

Además de predecir el cambio evolutivo esperado entre generaciones, este modelo permite identificar potenciales restricciones al cambio evolutivo. Por ejemplo, no habrá cambio evolutivo en el rasgo 1 cuando, i) el propio rasgo 1 posee una baja varianza genética (G_{11}), ii) el gradiente de selección sobre el rasgo 1 (β_1) es débil o ausente, o iii) existe una correlación genética (G_{12}) negativa de tal modo que 2 no permite la evolución de 1. En este último caso (iii) la covarianza o correlación genética opera como una restricción al cambio evolutivo.

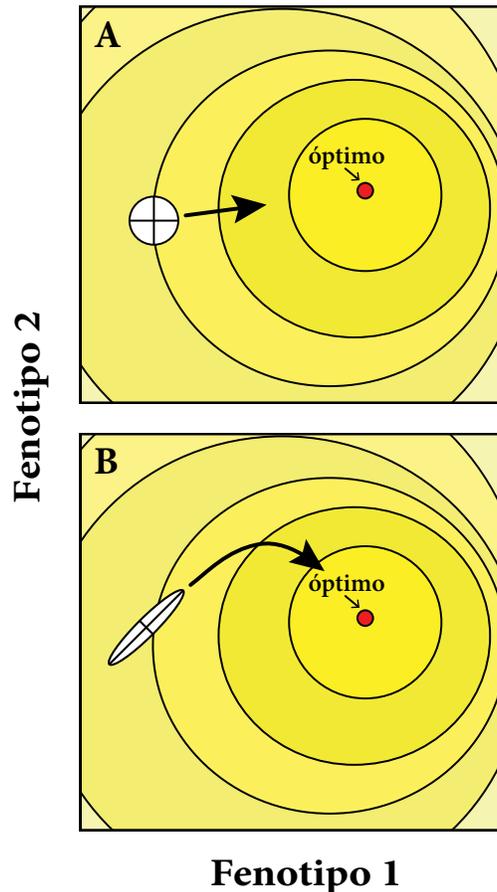


Figura 9. Representación de la trayectoria evolutiva de una población (dos genotipos) hacia un óptimo ambiental estable en una población con rasgos (A) sin correlación genética (B) correlacionados genéticamente.

Un aspecto importante de la evolución multivariada es que a diferencia del caso univariado en que la población puede moverse directamente hacia el óptimo ambiental, debido a restricciones impuestas por correlaciones genéticas la aproximación al óptimo no es lineal sino que depende de la fuerza de las correlaciones entre los rasgos involucrados (Figura 9).

CONCLUSIONES

Actualmente, uno de los desafíos importantes de la teoría de evolución fenotípica consiste en congeniar los modelos de evolución multivariada de caracteres cuantitativos (*i.e.*,

aquellos desarrollados brevemente en este capítulo) con aquellos de nivel macroevolutivo, es decir con los fenómenos de nivel superior al poblacional (*e.g.*, tasas de especiación, extinción y diversificación de especies). A pesar de formar parte implícita del modelo de evolución de Darwin, el avance en estos dos dominios ha ocurrido de manera relativamente independiente, lo cual ha generado un enorme hiato que no ha permitido lograr una visión unificada del cambio evolutivo en niveles micro y macroevolutivo. Esfuerzos teóricos recientes y nuevas evidencias empíricas permiten estar optimista respecto a la elaboración de puentes conectores. Por ejemplo, si los procedimientos que permiten representar y comprender la evolución de fenotipos a nivel filogenético se sustentan en modelos de cambio fenotípico poblacional y alteraciones de frecuencias genéticas, debiera ser posible en principio lograr conexiones razonables entre ambos dominios. En este contexto, diversos modelos de cambio se han examinado para representar la evolución de especies a un nivel filogenético que cuentan con modelos genético poblacionales (*e.g.*, modelos de difusión, modelos de umbrales, modelos de cadenas de Markov, procesos estocásticos basados en modelos de movimiento Brownia-

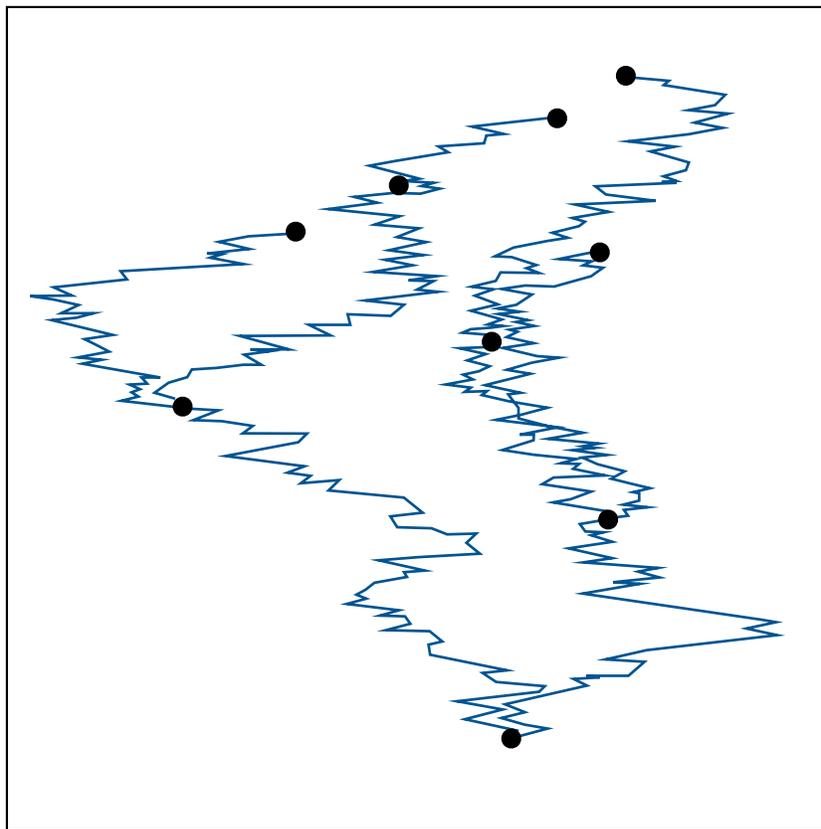


Figura 10. Evolución de un linaje bajo un modelo de cambio Browniano. Cada punto representa una especie ancestral o terminal (Figura 23.2 en Felsenstein 2004). En esta figura se observa la resultante de la evolución de un rasgo a partir de un proceso estocástico desde un único ancestro que se diversifica en 5 especies, cada rama sujeta a evolución Browniana independiente con varianza s^2 por unidad de tiempo y cambio neto en el tiempo t extraído de una distribución normal con promedio 0 y varianza s^2t .

no, entre otros, ver revisión en Felsenstein 2004, p. 391). El objetivo es encontrar un modelo poblacional que con el menor número de supuestos sea capaz de representar el proceso de evolución de los linajes de especies. Por ejemplo, una representación del proceso bajo un modelo Browniano es indicado en la Figura 10.

Finalmente, a lo largo de este capítulo se ha intentado revisar de una manera sencilla y didáctica algunos conceptos centrales de la maquinaria microevolutiva para la evolución fenotípica, incluyendo algunas perspectivas de desarrollo actual. Este resumen no ha pretendido ser exhaustivo sino que representa un punto de partida para ingresar en mayor profundidad a los tópicos más complejos de evolución fenotípica en poblaciones naturales.

AGRADECIMIENTOS

El autor agradece al Proyecto FONDECYT 1120155 (Ecological and genetic constraints on honesty evolution; Investigador Principal: Dr. Rodrigo Medel).

GLOSARIO

Adecuación biológica: fenotipo fundamental en biología evolutiva que resume los componentes de sobrevivencia y fecundidad y que permite la evolución poblacional.

Alelo aditivo: estado de un gen cuyo efecto sumado al de otros genes contribuye a la expresión de un rasgo fenotípico. Posee la propiedad de transmitirse a las siguientes generaciones.

Coefficiente de selección: Se refiere a cualquier parámetros, lineal o no lineal, que informa sobre la fuerza, signo y forma de la selección actuando sobre un rasgo fenotípico.

Dominancia: Se refiere a la contribución relativa de un alelo a un valor fenotípico respecto a la contribución del alelo alternativo. Si ambos alelos tienen igual dominancia, hay codominancia o dominancia igual a 0.

Fenotipo: Propiedad mensurable del organismo que resulta de la acción genética, ambiental, del desarrollo y sus interacciones. Su relación con el contexto ambiental posibilita el cambio evolutivo.

Heredabilidad: Índice que indica cuanto de la variación fenotípica poblacional es atribuible a factores genéticos.

Rasgo cuantitativo: rasgo orgánico cuya variación intrapoblacional es de naturaleza continua.

Respuesta evolutiva a la selección: Expectativa de cambio en el fenotipo uni o multivariado promedio de una población entre generaciones.

Selección fenotípica: Intercambiable con selección natural. Se refiere al proceso de representación diferencial de los individuos a un nivel intrageneracional.

Varianza fenotípica: Se refiere a la variación poblacional de un rasgo fenotípico.

BIBLIOGRAFÍA

- Brodie E.D., A.J. Moore & F.J. Janzen.** 1995. Visualizing and quantifying natural selection. *Trends in Ecology and Evolution* 10: 313–318.
- Conner J.K. & D.L. Hartl.** 2004. *A primer of ecological genetics*. Sinauer Associates, Sunderland, Massachusetts, USA.
- Cuartas-Domínguez M. & R. Medel.** 2010. Pollinator-mediated selection and experimental manipulation of the flower phenotype in *Chloraeabletioides* (Orchidaceae). *Functional Ecology* 24: 1219–1227.
- Felsenstein J.** 2004. *Inferring phylogenies*. Sinauer Associates, Massachusetts.
- Fisher R.A.** 1930. *The genetical theory of natural selection*. Clarendon Press, Oxford.
- González W.L., L.H. Suárez, R. Guíñez & R. Medel.** 2007. Phenotypic plasticity in the holoparasitic mistletoe *Tristerixaphyllus* (Loranthaceae): consequences of trait variation for successful establishment. *Evolutionary Ecology* 21: 431–444.
- Kingsolver J.G. & D.W. Pfennig.** 2007. Patterns and power of phenotypic selection in nature. *Bioscience* 57: 561–572.
- Lande R.** 1979. Quantitative genetic analysis of multivariate evolution, applied to brain:body size allometry. *Evolution* 33: 402–416.
- Lande R. & S.J. Arnold.** 1983. The measurement of selection on correlated characters. *Evolution* 37: 1210–1226.
- Larson E.J.** 2004. *Evolution: The remarkable history of a scientific theory*. Random House, New York.
- Lynch M. & B. Walsh.** 1998. *Genetics and analysis of quantitative traits*. Sinauer Associates, Sunderland, Massachusetts, USA.
- Medel R.** 2000. Assessment of parasite-mediated selection in a host-parasite system in plants. *Ecology* 81: 1554–1564.
- Medel R., A. Valiente, C. Botto-Mahan, G. Carvallo, F. Pérez, N. Pohl & L. Navarro.** 2007. The influence of insects and humming bird on the geographical variation of the flower phenotype in *Mimulus luteus*. *Ecography* 30: 812–818.
- Medel R. & J. Nattero.** 2009. Selección mediada por polinizadores sobre el fenotipo floral: examinando causas y blancos de selección natural. En: Medel, R., M.A. Aizen, & R. Zamora (eds.). *Ecología y Evolución de Interacciones Animal-Planta: Conceptos y Aplicaciones*. Editorial Universitaria, Chile.

Medel R., M.A. Méndez, C.G. Ossa & C. Botto-Mahan. 2010. Arms-race coevolution: the local and geographic structure of a host-parasite interaction. *Evolution, Education and Outreach* 3: 26–31.

Mitchell-Olds T. & R.G. Shaw. 1987. Regression analysis of natural selection: statistical inference and biological interpretation. *Evolution* 41: 1149–1161.

Schluter D. 1988. Estimating the form of natural selection on a quantitative trait. *Evolution* 42: 849–861.

Genética de poblaciones

Carlos Y. Valenzuela

Programa de Genética Humana, ICBM,
Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Palabras claves: : pangénesis, población mendeliana, frecuencias genotípicas, frecuencias génicas, polimorfismo, monomorfismo, panmixia, mutación, selección, deriva genética, migración, equilibrio de Hardy-Weinberg, selección normalizante, direccional, disruptiva, resiliencia.

INTRODUCCIÓN

El problema central

Propuesto el proceso evolutivo, por Darwin, como descendencia (herencia) con variación y diversificación por selección natural, quedó como problema central cuál era el origen de la diversidad y cuáles eran las leyes de transmisión de los caracteres y consecuentemente las de la evolución. En justicia no sólo Darwin fue quien propuso estas ideas, también lo hizo Wallace en casi los mismos términos. Sin embargo, la mayor parte de los biólogos de fines del siglo XVIII y los del siglo XIX eran evolucionistas bajo el nombre de transmutacionistas, creían en la transformación de las especies y varios pasaron sus vidas realizando cruces entre cepas, razas y especies para obtener híbridos fértiles (Kolreuter, Gardner, precursores de Mendel); con resultados muy pobres en cuanto a fertilidad de los híbridos interespecíficos en animales pero no así en plantas (trigo, maíz, arroz y otros cul-

tivables). En Chile el Abate Molina fue claramente evolucionista unos 60 años antes de los trabajos de Darwin-Wallace. Uno de estos convencidos evolucionistas fue Mendel que emprende sus investigaciones que duraron más de ocho años con el objeto de dilucidar las leyes que rigen el proceso de evolución orgánica (lo dice así en su trabajo fundamental). Cabe decir que este trabajo de Mendel fue publicado en 1865 (y no se generalizó hasta 1900 con motivo de su redescubrimiento), sólo siete años después de los trabajos de Darwin y Wallace (los empezó en 1856).

Pero las investigaciones de Mendel concluyeron que los factores hereditarios eran invariantes y la variación observada era una simple combinatoria de los factores fijos existentes por lo que la evolución era imposible. Por otra parte Darwin creía en la **pangénesis** que venía desde los griegos: los órganos enviaban gémulas por vía sanguínea a los gametos y estos se mezclaban para constituir los nuevos individuos. La pangénesis también hacía difícil la mantención de la variación por la tendencia, al combinarse las acciones de las gémulas en el descendiente, de ir al promedio y además, había que aceptar sin fundamento que las gémulas podían variar entre generaciones. Cuando en 1900 se redescubrieron los trabajos de Mendel, quedó claro que la herencia era particulada, es decir, factores hereditarios discretos, que no se mezclaban en los individuos y que segregaban en los gametos en proporciones definidas (1/2) y que producían los caracteres. Quedó también claro que la variación de los caracteres era producida por la combinatoria de estos factores (llamados genes posteriormente) en los individuos, que en el caso de las especies diploides eran dos, pero que al haber muchos de ellos en la población podían originar una variación enorme. Posteriormente se descubrió que estos genes estaban en cuerpos teñibles y visibles al microscopio a los que se llamó cromosomas. Más tarde se descubrió que la naturaleza de ellos correspondía al ácido desoxiribonucleico (ADN) con sus cuatro bases adenina, timina, guanina y citosina (A, T, C y G, respectivamente).

Se había descubierto la regularidad en la producción de diversidad en los individuos y la mantención de esa variación en la población; pero esa diversidad se conservaría igual hasta el infinito. Por tanto lo que faltaba por descubrir era el origen de la nueva diversidad o la fuente de la variación. Esta fuente de variación se descubrió y resultó ser la mutación tanto puntual como a nivel cromosómico. Entonces la mutación produciría nuevos alelos (el nombre para los genes alternativos que pueden pasar sólo uno al gameto correspondiente), y estos por combinación en los individuos diploides (eucariotes en general) o directamente en los haploides (procariotes en general) darían y mantendrían la diversidad genotípica y en interacción con el ambiente darían la diversidad fenotípica. Estaba todo listo para hacer una teoría cualitativa y cuantitativa del comportamiento de los genes, su variación y mantención en las poblaciones.

DESARROLLO

La población

Una población es un conjunto de seres reales o teóricos: de números, de tarros de una fábrica, de animales de un cerro, etc. aquí nos interesa precisar que es un conjunto de seres vivos que interactúan a través de relaciones bióticas (de vida) que pueden ser de ancestría o descendencia o ecosistémicas. Nos interesa la evolución de estas poblaciones y para ello debemos definir como describiremos, constataremos o mediremos los cambios a través del tiempo o de las generaciones. El elemento fundamental de la genética del cual sabemos su transmisión hereditaria es el carácter que puede ser un fenotipo.

