Diversité génétique de l'allèle O dans des populations berbères

Genetic diversity of O alleles in Berber populations

**Silvayn Amory, Jean-Michel Dugoujon, Stéphanie Despiau, Francis
Roubinet, Farha El-Chennawi et Antoine Blancher**

Édition électronique

URL : <https://journals.openedition.org/bmsap/1188>

DOI : 10.4000/bmsap.1188

ISSN : 1777-5469

Éditeur

Société d'Anthropologie de Paris

Édition imprimée

Date de publication : 1 décembre 2005

Pagination : 199-207

ISSN : 0037-8984

Référence électronique

Silvayn Amory, Jean-Michel Dugoujon, Stéphanie Despiau, Francis Roubinet, Farha El-Chennawi et Antoine Blancher, « Diversité génétique de l'allèle O dans des populations berbères », *Bulletins et mémoires de la Société d'Anthropologie de Paris* [En ligne], 17 (3-4) | 2005, mis en ligne le 15 juin 2010, consulté le 01 juin 2021. URL : <http://journals.openedition.org/bmsap/1188> ; DOI : <https://doi.org/10.4000/bmsap.1188>

Les contenus des *Bulletins et mémoires de la Société d'Anthropologie de Paris* sont mis à disposition selon les termes de la licence Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International License.

DIVERSITÉ GÉNÉTIQUE DE L'ALLÈLE *O* DANS DES POPULATIONS BERBÈRES

GENETIC DIVERSITY OF *O* ALLELES IN BERBER POPULATIONS

Sylvain AMORY ¹, Jean-Michel DUGOUJON ¹, Stéphanie DESPIAU ²,
Francis ROUBINET ³, Farha EL-CHENNAWI ⁴, Antoine BLANCHER ²

RÉSUMÉ

Nous avons analysé le polymorphisme de l'allèle *O* chez 33 individus non apparentés de phénotype *O* d'une population berbère de l'oasis de Siwa en Égypte. Malgré le faible nombre d'individus étudiés, les résultats montrent un polymorphisme important de l'allèle *O*. Cette population a probablement eu des contacts avec d'autres populations malgré son isolement géographique. Siwa fut une étape importante pour les caravanes parcourant le désert ; elle fut soumise à de nombreux raids et conflits. Les fréquences des allèles *O01* et *O02* sont similaires à celles retrouvées dans une population berbère de l'Atlas marocain (Amizmiz). Trois nouveaux allèles ont été mis en évidence dans la population de Siwa. Ces résultats confirment tout l'intérêt d'étudier le polymorphisme moléculaire de l'allèle *O* pour mieux comprendre l'histoire génétique des populations.

Mots-clés : Berbère, Égypte, allèle *O*, polymorphisme.

ABSTRACT

We analysed the O allele polymorphism in a sample of 33 Berbers from the Siwa population, all of them of phenotype O and unrelated to one another. The results show an important genetic diversity considering the limited number of individuals under study. The population must have been in contact with other people in spite of the geographical and cultural isolation. Siwa was an important stopping place for caravans in the desert: it was subjected to many raids and armed conflicts. The frequencies of the O01 and O02 alleles are similar to those in the Amizmiz Berbers in Morocco. Three new alleles were discovered in the Siwa population. These results confirm the importance of studying the molecular polymorphism of the O allele to better understand the genetic history of populations.

Keywords: *Berber, Egypt, O allele, polymorphism.*

-
1. UMR 8555, Centre d'Anthropologie, 37 allées Jules Guesde, 31073 Toulouse CEDEX 04, France, e-mail : Sylvain.Amory@iml-ulp.u-strasbg.fr
 2. Laboratoire d'Immunologie Moléculaire, Université Paul Sabatier, Toulouse, France.
 3. Laboratoire d'Immunohématologie, Établissement Français de Transfusion Pyrénées-Méditerranée, Toulouse, France.
 4. Laboratoire d'Immunologie, Université de Mansoura, Mansoura, Égypte.

