

BILAN 8

Le génome humain d'*Homo sapiens* a été complètement séquencé en 2004 après 15 années d'une collaboration nationale. Environ 20 000 gènes ont été identifiés. Ils n'occupent que 1,5% de la totalité du génome. La fonction de la plus grande partie du génome humain est alors inconnue actuellement.

Le **SÉQUENÇAGE** de personnes différentes permet d'identifier ce qui différencie génétiquement les humains. On s'aperçoit que les humains sont peu diversifiés génétiquement comparés à d'autres primates. Deux humains pris au hasard ont 0,1% de différence. Pour l'essentiel ces différences sont des mutations ponctuelles de bases azotées.

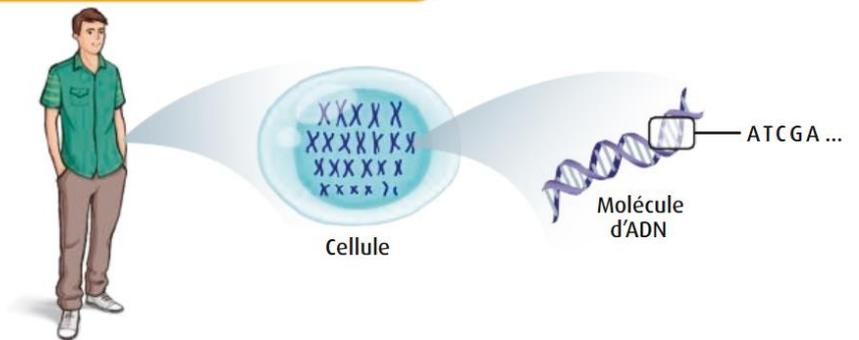
Cette technique ouvre le champ de nombreuses applications comme la thérapie génique mais elle pose également des problèmes **éthiques**.

SÉQUENÇAGE GÉNÉTIQUE : technique permettant de déterminer l'ordre linéaire de la molécule d'ADN.

Le séquençage du génome humain

Séquencer un génome

= Connaître l'enchaînement des bases de l'ADN sur les 46 chromosomes



Quelques caractéristiques du génome humain	Date du premier séquençage complet	Taille du génome	Nombre de gènes	Proportion de gènes codants	Proportion de gènes à la fonction connue
	2004	3 milliards de paires de bases	~20 000		

@Belin

Les êtres humains sont très proches génétiquement



Différence d'un individu à l'autre : 0,1% du génome au maximum



... AATGCTAGT...



Les différences sont principalement des différences ponctuelles du génome



... AATGCCAGT...

Différences génétiques résultant d'une sélection différentielle liée à l'histoire évolutive (ancienne ou récente)

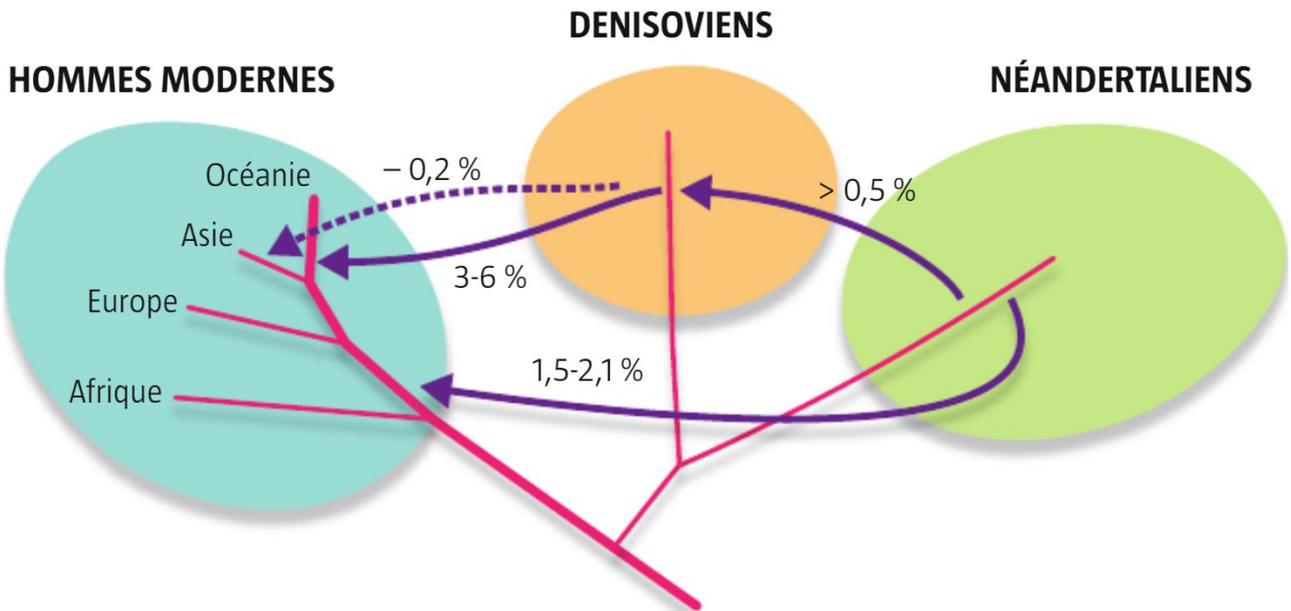
- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ● Persistance de la lactase ● Pas d'adaptation à la haute altitude | <ul style="list-style-type: none"> ● Pas de persistance de la lactase ● Adaptation à la haute altitude |
|---|--|

@Belin

Les progrès des méthodes du séquençage ont permis de séquencer et d'analyser des génomes d'êtres humains de groupes disparus depuis des milliers d'années comme l'homme de Néandertal ou l'homme de Denisova. La comparaison des différents génomes avec l'homme moderne permet d'identifier des **HYBRIDATIONS** témoins d'évènements de reproduction entre l'homme actuel et des humains disparus. Cette étude permet aussi de reconstituer les principales migrations humaines depuis le berceau africain sur tous les continents.

HYBRIDATION : croisement entre individus de deux espèces différentes.

> Bilan par l'image Bordas p.79



@Magnard