Caracteres y fenotipos

Un carácter es un elemento morfológico, fisiológico, bioquímico o de comportamiento de los seres vivos por el que podemos clasificar o distinguir a los individuos de una población. Los fenotipos son caracteres que tienen alguna determinación genética. Todo fenotipo es un carácter pero no todo carácter es un fenotipo. El idioma que se habla no tiene ninguna determinación genética, es un carácter pero no un fenotipo. La velocidad con que se habla si es un fenotipo porque alguna determinación genética tiene. Hay fenotipos moleculares como la ubicación de una base nucleotídica en un sitio nucleotídico que prácticamente no tienen componente ambiental (pero puede mutar y eso es algún determinante ambiental). El concepto o convicción central de la biología actual es que todo carácter es producido por la interacción entre el genoma y el ambiente, siendo esta nula en el caso de los caracteres no fenotipos donde el genoma tiene acción cero.

Clases o tipos de caracteres o fenotipos

Los caracteres pueden clasificarse como cualitativos si son irreductibles o inexpresables por números o cuantitativos si pueden describirse por una función numérica. Entre los cualitativos, que se describen en la población por su distribución de frecuencias, tenemos los nominales y los ordinales. Los nominales no tienen relación jerárquica entre ellos como ser los grupos sanguíneos: AB, A, B y O y en general las condiciones sano - enfermo. Los ordinales tienen relación jerárquica entre ellos como ser los estratos socioeconómicos. Entre los cuantitativos están los discretos y los continuos. Los discretos son descriptibles con funciones en los números naturales, como ser número de dientes, número de vértebras y que pueden tratarse poblacionalmente con las frecuencias o bien con medidas de centralidad (promedios, modas, medianas) y de dispersión (varianza, desviación típica, percentiles), técnicamente hablando con funciones de distribución y de probabilidad discretas;

estos caracteres han recibido también el nombre de merísticos. Los continuos se describen con funciones en los números reales como ser estatura, peso, presión arterial, etc. y se tratan poblacionalmente con medidas centrales y de dispersión como los discretos; técnicamente hablando con distribuciones de densidad o probabilidad continuas. Las preguntas evolutivas pueden formularse ahora precisamente en función de estas distribuciones de frecuencias o de sus medidas de centralidad y de dispersión ¿Cuál será la tendencia del porcentaje de la votación de la Derecha política? ¿Aumentará la estatura en el chileno? ¿Disminuirá la desigualdad socioeconómica en Chile? ¿Se modificarán las frecuencias de los grupos sanguíneos?.

Caracteres

Cualitativos	Nominales
	Ordinales
Cuantitativos	Discretos (Merísticos)
	Continuos

Debe notarse que un fenotipo cuantitativo continuo puede ser producido por una pareja de genes en un locus con una amplia gama de interacción ambiental que produce en la población una curva *gaussiana*; pero también puede ser producido por alelos de múltiples loci que agregan un poco al fenotipo y las clases discretas son borradas por el ambiente. Pero un fenotipo discreto sea merístico, o cualitativo puede también ser producido por alelos de un locus o de múltiples loci interactuando con el ambiente con efecto umbral (más de 4 alelos producen un fenotipo, 4 o menos producen otro fenotipo).

Frecuencias genéticas: elemento fundamental de la genética de poblaciones

Nos preocupa la evolución de los fenotipos y su determinación genética ya que los caracteres que no son fenotipos tendrán una evolución principalmente ambiental, circunstancial o contingente no asimilable a las leyes de la Genética; esta evolución será motivo de la Sociología, Antropología u otras ciencias. Pero surge la fascinante pregunta, por ejemplo, si hay relación causal entre la estructura genética y la socioeconómica cultural que no podemos tratar aquí. Las herramientas para describir esta evolución se desarrollaron primero para los caracteres cualitativos, pues fueron éstos los que usó Mendel. Entonces la pregunta es ¿Cómo se modificarán las frecuencias fenotípicas, genotípicas y génicas en el transcurrir de las generaciones? Describiendo y encontrando estas leyes se determinará cómo evolucionarán los fenotipos. Con un simple ejemplo presentaremos el cálculo de frecuencias genéticas (se entiende fenotípicas, genotípicas y génicas); elegimos el sistema sanguíneo MN en donde en un locus pueden haber dos alelos M y N que son codominantes por lo que se determinan en la población tres clases de fenotipos y genotipos MM (homocigotos M), MN (heterocigotos) y NN (homocigotos N). Tenemos una población de 10.000 individuos

Fenotipo	MM	MN	NN	Total
Número	3.610	4.780	1.610	10.000
Frec. fenotípica	0,361	0,478	0,161	1,000
Frec. genotípica	0,361	0,478	0,161	1,000

En este caso por ser codominantes las frecuencias genotípicas igualan a las frecuencias fenotípicas. Nuestra pregunta es ahora cuáles son las frecuencias génicas $f_M = p$ y $f_N = q$ ($p + q = 1$). Estas frecuencias surgen de contar el número de genes (teóricos) M o N que tienen los homocigotos (por 2) y los heterocigotos (por 1), divididos por el número total de genes en la población.

$$\text{Frec M} = p = [3.610 \times 2(\text{MM}) + 4.780(\text{MN})] / 2T = 12.000 / 20.000 = 0,6$$

$$\text{Frec N} = q = [1.610 \times 2(\text{NN}) + 4.780(\text{MN})] / 2T = 8.000 / 20.000 = 0,4$$

Pero también se puede calcular a partir de la frecuencia de los homocigotos respectivos por 1 (dan un único gameto M o N) más la frecuencia de los heterocigotos dividida por 2 (dan M y N con frecuencia $\frac{1}{2}$)

$$f(M) = f(\text{MM}) + f(\text{MN}) / 2 = (0,361 + 0,239) = 0,6; \quad f(N) = f(\text{NN}) + f(\text{MN}) / 2$$

En general $f(G_i) = f(G_i G_i) + [\sum f(G_i G_j)] / 2$, $j \neq i$, es decir la frecuencia de un gen es dada por la frecuencia del homocigoto más $\frac{1}{2}$ de la frecuencia de los heterocigotos que lleven ese alelo, ya que en el locus puede haber más de dos alternativas alélicas. Se acostumbra llamar p y q a las frecuencias alélicas cuando en un locus se estudian dos alelos; obviamente $(p + q) = 1$.

Hemos encontrado que en esta población las frecuencias genéticas son las descritas ¿Se mantendrán en el tiempo?

Estructura genética de una población

Se entiende por estructura genética de una población la condición dada por sus frecuencias génicas o genómicas, en sentido más amplio, sus relaciones de ancestría, descendencia y apareamiento que dan un proceso dinámico (en el tiempo) sea de su mantención o variación. Se entiende por equilibrio genético de una población si la estructura genotípica no cambia en el tiempo. La pregunta que nos ocupa es ¿son los equilibrios genéticos posibles?

Cuando en una población hay varias formas genéticas se dice que es polimórfica; cuando hay una sola forma se dice que es monomórfica para esa forma (frecuencia 1) y que todas las otras están eliminadas (frecuencia 0). El polimorfismo se ha definido operacionalmente

condicionando a la o las formas con menor frecuencia a no ser esta superior a 1% (0,01) para que no pueda ser producido por simple mutación; pero la definición en categorías absolutas es la dada previamente, sin importar la frecuencia (mayor que 0) del menos frecuente.

Fuentes de la variación de las frecuencias genéticas

La mutación, es la variación de un alelo por alteración en su secuencia de bases que ocurre entre una generación y la siguiente. Ocurre con diferente tasa por generación en procariones (10^{-6} a 10^{-7} por sitio nucleotídico por generación celular) o eucariotes (10^{-8} a 10^{-9} en igual dimensión). En cuanto a las bases se tiene que hay mutación de una hacia las otras tres (directa) y de las otras tres hacia ella (reversa). Las mutaciones son recurrentes e inexorables, es decir están ocurriendo siempre en ambos sentidos.

La selección, los individuos pueden dejar un número diferente de descendientes por causas genéticas. Los genotipos son así seleccionados a través de los fenotipos que determinan y las frecuencias génicas se modifican concordantemente. Se define como adecuación biótica o *fitness* absoluto al número de descendientes fértiles que un individuo, genotipo o fenotipo produce. Si es menor a uno es negativo, si es uno es neutro y si es mayor que uno es positivo. El *fitness* relativo es el *fitness* absoluto dividido por algún *fitness* aunque se usa generalmente el mayor *fitness*. Se llama coeficiente de selección absoluto a la diferencia del *fitness* absoluto con 1, así hay selección positiva que no tiene tope numérico, selección negativa que puede llegar hasta -1 y neutralidad selectiva con coeficiente 0. El coeficiente de selección relativo es la diferencia entre el *fitness* relativo y 1; es siempre negativo excepto para el mayor *fitness* en que es 0. Se definen también *fitness* y coeficientes de selección positivos pero el lector no tendrá dificultad en entender que esto es meramente una convención algebraica (cambio de signos algebraicos). En la determinación del *fitness* influyen la fertilidad, la mortalidad, la morbilidad, la nupcialidad y otros procesos que directa o indirectamente condicionan el número de descendientes de un individuo.

La deriva genética, hay fluctuaciones al azar o contingentes en las frecuencias genéticas por simple muestreo o disposición en los procesos de producción de gametos, en la fertilización y en todos los eventos necesarios para la producción y vida de los individuos (ver componentes del *fitness*). Mientras mayor es el número de individuos menos probable es repetir la misma frecuencia genética en la generación siguiente (más probable que varíe), pero mientras menor es el número la variación de las frecuencias entre generaciones puede ser más grande. En el total es esta mayor magnitud la que predomina y por eso en las poblaciones más pequeñas la variación de las frecuencias por simple azar será más grande.

La migración, si se mezclan poblaciones con diferentes frecuencias genéticas la resultante tendrá frecuencias intermedias.

La panmixia, en poblaciones con reproducción sexuada si la elección de la pareja es al azar se habla de cruzamientos panmícticos. Si se eligen preferentemente fenotipos similares se trata de isofenia y anisofenia en caso contrario. Si se eligen individuos emparentados se habla de endogamia y de exogamia si se evitan tales emparejamientos.

Equilibrios genéticos poblacionales

Equilibrio panmíctico o de Hardy-Weinberg

Si en los varones las frecuencias génicas, en la generación 0 de M y N son p_0 y q_0 respectivamente y en las mujeres las frecuencias son las mismas que en los varones, **si el apareamiento es al azar, si no hay mutación, ni selección, ni migración** y si la población es infinitamente grande para que **no haya fluctuaciones por deriva**, se tiene:

		Varones	
		M	N
Mujeres	M	p_0	q_0
M p_0	M	$MM p_0^2$	$MN p_0 q_0$
N q_0	N	$NM q_0 p_0$	$NN q_0^2$

$$MM (p_0^2) + MN (2p_0 q_0) + NN (q_0^2)$$

$$p_1 = f(MN) + f(MN)/2 = p_0^2 + 2p_0 q_0 / 2 = p_0^2 + p_0 q_0 = p_0 (p_0 + q_0) = p_0$$

Este resultado se enuncia como que en equilibrio panmíctico:

- i. Las frecuencias fenotípicas, genotípicas y génicas se mantienen ($p_1 = p_0$) entre generaciones;
- ii. Las frecuencias genotípicas están dadas por el cuadrado del binomio de las frecuencias génicas $(pM + qN)^2 = p^2MM + 2pqMN + q^2NN$.

Esto fue demostrado por el matemático Hardy y por el obstetra Weinberg en 1908 que utilizó el desglose de las parejas y de sus respectivas segregaciones (no lo incluiremos aquí). Había sido ya descubierto por Castle en 1904 pero quedó olvidado. Este es un modelo teórico de equilibrio genético inexistente ya que siempre hay mutaciones, selección, la población es finita luego fluctúan sus frecuencias al azar y contingentemente y hay casi siempre apareamientos dirigidos; la migración no es tan generalizada. Este modelo sirve para darse cuenta, al pesquisar sus desviaciones, de los procesos envueltos en su modificación: migración, selección, deriva, mutación, no panmixia.

Equilibrio por mutación directa y reversa.

Si la tasa de mutación directa de M hacia N es u y la tasa de mutación reversa de N hacia M es v , tenemos que al expresar el cambio en frecuencias hay una proporción $u p_e$ que pasa de M a N y una $v q_e$ que pasa de N a M. En el equilibrio se tendrá $u p_e = v q_e$ que algebraicamente resulta $u p_e = v(1 - p_e)$, que implica $p_e(u + v) = v$; y por lo tanto $p_e = v/(u+v)$; y $q_e = u/(u+v)$. Este equilibrio es resiliente es decir si hay fluctuaciones de la frecuencia de equilibrio en más se genera la tendencia para disminuir la frecuencia y si la desviación es en menos se genera la tendencia aumentadora. Las mutaciones entre las bases A, T, G, C se pueden anotar como la matriz:

Base original	Base mutante			
	A	T	G	C
A	u_{AA}	u_{AT}	u_{AG}	u_{AC}
T	u_{TA}	u_{TT}	u_{TG}	u_{TC}
G	u_{GA}	u_{GT}	u_{GG}	u_{GC}
C	u_{CA}	u_{CT}	u_{CG}	u_{CC}

Con tasas iguales el equilibrio es: $(\frac{1}{4})A$; $(\frac{1}{4})T$; $(\frac{1}{4})G$; $(\frac{1}{4})C$. Si las transiciones (purina a purina y pirimidina a pirimidina) son distintas a las transversiones (purina a pirimidina y viceversa) también se obtiene $\frac{1}{4}$ para todas las frecuencias de bases. Si hay más de dos tasas las frecuencias serán diversas; pero dada la complementariedad de bases habrá tendencia a $fA = fT$ y $fG = fC$, aunque $(fA = fT) \neq (fG = fC)$.

Evolución bajo selección

Tomemos la notación de las frecuencias genotípicas según el modelo de Hardy-Weinberg y agreguemos el fitness relativo y la selección, suponiendo que el heterocigoto tiene el mayor fitness.

Genotipos	MM	MN	NN	Total
Frecuencia	p_0^2	$2p_0q_0$	q_0^2	1
Fitness	$1 - s$	1	$1 - t$	$1 - s - t$
Coef. Sel.	s	0	t	

Entonces después de la selección tendremos,

Genotipos	MM	MN	NN	Total
Frecuencia	$p_0^2(1 - s)$	$2p_0q_0$	$q_0^2(1 - t)$	$1 - sp_0^2 - tq_0^2$

Entonces $p_1 = p_0(1 - sp_0)/(1 - sp_0^2 - tq_0^2)$, en el equilibrio $p_1 = p_0 = p_e$. El valor de p_e dependerá de los valores de t y s .

Caso de polimorfismo balanceado, aquí $0 < t, s < 1$; hay ventaja del heterocigoto. Resolviendo la ecuación de segundo grado se tiene que $p_e = t/(s + t)$ y $q_e = s/(s + t)$. Estas son frecuencias resilientes de las que el sistema no puede alejarse, la evolución aquí no es posible (nótese que selección no es sinónimo de evolución). **Caso de selección disruptiva:** $t, s < 0.0$ (selección positiva de ambos homocigotos, note el doble signo negativo que resulta en positivo en la tabla de genotipos), hay desventaja del heterocigoto y como se retira en cada generación la misma cantidad del alelo M y del N desaparecerá el que esté en menor frecuencia al momento de iniciar la selección, se produce un polimorfismo inestable que inexorablemente va a un monomorfismo de uno de los alelos.

Selección parcial contra los homocigotos recesivos, en este caso reemplazamos a M por A y a N por a; $s = 0; 0 < t < 1$

Genotipo	AA	Aa	aa
H-W	p_0^2	$2p_0q_0$	q_0^2
Fitness	1	1	$1 - t$
Frec. Correg.	$p_0^2/(1 - tq_0^2)$	$2p_0q_0/(1 - tq_0^2)$	$q_0^2(1 - t)/(1 - tq_0^2)$

Trabajamos con q que es la que se reduce $q_1 = q_0(1 - tq_0)/(1 - tq_0^2)$

El equilibrio solo se alcanza cuando $q_1 = q_0 = q_e = 0$. Es decir se elimina el alelo a.

Selección completa contra aa; entonces $t = 1$ y se tiene:

$$q_1 = q_0(1 - q_0)/(1 - q_0^2)$$

como :

$$(1 - q_0^2) = (1 - q_0)(1 + q_0)$$

$$q_1 = q_0/(1 + q_0).$$

También el equilibrio se alcanza cuando $q_e = 0$, pero la evolución es más rápida; esta fórmula permite calcular la frecuencia q en la generación n, $q_n = q_0/(1+nq_0)$.

