

Avance y Perspectiva

Revista de divulgación del CINVESTAV

Premio Nobel de Fisiología o Medicina 2022

Karina Galache · Saturday, October 15th, 2022

Categorías: [Ciencia en el Mundo](#)

En la novela “El mundo de Sofía” del autor noruego Jostein Gaarder, la heroína se encuentra en el buzón un par de cartas dirigidas a ella con las siguientes preguntas: ¿quién eres?, ¿de dónde viene el mundo? Estas simples e intrigantes cartas hacen que Sofía se obsesione con ellas y se embarque en una aventura fantástica, que la lleva a visitar a los más famosos filósofos de la historia: desde Sócrates hasta Sartre. Las preguntas están íntimamente relacionadas con otra que ha ocupado un sitio preponderante en todas las religiones y teorías filosóficas, y en los últimos siglos, también en la ciencia: ¿cuál es el origen de la humanidad?

Es asombroso el nivel de entendimiento que tenemos hoy en día acerca de nuestro origen como especie, al igual que lo rápido que ha avanzado el conocimiento. Este progreso ha sido fruto de un esfuerzo interdisciplinario en el que convergen ciencias como geología, fisiología, paleontología, genética de poblaciones, biología molecular, genómica y bioinformática. Así, personajes como Niels Steensen (Nicolaus Steno), Geroge Mendel, Charles Darwin, Thomas H. Morgan, Sewall Wright, J. B. S. Haldane, Ronald Fisher, Walter Fiers y David Haussler pueden considerarse pioneros de la moderna ciencia conocida como paleogenómica, que se encarga de estudiar el pasado por medio del análisis del material genético conservado en restos de organismos antiguos.

Los trabajos de Mendel y Darwin son bien conocidos, pero vale la pena recordar un poco de las contribuciones de los demás. Niels Steensen es considerado como el padre de la estratigrafía y proporcionó una de las primeras explicaciones acerca del origen de los fósiles. Thomas H. Morgan y su equipo demostraron que los genes son entidades físicas alineados en los cromosomas. Sewall Wright, J. B. S. Haldane y Ronald Fisher desarrollaron gran parte de los fundamentos matemáticos de la genética de poblaciones. Walter Fiers llevó a cabo la primera secuenciación genómica, y David Haussler lideró el equipo que publicó el primer genoma humano esencialmente completo.

Armado con el bagaje descrito, Svante Pääbo abordó desde la perspectiva de la paleogenómica, la relación entre nuestra especie y otras especies de homínidos hoy extintas (en particular *Homo neandertalensis*), pero que coexistieron con el *Homo sapiens* en algún momento. Gracias a sus contribuciones, Pääbo fue galardonado con el Premio Nobel en Fisiología o Medicina de 2022.



REUTERS/Lisi Niesner

Se estima que el último ancestro común del ser humano y los chimpancés vivió hace aproximadamente 6 millones de años, que el género *Homo* apareció alrededor de hace 3 millones de años y que el *Homo erectus* entró en escena hace más o menos 1.8 millones de años. Este último fue el primer homínido en emigrar del continente africano, y eventualmente dio origen a los Neandertales en Asia y Europa, donde vivieron desde aproximadamente hace 400 mil años, hasta su extinción hace alrededor de 30 mil años. Es decir, coexistieron con el hombre moderno por al menos 20 mil años, lo que abre el debate sobre la manera en que ambas especies interactuaron. Pronto quedó claro que las técnicas paleontológicas normales eran insuficientes para dar respuesta a esta pregunta y que se requerían análisis genómicos.

El primero en usar herramientas genéticas para estudiar las relaciones entre grupos de humanos contemporáneos y su origen evolutivo fue Allan Wilson, quien empleó ADN mitocondrial para tal propósito. Sus resultados fueron fundamentales para la teoría contemporánea de que todas las especies de homínidos se originaron en África.

