

CLASSE DE PREMIÈRE, ENSEIGNEMENT DE SPÉCIALITÉ

Thème I: La Terre, la vie et l'organisation du vivant

Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

- Les divisions cellulaires des eucaryotes
- La réplication de l'ADN
- Mutations de l'ADN et variabilité génétique
- L'expression du patrimoine génétique
- Les enzymes, des biomolécules aux propriétés catalytiques
- L'histoire humaine lue dans son génome (en fin de séquence)

L'histoire humaine lue dans son génome

La diversité allélique entre les génomes humains individuels permet de les identifier et, par comparaison, de reconstituer leurs relations de parentés.

Comparaison de génomes actuels >> permet de spécifier une population et reconstituer les liens de parenté de cette population

Grâce aux techniques modernes, on peut connaître les génomes d'êtres humains disparus à partir de restes fossiles. En les comparant aux génomes actuels, on peut ainsi reconstituer les principales étapes de l'histoire humaine récente.

Comparaison de génomes actuels et de génomes fossiles >> permet de reconstituer une histoire évolutive (géographique et phylogénétique)

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

Objectif

Les élèves apprennent que les génomes portent en eux-mêmes les 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.

Capacités

- Rechercher et exploiter des documents montrant comment a été déterminée la première séquence du génome humain.
- Explorer quelques stratégies et outils informatiques de comparaisons de séquences entre génomes individuels.
- Calculer le nombre de générations humaines successives en mille, dix mille et cent mille ans et en déduire le nombre théorique d'ancêtres de chacun d'entre nous à ces dates. Conclure.
- Rechercher et exploiter des documents sur les génomes de néandertaliens et/ou de denisoviens.
- Rechercher et exploiter des documents montrant l'existence d'allèles néandertaliens dans les génomes humains actuels.

Précisions : *les divers composants d'un génome (gènes, pseudo gènes, éléments mobiles, séquences répétées ...) ne sont pas exigibles.*

Le génome : un outil de reconstitution de notre histoire ?

FAITS

Une technique permettant d'obtenir des faits : technique de séquençage des génomes (vidéo à trouver...)

Séquençage :

- des génomes humains actuels
- d'ADN fossiles (Néanderthal et Dénisoviens)

Comparaison de génomes :

- de sapiens issus de différentes populations (asiatique, africaine, européenne...)
- de sapiens avec néanderthaliens
- de sapiens avec dénisoviens
- de néanderthaliens avec dénisoviens

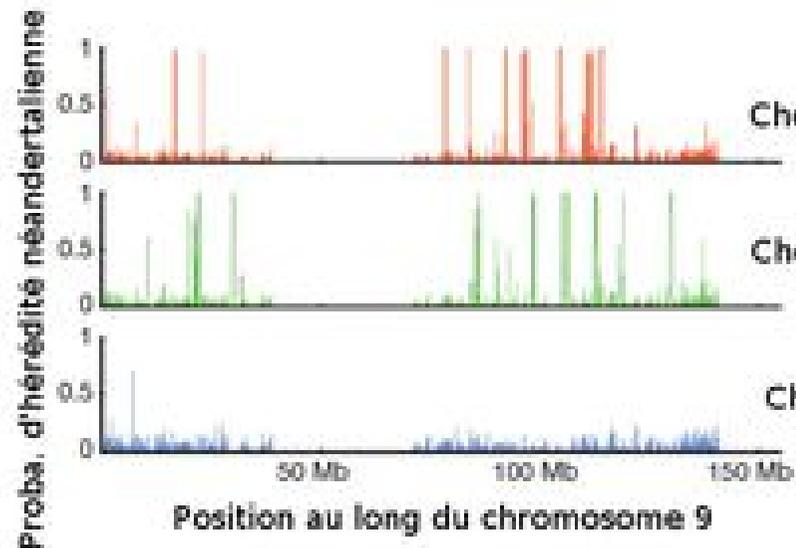
Les comparaisons permettent de formuler des constats :

- Mise en évidence de ressemblances et de différences entre populations humaines
- présence d'ADN néanderthalien dans le génome de certaines populations de sapiens.
- etc.

Comment l'expliquer ces observations ?

Construction de théories explicatives en intégrant des faits, dont des faits paléontologiques.

Ressources utilisables pour construire les activités

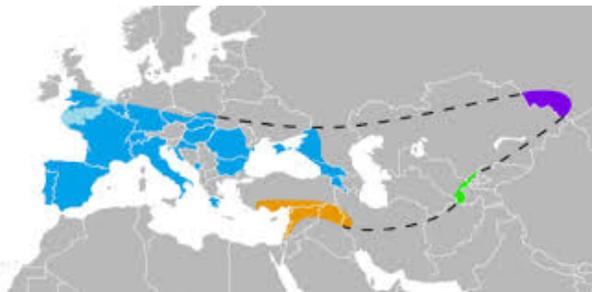


- Pourcentage purement néandertalien du génome:
- des Européens est de 1,15 %
 - des Extrêmes-Orientaux (Chinois) 1,38%
 - Kényan moins de 0,08%

Comparaison des répartitions d'haplotypes* d'origine néandertalienne dans le chromosome 9 d'individus d'origines européenne, extrême-orientale et africaine .