Selección contra los genotipos dominantes

Genotipo	AA	Aa	aa
H-W	p_0^2	$2p_0q_0$	q_0^2
Fitness	$1 - s$	$1 - s$	1
Post-selección	$p_0^2(1 - s)$	$2p_0q_0(1 - s)$	q_0^2

De donde $p_1 = p_0(1 - s)/(1 - s + sq_0^2)$. No podemos igualar aquí p_1 con p_0 en el equilibrio ya que si en éste p_e es 0 no podríamos dividir. Se realiza en este caso el delta generacional de p que es $\Delta p = -sp_0q_0^2/(1 - s + sq_0^2)$; luego p_e es 0 (cuando $\Delta p = 0$). Si $s = 1$ basta una generación de selección para hacer desaparecer A.

Equilibrio entre mutación y selección

Selección contra el homocigoto recesivo

El delta selectivo entre generaciones es $\Delta q = -tp_0q_0^2/(1 - tq_0^2)$ que debe igualarse al mutacional de sentido opuesto uq , para que haya equilibrio, entonces, $uq_e = -tp_eq_e^2/(1 - tq_e^2)$; $u = tq_e^2/(1 - tq_e^2)$; $u = tq_e^2(1 + u)$; $q_e = \sqrt{[u/t(1+u)]}$; como $1 + u$ es casi 1, $q_e \sim \sqrt{(\mu/t)}$.

Selección contra el alelo dominante

El delta selectivo es $\Delta p = -sp_0q_0^2/(1 - s + sq_0^2)$ y el mutacional es vq (v : mutación de a hacia A); el equilibrio se alcanza si se igualan $vq_e = sp_eq_e^2/(1 - s + sq_e^2)$; entonces $v = sp_eq_e/(1 - s + sq_e^2)$; $v(1 - s + sq_e^2) = sp_eq_e$; que con algunas suposiciones simplificadoras (y sin u mutación de A hacia a) resulta: $p_e \sim v/s$; $q_e \sim (1 - v/s)$.

Cuando v es similar a s las fórmulas no son válidas y se necesita la solución cuadrática exacta.

Todos los sistemas de equilibrio entre mutación y selección son resilientes, más aún si consideramos las mutaciones directas y reversas (no consideradas aquí por simplicidad de los ejemplos).

Comportamiento aleatorio de las frecuencias o deriva genética

Las amplitudes de las fluctuaciones azarosas (y contingentes) de las frecuencias génicas serán mayores mientras más pequeñas sean las poblaciones (tamaño N) pues la varianza y desviación típica de las frecuencias génicas serán iguales a $p(1 - p)/N$ y $\sqrt{[p(1 - p)/N]}$, respectivamente. Sin considerar la mutación recurrente, cuando aparece un nuevo mutante y por simple copias reproductivas, éste irá inexorablemente a la fijación ($p = 1$) o a la eliminación ($p = 0$) por simples fluctuaciones azarosas. Con mutaciones recurrentes la fijación y la eliminación (sentido absoluto) son imposibles pues la menor frecuencia del alelo M será al menos (v) y la mayor será $(1 - u)$ al final de cada generación. Las fluctuaciones azarosas de las frecuencias génicas hacen esperar para poblaciones de igual tamaño todas las frecuencias posibles y el equilibrio entre los diversos factores evolutivos se trata a continuación. El azar es distinto a la contingencia; un volcán no ocurre al azar y su efecto deletéreo sobre los

seres vivos en territorios aledaños tampoco es al azar; su acción matará a todos esos seres vivos independiente de sus genotipos, pero es muy difícil que su acción sea un “muestreo” mortal azaroso. Todas las variaciones contingentes del ambiente han sido confundidas con el azar, lo que es erróneo, aunque muchas de ellas ocurriendo en diversos sentidos pueden simular un efecto azaroso. El azar puede verse en el movimiento Browniano, en las regularidades Mendelianas o en los juegos de azar.

Equilibrio entre mutación y deriva

Dependerá de la relación entre el tamaño poblacional (N) y las tasas de mutación recurrente directa (u) y reversa (v). Se expresa esta condición como la proporción esperada de poblaciones en equilibrio dinámico en estados de fijación, polimorfismo y eliminación. Si $N(u + v) > 1$ las poblaciones se encontrarán preferentemente en estados polimórfico y su distribución será campaniforme con cumbre en el centro de la distribución y la proporción de poblaciones con polimorfismos de frecuencias medias será mayor a medida que aumente N . Si $1 > N(u + v) > \frac{1}{4}$ habrá una distribución de poblaciones casi uniformes en el espectro de frecuencias génicas. Si $N(u + v) < \frac{1}{4}$ las poblaciones con frecuencias 0.0 o 1.0 se irán haciendo más frecuentes (distribución en forma de U) a medida que decrezca N .

Equilibrio entre mutación, deriva y selección

Es igual al anterior pero la selección natural desplaza las frecuencias génicas hacia el gen más favorecido y disminuye las del desfavorecido dependiendo de su magnitud (el modelo de Wright). El estado neutral es el descrito en el párrafo anterior. En el conjunto de estos factores y en la población hay que considerar que la población no puede ser totalmente panmíctica y se constituirán grupos por cercanía física o de origen histórico y de ancestría. Puede también ocurrir que la población se divida en sub-poblaciones y éstas se vayan separando geográficamente. Por el proceso de deriva es muy difícil que todas las sub-poblaciones conserven las mismas frecuencias genéticas y se irán diversificando por simple azar y por contingencias históricas. Al separarse incluso al interior de una población encontrarán ambientes distintos y se producirán las condiciones para instalarse los equilibrios resilientes (cumbres adaptativas de Wright) mutación-selección y la deriva constituirá fluctuaciones en más o en menos de las frecuencias genéticas de equilibrio, pero no podrá alterar indefinidamente la tendencia resiliente, ya que su efecto neto (como en el movimiento Browniano) es cero. Por otra parte las fluctuaciones aleatorias de las frecuencias génicas o de las cuatro bases también constituyen un proceso resiliente azaroso con la entropía máxima, pero este azar total es incompatible con la vida porque en el sistema no hay energía libre para realizar trabajo y la organización biótica es imposible.

Migración

Tomemos un ejemplo que nos simplificará la presentación. Los españoles (europeos caucásicos) colonizaron Chile. Entre ellos el sistema Rh (RHD) era polimórfico y la frecuencia génica de Rh(-) o alelo d era 40% ($q = 0,4$) y el alelo Rh(+) o alelo D era 60% ($q = 0,6$). Los Amerindios chilenos no tenían el alelo Rh(-) y eran 100% D ($p = 1,0$; $q = 0,0$). La mezcla Amerindia – Caucásica en la actualidad es en el estrato socioeconómico bajo ($m = 40\% = 0,4$ Amerindia y $(1 - m) = 60\% = 0,6$ Caucásica). El sistema RHD está en el cromosoma 1 por lo que se puede calcular la frecuencia génica mixta como:

$$q_{ch} = 0,6 (\text{Cau}) \times 0,4 (q_c) + 0,4 (\text{Amer}) \times 0,0 (q_A) = 0,24 (\text{chilena})$$

que es la que se encuentra en este estrato socioeconómico. Mientras más mezcla Amerindia más cercana a 0 será la frecuencia q ; en el estrato alto la frecuencia es similar a la hispánica. En forma reversa, sabiendo la frecuencia de una población mezclada y la de las ancestrales se puede calcular el porcentaje de mezcla.

Alteraciones de la panmixia

Aquí tenemos que ver cómo afecta al equilibrio de Hardy-Weinberg las variaciones del apareamiento. Debe notarse que las alteraciones de la panmixia sea la endogamia o exogamia y la isofenia o anisofenia no alteran las frecuencias génicas pero si la relación entre las frecuencias de homocigotos y heterocigotos. Así la endogamia y la isofenia aumentan la proporción de homocigotos y la exogamia y anisofenia aumentan la proporción de heterocigotos en relación a las proporciones de Hardy y Weinberg.

Factores direccionales y no-direccionales

Hemos visto que la mutación va de una base a otra o de un alelo a otro bien definidos; la selección es un proceso de reproducción diferencial de los genotipos en donde el fitness (coeficiente de selección) asignado tiene sentido preciso en ese momento generacional; el carácter direccional de la migración se entiende por sí sólo; la deriva en cambio implica fluctuaciones de las frecuencias genéticas en más o en menos con igual probabilidad, pero su efecto promedio en las generaciones es cero.

Otros equilibrios

Se pueden producir equilibrios genéticos dado que la selección actúe en sentido opuesto en machos y hembras, o sea distinta en diferentes estados ontogenéticos, o dependa de la frecuencia siendo positiva para bajas frecuencias del gen y negativa para altas frecuencias.

Otros capítulos de la genética de poblaciones

Hemos tratado aquí de la genética de poblaciones de dos genes en un locus de especies diploides. El lector debe saber que hay estudios de genética de poblaciones en procariotes que son haploides, hay genética de poblaciones para alelos múltiples y para casos de caracteres cuantitativos debidos a varios genes. En este último caso se trata los caracteres en la población con las distribuciones correspondientes que generalmente es la distribución normal o Gaussiana. Por ejemplo la selección actuará sobre un fenotipo favoreciendo a los que están sobre o bajo el promedio (selección direccional), favoreciendo a los individuos con fenotipos cercanos al promedio (selección normalizadora) o favoreciendo a los fenotipos extremos (selección disruptiva). Hay citogenética de poblaciones que trata de la mantención y variación de los tamaños, forma (posición del centrómero) y contenido de los cromosomas. El descubrimiento reciente que los genomas han recibido aportes transversalmente de otras especies, preferentemente virus y procariotes requiere de una Genética de Poblaciones que recién empieza a desarrollarse, y en cuanto a evolución el árbol de la vida evolutivo debe cambiarse por el árbol-red de la vida.

CONCLUSIONES

Genética de poblaciones y evolución

Hemos visto como se integró la genética Mendeliana (herencia particulada) con las teorías de Darwin-Wallace en un cuerpo coherente que se denominó la Teoría Sintética de la Evolución (TSE), desde los años 1930 a 1950. En los '60 se elaboró una teoría antagónica especialmente por Kimura, Ohta, King y Jukes que postulaba que la mayor parte del proceso evolutivo era producido y mantenido más bien por deriva que por adaptación selectiva (Teoría Neutral de la Evolución, TNE). El debate aún continúa aunque la TNE pura se hizo insostenible y hubo que agregarle procesos selectivos por una parte letales (selección purificadora) y por otra parte procesos selectivos con coeficientes de selección muy pequeños similares en magnitud a la tasa de mutación (Teoría Casi-Neutral de la Evolución TC-NE). El conocimiento genómico entregó otro desafío a las teorías evolutivas. Los genomas de las especies en su parte codificadora de proteínas son muy similares entre los individuos de esa especie; difieren a lo más en 2% de los sitios nucleotídicos, el 98% de los sitios es monomórfico (una sola base) dentro de la especie. El proceso evolutivo se presenta mayoritariamente como manteniendo los genomas y la excepción es la variación. Para la TSE no se trata de monomorfismos sino que de equilibrios resilientes mutación-selección con una muy baja frecuencia de la base o alelo seleccionado en contra, lo que ocurre incluso con coeficientes de selección que van de -10^{-3} hasta -1.0 . Para la TNE se trata de selección purificadora de tres de las bases dejando a una sola de ellas que puede ser neutral. Pero esto es imposible ya

que una base neutral, como alelo en ese sitio, implica que cada individuo deja un solo individuo como descendiente (en promedio) y no puede compensar las pérdidas de individuos portadores de las otras bases, ni los cataclismos que llevarían a una reducción irreversible del número de individuos. Es necesario que en todos los sitios nucleotídicos del genoma como promedio, alguna de las cuatro bases tenga un coeficiente de selección positivo, sea ventajosa, para que la vida sea posible y esta es la proposición fundamental de la TSE. Puede algún pragmático decir que ambos modelos, selección purificadora y equilibrio resiliente con baja frecuencia son lo mismo en cifras, pero la diferencia es radical, para la TSE el fitness es variable, incluso en tiempos pequeños y puede cambiar con los cambios ambientales y los genómicos, para la TNE y la TC-NE el fitness es fijo. Bajo la TC-NE que agrega coeficientes de selección muy pequeños lo que se espera es un polimorfismo para todos los sitios nucleótidos donde las cuatro bases estén representadas en poblaciones independientes como las existentes en lagos, mares y océanos con seres vivos pequeños o unicelulares; esto no ha sido visto nunca y se encuentra el monomorfismo indicado. Sin embargo como la TNE y la TC-NE producen modelos predictivos, especialmente para calcular tiempos de evolución (reloj molecular), estas han sido utilizadas para construir y calibrar temporalmente filogenias. La TSE no puede utilizarse con ese objetivo porque la evolución que describe depende de la historia de las contingencias adaptativas y estas no siguen un modelo lineal, a veces es lenta, otras rápida o ultra-rápida. El promedio de eventos evolutivos (aparición de caracteres monomórficos en los grupos) en el tiempo (velocidad de evolución) es indistinguible en las teorías porque es calculado a posteriori; sin embargo, la varianza de esa velocidad debería ser igual al promedio en el caso de la TNE (distribución de Poisson) y superior al promedio en el caso de la TSE. Los datos muestran que mayoritariamente las varianzas son superiores a los promedios.

GLOSARIO

Deriva genética: fluctuación aleatoria de las frecuencias genéticas que junto con la selección natural cambia las frecuencia genéticas de una población (especie) en el tiempo

Equilibrio de Hardy-Weinberg (también principio de H-W): establece que la composición genética de una población permanece en equilibrio mientras no actúe la selección natural ni ningún otro factor, como deriva genética, migración, mutación, cruzamientos no panmícticos; establece que las frecuencias genéticas no varían y las frecuencias genotípicas son iguales a la expansión cuadrática de las frecuencias génicas

Frecuencias génicas: o frecuencias alélicas, es la frecuencia o proporción de cada alelo de un locus dado en un población específica. La suma de las frecuencias génicas en una población es 1 (100 %)

Frecuencias genotípicas: en genética de poblaciones es la frecuencia o proporción (esto es $0 < f < 1$)

de genotipos en una población

Migración: desplazamiento de una población (humana o animal) desde un lugar a otro.

Monomorfismo: Presencia en una población de un solo alelo.

Mutación: génica, molecular o puntual, son cambios en la secuencia de nucleótidos del ADN.

Pangénesis: propuesta por Anaxágoras, Demócrito y los tratados hipocráticos, según la cual cada órgano y estructura del cuerpo producía pequeños sedimentos (partículas) llamadas gémulas, que por vía sanguínea llegaban a los gametos. El individuo se formaría de la fusión de las gémulas de las células

Panmixia: cruzamiento al azar de todos los individuos de una población. Todos los individuos de una población deben tener la misma posibilidad de cruzarse entre sí.

Población mendelianas: grupo de individuos de una misma especie que se cruzan entre sí y comparten un mismo acervo genético (pool genético)

Polimorfismo: existencia/presencia en una población de más de un alelo de un gen, cuya frecuencia del alelo menor debe estar presente en un 0.5 a 1.0 % de la población

Selección direccional: los individuos ubicados fenotípicamente en uno de los extremos de una distribución poblacional son seleccionados en contra desplazándose la distribución hacia el o los caracteres en el otro extremo

Selección disruptiva: los individuos ubicados en ambos extremos de una población gaussiana son los favorecidos por la selección en desmedro de los ubicados en el promedio, lleva a un equilibrio inestable.

Selección natural: en el marco de la evolución tiene un carácter de ley general y corresponde a la reproducción diferencial de los diferentes genotipos de una población biológica.

Selección normalizante: (estabilizadora, centripeta), los individuos ubicados en los extremos de una población con distribución gaussiana son los seleccionados en contra, manteniéndose en las generaciones los individuos que se encuentran cercanos al promedio.

Resiliencia: Es la condición por la que un sistema genera desde sí mismo las condiciones de volver al equilibrio una vez que éste ha sido desplazado hacia uno u otro extremo.

BIBLIOGRAFÍA

Este capítulo ha sido escrito de tal modo que una persona con enseñanza media en Chile pueda entenderlo y desarrollarlo. En cuanto a los términos básicos y al glosario el lector puede ir a los buscadores de internet y eso es suficiente. Para las elaboraciones conceptuales puede encontrar un apoyo suficiente en los libros de biología o de genética general de nivel de escuela superior en los textos anglosajones o de *college* estadounidense.

Coevolución

Daniel Frías Lasserre

Instituto de Entomología,
Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación

Palabras Claves: coevolución, biodiversidad, epimutación, edición de RNAs, barajamiento de exones, coadaptación, comensalismo, protocoperación, mutualismo, simbiosis, amensalismo, parasitismo, competencia, depredación, ecosistemas.

