

TP n°6: les relations de parenté entre l'homme et les autres primates

L'origine de l'humanité ? On sait depuis longtemps par des évidences paléontologique, archéologique et biologique, que l'homme anatomiquement moderne, Homo Sapiens, est le résultat de l'évolution d'une des branches de l'arbre de la vie, et qu'il a ainsi des liens de parenté avec les grands singes. De plus, le rameau humain porte plusieurs espèces aujourd'hui disparues, telles que l'homme de Néandertal ou les australopithèques. Depuis une quinzaine d'années, la paléontologie humaine s'est enrichie de découvertes nombreuses, associée à la paléogénétique, qui ont fortement modifié la vision de l'évolution de l'homme.

Homo sapiens peut être regardé, sur le plan évolutif, comme toute autre espèce. Il a une histoire évolutive et est en perpétuelle évolution. Cette histoire fait partie de celle, plus générale, des primates.

Problèmes posés : quelles sont les relations de parenté entre l'Homme et d'autres primates et comment expliquer les grandes différences phénotypiques entre l'Homme et ces primates ?



Compétences :

- Pratiquer une démarche scientifique.
- Mettre en œuvre un protocole d'électrophorèse en respectant rigoureusement les étapes et respecter **les règles de sécurité**.
- Utiliser le logiciel phylogène pour comparer des caractères morphologiques pour positionner quelques espèces de primates actuels et fossiles dans un arbre phylogénétique.
- Utiliser le logiciel anagène (et phylogène) pour comparer des séquences de molécules afin de préciser la parenté entre l'Homme et d'autres primates : construire un arbre phylogénétique.
- Utiliser le logiciel lignée humaine pour faire une étude comparée des caractères morphologiques de l'Homo sapiens et du chimpanzé et dégager les caractéristiques de la lignée humaine.
- Comprendre la nature provisoire, en devenir, du savoir scientifique.
- Savoir la phylogénie de l'Homme et du Chimpanzé au sein des primates et les mécanismes responsables de la mise en place des grandes différences phénotypiques entre ces derniers.
- Savoir les caractères dérivés propres à l'espèce humaine.

Ressources :

- Documents.
- Logiciels : phylogène, anagène 2, « lignée humaine » de Pierre Perez site académie Toulouse.

Matériel :

- Cuve d'électrophorèse reliée à un générateur, un gel d'agarose placé dans la cuve et recouvert de tampon de migration 4 échantillons d'ADN d'espèces de primates : **Chimpanzé, Gorille, Homme et Orang-outan**.
- Une lampe UV.

Activité 1 : les relations de parenté entre l'homme et les autres primates (ECE).

Les séquences d'ADN disponibles des différentes espèces proviennent d'une partie du gène BRCA-1 pour « BReast CAncer » (cancer du sein). Ces séquences mesurent 6000pb.

Les gènes BRCA, au nombre de 2, sont des gènes présents chez tous les mammifères, et ils appartiennent à une classe de gènes dits « gènes suppresseurs de tumeurs ». Ils interviennent dans la régulation des cycles de division cellulaire en empêchant les cellules de l'organisme de se développer de façon anarchique et incontrôlée. Spécifiquement, les gènes BRCA ont pour fonction de prévenir la prolifération incontrôlée de cellules mammaires. De fait, certaines mutations des gènes BRCA conduisent à un risque accru de développer un cancer du sein.

Quelles sont les relations de parenté entre l'Homme et ces autres primates ?

Etape 1 : concevoir une stratégie pour résoudre le problème.
Effectuer les autres étapes (document 2 p5).

Activité 2 : comparaison et construction d'arbres phylogénétiques chez les primates.

1. Comparaison morphologique

On cherche à préciser la parenté de l'Homme avec d'autres mammifères avec le principe des groupes emboîtés.

- A l'aide du logiciel phylogène, ouvrir la collection Archontes (primates) et compléter la matrice ci-dessous.
- Classer ces différentes espèces en fonction du nombre de caractères dérivés partagés. Plus le nombre de caractères dérivés partagés est important, plus les espèces sont proches. Pour chacun des ensembles constitués préciser le caractère dérivé exclusif du groupe.
- Recopier la représentation graphique du classement sous la forme d'un arbre de parenté.

