

# Histoire des connaissances en évolution humaine : place et limites de la génétique

**Frédéric Bauduer**

DANS **BULLETIN D'HISTOIRE ET D'ÉPISTÉMOLOGIE DES SCIENCES DE LA VIE 2019/2 Volume 26** , PAGES 125 À 137

ÉDITIONS **ÉDITIONS KIMÉ**

ISSN 1279-7243

DOI 10.3917/bhesv.262.0125

Date de mise en ligne : 14/10/2019

**Article disponible en ligne à l'adresse**

<https://stm.cairn.info/revue-bulletin-d-histoire-et-d-epistemologie-des-sciences-de-la-vie-2019-2-page-125?lang=fr>



Découvrir le sommaire de ce numéro, suivre la revue par email, s'abonner...  
Scannez ce QR Code pour accéder à la page de ce numéro sur Cairn.info.



**Distribution électronique Cairn.info pour Éditions Kimé.**

Vous avez l'autorisation de reproduire cet article dans les limites des conditions d'utilisation de Cairn.info ou, le cas échéant, des conditions générales de la licence souscrite par votre établissement. Détails et conditions sur [cairn.info/copyright](http://cairn.info/copyright).

Sauf dispositions légales contraires, les usages numériques à des fins pédagogiques des présentes ressources sont soumises à l'autorisation de l'Éditeur ou, le cas échéant, de l'organisme de gestion collective habilité à cet effet. Il en est ainsi notamment en France avec le CFC qui est l'organisme agréé en la matière.

Histoire des connaissances en évolution humaine : place et limites de la génétique
---

Frédéric Bauduer\*

RÉSUMÉ. Depuis Charles Darwin, l'histoire de l'évolution humaine n'a cessé d'être reconsidérée. La génétique des populations a éliminé le concept de races au profit de celui de populations. L'approche génétique a permis de renforcer la théorie *out of Africa* situant sur ce continent le berceau des Hommes modernes, d'élaborer des scénarios de peuplement des différents continents et de mieux comprendre les mécanismes d'adaptation et de sélection naturelle. Les schémas évolutifs basés sur les études paléanthropologiques ont été complexifiés par l'apport de la biologie moléculaire de l'ADN avec la découverte de l'Homme de Denisova et la mise en évidence de phénomènes d'introgession au sein de notre génome. La toute-puissance de la génétique pour expliquer la dynamique du vivant (ternie par les visions eugénistes) est fortement remise en question par l'épigénétique attestant du rôle important de l'environnement. En outre connaît-on les caractéristiques génétiques qui font réellement le « propre de l'Homme » ?

\*\*\*

ABSTRACT. Since Charles Darwin, the history of human evolution has been repeatedly reconsidered. Population genetics enabled the replacement of the concept of races by populations. The genetic approach allowed to strengthen the *out of Africa* theory placing on this continent the origin of *Homo sapiens*, to elaborate scenarios of peopling on the different continents and to a better understanding of adaptation and natural selection mechanisms. The schemes of evolution based on paleoanthropology studies have been complexified by the insights in DNA molecular biology including the discovery of Denisova man and introgression phenomena within our genome. The power of genetics for explaining the dynamics of life (clouded by eugenics views) is largely questioned by epigenetics which attests to the important role of environment. Furthermore, do we know the genetic characteristics that make really us Humans?

\*\*\*

---

\* Médecin des hôpitaux, spécialiste en hématologie et professeur des universités en anthropologie biologique, l'auteur s'intéresse à la génétique des populations et à l'histoire de la santé. Collège des Sciences médicales & Laboratoire PACEA, Université de Bordeaux, Bordeaux, France.

Il existe un très grand nombre de données relatant la contribution de la génétique dans l'évolution humaine. On se limitera ici à quelques épisodes jugés les plus illustratifs. La génétique a en effet apporté des éléments décisifs dans la compréhension de l'histoire biologique de notre espèce mais comporte aussi comme nous allons le voir, un certain nombre de limites voire de côtés négatifs.

