

THE CONVERSATION

Rigor académico, oficio periodístico



Shutterstock/Blackday

¿Cómo evolucionó la cara humana? El síndrome de Williams nos aporta pistas

12 enero 2020 21:48 CET

¿Qué cambios moleculares y celulares han ocurrido durante la evolución humana? Es la pregunta que intentan responder nuestros dos grupos desde Italia y España. En Milán estudiamos los trastornos del desarrollo neuronal y técnicas para desarrollar modelos de laboratorio de estos. En Barcelona, los fundamentos biológicos del lenguaje y la mente humana, con atención a la evolución del *Homo sapiens*.

Ambos grupos tenemos un interés común en las características únicas del Síndrome de Williams-Beuren, cuya genética alberga pistas sobre cómo el ser humano se domesticó a sí mismo.

El síndrome de Williams y la cresta neuronal

El síndrome de Williams está causado por la pérdida de la región del mismo nombre, una pequeña parte del cromosoma 7. Los humanos tienen dos copias de cada cromosoma, uno por cada progenitor, pero las personas con este síndrome tienen solo una.

Este síndrome provoca un crecimiento ralentizado y discapacidad intelectual, pero también una alta sociabilidad. Los pacientes de Williams pueden llegar a ser muy amigables incluso con desconocidos. Además, tienen una alta capacidad para el aprendizaje del lenguaje y la música.

También causa un aspecto facial muy característico.

Otras personas tienen tres copias de la región de Williams en vez de una. Este trastorno se llama “7dup” (duplicación en el cromosoma 7). Los afectados muestran rasgos diametralmente opuestos en la forma de la nariz y la frente, en comparación con los de Williams. Al contrario que ellos, tienen sociabilidad reducida o autismo.

Autores



Alejandro G. Muñoz Andirkó

PhD student, Universitat de Barcelona



Alessandro Vitriolo

Postdoctoral fellow, University of Milan



Cedric Boeckx

ICREA Professor, Universitat de Barcelona



Giuseppe Testa

Full professor Department of Oncology and Hematology-Oncology, University of Milan



Pedro Tiago Martins

PhD Student, Universitat de Barcelona

Por ello, es posible que los genes detrás de estas condiciones influyan en el desarrollo de nuestra forma de la cara, cognición y sociabilidad.

El síndrome de Williams está asociado a la reducción de las células madre de la cresta neuronal. Estas células derivan en otros tipos de células en el cuerpo, como las del cráneo y la cara. También están ligadas a las reacciones de miedo y la agresividad.

¿Nos parecemos a los animales domesticados?

Los humanos modernos tenemos características similares a las que poseen los animales domesticados. Tenemos una mandíbula y dientes más pequeños y una cara más retraída respecto a nuestros primos lejanos, los neandertales. Estas diferencias son similares a las que encontramos entre lobos y perros y otros pares de animales salvajes y domesticados.

Detrás de estos cambios está una reducción del número de células de la cresta neuronal, como en el síndrome de Williams. En perros, la variación en uno de los genes de la región de Williams los hace más sociales.

Sin embargo, nadie había probado hasta ahora si otros genes de la región causaron cambios nuestra especie. ¿Hay otras similitudes entre nuestra evolución, el síndrome de Williams y la domesticación? ¿Nos volvimos más sociales en nuestra evolución?

La teoría de que las similitudes entre los seres humanos modernos y los animales domesticados se deben a un proceso evolutivo similar se llama *teoría de la autodomesticación*. Aunque la idea es antigua, no ha sido posible comprobarla de manera empírica hasta hace poco, gracias a lo que sabemos de las células de la cresta neuronal y la domesticación.

Células madre y la región de Williams

Hay un paciente especial del síndrome de Williams con una versión moderada del mismo. En esta persona, algunos genes de la región de Williams conservan dos copias, y no una. Como consecuencia, tiene una versión del síndrome más suave, con menos cambios faciales y discapacidad intelectual.

Nosotros hemos estudiado los efectos de uno de los genes preservados en este paciente (BAZ1B) mediante reprogramación celular. Esta tecnología consiste en revertir células de la piel a un estado de célula madre, que pueden luego ser convertidas en cualquier tipo de células que forman el cuerpo. Los biólogos usan esta tecnología para hacer pruebas en tejidos que no sería posible obtener de otra manera, como el cerebro y la cresta neuronal.

Los genes de nuestras caras

Para ello, tomamos muestras de pacientes de las condiciones que afectan a la región de Williams. Luego, usando esta tecnología, obtuvimos una lista de genes controlados por BAZ1B o afectados por su expresión en las células de cresta neuronal.

Después, descubrimos que los genes afectados por BAZ1B están asociados con cambios en la evolución humana. Estos cambios representan una cantidad de mutaciones presentes en proporción

muy alta en las poblaciones de seres humanos actuales. Esto indica que la evolución de nuestra cara y posiblemente nuestra cognición están influidas por este gen.

Biomedicina y evolución

En la variación del cráneo y la cara de los humanos modernos, los pacientes del síndrome de Williams y de 7dup representan dos puntos extremos. Sin embargo, hemos descubierto que también pueden ser una puerta a la comprensión de nuestra historia evolutiva. Los estudios de estas condiciones clínicas son de gran utilidad para entender nuestra evolución.

Así, hemos producido la primera evidencia de autodomesticación en el ser humano, definida como cambios en las células de la cresta neuronal durante la evolución humana.

Este trabajo publicado en la revista *Science Advances* muestra que es posible poner a prueba genes y mutaciones que han cambiado en la evolución del *Homo sapiens*, y que es posible inferir información sobre su rol en la biología humana.



Rendición artística de los resultados del estudio, en el que se compara un ser humano antiguo con uno moderno.
Copyright de Sofia Greta Catzone.

Este artículo ha sido escrito con la colaboración de Matteo Zanella, PhD Student en la Stem cell epigenetics Unit del IEO - Istituto Europeo di Oncologico, y coautor del estudio publicado en Science Advances.

Tranquilos, vegetarianos: las plantas ni sienten, ni padecen

Una mosca de la fruta de hace 6.000 años regaló al mundo los quesos y yogures modernos

Emigrar en situación emocional extrema: el síndrome de Ulises

Polvo de estrellas: de cómo la vida pudo caer del cielo