

Devoir surveillé – 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}

Nom : _____ Date : _____ Note : _____ / 20

Les réponses doivent être rédigées et justifiées. Soigne l’orthographe et la présentation.

Exercice 1 – Diversité et polymorphisme du génome humain (4 pts)

- Définir un SNP.
- Un chromosome compte environ $1,5 \times 10^8$ paires de bases. Calculer le nombre moyen de différences attendues entre les copies de ce chromosome chez deux personnes non apparentées.
- Expliquer pourquoi chaque être humain, sauf les vrais jumeaux, possède un génome unique.
- Expliquer l’erreur : « Le chimpanzé est génétiquement plus divers que l’être humain parce qu’il a moins évolué. »

Exercice 2 – Une origine africaine (4 pts)

Le tableau donne le nombre moyen de différences entre deux séquences mitochondriales d’un même segment de 1 000 paires de bases, prises dans une même région (données simplifiées) :

Région	Différences
Afrique	7,4
Asie de l’Est	4,1
Europe	3,5
Amérique	2,6

- Classer les régions par diversité décroissante.
 - Proposer, en la justifiant, une hypothèse sur la région d’origine d’Homo sapiens.
 - Expliquer le mécanisme qui rend compte de la faible diversité en Amérique.
 - Citer un argument fossile en faveur de la même hypothèse.

Exercice 3 – Métissages avec Néandertal et Denisova (4 pts)

- Définir un métissage entre groupes humains.
- Une personne d’origine asiatique porte 2,1 % d’ADN néandertalien. Son génome diploïde compte environ $6,2 \times 10^9$ paires de bases. Calculer la quantité d’ADN d’origine néandertalienne qu’elle porte.
- Expliquer pourquoi les Africains subsahariens ne portent presque pas d’ADN néandertalien.
- Un segment néandertalien du chromosome 3 est associé à un risque accru de forme grave de COVID-19. Expliquer comment un allèle hérité par métissage peut être avantageux dans un milieu et désavantageux dans un autre.

Exercice 4 – Sélection naturelle : l'allèle HbS

(4 pts)

Fréquence de l'allèle HbS de l'hémoglobine (données simplifiées) : 0,12 dans une région d'Afrique de l'Ouest où sévit le paludisme ; 0,01 dans une région voisine sans paludisme. Les homozygotes HbS/HbS sont atteints de drépanocytose ; les hétérozygotes résistent mieux au paludisme.

a) Comparer les deux fréquences.

- a) Expliquer la fréquence élevée de l'allèle dans la région impaludée.
- b) Expliquer pourquoi l'allèle HbS n'atteint pas une fréquence proche de 1 dans cette région.
- c) Expliquer l'erreur : « L'allèle HbS est apparu dans ces populations parce qu'elles devaient se protéger du paludisme. »

Exercice 5 – Paléogénomique et tests génétiques

(4 pts)

- a) Citer deux difficultés propres à l'étude de l'ADN ancien.
- b) Expliquer comment on peut vérifier qu'un ADN extrait d'un fossile est authentique et non une contamination récente.
- c) Indiquer ce que l'ADN ancien a révélé sur l'origine des populations européennes actuelles.
- d) Rappeler le cadre légal des tests génétiques en France et citer un enjeu éthique qu'il vise.

Bon courage !

Ce document est la propriété intellectuelle de Ben, professeur particulier (benprofparticulier.fr), protégée par le Code de la propriété intellectuelle (art. L. 111-1 et L. 122-4). Il est mis à disposition pour un usage personnel de révision. Toute reproduction, diffusion, mise en ligne ou revente, totale ou partielle, sans autorisation écrite est interdite et constitue une contrefaçon (art. L. 335-2).