



**THÈME** : TRANSMISSION, VARIATION ET EXPRESSION GÉNÉTIQUE  
**Chapitre** : L'histoire de l'humanité lue dans son génome

**3**

**Environnements et évolution des populations**

1ère spé

➤ **Objectifs**

- Rechercher et exploiter des documents montrant l'existence d'allèles néandertaliens dans les génomes humains actuels.

➤ **Compétence et capacité travaillée**

**Fragile**  
1 critère sur 3

**Intermédiaire**  
2 critères sur 3

**Avancé**  
3 critères sur 3 (avec aide)

**Expert**  
3 critères sur 3 (sans aide)

**UTILISER DES OUTILS ET MOBILISER DES MÉTHODES POUR APPRENDRE**

**8. Rechercher, extraire et exploiter l'information utile**

- Seuls quelques éléments pertinents issus des documents et/ou des connaissances.

- Les informations issues des documents et des connaissances suffisantes mais mal exploitées.  
 - Des informations issues des documents et des connaissances correctement exploitées

- Les informations issues des documents et des connaissances sont suffisantes.  
 - Elles sont correctement exploitées.

- Les informations issues des documents et des connaissances sont complètes et précises.  
 - Elles sont correctement exploitées.

Mise en situation : L'étude comparative du génome de différentes populations, actuelles et fossiles, montre que la répartition et la fréquence de certains de leurs allèles est très variable selon les populations.

**Question scientifique** : Comment l'étude des génomes des êtres humains actuels et fossiles permet-elle de retracer notre histoire récente ?

**PARTIE 1 : L'HÉRITAGE DES DÉNISOVIENS DANS NOS POPULATIONS ACTUELLES**



En 2019, une publication scientifique rapportait qu'une mâchoire de Denisovien avait été découverte sur le plateau tibétain à plus de 3280 mètres d'altitude. La survie à très haute altitude des Denisoviens a interrogé les scientifiques qui ont cherché à établir des relations entre ces Hominidés fossiles et des populations actuelles soumises à ces mêmes conditions, comme les Tibétains. Les Tibétains sont capables de faire des efforts intenses et ne souffrent pas du mal chronique des montagnes.

En effet, en altitude, le manque de dioxygène peut être compensé par l'organisme qui fabrique davantage de globules rouges et d'hémoglobine. La concentration élevée en hémoglobine augmente la viscosité du sang pouvant générer des troubles vasculaires à l'origine du mal chronique des montagnes qui correspond donc à un ensemble de symptômes qui apparaît lorsqu'une personne séjourne longtemps en altitude.

**Document 1** : Effet de l'altitude sur le sang et symptômes associés.

Les chercheurs se sont intéressés à un gène particulier EPAS1, dont deux allèles, A1 et A2, ont été identifiés. Ce gène contribue à l'adaptation à l'altitude.

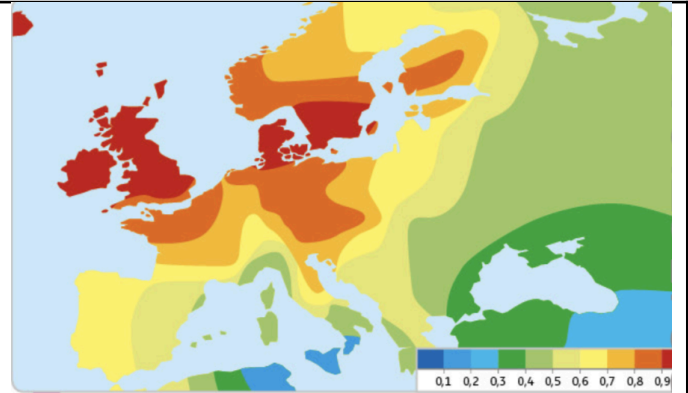
Génotype des Tibétains	Nombre de Tibétains	Concentration en hémoglobine (g.L <sup>-1</sup> )
(A1//A1)	272	167,5
(A1//A2)	84	178,9
(A2//A2)	10	178

**Document 2** : Caractéristiques génétiques et sanguines de la population tibétaine actuelle.

1. À partir du logiciel Géniegeen 2, identifier les similarités génétiques de l'ADN nucléaire entre les Dénisoviens et les Tibétains.
2. Proposer une hypothèse sur l'origine de cet allèle A1 chez les Tibétains puis montrer quel mécanisme peut expliquer la prédominance de l'allèle A1 chez les Tibétains actuels.

