



## ¿DE DÓNDE VENIMOS? ORÍGENES HUMANOS Y GENÓMICA

*Rasmus Grønfeldt Winther*

*Traducción de Darío Zárate Figueroa*

### UN EXPERIMENTO MENTAL

Imagina aterrizar en la ciudad más grande de un planeta alienígena, su capital. Te asombra descubrir que todos los humanoides tienen, con pocos centímetros más o menos, la misma estatura, que todos tienen cuerpos musculosos, casi idénticos, y que los rasgos faciales de todos son muy similares: pómulos altos, narices pequeñas y ojos negros. Quizá lo más sorprendente para ti sea que todos tienen la piel morada. La embajadora que te acompaña te explica que la piel morada es resultado de la interacción de las proteínas pigmentadoras de la piel, el sol doble de ese sistema planetario, y generación tras generación de reproducción voluntaria y totalmente aleatoria. Mientras caminan hacia su importante reunión, la embajadora también te informa que todos los humanoides adultos del planeta lucen iguales. Ella no es ninguna excepción. Llamemos a este planeta *Unidad*.

Ahora recuerda el laboratorio experimental de la evolución propuesto por Darwin, y sobre el cual aprendiste en las clases de biología del bachillerato; las islas Galápagos y la amplia variedad de especies de pinzones y tortugas que allí se encuentran. Ahora habitemos esas islas, en nuestra mente, con poblaciones pequeñas e idénticas de humanos de hace 200,000 años. Agreguemos unas cuantas decenas de islas más grandes, con ecosistemas diferenciados, que además disten unas de otras y sean mutuamente inalcanzables. Démosles unos cuantos millones de años de evolución. Los humanos en las islas de este



John Gurche, reconstrucción de un *Homo erectus*

experimento mental llegarán a ser muy diferentes en términos de cuerpo, comportamiento y cultura. Llamemos a esta situación hipotética *Galápagos a gran escala*.

¿El *Homo sapiens* del año 2020 es más parecido a los habitantes del planeta Unidad o de Galápagos a gran escala? ¿Y qué nos dice esto sobre nuestra historia evolutiva y hacia dónde podríamos dirigirnos? La genética y la genómica modernas nos enseñan que nuestra especie es mucho más cercana a la de Unidad. La variación genética humana muestra que nuestra especie es relativamente joven, se ha expandido con rapidez y presenta una variación genética bastante continua a lo largo de toda nuestra geografía. Sin embargo, abundan las controversias.

## CUADRO GENERAL

Puesto que los humanos muestran tantas diferencias de tamaño, forma, color y comportamiento en distintas partes del mundo, podría parecer que estamos más cerca de Galápagos

a gran escala que de Unidad. Sin embargo, no es así. Nuestra joven especie se originó en África a partir de unas pocas poblaciones, muy emparentadas entre sí, de escasos individuos. Poblaron al mundo grupos reducidos que salieron de África, crecieron y se expandieron, y experimentaron algunas modificaciones a causa de la selección natural, la deriva genética aleatoria y la mutación. Las cruces ocasionales a través de grandes distancias no dejaron de ocurrir a lo largo de la historia. Aunque la evidencia fósil nos sugiere algunas partes de este cuadro, las ciencias genómicas de las últimas décadas han sido las que han precisado y confirmado —a veces de maneras sorprendentes— varias propiedades de la distribución global de la diversidad genética del *Homo sapiens*: nuestra especie tiene una variación genética reducida en comparación con muchas otras; la variación no africana es básicamente un subconjunto de la variación africana; y la mayor parte de la variación genética se encuentra dentro de poblaciones hu-



John Gurche, modelado de un *Homo sapiens*

manas locales, mientras que sólo alrededor del 5% se encuentra entre las razas continentales. El *Homo sapiens* es mucho más cercano a los habitantes de Unidad. En un sentido importante, todos somos africanos.

