

## LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL APLICADA AL GENOMA IDENTIFICA UN ANTEPASADO HUMANO DESCONOCIDO

*A través de la combinación de algoritmos de deep learning y métodos estadísticos, investigadores del Instituto de Biología Evolutiva (IBE), el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) del Centro de Regulación Genómica (CRG) y de la Universidad de Tartu, identifican en el genoma de individuos asiáticos la huella de un nuevo homínido que se cruzó con sus antepasados hace decenas de miles de años.*

*El análisis computacional del ADN humano actual apunta a que la especie desaparecida fue un híbrido de neandertales y denisovanos y se cruzó en Asia con los humanos modernos, salidos del “Out of Africa”. Este hallazgo explicaría que el híbrido encontrado esta verano en las cuevas de Denisova - fruto de madre neandertal y padre denisovano - no fuera un caso aislado, sino parte de un proceso de mezcla más general.*

*El estudio, publicado en Nature Communications, utiliza por primera vez el deep learning para explicar la evolución humana, abriendo la puerta a que esta tecnología se extienda a otras preguntas en biología, genómica y evolución.*

*Barcelona, 15 de enero de 2019*

### Los humanos tuvieron descendencia con una especie que desconocemos

Una de las formas de distinguir a dos especies es que aunque ambas puedan cruzarse, generalmente no producen descendencia fértil. Sin embargo, este concepto es más complejo al hablar de especies extinguidas. De hecho, el ADN humano actual cuenta una historia que desdibuja estos límites, conservando fragmentos de homínidos de otras especies, como los neandertales y los denisovanos, que coexistieron con el humano moderno hace más de 40000 años en Eurasia.

Ahora investigadores del IBE, el CNAG-CRG y la Universidad de Tartu identifican con algoritmos de *deep learning* un nuevo antepasado de los humanos desconocido hasta la fecha que se habría cruzado con el hombre moderno hace decenas de miles de años. “Hace unos 80000 años se produjo el conocido *Out of Africa*, cuando una parte de la población humana que ya era de humanos modernos, abandonó el continente africano y se extendió a otros continentes, dando lugar a todas las poblaciones actuales”, comenta Jaume Bertranpetit, investigador principal en el IBE y catedrático de la UPF. “A partir de entonces, sabíamos que se produjeron cruces de humanos modernos con los neandertales en todos los continentes menos en África y con los denisovanos en Oceanía y seguramente el Sudeste de Asia, pero la evidencia de cruces con una tercera especie extinta aún no se había confirmado con certeza”.

### Deep learning: descifrando las claves de la evolución humana en el ADN antiguo

Hasta ahora, la existencia del tercer antepasado era sólo una teoría que explicaría el origen de algunos fragmentos del genoma humano actual (parte del equipo de este estudio ya planteó la existencia del homínido extinto en un [estudio anterior](#)). Pero ha sido el uso del *deep learning* lo que ha permitido pasar del ADN a la demografía de las poblaciones ancestrales.

El problema al que se han enfrentado los investigadores es que los modelos demográficos que han analizado son de una complejidad muy superior a la que hasta ahora se había considerado, y no existían herramientas estadísticas para su análisis. El *deep learning* “es un algoritmo que imita la manera en que funciona el sistema nervioso de los mamíferos, con diferentes *neuronas artificiales* que se especializan y aprenden a detectar en los datos aquellos patrones que son importantes para llevar a cabo una tarea determinada”, comenta Òscar Lao, investigador principal en el CNAG-CRG y experto en este tipo de simulaciones. “Nosotros hemos usado esta propiedad para hacer que el algoritmo aprendiese a predecir la demografía humana usando genomas obtenidos a través de cientos de miles de simulaciones. Cada vez que realizamos una simulación estamos recorriendo un posible camino de la historia de la humanidad. De entre todas las simulaciones, el *deep learning* nos permite fijarnos en la que hace que el puzle ancestral encaje”.

Es la primera vez que se utiliza el *deep learning* con éxito para explicar la historia humana, abriendo la puerta a que esta tecnología se extienda a otras preguntas en biología, genómica y evolución.

