## Chapitre 4 :L’histoire de l’Homme lue dans son génome

Jusqu’à il y a une trentaine d’années, l’Histoire de l’Homme et l’établissement des parentés humaines étaient déduites de la comparaison de caractères anatomiques.

Avec le développement des biotechnologies, l’étude des molécules actuelles et fossiles ont permis de préciser et d’approfondir les liens de parentés entre les populations humaines et les différentes espèces humaines qui ont existé par le passé.

**Problème : Comment reconstituer l’histoire de l’Homme à partir de l’étude de 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.

## Qu'appelle-t-on séquençage du génome?

## Quelles sont les intérêts du séquençage humain?

# **I Séquençage du génome**

# <https://www.youtube.com/watch?v=TCnG7R50IlU>

# <https://www.youtube.com/watch?v=Je2cndTPUmo>

# <https://www.youtube.com/watch?v=SmQLRifw3xs>

# 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 bio-informatique 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.

# Une image contenant clipart, Graphique, Police, dessin Description générée automatiquement

**TP. L’Histoire de l’Homme lue dans le génome**

**II. L'exemple de l'intolérance au lactose :une histoire lue dans le génome humain**

**Justifier que les génomes actuels portent des marques de l'histoire humaine et des changements de société et montrer que ces changements sont le résultat de la sélection naturelle**

# Le lactose est le principal glucide du lait.

Son absorption nécessite au préalable une hydrolyse réalisée par la lac**tase *(voirTP),* 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.

## Activité1:Caractériser des phénotypes différents liés à la tolérance au lactose

|  |
| --- |
| **Document1**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%. |

**Aide à la résolution** : montrer à l’aide de cette carte, les principales régions où la fréquence du phénotype LP est la plus élevée et à l’inverse où cette fréquence est la plus faible.

|  |  |
| --- | --- |
| **Document2ArbregénéalogiquedelafamilledeMonsieurX(voirTP)** | |
|  | Aide à la résolution : déterminer à l’aide de cet arbre généalogique le mode de transmission de l’intolérance : les parents sont-ils intolérants au lactose ? Sont-ils homozygotes ? hétérozygotes ? l’allèle responsable de l’intolérance au lactose est-il récessif ? dominant ?  Recopier alors cet arbre généalogique, en indiquant les phénotypes et les génotypes de chacun des individus  Calculer ensuite la probabilité pour ce couple d’avoir  Un enfant [LNP] |

|  |
| --- |
| **Document3Comparaisondesséquencesd’ADNintervenantdanslasynthèsedelalactase** |
| Fichier anagène de la région strictement codante du gène de la lactase de la famille de Monsieur X |
| Lesdifférentesséquencesnucléotidiquesdugènecomportenttoutes5784nucléotidesetidentiquesàlaséquencederéférence. |
| Fichier anagène de la région régulatrice du gène de la lactase de la famille de Monsieur X |
| La région régulatrice comprend pour chaque séquence79 nucléotides. |
| **Aide à la résolution:** une séquence d’ADN régulatrice intervient sur l’expression d’un gène. Cette séquence régulatrice active la transcription du gène par exemple ; l’ARNm est alors synthétisé puis est traduit dans le cytoplasme en protéine. Mais, si la séquence régulatrice est mutée, l’activation du gène ne se fait pas.  L’allèle1 du père de cette séquence régulatrice est aussi appelé allèle13910T et l’allèle2 du père sera 13910C |

|  |
| --- |
| **Document4Fréquencedel’allèle13910T** |
|  |

**Aide à la résolution :** comparer la fréquence du phénotype LP du document 1 avec la fréquence de l’allèle 13910T puis émettre une hypothèse.

## Activité2:identification de l’allèle ancestral

*Dans l’activité 1, on a montré qu’il existait au moins deux allèles pour la séquence régulatrice du gène lactase. L’allèle13910T responsable du phénotype LNP et l’allèle responsable du phénotype LP. On recherche maintenant lequel de ces deux allèles étaient présents « en premier» ,c’est-à-dire quel allèle est le plus ancien.*

Dans une publication de 2007, Burger et al. Relatent les résultats obtenus à partir de l’ADN extrait de 8 squelettes de sites archéologiques d’Allemagne, de Hongrie, de Pologne et de Lituanie.

