

El origen de la especie humana: ¿una fusión cromosómica?

Hace 60 años dos investigadores, [Joe Hin Tjio](#) y [Albert Levan](#), determinaron que la dotación cromosómica (cariotipo) de la especie humana es de 46 cromosomas, es decir 23 parejas y no 48 como se pensaba anteriormente (1). Para ello fue clave la introducción de una serie de **mejoras en las técnicas de cultivo de los fibroblastos humanos**. sobre todo su tratamiento con colchicina que paraba la división de las células en una fase adecuada para la observación de los cromosomas-metáfase se llama- y que, además, contraía los cromosomas de forma adecuada para su visualización al microscopio. Curiosamente, en los años siguientes, y mediante la aplicación de dichas mejoras se determinó que nuestros parientes más cercanos (grandes simios como chimpancés, bonobos, gorilas u orangutanes) sí poseen 48 cromosomas. **¿Cómo y cuándo se produjo esta diferencia de números cromosómicos?** Y sobre todo, **¿qué papel tiene esta diferencia en el origen de nuestra especie?** Los últimos avances de las técnicas de análisis genético están permitiendo que se profundice mucho en estas dos cuestiones.



Imagen: A. Levan y H.J. Tjio /Fuente: *Nature Reviews Genetics*



Imagen: La primera célula humana que mostraron Tjio y Levan y que demostraba que nuestro cariotipo está constituido por 46 cromosomas y no 48 / Fuente: *Nature Reviews Genetics*

Una fusión cromosómica: el origen de la diferencia

A principios de los 60, las **técnicas citogenéticas** no permitían hacer estudios comparativos de los cromosomas en general y de los primates en particular. Cuando más adelante se pusieron a punto técnicas que permiten obtener patrones de bandas e interbandas coloreadas en los cromosomas, se puso de manifiesto que nuestro segundo cromosoma en tamaño es el resultado de la fusión de dos cromosomas de nuestros parientes evolutivos más próximos.

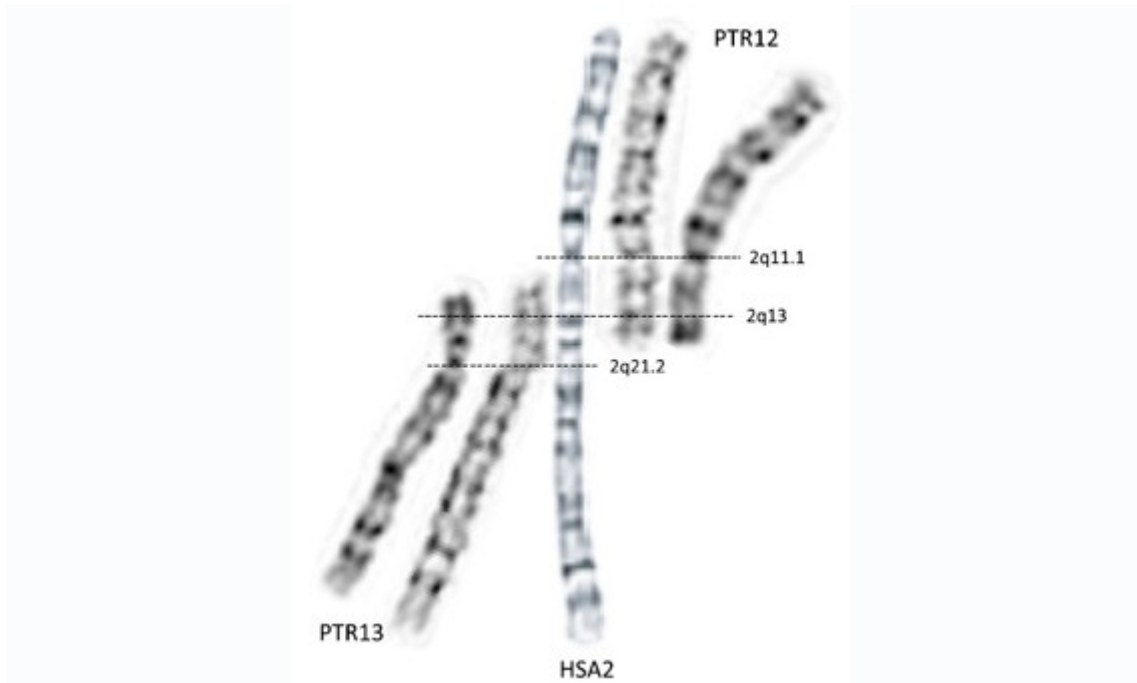


Imagen: comparación del patrón de bandas del cromosoma 2 humano (HSA2) con los cromosomas 12 y 13 del chimpancé (PTR12 y PTR13, respectivamente). 2q21;2q13; 2q11.1 son las distintas regiones de nuestro cromosoma 2 que, en la zona de la fusión, corresponden a los cromosomas 12 y 13 del chimpancé. HSA-Homo Sapiens; PTR-Pan Troglodites, es decir chimpancé. Fuente: **Molecular Cytogenetics**