#### DE DARWIN À LA THÉORIE SYNTHÉTIQUE DE L'ÉVOLUTION (TSE)

Le nom de Charles Darwin est attaché à *la* théorie de l'évolution<sup>1</sup> (on se doit de mentionner également Alfred Russel Wallace qui était arrivé de manière indépendante aux mêmes conclusions) : au fil du temps apparaissent des variations entre êtres vivants à l'origine des espèces ; on parle alors de macroévolution. Ainsi, toutes les espèces, y compris l'Homme, ont un ancêtre commun. Cette période marque la fin du créationnisme et d'une vision exclusivement religieuse du monde. Darwin met également en exergue un concept fondamental régissant le vivant, la sélection naturelle, qui favorise la survie des formes les mieux adaptées au milieu. Il transfère en fait à la biologie, la théorie de l'économiste et démographe Thomas Robert Malthus<sup>2</sup> qui défend l'existence d'un « combat pour l'existence » au sein des sociétés humaines. Au milieu du 19<sup>e</sup> siècle Charles Darwin n'a connaissance d'aucun « support » biologique qui pourrait renforcer sa théorie, bien qu'il compte Mendel parmi ses contemporains, mais il plante un décor que viendront compléter les avancées successives de la génétique. Il est à noter que dans *l'origine des espèces*, en 1859, il n'évoque pas initialement l'espèce humaine, mais développera cette thématique dans d'autres de ses multiples écrits.

Dans une période contemporaine et dans un couvent situé à Brünn (actuellement Brno, République tchèque), le moine autrichien Gregor Mendel décrit les règles de transmission des caractères génétiques (« particules » ou « unités ») à partir d'expériences de croisements de petits pois. Ces travaux capitaux ne seront malheureusement pas pris en compte par les scientifiques de l'époque et n'apparaîtront que

---

<sup>1</sup> C. R. Darwin, *On the origin of species by means of natural selection, or the preservation of favoured races in the struggle for life*, London, John Murray, 1859.

<sup>2</sup> T. R. Malthus, *An Essay on the Principle of Population*, London, J. Johnson, 1798.

modestement dans une publication à diffusion essentiellement locale<sup>3</sup>. Les lois de Mendel, aux fondements de la génétique dite *mendélienne*, seront redécouvertes indépendamment par plusieurs biologistes des végétaux au début du XX<sup>e</sup> siècle, Hugo de Vries (Amsterdam), Carl Correns (Berlin) et Erich von Tschermack (Vienne).

Au cours du XIX<sup>e</sup> siècle, le biologiste August Weismann distingue clairement les cellules somatiques des cellules germinales, ces dernières étant les seules impliquées dans l'hérédité. Il discrédite ainsi la théorie de Lamarck sur l'hérédité des caractères acquis et le concept de pangénèse proposé par Darwin. À l'opposé, Weismann renforce par de multiples expériences la théorie darwinienne sur l'évolution. En 1869, Friedrich Miescher met en évidence « la nucléine » contenue dans les noyaux des globules blancs, qui renferme l'ADN et qui s'accumule dans le pus. Cependant quelques années plus tard, il affirme qu'elle ne joue aucun rôle dans l'hérédité. Puis Walter Flemming observe au microscope et dessine pour la première fois les chromosomes en 1875, tandis qu'en 1909, Wilhelm Johannsen émet le concept de « gènes » ou « particules de l'hérédité ». Cette dernière est donc associée à la présence de gènes identiques dans les lignées. Au début du XX<sup>e</sup> siècle, Thomas Morgan démontre que les gènes siègent sur les chromosomes à partir de ses expériences sur la mouche du vinaigre ou *Drosophila melanogaster* qui cumule au moins deux caractéristiques très intéressantes :

- Un temps de génération (œuf/adulte) très court (environ 2 semaines),
- Des centaines de descendants, et seulement quatre paires de chromosomes de grande taille (3 paires d'autosomes et 1 paire de chromosomes sexuels).