INTRODUCTION

Les Berbères se caractérisent par leur langue, leurs coutumes et leur culture (Brett, Fentress 1996 ; Haddadou 2000). On note une grande diversité de langages, environ une trentaine, qui se subdivisent en différents dialectes. Dans cette étude nous analyserons une population particulière : les Berbères de l'oasis de Siwa. Elle présente l'intérêt de se trouver en marge du domaine habituel de répartition des Berbères. Ces Berbères parlent le siwi, un dialecte particulier au sein des différents parlés berbères. Cette population semble avoir manifesté une résistance particulière à l'encontre des influences extérieures depuis l'Antiquité, ce qui a dû préserver certaines particularités génétiques.

Notre travail s'inscrit dans une optique pluridisciplinaire, dans le cadre du projet CNRS OHLL et OMLL « Origine de l'Homme, du Langage et des Langues », qui s'intitule : *Le berbère et les Berbères : diversité linguistique et génétique*. Ce projet vise à rechercher des liens entre la diversité dialectale des différentes ethnies berbères et leur variabilité génétique. Des analogies entre l'évolution des gènes et celle des langues ont été démontrées (Cavalli-Sforza 1996). Bien que cette théorie soit généralement bien acceptée, il est important de souligner qu'une langue s'adopte (caractère acquis) et change beaucoup plus vite que les gènes. La diversité génétique des populations sera comparée à d'autres populations appartenant à des familles linguistiques différentes. De ce fait, nous émettrons des hypothèses sur l'histoire génétique du peuplement du nord de l'Afrique.

Nous avons choisi d'étudier le polymorphisme de marqueurs génétiques des globules rouges (locus ABO). Du point de vue de la séquence nucléotidique, ils sont les plus polymorphes après le système HLA (en particulier pour l'allèle *O*). Notre travail porte sur l'étude des séquences du gène *ABO* et plus précisément sur le polymorphisme de l'allèle *O*. Le gène *ABO* se situe sur le bras long du chromosome 9 (position 9q34) (Ferguson-Smith *et al.* 1976). En dehors des deux allèles codominants *A* et *B*, le gène *ABO* possède un allèle muet récessif appelé *O*. L'allèle *O* est un allèle codant une protéine non fonctionnelle. L'analyse du polymorphisme de l'allèle *O* est très informative car le produit du gène étant inactif, les mutations ne sont pas soumises à la pression de sélection et peuvent s'accumuler de façon neutre ; il présente par conséquent un très fort degré de polymorphisme. Les individus étudiés sont homozygotes ;

il est donc possible d'étudier les relations entre les différents allèles : associations et éventuelles recombinaisons. Nous avons limité notre analyse aux séquences des exons 6 et 7 du gène qui codent 91 % des acides aminés du site catalytique de l'enzyme. Les résultats obtenus sur la population berbère de Siwa sont comparés à ceux d'autres populations africaines (Akans de Côte d'Ivoire et Berbères marocains) et européennes (Basques). Nos données seront discutées à la lumière des hypothèses émises par les linguistes et les archéologues.

PRÉSENTATION DE L'OASIS DE SIWA

L'oasis de Siwa se trouve dans le désert ouest égyptien, proche de la frontière libyenne. Elle mesure 82 km d'est en ouest, 9 km de large à l'extrémité ouest et 28 km à l'extrémité est. La ville de Siwa où vivent la majorité des habitants fut construite en 1203 et se trouve au centre de l'oasis ; de plus petits villages sont dispersés dans l'oasis (fig. 1).

Fig. 1 - Localisation géographique de Siwa.

Fig. 1—Geographical location of Siwa.

On constate dans les écrits historiques que les Berbères de l'oasis ont toujours tenté de conserver leur culture en évitant de se mêler aux hôtes de passage (Fakhry 1973). Cette coutume se perpétue encore à l'heure actuelle. D'un point de vue génétique, les habitants de Siwa ont dû développer des particularités

liées à cet isolement, auquel s'ajoute un probable effet de « bottle neck » qui s'est produit lors des périodes de forte réduction de l'effectif de la population. De plus, les divers repeuplements de l'oasis, probablement à partir des oasis aujourd'hui localisées en Libye, ainsi que les passages de nombreuses caravanes apparaissent à travers la structure génétique de sa population.