	Narines	Orbites	Pouce	Queue	Appendice nasal	Terminaison des doigts
Babouin						
Bonobo						
Chimpanzé						
Gibbon						
Gorille						
Homme						
Indri						
Orang-outan						
Oreillard						
Saki						
Tarsier						
Toupaïe						

Les caractères morphologiques, se trouvant à l'état ancestral ou dérivé, ont été choisis en raison de leur pertinence. Seul le Toupaïe ne fait pas partie du groupe des primates auquel appartient l'Homme mais sert de référence extérieure.

- La comparaison morphologique est-elle suffisante pour établir les relations de parenté entre ces espèces ?

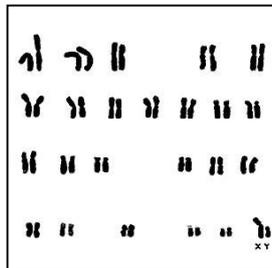
2. Comparaison moléculaire

On cherche à préciser la parenté de l'Homme avec d'autres hominoïdes grâce à des données moléculaires.

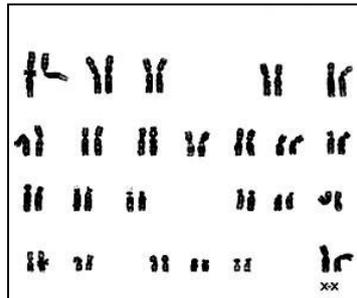
- Ouvrir le logiciel Anagène 2.
 - Ouvrir la banque de séquence, sélectionner Terminale S
 - Parenté entre les êtres vivants actuels et fossiles
 - Relations de parenté entre les êtres vivants
 - Au sein des primates
 - Gène de l'opsine S
 - Sélectionner toutes les séquences protéiques
 - Effectuer une comparaison avec discontinuité des séquences

- b. Construire un tableau des différences entre l'Homme et les différentes espèces sélectionnées en prenant l'Homme comme référence. Les informations sur chaque séquence sélectionnée sont fournies par le logiciel.
- c. Construire l'arbre phylogénétique correspondant.
- d. Placez dans votre arbre le dernier ancêtre commun (DAC) à l'Homme et au Chimpanzé et le dater (Document 3 p91).

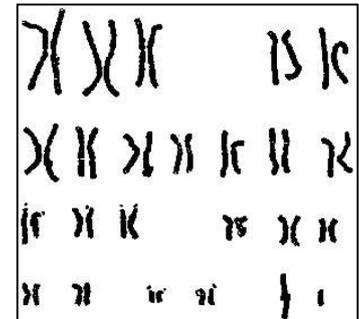
3. Comparaison de caryotypes



Caryotype Gorille

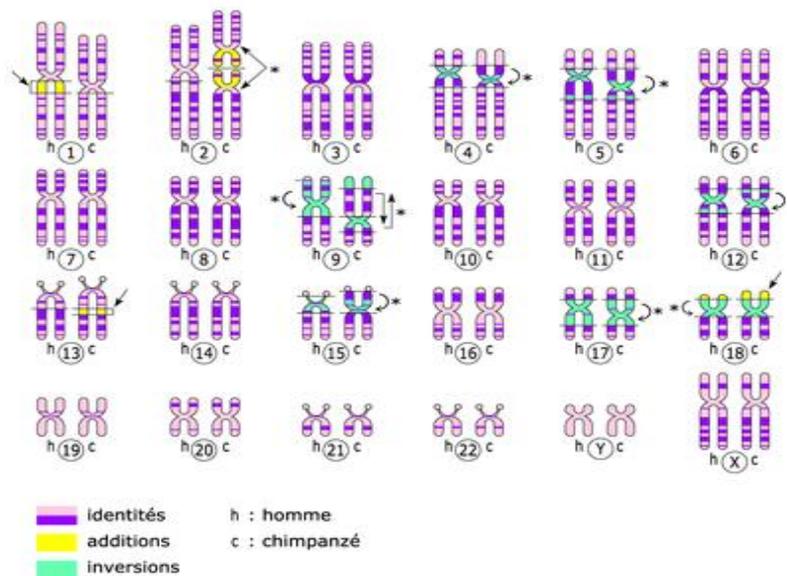


Caryotype Chimpanzé



Caryotype Homme

Comparaison des caryotypes de l'homme et du chimpanzé



- a. Utiliser le logiciel « lignée humaine » et effectuer une comparaison en identifiant les chromosomes semblant identiques et différents.
- b. Avec l'aide de votre livre p 84 et 85, identifier les évènements chromosomiques à l'origine des différences observées et conclure en quoi consistent les différences génétiques entre l'Homme et les grands singes.

