

 NATIONAL
GEOGRAPHIC

HORS-SÉRIE
JUIN-JUILLET 2020

LES MYSTÈRES DE L'HÉRÉDITÉ

- **DÉCOUVREZ**
LES SECRETS DE L'ADN
- **RETROUVEZ**
VOS ANCÊTRES GRÂCE
À LA SCIENCE
- **COMPRENEZ**
L'IMPACT DES GÈNES
SUR LA SANTÉ

BEL : 7,60 € - CH : 13 CHF - CAN : 12,99 CAD - LUX : 7,60 € - DOM Avion : 9 € - Bateau : 7,60 € - Zone CFP Bateau : 1 000 XPF.

PM PRISMA MEDIA **CPPAP**

M 06672 - 42H - F: 6,90 € - RD



NATIONAL GEOGRAPHIC ET *BONNE PICOHE* PRÉSENTENT

UNE EXPÉDITION DU GROUPE MILITAIRE DE HAUTE MONTAGNE
RACONTÉE PAR SYLVAIN TESSON

UN FILM DE CHRISTOPHE RAYLAT

LES AILES DE PATAGONIE

DIMANCHE 5 JUILLET À 21.00

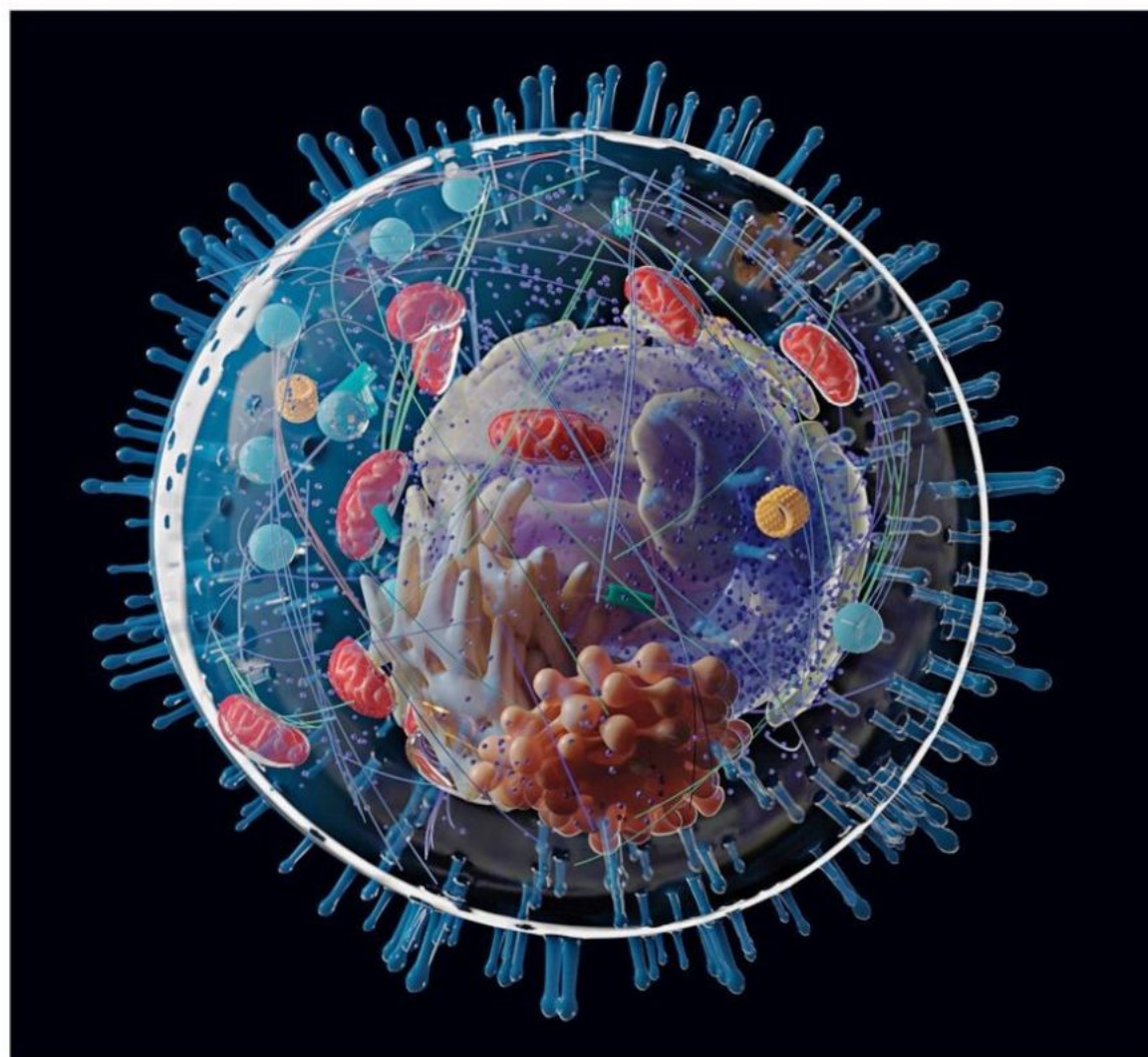


NATIONAL
GEOGRAPHIC

DISPONIBLE AVEC
CANAL+

CANAL 115

ÉDITO



LE SAVIEZ-VOUS ?
Environ 8 % de l'ADN
humain est hérité
de virus anciens ayant
infecté nos ancêtres.

MÉDITATION SUR LA VIE

Chaque l'un de nous est héritier d'une longue lignée faite de générations qu'il ne connaît pas, et chacun a été déterminé par des liens de sang inextricables qu'il n'avait pas choisis. » Cette réflexion de l'académicien François Cheng est extraite de son livre *Cinq méditations sur la mort autrement dit sur la vie*. L'héritage est, de manière tangible, ce qui nous façonne : héritage patrimonial, héritage culturel, héritage génétique...

Au fil du temps, nos ancêtres préhistoriques ont appliqué leur connaissance rudimentaire de l'hérédité par tâtonnements : en cultivant les plantes qui donnaient les plus gros fruits ou en sélectionnant le bétail qui produisait le plus de lait. Ils ont ainsi été les pionniers de ce que l'on nommera plus tard la génétique. Il aura fallu des siècles aux scientifiques pour comprendre les bases de cette science. En cultivant et en croisant des petits pois dans le jardin d'un monastère, le moine Gregor Mendel fut le premier, dès 1866 – dans une indifférence générale –, à énoncer les lois fondamentales de l'hérédité. On le considère aujourd'hui comme le père de la génétique. Au cours du XX^e siècle, des chercheurs ont accompli des pas de géants dans l'étude de l'infiniment petit. Et en particulier les Britanniques Francis Crick et James Watson, qui

ont découvert, en 1953, la structure en double hélice de l'ADN. Un demi-siècle plus tard, les scientifiques ont fini de cartographier le génome humain qui comprend environ 20 000 gènes.

Science, la génétique est aussi un voyage. Et l'occasion d'une exploration ludique, comme vous le découvrirez dans ce numéro consacré aux mystères de l'hérédité. Ainsi, saviez-vous que les humains possèdent au moins 20 % d'ADN de Néandertalien, qu'ils partagent 21 % de leurs gènes avec les nématodes (une espèce de vers ronds) ou encore qu'ils ont 60 % de leur ADN en commun avec les bananes ? Les tests génétiques mis au point par les scientifiques sont un fabuleux outil pour en savoir toujours plus sur nous-mêmes, mais il y a des barrières à cette quête – notamment juridiques. De nombreux généalogistes les voient pourtant comme un atout pour percer les secrets qui nous constituent et, pour paraphraser François Cheng, déterminer les liens de sang inextricables que nous n'avons pas choisis. Une dernière révélation à ce propos : chaque personne vivante descend de 10 000 ancêtres ayant vécu il y a 175 000 ans. C'est pourquoi nous partageons 99,5 % de notre ADN les uns avec les autres.

Nous vous laissons méditer sur la vie et vous souhaitons une lecture enrichissante.

Gabriel JOSEPH-DEZAIZE, rédacteur en chef



1 LE SAVIEZ-VOUS ?

Nous avons 99 % de notre ADN en commun avec les chimpanzés et les bonobos.

SOMMAIRE

INTRODUCTION

QUI SOMMES-NOUS RÉELLEMENT ?

10

CHAPITRE 1

TOUT SUR NOS GÈNES

20

CHAPITRE 2

QUE NOUS DISENT NOS GÈNES ?

38

CHAPITRE 3

GÈNES ET SANTÉ

58

CHAPITRE 4

LES APPLICATIONS DE
LA GÉNÉTIQUE

72

CHAPITRE 5

QUE NOUS RÉSERVE L'AVENIR ?

92

2

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'ADN du fœtus circule
dans le sang de la mère
qui le porte.

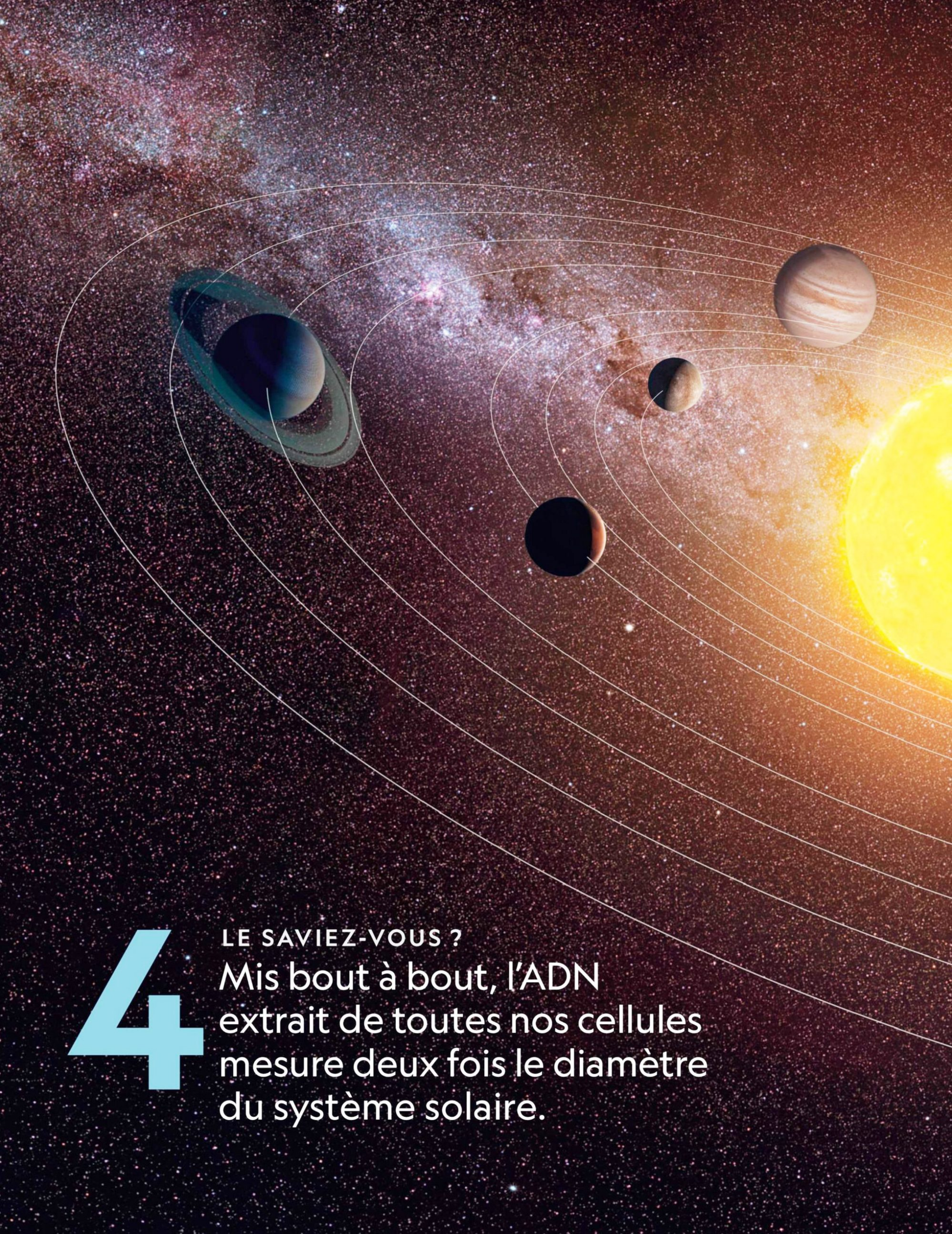




3

LE SAVIEZ-VOUS ?

Une chaîne de l'ADN
humain déroulé mesure
environ 2 m.



4

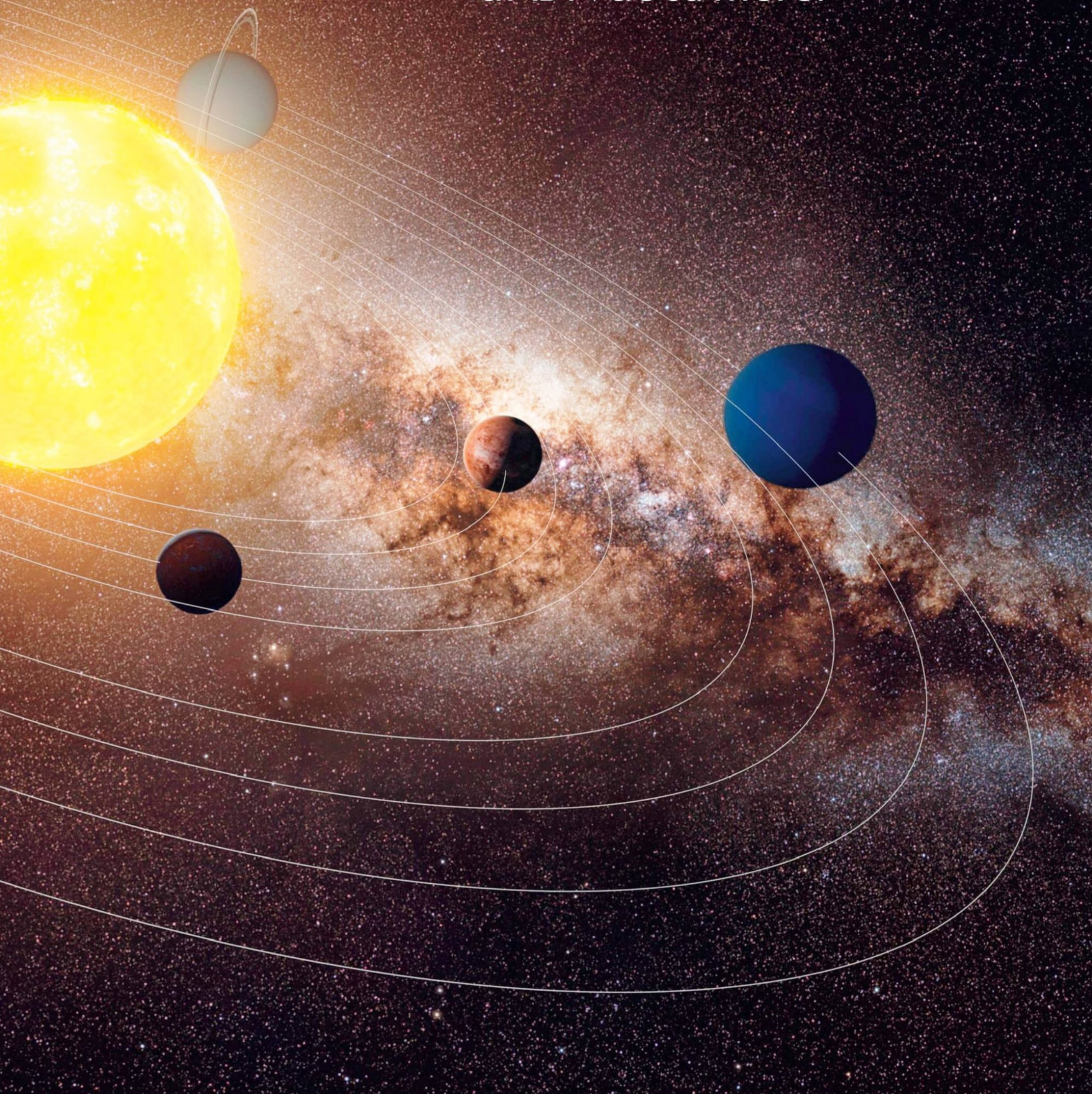
LE SAVIEZ-VOUS ?

Mis bout à bout, l'ADN
extrait de toutes nos cellules
mesure deux fois le diamètre
du système solaire.

5

LE SAVIEZ-VOUS ?

Chacun d'entre nous hérite
d'un mètre d'ADN de
son père et d'un mètre
d'ADN de sa mère.





6

LE SAVIEZ-VOUS ?

Chaque personne vivante descend de 10 000 ancêtres ayant vécu il y a 175 000 ans. C'est pourquoi nous partageons 99,5 % de notre ADN les uns avec les autres.

INTRODUCTION

QUI SOMMES-NOUS RÉELLEMENT ?

Regardez dans le miroir. Que voyez-vous ? Une personne aux yeux bleus ou marron ? Petite ou grande ? Un homme ou une femme ? Un visage parsemé de taches de rousseur ou bien un crâne chauve ?

Questions faciles. Réponses faciles. Après tout, cette personne dans le miroir, c'est vous. Vous vous connaissez mieux que quiconque. Mais est-ce réellement le cas ? Nous, les êtres humains, aimons penser que nous sommes des êtres uniques et, à bien des égards, nous le sommes. Pourtant, même s'il existe des différences au sein de notre espèce, nous sommes à peu près tous les mêmes.

Comment est-ce possible ? Prenez une minute pour trouver le vieil album photo familial. Regardez les clichés de vos parents et ceux de leurs parents, vos grands-parents. Pourquoi ressemblez-vous un peu, mais pas trait pour trait, à votre mère et à votre père ? Pourquoi votre sœur semble-t-elle avoir le même nez que votre grand-mère, alors que le vôtre est bien plus fin ? Comment se fait-il que votre frère soit chauve comme un genou (exactement comme votre grand-père) mais que vous ayez une chevelure luxuriante ? Vous souvenez-vous de votre oncle Maurice ? Il pouvait remuer les oreilles mais vous, vous n'y arrivez pas. Pourquoi ?

► Ces questions ont peut-être l'air un peu bizarres mais elles ont des réponses sérieuses. Elles sont toutes liées à la génétique, la science de l'hérédité. La génétique nous aide à comprendre la programmation biologique de tous les organismes vivants, dont les humains, les chiens, les arbres, la vigne ou encore les virus de la grippe. L'hérédité est l'expression de traits, comme la couleur des cheveux ou celle des yeux – et de la capacité à remuer les oreilles –, et la manière dont ils sont transmis d'une génération à une autre.

Premières hypothèses

Si la science de la génétique telle que nous la connaissons remonte à 150 ans environ, cela fait des millénaires que l'on observe cette hérédité de traits. Il y a longtemps, les gens ont remarqué que les parents transmettaient à leur descendance des caractéristiques qui leur étaient propres. Non seulement les enfants humains ressemblaient à leurs parents mais c'était aussi le cas des agneaux et du bétail en général. Et la

même chose se produisait pour les plants de blé. Nos ancêtres se sont emparé de ce savoir et l'ont utilisé pour mettre en place une sélection artificielle des plantes et du bétail.

Pourtant, personne n'avait idée du « pourquoi » derrière l'hérédité. Pythagore, mathématicien de la Grèce antique, a tenté de répondre à cette question. Il croyait que la « ressemblance » entre humains était principalement due au père. Il disait qu'à mesure que la semence du père parcourait son corps, celle-ci absorbait des brins d'information, qui décidaient de la couleur des cheveux et de celle de la peau, entre autres attributs, que l'enfant finirait par avoir. Au cours d'un rapport sexuel, déclarait Pythagore, le père transmettait toutes ces informations à la femme. Tandis que le père fournissait les données essentielles, la mère offrait un lieu où celles-ci pouvaient incuber et fusionner pour donner un bébé. La théorie de Pythagore avait même un nom : le spermatisme.

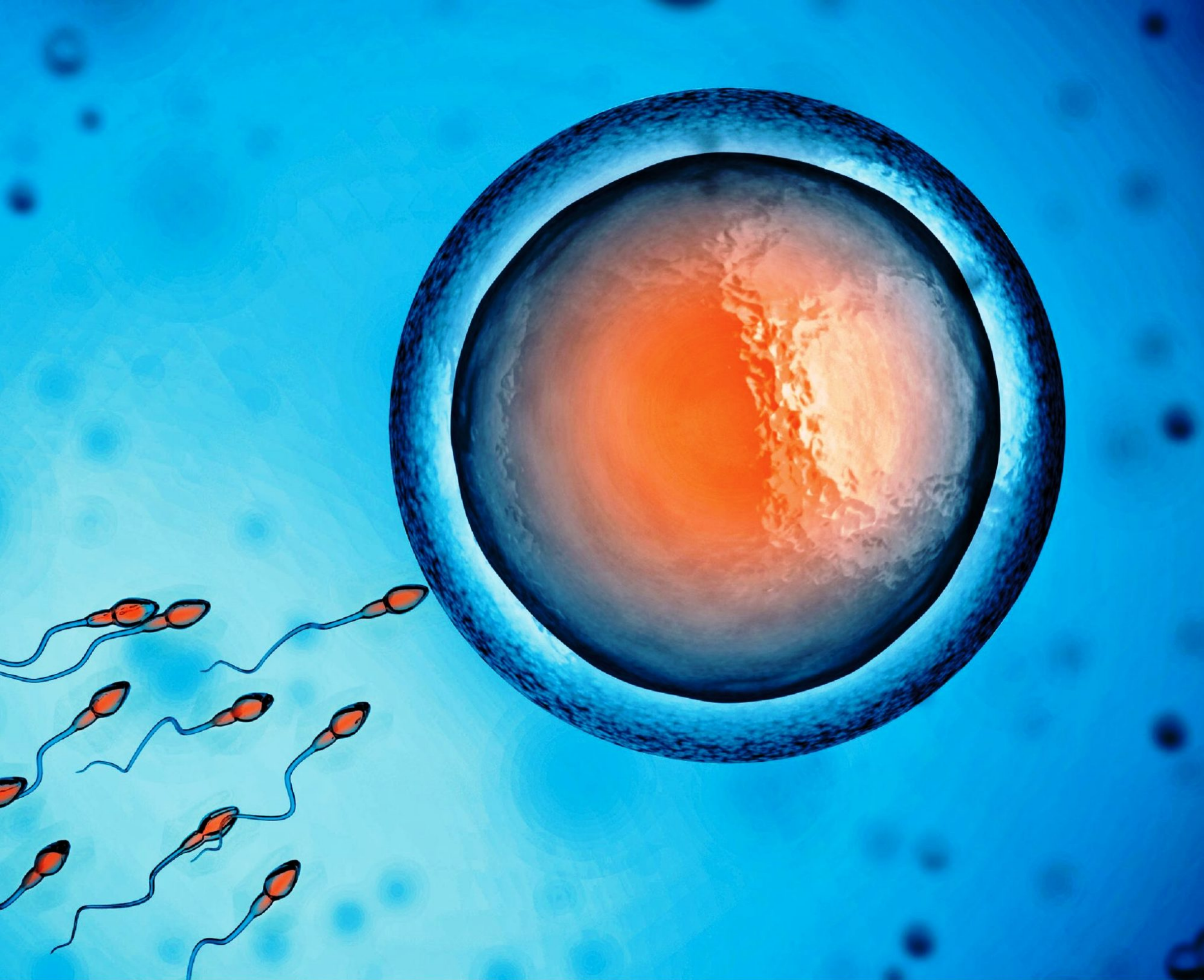
Des années plus tard, Aristote, un autre penseur grec et sexiste notoire, rejeta l'idée selon laquelle l'hérédité



7

LE SAVIEZ-VOUS ?

Des scientifiques ont isolé le gène qui permet aux araignées de fabriquer de la soie ; les décideurs de l'armée américaine espèrent qu'il leur permettra un jour de produire des armures très résistantes pour les soldats.



TRANSMISSION

Chez les humains, le spermatozoïde masculin et l'ovule féminin portent chacun 23 chromosomes. Ces deux ensembles de chromosomes sont transmis à la descendance.

n'était due qu'au père, bien qu'il pensait que celui-ci jouait tout de même le premier rôle. Aristote affirma que les enfants héritaient non seulement des traits d'un père dominant mais aussi de ceux d'une mère passive, sans oublier ceux des grands-parents. Il remarqua même, à juste titre, que certaines caractéristiques physiques pouvaient sauter une génération. De plus, selon lui, la théorie pythagoricienne ne traitait pas de la façon

dont le sperme paternel « absorbait » les instructions pour produire les « parties génitales » de la fille.

Il faudra attendre le début des années 1860 pour qu'un moine autrichien du nom de Gregor Mendel comprenne complètement l'idée d'hérédité et prouve que les organismes héritent d'ensembles spécifiques d'instructions de chaque parent. La théorie de Mendel a ainsi posé les fondements de la génétique. ►



► Pourtant, ce n'est qu'en 1953 que Francis Crick et James Watson ont compris ce qu'était le code de l'ADN (l'acide désoxyribonucléique), le matériel dont sont faits les gènes, et qu'ils découvrirent sa structure. C'est une molécule qui a la forme de deux rubans qui s'enroulent l'un autour de l'autre, et Crick et Watson ont prouvé que des paires de « bases » (les molécules organiques dont la séquence détermine l'information génétique) maintiennent les rubans ensemble alors qu'ils se tordent en spirale. Les deux hommes ont observé cette molécule et en ont conclu qu'elle détenait les réponses qui permettraient de comprendre comment l'information génétique est copiée. Et ils affirment que cela pourrait mener un jour à la découverte de sources de guérison de maladies humaines.

Cinquante ans plus tard, les scientifiques ont cartographié complètement le génome humain (l'ADN dans son

ensemble, donc tous ses gènes). À partir de là, il a été possible de lire, avec une clarté stupéfiante, les plans du vivant élaborés par la nature (c'est-à-dire la séquence des bases de l'ADN dans les cellules). Ce qui détermine ce que nous sommes et ce que nous ne sommes pas. Les gènes régulent la façon dont notre corps est assemblé, dont nos cellules fonctionnent, et ils décident de notre vulnérabilité à certaines maladies et à diverses autres circonstances.

D'infimes variations

Cette découverte révolutionnaire a ouvert des perspectives nouvelles et enthousiasmantes sur ce que nous sommes en tant qu'espèce et en tant qu'individus. Si les humains se présentent sous des formes, des tailles, des couleurs et des personnalités différentes, nous sommes pourtant tous génétiquement similaires. À vrai dire, deux personnes choisies au hasard partagent

RECHERCHE SUR LE CANCER
Des avancées dans le séquençage de l'ADN de cellules cancéreuses particulières permettent le développement de traitements extrêmement ciblés et prometteurs.

8

LE SAVIEZ-VOUS ?

Plus de 800 gènes interviennent dans la division cellulaire.

plus de 99 % de leurs génomes. Pourtant, la partie infime des génomes qui nous rend différents est cruciale. Ces variations génétiques affectent notre taille, expliquent pourquoi certains sont plus sensibles aux coups de soleil, pourquoi d'autres ont les yeux bleus ou les yeux verts... Par ailleurs, ces variations influent sur notre susceptibilité aux maladies et sur nos réponses à certains médicaments.

