

Descifran el legado de los genes neandertales en los humanos actuales

Los restos de ADN neandertal en los humanos modernos –del que se mantiene hasta un 20%– están implicados con genes que afectan tanto a diversas enfermedades, como la de Crohn, como en otros aspectos relacionados con la adaptación al medio, como la producción de queratina. Estas son las principales conclusiones de dos estudios, publicados de forma simultánea en las revistas *Nature* y *Science*, tras el análisis de ADN neandertal en los humanos actuales.

SINC

29/1/2014 19:00 CEST



El ser humano actual ha heredado una gran cantidad de genes de neandertal, algo que desconocíamos hace apenas cinco años. / Neanderthal Museum.

Los científicos saben que los neandertales procrearon con los ancestros de los humanos modernos y dejaron rastros de su material genético. De qué forma afecta al ser humano actual este legado de ADN neandertal y qué cantidad de segmentos han sobrevivido son cuestiones que no están claras.

Un estudio, dirigido por los genetistas de la Escuela de Medicina de Harvard

(EE UU) y publicado en *Nature*, sugiere que el material genético heredado de los neandertales ha ayudado al ser humano moderno a adaptarse –por ejemplo, con genes relacionados con la piel–, pero también está implicado en enfermedades como la diabetes tipo 2, la enfermedad de Crohn, el lupus y la cirrosis biliar.

Los científicos saben que los neandertales procrearon con los ancestros de los humanos modernos y dejaron rastros de su material genético

Asimismo, otro artículo de la Universidad de Washington (EE UU), publicado de forma simultánea hoy en la revista *Science*, ha estudiado con detalle cuántos de estos segmentos de ADN han sobrevivido.

Hasta ahora se estimaba que el porcentaje de material genético neandertal que se preservaba estaba entre un 2% y un 4%. Los investigadores Benjamin Vernot y Joshua Akey de la Universidad de Washington quisieron ir más allá y estudiar en detalle dicho ADN por lo que secuenciaron el genoma completo de 665 individuos procedentes de Europa y Asia Oriental del Proyecto Genoma.

“En primer lugar, buscamos ADN que venía de una especie que se separó de nosotros hace 500.000 años, pero se introdujo en los europeos o asiáticos del este hace 50.000 años. Por último, comparamos este ADN con el genoma del neandertal, para ver de qué forma coincidía. Se corresponden más de lo que hubiéramos esperado, lo que implica que hemos hecho un buen trabajo para encontrar ADN neandertal”, explica a Sinc Vernot.

Se preserva más ADN neandertal del que se creía

La cantidad acumulada del genoma neandertal que persiste a través de todos los seres humanos es el 20%

Al comparar las secuencias del genoma arcaico y moderno, sus resultados indican que aunque la cantidad total de la secuencia neandertal en cualquier humano moderno es relativamente baja, la cantidad acumulada del genoma neandertal que persiste a través de todos los seres humanos es el 20%.

Los investigadores también se han encontrado con que hay regiones del cromosoma humano que carecen totalmente de genoma neandertal.

“El cromosoma 7, por ejemplo, no tiene absolutamente ninguno. No sabemos a ciencia cierta por qué no hay ADN neandertal allí, pero podría ser que era incompatible con el ADN del humano moderno. Curiosamente, el gen FOXP2, que se sabe que está asociado con las habilidades del lenguaje, se encuentra justo en el centro de esa región”, asegura Vernot.

Por tanto, el ser humano actual ha heredado una gran cantidad de genes de neandertal, “algo que desconocíamos hace apenas cinco años”, pero muchos de esos genes probablemente no tienen ninguna función diferente a las versiones humanas actuales. “Algunos de ellos parecen habernos ayudado, específicamente los implicados en la piel”, añade Vernot.

En este punto también coincide el estudio publicado por *Nature* que analiza la ascendencia neandertal, y los problemas y ventajas de este cruce.

Oasis y desiertos del genoma neandertal

El equipo de la Universidad de Harvard estudió de qué forma influye el ADN neandertal en los genomas humanos actuales. “Ahora que se puede estimar la probabilidad de que una variante genética particular haya surgido de los neandertales, podemos empezar a entender cómo nos afecta el ADN heredado”, declara David Reich, profesor de genética en la Escuela de Medicina de Harvard (HMS, por sus siglas en inglés) y autor principal del artículo de *Nature*.

Reich y su equipo –en el que también está implicado Svante Pääbo, del Instituto Max Planck de Antropología Evolutiva (Alemania)– analizaron variantes genéticas en 846 personas de origen no africano, 176 personas procedentes de África subsahariana, y un neandertal de hace 50.000 años, cuya secuencia del genoma publicó este mismo equipo en 2013.