D'après Nature/PLS <https://www.pourlascience.fr/sd/prehistoire/des-genes-neandertaliens-inegalement-repartis-11842.php>

Etude réalisée chez 1 004 individus actuels. Les résultats confirment que les Eurasiens ont dans leur génome entre 2 et 4 % de gènes néandertaliens, tandis que la proportion est beaucoup plus faible dans d'autres populations.



Aire de répartition des Néanderthalien

haplotype* : ensemble de gènes situés côte à côte sur un chromosome. Ils sont en général transmis ensemble à la génération suivante, et sont dits « génétiquement liés ».

Ressources utilisables pour construire les activités

Le gène de la lactase humaine: situé sur le chromosome 2, comporte 17 exons et code pour un polypeptide de 1927 acides aminés. Il présente en amont une zone régulatrice de son expression.

Le phénotype lactase persistante est dominant.

Comparaison avec Anagène du gène de la lactase au sein d'une même famille de 4 individus dont 1 est LNP [Famille-LP-LNP.edi](#) (Site Acces Lyon)

>> aucune différence

Comparaison avec Anagène de la séquence régulatrice du gène de la lactase au sein d'une même famille de 4 individus dont 1 est LNP [Reg-Famille-LCT.edi](#) (Site Acces Lyon)

		1	10	20	30	40	50	60	70	80
Traitement	◀ ▶ 0	Conversion de Brin1 - L								
Brin1 - LP	◀ ▶ 0	GGCAATACAGATAAGATAATGTAGTCCCTGGCCTCAAAGGAACTCTCCTCCTTAGGTTGCATTTGTATAATGTTTGATT								
Brin2 - LP	◀ ▶ 0	CCGTTATGTCTATTCTATTACATCAGGGACCGGAGTTTCCTTGAGAGGAGGAATCCAACGTAACATATTACAAACTAA								
Traitement	◀ ▶ 0	Conversion de Brin1 - LNP								
Brin1 - LNP	◀ ▶ 0	GGCAATACAGATAAGATAATGTAGTCCCTGGCCTCAAAGGAACTCTCCTCCTTAGGTTGCATTTGTATAATGTTTGATT								
Brin2 - LNP	◀ ▶ 0	CCGTTATGTCTATTCTATTACATCAGGGACCGGAGTTTCCTTGAGAGGAGGAATCCAACGTAACATATTACAAACTAA								

On a mis en évidence que chez tous les individus européens de phénotype LNP, on trouve dans cette zone régulatrice, à la **position -13910**, le nucléotide C (la paire C-G), alors que les personnes LP possèdent au même site le nucléotide T (la paire T-A).

