

19/2/2010

Evolución biológica y cultural humana. Confluencia de la genética y las ciencias humanas

Un comentario al artículo

Kevin N. Laland, John Odling-Smee and Sean Myles. How culture shaped the human genome: bringing genetics and the human sciences together. *Nature Reviews Genetics* 11, 137-148 (February 2010), doi:10.1038/nrg2734

Por el **Prof. Nicolás Jouve**

La revista *Nature Genetics*, publica en su número de Febrero de 2010 un extenso e interesantísimo artículo de revisión que trata del efecto de la Evolución cultural humana sobre la selección y evolución genética de poblaciones humanas.

El artículo está firmado por los Dres. Kevin N Laland de la Univ. británica de St Andrews, John Odling-Smee, de la Univ. de Oxford y el americano Sean Myles, de la Univ. Cornell de Ithaca, New York.

De acuerdo con los datos recogidos en este artículo, investigadores de diversas especialidades convergen en la idea de que la evolución humana está mediada por la interacción de genes y hábitos culturales.

La Biología actual admite que la evolución se produce porque la variación surge como consecuencia de mutaciones aleatorias, que nutren de diversidad a las poblaciones. De entre las alternativas génicas que afectan a la eficacia biológica, es decir a la capacidad reproductiva de sus portadores, las más favorables se mantienen en las poblaciones de generación en generación, debido fundamentalmente a la selección natural. Conviene recordar que las mutaciones surgen de modo espontáneo y aleatorio y constituyen en último término el fenómeno natural que nutre de variantes génicas (alelos), y en definitiva de diversidad, a las poblaciones. Los nuevos alelos originados de este modo, son después sometidos a selección, pudiendo seguir diferente suerte: su eliminación, expansión, recombinación o incluso fijación, de acuerdo con la contribución a la capacidad adaptativa de sus portadores. Estos son los principios básicos de la selección natural propuesta por Charles Darwin y demostrada merced a los modelos matemáticos aportados por Ronald Fisher, John Haldane y Sewall Wright, a principios del siglo XX, según los cuales la capacidad de evolucionar de las poblaciones se correlaciona con la cantidad de variación genética existente relativa a la capacidad adaptativa (Teorema Fundamental de la Selección Natural). De cualquier forma es importante tener en cuenta que las mutaciones que favorecen la adaptación o la supervivencia (por ejemplo mutaciones de resistencia a enfermedades, mejor aprovechamiento de los recursos alimenticios, etc), no surgen como respuesta a la presencia del agente limitante de la adaptación (un patógeno, la presencia de un tipo de alimento, etc.), o cuando hace falta para mejorar la capacidad de sobrevivir, aprovechar mejor el medio o dejar más descendientes, sino por azar en cualquier momento. La evolución opera en dos etapas. La primera creadora de diversidad (mutación). La segunda por selección natural, que es el tamiz que favorece a los genotipos que presentan mayor capacidad reproductiva o eficacia biológica en cada momento.

En términos genéticos, la evolución consiste en una modificación de las características genéticas

de las poblaciones a lo largo de las generaciones. La forma habitual de evolucionar las especies es a base de mutaciones aleatorias y selección de las formas que debido a su genotipo presentan mayor capacidad adaptativa. Pero el caso del hombre *Homo sapiens*, es un caso excepcional y único en la naturaleza ya que singular y única es su condición de ser una realidad indisoluble de cuerpo y alma. *Homo sapiens*, el hombre sabio, es la única especie que construye su propia biografía por medio de la razón. Es la única especie que además de transmitir genes (herencia biológica), transmite experiencias adquiridas a través de su relación interpersonal y con los restantes seres de la naturaleza (legado cultural). De esta forma, en la evolución humana, a la evolución biológica se añade un proceso único y singular en el conjunto de las especies que configuran el conjunto de los seres vivos, la evolución cultural. De acuerdo con Francisco Ayala "existen en la humanidad dos clases de herencia: la biológica y la cultural, que pueden también ser llamadas herencia orgánica y superorgánica. La herencia biológica es, en el hombre, semejante a la de los demás organismos dotados de reproducción sexual y está basada en la transmisión, de padres a hijos y por medio de las células sexuales, de la información genética codificada en el ADN. La herencia cultural, por el contrario, es exclusivamente humana y reside en la transmisión de información mediante un proceso de enseñanza y aprendizaje, que es en principio independiente de la herencia biológica"

