

B4. L'histoire humaine lue dans son génome.

La connaissance du génome humain.

- Le **génome** correspond à l'ensemble de l'ADN d'une cellule.
- Le génome humain d'une longueur de $3,2 \cdot 10^9$ paires de NT a été **séquencé en 2004** (grâce à l'utilisation de la **PCR**).
- Le **séquençage** consiste à déterminer l'ensemble de la séquence de NT d'un organisme.
- Le génome humain contient **environ 20 000 gènes**. **L'ADN dirigeant la synthèse (codant) des protéines n'occupe qu'une fraction du génome** : le reste n'est pas codant.
- Actuellement, on cherche à comprendre les fonctions des différentes parties du génome.
- Il existe **peu de différences entre deux génomes humains** : ils sont **identiques à 99,9 %**. Les 0,1 % qui restent correspondent pour l'essentiel à des mutations ponctuelles d'un NT (majoritairement des **SNP** pour Single Nucleotide Polymorphism).
- La comparaison des génomes humains permet d'établir des **relations de parenté** entre individus.

Variation génétique et sélection naturelle.

- **Sélection naturelle** : modification de la **fréquence des allèles** de gènes dans une population au cours des générations successives. Les allèles qui, sous certaines conditions (**contrainte** environnementale par exemple), apportent un **avantage** à ceux qui les possèdent, sont **sélectionnés** (= ils sont transmis préférentiellement aux descendants lors de la reproduction sexuée du fait d'une **meilleure probabilité de survie des individus**).
- Au cours de l'histoire de l'Homme, **certaines allèles** de gènes ont été **sélectionnés** car ils apportaient des **avantages** aux individus.
- C'est le cas par exemple des **allèles codant l'enzyme lactase**. Cette enzyme permet de digérer le lactose du lait. La tolérance au lactose est apparue récemment (avec l'élevage).
- Cette enzyme est présente chez les enfants, mais peut être perdue chez l'adulte. La persistance de la lactase chez l'adulte a pu apporter un **avantage sélectif** durant les périodes de famine.

- La lactase persiste chez l'adulte dans les régions où du lait et des produits laitiers sont consommés. Dans ces régions sa production apporte donc un avantage aux individus. C'est un exemple de **sélection naturelle**.
- Dans l'histoire humaine, des allèles permettant une relative **protection vis-à-vis de la peste** ont également été sélectionnés.

Génomes d'êtres humains fossiles et relations de parentés.

- On peut retrouver de **l'ADN dans les ossements fossiles**, et ainsi établir des **relations de parenté** avec *Homo sapiens* actuel.
- On connaît ainsi une autre espèce fossile d'*Homo*, *Homo neanderthalensis*, dont le génome a été séquencé en 2014. On peut ainsi le comparer à *H. sapiens*.
- On retrouve des **fractions d'ADN de Néandertal** dans les **humains modernes** (particulièrement les populations eurasiatiques). Cela suggère que des **hybridations** ont eu lieu entre *sapiens* et *neanderthalensis*.
- On a également retrouvé d'autres *Homo* fossiles, les **Dénisoviens** découverts en 2010. Ces *Homo*, proches des *H. neanderthalensis* mais ne faisant pas partie de la même espèce, se sont **reproduits avec H. sapiens**.
- Cette hybridation aurait permis aux *H. sapiens* arrivant dans l'Himalaya et confrontés à des contraintes climatiques importante d'y résister en héritant d'un allèle d'un gène possédé par les Dénisoviens (**avantage sélectif**).
- Notre génome nous permet aussi de reconstituer l'histoire de nos **migrations**.
- La **diversité génétique** des populations humaines reflète en effet les migrations passées.
- Lors de migrations, **les migrants n'emportent qu'une faible proportion des allèles de la population d'origine** alors que dans les populations sédentaires depuis longtemps la **diversité génétique est la plus forte**.
- Cela permet ainsi d'établir une **carte des migrations humaines** depuis l'apparition d'*Homo sapiens* voici 200 000 ans. Notre origine serait africaine (là où la diversité génétique est la plus forte), ensuite des groupes ont migré dans différentes régions du Monde. Les migrations les plus récentes correspondent aux territoires où la **diversité génétique est la plus faible**.