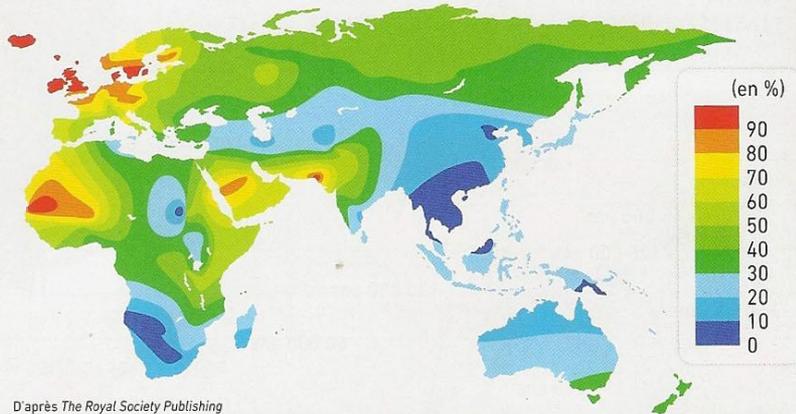


Le lactose est un sucre contenu dans le lait, qui ne peut être absorbé par l'intestin grêle qu'après transformation par une enzyme* digestive, la lactase. Chez les mammifères, la lactase n'est produite qu'au début de la vie. Après le sevrage, la consommation de lait provoque des désordres digestifs en raison de l'utilisation du lactose par les bactéries du gros intestin. Cependant, 30 % des humains possèdent une mutation leur permettant de continuer à produire de la lactase tout au long de la vie, et donc de consommer du lait sans les effets secondaires de l'intolérance au lactose. Ce phénotype est appelé « Lactase Persistante » ou LP.

■ En Europe, la fréquence de ce phénotype dans la population augmente du sud au nord pour atteindre 90 % dans les pays nordiques. Il a été noté que dans ces zones, la faible exposition aux UV limite la synthèse de vitamine D et donc l'assimilation du calcium. La consommation de lait permet de contrebalancer ce déficit en vitamine D.



D'après The Royal Society Publishing

■ Fréquence du phénotype LP dans « l'ancien monde ».

La tolérance
au lactose:
une histoire humaine lue
dans son génome

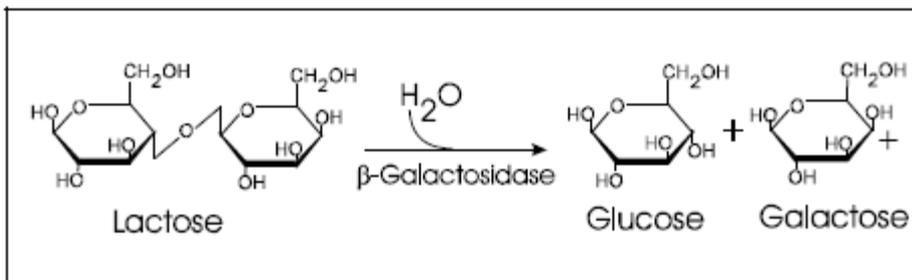
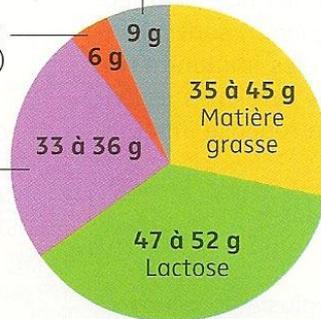
Le lait de vache est un liquide riche en eau et non pollué. C'est également une source de protéines, de matières grasses, de calcium et de vitamine D. La vitamine D est synthétisée sous l'action des UV sur la peau ; sa synthèse est moins importante lorsque la peau est moins éclairée.

Les premières traces de la consommation de lait de vache sont datées entre -9 000 ans et -7 500 ans grâce, entre autre, à des traces de lait dans les poteries.

