

Thème 1 - Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

T1-A4 L'histoire humaine lue dans son génome

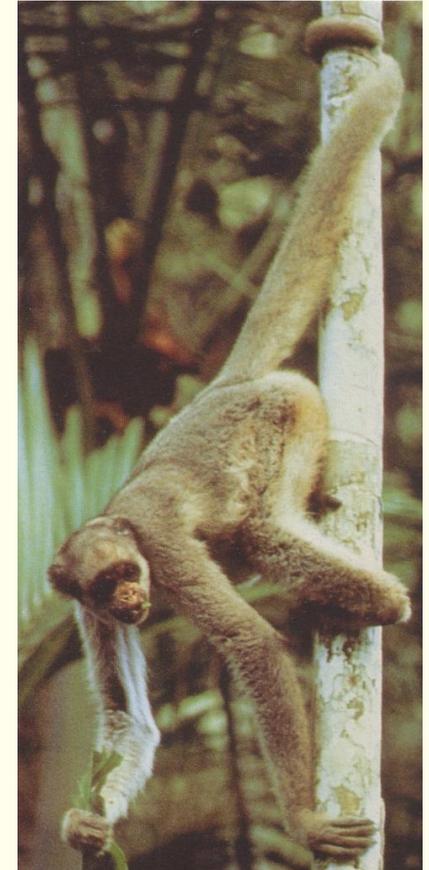
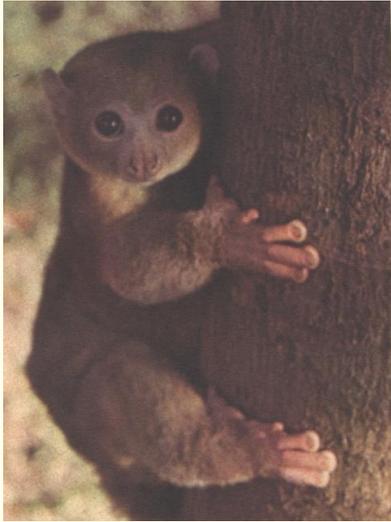
Thème 1 - Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

T1-A4 L'histoire humaine lue dans son génome

Phylogénèse et cladistique:

Thème 1 - Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

T1-A4 L'histoire humaine lue dans son génome



L'humain partage avec le Potto, le Maki et l'atèle:

- des ongles plats au bout des doigts
- une main avec un pouce opposable aux autres doigts

=> **Clade des primates**

Les gibbons



Les gorilles



Les orang-outans

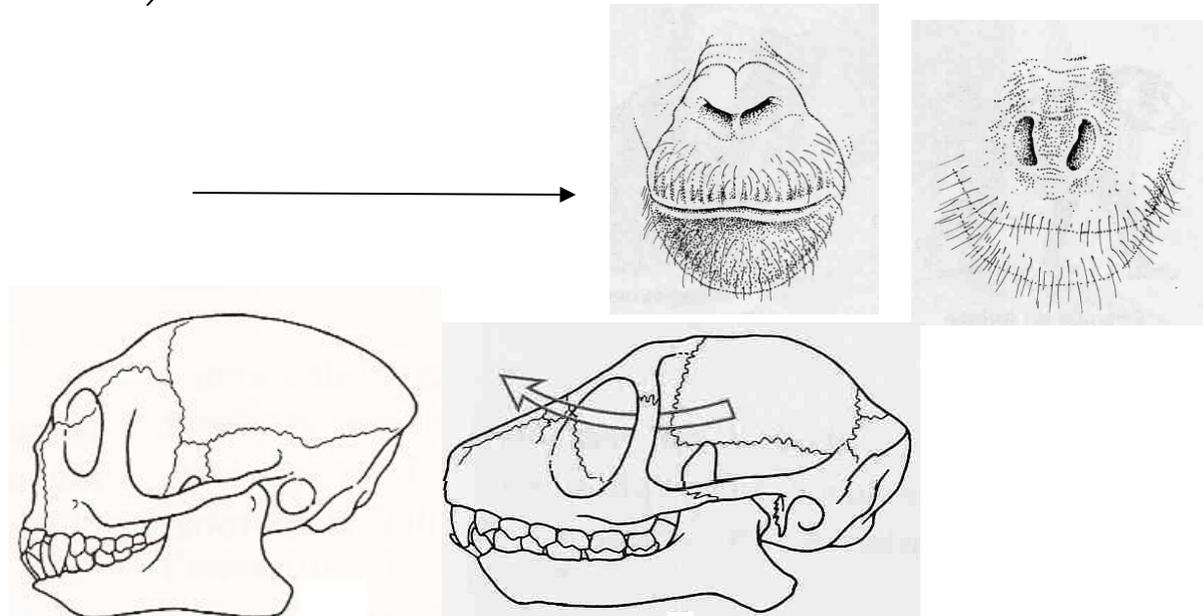


Les chimpanzés



- *un nez et non une truffe (rhinarium)*
- *queue absente*
- *des narines rapprochées*

