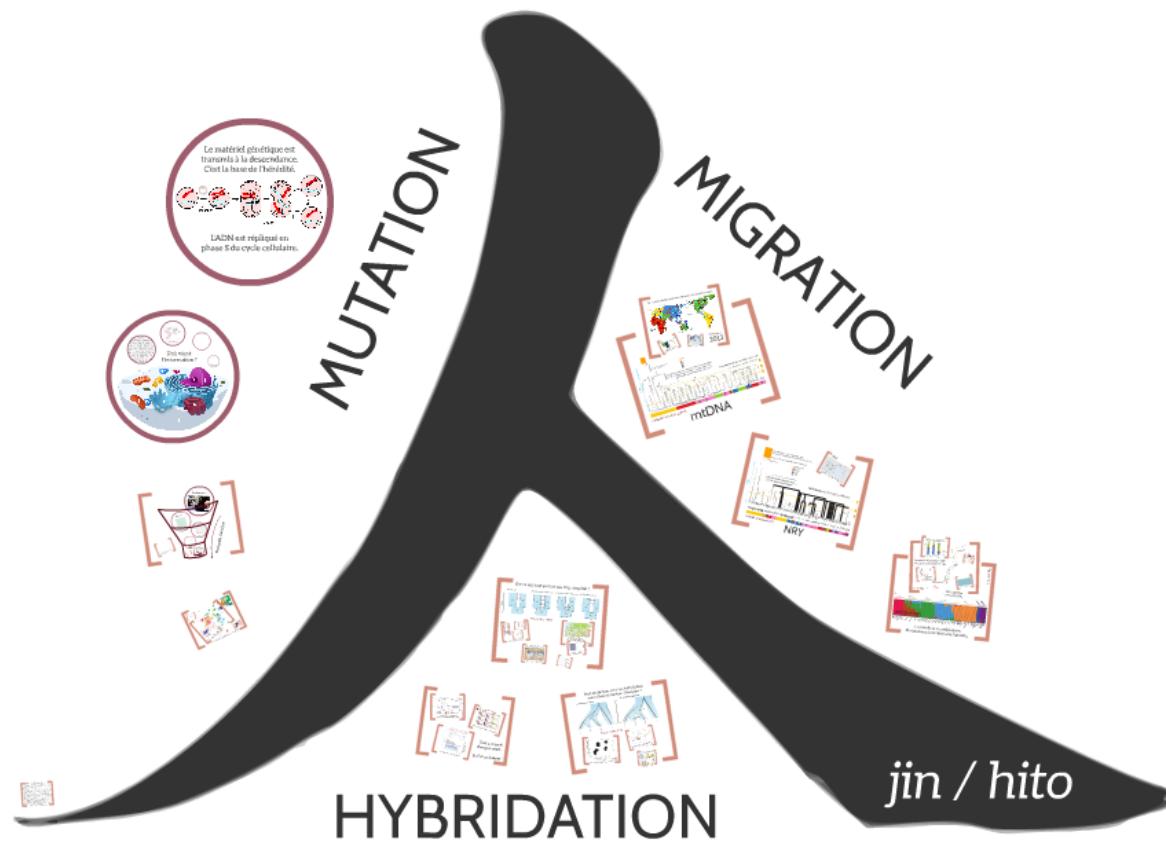




L'individu supporte  
la communauté.



Et on a à peine parlé de la sélection !

The screenshot shows a web browser displaying the PhytoSYSTEMS website at [www.photosystems.ulg.ac.be/fr/groups/phylogenomic](http://www.photosystems.ulg.ac.be/fr/groups/phylogenomic). The page is in French (FR) and features a large banner image of green leaves. The main content area is titled "DENIS BAURAIN". On the left, there is a biography of Denis Baurain, which reads:

Denis Baurain (né en 1975) est informaticien et biologiste. En parallèle de ses années de secondaire, il décroche un graduat en informatique (1994), puis décide de poursuivre des études scientifiques. Au fil de son cursus universitaire à l'Université de Liège, il se spécialise en génétique moléculaire, d'abord au travers d'une licence en biologie végétale (1997), ensuite d'un doctorat financé par le FNRS (1998–2002) et consacré à la mitochondrie de l'algue unicellulaire *Chlamydomonas reinhardtii*. Une fois sa thèse défendue (2003), il obtient un second mandat FNRS (2003–2007) pour s'intéresser à la phylogénie des algues en

To the right of the biography is a circular portrait of Denis Baurain, a man with glasses and dark hair.

On the right side of the page, there are two sections: "Phylogénomique des Eucaryotes members" (with a link to "Damien Sirjacobs >") and "Responsables" (listing "Denis Baurain").

www.phyosystems.ulg.ac.be/fr/groups/phylogenomic

PhytoSYSTEMS - Denis Baurain Reflexions - Aux origines du règne animal

EN FR UNIVERSITY OF LIEGE

PHYTO SYSTEMS

Université de Liège 

HOME INFRASTRUCTURES GROUPES PUBLICATIONS MEMBRES CONTACT NEWS



DENIS BAURAIN



Denis Baurain (né en 1975) est informaticien et biologiste. En parallèle de ses années de secondaire, il décroche un graduat en informatique (1994), puis décide de poursuivre des études scientifiques. Au fil de son cursus universitaire à l'Université de Liège, il se spécialise en génétique moléculaire, d'abord au travers d'une licence en biologie végétale (1997), ensuite d'un doctorat financé par le FNRS (1998-2002) et consacré à la mitochondrie de l'algue unicellulaire *Chlamydomonas reinhardtii*. Une fois sa thèse défendue (2003), il obtient un second mandat FNRS (2003-2007) pour s'intéresser à la phylogénie des algues en

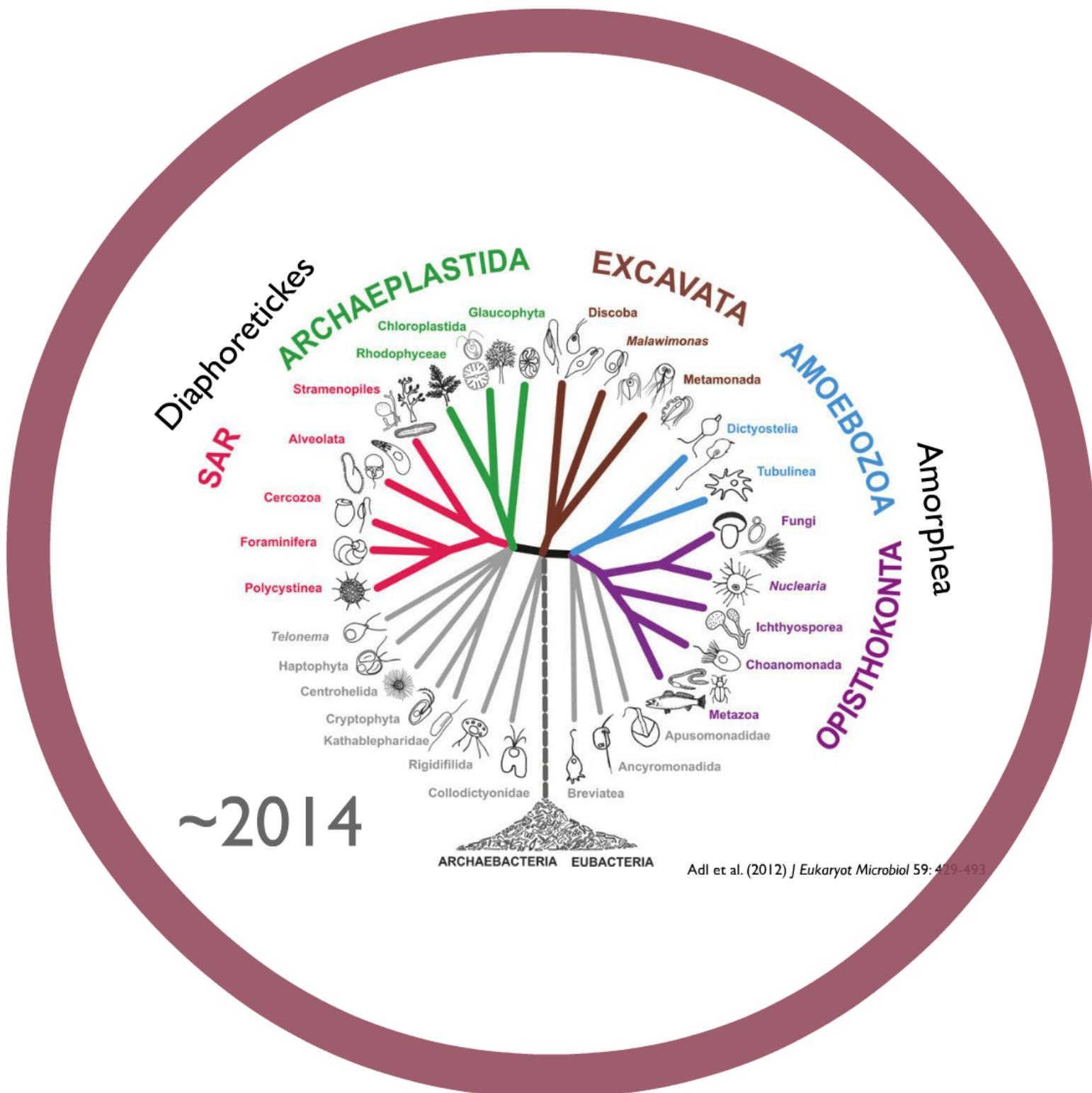
Phylogénomique des Eucaryotes members

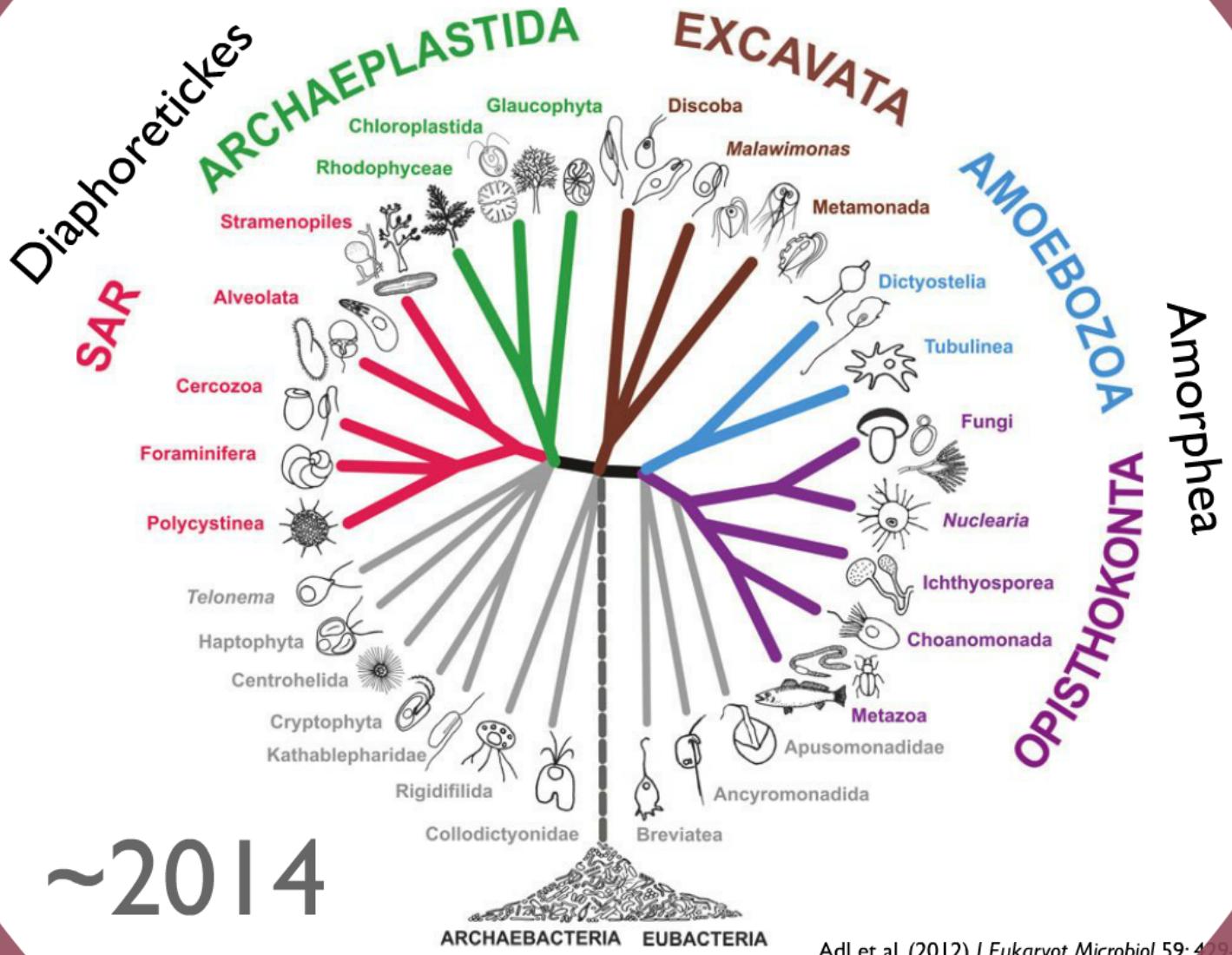
| [Damien Sirjacobs >](#)

[Voir tous les membres](#)

Responsables

Denis Baurain +





reflexions.ulg.ac.be/cms/c\_37186/fr/aux-origines-du-regne-animal

PhytoSYSTEMS - Denis Baurain

Reflexions - Aux origines du règne animal

**reflexions**  
ULg, source de savoirs Le site de vulgarisation scientifique de l'Université de Liège.

Université de Liège

Recherche

Accueil | Glossaire | Répertoire des chercheurs | Coin des doctorants

Terre | Espace | **Vivant** | Pensée | Société | Sciences | Technologie

Aux origines du règne animal

01/07/11

Recommander 0 Twitter G+1

**Article rédigé par :**  
**Audrey Binet**

D'après les recherches de :  
**Denis Baurain**

Lire la publication >  
Votre avis >  
Tous les avis >

Impression  
Article en pdf  
Envoyer par mail

**La phylogénie est la science qui cherche à identifier les relations**

reflexions

ULg, source de savoirs

Le site de vulgarisation scientifique de l'Université de Liège.

Université de Liège

Accueil Glossaire Répertoire des chercheurs Coin des doctorants Recherche

Terre Espace Vivant Pensée Société Sciences Technologie

Agronomie Biologie Botanique Dentisterie Médecine Médecine vétérinaire Paléontologie Pharmacie Zoologie Journée mondiale

**Aux origines du règne animal**

01/07/11

La phylogénie a pour but d'établir les liens de parenté entre les organismes de notre planète et de dresser l'arbre du vivant. Depuis quelques années, une variante « haut débit » de cette discipline a vu le jour : la phylogénomique. Grâce au séquençage complet du génome de nombreux organismes, les scientifiques sont aujourd'hui capables de comparer une multitude de gènes chez diverses espèces. Si la phylogénomique a déjà permis de grandes avancées dans la reconstruction de l'arbre du vivant, il arrive aussi qu'elle parvienne à des conclusions erronées, comme le souligne Denis Baurain dans un article publié en collaboration dans *PLoS Biology*.

À quoi ressemblait le premier animal apparu sur Terre ? Question simple à laquelle il reste pourtant difficile de donner une réponse. Diverses disciplines scientifiques, chacune avec leurs moyens, tentent de remonter la trace des êtres vivants jusqu'au premier animal. La plus connue de ces disciplines est la paléontologie. Les paléontologues reconstituent l'histoire de la vie terrestre à partir de vestiges du passé, les fossiles. En effet, la multitude de créatures qui se sont succédé sur Terre y ont laissé des traces que les paléontologues recherchent et interprètent. Il arrive fréquemment que les journaux relatent la découverte d'un nouveau fossile témoignant de l'existence passée de l'une ou l'autre espèce.

Moins connue du grand public, une autre discipline scientifique s'attèle à remonter le temps du vivant : la phylogénie. « La phylogénie est la science qui cherche à identifier les relations

Recommander 0 Tweeter G+1

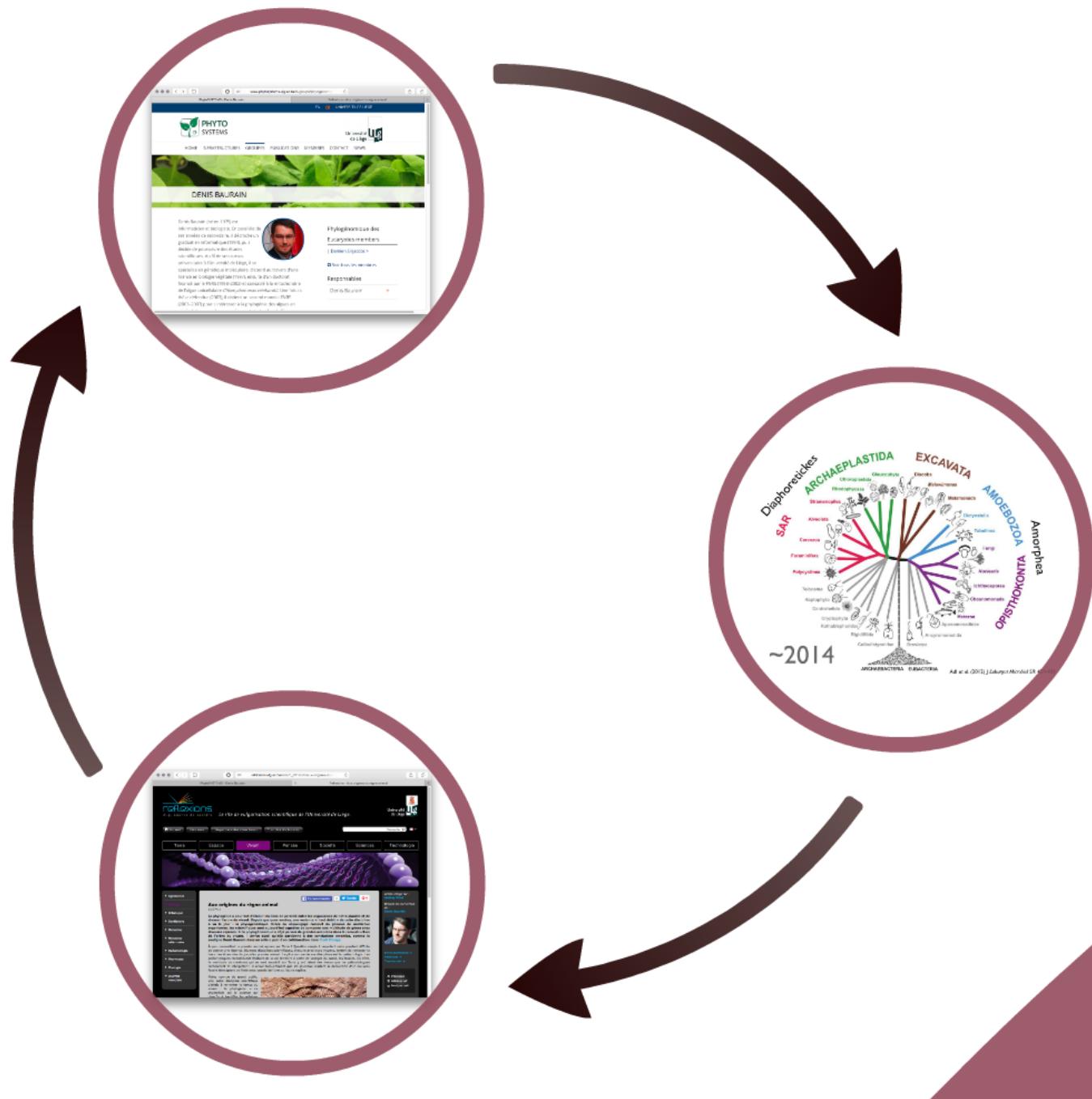
Article rédigé par : Audrey Binet

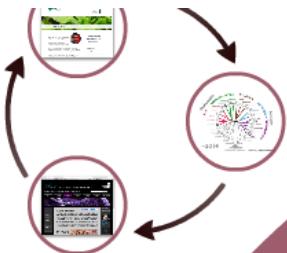
D'après les recherches de : Denis Baurain

Lire la publication > Votre avis > Tous les avis >

Impression Article en pdf Envoi par mail

# Qui suis-je ?





# Evolution génétique de l'homme moderne

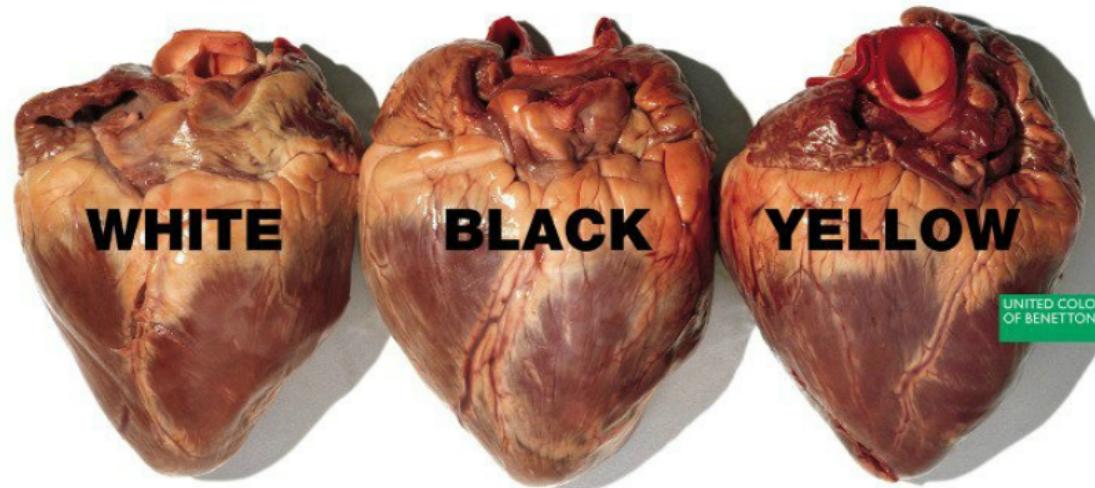


*Tous les hommes naissent égaux...*

Denis BAURAIN, ULiège

18 février 2020

*Tous les êtres humains naissent  
libres et égaux en dignité et en droits.  
(Décl. univ..., art. 1, 1948)*

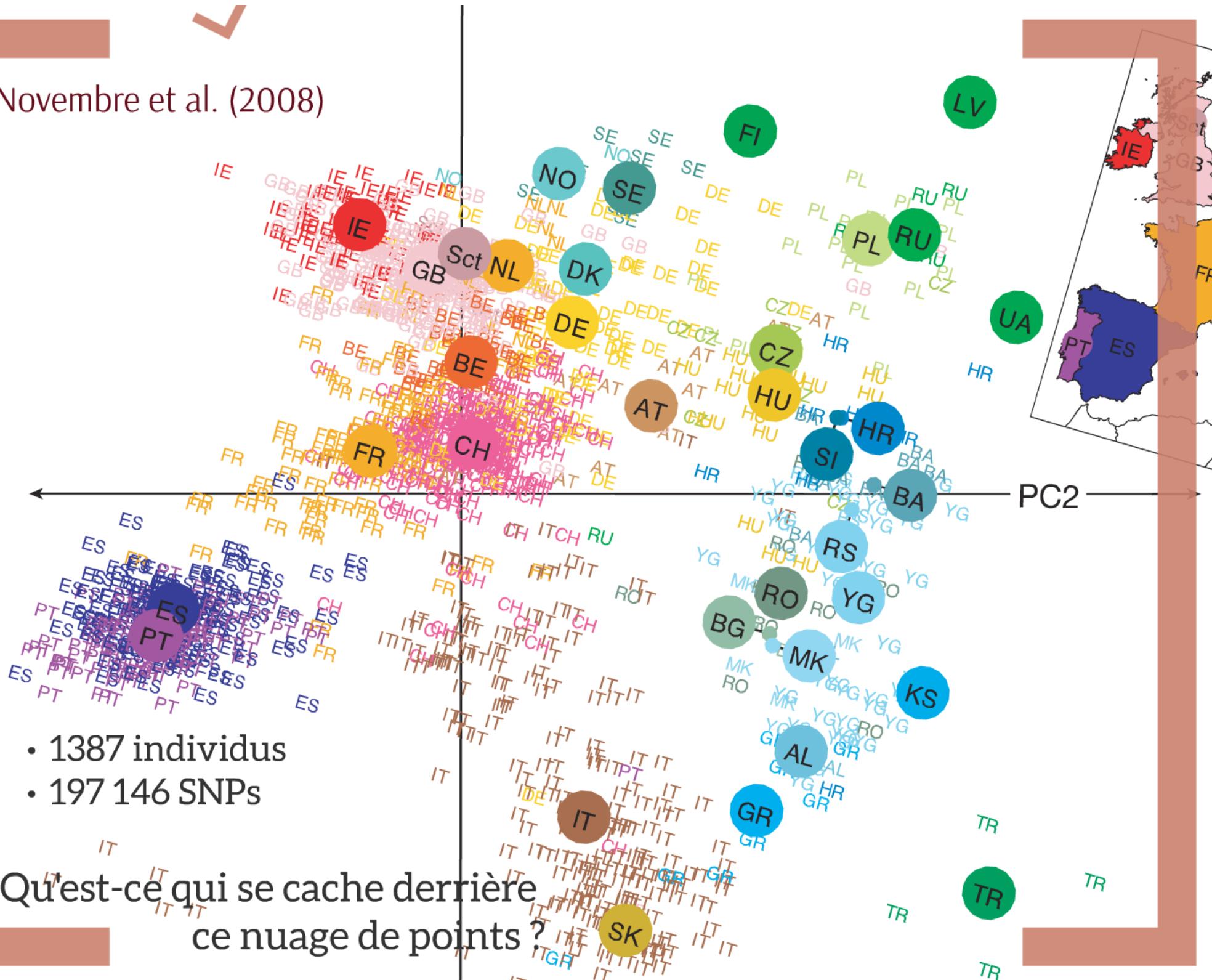


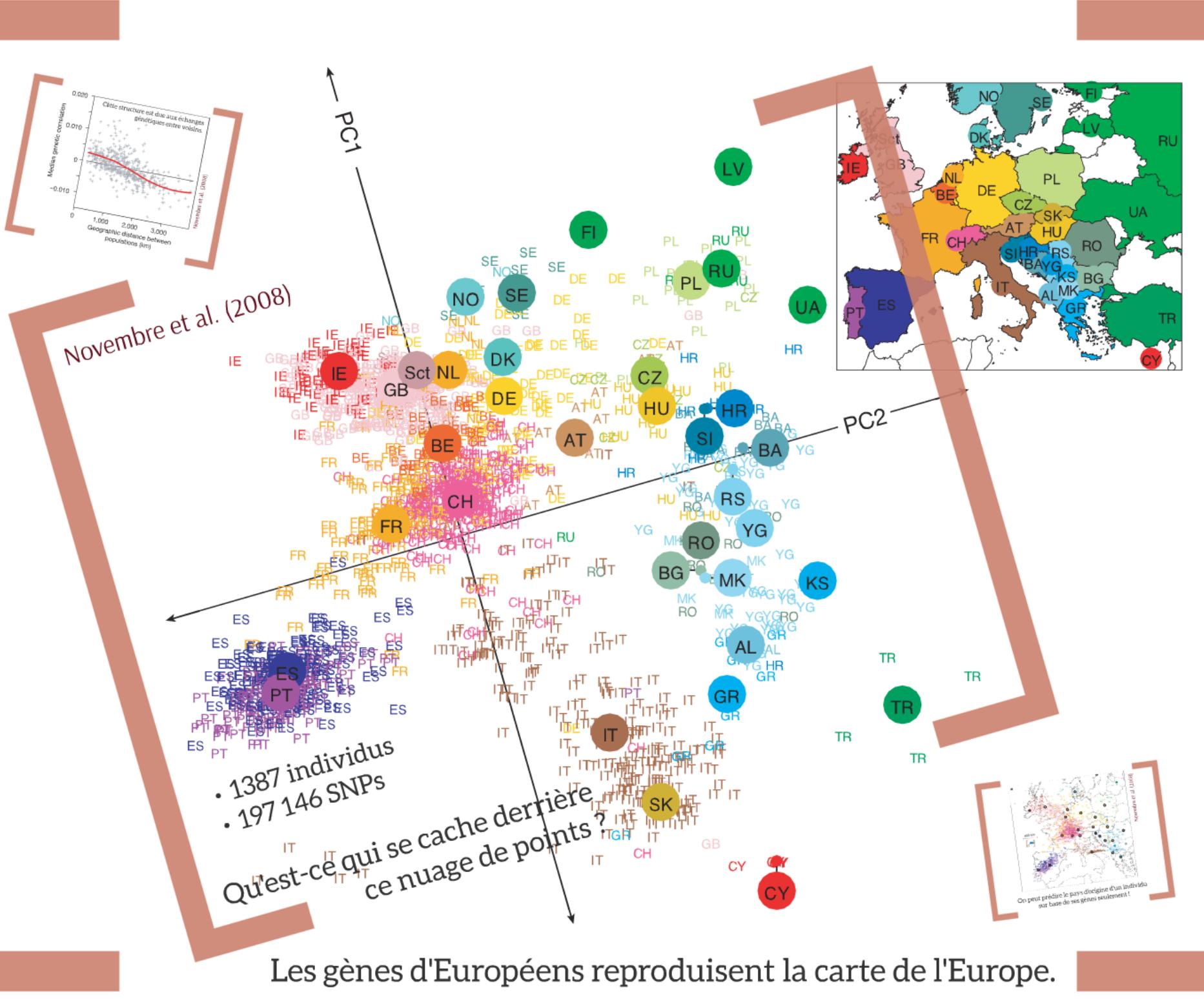
Est-il vraiment sage de justifier  
l'égalité par la biologie ?

# Objectifs

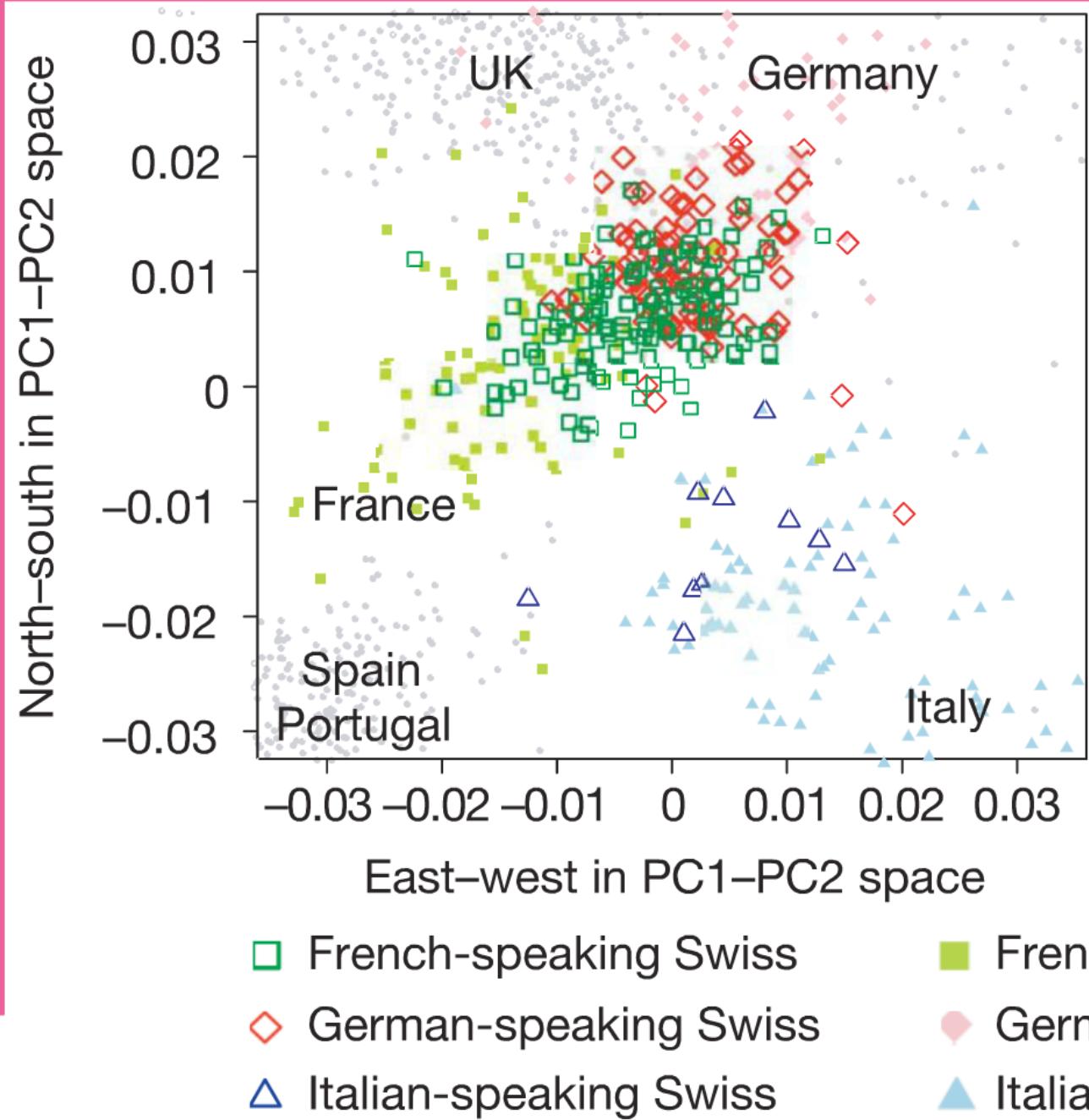
- *Quelles sont nos différences génétiques et que reflètent-elles ?*
- *D'où vient et à quand remonte l'humanité moderne ?*
- *Les races existent-elles et, si oui, certaines sont-elles "pures" ?*

Novembre et al. (2008)

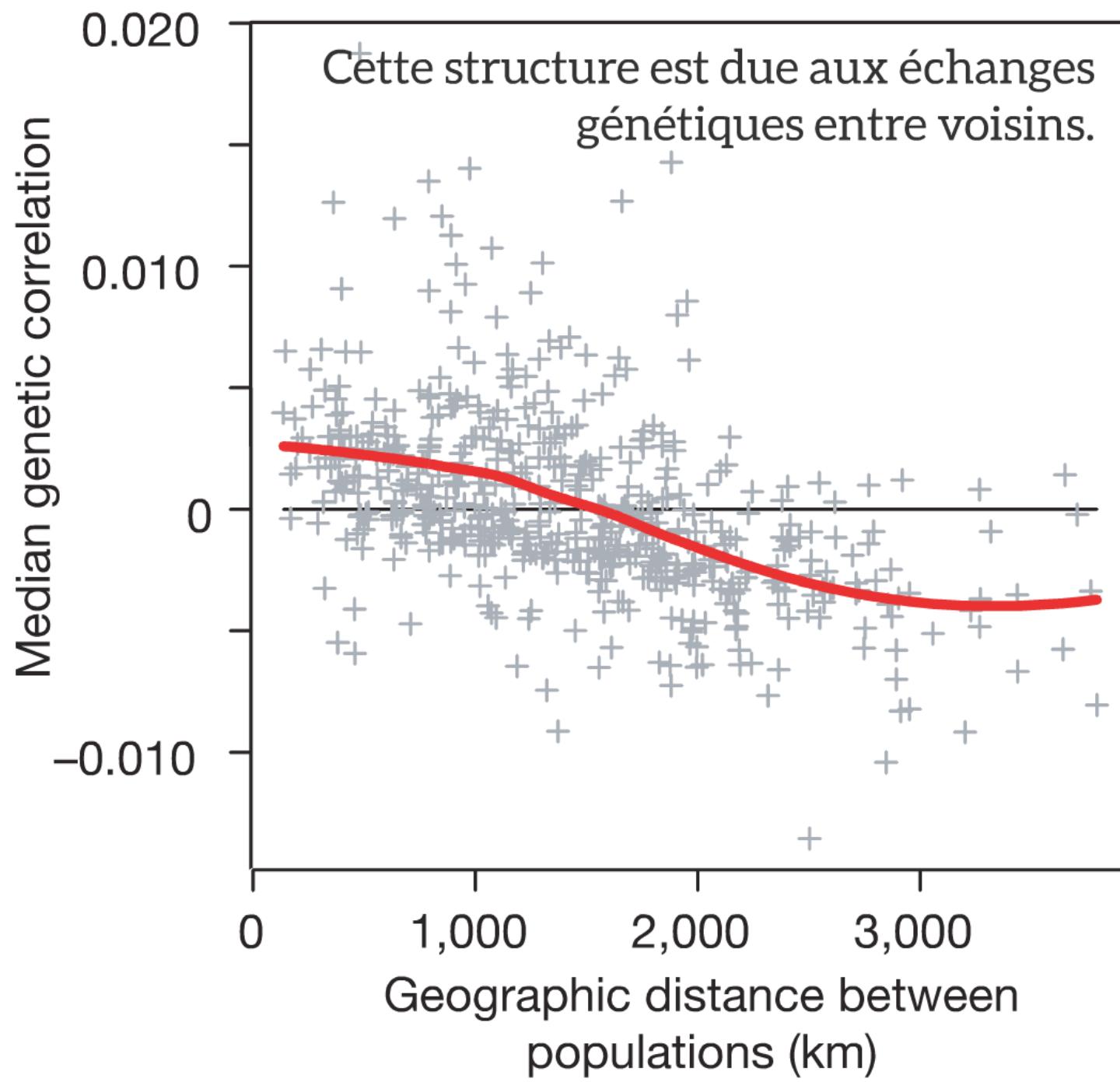




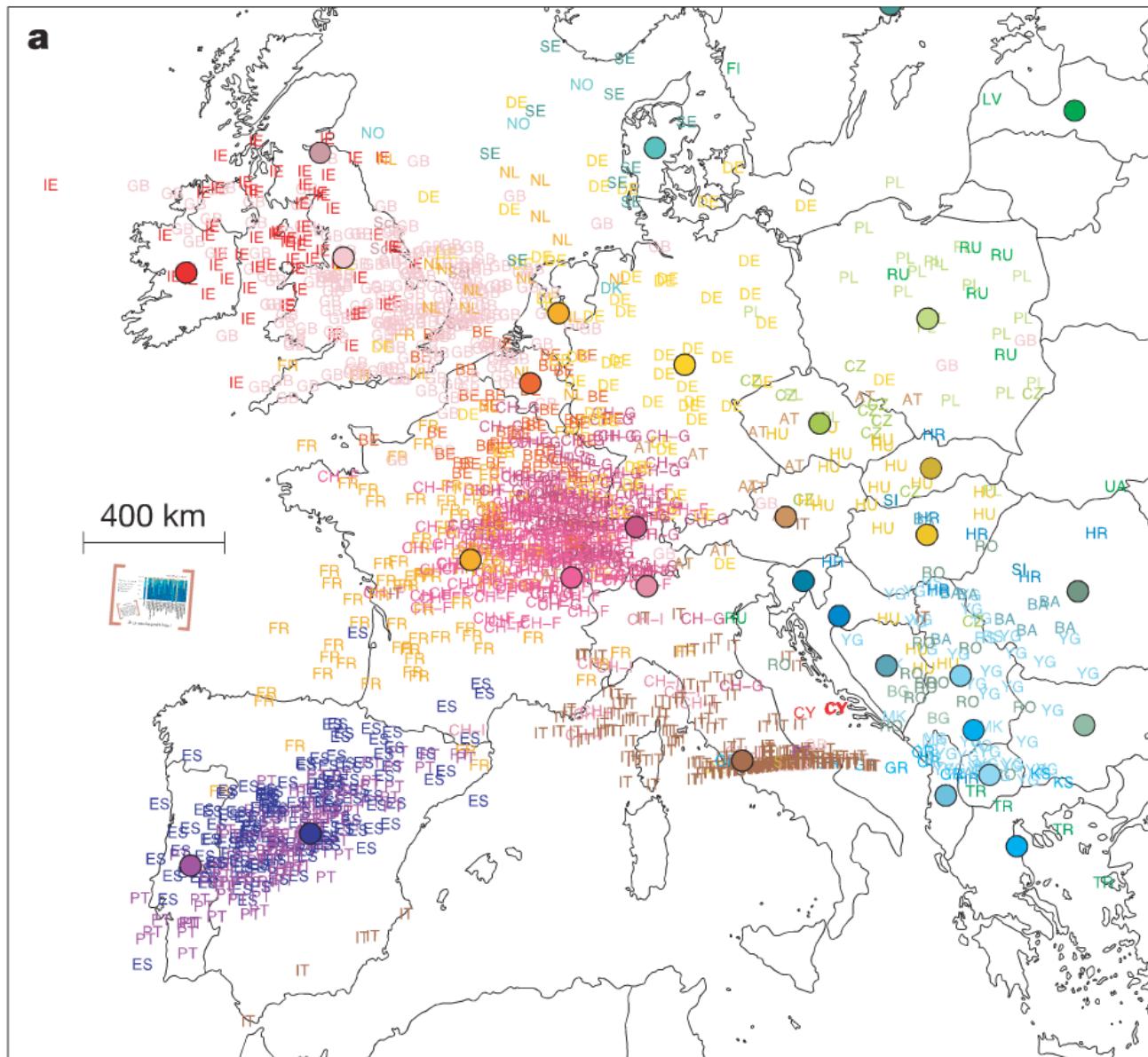
Novembre et al. (2008)



La langue compte davantage que la nationalité !



