

21/06/2019

## Identifiquen més de 800 noves regions del genoma rellevants en l'evolució humana



Un estudi del grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la *Research*, incrementa en un 40% el total dels senyals de selecció natural en investigadors han aconseguit sumar un total de 873 noves regions del genoma estat el blanc de la selecció natural en algun moment des del sorgiment de la r

pregunta: què ens fa humans? Les dades són fruit del projecte PopHumanS ionant un conjunt mostren evidències de la selecció natural en el genoma humà.

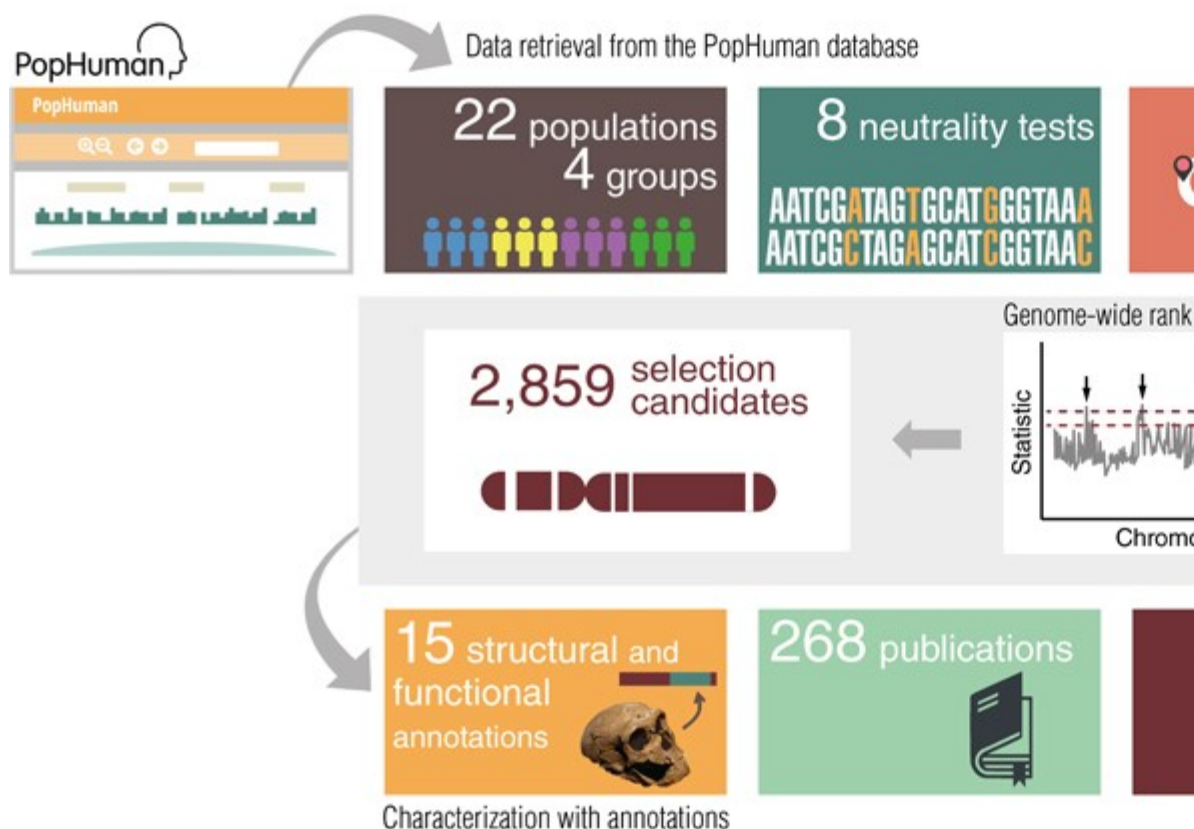
La gran quantitat de dades genòmiques propiciades per la revolució genòmica ha canviat dràsticament les interpretacions i resolent disputes que arqueòlegs, historiadors, antropòlegs i lingüistes han mantingut durant segles. La nostra espècie s'ha vist sotmesa a continus desafiaments adaptatius. Aquestes pressions

genoma que podem inferir analitzant la variació genètica.

El 2018, el grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) i l'Institut de Biologia Evolutiva (IBE), van publicar PopHuman, el major inventari de mesures de diversitat genètica utilitzant les dades del projecte 1000 genomes. A partir de PopHuman, els investigadors de la UAB van detectar empremtes de selecció diferents i abasten escales temporals distintes, al llarg del genoma. La detecció i valoració de l'impacte genòmic general així com determinar les variants genòmiques específiques responsables de la selecció.

L'estudi inclou informació de 22 poblacions humanes i un total de 2859 regions candidates sota selecció detectades prèviament. El nou estudi de la UAB proveeix per tant un 40% de nous senyals genòmics relacionats amb la hibridació de la nostra espècie amb els neandertals i altres espècies d'homínids. Entre els resultats destacats humans, com les recurrents adaptacions produïdes a la regió que conté el gen *LCT*, que codifica l'enzim lactasa (un exemple clàssic d'adaptació local el trobem en la regió que conté el gen *EGLN1*, relacionat amb la regulació de la respiració i que estaria relacionat amb la capacitat de viure a altes altituds, com les poblacions Tibetanes).

Els resultats s'han compilat en el nou catàleg PopHumanScan, accessible de manera oberta i gratuïta com una base de dades col·laborativa, tot incloent per primera vegada nombroses anotacions estructurals i funcionals de senyals de selecció en les diferents poblacions analitzades. Es preveu que l'estudi futur d'aquests exemples d'adaptació humana, així com millorar el nostre coneixement sobre com la introgressió de genoma neandertal ha contribuït a la diversitat genètica humana.



Imatge. Diagrama de flux utilitzat per detectar i caracteritzar estructural i funcionalment les regions candidates de selecció.

**Sònia Casillas, Jesús Murga, Marta Coronado and Antonio Barbadilla**

Departament de Genètica i de Microbiologia

Institut de Biotecnologia i de Biomedicina

Universitat Autònoma de Barcelona

[antonio.barbadilla@uab.cat](mailto:antonio.barbadilla@uab.cat)

[sonia.casillas@uab.cat](mailto:sonia.casillas@uab.cat)

### Referències

[View low-bandwidth version](#)