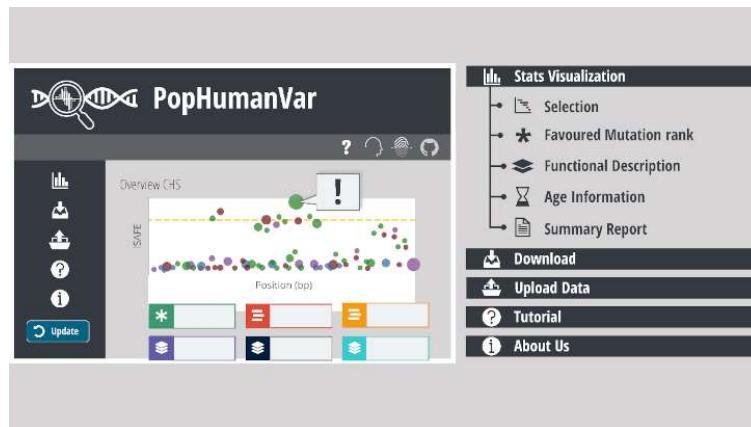


03/03/2022

PopHumanVar: una finestra al nostre passat



Al llarg de la nostra història evolutiva hem estat sotmesos a persistents desafiaments adaptatius que han deixat empremtes al nostre genoma. El grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la UAB va identificar el 2019 nombroses regions del nostre genoma que podrien ser rellevants per entendre l'evolució humana. L'estudi del seu origen ha donat lloc al recurs en línia PopHumanVar, en que es recopilen, s'integren i es representen gràficament dades de la genòmica funcional i evolutiva per a milions de variants genètiques de diferents poblacions. L'aplicació suposa un avenç en l'estudi de l'adaptació humana a diferents entorns i a canvis culturals en la nostra expansió arreu del planeta.

Al llarg de la nostra història evolutiva hem estat sotmesos a persistents desafiaments adaptatius: canvis en les condicions ambientals quan vam sortir d'Àfrica i ens vam expandir per la resta del planeta; canvis en la dieta quan vam substituir la caça d'animals salvatges i la recol·lecció de fruits per la domesticació d'animals de granja i el cultiu de cereals; o l'aparició de nous patògens fruit dels assentaments neolítics. Les nostres respostes adaptatives a totes aquestes pressions selectives han deixat empremtes en el nostre genoma, que avui podem identificar i analitzar per tal de reconstruir el nostre passat.

Al 2019, el grup de recerca Bioinformàtica de la Diversitat Genòmica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) va identificar 2859 regions del nostre genoma que podrien ser rellevants per entendre l'evolució humana, entre les quals 873 no s'havien descrit

prèviament. El grup proporcionava així un conjunt de dades molt valuós per respondre a la pregunta “què ens fa humans?”, i el posava en accés lliure a través de la base de dades [PopHumanScan](#).

El catàleg PopHumanScan va suposar un primer pas en la comprensió de quines empremtes ha deixat la selecció en els nostres genomes però, per tal que aquestes puguin ajudar-nos a reconstruir el nostre passat, cal acotar-les i estudiar-ne l'origen: quina mutació genètica va originar l'empremta? Quines conseqüències funcionals té aquesta mutació? Quan va ocórrer? A quina població? Per donar resposta a aquestes qüestions, el grup de recerca acaba de publicar un nou recurs en línia, [PopHumanVar](#), una base de dades interactiva que facilita l'exploració i anàlisi de regions del nostre genoma amb evidències d'haver estat el blanc de la selecció natural en algun moment de la nostra història evolutiva.

PopHumanVar recopila, integra i representa gràficament dades de la genòmica funcional i evolutiva per a milions de variants genètiques a partir de 2504 seqüències genòmiques completes de 26 poblacions humans de diferents llocs del món. Gràcies a tota la informació aplegada, PopHumanVar ens permet endinsar-nos en regions genòmiques concretes per tal de trobar la mutació responsable d'un procés adaptatiu i descobrir quan i on va sorgir en primera instància. Per exemple, PopHumanVar identifica les mutacions responsables de processos adaptatius ben coneguts com ara el del gen EDAR a poblacions de l'Àsia oriental, implicat en el desenvolupament dels fol·licles pilosos, les dents i les glàndules sudorípares; el del gen ACKR1 (DARC) a l'Àfrica, que juga un paper en la resposta inflamatòria i que està associat a la resistència a la malària; i el d'una regió pròxima al gen LCT a Europa, responsable de la digestió de la lactosa. A més, l'aplicació permet a l'usuari incorporar i analitzar dades pròpies per tal de poder estudiar processos adaptatius a poblacions humans no incloses a l'aplicació.

L'aplicació PopHumanVar suposa un avenç en l'estudi de l'adaptació humana a diferents entorns i a grans canvis culturals durant l'expansió arreu del planeta Terra, i està accessible de manera oberta i gratuïta a l'adreça <https://pophumanvar.uab.cat>. Aprèn a fer-la servir i endinsa't en el passat de la nostra espècie seguint el tutorial que trobaràs en aquest enllaç!

Aina Colomer i Sònia Casillas

aina.colomer@uab.cat

sonia.casillas@uab.cat

Departament de Genètica i de Microbiologia

Universitat Autònoma de Barcelona

Referències

Aina Colomer-Vilaplana, Jesús Murga-Moreno, Aleix Canalda-Baltrons, Clara Inserte, Daniel Soto, Marta Coronado-Zamora, Antonio Barbadilla, Sònia Casillas, **PopHumanVar: an interactive application for the functional characterization and prioritization of adaptive genomic variants in humans**, *Nucleic Acids Research*, Volume 50, Issue D1, 7 January 2022, Pages D1069–D1076, <https://doi.org/10.1093/nar/gkab925>.

[View low-bandwidth version](#)