INTRODUCCIÓN

La evolución es un proceso natural y generalizado entre los organismos vivos que explica los cambios espacio-temporales de la materia orgánica y que se traduce en el origen de nuevas especies. Mediante este proceso se puede explicar la gran biodiversidad tanto en las plantas y en los animales. Los principales mecanismos que explican esta biodiversidad son las mutaciones, las epimutaciones, las ediciones de los ARNs, las recombinaciones genéticas, el empalme de exones, los reordenamientos cromosómicos, la deriva genética, las migraciones, el aislamiento reproductivo y la selección natural. Entre los organismos que constituyen los ecosistemas se producen diversos tipos de interacciones donde algunas de ellas son positivas tales como el comensalismo, la protooperación, el mutualismo, la simbiosis, y otras son negativas como el amensalismo, el parasitismo, la competencia y la depredación. Debido a estas tramas ecológicas se producen presiones de selección entre los individuos que interactúan, variando en intensidad dependiendo de qué interacción se trata y de la complejidad de la misma. Estas presiones de selección pueden modificar la es-

estructura genética de uno o varios de los individuos interactuantes. Cuando estas presiones son recíprocas entre a lo menos un par de especies diferentes, la evolución de una de ellas depende de la evolución de la otra especie y viceversa, produciéndose así coevolución lo que se traduce en la herencia de algunos rasgos producto de la coadaptación genética de las especies interactuantes. Este proceso se produce tanto entre los organismos que constituyen los sistemas ecológicos terrestres (Gilbert & Raven 1973) como en los acuáticos (Vermeij 1983), pero también puede producirse entre los virus y sus huéspedes (Villarreal 1999).

Un trabajo pionero de coevolución es el Ehrlich y Raven quienes en 1964 estudiaron las relaciones evolutivas entre plantas con flores y lepidópteros que las visitan, concluyendo que existía una coevolución entre esas plantas y los lepidópteros que vivían estrechamente asociadas a sus plantas huéspedes. La presencia de espinas y tricomas en las plantas son adaptaciones que han resultado como una respuesta a la herbivoría (Gilbert 1971), de manera similar muchos compuestos químicos de las plantas tales como fenoles, cianógenos y alcaloides se han originado como una defensa frente al ataque de las larvas de los herbívoros y estos últimos han generado defensas o sistemas de detoxicación frente a esas toxinas (Feeny 1973, Levin 1976, Montenegro *et al.* 1981). Una situación similar ocurre con algunos animales que poseen sustancias tóxicas producidas o acumuladas en sus tejidos, generadas por vías metabólicas propias y que les sirven como defensa para evitar la depredación, tal es el caso de algunos anuros, peces y medusas, por mencionar algunos.

DESARROLLO

En un sentido amplio, el término Coevolución se refiere a la evolución conjunta de dos o más taxa que tienen estrechas relaciones ecológicas pero no intercambian genes y entre los cuales operan presiones recíprocas de selección, de tal manera la evolución de un taxón depende parcialmente de la evolución del otro (Ehrlich & Raven 1964). Bajo este marco, los insectos, desde el Cretácico, han coevolucionado con las Angiospermas o plantas con flores. El sistema reproductivo de estas plantas con el desarrollo de flores, sufrió una especialización que evolucionó paralelamente con el surgimiento de insectos polinizadores, de tal suerte que las plantas con flores dependen de los insectos para su reproducción. Esto se ha hecho evidente en la actualidad con la alarmante disminución de la población las abejas, en particular la *Apis mellífera*. Los polinizadores a su vez, en las plantas con flores, encontraron refugio, sitios de reproducción y alimentación, diversificándose conjuntamente con las angiospermas, originándose interacciones ecológicas y coadaptación genética que han facilitado la mutua dependencia. Un modelo ya clásico de coevolución es lo que ocurre con las hormigas *Pseudomyrmex ferruginea* y la planta leguminosa *Acacia cornígera* en México (Janzen 1966, 1967). Entre estas especies se ha desarrollado un mutualismo obligatorio, de tal suerte que las hormigas dependen de las plantas para su sobrevivencia ya que desarrollan todo su ciclo de vida en las plantas, efectuando orificios en las espinas huecas de *A. cornígera*

donde realizan sus nidos, alimentándose de los nectarios que existen en la base de los tallos de las hojas (Fig. 1 a-d) y de los cuerpos de Belt que están en el extremo apical de las pínulas o foliolos de las hojas (Fig.1e y Fig. 2a).



Figura 1. En las espinas de *Acacia cornígera* se observa un orificio por donde entran y salen las hormigas, se observan además los nectarios ubicados en la base de las hojas y una ampliación de ellos, ambos se indican con una flecha (a, b). Se observa una hormiga alimentándose de los nectarios (c). En el interior de una espina se observa una larva y un adulto de hormiga nodriza (d). Se indican con una flecha los órganos de Belt en el ápice de los meristemas apicales (Fotos obtenidas de una filmación efectuada por el autor el año 1992 en San José de Costa Rica) (e).

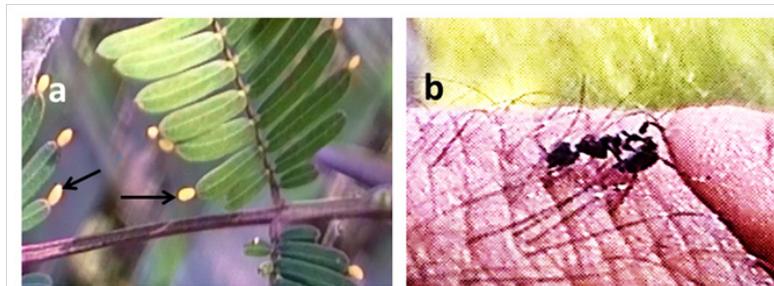


Figura 2. Se indican con flechas los órganos de Belt en la parte apical de las pínulas (a). Se muestra un ejemplar de *Pseudomyrmex ferruginea* picando el dedo índice del autor de este artículo (b) (Fotos obtenidas de una filmación efectuada por el autor el año 1992 en San José de Costa Rica).

Estas estructuras son ricas en lípidos, azúcares y proteínas. A su vez las hormigas son muy agresivas y mediante un patrullaje constante, defienden a las plantas de los herbívoros para que estos no devoren su follaje propinando picaduras muy dolorosas a cualquier herbívoro que intente alimentarse de las plantas lo que incluye a grandes vertebrados (Fig. 2b). Janzen demostró experimentalmente esta estrecha relación mutualística, eliminando a

las hormigas de algunas plantas, observando que al cabo de un tiempo fueron desfoliadas por los herbívoros. Las especies de acacias mirmecófilas, como es el caso de *A. cornifera* no contienen en su follaje químicos asociados a la defensa en plantas como lo son los glucósidos cianogénicos, por lo tanto son aceptables por los herbívoros (Heil *et al.* 2005).

Se ha estimado que el origen de la relación mirmecófila se inició en el mioceno tardío (hace 20 millones de años) y en el plioceno medio (4 millones de años). Además, se ha postulado que el centro de diversificación fue Mesoamérica en un ambiente tropical húmedo, a ambos lados del Trópico de Cáncer (Janzen 1966; Rico-Arce 2007; Gómez-Acevedo *et al.* 2010). Esta prolongada relación ecológica es una consecuencia de la coevolución. Otro buen ejemplo que ilustra esta prolongada y persistente interacción coevolutiva está dada por el registro fósil (Stanley *et al.* 1983). Opler (1973) estudió especies fósiles de lepidópteros minadoras de hojas de robles de diferentes géneros y las comparó con especies vivientes equivalentes de lepidópteros y sus huéspedes actuales. Debido a que el cuerpo de las larvas de lepidópteros corresponde a estructuras blandas y no fosilizan, Opler analizó las mandíbulas fósiles que fosilizan mejor debido a que son altamente esclerosadas. Además, debido a que cada especie de lepidóptero tiene una conducta muy particular en minar las hojas, Opler utilizó también esa conducta de depredación de las hojas de las especies extinguidas de robles y las comparó con el modo de devorar las hojas con las actuales. Concluyendo que las especies de lepidópteros y sus plantas huéspedes han coevolucionado desde el mioceno hasta la actualidad, desde hace unos 20 millones de años.

Otro ejemplo de estrecha coevolución es aquella que se ha originado entre las especies de orquídeas y sus polinizadores (Dodson 1967). Un caso extremo ha sido descrito por Nieremberg (1972) donde poblaciones simpátricas compatibles de *Oncidium bahamense* y *Oncidium lucayanum* en la isla Gran Bahama son reproductivamente aisladas porque *O. bahamense* atrae a los machos de la abeja *Centris versicolor* y son polinizadas por estos, en cambio *O. lucayanum* son polinizadas por las hembras de *C. versicolor*. Las flores de *O. bahamense* poseen figuras que imitan a los insectos enemigos de *C. versicolor* los que intentan ser expulsados por las abejas macho para defender su territorio. Mientras las flores de *O. lucayanum* se asemejan a flores productoras de néctar de *Malpighia glabra* (Malpighiaceae), las que son atractivas para las abejas hembras de *C. versicolor*. Ambas especies simpátricas de Orquídeas son interfértiles cuando se polinizan en el laboratorio, pero híbridos naturales entre ambas especies no han sido reportados lo que demuestra que el aislamiento reproductivo se debe a las diferencias de preferencia en la polinización de machos y hembras de *C. versicolor*.

Hay innumerables ejemplos de coevolución entre dos o más organismos, pero las más drásticas se derivan de las interacciones entre huésped-parásito. La coevolución se ve altamente beneficiada cuando los organismos interactuantes son especialistas, ya que de este

modo aumenta la eficacia de los mecanismos de defensa de las especies interactuantes tendiéndose a la coadaptación genética entre ellos.

Se ha postulado que las defensas morfológicas de algunas plantas, tales como espinas y también algunas adaptaciones bioquímicas como lo son las toxinas que ellas poseen en sus estructuras, especialmente en los tallos y en las hojas se han originado durante la evolución como una respuesta a la herbívora (Levin 1976). Adaptaciones bioquímicas similares pueden surgir en los vertebrados. Por ejemplo, las poblaciones en la serpiente *Thamnophis sirtalis* endémica de México, USA y Canadá han desarrollado una resistencia a las toxinas de su presa, las salamandras del género *Taricha*. Como las salamandras, en respuesta a la depredación, producen toxinas más potentes, en las serpientes aumenta la resistencia a esas toxinas (Geffeney *et al.* 2002). Cuando una de las dos especies tiene una ventaja, la selección favorece a aquellos individuos que pueden igualar esa ventaja. La fuerza de la selección es geográficamente variable, dependiendo de una serie de factores ecológicos, incluyendo la disponibilidad de recursos y la estructura geográfica (Brodie *et al.* 2002). Este es un proceso llamado “teoría del mosaico geográfico de la evolución” (Thompson 1994).

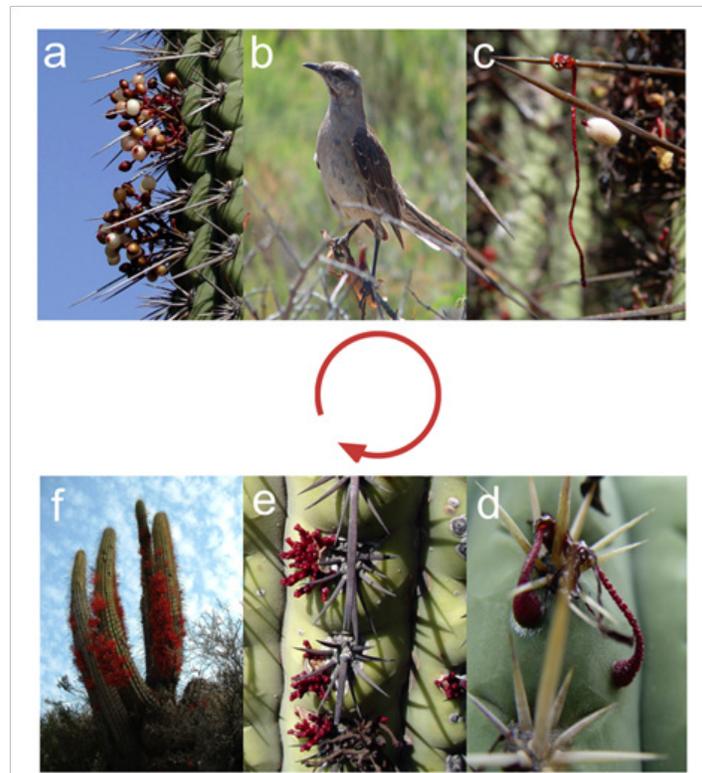


Figura 3. Se observan frutos de *Tristerix aphyllus* (a) que son devorados por el ave *Mimus thenca* las que se posan en el ápice de los cactus (b) defecando luego en las espinas laterales del cactus. Luego de un tiempo, de los frutos emerge una radícula (c) que se pone en contacto con los tejidos del cactus penetrando a su interior (d) posteriormente aflora la parte aérea de la planta (e) y se completa un nuevo ciclo vital de la planta parásita (f) (La Figura 3 cuenta con la autorización del Dr. Rodrigo Medel *et al.* publicada en [Evolution Education and Outreach](#)).

Este modelo de coevolución en mosaico ha sido bien estudiado en Chile en la relación coevolutiva que existen entre los cactus columnares, sus plantas parásitas y una especie de ave, las tencas, *Mimus thenca* que se posan en la parte superior de los cactus. Las largas espinas de cactus han sido seleccionadas como una defensa a la planta parásita *Tristerix aphyllus*. La planta parásita a su vez, en respuesta ha desarrollado una larga estructura radicular para poder alcanzar la cutícula del cactus y poder así crecer y reproducirse. Los frutos de *T. aphyllus* sirven de alimento al pájaro endémico de Chile. Después de comer los frutos, las tencas se posan sobre la parte superior del cactus y defecan las semillas las que se adhieren a las espinas laterales del cactus. Mientras más largas son las espinas, menor es la probabilidad que el parásito prospere en los cactus. Luego de algunos días, las semillas han alargado su radícula contactando con la epidermis del cactus formando una estructura (disco haustorial) y las células del parásito se ponen en contacto con el floema de la planta huésped permitiendo así el crecimiento de *Tristerix aphyllus*, aflorando luego de un tiempo la parte reproductiva del parásito a la superficie del cactus, repitiendo el ciclo (Fig. 3) (Medel *et al.* 2010).

Otro ejemplo clásico de coevolución es lo ocurrido en Australia entre los conejos europeos *Oryctolagus cuniculus* y el *Myxoma virus* (Best & Kerr 2000). En 1859, en Australia se importaron 24 parejas de conejos Europeos desde Inglaterra. Debido a la falta de controladores naturales y enfermedades, al cabo de treinta años había millones de conejos en Australia, especialmente en la Ciudad de Victoria donde se habían introducido inicialmente los conejos, causando serios daños en la agricultura. Con la finalidad de controlar las poblaciones de conejos, se introdujo a Australia un virus que en Brasil provocaba una enfermedad atenuada en los conejos *Sylvilagus brasiliensis*, pero en los conejos europeos producían una enfermedad letal, la mixomatosis. La naturaleza letal de la mixomatosis en los conejos europeos sugirió que el virus del mixoma se podría utilizar como un agente biológico de control de los conejos en Australia. Varios ensayos fueron llevado a cabo en la década de 1930, tanto en Australia y Europa utilizando la “cepa brasilera de laboratorio” o “SLS”. Sin embargo, al comienzo, el virus no pudo ser establecido, porque en Australia no había insectos vectores suficientes para su dispersión. Sin embargo, en el verano de 1950–1951, el virus del mixoma se extendió explosivamente gracias a los mosquitos, vectores del virus, *Culex annulirostris* y también *Anopheles annulipes* (Kerr & Best 1998). El virus fue inicialmente altamente letal en los conejos de Australia, matando a más del 99% de los conejos infectados. De esta gran mortalidad resultó una rápida selección de las cepas menos virulentas del virus ya que las cepas más virulentas de los virus quedaron en los cadáveres de las cepas menos resistentes de los conejos, sobreviviendo los conejos que tenían una resistencia mayor al ataque de los virus. En relación al mecanismo de acción de los virus, se ha descrito que provocan un bloqueo del sistema inmune de los conejos. La replicación del virus se produce predominantemente en los linfocitos T provocando **apoptosis** o muerte de estas células en los ganglios linfáticos. La virulencia fue menor en los conejos silvestres que habían adquirido resistencia

que en aquellos ejemplares de laboratorio (Best *et al.* 2000), tendiéndose así a la coadaptación genética entre los virus y los conejos.

