

Ça y est, l'homme a enfin pu être décrypté

Pour la première fois, le chromosome Y a pu être lu dans son intégralité. Voici ce que ces études révèlent.



Une équipe de recherche internationale a réussi pour la première fois à décrypter l'ensemble du chromosome Y.

© UNSPLASH.



ALEXANDRA BRÖHM
(LA TRIBUNE DE GENÈVE)

Le génome humain a été décrypté depuis longtemps déjà. En grande partie du moins. Car un chromosome s'est jusqu'à présent opposé avec succès au processus de décodage : le chromosome Y, qui fait des hommes des hommes. Or grâce à de nouvelles méthodes, une équipe de recherche internationale a réussi pour la première fois à décrypter l'ensemble du chromosome Y dans le cadre de deux études. Voici les principales conclusions.

1

Comment le chromosome Y s'est-il formé ?

Notre génome est composé d'environ 3 milliards d'éléments d'ADN. Ils contiennent notre patrimoine génétique. Cette énorme quantité d'informations est répartie dans les chromosomes. Les chromosomes sont de longs filaments d'ADN. Nous les avons toujours par paires. Pour chacune de ses paires de chromosomes, l'un vient de la mère, l'autre du père.

Il y a environ 200 millions d'années, le X et le Y constituaient eux aussi une paire de chromosomes normale. Puis le Y a commencé à se modifier, et le X et le Y ont évolué pour devenir les chromosomes qui déterminent le sexe chez les mammifères. « Cela s'est probablement produit parce qu'il y a des avantages évolutifs à ce que les informations génétiques soient toujours remélangées lors de la reproduction sexuée », relève la professeure Anita Rauch, directrice de l'Institut de génétique médicale de l'Université de Zurich.

2

Qu'est-ce que le chromosome Y a de particulier ?

Le chromosome Y a subi d'importantes modifications depuis sa séparation du chromosome X. Le chromosome X ressemble encore aujourd'hui aux 22 autres chromosomes et contient comme eux environ 1.000 gènes qui fournissent des instructions de construction pour les protéines. Le Y, en revanche, a fortement rétréci. Il ne fait plus qu'environ un tiers de la taille du X et ne contient même plus 100 gènes.

Les séquences de gènes sur les chromosomes peuvent être comparées aux lettres d'un texte. Il y a des passages particuliers qui ne se trouvent qu'à certains endroits sur chaque chromosome, et il y a des passages qui se répètent souvent. Cependant, sur le Y, contrairement à la plupart des autres chromosomes, il existe de longs passages qui n'ont pas de sens reconnaissable. Le même mot ou le même passage se répète de nombreuses fois, et même des chapitres entiers se répètent plusieurs fois.

Certains chapitres sont par ailleurs écrits à l'envers. C'est à cause de ces passages à peine déchiffrables qu'il était jusqu'à présent si difficile de lire le chromosome Y dans son intégralité. Ce sont les progrès de la technique de séquençage qui ont rendu cela possible.

3

Pourquoi sommes-nous tous des femmes au départ ?

Contrairement à ce qui est raconté dans certains récits religieux de la création, c'est bien la femme qui est le modèle standard chez les mammifères, y compris l'homme. C'est à partir d'elle que les sexes se développent. Aujourd'hui encore, il est possible de vivre avec un seul chromosome X, mais pas avec un seul chromosome Y. Les femmes ont généralement deux chromosomes X, l'un provenant de leur mère et l'autre de leur père. Les hommes ont un X de leur mère et un Y de leur père. C'est donc le spermatozoïde du père qui détermine le sexe d'un enfant.

Chez les femmes, l'un des deux X n'est généralement pas actif. Il constitue néanmoins une sorte de back-up, raison pour laquelle les femmes souffrent moins souvent de certaines maladies génétiques que les hommes. Si l'un des X présente un défaut, le deuxième X peut généralement le compenser chez les femmes. Le Y des hommes ne le peut pas. Mais il n'est pas encore possible de prédire lequel des deux chromosomes X est actif dans une cellule corporelle spécifique chez les femmes. C'est pourquoi on dit parfois que les femmes sont un peu imprévisibles sur le plan génétique.

4

Que fait le chromosome Y ?

