

La plupart des mutations n'ont pas d'effets sur le phénotype. Mais dans certains cas, une mutation peut **conférer un avantage** aux individus qui la possèdent. Selon le modèle de la **sélection naturelle**, si un **allèle est bénéfique dans un environnement donné, sa fréquence augmente génération après génération dans la population.**

**Comment identifier les traces d'une sélection naturelle dans les populations humaines ?**

**Consigne :** Justifier que les génomes actuels portent des marques de l'histoire humaine et des changements de société en s'appuyant sur l'exemple de la tolérance au lactose : **montrer que la consommation de lait a favorisé l'allèle de persistance du gène de la lactase dans le génome humain.**

- **Production attendue :** Un **bilan récapitulatif** (à compléter sur la feuille distribuée) s'appuyant sur des informations pertinentes et précises extraites des documents et intégrant des connaissances scientifiques utiles pour répondre au problème posé.

- **AUTO-EVALUATION :** Après avoir complété le tableau au verso de l'activité, réalise une auto-évaluation ci-dessous :

<b>EXTRAIRE ET ORGANISER DES INFORMATIONS</b>	OUI	NON
<i>J'ai réussi si....</i>		
J'ai saisi toutes les informations nécessaires et relevé des données précises		
J'ai mis en relation l'intégralité des informations		
J'ai défini scientifiquement les nouvelles connaissances introduites		
<b>INTERPRETER DES RESULTATS</b>		
J'ai relié le phénotype "lactase persistant" à un allèle du gène MCM6		
J'ai identifié les régions ou la fréquence du phénotype LP est la plus élevée		
J'ai identifié l'existence d'un allèle ancestral à l'origine de ce phénotype		
J'ai identifié l'origine géographique de l'apparition de ce phénotype		
J'ai établi le lien entre l'extension de la pratique de l'élevage, les avantages de la tolérance au lactose et le processus de sélection naturelle		
J'ai établi le lien entre l'évolution d'une séquence allélique et l'avantage sélectif du phénotype associé		
<u>CE QUE JE NE SUIS PAS ARRIVE A FAIRE (essayer d'expliquer pourquoi):</u>		

## METHODE : Pratiquer un raisonnement scientifique en lien avec ses connaissances

<b>Documents (faire des liens entre les documents)</b>	<b>Éléments des documents Ce que je vois....</b>	<b>Éléments des connaissances Ce que je sais....</b>	<b>Éléments de raisonnement Ce que j'en déduis....</b>
<b>1</b>			
<b>2</b>			
<b>3</b>			
<b>4</b>			
<b>5</b>			
<b>6</b>			
<b>Bilan</b>			

## Document 1 : Tout savoir sur le lactose !

Le **lactose** est le principal glucide du lait.

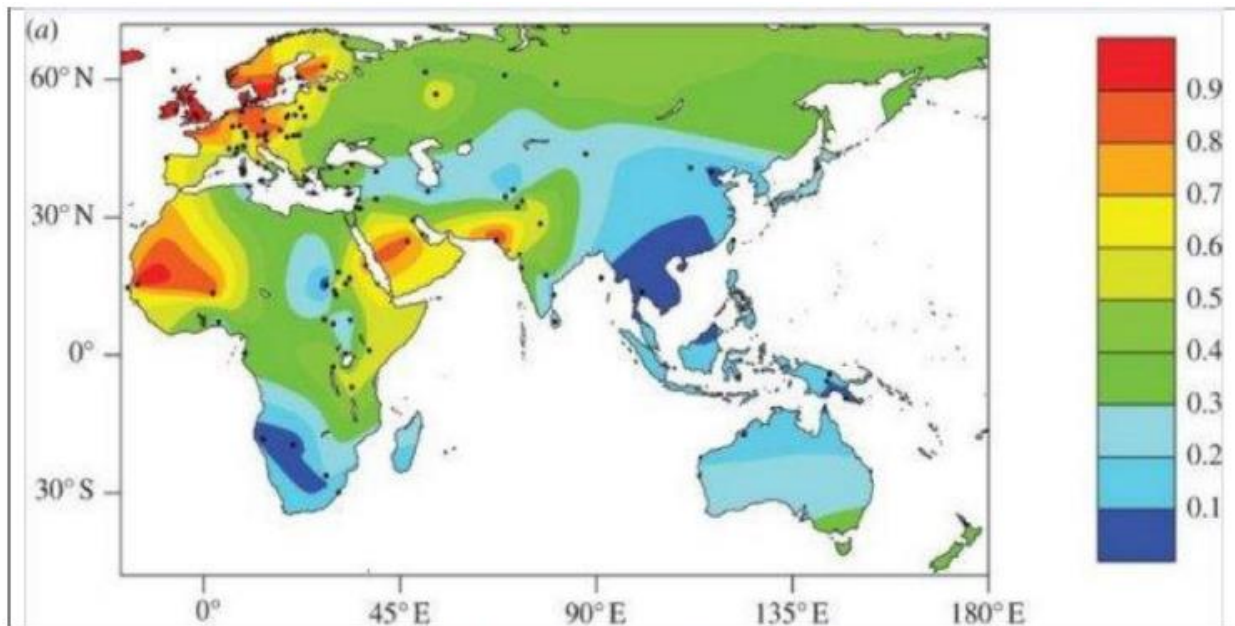
Son absorption nécessite au préalable une hydrolyse réalisée par la lactase une enzyme potentiellement présente ou pas dans les cellules intestinales. Les adultes humains se répartissent en deux phénotypes en ce qui concerne l'aptitude à digérer le lactose. Les uns n'ont qu'une aptitude très faible à digérer le lactose car ils ne produisent plus de lactase (ou très peu). Ils sont dits « **lactase non persistants LNP** » ou intolérants au lactose. Les autres dits « **lactase persistants LP** » gardent l'aptitude à digérer le lactose durant toute leur vie car leurs cellules intestinales continuent à produire de la lactase. Tous ces individus LP ou LNP durant les premières années de la vie produisaient de la lactase.