LE GÈNE ABO

Le locus du gène ABO se trouve sur le bras long du chromosome 9, en position 9q34 (Chester, Olsson 2001). Ce gène se compose de 7 exons pour une longueur de 18 à 20 kilobases (kb). La taille des exons varie de 28 à 688 paires de bases (bp). La majeure partie (77 %) de la protéine est codée par les exons 6 et 7, ces exons codent également 91 % du site catalytique de la glycosyltransférase et présentent le plus fort degré de polymorphisme (Roubinet *et al.* 2001).

La séquence de référence de l'allèle *A101* comprend 1954 bp du codon d'initiation au codon stop, les exons représentent 1065 bp. Les exons 6 et 7 ont respectivement une longueur de 135 et 688 bp (*fig. 2*).

LES ALLÈLES O

De très nombreux allèles ont déjà été décrits (40 à ce jour) (Yamamoto *et al.* 1993 ; Olsson, Chester 1996) et il est vraisemblable que tous n'ont pas été découverts. De plus, du point de vue de la séquence nucléotidique, ce marqueur est l'un des plus polymorphes après le système HLA.

Le groupe *O* se caractérise par la synthèse d'une enzyme inactive ce qui entraîne l'absence d'antigène à la surface des différents types cellulaires ou dans les sécrétions des individus *O*. La plupart des allèles *O* se caractérisent par une délétion en position 261 dans l'exon 6 qui entraîne un décalage de phase de lecture et un codon stop prématuré. La protéine produite est tronquée, elle se compose de 117 acides aminés ce qui entraîne l'absence d'activité enzymatique. Cependant, tout allèle portant une mutation entraînant la perte totale de l'activité enzymatique responsable du transfert du monosaccharide immunodominant sur le précurseur H est un allèle *O*. Certains allèles *O*, *O03* notamment, ne possèdent pas la délétion en position 261. Les études déjà menées sur les allèles *O*, en particulier celle de Roubinet en 2001, ont montré que ce marqueur était particulièrement informatif

Fig. 2 - Plan du gène ABO ; la partie promotrice n'est pas présentée (d'après A. Blancher, non publié).

Fig. 2—Map of the ABO gene; the promoter part is not shown (from A. Blancher, unpublished).

pour l'étude de l'évolution et de l'histoire des populations humaines.

MATÉRIEL ET MÉTHODES

Échantillons et groupage

Les échantillons d'ADN proviennent de 86 sujets de l'oasis de Siwa. Le phénotype O des individus a été déterminé par les techniques classiques de groupage sanguin utilisées par le laboratoire d'Immunohématologie de l'Établissement Français du Sang de Pyrénées-Méditerranée, site de Toulouse. Sur les 86 sujets phénotypés, 36 étaient de groupe O.

Amplification par PCR des exons 6 et 7

Les amplifications ont été effectuées pour un volume final de 50 μ l contenant : 100 à 200 ng d'ADN génomique ; 1 μ M d'amorce sens et d'amorce anti-sens ; 10 μ l de solution Q (Qiagen) ; 25 μ l de PCR Master Mix (Qiagen) ; H₂O qsp 50 μ l (Roubinet *et al.* 2001).

On amplifie séparément les exons 6 et 7 grâce à leurs amorces spécifiques : Ex6 6CDIR, EX6+43, OEx7.DIR, OEx7.REV, O7SQ663D, O7SQ663 (Roubinet *et al.* 2001).

Séquençage et analyse des séquences

Les produits d'amplification des exons 6 et 7 ont été séquencés en utilisant la méthode Dye Terminator (Amplitaq FS ; PE Applied Biosystems). L'analyse et la comparaison des séquences ont été réalisées avec les logiciels Edit View (Perkin Elmer) pour la correction des électrophorégrammes, avec Assembly Lign (Oxford Molecular) pour la réalisation des alignements, et Mac Vector (Oxford Molecular) pour les comparaisons avec les séquences consensus.