- *des orbites fermées*



I - Le séquençage du génome, une étape essentielle. p. 48-49

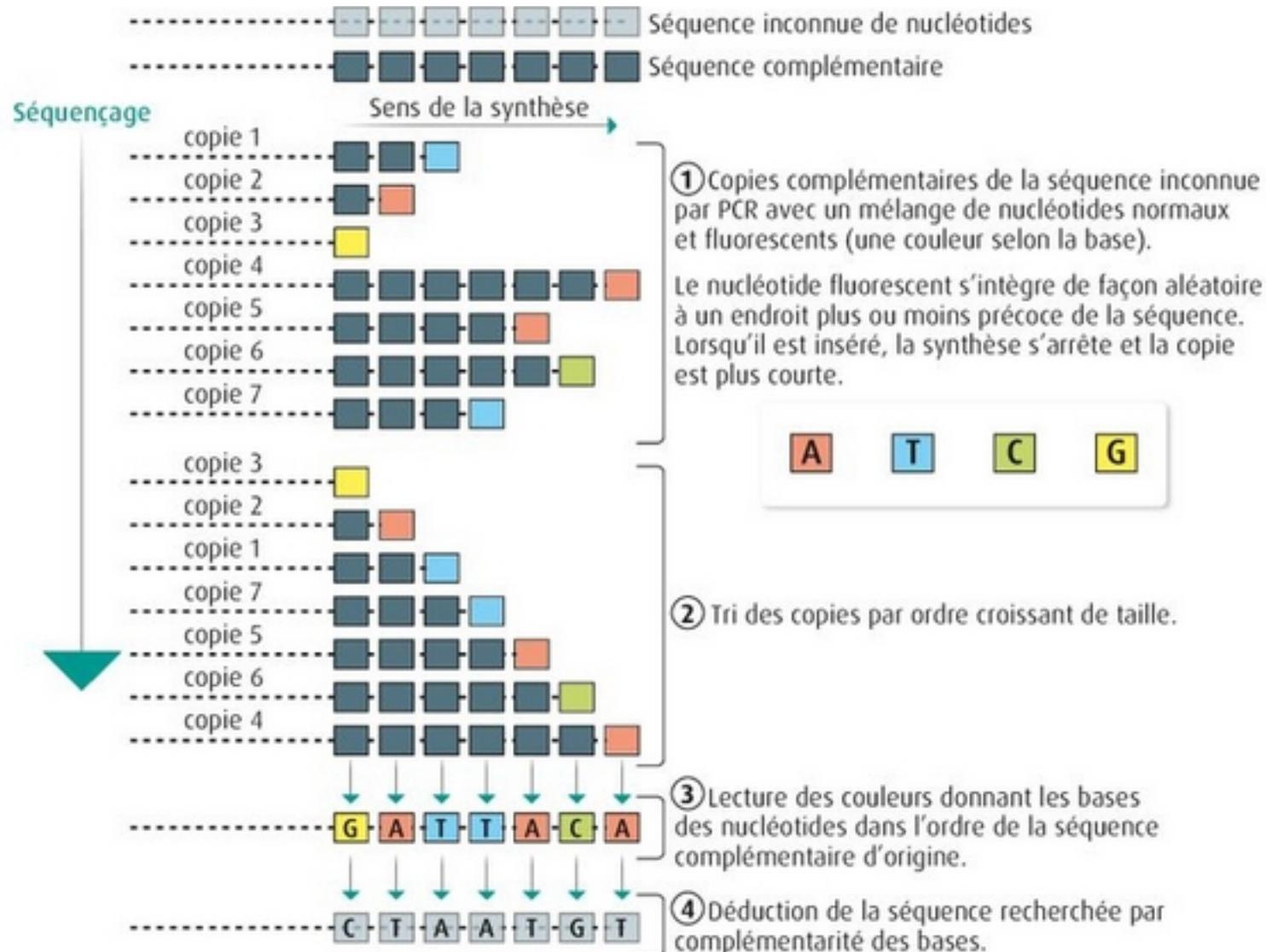
Le **génom** est l'ensemble « des gènes »

Le **génotype** est l'ensemble des allèles d'un individu.

Séquencer le génome, c'est connaître la séquence nucléotidique des allèles des gènes d'un individu.

Séquence consensus :

En 1977, Frederick Sanger invente une méthode de séquençage de l'ADN par synthèse enzymatique. L'ADN polymérase va progressivement synthétiser un nouveau brin en utilisant des nucléotides normaux ou fluorescents. D'abord utilisée pour des petits fragments d'ADN, cette méthode sera progressivement améliorée pour gagner en rapidité et analyser des génomes entiers. Les premiers génomes entiers ont été séquencés avec la méthode de Sanger.



Thème 1 - Transmission, variation et expression du patrimoine génétique T1-4 L'histoire humaine lue dans son génome

I- Le séquençage du génome

Séquencer un génome consiste à connaître l'enchaînement des bases de l'ensemble de l'ADN contenu dans les cellules d'un organisme.