Même s'il n'y a plus que quelques gènes sur le chromosome Y, il a une fonction importante. On sait ainsi avec exactitude ce que fait l'un de ces gènes : le gène SRY. Pour beaucoup d'autres, en revanche, on ne le sait pas encore. Le gène SRY donne le signal pour la formation du testicule et déclenche les processus

qui font de l'homme un homme. Le gène USP9Y se trouve également sur le Y et est important pour la formation des spermatozoïdes. En revanche, d'autres gènes, qui assurent par exemple la production d'hormones masculines dans les testicules, ne se trouvent pas sur le Y.

5

Le Y a perdu beaucoup de gènes : n'en aura-t-il plus à un moment donné ?

Comme le Y a perdu tant de gènes au cours des derniers millions d'années, des théories avancent qu'il pourrait un jour disparaître complètement. Les dernières recherches contredisent toutefois cela car les gènes restants, notamment le gène SRY, ont des fonctions importantes.

6

Qu'apporte le décodage ?

Jusqu'à présent, on en sait beaucoup trop peu sur l'influence du chromosome Y sur la santé des hommes. On supposait jusqu'à présent que des variantes de gènes encore inconnues sur le Y pourraient déclencher des problèmes de fertilité. « Mieux nous connaissons les différentes variantes génétiques, plus il est facile de trouver des liens avec des problèmes médicaux », explique la généticienne Anita Rauch.

Le décodage aurait également montré qu'il existe de grandes différences entre les chromosomes Y des différents hommes. Mais l'influence du Y va encore plus loin. On soupçonne une influence générale sur la santé des hommes. Là aussi, le décodage permet désormais de poursuivre les recherches.

7

Pourquoi certains hommes perdent-ils leur Y en vieillissant ?

En vieillissant, certains hommes perdent le chromosome Y dans certaines cellules. On suppose que cette perte a des conséquences sur la santé. Les hommes concernés ont de moins bons pronostics en matière de cancer et de démence et présentent un risque de mortalité généralement plus élevé.

La raison pour laquelle certains hommes perdent le chromosome Y en vieillissant n'est pas encore définitivement élucidée. Il existe probablement une certaine prédisposition génétique. Les fumeurs sont par ailleurs plus souvent touchés. Mais il serait également possible que la perte soit due au hasard et qu'elle ne se produise que lorsque le cancer est déjà présent, par exemple, et soit ainsi déclenchée par la maladie »,

indique Anita Rauch.

8

Que révèle le chromosome Y sur l'histoire de l'humanité ?

Dans l'une des deux nouvelles études, les scientifiques ont examiné 43 chromosomes Y différents, qui ont dû apparaître au cours des 180.000 dernières années. Ils ont ainsi constaté que l'histoire de l'humanité a toujours été marquée par certains goulets d'étranglement. « À certaines périodes, relativement peu d'hommes ont eu beaucoup de descendants », affirme ainsi Anita Rauch. Un exemple connu serait celui du souverain mongol Gengis Khan, aux XII^e et XIII^e siècles.

Les hommes africains ont généralement une diversité génétique beaucoup plus grande que les hommes d'Europe ou d'Asie. C'est lié à l'histoire de l'humanité. C'est un groupe plus restreint qui a quitté l'Afrique et s'est finalement répandu sur les continents. Une nouvelle étude montre par ailleurs que les ancêtres d'Homo Sapiens se sont réduits à un groupe assez restreint il y a 930.000 ans. Ce goulet d'étranglement a également réduit la diversité de notre patrimoine génétique.

Grâce au chromosome Y, les hommes peuvent généralement retracer leur arbre généalogique sur de très nombreuses générations car le Y se transmet toujours de père en fils.

9

Existe-t-il d'autres combinaisons que XX et XY ?

Les femmes ont deux chromosomes X et les hommes ont une combinaison de X et de Y. C'est vrai dans la plupart des cas, mais pas toujours. Il y a par exemple des personnes qui ressemblent à des femmes mais qui ont un chromosome X et un chromosome Y ou deux chromosomes XX et un chromosome Y. Leur corps produit des hormones masculines, mais il leur manque le récepteur de ces hormones en raison d'un défaut génétique. Cela ne se remarque parfois que lorsque les femmes ont des difficultés à tomber enceintes. Il existe également des hommes avec deux Y, ils sont souvent particulièrement grands. Parfois, il manque aussi des parties de l'un des deux chromosomes sexuels.

Le sexe d'une personne n'est pas uniquement déterminé par les chromosomes X ou Y. Il existe différents gènes sur d'autres chromosomes qui peuvent avoir une influence. De plus, l'identité sexuelle d'une personne ne peut pas être assimilée aux chromosomes, mais dépend de nombreux facteurs différents.