RÉSULTATS

Les résultats obtenus après séquençage des exons 6 et 7 sont présentés dans le tableau I. Pour l'exon 6, la majorité des individus portent la délétion caractéristique en position 261, exceptés Si 78 et Si 81. Ces deux individus possèdent un allèle similaire à O03 qui ne possède pas cette délétion en 261 mais celle en

position 802, caractéristique de l'allèle O03. Si 78 est hétérozygote et possède un allèle O01, il possède donc la délétion en 261 sur un de ces allèles. Si 81 est homozygote pour l'allèle ressemblant à O03, il ne possède donc la délétion sur aucun de ces deux allèles. Deux autres positions polymorphes ont pu être observées : en 297 et 318. La position 297 (G/A) est trouvée ici pour les individus portant l'allèle O02. Pour l'exon 7, de nombreuses positions polymorphes ont été trouvées dont la plupart avaient déjà été décrites. Toutefois nous avons trouvé, chez six individus différents, quatre positions polymorphes non encore décrites.

DISCUSSION

Les fréquences alléliques observées à Siwa ont été comparées à celles obtenues sur différentes populations (cf. *tabl. II*, d'après Roubinet *et al.* 2001). La comparaison des deux populations berbères montre que pour les allèles O01 et O02 les différences ne sont pas significatives ($p = 0,637$). Il serait nécessaire d'étudier d'autres populations berbères afin de vérifier si des fréquences similaires sont retrouvées pour O01 et O02. Cette combinaison de fréquences pourrait alors être considérée comme caractéristique des populations berbères.

L'allèle O06 est retrouvé avec une fréquence équivalente ; cependant elle ne correspond qu'à un seul allèle dans chaque population. Il faut noter aussi que les deux populations Berbères diffèrent par les fréquences de O^{v2} et O^{v7}. L'allèle O^{v2}, marqueur des populations d'Afrique sub-saharienne, présente une fréquence deux fois plus faible chez les Berbères de Siwa et presque dix fois moins élevée chez les Berbères d'Amizmiz, en comparaison avec les Akans. On retrouve cette même proportion avec les marqueurs génétiques des immunoglobulines (allotypes Gm) et les haplogroupes de l'ADN mitochondrial (Dugoujon, Torroni résultats non publiés). Concernant l'allèle O^{v7}, son absence a été notée dans la population de Siwa alors qu'il est retrouvé chez les Berbères marocains. Les fréquences des allèles O01 et O02 pourraient refléter un héritage commun de la population ancestrale alors que les fréquences des allèles O^{v2} et O^{v7} marqueraient la différenciation qui serait survenue entre les groupes Berbères en raison de l'isolement des différents groupes populationnels.

Enfin, les allèles O483, O934 et O03 (649 et 689) qui ont été découverts dans la population de Siwa pourraient être spécifiques à cette population. D'autres

Nom	exon 6					exon 7								Résultat	
	261	297	318	467	483	526	646	649	681	689	771	802	829	934	
O01	*	A	C	C	C	C	T	C	G	G	C	G	G	C	Référence Genbank : non déposée
O02	*	G	C	C	C	C	A	C	A	G	T	G	A	C	Référence Genbank : AF170890
O03	A	G	C	C	C	G	T	C	G	G	C	A	G	C	Référence Genbank : AF440451
Si56	*	.	.	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O21/O06
Si78	*/G	R	.	.	.	S	.	Y	.	R	.	R	.	.	O01/O03 (649+689)
Si81	.	G	.	.	.	G	.	T	.	A	.	A	.	.	O03 (649+689)/O03(649+689)
Si05	*	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	O01/O01
Si24	*	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	O01/O01
Si67	*	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	O01/O01
Si10	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si42	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si45	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si65	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si72	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si76	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si80	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si83	*	R	.	.	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O01
Si01	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si26	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si28	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si43	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si60	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si85	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si22	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si77	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	.	O02/O02
Si08	*	R	.	.	Y	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	O02/O483
Si54	*	.	.	.	Y	.	.	.	.	.	.	.	.	.	O01/O483
Si09	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	Y	O02/O934
Si84	*	G	.	.	.	.	A	.	A	.	T	.	A	Y	O02/O934
Si57	*	.	Y	Y	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	Ov2/O01
Si11	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02
Si35	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02
Si36	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02
Si49	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02
Si71	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02
Si79	*	R	Y	Y	.	.	W	.	R	.	Y	.	R	.	Ov2/O02

