la génomique humaine, une discipline qui se fait connaître

publié le 05.07.22 |par cyril langlois

trois livres consacrés à la génomique et à la paléogénomique et rédigés par des spécialistes de ce nouveau domaine de recherche sont parus en france à quelques mois d'intervalle, entre 2019 et 2022. en proposant un panorama des résultats obtenus en une petite vingtaine d'années, ils paraissent proposer un bilan d'étape du développement de cette nouvelle branche de la biologie et une tentative de communication auprès d'un public encore plus large que les communautés des biologistes, des archéologues, des anthropologues et des médecins qu'elle concerne en priorité. la lecture comparée de ces trois ouvrages met en lumière, bien sûr, quelques études majeures de cette discipline, mais aussi trois regards différents et trois façons de s'adresser à un lectorat plus large que celui de sa communauté spécialisée. ensemble, ces trois ouvrages soulignent aussi la variété des sujets qu'abordent la génomique et la paléogénomique humaine, mais également les questionnements qu'elles soulèvent sur d'autres plans que scientifiques, en termes éthiques ou philosophiques.

depuis une vingtaine d'années, l'analyse des génomes actuels ou anciens a connu un développement fulgurant, lié à la mise au point de nouvelles techniques d'analyse et de traitement des données, beaucoup plus rapides (quelques heures par génome) et beaucoup moins chères (500 euros ou moins encore par génome en 2021, contre 3 milliards de dollars pour un seul génome humain — soit 1 $ par nucléotide — en 2001) [1].

en conséquence, l'analyse des génomes entiers apporte aujourd'hui des éclairages sur des questions jusque-là posées par des disciplines diverses et distinctes : la paléontologie et la paléoanthropologie, l'écologie, l'archéologie, l'histoire, la médecine… jusqu'à récemment, cette expansion s'était principalement exprimée dans la littérature scientifique, par un nombre croissant de publications, souvent mises en avant dans les revues les plus renommées et à large audience (*nature*, *science*, *cell*…). si des articles de revues avaient déjà été publiées depuis plusieurs années dans ces grands journaux [par exemple [2]], il n'y avait pas encore, jusqu'à récemment, d'ouvrages de synthèse en français sur les résultats majeurs et souvent inattendus que la génomique et la paléogénomique ont obtenus.

les chercheuses et chercheurs francophones ou français sont pourtant bien présents dans ce domaine. et depuis 2019, plusieurs livres en français ont été publiés sur ce thème à quelques mois d'intervalle, en même temps qu'une chaire de génomique s'ouvrait au collège de france [3]. tous ces ouvrages n'abordent pas exactement les mêmes thèmes, se concentrant pour certains sur la génomique des populations actuelles, pour d'autres sur la paléogénomique (notamment [4a]). peut-être fortuite pour leurs auteurs ou leurs éditeurs, cette concomitance de publications suggère pourtant que la génomique atteint une étape de son développement qui encourage ses protagonistes à faire connaître leurs travaux au-delà de leur communauté scientifique. cet article veut proposer un commentaire comparatif de trois de ces ouvrages [5a][6][7a

] (figure 1), proches sur le fond, un peu moins sur la forme.

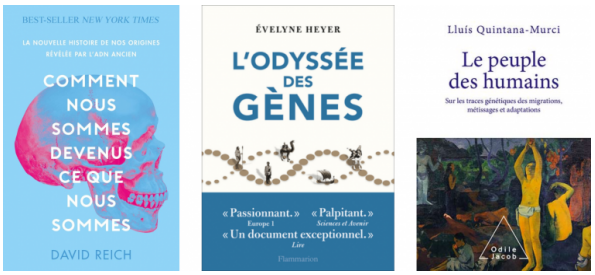


figure 1 - trois livres de génomique humaine

1. trois livres, trois voix, trois démarches

1.1. trois livres de génomique… humaine

ces trois ouvrages ne prétendent pas balayer l'ensemble des domaines explorés par la génomique ; ils se concentrent sur l'espèce humaine et traitent donc de ***génomique des populations***. ils présentent les résultats obtenus dans les deux dernières décennies sur l'histoire évolutive, démographique et migratoire de notre espèce à partir de l'analyse des génomes d'individus actuels et de spécimens fossiles ou archéologiques. ainsi, tous les trois citent comme référence pionnière les travaux du démographe lucas cavalli-sforza, premier chercheur à avoir proposé d'utiliser la répartition géographique de marqueurs biologiques (en l'occurrence les groupes sanguins a, b, o) comme traceurs de migrations de populations. le livre de david reich, en particulier, introduit son propos par ces études déjà anciennes, pour en souligner le caractère novateur et fondateur… mais signaler aussi que les résultats ultérieurs de la génomique en ont largement invalidées les conclusions.

1.2. trois livres différents sur la forme

si leur thème général est donc semblable, et le tableau renouvelé de l'histoire de l'humanité dont ils rendent compte également (tableau 1), les trois ouvrages se différencient par la forme et leur façon de détailler ces résultats, donc aussi le public que chacun veut intéresser.