Organismes	Taille du génome	Date du premier séquençage complet
Bactériophage MS2 RNA (virus)	3 600 bases	1976 (le premier génome complet connu)
<i>Haemophilus influenzae</i> (bactérie)	1,8 millions de paires de base	1995
Levure de bière (champignon)	12 millions de paires de base	1996
Humain, <i>Homo sapiens</i>	3 milliards de paires de base	2004

Thème 1 - Transmission, variation et expression du patrimoine génétique T1-4 L'histoire humaine lue dans son génome

I- Le séquençage du génome

1 ♻ humaine **46** Chrs **20 000** gènes (= 1,5% du génome)

La diversité allélique entre les génomes humains individuels permet de les identifier et, par comparaison, de reconstituer leurs relations de parentés.

Une mutation simple nucléotide permet de définir un allèle y compris dans les séquences non codantes des gènes

Evolution des techniques de **séquençage**

→ un grand nombre de données sur les humains actuels mais aussi fossiles.

Les fossiles présentent des fragments d'ADN

- en quantité **faible** et
- plus ou moins bien conservés.

Des techniques (PCR) permettent de fabriquer un grand nombre de copies de ces restes d'ADN puis de les séquencer.

Utilisation de l'ADN pour établir des liens de parentés

Plus les **différences** sont importantes, plus les espèces ont un **ancêtre commun ancien**.

En effet les mutations **s'accumulent** dans l'ADN depuis la formation des espèces, à partir d'une espèce **ancestrale** commune.

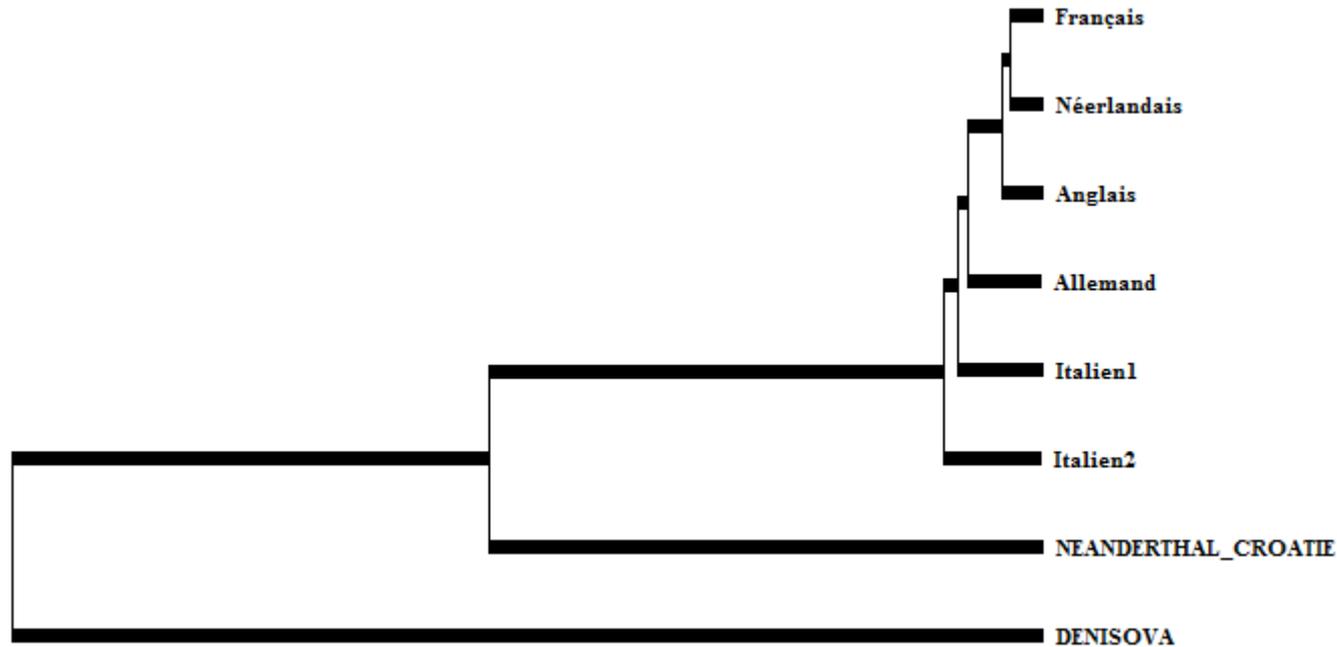
Or le **taux** de mutations est **constant**,
=> possible de donner une **estimation** de l'âge d'un ancêtre commun.