Les premières cartes génétiques sont publiées à partir de ce modèle animal.

Une question fondamentale se pose alors : sur quel support biochimique, les gènes, « facteurs héréditaires » de Mendel, se situent-ils ? Sur l'ADN, l'ARN ou sur les protéines ?

---

<sup>3</sup> G. Mendel, « Versuche Über Pflanzen-Hybriden », *Verhandlungen des naturforschenden Vereines zu Brünn*, 1865, 4, p. 3-47.

Frederick Griffith en 1928, en pratiquant des expériences de transformation bactérienne, objective le passage intercellulaire d'un *principe transformant* conditionnant la virulence microbienne. En développant le même dispositif expérimental Avery, McLeod, et McCarthy démontrent en 1944 que l'ADN constitue le support biochimique des caractères héréditaires. Ce constat s'appliquera à tous les êtres vivants de la bactérie à l'Homme. On sait depuis 1919 grâce aux travaux de Levene que l'ADN est composé de trois éléments : de bases, d'un sucre et d'un groupement phosphate. Rosalind Franklin, découvre en 1953 que l'ADN possède une structure hélicoïdale en utilisant la diffraction des rayons X. James Watson et Francis Crick décrivent la fameuse double hélice dans une brève lettre publiée dans la prestigieuse revue *Nature*<sup>4</sup> dans laquelle il déclare avoir découvert le secret de la vie. Cette publication est considérée comme l'une des plus emblématiques de l'histoire des sciences. Le prix Nobel de physiologie et de médecine récompensera en 1962, pour cette découverte, Watson, Crick, et Wilkins, collaborateur de Franklin, cette dernière étant injustement « oubliée » dans la liste des lauréats. La règle de Beadle et Tatum affirme qu'un gène est à l'origine de la fabrication d'une protéine qui relie génotype et phénotype (1941). L'ordre de quatre bases (adénine, thymine, cytosine, guanine) dans l'ADN transmis à l'ARN messager détermine la nature des protéines produites : le code génétique est ainsi dévoilé en 1963 par les recherches de Nirenberg, Ochoa et Khorana. Les variations génétiques observées chez les êtres vivants, de la bactérie à l'Homme, sont liées à des changements survenus au niveau de l'enchaînement des bases de l'ADN et considérés comme des mutations. Celles-ci s'accumulant avec le temps, elles peuvent aboutir à l'apparition de nouvelles caractéristiques chez les individus et être à l'origine de l'émergence de nouvelles espèces. On dispose alors du phénomène biologique clé à l'origine de la dynamique évolutive décrite par Darwin. La synthèse des concepts darwiniens avec les développements de la génétique vont donner naissance à la théorie synthétique de l'évolution ou néo-darwinisme entre 1930 et 1940. La TSE correspond à l'actualisation du darwinisme à la lumière des progrès de la génétique (« génocentrisme ») et combine les idées de Darwin avec les lois de Mendel, les phénomènes de mutation et de

---

<sup>4</sup> J.D. Watson, F.H.C. Crick, « Molecular structure of deoxyribose nucleic acids », *Nature*, 1953, 171, p. 737-738.

méiose et les principes mathématiques de la génétique des populations développés par Ronald Fisher et J.B. Haldane en Grande-Bretagne, Sewall Wright aux USA et Sergei Chetverikov en URSS. L'évolution biologique au sein des espèces, ou microévolution, est influencée par plusieurs forces : les mutations à l'origine de l'apparition de nouveaux caractères, la dérive qui correspond à la baisse de la variabilité génétique au sein de petites populations isolées au fil du temps qui vont s'éloigner des autres groupes, le flux génique qui accroît au contraire cette variabilité par l'intermédiaire du brassage génétique et la sélection naturelle débouchant sur des différences de succès reproductif selon le capital génétique en fonction de l'adaptation au milieu. Le représentant le plus connu du mouvement néo-darwinien est également un des biologistes les plus éminents du XX<sup>e</sup> siècle, Theodosius Dobzhansky, en particulier grâce à son ouvrage *Genetics and the origin of species*<sup>5</sup> dans lequel il fait référence à l'œuvre de Darwin. Si ce dernier domine ainsi la pensée évolutionniste, il ne répond cependant pas à toutes les interrogations des scientifiques et laisse la place aux thématiques eugénistes de l'amélioration des espèces.

