

ABONNEZ-VOUS À POUR LA SCIENCE

2 FORMULES
AU CHOIX

	FORMULE PAPIER + HORS-SÉRIE	FORMULE INTÉGRALE
Le magazine papier 12 numéros par an	✓	✓
Le magazine en version numérique 12 numéros par an		✓
Le hors-série papier 4 numéros par an	✓	✓
Le hors-série en version numérique 4 numéros par an		✓
Accès à pouirlascience.fr actus, dossiers, archives depuis 1996		✓
VOTRE TARIF D'ABONNEMENT	79€ Au lieu de 114,40€	99€ Au lieu de 174,40€

31 %
de réduction *

43 %
de réduction *

BULLETIN D'ABONNEMENT

À renvoyer accompagné de votre règlement à :

Pour la Science – Service abonnements – 19 rue de l'Industrie – BP 90053 – 67402 Illkirch Cedex – email : pouirlascience@abopress.fr

PAG19STDOS



**OUI, je m'abonne
pour 1 an à** **POUR LA
SCIENCE**

1 / Je choisis ma formule (merci de cocher)



FORMULE PAPIER + HORS SÉRIE

- 12 n° du magazine papier
- 4 Hors-série papier

79€
Au lieu de 114,40€

PIA79E



FORMULE INTÉGRALE

- 12 n° du magazine (papier et numérique)
- 4 Hors-série (papier et numérique)
- Accès illimité aux contenus en ligne

99€
Au lieu de 174,40€

IIA99E

2 / J'indique mes coordonnées

☐ M. ☐ Mme

Nom : Prénom :

Adresse :

Code postal [] [] [] [] [] [] Ville :

Téléphone [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Email : (indispensable pour la formule intégrale)

.....@.....

J'accepte de recevoir les offres de Pour la Science

☐ OUI ☐ NON

3 / Je choisis mon mode de règlement

☐ Par chèque à l'ordre de Pour la Science

☐ Carte bancaire

N° [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Date d'expiration [] [] [] [] Clé (Les 3 chiffres au dos de votre CB) [] [] []

Signature obligatoire :

* Réduction par rapport au prix de vente en kiosque et l'accès aux archives numériques. Durée d'abonnement : 1 an. Délai de livraison : dans le mois suivant l'enregistrement de votre règlement. Offre valable jusqu'au 31/03/2021 en France métropolitaine uniquement. Pour un abonnement à l'étranger, merci de consulter notre site <https://boutique.pouirlascience.fr>. Photos non contractuelles.

Les informations que nous collectons dans ce bulletin d'abonnement nous aident à personnaliser et à améliorer les services que nous vous proposons. Nous les utiliserons pour gérer votre accès à l'intégralité de nos services, traiter vos commandes et paiements, et vous faire part notamment par newsletters de nos offres commerciales moyennant le respect de vos choix en la matière. Le responsable du traitement est la société Pour la Science. Vos données personnelles ne seront pas conservées au-delà de la durée nécessaire à la finalité de leur traitement. Pour la Science ne commercialise ni ne loue vos données à caractère personnel à des tiers. Les données collectées sont exclusivement destinées à Pour la Science. Nous vous invitons à prendre connaissance de notre charte de protection des données personnelles à l'adresse suivante : <https://rebrand.ly/charte-donnees-pls>. Conformément à la réglementation applicable (et notamment au Règlement 2016/679/UE dit « RGPD ») vous disposez des droits d'accès, de rectification, d'opposition, d'effacement, à la portabilité et à la limitation de vos données personnelles. Pour exercer ces droits (ou nous poser toute question concernant le traitement de vos données personnelles), vous pouvez nous contacter par courriel à l'adresse protection-donnees@pouirlascience.fr.

L'ESSENTIEL

- Le séquençage de l'ADN de divers fossiles a précisé l'histoire des lignées humaines.
- L'homme moderne et Néandertal auraient eu un frère, l'homme de Denisova, qui vivait en Asie. Il est encore présent génétiquement chez les habitants du Sud-Est asiatique.
- Le génome de l'homme moderne contient de 1 à 6% de gènes d'origine néandertalienne et dénisovienne.
- Plusieurs gènes des humains archaïques ont été favorables au succès d'*Homo sapiens*.

LES AUTRICES



SILVANA CONDEMI
paléoanthropologue, dans l'unité
Anthropologie bioculturelle,
droit, éthique & santé (ADÈS,
AMU-CNRS-EFS), à l'université
d'Aix-Marseille.



ANNA DEGIOANNI
est généticienne des populations
au Laboratoire méditerranéen
de préhistoire, Europe-Afrique
(LAMPEA, CNRS), à l'université
d'Aix-Marseille.

Homo sapiens, une espèce mosaïque

L'étude du génome humain et de plusieurs fossiles montre que nos ancêtres se sont hybridés à diverses reprises avec les espèces humaines archaïques qu'ils ont rencontrées. Nous devons beaucoup à ces métissages.

H

omo sapiens, d'origine africaine, aurait quitté le continent et remplacé implacablement tous les humains archaïques qu'il a rencontré jusqu'à rester le seul représentant du genre. Ce scénario d'une conquête irréprouvable et « sans pitié » a longtemps prévalu : la génétique l'a rendu obsolète. En effet, depuis quelques années, on se rend compte

que notre génome comporte des fragments d'ADN appartenant à d'autres espèces du genre *Homo*, notamment les Néandertaliens et les Denisoviens, preuve de métissages anciens, d'hybridation entre espèces. Comment en est-on arrivé à ces conclusions ? Que nous racontent-elles de notre passé ?

Grâce aux progrès techniques, le séquençage de la totalité du génome humain, compilé à partir de plusieurs individus, a été achevé en 2004. Le premier séquençage d'un seul humain a été publié en septembre 2007. Les hommes fossiles ne sont pas en reste : à la même époque, l'ADN mitochondrial de l'homme de Néandertal a été séquencé par l'équipe de Svante Pääbo, à l'institut Max-Planck, à Leipzig, en Allemagne. Rappelons que

les mitochondries, des organites cellulaires qui produisent l'«énergie», ne sont transmises que par les femmes. En 2010, cette même équipe a publié 60% du génome de Néandertal à partir de l'ADN nucléaire de trois individus fossiles. Aujourd'hui plusieurs séquences complètes de l'ADN nucléaire sont connues.

Ces études génétiques ont déjà livré des informations importantes. Certaines corroborent les données des paléanthropologues, d'autres conduisent à de nouvelles hypothèses scientifiques et d'autres encore, notamment la découverte d'une autre population fossile (les Denisoviens), ont surpris l'ensemble de la communauté scientifique.

DES NÉANDERTALIENS À PART

La première information importante concerne la distance génétique entre l'homme moderne et l'homme de Néandertal. Les mitochondries contiennent un ADN comportant presque 16 000 paires de bases (à comparer aux plus de trois milliards du génome nucléaire humain). Le séquençage de ce ruban fut lent

tant le matériel génétique néandertalien bien conservé est rare. Il a commencé en 1997 par 379 bases extraites du premier fossile néandertalien jamais découvert, nommé Feldhofer 1 (du site Feldhofer, en Allemagne), puis s'est poursuivi par une quinzaine de fragments d'ADN mitochondrial.

Ce travail difficile a bénéficié de grands progrès méthodologiques. Par exemple, en 2004, David Serre, alors à l'institut Max-Planck de Leipzig, et ses collègues ont mis au point une procédure qui amplifie (on réplique des séquences géniques par réaction enzymatique) spécifiquement l'ADN mitochondrial de Néandertaliens. Le séquençage complet de l'ADN mitochondrial du fossile Vindija 80 (du site de Vindija, en Croatie) a été publié en 2008, ceux de Feldhofer 1 et 2, de Vindija 33, de Mezmaiskaya (en Russie) et El Sidrón 1253 (du site El Sidrón, en Espagne), en 2009. Désormais, nous connaissons 23 séquences partielles (des régions hypervariables) et 12 séquences complètes d'ADN mitochondrial de Néandertaliens, ainsi que 9 d'ADN nucléaire. ➤

L'être humain, et particulièrement son génome, est une mosaïque où l'on trouve des traces des nombreux mélanges de l'espèce *Homo sapiens* avec ses proches parents, Néandertaliens, Denisoviens...



➤ Qu'en déduit-on? D'après leur ADN mitochondrial, les hommes de Néandertal se ressemblaient beaucoup entre eux, mais étaient différents de l'homme moderne. Ce constat corrobore ce que les paléanthropologues ont déduit des données anatomiques tirées des ossements.

