

Genética Evolutiva Humana: homínidos antiguos y el *Homo sapiens sapiens*.

Federico A. Sánchez Quinto
Institute of Evolutionary Biology,
Consejo Superior de Investigaciones
Científicas-Universitat Pompeu
Fabra, Barcelona, España

y
Federico Sánchez Rodríguez
Instituto de Biotecnología, UNAM
Cuernavaca, Morelos
Miembro de la Academia de Ciencias
de Morelos, A.C.

Preguntarnos, ¿de dónde venimos?, ¿por qué estamos aquí? y ¿qué propósito tiene o hacia dónde va nuestra vida? son enigmas existenciales inherentes al ser humano desde hace ya miles de años. Pero, ¿de dónde venimos en verdad? ¿Cómo es que nos hemos convertido en la especie humana que somos? ¿Cómo hemos sido capaces de colonizar casi cualquier ambiente sobre la tierra, usando el entorno para nuestro provecho, domesticando a plantas y animales, extinguiendo otras especies, explotando a otros seres de nuestra propia especie y a nuestro medio ambiente? ¿Qué define al ser humano biológica y genéticamente hablando? Sin duda, independientemente de las creencias personales de cada quien, no se puede negar que hoy existen suficientes pruebas científicas como para comulgar con la idea de que el ser humano no se creó en un instante y que nosotros, el *Homo sapiens sapiens*, el hombre moderno, somos el producto de millones de años de evolución. A lo largo del siglo pasado y en lo que va del presente, han ocurrido una serie de hitos en la ciencia que nos han permitido poder aproximarnos un poco más a las preguntas previamente planteadas. Gracias a grandes avances biotecnológicos como la amplificación (reacción en cadena de la ADN polimerasa, PCR) y secuenciación del material genético, hemos sido capaces de conocer genéticamente más sobre la biología y el origen de nuestra especie. Más aún, con la secuenciación del genoma humano (hace ya 10 años) y de especies cercanas filogenéticamente al *Homo sapiens sapiens*, como el chimpancé y otros primates, hemos podido llegar a conocer algunas de las diferencias genéticas específicas de cada especie primate. Basta recordar que el genoma es el conjunto de genes de un organismo, cuyas características están dadas por su secuencia de nucleótidos. Por ejemplo, al

comparar el genoma humano y el del chimpancé se supo que el chimpancé y nuestra especie comparten aproximadamente el 99% de su secuencia. Inclusive, si se compara el genoma de dos personas aleatoriamente a lo largo del mundo, tan solo hay un 0.1% de diferencias en promedio a lo largo del genoma. Sin duda, la información genética compartida entre primates es bastante y el conocer cuáles son los diferentes cambios genéticos inter e intra-especie que se reflejan en las grandes diferencias morfológicas, observadas a primera vista, es un área de investigación muy activa en la actualidad. Es así como, poco a poco, un área nueva como la Genética Evolutiva Humana, entendida como el estudio del origen y la evolución del *Homo sapiens sapiens* mediante comparaciones genómicas con especies muy cercanas genéticamente, e inclusive con otros genomas humanos, se ha ido consolidando dentro de la ciencia en los últimos años.

Sin embargo, los avances más recientes e impactantes en el estudio del origen y hacia el mejor entendimiento de la bioquímica y biología de los seres humanos, se ha dado gracias a los resultados obtenidos en otro campo, "el estudio del ADN antiguo". Este campo se enfoca en la recuperación de material genético perteneciente a restos fósiles, desde tiempos recientes hasta alrededor de 120,000 años atrás. La importancia de este campo es que, gracias a estudios realizados por una serie de laboratorios de investigación, principalmente en Europa y encabezados por investigadores en el Instituto Max Planck de Antropología Evolutiva en Leipzig (liderado por Dr. Svante Pääbo), hoy contamos con una serie de genomas de homínidos antiguos, especialmente el Neandertal. Para poder comprender mejor el origen y evolución de nuestra especie es necesario compararla con especies filogenéticamente informativas; de hecho, la comparación con el chimpancé se ha quedado corta y la comparación entre humanos modernos no ha llegado a profundidad. Dados los avances del campo del ADN antiguo, el conocer más sobre la información genética de diferentes grupos de homínidos antiguos nos aproximará cada vez a entender mejor al ser humano como especie.