La coevolución de virus con sus huéspedes es más común a lo que se pensaba. Una de las grandes sorpresas la secuenciación del genoma humano indica que hay miles de retrovirus endógenos (RVE) (virus embebidos en el genoma del huésped) que pertenecen a 24 familias diferentes y que corresponde aproximadamente al 5% del genoma. Los humanos tienen versiones antiguas y otras adquiridas recientemente de esos virus que permiten distinguirlos de los primates más cercanos evolutivamente. Muchos mamíferos expresan sus correspondientes RVE en la placenta y también en los tejidos embrionarios, formando parte de una barrera placentaria inmunosupresora entre la madre y el feto previniendo el rechazo del feto por parte del sistema inmune materno. Esto ha resuelto un problema importante en los mamíferos placentados en relación a la viviparidad (nacimiento de crías vivas). También podría desempeñar un papel en el origen de los sistemas inmunes adaptativos de animales (Venable *et al.* 1995; Villarreal 1997, 1999, 2003; Villarreal & Witzany 2010), lo que demuestra una relación simbiótica de los RVE y sus huéspedes. Situaciones similares de simbiosis se han descrito entre adenovirus endógenos (AVE) y en especies de dos familia de avispas parasíticas de larvas de lepidópteros: Braconidae e Ichneumonidae. El ADN del AVE está integrado en el genoma de la avispa parasitoide y es transmitido a su descendencia verticalmente como un provirus (Fleming & Sammers 1991). Los AVE son activados sólo en las células del cáliz del ovario de las avispas (Wyder *et al.* 2003) y cuando la hembra de la avispa implanta sus huevos en el interior de la oruga, el AVE es liberado en el interior del cuerpo de la larva huésped cumpliendo el rol de una nodriza ya que rodean a los huevos y a las larvas bloqueando las respuestas anti parasíticas del huésped (Villareal 2001). Estos ejemplos indican que no todos los virus son patogénicos, presentando relaciones simbióticas producto de coevolución, remodelando el genoma de sus huéspedes (Villareal 2001, 2003). La secuenciación nucleotídica de los AVE han revelado una organización compleja pareciéndose más a regiones genómicas de eucariontes que al genoma vírico (Espagne *et al.* 2004). Los RVE y los AVE se han adquirido por transferencias horizontales y han coevolucionado con el genoma de sus huéspedes. Los genes de esos virus, con roles tan específicos pueden ser considerados como propios del genoma del huésped tal como son considerados los genomas de los cloroplastos y las mitocondrias en los eucariontes. En conclusión, la coevolución es un proceso generalizado que conduce a la coespeciación conjunta de las especies interactuantes explicando la enorme biodiversidad en los ecosistemas.

CONCLUSIONES

La coevolución es un proceso que posee etapas y requiere de un largo periodo de tiempo para que pueda ocurrir. Por ejemplo, muchas de las interacciones coevolutivas estrechas

que ocurren entre insectos y plantas y, que en este artículo se han descrito, comenzaron a fines del Cretácico, último periodo de la era Mesozoica, hace unos 60.000–65.000 años con el surgimiento de la plantas con flores o Angiospermas. De manera laxa podemos decir entonces que los insectos han coevolucionado con las Angiospermas. Sin embargo, para poder abordar más científicamente el estudio de la Coevolución debemos distinguir cuales son los requisitos y etapas más importantes de este proceso. Para ello, lo primero que debemos tener presente es que la coevolución, en una primera etapa, el proceso se inicia cuando se establecen relaciones ecológicas estrechas entre a lo menos dos de las especies que interactúan, siendo esta un requisito muy importante. Otro requisito, que correspondería a una segunda etapa, es que operen presiones recíprocas de selección entre las especies interactuantes, de tal manera que, como producto de estas interacciones ocurran cambios en la estructura genética en las especies que interactúan (tercera etapa). Como requisito para la cuarta etapa, como producto de esos cambios genéticos, debe ocurrir una coadaptación genética entre los taxones que interactúan surgiendo relaciones evolutivas de mutua dependencia. Finalmente, como producto de esa coadaptación pueden originarse nuevas especies (coespeciación), para ello la interacción debe ocurrir en un largo periodo de tiempo, esto se ha comprobado en los registros fósiles (Opler 1973). Si consideramos que los virus son vectores naturales que, mediante transferencias genéticas horizontales, pueden transportar genes de un organismo a otro e incorporarlos en el genoma de huésped (virus endógenos), entonces la coevolución es un proceso coevolutivo más generalizado al que se pensaba. Haciendo una analogía, no sólo las plantas han coevolucinado con sus polinizadores, sino también los virus con sus huéspedes. Probablemente, en el mundo inicial del ARN que antecedió al origen de la vida los virus ARN fueron los pioneros y han contribuido , como vectores naturales en el proceso de diversificación de las formas vivientes y se han constituido en un cuarto dominio en las manifestaciones vitales junto a los Archea, Bacterias y Eukaria (Frías 2012) (Fig.4).

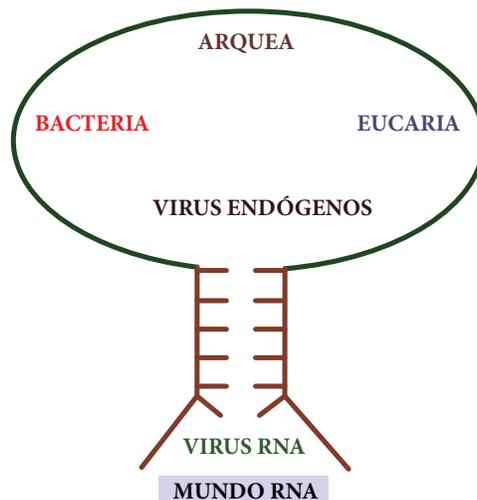


Figura 4. El árbol de la vida según Frías-Lasserre 2012, in abstract of I. J. M. Sc., con la autorización del autor.

AGRADECIMIENTOS

El autor agradece a Marco Méndez y José Navarro por invitarme a escribir este capítulo que me obligó a releer artículos antiguos pero siempre vigentes que leí durante mi estadía en la Universidad de Sao Paulo donde efectué mi Tesis de Doctorado entre 1979–1980. A Rodrigo Medel por la autorización de incorporar en este artículo la Figura 3 publicada en *Evolution Education and Outreach* 3:26–31 (DOI 10.1007/s12052-009-0191-7). Al Proyecto de Extensión y Vinculación con el Medio, UMCE, Código B-14-1, 2014.

GLOSARIO

Adenovirus: Virus cuyo material genético es ADN.

Aislamiento reproductivo: Interrupción del flujo genético entre poblaciones de especies diferentes.

Biodiversidad: Describe la enorme variedad de los animales y plantas de nuestro planeta, en cuanto a número, variabilidad y aquellos ya extintos así como los lugares en los que se han encontrado, en resumen describe la vida en la tierra.

Coadaptación genética: Proceso de adaptación conjunta con cambios en la estructura genética en los organismos que coevolucionan.

Coespeciación: Proceso de especiación que se produce como producto de la coevolución.

Coevolución: Evolución conjunta de dos o más taxa que tienen estrechas relaciones ecológicas pero no intercambian genes y entre los cuales operan presiones recíprocas de selección, de tal manera la evolución de un taxón depende parcialmente de la evolución del otro.

Deriva genética: Cambios al azar en la estructura genética de las poblaciones. Se produce generalmente en poblaciones pequeñas.

Edición de RNAs: Son mutaciones en los RNA recién transcritos que fueron descritas y acuñadas como tales en las mitocondrias de *Trypanosoma brucei*, se refiere a inserciones o deleciones de Uridina. Ocurren no sólo en los mRNA sino también en los tRNA, rRNA y ncRNAs. Se han descrito en eucariontes pero no en procariontes. En los mamíferos se ha detectado otro tipo de ediciones de RNA consistentes en cambios de citosina por uridina y en los humanos adeninosina por inosina.

Empalme de exones: Se refiere a la eliminación de los intrones de un transcrito primario de ARN y la unión posterior (corte y empalme) de los exones para la producción de una molécula de ARN maduro. Dentro de un gen pueden existir diferentes posibilidades de corte y empalme (splicing alternativo, barajamiento de exones) lo que implica que un mismo gen produzca proteínas diferentes.

Epimutaciones: Mutaciones que no ocurren en los pares de bases del ADN sino que ocurren en los ARNs y pueden ser heredables.

Ecosistemas: Conjunto de organismos vivos que se relacionan entre sí y con el medio abiótico donde viven.

Mutualismo: Es una interacción ecológica, entre pares de especies diferentes, en donde ambas se benefician y dependen de esa relación para su sobrevivencia, es decir la interacción es obligatoria (mutualismo obligatorio). Esta relación puede ser facultativa, es decir las especies pueden vivir independientemente (mutualismo facultativo).

Parasitismo: Es un tipo de interacción ecológica en la cual una de las especies obtiene un beneficio al vivir a expensas de otra especie que es perjudicada.

Amensalismo: Interacción ecológica que se origina cuando una especie se ve perjudicada y la otra no experimenta ninguna alteración.

Comensalismo: Es una relación ecológica en la cual una especie se beneficia de otra sin causarle perjuicio ni beneficio alguno.

Competencia: Es un tipo de interacción ecológica en la cual ambas especies se perjudican.

Depredación: Interacción ecológica donde una especie para sobrevivir, (el depredador) caza y se alimenta de otra especie (presa) que es perjudicada.

Protocoperación: Es una interacción ecológica en la cual dos organismos se benefician mutuamente, sin embargo esta interacción no es esencial para la vida de ambos, ya que pueden vivir de forma separada.

Presiones recíprocas de selección: Factores evolutivos recíprocos que se producen entre las especies que coevolucionan y que inciden en la reproducción de las especies que están interactuando.

Recombinaciones genéticas: Proceso de intercambio genético entre los cromosomas de ambos progenitores que ocurre durante el crossing-over en el paquiteno de la profase I de la meiosis.

Reordenamientos cromosómicos: Cambios en la estructura de los cromosomas producto de deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones.

Retrovirus: Virus cuyo material genético es ARN.

Selección natural: Fuerza evolutiva que ejerce sistemáticamente el ambiente biótico y abiótico sobre las poblaciones de organismos vivos y que altera su estructura genética, su reproducción, adecuación y sobrevivencia.

Simbiosis: Es un tipo particular de mutualismo obligatorio donde las especies que interactúan están en una íntima asociación, ambas especies dependen estrictamente de la otra.

Taxón: Grupo de organismos emparentados que constituyen una unidad sistemática que designa a un nivel jerárquico en la clasificación Linneana de los organismos relacionados, como una especie, un género, una familia, un orden y una clase.

Transferencias horizontales de genes: Integración de genes foráneos al genoma de un organismo receptor (huésped) mediadas por vectores naturales (virus y bacterias). Si estos genes llegan a las células germinales, pueden transmitirse verticalmente a la descendencia.

Virus endógenos: Virus que están embebidos o integrados en el genoma de un organismo huésped.

BIBLIOGRAFÍA

- Best S.M., V. Collins & P.J. Kerr.** 2000. Coevolution of host and virus: cellular localization of virus in mixoma virus infection of resistant and susceptible European rabbits. *Virology* 277: 76–91.
- Best S.M. & P.J. Kerr.** 2000. Coevolution of host and virus: the pathogenesis of virulent and attenuated strains of mixoma virus in resistant and susceptible European rabbits. *Virology* 267: 36–48.
- Dodson C.H.** 1967. Relationships between pollinators and orchids flowers. *Atlas do Simposio sobre a Biota Amazonica* 5: 1–72.
- Ehrlich P.R. & P.H. Raven.** 1964. Butterflies and plants: a study in Coevolution. *Evolution* 18: 586–608.
- Espagne E., C. Dupuy, E. Huguet, L. Cattolico, B. Provost, N. Martins, M. Poirié, G. Periquet & J.M. Drezen.** 2004. Genome Sequence of a Polydnavirus: Insights into Symbiotic Virus Evolution. *Science* 306: 286–289.
- Feeny P.** 1973. Biochemical coevolution between plants and their insects herbivores. In: *Coevolution of animals and plants*. Lawrence E. Gilbert & Peter H. Raven (Eds). University of Texas, Austin and London. 246 pp.
- Fleming J.G. & M.D. Summers.** 1991. Polydnavirus DNA is integrated in the DNA of its parasitoid wasp host. *Proceedings of National Academy of Sciences* 88: 9770–9774.
- Frías-Lasserre D.** 2012. Non Coding RNAs and Viruses in the Framework of the Phylogeny of the Genes, Epigenesis and Heredity. *International Journal of Molecular Sciences* 13: 477–490
- Geffeney S., E.D. Brodie Jr., P.C. Ruben & E.D. Brodie.** 2002. Mechanisms of adaptation in a predator-prey arms race: TTX-resistant sodium channels. *Science* 297: 1336–9.
- Gilbert L.E.** 1971. Butterfly-Plant Coevolution: Has *Passiflora adenopoda* won the selectional race with Heliconiine butterflies? *Science* 172: 585–586
- Gilbert L.E. & P.H. Raven.** 1973. *Coevolution of animals and plants*. University of Texas, Austin and London. 246 pp.
- Gomez-Acevedo S., L.D. Rico-Arce, A. Salinas, S. Magallón & L.E. Eguiarte.** 2010. Neotropical mutualism between *Acacia* and *Pseudomermex*: Phylogeny and divergence times. *Molecular Phylogeny & Evolution* 56: 393–408.
- Heil M., J. Rattke & W. Boland.** 2005. Post secretory hydrolysis of nectar sucrose and specialization in ant/plant mutualism. *Science* 308: 560–563.
- Janzen D.H.** 1966. Coevolution of mutualism between ants and Acacias in Central America. *Evolution* 20: 249–275.
- Janzen D.H.** 1967. Interaction of the bull's horn acacia (*Acacia cornígera* L.) with an ant inhabitant (*Pseu-*

- domyrmex ferruginea* F. Smith) in Eastern Mexico. *The University of Kansas Sciences Bulletin* 67: 315–558.
- Kerr P.J. & S.M. Best.** 1998. *Myxoma* virus in rabbits. *Revue scientifique et technique. Office International of Epizootics* 17(1): 256–268.
- Levin D.A.** 1976. The chemical defenses of plants to pathogens and herbivores. *Annual Review Ecology & Systematic* 7: 121–159.
- Medel R., M.A. Méndez, C.G. Ossa & C. Botto-Mahan.** 2010. Arms Race Coevolution: The Local and Geographical Structure of a Host–Parasite Interaction. *Evolution Education and Outreach* 3: 26–31.
- Montenegro G., M. Jordan & M.E. Aljaro.** 1980. Interaction between Chilean Matorral Shrubs and Phytophagous insects. *Oecología* 45: 346–349.
- Nieremberg L.** 1972. The mechanism for the maintenance of species integrity in sympatrically occurring equitant *Oncidium* in the Caribbean. *American Orchid Society Bulletin* 41: 873–882.
- Opler P.A.** 1973. Fossil lepidopterous leaf mines demonstrate the age of some insect-plant relationships. *Science* 179: 1321–1322.
- Rico-Arce M.** 2007. A checklist and synopsis of American Species of *Acacia* (Leguminosae: Mimosoideae). Conabio, Mexico, 207 pp.
- Thompson J.N.** 1994. *The Coevolutionary Process*. Chicago: University of Chicago Press.
- Stanley S.M., B. van Valkenburgh & R.S. Steneck.** 1983. Coevolution and the fossil record. En: *Coevolution*. Douglas J. Futuyama & Montgomery Slatkin (eds). Sinauer Associates Inc. Publisher, Sunderland, Massachusetts 555 pp.
- Venables P.J., S.M. Brookes, D. Griffiths, R.A. Weiss & M.T. Boyd.** 1995. Abundance of an endogenous retroviral envelope protein in placental trophoblasts suggests a biological function. *Virology* 211: 589–592.
- Vermeij G.J.** 1983. Intimate associations and coevolution in the sea. En: *Coevolution*. Douglas J. Futuyama & Montgomery Slatkin (eds). Sinauer Associates Inc. Publisher, Sunderland, Massachusetts 555 pp.
- Villarreal L.P. & G. Witzany.** 2010. Viruses are essential agents within the roots and stem of the tree of life. *Journal of Theoretical Biology* 262: 698–710.
- Villarreal L.P.** 1997. On viruses, sex, and motherhood. *Journal of Virology* 71: 859–865.
- Villarreal L.P.** 1999. DNA virus contribution to host evolution. En: *Origin and Evolution of viruses*. Domingo E, R Webster & J Holland (eds). Academic Press, New York.
- Villarreal L.P.** 2001. Persisting viruses could play role in driving host evolution. *American Society Advances of Sciences News* 67(10): 501–507.
- Villarreal L.P.** 2003. Can viruses make us human? *American Philosophical Society* 148(3): 296–323.
- Wyders S., F. Blank & B. Lanzrein.** 2003. Fate of polydnavirus DNA of the egg–larval parasitoid *Chelonasi-nanitus* in the host *Spodoptera littoralis*. *Journal of Insect Physiology* 49: 491–500.