On a pu montrer qu'il existe plusieurs allèles pour le gène MCM6, qui contrôle l'expression du gène de la lactase et donc la production ou non de l'enzyme. Les allèles 1 et 2 du gène MCM6.

<b>Allèle 1 :</b>	un individu homozygote ne synthétise plus de lactase après 6 ans. ... GATAAGATAATGTAGCCCTGGCCT ...
<b>Allèle 2 :</b>	un individu qui porte cet allèle synthétise de la lactase après 6 ans. ... GATAAGATAATGTAGTCCCTGGCCT ...

*Les allèles 1 et 2 du gène MCM6.*

## Document 2 : Carte mondiale de la répartition du phénotype LP dans les populations humaines

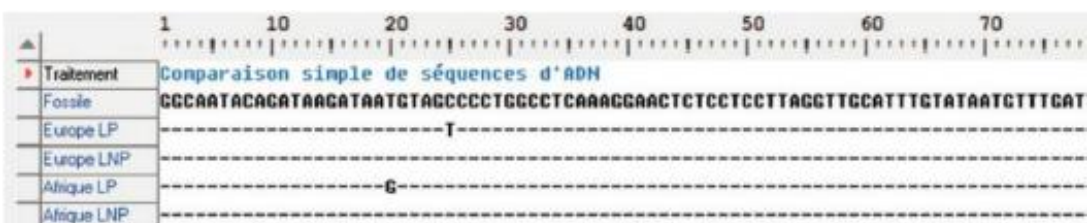


La fréquence moyenne du phénotype [LP] à l'échelle mondiale est estimée à 35%.

## Document 3 : Comparaison des séquences d'ADN responsable de la persistance de la production de lactase.

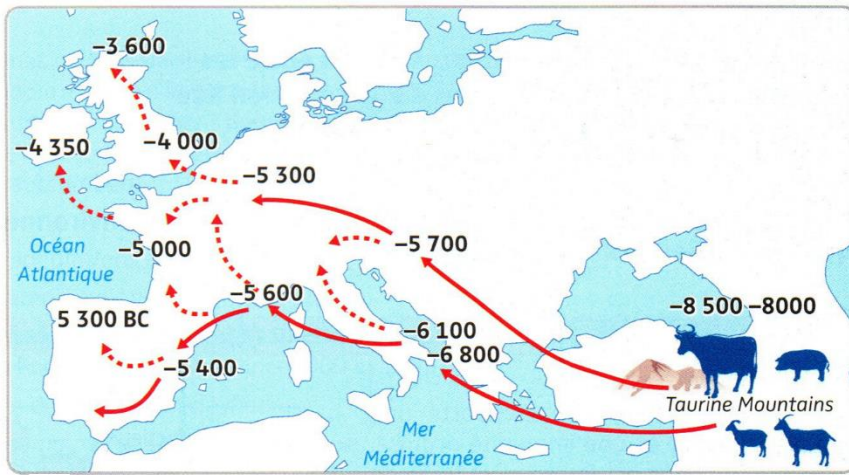
Pour expliquer que des populations distinctes présentent le phénotype lactase persistante, deux hypothèses ont été émises :