comparatif des trois ouvrages analysés

	reich, 2019	heyer, 2020	quintana-murci, 2021
structure	partie i – aux origines de notre espèce partie ii – le parcours de notre espèce partie iii – la disruption génomique	partie i – premiers pas partie ii – l’esprit de conquête partie iii – l’homme dompte la nature partie iv – l’âge de la domination partie v – les temps modernes : tous parents	partie i – de darwin à la génomique partie ii – conquêtes et peuplement partie iii – adaptation à l’environnement partie iv – hommes et microbes partie v – métissage, culture et médecine
figures	cartes, frises chronologiques, schémas, graphiques	cartes	aucune
notes	oui	non	non
bibliographie	oui	oui	oui
dimensions	384 pages, 16 × 24 cm	388 pages, 16 × 22 cm	336 pages, 14,5 × 22 cm

l’ouvrage de david reich s’adresse assez clairement à un lectorat accoutumé à la lecture d’articles de sciences « dures » ou de revues de vulgarisation scientifique : le texte privilégie les explications factuelles, chaque résultat est accompagné de son petit renvoi à la bibliographie, les auteurs principaux des recherches ou le directeur d’équipe de chaque étude — quand il ne s’agit pas de david reich lui-même —, sont systématiquement cités. ce texte sans fioriture ni effets de style, parfois un peu lourd, est complété par de nombreuses figures légendées (schémas, graphiques, projections cartographiques, infographies), mais aussi, au début de chaque chapitre, par deux frises chronologiques, l’une couvrant l’intégralité de la période de temps concernée, l’autre dilatant l’intervalle de temps le plus récent, sur lequel se concentrent les résultats abordés dans le chapitre. bien qu’en niveau de gris, ces illustrations sont directement comparables à celles des articles dont le livre rend compte (figures 2 et 3).

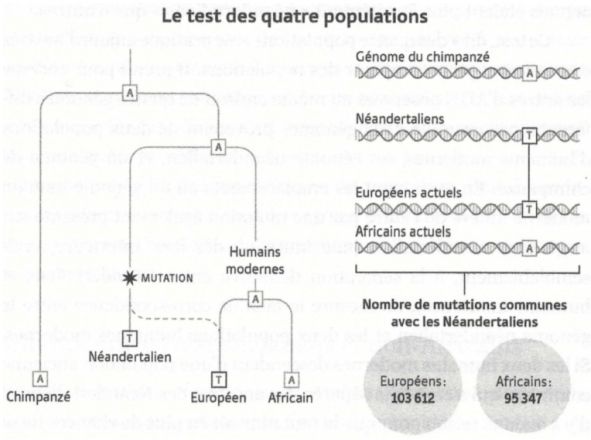


figure 2 - le test des quatre populations
le test des quatre populations permet de détecter les événements d'hybridation entre des lignées précédemment séparées (ici néandertaliens et sapiens non-africains).
légende originale : « le test des quatre populations permet d'évaluer s'il y a lieu de considérer que deux populations descendent d'une population commune. prenons pour exemple une mutation (lettre t, ci-dessus) qui s'est produite chez les ancêtre des néandertaliens, mais n'apparaît pas dans l'adn des chimpanzés. comme le taux de correspondance entre le génome néandertalien et les génomes européens est 9 % plus élevé qu'avec les génomes africains, on peut en déduire qu'il y a eu un croisement entre les néandertaliens et les ancêtres des européens ».
source : figure 7 page 66 de reich d. *comment nous sommes devenus ce que nous sommes*. 1re éd. lausanne : quanto, 2019. 384 p. isbn : 978-2-88915-308-4.

auteur(s)/autrice(s) : voir légende licence : reproduit avec autorisation

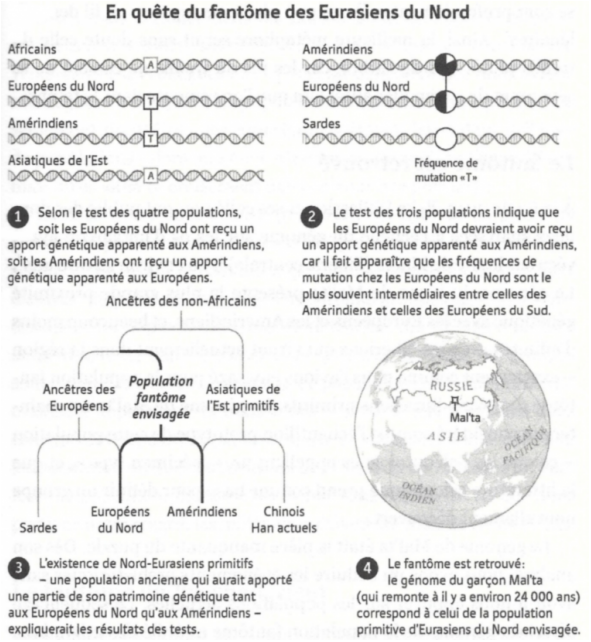


figure 3 - en quête du fantôme des eurasiens du nord
principe de détection, par comparaisons de trois et quatre populations actuelles, d'une « lignée fantôme » ancienne dont la contribution génétique, par hybridation, permet d'interpréter les similarités constatées entre les populations actuelles. un « fantôme » qui, dans ce cas précis, a été effectivement identifié par l'adn ancien.
source : figure 12 page 112 de reich d. *comment nous sommes devenus ce que nous sommes*. 1re éd. lausanne : quanto, 2019. 384 p. isbn : 978-2-88915-308-4.

auteur(s)/autrice(s) : voir légende licence : reproduit avec autorisation

à l'opposé, les deux autres ouvrages ne comprennent que très peu voire aucune illustration. *l'odyssée des gènes* propose seulement quelques photos « décoratives » et des cartes au début de chaque partie, sur lesquelles sont indiqués les localités et les sites évoqués dans les chapitres qui suivent. *le peuple des humains,* quant à lui, n'emploie aucun support visuel. les explications de ces deux ouvrages reposent exclusivement sur l'écrit. ils tirent avantage, de ce point de vue, d'avoir été rédigés par des auteurs français ou francophone et non pas traduits de l'anglais, ce qui rend leur lecture plus fluide et plus facile. les deux paraissent ainsi vouloir atteindre un public large, curieux de science sans être pour autant familier des conventions des ouvrages scientifiques spécialisés. dans leurs textes, pas de figure donc, mais pas non plus de renvoi systématique à des références bibliographiques ou à des notes complémentaires, hormis quelques rares notes de bas de page. leurs publications chez de grands éditeurs généralistes, flammarion et odile jacob, semblent confirmer cette volonté d'atteindre un lectorat cultivé mais varié, intéressé non seulement par la biologie, mais aussi par l'archéologie, la préhistoire ou l'histoire.

dans la même optique, ni *l'odyssée des gènes* ni *le peuple des humains* ne détaillent vraiment la « cuisine » du travail du paléogénomicien, les méthodes d'analyse, les tests statistiques et les modèles théoriques dont découlent les interprétations proposées, là où le livre de d. reich propose de longs paragraphes explicatifs, complétés de schémas.

