

01/2007

Evan E. Eichler



"Muchos dicen que la diferencia entre chimpancés y humanos es de apenas un 1%... no es así"

Desde el 2005 es investigador del Instituto Médico Howard Hughes y profesor adjunto del Departamento de Ciencias del Genoma de la Universidad de Washington, Seattle, (Washington). El profesor Eichler se doctoró en Genética molecular Baylor al College of Medicine, Houston, (Texas), en los Estados Unidos. Actualmente, sus áreas de investigación se centran en la duplicación genómica seguida de una mutación adaptativa que se considera una de las fuerzas primarias para l'evolució de la nueva funció. El objetivo a largo plazo de su investigación consiste a entender l'evolució, la patología y los mecanismos de la duplicación de los genes y la transposició del DNA dentro el genoma humano.

- ¿Nos puede explicar en qué consisten las duplicaciones genómicas?

- Las duplicaciones genómicas son secuencias repetitivas que existen en el genoma. Podéis imaginaros como copias de pequeñas regiones del ADN. Estos estudios son importantes ya que el rastro de estas secuencias nos permite saber más sobre el proceso de la evolución y de las enfermedades. Nuestro laboratorio trabaja en estas dos líneas de investigación.

- Explíquenos un poco más sobre sus investigaciones

- Nosotros queremos observar no solamente la secuencia del genoma sino también una información que se encuentra subyacente a ella. Utilizamos ambos datos para poder construir el conjunto, lo cual, nos permite detectar las duplicaciones y los cambios estructurales que se producen en estas regiones. Nuestra tarea implica el descubrimiento sistemático de estas regiones, el desarrollo de métodos para evaluar su variación, la detección de indicios de rápida evolución de los genes y, en última instancia, la correlación de esta variación genética con las diferencias fenotípicas dentro de una misma especie y entre ellas.

- Su trabajo le ha llevado a estudiar a los chimpancés. ¿Qué tan diferentes somos de ellos?

- Muchos dicen que la diferencia entre chimpancés y humanos es de apenas un 1%. Lo que pasa es que se refieren solamente a los cambios que se producen en los pares de bases (A, C, T y G). Pero si nos fijamos en las duplicaciones genómicas esta diferencia aumenta a un 4%. Estas duplicaciones son responsables de las diferencias genéticas y fenotípicas, diferencias que determinan cómo actuará un chimpancé y cómo actuará un hombre. Nosotros tenemos la hipótesis de que los grandes cambios evolutivos tienen un gran impacto, no solamente en las enfermedades, sino en el proceso que ha sufrido nuestro ADN para poder justamente diferenciarnos de los chimpancés o de los demás primates.

- Y esta diferencia establece las enfermedades que puede padecer cada primate. ¿Los humanos podemos contraer más enfermedades que los chimpancés?

- En realidad no tenemos una respuesta satisfactoria a esta pregunta y principalmente se debe a la falta de información. Aunque poseemos estudios detallados de las enfermedades que afectan a nuestra especie, no tenemos estos mismos estudios sobre los chimpancés o cualquier otro primate. Por tanto, las conclusiones que comparan poblaciones humanas con la de los chimpancés pueden ser forzadas y por ello incorrectas. Sin embargo, hay científicos que sostienen que hay enfermedades que sólo aparecen en los humanos. Por ejemplo, el caso de las enfermedades tropicales y en específico el SIDA. Esta enfermedad no tiene respuestas adversas en los chimpancés que se han estudiado y sin embargo en cualquier humano esta enfermedad puede ser letal.

- ¿Cuál es la novedad que aporta su trabajo a los estudios realizados hasta ahora sobre genética? ¿Bajo que paradigma reposan sus investigaciones?

- Nosotros tratamos de reconstruir la historia del genoma y estamos atentos a lo que su historia nos puede decir sobre la evolución de las enfermedades. Esto es lo que nos diferencia de los biólogos evolucionista y genetistas en general. Ellos estudian genes específicos de enfermedades, nuestro grupo de trabajo, en cambio, estudia los fenotipos de las enfermedades. Es decir, observamos directamente la arquitectura del genoma cuando procesa una enfermedad. Estas investigaciones parten de un paradigma que toma en cuenta la estructura dinámica de la estructura del genoma humano.

- ¿Y qué tienen que ver las enfermedades y la evolución en sus investigaciones?

- Una de nuestras hipótesis sugiere que las duplicaciones de algunos segmentos del genoma surgen de una transformación propia de la evolución. Este proceso da como resultado una nueva forma en la variación del DNA lo que contribuye a una rápida evolución en el gen de los primates. Lo que pasa es que algunas de estas duplicaciones a veces están asociadas con algunas enfermedades. Tomando en cuenta este aspecto nuestro trabajo consiste en predecir algunos comportamientos del genoma, evitando así que se desarrollen ciertas enfermedades. Por otro lado, intentamos entender el mecanismo subyacente de las duplicaciones de estos segmentos. ¿Y cómo hacemos esto? Pues observando como se produce este mismo proceso en diferentes linajes de una misma especie: chimpancés, gorilas y humanos.

- La evolución necesita de las mutaciones ¿éste es un proceso donde interviene el azar?

No, definitivamente no. Una de las conclusiones más importantes de nuestras investigaciones es que la aleatoriedad no existe en el proceso de las duplicaciones genómicas. Os explico. En el genoma existen áreas específicas que son propensas para duplicarse y otras que son propensas para aceptar estas áreas. Es decir, no todos los genes tienen las mismas probabilidades para duplicarse. Por consiguiente, lo que determina esta probabilidad es la posición del genoma no el azar. Así pues, al no existir la aleatoriedad, podemos predecir las enfermedades en nuestra especie.

Entrevista: Pablo Gallegos Riera y Lucas Santos

Fotos: Pier Caufapé

[View low-bandwidth version](#)