Novembre et al. (2008)

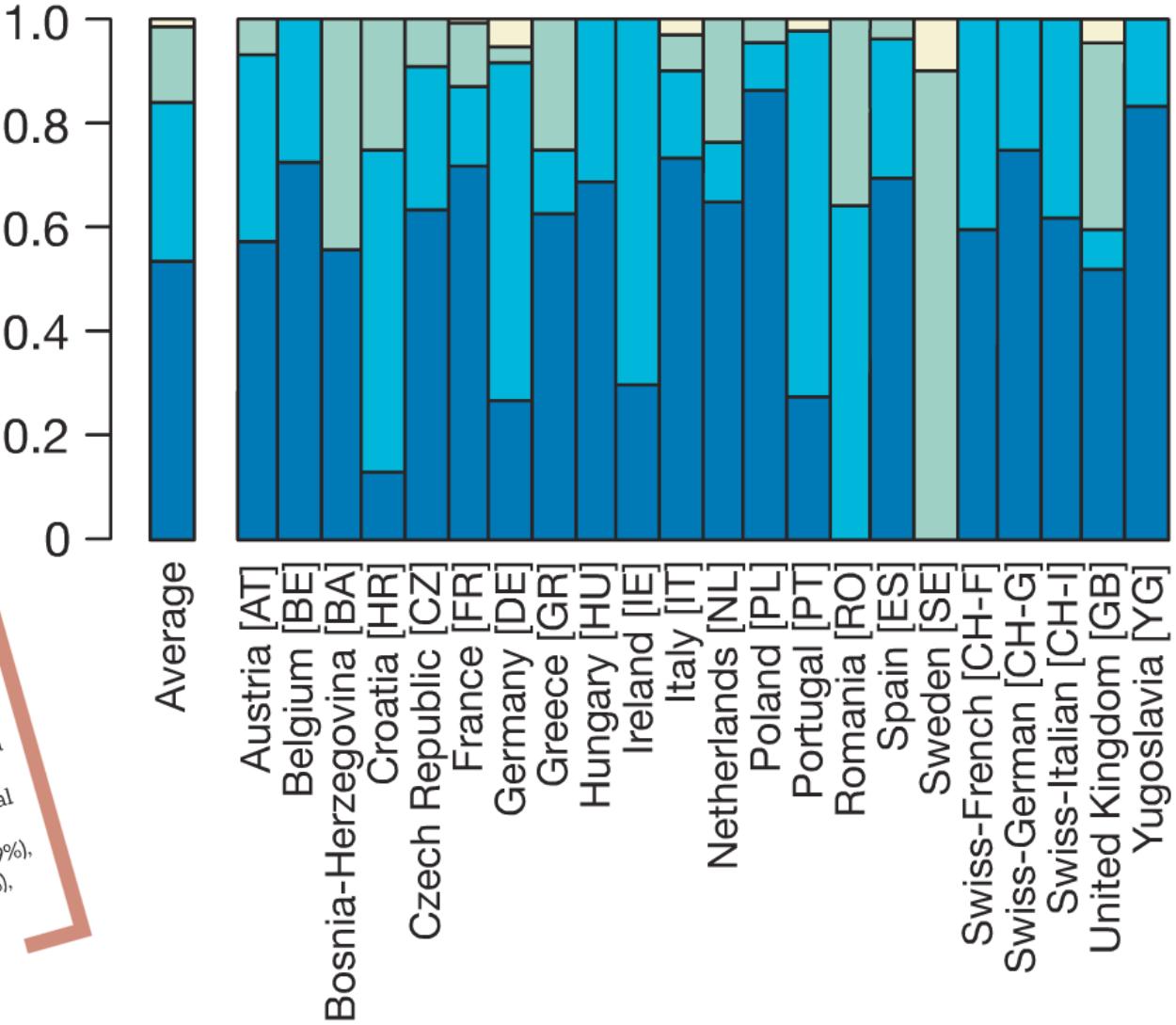


On peut prédire le pays d'origine d'un individu sur base de ses gènes seulement !

Novembre et al. (2008)

### Prediction accuracy

- 1,200–2,500 km
- 800–1,200 km
- 400–800 km
- 0–400 km



### Limitations

- Le pays d'origine d'un individu est le pays d'où viennent ses 4 grands-parents.
- Les individus "hybrides" se placeront à équidistance entre leurs pays d'origine.
- La fraction du génome portant ce signal est très faible (0,001%). Le reste est :
  - identique chez tout le monde (99,9%),
  - différent entre continents (0,01%),
  - différent entre individus (0,1%).

Et ça marche plutôt bien !

# Limitations

- Le pays d'origine d'un individu est le pays d'où viennent ses 4 grand-parents.
- Les individus "hybrides" se placeraient à équidistance entre leurs pays d'origine.
- La fraction du génome portant ce signal est très faible (0,001%). Le reste est :
  - identique chez tout le monde (99,9%),
  - différent entre continents (0,01%),
  - différent entre individus (0,1%).

# Prélèvement



raction

# Extraction



Géne

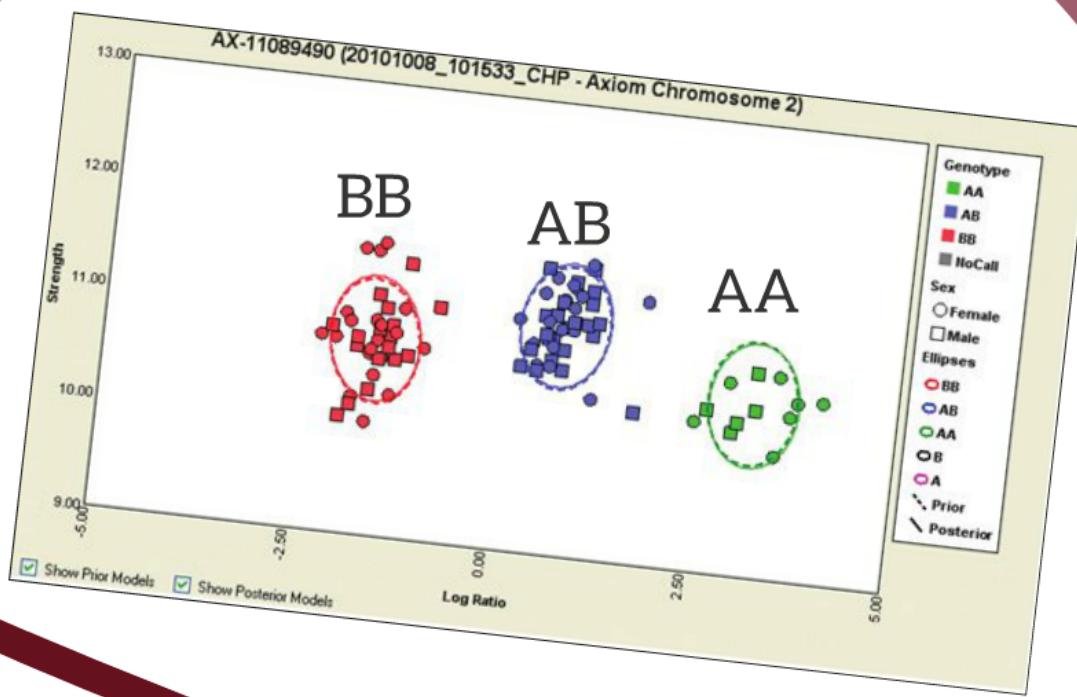
# Génotypage



*Affymetrix GeneTitan*



760 échantillons  
par semaine



QC

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	[ 500k ]	m
sample.1	0	0	1	0	2	0	2	2	0	...	0
sample.2	1	1	1	1	0	1	1	1	1	...	1
sample.3	2	2	1	2	1	1	1	2	1	...	0
sample.4	2	2	1	2	2	0	1	2	0	...	2
sample.5	1	1	1	1	0	1	1	1	1	...	1
sample.6	2	2	0	2	2	2	2	1	2	...	0
[ 1000 ]	.	.	.	.	.	.	.	.	.	...	.
sample.n	1	1	0	1	2	2	1	0	1	...	1

Les génotypes sont automatiquement recodés :

- AA => 0
- AB => 1 [hétérozygote]
- BB => 2

# Analyse

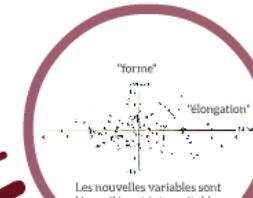
	taille (cm)	poids (kg)
Pierre	181	76
Paul	178	79
Jeanne	173	63
Jean	183	95
...		

Imaginons une série d'observations de 2 variables corrélées...



On recherche les axes orthogonaux qui maximisent la variance.  
taille (cm)

rotation

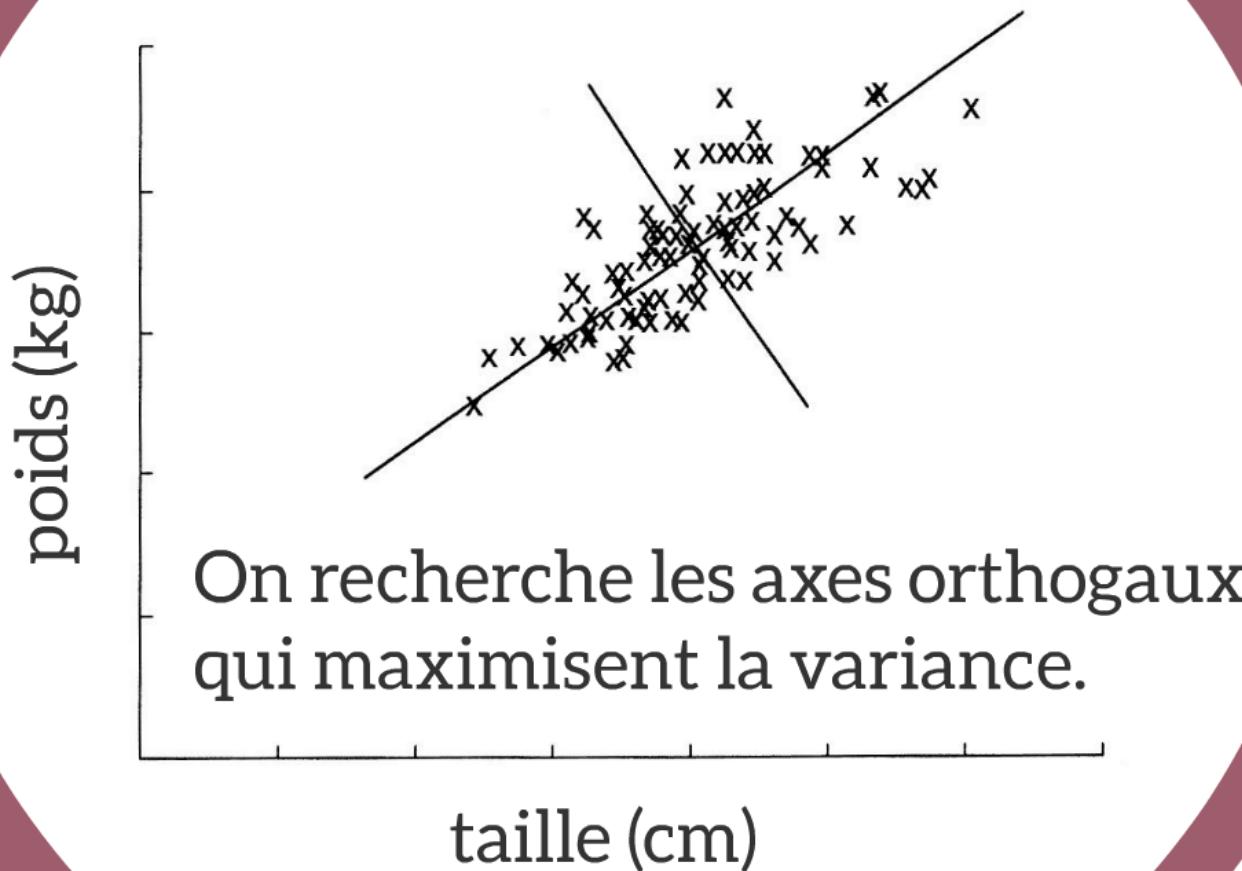


Les nouvelles variables sont décorrélées et interprétables.

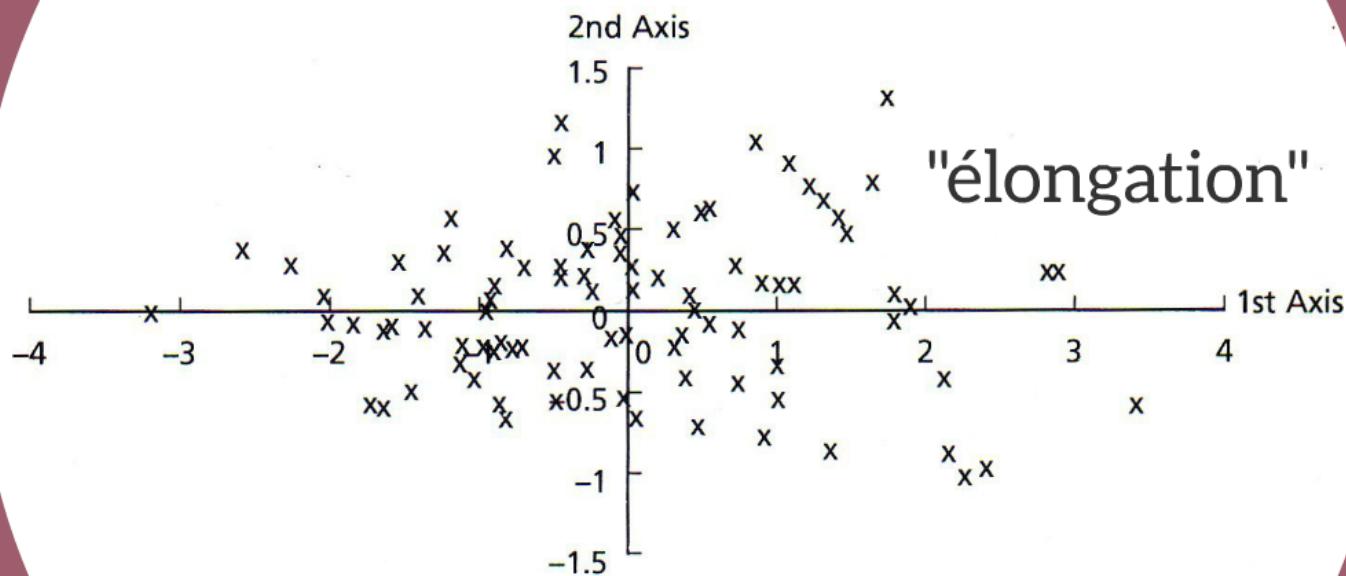
## Principe de l'ACP

	taille (cm)	poids (kg)
Pierre	181	76
Paul	178	79
Jacques	173	67
Jean	183	95
...		

Imaginons une série d'observations  
de 2 variables corrélées...



"forme"



"élongation"

Les nouvelles variables sont  
décorrélées et interprétables.

# Protocole d'analyse

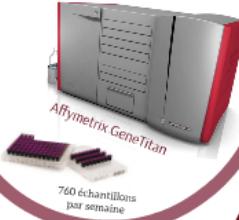
## Prélèvement



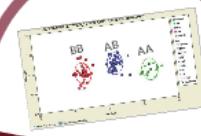
## Extraction



## Génotypage



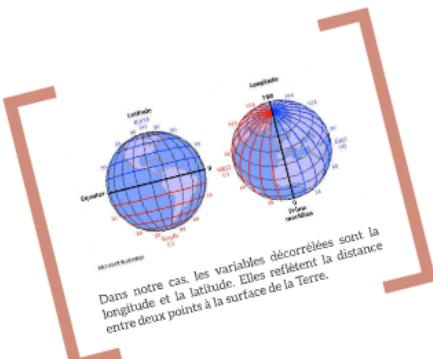
## QC

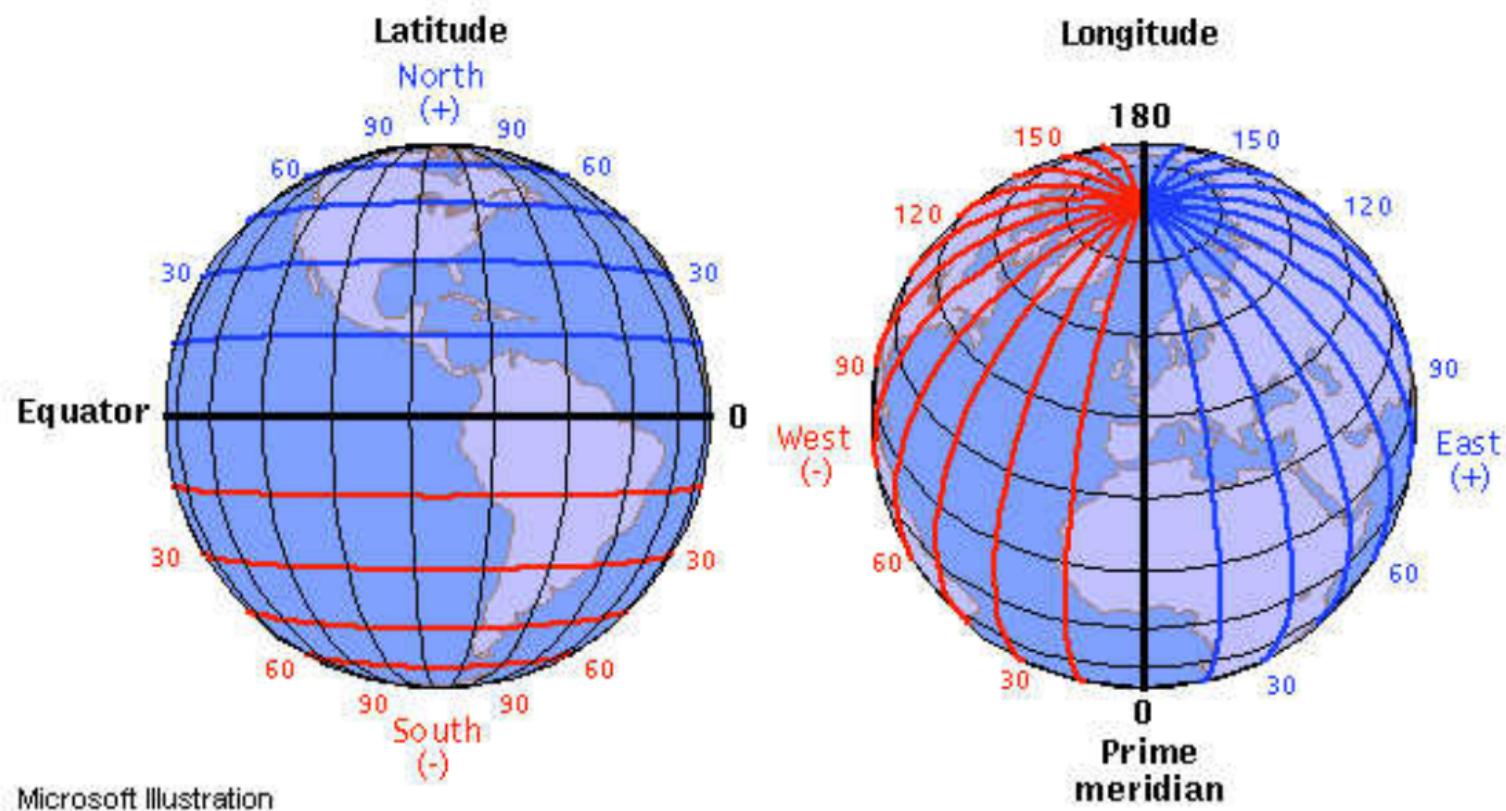


## Analyse

Principe de l'ACP

Dans notre cas, les variables décorrélées sont la longitude et la latitude. Elles reflètent la distance entre deux points à la surface de la Terre.

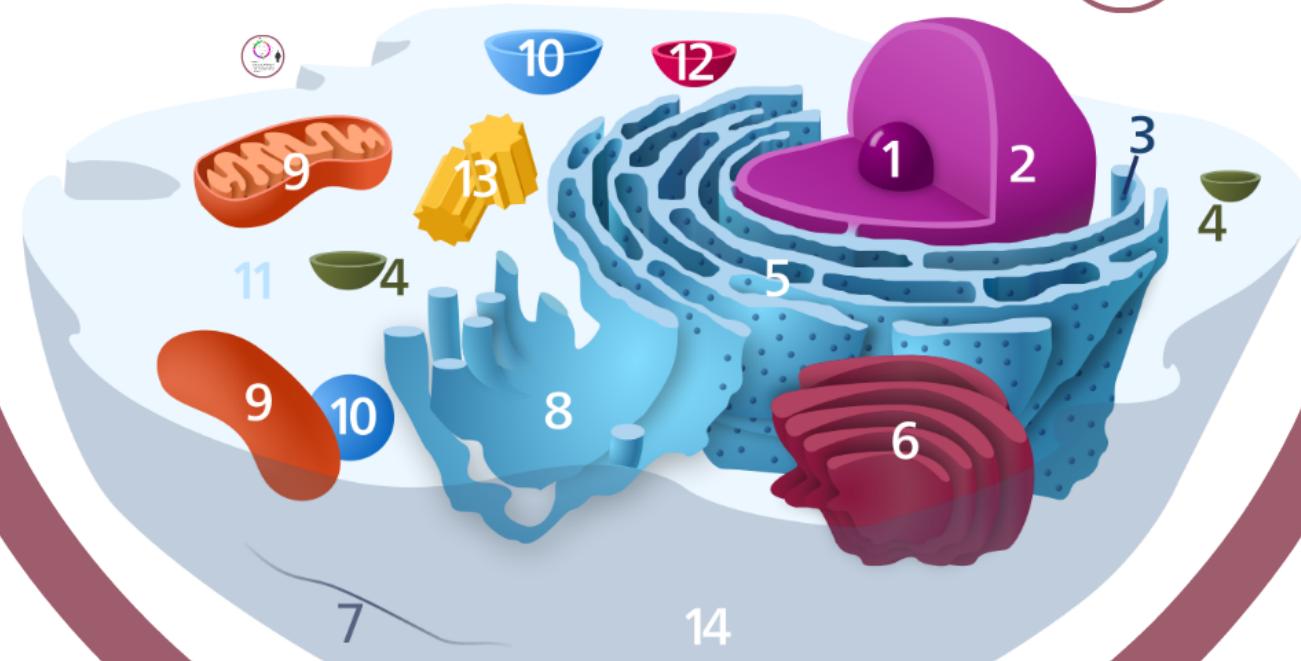
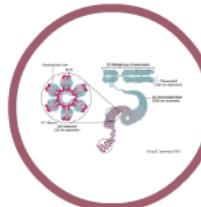
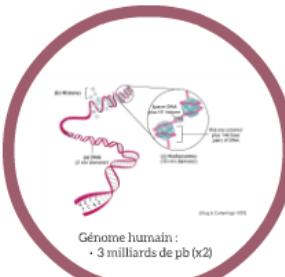


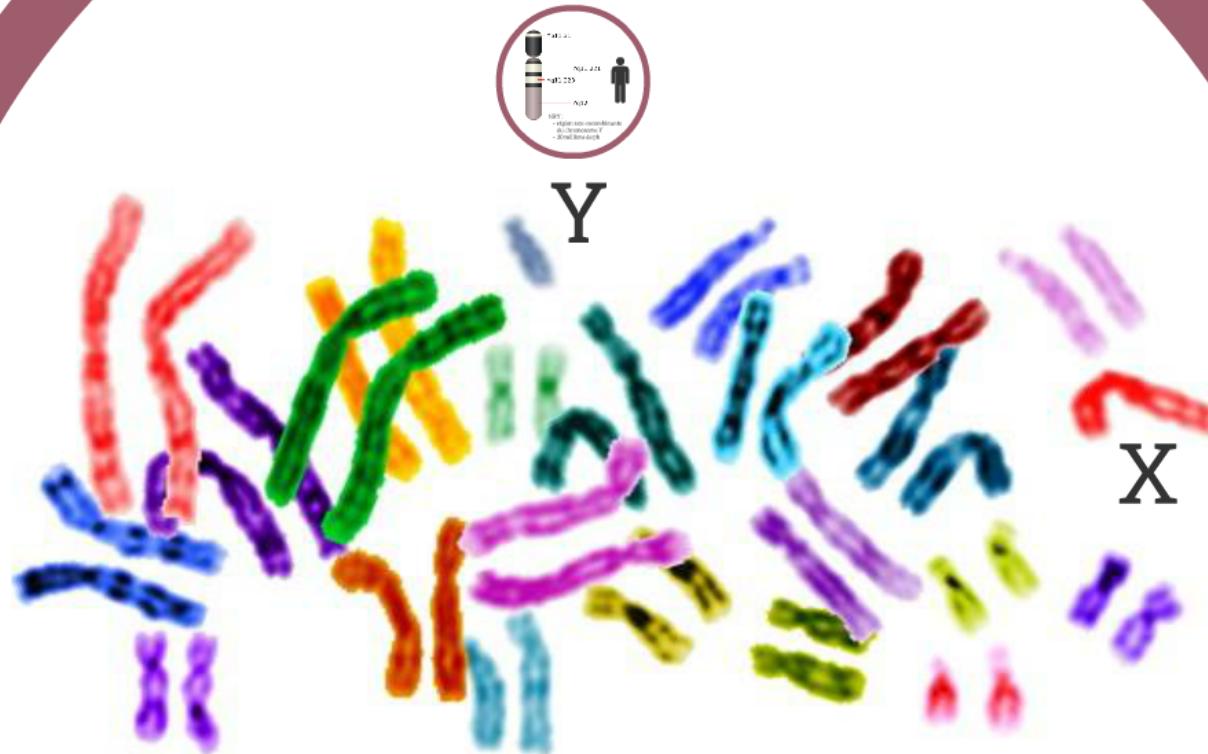


Dans notre cas, les variables décorrélées sont la longitude et la latitude. Elles reflètent la distance entre deux points à la surface de la Terre.

## D'où vient l'information ?

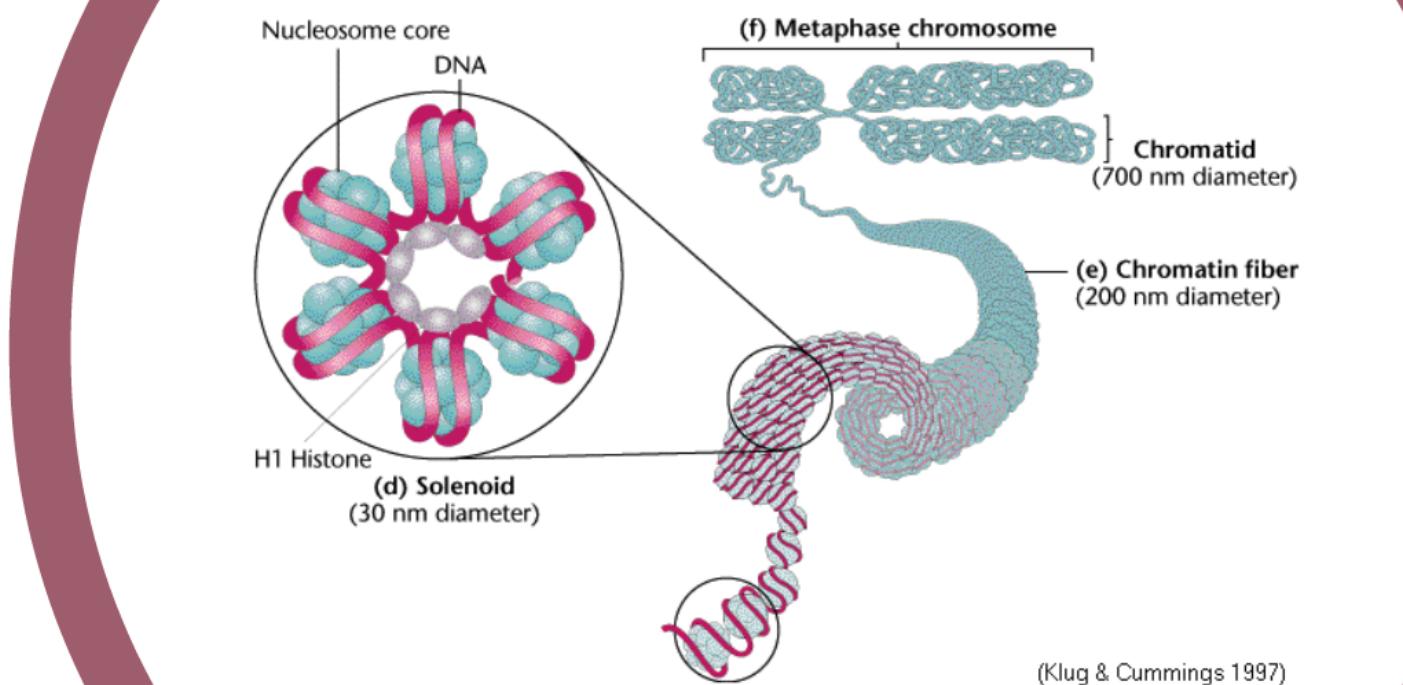
ACGACTCA  
GATGATCATACATACAT  
AACGACTATACATACAGCAC  
AACTCTAGACCCATACTCAGCG  
GACATACAGACGACTACAGCAGCA  
ATACGAGTACGACATCAGCATCGA  
CTCAGACTCTCATACTCAGCATAC  
GACATACGACTACAGCAGCAC  
ACTACGGACATCAGCATCAGCAC  
GCTACAGGACTACAACTGCTACAGC  
ATACGACTACATCATCAGACATCA  
ATACGACAGCATAGACATACTAGC  
TATATACAGACAGAATCTACTAAGC  
TACACTACATCTGAGACAGCGTC  
TCTCCATACCGCAAGGAGCG  
TGAGACTTACCGAAC  
TATAGCT

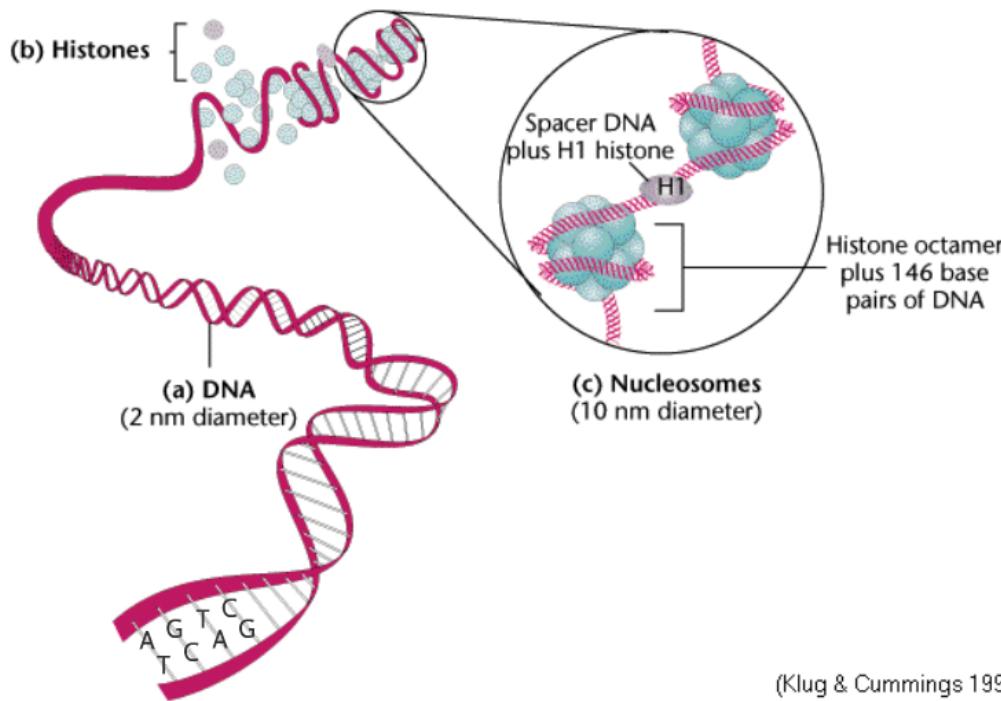




Caryotype humain :

- 22 paires d'autosomes
- 2 chromosomes sexuels



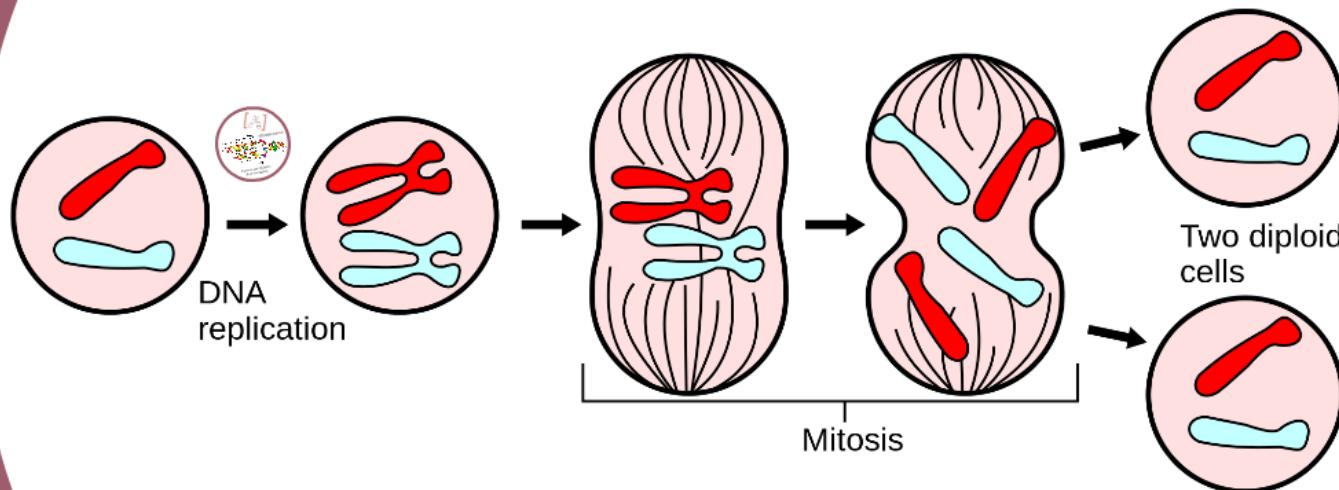


(Klug & Cummings 1997)

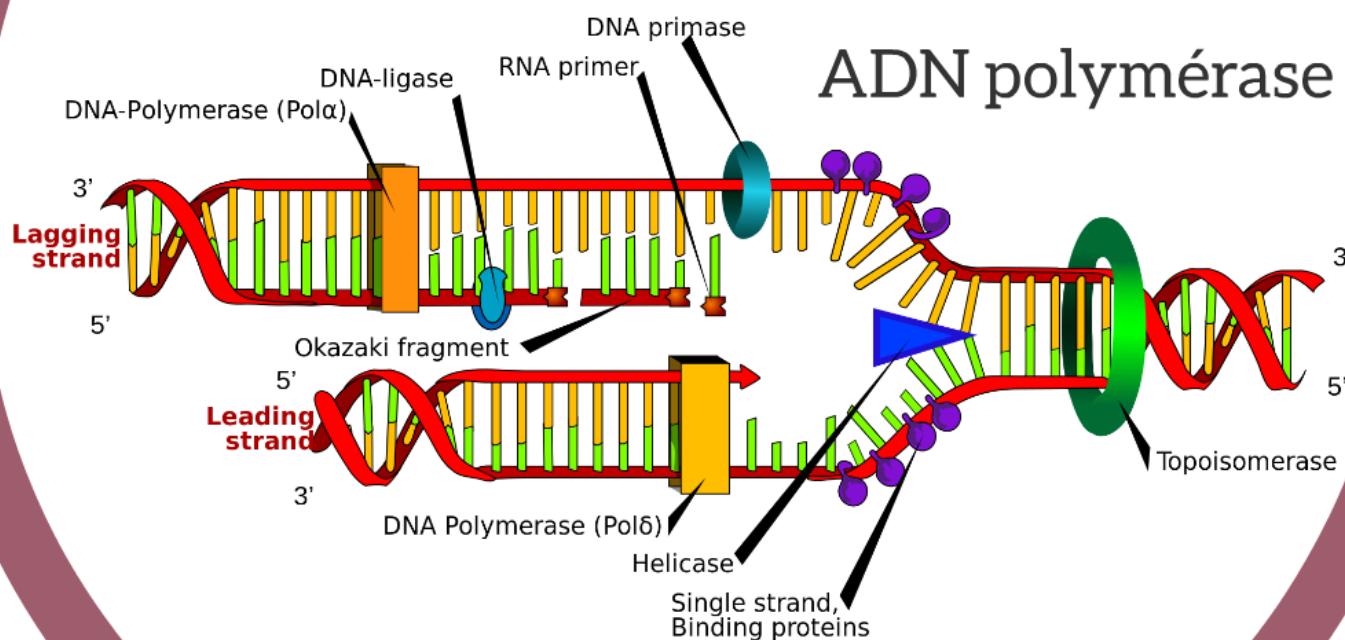
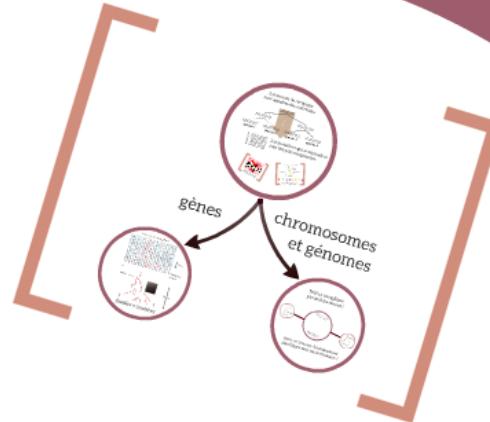
Génome humain :  
• 3 milliards de pb (x2)

ACGACTCA  
GATAGCATACATACAT  
AACGACTATACTACGACACT  
AACCTCAGACCCATACTCAGCAT  
ACGACATACGAACGACTACAGCAGCA  
GACATCAGCAGTACGACATCAGCATCGA  
CACGCTCAGACTCTCCATACTCAGCATACG  
ATACGACATACGACTACAGCAGCACGACAT  
GCAGACTACGACATCAGCATCGACAGCATA  
GACAGCATACTGAGACTACAAGCTACAGCA  
ACCTACATCGACTACATCATCAGACATCA  
ATCATACTGACAGCATAGACATACTAGCT  
TCTATATCACAGACAATCTACTAAGC  
GTACACTACAATCGAGACACGCTC  
TCTCCATACCGCAAGGGAGCG  
TGAGACTTACCGAAC  
TATAGCT

Le matériel génétique est transmis à la descendance.  
C'est la base de l'hérédité.

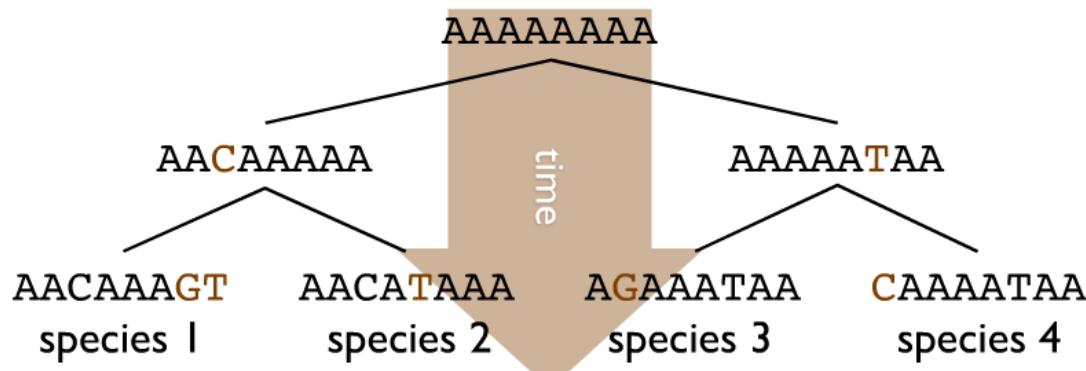


L'ADN est répliqué en phase S du cycle cellulaire.



