

Thème 1 : la Vie et l'évolution du Vivant

Partie A : Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

Chapitre 3 : L'histoire humaine lue dans son génome

Introduction → Article Huffington Post

Pb: Comment l'étude des génomes des êtres humains actuels peut nous renseigner sur l'histoire de nos ancêtres? (comment reconstituer l'histoire humaine à partir de l'étude de son génome?)

Définition génome: ensemble de tte l'information génétique inscrite dans la séquence de l'ADN (d'une cellule, d'un organisme, d'une espèce..)

I. Le séquençage du génome humain

VOIR TP n°8: le projet génome humain

→ Résumé de l'histoire du séquençage (= détermination de la séquence de nucléotide du génome d'une espèce) :

- le séquençage commence en 1976 par un virus : le *bactériophage MS2*, génome de 3600 bases
- poursuite avec des génomes de plus en plus grands : bactérie *Haemophilus* en 1995, levure *Saccharomyces* en 1996 puis la drosophile et *Arabidopsis thaliana* en 2000
- 2004 : séquençage complet du génome humain terminé, grâce à la collaboration internationale.

Le principe du séquençage est de réaliser une PCR avec des nucléotides particuliers (bloquants et/ou fluorescents). Ceux-ci peuvent se fixer sur l'ADN mais ils bloquent la polymérisation. Ainsi, on produit des copies tronquées d'ADN qui sont terminées par des nucléotides fluorescents. On fait migrer ces molécules d'ADN sur un gel et on utilise une machine pour scanner ce gel et identifier la fluorescence. Ceci permet de reconstituer la séquence d'ADN.

Depuis, les méthodes de séquençages sont beaucoup plus rapides et permettent d'identifier des variants alléliques dont on peut comparer les fréquences entre les populations humaines

Complément - Quelques infos étonnantes sur le génome humain :

- 20 000 à 25 000 gènes
- 1 % seulement de l'ADN code des protéines, 99 % de l'ADN non codant,
- 45 % seulement de l'ADN a une fonction connue !!

Aujourd'hui, ; on peut faire des tests génétiques pour moins de 80 euros, alors que les premiers tests réalisés en 2000 coûtaient plusieurs dizaines de millions d'euros !!!

II. La diversité humaine lue dans les génomes

1- Le séquençage de génomes individuels

Les méthodes de séquençage permettent d'étudier de nombreux génomes individuels (différences entre populations, maladies génétiques, risques de cancers,...).

Les génomes individuels diffèrent essentiellement par des différences ponctuelles de nucléotides bases appelées SNP (Single Nucleotide Polymorphism) qui sont également à l'origine des différents allèles d'un gène. Malgré le fait que deux humains pris au hasard aient une diversité génétique de seulement 0.1%, cette diversité allélique entre les génomes humains individuels permet de les identifier. Chaque profil génétique est unique.

2- Quelques éléments de l'histoire de l'Humanité

La comparaison de différentes populations montre une diversité génétique en lien avec certains caractères comme l'aptitude à digérer le lait à l'âge adulte. Certains allèles sont plus fréquents dans certaines populations humaines à qui ils ont pu apporter un avantage sélectif. Ainsi, certaines variations génétiques

résultent d'une sélection actuelle (tolérance au lactose, résistance à la haute altitude) ou passée (résistance à la peste).

Sélection naturelle : Phénomène par lequel certains organismes laissent plus de descendants que d'autres. En accumulant les modifications aléatoires avantageuses, elle se traduit par une adaptation des espèces à leur milieu et à leurs conditions de vie.

III. Génomes fossiles et histoire de l'humanité

1- Le séquençage de génomes fossiles

Grâce aux techniques modernes, on peut connaître les génomes d'êtres humains disparus à partir de restes fossiles. On extrait l'ADN contenu dans les restes fossiles mais on n'obtient souvent que des fragments car l'ADN se dégrade au cours du temps.

Ensuite, on les amplifie par PCR et on séquence l'ADN. En les comparant aux génomes actuels, on peut ainsi reconstituer les principales étapes de l'histoire humaine récente.

On peut également utiliser le génome mitochondrial (ADN mt) qui subit davantage de mutation et permet d'obtenir des différences sur des individus très proches (cas de la lignée humaine). D'autre part, l'ADN mitochondrial n'est transmis que par les mères (les spermatozoïdes perdent leur mitochondrie lors de la fécondation).

2- L'apport des génomes fossiles sur l'histoire du genre Homo

Ainsi, les génomes portent en eux-mêmes les traces de l'histoire de leurs ancêtres.

On peut ainsi déterminer :

- les relations de parenté (proximité). Par exemple, la proximité entre Denisova et Néandertal
- Les migrations des populations (origine de l'espèce humaine en Afrique)
- Les hybridations entre populations ou espèces (croisements entre Néandertal et Sapiens et même Denisova).
- Les caractéristiques principales des espèces (Néandertal adapté aux grands froids et caractéristiques transmises aux populations du Tibet)

Le génome humain nous renseigne au moyen de sa transmission et de l'accumulation de mutation sur l'histoire de la lignée humaine et plus précisément de notre espèce

afin de retrouver :

- Les relations de parenté
- Les événements marquants (migration, agriculture, maladies ...)

VOIR LA **VIDEO BILAN** disponible sur le site svt a feuillade

BILAN LIVRE p 92-93

Complément- Conférence: "Les Denisoviens, groupe frère des Néandertaliens":

https://www.youtube.com/watch?v=GOnyegD7dvw&feature=emb_logo