En los 80, Svante Pääbo llevó a cabo una estancia posdoctoral en el laboratorio de Allan Willson. A partir de entonces, empezó un largo proyecto en el que consiguió purificar y secuenciar ADN mitocondrial de fósiles de Neandertales provenientes de diferentes sitios. Los retos eran enormes pues los huesos del periodo de interés estaban fuertemente contaminados con ADN bacteriano, así como con el ADN de los humanos que manipularon los fósiles. Pääbo abordó este problema diseñando técnicas dirigidas a minimizar la contaminación y enfatizando la necesidad de que los resultados fuesen reproducidos por diferentes laboratorios. Al realizar análisis comparativos mediante modelos filogenéticos de ADN mitocondrial de seres humanos modernos, chimpancés y Neandertales, Pääbo pudo demostrar que los *Homo sapiens* se originaron en África en el periodo que va de hace 120 a 150 mil años, de acuerdo con el hallazgo previo de Willson, y que el último ancestro común entre los Neandertales y los humanos anatómicamente contemporáneos vivió entre 550 y 690 años en el pasado. Más adelante, a principios de este siglo, Pääbo mostró, estudiando la variabilidad genética, que tanto los humanos modernos como los Neandertales se originaron a partir de poblaciones pequeñas que posteriormente se expandieron por el resto del mundo.

La siguiente pregunta que Pääbo decidió abordar fue si los Neandertales contribuyeron al genoma humano. Para responderla era necesario secuenciar el genoma nuclear, pues el ADN mitocondrial solo posee información de la línea materna. Sin embargo, los retos técnicos para aislar y secuenciar este tipo de ADN eran órdenes de mayor magnitud, pues mientras que una célula puede tener cientos de mitocondrias, sólo tiene 2 copias de ADN nuclear, una por cada cromosoma. Para este fin, Pääbo convocó a un equipo de más de 50 especialistas quienes desarrollaron y adaptaron novedosas técnicas de purificación y secuenciación masiva de ADN y, en 2010 lograron la hazaña de publicar el primer borrador del genoma Neandertal. Al compararlo con el de seres humanos de distintas partes del mundo, varios equipos comprobaron que era más parecido al de individuos no africanos que al de personas originarias de África, en tanto que no se halló gran diferencia entre los genomas no africanos. Dado que los Neandertales sólo vivieron en Europa y Asia, estos hallazgos sugirieron que los Neandertales se cruzaron con los humanos contemporáneos cuando éstos salieron de África, y antes de que se expandieran al resto del planeta.

También en 2010, el equipo liderado por Pääbo descubrió una nueva especie de homínidos (los homínidos de Denisova o Denisovanos) al estudiar el ADN mitocondrial de un fósil proveniente de Siberia. Análisis posteriores demostraron que el ADN de los Denisovanos también está presente en

el genoma de los humanos contemporáneos.

Aunque el ADN de especies ancestrales como los Neandertales o los Denisovanos se encuentra en muy poca cantidad en el genoma humano contemporáneo, hay evidencia de que los eventos de entrecruzamiento mediante los cuales este ADN llegó a nuestra especie fueron cruciales para su expansión por todo el mundo. Por ejemplo, se han identificado secuencias ancestrales relacionadas con la capacidad de sobrevivir a grandes alturas en los habitantes de los Himalayas, así como otras relacionadas con la inmunidad ante algunos patógenos.

Svante Pääbo, quien es considerado como uno de los fundadores de la paleogenómica, trabaja en la actualidad en el Instituto Max Planck de Antropología Evolutiva (del que fue fundador) en Leipzig, Alemania. Como se ha resumido en este artículo, sus descubrimientos han sido fundamentales para mejorar nuestro entendimiento de una de las grandes preguntas de la humanidad: ¿de dónde venimos? Sin duda, el premio Nobel que se le acaba de otorgar es más que merecido. Actualmente está interesado en otra de las grandes preguntas: ¿qué es lo que nos hace humanos? Para tratar de contestarla estudia secuencias que están presentes en el genoma de *Homo sapiens*, pero no en los de los Neandertales y los Denisovanos, en los que se mantiene la secuencia ancestral, conservada desde la separación de los chimpancés.

Este artículo está basado principalmente en la reseña publicada en el sitio web de la Fundación Nobel (<https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/2022/advanced-information/>). Se recomienda ampliamente ver la serie de televisión titulada *First Peoples* (<https://www.pbs.org/show/first-peoples/>) en el que estos temas se abordan de una forma bastante amena y donde Pääbo tiene un papel protagónico.

This entry was posted on Saturday, October 15th, 2022 at 6:53 pm and is filed under [Ciencia en el Mundo](#)

You can follow any responses to this entry through the [Comments \(RSS\)](#) feed. Both comments and pings are currently closed.