

VII. L'histoire humaine lue dans son génome

1. Méthodes d'étude du génome et applications actuelles

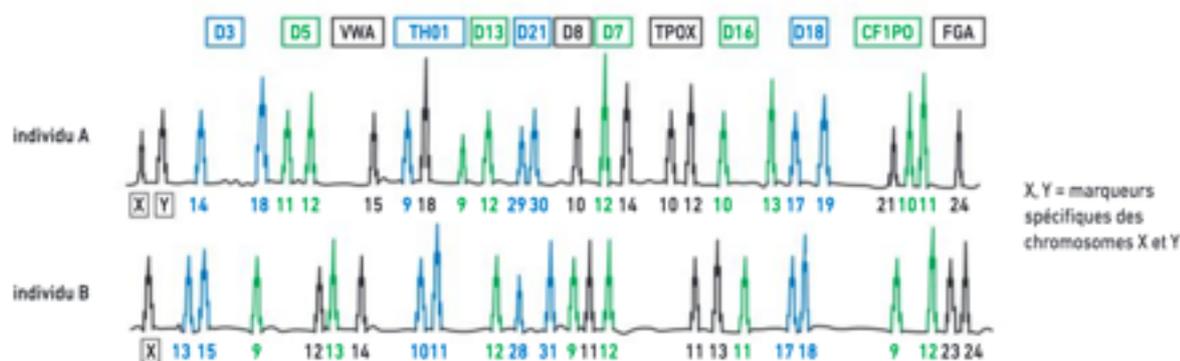
- Le **génom** est l'ensemble des gènes (d'une cellule, d'un individu, d'une espèce...).
- La génomique est l'étude des séquences d'ADN des êtres vivants.

a) L'empreinte génétique (ou « profil génétique »)

Certaines régions des chromosomes sont constituées de **séquences** de quelques nucléotides **répétées** un nombre variable de fois selon les individus. Du fait du très grand nombre de combinaisons possibles entre ces régions, leur identification suffit à constituer une « empreinte génétique » propre à chaque individu.

 Empreintes génétiques de deux individus A et B (livre de SVT de 1^e, Bordas 2019)

En pratique, on étudie 13 régions variables, représentées ci-dessous dans les rectangles de D3 à FGA. La combinaison du nombre de répétitions de chaque région équivaut à un « code barre » propre à chaque individu. Exemple pour l'individu A : 14-18-11-12-15-9 etc.



Une petite quantité de tissus biologiques (bulbe de cheveux, sang, salive, sécrétion vaginale, sperme...) est prélevée. L'ADN est ensuite extrait puis « amplifié » (c'est-à-dire que de multiples copies sont produites) par PCR (« réaction de polymérisation en chaîne », étape 3 du document A7D2).

- Quelques applications : test de paternité, recherches généalogiques, identification de suspects (enquêtes) ou fichage policier²⁰...

b) Le séquençage du génome humain

- Le **séquençage** de l'ADN est la détermination de la séquence (suite ordonnée) des nucléotides d'une molécule d'ADN.

Le « projet génome humain » a abouti au séquençage de l'ensemble des gènes humains (à partir d'échantillons prélevés sur 5 individus). La tâche a mobilisé un millier de chercheurs entre 1990 et 2003 et a coûté 3 MM\$. Ses principaux résultats :

- Découvrir que l'humain ne possède pas 100000 gènes mais plutôt 5 fois moins ;
- Découvrir que les parties codantes (exons) ne constituent que 1% du génome ;
- Améliorer les méthodes et instruments de séquençage et d'en diminuer les coûts ;

²⁰ En France, le « Fichier national automatisé des empreintes génétiques » (FNAEG), mis en place en 1998, contenait en 2018 les profils génétiques de 3 480 000 personnes (soit plus de 5% de la population française), dont 83% de personnes « mises en cause », donc présumées innocentes. Le refus de se soumettre au prélèvement est puni d'un an d'emprisonnement et 15 000 euros d'amende. En 2017, la Cour Européenne des Droits de l'Homme (CEDH) a condamné la France, estimant que la condamnation pénale d'un syndicaliste qui refusait son inscription à ce fichier était « une atteinte disproportionnée à son droit au respect de sa vie privée et ne peut passer pour nécessaire dans une société démocratique ». (source : fr.wikipedia.org)

- Mettre au point de nouvelles technologies de diagnostic moléculaire en identifiant des « gènes de prédisposition » à des « maladies génétiques »²¹ ;
- S'interroger sur les aspects sociétaux et éthiques de la génomique.