Sin embargo, existen excepciones a un patrón como el de Unidad. Después de todo, Unidad y las Galápagos a gran escala son los extremos de un amplio espectro que va desde ninguna diferenciación genética hasta una diferenciación genética significativa entre los grupos de una especie. Para muchos genes, existen al menos pequeñas diferencias entre las personas cuyos ancestros vivieron en África, el centro y sur de Asia, Asia oriental, Europa, el Medio Oriente, Oceanía y las Américas. Aun así, son raros los “alelos privados” exis-

tentes sólo en un subconjunto de poblaciones humanas. Cuando examinamos al *Homo sapiens* en un nivel de detalle burdo, en general y en promedio, y como si viéramos todo el mapa del mundo en una sola hoja de papel, nuestra especie se ajusta bien al modelo de Unidad. Y al menos en algunas partes del mundo —sobre todo en las grandes ciudades multiculturales—, nuestros hijos están volviéndose cada vez más parecidos a los habitantes de Unidad. Sin embargo, si nos enfocamos en un nivel de detalle más fino, explorando nuestra especie en busca de genes específicos o comparaciones contextuales de sólo unas cuantas poblaciones, como si observáramos un mapa de Copenhague o la Ciudad de México en esa misma hoja de papel, resulta que nuestra especie presenta muchas propiedades de Galápagos a gran escala. Esa pizca es lo que hace que la genómica poblacional de nuestra especie sea tan cargada. ¿Los alelos asociados con el cáncer, la velocidad de *sprint* o la inteligencia podrían estar distribuidos desigualmente a través del mundo? De ser así, ¿qué consecuencias tendría, para bien o para mal, el conocimiento de las poblaciones de origen para el conocimiento individual, la terapia, el control social y la vigilancia?

### **SOBRE EL ORIGEN DE LAS NACIONES: ¿HISTORIAS CULTURALES O BIOLÓGICAS?**

En lo referente a las nacionalidades, los grupos étnicos o las poblaciones culturales, consideremos que casi todos los pueblos del mundo tienen un relato sobre su origen, tal vez de siglos o milenios de antigüedad. En Europa, pensemos en la historia de Rómulo y Remo para la antigua Roma; o en Arminio (o Hermann), contemporáneo de Jesús, conocido como unificador de las tribus germanas gra-

cias a su victoria sobre los romanos en la batalla del bosque de Teutoburgo; o las narraciones de singularidad profunda y prehistórica entre los vascos. Los estudios genéticos de restos humanos arcaicos (por ejemplo, de neandertales o de esqueletos de la Edad de Bronce en Europa, Asia central y el Medio Oriente) demuestran que dichas historias nunca ocurrieron en realidad. La mayoría de los relatos de orígenes nacionales, étnicos o culturales resultan ser productos que cumplen importantes funciones sociales y políticas, pero son sumamente erróneos en cuanto a los hechos básicos de los orígenes reales: los humanos arcaicos se entremezclaron de manera significativa, tuvieron migraciones drásticas y relativamente recientes, y formaron grupos mucho más numerosos de lo que estos mitos representan.

A manera de ejemplo, consideremos que hemos llegado a entender que Europa nació durante la Edad de Bronce (aproximadamente 3000-500 a.n.e.). Aunque los mitos de origen conservan su fuerza en diversos contextos nacionales y culturales de Europa —particularmente en la retórica adoptada por los partidos políticos de extrema derecha con posturas anti-inmigración, que parecen dominar cada vez más el escenario político europeo—, la historia real es bastante compleja: los pueblos de la cultura yamna llegaron a Europa a caballo desde las estepas caspias y se mezclaron con agricultores de la Edad de Piedra. Este mestizaje dio lugar (a grandes rasgos, en la Europa nororiental) a la cultura de la cerámica cordada, dentro de la cual, probablemente, surgieron y se extendieron las lenguas protogermánicas y protoeslávicas. Este patrón básico de migración y mestizaje en la Europa de la Edad de Bronce se ha corrobora-

do con evidencia de ADN gracias a Morten Allentoft, Rasmus Nielsen, Kristian Kristiansen y Eske Willerslev, y sus colaboradores en la Universidad de Copenhague y otros lugares, y a otro equipo de investigación que incluye a Wolfgang Haak en la Universidad de Adelaide en Australia, David Reich y su equipo en Harvard y MIT, y colaboradores en Alemania, España, Suecia, Rusia y otros lugares. Allentoft y sus coautores escribieron:



John Gurche, recreación de Lucy (*Australopithecus afarensis*)

## Nuestra especie tiene una variación genética reducida en comparación con muchas otras; [...] En un sentido importante, todos somos africanos.