Autre importante information fournie par les études génétiques, et qui conforte les données paléanthropologiques, la lignée néandertalienne est très ancienne. Selon l'horloge génétique mitochondriale, *Homo sapiens* et *Homo neanderthalensis* auraient divergé il y a plus de 400 000 ans, voire 1 million d'années.

Par ailleurs, grâce aux séquences d'ADN mitochondrial, on estime que le plus récent ancêtre commun à tous les Néandertaliens a vécu il y a quelque 250 000 ans. Paléogénéticiens et paléanthropologues sont d'accord : l'évolution des Néandertaliens s'est déroulée sur une longue période. En paléanthropologie, cette évolution peut être retracée par l'identification de caractères néandertaliens typiques à partir de l'ancêtre supposé des Néandertaliens *Homo heidelbergensis*, puis par leur accumulation progressive au cours du temps pour aboutir à *Homo neanderthalensis*. Sur le continent européen, l'évolution des Néandertaliens a eu lieu sous un climat particulier, alternant phases glaciaires et interglaciaires. Elle a été progressive et, à son « âge d'or » (vers 120 000 ans), les Néandertaliens s'étaient notablement démarqués de leurs ancêtres.

SI LOIN SI PROCHES

Une étude de 2019, apporte des précisions. En effet, l'analyse de l'ADN mitochondrial de Néandertaliens qui vivaient il y a environ 120 000 ans, l'un dans la grotte Hohlenstein-Stadel, en Allemagne, l'autre à Scladina, en Belgique, et un autre encore en Asie, dans l'Altaï, montrent, comme on s'y attendait, qu'ils partagent de grandes similarités. Par contre, par comparaison avec les autres séquences mitochondriales européennes plus récentes, les Néandertaliens d'Allemagne et de Belgique présentent une importante variabilité génétique. Comment l'expliquer?

Difficile de répondre tant l'ADN mitochondrial, hérité de la mère, a une valeur limitée pour reconstruire les relations entre les Néandertaliens. Mais on peut formuler deux hypothèses. Selon la première, cette diversité serait due à un mélange entre Néandertal et d'autres humains (que l'on ne connaît pas) il y a 270 000 ans. La seconde hypothèse postule que le groupe à l'origine des individus de Hohlenstein-Stadel, dans une période comprise entre 130 000 et 190 000 ans, s'est séparé des autres Néandertaliens. À l'écart, ils ont conservé une lignée d'ADN mitochondrial particulière qui a été réintroduite dans les flux globaux de gènes lorsque toutes les populations néandertaliennes

se sont réunies lors d'une période plus chaude, entre 115 000 et 130 000 ans.

Le séquençage de l'ADN nucléaire néandertalien confirme en grande partie les premières impressions nées de l'analyse de l'ADN mitochondrial. L'étude de cet ADN a véritablement commencé en novembre 2006, quand l'équipe de Svante Pääbo et une autre, de l'Institut du génome du ministère américain de l'Énergie, ont publié les premières grandes séquences d'ADN nucléaire. Les chercheurs ont identifié des régions qui ont changé ou évolué depuis que les lignées néandertalienne et moderne ont divergé (entre 270 000 et 440 000 ans).

Des différences entre les Néandertaliens et les hommes modernes ont été repérées dans moins d'une centaine de gènes impliqués dans le métabolisme, le squelette, la cognition..., mais on ignore encore comment elles se traduisent physiologiquement. Parmi les gènes néandertaliens qui ne ressemblent pas à leurs homologues modernes, certains codent des protéines importantes pour la cicatrisation, la mobilité du flagelle des spermatozoïdes et la transcription des gènes. Plusieurs de ces gènes codent également des protéines exprimées dans la peau, les glandes sudoripares et les gaines intérieures de la racine des cheveux, ainsi que des protéines impliquées dans la pigmentation. Notre peau est sans doute très différente de celle des Néandertaliens!

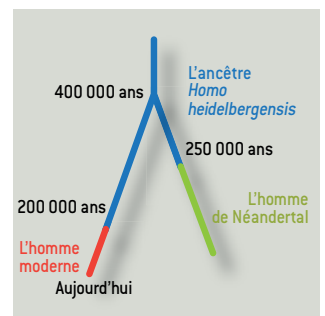
D'autres mutations présentes chez les Néandertaliens semblent toucher des gènes importants dans le développement cognitif. Ces gènes mutés dans les populations actuelles participeraient au développement de maladies telles que le syndrome de Down, la schizophrénie et l'autisme. Un gène, *RUNX 2*, est associé à une maladie qui entraîne des anomalies du développement squelettique, y compris des clavicules difformes et une cage thoracique en forme de cloche. On en déduit que les Néandertaliens avaient une cage thoracique en forme de cloche et des clavicules particulières, ce qui avait été montré sur des bases anatomiques par les paléanthropologues!

Certains gènes faisant débat dans la communauté paléanthropologique ont été plus particulièrement étudiés. Le premier est le gène *FOXP 2*, impliqué chez l'homme moderne dans le langage articulé. Chez les Néandertaliens, ce gène code une protéine identique à celle de l'homme moderne : il était déjà présent chez l'ancêtre commun aux deux lignées, il y a plus de 400 000 ans. Or la reconstitution de la morphologie du cortex cérébral à partir de crânes avait déjà mis en évidence la présence chez les Néandertaliens des aires de Broca (impliquée dans la production du langage) et de Wernicke (la compréhension du langage).

En outre, l'étude du seul os hyoïde (situé au-dessus du larynx) néandertalien complet

MÉTISSAGE RÉCENT?

En 2011, les paléontologues travaillant sur le site d'Iwo Eleru, au Nigeria, ont réexaminé des fossiles humains dont les crânes semblaient intermédiaires entre ceux d'hommes anatomiquement modernes et ceux d'une autre forme, sans doute archaïque. Or ces fossiles datent d'à peine 13 000 ans, soit bien ultérieurs à l'apparition d'*Homo sapiens*. Les observations effectuées, ainsi que celles réalisées sur le site d'Ishango, en République démocratique du Congo, suggèrent qu'une grande diversité de populations a coexisté jusqu'à un passé récent en Afrique, et que des populations présentant un mélange à la fois moderne et archaïque se sont croisées sur le grand continent pendant des milliers d'années.



Les lignées néandertaliennes et modernes ont divergé il y a quelque 400 000 ans. Le plus récent ancêtre commun à tous les Néandertaliens aurait vécu il y a 250 000 ans, quelque 130 000 ans avant l'expansion maximale néandertalienne.

DENNY, LA MÉTISSE

En 2018, le groupe de Svante Pääbo, à Leipzig a analysé l'ADN d'un fragment d'os découvert dans la grotte de Denisova, en Sibérie centrale. Nommé familièrement « Denny », son vrai nom est Denisova 11. Son génome révèle qu'il s'agit d'un individu féminin, dont l'ADN mitochondrial est néandertalien, tandis que son ADN nucléaire contient des proportions comparables de gènes néandertaliens et de gènes dénisoviens. En estimant par les gènes les dates de divergence entre la population de Denny, celle de Denisova 3 (premier Déni-sovien séquençé en 2010) et celles de plusieurs populations néandertaliennes, les chercheurs en sont venus à proposer que Denny vivait il y a 90 000 ans. Denny serait le fruit des amours d'une mère néandertalienne et d'un père dénisovien : la première métisse paléolithique connue ! Toutefois, les gènes de Denny montrent que, depuis la divergence entre les Néandertaliens et les Déni-soviens (il y a quelque 390 000 ans), ces deux populations se sont métissées au moins une fois. Dès lors, une autre façon d'expliquer les gènes de Denny serait qu'elle ait fait partie d'une population mêlant depuis longtemps les gènes néandertaliens

et dénisoviens. Afin de mieux comprendre l'histoire évolutive des Déni-soviens, les chercheurs ont choisi d'examiner des gènes particuliers dans le génome de Denny. Il s'agit de gènes qui, chez les Néandertaliens et les Déni-soviens trouvés dans la grotte, sont homozygotes, c'est-à-dire dotés de deux versions (ou allèles) identiques. Après avoir établi la répartition statistique des allèles de ces gènes dans le génome de Denny, les paléogénéticiens ont constaté que cette répartition s'explique si l'individu est de mère néandertalienne et de père dénisovien, mais pas s'il appartenait à une population hybride. Denny est donc bien une métisse de première génération. Que conclure ? On savait déjà qu'à diverses époques, Néandertaliens et *Homo sapiens* se sont métissés. On savait aussi que les Déni-soviens et les *Homo sapiens* se sont aussi mélangés, puisqu'une comparaison des gènes de nombreuses ethnies a montré que nos contemporains mélanésiens ont de 4 à 6 % de gènes dénisoviens, tandis que d'autres populations (Aborigènes Australiens, Mamanwas, dans les Philippines, Tibétains...) en ont moins. Tous ces indices suggèrent que les populations paléolithiques se mélangeaient souvent.

mis au jour (fossile de Kebara) et la reconstitution de la position du larynx (nécessaires à la phonation) des Néandertaliens ne laissent guère de doute sur le fait qu'ils avaient la possibilité anatomique d'émettre des sons articulés. La découverte du gène *FOXP2* néandertalien conforte les observations paléanthropologiques : les Néandertaliens avaient tout le nécessaire pour le langage articulé.