A continuación, presentamos un pequeño resumen de los más recientes e importantes "descu-



Fig 1.- Concepción artística de una hembra Neandertal, basada en el estudio del genoma. Nótese la pigmentación clara de la piel, el pelo y los ojos.

brimientos" sobre el Neandertal y otros homínidos antiguos y su importancia para el estudio de la especie humana. Comenzando por el Neandertal y como fue descrito en un previo artículo en esta serie por el Dr. Mario Zurita, los neandertales fueron una especie de homínido que habitó Eurasia. Esta especie existió desde la montaña Urales desde hace 500,000-450,000 años (que es de cuando datan los restos más antiguos de homínidos con características neandertales) hasta los rincones más alejados de la península Ibérica desde hace tan sólo 28,000 años. Los primeros trabajos se realizaron mediante PCR, amplificando regiones específicas del genoma mitocondrial. Dicho genoma es pequeño comparado con el genoma nuclear y se hereda de la madre, por lo que es técnicamente sencillo de estudiar y muy útil para revelar relaciones genéticas. Sin embargo, posteriormente, mediante la aplicación de técnicas de secuenciación masiva (2006), se pudo obtener todo el genoma mitocondrial Neandertal. Los resultados de esta investigación mostraban que los humanos y los neandertales no intercambiaron información genética (o si ocurrió se perdió), ya que la variación genética en el genoma mitocondrial humano es diferente a la del Neandertal. Posteriormente, en 2009, Briggs y colaboradores demostraron que, al estudiar seis genomas mitocondriales neandertales completos, de diferentes con-

textos geográficos, la diversidad genética de estos individuos era muy baja; esto es, aproximadamente 3,500 hembras pueden explicar la diversidad mitocondrial observada, lo cual es más baja aún que la que se encuentra actualmente entre los europeos modernos, basada en cerca de 4,000 mujeres fundadoras. Por ejemplo, dos muestras, recuperadas a unos 850 km de distancia una de la otra, tienen exactamente el mismo genoma mitocondrial. Esto sólo podría ocurrir si la población fuera muy pequeña (y consecuentemente muy baja la diversidad mitocondrial). Tomando en cuenta estos datos y otros factores, se estima que hace aproximadamente 80,000-100,000 años, tan sólo existieron 10,000 neandertales en toda Eurasia.

Más aún, a lo largo de los últimos cinco años han aparecido cuatro trabajos publicados sobre cambios genéticos específicos en neandertales, con implicaciones funcionales. Por ejemplo, en el 2007, Lalueza-Fox y colaboradores observaron que los neandertales tenían un cambio genético que probablemente resultó en que tuvieran una pigmentación clara y fueran pelirrojos (Fig. 1). En otro trabajo del 2007, Krause y colaboradores encontraron características genéticas en los neandertales que hasta ese momento eran consideradas únicas de humanos modernos y que confieren la capacidad para vocalizar y así poder hablar. Por lo tanto, estos homínidos antiguos

ya tenían, al menos potencialmente, la capacidad de vocalizar como sus post-temporáneos. En 2008, Lalueza-Fox descubrió que los neandertales eran portadores del mismo cambio genético que a los humanos nos hace tener un sistema sanguíneo ABO. Y, finalmente, en 2009, se publicó, por el mismo grupo de investigación, la hipótesis de que los neandertales poseyeron la capacidad para distinguir sabores amargos de los dulces. El 2010 estuvo marcado por grandes avances en el estudio los homínidos antiguos y la genética evolutiva "homínida". Mencionaremos en orden cronológico los eventos más significativos. En marzo, fue publicado el genoma mitocondrial proveniente de una falange perteneciente a un homínido no identificado (por métodos antropológicos) encontrado en la cueva Denisova en las montañas Altai al sur de Siberia. Esta fue la primera vez que fue posible obtener información genética de otro homínido antiguo diferente al Neandertal y que, al compararlo con éste y con el humano, no parecía pertenecer a ninguna de las dos especies por lo que lo denominaron "Denisoviano". Otro gran hito de genética evolutiva homínida ocurrió en mayo de este año, con la publicación del primer borrador del genoma del Neandertal. Con esta información pudimos conocer aún más sobre nuestros parientes primates más cercanos, deduciéndose varios datos muy interesantes.