évelyne heyer, dans son *odyssée des gènes*, cultive cette volonté d'accessibilité à un public large en émaillant son texte d'anecdotes personnelles tirées de son travail « de terrain » auprès de populations des campagnes reculées de la sibérie ou de l'asie centrale, pour qu'elles consentent à lui confier quelques millilitres de salive ou de sang dont elle extraira le matériel génétique. cette narration très autobiographique, associée à des chapitres courts, facilite évidemment la lecture ; elle contraste avec le livre de d.

reich où les anecdotes, bien présentes, racontent beaucoup plus le travail « de bureau » d'un directeur de grand laboratoire : discussions avec des collaborateurs, élaboration de partenariats avec d'autres équipes, conférences… l'approche d'é. heyer lui permet aussi une construction moins linéaire (tout en restant dans le cadre chronologique de l'histoire humaine), juxtaposant une petite aventure « exotique » datée de plusieurs années à l'exposé de résultats, pour revenir ensuite au « récit de voyage ». au contraire, david reich présente les recherches relatives à la thématique de chaque chapitre dans un ordre nettement plus chronologique, au plus près du fonctionnement quotidien de la recherche en laboratoire : présentation de l'état des connaissances initiales sur le sujet, définition d'un protocole d'étude ou d'une méthodologie, obtention d'échantillons, analyses, tentatives d'interprétation des résultats à partir d'un modèle conceptuel et de tests statistiques… éventuellement remis en question par les résultats d'un nouveau test ou d'une autre équipe ! chez ces deux auteurs, la même volonté de captiver l'attention du lecteur grâce à des détails réalistes tirés de sa propre expérience s'exprime donc de façon très différente.

l'ouvrage de lluis quintana-murci, quant à lui, adopte un ton plus distancié, plus factuel, synthétique et surplombant, sans recours aux détails personnels. son intention semble beaucoup plus de mettre l'accent sur les implications philosophiques et même éthiques des résultats de la génomique : omniprésence des métissages qui invalident toute notion de « pureté » raciale et de hiérarchie entre populations, apports et espoirs de la génomique pour la médecine… en conséquence, il ne détaille pas les procédures et les raisonnements à l'origine des conclusions des études qu'il évoque ; et même s'il reste très accessible, il paraît parfois considérer certaines notions scientifiques et biologiques comme déjà maîtrisées par ses lecteurs : paradoxalement, il n'est donc peut-être pas si accessible qu'il le voudrait pour un néophyte en biologie.

ces différences formelles font aussi du livre de david reich un ouvrage plus touffu et détaillé que les deux autres. et si le nombre de pages de ces trois ouvrages est du même ordre (tableau 1), cette ressemblance n'est que comptable : le livre du chercheur américain, avec son format plus grand, ses marges plus réduites, sa lecture moins continue du fait des figures et des notes[1], apparaît clairement plus dense, plus complexe, plus précis… mais plus laborieux à lire.

1.3. un fond commun, avec variantes

ces trois ouvrages se différencient donc par leur rédaction, moins par leur contenu notionnel ; comme on le voit en comparant leurs tables des matières (tableau 1), sans descendre au détail des chapitres, plusieurs thèmes majeurs reviennent dans les trois volumes :

- d'abord l'histoire africaine des hominines depuis *sahelanthropus tchadensis,* le ou les anciennes « sorties d'afrique » d'*homo erectus*, l'origine africaine de l'*homo sapiens,* la découverte inattendue des dénisoviens par la seule analyse génomique et les épisodes de métissage de *h. sapiens* avec les néandertaliens et ces dénisoviens ;
- les changements démographiques et les migrations reconstituées par la génomique dans l'europe et l'eurasie du néolithique à l'âge du bronze, associés à l'adoption de l'agriculture puis à l'expansion des langues dites indo-européennes (arménien, anatolien, grec, italique, celte, slave, balte…) ;
- le peuplement initial de l'amérique et les origines des peuples amérindiens ;
- les traces dans les génomes des déplacements de peuples, notamment lors des expansions mongoles, de la colonisation européenne et de la traite négrière ;

- **les correspondances, ou non, entre l'évolution et l'expansion des langues et des cultures et les déplacements des populations : les locuteurs d'une langue constituent-ils un groupe génétiquement identifiable, relié aux populations locutrices d'autres langues apparentées, ou non ? (auquel cas l'usage de cette langue traduit un échange culturel, une acculturation) ;**
- **l'histoire démographique et migratoire de l'afrique, un sujet peu connu des lecteurs occidentaux et sur lequel, pourtant, les recherches génomiques ont apportés de nombreux éclairages ;**
- **enfin, chaque livre aborde des questionnements pratiques (que sont et qu'obtiennent vraiment les tests génétiques que proposent déjà des entreprises privées, notamment aux états-unis ?), déontologiques (quelles « bonnes pratiques » doivent adopter les généticiens et paléogénéticiens pour effectuer des prélèvements sur des individus vivants ou des restes archéologiques ?) ou éthiques (en définissant des populations à partir de l'adn ancien, dont les migrations et les hybridations expliqueraient la structure génétique des populations actuelles, ne recrée-t-on pas, involontairement, de nouvelles catégories raciales, alors même que la biologie moléculaire et la génétique avaient précédemment invalidé l'existence de races humaines ? quelle place accorder à la génomique dans une médecine de plus en plus personnalisée ?)**