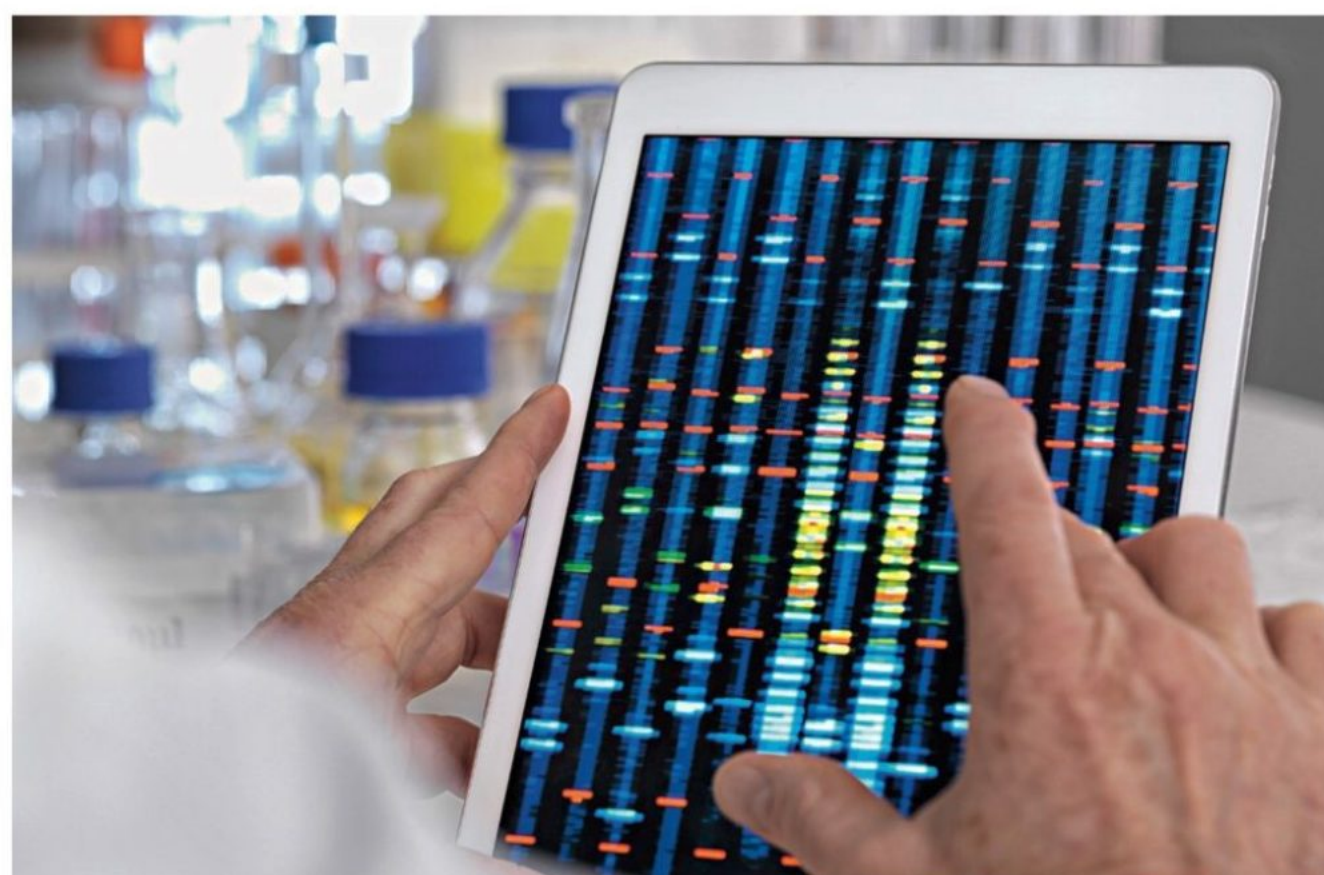
La génétique impacte nos vies quotidiennement. Jetez simplement un œil à un journal ou à un fil d'actualités sur Internet. Un article publié récemment expliquait comment un épisode de peste du Moyen Âge avait déterminé la structure génétique des Européens d'aujourd'hui, tandis qu'un autre s'émerveillait de la façon dont la génétique pourrait mener à de

nouveaux traitements contre l'épilepsie. Mais ce n'est pas tout. Loin de là. Aujourd'hui, les scientifiques sont capables de séquencer (c'est-à-dire déterminer l'ordre des bases d'ADN) et d'interpréter nos schémas génétiques, les médecins peuvent détecter certaines maladies en prélevant de simples échantillons sanguins. La génétique nous offre aussi de nouvelles façons de nous défendre contre des affections particulières en ciblant les gènes qui en sont responsables. Elle a aussi ouvert de nouvelles portes en ce qui concerne la recherche de criminels et l'identification de victimes de crimes.

De plus, nous pouvons désormais avoir accès à un profil génétique qui compare des séquences génomiques entre êtres humains, morts ou vivants, et nous donne une idée d'où viennent nos ancêtres. La génétique aide également les agriculteurs afin d'améliorer le rendement de leurs cultures ou de rendre certaines plantes résistantes à certains nuisibles comme les insectes ou les champignons.

On pourrait penser qu'essayer de comprendre la génétique et son impact sur la société est une tâche réservée aux scientifiques, mais ce n'est pas le cas. La génétique nous affecte tous. Imaginez un instant le jour où vous n'aurez plus à vous soucier du cancer parce qu'un chercheur aura modifié votre ADN pour vous immuniser contre la maladie. Que diriez-vous si un médecin vous annonçait qu'il pouvait modifier génétiquement votre futur enfant pour le rendre plus grand, plus intelligent ou plus fort ? Si vous avez l'impression de vivre dans le meilleur des mondes, c'est le cas. Parce que c'est dans nos gènes !

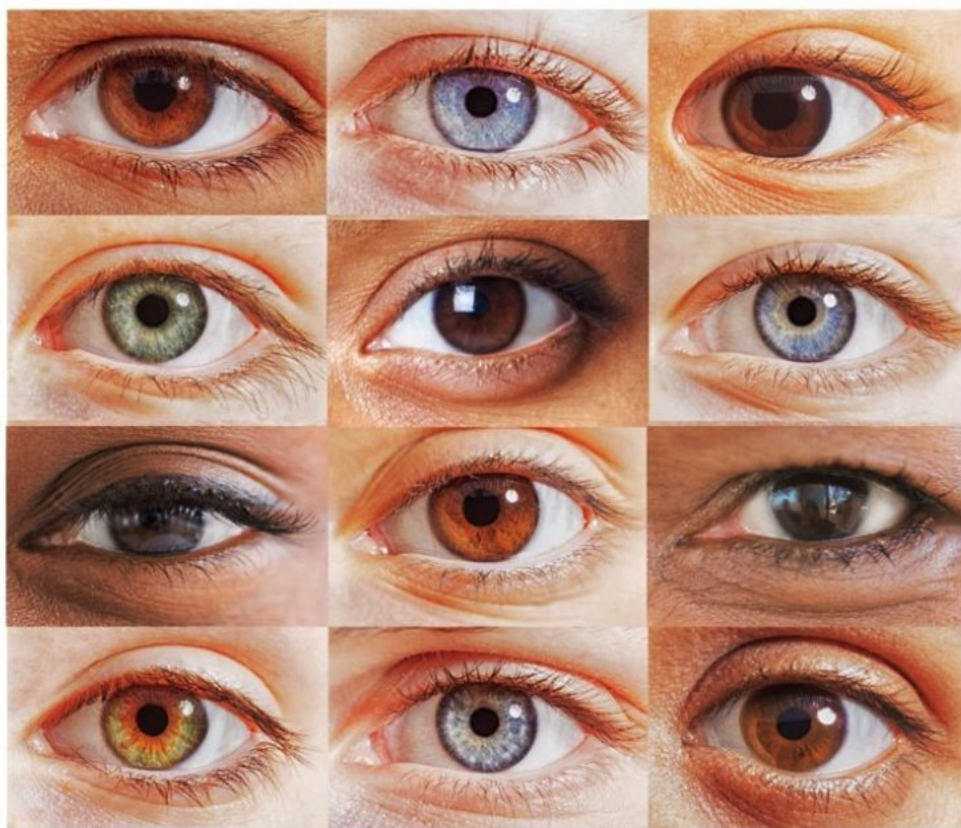
DES RÉSULTATS ÉTONNANTS
Les tests génétiques peuvent nous en apprendre beaucoup sur nous-mêmes comme la nature de nos ancêtres et les maladies auxquelles nous sommes prédisposés.



Les probabilités de l'hérédité : l'échiquier de Punnett

Vous êtes sur le point de devenir parent. Vous aimeriez connaître la couleur des cheveux ou des yeux de votre enfant. L'une des façons les plus simples de calculer la probabilité mathématique que votre enfant hérite d'une caractéristique particulière est de remplir un échiquier de Punnett. C'est un moyen efficace de découvrir tous les génotypes potentiels (la composition génétique d'un individu) pouvant s'exprimer dans un enfant en fonction du génotype de ses parents.

Voyons de quelle couleur d'yeux un enfant pourrait hériter.



9

LE SAVIEZ-VOUS ?

Une personne chez laquelle survient une duplication chromosomique possède trois copies d'un chromosome donné au lieu de deux.

Étape 1

Dessinez un tableau de deux colonnes par deux rangées.

Étape 2

Mettons que Maman ait un gène marron dominant sur ses deux chromosomes (MM). Les yeux marron sont toujours dominants. Papa a deux allèles différents : il a un gène marron dominant (M) et un gène bleu récessif (b). Les yeux bleus sont toujours récessifs. Puisque Maman peut transmettre l'un des deux gènes marron dominants à son enfant, inscrivez le génotype au-dessus des carrés, un pour chaque allèle (version d'un gène donné).

Étape 3

Inscrivez les génotypes des spermatozoïdes de Papa à gauche des carrés.

Étape 4

Nous voulons connaître les différentes combinaisons de génotypes dont l'enfant pourrait hériter. Examinez l'échiquier de Punnett et remplissez-le. Nous avons rempli le premier carré pour vous aider.

Étape 5

Une fois le reste des carrés remplis, vous pouvez calculer la probabilité d'avoir un enfant aux yeux marron ou aux yeux bleus.

Quelle est la probabilité d'avoir un enfant aux yeux bleus ?

Quelle est celle d'avoir un enfant aux yeux marron ?

	M	M
M	MM	
b		

MAINTENANT, TOURNEZ LA PAGE

Que s'est-il passé ?

Comme aucune combinaison dans l'échiquier de Punnett ne forme de génotype récessif (bb) qui donnerait un enfant aux yeux bleus, la probabilité d'avoir un fils ou une fille aux yeux bleus est de 0 %. Les couleurs d'yeux foncées comme le marron l'emportent sur les couleurs plus claires et récessives comme le bleu. Puisque l'allèle marron de Maman est dominant, on s'aperçoit vite en regardant le carré qu'il y a 100 % de chances que l'enfant ait les yeux marron, même si le père a un allèle récessif pour les yeux bleus. En cas de présence d'allèles dominants et récessifs, les dominants l'emportent toujours.

	M	M
M	MM	MM
b	Mb	Mb

10

LE SAVIEZ-VOUS ?

La quantité de protéines produite par un allèle détermine la récessivité ou la dominance d'un gène.





11

LE SAVIEZ-VOUS ?

Au moins 20 % d'ADN
de Néandertalien se
retrouve dans les
humains d'aujourd'hui.

CHAPITRE 1

TOUT SUR NOS GÈNES

À une certaine période, dans notre lointain passé, lorsque le cerveau a été assez évolué pour que l'être humain puisse émettre des jugements, nos ancêtres se sont sûrement posé des questions sur les mécanismes de l'hérédité. Il est, par exemple, inconcevable qu'ils n'aient pas remarqué que leurs enfants étaient physiquement différents des autres enfants. On pourrait aussi imaginer que les premiers humains ont été capables de distinguer l'hostile de l'amical, le fort du faible ou encore le malin de l'imbécile, tout comme nous.

Au fil du temps, nos ancêtres préhistoriques ont appliqué leur connaissance rudimentaire de l'hérédité par tâtonnements, en cultivant les plantes qui donnaient les plus gros fruits ou en sélectionnant le bétail qui produisait le plus de lait. Ces hommes et ces femmes étaient les pionniers de ce qui sera appelé plus tard la « génétique ». Dans sa forme la plus élémentaire, cette science est l'étude de la manière dont les parents, peu importe l'espèce, transmettent des traits héréditaires à leur descendance. Il a fallu des siècles aux scientifiques pour comprendre les principes de base de l'hérédité. Aujourd'hui, ses implications nous échappent encore en partie.

Modéliser une double hélice

Dans l'ADN d'une personne se trouve l'information génétique qui détermine, entre autres, si elle est petite, grande, maigre ou blonde. Les gènes déterminent aussi la prédisposition d'un individu à certains types de maladies ou sa capacité à courir le 100 m comme un lièvre. L'ADN est composé de quatre bases nucléiques : l'adénine (A), la guanine (G), la thymine (T) et la cytosine (C). Ces petites biomolécules s'apparient de manière spécifique. L'adénine (A) va toujours avec la thymine (T) tandis que la guanine (G) s'accroche toujours avec la cytosine (C).

Ce dont vous avez besoin

- Deux longs morceaux de réglisse (peu importe la couleur)
- Des bonbons mous, gélifiés, de quatre couleurs différentes
- Une boîte de cure-dents (utilisez-en autant que vous voudrez)

Marche à suivre

Étape 1

Séparez les bonbons gélifiés en quatre couleurs. Chaque couleur représente l'une des bases nucléiques : A, G, T ou C.

Étape 2

Faites des paires avec les bonbons de manière qu'une couleur aille avec une autre. Un bonbon rouge va, par exemple, toujours aller avec un jaune, et un bonbon vert avec un bleu.

Étape 3

Prenez les cure-dents et formez les paires de bonbons (deux bonbons par cure-dents, donc).

Étape 4

Attachez les bonbons et les cure-dents aux deux rubans de réglisse. Faites cela jusqu'à obtenir quelque chose qui ressemble à une échelle. Prenez votre échelle et tordez-la sur elle-même.



MAINTENANT, TOURNEZ LA PAGE



12

LE SAVIEZ-VOUS ?

On sépare les bases nucléiques en deux classes selon leur structure moléculaire : les purines et les pyrimidines.

Que s'est-il passé ?

Vous venez de créer un modèle de molécule d'ADN. Les paires de bonbons colorés représentent les paires de bases qui portent l'information génétique. Des millions de combinaisons peuvent être réalisées même si chaque base ne peut être associée qu'à une seule autre. L'ordre des bases (par exemple ATCG) dans la séquence d'ADN est le code génétique (les gènes). La réglette est la colonne vertébrale de sucres et de phosphates de l'ADN.



ADN À CROQUER
Une leçon ludique sur
la structure de l'ADN pour
ces collégiens.

LE SAVIEZ-VOUS ?

13 Environ 1% de l'ADN total est porteur d'informations visant à **synthétiser des protéines**; le reste est appelé ADN non codant.

Parfois, **une faute se produit lors de la division cellulaire**. En résulte une erreur dans le nombre de chromosomes qu'une personne possède.

14

Il y a environ **20 000 gènes** dans le **génome humain**.

15

Les humains ont **7% de gènes en commun** avec la bactérie intestinale ***E. coli***.

16

Les humains ont 46 chromosomes alors que **les chiens** en ont 78.

17

La **divergence** génétique entre l'ADN **chimpanzé et humain** est due à **40 millions de mutations** dans les paires de bases qui constituent **l'information génétique**.

18



Un gène peut se dupliquer, et **sa copie peut changer de fonction**. C'est la principale source de **nouveauté** génétique.

19

20 Beaucoup de personnes **intellectuellement déficientes** souffrent d'une **anomalie chromosomique**.

21 Parfois, un chromosome a **une partie en plus ou en moins**. Ceci peut être à l'origine d'une diversité de **désordres**.

Le corps humain comporte environ **200 types de cellules** qui remplissent des fonctions diverses et variées. Chaque cellule **trouve sa feuille de route sur l'ADN**.

22

LES PETITS POIS DE GREGOR MENDEL

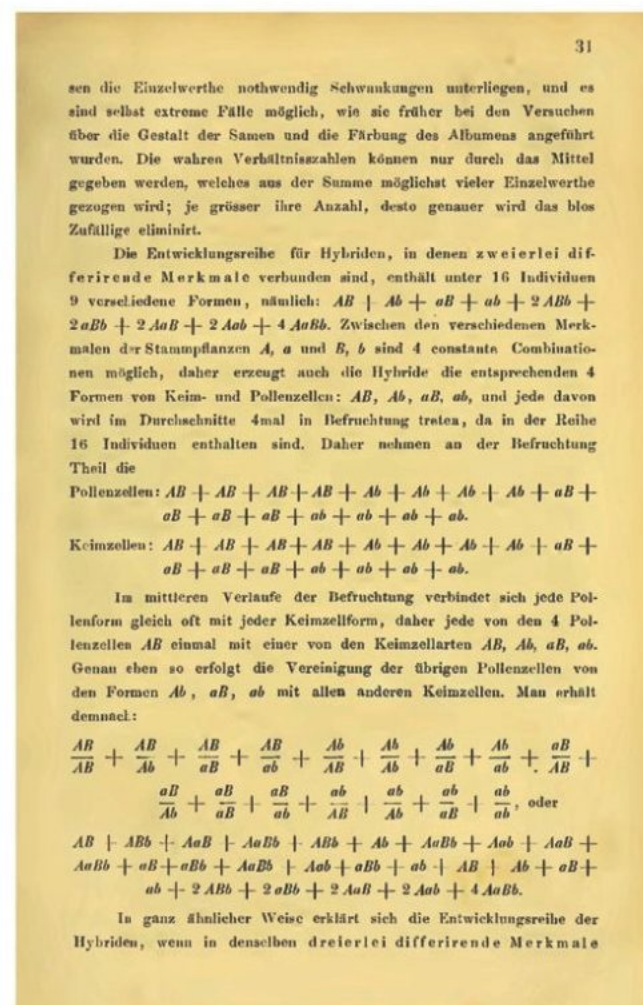
Homme corpulent au front dégarni et affublé de lunettes, Johann Mendel (il se fera plus tard appeler Gregor) n'était pas un moine catholique comme les autres. Né en 1822 dans une famille de paysans de Silésie, région appartenant alors à l'Empire austro-hongrois, Mendel était plus intéressé par la science que par la religion. Le curé du village persuada ses parents de l'envoyer étudier alors qu'il n'avait que 11 ans. À l'université, Mendel suivit des cours de mathématiques, de physique et de philosophie. À court d'argent, il n'eut d'autre choix que de suspendre ses études, et vit ses rêves de sciences s'éloigner.

C'est alors que l'intervention divine s'en mêla. L'un des professeurs de Mendel le convainquit d'entrer à l'abbaye Saint-Thomas, dans la ville de Brunn (aujourd'hui Brno), capitale de la Moravie, pour y poursuivre ses études. L'abbaye et lui étaient, comme on dit,

faits l'un pour l'autre. L'établissement était particulièrement réputé pour son enseignement scientifique. De plus, son responsable, Cyril Franz Napp, était un curieux maladif, et il portait un vif intérêt à la manière dont l'hérédité influence le bétail et les cultures. Vers 1854, Napp encouragea Mendel à ►

LE MOINE CHERCHEUR
Le moine catholique Gregor Mendel (à droite) a été le premier à énoncer les lois fondamentales de l'hérédité.

UN SUCCÈS TARDIF
Mendel a publié ses découvertes concernant l'hérédité en 1866 (à gauche). Mais ce n'est qu'en 1900 que l'importance de son travail a été reconnue.



23





LE SAVIEZ-VOUS ?

Les gènes sont fragiles. Une multitude de choses peuvent les affecter, comme la lumière du soleil et la façon dont les cellules les copient.





LES FACTEURS DU PETIT POIS
Mendel a déduit que chaque plant de petit pois contenait de minuscules unités d'hérédité qu'il a appelées « facteurs ».

	G	g
G	GG 	Gg 
g	Gg 	gg 

► mener des expériences sur l'hérédité des plantes. Mendel décida donc d'étudier les petits pois qu'il faisait pousser dans les deux hectares du jardin du monastère.

Opposé à Darwin

Jusque-là, scientifiques et philosophes n'avaient tenté de comprendre l'hérédité qu'en dilettante. Charles Darwin, naturaliste dont la théorie de l'évolution a bouleversé le monde, inventa un mécanisme hypothétique, la pangenèse, pour décrire le fonctionnement de l'hérédité. Darwin postulait (à tort, comme cela fut démontré plus tard) que l'ensemble des cellules d'un organisme engendraient de petites particules appelées « gemmules ». À l'instar du philosophe grec Pythagore des siècles avant lui, Darwin affirma que ces gemmules circulaient à la fois dans le corps des hommes et dans celui des

femmes, et étaient transmises à leur descendance. Mendel n'adhéra pas à cette théorie, et préféra continuer à travailler dans le jardin de l'abbaye.

Il avait choisi les petits pois car ceux-ci possèdent certaines caractéristiques facilement identifiables. Cette plante se présente sous plusieurs variétés faciles à cultiver. Elles peuvent être grandes ou bien petites, mais jamais entre les deux. Certaines ont des fleurs violettes, d'autres des fleurs blanches. Mendel voulait savoir pourquoi et comment ces caractéristiques et d'autres traits étaient transmis de génération en génération.

La plante du petit pois possède à la fois les organes reproducteurs masculins et féminins, qui se trouvent dans la fleur. Fort de ce savoir, Mendel croisa une plante à fleur blanche avec une plante à fleur violette. Quand les graines (la descendance des plantes parentales) furent formées, Mendel les planta.

JAUNE OU VERT ?

L'échiquier de Punnett (ci-dessus) est une représentation visuelle de l'hérédité mendélienne. Les scientifiques font appel à ce genre de diagramme pour déterminer la probabilité qu'un descendant hérite d'un génotype particulier. Le G majuscule dans cet exemple signale le gène dominant vert et le g minuscule le gène récessif jaune.

24

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les scientifiques ont découvert un gène qui joue un rôle dans le plaisir éprouvé lors de la pratique d'activités à sensations fortes.

Lorsque les pousses de la première génération apparurent, il vit que les fleurs étaient violettes. Quand, à leur tour, elles engendrèrent une deuxième génération, certaines plantes avaient des fleurs blanches. Mendel se demanda pourquoi. Chaque plante, en déduisit-il, contenait de minuscules unités d'hérédité provenant des générations précédentes. Il appela ces unités des « facteurs ».

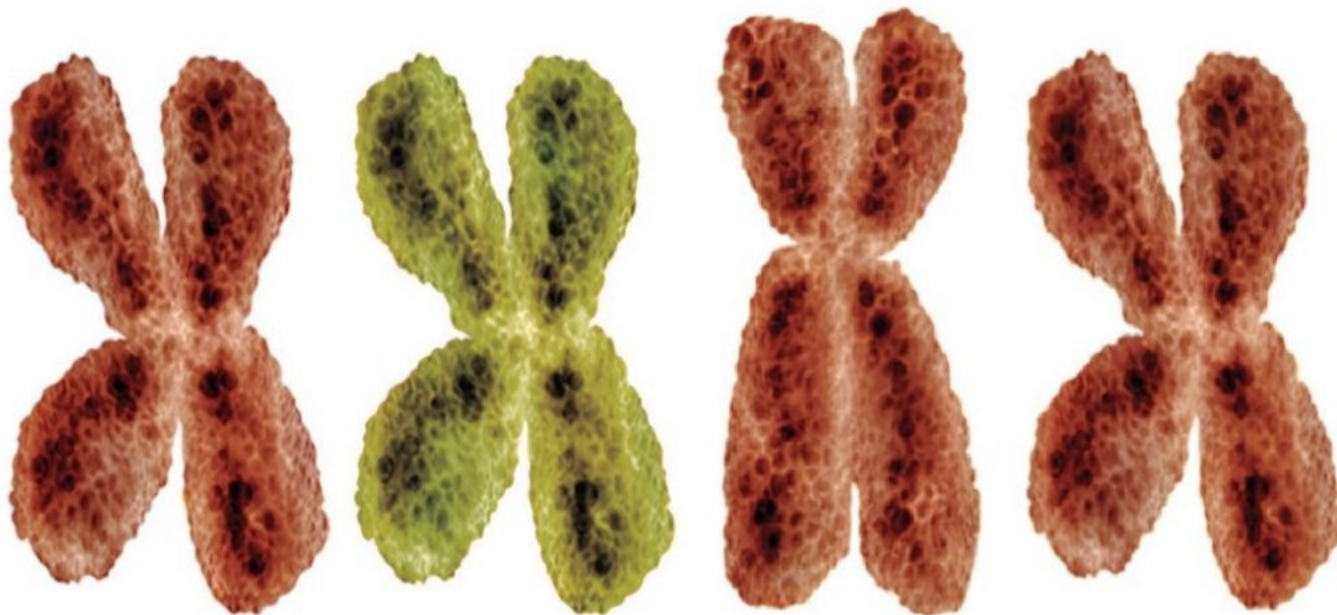
Le père de la génétique

Pourtant, Mendel n'avait aucune idée de ce qu'étaient ces facteurs ni de l'endroit où ils résidaient à l'intérieur des plantes. Il décida que chaque plante parentale originale portait des paires de facteurs identiques qui donneraient plus tard des fleurs

blanches ou bien violettes. Pour lui, la plante à fleurs violettes de la première génération avait hérité d'un facteur violet d'un des parents et d'un facteur blanc de l'autre. Il suggéra que le facteur violet était « dominant » par rapport au facteur blanc. Un seul de ces facteurs était nécessaire pour que la fleur soit violette, affirma-t-il. Certaines plantes de la seconde génération avaient des fleurs blanches parce qu'elles n'héritaient que de facteurs blancs. Il nomma ces facteurs « récessifs » parce qu'ils étaient masqués dans la première génération. Ces facteurs étaient également responsables de la couleur des graines.

Mendel fut le premier à populariser la notion d'hérédité. Pourtant, ses contemporains ne lui ont prêté que peu d'attention et ses découvertes ont disparu dans d'obscures revues scientifiques. Quand il est mort, en 1884, Mendel n'était qu'une note de bas de page de l'histoire de la science. Toutefois, début 1900, des chercheurs ont redécouvert son travail. Les « facteurs » de Mendel ont été renommés gènes, et le moine a été considéré comme le « père de la génétique ».

DOMINANT OU RÉCESSIF
Pour qu'un gène dominant s'exprime, il n'a besoin d'être présent que sur l'un des chromosomes de la paire. Pour qu'un gène récessif s'exprime, il doit être présent sur les deux chromosomes de la paire.



À LA LOUPE

À la fin des années 1800, les scientifiques ont commencé à utiliser des microscopes plus performants pour pénétrer l'architecture des cellules humaines et animales. Puis, au début du XX^e siècle, nombre de chercheurs ont passé les archives historiques au peigne fin pour comprendre ce que d'autres avaient conclu de l'hérédité. Certains ont étudié le travail de Gregor Mendel, qui avait cultivé des petits pois dans le jardin d'un monastère autrichien cinquante ans auparavant. Son hypothèse selon laquelle les plants de petits pois possèdent certains « facteurs » agissant comme dépositaires de l'information héréditaire proposait une vision moins confuse de l'hérédité que les spéculations émises précédemment.

Les sauterelles de Sutton et les pois de Mendel

Walter Sutton, qui travaillait à l'Université de Columbia, fut l'un des spécialistes qui étudia Mendel. Né à Utica, dans le nord de l'État de New York, et élevé dans une ferme à Russell, au Kansas, Sutton s'intéressait de près aux chromosomes des sauterelles.

Au fur et à mesure de ses expériences, Sutton vit que les chromosomes des sauterelles avaient plusieurs points communs avec les facteurs de Mendel. La plupart du temps, les chromosomes allaient par paires, comme les facteurs

de Mendel. Cependant, les cellules reproductrices des sauterelles mâles ne comportaient pas des paires. Elles n'avaient qu'un seul chromosome sexuel, un X. Cela fit réfléchir Sutton. Mendel avait déclaré que les cellules spermatisques de la plante de petit pois ne portaient qu'une seule copie de chacun des facteurs. Sutton était certain que les facteurs de Mendel, désormais appelés « gènes », devaient se trouver sur les chromosomes. Pour rendre les choses encore plus intéressantes, les chromosomes assortis portaient les mêmes gènes aux mêmes endroits.

Théorie chromosomique de l'hérédité

Au même moment, en Europe, le scientifique allemand Theodor Boveri, qui étudiait les vers ronds, arriva à la même conclusion. Comme Sutton, il admit que chaque parent transmettait ses chromosomes, et en définitive ses gènes, à son enfant. On eût dit que Mendel s'exprimait depuis la ►



DE PLUS PRÈS

À la fin des années 1800, grâce à des microscopes plus efficaces (ci-dessus), les scientifiques ont pu observer les mécanismes internes des cellules et mieux comprendre l'hérédité.