#### DE L'EUGÉNISME OU L'HOMME ACTEUR DE SA PROPRE SÉLECTION À LA FIN DU CONCEPT DE RACE

Le terme 'eugénisme' qui signifie « bien naître » en grec, renvoie à la « science » de l'amélioration des lignées. Conçue par le mathématicien et cousin germain de Darwin, Francis Galton<sup>6</sup> (1822-1911), cette doctrine a un impact désastreux sur l'histoire des sociétés occidentales. Combinée avec les théories raciales qui sont en vogue au XIX<sup>e</sup> siècle, elle donne une légitimité « scientifique » aux pratiques de l'Allemagne nazie : extermination des races dites « inférieures » et avortement des femmes appartenant à celles-ci, stérilisation dans neuf maladies, castration ou enfermement des homosexuels. En outre, l'eugénisme va conduire à une loi permettant la stérilisation des malades mentaux aux États-Unis d'Amérique. Initiée dès 1907, elle y est appliquée dans 33 états en 1950 ainsi qu'en Suisse, en Scandinavie, et au Japon où elle n'est abolie qu'en 1996. Dans les années 1980 le *California's Center for Germinal Choice* collectait le sperme de

<sup>5</sup> T. Dobzhansky, *Genetics and the origin of species*, Columbia University Press, 1937.

<sup>6</sup> « Eugenics is the study of agencies under social control that improve or impair the racial qualities of future generations either physically or mentally », Francis Galton.

lauréats du Prix Nobel afin d'inséminer des femmes soigneusement sélectionnées. Cette application déviante de la génétique reste d'actualité avec par exemple les problématiques rencontrées en médecine de la reproduction.

Le concept de race prend ses fondements sur l'idée selon laquelle l'humanité est scindée en entités distinctes : les races. On parle également de racialisme. En vertu d'un contexte politique colonialiste du XIX<sup>e</sup> siècle, la race « blanche » originaire de l'Europe se situe au sommet de la hiérarchie. Cependant les tenants de cette théorie étaient incapables de se mettre d'accord sur les critères définissant ces entités ni sur leur nombre qui reste très variable selon les spécialistes. Les progrès de la génétique vont permettre de constater que les êtres humains, quelles que soient leurs origines géographiques, sont similaires à presque 99,9% au niveau de leur ADN. C'est ainsi que le concept de race, n'ayant aucune validité scientifique et étant lourdement entaché par le contexte de la seconde guerre mondiale est remplacé par celui de populations. Luca Luigi Cavalli-Sforza, enseignant chercheur à l'université de Stanford (USA) va personnaliser une nouvelle discipline : la génétique des populations. Son ouvrage *The history and geography of human genes*, publié en 1994<sup>7</sup> en constitue une excellente présentation. Ce brillant scientifique, excellent vulgarisateur, a eu le mérite d'inclure la génétique dans une approche multidisciplinaire associant par exemple la linguistique, l'histoire, l'archéologie...

Avant lui, le britannique Arthur Mourant avait répertorié la distribution des groupes sanguins<sup>8</sup> aux quatre coins de la planète. En France, les hématologistes Jacques Ruffié et Jean Bernard ont également apporté une importante contribution dans ce domaine.

Comme évoqué plus haut la diversité génétique au sein du genre humain est due à l'action des quatre agents de la microévolution. En

---

<sup>7</sup> L. L. Cavalli-Sforza, *The history and geography of human genes*, Princeton University Press, 1994.