Lo que nos señalan los autores en la revisión de Nature, es que la evolución cultural puede influir en la evolución biológica, porque a la selección natural, que opera siempre mediando en la criba de las combinaciones genéticas más adecuadas para la adaptación, se unen las prácticas culturales que pueden favorecer la selección de determinadas variantes génicas surgidas por mutación. De acuerdo con este análisis, los genes y la cultura podrían probablemente estar contribuyendo de forma conjunta a la evolución humana, influyendo en la dinámica evolutiva de nuestra especie. La premisa de este artículo es que, a la herencia genética se suman las prácticas culturales, que pueden contribuir a remodelar el genoma humano por medio de una selección indirecta de un legado de genes fruto de la experiencia. Esta selección puede ser inconsciente y motivada por la propia acción humana en el medio ambiente. De este modo, se propone un modelo de co-evolución génico-cultural provisora de los cambios actuales de las características genéticas de nuestra especie.

De acuerdo con este artículo, el número de genes humanos que podría estar acelerando su evolución por razones culturales podría elevarse a unos dos mil, lo que supone cerca del 10% de nuestro genoma. Entre los genes candidatos de evolución influida por razones culturales se citan casi un centenar.

| Genes | Function or phenotype | Inferred cultural selection pressure |
|--|--|---|
| <i>LCT, MAN2A1, SI, SLC27A4, PPARD, SLC25A20, NCOA1, LEPR, LEPR, ADAMTS19, ADAMTS20, APEH, PLAU, HDAC8, UBR1, USP26, SCP2, NKX2-2, AMY1, ADH, NPY1R, NPY5R</i> | Digestion of milk and dairy products; metabolism of carbohydrates, starch, proteins, lipids and phosphates; alcohol metabolism | Dairy farming and milk usage; dietary preferences; alcohol consumption |
| Cytochrome P450 genes (<i>CYP3A5, CYP2E1, CYP1A2 and CYP2D6</i>) | Detoxification of plant secondary compounds | Domestication of plants |
| <i>CD58, APOBEC3F, CD72, FCRL2, TSLP, RAG1, RAG2, CD226, IGJ, TJP1, VPS37C, CSF2, CCNT2, DEFB118, STAB1, SP1, ZAP70, BIRC6, CUGBP1, DLG3, HMGCR, STS, XRN2, ATRN, G6PD, TNFSF5, HbC, HbE, HbS, Duffy, α-globin</i> | Immunity, pathogen response; resistance to malaria and other crowd diseases | Dispersal, agriculture, aggregation and subsequent exposure to new pathogens; farming |
| <i>LEPR, PON1, RAPTOR, MAPK14, CD36, DSCR1, FABP2, SOD1, CETP, EGFR, NPPA, EPHX2, MAPK1, UCP3, LPA, MMRN1</i> | Energy metabolism, hot or cold tolerance; heat-shock genes | Dispersal and subsequent exposure to novel climates |
| <i>SLC24A5, SLC25A2, EDAR, EDAR2, SLC24A4, KITLG, TYR, 6p25.3, OCA2, MC1R, MYO5A, DTNBP1, TYRP1, RAB27A, MATP, MC2R, ATRN, TRPM1, SILV, KRTAPs, DCT</i> | The externally visible phenotype (skin pigmentation, hair thickness, eye and hair colour, and freckles) | Dispersal and local adaptation and/or sexual selection |
| <i>CDK5RAP2, CENPJ, GABRA4, PSEN1, SYT1, SLC6A4, SNTG1, GRM3, GRM1, GLRA2, OR4C13, OR2B6, RAPSN, ASPM, RNT1, SV2B, SKP1A, DAB1, APPBP2, APBA2, PCDH15, PHACTR1, ALG10, PREP, GPM6A, DGGI, ASPM, MCPH1, FOXP2</i> | Nervous system, brain function and development; language skills and vocal learning | Complex cognition on which culture is reliant; social intelligence; language use and vocal learning |
| <i>BMP3, BMP2, BMP5, GDF5</i> | Skeletal development | Dispersal and sexual selection |
| <i>MYH16, ENAM</i> | Jaw muscle fibres; tooth-enamel thickness | Invention of cooking; diet |