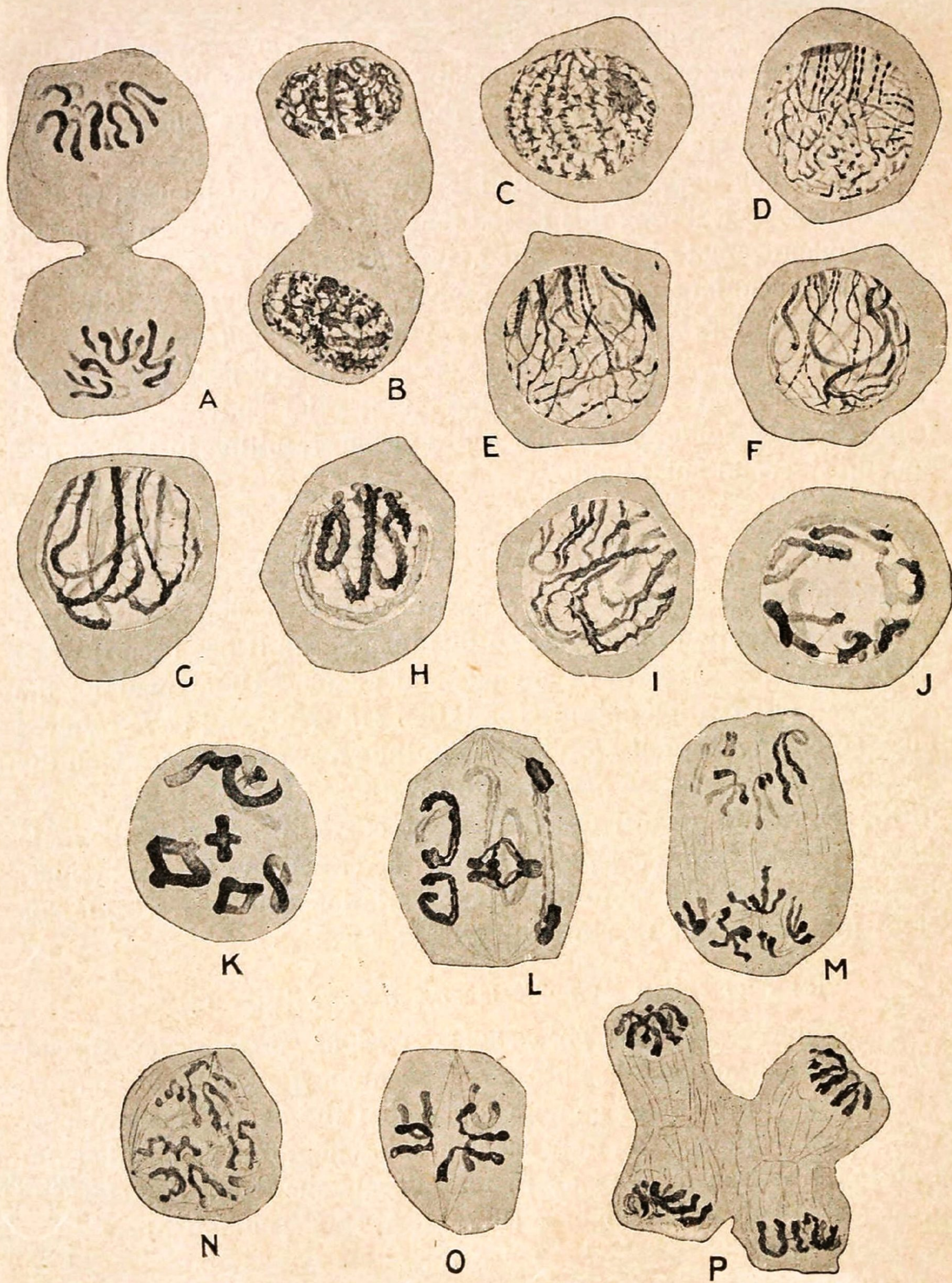
DIVISION CELLULAIRE

Cette illustration de 1920 (à droite) montre les phases de la méiose d'un ver polychète qui donne quatre gamètes (les cellules sexuelles).

25

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'ADN humain est capable de répliquer 50 nucléotides par seconde.





► tombe. La théorie chromosomique de l'hérédité de Boveri et Sutton était révolutionnaire. L'idée selon laquelle l'information génétique d'une personne était contenue dans une unité biologique spécifique était désormais réelle, tangible, ahurissante. Les gènes étaient bien sur les chromosomes, et d'ailleurs on pouvait observer ces derniers à l'aide d'un microscope.

Sutton synthétisa ses idées dans un article dont la publication fit date. On y apprit que non seulement les chromosomes portent le matériel génétique, mais aussi qu'ils sont présents par paires dans le noyau de la plupart des cellules. Il ajouta qu'au moment où se forment les spermatozoïdes chez l'homme et les ovules chez la femme, les paires de chromosomes se défont pour permettre à

chaque parent d'en léguer un ensemble à leur enfant. Les avancées qui ont suivi ont généré un intérêt nouveau pour la génétique et transformé la biologie et la société. Les scientifiques ont commencé à s'intéresser de plus près à la transmission des traits de génération en génération (ce qu'on appelle la génétique classique ou mendélienne). Les chercheurs ont aussi étudié plus sérieusement les cellules et les chromosomes.

La génétique mendélienne est à l'origine de diverses disciplines, dont l'étude d'affections d'origine chromosomique comme la mucoviscidose, la drépanocytose ou la trisomie 21. Elle sert aussi de canevas à la génétique moléculaire qui s'intéresse aux rouages, à la fois physiques et chimiques, qui se cachent dans les cellules.

TRAITS DOMINANTS

Bien que l'enfant reçoive du matériel génétique provenant de ses deux parents, certains gènes domineront l'expression de certains traits, comme la couleur des cheveux ou des yeux.

LES MOTS DE LA GÉNÉTIQUE

Définitions de quelques-uns des termes les plus fréquents pour y voir plus clair :

acides aminés : les molécules qui composent les protéines.

ADN : acide désoxyribonucléique ; la longue molécule qui porte l'information génétique.

allèle : une version différente d'un gène à un endroit donné d'un chromosome.

allèle récessif : un allèle masqué par la présence d'un allèle dominant.

autosome : tout chromosome non sexuel.

chromosome X : l'un des deux chromosomes sexuels qui constituent l'une des 23 paires de chromosomes humains présents dans chaque cellule. Les sujets féminins possèdent deux chromosomes X ; le chromosome X comporte plus de 1 000 gènes.

chromosome Y : l'un des deux chromosomes sexuels qui constituent l'une des 23 paires de chromosomes humains présents dans chaque cellule. Les sujets masculins possèdent un chromosome X et un chromosome Y, qui comporte moins de 80 gènes actifs.

chromosomes homologues : paires de chromosomes similaires mais pas identiques.

facteur héréditaire : l'idée de Gregor Mendel selon laquelle les facteurs héréditaires (aujourd'hui appelés gènes) sont transmis d'une génération à la suivante.

flux de gènes : la transmission de gènes d'une population à une autre.

gène régulateur : un gène impliqué dans la régulation de l'activité d'autres gènes.

gènes : facteurs héréditaires qui se trouvent généralement à des endroits précis, ou locus, d'un chromosome.

génome : l'ensemble des gènes d'un organisme.

génotype : la composition génétique (allélique) d'un individu.

hétérozygote : se dit d'un organisme ayant deux allèles différents pour un trait particulier.

homozygote : se dit d'un organisme ayant deux allèles identiques pour un trait particulier.

hybrides : descendance de deux parents génétiquement différents.

lignée pure : lignée résultant d'une reproduction entre parents génétiquement similaires pour un ou plusieurs traits précis.

mutation : changement brusque dans un gène produisant une nouvelle variation.

pangénèse : théorie invalide de Charles Darwin sur la transmission des caractères héréditaires ; elle s'appuyait en partie sur la théorie de l'hérédité des caractères acquis, promue par de nombreux prédécesseurs, philosophes et scientifiques.

patrimoine génétique : la totalité des gènes de tous les individus d'une population capables de se reproduire.

phénotype : l'ensemble des caractères observables d'un organisme individuel dues à l'interaction de son génotype avec l'environnement.

protéine : toute molécule organique complexe composée d'une ou plusieurs chaînes d'acides aminés.

Projet génome humain : projet scientifique international visant à rechercher la nature de l'ensemble des gènes humains et à les cartographier.

26

LE SAVIEZ-VOUS ?

La neurofibromatose, une maladie génétique, peut rendre la peau d'une personne épaisse et grumeleuse.

LES MYSTÈRES DE LA DOUBLE HÉLICE

Ce samedi matin de février 1953, James D. Watson arriva au travail bien avant son collègue, Francis Crick. Tous deux étaient scientifiques au Laboratoire Cavendish de l'université de Cambridge. Embarqués dans une chasse au trésor biologique, ils étaient à un cheveu de comprendre la structure d'une molécule alors peu connue appelée acide désoxyribonucléique.

Une idée lumineuse

Crick et Watson avaient émis l'hypothèse que certaines molécules sont plus importantes que d'autres, mais qu'il était possible que l'ADN, découvert des décennies plus tôt, règne sur toutes les autres. Ils avaient tous deux la certitude que l'ADN stockait les instructions génétiques transmises d'une génération à l'autre. S'ils parvenaient à comprendre son architecture, le monde

aurait alors accès aux secrets de la vie. Ils savaient déjà que l'ADN était composé de nucléotides qui sont les composants élémentaires de celui-ci. Chaque nucléotide comporte l'une des quatre bases nucléiques : l'adénine (A), la guanine (G), la thymine (T) et la cytosine (C). Watson et Crick voulaient savoir comment ils s'imbriquaient.

Ce samedi matin-là, Watson commença à assembler des morceaux de carton représentant ces nucléotides en un puzzle en trois dimensions. À un moment, une idée lumineuse lui vint, une fulgurance simple et gracieuse qui continue d'émerveiller : la molécule d'ADN se composait de deux chaînes reliées par des paires de bases. Quand il arriva au laboratoire, Crick écouta l'histoire de Watson et tomba d'accord avec son idée de paires. Ils en déduisirent que l'ADN était un modeste ruban tordu sur lui-même. Cette découverte leur vaudrait, ►

WATSON ET CRICK

James Watson, à gauche, et Francis Crick, en 1953, montrent leur modèle d'une partie d'une molécule d'ADN.

27

LE SAVIEZ-VOUS ?

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente ; elle touche 1 naissance sur 800.





28

LE SAVIEZ-VOUS ?

Venus, une chatte avec un profil noir et un profil roux, laisse penser à certains qu'elle est née avec une batterie de gènes différente de chaque côté de son corps.



PRIX NOBEL

Francis Crick, troisième en partant de la gauche et James Watson, deuxième en partant de la droite, reçoivent le prix Nobel de physiologie et de médecine en 1962 (ci-dessus).

DOUBLE HÉLICE

Modèle de la double hélice d'ADN tordue sur elle-même générée par ordinateur (à droite). La molécule est constituée de deux colonnes vertébrales formées de sucres et de phosphates, reliées par les bases nucléiques.

► à eux et à un collègue, le prix Nobel de physiologie et de médecine en 1962 – la physico-chimiste Rosalind Franklin, qui contribua à la découverte de la structure de l'ADN, aurait pu également être lauréate. Mais elle était décédée quatre ans auparavant.

« Crick et moi avons vite compris l'importance théorique de notre découverte, a écrit Watson dans son livre *La Double Hélice*, mais nous n'aurions en aucun cas pu prévoir l'impact sensationnel de la double hélice sur la science et la société. »

L'ADN donne des consignes à chaque cellule

Nous, les humains, sommes des êtres complexes dont chaque éternuement, mouvement musculaire, pensée ou clignement d'yeux est contrôlé par des milliers de milliards de cellules. Chacune de ces cellules joue un rôle particulier. Certaines nous permettent d'entendre. D'autres combattent les infections, apportent de l'oxygène aux organes ou sécrètent des hormones.

Mais alors, comment chaque cellule sait-elle ce qu'elle doit faire ? Jusqu'aux découvertes de Crick et Watson, il n'y avait pas de certitudes. Tel le responsable d'un chantier de construction, l'ADN indique à chaque cellule ce qu'elle doit faire. Les côtés du ruban d'ADN (qui forment la double hélice) sont composés de sucres spéciaux et d'autres atomes. Ils sont maintenus ensemble par l'agencement alphabétique des nucléotides : le composé adénine (A) est toujours apparié à un composé thymine (T),

tandis que la guanine (G) ne va qu'avec la cytosine (C). La séquence de ces paires de bases fournit l'information génétique, ordonnant à une cellule de fabriquer une protéine spécifique qui contrôle ensuite tout ce que fait la cellule. L'ADN est d'une simplicité élégante mais d'une complexité espiègle.

Cinquante ans après la découverte de la structure de l'ADN par Crick et Watson, les scientifiques ont fini de cartographier le génome humain. La quantité d'informations extraites, depuis ce jour, des 23 paires de chromosomes de chaque cellule dépasse tout ce que Mendel, Sutton ou les autres auraient pu imaginer. Du temps a passé depuis que Watson assemblait ses pièces de puzzle dans son laboratoire à Cambridge, et pourtant, la portée de la double hélice a encore le pouvoir d'émerveiller.





29

LE SAVIEZ-VOUS ?

Un ovule humain fécondé se divise sans cesse et produit des milliards de cellules pourvues de la même batterie de gènes.

CHAPITRE 2

QUE NOUS DISENT NOS GÈNES ?

Depuis qu'a été cartographié le génome humain, nous utilisons une sorte de raccourci génétique pour nous décrire. Nous parlons souvent de gènes spécifiques : le gène de l'obésité, le gène de l'infidélité ou le gène du bonheur ; comme si tous étaient des maîtres d'ouvrage indépendants sur un chantier. En réalité, la génétique ne fonctionne pas comme ça. Parce que la biologie est bien trop compliquée pour pouvoir dire qu'un gène particulier donne un trait particulier.

Les gènes prennent plutôt part à une danse subtile et complexe. Par exemple, il n'existe pas de gène rouge qui donne leur couleur aux pommes. Mais il y a des gènes qui contrôlent la formation d'anthocyanes, les composants naturels qui rendent les pommes rouges. Les petits pois ne sont pas verts parce qu'ils ont un gène vert. À la place, des gènes agissent sur la synthèse de chlorophylle à l'origine de leur couleur verte.

Même s'il n'est pas nécessaire que vous compreniez chaque nuance que la génétique vous réserve, ce n'est tout de même pas une mauvaise idée d'en connaître les bases pour savoir comment les gènes déterminent qui vous êtes, d'où vous venez et vers où vous allez. Les tests génétiques étant aujourd'hui assez accessibles, nous avons besoin de savoir quoi faire des informations mises à notre disposition.

Affaire de famille

Les traits sont des caractères observables. Puisque vous partagez la plupart de votre matériel génétique avec les membres de votre famille, vous pouvez déterminer les traits que chacun partage au sein de votre cercle familial, et ceux qui diffèrent d'une personne à l'autre.



Marche à suivre

Étape 1

Faites des copies de ce questionnaire ou créez le vôtre.

- | | | | |
|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 1. Je peux rouler ma langue. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 2. J'ai des fossettes. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 3. J'ai des taches de rousseur. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 4. J'ai les cheveux raides. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 5. J'ai les cheveux bouclés. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 6. J'ai une calvitie. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 7. Je ne suis pas daltonien. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 8. Je suis en surpoids. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 9. Je fais un poids normal. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 10. Je suis en sous-poids. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 11. Je suis droitier. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 12. Je suis gaucher. | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | |
| 13. J'ai les yeux : | <input type="checkbox"/> Bleus | <input type="checkbox"/> Marron | <input type="checkbox"/> Autre |
| 14. J'ai les cheveux : | <input type="checkbox"/> Blonds | <input type="checkbox"/> Bruns | <input type="checkbox"/> Noirs |

Étape 2

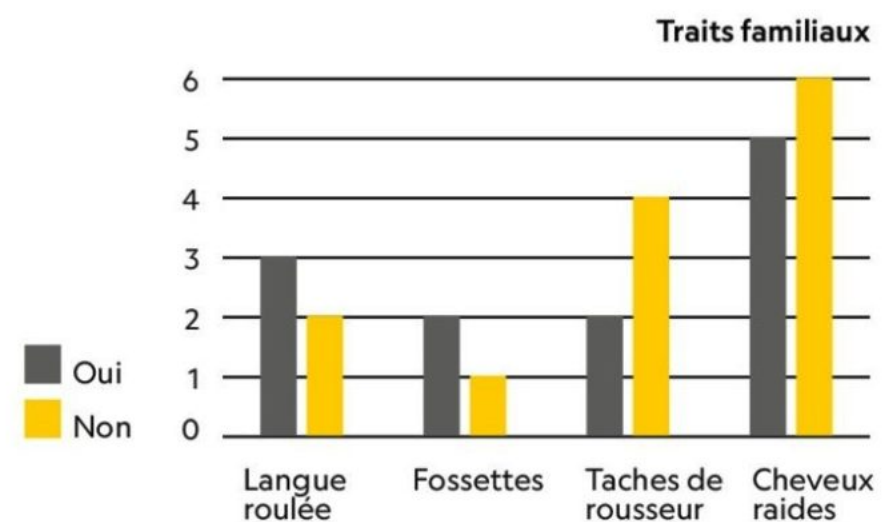
Une fois que vous avez préparé le questionnaire, distribuez-en des copies aux membres de votre famille, vos parents, vos grands-parents, vos frères et sœurs, vos oncles, tantes et cousins. Demandez-leur de le remplir. Plus de personnes y participent, mieux c'est.

Étape 3

Une fois tous les questionnaires revenus, comptez le nombre de personnes ayant coché oui pour chaque trait, et ceux ayant coché non.

Étape 4

Inscrivez les données dans un graphique comme celui ci-contre pour chaque trait sondé.



MAINTENANT, TOURNEZ LA PAGE



30

LE SAVIEZ-VOUS ?

Le vivant n'utilise
que 20 acides
aminés différents.

Que s'est-il passé ?

En faisant l'inventaire des traits de votre famille, vous pouvez voir lesquels sont dominants et lesquels ne le sont pas. Les individus d'une même famille partagent beaucoup de traits, mais la combinaison générale des traits d'une même personne rend celle-ci unique. Examinez les résultats de votre enquête. Que pouvez-vous en conclure ? Si vous voulez encore plus de détails, comparez-vous aux autres. Avec quel membre de votre famille partagez-vous le plus de traits ? En quoi vous sont-ils similaires ? Qu'est-ce que cela vous apprend ?



LA FOSSETTE DE GRAND-MÈRE
Chaque génération hérite de traits de la génération précédente, mais des traits spécifiques, comme les fossettes ou les taches de rousseur, peuvent sauter une génération.

LE SAVIEZ-VOUS ?

31

De nombreux scientifiques pensent que **les comportements antisociaux sont d'ordre génétique** et dûs à l'action de plusieurs gènes.

Des chercheurs australiens ont découvert que **la dysphorie de genre chez les femmes** a une composante génétique déterminant la façon dont sont gérées les hormones sexuelles.

32

La bactérie ***E. coli*** peut **répliquer 1000 nucléotides** par seconde.

33

Différentes protéines sont composées de **différents acides aminés.**

34

La souris utilise plus d'ADN provenant de son père que de sa mère.

35

36



L'expression génétique peut changer chez les alpinistes et les plongeurs **à cause des environnements extrêmes** qu'ils fréquentent.

Les humains partagent **21% de leurs gènes** avec les **nématodes.**

37

Les scientifiques ne pourront jamais cloner un dinosaure parce que l'ADN a une demi-vie de 521 ans.

38

Chacun d'entre nous possède 22 chromosomes non sexuels.

39

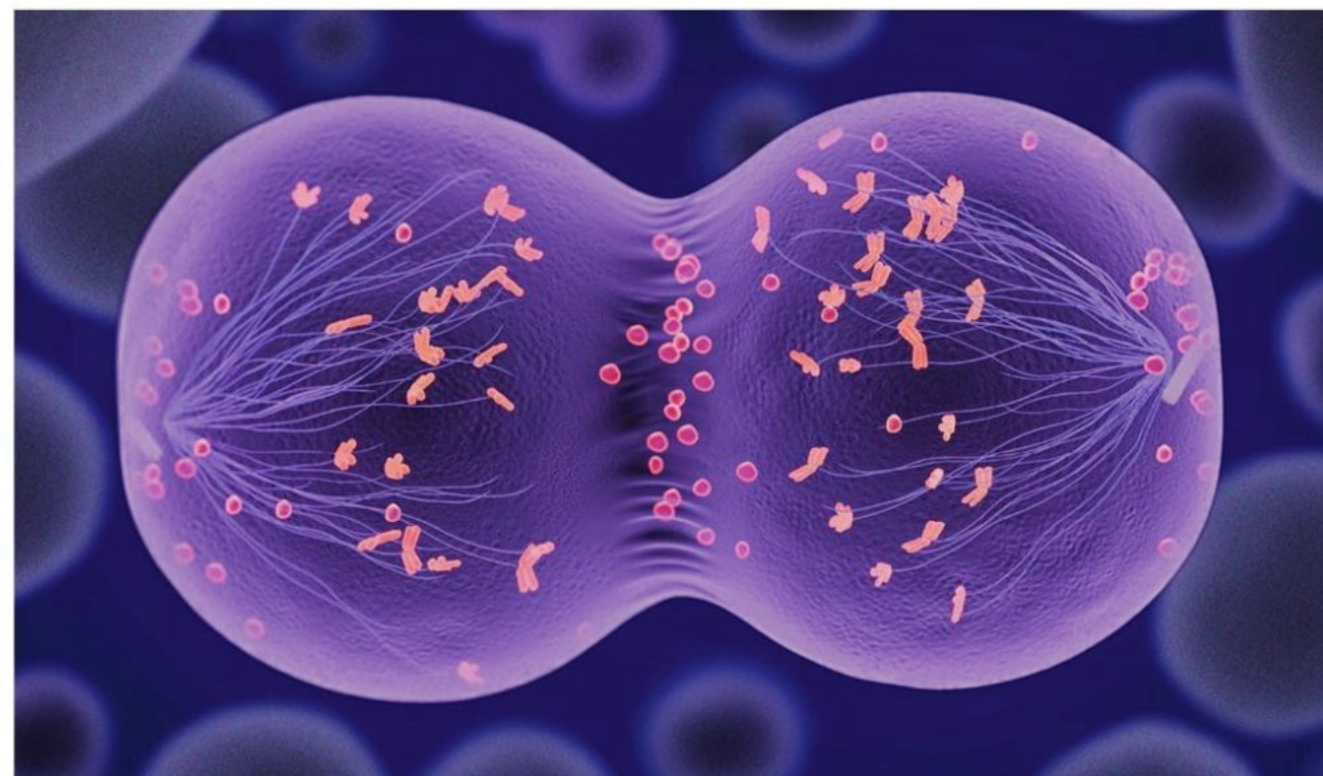
Chez les humains, les chromosomes sont numérotés en fonction de leur taille. **Le chromosome 1** est le plus grand et **contient 8% de l'ADN total des cellules humaines.**

40

FAITES CONNAISSANCE AVEC VOUS-MÊME

Nous savons tous que nous héritons nos gènes de nos parents. Pour leur part, nos parents ont hérité les leurs de leurs parents, qui les avaient hérités de leurs parents à eux, et ainsi de suite, chaque génération en donnant une nouvelle. Les traits génétiques de notre famille ont évolué en même temps que nos parents proches et moins proches.

Les gènes évoluent quand les cellules dupliquent leur ADN. Au cours de cette opération, les cellules copient accidentellement certains gènes deux fois. Ces gènes, initialement identiques, finissent par muter en de nouvelles séquences génétiques. Certains changent si radicalement qu'ils assument un rôle complètement nouveau. D'autres se dupliquent et



se regroupent dans ce qu'on appelle une famille multigénique. Chaque famille, comme celle à l'origine de notre odorat, contient des centaines de gènes similaires.

Les scientifiques ont un jour émis l'hypothèse que lorsque la vie est apparue il y a des milliards d'années, ►

GAMÈTE EN COURS

La simulation ci-dessus montre le processus de la méiose au cours de laquelle les gamètes, ou cellules sexuelles, se forment. Des cellules filles se forment ainsi avec moitié moins de chromosomes que la cellule d'origine.

41

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les personnes ayant subi une greffe de moelle osseuse se retrouvent avec deux profils génétiques complètement différents.

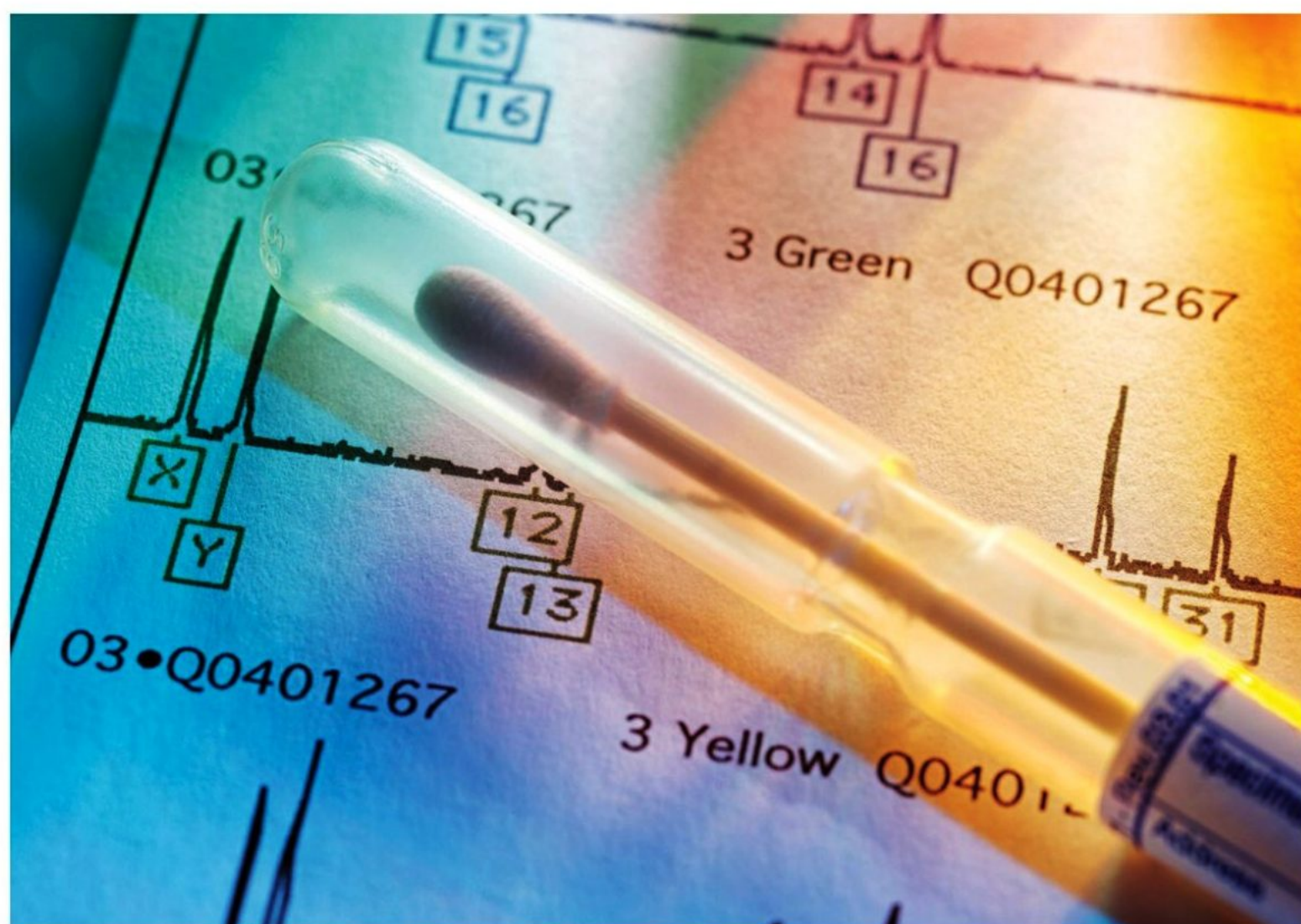


► les gènes minuscules des premiers microbes se sont dupliqués sans cesse pour finalement servir de germes pour l'ensemble des gènes présents sur la Terre aujourd'hui. Tandis que beaucoup de gènes sont des vestiges d'une vie primitive, d'autres sont bien plus récents (ils n'ont que quelques millions d'années). Ils ont évolué rapidement.

Les scientifiques ont fait cette découverte par hasard quand ils ont commencé à séquencer des génomes entiers. Ils ont découvert des gènes qui n'existaient parfois que chez une seule espèce, mettant ainsi à mal la théorie de la duplication. Les scientifiques les appellent gènes orphelins. Les frênes ont par exemple plus de 9 600 gènes propres à leur espèce. Les scientifiques n'arrivent toujours pas à expliquer comment les gènes orphelins peuvent se retrouver chez une espèce mais pas chez une autre.