<sup>8</sup> Les groupes sanguins ont été les premiers marqueurs biologiques utilisés en anthropologie. La publication inaugurale prétendait que le rapport entre fréquences des groupes A et B constituait un outil de classification raciale. Voir L. Hirszfeld ; H. Hirszfeld, « Essai d'application des méthodes sérologiques au problème des races », *Anthropologie*, 1919, 29, p. 505-537.

tenant compte de ces éléments, l'étude des caractéristiques de l'ADN des populations actuelles permet de reconstruire leurs histoires passées. De très nombreux travaux ont été publiés sur cette thématique depuis une trentaine d'années.

#### ORIGINE DES HOMO SAPIENS ET ANALYSE GÉNÉTIQUE DES POPULATIONS ACTUELLES

La génétique a apporté des arguments importants en faveur de l'hypothèse d'une origine africaine récente des *H. sapiens* appelée également théorie *out of Africa* au détriment du modèle multirégional. Pour étudier l'histoire des populations humaines les généticiens ont d'abord utilisé deux outils particuliers : l'ADN mitochondrial (ADN mt) et le chromosome Y. La mitochondrie est un organite intracytoplasmique qui est considéré comme une bactérie ayant colonisé une cellule primitive par un phénomène d'endosymbiose il y a environ 1,5 milliards d'années. Les mitochondries sont héritées uniquement par voie maternelle, ce qui permet de reconstituer l'histoire des lignées féminines, et ne subissent pas de recombinaisons durant la méiose ce qui pourraient brouiller l'étude de la fréquence des caractères. Par ailleurs, elles présentent un taux de mutation environ 10 fois supérieur à celui de l'ADN nucléaire ce qui accroît la variabilité, tous ces éléments étant favorables pour les chercheurs. Le chromosome Y, quant à lui, est transmis de père en fils. On parle de patrilinéarité. Ce fait permet l'étude des lignées masculines ; la plus grande partie de ses séquences d'ADN échappent à la recombinaison méiotique mais ce petit chromosome exprime moins de différences de séquences entre populations que l'ADN mt.

La première étude scientifique importante est publiée en 1987<sup>9</sup>. Elle rend compte de son exploration de l'ADN mt en utilisant des enzymes coupant l'ADN chez 148 individus choisis pour représenter l'Afrique, l'Asie, l'Europe et l'Océanie. Malgré des biais au niveau de cet échantillonnage, il était montré que les individus d'Afrique subsaharienne présentaient les caractères les plus anciens et exprimaient le plus haut degré de variabilité ceci arguant donc fortement en faveur de l'hypothèse unicentrique africaine.

---

<sup>9</sup> R. Cann *et al.*, « Mitochondrial DNA and human evolution », *Nature*, 1987, 325, p. 31-36.

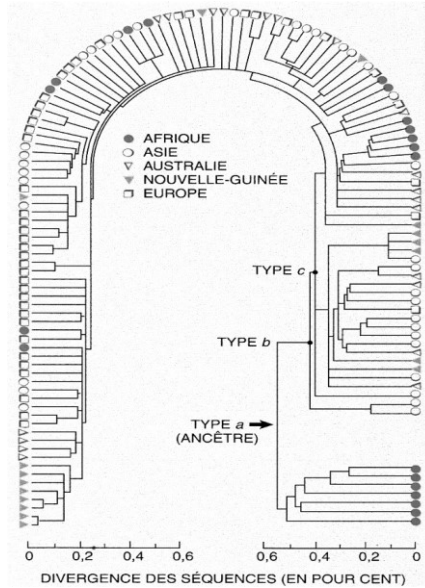


Figure 1 - Arbre phylogénétique obtenu à partir de l'étude de Cann *et al.*, Nature 1987 en utilisant l'ADN mt de 148 individus issus de différentes populations.

