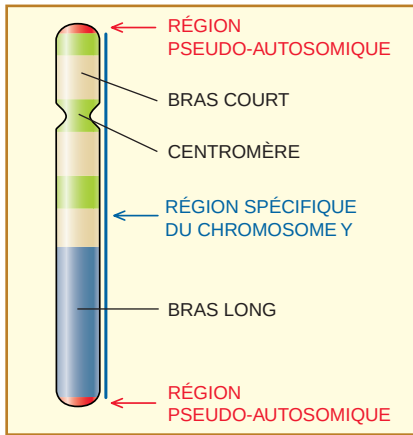
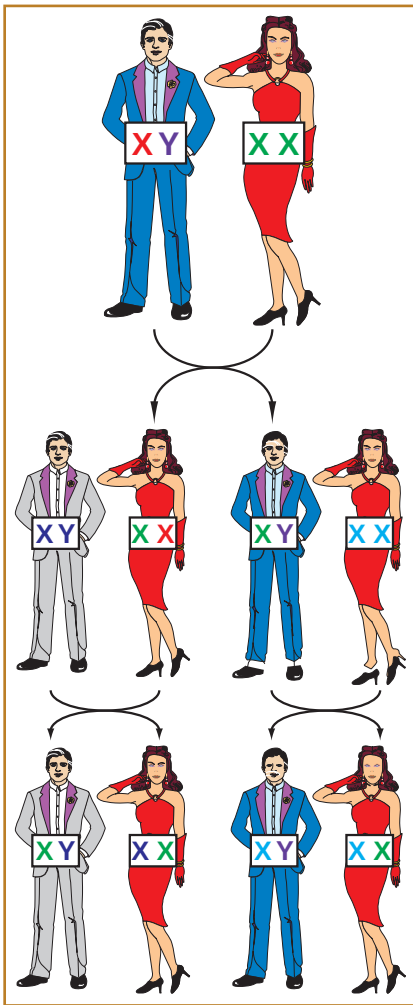




2. LE CHROMOSOME Y HUMAIN est divisé en trois parties. Deux régions pseudo-autosomiques (en rouge), ressemblent à celles du chromosome X, l'autre chromosome sexuel. Chez les hommes, ces régions s'apparient au cours de la méiose (la formation des gamètes) et échangent du matériel génétique. Le fragment spécifique du chromosome Y ne se recombine pas et se transmet en bloc (nommé **haplotype**) de père à fils.



3. LE CHROMOSOME Y se transmet de père à fils, de sorte que les généticiens l'utilisent pour retrouver des filiations patrilinéaires. Les individus en bleu appartiennent à une même filiation patrilinéaire.

père à fils jusqu'à ce qu'apparaisse une mutation. Ainsi, on obtient des filiations patrilinéaires en remontant des dizaines de générations dans le passé. En revanche, les haplotypes du chromosome Y, inchangés, ne représentent la contribution génétique que d'une très petite partie des ancêtres d'un individu (on ne parcourt que la branche qui va au père du père du père... du père).

Les deux types de polymorphisme les plus utilisés dans les études de génétique évolutive sont les polymorphismes d'un seul nucléotide (SNP pour *single nucleotide polymorphism*) et les polymorphismes de microsatellites. Les SNP sont des sites de l'ADN où alternent deux bases (les molécules, nommées bases, que sont l'adénine A, la thymine T, la cytosine C et la guanine G sont les composants élémentaires de l'ADN) avec des fréquences supérieures à un pour cent dans les chromosomes d'une population. Ce polymorphisme est plus commun.

Une unité génétique

Les SNP mutent rarement : ils constituent donc des marqueurs moléculaires d'évolution lente ; chaque mutation correspond à un seul épisode évolutif.

Les polymorphismes d'un seul nucléotide sur le chromosome Y, faciles à analyser, ont été décrits pour la première fois en 1994. Puis, récemment, Peter Underhill et ses collègues de l'Université de Stanford ont montré comment étudier systématiquement le chromosome Y au moyen des SNP.

D'autre part, les microsatellites sont des répétitions de motifs qui comprennent une à six bases. La fréquence de mutation des microsatellites est quatre à cinq fois supérieure à celle des SNP : ces microsatellites sont donc des marqueurs d'évolution rapide. Ainsi, les SNP fournissent une information moléculaire sur les épisodes évolutifs les plus anciens, tandis que les microsatellites renseignent sur des événements récents.

En 1992, Jörg Epplen et ses collègues de l'Université de Munich ont décrit le premier microsatellite polymorphique du chromosome Y humain. Nommé *DYS19*, il est composé de répétitions du motif GATA. Nous avons démontré la présence de cinq allèles (des variantes d'un même microsatellite, qui diffèrent par le nombre de répétitions) dans la population brésilienne, avec de nombreuses petites variations (une seule base) d'un individu à un autre.

À la même époque, Roewer et ses collègues ont étudié le microsatellite *DYS19* sur un échantillon de 11 Indiens yanomamos, parmi lesquels 10 avaient le même allèle nommé A (13 répétitions du motif GATA). Or, chez les Européens, l'allèle B (14 répétitions GATA) domine, alors que, chez les Africains et les Asiatiques, les allèles C et D sont les plus fréquents. Ainsi, l'analyse du microsatellite *DYS19* révèle une homogénéité de la population amérindienne.

Parallèlement, nous avons étudié un polymorphisme « alphasid » du centromère du chromosome Y (la région resserrée du chromosome). Ce nouveau type de polymorphisme a été découvert à Oxford par l'un d'entre nous (F. Santos) et par Chris Tyler-Smith, à l'aide d'une technique d'amplification de gènes fondée sur l'emploi d'ADN polymérase (l'enzyme qui duplique l'ADN). Aujourd'hui, le nombre de polymorphismes alphasides décrits dépasse la cinquantaine.

À partir du microsatellite *DYS19* et des polymorphismes alphasides, nous avons mis en évidence 46 haplotypes distincts dans les populations de divers continents.

En collaboration avec des collègues d'Argentine, du Brésil et du Chili, nous avons établi les haplotypes de 73 Amérindiens originaires de douze tribus d'Amérique du Sud : les Mapuches, les Wichitas, les Chorotis, les Chulupis, les Tobas, les Huilliches, les Atacames, les Suruís, les Caritianas, les Quechuas, les Aucas et les Mayas. L'haplotype nommé IIA (une combinaison du type alphasid II et de l'allèle A du microsatellite *DYS19*), était présent dans 74 pour cent des échantillons. En éliminant les Mapuches, qui se sont beaucoup mêlés aux Européens, on obtient une fréquence de l'haplotype IIA qui atteint 91 pour cent. Nous avons alors conclu que l'haplotype IIA était un bon marqueur génétique des Amérindiens du Sud. Puis nous avons confirmé cette conclusion en étudiant 37 Amérindiens originaires de cinq tribus d'Amazonie et du centre du Brésil : les Waiwais, les Gaviãos, les Zorós, les Suruís et les Xavantes : là encore, l'haplotype IIA était prépondérant (87 pour cent).

Une hypothèse confirmée

Évidemment, nous avons alors cherché qu'elle était la fréquence de cet haplotype chez les Amérindiens d'Amérique du Nord. Avec Kenneth