

LA INTEL·LIGÈNCIA ARTIFICIAL APLICADA AI GENOMA IDENTIFICA UN AVANTPASSAT HUMÀ DESCONEGUT

A través de la combinació d'algorismes de deep learning i mètodes estadístics, investigadors de l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE), el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG) del Centre de Regulació Genòmica (CRG) i de la Universitat de Tartu, identifiquen en el genoma d'individus asiàtics la petjada d'un nou homínid que es va creuar amb els seus avantpassats fa desenes de milers d'anys.

L'anàlisi computacional de l'ADN humà actual apunta al fet que l'espècie desapareguda va ser un híbrid de neandertals i denissovans i es va creuar a Àsia amb els humans moderns, sortits de l'"Out of Africa". Aquesta troballa explicaria que l'híbrid trobat aquest estiu a les coves de Denissova - fruit de mare neandertal i pare denissovà - no fos un cas aïllat, sinó part d'un procés de mescla més general.

L'estudi, publicat en Nature Communications, utilitza per primera vegada el deep learning per a explicar l'evolució humana, obrint la porta al fet que aquesta tecnologia s'estengui a altres preguntes en biologia, genòmica i evolució.

Barcelona, 15 de gener de 2019

Els humans van tenir descendència amb una espècie que desconeixem

Una de les maneres de distingir a dues espècies és que encara que ambdues puguin creuar-se, generalment no produeixen descendència fèrtil. No obstant això, aquest concepte és més complex en parlar d'espècies extingides. De fet, l'ADN humà actual compta una història que desdibuixa aquests límits, conservant fragments d'homínids d'altres espècies, com els neandertals i els denissovans, que van coexistir amb l'humà modern fa més de 40000 anys a Euràsia.

Ara investigadors de l'IBE, el CNAG-CRG i la Universitat de Tartu identifiquen amb algorismes de *deep learning* un nou avantpassat dels humans desconegut fins avui que s'hauria creuat amb l'home modern fa desenes de milers d'anys. "Fa uns 80000 anys es va produir el conegut *Out of Africa*, quan una part de la població humana que ja era d'humans moderns, va abandonar el continent africà i es va estendre a altres continents, donant lloc a totes les poblacions actuals", comenta Jaume Bertranpetit, investigador principal a l'IBE i catedràtic de la UPF. "A partir de llavors, sabíem que es van produir encreuaments d'humans moderns amb els neandertals en tots els continents menys a Àfrica i amb els denissovans a Oceania i segurament el Sud-est d'Àsia, però l'evidència d'encreuaments amb una tercera espècie extinta encara no s'havia confirmat amb certesa".

Deep learning: desxifrant les claus de l'evolució humana en l'ADN antic

Fins ara, l'existència del tercer avantpassat era només una teoria que explicaria l'origen d'alguns fragments del genoma humà actual (part de l'equip d'aquest estudi ja va plantejar l'existència de l'homínid extint en un [estudi anterior](#)). Però ha estat l'ús del *deep learning* el que ha permès passar de l'ADN a la demografia de les poblacions ancestrals.

El major problema que han hagut d'afrontar els investigadors ha estat l'anàlisi de models demogràfics molt més complexos que els que s'havien considerat fins ara, i pels quals no existien eines

estadístiques d'anàlisi. El *deep learning* “és un algorisme que imita la manera com funciona el sistema nerviós dels mamífers, amb diferents *neurones artificials* que s'especialitzen i aprenen a detectar en les dades aquells patrons que són importants per a dur a terme una tasca determinada”, comenta Òscar Lao, investigador principal en el CNAG-CRG i expert en aquest tipus de simulacions. “Nosaltres hem aprofitat aquesta propietat per a fer que l'algorisme aprengué a predir la demografia humana usant genomes obtinguts a través de centenars de milers de simulacions. Cada vegada que realitzem una simulació estem recorrent un possible camí de la història de la humanitat. D'entre totes les simulacions, el *deep learning* ens permet fixar-nos en aquella que fa que el puzzle ancestral encaixi”.