L'autre gène nucléaire néandertalien séquençé et étudié est *ABO* (celui des groupes sanguins), et plus précisément l'allèle O sous-type 001. Il a été séquençé chez deux fossiles néandertaliens trouvés en Espagne (El Sidrón). L'homme moderne et les Néandertaliens partagent le même allèle O, qui devait d'ailleurs être déjà présent chez leur ancêtre commun aux deux lignées (*Homo erectus*), 1 million d'années avant leur séparation, alors que cet allèle est différent chez le chimpanzé.

Enfin, le gène *TAS2R38* a été étudié. Chez l'homme moderne, ce gène code des protéines présentes sur la surface de la langue ; leur rôle est de détecter la phénylthiocarbamide, un composé amer présent dans diverses plantes, comme le brocoli, le chou de Bruxelles, et surtout dans

des plantes toxiques. Ce gène est donc particulièrement important pour les chasseurs-cueilleurs. Chez l'homme moderne comme chez le Néandertalien espagnol séquençé, deux variantes existent : celle du « goûteur » (qui détecte la phénylthiocarbamide) et celle du « non-goûteur » (qui y est insensible). On en déduit que la perception gustative de l'amer est antérieure à la divergence entre Néandertaliens et hommes modernes. Mais une question demeure : comment les individus insensibles pouvaient-ils survivre ?

L'examen des SNP (des polymorphismes nucléotidiques simples, c'est-à-dire des variations ponctuelles dans les bases de l'ADN), entrepris depuis une dizaine d'années, montre des changements qui ont touché principalement les gènes liés au métabolisme, le système cardiovasculaire, la répartition des poils et de nombreux traits morphologiques (organes génitaux, la bouche, le visage, les membres, la poitrine et les régions orbitale et occipitale du crâne).

On a identifié des variations dans les gènes impliqués dans la lordose de la colonne vertébrale, qui était réduite chez les Néandertaliens. En comparaison, les hommes modernes présentent une plus grande diversité de SNP dans les gènes qui contrôlent la pigmentation, ce qui explique, en partie, la forte variabilité des couleurs de peau actuelles. Ce n'était vraisemblablement pas le cas chez les Néandertaliens.

LES NÉANDERTALIENS ET LE SYNDROME DE LA TOURETTE

Par ailleurs, des changements entre Néandertaliens et homme modernes ont été constatés dans trois gènes soupçonnés d'être impliqués dans la régulation du comportement et, en particulier, l'agressivité et l'hyperactivité. Certaines variantes de ces gènes semblent incriminées dans plusieurs maladies, allant du retard psychomoteur à l'autisme, de l'atrophie musculaire au syndrome de la Tourette. Des mutations dans ces gènes ont peut-être influé sur le comportement des Néandertaliens. Cependant, même si c'est le cas, on ignore la nature des différences : les niveaux d'activité ou d'agressivité étaient-ils augmentés ou diminués ?

Les neuf séquences complètes d'ADN nucléaires de Néandertaliens complètent nos connaissances sur le peuplement de cette espèce. Les Européens les plus récents (ceux d'environ 50 000 ans) appartiennent à un groupe dont l'ancêtre commun peut être daté à 97 000 ans et dérivent directement de la population à laquelle appartenaient Sceladina et Hohlenstein-Stadel (qui se ressemblent beaucoup concernant l'ADN nucléaire). Il y a eu donc une continuité génétique en Europe de 120 000 ans jusqu'à la disparition de la population.

L'analyse des séquences de l'ADN nucléaire du spécimen de l'Altai (datant lui aussi d'environ ➤

► 120 000 ans) montre qu'il diffère des deux Néandertaliens européens de la même période et il semble ne pas avoir eu des descendants (ou bien ils n'ont pas encore été identifiés génétiquement). On interprète ce résultat en supposant qu'à partir de 97 000 ans le groupe européen des Néandertaliens a peuplé le continent et s'est propagé par vagues migratoires vers l'est.

LA QUESTION DE L'HYBRIDATION

L'étude des gènes a également rejeté d'anciennes hypothèses. Ainsi, par exemple, des preuves solides d'absence d'introgession adaptative proviennent de l'analyse du gène *MCPH1* codant la microcéphaline, une protéine nécessaire au développement du cerveau. Précisons que l'introgession consiste en la dispersion des gènes d'une espèce au sein du génome d'une autre espèce proche. Expliquons.

La variante D du gène *MCPH1* est apparue récemment (il y a environ 37 000 ans), malgré une fréquence élevée dans le monde entier. Cette variante D est la plus commune en Eurasie, en Nouvelle-Guinée et chez les populations du Nouveau Monde, mais elle est rare en Afrique. On pensait que Néandertal, doté d'un grand cerveau, avait pu transmettre ce gène aux hommes modernes par hybridation et que, ensuite, la variante D, avantageuse, s'était répandue grâce à une forte pression de sélection positive: c'est l'introgession adaptative. Mais les paléogénéticiens qui ont étudié cette variante ne l'ont pas trouvée dans la séquence néandertalienne nucléaire, ce ne sont donc pas les Néandertaliens qui nous ont transmis ce caractère.

Un autre gène, nommé *MAPT*, code la variante H1 d'une protéine très ancienne trouvée principalement chez les Européens. La fonction de cette variante est incertaine, mais elle semble associée à la maladie de Parkinson et à d'autres neuropathologies. On pensait que

la sélection avait favorisé sa dissémination parmi l'homme moderne à partir du métissage avec Néandertal, mais là encore le génome nucléaire de Néandertal est dépourvu de cette variante du gène *MAPT*.

En comparant le génome composite néandertalien avec les génomes complets de cinq humains provenant de différentes parties du monde, les généticiens ont constaté que les Européens et les Asiatiques partagent entre 1 et 4% de leur ADN nucléaire avec les Néandertaliens, mais pas les Africains. Les premiers humains modernes se seraient donc mélangés avec les Néandertaliens après que ceux-ci ont quitté l'Afrique, mais avant leur expansion en Asie et en Europe.

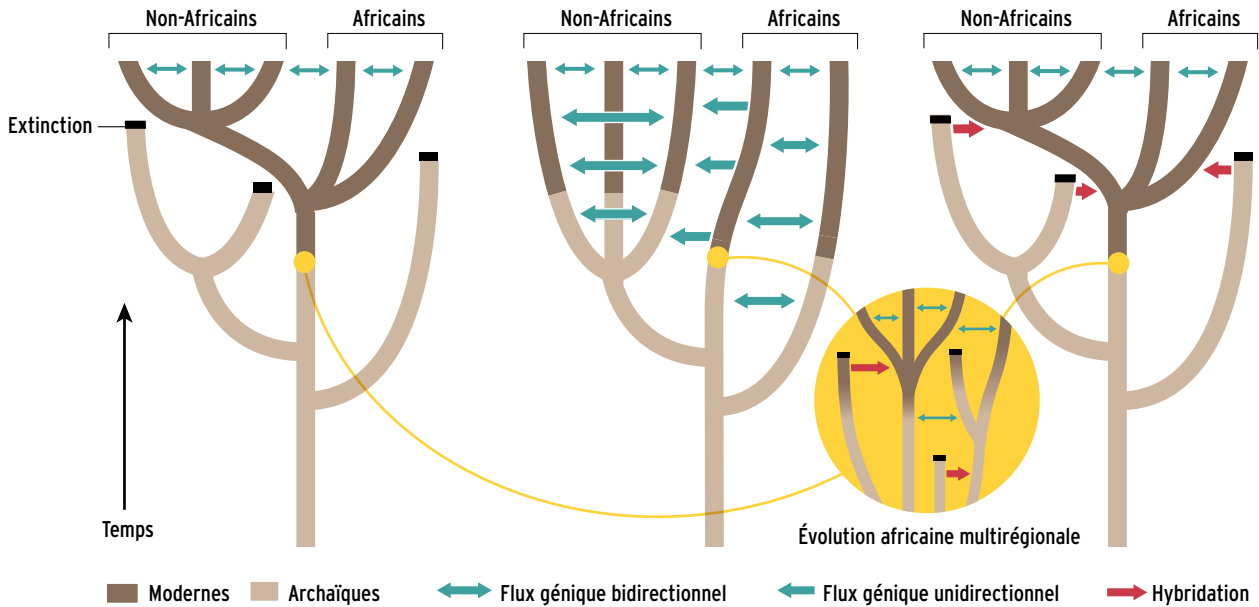
Pour trancher, des renseignements précis sur les pratiques sociales et matrimoniales des populations du passé seraient utiles, mais ils sont rares. Cependant, des restes des 12 individus néandertaliens morts à peu près au même