Éléments minéraux : calcium, phosphore, potassium, chlore, sodium, magnésium

Protéines de lactosérum (albumines et globulines)

Matières azotées (soit 27 g de caséine)



C'est au néolithique que la pratique de l'agriculture succède à un mode de vie nomade basé sur la chasse et la cueillette. Les traces archéologiques montrent que la culture néolithique est arrivée en Europe en provenance de la Mésopotamie vers - 7 000 ans av. J.-C.

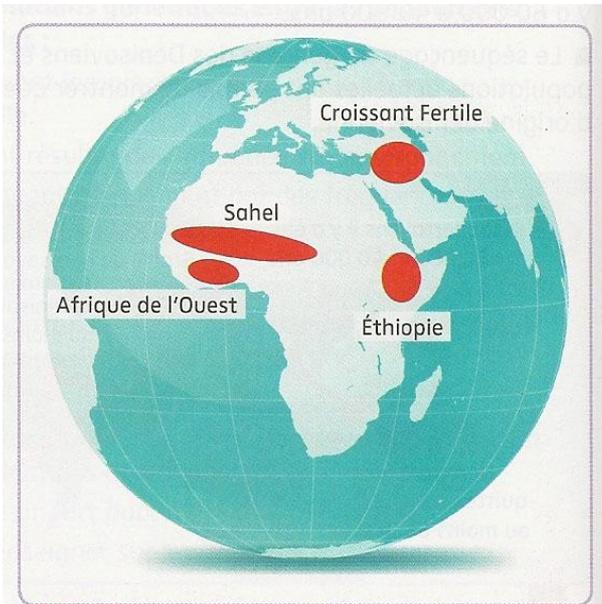
Des résidus de lait fermenté ont été retrouvés en Croatie sur des poteries, datant de - 5 000 ans av. J.-C., qui pouvaient servir à la fabrication des fromages, en séparant le caillé (riche en protéines, lipides et calcium) et le petit lait (riche en lactose).

Le fragment de poterie, ci-contre, comporte des orifices permettant d'égoutter le lait caillé.

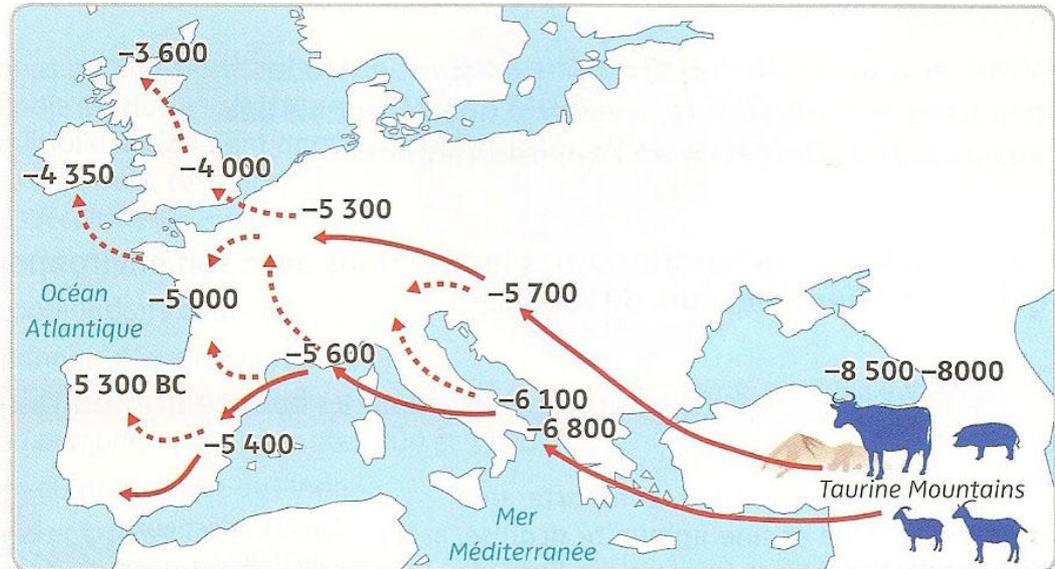


A Fragment de poterie datant du Néolithique.