Activité 3 : Les mécanismes probables des grandes différences phénotypiques entre l'Homme et le Chimpanzé.

1. Faire une étude comparée précise des caractères anatomiques des deux espèces à l'aide du logiciel « lignée humaine » et à l'aide de votre livre (documents p92-93).
2. Comment s'exprime la bipédie chez ces deux espèces ?
3. Dégager les caractères dérivés propres à l'espèce humaine et ainsi à quelle condition une espèce fossile pourra être considérée comme appartenant à la lignée humaine.
4. Montrer que ces différences phénotypiques n'admettent pas une unique réponse génétique et restent ainsi en partie un problème non résolu. (Doc1 p86).

Document 1 : Homo sapiens.

L'Homme, Homo sapiens est :

Un **Eucaryote** : regroupe tous les organismes (unicellulaires ou pluricellulaires) qui se caractérisent par la **présence d'un noyau** dans leurs cellules par opposition aux procaryotes. Une cellule eucaryote primitive aurait phagocyté des procaryotes. De là résulterait l'apparition de la membrane nucléaire. Les eucaryotes les plus anciens sont attestés dès - 2.1 milliards d'années.

Un **Vertébré** : se qualifie par la présence d'un squelette interne (cartilagineux ou osseux). Le premier vrai vertébré (Haikouichthys) a été découvert dans la faune de Chengjiang (Chine) dans des schistes âgés de 520 millions d'années (Cambrien inférieur, mer chaude peu profonde).

Un **Tétrapode** : est un vertébré principalement aérien présentant originellement quatre membres eux-mêmes pourvus de doigts. Les plus anciens vrais tétrapodes apparaissent au Dévonien supérieur, il y a 375 Ma.

Un **Amniote** : en se dotant d'un sac amniotique, les tétrapodes montrent une adaptation très importante à la vie en milieu aérien. L'amnios, apparu il y a 310 Ma, est l'enveloppe qui permet à l'embryon des amniotes de se développer dans un milieu liquide. Ainsi l'embryon est préservé du dessèchement et des chocs (indépendance du milieu liquide).



Acanthostega (vue d'artiste)



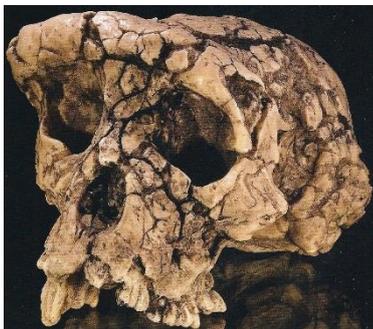
Oeuf de tortue

Un **Mammifère** : la femelle allaite ses petits et le corps est couvert de poils (connus depuis la fin du Trias 200 Ma)

Un **Primate** : sous ordre de mammifères caractérisé notamment par un pouce opposable aux autres doigts, des ongles plats et un cortex cérébral bien développé (55 Ma).

Un **Hominidé** : désigne la famille à laquelle appartient le genre humain. Cette famille regroupe les grands singes (chimpanzés, gorilles, orang-outans) et les espèces humaines. La famille des grands singes a connu un passé florissant avec plus de 40 genres fossiles répertoriés, contre 3 aujourd'hui.

Un **Homininé** : désigne la sous famille regroupant la lignée humaine et celle des chimpanzés.



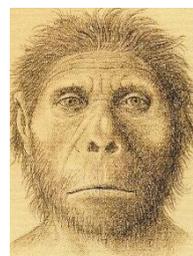
Toumai (hominidé 7 Ma)



Orrorin (hominine 6 Ma)

Un **Hominines**: désigne la lignée humaine après celle de la séparation de celle des chimpanzés (7 Ma). Les hominines incluent les genres Australopithecus, Homo...

*Reconstitution artiste
genre Homo (2.4 Ma)*



Document 2 : relations de parentés entre l'Homme, le chimpanzé, le gorille et l'orang-outan.**Étape 2** : mettre en œuvre le protocole de résolution proposé.