selon leurs propres sujets de recherche et leurs centres d'intérêt, chacun des trois auteurs accorde cependant une place plus ou moins grande à ces divers points, ou en ajoute d'autres. ainsi lluis quintana-murci prend-il le temps de brosser un tableau rapide des histoires parallèles de la théorie de l'évolution darwinienne et de la génétique mendélienne jusqu'à leur réunion dans la génétique des populations ; il revient aussi sur les principaux points de la théorie de l'évolution ainsi que sur les facteurs de la diversité génétique des populations (mutation, migration, effet fondateur, dérive, hybridation, sélection positive ou négative…). david reich aborde également ce dernier point, mais surtout pour faire comprendre les tests et les modèles mis au point pour interpréter les séquences génétiques obtenues (figures 2 et 3). un même sujet, par exemple l'éclairage par la génomique de l'histoire démographique complexe de l'inde, fait l'objet d'un chapitre entier de trente-trois pages dans l'ouvrage de d. reich, mais de deux pages seulement dans celui de l. quintana-murci.

à l'opposé, *le peuple des humains* insiste également plus que les deux autres sur les traces génomiques d'adaptation des populations à leur milieu, notamment par métissage (avec par exemple le cas retentissant de l'adaptation à l'altitude des populations tibétaines par l'acquisition de variants génétiques dénisoviens) et sur les relations entre génomique, pathologies et médecine : comment, par exemple, les hybridations entre populations immigrantes et locales ont contribué non seulement à l'adaptation des premières à leur nouvel environnement et aux pathogènes locaux, mais aussi à l'acquisition par les secondes des résistances aux pathogènes importés par les nouveaux arrivants (c'est le modèle du « poison / contre-poison », proposé notamment pour la rencontre entre bantous agriculteurs immigrants, porteurs du paludisme, et populations de chasseurs-cueilleurs qui, par hybridation, acquirent il y a environ 6 000 ans les mutations de l'hémoglobine participant à la résistance au paludisme… et le fardeau associé de la drépanocytose chez les individus homozygotes !). deux parties entières du livre sont consacrées à ces thèmes (tableau 1).

enfin, on peut également noter qu'en raison de sa parution légèrement plus récente, l'ouvrage de lluis quintana-murci est le seul à mentionner l'apport de la génomique à la compréhension de l'épidémie de covid qui sévit depuis début 2020. le séquençage rapide du génome du virus sars-cov-2 a évidemment contribué à l'élaboration des vaccins et des traitements, mais la génomique a aussi montré que les individus porteurs de variants génétiques hérités des néandertaliens avaient une probabilité nettement

supérieure de développer des formes graves de la covid.

ainsi, aucun de ces livres n'est complètement redondant avec les autres. en dépit de la similarité de leur sujet central, le lectorat de chacun d'entre eux n'a probablement pas la même ampleur, et chaque ouvrage possède un ton et une approche qui lui est propre. le titre américain se démarque cependant des deux autres et vise sans doute un public plus spécialisé. sa moins grande diffusion en librairies, son éditeur suisse peu connu, ont également rendu sa parution plus confidentielle, alors que les deux autres ouvrages ont bénéficié d'une certaine publicité dans les médias ou la presse de vulgarisation scientifique.

2. des résultats impressionnants, mais de nouvelles questions scientifiques et éthiques

2.1. une moisson de résultats, le besoin d'un bilan d'étape ?

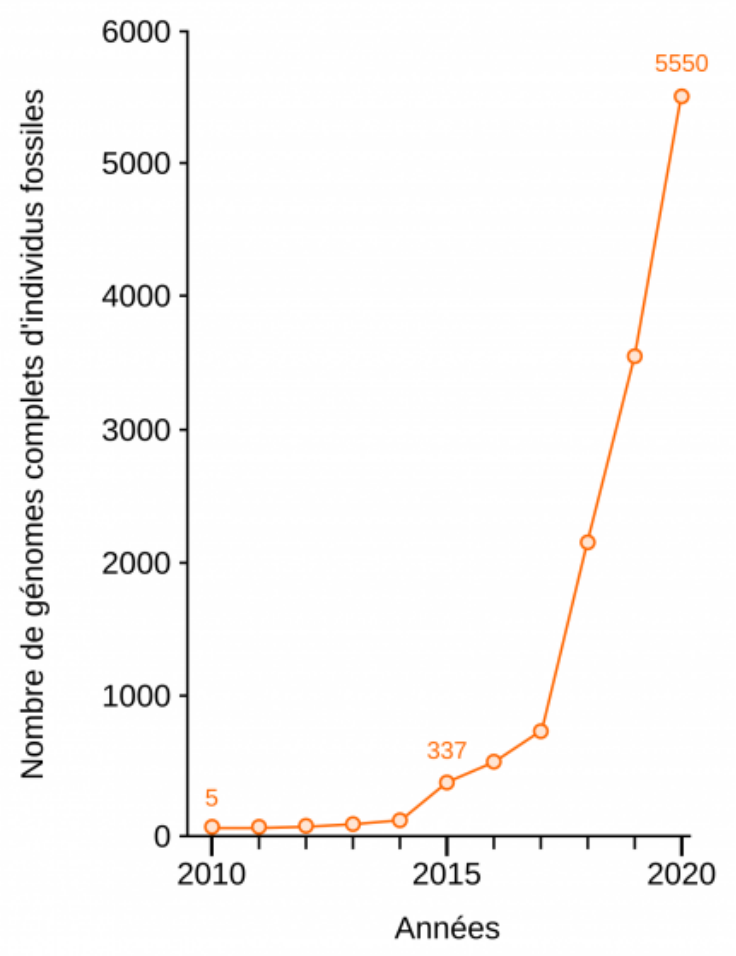


figure 4 - l'explosion du nombre de génomes anciens séquencés
source des données : laboratoire de david reich.