Pero, hasta que a partir de los 70 no llegaron las técnicas moleculares que permiten analizar el ADN directamente sobre los cromosomas, no se pudo caracterizar en profundidad tal reordenación cromosómica que nos diferencia del resto de los grandes simios. Así, se observó que más o menos **en el centro de nuestro cromosoma 2 existen secuencias de ADN teloméricas y subteloméricas** (normalmente presentes solo en los extremos de los cromosomas, pero no en zonas internas) (2). Con ello se aclaraba que la fusión de los dos cromosomas habría sido completa, es decir, extremo con extremo. Y cuando ya en nuestros días se ha podido disponer de los genomas humanos y los de los grandes simios se ha puesto de manifiesto cómo **el contenido genético de nuestro cromosoma 2** se corresponde con la suma de dos cromosomas de nuestros parientes simioscos.

Sin embargo, también se ha determinado que en la zona de fusión que ha originado nuestro cromosoma 2 faltaban algunas regiones y secuencias correspondientes a zonas subteloméricas presentes en los dos cromosomas que se fusionaron en nuestra especie. Es decir, que **en la fusión debió de haber pérdidas y reordenaciones de parte del material genético** de los dos cromosomas originariamente independientes en nuestros ancestrales comunes con los grandes simios.

Denisovanos, Neanthertales y grandes simios: ¿cuándo nos separamos?

Los análisis que se están efectuando en la actualidad sobre los genomas de especies extintas directamente emparentadas con nosotros, como los [Denisovanos](#) y los Neanderthales, demuestran que estas especies ya presentaban la fusión cromosómica que originó el largo cromosoma 2 característico de los humanos (3). Por lo tanto, **esta reordenación cromosómica es muy antigua**: las estimaciones por distintos métodos van desde 0.75 a 4.5 millones de años.

Que los Denisovanos y Neanderthales tuvieran el mismo número cromosómico que nosotros puede explicar el hecho de que los descendientes de los cruzamientos interespecíficos con nuestra especie fuesen viables y posiblemente fértiles. Y que por ese motivo haya quedado **huella de sus**

características genéticas en nuestro genoma, como también ponen de manifiesto los análisis genómicos comparativos de las tres especies. En cambio, los hipotéticos descendientes de los cruzamientos de las tres especies de homínidos mencionadas (46 cromosomas) con los ancestrales de los grandes simios (48 cromosomas) tendrían problemas de incompatibilidad cromosómica y seguramente no serían viables. De hecho, no se ha encontrado en nuestro genoma, ni en el de nuestros primos Neanderthales y Denisovanos, huella alguna de características genéticas específicas de los grandes simios. Por lo tanto, **la fusión cromosómica pudo constituir un mecanismo de aislamiento reproductivo eficaz** que nos aisló de los ancestrales de los grandes simios.

Por último, es posible que la fusión cromosómica que originó nuestro cromosoma 2 pueda estar asociada a la aparición de algunas características distintivas de nuestra especie. Así, varios genes que en nuestro cromosoma 2 se encuentran cercanos a la zona donde ocurrió la fusión cromosómica se están expresando con mayor intensidad en nuestra especie en comparación con lo que sucede en los grandes simios. Precisamente dichos genes se expresan sobre todo en tejidos y órganos tan importantes como el cerebro y las gónadas (4). Y en segundo lugar, **es posible que la pérdida de algunas secuencias de ADN que tuvo lugar como consecuencia de la fusión tuviera efectos “positivos” en nuestros ancestrales.**

Para terminar de aclarar lo que sucedió con esta reordenación cromosómica tan característica de nuestra especie habrá que ver si **en los próximos años seremos capaces de obtener ADN de especies extintas más antiguas como Homo erectus o Homo heidelbergensis** y con ello aclarar si la fusión está asociada al origen de todo el Género Homo, es decir, de todos los linajes “humanos” ; o de analizar en profundidad y de forma comparativa la zona de fusión de nuestro cromosoma 2 y las zonas subteloméricas de los dos cromosomas de los grandes simios involucrados en la fusión, algo que de momento no se ha conseguido.

Fuente: <https://www.bbvaopenmind.com/el-origen-de-la-especie-humana-una-fusion-cromosomica/>