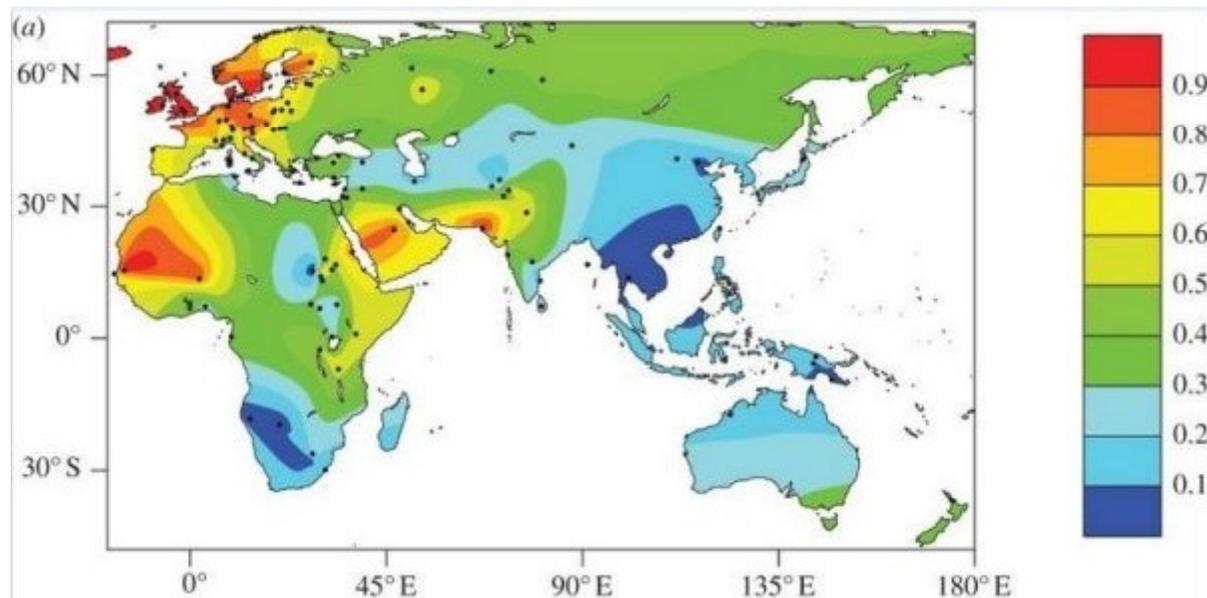
>> **LNP: -13910C LP: -13910T**

Ressources utilisables pour construire les activités

Les individus **LNP** « **lactase non persistants** » ou intolérants au lactose perdent leur aptitude à digérer le lactose vers 3 à 5 ans car ils ne produisent plus de Lactase.

Les individus **LP** « **lactase persistants** » gardent l'aptitude à digérer le lactose durant toute leur vie car leurs cellules intestinales continuent à produire de la lactase.

La lactase hydrolyse le lactose ce qui le rend absorbable par la paroi intestinale



Fréquence des phénotypes LP dans la population mondiale

Ressources utilisables pour construire les activités

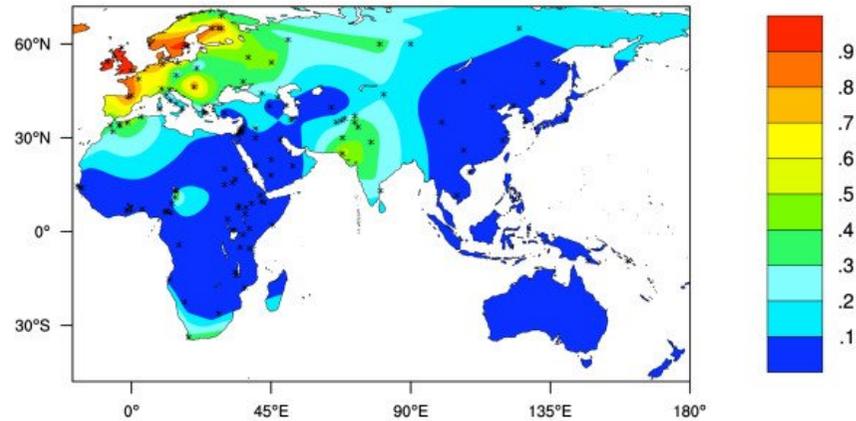
Résultats obtenus à partir de l'ADN extrait de 8 squelettes de sites archéologiques d'Allemagne, de Hongrie, de Pologne et de Lituanie. L'âge de ces os est compris entre 5800 et 5000 ans avant J.C. Ils ont recherché la présence de l'allèle -13910T ou -13910C dans chacun des échantillons.

Culture	Archaeological or radiocarbon dating	Génotype-13910
Neolithic Linear Pottery	5500–5000 B.C.	C//C
Neolithic Linear Pottery	5500–5000 B.C.	C//C
Neolithic Linear Pottery	5500–5000 B.C.	C//C
Neolithic Körös	5840–5630 B.C.	C//C
Neolithic Körös	5840–5630 B.C.	C//C
Neolithic Körös	5840–5630 B.C.	C//C
Middle Neolithic Narva	5350 ± 130 B.C	C//C
Middle Neolithic Narva	5580 ± 65 B.C.	C//C

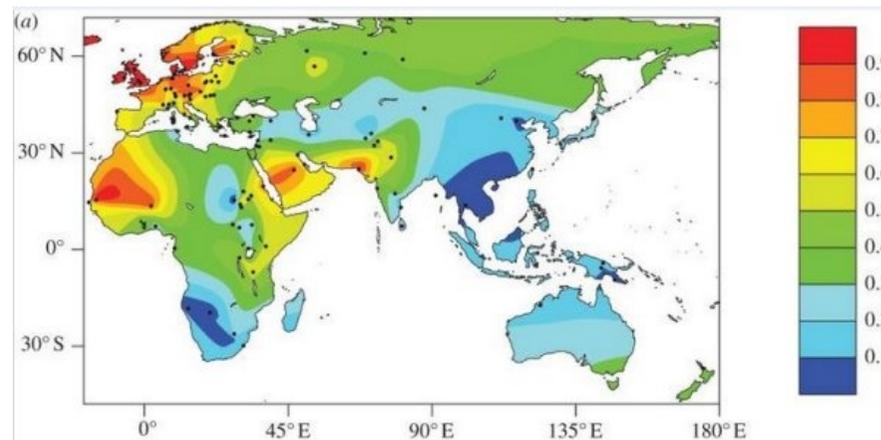
>> Le phénotype LNP est le phénotype ancestral