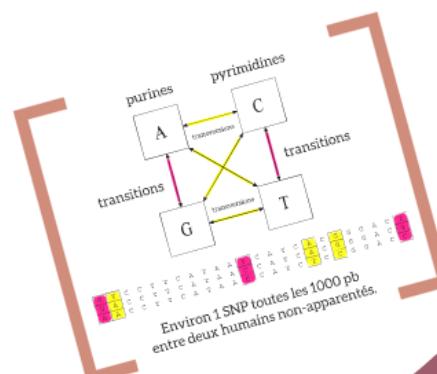
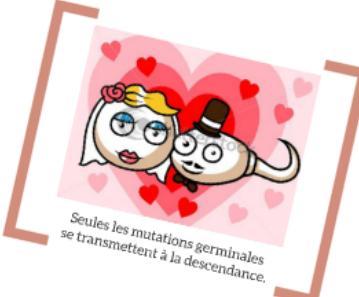
1 erreur par milliard  
de pb recopiées

## Les erreurs de recopiage sont appelées des mutations.



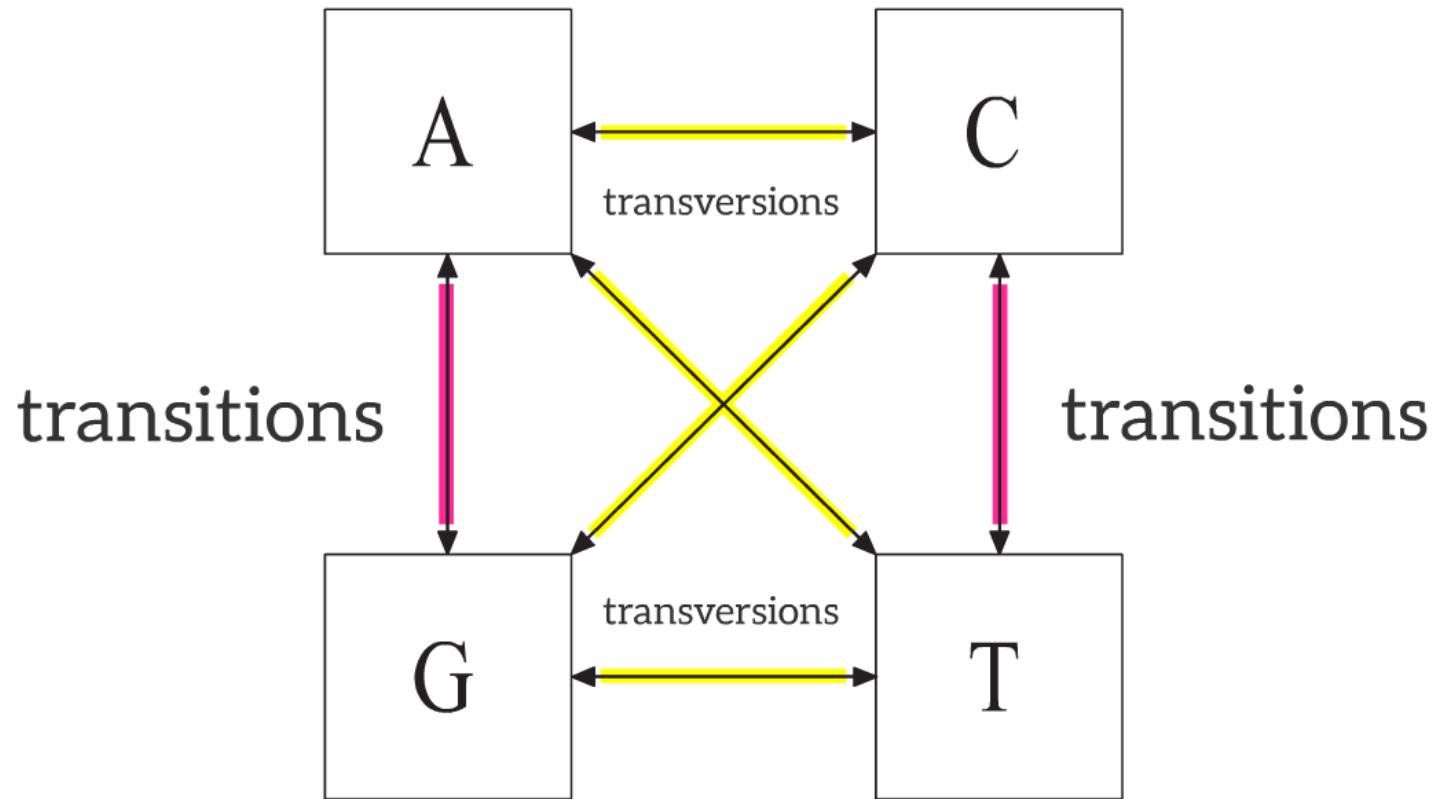
- 1 AACAAAGT  
2 AACATAAA  
3 AGAAA**T**AA  
4 CAAAAA**T**AA

Les mutations qui se répandent sont des polymorphismes.



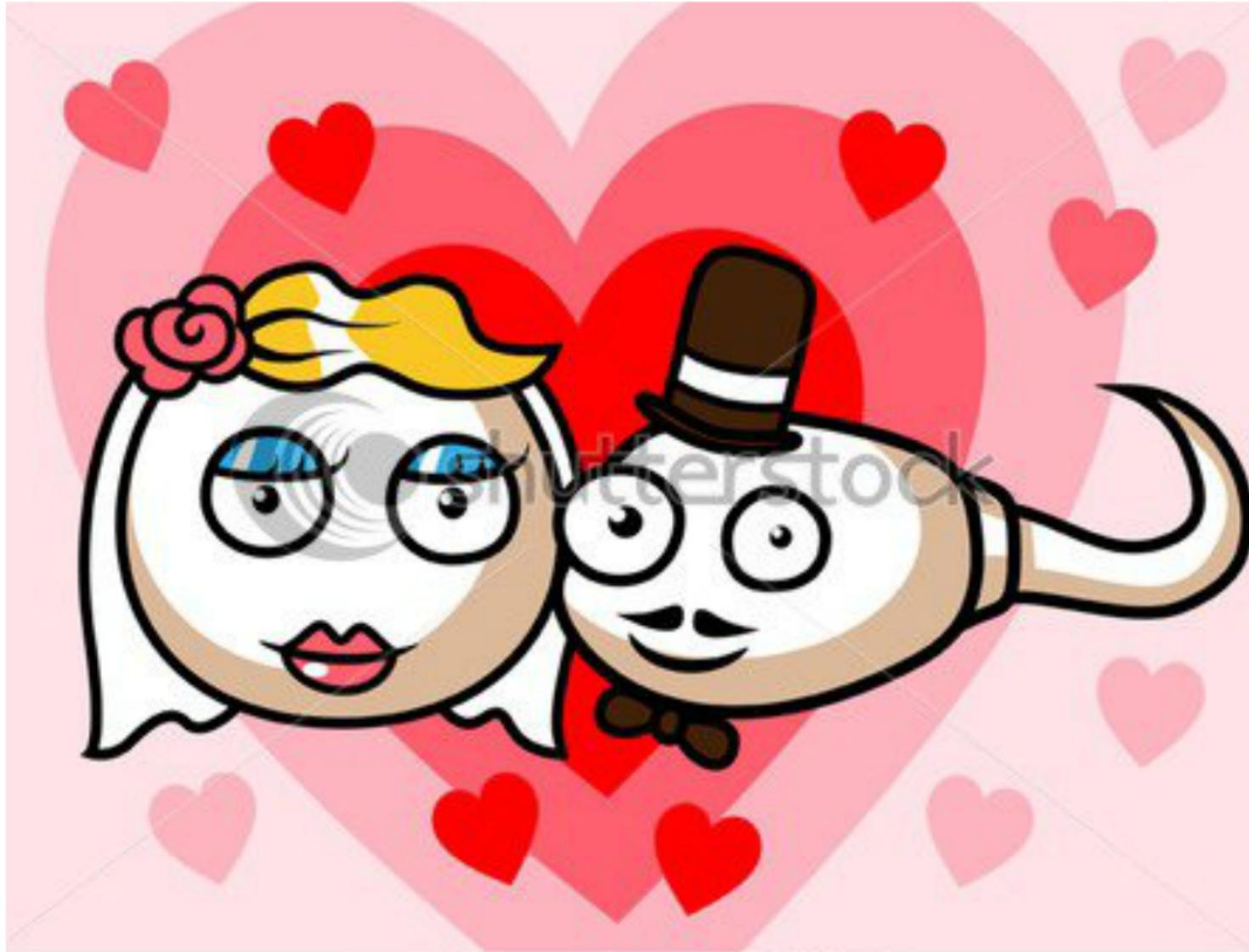
purines

pyrimidines



G	T	C	C	T	T	C	A	T	A	A	T	C	A	T	C	A	G	G	A	C	T	
G	A	C	C	T	T	C	A	T	A	A	C	C	A	T	C	A	G	G	A	C	T	
A	A	C	C	T	T	C	A	T	A	A	C	C	A	T	C	T	C	G	G	A	C	C

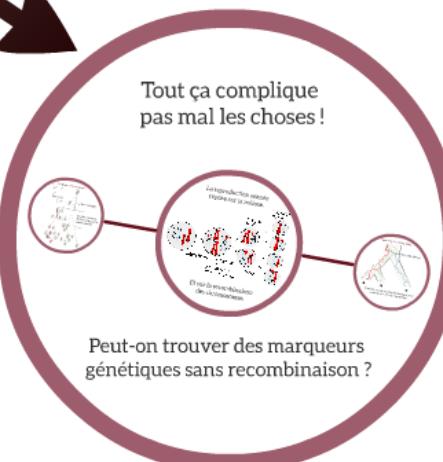
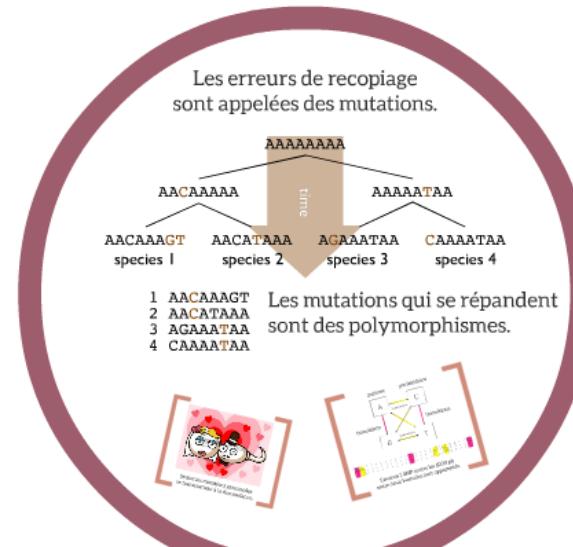
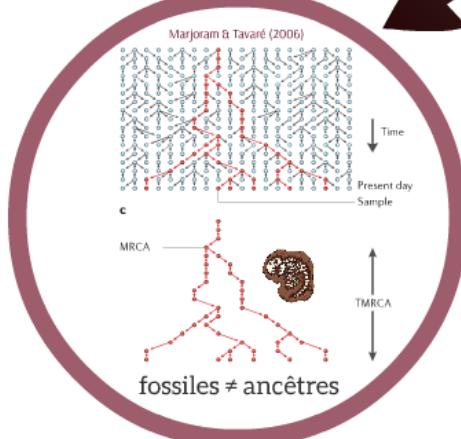
Environ 1 SNP toutes les 1000 pb  
entre deux humains non-apparentés.



Seules les mutations germinales se transmettent à la descendance.

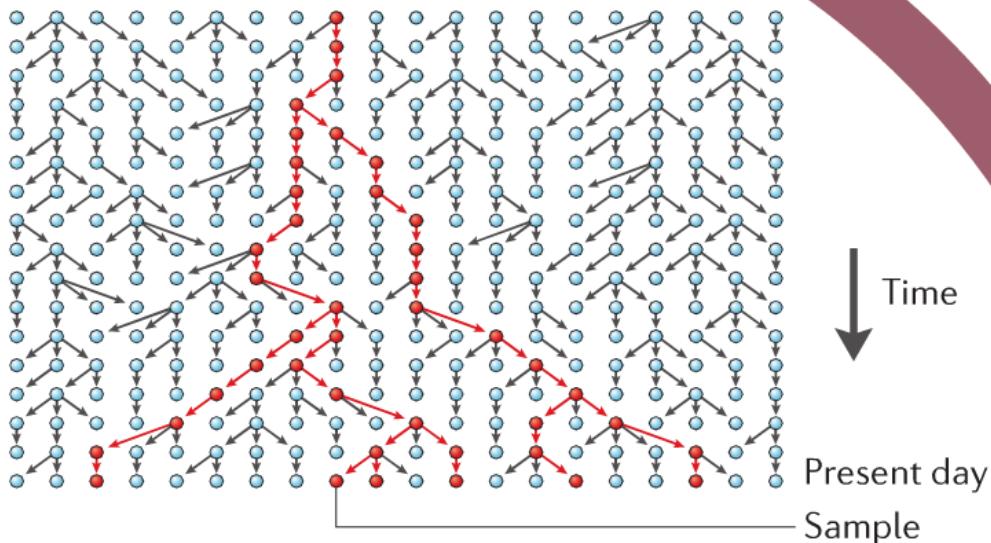
# chromosomes et génomes

gènes

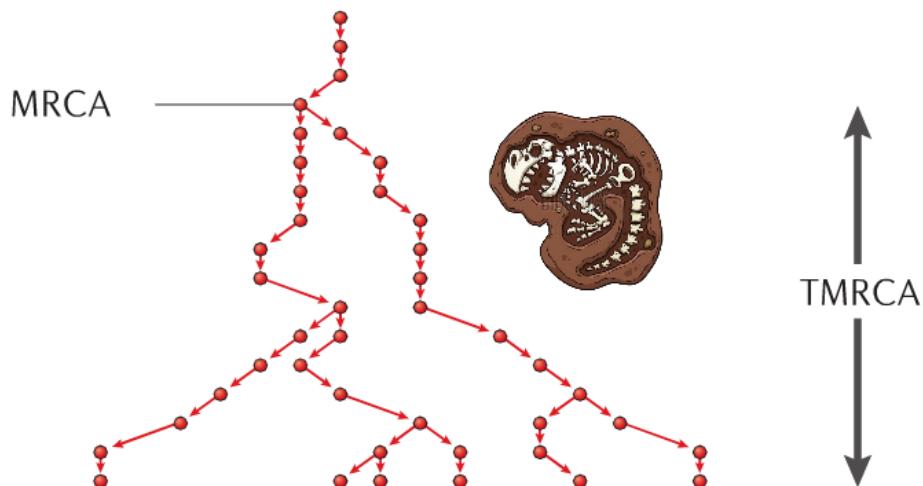




Marjoram & Tavaré (2006)

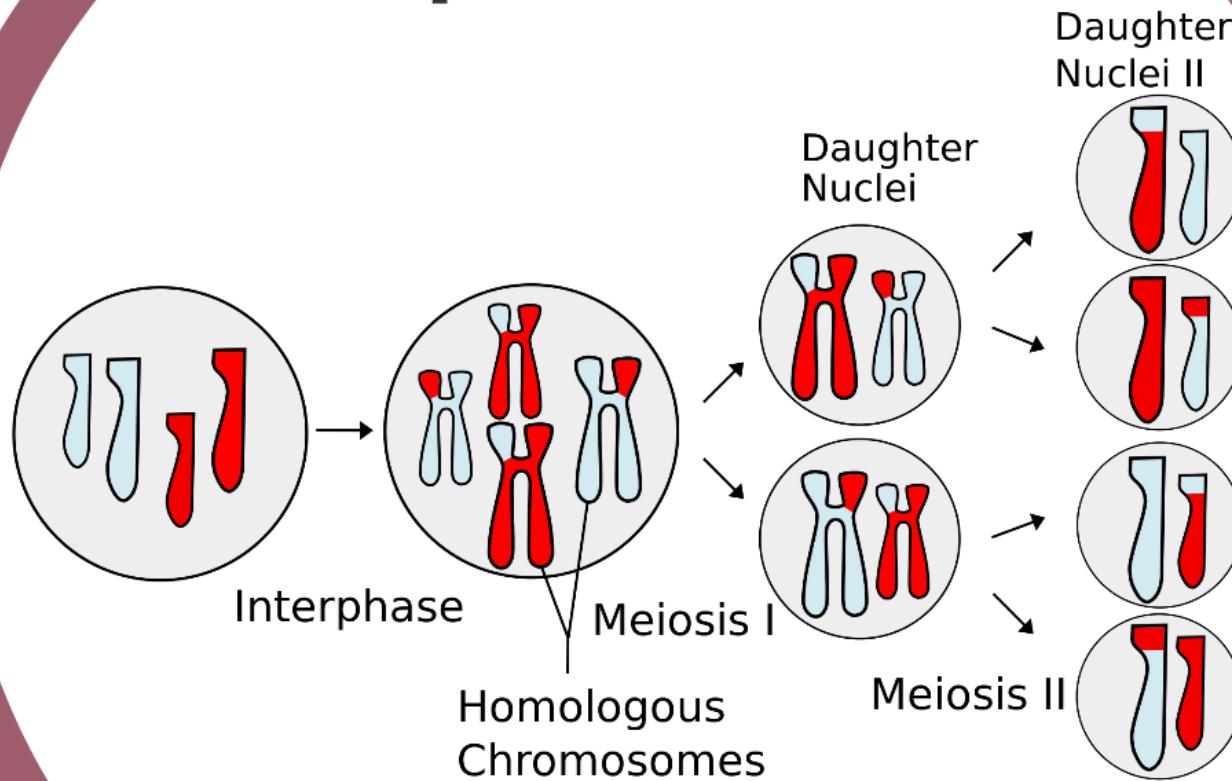


c



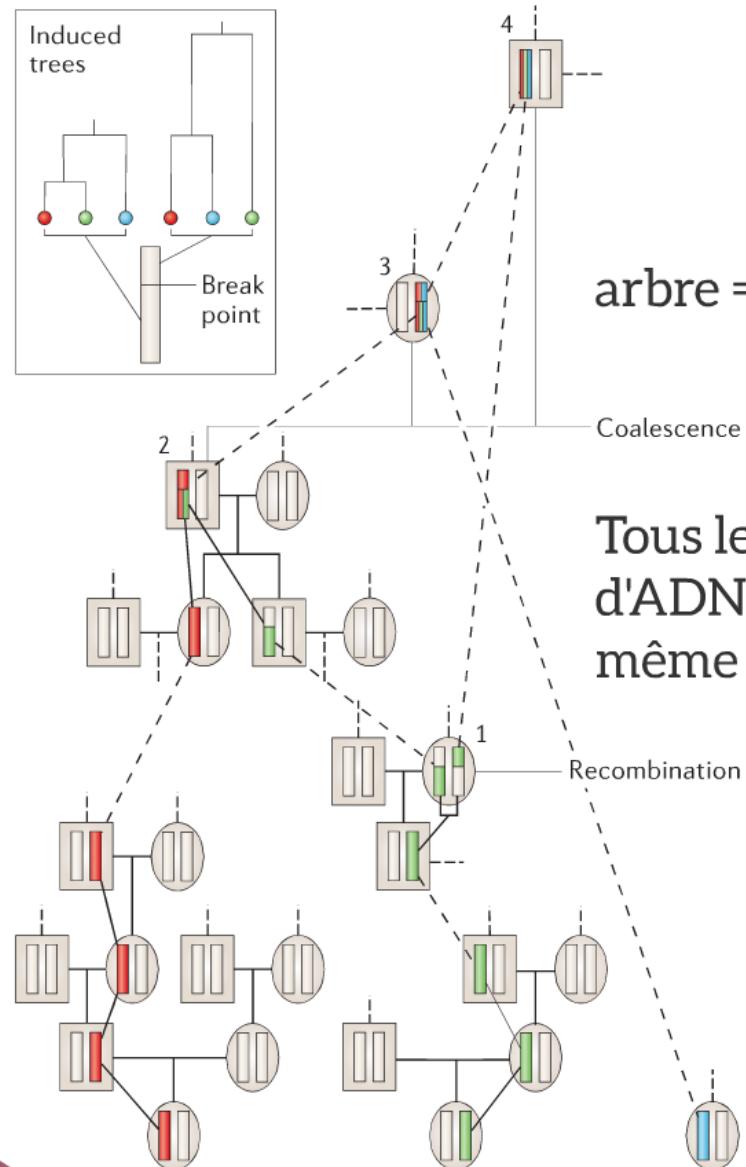
fossiles  $\neq$  ancêtres

La reproduction sexuée  
repose sur la méiose.



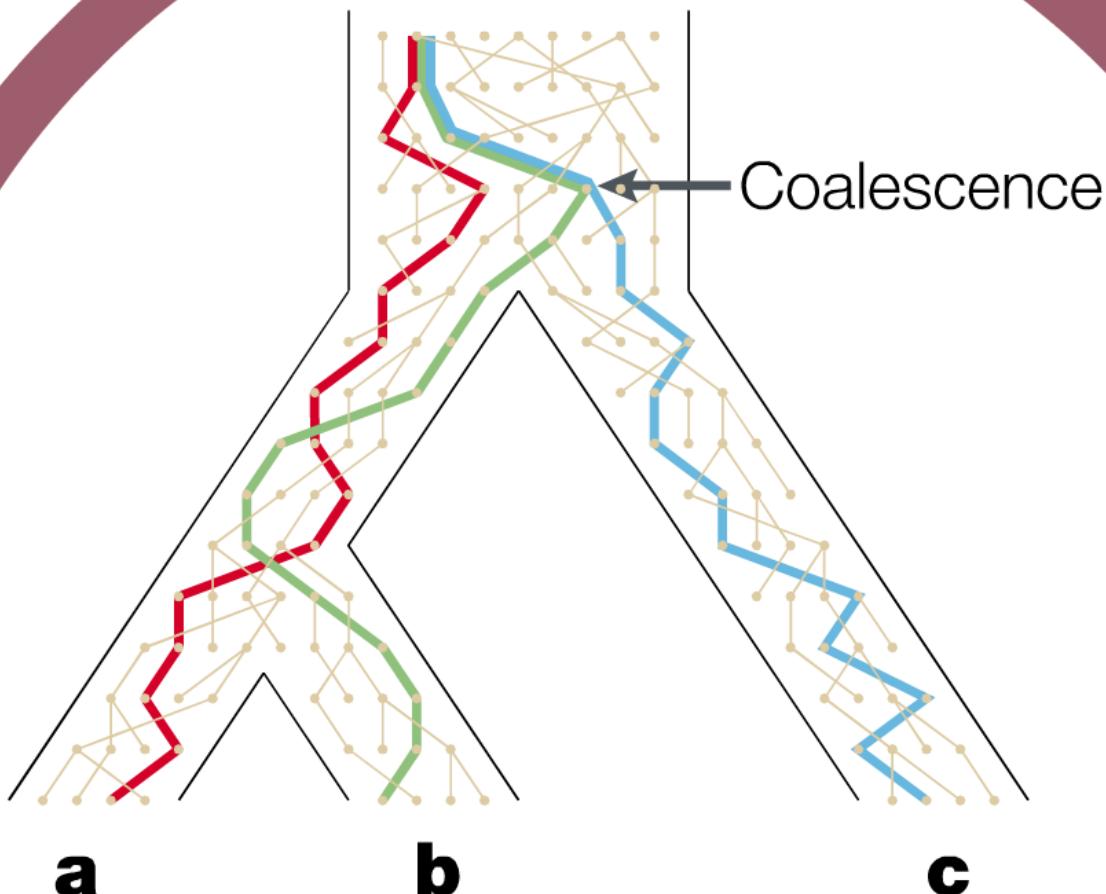
Et sur la recombinaison  
des chromosomes.

Marjoram & Tavaré (2006)



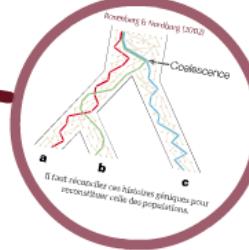
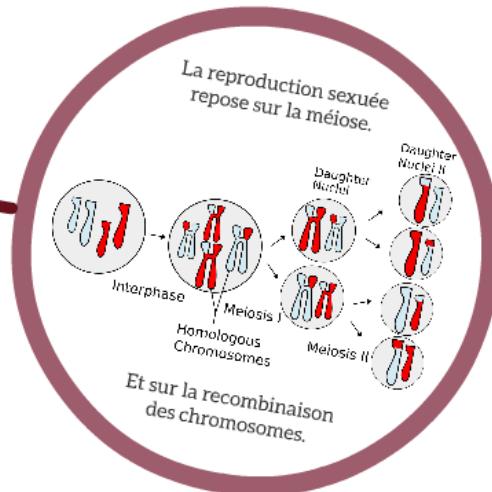
Tous les segments  
d'ADN n'ont plus le  
même ancêtre.

Rosenberg & Nordborg (2002)

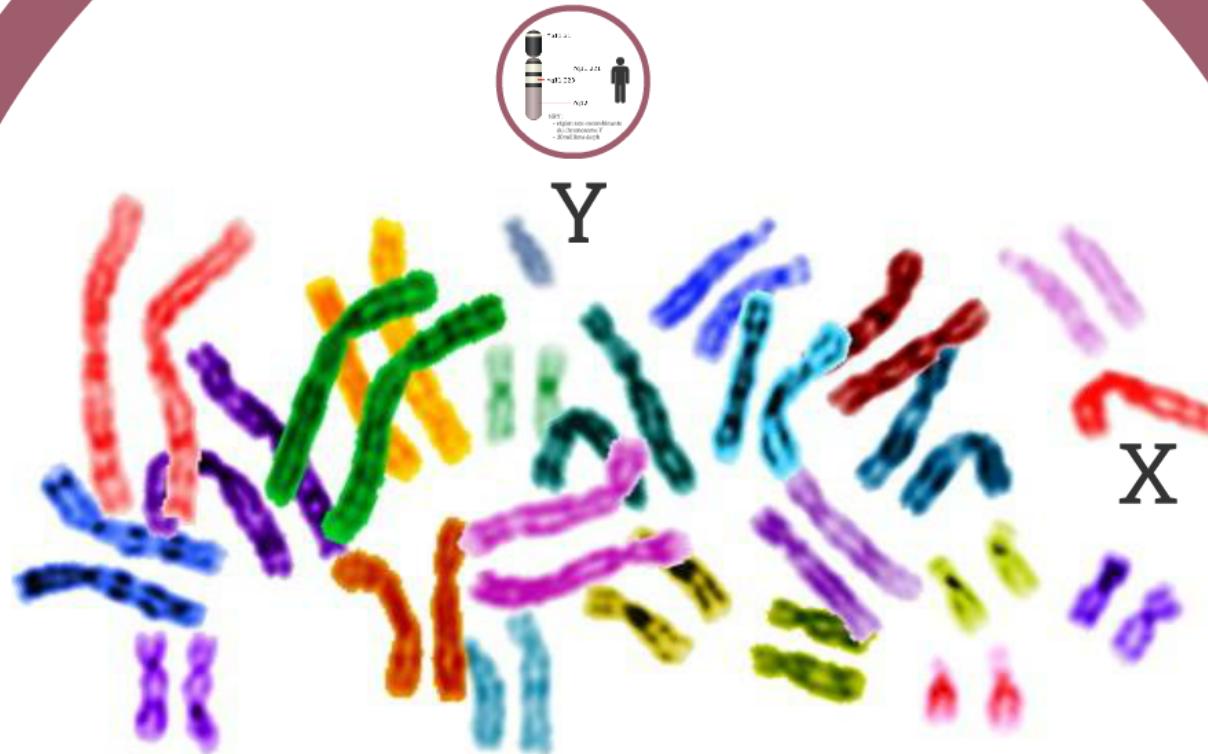


Il faut réconciler ces histoires géniques pour  
reconstituer celle des populations.

Tout ça complique  
pas mal les choses !

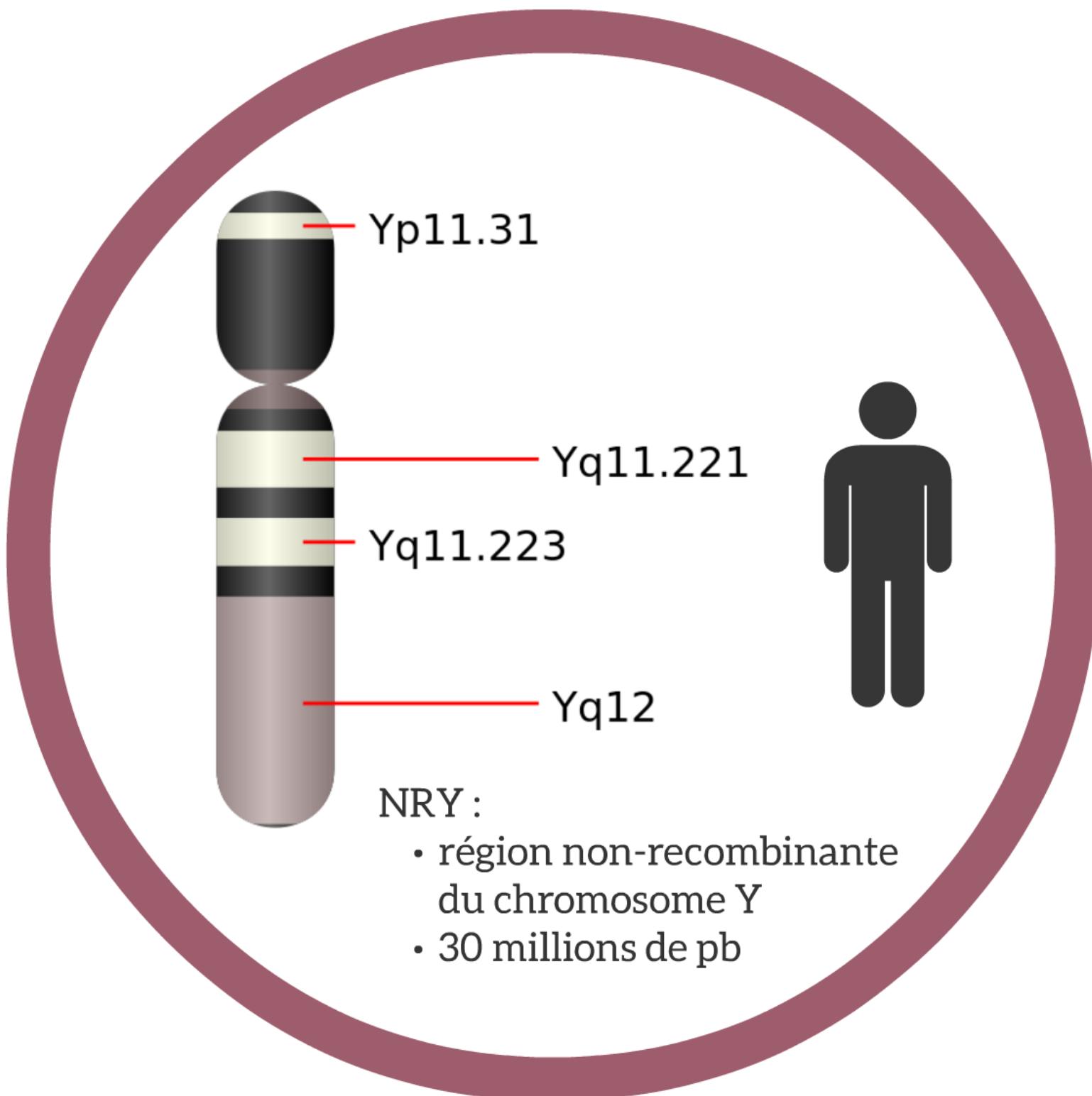


Peut-on trouver des marqueurs génétiques sans recombinaison ?



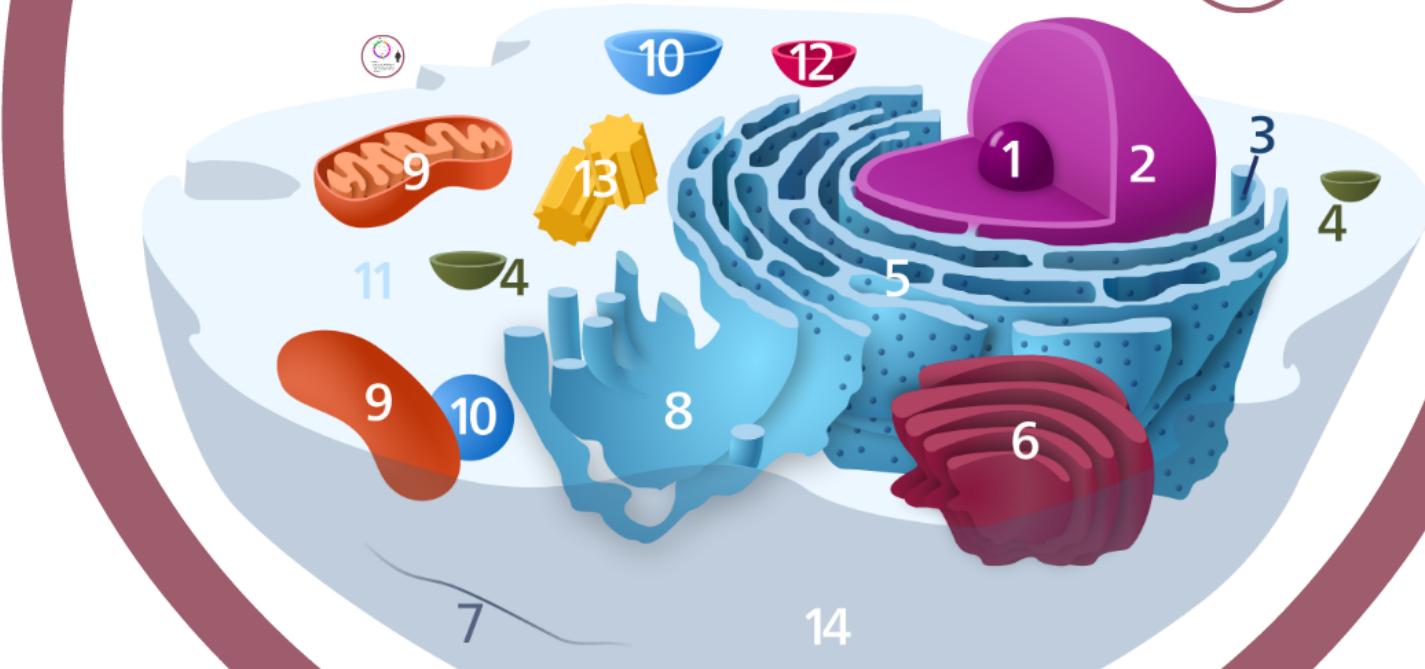
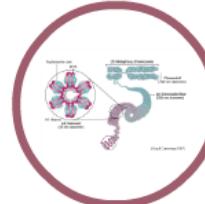
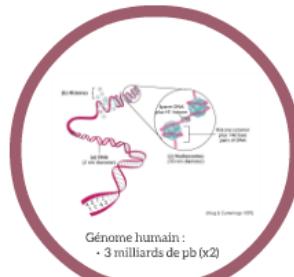
Caryotype humain :

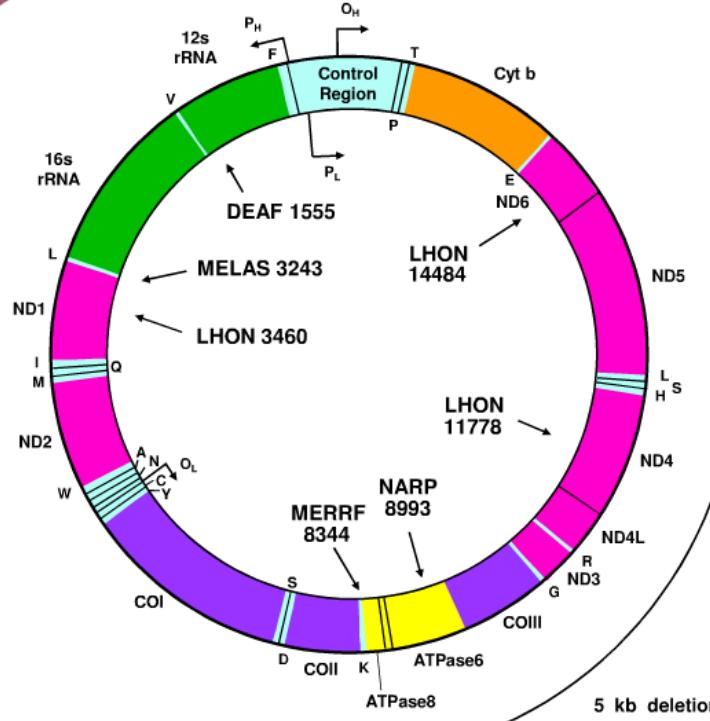
- 22 paires d'autosomes
- 2 chromosomes sexuels



## D'où vient l'information ?

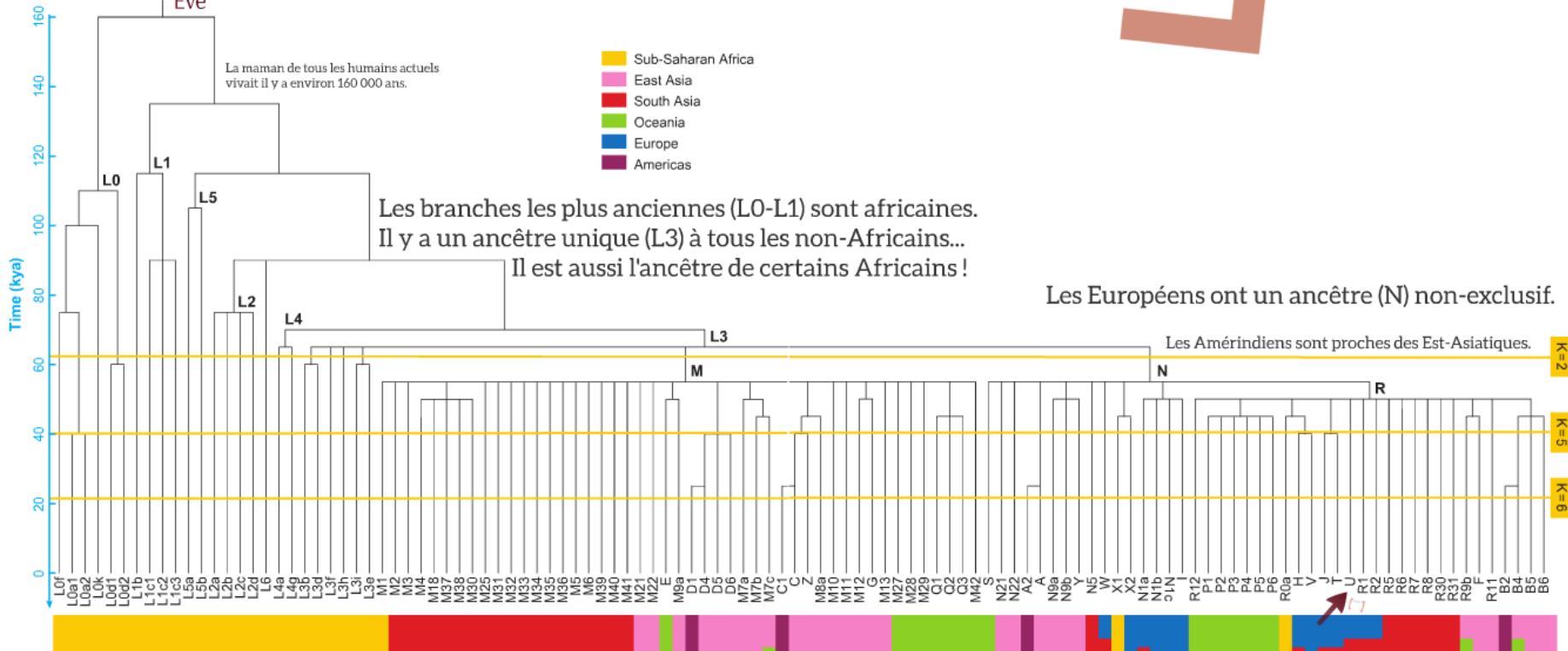
ACGACTCA  
GATAGCATACATACAT  
AACGACTATACTACAGACACT  
CAACCTCAGACCCATACTCAGCAT  
ACGGACATACGAACGACTACAGCAGA  
GACATCAGCAGTACGACATCAGCATCGA  
CAGCTCAGACTCTCATACTCAGCATCG  
ATACGGACATACGACTACAGCAGCAGACAT  
GCAGACTACGACATCAGCATCGACAGCATA  
GACAGCATACGAGACTACAAGCTACAGCA  
ACCTACATCGACTACATCATCAGACATCA  
ATCATACGACAGCATAGACATACTAGCT  
TCTATATCACAGACAATCTACTAAGC  
GTACACTACAATCGAGACACGCTC  
TCTCCATACCGCAAGGGAGCG  
TGAGACTTAACCGAAC  
TATAAGCT





## mtDNA :

- génome mitochondrial
- taux de mutation élevé
- 100-10 000 par cellule
- 16 500 pb



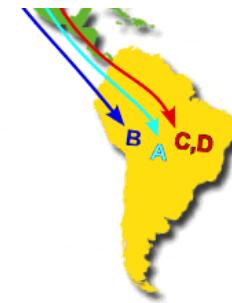
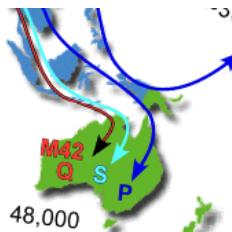
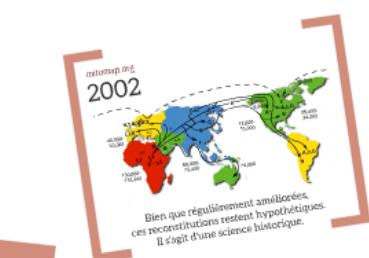
Underhill & Kivisild (2007)

# mtDNA

[mitomap.org](http://mitomap.org)  
2013



130,000-  
200,000



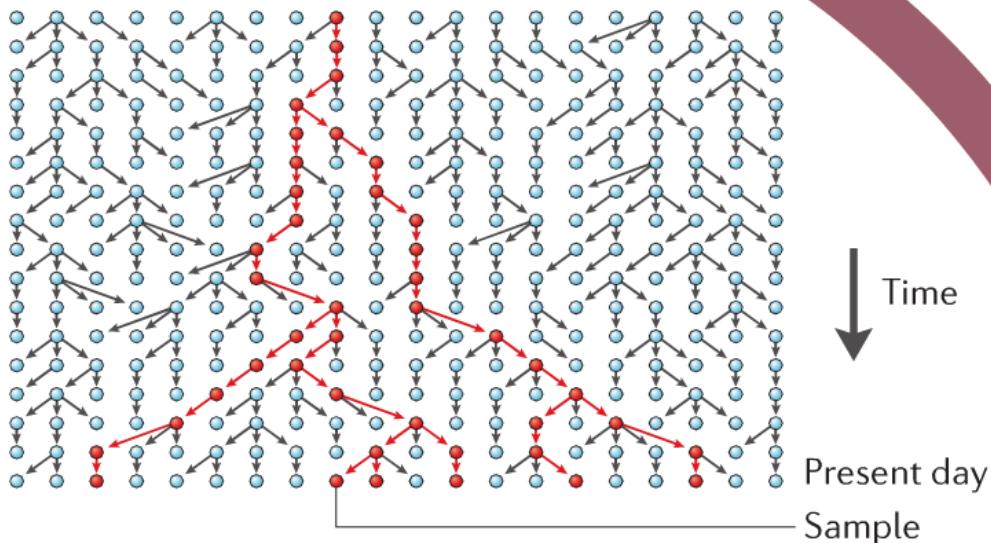


# Eve

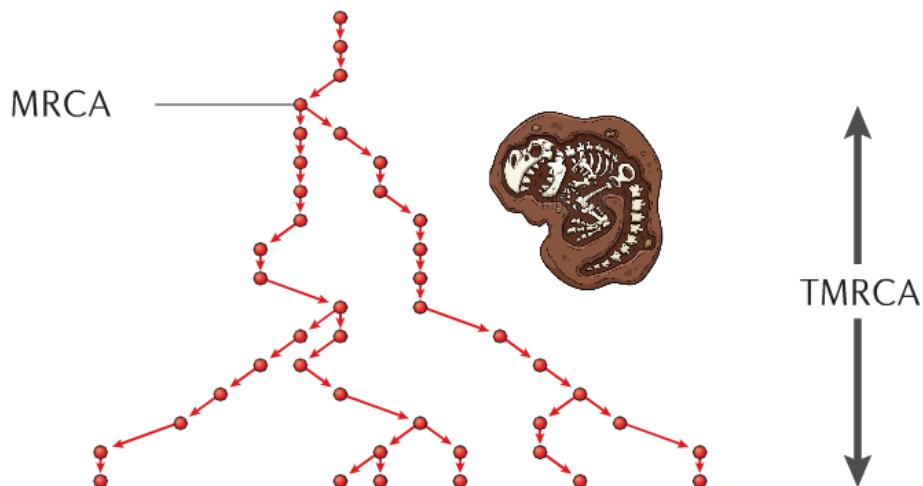




Marjoram & Tavaré (2006)



c



fossiles ≠ ancêtres

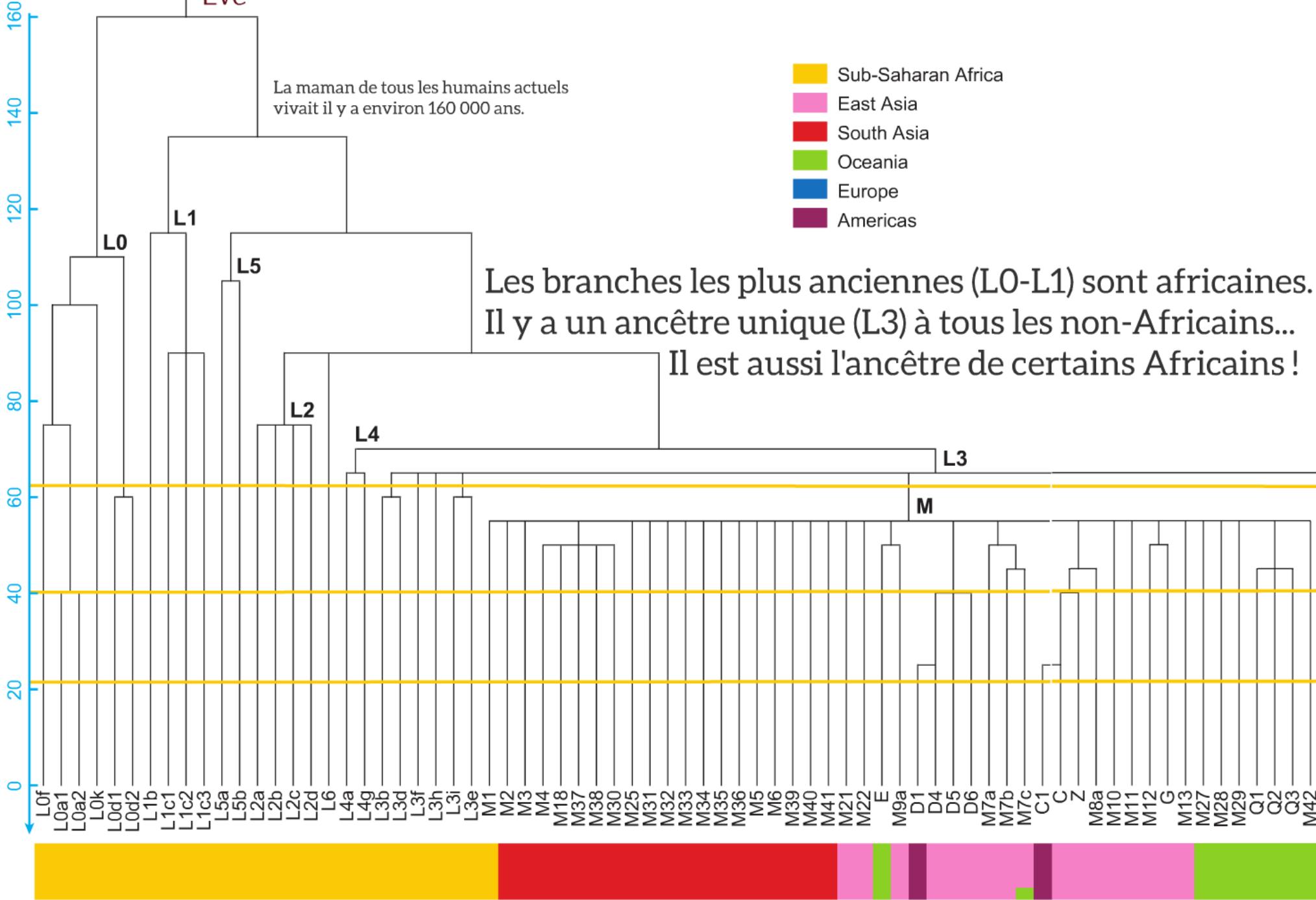
Eve

La maman de tous les humains actuels vivait il y a environ 160 000 ans.