- la mutation responsable du phénotype est apparue une seule fois, dans une population ancestrale commune aux populations qui présentent aujourd'hui cette mutation.
- plusieurs mutations sont apparues au cours de l'évolution et ont été sélectionnées indépendamment (convergence évolutive)



\*comparaison ADN fossiles européens datés de -8000 ans (époque néolithique) avec ADN de populations européennes actuelles LP et LNP et ADN de populations africaines actuelles de phénotype LP et LNP.

## Document 4 : L'origine du phénotype « Lactase Persistante » en Europe.

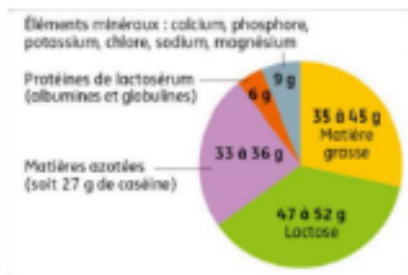


Carte de l'extension de la pratique de l'élevage.

La pratique de l'agriculture a débuté il y a environ 8000 ans à l'Est de l'Europe avant de se diffuser vers l'ouest et le nord passant ainsi de sociétés de chasseurs cueilleurs à des sociétés de fermiers éleveurs.

Des résidus de lait fermenté ont été retrouvés en Croatie sur des poteries, datant de - 5000 ans avant JC, qui pouvaient servir à la fabrication des fromages.

## Document 5 : La composition du lait de vache et ses avantages sélectifs



Le lait de vache est un liquide riche en eau. C'est une source de protéine, de matière grasse, de calcium et de vitamine D.

Le fromage est nettement moins riche que le lait en lactose ce qui fait qu'il peut être consommé par les personnes LNP sans inconvénient majeur.

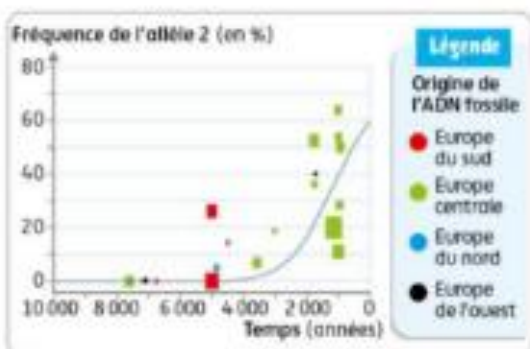
Apport énergétique du lait: on estime que la production de lait par une vache préhistorique devait être entre 400 et 600 kg suite à une gestation. Après avoir soustrait la quantité de lait nécessaire au jeune veau, il reste 150 à 200kg. Ceci est presque équivalent à l'apport énergétique obtenu à partir de la viande d'une vache. Or, il y a toujours eu des périodes de disette entre les périodes de récolte des cultures céréalières.

Lait et assimilation du calcium: la vitamine D favorise l'absorption intestinale du calcium. La production cutanée de ses précurseurs de la vitamine D est dépendante de l'action des UV; c'est pour cela qu'on fournit de la vitamine D dans les régions peu ensoleillées ou l'hiver pour les enfants en pleine croissance. Si l'apport alimentaire des éleveurs du néolithique fournissait peu de vitamine D, il en résultait des risques de rachitisme.

Une autre explication est en rapport avec le climat. Dans les régions où sévit la sécheresse, le lait représente une source d'eau non polluée. Les personnes LNP ne pouvaient bénéficier de cette source d'eau et au contraire, les diarrhées en cas de consommation de lait pouvaient entraîner une déshydratation pouvant être mortelle.

Bien entendu les explications peuvent être différentes suivant les régions. En Afrique où le rayonnement UV est fort, il est peu probable que l'explication faisant intervenir la vitamine D ait joué un rôle important. Inversement, l'explication relative à l'apport d'eau a certainement eu peu d'impact dans les régions nordiques.]

## Document 6 : La fréquence de l'allèle 2 au cours du temps



L'analyse de l'ADN contenu dans des squelettes de fossiles européens a permis de calculer la fréquence de l'allèle 2 du gène MCM6 depuis 10 000 ans