

08. La Selección Natural y el Linaje Humano, Parte 2

[19 de Abril de 2013. Genética, Historia de la Vida]



En este artículo examinamos algunos ejemplos de cómo la selección natural actúa sobre un aspecto de la Biología humana en la actualidad.

En el artículo anterior describíamos algunos de los primeros pasos en el camino hacia el establecimiento del actual grupo de genes de la amilasa humana, y el papel jugado por la selección natural en el proceso. Una vez sentadas estas bases podemos proseguir la historia y, como veremos, el trayecto ha sido largo y sinuoso desde ese punto de partida hasta llegar a lo que vemos hoy en día.

Como recordaremos, los primeros pasos evolutivos en este proceso eran (a) la duplicación del gen humano de la amilasa pancreática, y (b) el cambio posterior de actividad de una de sus copias, de tal manera que ya no era formada en el páncreas, sino en la saliva. También veíamos que esta nueva variante, que podemos abreviar como “1 pancreas / 1 salival”, se sometió a la selección y sustituyó a la variante “2 pancreas / 0 salival”, de la que procedía. Llegados a este punto, nuestros antecesores habrían tenido una enzima amilasa secretada por el páncreas al intestino delgado, pero también una función nueva, la secreción de amilasa de la glándula parótida en la saliva. Esta amilasa salival habría supuesto una ventaja en un ambiente con acceso a alimentos ricos en almidón, porque la amilasa puede romper más cadenas de almidón transformándolas en glucosa con enzimas formadas en ambas localizaciones que sólo con las dos copias formadas en el páncreas.

Pero, sin embargo, aquí no acaba la historia: el escenario estaba ahora listo para nuevos pasos mutacionales que también serían positivamente seleccionados.

Lo que sucede a continuación son directamente más procesos de duplicación, parecidos a los que habíamos visto antes. Sin embargo, esta vez la duplicación copia el nuevo gen de la amilasa salival. Esta duplicación da lugar a otra variante nueva (“1 pancreas / 2 salival”), que también se selecciona positivamente, porque supone una mejora de la variante (“1 pancreas / 1 salival”) de la que procede. Más tarde, sucede otra duplicación que abarca ambas copias salivales para dar lugar a una combinación de 1 pancreas / 4 copias salivales. En ese momento hay cinco copias distintas del gen, todas ellas alineadas unas junto a otras en el genoma, y esta variante también sustituye a la versión anterior a causa de la selección.

El paso siguiente, sin embargo, da un giro. Recordemos que fue la inserción de una secuencia de ADN retroviral lo que originalmente convirtió la segunda copia del gen de la amilasa de enzima pancreática en enzima salival. Esta secuencia retroviral se copiaba con el resto de este gen cuando éste se duplicaba, y en ese momento estaba presente en cada una de las cuatro copias salivales del gen. Más tarde, el retrovirus se elimina él mismo de una de las cuatro copias salivales, (dejando atrás sólo una pequeña “huella”), y revirtiendo a la producción en el páncreas. Esto da lugar a una nueva variante (2 pancreas / 3 salival). Esta nueva variante también es seleccionada y sustituye a la variante (1 pancreas + 4 salivales) de la que procedía, ya que la duplicación de la enzima pancreática supone una ventaja en ese momento, incluso si es a costa de uno de los genes salivales. La copia salival que vuelve a convertirse en gen pancreático conserva una “marca” de haber sido anteriormente un gen salival, con una historia “de ida y vuelta” genética que contar.

Si todo esto parece un tanto enrevesado, no es de extrañar, porque lo es. Pero esa es la cuestión, ésta es la retorcida historia que está escrita en esta parte de nuestros genomas. Y demuestra con maestría que hemos sido moldeados por mutación y selección natural. Estos tipos de mutación y de selección son exactamente los mismos que los científicos han observado en tiempo real en [organismos experimentales](#), y demuestran que la mutación al azar, (*azar* de nuevo en sentido *biológico* como veíamos antes), es muy capaz de producir genes nuevos con propiedades nuevas, y que la selección natural puede modificar una población hacia nuevas y ventajosas variantes que surjan.

Y así sucesivamente, incluso hasta el día de hoy

En este momento podría pensarse que esta historia se acabó, y que todos los seres humanos tienen hoy la versión “2 pancreáticas / 3 salivales” del grupo de genes de la amilasa. Lo curioso es que, en realidad, no es éste el caso. Algunos humanos tienen todavía más copias del gen de la amilasa salival: hay individuos en los que se ha identificado el asombroso número de hasta 10 *copias salivales* del gen de la amilasa, unas al lado de otras. En el extremo opuesto, hay humanos con menos de las 3 copias “estándar”, a veces no más de dos, o incluso sólo una. Estas variantes suceden por **delección**¹ del conjunto “estándar” de 2 pancreas / 3 salivales. En otras palabras, los seres humanos son extraordinariamente *variables* en cuanto al número de genes de la amilasa salival; como población, no somos uniformes. Algunos de nosotros tenemos más amilasa en nuestra saliva que otros.