La systématique (science de la classification) s'est enrichie d'un nouveau champ disciplinaire : la **phylogénie moléculaire**, basée sur la comparaison des séquences d'ADN qui vient compléter les méthodes traditionnelles de classification basées sur l'observation des caractères morphologiques et anatomiques. La phylogénie moléculaire utilise les gènes des organismes vivants pour élaborer les arbres de l'évolution donc phylogénétiques en comparant les caractères moléculaires (séquences nucléotidiques ou protéiques). Ceci permet la comparaison d'un grand nombre de caractères. En essayant de retracer l'accumulation des mutations dans les génomes au cours de l'évolution des espèces, ces méthodes permettent ainsi de reconstruire l'histoire évolutive des organismes (arbre phylogénétique). Les espèces ont des génomes d'autant plus proches qu'elles ont divergé récemment depuis leur ancêtre commun.

L'**électrophorèse** permet de séparer des fragments d'ADN selon leur taille dans un gel soumis à un champ électrique. Il existe des enzymes capables de couper l'ADN au niveau de séquences particulières appelées sites de restriction.

Exemples de sites de coupure :

Site de coupure pour l'enzyme de restriction	
EcoR1	HindIII
↓ - G - A - A - T - T - C - - C - T - T - A - A - G - ↑	↓ - A - A - G - C - T - T - - T - T - C - G - A - A - ↑

Lorsque l'on digère une molécule d'ADN avec diverses enzymes de restriction, on obtient un code barre qui peut varier pour une même espèce (si mutation) et aussi entre espèces différentes en fonction des séquences nucléotidiques. (Une mutation dans une séquence d'un gène peut supprimer ou ajouter un site de coupure pour l'enzyme et ainsi entraîner la formation d'un segment plus grand ou de deux segments à la place d'un.)

Les fragments d'ADN obtenus après digestion sont soumis à l'électrophorèse qui permettra de les dissocier en fonction de leur taille. Les quatre ADN fournis, représentant les ADN de différentes espèces de primates, ont donc été préalablement hydrolysés par une enzyme de restriction.

On met également un marqueur de taille (5 µl) qui permet de donner une référence de fragments d'ADN de taille connu.

a. Réalisation :

- Utiliser la micropipette équipée d'un cône et préalablement réglée sur 20 µl pour prélever de l'ADN dans le premier tube.
- Vider le cône dans le premier puits du gel qui se trouve dans la cuve d'électrophorèse. Enlever ensuite le cône.
- Recommencer l'opération avec les 3 tubes suivants.
- Brancher le couvercle de la cuve d'électrophorèse.
- Vérifier au bout de quelques minutes que le colorant se déplace du côté opposé aux puits.
- Arrêter le générateur lorsque le colorant a parcouru les deux tiers du gel. Appeler le professeur.
- Disposer délicatement le gel sur la lampe U.V afin d'effectuer une lecture précise des résultats.

Attention : l'utilisation des sources U.V représente un danger pour toute exposition de longue durée. Il est impératif de porter les lunettes de protection et les gants lors de l'utilisation.

b. Evaluation :

Critères de réussite	
Dépôts corrects dans le puits (bon ordre)	
Bon sens de migration	
Apparition des bandes	
Différences de profils d'ADN identifiés	

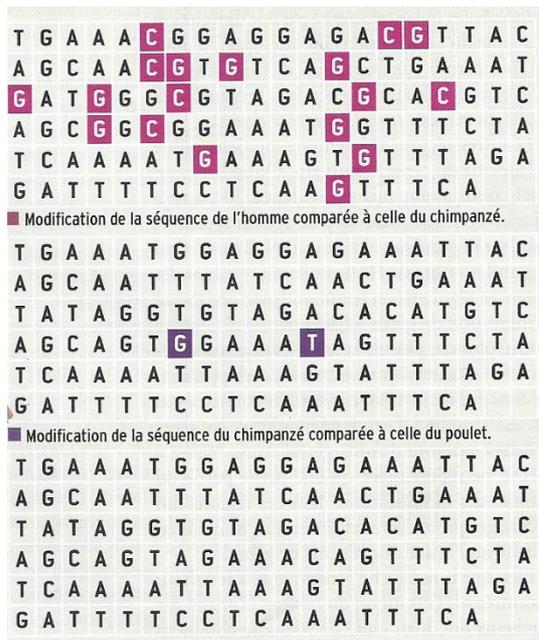
Etape 3 : présenter les résultats pour communiquer.

Etape 4 : exploiter les résultats obtenus pour répondre au problème posé.