auteur(s)/autrice(s) : pascal combemorel, d'après les données du laboratoire de david reich licence : cc-by

ces trois livres font chacun une compilation et une synthèse des études génomiques et paléogénomiques menées sur l'espèce humaine depuis une vingtaine d'années. pour qui n'a pas suivi régulièrement le développement de cette discipline, la quantité de résultats obtenus paraît formidable. le nombre d'analyses effectuées a effectivement augmentée de façon vertigineuse, qu'elles concernent les populations actuelles ou le séquençage de l'adn ancien (figure 4).

qui plus est, ces recherches se sont désormais penchées sur l'histoire humaine de tous

les continents (europe de l'ouest, afrique, asie, inde, asie du sud-est, australie, océanie, amériques). et, comme signalé auparavant, l'histoire de l'espèce humaine, de ses migrations, de son expansion sur l'ensemble de la planète et des conséquences de ces mouvements sur l'espèce elle-même, ne sont qu'une part des recherches qui exploitent aujourd'hui les énormes capacités des séquenceurs à haut débit, dont les technologies continuent d'évoluer. l'expansion de la génomique est, par conséquent, toujours en cours. dans ce contexte, les sorties rapprochées de ces trois publications (et d'autres encore [4b][8]) sont-elles seulement une coïncidence, ou indiquent-t-elles une étape dans cette expansion ? cette énorme quantité de données et d'interprétations nouvelles aurait-elle atteint un seuil pour avoir ainsi poussé plusieurs chercheurs à s'atteler indépendamment, et presque simultanément, à la rédaction de ces ouvrages de synthèse et de vulgarisation ? ou bien ces nouvelles interprétations sont-elles encore suffisamment limitées pour pouvoir être regroupées dans un seul livre de taille raisonnable, sous la plume d'un seul auteur qui a lui-même pu être le témoin direct ou l'un des protagonistes de ces recherches ?

ou bien encore la génomique et la paléogénomique ont-elles acquis une efficacité et une représentativité suffisantes pour que certains chercheurs puissent maintenant se pencher rétrospectivement sur leurs résultats, sur leurs modes de travail et sur les nouvelles questions qu'ils soulèvent, dans le champ scientifique mais aussi en dehors ? on peut se poser ces questions qui touchent finalement à l'épistémologie, au fonctionnement d'une science, en l'occurrence la génomique.

2.2. le métissage et la définition des « populations »

chacun des trois auteurs consacre aussi une partie de son ouvrage aux questions philosophiques ou éthiques que soulève leur discipline et, plus généralement, l'accès de plus en plus facile aux données génétiques d'un individu ou d'un groupe.

tous soulignent, notamment, l'omniprésence de l'hybridation, c'est-à-dire du métissage, entre populations humaines, à toutes les étapes de l'histoire ; la génomique décèle encore chez les humains actuels au moins trois épisodes de métissage de populations « modernes » avec d'autres humanités disparues : l'une en afrique, avec une population « archaïque » non identifiée (ni néandertalienne ni dénisovienne) ; une seconde avec les néandertaliens, sans doute lors de la dernière « sortie d'afrique » de l'*homo sapiens*, par le proche-orient, il y a environ 50 000 ans, une troisième avec les dénisoviens, il y a au moins 44 000 ans, lorsque des humains modernes sont arrivés en asie orientale avant de poursuivre leur expansion vers l'asie du sud-est puis l'australie. après quoi l'histoire d'*homo sapiens* est parsemé d'épisodes de métissage entre différentes populations précédemment séparées.

lluis quintana-murci insiste sur ce « tous métis », qui revient à dire « qu'il n'y a pas de lignage « pur », toutes les revendications identitaires appuyées sur des héritages exclusifs du « sang » ou de la race ne sont que des fantasmes, au regard de la réalité génétique » ([7b], p. 218). une insistance qui souligne, en creux, l'indépendance que la génomique du début du xxi^{e} siècle veut présenter vis-à-vis de la génétique du début du xx^{e} siècle, largement partisane de l'eugénisme avant la seconde guerre mondiale.

car paradoxalement, les méthodes et les résultats de la génomique et de la paléogénomique sont l'objet de critiques qui les accusent, justement, de recréer des catégories au sein de l'humanité, alors que les travaux des biologistes et des anthropologues depuis la dernière guerre mondiale se sont efforcés de placer sur le même pied d'égalité les différents groupes humains et d'insister sur l'inexistence d'une quelconque hiérarchie entre eux. david reich revient sur ces querelles auxquelles il a été

confronté lors de ses conférences[2].

il faut rappeler ici que la paléogénétique des populations travaille en comparant[3] les génomes d'humains actuels échantillonnés en divers endroits de la zone d'étude (l'europe occidentale ou l'inde, par exemple) et avec les génomes retrouvés sur des restes archéologiques, considérés comme représentatifs de populations passées. ainsi david reich parle-t-il des « chasseurs-cueilleurs d'europe occidentale » du néolithique, des « agriculteurs anatoliens », des « agriculteurs levantins », des « asiatiques de l'est », des « indiens ancestraux du sud » et des « indiens ancestraux du nord », etc. ses recherches montrent, par exemple, comment la structure génétique des populations européennes actuelles peut s'interpréter par des croisements plus ou moins importants et plus ou moins nombreux entre ces populations anciennes (figure 5).