Les Européens et les Asiatiques partagent 1 à 4 % de leur ADN nucléaire avec les Néandertaliens

GIBRALTAR, REFUGE DES NÉANDERTALIENS ? LE DÉMENTI

Dater et reconstituer l'histoire des populations même en l'absence de matériel archéologique semble être le dernier défi des études génétiques. Est-ce que les premiers restes de Néandertaliens jamais découverts, les deux crânes de Gibraltar, les deux fossiles humains les mieux étudiés du monde, sont réellement les représentants des derniers Néandertal qui ont survécu dans la péninsule ibérique ? Les analyses génétiques réalisées en 2019 semblent contredire cette proposition. Le premier crâne (Gibraltar 1) a été découvert dans la carrière de Forbes en 1848 et l'autre (Gibraltar 2) dans le site Devil's Tower en 1926. Les premières analyses génétiques ont confirmé que Gibraltar 1 était une femme et Gibraltar 2 un homme. La quantité d'ADN de Gibraltar 2 étant limitée, les analyses génétiques ont été très réduites. Par contre, l'ADN mieux conservé de Gibraltar 1 a permis d'obtenir des résultats surprenants.

Ainsi, on découvre qu'il partage plus d'allèles avec le Néandertal de l'Altai (plus de 70 %) qu'avec le génome de Denisova ou de l'homme moderne. De plus Gibraltar 1 est génétiquement plus proche des Néandertaliens datés à 120 000 ans de Scladina (Belgique) et de Hohlenstein-Stadel (Allemagne) et de celui de 70 000 ans de Russie (Mezmaiskaya 1) que ceux de 49 000 ans d'El Sidrón (El Sidrón 1253) dans le nord de l'Espagne et d'autres Néandertaliens récents d'Europe et d'Asie occidentale. De ces données on déduit d'abord que la population des Néandertaliens ibériques était fortement structurée en groupes distincts : d'un côté le groupe de Gibraltar 1 et de l'autre celui d'El Sidrón. Ensuite, et surtout, Gibraltar 1 est plus ancien qu'El Sidrón 1253. Cette indication, tirée exclusivement des analyses génétiques permet d'exclure Gibraltar comme lieu de survie pour les derniers Néandertaliens en Europe.



La façon dont les *Homo sapiens* (en brun foncé) ont évolué à partir des formes archaïques (en brun clair) fait débat. Dans toutes les théories de cette évolution présentées ici, l'origine d'*Homo sapiens* est en Afrique. Selon la théorie du remplacement (à gauche), ils se sont substitués aux espèces humaines archaïques présentes en Afrique et en Eurasie sans s'y mélanger. Selon la théorie de l'assimilation (au milieu), les traits modernes issus d'Afrique se sont répandus parmi les groupes archaïques à la faveur des migrations et de mélanges (flèches vertes). Selon la théorie de l'hybridation (à droite), les hommes modernes ne se sont que rarement croisés avec des espèces archaïques à mesure qu'ils les remplaçaient (flèches rouges). Pour sa part, la théorie de l'évolution africaine multirégionale (bulle jaune) ne concerne que la période de transition archaïque-moderne en Afrique; elle fait appel à des hybridations entre différents groupes archaïques distincts. Ce scénario pourrait avoir précédé en Afrique ceux des trois autres théories.

moment (six adultes, trois adolescents, deux mineurs, et un bébé) ont été mis au jour sur le site de l'El Sidrón et ont apporté des informations. En 2011, l'équipe de Carles Lalueza-Fox, de l'université Pompeu-Fabra, à Barcelone, en Espagne, a analysé l'ADN mitochondrial de ces vestiges et a montré que les trois mâles adultes du groupe partageaient la même lignée maternelle, alors que les trois femmes adultes avaient différentes origines maternelles. Selon les auteurs de l'étude, il s'agirait d'un groupe, voire d'une famille, de Néandertaliens dont les hommes sont restés dans le groupe familial alors que les femmes sont venues de l'extérieur. Ces résultats illustrent un modèle de «patrilocalité» bien pratiqué encore aujourd'hui, où les femmes quittent leur groupe pour rejoindre celui du conjoint.

Une autre information établie par l'étude génétique du génome néandertalien est que les hommes de Néandertal ont constitué une population unique, mais de taille réduite. Cela n'a rien d'évident au vu de l'immensité de l'aire occupée par les Néandertaliens au cours de leur histoire. Des individus de la population néandertalienne européenne ont en effet migré vers le Proche-Orient et vers l'Asie. On pense en particulier qu'ils auraient peuplé le Levant pour échapper à la rudesse de la période glaciaire qui

s'est déroulée il y a quelque 70 000 ans ou parce que la fonte de la calotte glaciaire au stade interglaciaire précédent leur aurait permis de coloniser un plus vaste territoire.

Quoi qu'il en soit, la population du Proche-Orient semble conserver des traits archaïques, qui, en Europe, vont disparaître, pour se transformer en caractères néandertaliens plus marqués, dits «classiques». Cette distinction morphologique et géographique invite à penser qu'ont existé deux sous-populations de Néandertaliens, dont l'une, européenne, se serait différenciée dans un plus grand isolement.

UNE POPULATION DIVISÉE

Par ailleurs, la présence des Néandertaliens en Asie aurait été plus étendue que ne le suggèrent les fouilles. En effet, en 2007, la région hypervariable HVR1 de l'ADN mitochondrial des restes d'un enfant âgé de 8 à 10 ans découvert dans la grotte de Teshik-Tash, en Ouzbékistan, et d'ossements de plusieurs spécimens découverts dans la grotte d'Okladnikov, en Sibérie, a été séquençée. On a repéré chez ces individus un motif exclusivement néandertalien, de sorte que leur appartenance à cette lignée est certaine. Enfin, en 2010, dans la galerie est de la grotte de Denisova, on a découvert une phalange d'orteil dont le séquençage complet de l'ADN nucléaire démontrait qu'elle appartenait à une femme néandertalienne ayant vécu il y a 120 000 ans.

Grâce à la génétique, l'aire néandertalienne connue a donc été étendue de 2000 kilomètres vers l'est jusqu'au sud de la Sibérie! La comparaison des diverses séquences obtenues suggère que les Néandertaliens ont colonisé l'Asie centrale il y a quelque 130 000 ans, le niveau alors très bas de la mer Caspienne leur donnant accès aux espaces russes. Le séquençage de ➤

► l'ADN mitochondrial a également renseigné sur la population féminine efficace, c'est-à-dire les femmes en âge de se reproduire. L'analyse des fossiles de Vindija, de Feldhofer et d'El Sidrón a montré que 5000 à 9000 reproductrices seulement sont à l'origine du peuplement d'un territoire s'étendant de la Croatie à l'Espagne en passant par l'Allemagne. Effectuées à partir de l'ADN nucléaire néandertalien déjà séquencé, d'autres estimations convergent vers une population féminine efficace très faible. Les Néandertaliens n'étaient et n'ont jamais été qu'une poignée ! Et c'est sans doute cette faible démographie qui a contribué à leur disparition. Qui plus est, nous avons montré en 2019 qu'une légère baisse de la fertilité des femmes les plus jeunes aurait suffi à entraîner une rapide extinction.