- Sub-Saharan Africa
- East Asia
- South Asia
- Oceania
- Europe
- Americas

Les branches les plus anciennes (L0-L1) sont africaines.  
Il y a un ancêtre unique (L3) à tous les non-Africains...  
Il est aussi l'ancêtre de certains Africains !

Time (kya)



Underhill & Kivisild (2007)

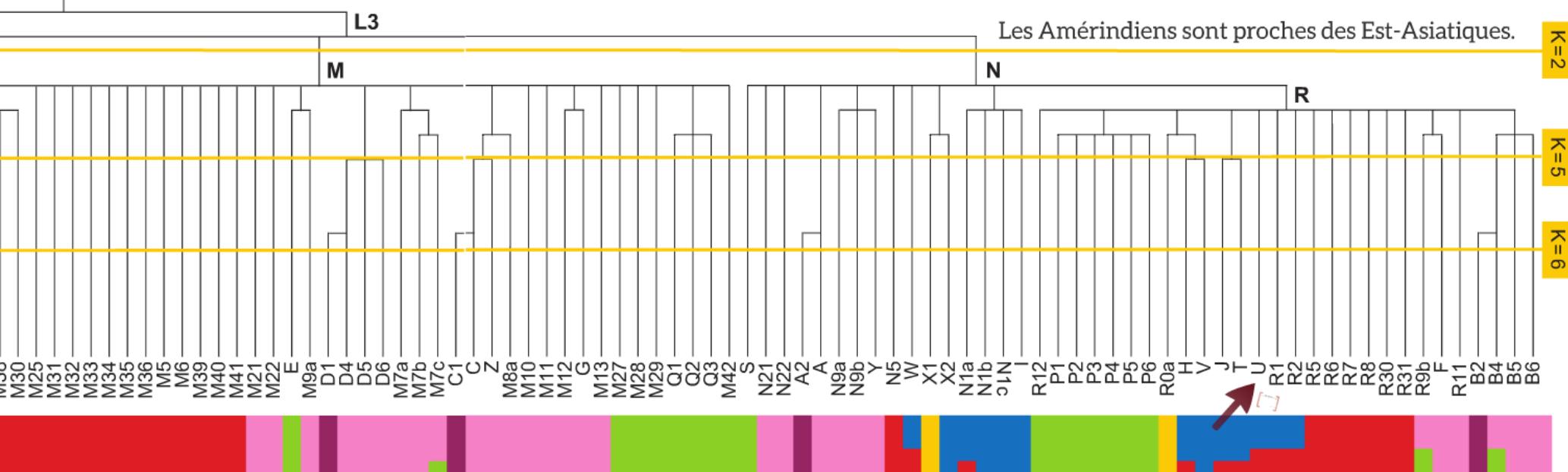
- █ Sub-Saharan Africa
- █ East Asia
- █ South Asia
- █ Oceania
- █ Europe
- █ Americas

nches les plus anciennes (L0-L1) sont africaines.

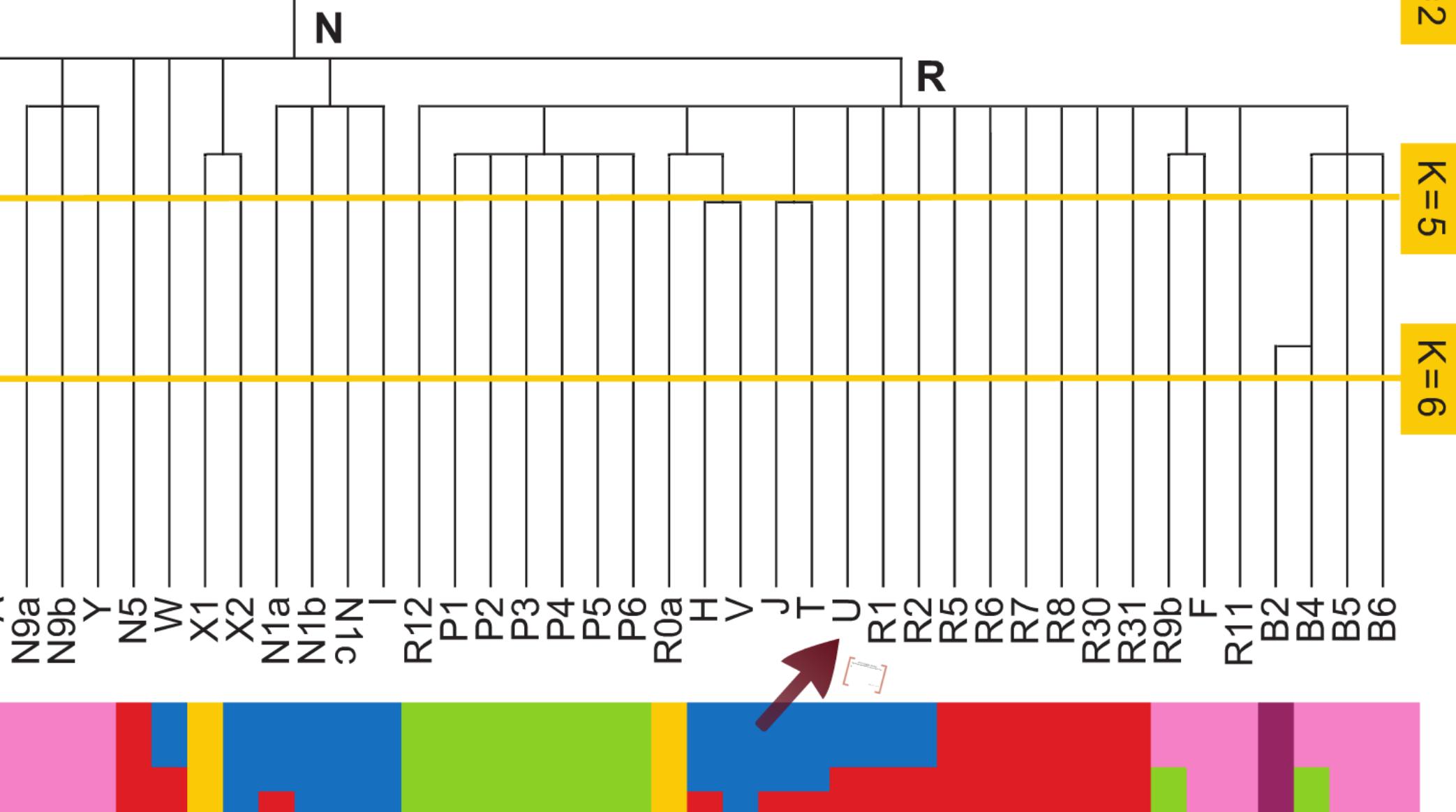
un ancêtre unique (L3) à tous les non-Africains...

Il est aussi l'ancêtre de certains Africains !

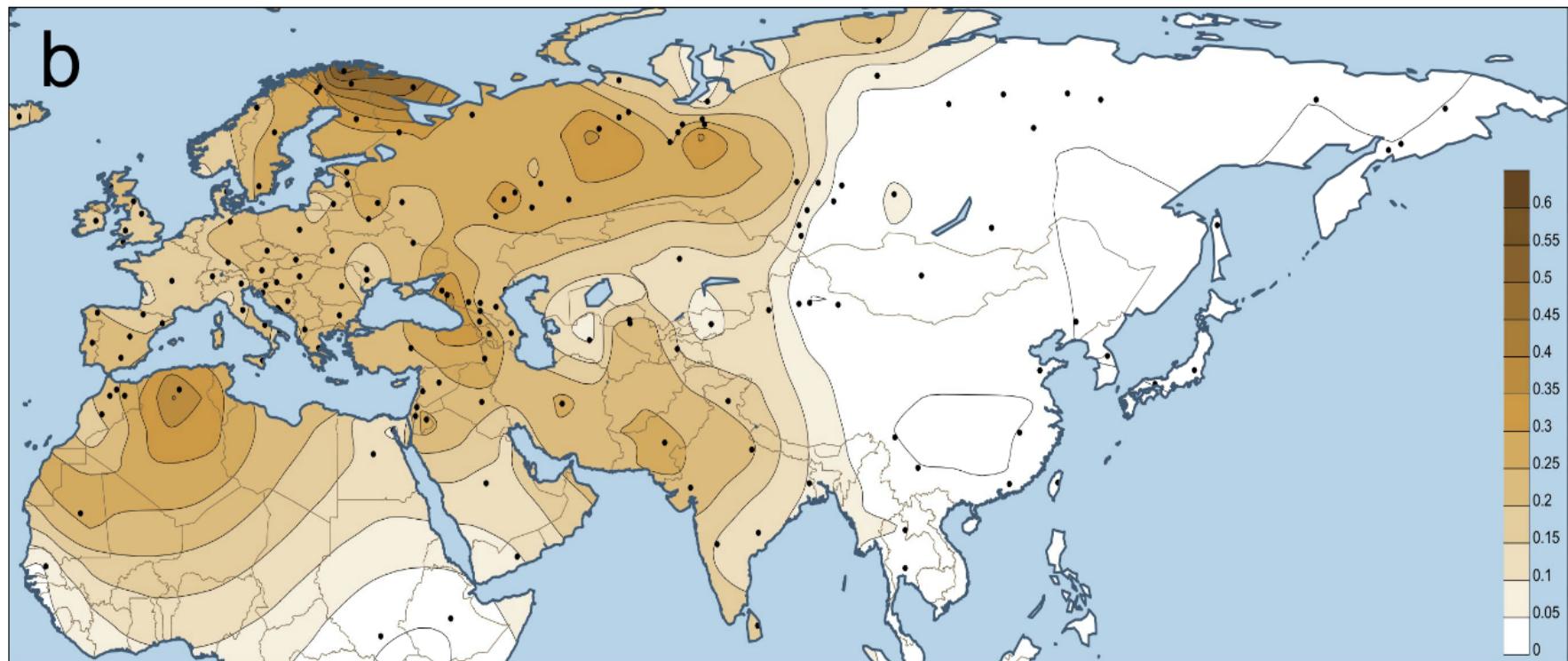
Les Européens ont un ancêtre (N) non-exclusif.



Les Amérindiens sont proches des Est-Asiatiques.

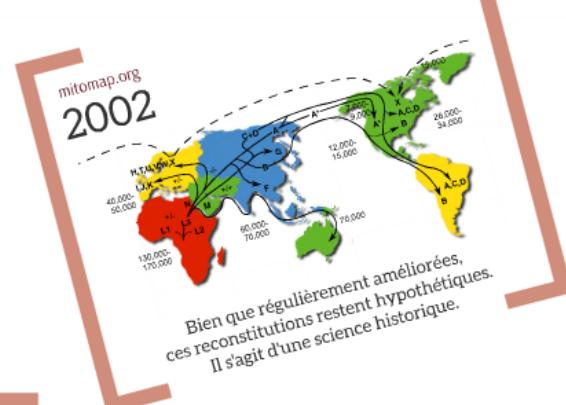
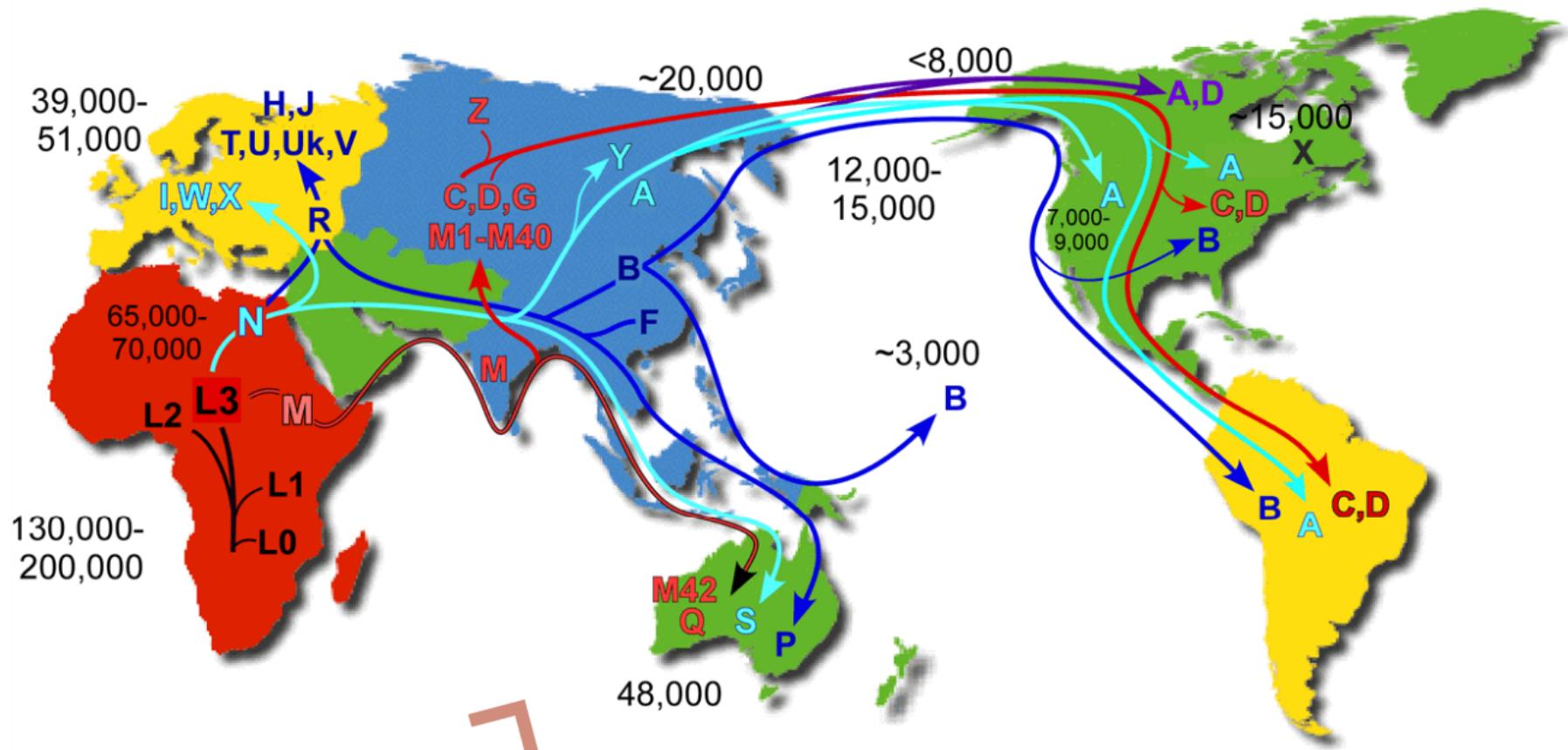


Certains haplogroupes sont plus largement distribués (ex. U en Eurasie).

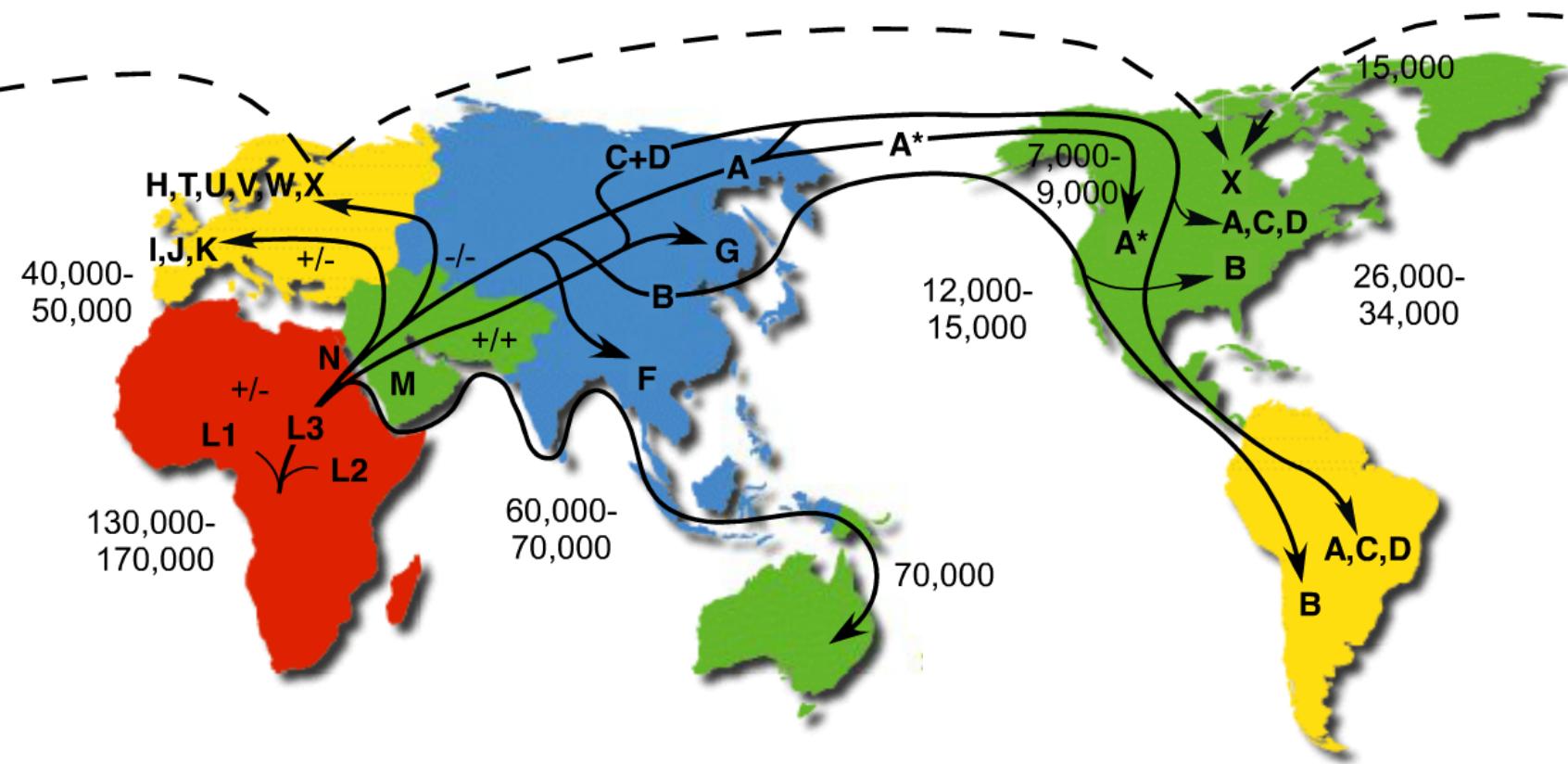


Raghavan et al. (2014)

On a utilisé cet arbre pour reconstituer les migrations humaines.



2002



Bien que régulièrement améliorées,  
ces reconstitutions restent hypothétiques.  
Il s'agit d'une science historique.



Cavalli-Sforza & Feldman (2003)

On peut aussi utiliser la linguistique comparée.

## **High-density SNP genotyping detects homogeneity of Spanish and French Basques, and confirms their genomic distinctiveness from other European populations**

Naiara Rodríguez-Ezpeleta · Jon Álvarez-Busto · Liher Imaz · María Regueiro ·  
María Nerea Azcárate · Roberto Bilbao · Mikel Iriondo · Ana Gil · Andone Estonba ·  
Ana María Aransay

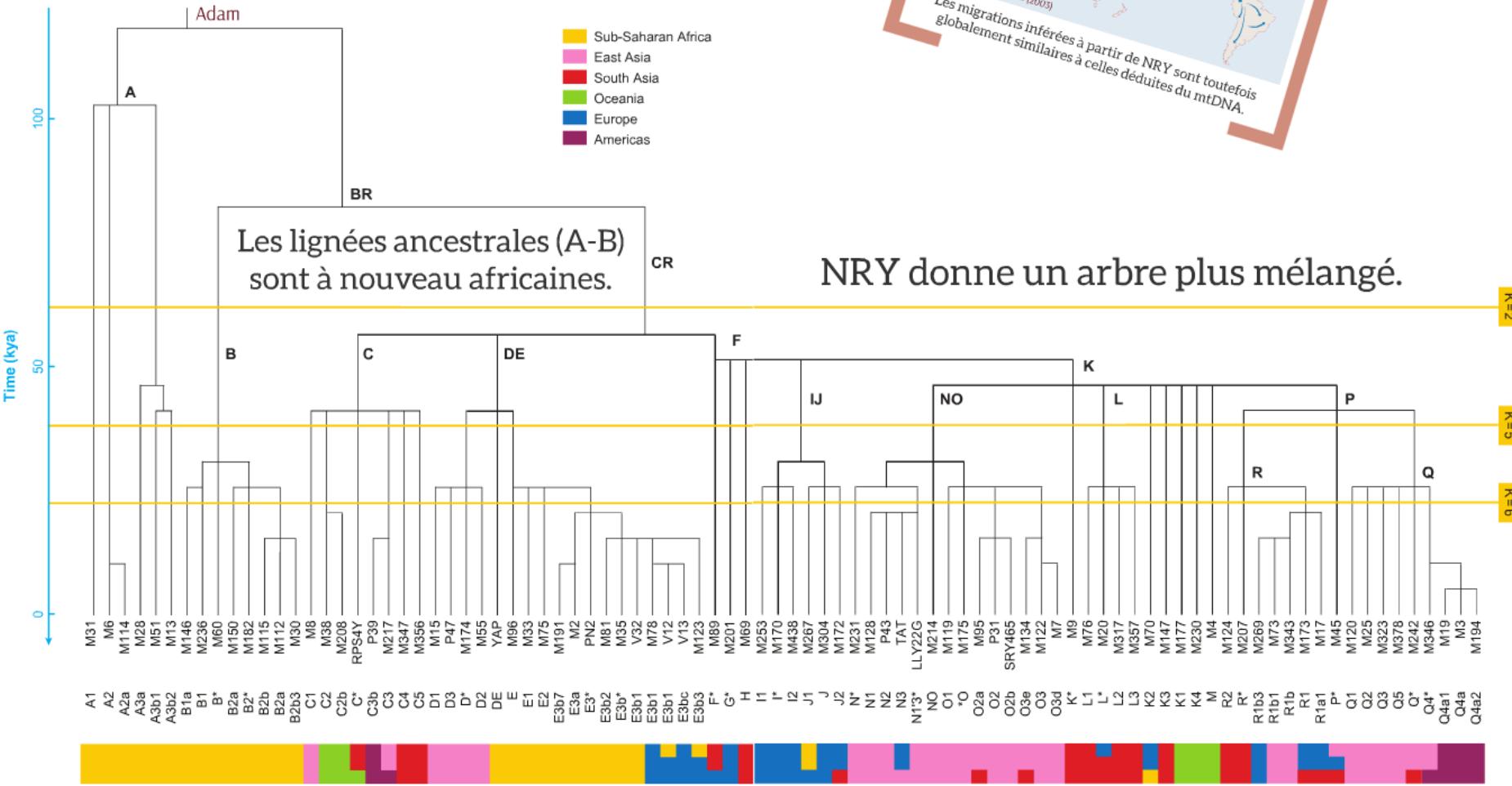
Received: 24 March 2010 / Accepted: 23 April 2010  
© Springer-Verlag 2010

Mais attention de ne pas systématiquement confondre génétique et culture (controverses avec les anthropologues et les archéologues).



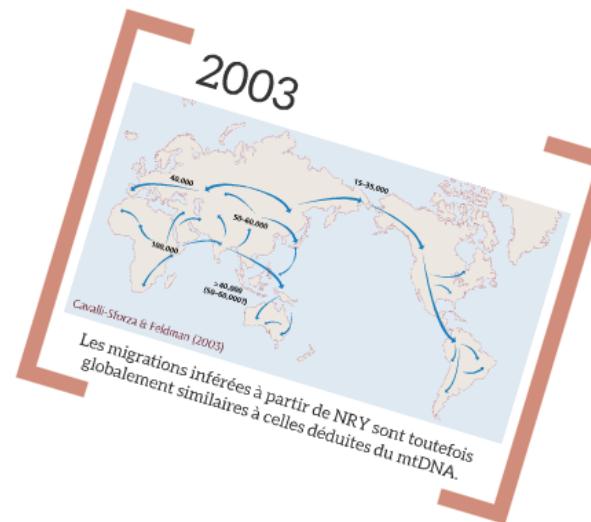
Comme Adam a l'air plus jeune qu'Eve,  
on n'est pas sûr qu'ils se soient jamais rencontrés...

Mais il peut aussi s'agir d'un "bug" génétique !



Underhill & Kivisild (2007)

# NRY



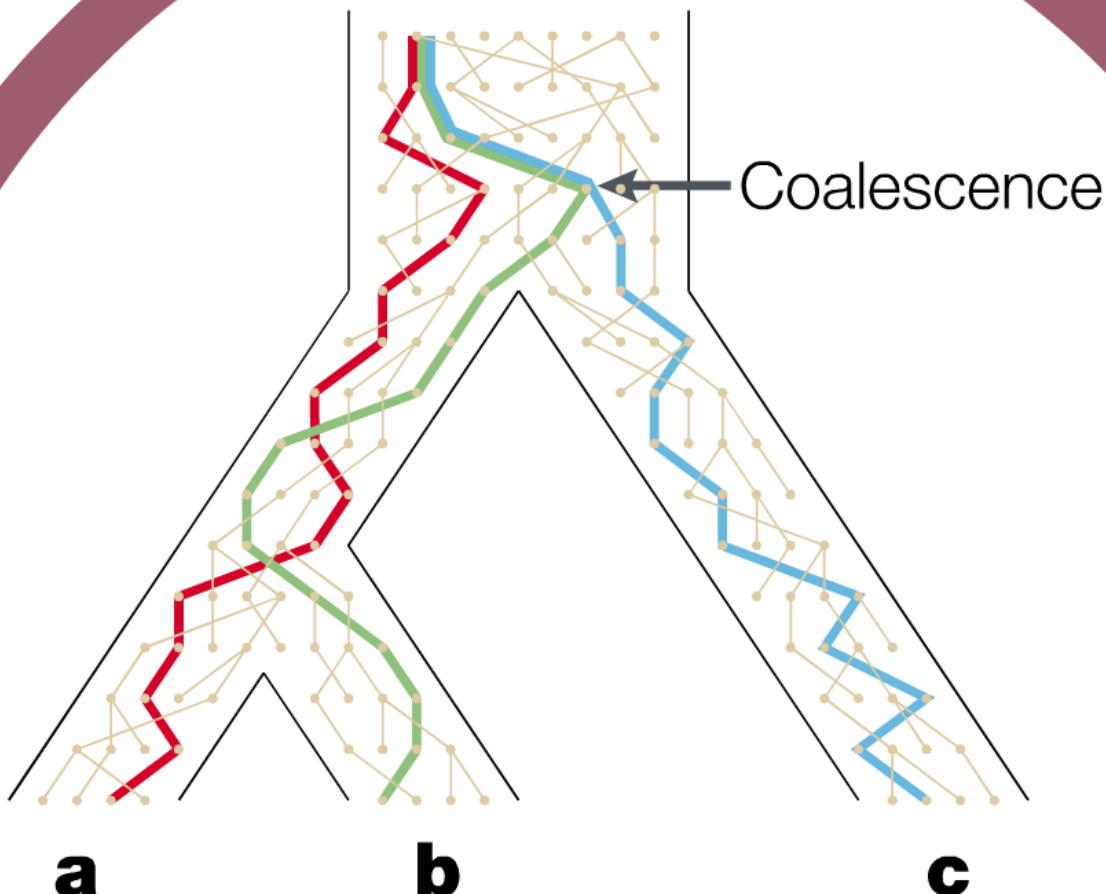


Comme Adam a l'air plus jeune qu'Eve,  
on n'est pas sûr qu'ils se soient jamais rencontrés...

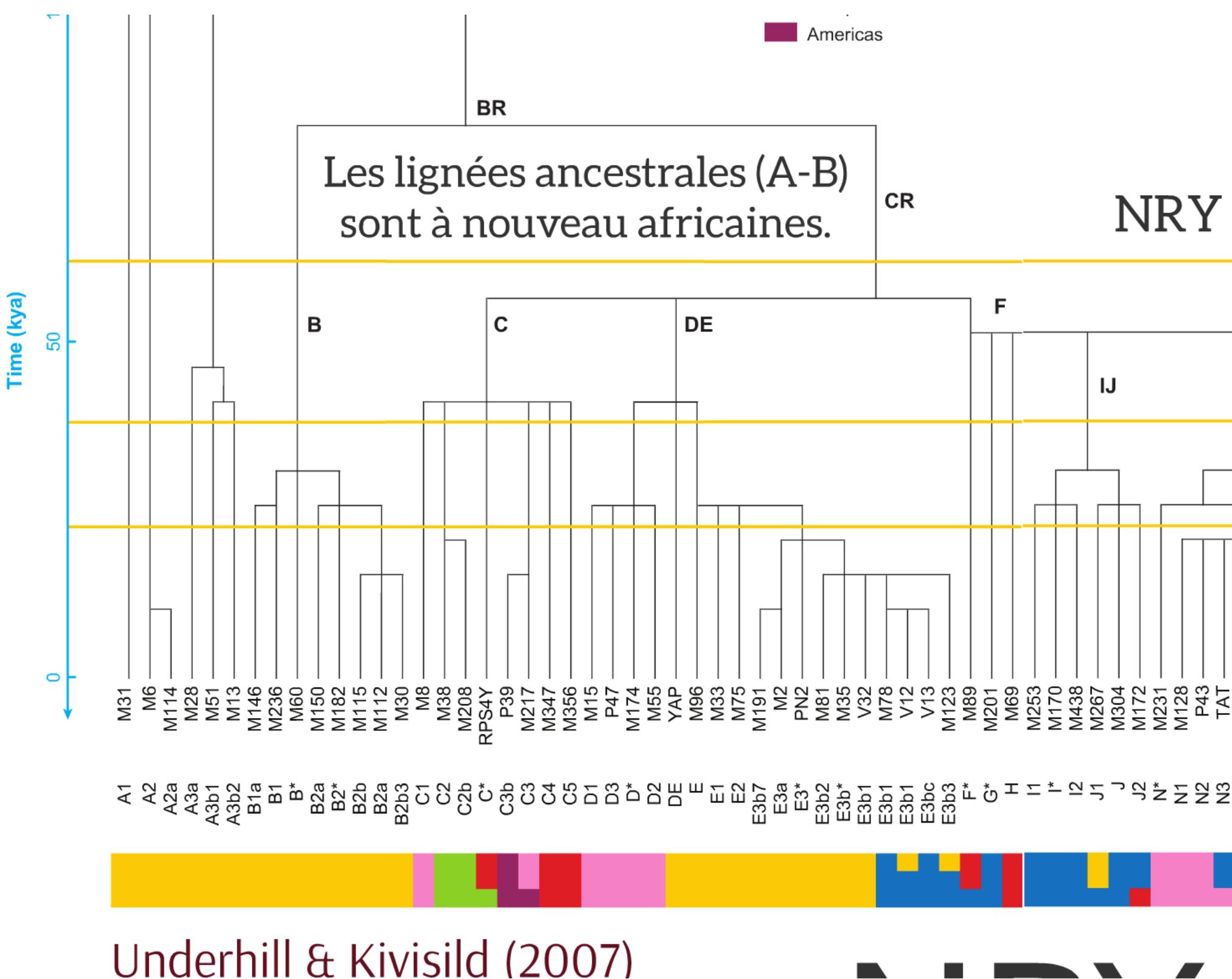
Mais il peut aussi s'agir d'un "bug" génétique !



Rosenberg & Nordborg (2002)



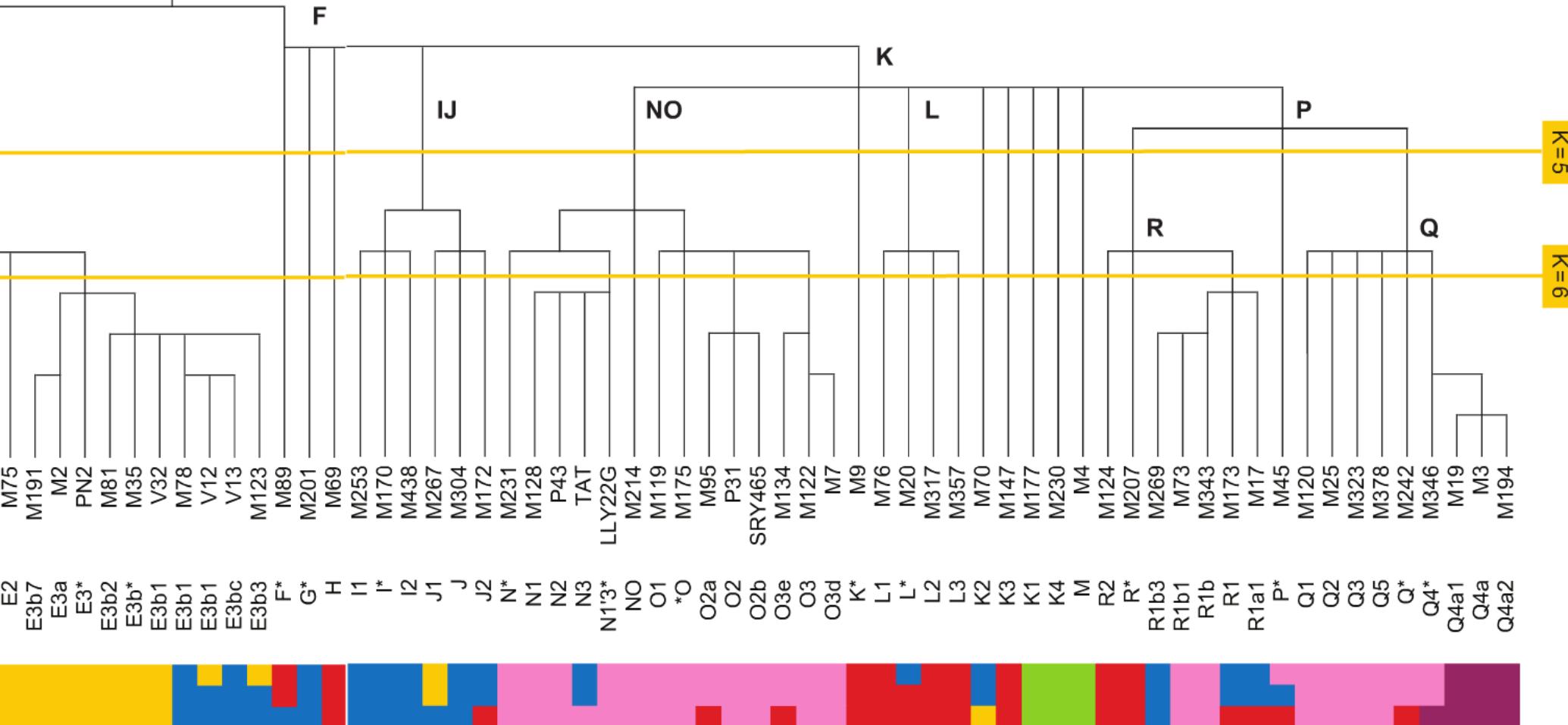
Il faut réconciler ces histoires géniques pour  
reconstituer celle des populations.



