



sont aussi penchés sur des caractéristiques moins visibles de l'anatomie humaine, concernant par exemple le cérumen sécrété dans les oreilles. Aujourd'hui, la plupart des gens ont du cérumen collant. Cependant, de nombreux habitants de l'Est asiatique ont un cérumen sec, qui s'écaille et ne colle pas. Les anthropologues ont remarqué cette différence il y a plus d'un siècle, mais les généticiens n'en ont trouvé la cause qu'il y a peu. Le cérumen sec résulte d'une mutation relativement récente du gène *ABCC11*. Vieille de 20 000 à 30 000 ans, cette mutation touche aussi les glandes sudoripares dites apocrines, qui produisent la sueur. Si vous avez des aisselles qui sentent la transpiration et du cérumen collant, il y a toutes les chances que vous soyez porteur de la version originale d'*ABCC11*. Si votre cérumen est sec et que vous n'avez pas besoin de déodorant, vous avez probablement le nouveau variant génétique.

Une mutation contre le paludisme

Quelques milliers d'années avant que le cérumen sec apparaisse en Asie, une autre mutation a sauvé des millions d'Africains d'une maladie mortelle. Un gène nommé *DARC* est traduit en une protéine qui se trouve à la surface des globules rouges et qui se lie aux chimiokines, des molécules du système immunitaire. Cette protéine séquestre les chimiokines lorsqu'elles sont en excès dans le sang. Il y a environ 45 000 ans, une mutation de ce gène a conféré une résistance à *Plasmodium vivax*, un des deux principaux parasites du paludisme infectant les hommes aujourd'hui. Les parasites ont besoin de la protéine codée par *DARC* pour pénétrer dans les globules rouges, de sorte qu'en entravant l'expression de ce gène, la mutation a enrayé leur prolifération. Le revers de la médaille a été une augmentation de la concentration sanguine de chimiokines provoquant des inflammations. Cette augmentation pourrait être liée au fait que les Afro-Américains ont plus de risques de contracter un cancer de la prostate que les populations d'origine européenne ou asiatique. Mais globalement, la mutation s'est révélée si avantageuse que 95 % des populations subsahariennes en sont porteuses, contre 5 % des Européens et des Asiatiques.

Nous avons l'habitude de nous représenter l'évolution comme un processus où

de la peau, des cheveux, des dents et des ongles. Ce variant génétique a été exporté en Amérique par les premières vagues de colonisateurs, venues de l'Est asiatique.

De façon générale, l'histoire évolutive de la pigmentation de la peau, des cheveux et des yeux a été simple et rapide. Aux premiers stades de notre évolution, tous nos ancêtres avaient la peau, les cheveux et les yeux noirs. Depuis, des dizaines de modifications génétiques les ont rendus plus clairs. Quelques-unes sont anciennes et présentes en Afrique, bien que plus répandues ailleurs dans le monde. La plupart sont récentes et ont émergé dans des populations spécifiques. Ainsi, une mutation d'un gène nommé *TYRP1* rend blonds certains habitants des îles Salomon. Une autre, sur *HERC2*, donne des yeux bleus. Des variants de *MC1R* procurent des cheveux roux au lieu de noirs. Et une mutation du gène *SLC24A5* éclaircit la peau ; elle se retrouve aujourd'hui chez 95 % des Européens. Comme dans le cas de la lactase, l'ADN ancien renseigne sur la date d'apparition de ces mutations. Les yeux bleus semblent remonter à plus de 9 000 ans. En revanche, on ne constate pas de changements massifs de *SLC24A5* dans l'ADN des squelettes de cette période ; l'éclaircissement de la peau des Européens qui lui est associé est donc postérieur.

Les variations de pigmentation font partie des différences les plus évidentes et les plus faciles à étudier. Mais les chercheurs se

■ L'AUTEUR



John HAWKS est anthropologue à l'Université du Wisconsin, à Madison, aux États-Unis.

La pression des maladies

Les maladies constituent une importante pression de sélection, qui conduit à la préservation de nombreux variants génétiques (des versions différentes d'un même gène). Des dizaines de mutations différentes ont ainsi augmenté la résistance au paludisme dans des régions diverses. Elles modifient par exemple la physiologie des globules rouges (dans lesquels les parasites pénètrent alors plus difficilement) ou la réponse immunitaire.

les « bons » gènes remplacent inexorablement les « mauvais », mais les adaptations humaines les plus récentes attestent de la part essentielle du hasard. Les mutations bénéfiques ne persistent pas toujours. Tout dépend du moment où elles se produisent et de la taille de la population.

La puissance du hasard

Cette leçon m'a été enseignée pour la première fois par l'anthropologue Frank Livingstone (1928-2005). Le début de ma formation a coïncidé avec la fin de sa longue carrière, lors de laquelle il a étudié les fondements génétiques de la résistance au paludisme. Il y a plus de 3 000 ans en Afrique, une mutation s'est produite dans le gène codant l'hémoglobine, protéine qui transporte l'oxygène dans le sang. Quand un individu avait hérité de la mutation par ses deux parents, il développait une anémie falciforme, une maladie où des globules déformés bouchent les vaisseaux.

Les globules rouges sont normalement assez souples et flexibles pour se faufiler dans les minuscules capillaires, mais les globules mutants, qui avaient une forme de faucille, étaient rigides et pointus. Or ce changement de forme a aussi entravé la capacité du parasite du paludisme à infecter les globules rouges.