D'après : J. Burger et al. [Absence of the lactase-persistence-associated allele in early Neolithic Europeans](#). PNAS vol. 104 no. 10 > J. Burger, 3736–3741

Ressources utilisables pour construire les activités



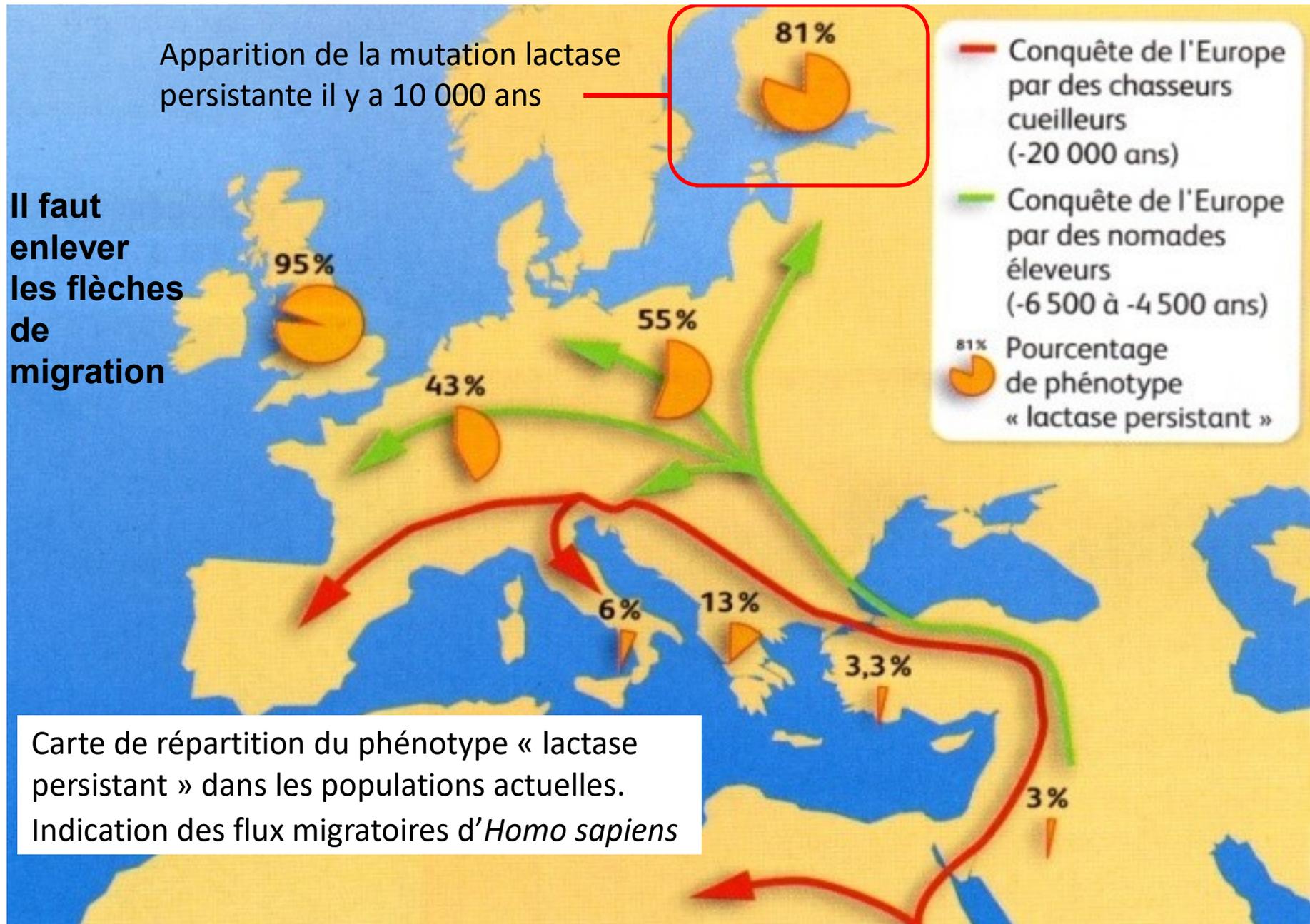
Fréquence des phénotypes LP liés à la mutation -13910 dans la population mondiale



Dans les zones où le phénotype LP est présent les populations sont toujours de type « éleveurs de bétail »

Fréquence des phénotypes LP liés dans la population mondiale

>> il existe différentes mutations à l'origine du phénotype LP. Le mode de vie sélectionne ces mutations.



Les analyses à partir de fossiles d'*Homo sapiens* ont révélé l'absence de cette mutation chez les individus datés de plus de 10 000 ans. On considère que cette mutation est apparue chez un individu unique vivant en Scandinavie et se serait ensuite répandue au sein des *Homo sapiens*.