### Un homínido extinto podría explicar la historia de la humanidad

El análisis *deep learning* ha revelado que el homínido extinto es probablemente descendiente de poblaciones neandertales y denisovanas. El descubrimiento de un fósil de estas características este verano encajaría con el resultado de este estudio, consolidando la hipótesis de esta tercera especie o población que coexistió con los humanos modernos y se apareó con ellos. “Nuestra teoría encaja con el ejemplar híbrido descubierto recientemente en Denisova, pero aún no podemos descartar otras posibilidades”, comenta Mayukh Mondal, investigador en la Universidad de Tartu y anteriormente investigador en el IBE.

**ARTÍCULO DE REFERENCIA:** 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)

### IMÁGENES

#### Fotografías de los investigadores

Crédito: Pilar Rodríguez-Franco; en la imagen, en primer término Jaume Bertranpetit. En segundo, Òscar Lao.

[https://www.dropbox.com/s/j0c5jt8ajj3qhlf/180116\\_JB\\_OL\\_PilarRF-2420.jpg?dl=0](https://www.dropbox.com/s/j0c5jt8ajj3qhlf/180116_JB_OL_PilarRF-2420.jpg?dl=0)

Crédito: Pilar Rodríguez-Franco; a la izquierda, Jaume Bertranpetit. A la derecha, Òscar Lao.

[https://www.dropbox.com/s/4hv4bgoeq51h5e8/180116\\_JB\\_OL\\_PilarRF-2428.jpg?dl=0](https://www.dropbox.com/s/4hv4bgoeq51h5e8/180116_JB_OL_PilarRF-2428.jpg?dl=0)

#### Figura cedida por los investigadores

<https://www.dropbox.com/s/19kdvc4gg9myvvp/Figure%20to%20press%20V2.pdf?dl=0>

#### Imagen de la revista Nature (no disponemos de los derechos):

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

## CONTACTO PARA LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN:

Pilar Rodríguez Franco, responsable de comunicación del IBE

[comunicacio@ibe.upf-csic.es](mailto:comunicacio@ibe.upf-csic.es) | +34 93 230 96 45

Laia Cendrós Ollé, responsable de prensa del CRG

[laia.cendros@crq.eu](mailto:laia.cendros@crq.eu) | +34 93 316 02 37 | +34 607611798

### Sobre el Instituto de Biología Evolutiva (IBE: CSIC-Universitat Pompeu Fabra)

El Instituto de Biología Evolutiva (IBE) es un instituto mixto de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) creado en 2008 en Barcelona. Los investigadores del IBE estudian los procesos y los mecanismos que generan la biodiversidad, y sus líneas de investigación abarcan temas como la evolución genética y molecular, la biología de poblaciones, la biología de sistemas complejos y la recuperación del ADN antiguo. El instituto cuenta con más de ciento veinte trabajadores, que se distribuyen entre dos edificios vecinos: el Parque de Investigación Biomédica de Barcelona (PRBB) y el Centro Mediterráneo de Investigaciones Marinas y Ambientales (CMIMA).

### Sobre el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG)

El CNAG-CRG está ubicado en Barcelona y es uno de los centros europeos con mayor capacidad de secuenciación. Se creó en 2009 con la misión de llevar a cabo proyectos de análisis de ácidos nucleicos en colaboración con la comunidad científica nacional e internacional. Es una organización sin ánimo de lucro financiada por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades y la Generalitat de Catalunya mediante el departamento de Empresa y Conocimiento y el departamento de Salud. Desde 2015 forma parte del Centro de Regulación Genómica (CRG).

El centro está focalizado en proyectos de secuenciación y análisis en áreas como la genética del cáncer, las enfermedades raras, las interacciones huésped-patógeno, la anotación y ensamblaje de nuevos genomas, la biología evolutiva y la mejora de especies de interés para la agricultura, en colaboración con universidades, hospitales, centros de investigación y empresas del sector de la biotecnología y la farma.