

Chapitre 4

Histoire de l'humanité lue dans le génome

Objectifs : Comprendre que l'analyse et la comparaison de génomes actuels et fossiles permet de retracer l'histoire de l'humanité.

ACTIVITÉ

La digestion du lactose, principal constituant du lait, nécessite une enzyme: **la lactase**. A l'âge adulte, certains individus synthétisent toujours la lactase donc digèrent le lait : ils sont dits "lactase persistants" pour "LP"

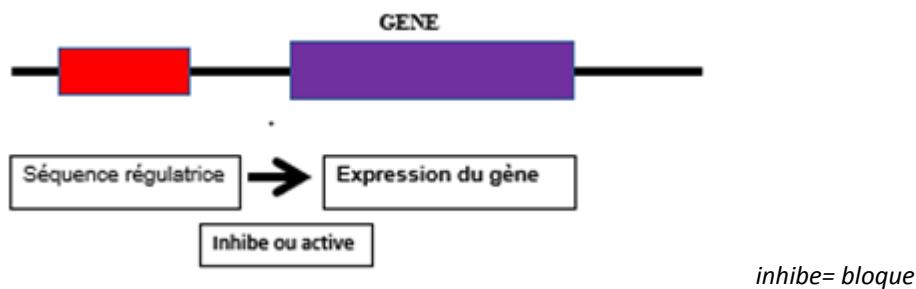


D'autres, ne produisent plus de lactase. Ils sont dits "lactase non persistants" ou "LNP"

Il faut bien voir que tous ces individus LP ou LNP durant les premières années de la vie produisaient de la lactase. Chez les individus au phénotype « lactase non persistant », les manifestations d'intolérance au lactose débutent généralement vers 3-5 ans et se traduisent par un ballonnement abdominal, des douleurs abdominales, des borborygmes et, dans les cas les plus nets, des diarrhées.

A l'aide des documents, montrer que le phénotype « lactase persistant LP » est le résultat de la sélection naturelle d'une mutation d'un gène régulant l'expression du gène de la lactase, influencée par les changements de pratiques culturelles.

Document 1 : le gène de la lactase et la régulation de son expression



Le gène de la lactase humaine est situé sur le chromosome 2. Il existe, en amont de la séquence codante du gène, une séquence non codante mais responsable de la régulation de l'expression du gène donc de la synthèse de la lactase.

L'étude du cas d'une famille a été menée : Les deux parents sont de phénotype LP et deux enfants sont respectivement LP et LNP. Les séquences régulatrices du gène de la lactase ont été analysées dans cette famille (*voir avec Geniegen*).



Document 2 : Le phénotype ancestral LP ou LNP ?

L'ADN de fossiles humains a été séquencé et le gène MCM6 a été identifié. Il existe des bases de données internationales qui permettent d'exploiter ces données et de les comparer aux génomes actuels.

On appelle :

- **Allèle 1**, l'allèle présent sur la séquence **d'ADN fossile** (Néandertalien) du gène qui **ne permet pas la synthèse de lactase**
- **Allèle 2**, l'allèle présent sur la séquence **d'ADN actuel** du gène qui **permet la synthèse de la lactase**

vocabulaire scientifique :

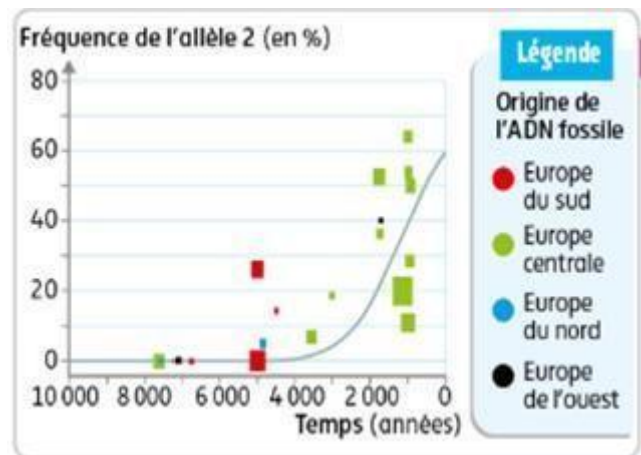
hétérozygote : se dit d'un chromosome portant 2 allèles différents pour le même gène ≠
homozygote,
exemple: il est hétérozygote pour le gène "couleur des yeux"

Document 3 : Datation de la mutation LP

L'analyse de l'ADN contenu dans les squelettes fossiles européens a permis de calculer la fréquence de l'allèle 2 du gène depuis 10 000 ans.