Tabl. I - Comparaison des séquences des exons 6 et 7. Les noms des allèles sont donnés en accord avec la nomenclature de Yamamoto (Yamamoto 2001 ; Yu et al. 2000) et <http://www.bioc.aecom.yu.edu/bgmut/abo.htm>). Codes d'ambiguïté : R:A ou G ; S:C ou G ; W:A ou T ; Y:C ou T. Les codes d'ambiguïté sont attribués quand sur un allèle une base est présente et que, pour cette même position, une base différente est présente sur le deuxième allèle.

Table I—Sequence comparison of exons 6 and 7. Alleles are listed according to the nomenclature of Yamamoto (Yamamoto 2001; Yu et al. 2000) and <http://www.bioc.aecom.yu.edu/bgmut/abo.htm>). Ambiguity codes: R:A or G; S:C or G; W:A or T; Y:C or T. These are attributed when one base is present on one allele, and that for this same position, a different base is present on the second allele.

analyses seront nécessaires pour vérifier si ces allèles sont retrouvés avec des fréquences équivalentes.

Ces allèles proviennent probablement d'apports extérieurs, bien que les habitants de Siwa soient connus pour leur volonté de préserver l'intégrité de leur communauté par des mariages au sein de la famille élargie. De plus, si *O01* et *O02* sont les allèles caractéristiques des Berbères (car étant présents à une fréquence importante), on ne devrait retrouver que ces deux allèles dans la population de Siwa (si elle est réellement endogame). En effet, les réductions très importantes de populations qui se sont produites dans

l'histoire de l'oasis auraient dû contribuer à un appauvrissement génétique important. Or ce n'est pas le cas puisqu'on note un polymorphisme important dans l'échantillon étudié.

Finalement, on notera la fréquence relativement importante de l'allèle *O03* (649 et 689) qui dérive d'un allèle rare possédant en plus deux mutations ponctuelles supplémentaires.

Les calculs du taux d'hétérozygotie pour les différentes populations montrent que la population de Siwa n'est pas en déficit d'hétérozygotie (*tabl. II*). Il paraît donc peu probable que cette population soit restée

Allèles	Akans Côte d'Ivoire (N = 137)	Berbères Maroc (N = 78)	Berbères Siwa (N = 66)	Basques France, Espagne (N = 220)
O01	(n = 26) 19,0	(n = 22) 28,0	(n = 16) 24,3	(n = 125) 57,0
O02	(n = 26) 19,0	(n = 38) 50,0	(n = 34) 51,5	(n = 64) 29,0
O03	-	(n = 5) 5,0	-	(n = 2) 0,9
O03(649 et 689)	-	-	(n = 3) 4,5	-
O05	(n = 9) 6,5	(n = 1) 1,3	-	(n = 4) 2,0
O06	-	(n = 1) 1,3	(n = 1) 1,5	(n = 2) 0,9
Ov2	(n = 26) 19,0	(n = 1) 1,3	(n = 7) 10,7	(n = 1) 0,5
Ov6	-	(n = 2) 2,5	-	(n = 14) 6,0
Ov7	(n = 26) 19,0	(n = 7) 9,0	-	(n = 1) 0,5
O 1(C467T)	(n = 1) 0,7	-	(n = 1) 1,5	(n = 1) 0,5
O1v(A681G,C1054T)	(n = 1) 0,7	-	-	-
O ^{1v-B}	(n = 6) 4,0	-	-	(n = 1) 0,5
Ovar.tlse01	-	-	-	(n = 2) 0,9
Ovar.tlse02	-	-	-	(n = 3) 1,4
Ovar.tlse03	(n = 1) 0,7	-	-	-
Ovar.tlse04	(n = 10) 7	-	-	-
Ovar.tlse05	(n = 2) 1,5	(n = 1) 1,3	-	-
Ovar.tlse07	(n = 1) 0,7	-	-	-
Ovar.tlse08	(n = 2) 1,5	-	-	-
O483	-	-	(n = 2) 3,0	-
O934	-	-	(n = 2) 3,0	-
Hétérozygotie (Het = 1- p _i ²)	0,8442	0,6596	0,66	0,5864

Tabl. II - Fréquence des différents allèles O dans chaque population (Roubinet et al. 2001). Dans un souci de lisibilité, les allèles rares présents uniquement dans la population Akan n'ont pas été inclus dans le tableau. N = nombre total d'allèles.