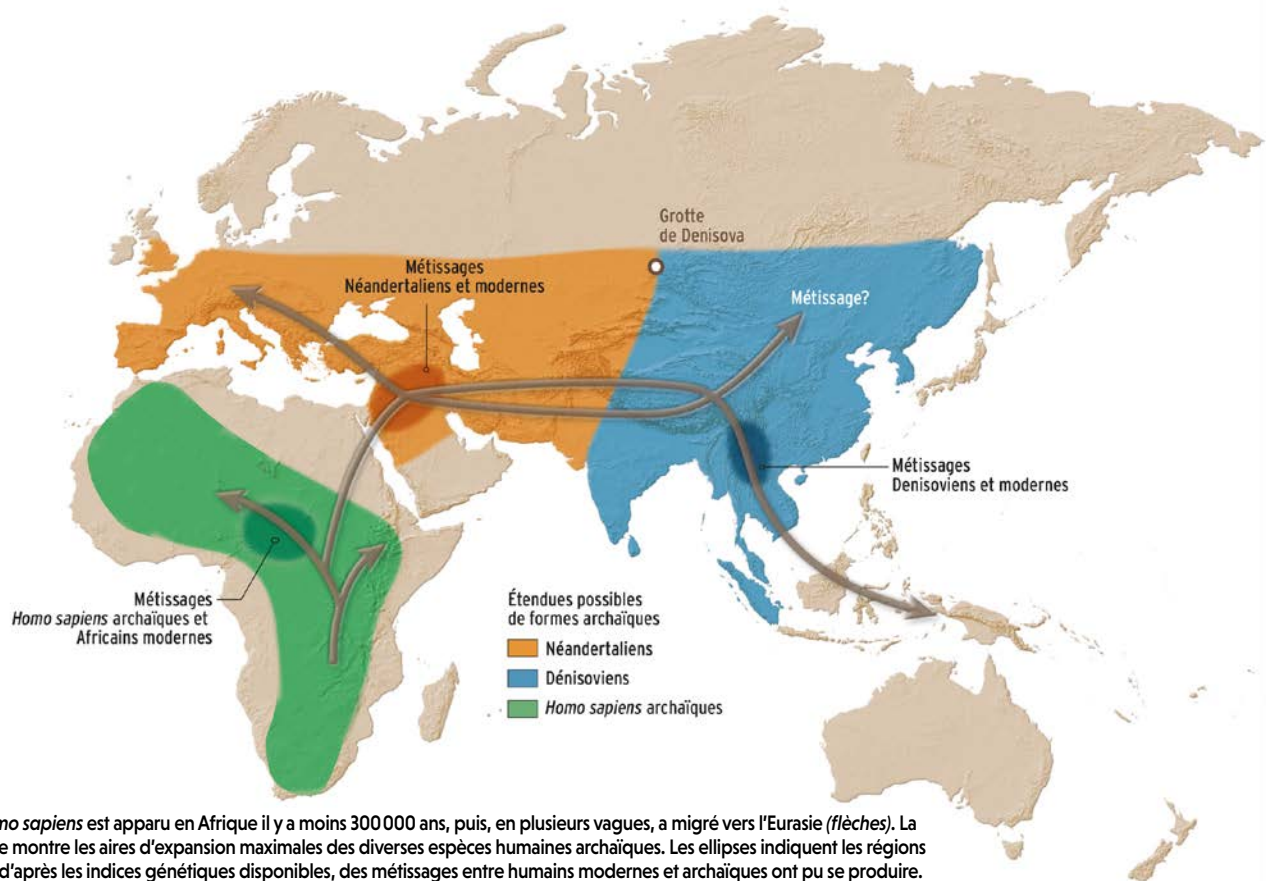
DE BIEN FAIBLES EFFECTIFS

La confirmation d'une faible démographie est venue d'une étude publiée en 2013 par l'une d'entre nous (A. Degioanni, en collaboration avec J.-P. Bocquet-Appel). Elle a exploré neuf modèles de la démographie néandertalienne, dans lesquels ils font diverses hypothèses plausibles sur la taille efficace de la population (le nombre d'hommes et de femmes se reproduisant), du sex-ratio, de la durée moyenne de vie d'un individu et celle d'une génération. Ils parviennent ainsi à la conclusion que la population

néandertalienne dans son ensemble se comptait en milliers d'individus, et se trouvait vraisemblablement comprise entre 5000 et 7000.

Cette faible démographie et des séquences de gènes aussi proches conduisent certains spécialistes à proposer une population néandertalienne constituée d'un seul bloc. Toutefois, l'immense aire occupée par les Néandertaliens n'a pu que favoriser leur fragmentation géographique et génétique. Pareille fragmentation génétique n'empêche en rien des échanges migratoires limités entre sous-groupes limitrophes. Selon le scénario qu'elle permet d'échafauder, la population néandertalienne aurait varié jusqu'à il y a 50000 ans, avant de décroître lentement pour disparaître. La fragmentation de l'espèce néandertalienne n'a pu que la fragiliser face à la concurrence, même modérée, des hommes anatomiquement modernes.

Cette hypothèse se trouve étayée par l'analyse des trois séquences de l'ADN nucléaire provenant respectivement de la grotte d'El Sidrón, Espagne (daté d'environ 49000 ans), de la grotte de Vindija, en Croatie (44000 ans) et des restes de la femme trouvée dans une grotte des montagnes de l'Altaï, en Sibérie méridionale (120000 ans), non loin de l'endroit où ont été mis au jour les vestiges des Denisoviens. L'analyse de l'ADN nucléaire montre la haute fréquence avec laquelle dans tous les restes néandertaliens analysés on a



observé un niveau très important de gènes homozygotes indiquant que les caractères hérités des parents sont identiques. Les Néandertaliens vivaient bien dans des groupes petits et probablement dispersés, avec peu de chance de se rencontrer.

UN NOUVEAU VENU

En 2008, dans une grotte en Sibérie du Sud, à Denisova, dans les montagnes de l'Altai, on a découvert un morceau de phalange daté autour de 50000 ans. Dans cette grotte qui a été utilisée plus de 100000 ans, on a trouvé différents objets, notamment des outils en pierre et des restes de bijoux qui montrent qu'elle a été occupée par des Néandertaliens et par l'homme moderne.

L'os est trop petit (ce serait celui d'un enfant de sept ans) pour autoriser une identification morphologique, mais il contenait suffisamment de matière pour une analyse de l'ADN mitochondrial. Les résultats, publiés en 2010, ont déconcerté : ce n'est l'ADN ni d'un homme moderne, ni d'un Néandertalien ! Ainsi un troisième type d'humain a vécu dans la grotte de Denisova (la suite montra que la phalange appartenait à une petite fille). La séquence de cet ADN mitochondrial n'a jamais été trouvée auparavant chez l'homme moderne et elle diffère de façon importante de celle identifiée chez tous les Néandertaliens. Elle correspond à un troisième humain, les Denisoviens, pour lequel nous n'avons aucune information paléoanthropologique.

Ainsi, une nouvelle espèce humaine a été identifiée et, pour la première fois, à partir de l'étude non pas de fossiles mais de la séquence de son ADN. Un autre groupe d'hominidés archaïques, distinct des Néandertaliens, vivait en Eurasie il y a environ 50000 à 150000 ans. Depuis 2019, on rattache aussi à cette population fossile une hémimandibule trouvée il y a plusieurs décennies au Tibet. Cela montre que l'aire de répartition de cette forme fossile était assez grande et que ces individus étaient bien adaptés aux hautes altitudes.

Très rapidement, en 2010, l'analyse du génome complet contenu dans la phalange, est réalisée. Les données permettent aussi d'esquisser un portrait de l'*Homo* de Denisova : selon toute vraisemblance, la jeune fille avait la peau foncée et les yeux et les cheveux bruns alors que les Néandertaliens auraient eu la peau claire avec des cheveux allant du brun au blond vénitien.

Après cette phalange, nommée Denisova 3, deux molaires ont été découvertes (Denisova 4 et 8) et leur ADN analysé. Toujours dans la grotte de Denisova, mais dans une couche inférieure, la présence de l'ADN mitochondrial d'enisovien a été prouvée en 2017 dans les sédiments, mais sans qu'aucun fossile ne soit repéré. Enfin, le matériel génétique d'une seconde molaire inférieure de lait (Denisova 2),

trouvée en 1984 dans une couche profonde de la grotte, a été aussi analysé en 2017 : l'individu, le quatrième découvert à ce jour, était une fille de 10 à 12 ans. Le fossile est daté de 100000 à 150000 ans, et est donc le plus ancien de ceux connus à ce jour.

Les populations eurasiatiques ont reçu une contribution variable entre 1 et 6% de leur génome des Denisoviens (en plus de celle de Néandertal). Les populations mélanésiennes (les Aborigènes australiens et les Polynésiens) sont celles qui ont reçu la plus grande contribution. Or ces mêmes populations vivent aujourd'hui dans une région géographique extrêmement éloignée du site de Denisova.