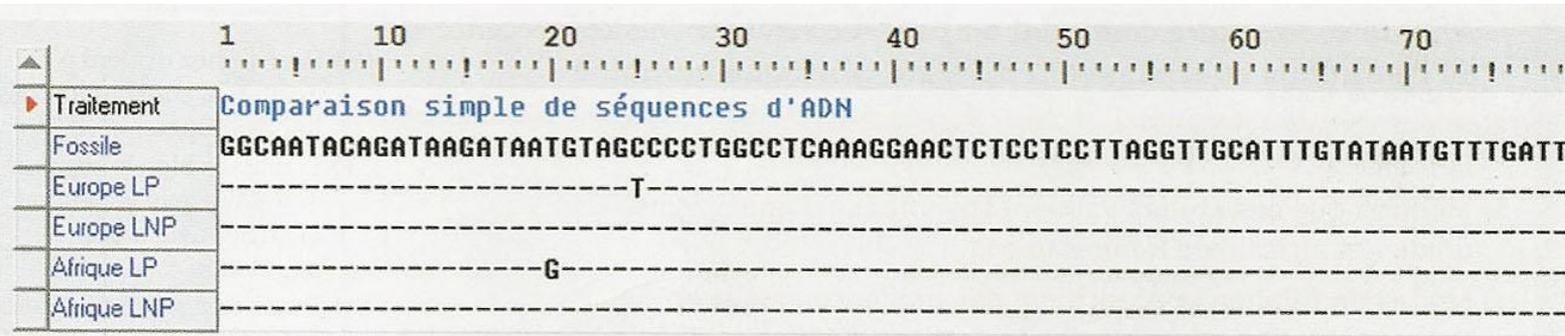
La pratique de l'agriculture a débuté il y a environ 8 000 ans à l'est de l'Europe avant de se diffuser vers l'ouest et le nord passant ainsi de sociétés de chasseurs cueilleurs à des sociétés de fermiers éleveurs.



b Principaux lieux d'apparition de l'élevage en Afrique il y a environ 10 000 ans.



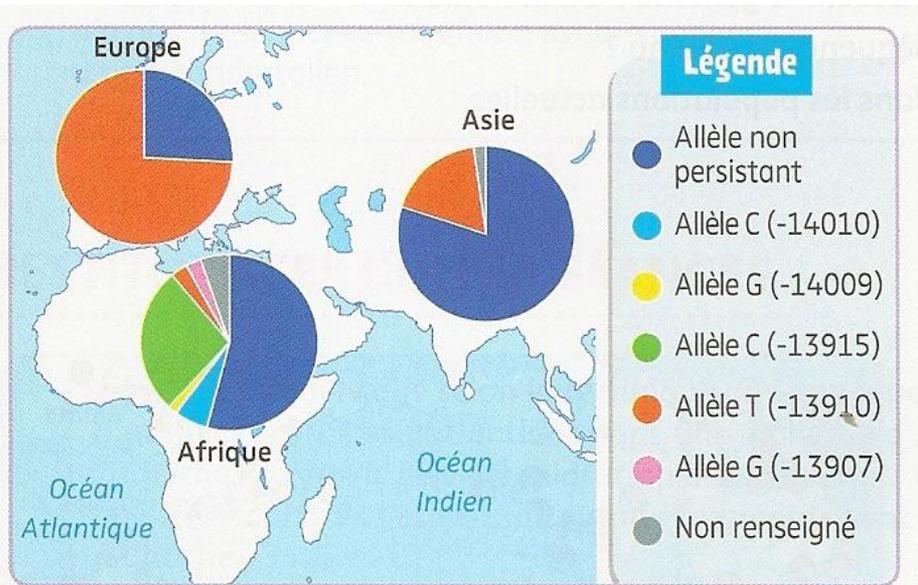
d Carte de l'extension de la pratique de l'élevage.