Evolución humana

Ángel E. Spotorno

Facultad de Medicina Norte, ICBM, Programa de Genética Humana,
Universidad de Chile

Palabras Claves: *Homo sapiens*, Hominidae (homínidos), Hominini (homíninos), Plioceno, Pleistoceno, fila de molares (convergente, paralela), hominización, linaje, ontogenia, neotenia, heterocronía, SRGAP2, transmisión vertical, transmisión horizontal, meme, lenguaje, FOXP2.

INTRODUCCIÓN

La especie humana, *Homo sapiens* Linneo 1786, es un Primate bípedo de reciente aparición sobre la faz del planeta. Para apreciar la dimensión biológica de nuestra especie y los procesos evolutivos que la originaron, consideraremos primero su lugar dentro de la clasificación biológica, y especialmente el registro fósil de nuestro linaje en los distintos ambientes del pasado. Analizaremos también la relación entre las estructuras que aparecen y las funciones que emergen a partir de características principales, en especial las que evolucionaron como mecanismos que permitieron la adaptación a esos nuevos ambientes. Frecuentemente, iremos nombrando cada teoría evolutiva aplicada en sus distintas versiones (Spotorno 2014, ver Fig. 1 en capítulo 4 de este libro, Navarro 2014). Finalmente, examinaremos las bases biológicas de un rasgo humano también único, el lenguaje, su aparición y desarrollo durante los procesos de evolución biológica y cultural hasta nuestros días.

DESARROLLO

Clasificación inicial y actual

El conocimiento científico sobre la evolución de nuestra especie ha experimentado grandes cambios en los últimos 100 años. Como veremos, las hipótesis iniciales han sido modificadas al irse descubriendo nuevos fósiles, los que aportaron nuevos hechos que obligaron a cambiar esa clasificación inicial. Este dinamismo de las ciencias, aunque incómodo para nuestra mente lineal adicta a certezas tajantes, nos obliga constantemente a recordar la naturaleza tentativa, cambiante y progresiva del conocimiento científico.

Nuestra especie fue clasificada por Linneo dentro de la familia Hominidae, muy separada de la familia Pongidae, que agrupaba a los chimpancés (género *Pan*), gorilas (*Gorilla*) y orangután (*Pongo*). Esta clasificación inicial estaba basada principalmente en las grandes diferencias que muestran los cráneos de las especies vivientes, como se aprecia en la parte superior de la Fig. 1: el gran tamaño de nuestro cerebro (pequeño en todos los póngidos), nuestro rostro corto (alargado en los otros), y el aspecto convergente de nuestra fila de molares (que es paralela en los póngidos). La hipótesis de que los humanos estaban drásticamente separados de los póngidos, recogía la difundida idea de que nuestro gran cerebro y el desarrollo de una cultura compleja eran rasgos extraordinarios, que nos separaban incluso del mundo natural. Esa clasificación predominó durante casi dos siglos, y todavía se la usa en muchos textos. Nótese que en la época de Linneo no se conocía ningún fósil de ninguna de estas dos familias, y que tampoco se conocía la teoría moderna de la evolución.

Las dos teorías de Darwin (versión 1.0) introdujeron un sólido marco conceptual para interpretar las clasificaciones biológicas. Según su teoría de descendencia con modificación, las clasificaciones son constructos basados en la afinidad filogenética, que es expresión de las continuidades genéticas heredadas desde algún ancestro común (caracteres homólogos) (ver detalles en Spotorno 2014). Así, una serie sucesiva de especies fósiles del mismo lugar, y que mantienen ciertos caracteres homólogos (Darwin denominó a esta persistencia la “ley de unidad del tipo”), a pesar de leves modificaciones, pueden ser interpretadas como descendientes unas de otras (su “ley de sucesión”, basada en “el fuerte principio de la herencia, de que lo semejante produce lo semejante”). Esas modificaciones pueden ser interpretadas según la ley de la selección natural, de que “las actividades vitales determinan cuáles rasgos son favorables, por medio del éxito y selección de aquellos individuos que los presentan”.

Presentamos los principales fósiles homínidos conocidos hasta ahora. Los interpretaremos a la luz de las teorías evolutivas originales de Darwin, a las que llamamos versión 1.0. Podremos apreciar así que el concepto linneano de familia Hominidae deberá extenderse

para incluir a otras especies fósiles que tienen algunos de los caracteres previamente considerados exclusivos de *Homo sapiens*, y que, a medida que son más antiguos y primitivos, son cada vez más similares a los Pongidae.

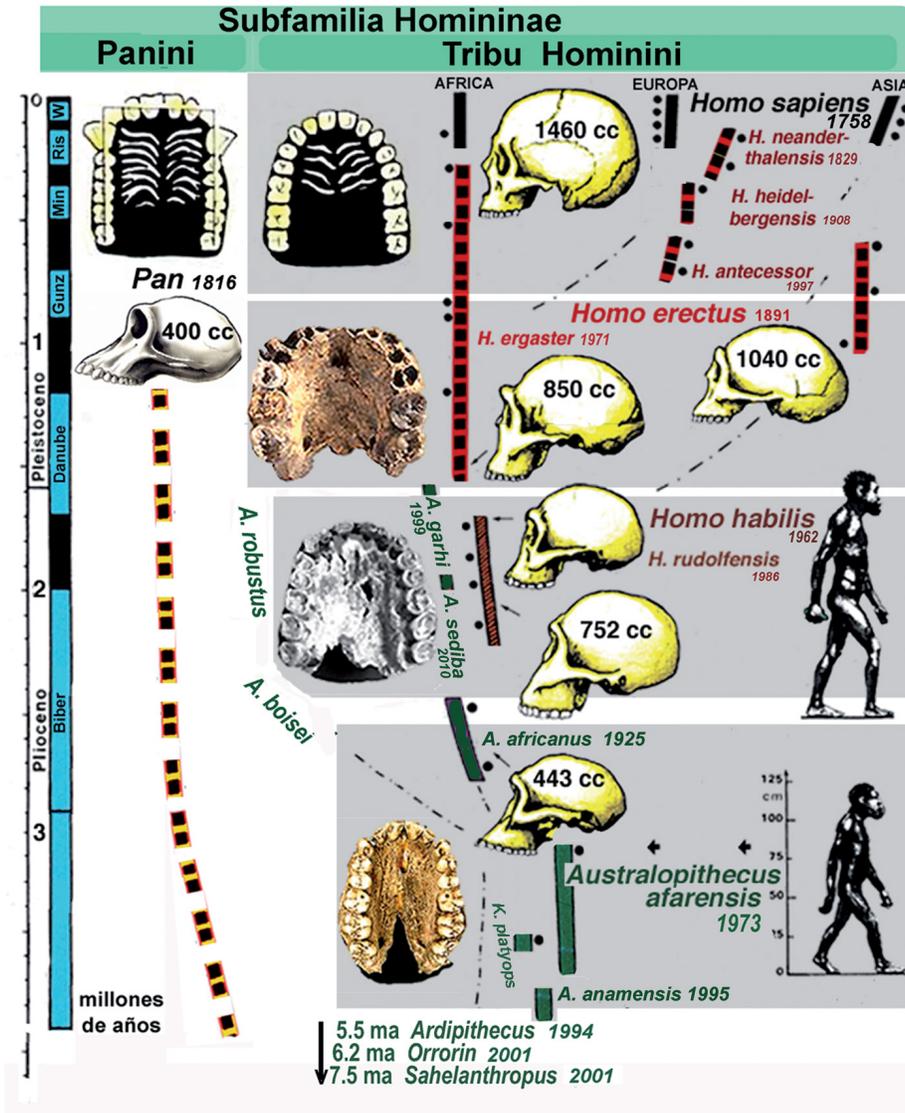


Figura 1. Homínidos actuales y principales especies fósiles conocidas (en letras más grandes). Capacidad craneana en cc. Junto al nombre del género o especie aparece el año de publicación del nombre científico. Escala en millones de años atrás (izquierda), con interglaciaciones europeas marcadas en negro (mod. de Spotorno 1993).

El aporte de los fósiles

El descubrimiento del hombre de Neandertal en 1829 no alteró la clasificación inicial del único miembro de la familia Hominidae. En efecto, casi todos sus rasgos eran humanos, excepto el engrosamiento de los arcos superciliares (a.s.) y la leve proyección del rostro hacia adelante, bastante similares a los de los póngidos (Fig. 1). Muchos prefirieron considerarlo

simplemente como perteneciente a un humano anómalo.

Sin embargo, en 1891, el médico holandés E. Dubois encontró en Java un fósil casi humano en todos sus rasgos, excepto que el cerebro tenía 1040 cc, el rostro no era tan corto (esquema a la derecha de Fig. 1), y tenía también arcos superciliares engrosados. Estaba asociado a un fémur casi humano; por tanto, indicaba una postura bípeda, como la humana. Propuso llamarlo *Pithecanthropus erectus*, pero hoy se la incluye en el género humano, y que conocemos como *Homo erectus*. En Asia y Africa se han descubierto decenas de individuos fósiles que comparten todos estos rasgos, incluyendo postura bípeda y herramientas asociadas, incluso maderas y huesos semicarbonizados. Pertenecieron a esta especie que vivió en el período más reciente, el Cuaternario, en su época más antigua, el Pleistoceno (escala a la izquierda de la Fig. 1), hace 1 millón de años. Algunos la distinguen de una especie hermana descubierta en Africa en 1971, *Homo ergaster*. A pesar de lo anterior, el tamaño del cerebro de estos “hombres del fuego” se consideró que todavía estaba lejos de los 400 cc del encéfalo del chimpancé.

Pero el descubrimiento de otro fósil, el niño de Taung en Sudáfrica, descrito en 1925 por el Dr. R. Dart, hizo tambalear la idea de una separación drástica entre humanos y chimpancé. En efecto, el cráneo de este fósil tiene tan sólo 443 cc, y el rostro es todavía más extendido hacia adelante, casi como el de chimpancé (ver Fig. 1 abajo). “La importancia del espécimen radica en que pertenece a una raza extinta de monos, intermedia entre los antropomorfos vivientes y el hombre”, escribe Dart al denominarlo *Australopithecus africanus*. Por sus molares y muy especialmente por su postura bípeda tan humana, debe pertenecer al mismo linaje humano, pero a un género distinto primitivo, y de una época todavía más antigua, el Plioceno. Actualmente se conocen más de 9 especies de este género, las que vivieron en Africa hace unos 2 o 3 millones de años. Incluye a la famosa “Lucy”, *Australopithecus afarensis*, junto a *A. boisei* y *A. robustus*, que algunos prefieren agrupar en otro género, *Paranthropus*. En síntesis, parece configurarse una sucesión de especies en el tiempo, un caso más de la ley de sucesión formulada por Darwin.

Esta sucesión de especies evolucionando gradualmente desde ancestros no humanos, y que van incorporando en el tiempo los rasgos propios de la especie humana, fue completada con el descubrimiento de *Homo habilis* en 1972. Los ingleses Leakey lo describen en Africa con las humanas características de molares convergentes y postura bípeda, pero con un cráneo intermedio de 752 cc, mayor que el de *Australopithecus*, pero menor al de *Homo erectus*. Su datación es también intermedia, unos 2 millones de años (Fig. 1). Por lo tanto, el origen del linaje humano debe haber ocurrido en Africa, a partir de una especie ancestral tipo *Homo erectus* (presente también en Africa), que a su vez se originó a partir de un ancestro tipo *Homo habilis*, y que a su vez evolucionó a partir de algún *Australopithecus*, hace

unos 3 millones de años (ambos exclusivamente africanos). Como puede observarse en la Fig.1, los aumentos en la capacidad craneana y los acortamientos del rostro son sucesivos y graduales; esto concuerda con otro de los principios auxiliares postulados por Darwin, el principio de gradualidad (Spotorno 2012). Paralelamente, se puede observar que ha ocurrido un paulatino aumento en el tamaño total del cuerpo, así como la reducción relativa del tamaño de los brazos y el alargamiento de las piernas.

Aunque el último ancestro común chimpancé/humano todavía no se conoce con precisión, los recientes descubrimientos de otros fósiles del linaje humano aún más antiguos y cada vez más similares a chimpancé, ha permitido postular que ese ancestro común debe estar muy cercano al fósil más antiguo conocido de este grupo. Los géneros *Ardipithecus*, *Orrorin* y *Sahelanthropus* descubiertos recientemente en África central (Fig. 1), permiten inferir entonces que tal ancestro debe haber existido hace unos 8 millones de años, cifra bastante menor que la estimada previamente en unos 25 millones de años.

Datos genéticos y genómicos

Los estudios genéticos del siglo XX confirmaron la cercanía filogenética del linaje humano con el del chimpancé. A modo de ejemplo (los tres primeros mostrados en detalle en Spotorno 2014), los siguientes son algunos de los innumerables rasgos genéticos compartidos por ambas especies, es decir, que efectivamente son homólogos heredados de algún ancestro común lejano (versiones 2.0, 4.0 y 6.0).

- i. Veinticuatro de los 46 cromosomas bandeados G, incluyendo el cromosoma X.
- ii. El alelo del gen de no persistencia de lactasa en adultos, que es predominante en humanos.
- iii. 273 de las 300 bases nucleotídicas en el gen mitocondrial ND4
- iv. El 95% del genoma nuclear total de casi 3.000 millones de bases nucleotídicas

Por lo tanto, el género *Pan* está filogenéticamente muy cercano a *Homo*, y debería ser incluido en la antigua familia Hominidae. Este concepto fue elaborado por Gray en 1825, y por lo tanto, hoy generalmente se incluye al género *Pan* dentro de Hominidae, e incluso dentro de una tribu (Panini, los paninos) muy relacionada con los homininos. La otra Tribu de la subfamilia Homininae es Gorillini, ambas incluidas en la subfamilia Homininae. En cualquier caso, tanto los fósiles (versión 1.0) como las estimaciones a partir del reloj molecular (versión 4.0) permiten estimar que *Homo sapiens* es una especie que sólo se originó hace unos 200 mil años atrás, en África naturalmente, porque allí viven todavía sus especies filogenéticamente más cercanas.

Análisis morfo-fisiológicos de rasgos humanos

Las funciones de los rasgos de hominización en las especies del linaje humano recién descritos, deben ser analizados en el contexto de los cambios ecológicos ocurridos en África Central, desde el Mioceno hasta nuestros días. De esta manera, podremos entender no sólo la historia adaptativa de nuestro linaje, sino también el significado que esos rasgos tienen en nuestras propias vidas.

El evento geológico principal que modificó los bosques húmedos que existían en África central comenzó hace unos 30 millones de años, con la paulatina formación del valle del Rift y cordilleras asociadas. Previamente, allí vivían los ancestros de los homínidos actuales. La nueva cordillera interrumpió los vientos húmedos del océano, reduciendo esos bosques a los sectores del Oeste. Aquí todavía persisten hoy los descendientes de las especies homínidas cuadrúpedas que, con sus nichos herbívoros/granívoros, cuentan todavía con los recursos estables de bosques permanentes y predecibles. Esta constituye la primera etapa en la evolución de los homínidos (Tabla 1):

Tabla 1. Etapas en la evolución de los homínidos, según características del hábitat predominante y el nicho principal, con sus innovaciones y efectos adaptativos. (modificada de Mayr 2001).

Etapa	Hábitat (nicho)	Innovaciones	Efecto adaptativo
	Ejemplo		
	<u>Bosque lluvioso</u> (tropical estable, herbívoro/granívoro)		
<i>Pan</i>	<u>Pradera arbórea</u> (impredicible, recolector)	Bipedismo inicial; trote bípedo; dieta omnívora.	Liberación de manos; ampliación de ámbito de hogar y de nicho.
<i>Australopithecus</i>	<u>Pradera matorral</u> (variable, impredicible, recolector/cazador)	Bipedismo completo; sin pelos; sudor acuoso (glándulas eccrinas).	Termo-regulación; carrera larga sostenida <i>Ampliaciones de nicho</i>
<i>Homo</i>		Neotenia. Niñez, adolescencia Aumento del tamaño cerebral, Fabricación de herramientas Lenguaje. Caza colectiva.	Vida social. Intencionalidad. Evolución cultural.