Les principaux espoirs que ce projet suscitait il y a plus de 15 ans semblent toujours aussi lointains, notamment pour ce qui concerne la lutte contre le cancer²². Il s'inscrit dans une vision géocentrée de la biologie qui, bien qu'elle soit depuis longtemps remise en question, reste toujours dominante (voir le cours sur la cancérogenèse).

2. L'étude des génomes fossiles : la paléogénétique

La diversité allélique des individus permet de les identifier et de reconstituer leurs relations de parenté.

- La proportion d'allèles communs entre deux individus est un indicateur de leur relation de parenté : plus ils ont d'allèles communs²³ et plus ils sont proches parents.
- On peut reconstituer ces filiations à travers la lignée maternelle (avec l'ADN mitochondrial qui n'est transmis que par l'ovule et pas le spermatozoïde²⁴) ou paternelle (avec les gènes spécifiques du chromosome Y).

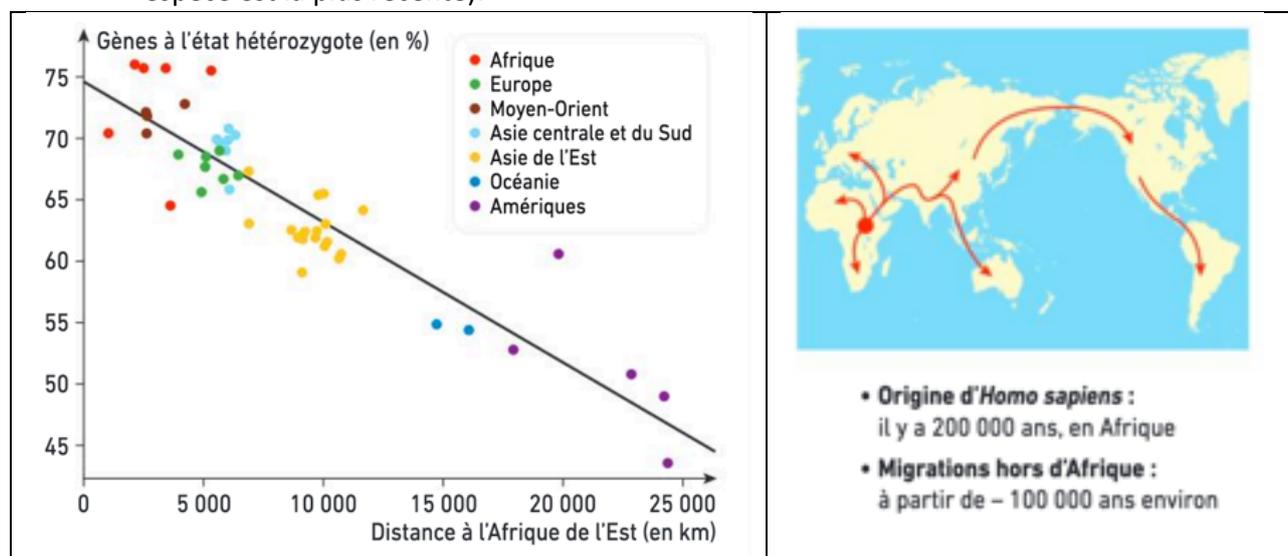
❖ [Exercice \(bilan\) : Notion d'ancêtre commun le plus récent](#)

On peut aussi reconstituer les génomes d'êtres humains disparus à partir de restes fossiles. En les comparant aux génomes actuels, on peut reconstituer les principales étapes de l'histoire (génétique) humaine récente.

- On peut ainsi remonter à « l'ancêtre commun le plus récent » d'une population et reconstituer les migrations humaines.