En 2018, une étude a mis en évidence deux vagues de mélange avec les Denisoviens, l'une provenant d'une population étroitement apparentée à l'individu d'enisovien de l'Altai (aujourd'hui ses traces sont principalement présentes en Asie orientale) et l'autre à partir d'une population plus éloignée, et présente aujourd'hui chez les Papous et les Sud-Asiatiques. Les populations est-asiatiques sont les seules à avoir des contributions relativement égales et non négligeables de ces deux composantes.

DENISOVA CHEZ LES PAPOUS

Ces travaux ont été complétés en 2019 par l'étude d'haplotypes (un groupe d'allèles situés sur un même chromosome) d'enisoviens dans 161 nouveaux groupes humains vivant aujourd'hui dans 14 îles de l'Asie du Sud-Est et de la Nouvelle-Guinée. Résultat ? Les Denisoviens étaient séparés en au moins trois branches génétiquement et géographiquement distinctes, l'une qui a contribué à l'introgession en Océanie et dans une moindre mesure en Asie (D_2), une autre apparemment limitée à la Nouvelle-Guinée et aux îles voisines (D_1) et une troisième en Asie de l'Est et en Sibérie (D_0).

Sur le plan reproductif, les lignées D_1 et D_2 se sont fortement séparées de la lignée de l'individu de la grotte de Denisova (D_0). Cette séparation s'est produite entre 283000 et 363000 ans : D_1 s'est séparée il y a environ 363000 ans et D_2 il y a environ 283000 ans.

Cela suggère que les Denisoviens étaient capables de franchir des barrières géographiques majeures. Ils couvraient donc une incroyable diversité d'environnements, des steppes continentales tempérées aux îles équatoriales tropicales. Toutes les lignées se sont reproduites avec des hommes modernes, en laissant des traces dans 4% des génomes des Papous, et plus de 400 gènes ont été sélectionnés et sont impliqués dans l'immunité et dans le régime alimentaire.

Des futurs travaux devront préciser et étayer ces données, mais d'ores et déjà nous savons que nous, *Homo sapiens*, sommes des individus composites ! ■

BIBLIOGRAPHIE

- A. DEGIOANNI ET AL., Living on the edge: Was demographic weakness the cause of Neanderthal demise?, *Plos One*, vol. 14(5), e0216742, 2019.
- M. KUHLWILM ET AL., Ancient gene flow from early modern humans into Eastern Neanderthals, *Nature*, vol. 530, pp. 429-433, 2016.
- S. SANKARARAMAN ET AL., The genomic landscape of Neanderthal ancestry in present-day humans, *Nature*, vol. 507, pp. 354-357, 2014.
- B. VERNOT & J. AKEY, Resurrecting surviving Neanderthal lineages from modern human genomes, *Science*, vol. 343, pp. 1017-1021, 2014.
- K. PRÜFER ET AL., The complete genome sequence of a Neanderthal from the Altai Mountains, *Nature*, vol. 505, pp. 43-49, 2014.
- J. KRAUSE ET AL., The complete mitochondrial DNA genome of an unknown hominin from southern Siberia, *Nature*, vol. 464, pp. 894-897, 2010.
- R. GREEN ET AL., A draft sequence of the Neanderthal genome, *Science*, vol. 328, pp. 710-722, 2010.

L'ESSENTIEL

● Aujourd'hui, les humains ne sont représentés que par une seule espèce: *Homo sapiens*.

● Ce ne fut pas toujours le cas, et par le passé, plusieurs espèces du genre *Homo* ont cohabité (Néandertaliens, Dénisoviens...) et se sont métissées.

● Plus encore, grâce à des techniques d'apprentissage

profond, ou des analyses génétiques classiques, on peut mettre en évidence des croisements avec des espèces, ou au moins des sous-populations, inconnues du registre fossile.

● Notre arbre généalogique compterait au moins trois de ces fantômes!

L'AUTRICE



JORDANA CEPELEWICZ
est journaliste
au magazine *Quanta*.

Des fantômes tapis dans notre ADN



Les fossiles racontent une histoire incomplète de l'humanité. L'intelligence artificielle et la génétique comblent les lacunes et mettent au jour des espèces inconnues par ailleurs.

© Bill O'Leary/The Washington Post via Getty Images

L'intelligence artificielle débusque de nouvelles branches dans l'arbre généalogique des humains : des espèces fantômes.

L

orsque les humains modernes (*Homo sapiens*) ont pour la première fois migré hors d'Afrique, il y a environ 70 000 ans, au moins deux espèces apparentées, et aujourd'hui éteintes, les attendaient déjà sur le continent eurasiatique : des Néandertaliens et des Dénisoviens. Ces humains archaïques se sont métissés avec les premiers hommes modernes fraîchement débarqués, laissant derrière eux des fragments de leur ADN dans le génome de populations non africaines (celles restées sur leur continent d'origine n'ont pas eu l'occasion de telles rencontres). L'histoire pourrait en rester, finalement, assez simple. Il n'en est rien.

De nombreux indices pointent vers une histoire encore plus colorée et complexe. Par exemple, en 2018, l'équipe de Svante Pääbo, de l'institut Max-Planck pour l'anthropologie évolutive, à Leipzig, en Allemagne, annonçait la découverte d'un fragment osseux mis au jour dans une grotte sibérienne, qui avait appartenu à la fille d'une mère néandertalienne et d'un père dénisovien. C'était la première preuve fossile d'un métissage humain de première génération n'impliquant pas *Homo sapiens*.

DES UNIONS INDÉTECTABLES

Malheureusement, de tels fossiles sont très rares (nous n'avons découvert les Dénisoviens qu'à partir de l'ADN d'un simple fragment de phalange). De nombreux autres couples ancestraux auraient facilement pu se former, impliquant y compris des groupes déjà ➤

► hybrides issus de croisements plus anciens. Mais ces unions seraient quasiment indétectables sur la base de preuves fossiles, le registre étant très lacunaire. Des indices les trahissant ne seraient laissés que dans l'ADN de certains individus, et, quand bien même, ils seraient plus ténus encore que les fragments d'ADN laissés par les Néandertaliens et les Denisoviens dans notre génome. Des modèles statistiques aident les chercheurs à repérer ces populations sans données fossiles. Ainsi, en 2013, la même équipe de Leipzig a identifié des motifs de variation génétique chez des humains modernes et anciens pointant vers une population humaine inconnue s'étant reproduite avec les Denisoviens (ou leurs ancêtres). Toutefois, selon plusieurs experts, ces méthodes négligent inévitablement beaucoup d'épisodes de cette nature.

Qui d'autre a contribué aux génomes humains d'aujourd'hui ? À quoi ressemblaient ces « populations fantômes » ? Où vivaient-elles et à quelle fréquence interagissaient-elles et se reproduisaient-elles avec d'autres espèces humaines ? En 2019, Oscar Lao, de l'institut des sciences et des techniques de Barcelone, en Espagne, et ses collègues ont montré le potentiel de certaines techniques d'apprentissage profond (*deep learning*) pour apporter des éléments de réponse. Et même, révéler des événements que personne n'aurait pu imaginer. De fait, ils ont mis en évidence une autre population fantôme : un ancêtre humain inconnu en Eurasie, probablement un hybride Néandertalien-Denisovien ou un proche de la lignée denisovienne.

Ces résultats confirment l'utilité de l'intelligence artificielle en paléontologie, non seulement pour identifier des populations fantômes jusqu'alors inconnues, mais aussi pour mettre au jour les étapes évolutives qui nous ont façonnés en tant qu'espèce.

LA CHASSE AUX SIGNES SUBTILS

Les méthodes statistiques actuelles consistent à comparer simultanément quatre génomes. C'est un test de similitude, mais pas nécessairement d'ascendance, car il existe de nombreuses façons d'interpréter les petits mélanges génétiques qu'il met en lumière. Par exemple, de telles analyses peuvent suggérer qu'un Européen moderne, à l'inverse d'un Africain actuel, partage certains caractères génétiques avec les Néandertaliens. Cela ne signifie pas pour autant que ces gènes sont issus d'un métissage entre les Néandertaliens et les ancêtres des Européens. Ces derniers pourraient s'être hybridés avec une autre population, de parenté proche de l'homme de Néandertal, mais pas avec les Néandertaliens eux-mêmes.

