Histoire humaine lue dans son génome

Fiche méthode

(SVT 1re spécialité · Transmission, variation et expression du patrimoine génétique · L'histoire humaine lue dans son génome)

La démarche face à un document sur les génomes humains

1. Je repère ce qui est comparé : génomes d'individus apparentés, populations actuelles, génomes fossiles et actuels, fréquences d'un allèle dans le temps ou selon le milieu.

2. Je compare : sites identiques et différents, différences ramenées à 1 000 nucléotides, diversité selon la région, présence de l'allèle dans une population témoin.

3. Je calcule : pourcentage d'identité, générations (durée ÷ 25), ancêtres théoriques 2^n, part d'ADN $(1/2)^n$, temps = différences ÷ vitesse, facteur de hausse d'une fréquence.

4. Je conclus avec le vocabulaire exact : diversité allélique, parenté, effets fondateurs en série, origine africaine, métissage hors d'Afrique, signature de sélection, dérive.

La clé plus deux génomes se ressemblent, plus leur ancêtre commun est récent ; la diversité est maximale là où la population est la plus ancienne ; une fréquence seule ne prouve pas une sélection.

Cas 1 · Confirmer ou exclure une filiation

Réflexe — à chaque site, trouver l'allèle venu de la mère, puis vérifier que le père supposé porte l'autre.

Exemple. Site très variable : mère 8//14, enfant 14//19, homme testé 11//19.

L'enfant a reçu 14 de sa mère, donc 19 de son père.

L'homme porte 19 : **il n'est pas exclu** à ce site ; il faut d'autres sites pour conclure.

Attention — un site compatible ne prouve rien ; un seul site incompatible exclut, sauf mutation nouvelle.

Cas 2 · Comparer des séquences et les grouper

Réflexe — aligner, compter les différences, calculer l'identité, regrouper d'abord la paire la plus proche.

Exemple. Deux séquences de 50 nucléotides alignées diffèrent en 3 positions.

47 ÷ 50 = 0,94 : **94 % d'identité**.

Comparée aux autres paires ramenées à la même longueur, la paire la plus semblable partage l'ancêtre commun le plus récent.

Attention — ne pas comparer des nombres de différences obtenus sur des longueurs différentes.

Cas 3 · Compter générations et ancêtres

Réflexe — n = durée ÷ durée d'une génération ; ancêtres théoriques 2^n ; ADN attendu d'un ancêtre $(1/2)^n$.

Exemple. 500 ans, 25 ans par génération.

500 ÷ 25 = 20 générations ; 2^{20} = **1 048 576** cases dans l'arbre.

Part attendue de l'ADN de chacun : 1 ÷ 2^{20}, environ un millionième ; beaucoup n'ont laissé aucun segment.

Attention — 2^n compte des cases, pas des personnes distinctes : les mêmes ancêtres reviennent.

Cas 4 · Situer une origine et dater une divergence

Réflexe — région de diversité maximale = origine probable ; temps = différences ÷ vitesse admise.

Exemple. Deux lignées mitochondriales diffèrent de 0,48 % ; vitesse admise 1,2 % par million d'années.

0,48 ÷ 1,2 = 0,4 million d'années.
Ancêtre commun il y a environ **400 000 ans**.

Attention — l'ancêtre commun de deux lignées peut être plus ancien que la séparation des deux populations.

Cas 5 · Argumenter un métissage avec un groupe archaïque

Réflexe — allèle archaïque présent hors d'Afrique, absent dans une population témoin, pris dans un long segment.

Exemple. Un allèle de type dénisovien est fréquent en Papouasie, rare en Asie de l'Est, absent en Europe et en Afrique.

Absent là où les ancêtres n'ont pas rencontré les Dénisoviens : il ne vient pas d'un ancêtre commun lointain.
Métissage en Asie, sur la route de l'Océanie.

Attention — 2 % d'ADN néandertalien ≠ 2 % du génome en commun avec Néandertal.

Cas 6 · Montrer qu'un allèle a été sélectionné

Réflexe — relier la fréquence à une pression du milieu, puis écarter le hasard.

Exemple. Valeurs choisies : un allèle passe de 0,05 à 0,40 en 2 000 ans dans une grande population.

2 000 ÷ 25 = 80 générations ; fréquence multipliée par 0,40 ÷ 0,05 = 8.
Hausse forte, rapide, dans une grande population : **signature de sélection**.

Attention — dans une petite population, la dérive peut aussi rendre un allèle fréquent.

Les pièges à éviter

- Dire que 99,9 % d'identité signifie 0,1 % des gènes différents.
- Croire qu'un seul site compatible prouve une filiation.
- Prendre 2^n pour un nombre de personnes distinctes.
- Faire de Néandertal notre ancêtre direct au lieu d'une lignée sœur.
- Voir dans la diversité un signe d'être « plus évolué » ou « plus primitif ».
- Écrire qu'un allèle est apparu « parce que la population en avait besoin ».

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).