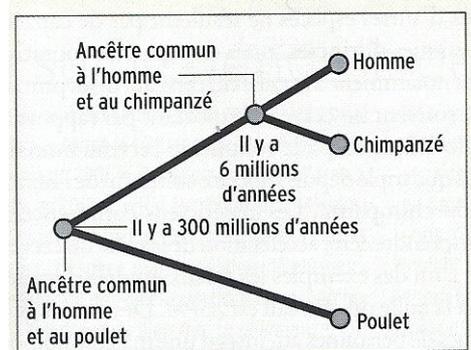
Document 3 : pour quelques gènes de différences. Pour aller plus loin (Pour la Science janvier/mars 2015)

Les chimpanzés sont les plus proches parents et partagent ainsi plus de 99% de notre génome. Ainsi sur les 3,6 milliards de nucléotides, seul un pour cent a été modifié depuis que l'homme et le chimpanzé ont divergé.

Le cerveau humain diffère de celui du chimpanzé, notamment par sa taille, son organisation et sa complexité. Cependant, les mécanismes de l'évolution et du développement responsables de ces variations sont mal connus. HAR1 (section d'ADN) constitue peut-être une piste pour obtenir des éléments de réponse. Chez les poulets et les chimpanzés, dont les lignées ont divergé il y a environ 300 millions d'années, seuls deux des 118 bases diffèrent, alors que 18 bases changent entre l'homme et le chimpanzé dont les lignées ont divergé plus récemment. Il a été montré par marquage moléculaire fluorescent que HAR1 est actif dans un type de neurones qui participe à l'organisation du cortex cérébral au cours du développement, le cortex étant la couche plissée la plus externe du cerveau.



Fragment nommé HAR1



Le gène FOXP2 a un rôle important pour la parole. En effet, des personnes portant des mutations dans ce gène sont incapables de produire certains mouvements rapides du visage nécessaires à la parole. La séquence spécifique humaine de FOXP2 présente plusieurs différences par rapport à celle du chimpanzé : deux substitutions de bases qui ont changé la protéine produite et plusieurs autres substitutions qui modifient le moment et l'endroit d'utilisation de la protéine dans l'organisme. Le gène FOXP2 extrait d'un fossile néandertalien a été séquencé et ainsi cette espèce éteinte portait la version humaine moderne du gène, qui lui a peut-être permis d'articuler comme le fait l'homme moderne. Les estimations actuelles du moment où les lignées de Néandertal et de l'homme moderne ont divergé, suggèrent que la nouvelle forme de FOXP2 serait apparue il y a au moins un demi-million d'années.

Cependant, la plupart des différences entre le langage humain et la communication vocale chez d'autres espèces ne résultent pas de capacités physiques distinctes, mais de capacités cognitives, liées à la taille du cerveau. Si les primates ont souvent un cerveau important par rapport à la taille de leur corps, le volume du cerveau humain a plus que triplé depuis l'ancêtre commun de l'homme et du chimpanzé. Les généticiens commencent à comprendre cette accélération de la taille du cerveau...

UN BON DÉVELOPPEMENT DU CERVEAU



Des modifications dans certaines séquences du génome peuvent avoir des conséquences importantes sur le cerveau. Par exemple, la mutation du gène *ASPM* entraîne une diminution importante de la taille du cerveau (b) par rapport à celle d'un cerveau normal (a); ce gène aurait joué un rôle clé dans l'évolution de la taille du cerveau humain.

Des dysfonctionnements des neurones où la région HAR1 est active pendant le développement peuvent engendrer une maladie grave: le cortex cérébral ne se plisse pas correctement (c), ce qui suggère que HAR1 est indispensable à la formation d'un cortex cérébral sain.

Ce qui nous rend humains

À quel moment de notre passé évolutif le cerveau humain a-t-il pris sa forme actuelle ? C'est surtout sa surface plissée, le « cortex », qui renferme nos capacités de raisonnement complexes. Des chercheurs allemands ont découvert que l'apparition d'un gène nommé *ARHGAP11A*, peu après la séparation entre la lignée humaine et celle des chimpanzés (mais avant la bifurcation avec Néandertal), a permis ce repliement du cortex qui lui permet d'augmenter sa surface dans un volume confiné. Ils ont transféré ce gène chez des souris, qui ont développé un cortex plus étendu et davantage replié sur lui-même. Mais ils ne précisent pas si ces souris sont devenus plus « sages ».