La protéine codée par le gène muté a été nommée hémoglobine S. Une autre variante de l'hémoglobine intéressait Livingstone : l'hémoglobine E. Aujourd'hui répandue en Asie du Sud-Est, cette variante confère une résistance notable au paludisme, mais sans les graves effets secondaires de l'hémoglobine S. « L'hémoglobine E semble largement préférable à l'hémoglobine S, ai-je un jour remarqué en cours. Pourquoi les Africains n'ont-ils pas plutôt cette version ? »

« Le hasard en a décidé autrement », a répondu Livingstone. Sa réponse m'a sidéré. J'avais supposé que la sélection naturelle était la force la plus puissante

dans l'arsenal de l'évolution. Puisque les Africains vivaient depuis des milliers d'années avec le parasite meurtrier du paludisme, j'étais convaincu que la sélection naturelle aurait dû éliminer les mutations les moins avantageuses et faire émerger la plus intéressante.

Livingstone m'a alors montré comment la préexistence de l'hémoglobine S dans une population compliquait la pénétration de l'hémoglobine E. Chez des individus dotés d'une hémoglobine normale, le paludisme fait des ravages et une nouvelle mutation conférant un léger avantage peut se répandre rapidement. Mais une population déjà équipée de la mutation protectrice qui crée l'hémoglobine S aura une mortalité moindre. Les porteurs de cette mutation sont toujours confrontés à la menace redoutable de l'anémie falciforme, mais l'hémoglobine E est un avantage relatif moins important dans une population qui a déjà cette forme imparfaite de résistance au paludisme.

QUI BOIT DU LAIT À L'ÂGE ADULTE DANS LE MONDE ?

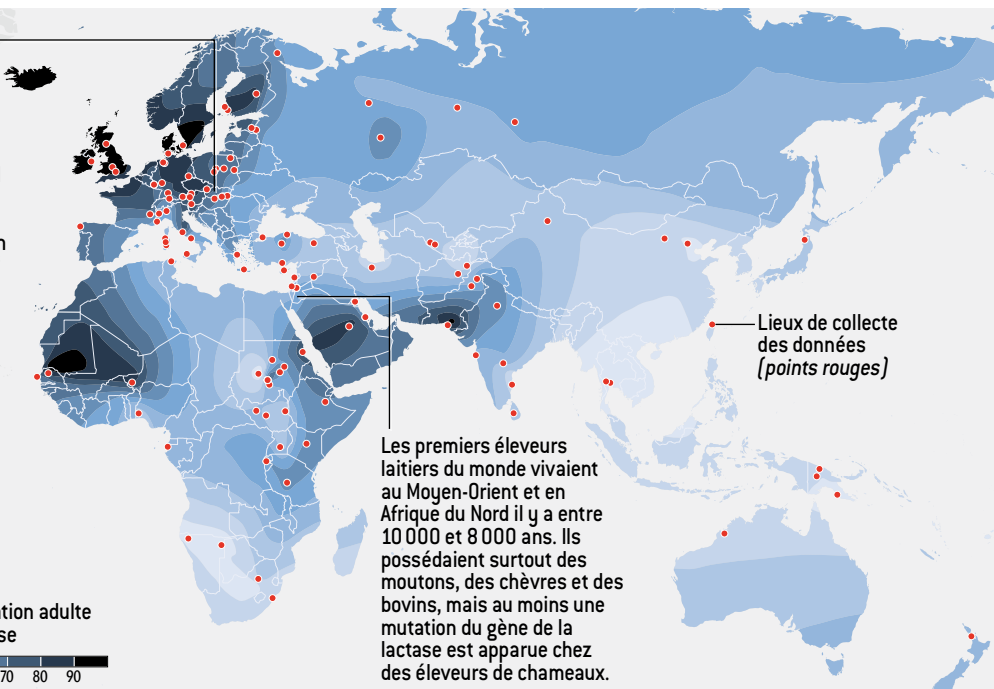
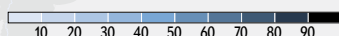
Nous ne sommes capables de profiter des laitages à l'âge adulte que depuis peu. Pour digérer le lactose, le sucre contenu dans le lait, nous avons besoin d'une enzyme, la lactase, que le corps humain cesse généralement de produire à l'adolescence. Dans le monde, la plupart des adultes sont intolérants au lactose. Mais à cinq reprises au moins au cours des 10 000 dernières années, des

mutations génétiques se sont produites de façon indépendante au sein de populations différentes, maintenant la lactase active tout au long de la vie. Ces adaptations sont d'abord apparues dans des régions où l'élevage laitier était commun. Aujourd'hui, la tolérance au lactose est particulièrement répandue dans nombre de ces points chauds évolutifs.

Une des mutations conduisant à la persistance de la lactase est survenue il y a environ 7 500 ans chez des éleveurs laitiers, entre l'Europe centrale et le Nord des Balkans. C'est la mutation du gène de la lactase la plus répandue en Europe aujourd'hui.

Trois mutations différentes du gène de la lactase ont leur origine en Afrique subsaharienne ; la plus courante s'est répandue rapidement au cours des 7 000 dernières années.

Pourcentage de la population adulte tolérant le lactose



Les premiers éleveurs laitiers du monde vivaient au Moyen-Orient et en Afrique du Nord il y a entre 10 000 et 8 000 ans. Ils possédaient surtout des moutons, des chèvres et des bovins, mais au moins une mutation du gène de la lactase est apparue chez des éleveurs de chameaux.

Lieux de collecte des données (points rouges)