📖 [Diversité génétique en fonction de la distance au « berceau africain » et carte des migrations humaines \(livre de SVT de 1^{er}, Bordas 2019\)](#)

- On pense que les humains (*Homo sapiens*) proviennent d'une population ancestrale ayant vécu en Afrique de l'Est il y a 200 000 ans environ. Les « migrations » sont des déplacements très lents des populations, de générations en générations, à mesure que les groupes augmentaient et que la place et les ressources venaient à manquer.
- Nous sommes les primates ayant la plus faible diversité allélique (ce qui atteste que notre espèce est la plus récente).



❖ [Exercice \(bilan\) : La trace d'une histoire \(humaine\) mouvementée : les groupes sanguins](#)

²¹ Technologies brevetées par des sociétés privées qui utilisent les bases de données publiques, comme le test de dépistage de gènes de prédisposition au cancer du sein par exemple.

²² C'est Renato Dulbecco, prix Nobel 1975 pour la découverte des « oncogènes » qui est le premier instigateur du projet « génome humain ».

²³ Rappel : par définition, tous les individus d'une même espèce ont les mêmes gènes. Seuls les allèles diffèrent.

²⁴ D'où la prétendue « Ève africaine » (qui n'a jamais existé car la population humaine n'a jamais été réduite à un seul couple !).

 [A7D1 la trace d'une évolution bio-culturelle : la tolérance au lactose](#)

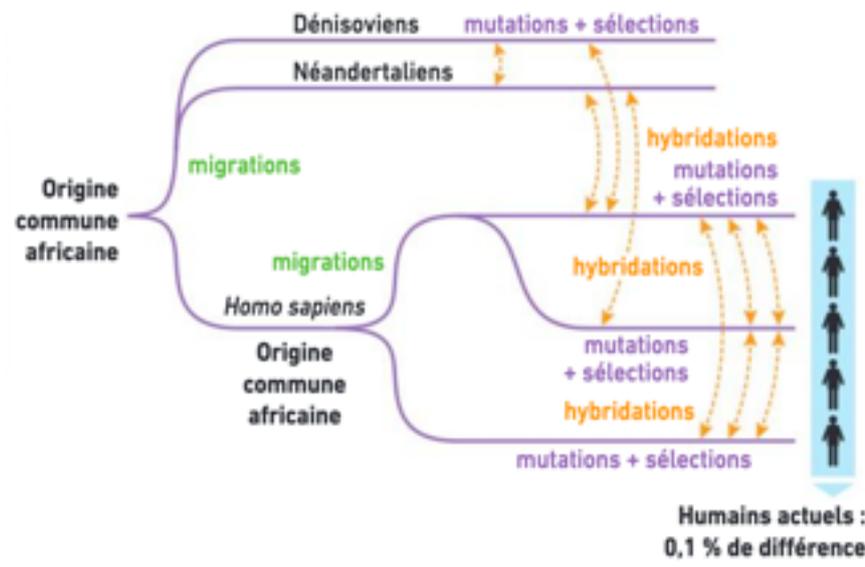
On a ainsi réussi à mettre en évidence :

- La trace d'une dérive génétique intense dans les petites populations (pertes des allèles a et b du gène des groupes sanguins ABO dans les populations indiennes du Pérou...);
- La trace d'une adaptation par sélection naturelle (résistance à la peste, à l'altitude, à l'apnée...), parfois associée à une évolution culturelle (acquisition d'une tolérance au lactose par les populations ayant développé l'élevage...);

 [A7D2 la trace d'une hybridation entre espèces humaines : les gènes néanderthaliens](#)

- La trace de transferts de gènes entre espèces humaines (gènes néanderthaliens et dénisoviens chez l'humain actuel), par hybridation entre diverses populations d'humains ayant vécu au même moment au même endroit.

 [Hypothèses d'hybridation entre les différents genre d'Homo. \(livre de SVT de 1^e, Bordas 2019\)](#)



- Seule l'espèce *sapiens* a survécu (elle est probablement impliquée dans la disparition des deux autres, directement ou non).

➔ *Les génomes portent en eux-mêmes certaines 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.*