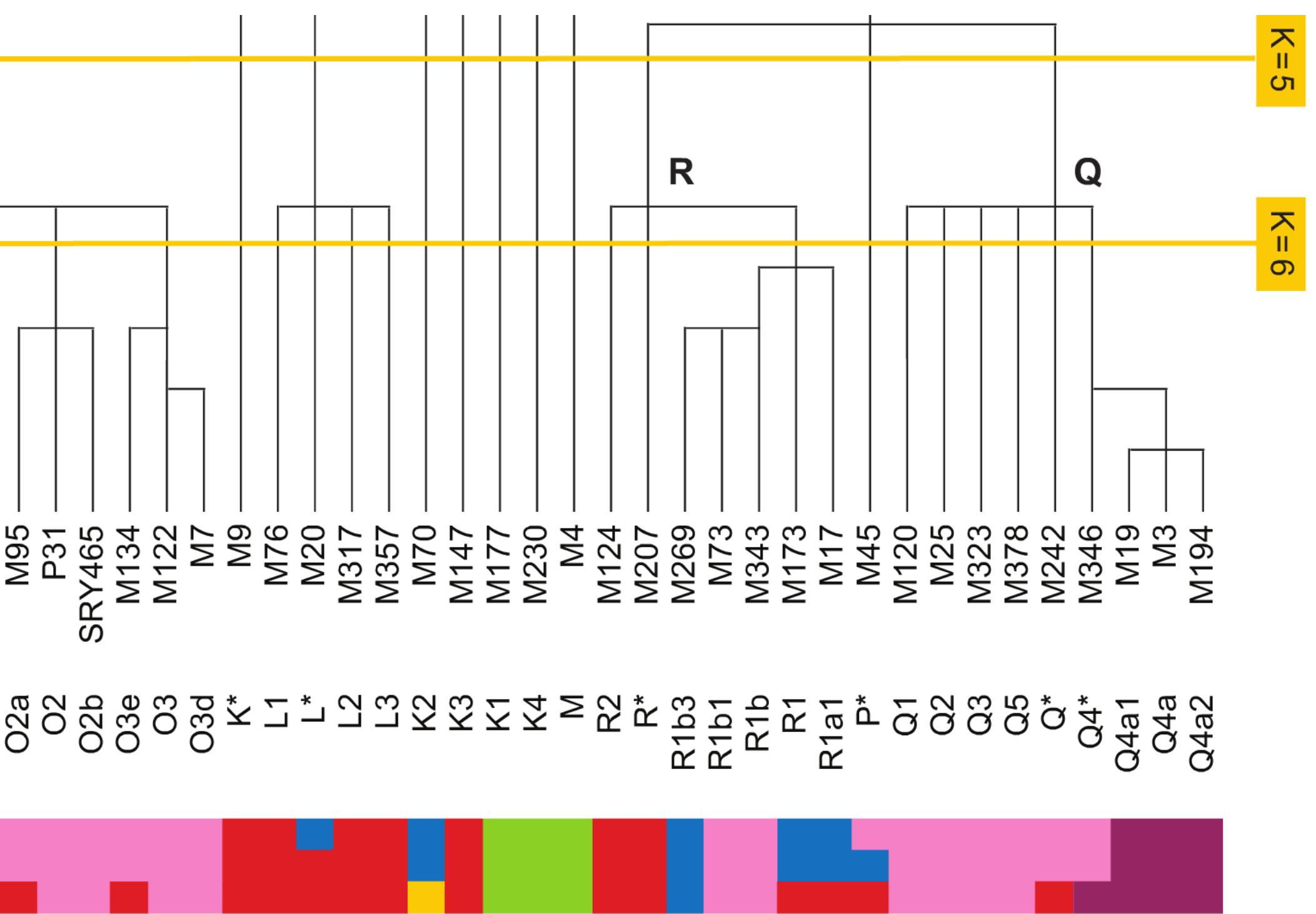
s (A-B)  
aines.

CR

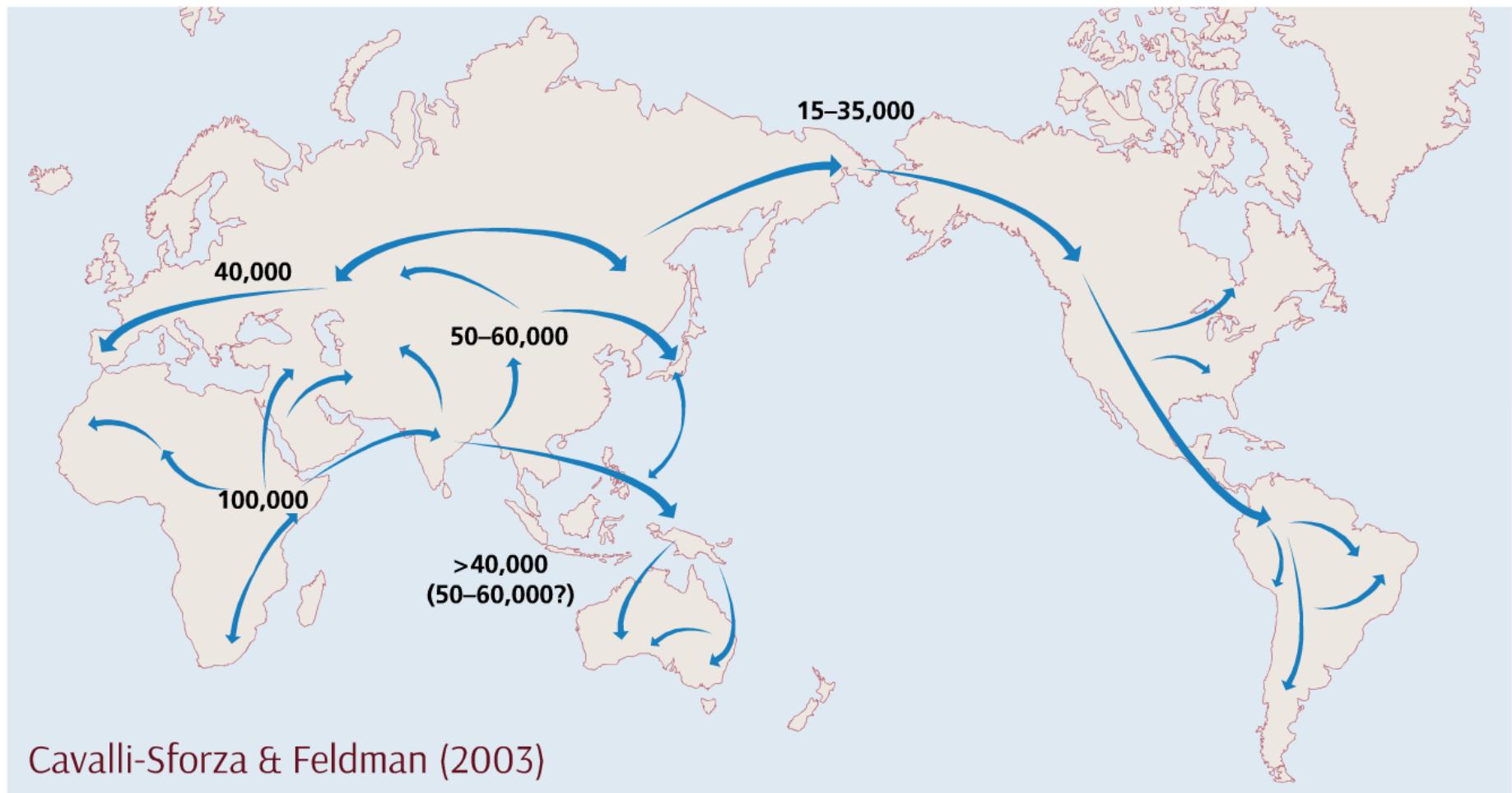
NRY donne un arbre plus mélangé.



N | D Y

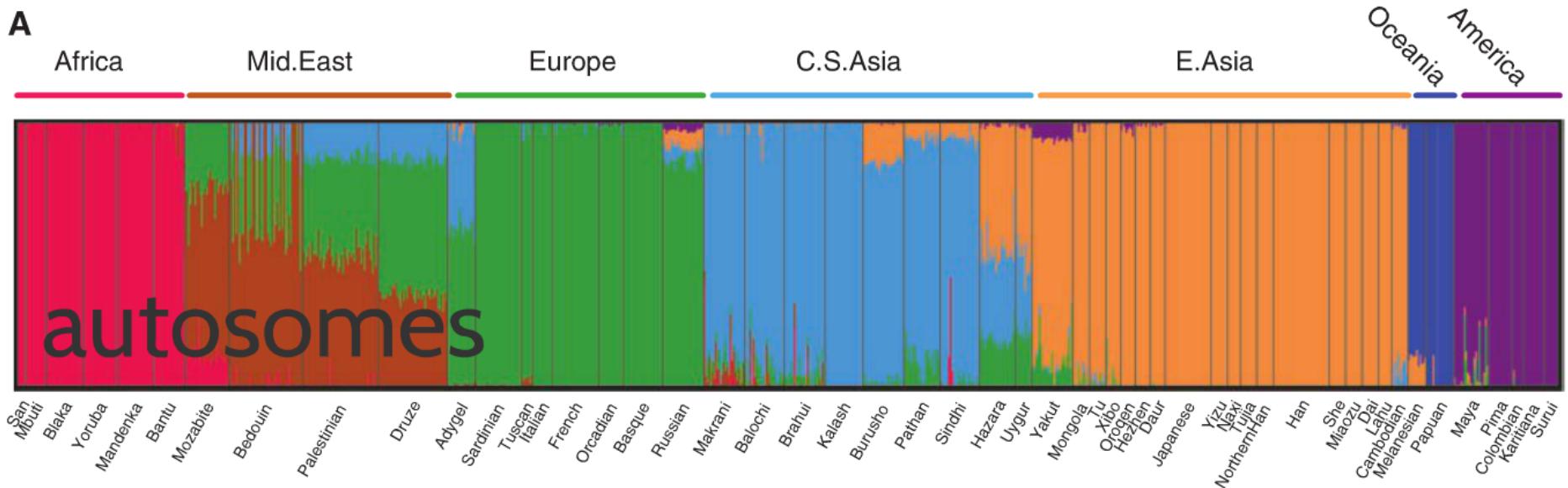


# 2003



Les migrations inférées à partir de NRY sont toutefois globalement similaires à celles déduites du mtDNA.

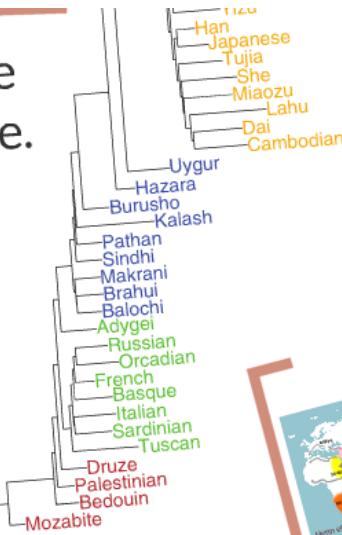
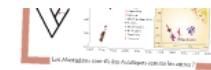
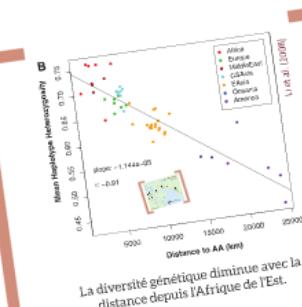
# La colonisation progressive des continents est évidente.



A cause de la recombinaison,

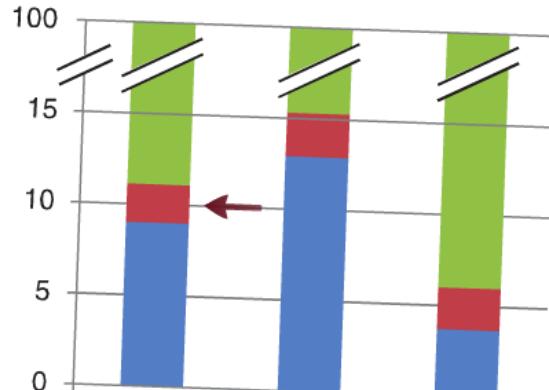
de nombreux individus sont hybrides.

Ici, 100 signifie 100% d'origine africaine



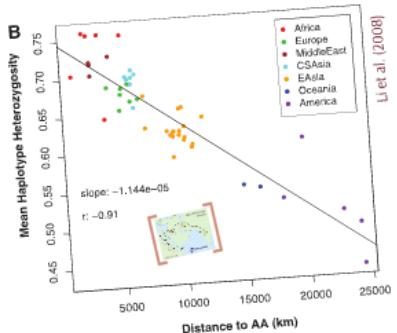
- 938 individus
- 642 690 SNPs

*Y. pestis* marqués à une même population.



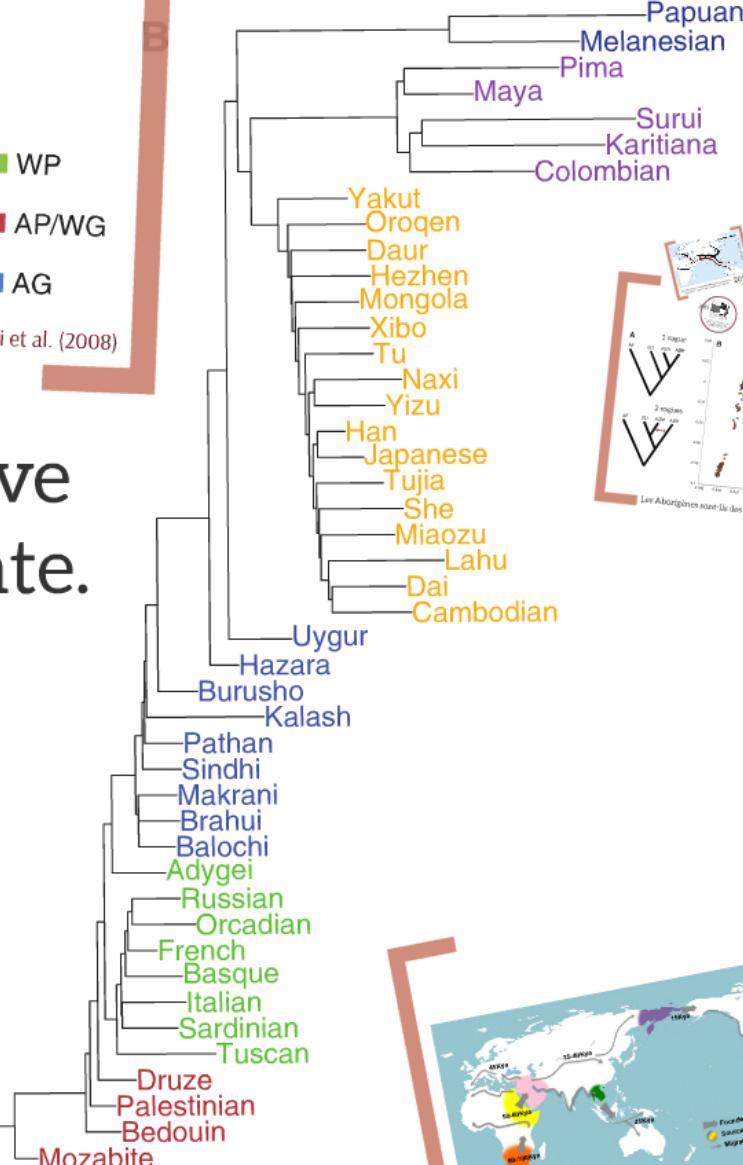
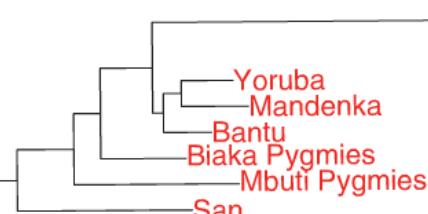
Ici, 100 signifie 100% de 0,1% du génome.

## La colonisation progressive des continents est évidente.

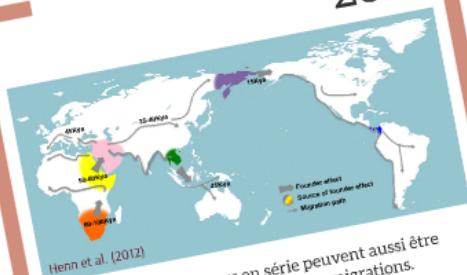


La diversité génétique diminue avec la distance depuis l'Afrique de l'Est.

Li et al. (2008)\*



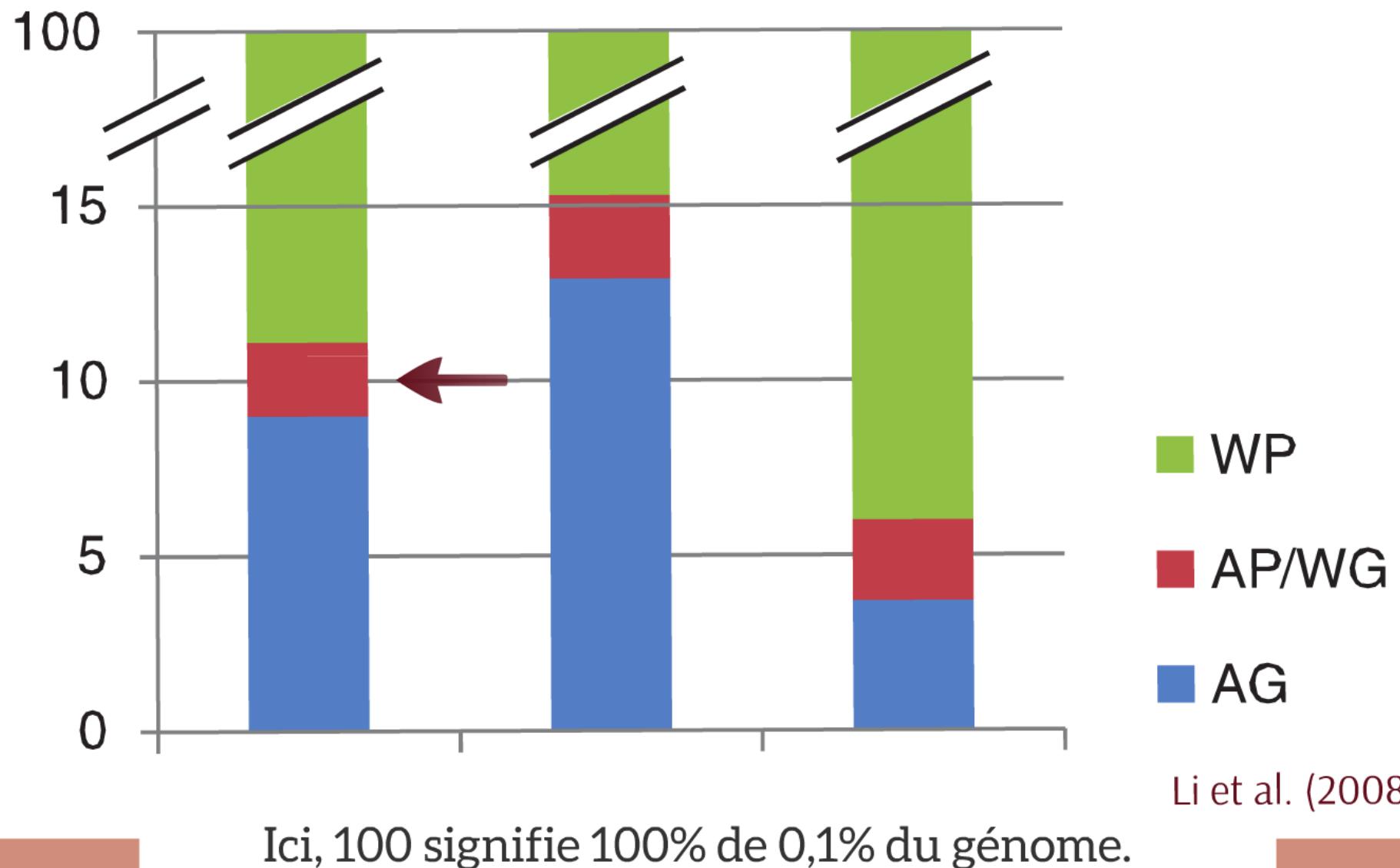
2012

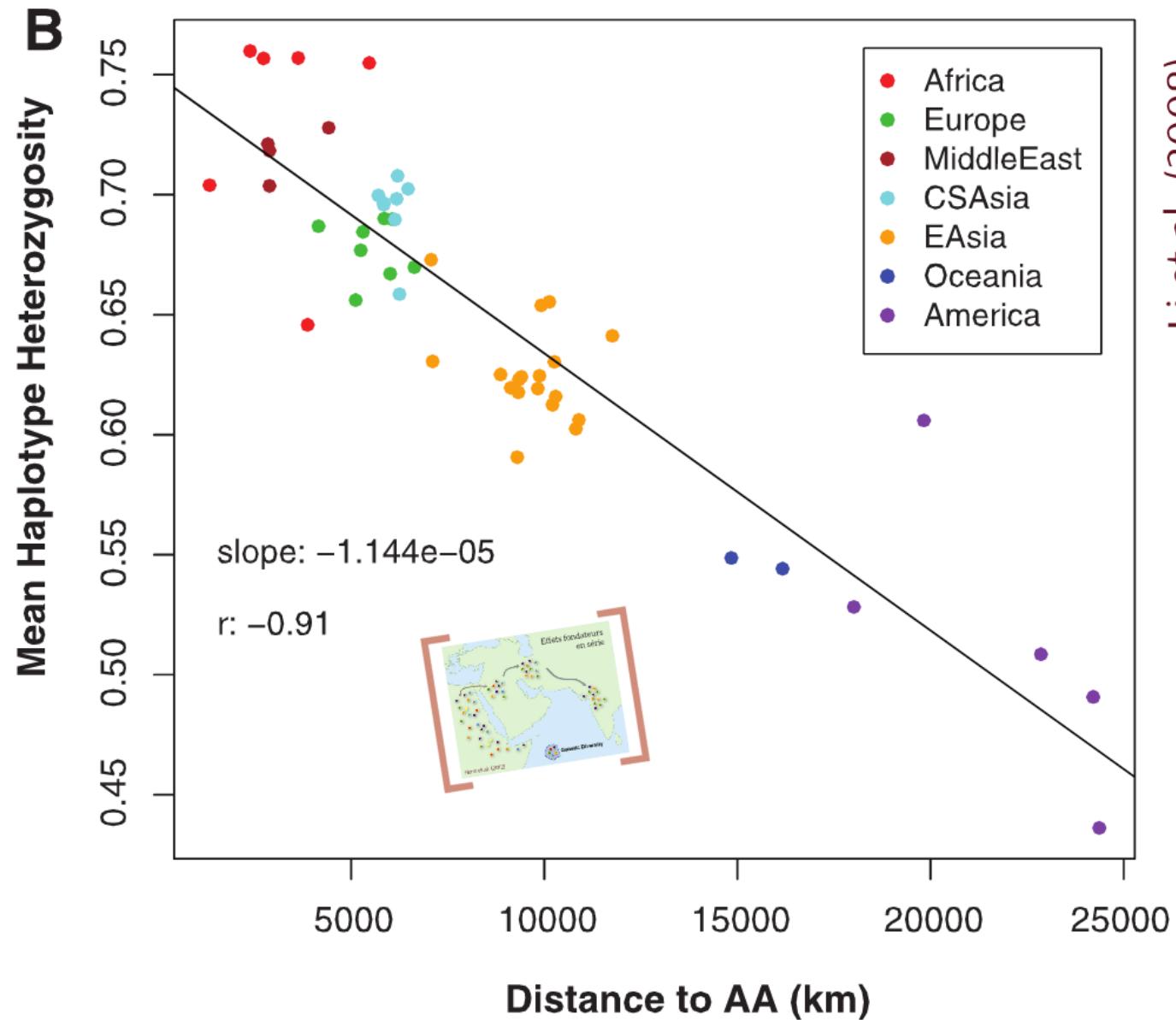


Ces effets fondateurs en série peuvent aussi être utilisés pour reconstituer les migrations.

• 938 individus

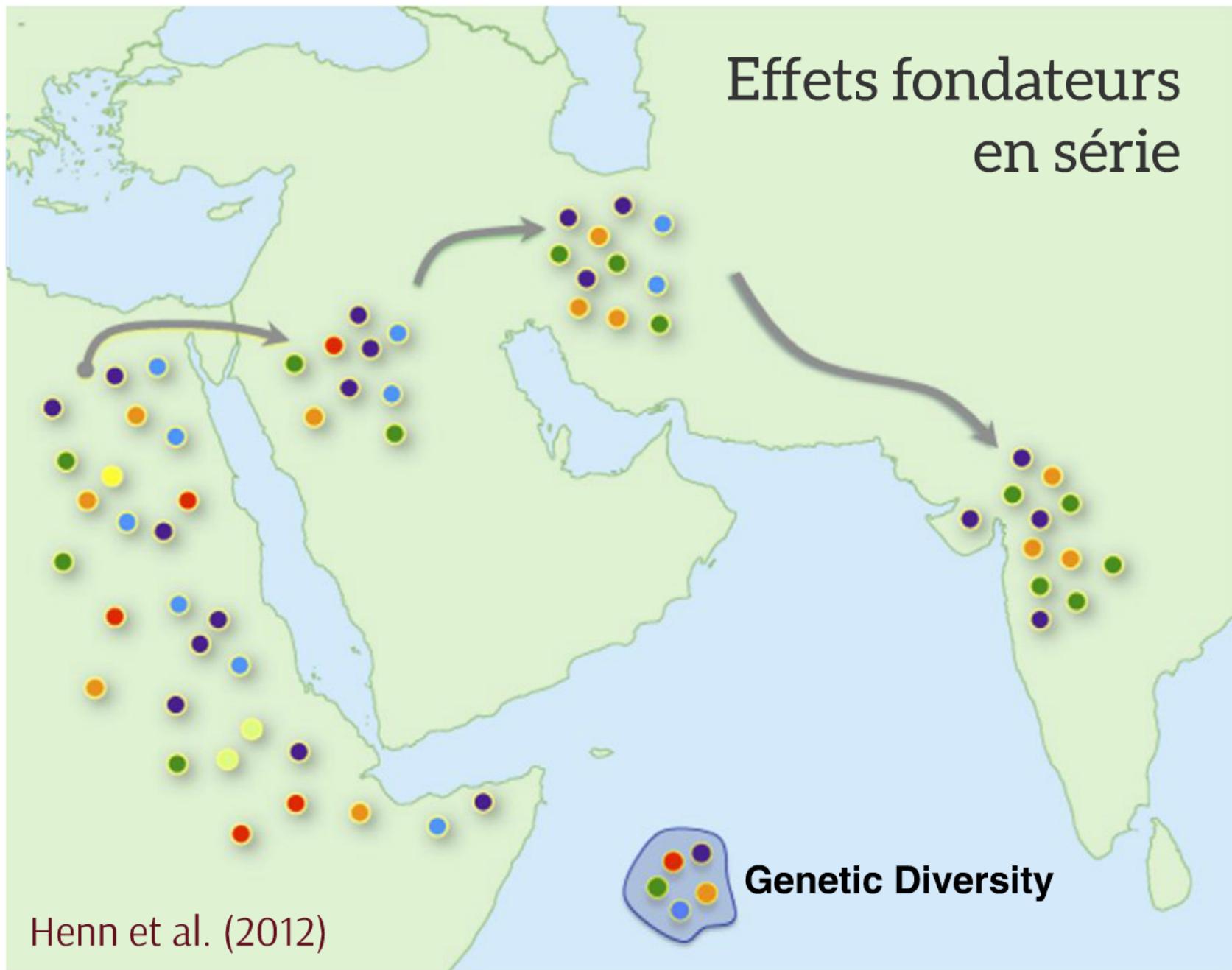
L'essentiel de la variabilité génétique se concentre entre individus d'une même population.



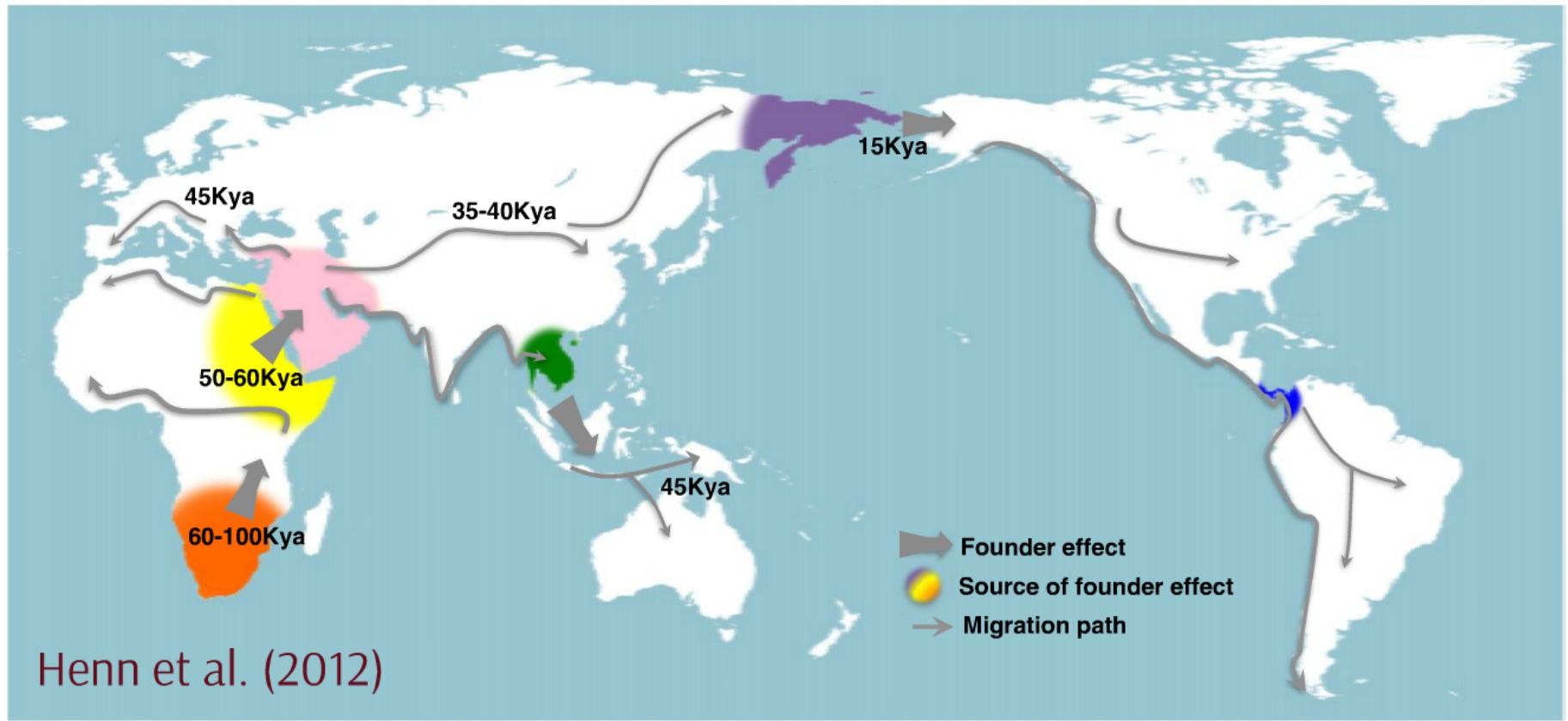


La diversité génétique diminue avec la distance depuis l'Afrique de l'Est.

## Effets fondateurs en série



# 2012



Ces effets fondateurs en série peuvent aussi être utilisés pour reconstituer les migrations.



Gibbons (2011)

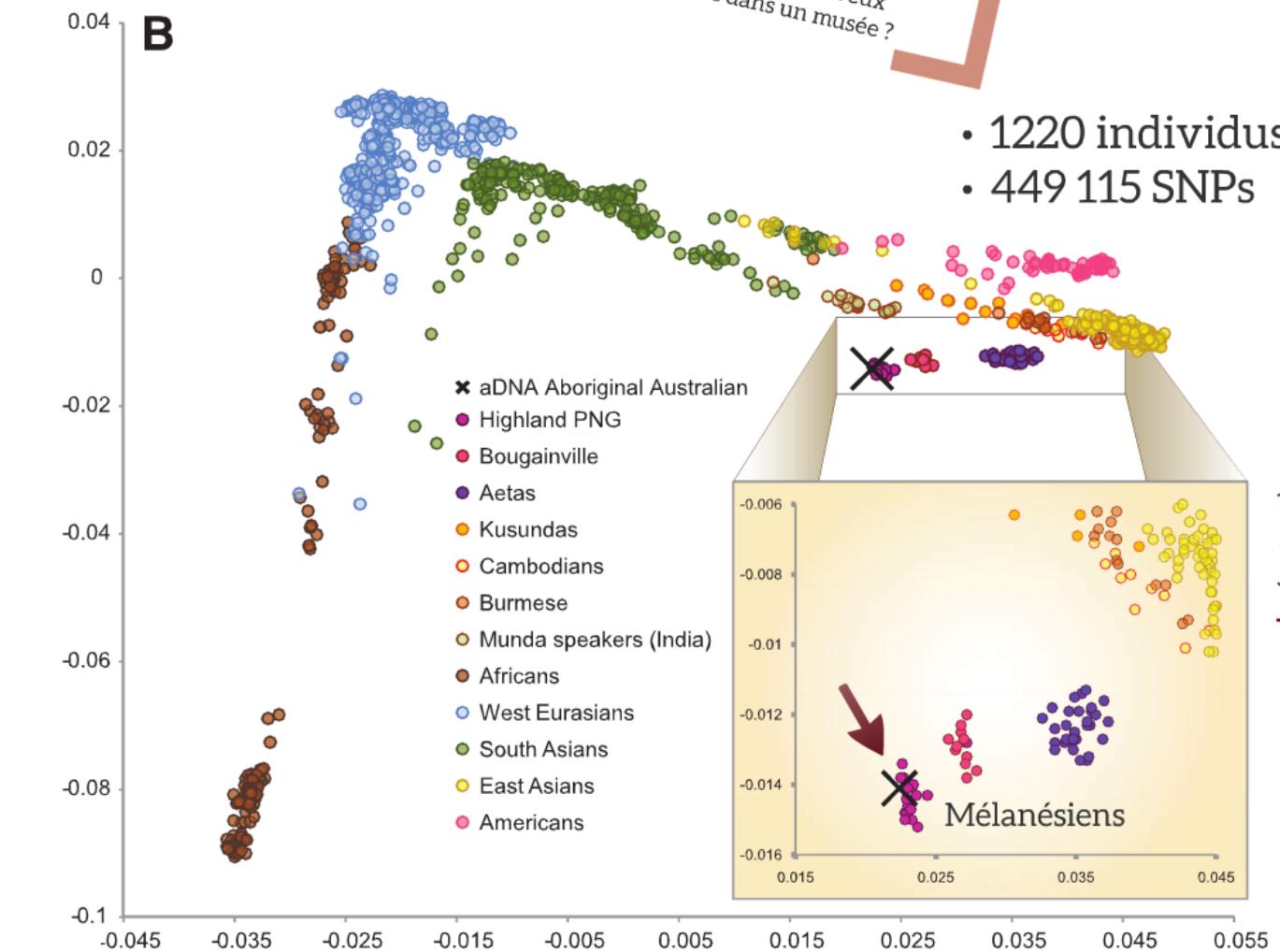
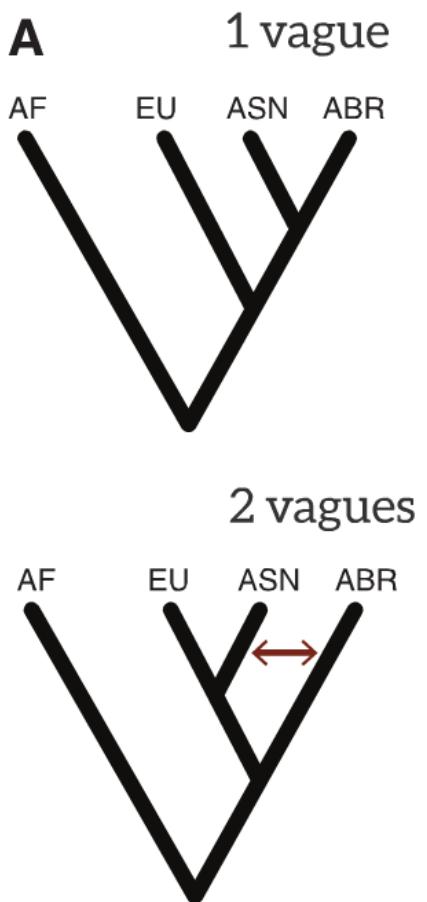
Que peut-on faire d'une mèche de cheveux  
vieille de 100 ans conservée dans un musée ?

2010



Illumina Genome Analyzer IIx

Les instruments NGS (HiSeq 2000) peuvent séquencer (avec redondance 30x) 5-6 génomes humains en 2 semaines (600 milliards de pb par run).



Rasmussen et al. (2011)

Les Aborigènes sont-ils des Asiatiques comme les autres ?

Les Aborigènes seraient le reliquat d'une première conquête de l'Asie (à partir du Moyen-Orient).

2010

Illumina Genome Analyzer IIx

Les instruments NGS (Next Generation Sequencing) mesurent

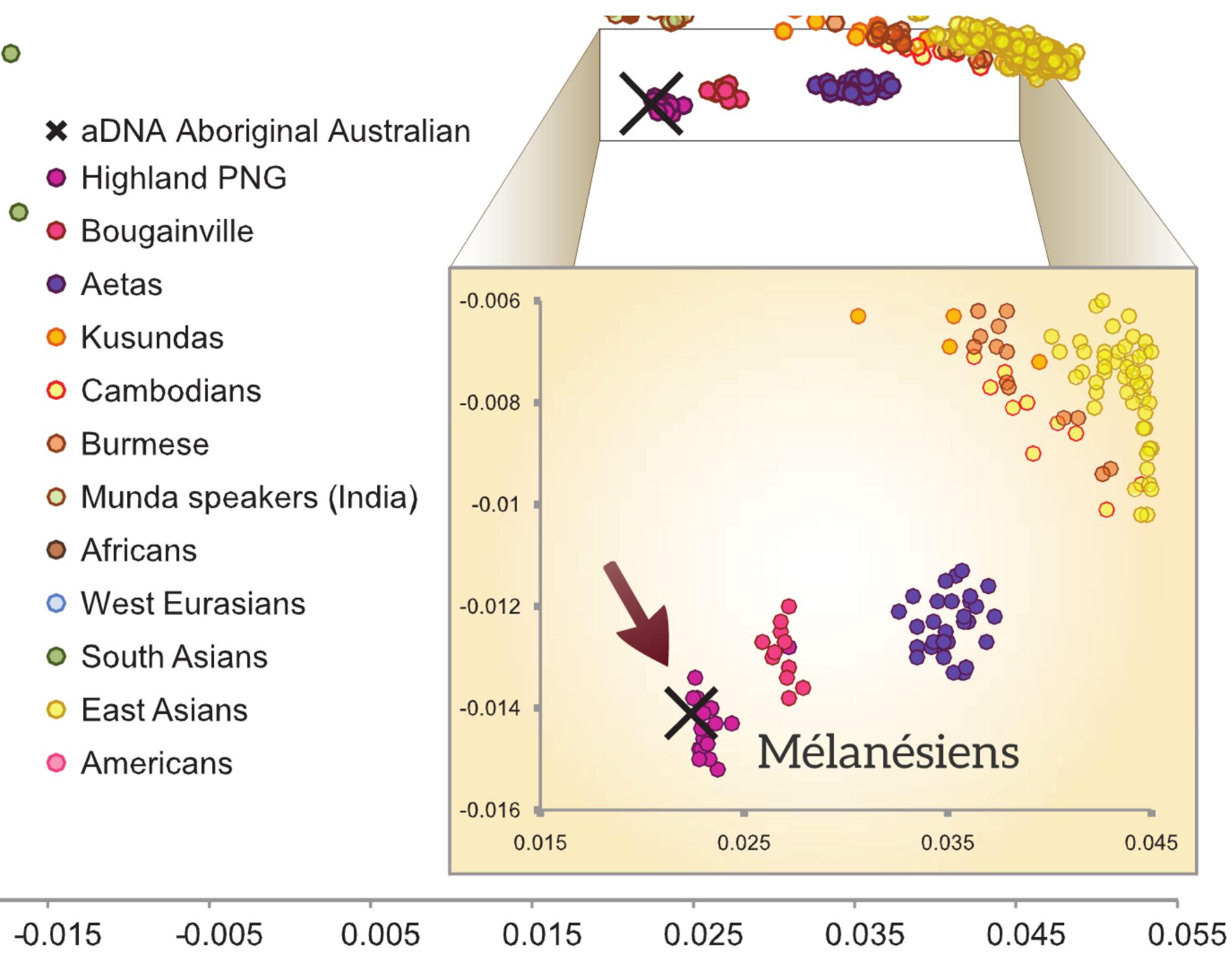
5-6 séquences informatives en 2 semaines

1000 milliards de paires par jour.