Connaître ses origines

Le processus d'évolution génétique est si complexe qu'on pourrait croire que les généticiens auraient du mal à déchiffrer la constitution génétique de votre famille. Mais ce n'est pas le cas. Les chercheurs ont en fait développé des moyens sophistiqués pour que vous puissiez savoir qui vous êtes, biologiquement parlant. Ils sont capables de déterminer quelles maladies se cachent dans votre génome, quelle couleur de cheveux vos enfants pourraient avoir mais aussi l'origine de votre famille. En dépit des milliers d'années d'évolution génétique et humaine et des innombrables générations de votre famille, les scientifiques sont en mesure, grâce à des algorithmes, de vous indiquer l'endroit précis du globe où votre patrimoine génétique est apparu. Il suffit d'un prélèvement buccal ou de quelques gouttes de salive dans un tube pour connaître ce patrimoine. Bien entendu, ►

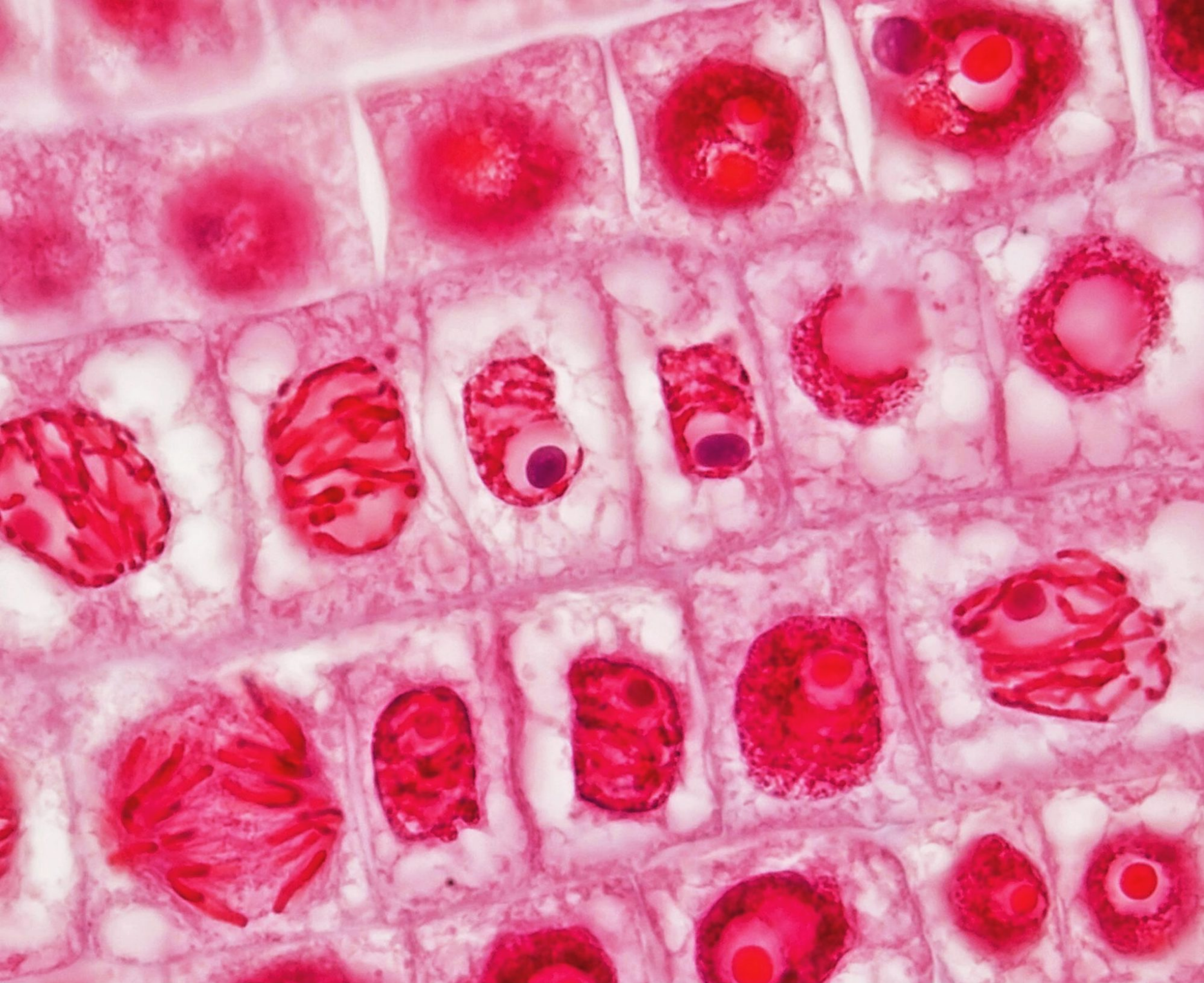


CELLULES FILLES

Cette microphotographie (ci-dessus) montre des cellules de jacinthe au cours de la mitose, la division d'une cellule mère en deux cellules filles strictement identiques génétiquement.

PRÉLÈVEMENTS

On utilise souvent un coton-tige (à gauche) pour prélever des cellules à l'intérieur de la joue d'une personne en vue d'un test génétique.



42

LE SAVIEZ-VOUS ?

Deux copies défectueuses d'un gène connu sous le nom de AGXT peuvent provoquer une insuffisance rénale, en particulier chez les tout-petits.

► vous ne saurez pas si vous descendez d'un grand guerrier mandingue ou d'un artiste de la Mésopotamie antique, mais vous aurez une bonne idée de l'endroit d'où viennent vos ancêtres.

La première étape des tests génétiques est de séquencer votre génome (c'est-à-dire de connaître l'enchaînement des bases nucléiques qui constituent le

génome). La deuxième étape consiste à analyser vos gènes et à les comparer un à un à d'autres gènes présents dans des bases de données. Si le test indique que vous êtes irlandais à 30 %, c'est parce que 30 % des morceaux de votre ADN proviennent très probablement de ce groupe ethnique particulier. Certaines des informations extraites

LE CHROMOSOME Y DE THOMAS JEFFERSON

À l'aube des années 1800, un journaliste et colporteur de ragots du nom de James Thomson Callender, qui avait une dent contre le président américain Thomas Jefferson, écrivit le texte suivant :

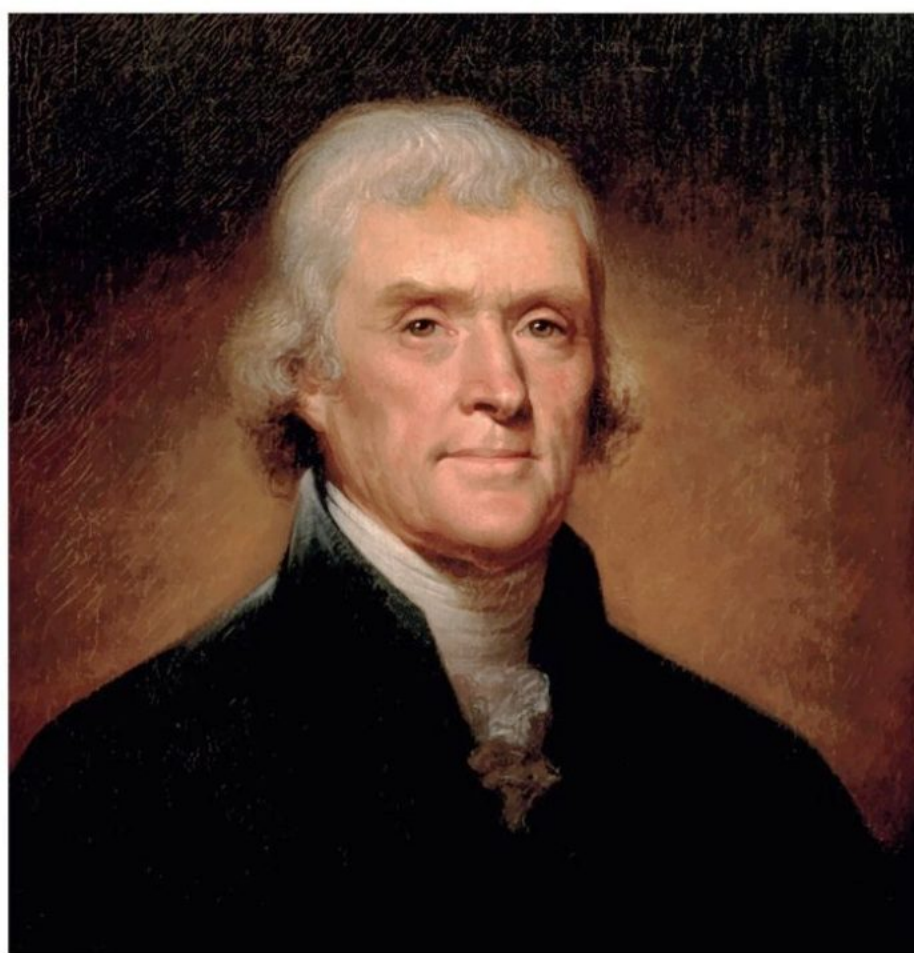
« Il est de notoriété publique que l'homme héberge l'une de ses propres esclaves comme concubine, et ce depuis des années. Son nom est Sally. Le nom de son fils aîné est Tom. On dit que ses traits ressemblent de manière frappante à ceux du président lui-même, à ceci près qu'il est noir. »

À l'époque, le fait que Jefferson avait eu plusieurs enfants avec son esclave Sally Hemings était un secret de polichinelle. En réalité, les esclaves de Jefferson propageaient les rumeurs le concernant depuis des années. Pourtant, pendant des décennies, les historiens comme les descendants blancs du troisième président des États-Unis ont ignoré ces histoires. Cela changea en 1998 quand des tests ADN prouvèrent que Jefferson avait en effet eu des enfants avec Sally Hemings.

À cette époque, le docteur Eugene Foster, professeur de médecine à la retraite, commença à s'intéresser à un possible lien génétique entre les descendants vivants de Jefferson et ceux de Sally. Des prélèvements sanguins et ADN furent effectués sur des membres de la famille puis envoyés à trois laboratoires différents pour être testés. Les

chercheurs s'intéressèrent particulièrement au chromosome Y, la valise de matériel génétique transmise par le père à son fils. Le chromosome correspondait en tous points des deux côtés de la famille Jefferson.

Ce résultat, qui a permis de mettre fin à l'amnésie historique concernant la réalité de la relation entre Jefferson et Sally, a été d'importance cruciale. À l'époque de Jefferson, on croyait plus volontiers les histoires racontées par les Blancs propriétaires d'esclaves que celles racontées par les esclaves. La génétique a prouvé l'existence de cette relation, mettant ainsi en évidence qu'il n'était pas rare que maître et esclave aient des relations sexuelles.





GRÂCE À L'ADN

Mary Drotar rencontre son fils, Patrick Meeker, en 2016. Celui-ci a fait appel à une entreprise de tests génétiques pour retrouver ses parents biologiques. Mary et son époux Barry avaient abandonné Patrick quand ils étaient adolescents.

des bases de données proviennent de chercheurs indépendants. D'autres viennent de particuliers qui donnent accès à leurs antécédents familiaux. Des problèmes peuvent survenir quand il n'y a pas assez de personnes dans la bibliothèque génétique. Certains groupes, en particulier ceux d'origine sud-asiatique ou africaine sont souvent sous-représentés. Il faut noter que ces tests sont approximatifs et ne donneront

que des réponses reposant sur des probabilités. Il faut aussi garder à l'esprit que nos lointains ancêtres étaient nomades. Les frontières politiques et géographiques sont des concepts relativement récents et, au cours de l'histoire, les peuples ont continuellement migré. La façon dont un chercheur définit l'ethnicité ou l'origine nationale pourrait contredire votre histoire familiale.

43

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les humains partagent environ 60 % de leur ADN avec les bananes.

TOUT SUR LE SEXE

Enfants, nous avons appris à séparer les individus en deux groupes distincts : les hommes et les femmes. C'est un concept simple mais d'importance vitale. Ceci pour la raison que la reproduction humaine n'est possible qu'entre un homme et une femme, en d'autres termes, un représentant de chaque sexe.

Cela peut sembler être de la biologie élémentaire, mais c'est bien plus compliqué que cela. C'est un chromosome particulier que vous héritez de votre père qui détermine si vous serez un garçon ou une fille. S'il ne vous transmet pas ce chromosome, alors vous êtes une fille. Si vous l'obtenez, vous êtes un garçon. Avant de continuer, révisons : les chromosomes sont des structures filiformes d'acides nucléiques et de protéines présents dans le noyau de la plupart des cellules vivantes. Les chromosomes portent notre information génétique sous la forme de gènes.

Des 23 paires de chromosomes dans notre corps (46 chromosomes en tout), seuls deux sont des chromosomes sexuels : le X et le Y. Les femmes ont deux chromosomes X et les hommes en ont un X et un Y. Il y a environ 200 ou 300 millions d'années, les chromosomes X et Y faisaient à peu près la même taille. Quelque part sur le chemin de l'évolution, le chromosome Y a perdu sa capacité à échanger de l'information génétique, un processus appelé recombinaison. Suite à cela, le chromosome X a évolué indépendamment du Y. Puis le chromosome Y s'est détérioré au point de ne plus contenir que 3 % des gènes qu'il partageait avec le chromosome X.

Mais cela se complique encore : les ovules des femmes ne portent que le chromosome X, et les spermatozoïdes des hommes portent un chromosome X ou un Y. Lorsque le spermatozoïde et l'ovule se joignent au ►

HÉRITAGE PATERNEL
Le sexe d'un enfant est déterminé par un chromosome précis qui est hérité du père.

44

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'ADN mitochondrial est uniquement d'origine maternelle.





► moment de la fécondation, un zygote se forme qui plus tard devient un fœtus, puis un enfant, fille ou garçon.

Un gène nommé SRY

Comment le sexe de l'enfant est-il déterminé ? Environ cinq semaines après la fécondation, un gène nommé SRY, porté par le chromosome Y, peut s'activer et envoyer une sorte de texto biologique qui déclenche la croissance d'organes sexuels masculins. Suite à cela, l'embryon se transforme en garçon. Le gène SRY n'est pas présent dans un embryon avec deux chromosomes X. Dans ce cas, l'embryon devient une fille.

Les chromosomes sexuels X et Y ne font pas que déterminer le sexe d'une personne ; ils sont aussi responsables d'autres traits héréditaires. Par exemple, le daltonisme est plus fréquent chez les hommes que chez les femmes. C'est parce que l'allèle récessif (un allèle est une version différente d'un même gène) à l'origine du daltonisme est situé sur le chromosome X. S'il n'y a pas d'allèle dominant à la même place sur le chromosome Y pour empêcher l'action de l'allèle récessif, le garçon sera daltonien. Pour qu'une femme soit daltonienne, il faudrait qu'elle porte l'allèle récessif responsable du daltonisme sur les deux chromosomes X. Le chromosome Y contient également des

UNE DIFFÉRENCE CAPITALE
Bien que ces faux jumeaux partagent la plupart de leur matériel génétique, l'enfant du haut a un gène appelé SRY porté sur le chromosome Y. Le gène SRY est ce qui a fait de lui un garçon. Quand ce gène est absent d'un embryon, c'est une fille qui naît.

gènes importants, nécessaires à la survie et à la bonne santé des garçons. En ce qui concerne le chromosome Y, il subit encore des changements évolutifs. Il fut un temps où il portait autant de gènes que le chromosome X. Il n'est désormais plus qu'une fraction de la taille de ce chromosome et continue

de rétrécir. Il contient aujourd'hui moins de 80 gènes fonctionnels (qui transmettent de l'information génétique). En comparaison, le chromosome X a plus de 1 000 gènes. Certains scientifiques estiment que d'ici quelques millions d'années, le chromosome Y pourrait disparaître complètement.

OÙ EST PASSÉE ANASTASIA ?

Une des histoires les plus romanesques générées par la Révolution russe est celle d'Anastasia, fille cadette du tsar Nicolas II et de sa femme, Alexandra, elle-même petite-fille de la reine Victoria d'Angleterre. Le 17 juillet 1918, les révolutionnaires bolcheviks exécutèrent la famille impériale. Ils essayèrent, sans succès, de jeter les corps dans un puits de mine et finirent par enterrer les restes à différents endroits, sous une route et autour de celle-ci.

Selon d'incessantes rumeurs, Anastasia et son frère Alexei avaient survécu, alors que leurs sœurs Olga, Tatiana et Maria étaient mortes en même temps que leurs parents. De temps en temps, des femmes surgies de nulle part prétendaient être Anastasia. L'une des plus célèbres est apparue à Berlin au début des années 1920 et s'appelait Anna Anderson. On a montré plus tard que c'était une usurpatrice. Son histoire a néanmoins donné lieu à une mythologie cinématographique et littéraire.

Le mystère s'est dissipé en 1991, quand des ouvriers ont exhumé neuf squelettes d'une tombe à Ekaterinbourg. Des chercheurs ont examiné trois ADN différents pour déterminer l'identité des restes. Ils se sont intéressés à l'ADN mitochondrial, au chromosome Y et à l'ADN autosomal, les chromosomes non sexuels. Ceux-ci correspondaient aux ADN de Nicolas, d'Alexandra, de trois de leurs filles, de trois servantes et du médecin de la famille.

Avance-rapide jusqu'à l'année 2007. Des archéologues découvrirent une seconde tombe près de la première.

Elle contenait des dizaines d'os dont certains fragments étaient calcinés, ce qui corrélait les rumeurs selon lesquelles les bourreaux avaient tenté de brûler les corps des enfants. Des test ADN ont prouvé que ces enfants étaient Alexei, le fils du tsar et de la tsarine, et une de ses sœurs. Des scientifiques ont utilisé l'ADN mitochondrial pour déterminer à qui les os appartenaient. Aucun membre de la famille impériale Romanov ne manquait à l'appel, ce qui veut dire qu'Anastasia (ci-dessous) n'a pas échappé à la mort.



CE QUE NOUS APPREND L'ÉTUDE DES Jumeaux

Chaque année, des jumeaux et jumelles du monde entier se rendent à Twinsburg, aux États-Unis, pour participer au festival Twins Days. C'est le plus grand rassemblement de jumeaux dans le monde. Entre 1915 et 1980 environ, 1 bébé sur 50 nés aux États-Unis était un jumeau. Cette proportion a depuis largement augmenté, elle est de 1 naissance sur 30 et rien n'indique qu'elle diminuera.

Les grossesses gémellaires peuvent avoir des conséquences négatives tant pour la mère que pour ses enfants, même si elles sont rares : naissances prématurées et bébés en sous-poids, par exemple. Mais pour les généticiens, ces naissances sont une aubaine.

Les jumeaux fournissent une mine d'informations biologiques que les scientifiques ne peuvent obtenir nulle part ailleurs. Celles-ci sont précieuses pour leur permettre de comprendre des maladies et d'autres caractéristiques comme les troubles de l'alimentation, l'obésité, l'orientation sexuelle et différents traits psychologiques. Cela leur donne aussi un nouvel aperçu de la façon dont des habitudes et des modes de vie différents affectent deux personnes ayant le même patrimoine génétique.

Étudier les jumeaux est très utile dans l'examen des effets des facteurs génétiques et environnementaux qui

peuvent influencer les traits héréditaires au fil des générations. C'est la raison pour laquelle les jumeaux se retrouvent souvent en première ligne dans les débats sur l'inné et l'acquis.

Pendant des décennies les gens se sont demandé lequel des gènes (l'inné) ou de l'environnement (l'acquis) avait le plus d'impact sur ce que nous sommes. Les études de jumeaux nous donnent un indice. Les vrais jumeaux, ou monozygotes, ont 99,99 % de leur ADN en commun. Ils se ressemblent comme deux gouttes d'eau. Ils ont les yeux et les cheveux de la même couleur, tout est pareil, ou presque. Les faux jumeaux, ou dizygotes, ont 50 % de leurs gènes en commun. Si les vrais jumeaux partagent un trait à un degré plus élevé que les faux jumeaux, alors on peut aisément conclure que le gène

BOUCHONS DE SÉCURITÉ
Les télomères peuvent être vus comme des capsules protectrices aux extrémités des chromosomes.





UNE MINE D'INFORMATIONS

Les jumeaux, comme ceux qui se rendent chaque année par milliers à Twinsburg pour participer au Twins Days Festival, sont une mine précieuse d'informations sur la génétique.

concerné a eu une influence importante sur ce trait. D'autre part, si les jumeaux, vrais comme faux, possèdent en commun une même caractéristique, il y a des chances que ce soit leur environnement qui ait influencé ce trait précis.

Les vrais jumeaux peuvent aussi aider les scientifiques à déterminer

comment l'environnement influence le fonctionnement d'un gène puis, par la suite, à savoir si certains traits ou maladies dépendent plus de la génétique ou de l'environnement. En 2015, la revue *Nature Genetics* a mené un examen exhaustif des études de jumeaux du monde entier.

Les chercheurs en ont conclu qu'en ►

45

LE SAVIEZ-VOUS ?

Un mariage est appelé « quaternaire » lorsque de vrais jumeaux épousent de vraies jumelles.

LES GÈNES ET L'ORIENTATION SEXUELLE

Les gènes ont un large champ d'action, mais déterminent-ils l'attraction sexuelle ? L'attraction sexuelle est une caractéristique complexe, et il s'avère qu'elle est façonnée par de nombreux facteurs différents comme la génétique, l'environnement et les influences socioculturelles.

La majorité des généticiens considèrent que l'orientation sexuelle est un phénotype, un caractère observable différent chez chaque personne. Des études menées sur des jumeaux, vrais comme faux, suggèrent que l'hérédité est un des facteurs majeurs qui détermine l'orientation sexuelle d'une personne. En réalité, bon nombre d'études avancent que la génétique dépasse largement d'autres facteurs d'influence, comme les parents, l'éducation et l'environnement.

Des études effectuées sur des jumeaux masculins suggèrent que jusqu'à 60 % de leur orientation sexuelle est d'ordre génétique. D'autres études ont montré que les vrais jumeaux sont plus susceptibles

d'être attirés par des personnes de même sexe que les faux jumeaux ou les frères ou sœurs non jumeaux. Dans une étude menée sur des non-jumeaux, des chercheurs se sont intéressés au patrimoine génétique de 456 hommes issus de 146 familles comportant deux frères gays ou plus. On retrouvait le même motif génétique sur trois chromosomes particuliers chez 60 % des hommes gays de l'étude.

En 2017, des chercheurs ont annoncé avoir découvert deux variants de gènes plus fréquents chez les hommes gays qu'hétérosexuels, les menant à la conclusion que l'attraction homosexuelle est en partie un facteur biologique. Des chercheurs de l'institut de recherches de l'université North Shore d'Evanston, aux États-Unis, ont comparé l'ADN de 1 077 hommes homosexuels et de 1 231 hommes hétérosexuels. Puis ils ont cherché des différences d'une lettre dans leur information génétique (leurs séquences d'ADN). Ils ont découvert deux gènes dont les variants semblaient liés à l'orientation sexuelle. L'un s'exprime dans une partie du cerveau appelée diencephale qui contient l'hypothalamus.

L'idée que la génétique joue un rôle dans l'orientation sexuelle ne devrait surprendre personne. Les scientifiques découvrent constamment que presque chaque caractéristique humaine est d'une manière ou d'une autre influencée par l'ADN. Avoir ces variants dans son ADN ne veut pas dire que l'on est gay. Mais cette découverte souligne l'idée qu'être gay n'est pas plus un choix qu'être hétérosexuel.



46

LE SAVIEZ-VOUS ?

Un gène orphelin appelé NCYM, qui a un rôle dans le déclenchement d'un cancer, ne se trouve que chez les humains et les chimpanzés.



PAREILS MAIS DIFFÉRENTS

Le stress dû à la vie dans l'espace durant une année a changé des aspects de l'ADN de l'astronaute Scott Kelly (à droite) pendant un temps. Lui et son frère Mark, astronaute lui aussi mais resté sur Terre, ne sont plus identiques.

► moyenne, les facteurs environnementaux et génétiques ont autant de chances l'un que l'autre d'influencer les traits d'une personne et les maladies dont elle pourrait souffrir.

Génétiquement modifié

Scott et Mark Kelly étaient de vrais jumeaux. Scott a passé une année en orbite à bord de la Station spatiale internationale et, à son retour, rien n'était plus comme avant. Quand il a atterri, il avait grandi de 5 cm, avait une masse corporelle bien inférieure et selon des chercheurs de la NASA, des aspects de son ADN avaient changé. Lui et son frère n'étaient plus identiques.

Le stress dû à la vie prolongée dans l'espace a modifié le fonctionnement de ses gènes (pour un temps du moins). Les scientifiques ont comparé les gènes des deux hommes avant et après le voyage de Scott. Entre autres choses, les chercheurs désiraient savoir si la radiation endommagerait les séquences d'ADN se trouvant à l'extrémité de chaque chromosome (les télomères). Les télomères sont similaires aux embouts en plastique au bout des lacets

qui empêchent le tissu de s'effilochoer. Sans cette couche protectrice, les extrémités de l'ADN en forme de baguette peuvent s'endommager.

Des tests préliminaires ont permis de découvrir que la taille moyenne des télomères de Scott avait augmenté considérablement pendant qu'il se trouvait en orbite, mais qu'ils ont rétréci au cours des 48 heures qui ont suivi son atterrissage. À l'inverse, les télomères de son frère sont restés assez stables. L'année passée en orbite par Scott a aussi modifié son système immunitaire, son métabolisme osseux, sa vue, ainsi que d'autres fonctions biologiques. La plupart de ces changements génétiques sont revenus à la normale.

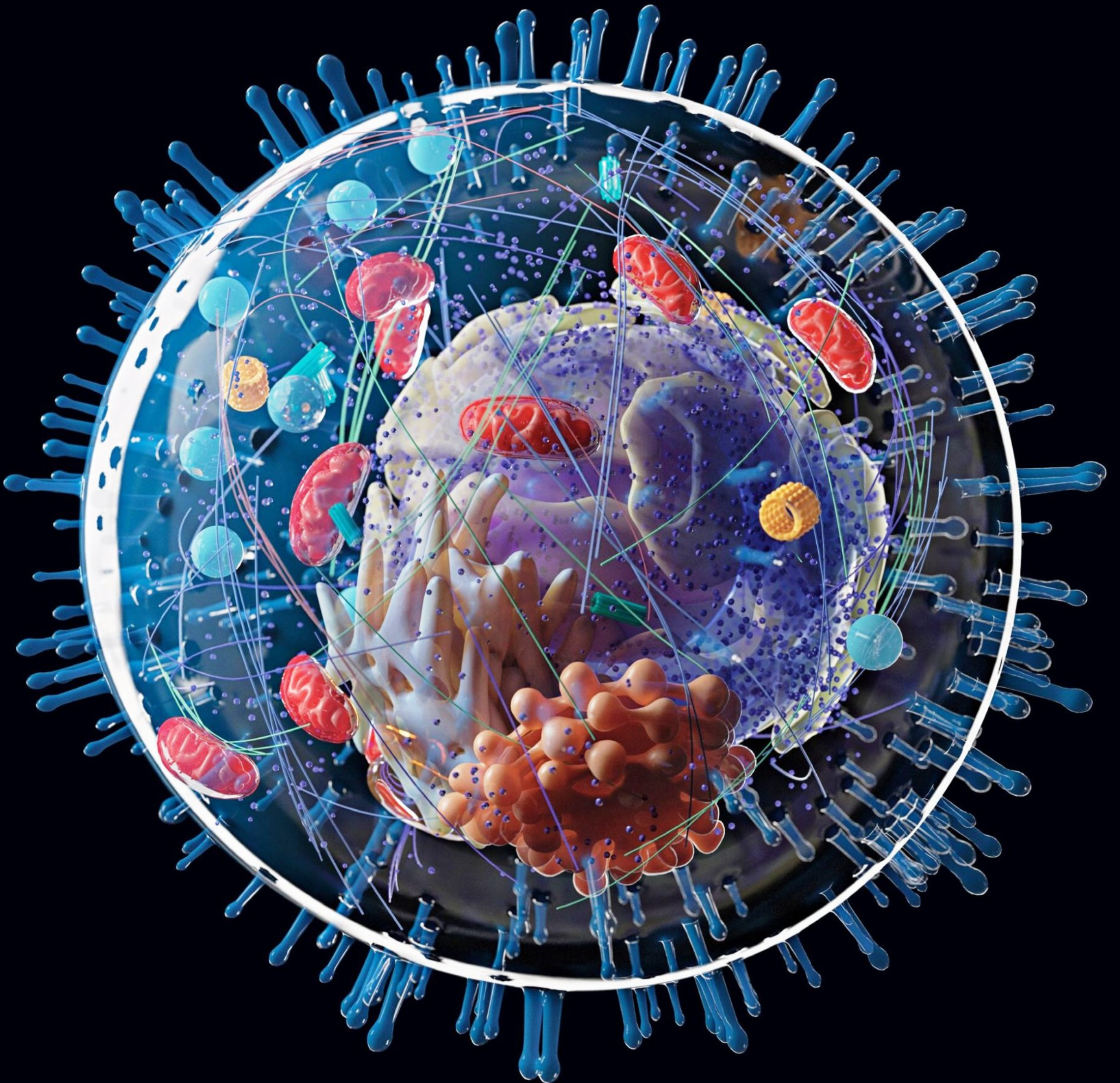
Cependant, les chercheurs ont découvert que l'expression de 7 % de ses gènes avait aussi changé. L'expression d'un gène détermine s'il est activé ou non, ce qui peut modifier le fonctionnement des cellules. Les scientifiques ne se sont pas alarmés, parce que les facteurs environnementaux affectent souvent ce processus. En conséquence, le corps de Scott a éteint certains gènes, et amplifié l'activité d'autres. Alors que l'expression de ses gènes a changé, ce ne fut pas le cas de son ADN.

De plus, cela n'a surpris personne que les frères ne soient plus identiques. Au niveau le plus élémentaire des séquences, des changements chimiques peuvent se produire au fil du temps et affecter l'endroit et le moment où nos gènes s'expriment, même chez des vrais jumeaux restant sur Terre. En réalité, cela faisait des années que Mark et Scott Kelly n'étaient plus identiques.