La variación, desde luego, es sólo una parte de la fórmula del cambio evolutivo. Para modificar con el tiempo las características medias de una población, la selección natural tiene que estar actuando sobre esa variación. Para comprobar la hipótesis de que la selección natural esté actuando sobre la variación en el número de copias de la amilasa salival humana, los [investigadores han tratado](#) de ver si las poblaciones humanas que tienen una dieta rica en sustancias almidonadas tienen, por término medio, diferente número de copias que las poblaciones que tienen una dieta baja en almidón.

Los resultados son sorprendentes, y apoyan la hipótesis de que la selección natural está actuando sobre la variación en el número de copias en los seres humanos modernos. En poblaciones que históricamente han tenido una dieta rica en sustancias almidonadas, el número medio de copias de la amilasa salival es significativamente más elevado que el de las poblaciones que tradicionalmente han tenido una dieta pobre en almidón. Análisis moleculares detallados de la región del genoma que contiene el grupo de genes de la amilasa, con dietas ricas en almidón, también han demostrado signos de selección, al presentar una variabilidad mucho menor, que sería lo esperable si la selección estuviera actuando. Esta reducción de la variabilidad no se observaba, en estas mismas poblaciones, en otras partes del genoma con números de copias variables. En conjunto, estos resultados apoyan la hipótesis de que la selección natural está actuando sobre la región del conjunto de genes de la amilasa en poblaciones humanas. Así pues, parece que esta historia se va desenmarañando, y que lo que nosotros podemos ver en este momento es una instantánea de este proceso histórico.

Cerrar el círculo: del hombre al perro

Otras dos cosas que podemos sacar en conclusión de este ejemplo requieren que volvamos a pensar en el proceso similar que tuvo lugar durante la domesticación del perro. En los perros hay numerosas copias de los genes de la amilasa pancreática, y los perros generalmente varían en el número de copias que tienen. Estas duplicaciones en el linaje del perro deben su ventaja selectiva a las previas duplicaciones de la amilasa sucedidas en el linaje humano. Las duplicaciones humanas son parte de nuestra mejora en el éxito reproductivo, a medida que fuimos pasando a una dieta con mayor contenido en almidón. Mientras los humanos cambiaban, las poblaciones de perros asociadas con ellos experimentaron un cambio similar en su propio ambiente: ellos también tenían acceso a mayores cantidades de almidón.

Este ambiente modificado proporcionaba, dentro de la población canina, una ventaja selectiva a las variantes que, como en sus compañeros humanos, pudieran beneficiarse del aumento en el consumo de almidón. El cambio en la primera especie, el hombre, tiene un vínculo directo con el cambio en la segunda, el perro. Esto es un ejemplo de lo que se conoce como **coevolución**: donde dos especies que están en estrecho contacto sirven a grandes rasgos como ambiente la una de la otra, y los cambios selectivos en una especie hacen variar lo que resulta ventajoso para la otra especie. Esta historia de la amilasa humana y canina es también un ejemplo de la evolución “repitiéndose” en dos linajes independientes; en este caso, duplicaciones de genes parecidas que aumentan la cantidad de amilasa pancreática independientemente en el perro y el hombre. El

término técnico para esto es el de **evolución convergente**: caminos evolutivos que llegan independientemente a la misma “solución” en dos linajes diferentes.

Aunque consideraremos la coevolución y la evolución convergente con mayor detalle en artículos posteriores, vale la pena destacar aquí estas características, mientras el ejemplo contemplado está todavía fresco en nuestra memoria. La enseñanza aquí es sencilla: la evolución no es sólo un proceso basado en el cambio, sino también algo que, al menos hasta cierto punto, es repetible. Esta repetibilidad esta basada en parte en organismos que se encuentran con ambientes parecidos, y en que estos ambientes seleccionan resultados similares en ambas especies. En el caso de especies en contacto próximo, un cambio en una de ellas puede ofrecer una nueva oportunidad para la segunda.

En el siguiente artículo de esta serie vamos a revisar más detalles de cómo surge la variación genética en las poblaciones, y cómo la selección puede o no actuar sobre ella.

Lecturas complementarias

Samuelson, L.C. et al., (1996). Amylase gene structures in primates: retroposon insertions and promoter evolution. *Molecular Biology and Evolution* 13; 767-779. ([Fuente](#))

Meisler, M.H. and Ting, C.N. (1993). The remarkable evolutionary history of the human amylase genes. *Crit Rev Oral Biol Med* 4; 503-509. ([fuente](#))

Perry, G.H. et al., (2007). Diet and the evolution of human amylase gene copy number variation. *Nature Genetics* 39; 1256 – 1260. [fuente](#)

Notas

1.- *Nota del Traductor: La delección es una mutación genética que consiste en la pérdida de uno o más nucleótidos de la secuencia del ADN. A nivel estructural cromosómico la delección consiste en la pérdida de un fragmento del cromosoma.*