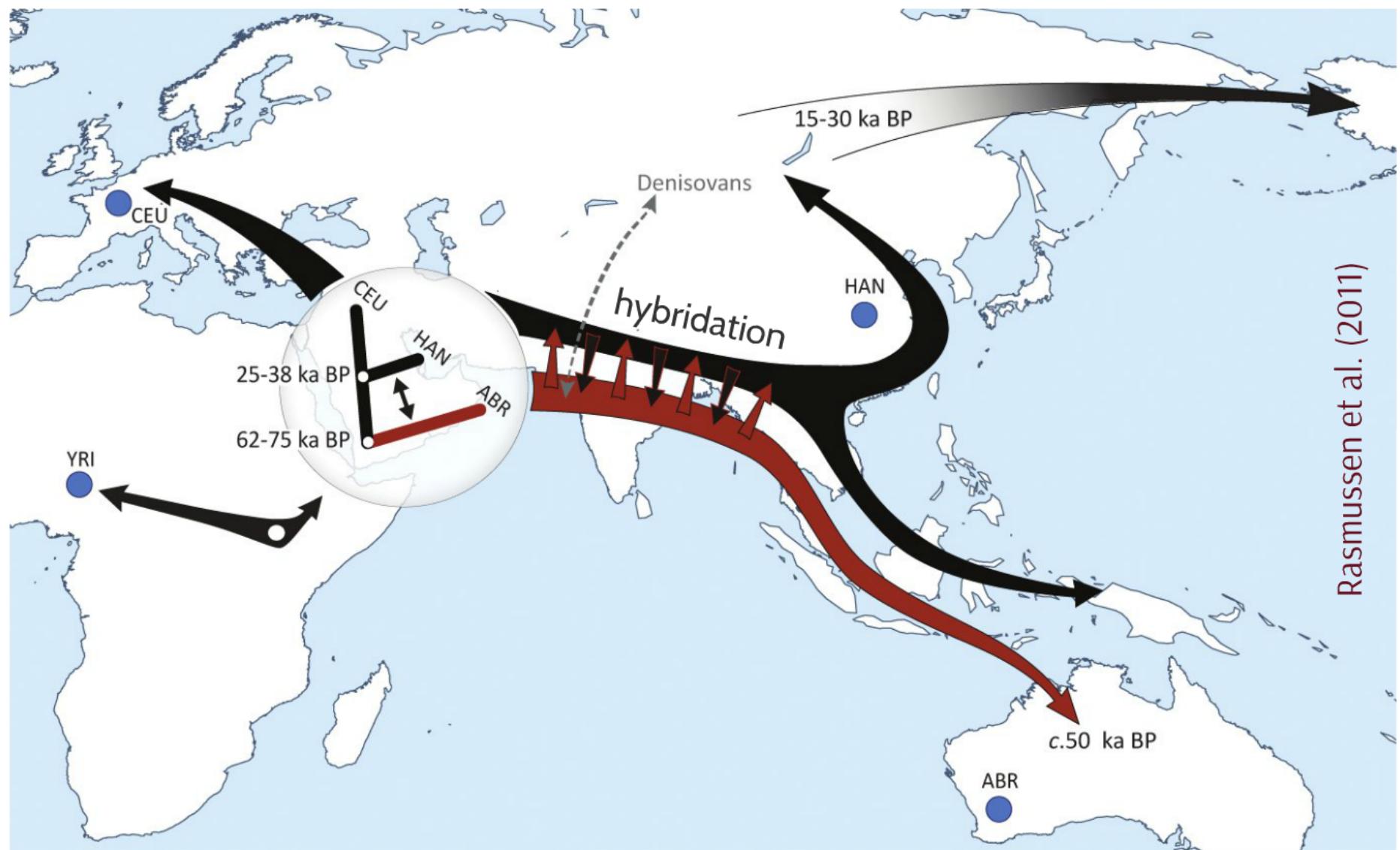
Que peut-on faire d'une mèche de cheveux  
vieille de 100 ans conservée dans un musée ?

Gibbons (2011)

Rasmussen et al. (2011)



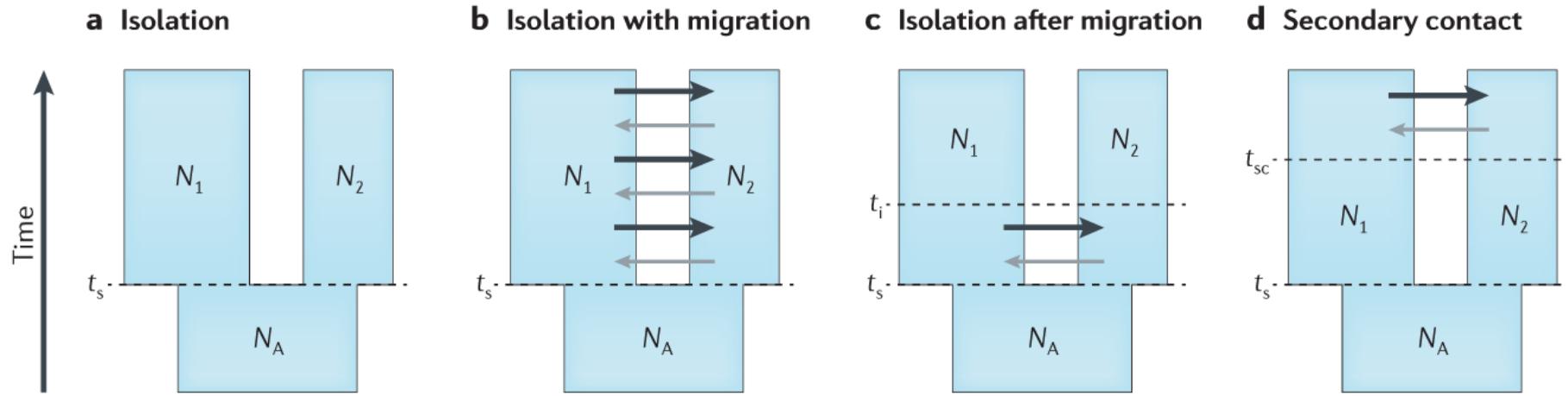
Rasmussen et al. (2011)



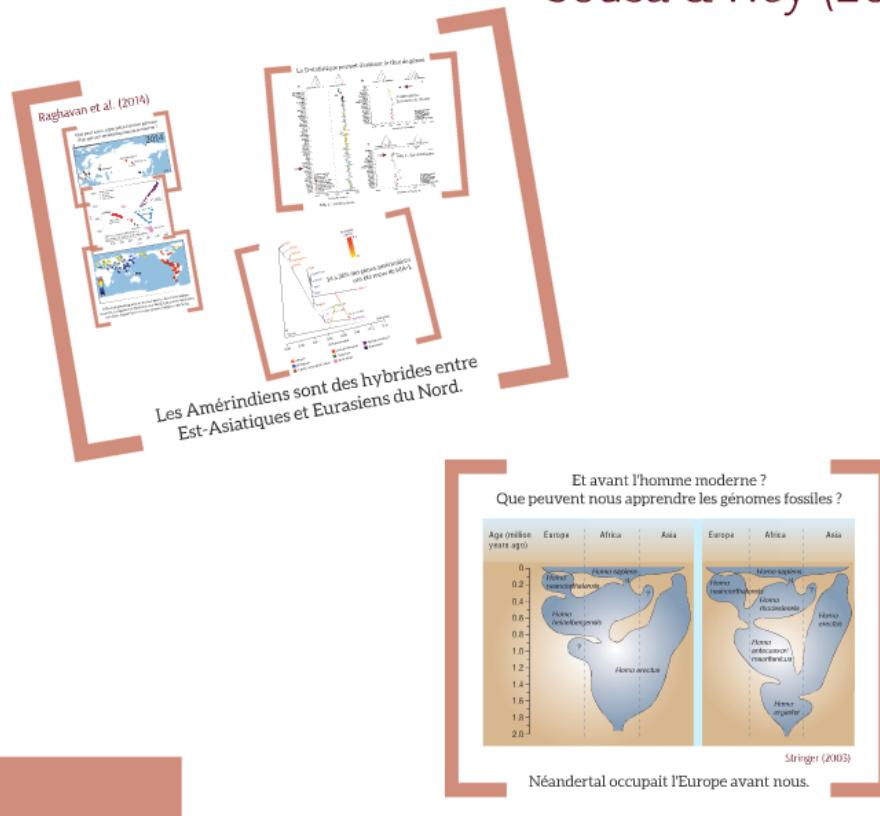
Les Aborigènes seraient le reliquat d'une première conquête de l'Asie (à partir du Moyen-Orient).

2011

# Est-ce que tout ça n'est pas trop simplifié ?



Sousa & Hey (2013)



# Que peut nous apprendre l'ancien génome d'un garçon anatomicamente moderne ?

a



b



**b**

PC2

0.04

0.02

0.00

-0.02

PC1

Native Americans:

- Amerind
- Na-Dene
- Eskimo-Aleut

MA-1

Europeans

Central and  
south Asians

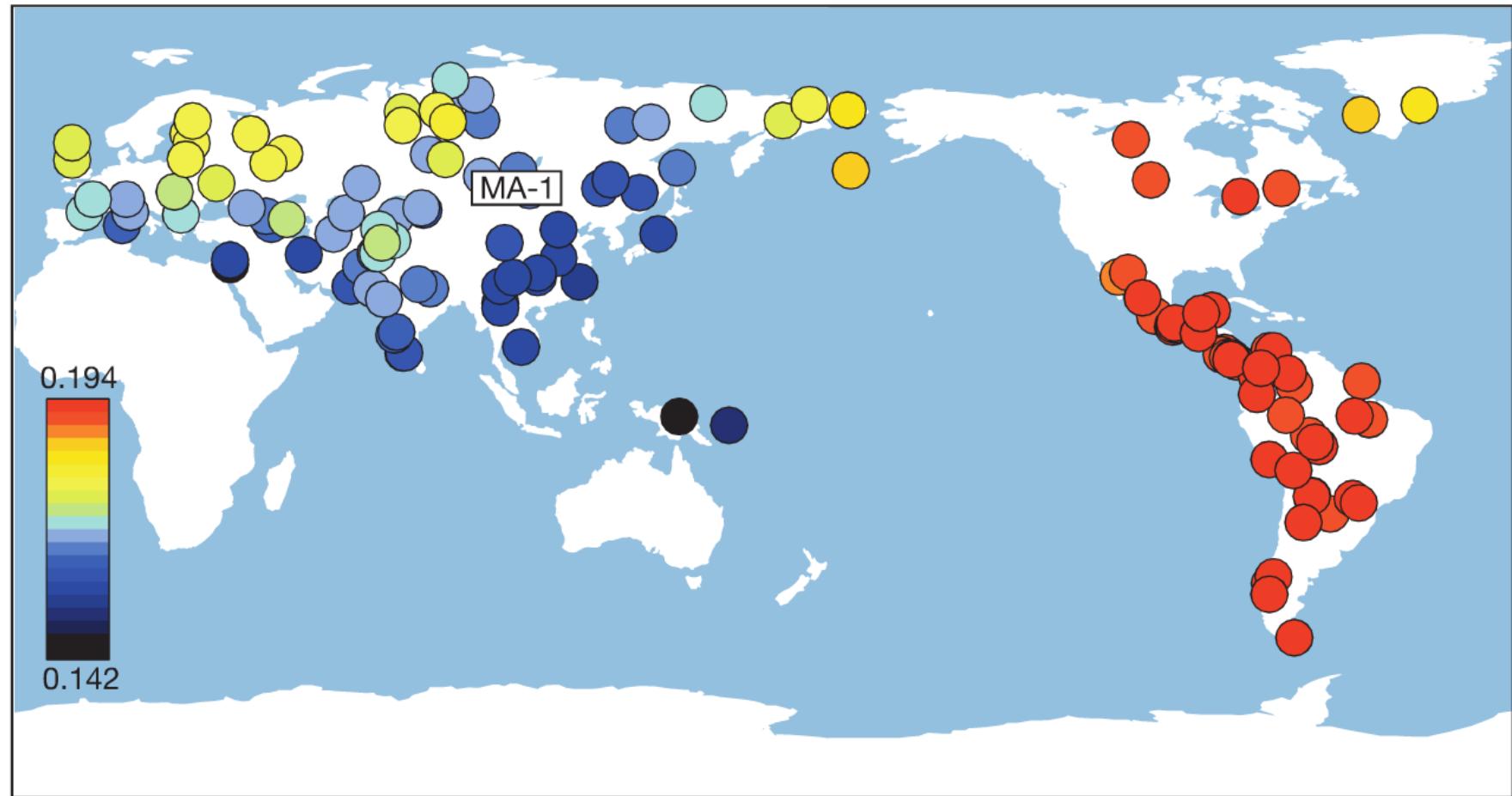
Siberians

Oceanians

East Asians

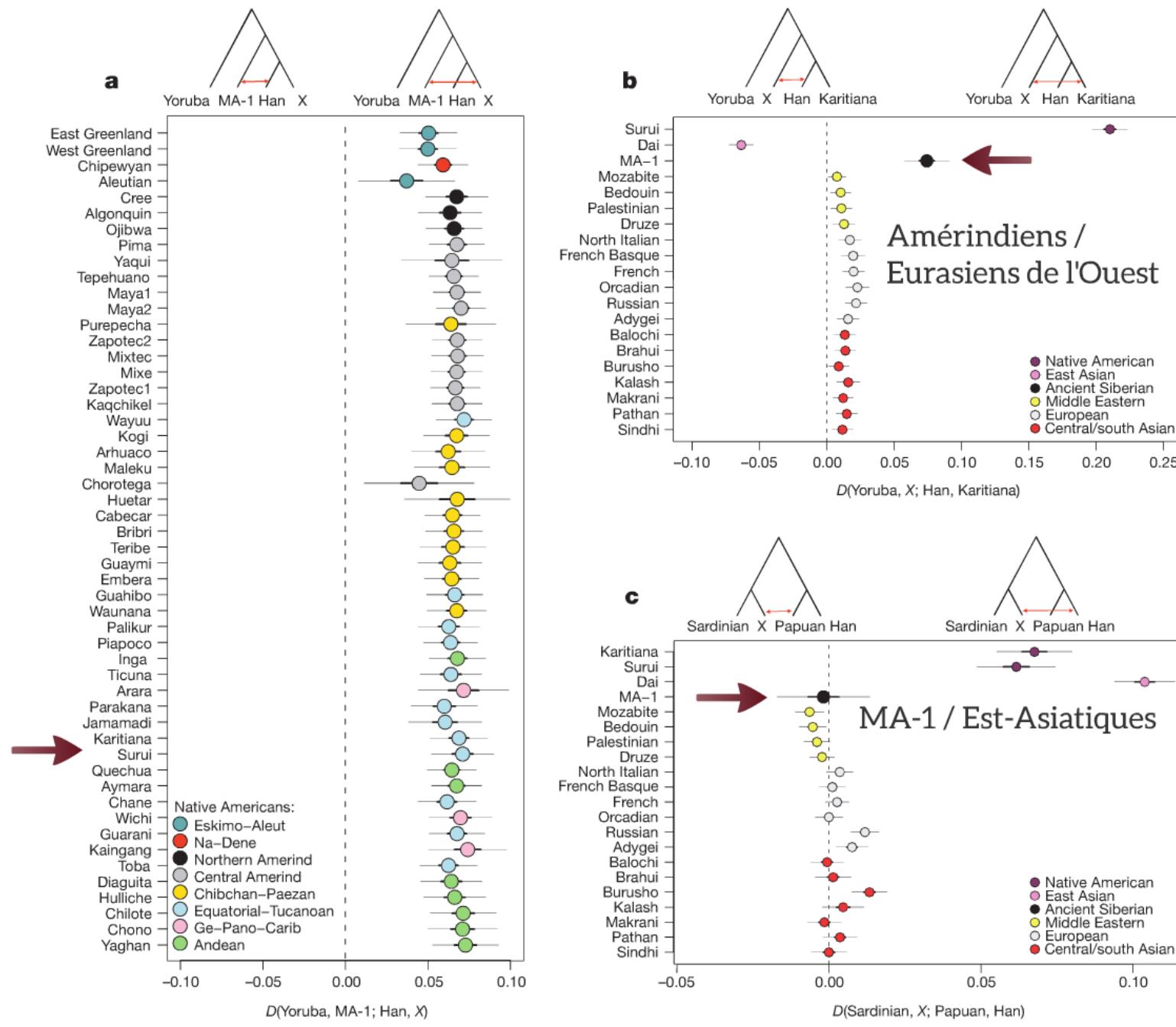
MA-1 est intermédiaire entre  
Eurasiens de l'Ouest et Amérindiens.

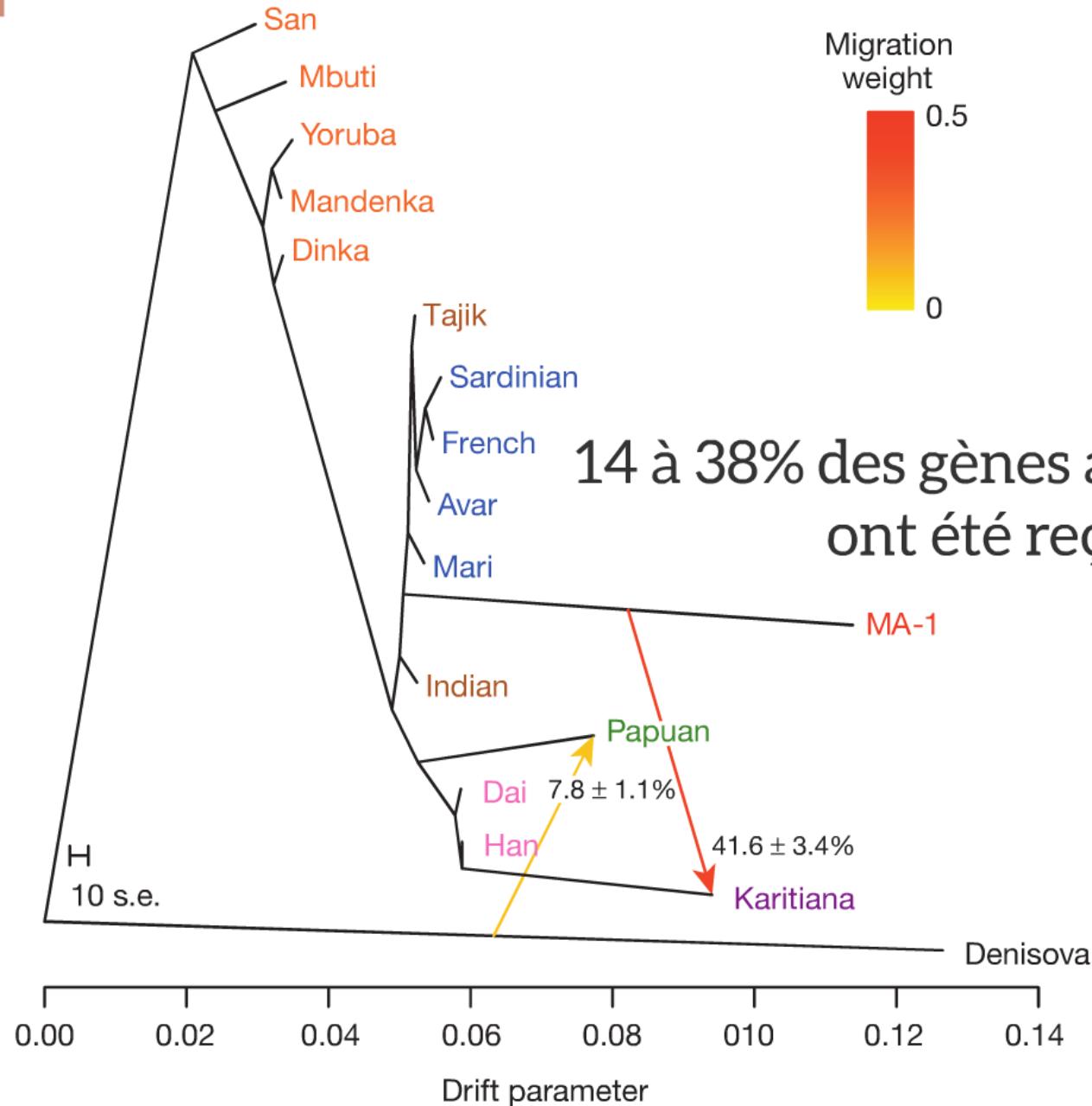
Native  
Americans

**c**

MA-1 est génétiquement le plus proche des Amérindiens, puis des Européens et Sibériens du Nord. Les autres Sibériens ont donc depuis lors reçu des gènes d'origine asiatique.

# La $D$ -statistique permet d'estimer le flux de gènes.

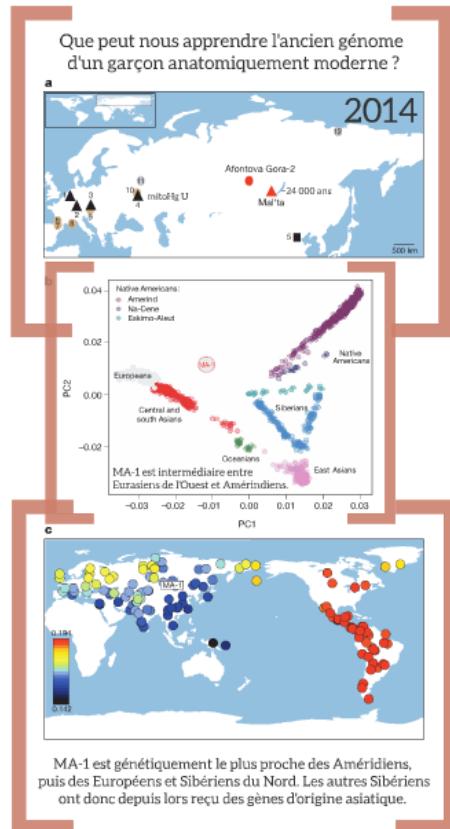




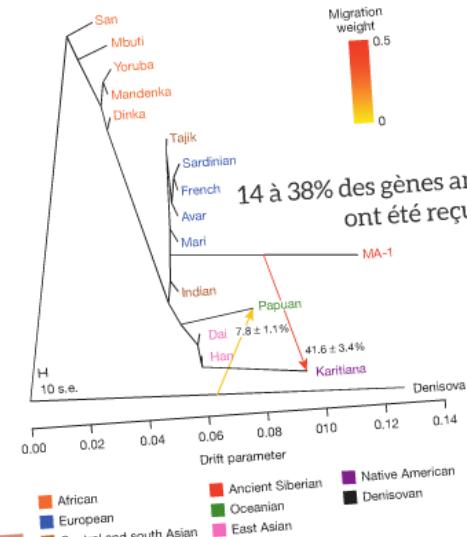
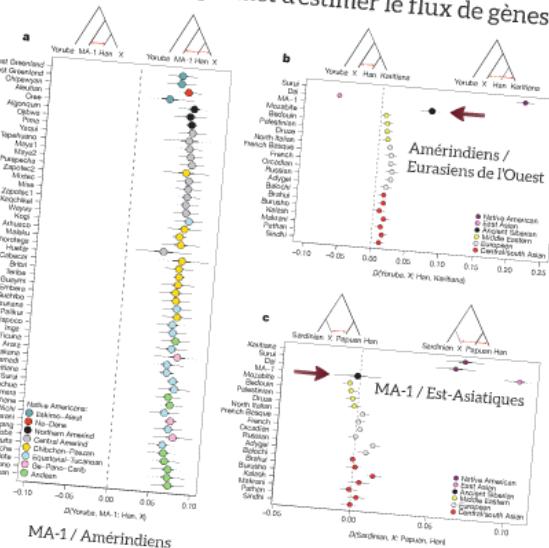
14 à 38% des gènes amérindiens ont été reçus de MA-1.

- |                         |                  |                 |
|-------------------------|------------------|-----------------|
| African                 | Ancient Siberian | Native American |
| European                | Oceanian         | Denisovan       |
| Central and south Asian | East Asian       |                 |

## Raghavan et al. (2014)

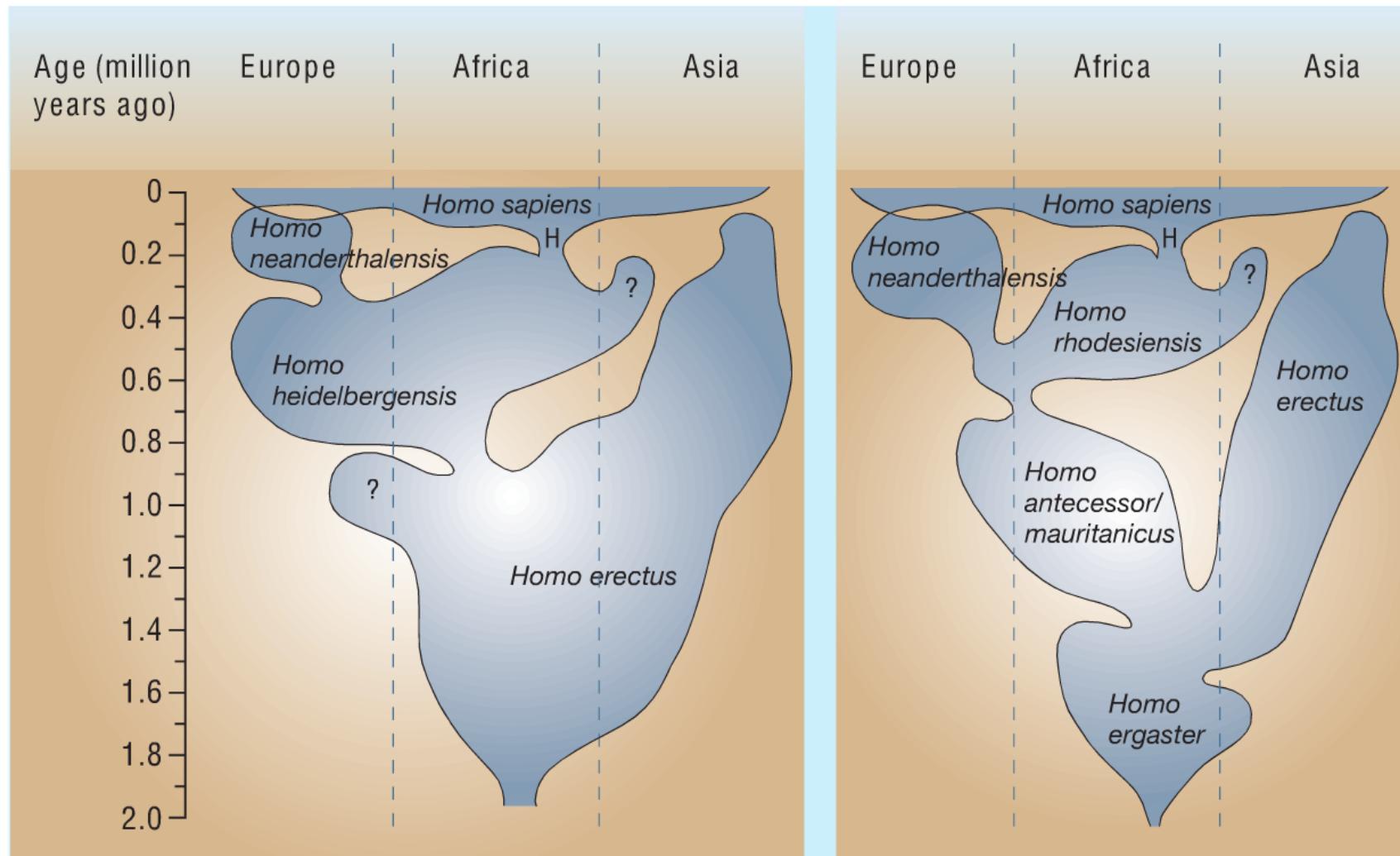


La *D*-statistique permet d'estimer le flux de gènes.



# Les Amérindiens sont des hybrides entre Est-Asiatiques et Eurasiens du Nord.

# Et avant l'homme moderne ? Que peuvent nous apprendre les génomes fossiles ?



Stringer (2003)

Néandertal occupait l'Europe avant nous.



### Génomes complets de Néandertal :

- 2010 : 3 femmes de Vindija (Croatie)
- 2014 : 1 bébé de Mezmaiskaya (Caucase)
- 2014 : 1 femme de Denisova (Sibérie)



2014



Reich et al. (2010)



Prüfer et al. (2014)

## Vindija

Ces os fossiles de Néandertal (-40 000 ans) ont été utilisés pour le séquençage.

## Denisova



Gibbons (2010)

Techniquement, l'étude génétique des fossiles humains (ou animaux) est très difficile.

Car l'ADN ancien est :

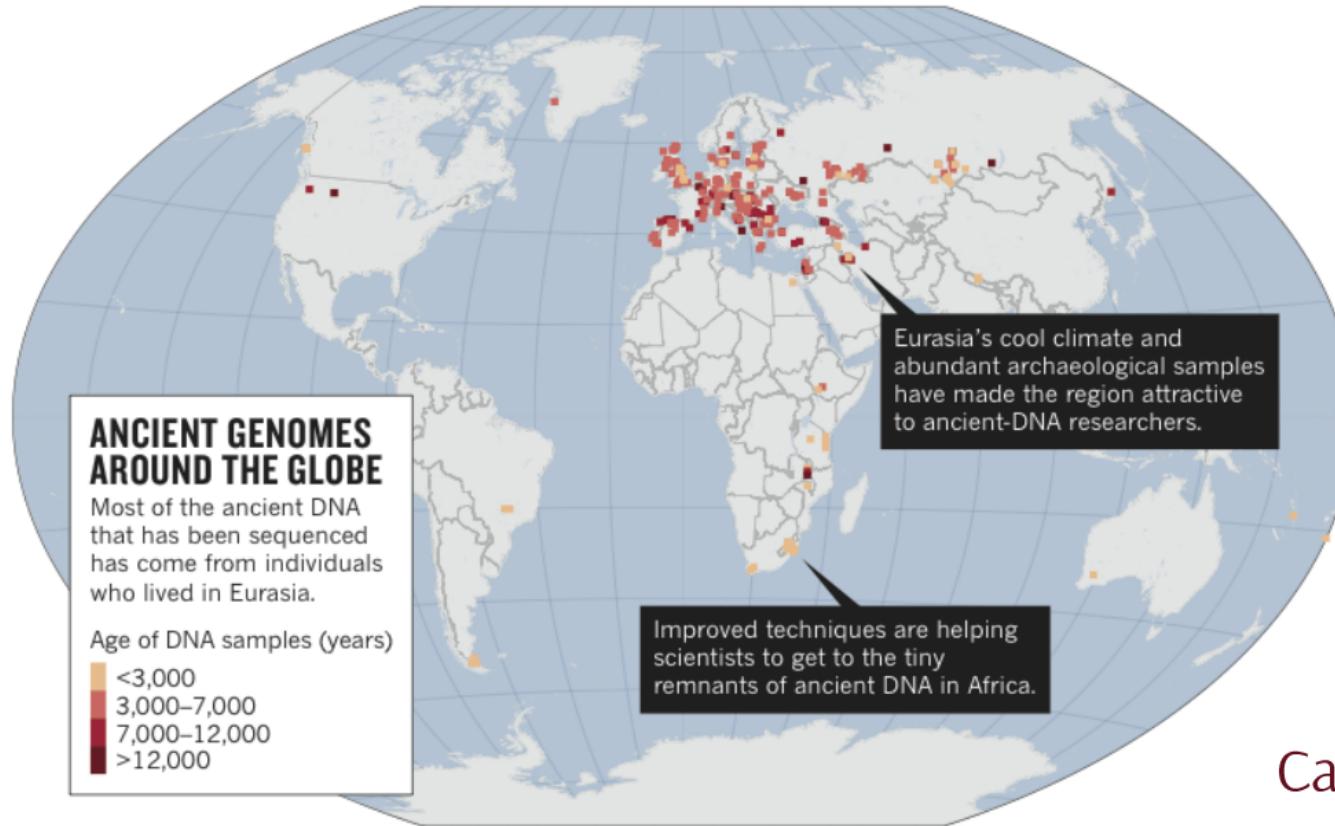
- peu abondant,
- très fragmenté,
- chimiquement altéré,
- contaminé par des microbes,
- facilement contaminé par de l'ADN moderne.

Il nécessite donc de prendre énormément de précautions.



Les climats froids préservent mieux l'ADN ancien, d'où un biais dans l'échantillonnage des génomes fossiles en défaveur de l'Afrique.

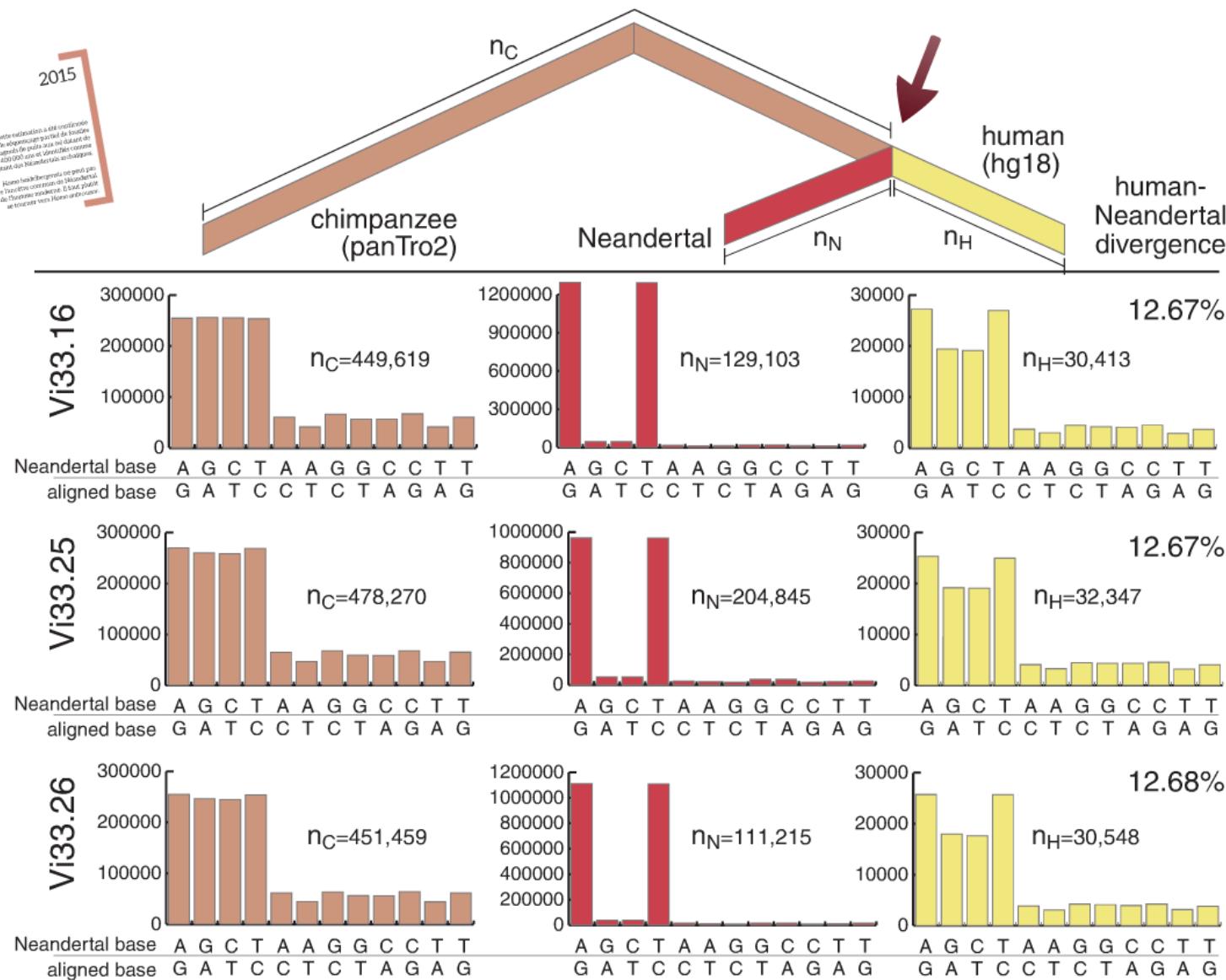
2017



Callaway (2015, 2017)

Les améliorations techniques et la réalisation que l'oreille interne contient beaucoup d'ADN changent la donne.





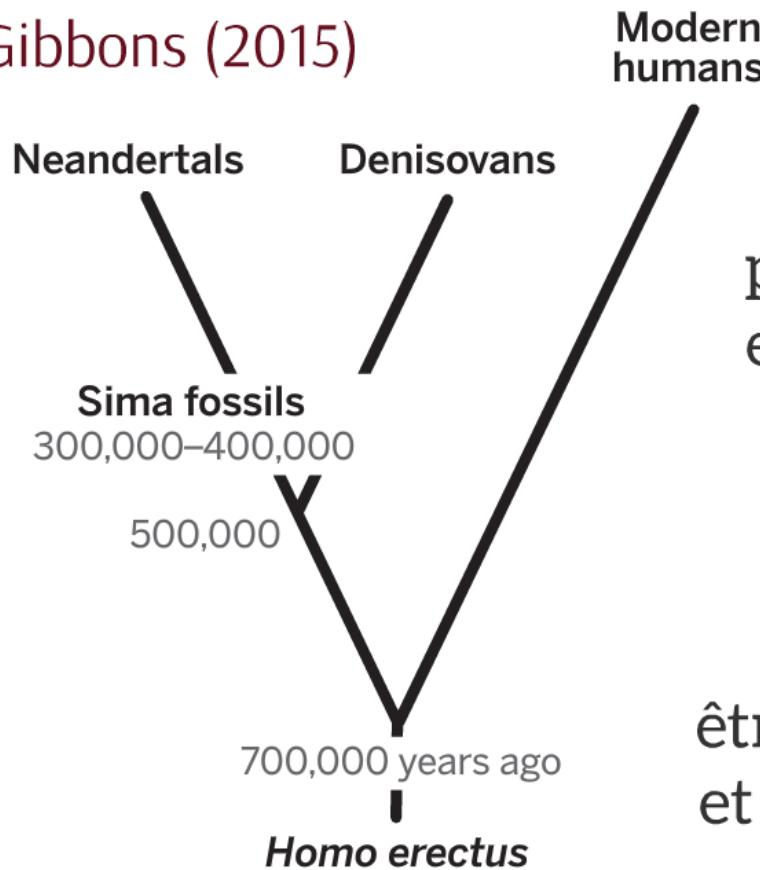
Date de divergence estimée : -825 000 ans.

# 2015

## Deeper branches

Putting the Sima fossils on the Neandertal lineage implies an earlier split between modern and some archaic humans.

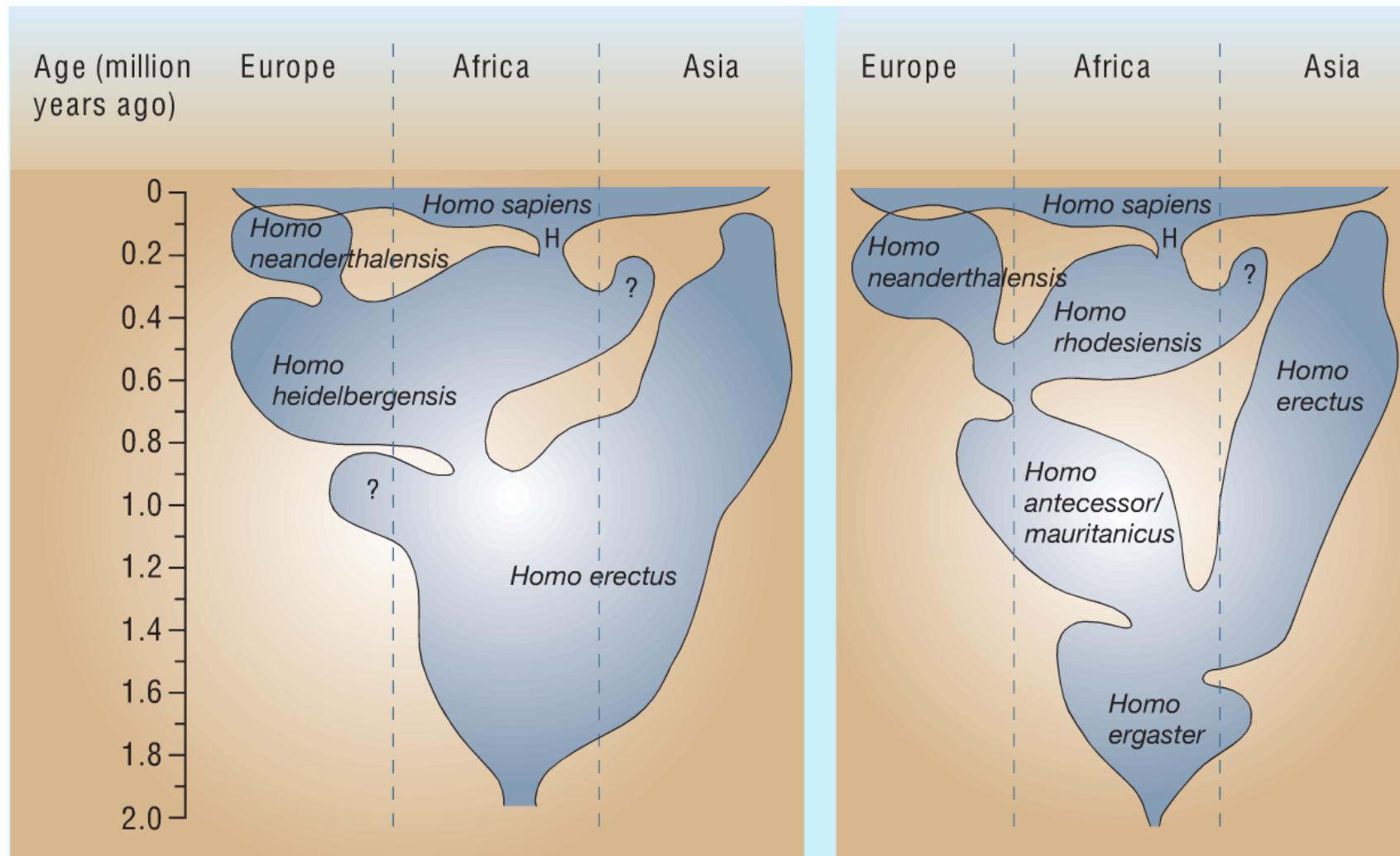
Gibbons (2015)



Cette estimation a été confirmée par le séquençage partiel de fossiles espagnols (le puits aux os) datant de 400 000 ans et identifiés comme étant des Néandertals archaïques.