47

LE SAVIEZ-VOUS ?

Environ 8 % de l'ADN humain est hérité de virus anciens ayant infecté nos ancêtres.



CHAPITRE 3

GÈNES ET SANTÉ

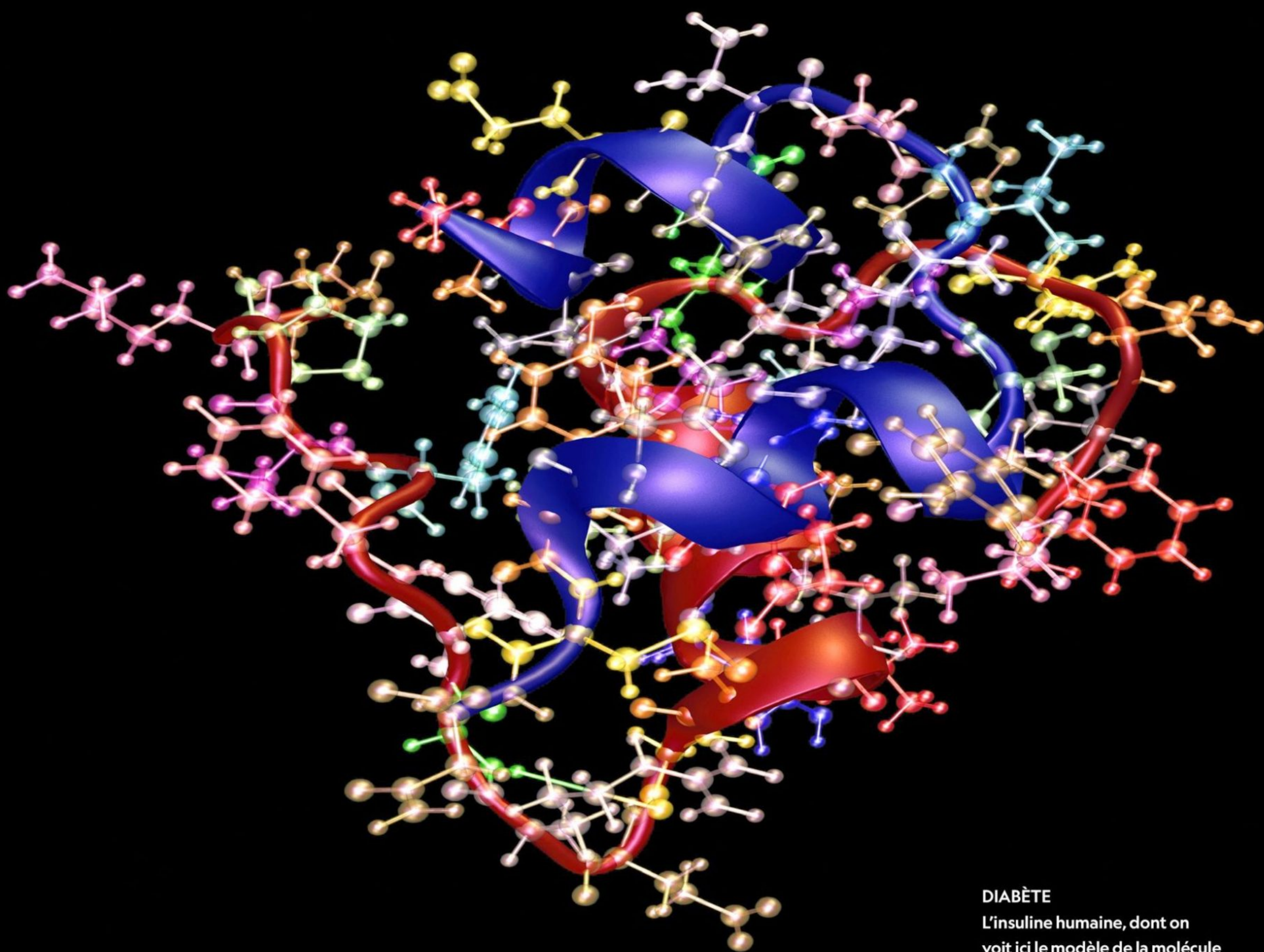
Indépendamment de notre taille, de notre poids, de notre intelligence, nous sommes tous, à l'origine, une cellule infiniment plus petite que l'extrémité d'une aiguille. Cette cellule se divise pour en donner une deuxième, puis quatre, puis huit, puis seize et ainsi de suite. Ce sont quelque 37,2 millions de milliards de cellules environ qui finissent par constituer notre corps. Il en existe près de 200 types dans notre corps. Chacune possède une fonction particulière. Certaines régulent l'apport d'oxygène dans nos organes, d'autres combattent les infections...

On trouve à l'intérieur du noyau de chaque cellule 46 chromosomes contenant les consignes génétiques qui indiquent à la cellule la marche à suivre. Mais parfois, un bug biologique (une mutation) détraque un gène ou une série de gènes. La plupart du temps, la mutation est inoffensive, mais dans certains cas, ces variants peuvent provoquer une grande variété de maladies dont certaines sont communes et d'autres rares. Dans d'autres cas, ces mutations sont bénéfiques. Avec l'avènement des tests génétiques, les médecins peuvent désormais faire séquencer et analyser votre génome pour y trouver des mutations. Quoi faire de ces informations est l'une des questions à laquelle notre époque devra répondre.

48

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'insuline humaine a été le premier médicament synthétisé à partir d'un ADN recombinant à être mis en vente.



DIABÈTE

L'insuline humaine, dont on voit ici le modèle de la molécule en 3D, est utilisée dans le traitement du diabète.

LE SAVIEZ-VOUS ?

49

Des **bananes** ont été **génétiquement modifiées** pour produire un **vaccin contre le choléra**.

L'**Euro-Américain** a en moyenne **0,7 % d'ADN africain**, une quantité qui varie, selon les individus, de **2 à 20 %**.

50

Aux États-Unis, vous pouvez **donner votre information génétique** à des instituts gouvernementaux de la santé.

51

Souris et humains ont **85 %** de leur ADN en commun.

52

L'**ensemble du génome d'un organisme** est présent dans une cellule donneuse somatique.

53

L'étude des processus génétiques de **la repousse des bois des cerfs** mènera peut-être un jour à la découverte d'un **traitement de l'ostéoporose**.

54



Le **génom du rat** a été **cartographié** en 2004.

55

Au moins **six gènes** sont **responsables** de la façon dont notre corps **traite la caféine**.

56

Le transfert de noyau d'une cellule somatique est une technique de laboratoire consistant à **implanter** dans un ovule énucléé le noyau d'une **cellule somatique donneuse**.

57

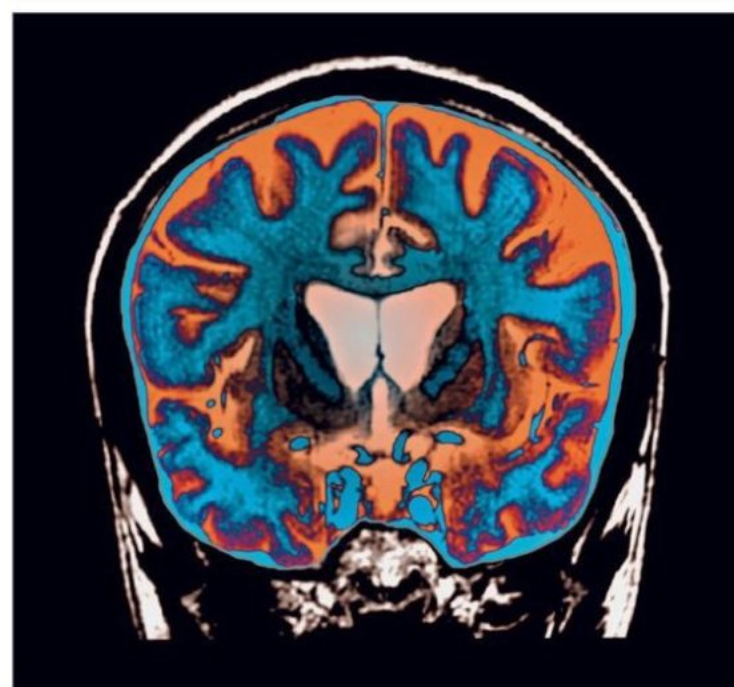
Le premier **chat cloné** ne **ressemblait pas à sa mère** parce que le motif du pelage du chaton a été **déterminé dans le ventre de la mère porteuse**.

58

MUTANTS BIOLOGIQUES

Parfois, dans les profondeurs du noyau d'une cellule, il arrive qu'un monstre mal formé se tapisse, un mutant biologique capable de dormir pendant des années avant de sortir de son sommeil. Quand il se réveille (ce n'est pas toujours le cas), ce monstre peut faire des ravages.

Prenons l'exemple de la myopathie de Duchenne, ou DMD. Cette maladie affecte les muscles, qui dégénèrent au fil du temps, et finit par entraver les fonctions respiratoires et cardiaques. La maladie de Huntington (HD) est une autre affection traîtresse qui s'attaque aux neurones et les détruit lentement. Elle finit par causer la mort après avoir détérioré les capacités physiques et mentales d'une personne. Ces maladies, bien que différentes, sont toutes deux causées par des mutations génétiques,



des horreurs biologiques transmises de génération en génération.

Un enfant dont un parent est porteur de la mutation de Huntington a un risque sur deux de recevoir le gène mutant, et cette probabilité double si les deux parents en sont porteurs. La mutation DMD touche un gène porté par le chromosome X. ►

MALADIE DE HUNTINGTON
L'IRM (à gauche) montre le cerveau d'un patient de 21 ans atteint de la maladie de Huntington. Cette affection, qui peut être héréditaire mais est le plus souvent causée par une mutation génétique, provoque la mort des neurones.

ALBINISME
La mutation d'un gène impliqué dans la synthèse de la mélanine provoque une maladie appelée albinisme. La jeune femme en photo à droite en est atteinte.

CERTAINS GÈNES PEUVENT-ILS ÉLIMINER LE CANCER ?

Pourquoi les éléphants n'ont-ils pas le cancer ? C'est une question que les scientifiques se posent depuis des années. En 2015, ils ont obtenu une réponse quand deux scientifiques ont découvert que les éléphants possèdent vingt copies d'un gène appelé TP53, réprimant le cancer. Les humains, eux, n'en possèdent qu'une seule copie. Il semble que la fonction du TP53 soit de détruire une tumeur naissante quand l'ADN est endommagé. Les protéines codées par le gène réparent la cellule ou la tuent purement et simplement.

Cette découverte a de grandes conséquences pour les humains. Les mutations génétiques provoquent des cancers et selon certains scientifiques, il faut environ dix mutations importantes

pour transformer une cellule normale en une cellule cancéreuse chez l'humain. Évidemment, certaines de ces mutations sont dues à des facteurs environnementaux, comme le fait de s'être exposé au soleil trop longtemps, de fumer ou de mal se nourrir. D'autres sont biologiques par nature et surviennent quand des molécules fonctionnent mal.

Même si les traitements disponibles ont évolué au cours des dernières décennies, des études récentes font état de la découverte d'une nouvelle classe de gènes capables de tuer les tumeurs cancéreuses chez les humains sans endommager les cellules normales. C'est l'une des nombreuses approches prometteuses dans la lutte contre le cancer.



59

LE SAVIEZ-VOUS ?

Pour les scientifiques, les personnes qui se sentent en pleine forme après seulement quatre heures de sommeil sont porteuses d'une mutation génétique particulière.

► Les mutations génétiques impliquent un brassage permanent du patrimoine génétique d'une personne. Quand celui-ci est altéré, cela transforme la manière dont les protéines agissent. La mutation la plus fréquente est le changement d'une « lettre » dans la séquence d'ADN. Parfois, cette lettre (une base) est omise, parfois, elle est ajoutée. Bien souvent, ces changements ne causent aucun problème, mais il arrive qu'ils mettent la vie en danger ou soient invalidants.

Il suffit d'un seul gène

À ce jour, les scientifiques ont découvert plus de 7 000 maladies génétiques, appelées maladies mendéliennes. Selon eux, des problèmes comme les insuffisances rénales et la stérilité, qui ne semblaient apparemment pas d'ordre génétique, sont en fait aussi la conséquence de variations génétiques.

Parfois, un seul gène mutant suffit pour créer un problème de santé important mais, dans d'autres cas, la modification doit survenir sur une série de gènes. Dans le cas de la maladie de

Huntington, il ne suffit que d'un seul gène défectueux. D'autres maladies, comme le diabète, surviennent quand plusieurs gènes ont muté. Les gènes jouent aussi un rôle dans l'apparition de maladies infectieuses, en particulier le sida et la tuberculose. Les anomalies chromosomiques, comme la trisomie 21, se produisent quand de grandes portions de chromosomes manquent, sont dupliquées ou déstructurées d'une manière ou d'une autre.

Pourquoi les gènes mutent-ils ?

Il y a beaucoup de réponses. Certaines mutations, à savoir celles de la lignée germinale – les mutations héréditaires –, se produisent dans les gamètes. Quand le spermatozoïde et l'ovule s'unissent, la mutation est transmise à l'enfant. Les mutations acquises (ou somatiques) peuvent arriver à n'importe quel moment de la vie d'une personne et sont généralement dues à des facteurs environnementaux, comme les radiations ultraviolettes du soleil ou les toxines présentes dans l'air, dans le sol et dans l'eau. Heureusement, les mutations somatiques ne peuvent pas être transmises à la génération suivante.



60

LE SAVIEZ-VOUS ?

Des chercheurs pensent qu'une mutation du gène BRCA1 contribue peut-être à la maladie d'Alzheimer et à d'autres affections cérébrales.



DYSTROPHIE MUSCULAIRE

La myopathie de Duchenne, ou DMD, peut être héréditaire ou bien causée par une mutation génétique. Elle entraîne la destruction des muscles squelettiques.

Des changements dans les mitochondries peuvent aussi provoquer des problèmes de santé. Celles-ci convertissent les aliments en énergie nécessaire au bon fonctionnement de nos cellules. Ces mutations peuvent interrompre la capacité des mitochondries à produire suffisamment d'énergie et cela cause des problèmes lors du développement et de la croissance d'un individu, comme dans le cas du

syndrome de Leigh, un trouble neurologique grave. La plupart des mutations n'ont pas d'impact sur la santé d'une personne. Parfois, certaines enzymes réparent les mutations génétiques avant qu'une protéine soit produite. Et il y a même des mutations qui ont un effet positif, comme lorsqu'elles permettent de produire une protéine qui protège une personne ainsi que ses descendants d'une nouvelle souche bactérienne.

L'OBÉSITÉ EST-ELLE D'ORIGINE GÉNÉTIQUE ?

Pourquoi devient-on obèse ? Est-ce simplement parce qu'on mange trop et que les calories supplémentaires se transforment en gras ? Ou y a-t-il quelque chose d'autre à l'œuvre, quelque chose de primordial ? En 2007, des chercheurs britanniques ont fait la une des journaux quand ils ont découvert des variations génétiques (des mutations) qui, disaient-ils, prédisposaient peut-être à l'obésité. Les médias n'ont pas tardé à se jeter sur l'information, proclamant la découverte du gène de « l'obésité ». Les scientifiques ont annoncé que les porteurs d'une série de variations se trouvant sur un gène appelé FTO pesaient en moyenne 1,6 kg de plus que ceux ne présentant pas ces mutations. Les porteurs de deux séries de variations pesaient presque 3,2 kg de plus.

Nous héritons tous de deux copies du gène FTO, une de notre mère et une de notre père. Si une personne hérite des deux copies à risque, la probabilité qu'elle devienne obèse passe à 70 %. Au

début, les scientifiques n'arrivaient pas à décrire la relation entre l'obésité et le gène FTO. Depuis, des chercheurs ont déterminé que ce gène fait que le corps stocke l'énergie provenant des aliments sous forme de graisse plutôt que de les brûler. Cette découverte contredit complètement l'idée ancienne selon laquelle on devient obèse par « choix », par excès de nourriture ou manque d'exercice.

Selon l'Organisation mondiale de la santé, plus de 1,9 milliard d'adultes âgés de 18 ans ou plus sont en surpoids dans le monde. Parmi eux, plus de 650 millions sont obèses. On est obèse quand l'indice de masse corporelle (le poids en kilogrammes divisé par le carré de la taille en mètres) est égal ou supérieur à 30. Aux États-Unis, deux-tiers des adultes et un tiers des enfants sont soit en surpoids soit obèses.

Bien avant la découverte du gène FTO, les scientifiques savaient que l'obésité est liée à l'hérédité. Ils savaient aussi que l'environnement ►

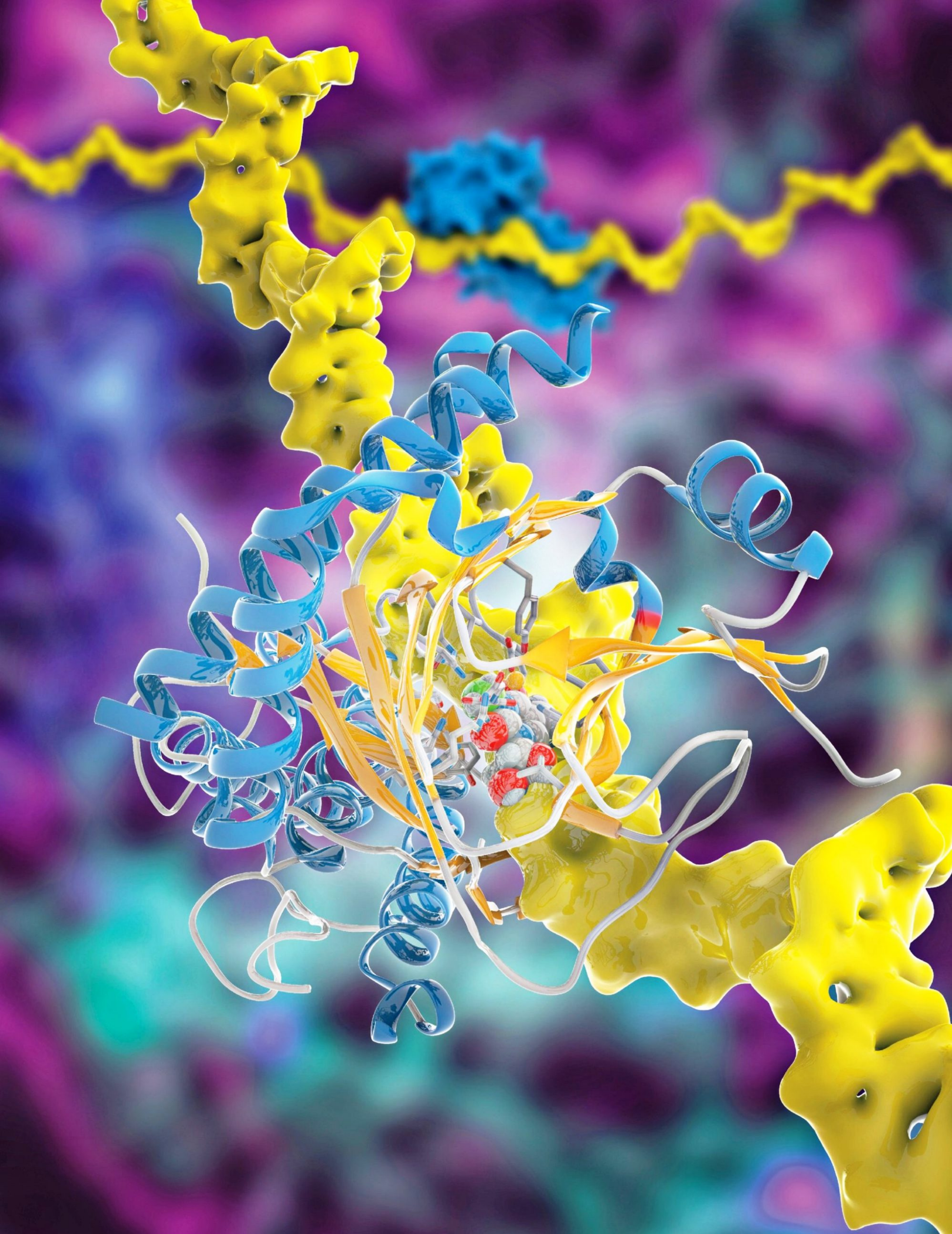
LE GÈNE DE L'OBÉSITÉ
Cette modélisation par ordinateur (à droite) montre le gène FTO associé à l'obésité (en bleu et orange), attaché à un brin d'ADN (en jaune). Des études récentes ont associé les variants du gène FTO au risque de devenir obèse.



61

LE SAVIEZ-VOUS ?

Une étude indique que les porteurs du variant du gène FTO qui favorise l'obésité ont des taux accrus de ghréline, « l'hormone de la faim ».



► d'une personne n'en était pas totalement responsable. En réalité, il était clair qu'un facteur génétique était présent, mais personne ne savait ce que c'était. Une fois la mutation découverte, les scientifiques ont rapidement compris que les individus nés avant le début des années 1940 ne risquaient pas de devenir gros, même s'ils étaient porteurs de la mutation. Ce n'est que plus tard que le changement s'est produit.

Alors que s'est-il passé ? On ne trouve de réponse qu'en étudiant le lien compliqué entre la génétique et l'environnement. Les scientifiques soupçonnent que, parce que les gens étaient plus actifs avant la Seconde Guerre mondiale, cela a atténué l'effet du variant à haut risque du gène FTO. Au fil des décennies, les modes de vie ont changé. Nous sommes devenus plus sédentaires, ce qui a permis à la mutation de s'enraciner. De plus, nos

LE GÈNE DE L'ÉTERNELLE JEUNESSE ?

On cherche depuis des siècles une fontaine de jouvence magique, un élixir qui garantirait la jeunesse éternelle. Au IV^e siècle av. J-C., Alexandre le Grand aurait traversé une « rivière paradisiaque » aux propriétés curatives. Une légende raconte qu'au début du XVI^e siècle, le conquistador espagnol Juan Ponce de León passa une bonne partie de son temps à chercher cette fontaine de jouvence dans les Caraïbes. En réalité, on l'a peut-être trouvée dans le Wisconsin, dans le nord des États-Unis.

En 2017, des chercheurs de l'université américaine Northwestern ont annoncé avoir découvert une mutation génétique chez des Amish du Wisconsin qui les faisait vivre 10 % plus longtemps que les membres de leur famille qui ne portaient pas la mutation. La découverte a ébranlé le monde de la génétique parce que, pour la première fois, des scientifiques ont été capables d'identifier un gène aux propriétés anti-vieillessement. De surcroît, les porteurs de la mutation avaient des vaisseaux sanguins en meilleur état et étaient moins souvent atteints de diabète. Enfin, leurs télomères, les embouts protégeant l'extrémité des chromosomes, étaient 10 % plus longs. Les scientifiques ont fait la corrélation entre l'état des télomères – qui ont tendance à se désagréger au fil du temps – et la façon dont le corps vieillit.

Des chercheurs ont commencé à s'intéresser à la communauté amish du Vieil Ordre parce que ses membres souffraient en nombre d'un trouble hémorragique rare. D'après les scientifiques, la maladie était causée par une mutation sur les deux copies du gène SERPINE 1 qui dissout les caillots sanguins. Mais plus ils l'étudiaient, plus ils se rendaient compte que les porteurs d'une copie simple de la mutation avaient une espérance de vie supérieure à la moyenne.

Un an plus tard, en 2018, un autre groupe de chercheurs a isolé un gène qui empêche les cellules de se diviser, processus qui contribue aux symptômes physiques du vieillissement. Ces deux découvertes ont ouvert la voie à des médicaments et des traitements capables de retarder les effets de l'âge.





MODES DE VIE

Les scientifiques présumant qu'avant la Seconde Guerre mondiale, les porteurs de la mutation du gène FTO ne grossissaient pas parce qu'ils étaient plus actifs. Avec la sédentarisation, la mutation est devenue plus dominante et les gens ont commencé à grossir.

habitudes alimentaires ont évolué. Nous avons commencé à avaler des aliments à teneur calorique élevée et avons ainsi transformé un excès d'énergie en graisses stockées.

Le gène FTO influence indirectement l'obésité en agissant comme un interrupteur qui affecte deux autres gènes. Ces gènes régulent la dégradation de l'énergie en chaleur, un processus qu'on appelle la thermogenèse. Parce que le

corps produit constamment des cellules adipeuses, les gènes déterminent si certaines sont de « bonnes » cellules, qui brûlent des calories, ou de « mauvaises », qui feront s'accumuler les kilos. D'autres études suggèrent que le gène FTO augmente l'appétit, surtout chez ceux qui mangent des aliments riches en calories.

La mutation n'explique cependant pas tous les cas d'obésité. En fait, ce problème a été découvert chez 44 % des Européens blancs et seulement 5 % des Européens noirs, ce qui indique que d'autres gènes pourraient être impliqués dans la prise de poids.

Où cela nous mènera-t-il ? Des scientifiques ont déjà travaillé avec des cellules humaines et de souris et réussi à inverser les effets du gène FTO. Ils ont ainsi créé l'espoir que de futures recherches aboutiront à des traitements qui stimuleront la croissance des bonnes cellules adipeuses.

62

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les cellules souches les plus utiles viennent des embryons humains.

DES TESTS POUR PRÉVENIR LES MALADIES

Votre mère avait la quarantaine quand des médecins lui ont découvert plusieurs tumeurs dans la poitrine. Elle a eu recours à une double mastectomie. Votre tante est décédée d'un cancer du sein il y a six ans et votre sœur suit en ce moment une chimiothérapie pour guérir de cette maladie. Vous vous inquiétez : « Suis-je la prochaine ? »

Le seul moyen de savoir si vous avez des prédispositions génétiques au cancer du sein ou à une autre maladie est de faire tester votre ADN. Les médecins peuvent prescrire ce type de tests. Ils peuvent aussi ordonner un assortiment d'analyses plus nombreuses qui détaillent les risques que vous avez d'hériter d'une maladie. En France, il est interdit de réaliser un test génétique sans ordonnance médicale, injonction

judiciaire ou projet de recherche bien défini. Ce type de test effectué par des particuliers est d'ailleurs passible d'une amende. Pourtant, entre 100 000 à 200 000 Français y auraient déjà eu recours, via des sociétés étrangères qui

SUPPORT D'INFORMATIONS

Un chromosome humain, porteur de gènes, est ici vu en microscopie électronique à balayage.



63

LE SAVIEZ-VOUS ?

Il existe 10 000 conditions génétiques différentes à l'origine de problèmes de santé graves pour ceux qui en héritent.

64

LE SAVIEZ-VOUS ?

Seuls 5 à 10 % de tous les cancers sont d'origine génétique.

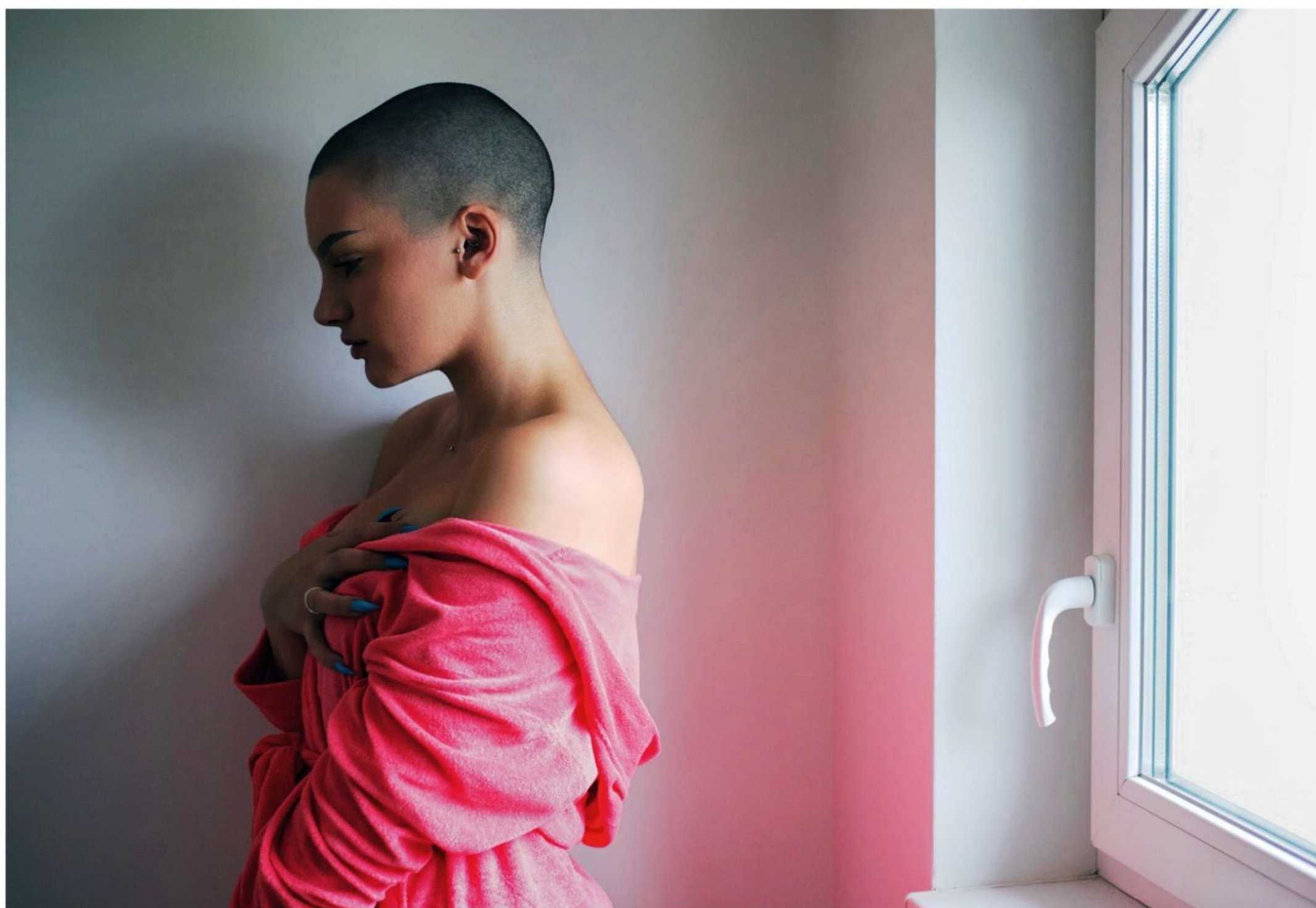
proposent d'envoyer des kits de test. Et, selon une étude réalisée en mai 2018 par Geneanet, plus de 56 % des personnes interrogées souhaitent y avoir recours, surtout pour des raisons de généalogie.