És la primera vegada que s'utilitza el *deep learning* amb èxit per a explicar la història humana, obrint la porta al que s'estengui l'ús d'aquesta tecnologia per respondre altres preguntes en biologia, genòmica i evolució.

Un homínid extint podria explicar la història de la humanitat

L'anàlisi *deep learning* ha revelat que l'homínid extint és probablement descendent de poblacions neandertals i denissovanes. El descobriment d'un fòssil d'aquestes característiques aquest estiu encaixaria amb el resultat d'aquest estudi, consolidant la hipòtesi d'aquesta tercera espècie o població que va coexistir amb els humans moderns i es va creuar amb ells. “La nostra teoria encaixa amb l'exemplar híbrid descobert recentment a Denissova, però encara no podem descartar altres possibilitats”, comenta Mayukh Mondal, investigador a la Universitat de Tartu i anteriorment investigador a l'IBE.

ARTICLE DE REFERÈNCIA: Mayukh Mondal, Jaume Bertranpetit, Oscar Lao. **Approximate Bayesian computation with Deep Learning supports a third archaic introgression in Asia and Oceania;** *Nature Communications* (2018). DOI: [10.1038/s41467-018-08089-7](https://doi.org/10.1038/s41467-018-08089-7)

IMATGES

Fotografies dels investigadors

Crèdit: Pilar Rodríguez-Franco; a la imatge, en primer terme el Jaume Bertranpetit. En segon, Òscar Lao.

https://www.dropbox.com/s/j0c5jt8ajj3qhlf/180116_JB_OL_PilarRF-2420.jpg?dl=0

Crèdit: Pilar Rodríguez-Franco; a l'esquerra, Jaume Bertranpetit. A la dreta, Òscar Lao.

https://www.dropbox.com/s/4hv4bgoeq51h5e8/180116_JB_OL_PilarRF-2428.jpg?dl=0

Figura cedida pels investigadors

<https://www.dropbox.com/s/19kdvc4gq9myvvp/Figure%20to%20press%20V2.pdf?dl=0>

Imatge de la revista Nature (no disposem dels drets):

<https://www.nature.com/articles/d41586-018-06004-0>

CONTACTE PER ALS MITJANS DE COMUNICACIÓ:

Pilar Rodríguez Franco, responsable de comunicació de l'IBE

comunicacio@ibe.upf-csic.es | +34 93 230 96 45

Laia Cendrós Ollé, responsable de premsa del CRG

laia.cendros@crg.eu | +34 93 316 02 37 | +34 607611798

Sobre l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE: CSIC-Universitat Pompeu Fabra)

L'Institut de Biologia Evolutiva (IBE) és un institut mixt de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) i el Consell Superior de Recerques Científiques (CSIC) fundat al 2008 a Barcelona. Els investigadors de l'IBE estudien els processos i els mecanismes que generen la biodiversitat, i les seves línies de recerca abasten temes com l'evolució genètica i molecular, la biologia de poblacions, la biologia de sistemes complexos i la recuperació de l'ADN antic. L'institut compta amb més de cent vint treballadors, que es distribueixen entre dos edificis veïns: el Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona (PRBB) i el Centre Mediterrani de Recerques Marines i Ambientals (CMIMA).

Sobre el Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG)

El CNAG-CRG està situat a Barcelona i és un dels centres europeus amb major capacitat de seqüenciació. Es va crear al 2009 amb la missió de dur a terme projectes d'anàlisi d'àcids nucleics en col·laboració amb la comunitat científica nacional i internacional. És una organització sense ànim de lucre finançada pel Ministeri de Ciència, Innovació i Universitats i la Generalitat de Catalunya mitjançant el departament d'Empresa i Coneixement i el departament de Salut. Des de 2015 forma part del Centre de Regulació Genòmica (CRG).

El centre està focalitzat en projectes de seqüenciació i anàlisi en àrees com la genètica del càncer, les malalties estranyes, les interaccions hoste-patogen, l'anotació i assemblatge de nous genomes, la biologia evolutiva i la millora d'espècies d'interès per a l'agricultura, en col·laboració amb universitats, hospitals, centres de recerca i empreses del sector de la biotecnologia i la farma.