



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Soutenance de thèse

Barbara Teixeira De Sousa Coelho Da Mota

Master's degree in Engineering physics
Universidade de Lisboa, Portugal

Soutiendra en vue de l'obtention du grade de
Doctorat ès sciences de la vie (PhD)
de l'Université de Lausanne

sa thèse intitulée :

**Imputation of ancient genomes
and the genomic history of the Rapanui**

Directeur·trice de thèse
Prof. Anna-Sapfo Malaspinas

Cette soutenance aura lieu

**Mardi 25 juin 2024
à 16h00**

Auditoire B, Génopode, quartier UNIL-Sorge, 1015 Lausanne

L'entrée est publique

Prof. Niko GELDNER
Directeur de l'École Doctorale

11.06.24

Imputation de génomes anciens et histoire génomique des Rapanui

Bárbara Teixeira de Sousa Coelho da Mota

Département de Biologie Computationnelle

L'ADN ancien (ADNa) est l'ADN extrait des restes d'organismes et nous permet de reconstituer les migrations, d'étudier les espèces disparues et même les microbes du passé. Cependant, la quantité et la qualité de l'ADNa, ainsi que les risques de contamination, sont problématiques pour son analyse. Au cours de mon doctorat, j'ai travaillé sur l'ADNa humain dans le cadre de deux projets principaux : i) l'imputation d'anciens génomes humains et ii) l'histoire génomique des Rapanui, le peuple indigène de Rapa Nui (île de Pâques).

Un échantillon ancien typique ne contient plus qu'une quantité limitée d'ADN et il est difficile d'extraire des informations sur sa variation génétique. Avec l'imputation, nous appliquons des modèles statistiques pour déduire les informations génétiques manquantes en utilisant des panels de référence contenant des génomes complets d'individus. Alors que l'imputation est couramment appliquée aux génomes modernes, il n'était pas certain qu'elle fonctionne bien pour l'ADNa. Dans mes travaux de recherche, j'ai constaté que l'imputation fonctionne particulièrement bien pour les génomes anciens non africains pour lesquels nous disposons d'une quantité minimale, mais faible, d'ADN. Elle est également robuste face à des quantités modérées de dommages causés à l'ADNa, bien que certains outils peuvent réduire leur impact. En revanche, l'imputation n'est pas fiable pour des génomes anciens contaminés.

La Polynésie a été l'une des dernières régions colonisées par l'homme, il y a environ 800 ans. En plus de leurs ancêtres papous et d'Asie de l'Est, certains Polynésiens modernes, dont les Rapanui, ont des ancêtres amérindiens. Toutefois, les études de l'ADNa des Rapanui anciens n'ont pas révélé d'ascendance amérindienne. Rapa Nui est surtout connue pour ses statues de pierre emblématiques, les moai, et pour le suicide écologique (aussi appelé écocide) associé à son peuple. Certains pensent en effet que les Rapanui auraient surexploité les ressources de l'île, ce qui aurait entraîné des famines, des guerres et un effondrement de 80 à 90% de la population dans les années 1600. Nous avons séquencé 15 génomes anciens de Rapanui datant du début du 19e siècle pour répondre à deux questions : i) si un effondrement de la population s'est produit dans les années 1600, et ii) s'il y a eu un contact pré-européen avec les Amérindiens. Nous n'avons pas trouvé de consanguinité chez les individus anciens, et leurs trajectoires de taille de population ne sont pas compatibles avec un effondrement sévère de la population. En outre, nous avons trouvé ~10% d'ancêtres amérindiens chez tous les individus, introduits ~1250-1430 CE., avant le contact avec les Européens en 1722 CE.