Algunas de estas mutaciones neandertales eran perjudiciales y fueron eliminadas posteriormente por la acción de la selección natural

La información más fiable que tienen los investigadores para determinar si una variante genética proviene o no de un neandertal es si esa variante aparece en algunos humanos no africanos y en neandertal, pero no en los del África subsahariana.

Los investigadores se encontraron con que algunas áreas del genoma humano moderno no africano son ricas en ADN neandertal, y que este pudo haber sido de ayuda para la supervivencia humana. Otras áreas eran como 'desiertos' con un menor promedio de ascendencia neandertal.

El hallazgo de estas últimas regiones fue lo "más emocionante" para Sriram Sankararaman, de HMS y el Instituto Broad. "Esto sugiere que la introducción de algunas de estas mutaciones neandertales eran perjudiciales para los ancestros humanos no africanos, y fueron eliminadas posteriormente por la acción de la selección natural", asegura.

Infertilidad y selección natural

El equipo demostró que las áreas con poca ascendencia neandertal tienden a agruparse en dos partes del genoma: en los genes que son más activos en los testículos y los genes en el cromosoma X.

Cuando los ancestros humanos se encontraron y se mezclaron con los neandertales, las dos especies estaban al borde de la incompatibilidad biológica

Este patrón se ha relacionado en muchos animales con un fenómeno conocido como infertilidad híbrida, que supone que la descendencia de un macho de una subespecie y una hembra de otra distinta tienen baja o

ninguna fertilidad.

"Esto sugiere que cuando los ancestros de los seres humanos se encontraron y se mezclaron con los neandertales, las dos especies estaban al borde de la incompatibilidad biológica", apunta Reich.

Las poblaciones humanas de hoy en día, que pueden estar separadas unas de otras hasta 100.000 años (como los africanos occidentales y los europeos), son totalmente compatibles, sin ninguna evidencia de aumento de infertilidad masculina. Por el contrario, las poblaciones humanas antiguas y neandertales aparentemente se enfrentaron a retos de mestizaje tras 500.000 años de separación evolutiva.

Riesgo de enfermedades

El equipo también midió cómo el ADN neandertal presente en los genomas humanos de hoy en día afecta a la producción de queratina y al riesgo de padecer ciertas enfermedades.

Nueve variantes genéticas procedentes de los neandertales influyen en enfermedades relacionadas con la función inmune y la capacidad de dejar de fumar

Los expertos aseguran que la ascendencia neandertal se incrementa en aquellos genes que afectan a los filamentos de queratina. "Esta proteína fibrosa influye en la dureza de la piel, el cabello y las uñas, y puede ser beneficiosa en entornos fríos, proporcionando un aislamiento más grueso", dijo Reich.

"Es tentador pensar –añade el científico– que los neandertales se adaptaron al entorno no africano y proporcionaron esta ventaja genética a los seres humanos".

Por último, también demostraron que nueve variantes genéticas humanas conocidas procedían probablemente de los neandertales. Estas variantes influyen en enfermedades relacionadas con la función inmune y también con

algunos comportamientos, como la capacidad de dejar de fumar.

Para tratar de mejorar los resultados sobre el genoma humano han desarrollado además, con un equipo de Gran Bretaña, una prueba que puede detectar la mayoría de las aproximadamente 100.000 mutaciones de origen neandertal que han descubierto, en personas de ascendencia europea y están llevando a cabo un análisis en un biobanco que contiene datos genéticos de medio millón de británicos.

"Espero que este estudio de lugar a una mejor comprensión y más sistemática de cómo la ascendencia neandertal afecta a la variación de los rasgos humanos modernos", dijo Sankararaman.

El equipo está estudiando también las secuencias del genoma de los habitantes de Papúa Nueva Guinea, para construir una base de datos de las variantes genéticas que se puedan comparar con el homínido de Denisova, encontrado en Siberia.

Referencias bibliográficas:

B.Vernot, J.M. Akey. "Resurrecting Surviving Neanderthal Lineages from Modern Human Genomes" Edición avanzada de *Science*. 29 de enero de 2014.

Sriram Sankararaman, Swapan Mallick, Michael Dannemann, Kay Prüfer, Janet Kelso, Svante Paabo, Nick Patterson, David Reich. "The genomic landscape of Neanderthal ancestry in present-day humans" *Nature* 29 de enero de 2014. doi:10.1038/nature12961.

Copyright: **Creative Commons**

TAGS

QUERATINA | NEANDERTAL | GENÉTICA | ADN | GENES | HUMANO |
ENFERMEDAD | EVOLUCIÓN |

Creative Commons 4.0

You can copy, distribute and transform the contents of SINC. [Read the conditions of our license](#)