
CONOCIMIENTOS ACTUALES Y POSIBILIDADES DE ACCIÓN EN GENÉTICA EVOLUTIVA

FRANCESC MESTRES

Ante todo me gustaría mencionar que a continuación lo que expondré no son más que mis opiniones personales. Para realizar un análisis sobre el estado actual de la genética evolutiva y de sus aplicaciones creo necesario llevar a cabo una pequeña introducción histórica de esta materia. La aparición de la genética moderna, a principios del siglo XX, permitió el afianzamiento del darwinismo, en tanto adolecía de una falta de explicaciones adecuadas sobre cómo se transmitían las adaptaciones favorables a las siguientes generaciones. A partir de esta fusión y de la acumulación de nuevas observaciones, experimentos y modelos teóricos, apareció hacia los años cuarenta del siglo pasado la teoría sintética de la evolución. Desde entonces no ha cesado de enriquecerse y crecer con nuevas aportaciones de diferentes áreas de la biología. El desarrollo de la genética molecular fue un poco agresivo en diferentes centros, donde se presentó a los genéticos de poblaciones en particular, y a los evolucionistas en general, como investigadores anclados en problemas y procedimientos anticuados. Nada más lejos de la realidad, puesto que de la fusión de las técnicas moleculares con los modelos poblacionales se generó la evolución molecular (una breve reseña de este proceso puede encontrarse en Hartl and Clark 1989). Esta rama ha enriquecido ampliamente la teoría evolutiva y pienso que ha revalorizado el papel de la selección natural. Los primeros trabajos en evolución molecular mostraron el papel de la deriva genética en este nivel (neutralismo), pero con el paso de los años (y de más investigaciones) se ha ido detectando el efecto de la selección natural en el ámbito molecular. Otro enfoque principal de la genética evolutiva ha sido el estudio de los procesos de especiación. Se han llevado a cabo muchos experimentos y proyectos de investigación en esta área y con la llegada de las técnicas y de los marcadores moleculares se han podido desarrollar importantes avances en nuestro conocimiento.

Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, Av. Diagonal, 645.
08028 – Barcelona, España. / fmestres@ub.edu

Última colaboración en *Ludus Vitalis*, "La percepción del tiempo evolutivo", vol. XIII, num. 24, 2005, pp. 15-24.

Sin embargo, muchos investigadores creen que la genética evolutiva es aún una especialidad donde priman o, incluso, únicamente se desarrollan modelos matemáticos para explicar la evolución con base en cambios en las frecuencias génicas (Sampedro 2006). Esta visión no es cierta, ya que nuestra ciencia se ha expandido al mismo ritmo que los avances técnicos y nos han permitido ahondar en cuestiones clásicas del área y también abierto nuevos interrogantes. La moderna teoría evolutiva tiene en cuenta los nuevos avances en genética del desarrollo (Carroll 2005), genómica (Campbell and Heyer 2002), etc. En lo que sí estoy claramente de acuerdo con Sampedro es que quizás haría falta una reunión internacional formal de destacadas figuras en genética evolutiva, y evolución en sentido amplio, para presentar a la comunidad científica y a la sociedad la actualización de la teoría sintética de la evolución. El director de mi equipo de investigación, Lluís Serra, sugirió hace tiempo que sería muy recomendable realizar este encuentro internacional, y quizás Francisco J. Ayala, por sus amplios conocimientos y relaciones, podría ser el catalizador.