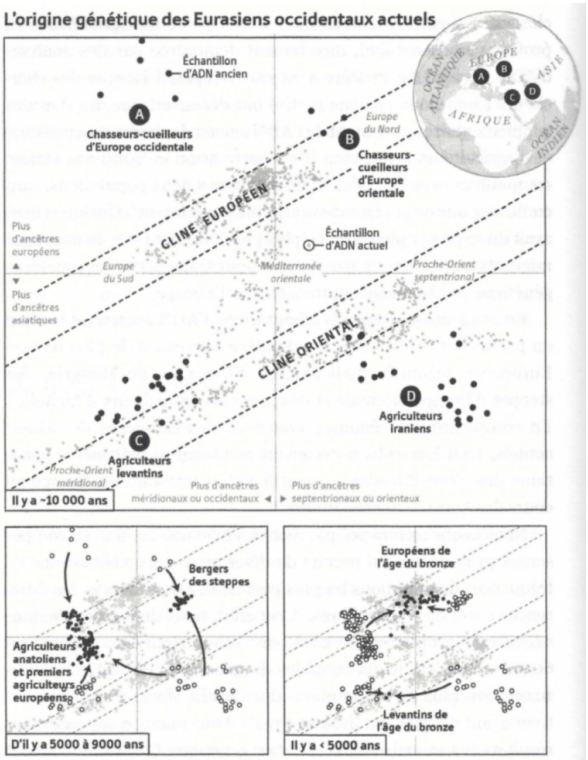


figure 5 - l'origine génétique des eurasiens occidentaux actuels
un scénario d'histoire démographique de l'eurasie occidentale obtenu par comparaison des génomes des eurasiens actuels avec ceux de populations anciennes (a, b, c, d).
légende originale : « ce graphique présente une analyse statistique des modifications progressives principales de la variation génétique des humains actuels (points gris) et des eurasiens de l'ouest primitifs (points noirs et cercles). il y a 10 000 ans, l'eurasie occidentale abritait quatre populations aussi différentes les unes des autres que le sont aujourd'hui les européens et les asiatiques de l'est. les agriculteurs d'europe et d'anatolie occidentale d'il y a 5000 à 9 000 ans étaient le fruit d'un mélange de chasseurs-cueilleurs d'europe occidentale (a), d'agriculteurs levantins (c) et d'agriculteurs iraniens (d). parallèlement, les bergers des steppes qui se trouvaient au nord de la mer noire et de la mer caspienne, il y a environ 5 000 ans, étaient un mélange de chasseurs-cueilleurs d'europe orientale (b) et d'agriculteurs iraniens (d). à l'âge du bronze, ces populations hétérogènes se sont mêlées davantage pour former les populations dont nous descendons aujourd'hui. »
source : figure 15 page 140 de reich d. *comment nous sommes devenus ce que nous sommes*. 1re éd. lausanne : quanto, 2019. 384 p. isbn : 978-2-88915-308-4.

auteur(s)/autrice(s) : voir légende licence : reproduit avec autorisation

david reich s'est donc vu reprocher, notamment par des anthropologues, de réintroduire « par la fenêtre » des divisions ethniques voire raciales, des « différences biologiques entre groupes », une idée combattue et activement chassée du domaine scientifique ([5b], p. 299 et suivantes). david reich raconte aussi comment ce même genre d'étude tentée sur les populations de l'inde s'est heurté à des difficultés d'ordre politiques plus que scientifiques, les populations ancestrales identifiées par la génomique venant recouper des divisions sociales et économiques de l'inde actuelle et contester certaines idéologies locales[4][9].

et pourtant, les trois auteurs soulignent que, de fait, la génomique met le doigt sur des différences réelles entre populations (mais ces « populations » génomiques ne correspondent pas nécessairement aux ethnies ou aux groupes définis auparavant – par l'anthropologie du xix^{e} siècle ou par les traditions locales – ou revendiqués par tel ou tel groupe social). les analyses génétiques et génomiques démontrent aussi l'existence d'anciennes inégalités (souvent déjà suspectées par l'archéologie ou l'histoire) : ainsi l'examen comparé du chromosome y et de l'adn mitochondrial de différentes populations a montré qu'en eurasie, un très petit nombre d'individus masculins ont contribué au matériel génétique de la population, et ce à une date relativement récente – ce que les auteurs de ces recherches ont appelé des « séquences royales » ; une interprétation y voit la descendance directe de gengis khan ou, au moins, du conquérant et de ses parents proches mâles. ces résultats, présentés dans l'ouvrage d'évelyne heyer comme dans celui de david reich, illustrent plus largement comment la génomique met en évidence d'anciens épisodes historiques, d'anciennes structures sociales (l'établissement d'une classe dominante masculine) et d'anciens régimes d'appariement (patrilocalité — l'épouse intègre la communauté du mari — ou matrilocalité — la situation symétrique).

d'un autre côté, évelyne heyer, lluis quintana-murci et david reich soulignent tous que, de fait, des corrélations ont été établies entre la prévalence de certaines maladies, ou l'efficacité de certains traitements médicaux, et l'appartenance à tel ou tel groupe humain. tous insistent sur l'utilité de tels constats, dans l'optique d'une meilleure adéquation des soins à chaque patient. pour autant, les trois livres réfutent fermement tout rapprochement des études génomiques avec une quelconque forme de racisme, et mettent en garde contre de telles dérives potentielles, en médecine notamment. évelyne heyer insiste sur les dangers de la catégorisation des humains, minée par les tendances à l'essentialisation et à la hiérarchisation (p. 299 et suivantes). là encore, la génomique ne veut pas être ramenée aux dérives de la génétique du vingtième siècle.