Dans le monde entier, le test génétique est une affaire de gros sous. D'ici à 2024, le secteur devrait générer

22 milliards de dollars de chiffre d'affaires, selon une estimation de Global Market Insights de 2018. La montée en puissance du test génétique est nourrie par plusieurs paramètres, dont l'intérêt croissant pour les dépistages de diverses maladies et une augmentation de la demande de traitements sur mesure.

CANCER DU SEIN

Deux gènes importants ont été identifiés jusqu'à présent dans cette maladie : on les a appelés BRCA1 et BRCA2, abréviations de « *breast cancer* », qui signifie « cancer du sein » en anglais. Ces deux gènes ont été respectivement identifiés en 1994 et 1995.





65

LE SAVIEZ-VOUS ?

Un petit pourcentage d'Européens sont résistants au VIH grâce à des mutations génétiques héritées des épidémies de peste au Moyen Âge.

CHAPITRE 4

LES APPLICATIONS DE LA GÉNÉTIQUE

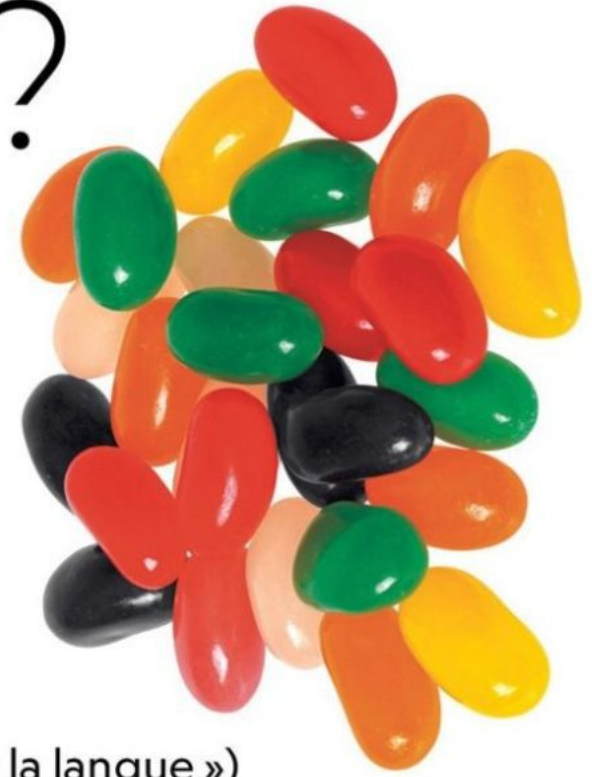
À l'automne 2018, le scientifique chinois He Jiankui a annoncé avoir créé les premiers bébés génétiquement modifiés au monde (des jumelles) après avoir implanté les embryons transformés dans le ventre de leur mère. Son but était de concevoir, grâce à la génétique, des enfants résistants au VIH, l'infection à l'origine du sida. La communauté scientifique s'est alors montrée sceptique à propos de l'annonce de He, tandis que d'autres ont dit que, si c'était vrai, c'était « terrifiant ».

La nouvelle, qu'elle soit vraie ou fausse, a mis en lumière la pente glissante sur laquelle le génie génétique peut parfois glisser. Des micro-organismes sont cultivés depuis des siècles pour produire du vin, de la bière ou du fromage, mais la science de la génétique pousse ce procédé infiniment plus loin en manipulant directement les gènes d'un organisme. De nombreux pays ont banni la modification génétique des embryons humains de peur que des scientifiques conçoivent un jour des bébés selon des caractéristiques spécifiques, comme une intelligence ou des capacités athlétiques supérieures. D'autres craignent que des scientifiques puissent involontairement modifier des gènes et que les conséquences soient imprévisibles.

Le gouvernement chinois a fini par dénoncer He Jiankui et ses modifications de gènes dans un but reproductif. Malgré la controverse, les scientifiques travaillent déjà sur de nouvelles applications génétiques.

Pourquoi vous ne ressemblez pas tout à fait à vos parents ?

Vous êtes-vous déjà demandé pourquoi vous ne ressemblez pas tout à fait à vos parents ? Vous aurez la réponse grâce à cette expérience. Mais tout d'abord, vous avez besoin d'un partenaire du sexe opposé. Puis nous verrons de quels traits hériterait un enfant conçu ensemble.



Ce dont vous avez besoin

- Des sacs en papier
- Deux cure-dents
- Une poignée de bonbons gélifiés rouges (pour les allèles dominants « rouler la langue »)
- Une poignée de bonbons gélifiés roses (pour les allèles récessifs « rouler la langue »)
- Une poignée de bonbons gélifiés violets (pour les allèles dominants « cils longs »)
- Une poignée de bonbons gélifiés blancs (pour les allèles récessifs « cils courts »)
- Une poignée de bonbons gélifiés oranges (pour les allèles dominants « lobe de l'oreille détaché »)
- Une poignée de bonbons gélifiés jaunes (pour les allèles récessifs « lobe de l'oreille attaché »)
- Une poignée de bonbons gélifiés noirs (pour les allèles dominants « couleur des yeux »)
- Une poignée de bonbons gélifiés bleus (pour les allèles récessifs « couleur des yeux »)

Marche à suivre

Étape 1

Vous et votre partenaire devez piocher au hasard des bonbons qui représentent une paire d'allèles pour chacun des quatre traits décrit ci-dessus. Pour chaque trait, vous pouvez avoir deux allèles dominants, deux allèles récessifs ou un de chaque.

Étape 2

Mettez chaque paire de bonbons dans des sacs en papier séparés et étiquetez-les : un sac pour le trait rouge et rose « rouler la langue » ; un sac pour le trait violet et blanc « longueur des cils » ; un sac pour le trait orange et jaune « lobe de l'oreille » ; un sac pour le trait noir et bleu « couleur des yeux ».



Étape 3

Sans regarder, piochez chacun un bonbon dans chaque sac. Quand c'est fait, vous devriez avoir huit bonbons devant vous : quatre pour vous, quatre pour votre partenaire. Ces bonbons représentent votre génotype. Rappelez-vous, le génotype est le patrimoine génétique d'un individu. Notez les génotypes sur un morceau de papier.

Étape 4

Assemblez les bonbons que vous avez piochés en quatre paires d'allèles qui vont ensemble.

Étape 5

Mettez chaque paire d'allèles dans des sacs séparés. Mettez les allèles « rouler la langue » ensemble, les allèles « longueur des cils » ensemble, etc.

Étape 6

Secouez chaque sac et sans regarder piochez un bonbon chacun. C'est l'allèle que chacun de vous donnera au bébé.

Étape 7

Enfoncez chaque bonbon sur un cure-dent à mesure que vous les piochez. Votre partenaire devra faire la même chose.

MAINTENANT, TOURNEZ LA PAGE



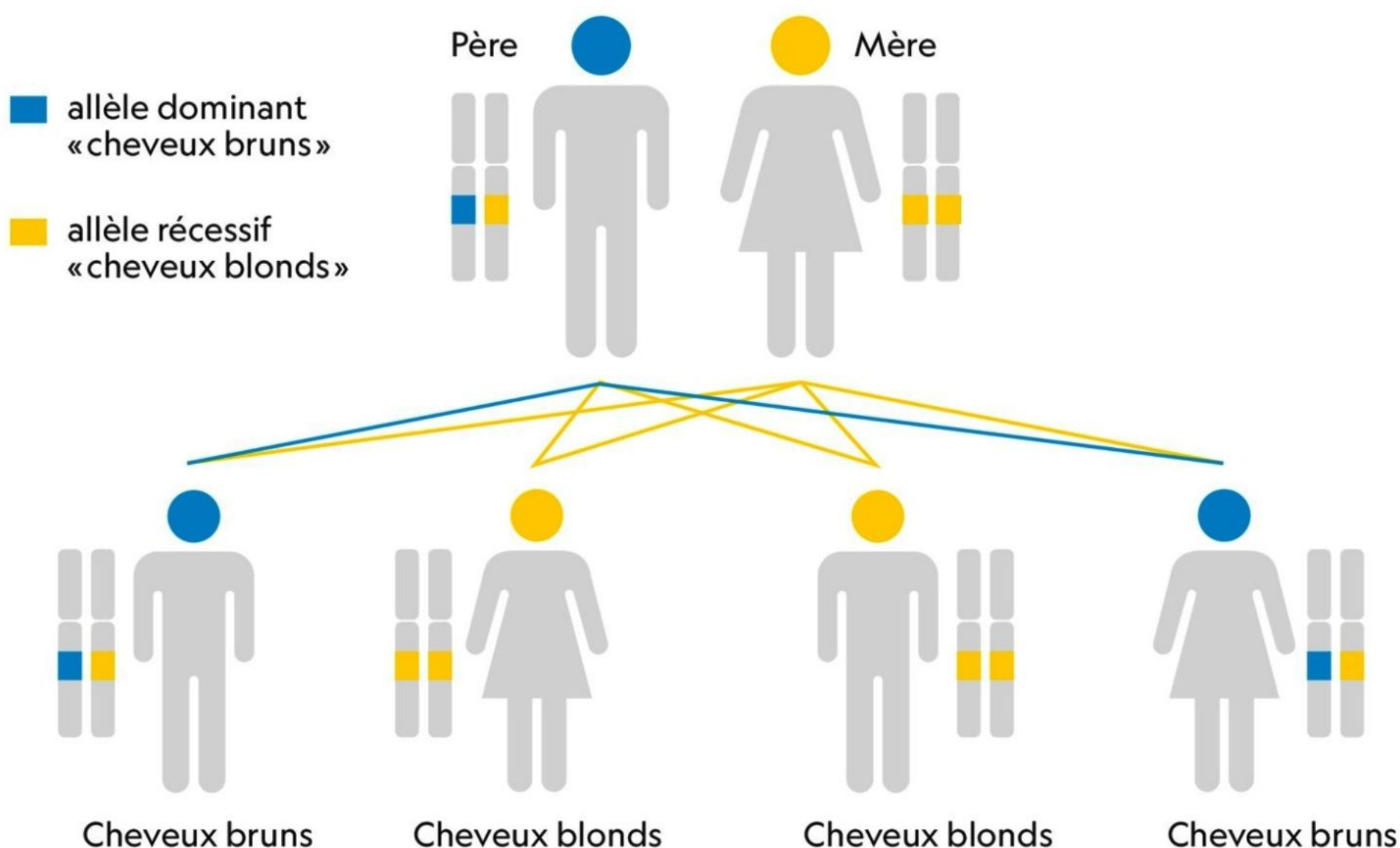
66

LE SAVIEZ-VOUS ?

En 2003, quand les scientifiques ont annoncé avoir cartographié le génome humain, les résultats étaient exacts à 99,99 %.

Que s'est-il passé ?

Vous et votre partenaire avez assemblé deux chromosomes portant les allèles pour chacun des quatre traits. Un père et une mère transmettent une version de chaque gène à leur enfant. Un gène peut contenir des instructions qui donneront des cheveux bruns ; l'autre peut contenir des instructions pour des cheveux blonds. Un gène peut être dominant et l'autre récessif. Regardez chaque chromosome gélatinifié et voyez de quels traits votre enfant pourrait hériter.



RÉCESSIF ET DOMINANT

Chaque parent a deux allèles et leur enfant en hérite un de chaque parent. Certains sont récessifs et d'autres dominants. Le trait qui sera exprimé dépend de la combinaison dominant-récessif.

LE SAVIEZ-VOUS ?

67 Des scientifiques ont conçu un **saumon génétiquement modifié** qui grandit plus vite, en vente depuis 2017.

Les scientifiques pensent que les **humains** ne sont probablement **pas programmés** pour vivre plus de **120 ans**.

68

69 Les **pieuvres** et les **calmars** sont capables d'éditer **leurs propres gènes**.



Les humains ont **à peine plus de gènes** **70** qu'un **nématode**, un ver rond.

Les **globules rouges** ne contiennent **pas d'ADN** parce **71** qu'ils le perdent en se différenciant.

En Allemagne, on a **refusé à une femme** un poste permanent de professeure parce que son père avait la **maladie de Huntington**. Elle ne voulait pas faire de test génétique (un **procès** s'en est suivi et elle a **obtenu un travail à vie**).

72

En 2002, des chercheurs ont **décodé le premier génome d'un mammifère**, celui d'une souris.

73

Chaque brin d'ADN se réplique **indépendamment** de tous les autres brins.

74

75 Une **mutation génétique** qui permet à un **dérivé de l'alcool** de s'accumuler dans le corps est la raison pour laquelle certaines personnes ont les **joues roses après avoir bu du vin**.

Les **clichés d'ADN cristallisé** pris par Rosalind Franklin (1920-1958) salués comme étant « **les plus belles photos**, toutes substances confondues, **jamais prises aux rayons X** ».

76

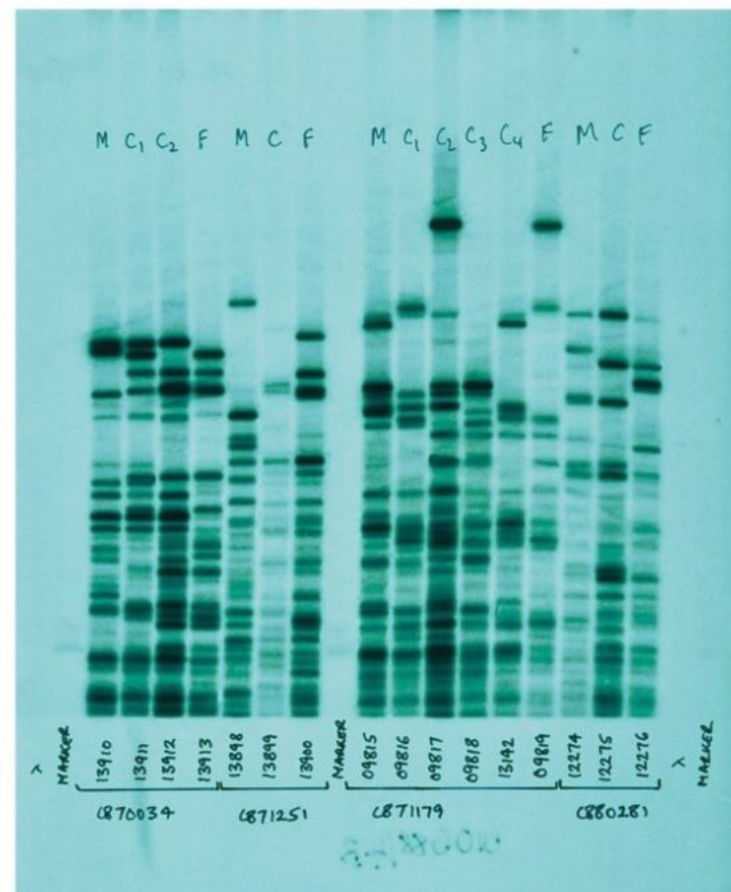
L'EMPREINTE GÉNÉTIQUE

Colin Pitchfork pensait s'en tirer en toute impunité après avoir assassiné deux personnes.

En 1983, âgé de 22 ans, il laissa son fils endormi à l'arrière de sa voiture et en profita pour violer et tuer une jeune fille de 15 ans à Narborough, en Angleterre. Trois ans plus tard, Pitchfork récidiva, violant et tuant une autre adolescente. Des crimes horribles et sadiques. Après enquête, la police arrêta un homme qui s'accusait à tort de l'un des crimes.

Pitchfork se croyait tranquille mais, en 1987, il fut confronté au témoin le plus infaillible qui existe : son profil ADN. La police finit par utiliser ces preuves pour le faire condamner. C'est la première fois que l'ADN fut utilisé pour résoudre une enquête criminelle.

Depuis cette époque, le relevé d'empreintes génétiques, comme on l'appelle, est un moyen infaillible de résoudre des affaires classées, de libérer des détenus innocents,



RELEVÉ D'EMPREINTE

L'image à gauche montre des bandes d'ADN passées aux rayons ultraviolets. La combinaison des bandes est propre à chaque individu ; cependant, des bandes individuelles peuvent être partagées par des membres de la même famille. Les bandes de ce relevé d'empreinte ADN sont étiquetées M pour mère, C pour enfant (*child*) et F pour père (*father*).

PRÉLÈVEMENTS MÉDICO-LÉGAUX

La police scientifique utilise souvent de l'ADN extrait de cheveux, de fluides corporels et de cellules cutanées pour résoudre des enquêtes et identifier des victimes. À droite, un prélèvement de cheveux sur une brosse.

d'identifier des victimes et de mettre des criminels derrière les barreaux. Contrairement aux humains, l'ADN ne ment pas, ne brouille jamais les pistes et n'a pas d'intentions cachées.

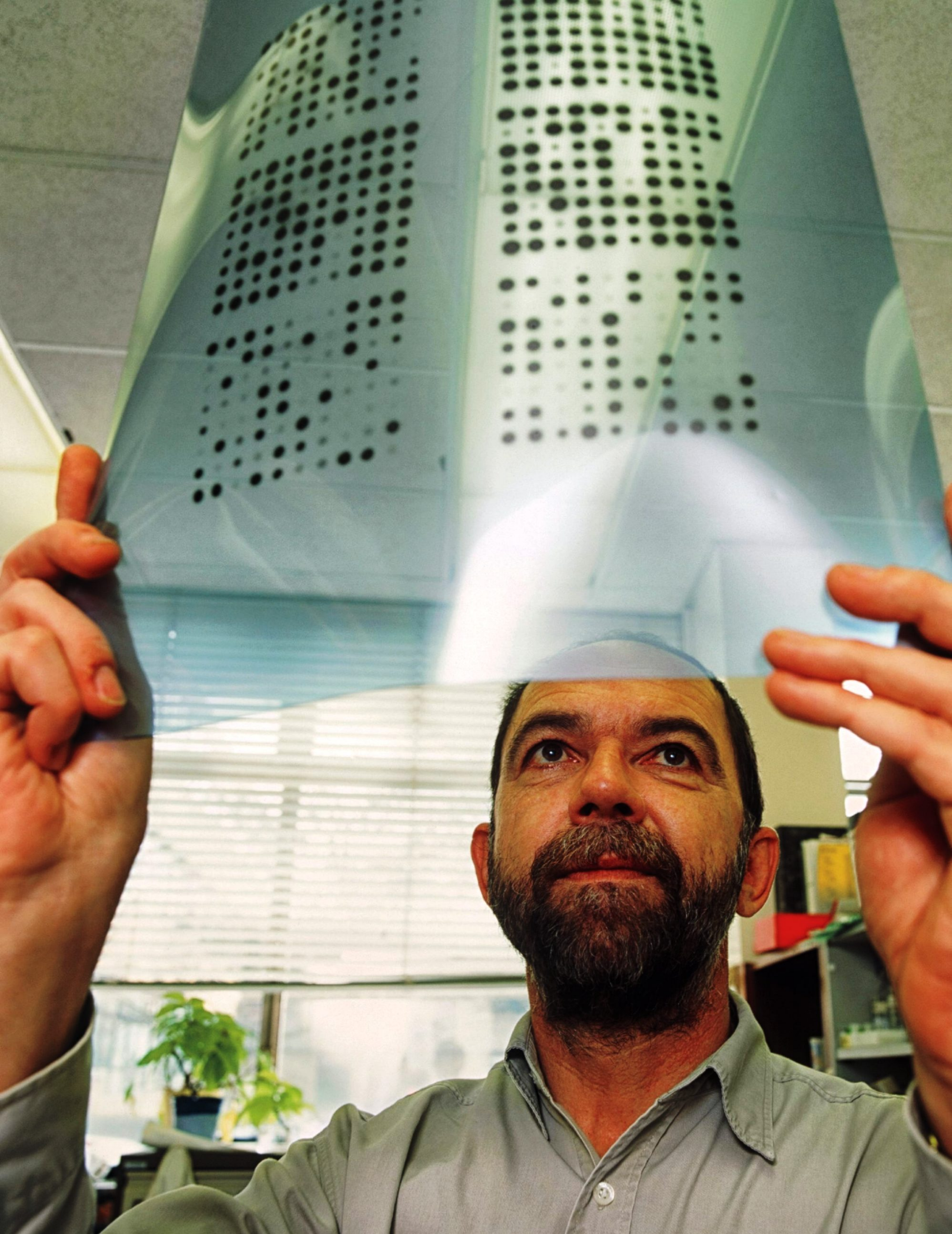
C'est par hasard que le Britannique Alec Jeffreys a indiqué avoir découvert le concept d'empreinte génétique. Au début des années 1980, alors qu'il étudiait les différences génétiques ►


77

LE SAVIEZ-VOUS ?

Le relevé d'empreinte génétique a joué un rôle important dans l'identification d'espèces proches du condor de Californie, un oiseau menacé d'extinction.







► entre espèces, le chercheur s'aperçut qu'une petite séquence d'ADN se répétait. Tandis que les motifs d'ADN variaient un peu d'une répétition à l'autre, une courte séquence identique de quelque 15 nucléotides, les unités de base de l'ADN, ne changeait pas.

Une myriade d'applications

Après avoir approfondi son étude, Jeffreys en a conclu que le « profil fournit à chaque individu sa propre empreinte génétique », par les séquences microsatellites que les chercheurs utilisent pour distinguer les personnes. L'emploi du mot « empreinte » s'est imposé parce que la méthode permet d'identifier quelqu'un exactement comme avec les empreintes digitales.

Aujourd'hui, l'empreinte génétique, ou profil génétique, est utilisée de

diverses manières. Elle permet non seulement d'identifier des criminels mais elle peut aussi être utilisée pour identifier un cadavre non reconnaissable ou les restes d'un corps datant du Moyen Âge enterré sous un parking – comme dans le cas de Richard III d'Angleterre. Elle peut révéler l'identité de parents, de frères et de sœurs inconnus, exclure une personne de la liste des suspects dans une enquête ou faire sortir de prison un accusé à tort.

Le relevé d'empreinte génétique peut aussi avoir un but médical. Parmi ses usages, on retrouve l'appariement des tissus des donneurs d'organes avec ceux en attente de greffe et l'identification de maladies transmises d'une génération à une autre.

Il suffit donc de quelques cellules pour obtenir un profil génétique. Des techniciens peuvent ensuite en extraire l'ADN et le couper en parties plus petites pour obtenir des séquences de paires de bases qui se répètent. En associant un profil à un autre, les scientifiques peuvent répondre à des questions avec précision et confiance.

ALEC JEFFREYS

Le parrain du relevé d'empreinte génétique au travail dans son laboratoire.

78

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les chercheurs peuvent reprogrammer des cellules différenciées pour qu'elles agissent comme des cellules souches.

BIOMÉTRIE ET ADN

Figurez-vous une scène atroce : un cadavre ensanglanté sur le sol, la gorge lacérée, un couteau près du corps. Il y a du sang partout : sur les meubles, sur les rideaux, sur le carrelage de la cuisine. Les chaises sont renversées. Les verres brisés. Les tables retournées. La victime s'est furieusement débattue avant de mourir.

Une équipe de la police scientifique arrive pour commencer l'enquête. Elle trouve des traces de sang n'appartenant pas à la victime. Elle récupère cette preuve importante et l'envoie au laboratoire où des techniciens séquenceront l'ADN dans l'espoir de trouver une piste. La police trouve mieux que ça : elle obtient bientôt une image haute résolution en 3D – une photo d'identité génétique – de ce à quoi l'assassin pourrait ressembler.

Nous ne sommes pas dans un épisode des *Experts* ou dans un thriller hollywoodien. Nous assistons à une révolution dans la technologie biométrique qui peut changer la façon dont la police, et d'autres institutions, travaillent. La biométrie est une

méthode permettant d'authentifier scientifiquement une identité. Elle permet d'identifier des personnes grâce aux empreintes digitales, à la voix, aux traits du visage, à l'iris de l'œil, aux veines et à la géométrie de la main. Nous utilisons la biométrie tous les jours pour déverrouiller notre iPhone et nous sommes contrôlés à l'aéroport grâce à elle. Mais aujourd'hui, la police et la justice font de plus en plus appel à la biométrie génétique pour identifier des personnes grâce à leur matériel génétique.

Précision et fiabilité

La création d'une image à partir d'une minuscule goutte de sang n'est qu'un aspect de la biométrie génétique, une chose que Sherlock Holmes n'aurait jamais pu imaginer. Le concept est simple : à l'aide d'indicateurs génétiques présents par exemple dans le sang, la salive ou le sperme, les enquêteurs peuvent reconstruire une image du coupable ou de la victime par ordinateur. Ce procédé ►

**PORTAIT ROBOT
NOUVELLE GÉNÉRATION**
Une nouvelle technique génétique permet aux enquêteurs de la police scientifique de produire une image en haute résolution du visage potentiel d'un criminel ou d'une victime.

79

LE SAVIEZ-VOUS ?

Dans moins de dix ans, les scientifiques seront capables de séquencer un génome entier en quelques heures.





► peut déterminer la couleur des yeux et de la peau d'une personne, celle de ses cheveux, les caractéristiques de son visage, etc.

L'algorithme utilisé par les scientifiques pour créer l'image est extrêmement précis car il modélise l'âge d'une personne, sa taille, son poids et même son indice de masse corporelle. Ce procédé peut non seulement être appliqué pour démasquer un suspect dans une affaire de meurtre mais aussi pour identifier des victimes brûlées ou trop mutilées pour qu'on puisse les reconnaître. Il peut aussi aider la police à résoudre des affaires classées si l'ADN est encore à disposition.

Les policiers de Columbia, en Caroline du Sud, se sont tournés vers la science dans l'espoir qu'elle leur fournisse une piste dans une affaire vieille de quatre ans, un double homicide d'une mère et de son enfant.

Il n'y avait aucun témoin oculaire mais l'agresseur avait laissé son ADN sur la scène de crime. Les chercheurs d'un laboratoire privé ont prélevé cet ADN et l'ont utilisé pour générer une image en 3D du meurtrier (qui court cependant toujours). Les policiers de Calgary, au Canada, ont fait appel à cette technique pour créer le portrait d'une mère dont le bébé a été retrouvé mort près d'une benne à ordures. En 2018, des policiers de l'État de Washington ont dévoilé le portrait-robot d'un suspect dans une affaire de meurtre vieille de trente ans.

La biométrie génétique est bien supérieure à d'autres types de biométries car elle est plus fiable. Les données glanées dans les gènes d'une personne peuvent être précisément définies au niveau le plus fin. De plus, ces informations ne changent pas au cours de la vie ou après la mort d'une personne.

TRAVAIL D'EXPERTS

Les enquêteurs sur les scènes de crime doivent prendre soin de ne pas contaminer les preuves génétiques qu'ils récoltent.

80

LE SAVIEZ-VOUS ?

Dans la maladie génétique du syndrome de Laron, le corps est insensible à l'hormone de croissance.

UN SÉQUENCEUR ULTRA RAPIDE

En 2017, des chercheurs de l'université de Columbia ont annoncé avoir découvert un moyen d'identifier rapidement et avec précision des personnes à partir de leur ADN en utilisant un nouveau logiciel. Si cette nouvelle peut sembler banale comparée à d'autres développements plus spectaculaires dans le monde de la génétique, ce procédé permet d'identifier rapidement les victimes d'une catastrophe et de révolutionner les enquêtes sur les scènes de crime. Plus important encore, cette technique peut être utilisée pour découvrir des lignées cellulaires contaminées dans des expériences sur le cancer, ce qui pourrait sauver des millions de vies et des milliards d'euros.