Señalaremos entre ellos algunos de los más interesantes. El alelo de la tolerancia a la lactosa del gen LCT, habría sufrido una fuerte selección positiva en menos de 9000 años, desde la domesticación de los animales de granja de los que obtenemos la leche y otros derivados lácteos (Bersaglieri et al. 2004). Otro gen cuya estructura alélica puede haberse visto alterada por la acción humana es el de la beta-globina. El alelo HbS, es una forma alterada del gen HbA que codifica la beta-globina normal. HbS contribuye a la deformación de los hematíes, por una mutación que repercute en la sustitución de un aminoácido en la proteína, lo que determina la disminución de la capacidad de transportar oxígeno y como consecuencia la enfermedad conocida como anemia falciforme. Sin embargo, el alelo alterado HbS confiere resistencia a la malaria. Por este motivo podría haber crecido su frecuencia, acompañando a la tala masiva de bosques practicada por los primitivos agricultores en África central, para extender los cultivos de la yuca u otras especies tropicales. Al esquilmar los bosques habrían crecido las áreas encharcadas y las lagunas que podrían haber favorecido el aumento de las poblaciones de mosquitos transmisores de la malaria (Durham, 1991). Es claro que en este caso la acción del hombre sobre la naturaleza habría favorecido un aumento indirecto de la frecuencia de un alelo de un gen humano en la propia población humana. Otro caso de aumento de frecuencias génicas de determinado alelo en las poblaciones humanas debido a causas culturales lo presenta el alelo determinante de diabetes de tipo 2. Se trata de un alelo que interviene en una reducción de la actividad metabólica, lo que a su vez parece haber acompañado la dispersión de las poblaciones de la Polinesia. La expansión de estas poblaciones a través del océano habría determinado una fuerte selección a favor de individuos con un mayor control del desgaste energético, lo que habría determinado a la larga el incremento en la población del alelo de la diabetes tipo-2 (Myles et al. 2007).

Entre los ejemplos de la modificación del genoma humano ocupa un lugar destacado el gen FOXP2, cuya mutación causa deficiencias de expresión oral o incluso incapacidad para el habla. En este caso la evolución cultural favorecería una selección de individuos con mejor capacidad de comunicación. El gen FOXP2, existe en los demás animales superiores investigados, pero parece mostrar una rápida evolución en la línea evolutiva que ha conducido al hombre moderno. En la evolución humana este gen ha mostrado una selección positiva más rápida que en el resto de las especies de mamíferos. El estudio de la secuencia de bases del gen muestra un ritmo más acelerado en el reloj molecular en los últimos 200.000 años, como lo evidencia el mayor número de mutaciones puntuales de lo que cabría esperar en comparación con los primates más próximos (Enard et al. 2009). Otro caso parecido lo presenta el gen MYH16, que muestra una delección (mutación de pérdida de parte de la secuencia) en un alelo de frecuencia elevada en el genoma humano, con relación a otros primates. En este caso, la mutación se habría visto favorecida al contribuir, al igual que FOXP2 a la mejora de la comunicación oral, por intervenir en la reducción de un músculo de la mandíbula, al tiempo que se modificaban las costumbres alimenticias de los seres humanos (Stedman et al. 2004). Finalmente, el artículo nos menciona también que el incremento de la esperanza de vida, la longevidad de los seres humanos, puede deberse también a una variación de la frecuencia de los genes que sintetizan determinadas toxinas (Caspari and Lee, 2004).

En resumen, la modificación de las condiciones de vida impuestas por la adquisición de determinados hábitos culturales está influyendo en la composición genética de las poblaciones humanas. Además del interés para la interpretación de la singular evolución humana, estas investigaciones resaltan el considerable potencial del intercambio inter-disciplinar para proveer nuevos hitos sobre como la cultura está influyendo en la remodelación del genoma humano.