Nous n'avons pour l'heure aucune certitude, car en l'absence de preuves physiques

L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE A CONCLU QU'UN GROUPE HUMAIN JUSQU'ALORS INCONNU AVAIT CONTRIBUÉ À L'ÉVOLUTION DES PEUPLES ASIATIQUES

indiquant quand, où et comment ces anciennes sources hypothétiques de variation génétique pourraient avoir vécu, il est difficile de déterminer laquelle de ces nombreuses ascendances supposées est la plus probable. Cette technique « est puissante par sa simplicité, mais elle laisse beaucoup de flou dans notre compréhension de l'évolution », explique John Hawks, paléo-anthropologue de l'université du Wisconsin, à Madison, aux États-Unis.

La nouvelle méthode d'apprentissage profond vise à faire mieux, en cherchant à expliquer des flux génétiques trop faibles pour les approches statistiques classiques. Par entraînement, le réseau de neurones artificiels peut apprendre à classer différents modèles de données génomiques selon leurs histoires démographiques, sans qu'il soit nécessaire de lui inculquer comment établir ces liens.

Cet usage de l'apprentissage profond peut mettre au jour des fantômes dont nous ne suspicions pas même l'existence. Il n'y a aucune raison de penser que les Néandertaliens, Denisoviens et hommes modernes étaient les trois seules populations en jeu. Selon John Hawks, il pourrait bien y en avoir eu des dizaines.

Jason Lewis, anthropologue à l'université de Stony Brook, à New York, est du même avis. « Notre imagination a été limitée par l'attention que nous portons aux individus vivants et aux fossiles que nous avons trouvés en Europe, en Afrique et en Asie, estime-t-il. Avec les techniques d'apprentissage profond, nos recherches ne sont plus restreintes par notre imagination. »

L'apprentissage profond semble au premier abord inapproprié pour résoudre les problèmes des paléontologues, car il nécessite d'ordinaire d'énormes quantités de données d'entraînement. Prenons l'une des applications les plus connues, comme un classificateur d'images. Lorsque les experts élaborent un système dédié à l'identification d'images de chats, ils l'entraînent avec des ►



Quanta
magazine

Cet article a d'abord été publié en anglais par *Quanta Magazine*, une publication en ligne indépendante soutenue par la Simons Foundation afin de favoriser la diffusion des sciences : <http://bit.ly/QM-IA-Ghost>

NOS ANCÊTRES INCONNUS

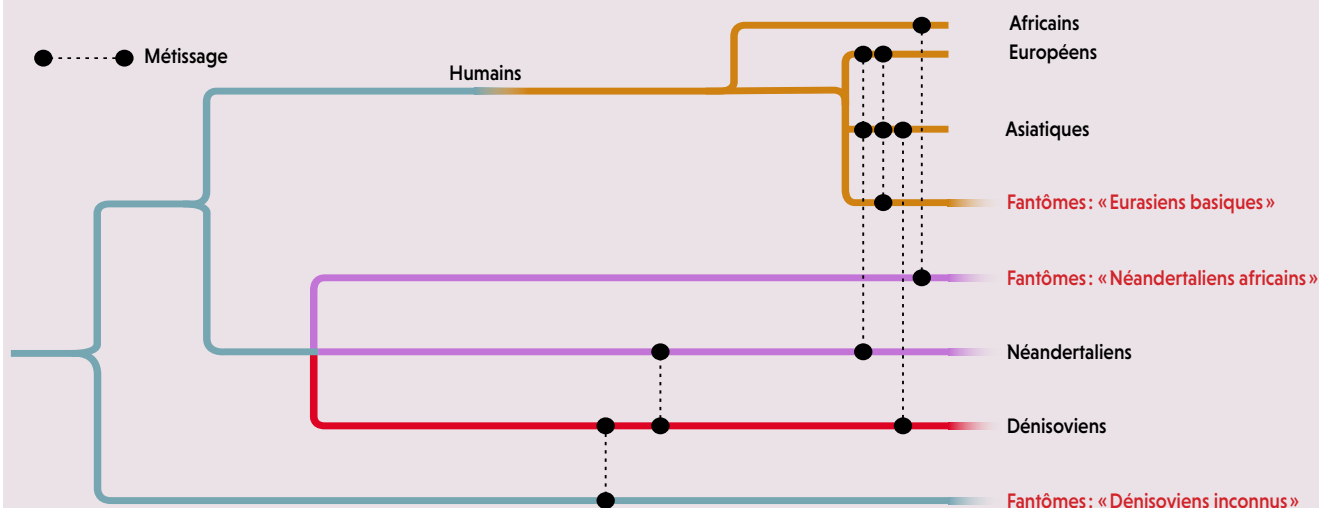
Depuis l'avènement de la paléogénétique, on a mis en évidence les traces de nombreux métissages entre espèces du genre *Homo*. La plupart sont connues (Néandertal, Denisova...), mais quelques fois, on découvre des espèces avec qui nos ancêtres se sont reproduits et dont on n'a jamais entendu parler par ailleurs, aucune trace fossile : ce sont des fantômes. Le premier a été repéré par David Reich, de l'université Harvard, aux États-Unis. L'analyse du génome de 44 individus ayant vécu au Moyen-Orient entre 3400 et 14000 ans a révélé les traces d'un ancien groupe d'humains installés dans la région depuis plus de 45000 ans. On ne sait rien de ces «Eurasiens basiques» ! L'hypothèse la plus probable est qu'au sortir de l'Afrique, un groupe d'*Homo sapiens* s'est rapidement retrouvé isolé, tandis que les autres ont rencontré les Néandertaliens avec qui ils se sont reproduits. Un autre fantôme a été découvert en Afrique par Joshua Akey, de l'université de Princeton, et Sarah Tishkoff, de l'université de Pennsylvanie. Ils ont étudié le génome d'Africains modernes appartenant à deux groupes ancestraux, d'une part, les Bakas (voir la photo ci-dessus) du Cameroun et, d'autre part, les Hadzas et les Sandawes de Tanzanie. Tous sont des chasseurs-cueilleurs. Les analyses ont révélé des fragments d'ADN qui semblent provenir d'une autre espèce d'hominidés inconnue. Cet ADN étant absent du génome des Eurasiens, on suppose que le métissage a eu lieu après la sortie d'Afrique d'*Homo sapiens*, probablement au cours des 30000 dernières années. Ainsi,



au moins une autre espèce d'hominidés vivait à nos côtés en Afrique ! Et peut-être même plus selon Joshua Akey. Ce dernier interprète ses résultats ainsi : « Il y a 700 000 ans, un groupe s'est séparé de la lignée qui allait donner l'homme moderne pour devenir, après migration hors d'Afrique les Néandertaliens que l'on connaît. Mais parmi les populations restées sur le continent, une autre séparation a eu lieu, conduisant à l'apparition d'une sorte de "Néandertalien africain" ». Qui était-il ? Les candidats sont nombreux : *Homo naledi* ? *Homo heidelbergensis* ? Une sous-population d'*Homo sapiens* isolée suffisamment longtemps pour se démarquer génétiquement ? La réponse ne pourra venir que du séquençage de l'ADN de fossiles

africains. Joshua Akey a montré en 2018 que les Denisoviens auraient également une espèce fantôme en leur sein. Quoi qu'il en soit, toutes ces études, même si leurs résultats doivent être précisés, confirment une chose. Notre arbre généalogique n'est pas une simple suite de bifurcations. Au contraire, de nombreuses passerelles relient les branches (voir ci-dessous). La séparation en groupes, en sous-populations, qui évoluent indépendamment les unes des autres, puis se retrouvent, parfois plusieurs centaines de milliers d'années après, et se métissent semble avoir été la règle par le passé. Nous sommes le fruit d'un important brassage incluant des amours avec des fantômes !

LOÏC MANGIN



À en croire les analyses génétiques, notre arbre généalogique héberge au moins trois espèces fantômes (en rouge).

➤ milliers d'images. Et l'efficacité est tout de suite vérifiable, car tout le monde sait à quoi ressemble un chat.

Toutefois, le manque de données anthropologiques et paléontologiques pertinentes oblige les chercheurs à faire preuve d'inventivité et à créer leurs propres données. « Nous avons un peu triché, admet Oscar Lao. Nous pouvions utiliser une quantité infinie de données pour entraîner le système d'apprentissage, parce que nous utilisions des simulations. »

Les chercheurs ont imaginé des dizaines de milliers d'histoires évolutives, reposant sur des combinaisons différentes de détails démographiques: le nombre de populations d'humains ancestraux, leur taille, les dates de divergence, leur taux de métissage... À partir de ces histoires simulées, ils ont généré les nombreux génomes des individus modernes qui pourraient en résulter, ces génomes ayant nourri leur algorithme d'apprentissage. De la sorte, le programme a appris quels modèles évolutifs sont les plus susceptibles de produire des génomes virtuels.