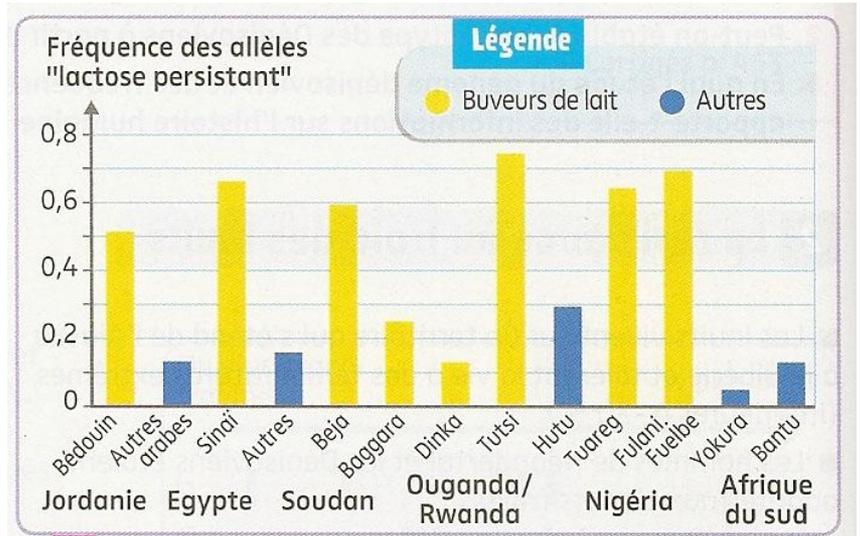
B Comparaison des séquences d'ADN responsables de la persistance de la production de lactase.

À l'aide d'un logiciel comme Anagène ou GeniGen, il est possible de comparer les séquences suivantes, impliquées dans la persistance de la lactase :

- ADN de fossiles européens datés de - 8 000 ans (époque néolithique*) ;
- ADN de populations européennes actuelles LP et LNP (Lactase Non Persistante) ;
- ADN de populations africaines actuelles de phénotype LP et LNP.



c Différents allèles du gène *MCM6*, qui régule le gène de la lactase. Un individu est de phénotype LP s'il possède un des allèles autres que « non persistant ». L'allèle « non persistant » est l'allèle ancestral. Le chiffre entre parenthèses indique la position sur le chromosome.



d Fréquence des allèles « lactose persistant » dans différentes populations africaines.

La tolérance au lactose: une histoire humaine lue dans son génome

- 1°) Quel est le pourcentage d'humains lactase persistant (LP) ?
- 2°) Pourquoi les autres sont intolérants au lactose (LPN) ?
- 3°) Quelle est l'avantage d'être LP dans le nord de l'Europe ? en Afrique ?
- 4°) Où et quand a commencé la pratique de l'élevage et la consommation de lait ?
- 5°) Comparez la carte d'extension de la pratique de l'élevage et la fréquence du phénotype LP en Europe
- 6°) Montrez que le phénotype LP a une cause génétique et expliquez les fréquences élevées du phénotype LP en Europe du Nord.
- 7°) Comment expliquez vous la fréquence élevée des allèles du gène MCM6 en Afrique en particulier dans les populations « buveurs de lait » ?
- 8°) Comment expliquez vous la faible fréquence de ces allèles en Asie ?
- 9°) Proposez une hypothèse pour expliquer une plus grande diversité allélique du gène MCM6 en Afrique

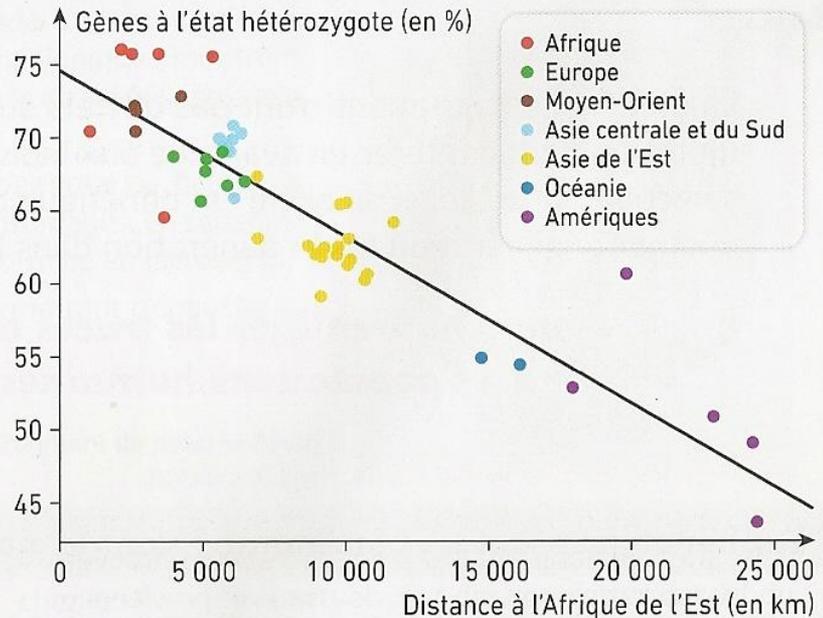
Faites un bilan de cette histoire évolutive humaine au travers des informations lue dans son génome.