Esta pequeña introducción nos ha permitido ver de forma breve la transformación de la genética evolutiva en aproximadamente un siglo. Me gustaría comentar algunos aspectos de mi disciplina respecto al coloquio propuesto. Un ámbito que en la actualidad se considera muy importante, y que además ha tenido relevancia política y por tanto ha pasado a ser una área prioritaria de financiación pública, ha sido el de los estudios de biodiversidad y de genética de la conservación. Si se mira el contenido de algunos libros de texto sobre esta última especialidad se puede observar que muchas lecciones son de genética de poblaciones bastante clásicas (por ejemplo, puede consultarse Frankham *et al.* 2004). Una cuestión interesante es: ¿hasta qué punto debe el ser humano incidir en la biodiversidad natural? Es obvio que el ser humano no debe destruir los hábitats y por lo tanto diezmar gratuitamente las especies. En cambio, si una especie está al límite de su desaparición por causas naturales, ¿debemos nosotros intervenir y alterar el curso de la naturaleza? ¿Hemos de preservar artificialmente una especie en peligro de extinción debido a que ya no es adaptativa por el mero hecho de que nos gusta desde el punto de vista estético? Me gustaría hacer una última consideración respecto a esta temática. El gran ecólogo Ramón Margalef comentó que la naturaleza ha sufrido en el pasado grandes extinciones y reducciones drásticas de la biodiversidad, y que siempre se ha recuperado, como es lógico, con otras formas de vida. Según él, la naturaleza será capaz de sobrevivir y de recuperarse de los estragos que pueda causar el hombre. Él se refería a la potencialidad de la naturaleza, y no estaba en absoluto de acuerdo con las barbaridades llevadas a cabo por el ser humano respecto al medio ambiente. Por tanto, las acciones agresivas del ser humano sobre la naturaleza son totalmente intolerables. Como científicos que estudiamos los seres vivos

debemos concientizar a la opinión pública y a los gobernantes sobre las consecuencias de la sobrexplotación de las pesquerías, la tala masiva de las selvas tropicales, la destrucción de la capa de ozono, la emisión a gran escala de dióxido de carbono que produce un calentamiento global del planeta, etc. Otra cuestión interesante en este ámbito es el hecho de que vivimos en una época de globalización del planeta, y que la economía y los medios de transporte actuales han permitido que tengan lugar grandes migraciones de seres humanos a distintos puntos del orbe. Podemos pensar si se deben 'preservar' ciertos grupos étnicos humanos frente al posible mestizaje debido a las migraciones en masa. El cómo tratar la biodiversidad humana es un tema importante. Aunque es un tema opinable, personalmente considero que debemos dejar actuar a la naturaleza también en este ámbito. Así, por ejemplo, los pueblos que habitan el Mediterráneo son un crisol de razas, que se han ido mezclando entre sí desde tiempos remotos. Lo importante es el ser humano como tal, con independencia de su raza.

Otra especialidad importante es la genética forense (para detalles respecto a esta materia puede consultarse a Butler 2005). Las técnicas moleculares permiten identificar genotipos muy concretos y por tanto a los diferentes individuos de una población (y me refiero con este término a su sentido más amplio). Quizás la situación que más conoce el gran público es la resolución de casos criminales, ya sea a través de juicios mediáticos o bien mediante series televisivas. No es este el único ámbito de aplicación de esta especialidad, ya que también es útil en los estudios de paternidad y en la identificación de cadáveres después de un accidente. Así como la técnica de identificación de los marcadores moleculares la puede realizar perfectamente un técnico de laboratorio que conozca de forma suficiente el manejo de los termocicladores y de las reacciones de PCR, el análisis de los resultados es mucho más complejo y para ello se requiere de personas formadas en genética evolutiva, en concreto, buenas conocedoras de genética de poblaciones y estadística. En este contexto aparecen las típicas y recurrentes preguntas de bioética: ¿Es lícito tener un banco de datos genético-molecular de los individuos de la población? Este banco de datos podría ser de interés policial o bien para la identificación de cuerpos que difícilmente podría llevarse a cabo por otros procedimientos. Sin embargo, podría tener otros usos, por ejemplo, podría ser utilizado por compañías de seguros, que podrían evaluar *a priori* los riesgos de enfermedad de potenciales asegurados. Este es un tema clásico que ya fue comentado hace unos años por Suzuki and Knudtson (1990).

