, nous poussent à rester vigilants d'un point de vue **éthique** (protection des données personnelles, discrimination...).

Activité 2 Quand les allèles nous identifient

- Grâce aux progrès de la génétique, nous savons aujourd'hui que, plus deux individus partagent d'allèles communs, plus ils sont proches parents. À l'inverse, si deux individus partagent peu d'allèles communs, il est sûr que ces deux individus ont des ancêtres communs très éloignés dans le temps.
- La diversité allélique entre les génomes humains individuels permet de les identifier et, en les comparant, de reconstituer leurs relations de parenté. Il est possible de ne s'intéresser qu'à la lignée maternelle en étudiant l'**ADN mitochondrial** ou qu'à la lignée paternelle en étudiant l'ADN du chromosome Y.
- Les généticiens ont à leurs dispositions des tests basés sur l'exploitation de l'**ADN génomique** soit :
 - l'**ADN nucléaire** (excepté celui du chromosome Y) qui permet de déterminer l'appartenance à un groupe ethnique ;
 - l'ADN du chromosome Y qui permet de remonter la lignée paternelle ;
 - l'ADN mitochondrial qui permet de remonter la lignée maternelle.
- La détermination des parentés entre individus grâce à la génétique a permis de nombreuses applications : mise au point de tests génétiques pour réaliser une généalogie (= **généalogie génétique**), des tests de paternité, la résolution d'enquêtes policières...

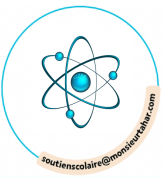


3 Des Hommes aux « dents bizarres » : les Dénisoviens

- Parfois, les paléanthropologues découvrent des restes d'**Hominidés** fossiles tellement fragmentaires qu'ils ne peuvent pas les attribuer à une espèce fossile.
- Grâce aux progrès technologiques récents, lorsque de l'ADN a été conservé, les généticiens peuvent reconstituer le génome de ces individus.
- Ces génomes peuvent être comparés à ceux d'autres espèces connues, les résultats permettant de discuter des relations de parenté qui existent entre les êtres humains fossiles et actuels. Ainsi, on peut reconstituer les principales étapes de l'histoire humaine.

4 L'histoire humaine révélée par le génome

- Face à la multiplication des données, les généticiens ont conclu que de nombreux mélanges avaient eu lieu lors de rencontres entre populations anciennes, aboutissant aux *Homo sapiens* actuels.
- Par exemple, on estime que le métissage entre les Néandertaliens et les ancêtres des Néo-guinéens a eu lieu entre - 50 000 et - 60 000 ans. Ultérieurement, la population **hybride** qui en a découlé s'est à nouveau mélangée avec les Dénisoviens entre - 44 000 et - 54 000 ans.
- On pense aujourd'hui que la conservation des allèles à l'**état dérivé** d'origine néandertalienne et dénisovienne dans les populations d'*Homo sapiens* actuels, est liée au fait qu'ils offrent un avantage sélectif comme par exemple, l'adaptation à l'altitude des Tibétains.



L'histoire humaine lue dans son génome

... en texte

- Le **séquençage** du **génome** a permis de savoir qu'il contient environ 21 000 gènes. Cette connaissance ouvre le champ à de nombreuses applications (détermination de la présence d'allèles de prédisposition à certaines maladies...) mais pose également des problèmes **éthiques**.
- La diversité allélique entre les génomes humains individuels permet d'identifier un individu à partir de son ADN. Par comparaison avec d'autres séquences, il est ensuite possible de reconstituer des relations de parentés.
- L'étude de la diversité allélique permet de reconstituer les liens qui unissent les *Homo sapiens* et de reconstituer les grandes étapes de leur histoire.
- L'application des techniques de la génomique à de l'ADN de restes fossiles a permis de reconstituer le génome d'*Homo disparus* et ainsi d'éclairer les liens qui nous unissent à eux.
- La découverte d'allèles à l'**état dérivé** de gène provenant d'autres **Hominidés** (Néandertaliens, Denisoviens) dans le génome d'*Homo sapiens* pose la question des **hybridations** et des avantages sélectifs qu'ils peuvent offrir actuellement (tolérance au lactose, résistance à la haute altitude...) ou ont offert par le passé (résistance à la peste...).

MOTS-CLÉS

séquençage

génome

éthique

hybridation

ADN mitochondrial

ADN nucléaire

Hominidé

ADN génomique

cartographie génétique

généalogie génétique

état dérivé

cartographie physique