La longue migration humaine lue dans son génome

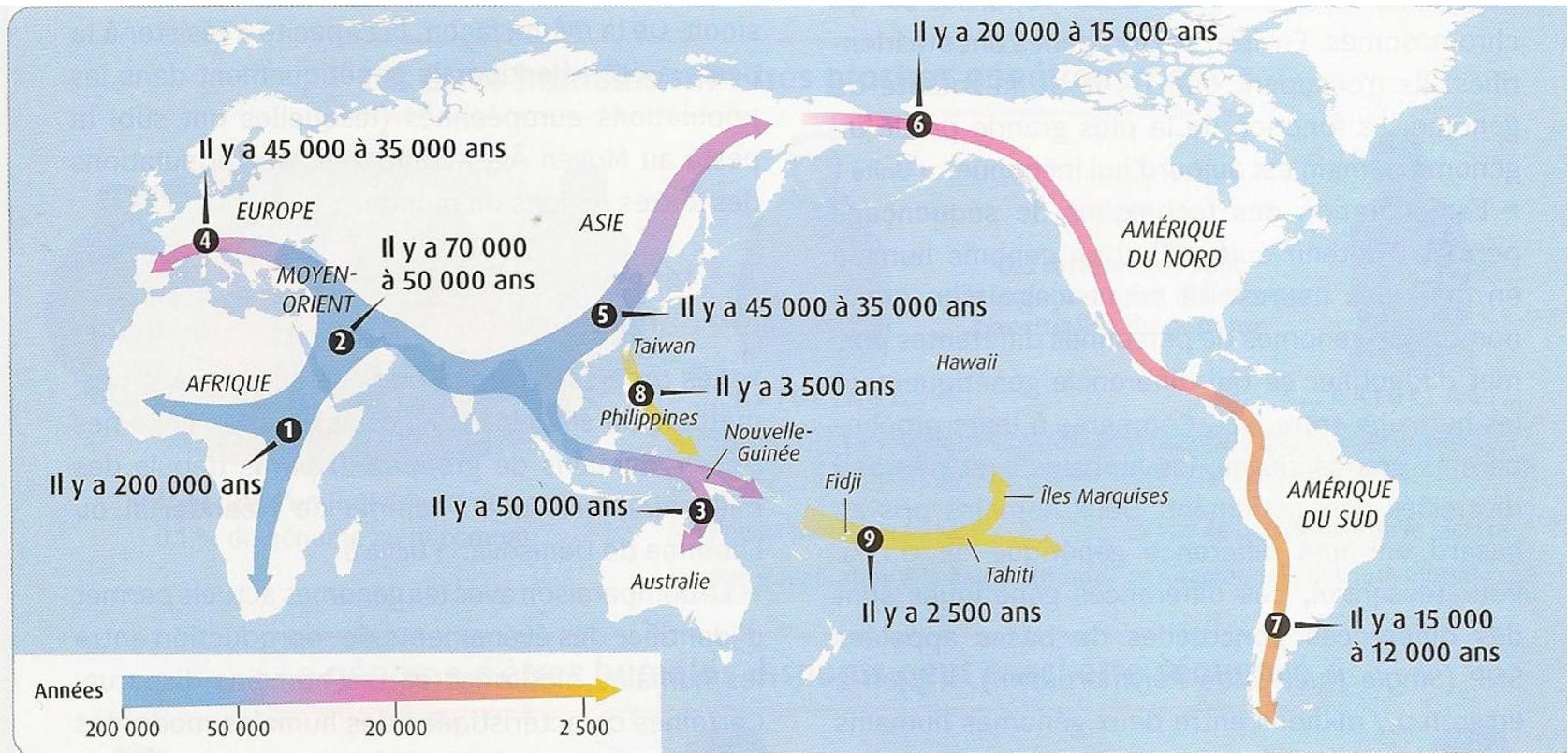
La diversité génétique peut se mesurer précisément par la fréquence d'allèles présents en deux exemplaires différents (gènes à l'état hétérozygote*). Le graphique (A) représente la proportion de gènes hétérozygotes chez des individus du monde entier en fonction de la distance du lieu de vie des individus par rapport à l'Afrique de l'Est.

