Нейронную сеть научили находить древние включения в геноме

Ученые настроили нейронную сеть на поиск включений в геном современного человека фрагментов ДНК от древних людей. Более того, машина научилась выделять из них адаптивные интрогрессии, поддерживаемые отбором.

Исследователи из GLOBE Institute Университета Копенгагена создали новый метод ля более эффективного поиска адаптивных древних включений в геноме современного человека, они изложили его в статье в журнале eLife. Метод основан на так называемых свёрточных нейронных сетях (convolutional neural network, CNN), это специальная архитектура нейронных сетей, нацеленная на эффективное распознавание образов, входит в технологии глубокого обучения.

Задача состоит в поиске в геноме современного человека фрагментов, которые были включены в него в ходе метисации *Homo sapiens* с древними видами человека, прежде всего неандертальцами и денисовцами, и были подхвачены положительным отбором, поскольку оказались полезными для выживания. Такие включения в геном называются адаптивными интрогрессиями. Метод CNN не требует данных о динамике частоты заимствованных аллелей в геноме.

Чтобы настроить нейронную сеть на поиск адаптивных интрогрессий в геноме, ученые обучали ее на тысячах изображений геномных последовательностей разных видов, которые в природе обмениваются генами. При этом сеть отличает адаптивные интрогрессии от нейтральных или тех, которые вымываются отбором из генома.

Применив новый метод к геному человека, авторы нашли в нем не только уже известные адаптивные интрогрессии от древних видов человека, но и множество новых.

«В европейских геномах мы нашли два сильных кандидата на адаптивную интрогрессию от неандертальцев – в регионе, влияющем на состав крови, включая количество клеток крови. В геномах меланезийцев мы нашли кандидатный вариант, полученный от денисовцев, потенциально влияющий на множество параметров крови и на заболевания, связанные с кроветворением, а также на супрессию опухолей и метаболизм. Пока не ясно, как эти черты выражены у современных носителей древних аллелей, он и для них нейтральны, позитивны или негативны. Но в прошлом эти аллели способствовали выживанию и были подхвачены отбором», — говорит Грэхем Говер, первый автор статьи.

Следующая задача, которую поставили перед собой авторы, это адаптировать метод для выявления более сложных демографических сценариев, происходящих в прошлом, чтобы проследить судьбу генетического материала от неандертальцев и денисовцев в динамике. Более сложной задачей представляется поиск в современных геномах фрагментов, полученных от еще не известных, «призрачных» популяций древних людей, существование которых ученые предсказывают лишь теоретически.

Источник:

Graham Gower, Pablo Iáñez Picazo, Matteo Fumagalli, Fernando Racimo. Detecting adaptive introgression in human evolution using convolutional neural networks // eLife, 2021 http://dx.doi.org/10.7554/eLife.64669

Статья в свободном доступе

Цитата про пресс-релизу на сайте EurekAlert