II- L'histoire humaine inscrite dans son génome. p. 50-51

TP7 : Histoire humaine et génome

Matrice des distances , molécule d'ADNmt, en %

	Allemand	Italien1	Français	Néerlandais	Anglais	Italien2	NEANDERTHAL_CROATIE	DENISOVA
Allemand	0	0.211	0.145	0.181	0.169	0.217	1.26	2.38
Italien1		0	0.151	0.187	0.163	0.236	1.26	2.36
Français			0	0.0725	0.0725	0.181	1.2	2.32
Néerlandais				0	0.109	0.193	1.23	2.33
Anglais					0	0.193	1.22	2.32
Italien2						0	1.26	2.38
NEANDERTHAL_CROATIE							0	2.28
DENISOVA								0

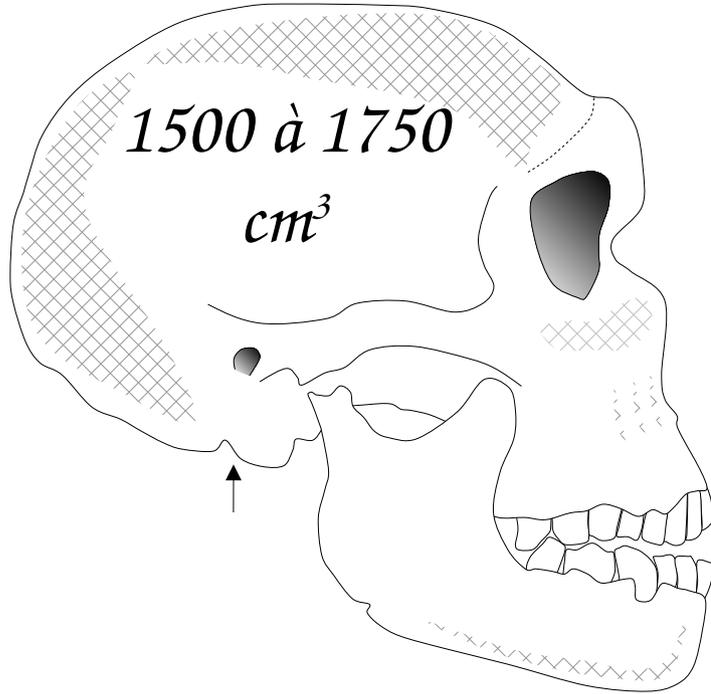


Les populations humaines **peu** de différences génétiques, **0.1 à 0.2%**.

Cependant, ces faibles différences permettent de trouver les liens de parentés entre populations actuelles et fossiles.

*Ex : les Français et Anglais sont très proches génétiquement car ils seraient issus du peuple **Celte** qui a connu une expansion en Europe entre – 500 et - 100 av. JC.*

Homme de Neanderthal

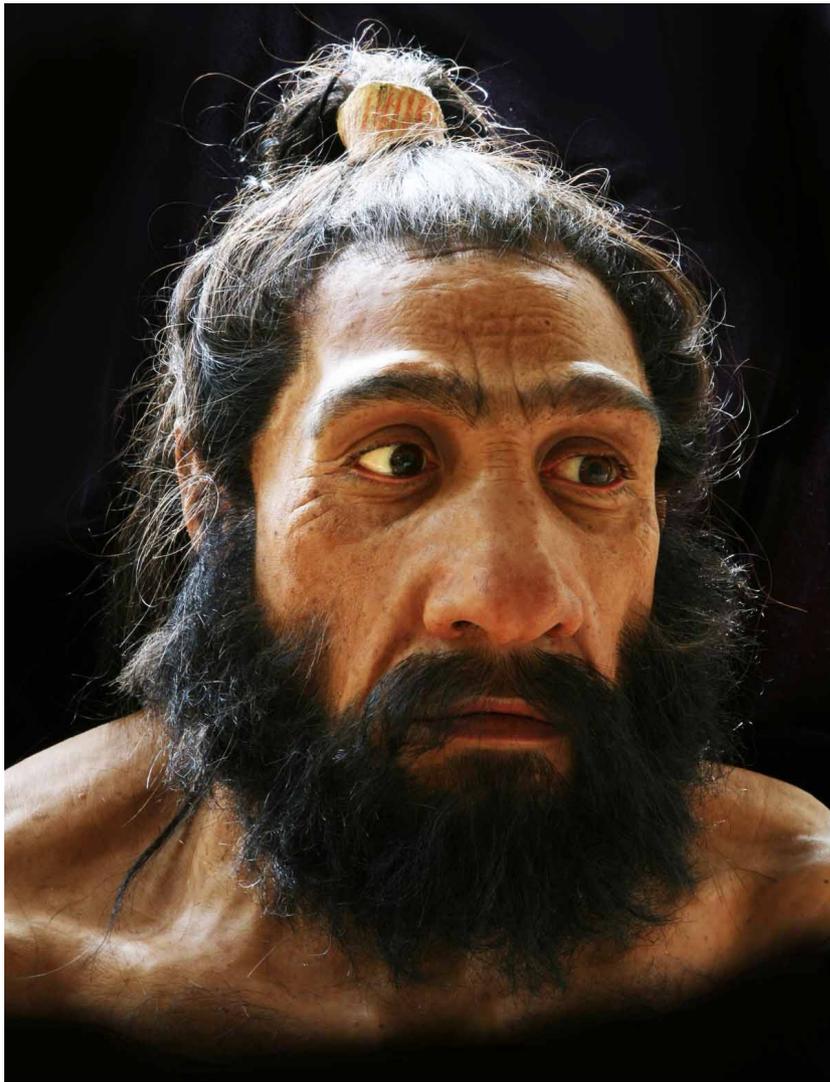


Sépulture de Néandertaliens

□ *Culte*

Grattoir (éclat retouché)





*Reconstitution de l'enfant néandertalien
de Gibraltar ([Anthropological Institute,
University of Zürich](#))*

*Reconstruction faciale d'un néandertalien (M. Anderson,
Yale Peabody Museum)*



<http://www.peabody.yale.edu/exhibits/fossils/fossils/neanderthal.html>

L'Homme de Neandertal et L'Homme de Denisova (Sibérie, daté de – 41 000 ans) sont les dernières espèces **fossiles** connues ayant vécu en Europe et Asie lors des 100 ou 200 000 dernières années.