Plusieurs mécanismes peuvent diminuer la diversité génétique d'une population : difficultés rencontrées et sélection naturelle, mais aussi migrations. En effet, lorsqu'une petite population se sépare d'une population ancestrale, elle n'empporte et ne transmet qu'une fraction des allèles qui étaient présents initialement (effet fondateur, voir p. 13).

À partir de ces données et de la comparaison des haplogroupes, il est possible de reconstituer l'histoire probable des migrations de notre espèce *Homo sapiens* à partir de son berceau africain (B).



A Diversité génétique en fonction de la distance à l'est de l'Afrique.



7 Carte des migrations humaines. À partir du travail des paléontologues spécialistes des humains (qui recherchent, analysent et datent des fossiles d'origine humaine) ainsi que des études génétiques, on peut aujourd'hui reconstituer une histoire possible des migrations humaines depuis les plus anciennes traces connues de notre espèce il y a environ 200 000 ans en Afrique. L'apport de la génétique est le suivant: lors des migrations, un groupe d'humains qui s'en va n'emporte qu'une partie de la diversité génétique de sa population d'origine. Au contraire, dans des populations sédentaires depuis longtemps la diversité génétique a eu le temps d'apparaître. La génétique permet également de donner le degré de parenté entre les populations humaines.

Exercice: Que nous apprennent ces documents concernant l'adaptation à l'altitude des tibétains et des chinois hans ?

■ La teneur en dioxygène diminue avec l'altitude. À haute altitude, l'organisme fabrique davantage d'hémoglobine. Ceci permet de compenser le manque de dioxygène mais augmente la viscosité du sang et les risques vasculaires ce qui est à l'origine du mal aigu des montagnes, parfois mortel (**document a**).

■ On étudie une population de Tibétains vivant à une altitude supérieure à 4 300 mètres, que l'on compare à une population étroitement apparentée : les Chinois Hans qui vivent habituellement à basse altitude mais dont certains sont installés au Tibet depuis quelques années (**document b**).

■ **Document c** : Les génomes de Tibétains et de chinois Hans vivant à Pékin ont été séquencés et comparés.

■ Leur génome diffère pour quelques gènes parmi lesquels le gène *EPAS1* (gène, qui contribue à l'adaptation à l'altitude).

■ **Document d** : Une analyse génétique plus poussée a permis de montrer que 5 autres sites du gène *EPAS1* diffèrent entre les Tibétains et les Chinois Hans.

■ On compare les pourcentages de ces séquences de 5 nucléotides dans différentes populations.

■ Un fossile dénisovien, daté de 41 000 ans, et dont le génome a été séquencé possède AGGAA.

■ On suppose que les Dénisoviens et les ancêtres des tibétains et des Hans ont été en contact il y a 20 000 ans environ.

Génotype	Nombre de Tibétains présentant le génotype	Concentration moyenne en hémoglobine (g/100 mL)	Nombre moyen de globules rouges (millions/mm ³)
C/C	10	17,8	5,3
C/G	84	17,9	5,6
G/G	272	16,7	5,2

c Paramètres sanguins en fonction des allèles du gène *EPAS1*.