Les chercheurs ont développé le nouveau logiciel pour qu'il fonctionne avec une machine de la taille d'une carte bancaire qui coûte environ 1 000 dollars et extrait des brins d'ADN des cellules corporelles. L'appareil, appelé MinION, séquence ensuite des chaînes aléatoires de nucléotides en trois secondes. Puis les scientifiques utilisent un algorithme pour comparer au hasard ces variations avec d'autres profils génétiques présents dans des bases de données en ligne. Il est alors possible de déterminer l'identité d'une personne en quelques minutes.

Ce procédé peut rendre l'identification des victimes bien plus facile, mais les développeurs du séquenceur MinION disent que son usage le plus prometteur est l'authentification des cellules dans les recherches expérimentales. Pour montrer que cela fonctionne, les scientifiques ont rapidement fait correspondre une

souche séquencée de cellules leucémiques avec un fichier de référence présent dans une base de données de cellules cancéreuses en ligne. Et quand ils ont contaminé les mêmes cellules avec d'autres cultures, MinION a écarté la correspondance.

Les scientifiques utilisent aussi le séquenceur MinION pour diminuer le coût de leurs recherches. Aux États-Unis, les instituts de recherches et les universités dépensent environ 28 milliards de dollars par an pour des études qui ne peuvent être reproduites à cause de lignées cellulaires mal identifiées ou contaminées. L'équipement requis pour valider des lignées cellulaires étant très coûteux, la majorité des chercheurs sautent cette étape. Le séquenceur MinION la rend plus facile et moins chère.



LE DÉPISTAGE NON INVASIF DE L'ADN FŒTAL

Chaque année, des milliers de femmes en début de grossesse subissent un test génétique du fœtus qui se développe dans leur ventre. Une des options de test les plus récentes appelée « dépistage prénatal non invasif » (DPNI), est simple et ne requiert rien de plus qu'une prise de sang de la future maman qui peut être effectuée dès 10 semaines de grossesse.

Ce test, mis sur le marché en 2011, a été salué comme étant une avancée majeure pour la santé du fœtus. Il est moins invasif et comporte moins de risques que d'autres tests prénataux comme l'amniocentèse, qui consiste à extraire du liquide amniotique et à le passer au crible, et le prélèvement de villosités chorales (PVC) qui consiste à prélever et examiner des tissus du placenta. L'amniocentèse comme le PVC doivent s'effectuer avec une

longue aiguille qu'on insère à travers le ventre de la mère afin d'extraire un échantillon du liquide amniotique.

Le taux de détection de la trisomie 21 chez un fœtus est de 99 % pour le DPNI, ce qui est proche de celui de l'amniocentèse. Aucun test de dépistage n'est en revanche efficace à 100 %. Pour cette raison, bon nombre de médecins recommanderont l'autre test pour confirmer un résultat positif.

Voici comment fonctionne le DPNI : dans le système sanguin de la femme enceinte circulent de petits fragments d'ADN placentaire relâchés par le placenta au cours des premières semaines de grossesse. Le placenta fournit de l'oxygène et des nutriments au fœtus qui se développe. La technique derrière le test permet aux scientifiques d'analyser les fragments d'ADN fœtal dans le système sanguin

81

LE SAVIEZ-VOUS ?

Le groupe sanguin d'une personne est entièrement contrôlé par ses gènes.



PLUS SIMPLE, PLUS SÛR
De récentes avancées scientifiques, comme le dépistage prénatal non invasif, ont rendu la détection de certaines maladies génétiques chez le fœtus plus facile et plus sûr.

de la mère après les avoir différenciés de l'ADN maternel. Les scientifiques sont ensuite capables de déterminer s'il y a une copie en trop ou une copie manquante d'un chromosome fœtal qui pourrait indiquer que l'enfant a un risque élevé d'être atteint de la trisomie 21.

Il peut être délicat de compter les fragments d'ADN fœtal parce qu'il doit y en avoir assez dans le système sanguin de la mère pour pouvoir effectuer une analyse fiable. En règle générale, la quantité d'ADN fœtal dans le système sanguin de la mère doit être au-dessus de 4 % pour donner des

résultats précis. Ce pourcentage peut être inférieur si la mère souffre d'obésité, si elle est enceinte depuis moins de 10 semaines ou si elle prend des anticoagulants.

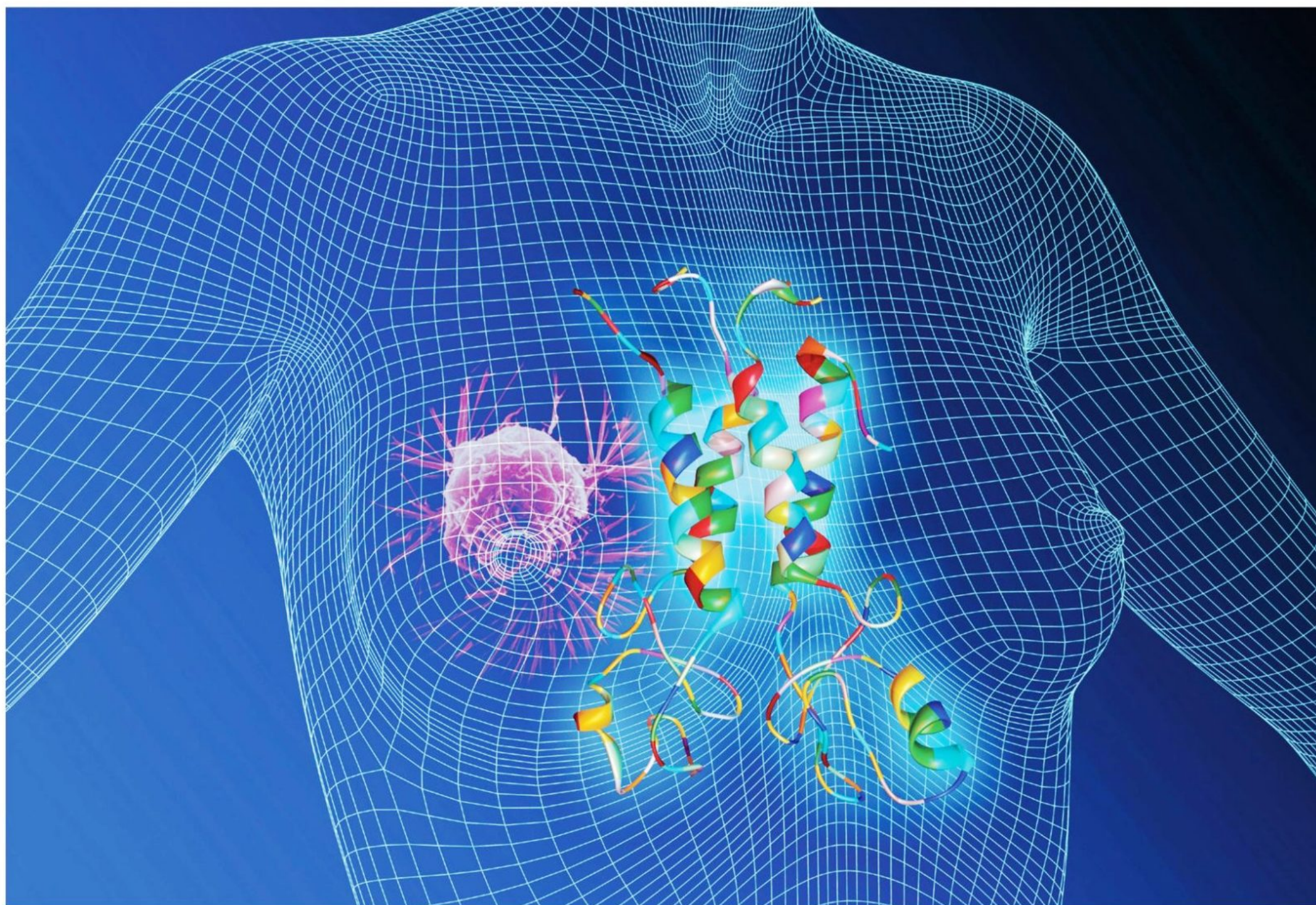
Même si le dépistage prénatal non invasif est recommandé pour détecter la trisomie 21, il est incapable de détecter d'autres maladies génétiques comme la mucoviscidose et la drépanocytose. Les médecins prescriront généralement ce test aux femmes dont les grossesses sont considérées à risque à cause de l'âge de la mère, d'antécédents génétiques anormaux ou d'autres facteurs.

GÈNE BRCA ET CANCER

Angelina Jolie a bouleversé le monde en 2013 en annonçant qu'elle avait choisi de se faire enlever les deux seins par mastectomie préventive. L'actrice avait été testée positive pour une mutation sur le gène BRCA1, qui augmente de manière significative le risque de développer un cancer du sein. Parce que sa mère est morte d'un cancer de l'ovaire à 56 ans, Angelina Jolie a choisi de subir une intervention chirurgicale par

précaution. « Mes médecins ont estimé que j'avais 87 % de risques d'avoir un cancer du sein et 50 % de risques d'avoir un cancer de l'ovaire, même si la menace est différente pour chaque femme, a-t-elle écrit dans une tribune pour le *New York Times* en 2013. Seule une fraction des cancers du sein résulte d'une mutation génétique héréditaire. Les porteuses d'un gène BRCA1 défectueux ont en moyenne 65 % de risques d'en être atteintes. »

MUTATION DU BRCA1
Cette image produite par ordinateur d'une femme atteinte d'un cancer du sein montre la tumeur (en rose) dans le sein droit. Une mutation génétique sur le gène BRCA1 augmente le risque de développer la maladie.



82

LE SAVIEZ-VOUS ?

Des scientifiques peuvent faire pousser de la peau artificielle afin de la greffer ensuite sur le corps d'une personne.

Risque plus élevé

Quand le gène BRCA1 fonctionne normalement, il élimine les tumeurs en interagissant avec d'autres protéines pour réparer des brins d'ADN cassés. Des facteurs environnementaux comme l'exposition à des toxines ou à des radiations peuvent détériorer ces brins. Cependant, quand le BRCA1 mute, il ne peut pas correctement réparer l'ADN endommagé, ce qui permet à plus de cellules cancéreuses de se développer. En conséquence, une femme porteuse de la mutation a un risque plus élevé de développer des cancers du sein et de l'ovaire.

Devant la menace, Angelina Jolie s'est soumise à une série de tests pour déterminer si elle avait un cancer de l'ovaire ou non. Bien que les résultats aient été négatifs, elle a décidé d'agir préventivement. En 2015, des chirurgiens lui ont retiré les ovaires et les trompes de Fallope, après lui avoir retiré les deux seins deux ans auparavant.

« Je n'ai pas uniquement fait cela parce que je porte le gène BRCA [...], a-t-elle écrit dans une autre tribune du *New York Times* en 2015. J'ai parlé avec

de nombreux médecins [...] Il existe d'autres options [...] Il existe plus d'une manière de gérer tout problème de santé [...] Dans mon cas, les [...] médecins que j'ai rencontrés ont convenu que la chirurgie pour retirer mes trompes et mes ovaires était la meilleure option, car non seulement j'étais positive au test sur le BRCA, mais trois femmes de ma famille sont mortes du cancer. »

Les femmes comme les hommes sont porteurs du gène BRCA1 et de son cousin, le BRCA2. Bien que la mutation puisse être transmise par les deux parents, elle reste relativement rare dans la population globale. Les médecins recommandent le dépistage si :

- on a diagnostiqué un cancer du sein à un membre de votre famille à un jeune âge ;
- il y a des antécédents familiaux de cancers affectant les deux seins ;
- il y a des antécédents familiaux de cancers du sein ou de l'ovaire ;
- on a diagnostiqué un cancer du sein à un homme de votre famille ;
- un membre de votre famille est porteur d'une mutation des gènes BRCA1 ou BRCA2.

LES DATES CLÉS DES TESTS GÉNÉTIQUES

De nos jours, les tests génétiques utilisés en médecine vont de soi. Mais ils ont fait du chemin depuis les premiers essais de Gregor Mendel. Voici une brève histoire de leurs progrès.

1959 Des chercheurs découvrent qu'une troisième copie du chromosome 21 est à l'origine de la trisomie 21 (ou syndrome de Down).

1965 Marshal Nirenberg est le premier à décrypter les bases du code génétique.

1977 Walter Gilbert et Frederick Sanger mettent au point le séquençage qui permet aux scientifiques de déterminer l'ordre spécifique des bases d'ADN.

1978 Les gènes responsables de la drépanocytose sont cartographiés.

1978 Une bactérie est modifiée génétiquement pour produire de l'insuline, l'hormone qui régule le niveau de glucose sanguin chez l'humain.

1983 Des scientifiques cartographient le gène de la maladie de Huntington, une maladie génétique neuro-dégénérative à l'origine de la perte des fonctions motrices et cognitives chez l'adulte.

1989 La mutation génétique à l'origine de la mucoviscidose est découverte.

1990 Le premier gène associé à un risque accru de cancer du sein et de l'ovaire est identifié : c'est le gène BRCA1.

1995 Le Congrès américain étend le champ d'action de la Loi sur les Américains avec handicap pour couvrir les discriminations fondées sur l'information génétique.

2003 Une analyse génétique du VIH, le virus à l'origine du sida, laisse penser qu'il est apparu pour la première fois aux États-Unis en 1968.

2011 La mutation génétique à l'origine de la maladie de Charcot est identifiée.

2011 Des scientifiques travaillant à l'école de médecine de l'université Northwestern, près de Chicago, découvrent un gène responsable de la production de sperme chez les mammifères mais aussi chez les insectes.

2016 Découverte de changements génétiques sur le gène MSH3 qui contribuent à une nouvelle forme de cancer du côlon héréditaire.

2018 Des scientifiques rapportent avoir mis au jour une mutation génétique rare à l'origine de la rétinite pigmentaire, une affection fréquente de la rétine.

83

LE SAVIEZ-VOUS ?

Des poules génétiquement modifiées synthétisent dans leurs œufs des substances anticancéreuses.

84

LE SAVIEZ-VOUS ?

Tous les humains ont hérité du matériel génétique d'une femme ayant vécu il y a 200 000 ans, « l'Ève mitochondriale ».





85

LE SAVIEZ-VOUS ?

Bien que James Watson et Francis Crick aient utilisé l'imagerie par rayons X pour visualiser l'ADN, la structure précise de la molécule remonte à 1980, lorsqu'un tour complet de la forme B de la molécule – l'hélice droite – a été cristallisée.

CHAPITRE 5

QUE NOUS RÉSERVE L'AVENIR ?

Il y a seulement soixante-dix ans, le monde ne savait pas grand-chose de l'ADN. Mais une fois sa structure découverte par les scientifiques, des portes se sont ouvertes sur des espaces dont nous n'imaginions pas l'existence. Nous nous sommes mis à explorer certains des détails les plus fondamentaux nous concernant et concernant le monde qui nous entoure. Nous avons mis au jour de nouvelles façons de diagnostiquer et de combattre la maladie. Nous avons appris à cloner les animaux et à modifier les gènes. Au fil des décennies, des découvertes incroyables n'ont cessé de bouleverser nos vies.

Une chose est certaine, à chaque nouveau pas que nous faisons vers l'avenir, les progrès en génétique continueront de nous émerveiller. Parce que nous sommes de plus en plus en mesure de manipuler le génome humain. Il n'y a pas si longtemps, la communauté scientifique s'accordait à dire que les gènes hérités de nos parents ne pouvaient être modifiés. Depuis, la cartographie du génome humain achevée, c'est l'hypothèse inverse qui a été démontrée. À chaque avancée, chacun d'entre nous devra répondre à une multitude de questions éthiques, légales, religieuses et sociales ; des sujets auxquels nous n'aurions pas pensé en 1953, quand Watson et Crick ont découvert la structure en double hélice.

Se faire cuire un œuf

L'ADN est une molécule en trois dimensions maintenue par des chaînes de protéines. Si les protéines changent ou se dénaturent, alors la structure de l'ADN change aussi. Pour observer le fonctionnement de cette dénaturation, faites cette expérience simple en faisant cuire un œuf dans de l'alcool.

Ce dont vous avez besoin

- De l'alcool à 90°
- Un verre ou un petit récipient
- Un œuf cru

Marche à suivre

Étape 1

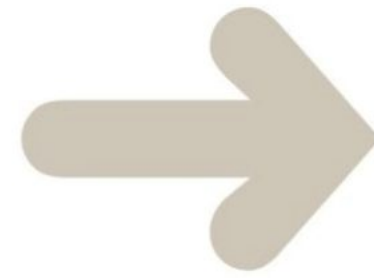
Versez l'alcool dans le verre ou dans le récipient.

Étape 2

Cassez l'œuf et mettez le jaune et le blanc dans le récipient contenant l'alcool.

Étape 3

Attendez deux heures et voyez par vous-même.



MAINTENANT, TOURNEZ LA PAGE

86

LE SAVIEZ-VOUS ?

La dystrophine, une protéine présente dans les muscles, est le gène humain le plus long avec 2,4 millions de bases.



Que s'est-il passé ?

L'œuf a cuit ! Mais moins vite que si vous l'aviez fait au plat ou bouillir. Le blanc d'œuf contient une protéine appelée l'albumine. Une réaction chimique s'est produite quand vous avez ajouté l'œuf dans l'alcool. La température de l'œuf a augmenté sous son effet, changeant la structure, ou conformation, des protéines. Le blanc s'est solidifié et le jaune, qui contient principalement des graisses, s'est raffermi.

Bien que vous n'ayez pas techniquement modifié l'ADN de l'œuf, l'expérience est un bon exemple de ce qui se passe quand l'ADN se dénature. À mesure que les protéines se modifient, la double hélice de l'ADN se déroule car les liaisons hydrogène qui la maintiennent s'affaiblissent et cassent. Un ADN dénaturé peut être à l'origine de nombreuses maladies héréditaires.



HÉRITAGE NÉFASTE

Une mère se penche sur sa fille de trois semaines atteinte d'une maladie génétique qui l'oblige à recevoir une transfusion de sang toutes les trois semaines.

LE SAVIEZ-VOUS ?

87 Des scientifiques ont obtenu par **génie génétique** du raisin géant surnommé **graisin**, bien **plus grand** que le raisin normal.

Si on imprimait les **3,2 milliards de lettres du génome humain**, on pourrait remplir 100 000 pages d'annuaires téléphoniques.

88

Des **moustiques génétiquement modifiés** ont été lâchés en Afrique pour stopper la propagation du paludisme.

89

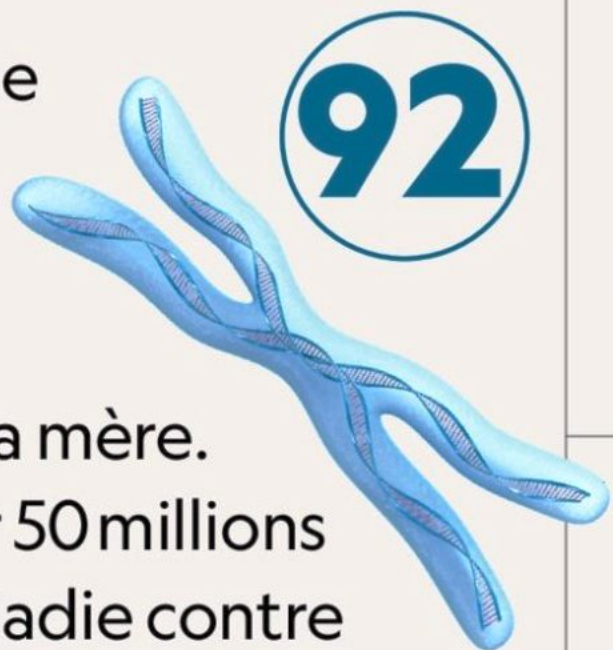
Les humains et les choux partagent **40 à 50 %** de leur ADN.

90

Le **génom**e humain est constitué de plus de **3 milliards de paires de bases d'ADN**.

91

La mutation à l'origine de la **myopathie de Duchenne** est située sur l'un des deux **chromosomes X** de la mère. Seule une femme sur 50 millions est atteinte de la maladie contre **un homme sur 3500**.



92

Les **allèles récessifs** synthétisent **peu ou pas du tout** de **protéines**.

93

Quand la température **dépasse 90 °C**, les brins d'**ADN** commencent à **se casser**.

94

95 Des scientifiques tentent de **produire génétiquement une vache** qui, quand elle a des flatulences, émet moins de méthane, un **gaz à effet de serre**.

Le **clonage positionnel**, une méthode permettant de **trouver un gène** sans connaître la protéine qu'il code, **aide** les chercheurs à **comprendre les maladies héréditaires**.

96

POUVONS-NOUS MODIFIER NOS GÈNES ?

Le corps humain est une machine fantastique qui accomplit une multitude de choses. Il nous permet de concevoir puis de construire des vaisseaux spatiaux capables de voyager aux confins du système solaire. Il nous permet de sentir une rose ou de courir un marathon. Nous sommes capables de faire cela et bien plus parce que notre corps est composé de milliards de cellules qui reçoivent des ordres de l'ADN : nos gènes.

Avant, les généticiens pensaient que les humains devaient définitivement subir les gènes hérités de leurs parents. Nous savons désormais que nous pouvons les modifier sans en changer la séquence d'ADN. Ce savoir a donné naissance à une nouvelle science : l'épigénétique. Le mot est composé du préfixe grec « epi », qui veut dire « au-dessus » ou « sur », et de « génétique ». Donc épigénétique signifie au-dessus de ou sur la génétique, et fait référence aux modifications de l'ADN



qui activent ou inhibent des gènes. Pour le dire plus clairement, cela concerne l'utilisation ou l'expression des gènes.

Lorsqu'ils ont terminé de cartographier le génome humain en 2003, les scientifiques avaient découvert 25 000 gènes. Mais ces gènes ne fonctionnent pas d'eux-mêmes. Ils ont besoin qu'on leur dise quoi faire, où le faire et quand le faire. Les modifications épigénétiques, qu'on appelle étiquettes, donnent leurs ►

LES VERTUS DU SPORT

Les personnes faisant de l'exercice physique régulièrement, comme ce marathonien à gauche, sont susceptibles de modifier la façon dont certains de leurs gènes sont exprimés, activés ou inhibés.

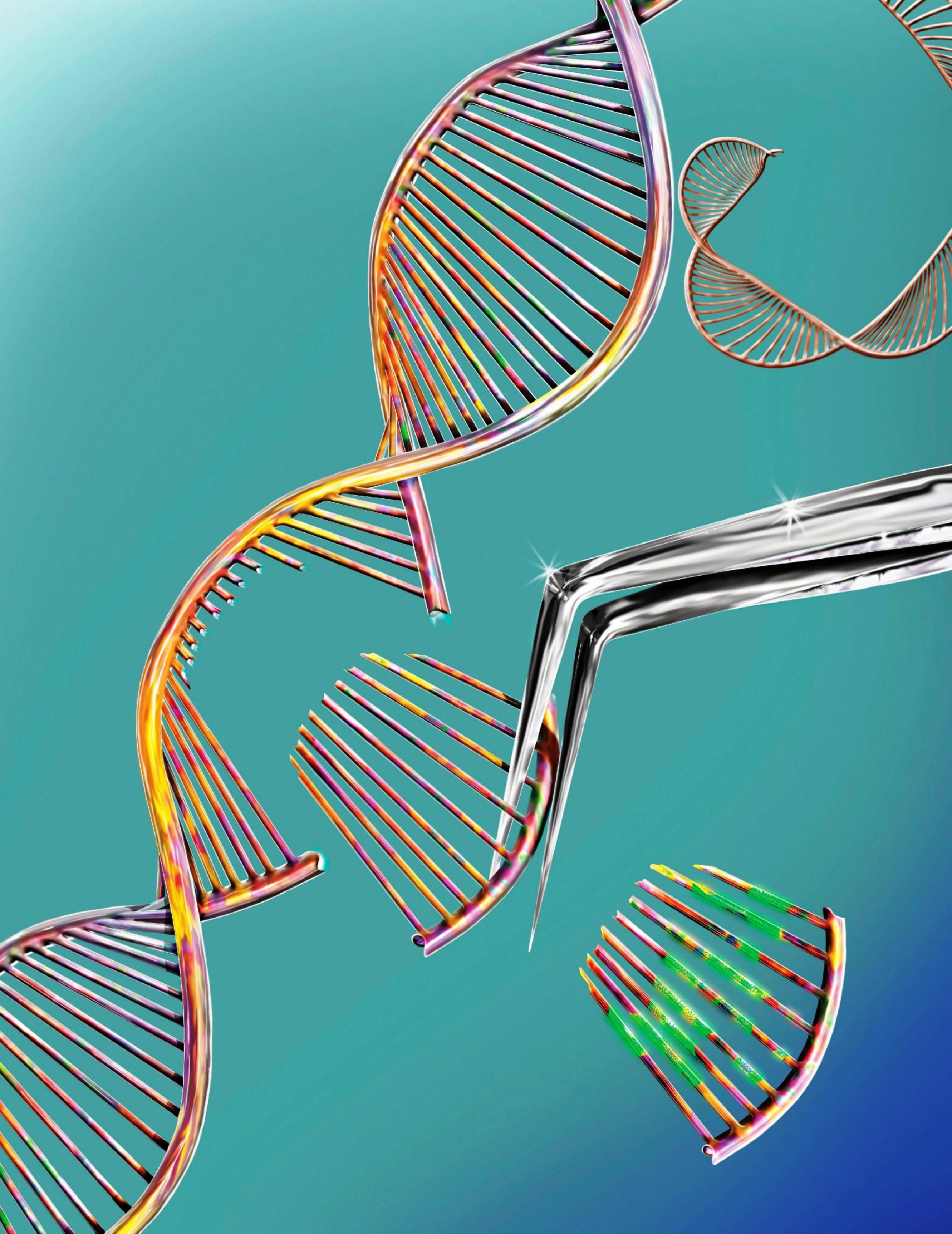
CISEAUX MOLÉCULAIRES

Crispr, un procédé moléculaire permettant de modifier un gène, illustré de façon imagée à droite, fait appel à des enzymes pour couper et coller des séquences spécifiques d'ADN.

97

LE SAVIEZ-VOUS ?

Des scientifiques cherchent actuellement des façons de modifier génétiquement des bactéries pour qu'elles puissent « dévorer » les déchets nucléaires.





► instructions à chaque gène. Ces étiquettes chimiques commandent le génome en ordonnant à chaque gène de s'activer ou de s'éteindre, comme on utiliserait un interrupteur. D'autres étiquettes agissent plus comme des variateurs de lumière en disant aux gènes d'augmenter ou de diminuer en intensité.

Notre génome contient au moins quatre millions de ces « interrupteurs » qui peuvent être en position « allumé » ou « éteint », « atténué » ou « plus lumineux », souvent sous l'influence de ce que nous faisons au quotidien et de notre environnement. La cigarette, le sommeil, l'exercice physique, l'alimentation et l'exposition aux toxines peuvent, parmi d'autres choses, affecter le comportement de ces marqueurs épigénétiques. Des

chercheurs de l'université de Keele, en Angleterre, suggèrent que les étiquettes épigénétiques présentes dans nos muscles s'ajustent lors d'exercices de musculation. Ces étiquettes permettent à nos muscles de se souvenir comment ils se sont développés après être retournés à leur taille initiale. Ce qui veut donc dire qu'en mangeant la nourriture appropriée ou en faisant de l'exercice, par exemple, vous pouvez vous protéger contre la maladie en éteignant divers interrupteurs sur des gènes spécifiques. Et inversement.

La modification de gène est une autre façon de modifier notre ADN. Les scientifiques ont inventé une variété d'outils moléculaires, comme Crispr (voir encadré ci-contre), pour

MÉMOIRE MUSCULAIRE

Des chercheurs ont découvert que les étiquettes épigénétiques présentes dans nos muscles s'ajustent aux exercices de force. Cela permet à nos muscles de se rappeler comment ils se renforcent.

corriger, remplacer ou supprimer des gènes défectueux. La modification de gène permet aux scientifiques de cibler des gènes spécifiques et de rectifier des mutations nuisibles. Les généticiens ont déjà utilisé cette méthode pour modifier la façon dont les cellules du système immunitaire combattent le cancer. Ils sont aussi capables de modifier les gènes d'un embryon humain pour que le futur bébé n'hérite pas de certaines maladies.

La modification de gène ne concerne pas uniquement la santé humaine. Aux États-Unis, de nombreux agriculteurs font pousser des plantes génétiquement modifiées, ce qui leur permet de faire un autre produit sans ajouter de gènes provenant d'un autre organisme. Des tomates sans graines et des champignons qui ne brunissent pas en vieillissant sont deux exemples d'aliments plus commerciaux obtenus grâce à la modification de gène.