Me gustaría también comentar cómo la genética evolutiva puede aportar sus conocimientos al ámbito de la genética en medicina. En la actualidad se valora ampliamente el papel de la selección natural en medicina, no solamente a nivel de la resistencia bacteriana a los antibióticos, sino en

muchos otros aspectos (Corbella 2006). Sin embargo, la genética médica había sido tradicionalmente una disciplina difícil de abordar antes de la llegada de las técnicas moleculares. Hace aproximadamente un par de décadas muchos profesionales de la medicina en mi país ni la consideraban. La llegada de los métodos de secuenciación del DNA cambió radicalmente este panorama y muchos laboratorios se pusieron a localizar y secuenciar genes humanos cuyas mutaciones causan diferentes patologías. Ello fue relativamente sencillo, pero laborioso, para los casos de herencia monogénica. Sin embargo, llegó un momento en que las enfermedades producidas por un único gen, y por tanto con un patrón de transmisión sencillo, fueron todas estudiadas. Quedaban por estudiar muchos síndromes complejos que están controlados por un número variable de genes y además que pueden estar condicionados por diversos factores ambientales. En estos casos, se pasó al análisis de estos caracteres complejos mediante las herramientas de otra disciplina tradicionalmente relacionada con la genética evolutiva, la genética de los caracteres cuantitativos. Esta materia había sido frecuentemente despreciada por amplios sectores de genetistas y sin embargo se ha demostrado muy eficaz para detectar genes responsables de muchas patologías humanas. La llegada de nuevas formas de detección de variabilidad a nivel molecular y el uso de modelos matemáticos adecuados (muchos de ellos fundados sobre el armazón teórico de la genética de poblaciones) han permitido profundizar en los conocimientos sobre diferentes enfermedades humanas (un buen libro sobre este tema es Sudbery 2002). Recientemente se ha puesto a punto una serie de tecnologías y procedimientos de análisis que son útiles tanto a nivel de genética médica como de genética evolutiva. Así, por ejemplo, el proyecto internacional HapMap y la posibilidad de analizar más de 100 000 SNPs (polimorfismos de un solo nucleótido) en un único experimento han hecho posibles los estudios a nivel del genoma entero (Genome Wide-SNP), con gran cantidad de aplicaciones potenciales en medicina y evolución de poblaciones humanas (Gibbs and Singleton 2006). Pero también se debe ser prudente y no generar falsas expectativas en la opinión pública sobre la curación en plazos concretos de tiempo de ciertas enfermedades, como por ejemplo el cáncer. Por último, hay que reconocer que la organización del genoma humano, y en general de muchas especies, ha demostrado ser más compleja de lo que inicialmente pensábamos, incluso la definición de gen aparece en la actualidad más complicada de lo que se creía hace pocos años (Pearson 2006). Por tanto, es de suponer que un enfoque multidisciplinar del problema puede aportar nueva luz sobre este apasionante tema.

Para finalizar, me gustaría recordar que aunque el ser humano es capaz en numerosas ocasiones de controlar el ambiente, continúa sujeto a las

fuerzas evolutivas y que aunque la evolución humana es principalmente cultural, no se debe olvidar la evolución biológica sobre nuestra especie.

BIBLIOGRAFÍA

- Butler, J. M. (2005), *Forensic DNA Typing: Biology, Technology and Genetics of Str Markers*. NY: Elsevier Science & Technology Books.
- Campbell, A. M. and Heyer, L. J. (2002), *Discovering Genomics, Proteomics and Bioinformatics*. NY: Benjamin Cummings Pub. Co., Inc.
- Carroll, S. B. (2005), *Endless Forms Most Beautiful: The New Science of Evo Devo and the Making of the Animal Kingdom*. London: W. W. Norton & Co. Ltd.
- Corbella, J. (2006), "Darwin triunfa en el hospital", *La Vanguardia* 19-10-2006.
- Frankham, R., Ballou, J. D. and Briscoe, D. A. (2004), *Introduction to Conservation Genetics*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Gibbs, J. R. and Singleton, A. (2006), "Application of genome-wide single nucleotide polymorphism typing: Simple association and beyond," *PLoS Genet.* 2: e150.
- Hartl, D. L. and Clark, A. G. (1989), *Principles of Population Genetics*. Sunderland, Mass: Sinauer Assoc. Inc. Pub.
- Pearson, H. (2006), "What is a gene?", *Nature* 441: 399–401.
- Sampedro, J. (2006), "Se busca un nuevo Darwin", *El País* 19-3-2006.
- Sudbery, P. (2002), *Human Molecular Genetics*. 2nd ed. Harlow, UK: Prentice Hall.
- Suzuki, D. and Knudtson, P. (1990), *Genethics: The Ethics of Engineering Life*. Melbourne: Allen and Unwin.