2.3. la génomique, ses dérivés… et ses dérives

les trois auteurs évoquent encore quelques développements annexes des capacités de séquençage des génomes, hors du champ de la recherche archéologique ou médicale, particulièrement dans le domaine des recherches généalogiques : des entreprises privées proposent désormais à n'importe quel client un séquençage de leur génome à partir d'un échantillon salivaire ou sanguin, et une analyse de ce génome indiquant les proximités génétiques de l'individu par rapport à tel ou tel groupe humain, telle ou telle zone géographique. david reich explique que ces tests sont très prisés, notamment, des afro-américains, qui espèrent retrouver ainsi l'origine géographique ou ethnique de leurs ancêtres amenés de force aux états-unis par la traite négrière. chacun des trois livres souligne la très faible valeur scientifique de ces tests, et le peu de significativité de leurs résultats : le principe des analyses proposées par ces entreprises est de comparer les génomes de leurs clients à une base de séquences-types dont elles sont propriétaires. comme chacune exploite sa propre base de séquences, dont elle ne communique pas la composition ni les modalités de réalisation, l'analyse du même

génome par deux entreprises peut aboutir à deux interprétations largement différentes, voire incohérentes. évelyne heyer cite le cas caricatural de deux sœurs jumelles dont les analyses génétiques leur ont attribué des origines différentes, y compris lorsque les résultats provenaient de la même entreprise !

3. conclusion

3.1. la génomique aura-t-elle réponse à tout ?

chacun à sa façon, ces trois ouvrages proposent un panorama des résultats obtenus ces vingt dernières années par les chercheurs qui utilisent l'analyse des génomes actuels et anciens pour explorer la diversité génétique humaine actuelle et passée. ils en tirent, selon les cas, des informations sur l'histoire de l'humanité, sur les mouvements des populations au cours du temps, sur les adaptations acquises par les populations à leurs environnements, abiotiques (adaptation à l'altitude, au climat local…) et biotiques (résistance aux pathogènes), sur les relations entre innovations culturelles et modifications génétiques (l'acquisition de la digestion du lait à l'âge adulte chez les éleveurs en étant l'exemple-phare).

l'impressionnante quantité d'interprétations nouvelles, d'éclairages renouvelés sur d'anciennes questions, de confirmations ou d'infirmations d'hypothèses précédentes avancées par d'autres disciplines (archéologie, paléontologie, histoire) laisse le lecteur assez pantois ; surtout lorsqu'il se rappelle que la diversité génétique de l'espèce humaine est faible, comparée à celles d'autres espèces de grands singes. et lluis quintana-murci insiste, dans son livre (comme dans ses enseignements au collège de france), sur la solidité de ces résultats, leur fiabilité scientifique. on peut tout de même s'interroger sur cette assurance et cette confiance en soi : les scénarios démographiques ou migratoires proposées par les études de génomique des populations se fondent tout de même sur des hypothèses pré-établies, auxquelles les données sont confrontées ; ces hypothèses sont elles-mêmes issues, pour certaines, d'autres disciplines (p. ex. les relations des langues indo-européennes entre elles et l'expansion de ce groupe de langues en europe) et elles peuvent elles-mêmes faire l'objet de critiques : l'archéologue jean-paul demoule a par exemple, mis en question l'existence même des peuples indo-européens [10]. ne voit-on pas revenir ici le problème de ce qu'est un résultat scientifique et de la validité de l'idée de « vérité scientifique » ?

quoi qu'il en soit, ces ouvrages suggèrent tous que les analyses génomiques possèdent une capacité explicative formidable et qu'elles sont amenées à apporter encore de grands bouleversements des connaissances. c'est fort possible, mais cette attitude rappelle aussi l'enthousiasme suscité au siècle précédent par la génétique, qui a cru un temps pouvoir trouver un gène pour chaque trait phénotypique, avant que le premier séquençage du génome humain, avec ses 25 000 gènes « seulement », enterre définitivement cette croyance et mette en avant les interactions entre gènes, les processus épigénétiques, le microbiote et ses influences, etc. si la génomique a obtenu et promet beaucoup, il est d'autant plus important de conserver un regard critique sur ses avancées et ses conclusions.

3.2. le prolongement d'un attrait nouveau pour l'histoire de l'humanité ?

pour finir, il paraît intéressant d'insérer ces trois publications dans l'ensemble plus

vaste des ouvrages consacrés à l'histoire globale de l'humanité (son origine africaine, ses migrations, sa sédentarisation…) et aux épisodes anciens, préhistoriques ou historiques de l'histoire locale : de nombreux livres, plus ou moins spécialisés mais diffusés dans les grandes librairies, ont fleuri sur ce thème depuis les années 2000. ils ne sont pas seulement l'œuvre de généticiens, mais aussi, par exemple, d'archéologues, en particulier en france où, depuis 2021, la création de l'institut national d'archéologie préventive (inrap) a donné un élan nouveau à l'archéologie et conduit à de très nombreuses découvertes, qui elles aussi ont fourni des éclairages nouveaux sur l'histoire ancienne du territoire. du côté de la paléontologie, les découvertes, depuis 2000, de nouveaux fossiles intrigants (*sahelanthropus tchadensis*, *orrorin tugenensis*, *homo floresiensis*, *homo luzonensis*…) ou très bien conservés (*homo naledi*) ont été médiatisées et ont relancé l'intérêt du « grand » public. le succès de librairie du livre *sapiens : une brève histoire de l'humanité* de yuval noah harari (publié en france en 2015) est aussi un marqueur de cet attrait renouvelé pour l'histoire ancienne de l'humanité et des populations humaines. cet intérêt renouvelé des lecteurs pour le passé de notre espèce serait-il une réaction à une inquiétude croissante sur son avenir ?

mise à jour du 6 février 2023 : depuis la parution de ce texte, son auteur a publié le compte-rendu de lecture d'un nouvel ouvrage traitant de génomique humaine, le voyage de nos gènes (johannes krause, thomas trappe, éditions odile jacob, 2022).