Table II—Frequency of the different O alleles in each population (Roubinet et al. 2001). For better legibility, rare alleles present only in the Akan population have not been included in the table. N = total number of alleles.

hermétique à tout apport extérieur depuis l'Antiquité. On peut même supposer que les échanges avec d'autres populations ont du être assez importants pour qu'un tel polymorphisme se maintienne. Les deux populations berbères possèdent des taux d'hétérozygotie comparables. Ces résultats montrent que les Berbères ne sont pas des groupes ethniques endogames. Ils ont certainement eu des échanges avec d'autres populations, soit lors des mouvements de peuplement de l'Afrique du nord, soit avec les populations environnantes après leur établissement dans une aire géographique. Des études portant sur le système HLA (Piancatelli *et al.* 2004) ont mis en évidence des relations entre la population de Berbères de Metalsa (Nord du Maroc) et les populations sub-sahariennes. Ces données confirment les échanges entre les Berbères et les autres groupes ethniques, malgré les barrières culturelles pouvant exister.

Des populations éthiopiennes et libyennes devront être aussi étudiées, ce qui permettrait de comparer les données, de mesurer les flux géniques et ainsi de mettre en évidence d'éventuels contacts entre ces populations.

Les outils lithiques de l'oasis ne présentent pas les caractéristiques de l'industrie atérienne des pays du Maghreb ayant été peuplés par des Berbères. En revanche, l'industrie de Siwa se rapproche de l'industrie capsienne et des industries nilotiques (Fakhry 1973). Ces indices associés aux dates de peuplement, entre 8800 et 6700 B.P., pourraient indiquer que Siwa a été peuplée lors de la migration des Proto-Méditerranéens Capsiens vers le Maghreb. L'origine du peuplement de Siwa ne proviendrait donc pas d'une migration secondaire de Berbères venant du Maghreb. Cette hypothèse sera à vérifier par la comparaison avec les autres données portant sur les différents marqueurs moléculaires étudiés dans le cadre du projet OHLL.

Les résultats portant sur certains haplotypes du chromosome Y tendent à montrer des similitudes entre les Égyptiens, les Libyens ainsi que les Berbères et les Arabes du Maghreb (Manni *et al.* 2002 ; Lucotte, Mercier 2003). Ces résultats attestent donc d'une origine commune entre ces populations. L'arbre phylogénétique, basé sur les fréquences des haplotypes Y, proposé par Luis *et al.* (2004) conforte cette hypothèse en regroupant les populations nord africaines entre elles. Ces données concordent, également, avec le modèle de dispersion proposé par les linguistes. De plus, les articles de Scozzari *et al.* (1999, 2001) montrent qu'il existe un haplogroupe avec une forte fréquence chez les Berbères du Maroc (HG 25.2), et avec une fréquence beaucoup plus faible

chez les Arabes marocains. L'haplogroupe ancestral HG25.1 se retrouve dans plusieurs autres populations. Il serait intéressant de savoir si cet haplotype est caractéristique des populations berbères du Maghreb. Dans ce cas, la présence ou l'absence d'HG25.2 dans la population de Siwa pourrait apporter un indice supplémentaire sur son origine. Si on retrouve cet haplotype, cela pourrait attester d'une migration secondaire du Maghreb vers l'Égypte.

Enfin, les informations apportées par le polymorphisme HLA DRB1 (Oumhani *et al.* 2002) concordent avec celles de l'équipe de Scozzari *et al.* (1999, 2001) qui mettaient en évidence des relations entre les populations nord africaines et les populations éthiopiennes Oromo et Amhara. Ces résultats confirment l'origine mésolithique commune entre ces différentes populations. Cependant ces hypothèses n'ont pas pu être approfondies par les études récentes sur le système HLA (Piancatelli *et al.* 2004) en raison du manque de données sur les populations égyptiennes et éthiopiennes.