Plusieurs publications ultérieures employant des méthodologies plus abouties ont confirmé les conclusions de ce travail pionnier. La publication de Underhill *et al.*<sup>10</sup>, à partir de l'étude de marqueurs du chromosome Y chez plus de 1000 individus de différentes zones du globe, ou plus récemment celle de Li *et al.*<sup>11</sup> explorant 650000 SNPs<sup>12</sup> en sont des exemples. Il apparaît que les Homo sapiens actuels sont des produits de l'évolution mais aussi de phénomènes d'introgession. Ainsi, les études paléanthropologiques ont permis de démontrer que les Hommes modernes (*H. sapiens*) ont cohabité pendant de nombreux millénaires avec un autre représentant du genre *Homo*, les Néandertaliens ayant vécu dans la zone eurasiennne. La question qui

<sup>10</sup> P.A. Underhill *et al.*, « Y chromosome sequence variation and the history of human populations », *Nature Genetics* 2000, 26, p. 358-361.

<sup>11</sup> J.Z. Li *et al.*, « Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation », *Science* 2008, 319, p. 1100-1104.

<sup>12</sup> SNPs renvoie aux polymorphismes de l'ADN correspondant au changement d'une base à un site donné (single nucleotide polymorphisms).

restait à déterminer est vaste : y a-t-il eu simple coexistence ou bien mélange entre ces deux protagonistes ? La génétique ou plus exactement la paléogénétique qui explore les caractéristiques de l'ADN retrouvé au niveau de fossiles, le plus souvent os ou dents, a permis de répondre à cette question suite aux travaux de l'équipe de l'Institut Max Planck dirigée par Svante Pääbo. Bien qu'initialement une première analyse sur l'ADN mt avait plaidé en faveur de deux entités trop différentes pour envisager une interfécondité, le décryptage du génome néandertalien allait démontrer au contraire que l'ADN des êtres humains actuels non-africains renferme environ 4% de séquences d'origine néandertalienne<sup>13</sup>. La mise en évidence de ce phénomène d'introgression a bouleversé la connaissance de l'histoire évolutive de notre lignée. Mais la contribution de la génétique en la matière n'allait pas s'arrêter là. Pour la première fois, c'est directement par l'étude de l'ADN et non plus par l'analyse ostéologique de restes fossiles qu'un nouveau représentant du genre *Homo*, l'Homme de Denisova, fut décrit. Ainsi, en 2008, une phalange distale d'un jeune homininé est découverte dans la grotte de Denisova située dans la région de l'Altai au sud de la Sibérie, au sein d'une couche géologique datée entre - 50 et -30000 ans. La préservation moléculaire de ce spécimen est exceptionnelle et permet non seulement un séquençage de l'ADN mt<sup>14</sup> mais également de l'ADN nucléaire. Ceci objective, qu'à l'instar de Néandertal, il y a eu un flux génique entre les Denisoviens et notre espèce comme l'atteste le pourcentage d'introgression de 4 à 6% constaté chez les Mélanésiens actuels<sup>15</sup>. L'examen d'une dent denisovienne a bien confirmé ensuite le caractère distinct de cette espèce par rapport à *sapiens* et Néandertal. Les Hommes modernes ne sont donc pas seulement les produits d'une évolution « longitudinale » accumulant de nouveaux caractères au fil du temps mais aussi d'échanges « transversaux » avec d'autres membres de la famille humaine ayant été leurs contemporains à certaines époques et aujourd'hui disparus. L'épigénétique, terme proposé par Waddington

---

<sup>13</sup> R.E. Green *et al.*, « A draft sequence of the Neandertal genome », *Science* 2010, 328, p. 710-722.

<sup>14</sup> J. Krause *et al.*, « The complete mitochondrial DNA genome of an unknown hominin from southern Siberia », *Nature*, 2010, 464, p. 894-897.