Nuestros resultados implican que gran parte de la base del actual paisaje genético de Eurasia se formó en el complejo patrón de expansiones, mezclas y reemplazos durante este periodo [la Edad de Bronce].

Esta historia multimodal, con gradientes y burbujas genéticas a lo largo de Europa, desmiente cualquier relato sobre un linaje nacional único o puro. [Las genealogías culturales y biológicas rara vez coinciden. Lo que tú o yo queramos sacar de todo esto es una discusión aparte, muy interesante e importante.]

Emplear la genética como un "detector de supuestos" (desarrollo la metodología en *When Maps Become the World*) para narraciones de origen, por incompletas y falibles que puedan ser las metodologías genéticas, a menudo restan importancia a los tradicionales mitos de origen tribal o nacional, promueven la comprensión y explicación de los paisajes poblacionales contemporáneos.

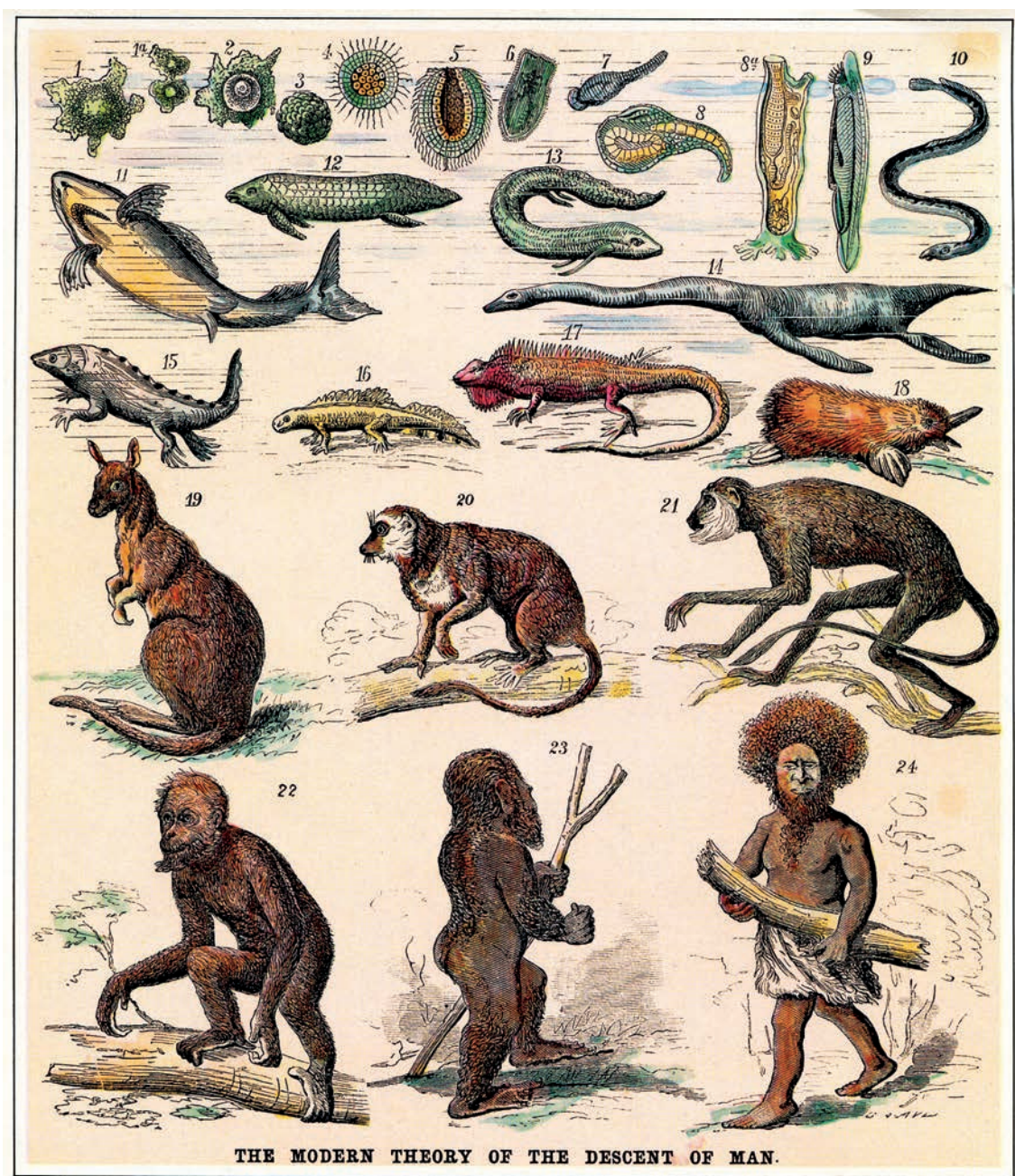
### SALIDOS DE ÁFRICA: TRES PATRONES GENÓMICOS BÁSICOS