Les résultats portant sur l'ADN mitochondrial (Fadhlaoui-Zid *et al.* 2004) présentent les Berbères comme un ensemble de groupes isolés, fortement soumis aux effets de la dérive génétique. Ces résultats pourraient s'expliquer par le taux de mutation rapide de l'ADN mitochondrial et par l'appartenance spécifique des lignées maternelles à des zones géographiques données. Il est, en effet, possible que les femmes restent dans leur village natal alors que les hommes auront tendance à se disperser. Des études comparatives sur l'ADN mitochondrial et la partie non recombinante du chromosome Y dans différents groupes berbères permettraient de mettre en évidence ce type de comportement.

CONCLUSION

L'étude du polymorphisme de l'allèle *O* chez les Berbères de l'oasis de Siwa nous a permis de caractériser trois allèles non encore décrits jusqu'à ce jour. La présence de ces allèles ainsi que la variabilité relativement élevée pour ce marqueur ne peuvent pas s'expliquer par l'isolement et l'histoire de cette population. En effet, la dérive génétique se produisant dans les groupes isolés aurait dû conduire à un appauvrissement de la diversité génétique de cette population. Des échanges avec les populations de passage ou les populations environnantes ont dû avoir lieu, ce qui permettrait d'expliquer le maintien d'un polymorphisme important chez les

Berbères de Siwa. Pour éviter les éventuels biais dus à l'échantillon, des études complémentaires sur la population de Siwa sont nécessaires. Ces études permettront de confirmer la présence de ces allèles dans l'ensemble de cette population. Il serait également très intéressant d'étudier l'allèle *O* dans les autres populations berbères, libyennes et éthiopiennes.

Remerciements

Les travaux présentés ont bénéficié d'un financement du Conseil Régional Midi-Pyrénées, du programme CNRS « Origine de l'Homme, du Langage et

des Langues » (OHLL) et du programme EUROCORES de l'European Science Foundation « The Origin of Man, Language and Languages » (OMLL n° ERAS-CT-2003-980409).