L’âge de ces os est comprise ntre 5800 et 5000 ans avant J.C. Ils ontrecherchélaprésencedel’allèle13910Tdans

Chacun des échantillons ainsi que l’allèle13910C.

NB: Les mammifères adultes et notamment les grands Singes ont tous le phénotype LNP, comme 65%des humains

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Document5Résultats des séquençages d’ADN sur différents fossiles humains** | | | | |
| Culture | | | Archaeologic alorradio carbondating | Génotype13910 |
| Neolithic Linear Pottery | | | 5500–5000B.C. | **(C//C)** |
| Neolithic Körös | | | 5840–5630B.C. | **(C//C)** |
| Middle Neolithic Narva | | | 5350±130B.C. | **(C//C)** |
| Middle Neolithic Narva | | | 5580±65B.C. | **(C//C)** |
| Momie Otzi | | | mort:5300ans. | **(C//C)** |
|  |  |  |
| **Aide à la résolution:** d’après ces résultats , indiquez à quelle époque l’allèle 13910C était présent et indiquez alors si les populations humaines étaient de phénotype LP ou LNP. | |

La mutation 13910T des européens serait apparue entre -12300 ans -7000 ans avant J.C. La datation pour les mutations africaines serait du même ordre, peut-être un peu moins anciennes. De toute façon, à l’échelle de temps de l’évolution, ce sont des mutations récentes.

La seule dérive génétique ne permet pas d’expliquer qu’elles aient pu se répandre à un tel degré dans les populations en si peu de temps.

Cela suggère l’intervention de la sélection naturelle.

RAPPEL SECONDE :

La diversité des allèles est l’un des aspects de la biodiversité.

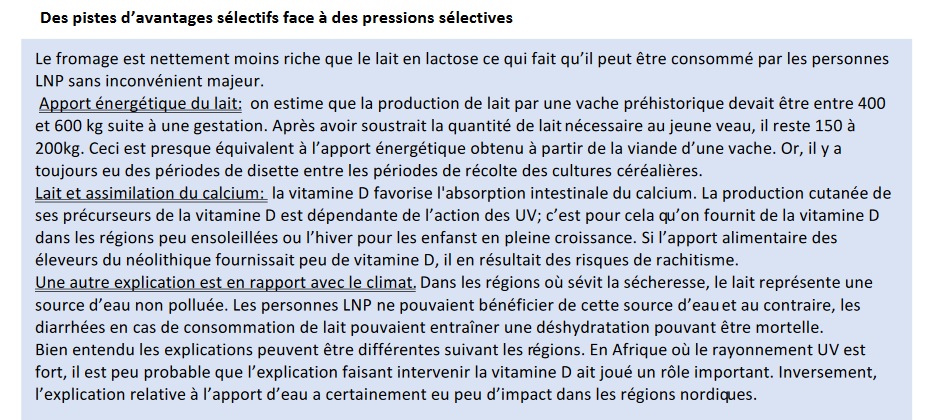
La dérive génétique est une modification aléatoire de la diversité des allèles. Elle se produit de façon plus marquée lorsque l’effectif de la population est

faible.

La sélection naturelle et la dérive génétique peuvent conduire à l ’apparition de nouveaux individus et de nouvelles espèces.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Document6Fréquence du phénotype LP** | |  |
| **POPULATIONSET MODEDEVIE** | **%phénotypesLP** | |
| Bédouins jordaniens ou saoudiens | 76% | |
| Jordaniens ou saoudiens non nomades (villes notamment) | 25% | |
| Beja du nord du Soudan à mode de vie nomade et pastoral | 87% | |
| Nilotes du sud du soudan consommant peu de lait | 25,5% | |
| Masaï du Kenya | 71% | |
| Masaï de Tanzanie | 59% | |
| Sandawe, population de chasseurs cueilleurs de Tanzanie | 22% | |

|  |
| --- |
| **Document 7 Domestication et élevage** |
| Quelques dates:     * **vers – 10 000 ans** : début de domestication des animaux: chèvre , mouton, porc et bœuf/Proche-Orient * **- 9000 ans**: traces de lipides laitiers dansles poteries /Turquie   \***- 7500 ans**: traces de lipides laitiers dans des poteries percées de trous interprétées comme des faisselles ayant servi à égoutter les caillots de lait pour faire du fromage/Pologne |

**