L'ADN **mitochondrial** a conforté l'idée que Neandertal et Denisova sont des espèces **à part entière** en raison de sa distance génétique qui est plus importante avec toutes les populations humaines, que les distances entre les populations humaines.

Par contre, les informations données par l'ADN mitochondrial et l'ADN **nucléaire** sont différentes concernant les parentés avec Denisova et Néandertal. Les données moléculaires sont donc à **croiser** pour plus de fiabilité.

La présence de gènes quasi-identiques chez Neandertal, Denisova et nous, suggère l'existence d'**échanges** de gènes entre ces 3 espèces à travers la reproduction.

Qq gènes intervenant dans la construct° du phénotype

Humain
actuel

*Séquence **ASPM** : contrôle la taille du cerveau ($\times 3$ au cours de l'évolution)*

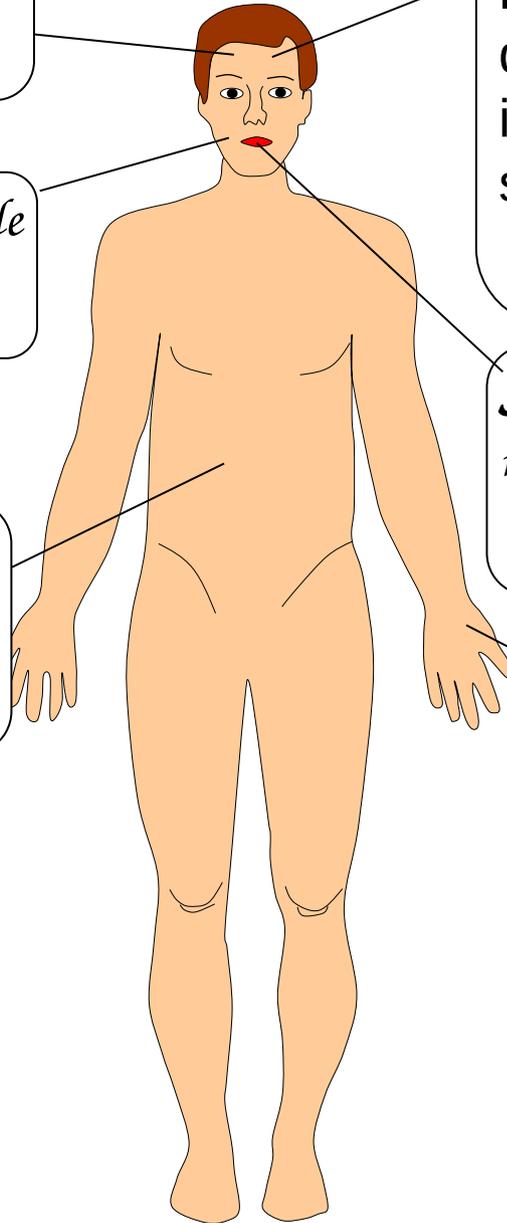
Séquence HAR1 : est active dans le cerveau, serait nécessaire au développement du cortex cérébral-
interviendrait dans la spermatogénèse