<sup>15</sup> Reich D. *et al.*, « Genetic history of an archaic hominin group from Denisova cave in Siberia », *Nature* 2010, 468, p. 1053-1060.

en 1942<sup>16</sup> mais dont l'importance n'a été mise en évidence que depuis quelques années, correspond aux changements d'expression des gènes survenant en l'absence de mutations de l'ADN. Ces mécanismes biologiques remettent en cause la toute-puissance du gène, le néodarwinisme et établissent un lien nouveau entre ADN et environnement revenant ainsi à certains principes théoriques développés par Lamarck sur l'hérédité des caractères acquis. Ainsi la séquence d'ADN peut être activée ou inhibée par des stimuli externes via trois types de mécanismes : méthylation de l'ADN, modifications des histones, intervention d'ARNs non codants. De ce fait l'épigénome est beaucoup plus réactif que le génome et confère une capacité de plasticité à ce dernier. Les modifications épigénétiques sont souvent transitoires mais peuvent parfois être transmises sur plusieurs générations. Elles jouent un rôle important en particulier au niveau de la reproduction, de la longévité, et de certaines maladies et plus généralement dans les formidables capacités d'adaptation des *Homo sapiens*. Les parts respectives des phénomènes génétiques et épigénétiques dans les mécanismes évolutifs restent à préciser au niveau de l'espèce humaine. Ces derniers semblent en jeu au niveau de nombreuses régions de notre génome comme par exemple les *HAR* (*Human Accelerated Regions*) présentées ci-après.

Qu'est ce qui fait le propre de l'Homme sur le plan génétique ? Pour tenter de répondre à cette question la biologie moderne essaie de détecter les différences génétiques entre l'Homme et son plus proche parent actuel en matière phylogénétique, le chimpanzé. Nous avons 46 chromosomes *versus* 48 chez ce représentant du genre *Pan*<sup>17</sup> et l'on note globalement environ 98,5% d'homologies sur le plan génétique. La question clé de la spécificité génétique humaine peut être abordée par la mise en évidence des régions du génome ayant évolué de façon accélérée dans la lignée humaine (en lien supposé avec une pression sélective) depuis la séparation avec la voie évolutive conduisant au chimpanzé il y a 5 à 7 millions d'années. On a proposé trois types de mécanismes pour expliquer l'apparition des traits phénotypiques

<sup>16</sup> C.H. Waddington, « The epigenotype », *International Journal of Epidemiology* 1942, 41, p. 10-13.

<sup>17</sup> Ceci est expliqué parmi les remaniements génétiques successifs par un évènement de fusion de 2 chromosomes au cours de l'évolution de notre espèce faisant passer de 2 x 24 à 2 x 23 chromosomes.

humains. Le premier, connu depuis longtemps, soutient l'hypothèse « protéique » (modifications au niveau des séquences codantes de l'ADN ou mutations) auxquelles sont venues s'ajouter l'intervention de séquences de régulation, de modifications dans l'expression d'un certain nombre de gènes via des mécanismes épigénétiques<sup>18</sup> et également une hypothèse impliquant la perte de fonction dans une série de gènes<sup>19</sup>. On s'est rendu compte que ces mécanismes n'étaient pas mutuellement exclusifs et que de nombreux exemples de changements évolutifs correspondaient à plusieurs de ces catégories. Les modifications des principaux gènes que l'on a voulu associer à la spécificité humaine sont présentées dans le tableau ci-dessous. Ils concernent sans surprise des processus liés à nos capacités cérébrales et sensorielles mais sont aussi en rapport avec nos interactions avec l'environnement. Ils illustrent bien la dynamique évolutive cranio-faciale débouchant sur *H. sapiens* décrite depuis longtemps par les paléanthropologues, à savoir un développement du neurocrâne associé à l'augmentation du volume cérébral et à inverse une réduction du splanchnocrâne support de l'appareil masticatoire. L'impact de ces modifications génétiques n'est qu'encore partiellement appréhendé. À titre d'exemple, on croyait que les changements survenus au niveau du gène *CMAH* ne concernaient que le domaine de la défense anti-infectieuse, mais récemment, à partir d'un modèle murin, on peut penser que ceux-ci ont permis aux individus du genre *Homo* de considérablement accroître leur capacité de déplacement (endurance dans la marche et la course) et donc l'exploitation de leur environnement grâce à une meilleure oxygénation de leurs muscles squelettiques<sup>20</sup>. En outre, la perte de l'activité du gène *CMAH*, survenue par mutation il y a 2 à 3 millions d'années, expose les êtres humains à un risque accru de maladies cardiovasculaires par rapport aux autres primates *via* le phénomène d'athérosclérose. Le gène qui a le plus

---

<sup>18</sup> M.C. King, A.C. Wilson, « Evolution at two levels in humans and chimpanzees », *Science* 1975, 188, p. 107-116.