Veamos ahora tres patrones básicos de variación genética humana que sugieren la historia de genealogía biológica global más probablemente cierta: la teoría del origen africano del ser humano.

*Baja diversidad promedio de nucleótidos.* De las especies cuyo genoma se ha mapeado exhaustivamente, el *Homo sapiens* tiene una diversidad de nucleótidos inusualmente baja. Todos los miembros de nuestra especie somos

básicamente idénticos en aproximadamente, y en promedio, 999 de 1000 pares base. Dado un genoma total de tres mil millones de nucleótidos, y una diferencia promedio de alrededor de 0.1% entre dos humanos cualesquiera, los individuos diferirán típicamente en unos tres millones de nucleótidos. A manera de comparación, las moscas *Drosophila*, la especie habitualmente empleada en estudios genéticos, difieren una de otra en 1%, diez veces nuestra diversidad; los bonobos difieren entre sí en 0.77%, los chimpancés en 0.134% y los gorilas en 0.158%. El maíz tiene una diversidad de nucleótidos aun mayor que las moscas *Drosophila*, y la soya tiene algo más que los seres humanos. Es cierto que el *Homo sapiens* tiene más diversidad que la mayor parte de los grandes gatos: aproximadamente el doble que los leones y leopardos; desafortunadamente para sus prospectos de futuro, el chita tiene una diversidad de casi 0%. Sin importar de dónde provengas, tú y yo somos, genéticamente, muy similares. Unidad, ciertamente.

*La variación no africana es un subconjunto de la variación africana.* África es mucho más variable genéticamente que el resto del mundo, y gran parte de la variación genética del resto del mundo es un subconjunto de la variación genética africana. Las poblaciones africanas tienen aproximadamente el doble de diversidad de nucleótidos que las no africanas. Es decir, dos personas cuyos ancestros recientes fueron de origen africano difieren entre sí, en promedio, por 1:900 nucleótidos (0.11%), mientras que dos personas cuyos ancestros recientes fueron de origen europeo difieren entre sí, en promedio, por aproximadamente 1:1600 nucleótidos (0.063%). Además, África tiene aproximadamente la mitad del número



Ernst Haeckel, *The Modern Theory of the Descent of Man*, 1874



John Gurche, reconstrucción de un *Homo naledi*

total de “alelos<sup>1</sup> privados” geográficos —es decir, tipos de genes que son únicos de una región específica—, mientras que el resto se distribuyen entre las otras seis regiones del mundo; nótese que sólo el 8% de todos los alelos comunes son privados. Como tercera medida de variación, consideremos la distribución de los aproximadamente ocho mil alelos comunes estudiados por Noah Rosenberg, de la Universidad de Stanford. Por supuesto, cerca del 82% se encontraban en África, muchos más que en cualquier otro continente. Más aún, en una primera aproximación, la mayoría (87%-90%) de los alelos comunes encontrados en un continente no africano también se encontraron en África, pero no ocurrió lo contrario. Por ejemplo, sólo 74% de los alelos comunes observados en África se observaron en Europa, y sólo 63% de los alelos comunes

identificados en África se encontraron en las Américas. De hecho, la cantidad de alelos comunes disminuye conforme nos alejamos de África, en el siguiente orden: Medio Oriente, Europa, centro y sur de Asia, Asia oriental, Oceanía y América. Una última medida de la variación genética, que es relevante aquí, es la heterocigosidad, que mide cuán uniformemente se distribuyen los alelos en cada sitio de una población dada. Una baja heterocigosidad en un sitio indica que la mayor parte de los genotipos de esa población son homocigóticos (por ejemplo, AA o aa) en vez de heterocigóticos (Aa). Resulta interesante que la heterocigosidad intrapoblacional disminuye como función lineal de la distancia geográfica desde Addis Abeba, Etiopía.