*Séquence **AMY1** : facilite la digestion de l'amidon*

Séquence **FOXP2** : facilite l'articulation des mots : langage parlé

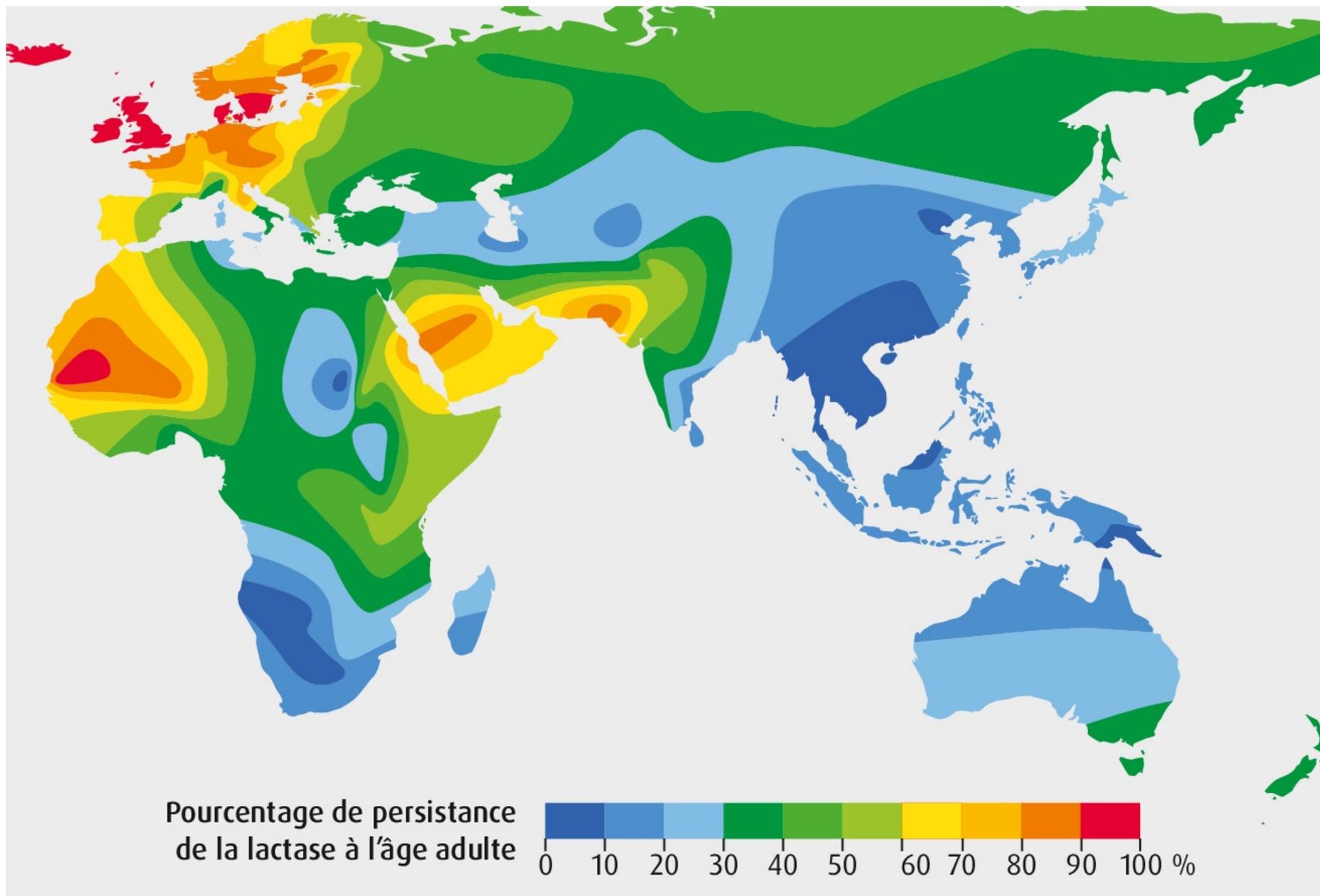
*Séquence **LCT** : permet aux adultes de digérer le lactose des laits animaux*