## PARTIE 2 : GÉNOMES ACTUELS ET SÉLECTION NATURELLE

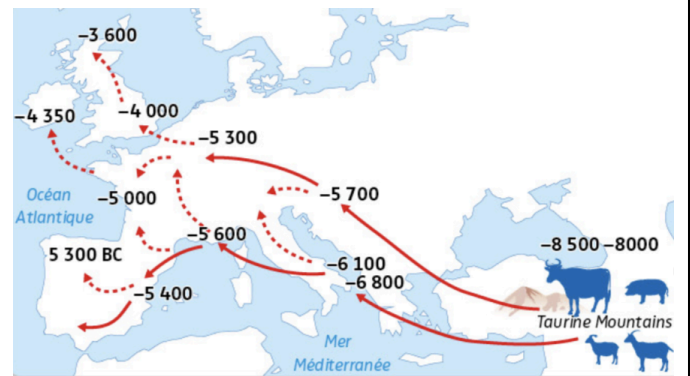
Le lactose est le composant principal du lait qui constitue le régime alimentaire du nouveau-né. Sa digestion nécessite une enzyme, la lactase, présente dans le tube digestif de tous les enfants jusqu'à l'âge de 6-7 ans. Certains adultes, dits "lactase persistants" ou LP synthétisent toujours la lactase digèrent le lait. D'autres, dits "lactase non persistants" ou LNP sont intolérants au lactose : ils ne produisent plus de lactase à l'âge adulte et présentent des troubles digestifs s'ils ingèrent du lait.



**Document 3 : Carte de la répartition de la lactase (LP) en Europe.**

3. À partir du logiciel Géniegeen 2, identifier le phénotype ancestral en LP et LNP.

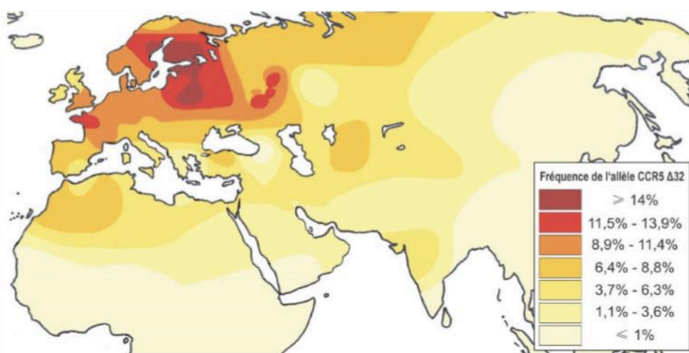
La pratique de l'agriculture a débuté il y a environ 8000 ans à l'Est de l'Europe avant de se diffuser vers l'Ouest et le Nord, passant ainsi de société humaine composée de chasseurs-cueilleurs à des sociétés de fermiers-éleveurs. Le lait de vache est un liquide riche en eau et source de protéines, de matière grasse, de calcium et de vitamine D.



**Document 4 : Répartition de la pratique de l'élevage.**

4. Expliquer l'origine de la persistance de la lactase dans certaines populations européennes.

Une étude de 2005 suppose que le pathogène qui a causé la peste noire, qui a tué 40 % de la population européenne au XIV<sup>ème</sup> siècle, n'était pas la bactérie *Yersinia pestis*, mais plutôt un virus inconnu qui déclenche la fièvre hémorragique et qui est transmis directement d'homme en homme dont la forme la plus connue aujourd'hui est la fièvre Ébola. Un virus qui se sert comme par exemple la variole ou le VIH du récepteur CCR5 comme porte d'entrée dans les cellules du système immunitaire humain, pourrait avoir déclenché les épidémies de l'Europe du Moyen Âge.



Quelques individus possèdent une forme différente de CCR5 (connue sous le nom de CCR5 delta 32) qui les protège d'infections virales comme celle par le VIH. Le rôle central de ce récepteur en fait donc une cible de choix pour bloquer l'entrée de virus dans l'organisme.

**Document 5 : Carte actuelle de la fréquence de l'allèle CCR5Δ32 en Europe, Asie et Afrique.**

5. À partir du logiciel Géniegeen 2, comparer les allèles et protéines du gène CCR5 afin d'expliquer la fréquence actuelle de l'allèle CCR5Δ32.