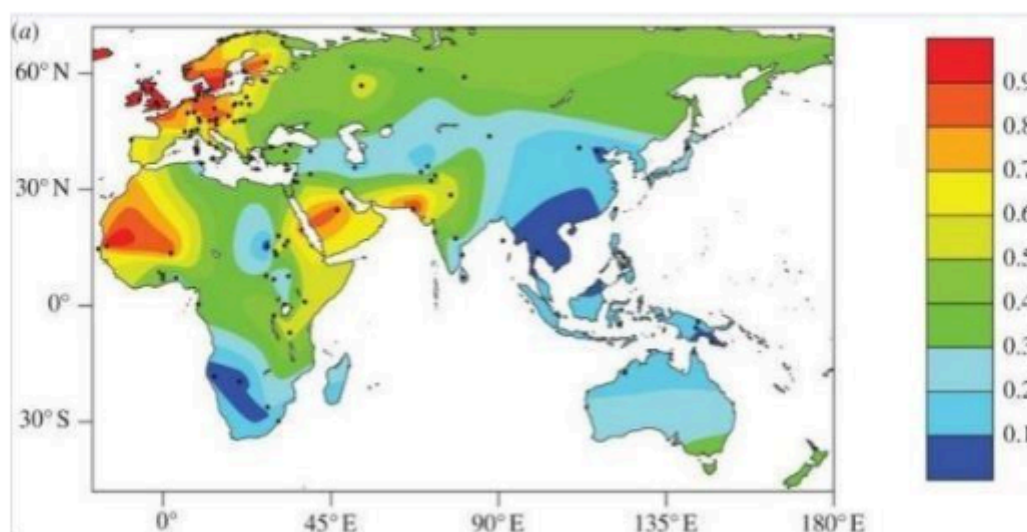
Graphique de l'évolution de la fréquence de l'allèle 2 au cours du temps

La taille du carré est proportionnelle au nombre d'échantillons étudiés (1 à 35).



Document 4 : Carte de la répartition du phénotype lactase persistant ou LP dans différentes populations

(D'après : [Evolution of lactase persistence: an example of human niche construction](#), Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci, 2011 Mar 27)



Document 5 : Une évolution biologique influencée par la culture

Les informations fournies par les sites archéologiques indiquent que c'est au Proche-Orient qu'est apparue la domestication des animaux un peu avant -10 000 ans. C'est le début de la révolution néolithique où certains groupes humains passent du statut de chasseurs cueilleurs à celui d'agriculteurs-éleveurs. C'est aussi les débuts d'un mode de vie sédentaire avec création des premiers villages. Les premières traces de consommation de lait de vache sont datées entre -9000 ans et -7500 ans, grâce, entre autres, à des traces de lait dans les poteries.



Document 6 : Les facteurs de sélection du phénotype LP

Le lait de vache est un liquide riche en eau et non pollué. C'est également une source de protéines, de matières grasses. Sa consommation pouvait être importante dans les périodes de disette. Le lait est aussi source de calcium et de vitamine D qui favorise l'absorption intestinale du calcium. La vitamine D est synthétisée sous l'action des UV sur la peau ; sa synthèse est moins importante lorsque la peau est moins éclairée comme dans les régions nordiques.

AIDE

- Que cherche-t-on à montrer ?
- Identifiez le rôle de la lactase
- Mettez en évidence le rôle de la séquence régulatrice pour les LNP
- A l'aide du logiciel genigen2, montrez que la tolérance au lactose est issue d'une mutation sur la séquence régulatrice et non sur le gène de la lactase.
- Formulez une hypothèse sur l'**allèle** ancestral de gène
- Mettez en relation les documents 2 et 3
- A l'aide du document 5 et 6, retrouvez l'**avantage évolutif** que pourraient avoir les individus LP
- Mettez en lien les documents 4 et 5
- répondez à la problématique