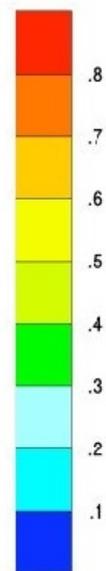
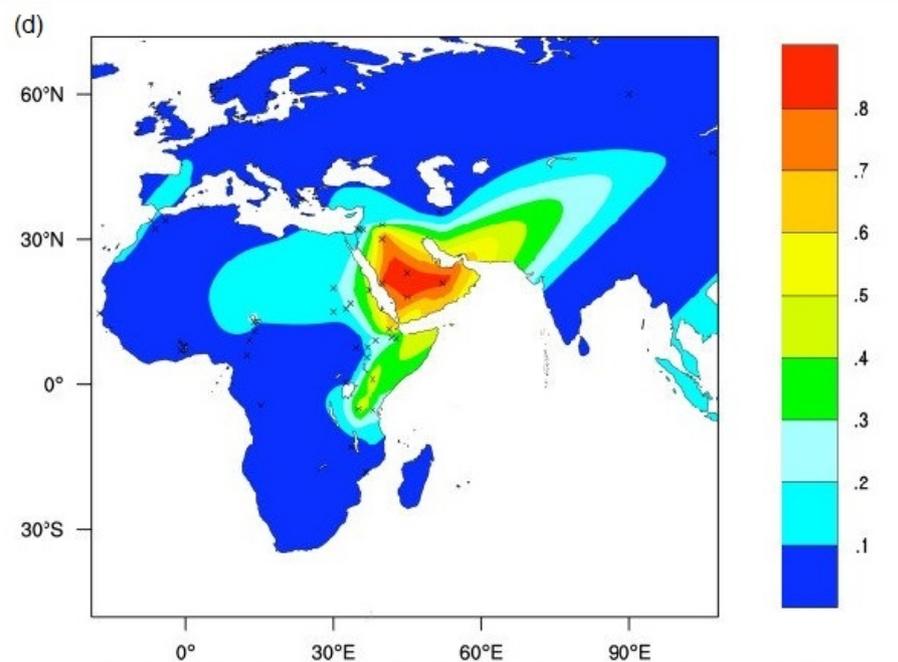
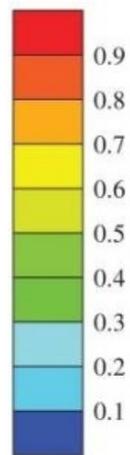
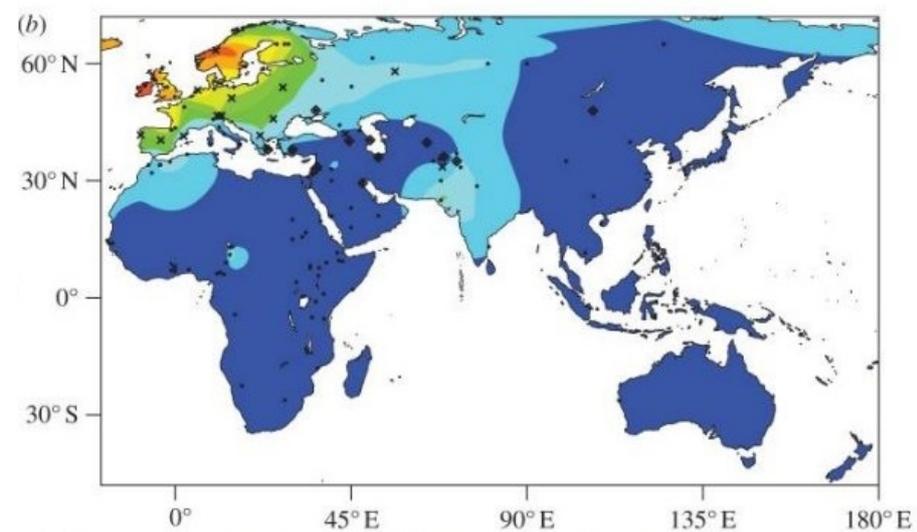
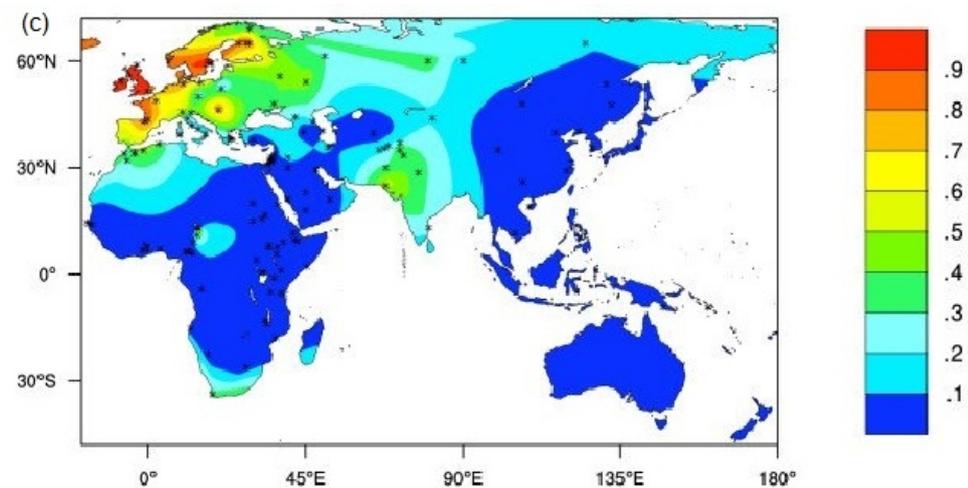
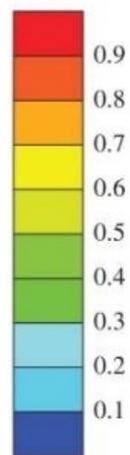
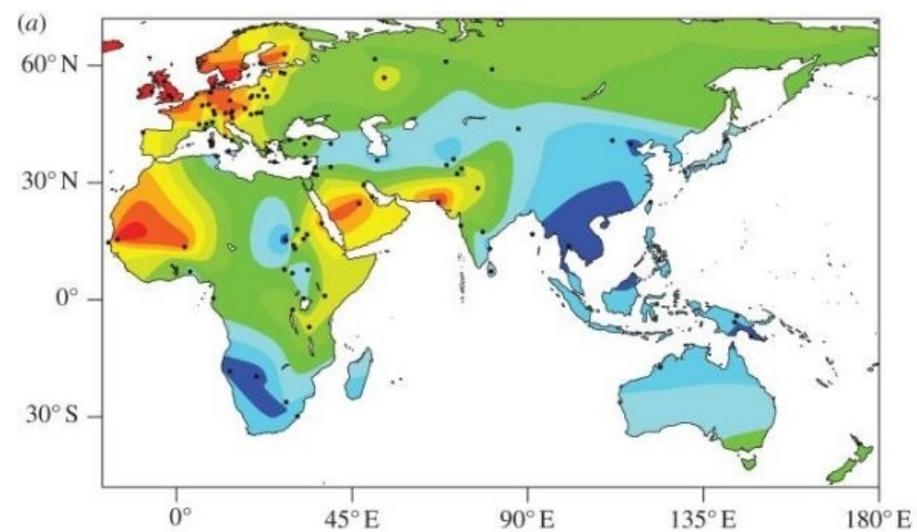
Séquence **HAR2** : contrôle le développement (période embryofœtale) du poignet et du pouce.
=> dextérité manuelle