Por otra parte, las tierras al Este de África comenzaron a tener climas progresivamente más secos, dando origen a praderas arbóreas que crecen y fructifican con lluvias estacionales, que son variables de año en año. Los alimentos se volvieron escasos en las estaciones secas,

favoreciendo los rasgos que permitieron ampliaciones del ámbito de hogar (territorios de recolección más amplios) y del nicho (diversificación de la dieta). Esto explicaría la selección y fijación de la nueva postura bípeda en *Australopithecus* por ejemplo, con piernas alargadas y un trote terrestre más eficiente. Se liberaron entonces los brazos de su función locomotora principal. La recolección de hojas y frutos fue ampliada a insectos, larvas, y huevos, con una dieta más variada y especialmente omnívora, la que reduce también la superficie relativa del intestino. Esta es la segunda etapa en la evolución del linaje humano (Tabla 1).

La tercera etapa se produjo cuando el clima se hizo progresivamente más seco y estacional. Hace unos 2 millones de años, aparecieron extensos matorrales y sabanas, donde los alimentos eran aún más escasos, variables e impredecibles. Esto seleccionó una nueva ampliación del ámbito de hogar y del nicho, favoreciendo el bipedismo completo y la novedosa carrera larga y sostenida del *Homo* cazador (una maratón de 42 km no la realiza casi ningún mamífero). Pero este beneficioso rasgo adaptativo produce una gran cantidad de calor, el que requiere ser disipado rápidamente para impedir alzas de la temperatura corporal, intolerables para nuestro delicado cerebro. Se explicaría así la ventaja de una más eficiente termo-regulación, la que introduce otras innovaciones, como el abundante sudor acuoso y la pérdida del aislante pelaje en la mayor parte del cuerpo humano (el origen del “mono desnudo”).

En general, podemos apreciar que nuestra especie, como toda especie biológica, ha introducido beneficiosas innovaciones evolutivas. Pero también hay costos maladaptativos inherentes a cualquier innovación, los que deben ser compensados por evolución de otros rasgos adicionales. Parece que esta cascada de efectos, tipo “bola de nieve”, ha sido especialmente notoria en el caso de nuestra especie. También podemos adelantar que otra característica de nuestra especie ha sido ampliar nuestro nicho, las maneras nuevas de interactuar con el ambiente. Somos entonces los mayores inventores de nuevos nichos, lo que nos ha permitido conquistar todos los ambientes de nuestro planeta.

Evolución del ciclo de vida humano

La evolución de la ontogenia humana se comprende mejor cuando se la compara con la del chimpancé (Fig. 2), esta última muy similar a las del gorila y orangután (ver detalles en Spotorno 1991). En efecto, muchos eventos que ocurren en el crecimiento de cada individuo en ambas especies aparecen en similares secuencias de tiempo, indicando un ancestro común: primero dientes de leche, emergencia de los dientes definitivos después, menarquia, fin del crecimiento corporal, adultez, y finalmente senescencia. Sin embargo, también pueden observarse notables diferencias entre los tiempos reales de ambas ontogenias.

Primero, la ontogenia humana requiere muchos años más en términos absolutos: apa-

recen los mismos eventos principales primitivos, pero extendidos en el tiempo. Algunos efectos de este retraso general en humanos pueden apreciarse cuando se comparan los cráneos de sus fetos y adultos. Por una parte, el cráneo fetal de chimpancé es muy similar al cráneo fetal humano (Fig. 2 a y d, izquierda), un caso particular de la ley de von Baer: las características generales de un gran grupo de animales (cráneos fetales de chimpancé y humanos) aparecen más temprano en el desarrollo que las características especializadas de un grupo más pequeño (el cráneo adulto diferenciado).

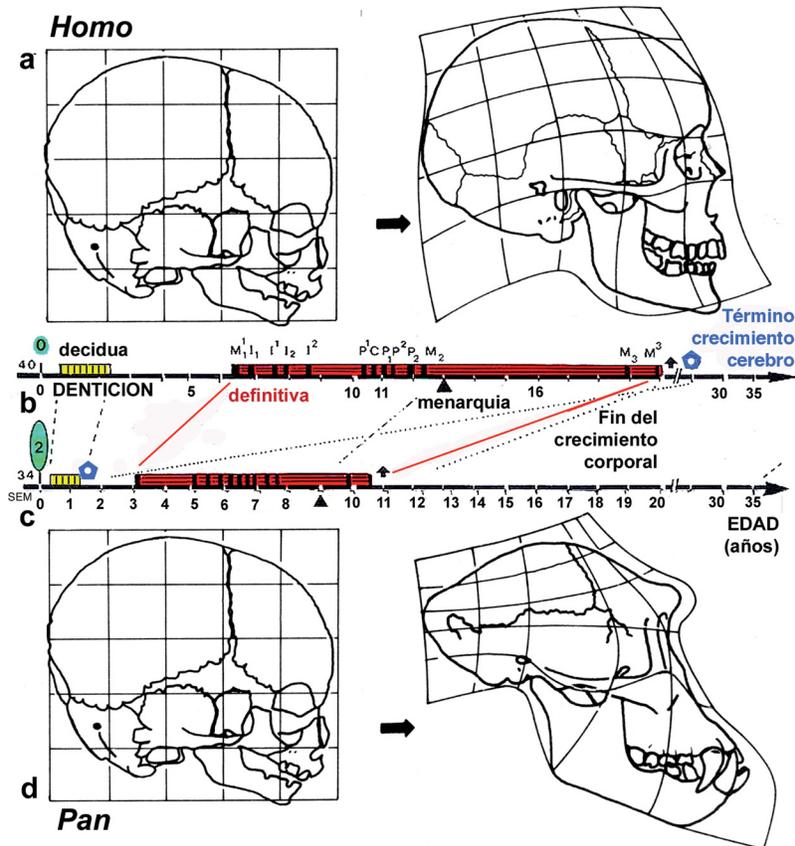


Figura 2. Ontogenia comparada de humanos y chimpancés. Extremo superior: **a)** cráneo humano fetal y adulto. Extremo inferior: **d)** cráneo chimpancé fetal y adulto. Al centro, eventos en historias de vida: **b)** ontogenia humana, **c)** ontogenia chimpancé. Líneas unen eventos homólogos (mod. de Spotorno 1993 y 2014).

Es evidente que el cráneo de chimpancé adulto es muy diferente al fetal de chimpancé (Fig. 2 d). Pero al comparar el cráneo humano adulto con respecto al fetal que lo genera directamente (Fig. 2 a), su grado de diferenciación es evidentemente menor que la gran diferenciación en los del chimpancé. Es como si la ontogenia humana se alargara tanto (vea la pendiente de las líneas oblicuas que unen eventos homólogos entre la Fig. 2 b y la 2c), que la diferenciación de su cráneo no alcanza a llegar a término, al menos no como en la diferenciación del de chimpancé. Por lo tanto, el aspecto general del cráneo humano adulto

presenta rasgos juveniles. Esta es la llamada “hipótesis de la fetalización”, que explica los rasgos juveniles del adulto humano. Por ejemplo, nuestro rostro se observa como recortado, como el del feto chimpancé (en contraste con el del adulto chimpancé), y la bóveda craneana permanece alta, como en el cráneo fetal de chimpancé. Estos eventos ocurriendo a distintos tiempos (heterocronía) se denomina neotenia (la persistencia de rasgos juveniles en el adulto, véase Spotorno 1991).

También puede observarse otra diferencia heterocrónica en la Fig. 2b. El término del crecimiento del cerebro, que en chimpancé ocurre poco después del año de vida, persiste hasta casi los 23 años de vida en humanos. Este rasgo neoténico humano es excepcional y se agrega al retraso generalizado de toda la ontogenia humana (véase la muy pronunciada inclinación de la línea punteada entre b y c de la Fig. 2). Con bastante certeza se requiere aquí un cambio genético mayor, como veremos ahora.

Heterocronia molecular del cerebro

El notable desarrollo del cerebro humano constituye una innovación importante en la evolución de nuestra especie. Los mecanismos causales de este proceso comienzan a comprenderse gracias a los datos de la Genómica comparada, comenzando por un gen especial, SRGAP2 (versión 6.0). Estos datos y su interpretación más general pueden ser resumidos en una Tabla de 4 Areas (Fig. 3). Esta forma de desplegar datos permite cubrir y cruzar eventualmente muchos de los posibles factores causales que explican la biología de cualquier rasgo biológico (Spotorno 2012), en este caso, del novedoso cerebro humano.

El gen SRGAP2 está ubicado en el cromosoma 1 de la especie humana, y por hibridización con la sonda apropiada se observa duplicado dos veces en este cromosoma, en contraste con la copia única A en gorila y chimpancé (ver resultados con sonda SRGAP2 en Fig. 3a, Mecanismo). La proteína A codificada por SRGAP2 controla la formación y migración de neuronas y de sus espinas dendríticas, también en el cerebro humano, con la extraña diferencia que aquí éstas son más abundantes y alargadas (Fig. 3a). Las espinas dendríticas constituyen la expresión celular de la conectividad neuronal de la corteza cerebral (Fig. 3b, Ontogenia), y que en humanos alcanzan su mayor número a la edad de 5 años. Es sugerente que estas espinas son también modificadas cuando ocurren aprendizajes (Fig. 3b, Ontogenia), especialmente los de naturaleza social, tan prolongados y característicos en los humanos.

El análisis filogenético de las secuencias del gen SRGAP2 en sus distintas versiones (datos del reloj molecular en Fig. 3c), permite inferir que la primera duplicación habría ocurrido hace unos 3,4 millones de años (o sea, en *Australopithecus*). La segunda ocurrió hace 2,4 millones de años (con *Homo habilis*, junto con el primer aumento del cerebro, ver Fig. 1). Estos datos del mecanismo próximo de duplicación génica sugieren un probable rol

inhibidor de esta nueva variante C.

En efecto, la más reciente proteína C es una versión cortada de la proteína A inicial (comparar esquemas en Fig. 3a, Mecanismo). En forma espontánea, ésta se uniría químicamente a aquélla, neutralizando así la función de A. Esto significaría que el efecto de A es bloqueado temporalmente, y que el gen SRGAP2 C actúa como un regulador negativo de la migración y especialización neuronal temprana, lo que facilitaría el posterior crecimiento y ramificación neuronal. El cerebro humano muestra entonces un retardo en el inicio de la diferenciación del cerebro, el que es más temprano en gorila y chimpancé. Estas conclusiones explican la tardía diferenciación ontogenética del cerebro humano, la que se prolonga durante un largo tiempo de aprendizaje, lo que ha sido corroborado por otros estudios. Lo humanos comienzan a aprender más tarde, pero aprenden más durante mucho más tiempo.

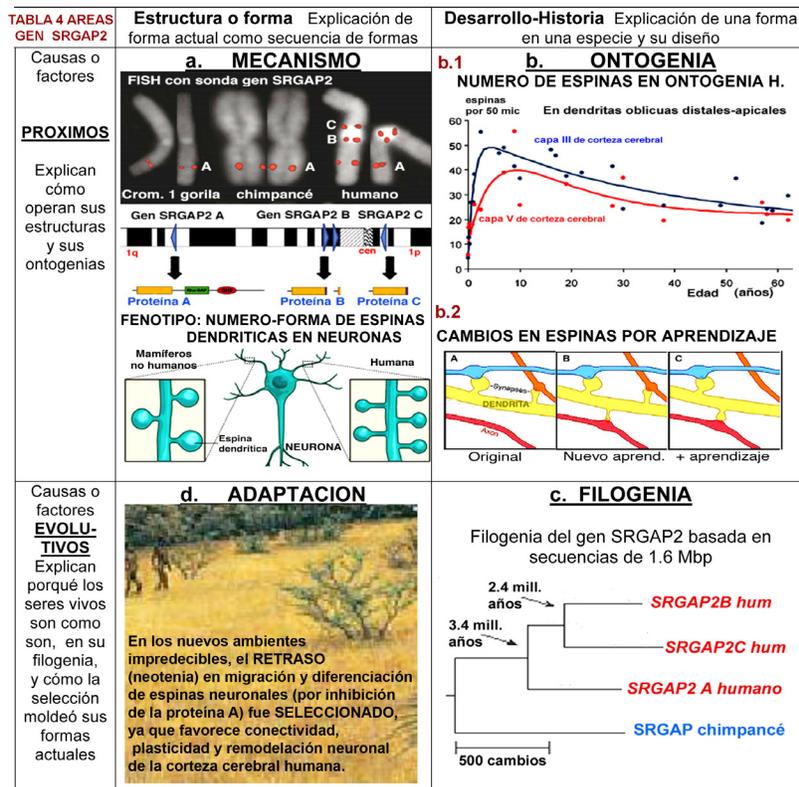


Figura 3. Tabla de las 4 Áreas de la Biología del gen SRGAP2. a. Evolución por duplicación del gen SRGAP2 (arriba); efectos directos sobre sus respectivas proteínas (al medio). FENOTIPO: diferencias en número y forma de dendritas chimpancé/humanos (abajo). b.1 Ontogenia del número de espinas neuronales en humanos. b.2 Cambios morfológicos en espinas dendríticas en humanos por aprendizaje. c. Filogenia del gen SRGAP2; tiempos de origen a partir de reloj molecular. d. Función, selección y adaptación de neotenia humana en nuevos ambientes secos impredecibles. (mod. Spotorno 2014).

Aparición de niñez, adolescencia y senectud

Este retraso general de la ontogenia humana tiene otras consecuencias importantes respecto de etapas propias del ciclo general de la vida humana. Tradicionalmente, las etapas de la ontogenia humana han sido definidas a partir de ciertas características dentarias que marcan los límites de cada etapa (se ven a la derecha de la Fig. 4); en cada etapa ocurren distintos procesos morfológicos y hormonales. Así, el comienzo de la adultez humana está marcado por la erupción de la “muela del juicio” a los 18 años. En cambio, este evento en chimpancé ocurre a los 11 años; es decir, la adultez humana está también retrasada en casi 7 años. Ahora bien, hoy es posible estudiar estos marcadores de etapas en el esmalte de los dientes fósiles (Bermúdez 2008).

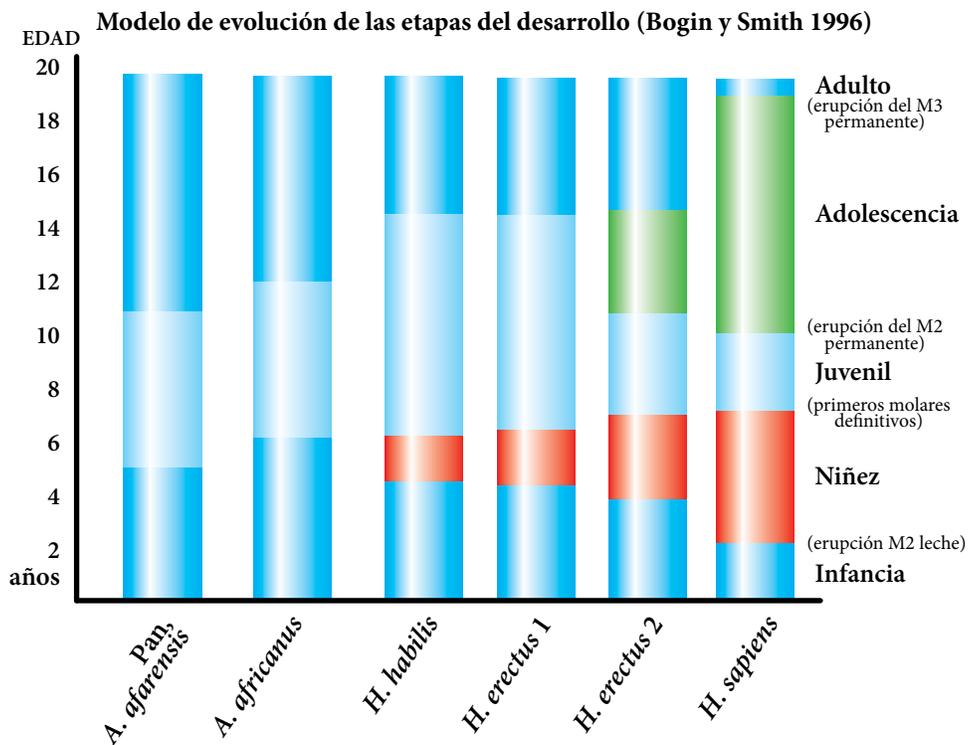


Figura 4. Evolución de la ontogenia en homínidos vivos y fósiles. Etapas del desarrollo a la derecha, con marcadores dentarios entre cada etapa del ciclo de vida.