<sup>19</sup> M.V. Olson, « When less is more: gene loss as an engine of evolutionary change », *American Journal of Human Genetics* 1999, 64, p. 18-23.

<sup>20</sup> J. Okerblom *et al.*, « Human-like *CMAH* inactivation in mice increases running endurance and decreases muscle fatigability: implications for human evolution », *Proceedings of the Royal Society of Biological Sciences* 2018, 285, 1886.

enthousiasmé la communauté scientifique est probablement *FOXP 2*<sup>21</sup> dont les séquences ont été fortement conservées au cours de l'évolution et qui présente un couple unique de changement au niveau de la chaîne protéique chez l'Homme (*H. sapiens* et Néandertaliens) daté à il y a environ 300000 à 400000 ans<sup>22</sup>. Il est associé à l'une des caractéristiques les plus fascinantes de l'Homme : son langage. (Voir tableau page 137)

### CONCLUSION

La génétique a fourni le support biologique à la théorie de Darwin pour expliquer l'évolution vers l'Homme et au sein de la lignée humaine. Elle a également contribué à mieux élucider l'histoire du peuplement des continents par notre espèce. Néanmoins, on s'est rendu compte que cette science ne permettait pas de tout expliquer d'où l'émergence de théories évolutionnistes alternatives remettant en question le paradigme néo-darwinien et pouvant conduire à des dérives eugénistes. Avec les progrès des techniques de modification du génome et de procréation assistée, l'humanité possède désormais les outils lui permettant potentiellement de modifier le cours naturel de son évolution.

---

<sup>21</sup> Enard W. *et al.*, « Molecular evolution of *FOXP2*, a gene involved in speech and language », *Nature* 2002, 418, p. 869-872.

<sup>22</sup> Krause J. *et al.*, « The derived *FOXP2* variant of modern humans was shared with Neanderthals », *Current Biology* 2007, 17, p. 1908-1912.

Gènes	Fonctions	Mécanismes des modifications	Impacts phénotypiques dans la lignée humaine
<i>ASPM</i> ( <i>Abnormal Spindle-like Microcephaly-associated</i> )	Développement cérébral	Évolution protéique	Accroissement de la taille du cerveau
<i>MCPH 1</i> ( <i>Microcephalin 1</i> )	Développement cérébral	Évolution protéique	Accroissement de la taille du cerveau
<i>MYH 16</i> ( <i>Myosin Heavy Chain 16</i> )	Musculature de la mâchoire	Perte de gène	Réduction de la taille de la mâchoire (pour favoriser le développement du neurocrâne ?)
<i>HAR 1</i> ( <i>Human Accelerated Regions</i> )	Développement cérébral	Régulation génique ( <i>via</i> des ARNs)	Accroissement de la taille du cerveau
<i>CMAH</i> ( <i>CMP-Neu5Ac hydroxylase</i> )	Immunité anti-infectieuse	Perte de gène	Profil de résistance aux microbes pathogènes
<i>KRTHAP 1</i> (Pseudogène dans <i>Human type 1 Hair Keratin gene cluster</i> )	Pilosité	Perte de gène	Réduction de la pilosité par rapport aux grands singes
<i>FOXP 2</i> ( <i>Forkhead-box P2</i> )	Émission de sons pour la communication chez les animaux	Évolution protéique Régulation génique	Parole et langage

Modifications des principaux gènes associées à la spécificité humaine