Le pérdida de (I) diversidad de nucleótidos, (II) alelos privados, (III) alelos comunes y (IV) heterocigosidad genética conforme nos alejamos de África puede explicarse en térmi-

<sup>1</sup> Las formas que puede tener un mismo gen.

nos de un modelo de *efecto fundador serial*. Conforme el *Homo sapiens* emigraba de África, pasamos por una serie de cuellos de botella genéticos en los cuales grupos reducidos colonizaban nuevas regiones. Estos grupos representaban sólo una parte de la variación genética de la población madre, medida por (I) – (IV) (todas éstas son medidas teóricamente relacionadas). Los humanos que llegaron a América por el estrecho de Bering pasaron más veces por este proceso de cuello de botella, aunque las poblaciones indígenas de Oceanía, que lo experimentaron casi el mismo número de veces, en algunas ocasiones coincidentes con los Americanos. ¿Es África como la capital del planeta Unidad?

*Mientras más separadas estén dos poblaciones en las rutas de migración humana, menos genéticamente similares son.* Aunque las diferencias genéticas entre dos poblaciones cualesquiera son relativamente pequeñas, las poblaciones más separadas entre sí son más diferentes genéticamente. Para simplificar, mientras más lejos esté una población de otra, más diferentes serán sus frecuencias de alelos para los sitios típicos. Además, este cambio tiende a ser clinal, es decir que varía de manera uniforme, siguiendo el modelo de *aislamiento por distancia*. Además de la variación clinal, hay pequeños saltos discontinuos en la distancia genética, asociados con barreras geográficas tales como los océanos, el Himalaya o el Sahara.

## ¿Y AHORA QUÉ?

Se requiere una reflexión meticulosa y crítica sobre el estudio de los orígenes del *Homo sapiens*, la influencia de los neandertales y los homínidos de Denisova (¡y otros homínidos por descubrirse!) en las poblaciones humanas

contemporáneas, y la división, borrosa o no, de las poblaciones humanas actuales en grupos étnicos, poblaciones o “razas”. Los enfoques genómicos sobre los orígenes y divisiones de nuestra especie son una de las áreas más multidimensionales de la ciencia contemporánea. Dado nuestro mundo cada vez más globalizado, con su flujo acelerado de información, comercio y migrantes voluntarios o refugiados desplazados, nos vemos expuestos a una variedad cada vez más amplia de lenguas, comportamientos, vistas y olores en nuestras vidas cotidianas. Crecen los prejuicios, los malentendidos y la violencia. En contraste con el esencialismo de la antropología de los siglos XVIII y XIX —y con el prejuicio de algunas personas en la actualidad—, nuestra ciencia genómica más avanzada sugiere que existe una profunda conexión biológica entre todos los pueblos. Las propiedades físicas y cognitivas básicas del ser humano son universales. De nuevo, esta naturaleza de nuestra especie, semejante a la del planeta Unidad, no es completa. Aunque todos somos africanos, el *Homo sapiens* presenta algunas propiedades de Galápagos a gran escala. Por consiguiente, enfrentamos temas desafiantes. **U**

---

### Bibliografía sugerida:

- Bellwood, P., *First Migrants: Ancient Migration in Global Perspective*. Wiley-Blackwell, Chichester, Reino Unido, 2013.
- Cavalli-Sforza, L.L. y Feldman, M.W., “The Application of Molecular Genetic Approaches to the Study of Human Evolution”, *Nature Genetics*, 2003, núm. 33, pp. 266-275.
- Diamond, J., *Armas, gérmenes y acero: breve historia de la humanidad en los últimos trece mil años*, Debate, Barcelona, España, 2006.
- Rosenberg, N.A., “A Population-Genetic Perspective on the Similarities and Differences Among Worldwide Populations”, *Human Biology*, 2011, núm. 83, pp. 659-684.
- Winther, R.G., “Race and Biology”, en Paul C. Taylor, Linda Martin Alcoff, and Luvell Anderson (eds.), *The Routledge Companion to Philosophy of Race*, Routledge, Nueva York, 2018, pp. 305-320.