

UNE ENCYCLOPÉDIE D'INFORMATIONS GÉNOMIQUES SUR LES PRIMATES

Publié le 21 septembre 2023



par Daily Science

Une équipe internationale de scientifiques a publié le [catalogue le plus complet d'informations génomiques sur les primates](#) jamais produit. Felipe Ennes Silva, chercheur au [centre de recherche en Évolution biologique et Ecologie de l'Université libre de Bruxelles](#), y a contribué. Trois études ont comparé les génomes de 809 individus issus de 233 espèces de primates. Elles ont permis de créer un nouvel algorithme d'intelligence artificielle (IA) avec des applications cliniques pour identifier de nouvelles perspectives sur les causes génétiques des maladies humaines en utilisant les données génomiques des primates.

Elles ont également permis de découvrir des variantes de séquences d'ADN et de développer des phylogénies pour les espèces de primates qui fourniront de nouvelles données sur l'évolution des primates et de l'homme, ainsi que sur la biodiversité des primates.

Comparaisons primates-humains

De nouvelles [études](#) menées par cette équipe internationale combinent le séquençage du génome de plus d'une centaine d'espèces de primates, soit près de la moitié de toutes les espèces de primates existant sur Terre, avec l'étude de restes fossiles, multipliant ainsi par quatre le nombre de génomes de primates disponibles à ce jour. L'étude fournit de nouvelles informations sur la diversité génétique et la phylogénie des primates, ce qui est important pour comprendre et conserver la biodiversité des espèces les plus proches de la nôtre.

En comparant les génomes de 809 primates non humains de 233 espèces à celui de l'homme, [la](#)

[recherche](#) a permis d'identifier 4,3 millions de mutations faux-sens communes qui affectent la composition des acides aminés et peuvent altérer la fonction des protéines, ce qui entraîne de nombreuses maladies chez l'homme.

Mutations rares et risque de maladie

L'une des limites de la génétique humaine et clinique est actuellement l'incapacité de détecter, parmi des centaines de milliers de mutations, celles qui provoquent des maladies. Les causes génétiques de nombreuses maladies courantes, telles que le diabète et les maladies cardiaques, demeurent inconnues, soit en raison du manque d'informations génétiques, soit en raison du grand nombre de facteurs génétiques impliqués.

On pense que certaines maladies trouvent leur origine dans un ensemble de variations ou de mutations génétiques ayant un effet "bénin" qui se conjuguent pour provoquer une maladie d'origine polygénique, comme le diabète ou le cancer.

6% des 4,3 millions de mutations faux-sens identifiées sont abondantes chez les primates et sont donc considérées comme "potentiellement bénignes" dans les maladies humaines, étant donné que leur présence est tolérée chez ces animaux" déclare Kyle Farh, vice-président de l'intelligence artificielle chez Illumina.

« L'identification des mutations pathogènes a été réalisée grâce à l'algorithme d'apprentissage profond PrimateAI-3D. PrimateAI-3D est un algorithme d'intelligence artificielle (IA) mis au point par Illumina, le leader mondial du séquençage de l'ADN. Il s'agit d'une sorte de ChatGPT pour la génétique qui utilise la séquence du génome au lieu du langage humain », expliquent les chercheurs.

De nouvelles perspectives sur l'évolution des primates

La publication de cet ensemble de données unique comprend le catalogue le plus complet d'informations génomiques sur les primates produit à ce jour, couvrant près de la moitié de toutes les espèces de primates existant sur Terre. Il contient des informations sur des primates d'Asie, d'Amérique, d'Afrique et de Madagascar.

Ce catalogue a permis aux chercheurs de comparer les génomes dans le cadre d'études phylogénétiques, d'améliorer la compréhension de l'histoire de l'évolution des primates et de fournir des informations essentielles sur ce qui fait de nous des êtres humains.

Pour les auteurs, « les primates présentent une grande diversité génétique qui varie selon les régions géographiques et les taxonomies. L'étude de cette diversité est cruciale pour les études de l'évolution humaine, les maladies humaines et leur conservation future ».

Caractères uniques de l'humain

Les forêts tropicales humides sont essentielles pour de nombreuses espèces de primates et le taux élevé de perte d'habitat a conduit à ce que 62,6 % des espèces de primates soient menacées. Ces résultats ont des implications pour la conservation des primates dans les pays à forte biodiversité.

« Nos études fournissent des indices sur les espèces qui ont le plus besoin d'efforts de conservation et pourraient aider à identifier les stratégies les plus efficaces pour les préserver », déclare Lukas Kuderna, premier auteur de l'une des études.

C'est pourquoi la participation de chercheurs des pays de l'habitat était essentielle à cette initiative.

« Cet ensemble de données ouvrira la voie à de nouvelles études sur la génomique des primates. Il est essentiel d'investir dans la formation à la bioinformatique dans les pays d'habitat pour permettre à la nouvelle génération de scientifiques issus de pays où les investissements dans la recherche et la technologie sont insuffisants », a déclaré Felipe Ennes Silva.

Enfin, le nouveau catalogue génomique a permis de réduire de moitié le nombre d'innovations génomiques que l'on croyait exclusivement humaines. Cette observation facilite l'identification des mutations non partagées avec les primates qui pourraient être à l'origine des caractéristiques qui font de nous des êtres humains.