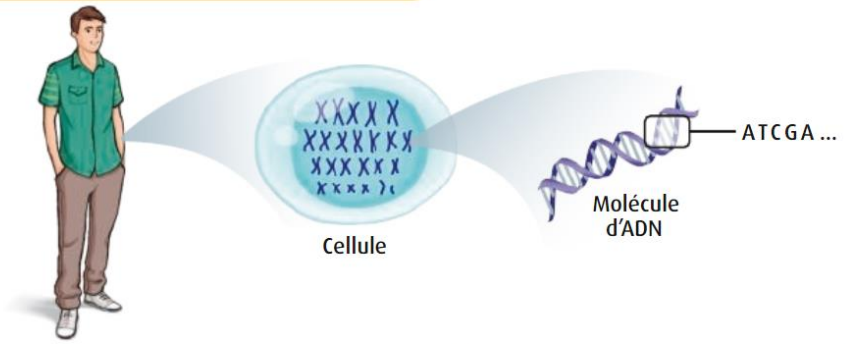
BILAN 9

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**.

Le séquençage du génome humain

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



	Date du premier séquençage complet	Taille du génome	Nombre de gènes	Proportion de gènes codants	Proportion de gènes à la fonction connue
Quelques caractéristiques du génome humain	2004	3 milliards de paires de bases	~20 000	ADN codant / ADN non codant	Portions d'ADN aux fonctions connues / Portions d'ADN aux fonctions inconnues

@Belin

Les êtres humains sont très proches génétiquement

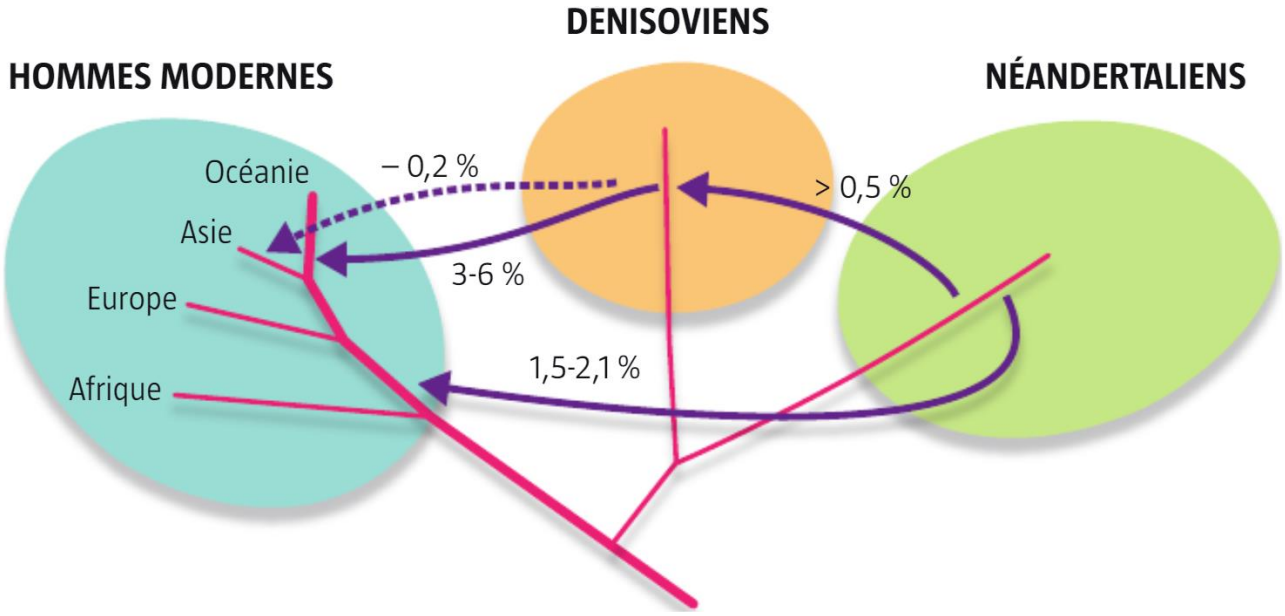
≠ Les différences sont principalement des différences ponctuelles du génome

Différences génétiques résultant d'une sélection différentielle liée à l'histoire évolutive (ancienne ou récente)	
• Persistance de la lactase	• Pas de persistance de la lactase
• Pas d'adaptation à la haute altitude	• 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.

> Bilan par l'image Bordas p.79



@Magnard

Lexique

SÉQUENÇAGE GÉNÉTIQUE : technique permettant de déterminer l'ordre linéaire de la molécule d'ADN.
HYBRIDATION : croisement entre individus de deux espèces différentes.

Pour réussir

Notions	*Mots clés :* séquençage, hybridation
	Définir les mots du lexique
	Expliquer comment le séquençage du génome et les relations de parenté mettent en évidence la diversité allélique
	Montrer l'apport du séquençage de génomes humains disparus
Méthode	Extraire des informations de documents et les exploiter
ECE	Utiliser et exploiter les résultats à partir d'un logiciel de comparaison moléculaire
	Utiliser et exploiter les résultats à partir d'un logiciel de phylogénie