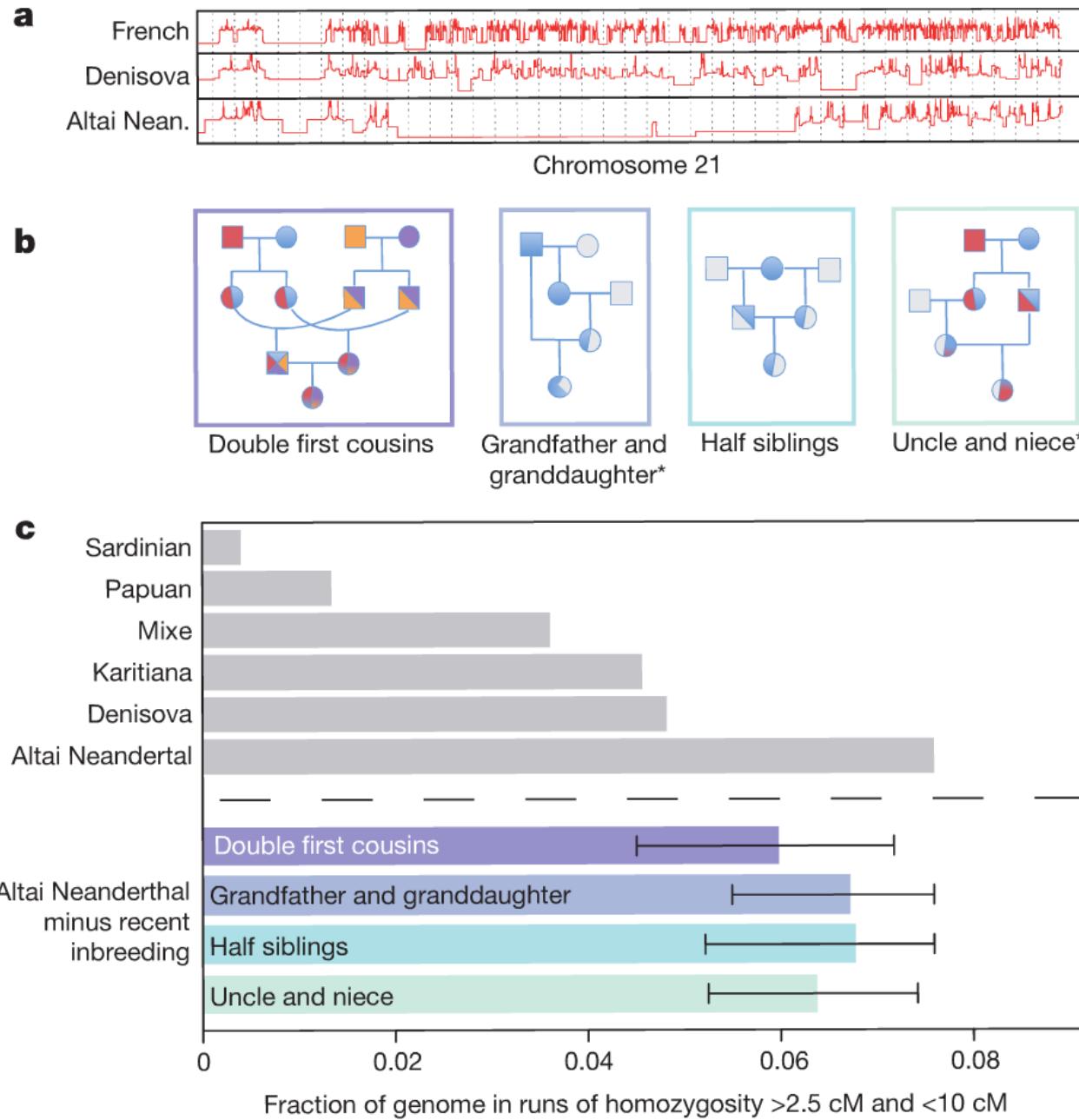
*Homo heidelbergensis* ne peut pas être l'ancêtre commun de Néandertal et de l'homme moderne. Il faut plutôt se tourner vers *Homo antecessor*.

# Et avant l'homme moderne ? Que peuvent nous apprendre les génomes fossiles ?

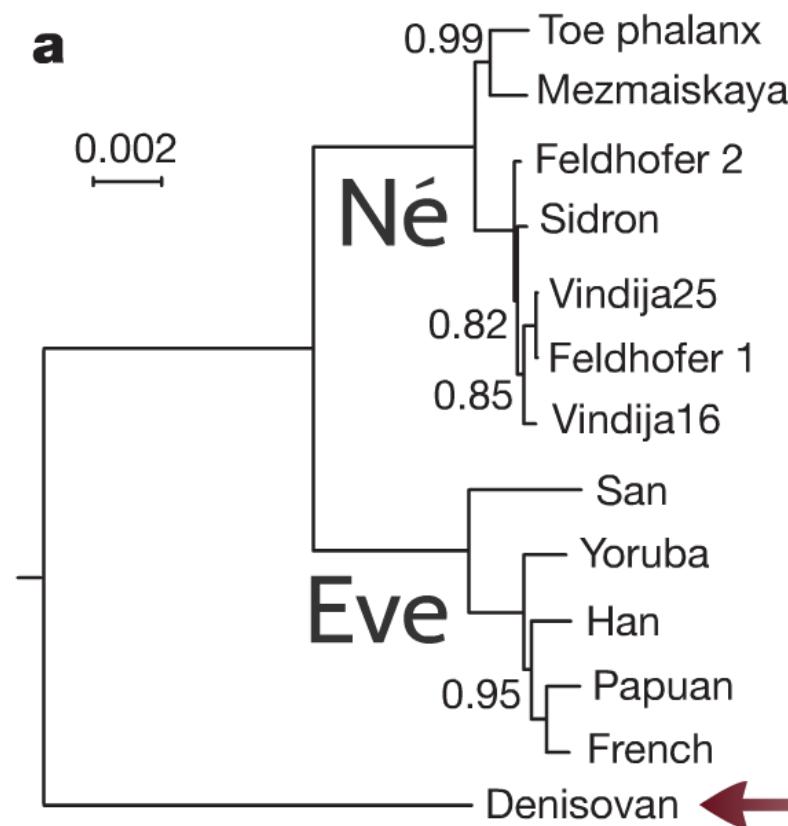


Stringer (2003)

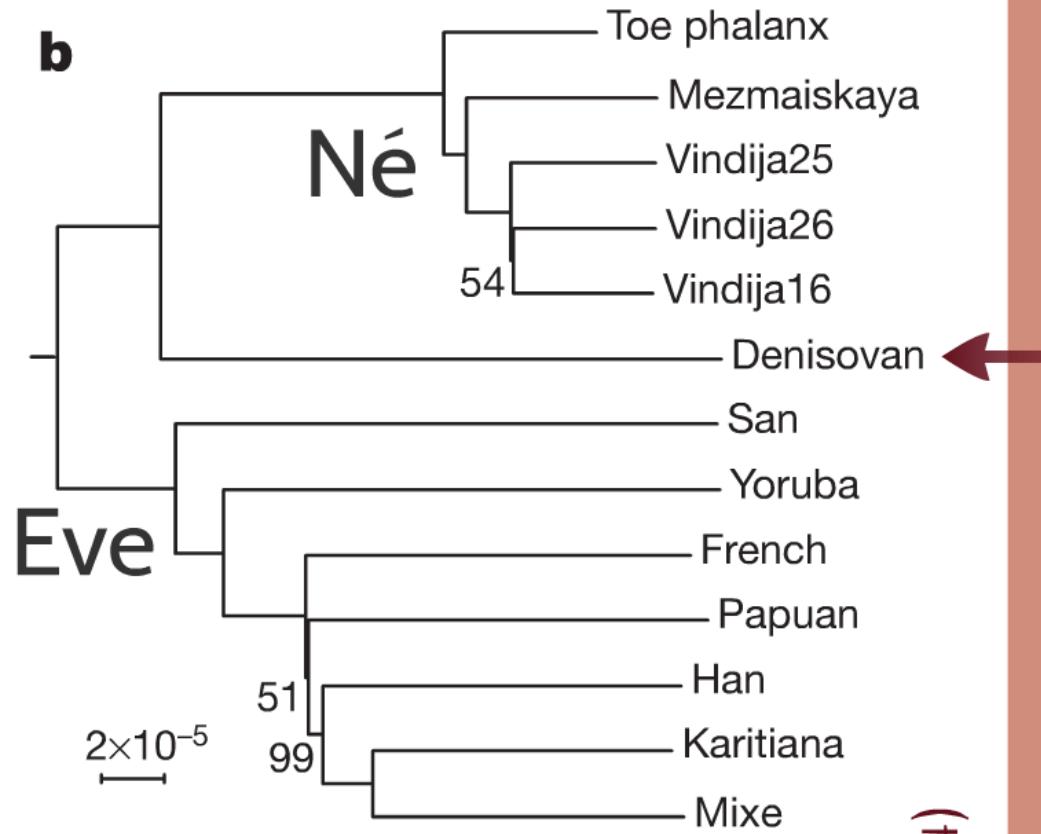
Néandertal occupait l'Europe avant nous.



# Endogamie chez les Néandertals ?

**a**

mtDNA

**b**

autosomes

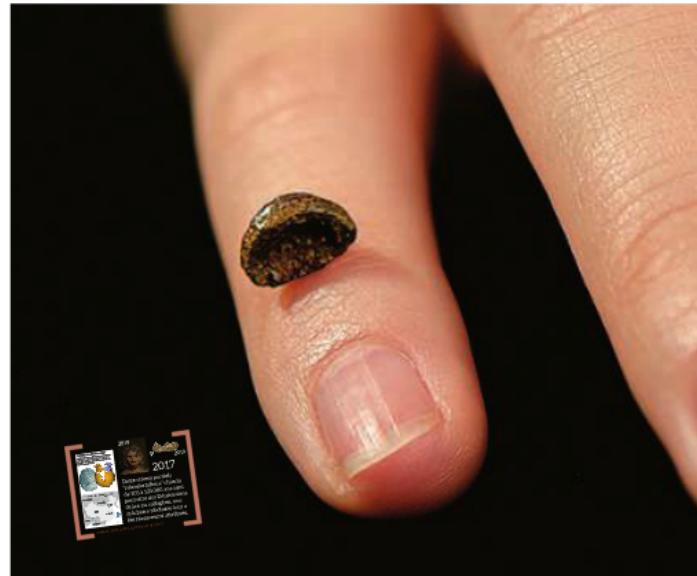
La position du Dénisovien est incongruente entre les deux arbres.



prüfer et al. (2014)

# Qui sont les Dénisoviens ?

2010



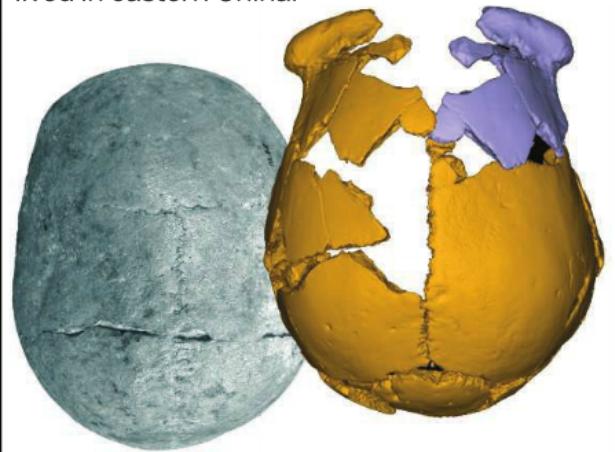
Gibbons (2011, 2015)



Des cousins mystérieux de Néandertal connus seulement par le génome d'une jeune fille.

## Mystery skull takes shape

Fossil fragments (yellow) were put together with their mirror-image pieces (purple) to visualize the skull of an archaic human who lived in eastern China.



2019

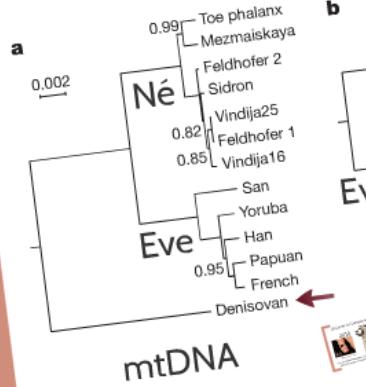


2019

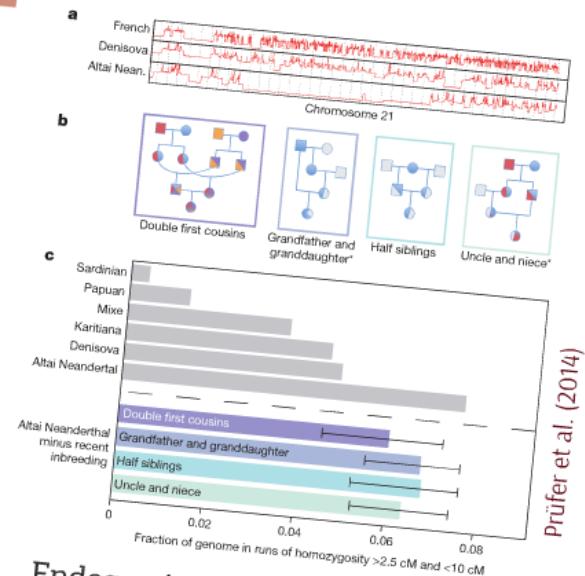
2017

Deux crânes partiels  
"néandertaliens" chinois  
de 105 à 125 000 ans sont  
peut-être des Dénisoviens.  
Grâce au collagène, une  
mâchoire tibétaine leur a  
été récemment attribuée.

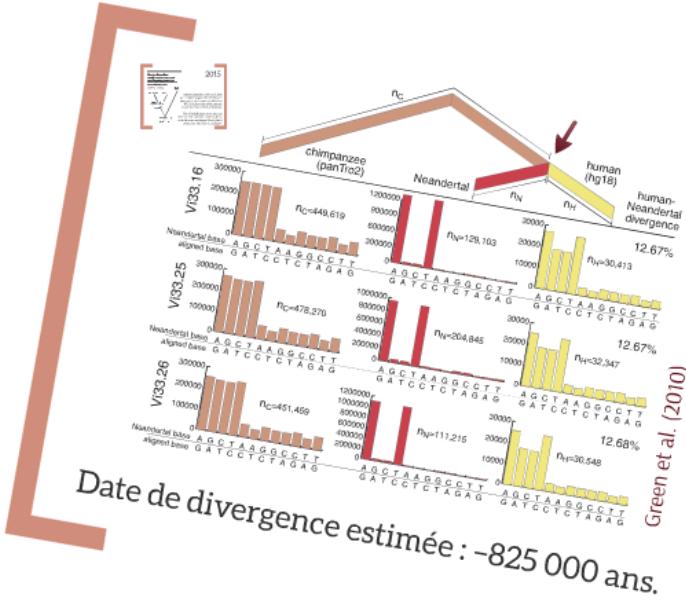
Gibbons (2017, 2019); Gokhman et al. (2019)



La position du Dénisovien est incongruente entre les deux arbres.



Endogamie chez les Néandertals ?

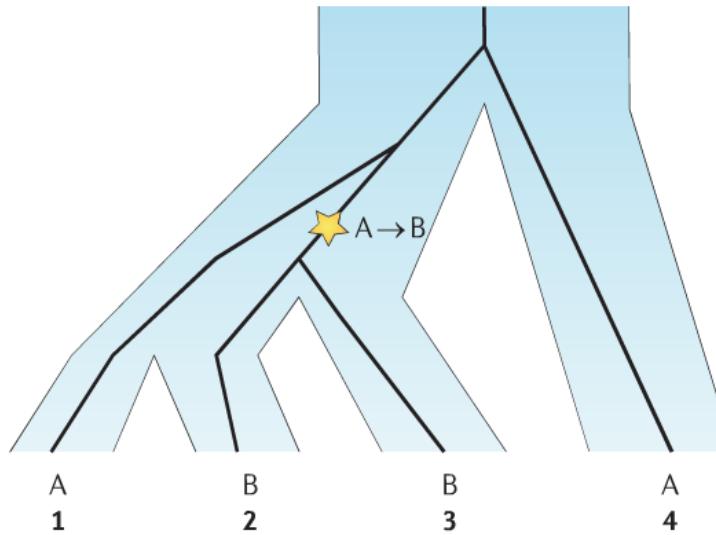


Tout ça à partir d'un gros orteil...

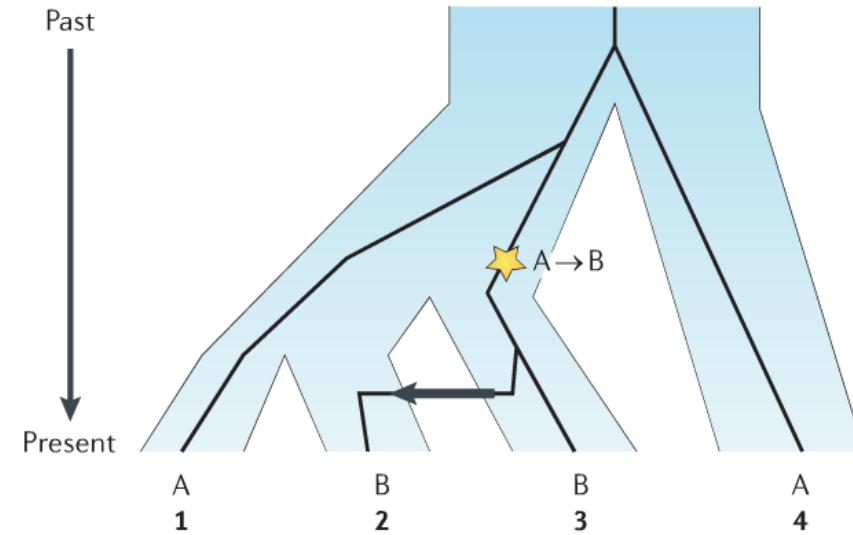
Et d'un auriculaire !

# Peut-on deviner s'il y a eu hybridation entre diverses espèces d'humains ?

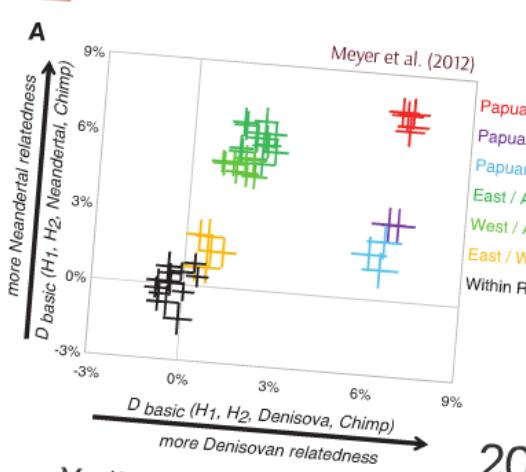
**a Ancestral polymorphism**



**b Introgression (gene flow)**

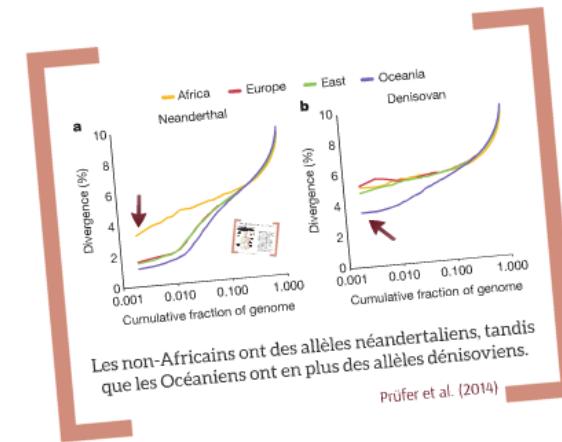


Sousa & Hey (2013)



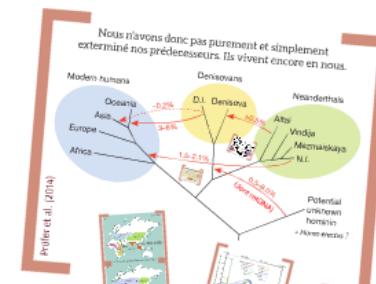
Manifestement oui pour les non-Africains.

2012



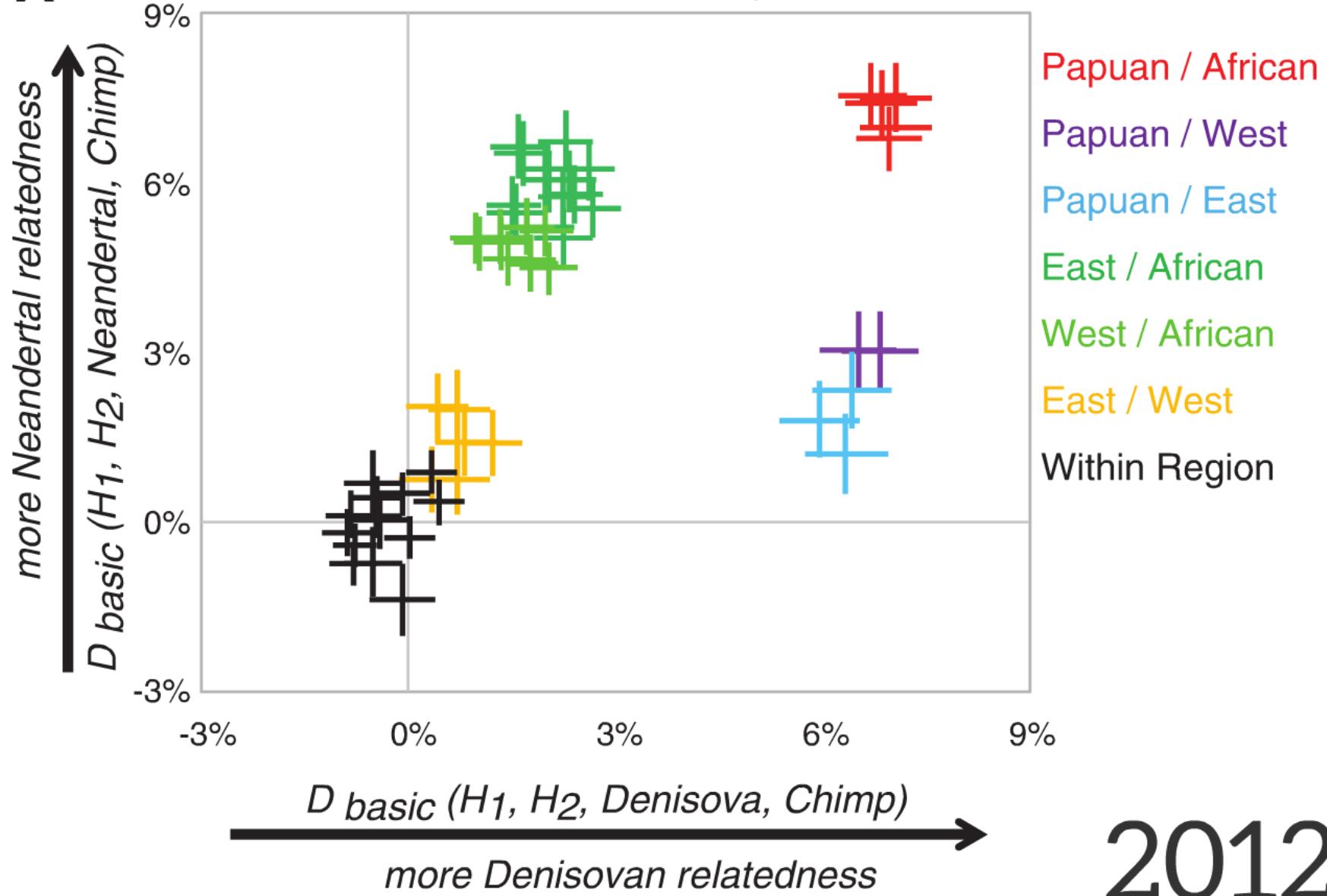
Les non-Africains ont des allèles néandertaliens, tandis que les Océaniens ont en plus des allèles dénisoviens.

Prüfer et al. (2014)



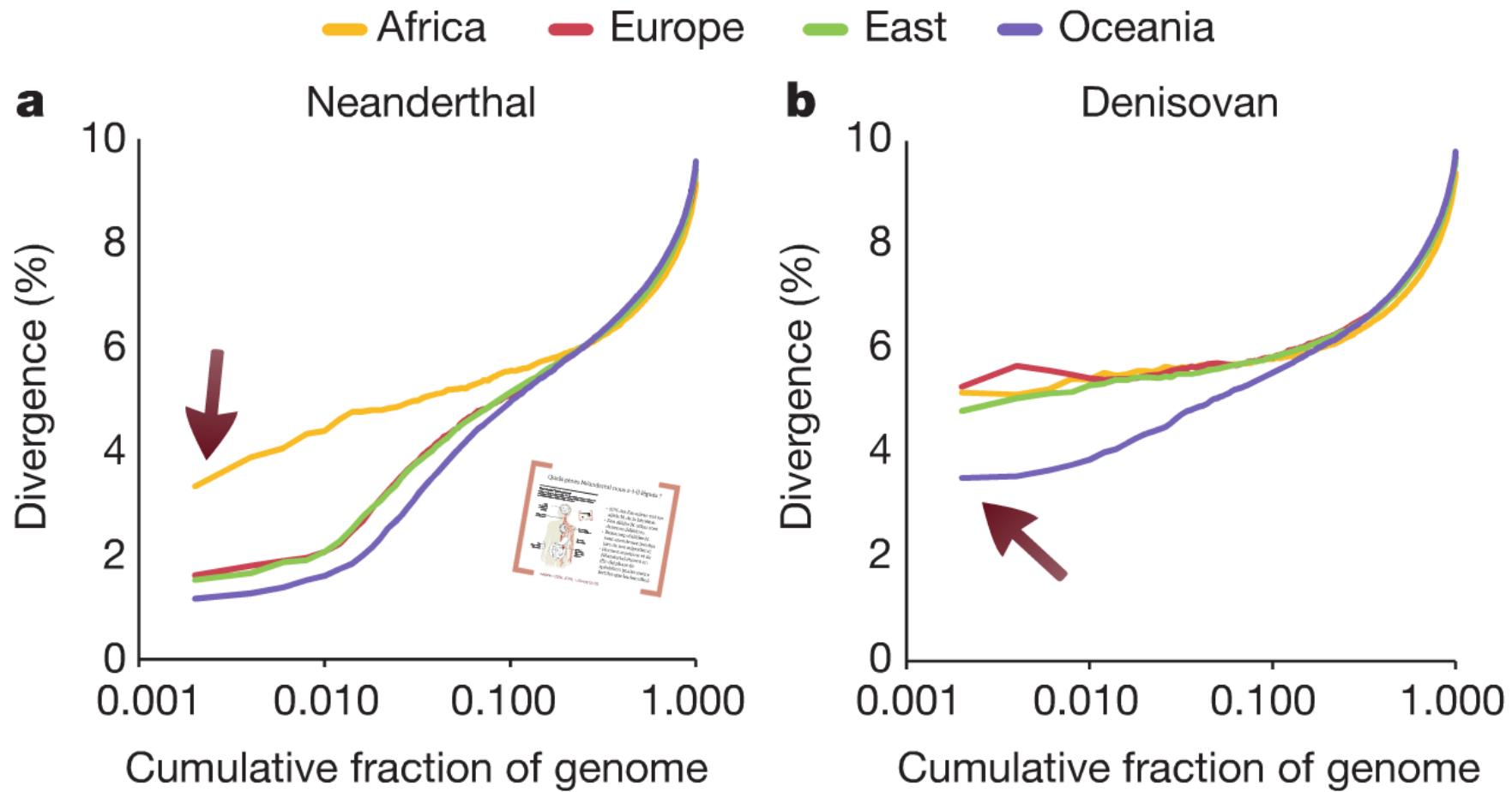
**A**

Meyer et al. (2012)



2012

Manifestement oui pour les non-Africains.



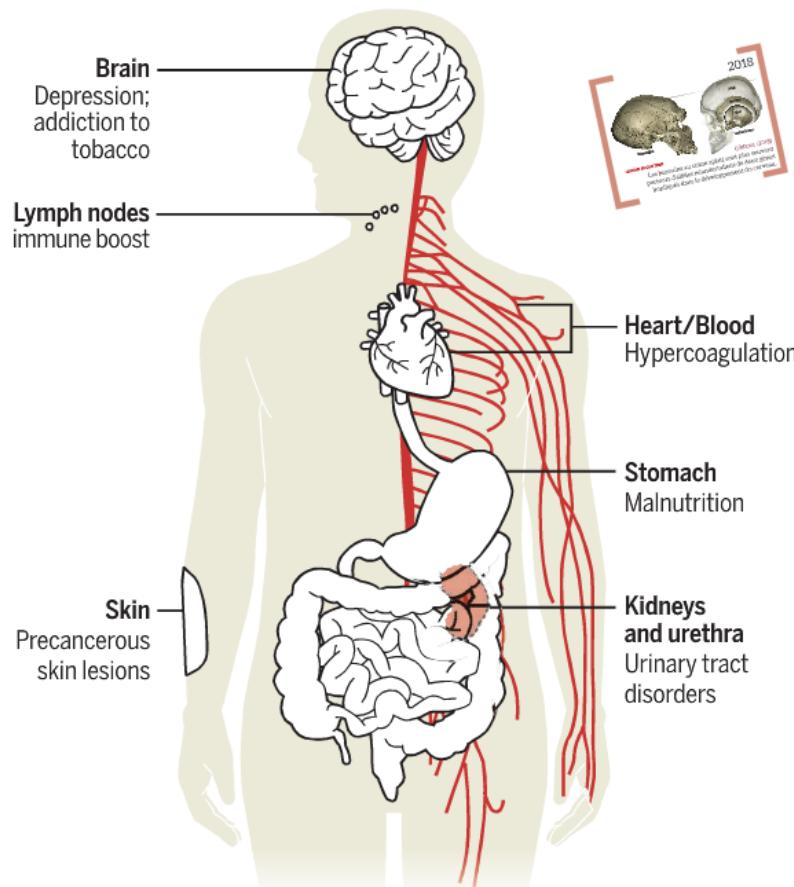
Les non-Africains ont des allèles néandertaliens, tandis que les Océaniens ont en plus des allèles dénisoviens.

Prüfer et al. (2014)

# Quels gènes Néandertal nous a-t-il légués ?

## Neandertals' hidden legacy

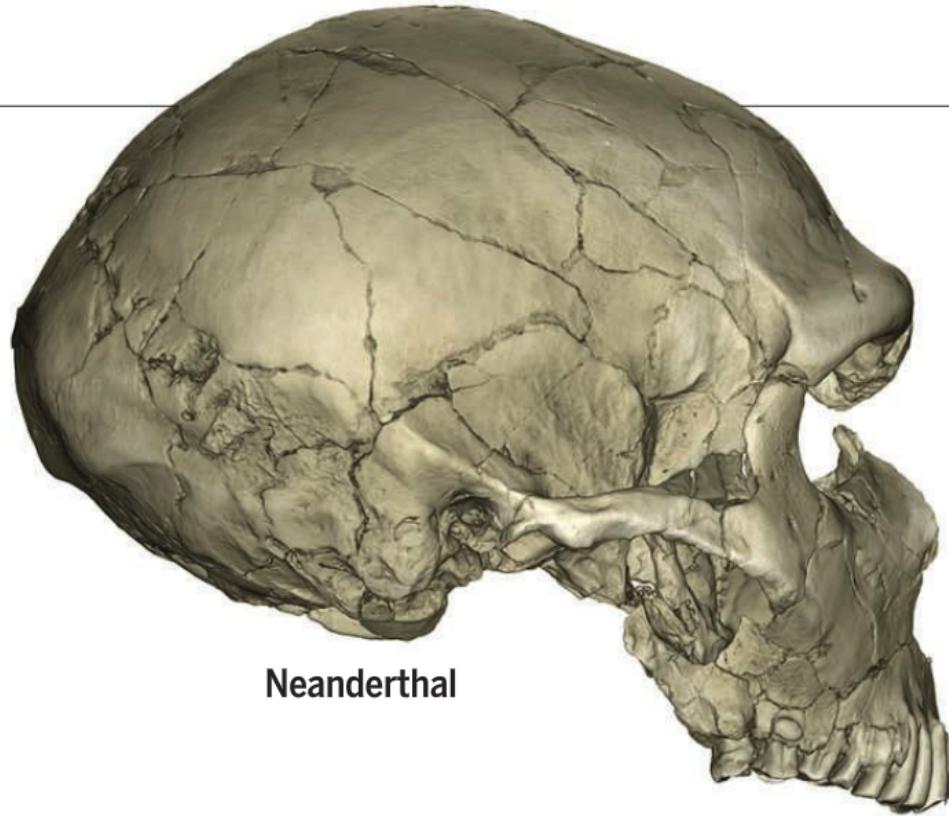
In many people today, genes inherited from Neandertals affect systems all over the body, raising the risk of certain diseases. But some Neandertal genes have beneficial effects, for example boosting the immune system.



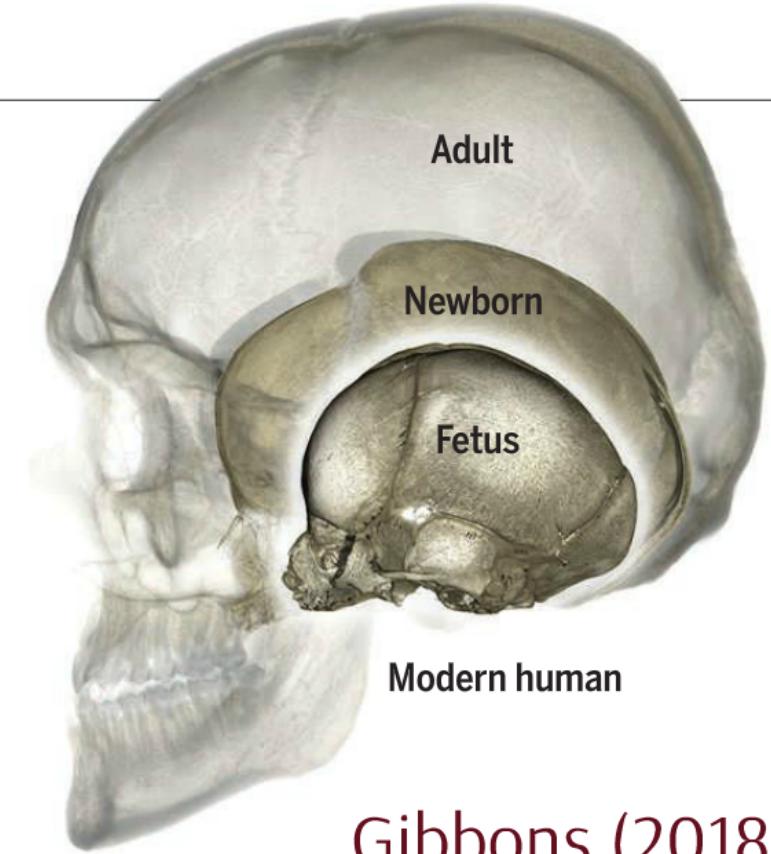
- 60% des Eurasiens ont un allèle N. de la kératine.
- Des allèles N. utiles sont devenus délétères.
- Beaucoup d'allèles N. sont ancestraux (perdus lors de nos migrations).
- Homme moderne et de Néandertal étaient en (fin de) phase de spéciation (mâles moins fertiles que les femelles).

Gibbons (2014, 2016); Callaway (2015)

2018



Neanderthal



Modern human

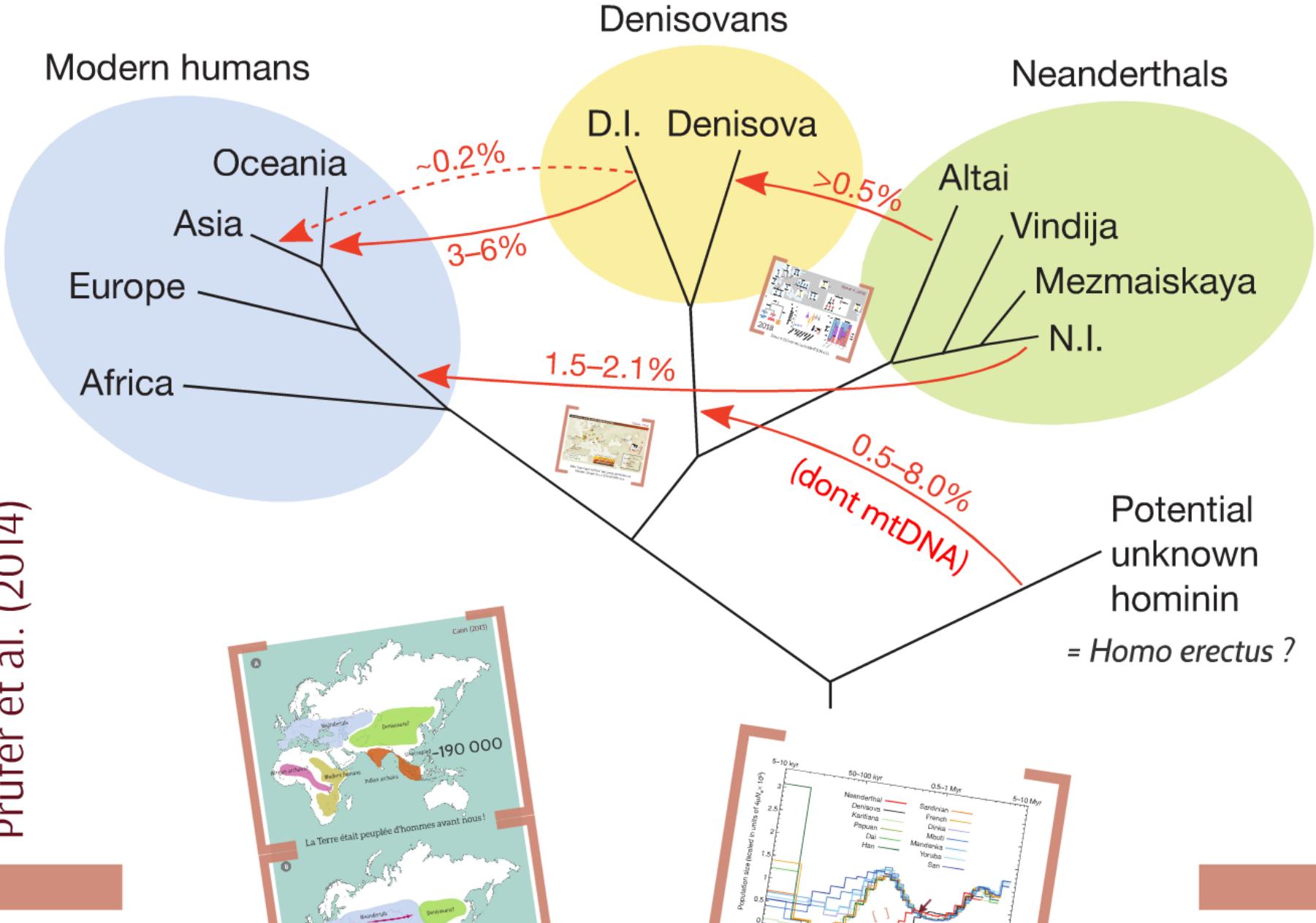
## HUMAN EVOLUTION

Gibbons (2018)

Les humains au crâne aplati sont plus souvent porteurs d'allèles néandertaliens de deux gènes impliqués dans le développement du cerveau.

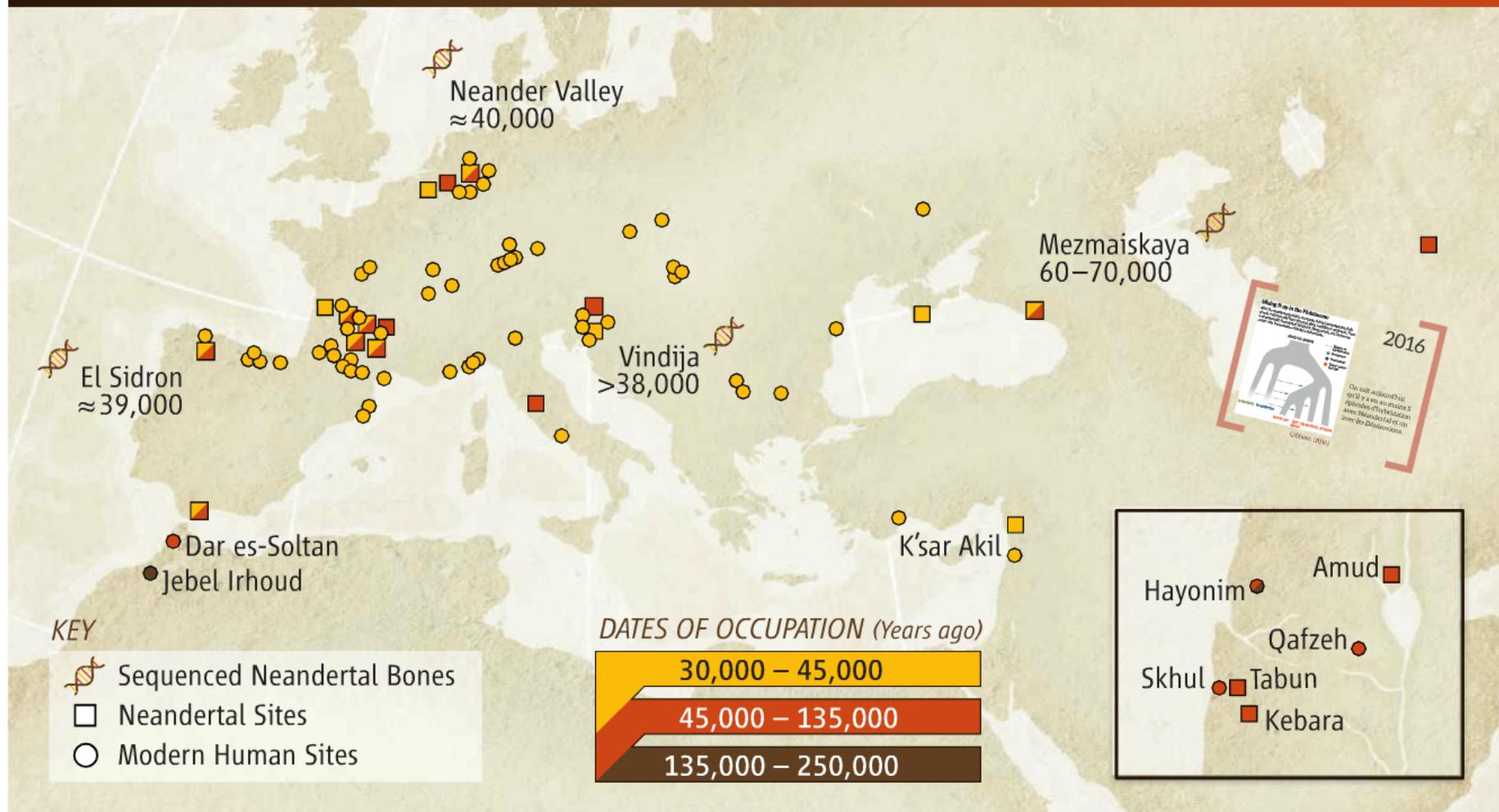
Nous n'avons donc pas purement et simplement exterminé nos prédecesseurs. Ils vivent encore en nous.