L'équipe a ensuite laissé le champ libre à l'intelligence artificielle pour qu'elle identifie les histoires correspondant le plus aux véritables données génomiques. Finalement, le système a conclu qu'un groupe humain jusqu'alors inconnu avait contribué à l'évolution des peuples asiatiques. Ces humains constituaient soit une population distincte résultant du métissage des Denisoviens et des Néandertaliens il y a 300 000 ans, soit un groupe descendant de la lignée dénisovienne peu de temps après cette époque.

Ce n'est pas la première fois que l'apprentissage profond est utilisé pour élucider des questions liées à l'évolution. En 2016, un groupe de recherche, dirigé par Andrew Kern de l'université de l'Oregon, aux États-Unis, a utilisé une approche basée sur des simulations et des techniques d'apprentissage profond pour différencier plusieurs modèles d'évolution des espèces, comme les humains. Ils ont découvert que la plupart des adaptations favorisées par l'évolution ne reposent pas sur l'émergence de nouvelles mutations bénéfiques, mais plutôt sur l'expansion de variants génétiques préexistants.

UN NOUVEL OUTIL ENTRE ESPOIR ET ENGOUEMENT

Bien entendu, cette méthode appelle à la prudence. En effet, si l'histoire évolutive humaine ne ressemble pas aux modèles simulés par lesquels ces systèmes d'apprentissage profond sont entraînés, les résultats produits seront incorrects. Ce problème, Andrew Kern et d'autres tentent de le surmonter.

« Je pense que les applications de l'intelligence artificielle en génomiques sont survenues, concède Joshua Akey, chercheur en

écologie et biologie évolutive à l'université de Princeton, aux États-Unis. L'apprentissage profond est un nouvel outil formidable, mais il s'agit simplement d'une autre méthode, et elle ne va pas résoudre tous les problèmes ni nous révéler tout ce que nous souhaitons savoir sur l'évolution humaine. » D'ailleurs, le même Joshua Akey a utilisé d'autres méthodes pour repérer les fantômes de notre passé (voir l'encadré page précédente).

L'apprentissage profond va donner une impulsion nouvelle à la génétique des populations

Certains experts sont encore plus sceptiques. Toutefois, d'autres paléontologues et généticiens y voient un progrès, une technique utile pour des prédictions quant aux futures découvertes de fossiles et aux variations génétiques qui devraient avoir existé au sein des populations humaines il y a des milliers d'années. « Je pense que l'apprentissage profond va donner une impulsion nouvelle au domaine de la génétique des populations », estime Oscar Lao.

Il pourrait en être de même pour d'autres domaines pour lesquels nous avons des données, mais pas d'idées sur les processus qui les ont produits. En 2016, des physiciens ont eux aussi développé un système d'intelligence artificielle pour filtrer les quantités astronomiques de données produites par le LHC. La recherche en géologie et les méthodes de prédiction des séismes commencent également à bénéficier de ces approches d'apprentissage profond.

Pour Nick Patterson, de l'institut de technologie du Massachusetts, et à l'université Harvard, à Cambridge, aux États-Unis, « nous ne savons pas vraiment où cela nous mènera, nous verrons bien. Mais il est toujours bon de voir naître de nouvelles méthodes. Nous utiliserons toutes les approches disponibles si elles semblent pertinentes. » ■

BIBLIOGRAPHIE

M. MONDAL ET AL., Approximate Bayesian computation with deep learning supports a third archaic introgression in Asia and Oceania, *Nature Communications*, vol. 10, art. 246, 2019.

S. BROWNING ET AL., Analysis of human sequence data reveals two pulses of archaic Denisovan admixture, *Cell*, vol. 173, pp. 53-61, 2018.

V. SLON ET AL., The genome of the offspring of a Neanderthal mother and a Denisovan father, *Nature*, vol. 561, pp. 113-116, 2018.

D. SCHRIDER ET A. KERN, S/HIC: Robust identification of soft and hard sweeps using machine learning, *Plos Genet.*, vol. 12(3), art. e1005928, 2016.

J. LACHANCE ET AL., Evolutionary history and adaptation from high-coverage whole-genome sequences of diverse African hunter-gatherers, *Cell*, vol. 150, pp. 457-469, 2012.

POUR LA SCIENCE HORS-SERIE

Edition française de Scientific American

COMPLÉTEZ VOTRE COLLECTION DÈS MAINTENANT!



N° 93 (oct. 16)
réf. DO093



N° 94 (janv. 17)
réf. DO094



N° 95 (avr. 17)
réf. DO095



N° 96 (août 17)
réf. DO096



N° 97 (nov. 17)
réf. DO097



N° 98 (févr. 18)
réf. DO098



N° 99 (mai 18)
réf. DO099



N° 100 (août 18)
réf. DO100



N° 101 (nov. 18)
réf. DO101



N° 102 (fév. 19)
réf. DO102



N° 103 (avr. 19)
réf. DO103



N° 104 (juil. 19)
réf. DO104

RETROUVEZ L'ENSEMBLE DES ANCIENS NUMÉROS SUR BOUTIQUE.POURLASCIENCE.FR/HORS-SERIE.HTML

À retourner accompagné de votre règlement à :

Pour la Science – Service VPC – 19 rue de l'Industrie – BP 90053 – 67402 Illkirch Cedex – email : pourlascience@abopress.fr



OUI, je commande des numéros de Pour la Science Hors-série, au tarif unitaire de 10,90 €.

1 / JE REPORTE CI-DESSOUS LES RÉFÉRENCES à 5 chiffres correspondant aux numéros commandés :

1^{re} réf. _____ x 10,90 € = 01 x 10,90 € = 10,90 €

2^e réf. _____ x 10,90 € = _____ €

3^e réf. _____ x 10,90 € = _____ €

4^e réf. _____ x 10,90 € = _____ €

5^e réf. _____ x 10,90 € = _____ €

6^e réf. _____ x 10,90 € = _____ €

TOTAL À RÉGLER _____ €

Offre valable jusqu'au 31/12/2019 en France Métropolitaine. Pour une livraison à l'étranger, merci de consulter boutique.pourlascience.fr

Les informations que nous collectons dans ce bon de commande nous aident à personnaliser et à améliorer les services que nous vous proposons. Nous les utiliserons pour gérer votre accès à l'intégralité de nos services, traiter vos commandes et paiements, et vous faire part notamment par newsletters de nos offres commerciales moyennant le respect de vos choix en la matière. Le responsable du traitement est la société Pour la Science. Vos données personnelles ne seront pas conservées au-delà de la durée nécessaire à la finalité de leur traitement. Pour la Science ne commercialise ni ne loue vos données à caractère personnel à des tiers. Les données collectées sont exclusivement destinées à Pour la Science. Nous vous invitons à prendre connaissance de notre charte de protection des données personnelles à l'adresse suivante : <https://rebrand.ly/charte-donnees-pls>. Conformément à la réglementation applicable (et notamment au Règlement 2016/679/UE dit « RGPD ») vous disposez des droits d'accès, de rectification, d'opposition, d'effacement, à la portabilité et à la limitation de vos données personnelles. Pour exercer ces droits (ou nous poser toute question concernant le traitement de vos données personnelles), vous pouvez nous contacter par courriel à l'adresse protection-donnees@pourlascience.fr.

2 / J'INDIQUE MES COORDONNÉES

☐ M. ☐ Mme

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Code postal _____ Ville : _____

Téléphone _____

J'accepte de recevoir les offres de Pour la Science ☐ OUI ☐ NON

3 / JE CHOISIS MON MODE DE RÈGLEMENT

☐ Par chèque à l'ordre de Pour la Science

☐ Carte bancaire

N° _____

Date d'expiration _____

Clé (les 3 chiffres au dos de votre CB) _____

Signature obligatoire :

Groupe Pour la Science – Siège social : 170 bis, boulevard du Montparnasse, CS20012, 75680 Paris Cedex 14 – Sarl au capital de 32000 € – RCS Paris B 311 797 393 – Siret : 311 797 393 000 23 – APE 5814 Z



PLUS SIMPLE, PLUS RAPIDE
ABONNEZ-VOUS SUR BOUTIQUE.POURLASCIENCE.FR