CRÉDITS

AUTEUR(S)/AUTRICE(S)

cyril langlois

professeur agrégé de svt, responsable de la géologie à la préparation à l'agrégation sv-stu de l'ens de lyon et docteur en paléontologie et géochimie.

MISE EN LIGNE

pascal combemorel

agrégé de svt, il est le responsable éditorial du site planet-vie depuis septembre 2016.

LICENCE DU TEXTE DE L'ARTICLE

creative commons - attribution - pas d'utilisation commerciale - pas de modifications

notes

1 une autre source de difficulté de lecture du livre de d. reich (et parfois de celui de quintana-murci) tient au choix d'écriture des intervalles chronologiques (notamment sur les frises chronologiques) : les dates les plus récentes sont indiquées avant les plus anciennes (p. ex. « de 1500 à 3 000 ans », c'est-à-dire à rebours du déroulement chronologique), ce qui ne paraît pas la meilleure solution pour bien saisir la succession des événements. pour le géologue habitué à envisager le temps de l'ancien au récent, ce choix paraît contre-intuitif et plus gênant qu'efficace.

2 david reich insiste d'autant plus sur ce point qu'il est lui-même d'origine juive ashkénase, donc issu d'un groupe humain qui a acquis et maintenu une spécificité culturelle et ethnique et dont la génétique a justement montré qu'il avait une histoire démographique et génétique particulière, qui se manifeste, notamment, par une prévalence accrue de certaines maladies génétiques, probablement liée à un « goulot d'étranglement » démographique ancien.

3 par des techniques d'analyses de données comme l'analyse en composantes principales (acp).

4 les résultats de la génomique se heurtent ainsi à des considérations d'ordre politique : hors du champ de l'évolution humaine proprement dite, on peut signaler le cas des études paléogénomiques sur le cheval, qui ont montré, à l'opposé des hypothèses précédentes, que le cheval de przewalski n'était pas vraiment « la dernière forme de cheval sauvage » encore existante, mais s'apparentait à une ancienne lignée de chevaux domestiqués en asie centrale au néolithique et redevenus sauvages ; ce résultat a inquiété les défenseurs de la protection de ce cheval, qui ont craint que ce nouveau statut d'animal « marron » plutôt que « sauvage » le fasse sortir de la liste des espèces sauvages à protéger.

bibliographie

1 van dijk, e. ., & thermes, c. . (2021). la révolution de la génomique : les nouvelles méthodes de séquençage et leurs applications. *planet-vie*. consulté à l'adresse https://planet-vie.ens.fr/thematiques/manipulations-en-laboratoire/la-revolution-de-la-genomique-les-nouvelles-methodes-de (original work published 2026)

2 nielsen, r. ., akey, j. ., jakobsson, m. ., pritchard, j. ., tishkoff, s. ., & willerslev, e. . (2017). tracing the peopling of the world through genomics. *nature*, *541*, 302–310. http://doi.org/10.1038/nature21347 (original work published 2026)

3 quintana-murci, l. . (2020). génomique humaine et évolution. *collège de france*. consulté à l'adresse https://www.college-de-france.fr/site/lluis-quintana-murci/index.htm (original work published 2026)

4 a b orlando, l. . (2021). *l adn fossile, une machine à remonter le temps*. paris: odile jacob. consulté à l'adresse https://www.odilejacob.fr/catalogue/sciences-humaines/archeologie-paleontologie-prehistoire/adn-fossile-une-machine-a-remonter-le-temps_9782738154231.php (original work published 2026)

5 a b reich, d. . (2019). *comment nous sommes devenus ce que nous sommes - la nouvelle histoire de nos origines révélée par l adn ancien* (1er éd.). lausanne: quanto. consulté à l'adresse https://www.epflpress.org/produit/962/9782889153084/comment-nous-sommes-devenus-ce-que-nous-sommes (original work published 2026)

6 heyer, e. ., & müller, x. . (2020). *l'odyssée des gènes* (1er éd.). paris: flammarion. consulté à l'adresse https://editions.flammarion.com/lodyssee-des-genes/9782081428225 (original work published 2026)

7 a b quintana-murci, l. . (2021). *le peuple des humains. sur les traces génétiques des migrations, métissages et adaptations* (1er éd.). paris: odile jacob. consulté à l'adresse https://www.odilejacob.fr/catalogue/sciences/genetique/peuple-des-humains_9782738155139.php (original work published 2026)

8 (2019). *qui sommes-nous ? les nouvelles réponses de la génétique*. paris: pour la science. consulté à l'adresse https://www.pourlascience.fr/sd/genetique/https:https://www.pourlascience.fr/sd/genetique/hors-serie-pour-la-science-n0105-17836.php (original work published 2026)

9 gaunitz, c. ., fages, a. ., hanghøj, k. ., albrechtsen, a. ., khan, n. ., schubert, m. ., … orlando, l. . (2018). ancient genomes revisit the ancestry of domestic and przewalski's horses. *science*, *360*, 111–114. http://doi.org/10.1126/science.aao3297 (original work published 2026)

10 demoule, j.-p. . (2014). *mais où sont passés les indo-européens ? le mythe d origine de l occident*. paris: seuil. consulté à l'adresse https://www.seuil.com/ouvrage/mais-ou-sont-passes-les-indo-europeens-jean-paul-demoule/9782020296915 (original work published 2026)