BIBLIOGRAPHIE

- BRETT (M.), FENTRESS (E.) 1996, *The Berbers*, Blackwell Publishing, Oxford.
- CAVALLI-SFORZA (L.) 1996, *Gènes, peuples et langues*, Éditions Odile Jacob, Paris.
- CHESTER (M.A.), OLSSON (M.L.) 2001, The ABO blood group gene: a locus of considerable genetic diversity, *Transfusion Medecine* 15: 177-200.
- FADHLAOU-ZID (K.), PLAZA (S.), CALAFELL (F.), BEN AMOR (M.), COMAS (D.), BENNAMAR EL GAAIED (A.) 2004, Mitochondrial heterogeneity in Tunisian Berbers, *Annals of Human Genetics* 68: 222-233.
- FAKHRY (H.) 1973, *Siwa Oasis*, The American University in Cairo Press, Le Caire.
- FERGUSON-SMITH (M.A.), AITKLEN (D.A.), TURLEAU (C.), GROUCHY (J.) 1976, Localization of the human ABO. Np-1. AK-1 linkage group by regional assignment of AK-1 to 9q34, *Human Genetics* 34: 35-43.
- HADDADOU (M.A.) 2000, *Guide de la culture berbère*, Paris-Méditerranée, Paris (1^{re} édition, Alger, 1994).
- LUCOTTE (G.), MERCIER (G.) 2003, Y-chromosome haplotypes in Egypt, *American Journal of Physical Anthropology* 121: 63-66.
- LUIS (J.R.), ROWOLD (D.J.), REGUEIRO (M.), CAEIRO (B.), CINNOGLU (C.), ROSEMAN (C.), UNDERHILL (P.A.), CAVALLI-SFORZA (L.L.), HERRERA (R.J.) 2004, The Levant versus the Horn of Africa: evidence for bidirectional corridors of human migrations, *American Journal of Human Genetics* 74: 532-544.
- MANNI (F.), LEONARDI (P.), BARAKAT (A.), ROUBA (H.), HEYER (E.), KLINTSCHAR (M.), McELREAVEY (K.), QUINTANA-MURCI (L.) 2002, Y-chromosome analysis in Egypt suggests a genetic regional continuity in Northern Africa, *Human Biology* 74: 645-658.
- OLSSON (M.L.), CHESTER (M.) 1996, Evidence of a new type of O allele at the ABO locus, due to a combination of the A² nucleotide deletion and the A^{el} nucleotide insertion, *Vox Sanguinis* 71: 113-117.
- OLSSON (M.L.), CHESTER (M.A.) 2001, Polymorphism and recombination events at the ABO locus: a major challenge for genomic ABO blood grouping strategies, *Transfusion Medecine* 11: 295-313.
- OUHMANI (K.), CANOSSO (A.), PIANCATELLI (D.), DI ROCCO (M.), DEL BEATO (T.), LIBERATORE (G.), AURELI (A.), BEN JOUAD (A.E.), EL AOUD (R.), ADORNO (D.), CASCIANI (C.U.) 2002, Sequence-based analysis of the HLA-DRB1 polymorphism in Metalsa Berber and Chaouya arabic-speaking groups from Morocco, *Human Immunology* 63: 129-138.
- PIANCATELLI (D.), CANOSSO (A.), AURELI (A.), OUMHANI (K.), DEL BEATO (T.), DI ROCCO (M.), LIBERATORE (G.), TESSITORE (A.), WITTER (K.), EL AOUD (R.), ADORNO (A.) 2004, Human leucocyte antigen-A, -B, and -Cw polymorphism in a Berber population from North Morocco using sequence-based typing, *Tissue Antigens* 63: 158-172.
- ROUBINET (F.), KERMARREC (N.), DESPIAU (S.), APOIL (P.A.), DUGOUJON (J.-M.), BLANCHER (A.) 2001, Molecular polymorphism of O alleles in five populations of different ethnic origins, *Immunogenetics* 53: 95-103.
- SCOZZARI (R.), CRUCIANI (F.), PANGRAZIO (A.), SANTOLAMAZZA (P.), MALASPINA (P.), TORRONI (A.), SELLITTO (D.), ARREDI (B.), DESTRO-BISOL (G.), DE STEFANO (G.), RICKARDS (O.), MARTINEZ-LABARGA (C.), MODIANO (D.), BIONDI (G.), MORAL (P.), OLCKERS (A.), WALLACE (D.C.), NOVELLETTO (A.) 1999, Combined use of biallelic and microsatellite Y-chromosome polymorphisms to infer affinities among African populations, *American Journal of Human Genetics* 65: 829-846.
- SCOZZARI (R.), CRUCIANI (F.), PANGRAZIO (A.), SANTOLAMAZZA (P.), VONA (G.), MORAL (P.), LATINI (V.), VARESI (L.), MEMMI (M.), ROMANO (V.), DE LEO (G.), GENNARELLI (M.), JARULESKA (J.), VILLEMS (R.), PARIK (J.), MACAULAY (V.), TORRONI (A.) 2001, Human Y-chromosome variation in the western mediterranean area: implications for the peopling of the region, *Human Biology* 62: 871-884.
- YAMAMOTO (F.) 2001, Cloning and regulation of the ABO genes, *Transfusion Medecine* 11: 281-294.
- YAMAMOTO (F.), McNEILL (P.D.), YAMAMOTO (M.), HAKOMORI (S.), BROMILOW (M.), DUGUID (J.K.M.) 1993, Molecular genetic analysis of the ABO blood group system: Another type of the O allele, *Vox Sanguinis* 64: 175-178.
- YU (L.C.), CHANG (C.Y.), TWU (Y.C.), LIN (M.) 2000, Human histo-blood group ABO glycosyltransferase genes: different enhancer structures with different transcriptional activities, *Biochemical and Biophysical Research Communications* 273: 459-466.