

Corrigé et barème – L’histoire humaine lue dans son génome

Diversité du génome humain, polymorphisme, origine et migrations de l’espèce humaine, métissages avec Néandertal et Denisova (thème Transmission, variation et expression du patrimoine génétique)

Durée : 120 min – Sans document – Sur 20 points · Spécialité SVT 1^{re}

Exercice 1 – Diversité et polymorphisme du génome humain

(4 pts)

- a) Un SNP est un site de l’ADN où deux nucléotides différents sont présents chacun chez plus de 1 % des chromosomes d’une population (polymorphisme d’un seul nucléotide). (1)
- b) Environ 1 différence pour 1 000 nucléotides : $1,5 \times 10^8 / 1\,000 = 1,5 \times 10^5$, soit environ 150 000 différences. (1)
- c) Les mutations accumulées au fil des générations ont créé de nombreux allèles, et la reproduction sexuée (méiose, fécondation) les combine différemment à chaque génération : chaque combinaison est unique. Les vrais jumeaux sont issus d’un même zygote. (1)
- d) Toutes les espèces actuelles ont évolué pendant la même durée depuis leur ancêtre commun. La faible diversité humaine s’explique par l’histoire de l’espèce : origine récente et effectif ancestral réduit (goulots d’étranglement). (1)

Erreur fréquente — La diversité génétique mesure l’histoire démographique d’une espèce (ancienneté, effectif), pas un degré d’évolution.

Exercice 2 – Une origine africaine

(4 pts)

- a) Afrique (7,4) > Asie de l’Est (4,1) > Europe (3,5) > Amérique (2,6). (1)
- b) La diversité est maximale en Afrique : les lignées y ont eu le plus de temps pour accumuler des différences. Hypothèse : Homo sapiens est apparu en Afrique. (1)
- c) Effets fondateurs en série : chaque groupe migrant n’emporte qu’une partie des allèles ; l’Amérique, peuplée en dernier par un petit groupe venu d’Asie par la Béringie, a la diversité la plus réduite. (1)
- d) Les plus anciens fossiles de Sapiens sont africains (Djebel Irhoud, Maroc, environ 300 000 ans). (1)

Repère — La région de diversité maximale est la région d’origine la plus probable : les autres n’en portent qu’un sous-ensemble.

Exercice 3 – Métissages avec Néandertal et Denisova

(4 pts)

- a) Reproduction entre individus de deux groupes humains distincts, qui transmet à leurs descendants des segments d’ADN de chacun des deux groupes. (1)
- b) $6,2 \times 10^9 \times 0,021 \approx 1,3 \times 10^8$ paires de bases, soit environ 130 millions de paires de bases. (1)
- c) Le métissage a eu lieu hors d’Afrique, après la sortie de Sapiens ; les ancêtres des Africains subsahariens, restés en Afrique, n’ont pas rencontré Néandertal (les faibles traces actuelles viennent de migrations de retour). (1)
- d) L’effet d’un allèle dépend du milieu : un allèle de l’immunité peut avoir aidé contre des microbes du passé et aggraver la réponse face à un virus nouveau. La sélection agit sur les allèles selon le milieu du moment. (1)

Le point clé — Un allèle n’est pas bon ou mauvais en soi : son effet, et donc sa sélection, dépend du milieu.

Exercice 4 – Sélection naturelle : l'allèle HbS

(4 pts)

- a) L'allèle est 12 fois plus fréquent dans la région impaludée (0,12) que dans la région sans paludisme (0,01). (1)
- b) Les hétérozygotes survivent mieux au paludisme et ont plus de descendants : la sélection naturelle y augmente la fréquence de HbS. (1)
- c) Les homozygotes HbS/HbS, atteints de drépanocytose, sont désavantagés : l'allèle est à la fois favorisé chez les hétérozygotes et défavorisé chez les homozygotes, ce qui maintient une fréquence intermédiaire. (1)
- d) Les mutations surviennent au hasard, sans lien avec les besoins. L'allèle existait déjà ; le paludisme a seulement favorisé ses porteurs hétérozygotes et donc augmenté sa fréquence. (1)

Attention — Le milieu ne crée pas les allèles : il trie ceux qui existent déjà en favorisant leurs porteurs.

Exercice 5 – Paléogénomique et tests génétiques

(4 pts)

- a) Deux parmi : ADN fragmenté en courts morceaux ; ADN altéré chimiquement ; contamination par l'ADN de bactéries ou des manipulateurs. (1)
- b) L'ADN ancien porte des altérations typiques (des C lus comme des T aux extrémités des fragments) absentes d'un ADN récent ; on travaille aussi en salle blanche et on compare aux ADN des manipulateurs. (1)
- c) Les Européens actuels mêlent trois composantes : chasseurs-cueilleurs, premiers agriculteurs venus d'Anatolie au Néolithique et éleveurs venus des steppes. (1)
- d) Tests réservés aux finalités médicales ou de recherche, avec consentement écrit (Code civil, art. 16-10) ; tests récréatifs punis d'amende. Enjeu : protéger les apparentés, qui partagent une partie du génome sans avoir consenti, ou éviter toute discrimination génétique. (1)

À retenir — La paléogénomique suppose de prouver l'authenticité de l'ADN ; les tests sur les vivants supposent de protéger la personne et sa famille.