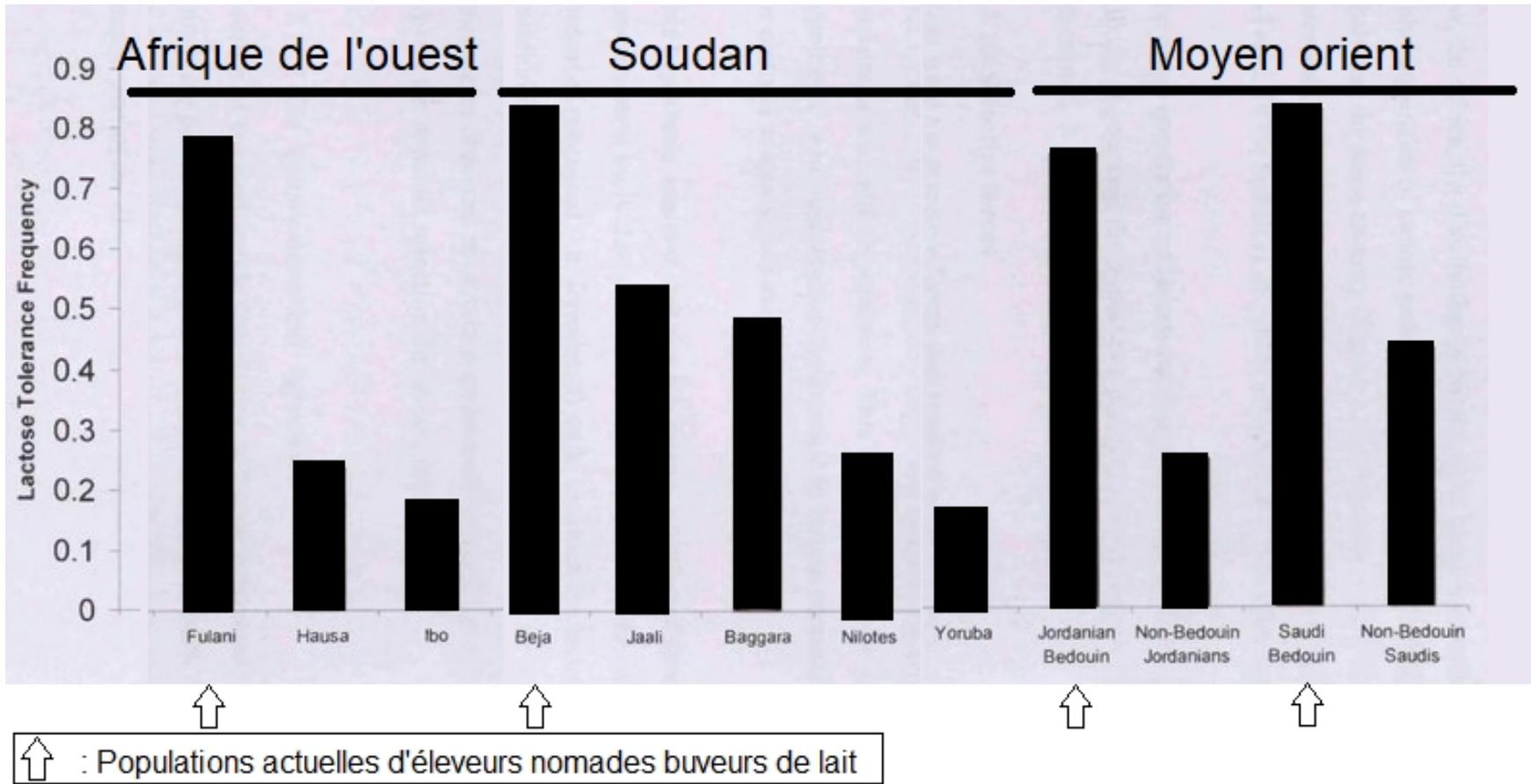


III- L'histoire humaine influence le génom. p. 51

TP8 : La tolérance au lactose







Ex. de la tolérance au lactose : les allèles de la lactase.

L'allèle LP qui permet la digestion du lactose à l'âge adulte s'est répandu dans les populations qui pratiquent l'élevage et consomment du lait à l'âge adulte.

Le changement de mode vie a donc influencé la fréquence allélique dans les populations. Les humains qui digèrent le lactose et les allèles associés ont été sélectionnés.

Les humains sont aussi soumis à la sélection naturelle !

Grâce aux techniques modernes, on peut connaître les génomes d'êtres **humains disparus** à partir de restes fossiles. En les comparant aux **génomés actuels**, on peut ainsi reconstituer les principales **étapes de l'histoire** humaine récente.

Certaines variations génétiques résultent d'une **sélection actuelle** c'est-à-dire récente (tolérance au lactose, résistance à la peste) ou **passée** (résistance à la haute altitude).

Les génomes portent en eux les traces de l'histoire de leurs ancêtres.

Ces traces s'altèrent avec le temps mais permettent néanmoins de remonter à un grand nombre de générations.