DU CHIEN TRÈS MUSCLÉ AU BÉBÉ DONNEUR

En 2015, des chercheurs chinois du GIBH (un institut de recherche situé à Guangzhou, en Chine) ont fait scandale en créant un couple de chiens très forts, des beagles, nommés Hercule et Tiangou. En utilisant la technique Crispr, une « paire de ciseaux » moléculaires permettant de réécrire le génome, les scientifiques ont désactivé chez ces chiens un gène responsable de la production d'une protéine empêchant la croissance musculaire. Résultat : les beagles prenaient de la masse musculaire.

Comment les scientifiques ont-ils accompli cette prouesse ? Crispr utilise des enzymes qui coupent et collent des segments spécifiques de l'ADN. Le transgène a été injecté dans plus de 60 embryons de beagles. Vingt-sept chiots sont nés, mais seulement deux portaient ces gènes modifiés, un indice de la difficulté de ce procédé.

Ces chercheurs ne cherchaient pas à créer des « animaux sur mesure », mais plutôt à utiliser cette expérience pour aider à combattre des maladies humaines. Cependant, cette modification de gènes a ouvert la porte à la création d'animaux vivant plus longtemps ou plus intelligents par exemple.

Si créer des animaux sur mesure est une chose, engendrer des bébés humains de la même manière en est une autre. Mais cela s'est déjà produit en l'an 2000 après que des chercheurs ont créé ce que beaucoup considèrent

comme le premier bébé sur mesure. Cet enfant, Adam Nash (à gauche sur la photo avec son père), a été conçu par fécondation in vitro pour une raison particulière : permettre à Molly, sa sœur de 6 ans, de survivre. Molly (à droite sur la photo) était atteinte d'une maladie rare, l'anémie de Fanconi, qui se caractérise par de graves saignements et un système immunitaire affaibli. La majorité des enfants atteints de cette maladie meurent avant l'âge de 9 ans. La meilleure option pour sauver Molly était une greffe de cellules souches. Pour cela, ses parents ont décidé de créer un donneur, Adam. Avant la naissance du bébé, des scientifiques ont testé son ADN pour vérifier s'il portait les gènes responsables de cette maladie. Ce n'était pas le cas. Un mois plus tard, Adam est né, et Molly a reçu une greffe de sang de son cordon ombilical qui contenait des cellules souches. Adam a sauvé la vie de Molly.



SE PREND-ON POUR DIEU ? N'EST-CE PAS DANGEREUX ?

Lorsqu'elle est à son sommet, la science est une porte ouverte sur de grandes vérités. Mais parfois, dans leur zèle à résoudre des problèmes, réels ou non, les scientifiques oublient les questions essentielles inhérentes à leur domaine : quelle en est la finalité ? La génétique a-t-elle atteint ses limites ? Les généticiens avancent-ils si vite que leurs découvertes vont bouleverser la société ? Doivent-ils penser aux conséquences philosophiques, éthiques et religieuses de leur travail ?

Ce ne sont pas des questions abstraites. Nous sommes désormais capables de cloner un être humain. Ce n'est peut-être pas facile, mais nous possédons la technologie nécessaire. Nous sommes aussi en mesure – même si c'est compliqué – de manipuler des gènes pour qu'ils fassent ce qu'on leur demande. Aujourd'hui, ces applications s'articulent autour de l'éradication de certaines maladies afin d'améliorer la vie

des gens. Tout cela peut changer demain. N'importe où, un scientifique peut vouloir créer une espèce de superhumains intelligents, séduisants et forts ; un système de caste génétique où ceux ayant les « meilleurs » gènes domineraient ceux qui seraient génétiquement « inférieurs ». Le regretté physicien Stephen Hawking nous a mis en garde contre ce genre de choses.

Éthique et morale

La génétique est une science particulière. Nos gènes sont qui nous sommes. Ils sont notre essence. C'est la raison pour laquelle la génétique est un champ de mines de questions éthiques, morales et légales, dont des questions se rapportant, entre autres, à la vie privée, aux tests génétiques et à la modification du patrimoine génétique. Les questions sont nombreuses ; les réponses, en revanche, ►

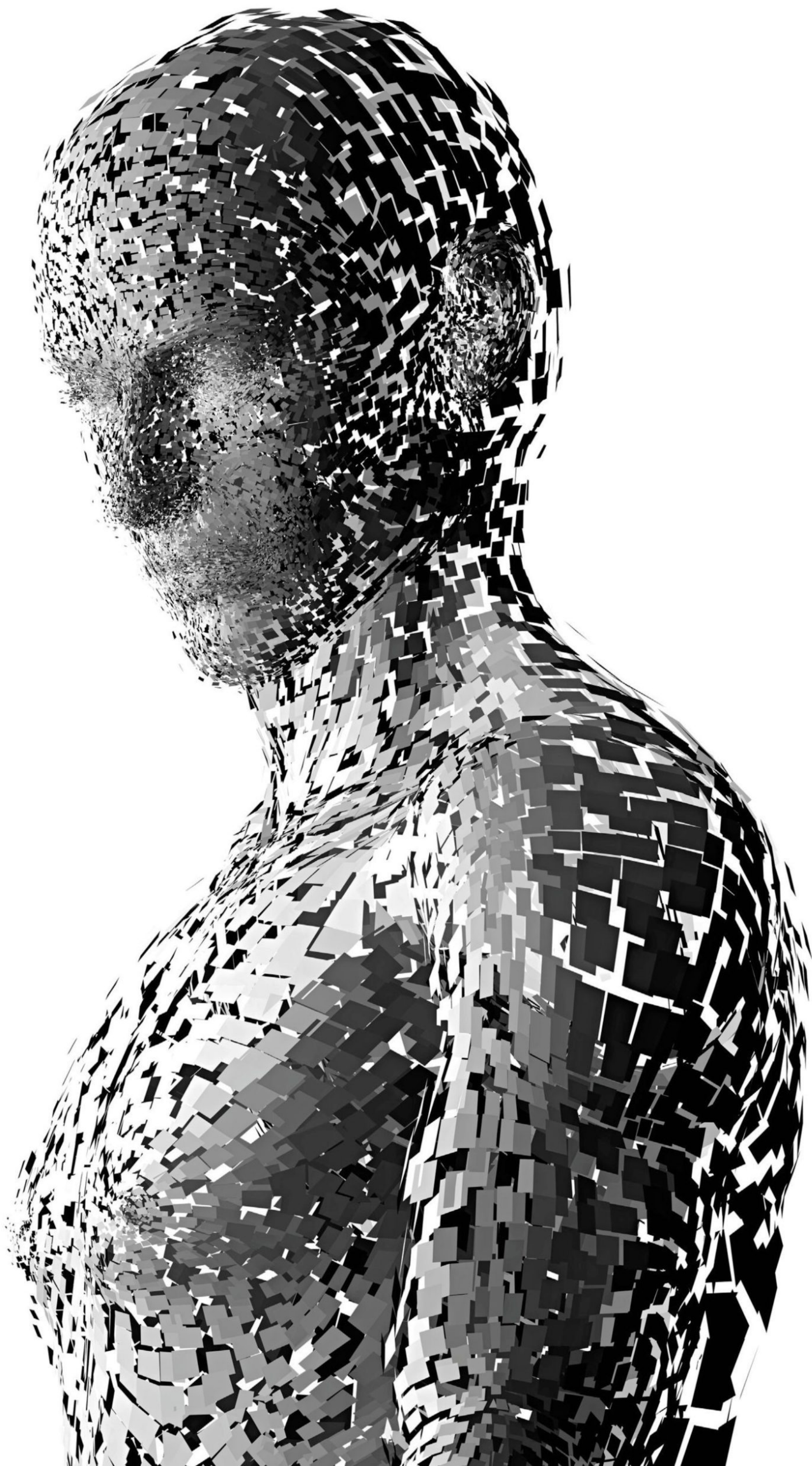
DÉFIS FUTURS

La génétique peut ouvrir la voie à des choses merveilleuses ; mais c'est une science pleine de dilemmes éthiques, légaux, religieux et moraux.


98

LE SAVIEZ-VOUS ?

À bord de la Station spatiale internationale se trouve une copie numérisée du génome du physicien Stephen Hawking, mais aussi celles d'autres personnalités.







► sont souvent évasives. Aux États-Unis par exemple, un bon nombre de législatures d'État ont voté des lois protégeant les données génétiques d'une personne dans le but d'empêcher leur exploitation et leur accès sans le consentement de l'individu concerné. Très bien. Mais quelles sont les conséquences de ce type de loi ? Ces données ne devraient-elles pas être accessibles aux chercheurs ? N'est-il pas logique de supposer que, plus ceux-ci sont en possession d'informations, plus ils seront susceptibles de trouver des remèdes à différentes maladies ? Ce type de barrière met-il des vies en danger ?

Propriété et accès

Les compagnies d'assurances ou les employeurs devraient-ils avoir accès aux tests génétiques ? Peuvent-ils utiliser ces informations pour refuser

GÉNÉTIQUE ET VIE PRIVÉE

Vos données génétiques
sont-elles en sécurité ?
Rien n'est moins sûr.

d'assurer une personne ou pour lui refuser un emploi ? Une étude datant de 2013 menée aux États-Unis, au Canada et en Australie, s'est intéressée à 433 personnes à risque pour la maladie de Huntington. Des chercheurs ont révélé que, sur l'ensemble des participants, 46,2 % avaient subi une forme de discrimination génétique ou de stigmatisation se fondant sur leurs antécédents familiaux ou sur des dépistages génétiques. Presque 26 % ont rapporté avoir été discriminés par des compagnies d'assurances, et 6,5 % dans un cadre professionnel. En France, la loi interdit le recours aux tests effectués par des entreprises ou à la demande de particuliers.

Les tests génétiques devraient-ils être utilisés pour confirmer la paternité d'un parent sans que tous les individus concernés donnent leur consentement ? Les gouvernements et d'autres institutions devraient-ils avoir accès à vos informations génétiques contenues dans des bases de données privées ? Qui est le véritable « propriétaire » de ces informations et qui décide de qui peut y accéder ? ►

99

LE SAVIEZ-VOUS ?

Les personnes porteuses du gène de la drépanocytose sont mieux protégées que les autres contre le paludisme.

DEVRIEZ-VOUS CLONER VOTRE ANIMAL PRÉFÉRÉ ?

Certaines personnes aiment tellement leurs animaux qu'elles feraient n'importe quoi pour les garder près d'elles le plus longtemps possible, comme aller jusqu'à les cloner. En 2005, des scientifiques sud-coréens ont annoncé avoir cloné, pour la première fois, deux lévriers afghans. L'un des chiots est mort juste après la naissance mais le second, Snuppy, a vécu 10 ans.

« Snuppy est le produit d'un laboratoire dans lequel le procédé minutieux du clonage est devenu une routine, écrivait à l'époque le magazine *Time*. Des années d'expérimentations, d'innombrables incidents et d'échecs décourageants ont abouti à une technique si précise qu'elle peut même s'attaquer aux défis du clonage le plus difficile, comme celui des chiens. Et cela indique que presque n'importe quel mammifère peut être cloné. »

Depuis la naissance de Snuppy, de nombreux détenteurs fortunés d'animaux ont décidé de mettre la main à la poche pour faire cloner leur partenaire adoré, ainsi dans certains cas 45 000 dollars pour des chiens et plus de 20 000 dollars pour des chats. Plusieurs entreprises, dont certaines aux États-Unis, seront heureuses de cloner votre animal à condition d'y mettre le prix. Deux des chiens de l'actrice et chanteuse Barbra Streisand ont été clonés à partir des cellules de Samantha, son coton de Tuléar adoré. « J'étais si dévastée par la disparition de ma petite Samantha après quatorze années passées ensemble que je voulais qu'elle reste avec moi d'une manière

ou d'une autre. C'était plus facile de la laisser partir si je savais que je pouvais garder une partie d'elle en vie », a expliqué Streisand dans une tribune publiée dans le *New York Times*.

Avant de cloner votre animal de compagnie, vous devriez réfléchir à plusieurs facteurs, pas uniquement pécuniaires. Bien que ce nouvel animal soit génétiquement identique à celui qui est mort, il aura sa propre personnalité. Un clone peut posséder le même génome que l'animal qui est mort, mais chacun est unique, au sens premier du mot. « Vous pouvez cloner l'apparence d'un chien, a écrit Streisand, mais vous ne pouvez pas cloner son âme. Pourtant, à chaque fois que je regarde leur visage, je pense à ma Samantha [...] et cela me donne le sourire. »



100

LE SAVIEZ-VOUS ?

La mucoviscidose est causée par un seul gène défectueux et touche environ 200 enfants par an en France.

► Savoir et prudence

Modifier le génome revient-il en outre à jouer à Dieu ? Où est la limite entre prévenir les maladies et améliorer ce que la nature nous a donné ? Si la majorité conviendra qu'il est dans l'intérêt de la société de découvrir des thérapies géniques capables de combattre les maladies, on peut toutefois se demander si cette technologie devrait être utilisée pour rendre les individus plus intelligents, plus forts ou plus rapides. Devrions-nous concevoir nos futurs enfants sur mesure pour qu'ils soient séduisants ?

Bien entendu, nous pouvons légiférer sur ce genre de choses mais cela résout-il vraiment les problèmes ? Ce n'est pas ce que Stephen Hawking pensait. Tant qu'il y aura un monde à explorer et tant qu'il y aura des questions sans

réponses, la science sera là. Elle ne peut pas être arrêtée et peut-être qu'elle ne devrait pas l'être.

Et c'est là que vous entrez en jeu. Il est important de ne pas laisser les scientifiques prendre des décisions qui impacteront votre vie ou celles de vos amis et de votre famille. Il nous appartient à tous de comprendre les conséquences de ce que la génétique a produit. Plus haut, nous avons utilisé l'expression « le meilleur des mondes » pour décrire la génétique. Ça l'est réellement. La génétique a le pouvoir de transformer nos vies de manière miraculeuse pour le meilleur, mais nous devons tous diriger le navire pour ne pas finir par nous échouer. S'éduquer et s'informer sont les meilleurs moyens de se protéger.

LE POUVOIR DE TRANSFORMER

La génétique transforme notre monde pour le meilleur, mais nous devons, en tant que citoyens, être conscients des conséquences.



DÉCOUVREZ LA RICHESSE DE NATIONAL GEOGRAPHIC



12 NUMÉROS PAR AN

Chaque mois, avec National Geographic, vivez une aventure humaine unique !



6 HORS-SÉRIES PAR AN

Retrouvez les **qualités journalistiques et photographiques** de National Geographic à travers des **reportages exclusifs** et explorez une **thématique différente** à chaque numéro.

6€90 par mois seulement !

BON D'ABONNEMENT

Bulletin à compléter et à renvoyer sous enveloppe affranchie à National Geographic - Service abonnements - 62066 ARRAS Cedex 9

1 - JE CHOISIS MON OFFRE D'ABONNEMENT

☐ OFFRE SANS ENGAGEMENT⁽¹⁾ National Geographic + Hors-Séries

18 numéros par an

6€90 /mois au lieu de 8€95*

Je recevrai l'autorisation de prélèvement à remplir par courrier.

- N'AVANCEZ PAS D'ARGENT
- PAYEZ EN PETITES MENSUALITÉS
- ARRÊTEZ VOTRE ABONNEMENT QUAND VOUS VOULEZ

MEILLEURE OFFRE

☐ OFFRE ANNUELLE⁽²⁾ National Geographic seul

1 an (12 numéros)

pour **59€** au lieu de 66€.

Je règle mon abonnement ci-dessous.

2 - JE M'ABONNE

EN LIGNE SUR PRISMASHOP.FR + SIMPLE + RAPIDE ET + SÉCURISÉ

-5% supplémentaires en vous abonnant en ligne

1 Rendez-vous directement sur le site **WWW.PRISMASHOP.FR**

2 Cliquez sur « CLÉ PRISMASHOP »

Clé Prismashop

3 Saisissez la clé Prismashop indiquée ci-dessous

HNGP2A2A

Me réabonner Clé Prismashop
Commandez en reportant ci-dessous le code qui figure sur votre coupon ou magazine.
Clé Prismashop
Voir l'offre

Paiement sécurisé en ligne



PAR TÉLÉPHONE **0 826 963 964**

Service 0,20 € / min + prix appel

PAR CHÈQUE À L'ORDRE DE NATIONAL GEOGRAPHIC EN COMPLÉTANT LES INFORMATIONS CI-DESSOUS :

Mes coordonnées (obligatoire**) : ☐ Mme ☐ M

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Code Postal : _____ Ville : _____

* Prix de vente au numéro. ** informations obligatoires, à défaut votre abonnement ne pourra être mis en place.

(1) Offre Durée indéterminée : Je peux résilier cet abonnement à durée indéterminée à tout moment par appel ou par courrier au service clients (voir CGV du site prismashop.fr), les prélèvements seront aussitôt arrêtés. Le prix de l'abonnement est susceptible d'augmenter à date anniversaire. Vous en serez bien sûr informé préalablement par écrit et aurez la possibilité de résilier cet abonnement à tout moment. (2) Offre Durée Déterminée : Engagement d'une durée ferme. Après enregistrement de mon abonnement, je serai prélevé en une fois du montant de l'abonnement annuel.

Photos non contractuelles. Offre réservée aux nouveaux abonnés de France métropolitaine. Délai de livraison du 1er numéro : 8 semaines environ après enregistrement du règlement, dans la limite des stocks disponibles. Les informations recueillies font l'objet d'un traitement informatique par le Groupe Prisma Media à des fins d'abonnement à nos services de presse, de fidélisation et de prospection commerciale. Conformément à la loi informatique et liberté du 6 janvier 1978 modifiée, vous disposez à tout moment d'un droit d'accès, de rectification, d'effacement, de limitation du traitement, de portabilité des données qui vous concernent, ainsi qu'un droit d'opposition au traitement pour des motifs légitimes, en écrivant au Data Protection Officer du Groupe Prisma Média au 13 rue Henri Barbusse 92230 Gennevilliers ou par email à dpo@prismamedia.com. Dans le cadre de la gestion de votre abonnement ou si vous avez accepté la transmission de vos données à des partenaires du Groupe Prisma Media, vos données sont susceptibles d'être transférées hors de l'Union Européenne. Ces transferts sont encadrés conformément à la réglementation en vigueur, par le mécanisme de certification Privacy Shield ou par la signature de Clauses Contractuelles types de la Commission Européenne.



CRÉDITS

Couverture, hoya79/iStockphoto ; **3**, Sciepro/Science Source ; **4-5**, Cary Wolinsky/Cavan Images ; **6-7**, Ian Hooton/Science Source ; **8-9**, Science Source/Alamy Stock Photo ; **10**, Lydia Evans/Camera Press/Redux ; **12-13**, hoya79/iStockphoto ; **14**, Karen Kasmauski/National Geographic Image Collection ; **15**, Tek Image/Science Source ; **16** (MAIN), CAIA Image/Science Source ; **16** (2^e rangée centre), jonya/Getty Images ; **16** (3^e rangée G et D), JGI/Jamie Grill/Getty Images ; **19**, Ghislain & Marie David De Lossy/Science Source ; **20**, Joe McNally/National Geographic Image Collection ; **22**, Hong Vo/Shutterstock ; **23**, JGI/Jamie Grill/Getty Images ; **24**, Brian Harkin/Chicago Tribune/MCT via Getty Images ; **25**, Cary Wolinsky/Cavan Images ; **26**, Smithsonian Libraries ; **27**, Sovfoto/UIG via Getty Images ; **28** (G), Derek Hall/Getty Images ; **28** (D), Spencer Sutton/Science Source ; **29**, QA International/Science Source ; **30**, Mauro Fermariello/Science Source ; **31**, YES Collection/Alamy Stock Photo ; **32**, Layland Masuda/Getty Images ; **35**, A. Barrington Brown, © Gonville & Caius College/Coloured By Science Source ; **36-37**, Keystone Press/Alamy Stock Photo ; **37**, Tim Vernon/Science Source ; **38**, Dimitri Otis/Getty Images ; **41**, Image Source/Getty Images ; **42**, Ariel Skelley/Getty Images ; **43**, Ostill/iStockphoto ; **44**, Tim Vernon/Science Source ; **45**, Yevgen Timashov/Getty Images ; **46**, Tek Image/Science Source ; **46-47**, Gerd Guenther/Science Source ; **48**, John Parrot/Stocktrek Images/Getty Images ; **49**, RJ Sangosti/The Denver Post via Getty Images ; **51**, Marili Forastieri/Getty Images ; **52**, Eclisse Creazioni

Art & Photography/Getty Images ; **53**, Library of Congress/Science Source ; **54**, Sciepro/Science Source ; **55**, Jodi Cobb/National Geographic Image Collection ; **56**, Marija Radovic/iStockphoto ; **57**, NASA/Robert Markowitz ; **58**, Sciepro/Science Source ; **60**, Scott Camazine/Alamy ; **61**, Eric Isselee/Shutterstock ; **62**, Zephyr/Science Source ; **63**, Jonathan Knowles/Getty Images ; **64-65**, Huntstock/Getty Images ; **66**, TheCrimsonMonkey/iStockphoto ; **67**, Ramon Andrade 3Dciencia/Science Source ; **68**, Images-USA/Alamy Stock Photo ; **69**, Fox Photos/Getty Images ; **70**, Adrian T. Sumner/Science Source ; **71**, Slavica/iStockphoto ; **72**, Chad Baker/Getty Images ; **74**, D. Hurst/Alamy Stock Photo ; **75**, Photodisc/Getty Images ; **77**, David Liittschwager/National Geographic Image Collection ; **78**, David Parker/Science Source ; **79**, D-Keine/Getty Images ; **80-81**, David Parker/Science Source ; **83**, Igor Stevanovic/Science Source ; **84**, Marmaduke St. John/Alamy Stock Photo ; **85**, Courtesy Sophie Zaaiger/FIND Genomics ; **87**, Jose Luis Pelaez Inc/Getty Images ; **88**, Alfred Pasiaka/Science Source ; **90**, Ruby Washington/The New York Times/Redux ; **91**, Tero Vesalainen/Alamy Stock Photo ; **92**, gremlin/iStockphoto ; **95**, wararara/Shutterstock ; **96**, Bryan Meltz/The New York Times/Redux ; **97**, Alex Mit/Shutterstock ; **98**, Uli Seit/The New York Times/Redux ; **99**, Keith Chambers/Science Source ; **100**, Kolostock/Getty Images ; **101**, Getty Images ; **103**, jpa1999/iStockphoto ; **104-105**, Maxiphoto/Getty Images ; **106**, Steve Smith/Getty Images ; **107**, Anna Pekunova/Getty Images.

LES MYSTÈRES DE L'HÉRÉDITÉ



NATIONAL GEOGRAPHIC

«NOUS CROYONS AU POUVOIR
DE LA SCIENCE, DE L'EXPLORATION
ET DU STORYTELLING
POUR CHANGER LE MONDE.»

Gabriel Joseph-Dezaize, RÉDACTEUR EN CHEF
Catherine Ritchie, RÉDACTRICE EN CHEF ADJOINTE
Elsa Bonhomme, DIRECTRICE ARTISTIQUE
Emanuela Ascoli, CHEF DE SERVICE PHOTO
Hélène Verger, MAQUETTISTE
Bénédicte Nansot, SECRÉTAIRE DE RÉDACTION
Nadège Lucas, COORDINATRICE DE CONTENUS
Pierre Batteux, TRADUCTEUR
A COLLABORÉ À CE NUMÉRO : **Hervé Le Guyader**,
PROFESSEUR ÉMÉRITE DE BIOLOGIE ÉVOLUTIVE À
SORBONNE UNIVERSITÉ

DIRECTRICE EXÉCUTIVE ÉDITORIALE
Gwendoline Michaelis

**DIRECTRICE MARKETING
ET BUSINESS DÉVELOPPEMENT**
Dorothee Fluckiger

DIRECTRICE ÉVÉNEMENTS ET LICENCES
Julie Le Floch-Dordain

CHEF DE GROUPE Hélène Coin

DIFFUSION
Directrice de la fabrication et de la vente au numéro
Sylvaine Cortada (01 73 05 64 71)
Directeur des ventes Bruno Recurt (01 73 05 56 76)
Directeur marketing client
Laurent Grolée (01 73 05 60 25)

FABRICATION
Stéphane Roussiès, Mélanie Moitié
Imprimé en Pologne
Walstead Central Europe,
ul. Obr. Modlina 11, 30-733 Kraków, Poland
Provenance du papier : Finlande
Taux de fibres recyclées : 0 %
Eutrophisation : Ptot 0 Kg/To de papier

Date de création : octobre 1999
Dépôt légal : juin 2020
ISSN 1297-1715.
Commission paritaire : 1123 K 79161

PUBLICITÉ
Directeur exécutif PMS
Philipp Schmidt (01 73 05 51 88)
Directrice Exécutive Adjointe PMS
Virginie Lubot (01 73 05 64 48)
Directeur Délégué PMS Premium
Thierry Dauré (01 73 05 64 49)
Brand Solutions Director
Arnaud Maillard (01 73 05 49 81)
Automobile et luxe Brand Solutions Director
Dominique Bellanger (01 73 05 45 28)
Account Director
Florence Pirault (01 73 05 64 63)
Senior Account Managers
Evelyn Allain Tholy (01 73 05 64 24)
Sylvie Culierrier Breton (01 73 05 64 22)
Trading Managers
Gwenola Le Creff (01 73 05 48 90)
Virginie Viot (01 73 05 45 29)
Planning Manager
Laurence Biez (01 73 05 64 92)
Sandra Missue (01 73 05 64 79)
Assistante Commerciale
Catherine Pintus (01 73 05 64 61)
Directrice Déléguée Creative Room
Viviane Rouvier (01 73 05 51 10)
Directeur Délégué Data Room
Jérôme de Lempdes (01 73 05 46 79)
Directeur délégué Insight Room
Charles Jouvin (01 73 05 53 28)

National Geographic

Pour vous abonner,
c'est simple et facile sur
ngmag.club

Pour tout renseignement
sur votre abonnement
ou pour l'achat d'anciens numéros

SERVICE ABONNEMENTS
62066 Arras Cedex 09

Par téléphone depuis la France

0 808 809 063 Service gratuit
+ prix appel

**Abonnement au magazine
France :**

1 an - 12 numéros : 66 €
1 an - 12 numéros + hors-séries : 87 €

Licence de
NATIONAL GEOGRAPHIC PARTNERS
Magazine mensuel édité par :

PM PRISMA MEDIA

Siège social : 13, rue Henri-Barbusse,
92624 Gennevilliers Cedex

Société en Nom Collectif au capital de
3 000 000 € d'une durée de 99 ans, ayant
pour gérant Gruner+Jahr Communication GmbH.

Ses principaux associés sont
Média Communication S.A.S.U.
et G+J Communication GmbH.

Directeur de la publication :
ROLF HEINZ



PEFC Certified
www.pefc.org



La rédaction du magazine n'est pas responsable
de la perte ou détérioration des textes ou photographies
qui lui sont adressés pour appréciation.
La reproduction, même partielle, de tout matériel publié
dans le magazine est interdite. Tous les prix indiqués
dans les pages sont donnés à titre indicatif.

YOUR GENES : A USER'S GUIDE John Perritano

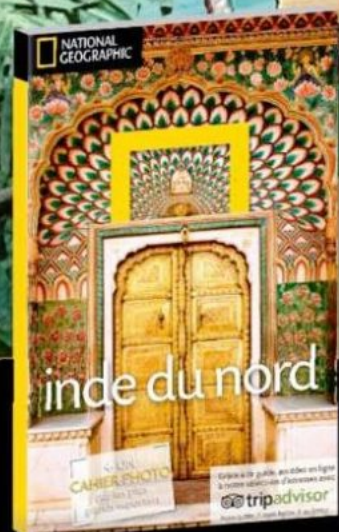
NATIONAL GEOGRAPHIC SOCIETY
1145 17th Street NW,
Washington, DC 20036-4688 USA

Copyright © 2019 National Geographic Society. All rights reserved.
Copyright © 2020 French edition National Geographic Partners, LLC.
All rights reserved.
NATIONAL GEOGRAPHIC and the Yellow Border Design are registered
trademarks of National Geographic Society and used under license.

Developed by Print Matters Productions, Inc.
Designed by Linda Makarov
Published by Meredith Corporation
225 Liberty Street • New York, NY 10281

LE MONDE

À PORTÉE DE MAIN



 **NATIONAL
GEOGRAPHIC**

DISPONIBLES EN LIBRAIRIE À PARTIR DE 11.50€

La référence du voyage

NAGEZ AUX CÔTÉS DU PLUS FASCINANT
DES PRÉDATEURS MARINS



SHARK FESTIVAL

TOUS LES MERCREDIS 20.45
À PARTIR DU 1/07

NATIONAL
GEOGRAPHIC

WILD

DISPONIBLE AVEC
CANAL+

CANAL 116