Prufer et al. (2014)



Gibbons (2010)

## NEANDERTAL AND MODERN HUMAN OVERLAP

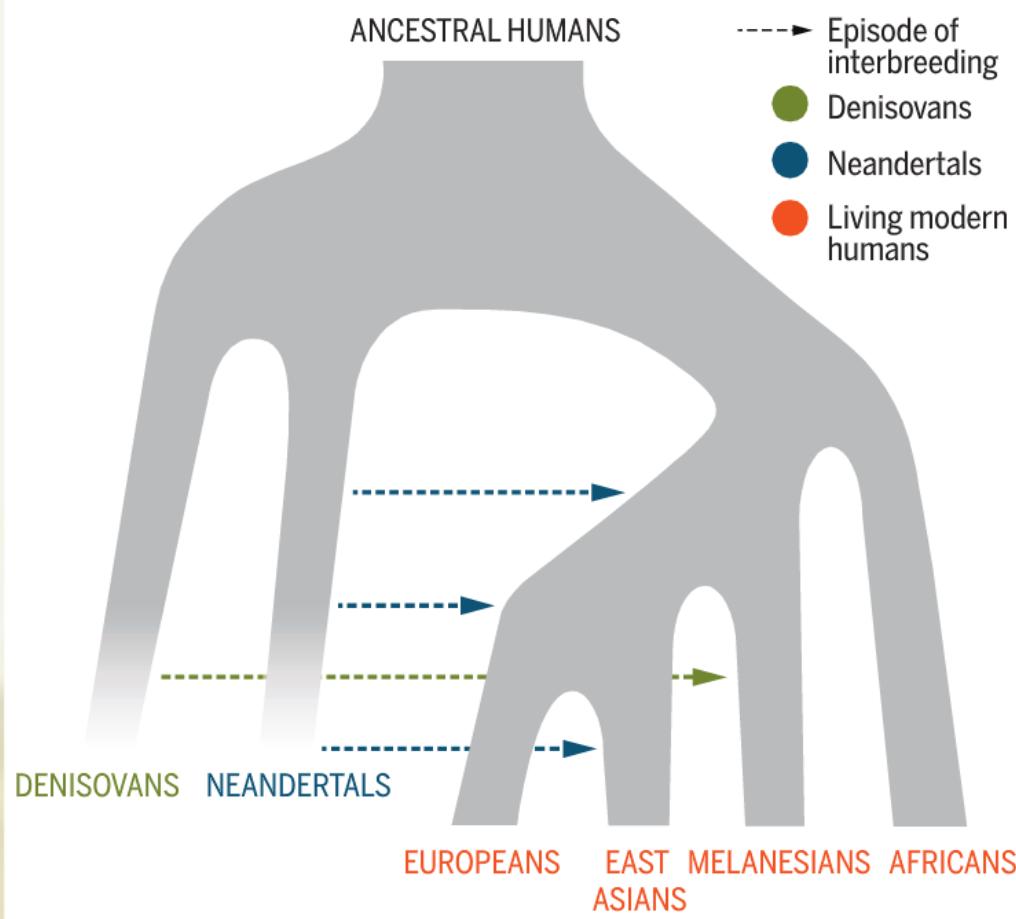


Des "mariages mixtes" ont pu se produire au Moyen-Orient il y a 50 à 80 000 ans.

# 2016

## Mixing it up in the Pleistocene

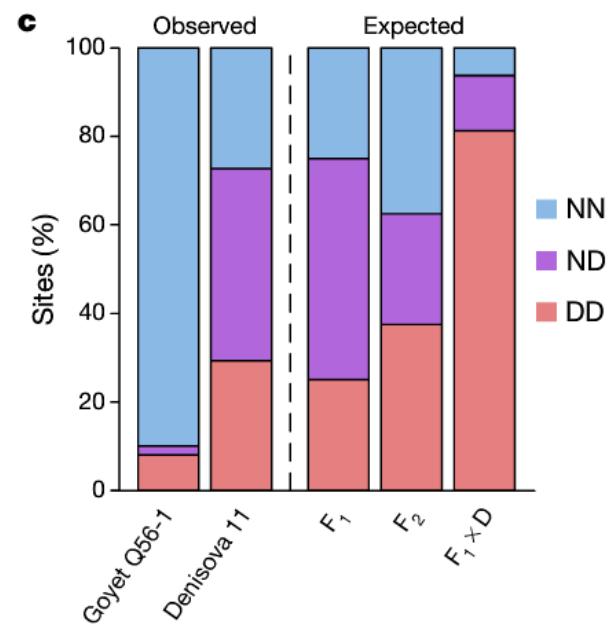
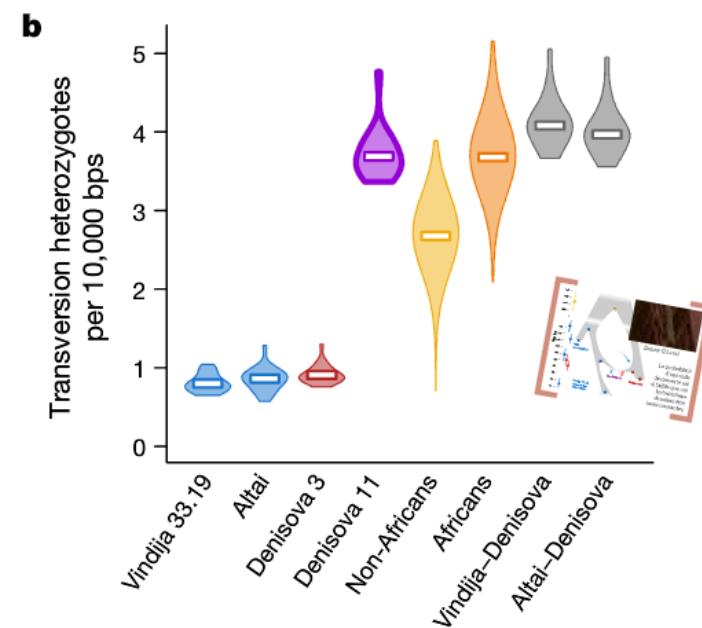
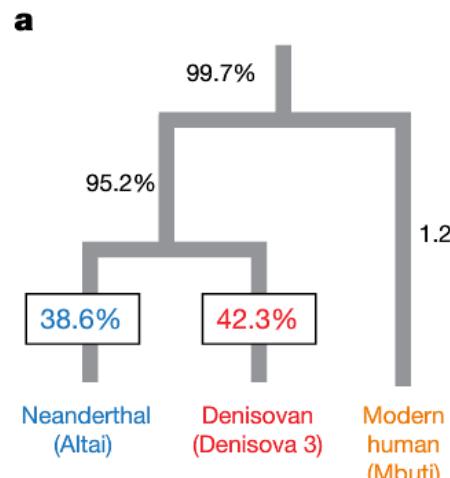
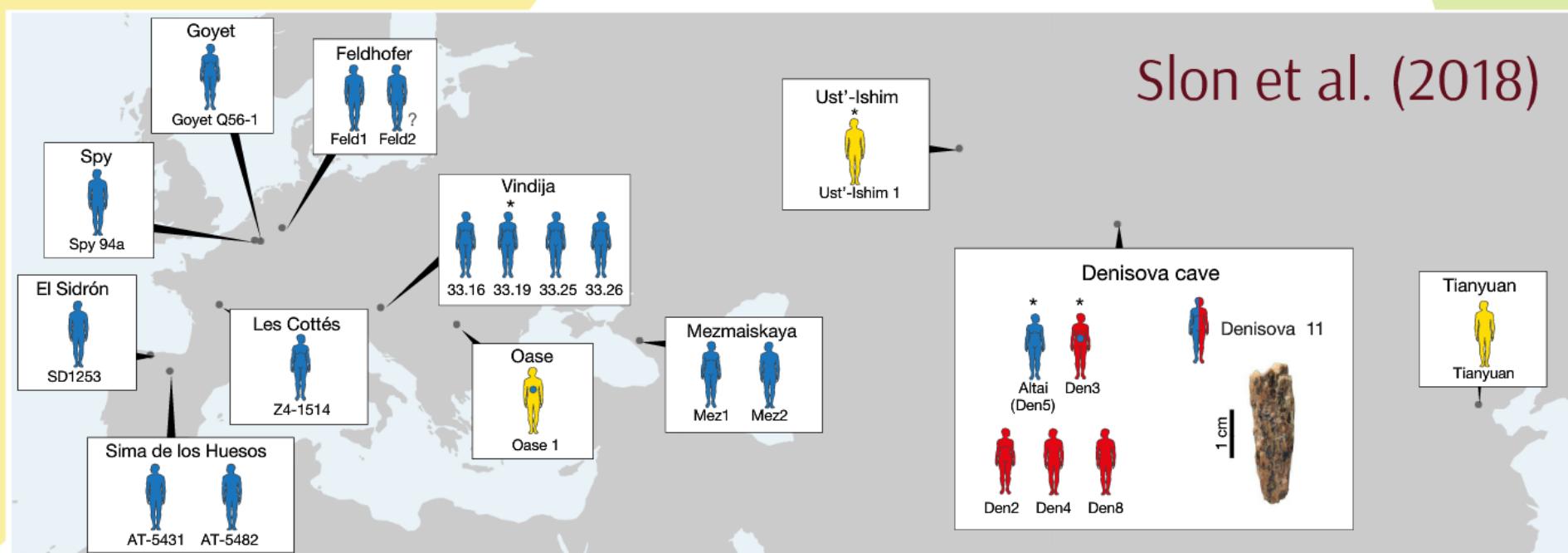
After the ancestral population of humans divided, modern and archaic people mated several times (arrows), likely on different continents. Three encounters with Neandertals left DNA in living people, and Denisovans mated with the ancestors of today's Melanesians.



On sait aujourd'hui  
qu'il y a eu au moins 5  
épisodes d'hybridation  
avec Néandertal et un  
avec les Dénisoviens.

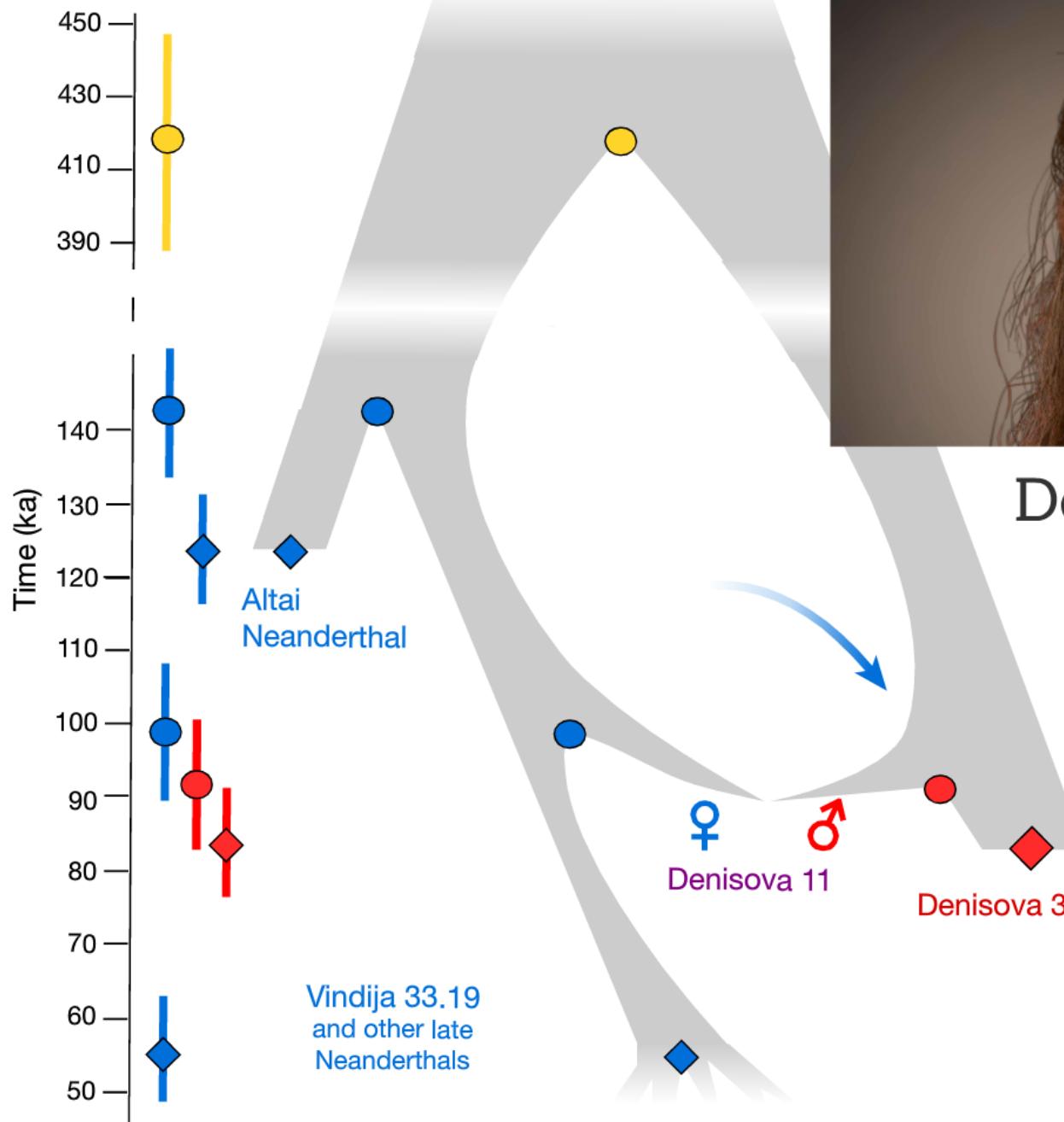
Gibbons (2016)

# Slon et al. (2018)



2018

Denny (11) est un hybride ( $F_1$ ) N x D.

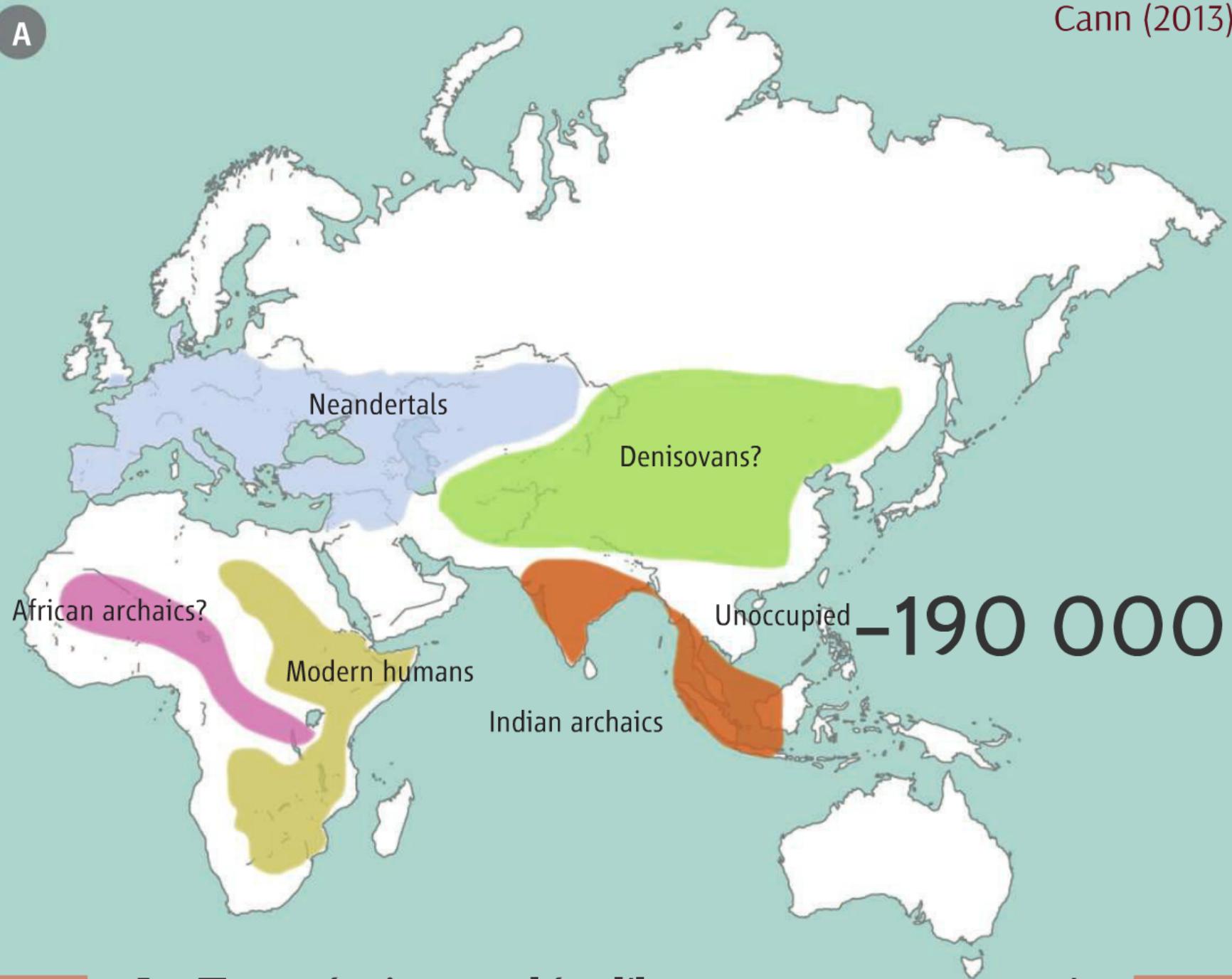


Denny (13 ans)

La probabilité  
d'une telle  
découverte est  
si faible que ces  
hybridations  
devaient être  
assez courantes.

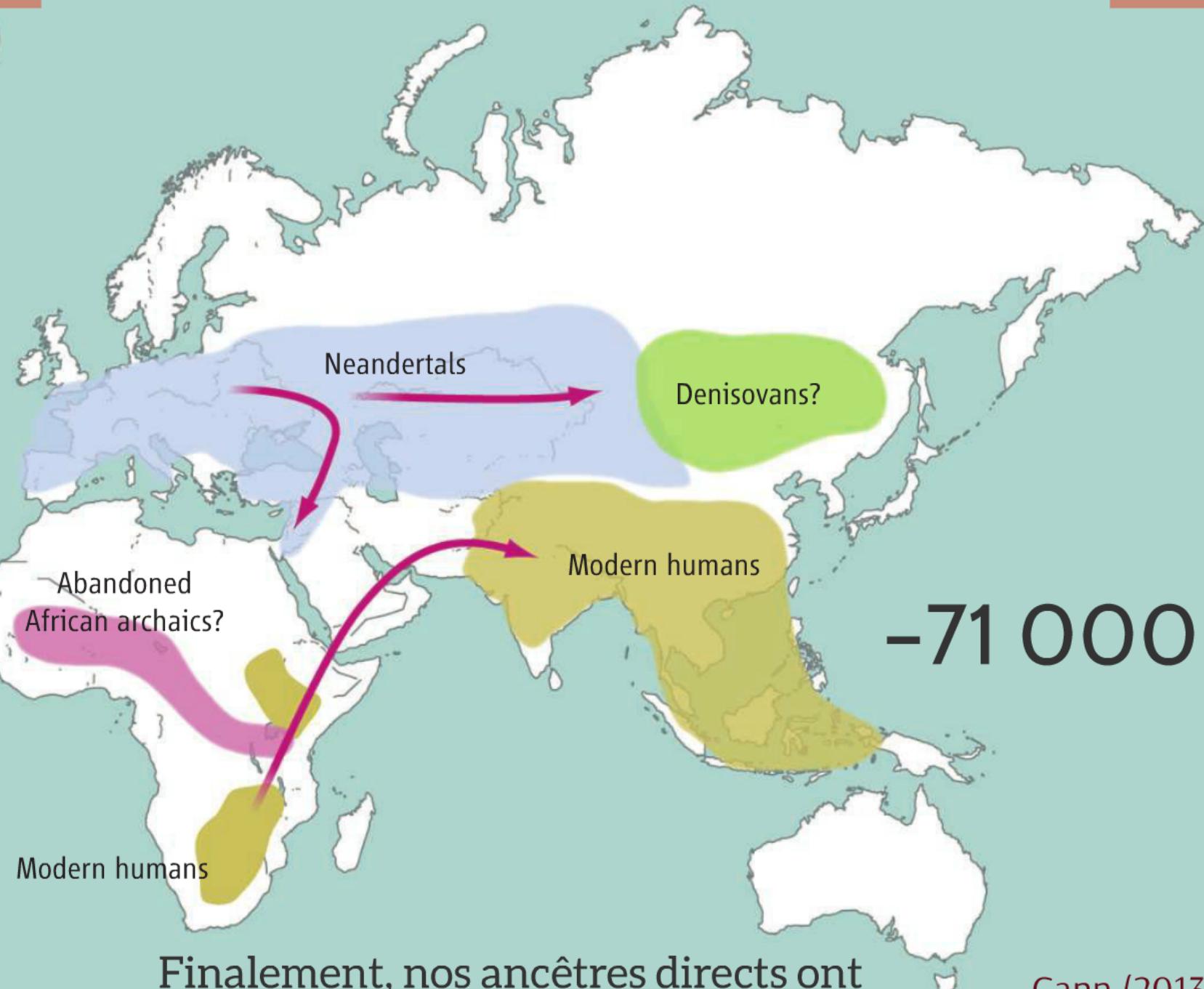
A

Cann (2013)



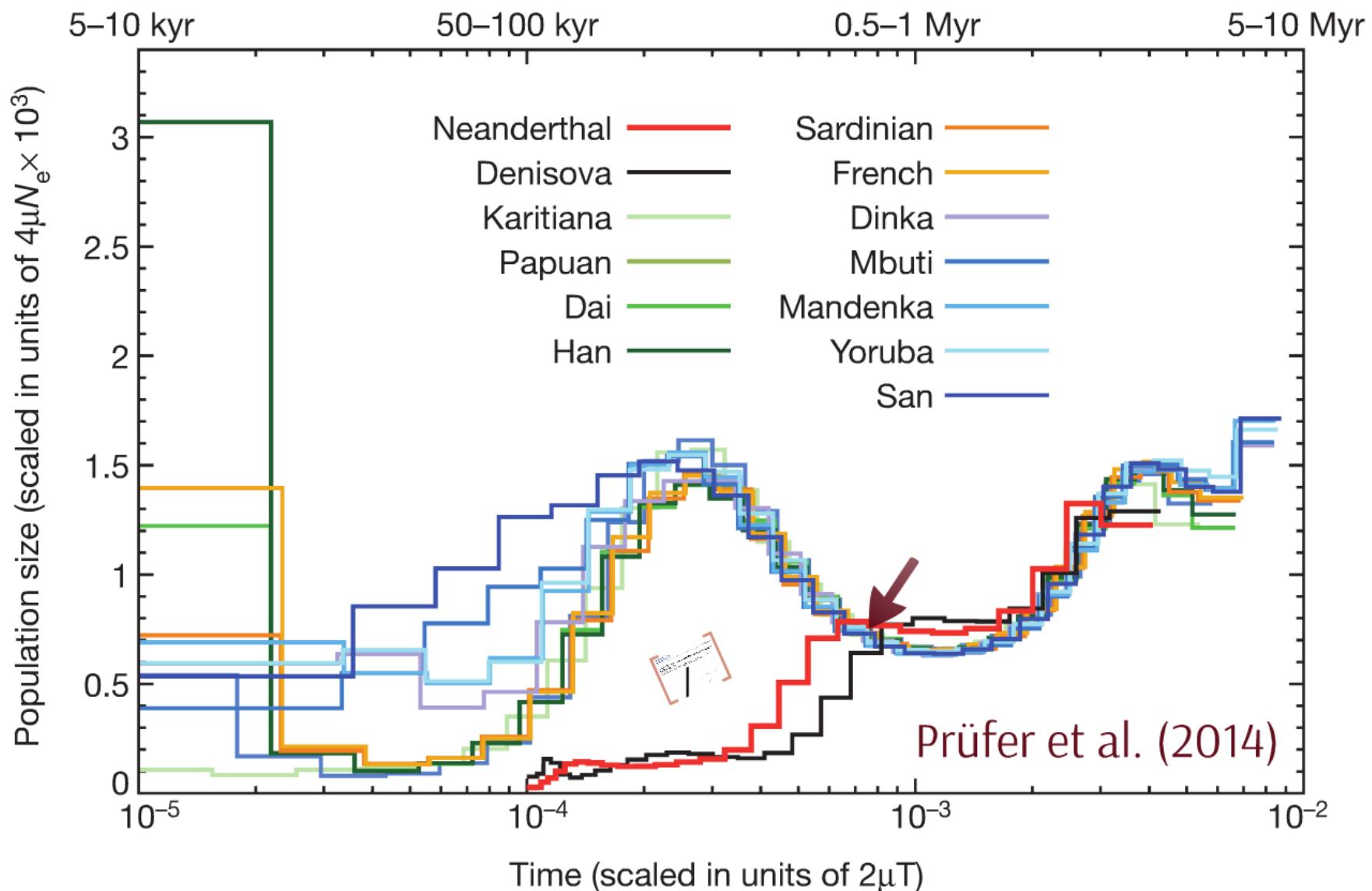
La Terre était peuplée d'hommes avant nous !

B



Finalement, nos ancêtres directs ont peut-être quitté l'Afrique assez récemment.

Cann (2013)



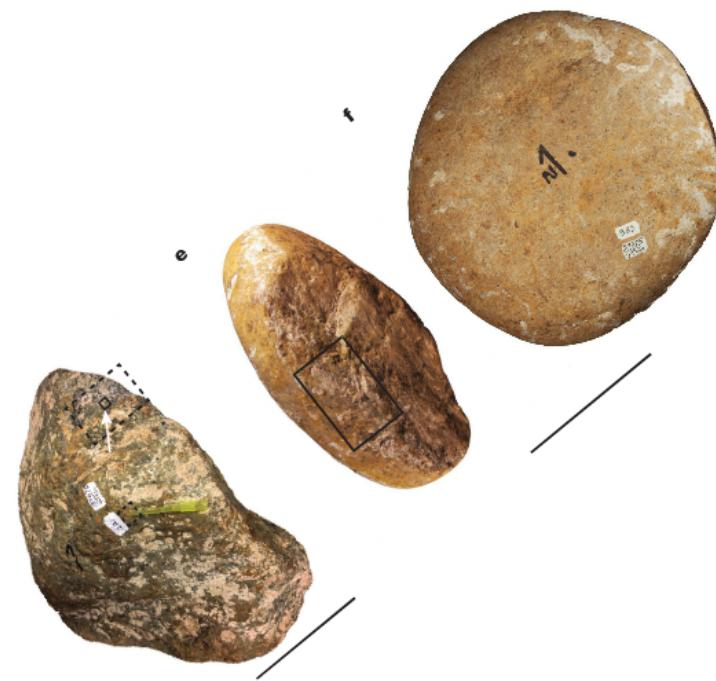
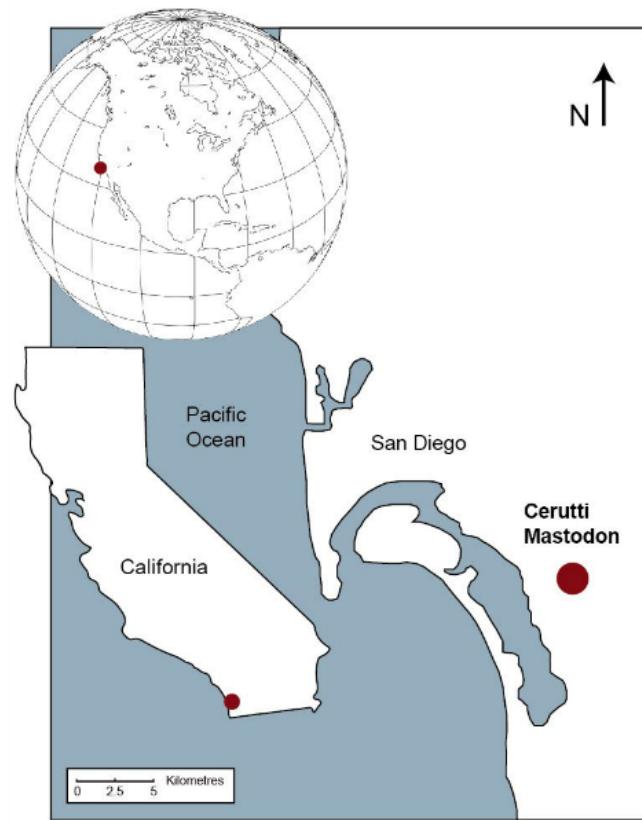
Les populations d'homme moderne ont progressivement remplacé les deux espèces archaïques.

# LETTER

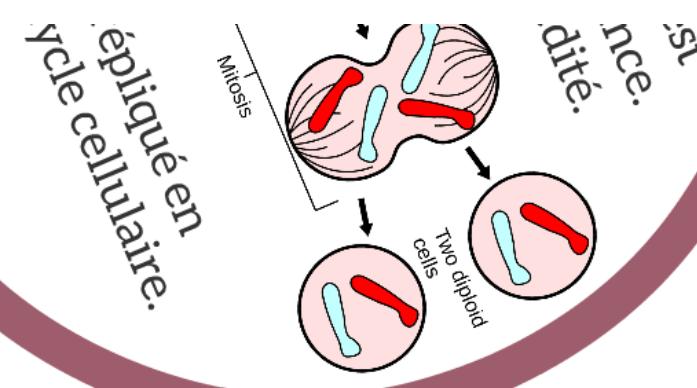
doi:10.1038/nature22065

## A 130,000-year-old archaeological site in southern California, USA

Steven R. Holen<sup>1,2</sup>, Thomas A. Deméré<sup>2</sup>, Daniel C. Fisher<sup>3,4</sup>, Richard Fullagar<sup>5</sup>, James B. Paces<sup>6</sup>, George T. Jefferson<sup>7</sup>, Jared M. Beeton<sup>8</sup>, Richard A. Cerutti<sup>2</sup>, Adam N. Rountrey<sup>3</sup>, Lawrence Vescera<sup>7</sup> & Kathleen A. Holen<sup>1,2</sup>



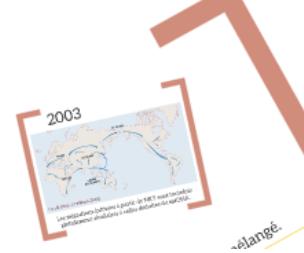
# MUTATION



épliqué en  
cycle cellulaire.



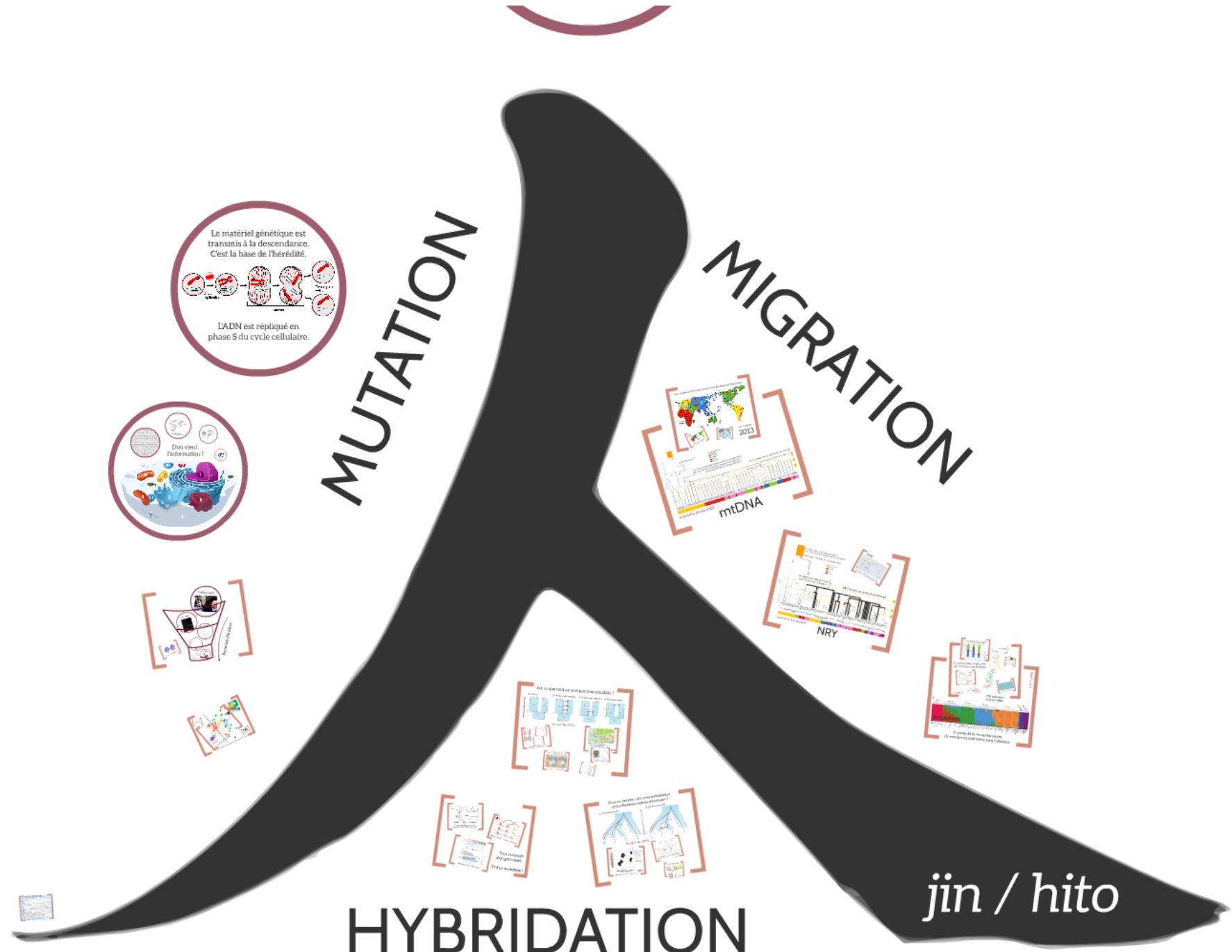
# Migration



# HYBRIDATION

peine parlé de la

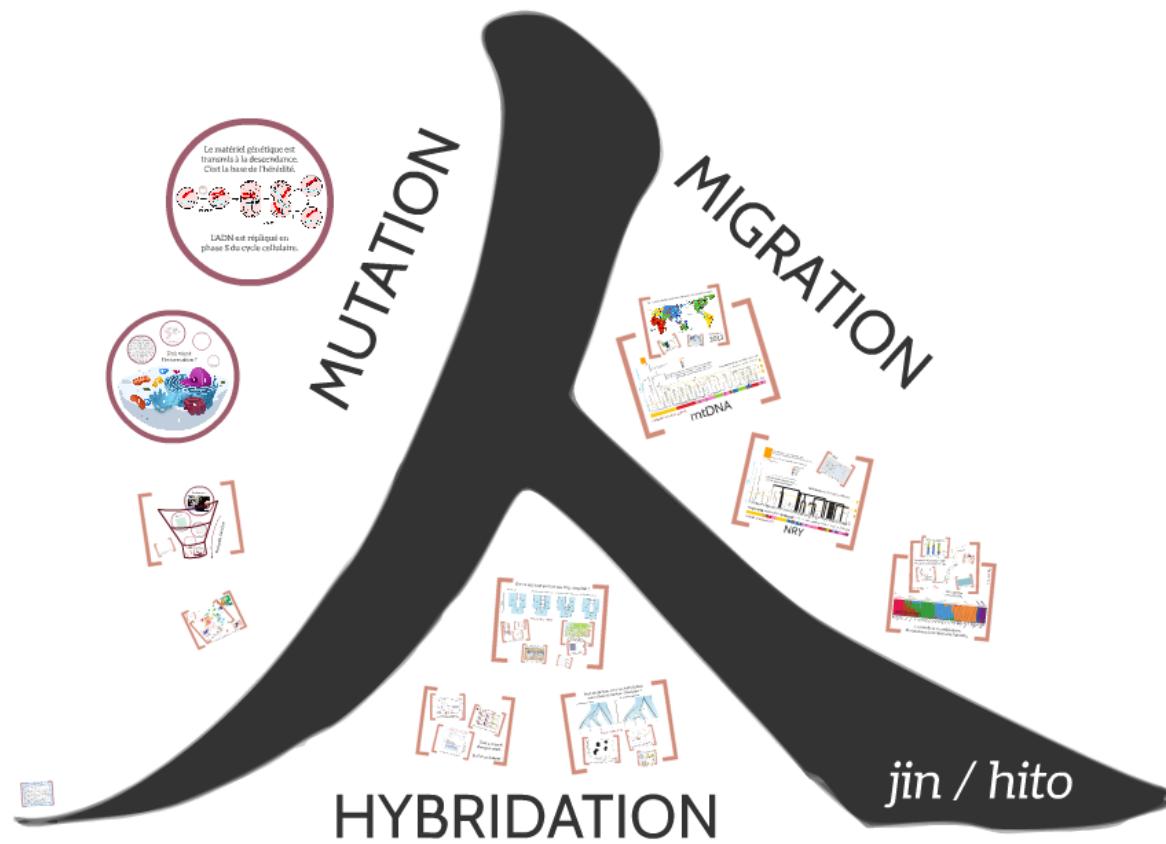




Et on a à peine parlé de la sélection !



L'individu supporte  
la communauté.



Et on a à peine parlé de la sélection !

# Références bibliographiques

## Mutation

- Novembre, J., Johnson, T., Bryc, K., Kutalik, Z., Boyko, A.R., Auton, A., Indap, A., King, K.S., Bergmann, S., Nelson, M.R. et al. 2008. Genes mirror geography within Europe. *Nature* 456: 98-101.
- Marjoram, P. and Tavare, S. 2006. Modern computational approaches for analysing molecular genetic variation data. *Nat Rev Genet* 7: 759-770.
- Rosenberg, N.A. and Nordborg, M. 2002. Genealogical trees, coalescent theory and the analysis of genetic polymorphisms. *Nat Rev Genet* 3: 380-390.

## Migration

- <http://mitomap.org/>
- Underhill, P.A. and Kivisild, T. 2007. Use of Y chromosome and mitochondrial DNA population structure in tracing human migrations. *Annu Rev Genet* 41: 539-564.
- Cavalli-Sforza, L.L. and Feldman, M.W. 2003. The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution. *Nat Genet* 33 Suppl: 266-275.
- Li, J.Z., Absher, D.M., Tang, H., Southwick, A.M., Casto, A.M., Ramachandran, S., Cann, H.M., Barsh, G.S., Feldman, M., Cavalli-Sforza, L.L. et al. 2008. Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation. *Science* 319: 1100-1104.
- Henn, B.M., Cavalli-Sforza, L.L., and Feldman, M.W. 2012. The great human expansion. *Proc Natl Acad Sci U S A* 109: 17758-17764.
- Gibbons, A. 2011. Human evolution. Aboriginal genome shows two-wave settlement of Asia. *Science* 333: 1689-1691.
- Rasmussen, M., Guo, X., Wang, Y., Lohmueller, K.E., Rasmussen, S., Albrechtsen, A., Skotte, L., Lindgreen, S., Metspalu, M., Jombart, T. et al. 2011. An Aboriginal Australian genome reveals separate human dispersals into Asia. *Science* 334: 94-98.

## Hybridation

- Sousa, V. and Hey, J. 2013. Understanding the origin of species with genome-scale data: modelling gene flow. *Nat Rev Genet* 14: 404-414.
- Raghavan M. et al. 2014 Upper Palaeolithic Siberian genome reveals dual ancestry of Native Americans. *Nature* 505:87-91.
- Stringer, C. 2003. Human evolution: Out of Ethiopia. *Nature* 423: 692-693, 695.
- Prufer, K., Racimo, F., Patterson, N., Jay, F., Sankararaman, S., Sawyer, S., Heinze, A., Renaud, G., Sudmant, P.H., de Filippo, C. et al. 2014. The complete genome sequence of a Neanderthal from the Altai Mountains. *Nature* 505: 43-49.
- Reich, D., Green, R.E., Kircher, M., Krause, J., Patterson, N., Durand, E.Y., Viola, B., Briggs, A.W., Stenzel, U., Johnson, P.L. et al. 2010. Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature* 468: 1053-1060.
- Gibbons, A. 2010. Paleogenetics. Close encounters of the prehistoric kind. *Science* 328: 680-684.
- Green, R.E., et al. 2010. A draft sequence of the Neandertal genome. *Science* 328: 710-722.
- Meyer, M., Kircher, M., Gansauge, M.T., Li, H., Racimo, F., Mallick, S., Schraiber, J.G., Jay, F., Prufer, K., de Filippo, C. et al. 2012. A high-coverage genome sequence from an archaic Denisovan individual. *Science* 338: 222-226.
- Cann, R.L. 2013. Genetics. Y weigh in again on modern humans. *Science* 341: 465-467.

La majorité des autres illustrations sont extraites de Wikipedia.