Desde hace tiempo, se sabe que el esmalte dentario crece de manera regular aunque discontinua. Estas discontinuidades en el crecimiento dejan marcas microscópicas en el esmalte, que son las estrias transversales (marcan el crecimiento circadiano diario), y las estrias de Retzius (marcan cada 8 o 9 días en promedio). Contando estas marcas se puede averiguar el tiempo real que tomó el crecimiento del diente, e investigar la duración de cada etapa del desarrollo en distintos fósiles homínidos (Fig. 4):

Primero, las etapas del desarrollo de *Australopithecus afarensis* aparecen iguales a las del

chimpancé (izquierda de Fig. 4). Después, la infancia y la fase juvenil se alargan levemente en *A. africanus*. En *Homo habilis* apareció por primera vez la niñez, que se prolonga más y más en humanos posteriores. Finalmente, en *Homo erectus 2* aparece una nueva etapa, la adolescencia. Evidentemente, estas innovaciones ontogenéticas reflejan el alargamiento en el tiempo requerido por intensos períodos de formación y aprendizaje, particularmente característicos del enorme cerebro de nuestra especie.

Otra consecuencia notable del retraso general en la ontogenia humana, es la prolongación de la longevidad promedio en humanos, desde 40 o 50 años en algunos chimpancés, muy poco después del último ciclo reproductivo, a los más de 70 años en humanos, muchísimo después de la menopausia. Esta innovación, una larga vejez, tiene también efectos adaptativos favorables, que deben haber sido seleccionados durante la evolución de *Homo*. En efecto, hay probables ventajas en la protección extendida de las copias de los genes de los abuelos en sus nietos, lo que es realizado por los abuelos al proteger a sus nietos (“hipótesis de la abuela”). Recientemente, también se ha propuesto que la longevidad puede haber sido favorecida por el nuevo consumo de carne, lo que aumenta la exposición a nuevos patógenos en las presas, y consecuentemente, a la selección de un mejorado sistema inmunológico, requerido también por la ampliación del ámbito de hogar.

Fabricación de herramientas

Las manos homíninas, liberadas de sus funciones locomotoras principales en *Australopithecus*, abrió las posibilidades para su uso prehensil y de movimientos finos en todas las direcciones. Especialmente notable es la movilidad del pulgar en varios planos, en contraste con el plano único con que gira el pulgar de otros homínidos; incluso aparece allí un nuevo músculo humano diferenciado. En conjunto con el desarrollo del cerebro, que coordina las acciones motoras y creativas, esas habilidades le permiten a *Homo* no sólo usar herramientas con exquisita destreza, sino también fabricarlas eficiente e intencionadamente. Eventualmente este proceso puede ser visto, imitado, o aprendido por otros, lo que facilita su multiplicación. Estas complejas características culturales son desconocidas para todo otro animal.

Las herramientas más antiguas corresponden a piedras trabajadas y hojuelas obtenidas por percusión, y frecuentemente asociadas a *Homo habilis*. Son usualmente cuchillas y raspadores, con sus característicos cantos trabajados por un solo lado de la piedra (monofase propia de la llamada cultura Achelense). Más tarde se convertirán en los cantos bifásicos de cuchillos y lanzas en la cultura europea Musteriense, hace unos 100 mil años atrás.

La fabricación y uso de diversos artefactos parece estar conectada con los primeros esbozos de lenguaje. Ambas son acciones organizadas y secuenciales, que significan la utilización de procedimientos copiados o inventados. Los sectores del cerebro involucrados

también están bastante cercanos; así, muchos de nosotros movemos la lengua cuando realizamos una tarea mecánica delicada o fina, como dibujar, escribir, o enhebrar una aguja. Los artefactos de *Homo habilis* sugieren entonces el comienzo del desarrollo, uso y difusión del lenguaje, el que no deja rastros fósiles.

Pero los artefactos materiales del pasado perduran, y podemos recuperar información a partir de ellos, porque efectivamente un artefacto contiene información, por ejemplo respecto de su uso y fabricación. Aún más, los artefactos pueden ser representados por un dibujo, el que también contiene información respecto del objeto original. Y tanto artefactos como sus dibujos pueden ser reproducidos, difundidos, y transmitidos infinitamente, si sus fabricantes tienen la capacidad cognitiva para entender el significado del diseño incluido en la estructura de ambos. Sabemos que *Homo habilis* tenía la capacidad para fabricar y usar herramientas; el tamaño del cerebro (Fig. 1) y su desarrollo neuronal (Fig. 3) lo confirman. Aunque esto constituye un paso decisivo en el desarrollo cultural humano, el siguiente paso de elaborar un dibujo que represente un objeto no es evidente sino hasta la aparición de *Homo sapiens*.

Evolución del lenguaje

El lenguaje es la capacidad para emplear palabras y combinarlas en frases, de modo que los conceptos de nuestra mente pueden ser transmitidos a otros. Y también de inversa manera: captamos las palabras de otros y las convertimos en conceptos dentro de nuestra mente. El lenguaje constituye el fundamento de la cultura, ya que el lenguaje es la cultura misma convertida en símbolos. El lenguaje simbólico verbal es el mejor medio de comunicación, el más eficaz entre todos los conocidos, y una característica exclusiva de la especie humana.

La capacidad de comunicarse es evidentemente muy anterior al lenguaje verbal. Muchos animales tienen cantos, llamadas, gestos o sonidos de alerta, que instantáneamente permiten comunicar información relevante a distancia. Es también evidente que estas habilidades para emitir y recibir señales pueden ser muy beneficiosas para la sobrevivencia, reproducción y adaptación de emisores y receptores; de esta manera, tales rasgos serán seleccionados positivamente, y perdurarán en el tiempo si es que tienen una base hereditaria. Por lo anterior, la teoría más difundida propone que el lenguaje es una compleja adaptación producto de la selección natural.

Consideremos las bases biológicas más evidentes del lenguaje. Primero el aparato fonatríz para producir sonidos y palabras; después sus bases neurológicas. En particular, estudiaremos el llamado “gen del lenguaje”. Finalmente veremos cómo emerge la cultura.

Aparato fonador

El órgano biológico que produce el habla es boca, lengua y laringe. Estas dos últimas tienen formas y posiciones exclusivas para la especie humana. El acortamiento neoténico del rostro humano desplazó la lengua hacia atrás, y la faringe-laringe hacia abajo (Fig. 5).

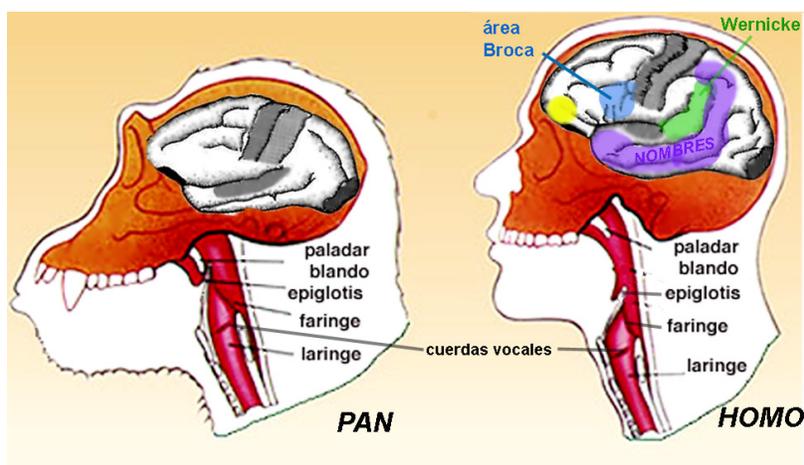


Figura 5. Aparato fonador y corteza cerebral del hemisferio izquierdo en chimpancé y humano. Las diversas áreas del cerebro están marcadas con diferentes colores.

La móvil laringe actúa normalmente como una válvula, donde la epiglotis impide el paso de alimentos o cuerpos extraños hacia el tracto respiratorio. En *Homo* la laringe ha sido desplazada hacia abajo, lo que permite a sus cuerdas vocales emitir sonidos aún más variados. Pero al no poder cerrar completamente la epiglotis, la respiración y la ingesta no pueden ser realizadas simultáneamente, como lo hace el chimpancé o los niños hasta los 3 meses de edad. En contraste con el chimpancé, también el desplazado paladar blando humano puede separar la cavidad nasal del resto de la vía aérea durante el habla, especialmente para producir ciertos fonemas (por ej., al emitir la letra “p”). Se puede observar (Fig. 5) que en el aparato fonador humano no hay estructuras realmente nuevas, sino una compleja remodelación de estructuras homólogas, cuyas variantes fueron muy probablemente seleccionadas a partir de un ancestro común (versión 1.0).

Bases neurológicas

El estudio biológico del lenguaje comienza en el siglo XIX, bajo el esquema ya clásico de deducir la función de un órgano a partir de la observación de los efectos producidos cuando esa estructura no está, o está alterada. El francés P. Broca estudió un paciente que sólo podía pronunciar una palabra: “tan”. Aunque podía comprender distintas preguntas sencillas, este paciente sólo respondía con distintas acentuaciones de esa sola sílaba. Cuando murió dos años después, se reveló que el paciente presentaba una lesión en la parte inferior del cerebro izquierdo, cerca de la tercera circunvolución del prosencéfalo (Fig. 5). Por lo tanto, Broca

consideró a esa zona como el centro cerebral de la elaboración motora del lenguaje. En su parte posterior, esta zona posee sectores de control motor de otras partes del organismo.

Poco después, y en forma similar, el alemán C. Wernicke describió enfermos que podían hablar mucho, pero no se entendía lo que hablaban. Estos pacientes presentaban daños en la circunvolución superior del lóbulo temporal izquierdo (Fig. 5). Por lo tanto, Wernicke consideró a esta región como la encargada de las funciones de comprensión del habla.

En general, estudios similares han elaborado verdaderos mapas de distintas regiones de la corteza cerebral, las encargadas de almacenar o controlar distintos órganos del cuerpo, o de otros aspectos vitales. Por ejemplo, observe en la Fig. 5 una circunvolución que parece no estar presente en chimpancé, y que almacena una serie de palabras que son los nombres de cosas (coloreada en morado). También observe el área coloreada en amarillo, la corteza pre-frontal, la que controla la sofisticada capacidad de planificar y razonar.

“El gen del lenguaje”: FOXP2

Las bases genéticas del lenguaje experimentaron un gran avance en 1990, cuando el genetista inglés S. Fisher estudió una familia (llamada familia KE), donde casi la mitad de sus 30 miembros de tres generaciones presentaban severas deficiencias en el habla y el lenguaje (el síndrome DVD= “*Developmental Verbal Dyspraxia*”), también evidentes al escribir. Este rasgo anómalo corresponde a un gen monosómico autosómico dominante ubicado en el cromosoma 7q31, el que recibió el nombre de SPCH1 (siglas de “*Speech-and-Language-disorder-1*”). Los análisis de secuenciación de ADN y ARN en estos pacientes y familiares indicaron que se trataba de un gen complejo (ver Fig. 6a), que codificaba un nuevo miembro del grupo FOX de factores de transcripción; recibió el nombre de FOXP2. Los afectados heterocigotos solamente presentaban una mutación en el codon 14, cuya correspondiente proteína mostraba una Histidina en el aminoácido 553, en vez de la Arginina normal (Fig. 6a arriba). Al examinar la actividad cerebral de estos afectados, se apreciaba ausencia en el área de Broca por ejemplo, la que era abundante en los parientes normales (Fig. 6a abajo). Más tarde se identificó otra mutación independiente en el codón 7 con efectos fenotípicos similares.

El gen FOXP2 es un gen regulador muy antiguo y bastante conservado, cuya proteína participa en los circuitos sensoriales y motores de todas las aves, por ejemplo. En aves canoras como el pinzón cebrado, hay un núcleo estriado del cerebro (el área X), que muestra niveles de FOXP2 más altos que en los tejidos cercanos, pero solamente durante el tiempo que están aprendiendo a imitar un canto. En canarios adultos, la expresión de este gen en el área X varía con las estaciones: los mayores niveles de mRNA y de la proteína FOXP2 se alcanzan en aquellos meses en los que el canto muestra la mayor plasticidad. Finalmente, en ratones

este gen controla el desarrollo de ciertas habilidades motoras. Lo mencionado anteriormente se demostró obteniendo mutantes con exactamente la mutación propia del FOXP2 humano con dispraxia verbal de la familia KE (Fig. 6b). De esta manera, los heterocigotos mutantes constituyen un modelo genético exacto para estudiar experimentalmente las funciones homólogas de este gen. Los efectos de esta mutación se aprecian en la Fig. 6b, en que los ratones afectados consistentemente mostraron menor capacidad motora durante el aprendizaje de carreras, además de diferencias en la emisión de sonidos ultrasónicos con respecto a sus hermanos normales.

Así como las alas de las aves son patas modificadas para el vuelo, aunque mantienen su estructura interior básica, *FOXP2* parece haber desarrollado sus funciones de apoyo y control motor al lenguaje en humanos, y posiblemente en aves canoras, por medio de la reconfiguración sucesiva de complejos sistemas ancestrales. La complicada trama de conexiones neuronales en humanos requiere prolongados aprendizajes, como vemos cuando los niños comienzan a tratar de hablar. En cualquier caso, la filogenia del gen muestra dos sustitu-

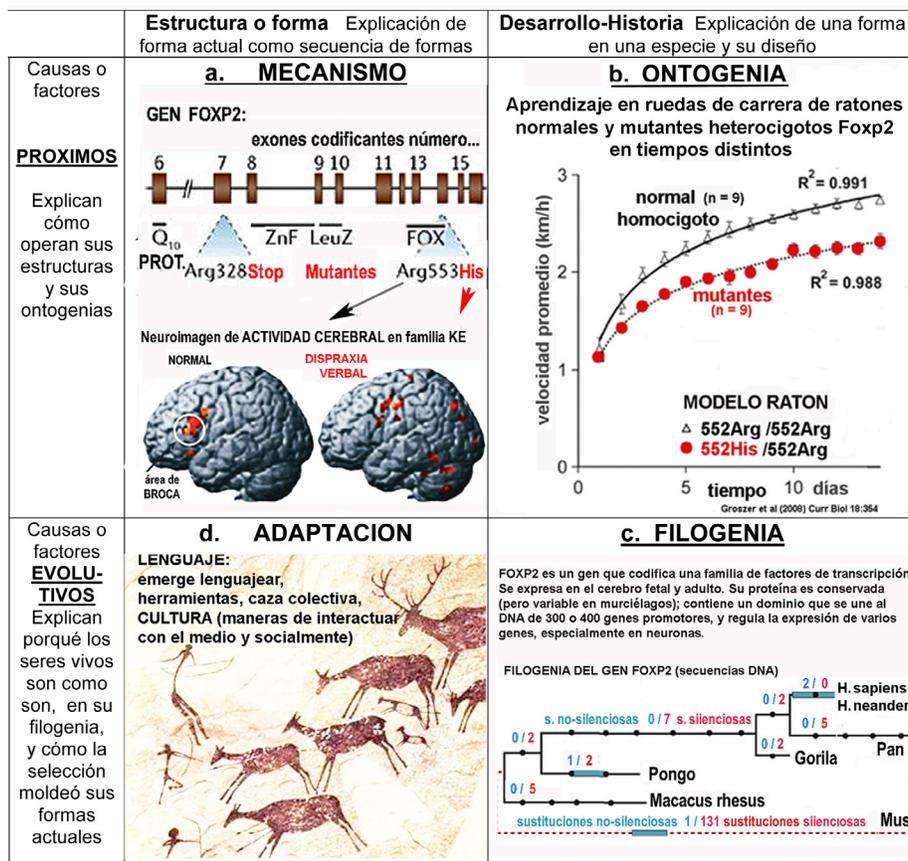


Figura 6. Las 4 áreas de la biología del lenguaje. **a.** Mecanismo próximo: gen FOXP2, sus respectivas proteínas normal y mutante afectado (en rojo), actividad neuronal en hemisferio izquierdo normales (abajo izquierda) y afectado (abajo derecha) (mod. Fisher 2006). **b. c.** Filogenia del gen FOXP2 (mod. Enard 2002) en mamíferos.

ciones no silenciosas propias de la especie humana (Fig. 6c), situación muy poco usual en la evolución de este gen (compare en cada rama el número de estas mutaciones que alteran aminoácidos, con respecto al número de mutaciones silenciosas que no alteran aminoácidos). Es evidente que esta habilidad para comunicar información compleja debe haber sido altamente adaptativa.

Esas particulares sustituciones normales del FOXP2 humano también están presentes en el genoma del hombre de Neandertal (versión 6.0), lo que sugiere que esta especie también tenía capacidad para el lenguaje. Esta hipótesis se refuerza con el hallazgo reciente de un hueso hioides similar al humano, en un espécimen neandertal. El hioides es un hueso ubicado en la base de la lengua, y que participa en los movimiento propios del habla.

En realidad, el gen FOXP2 debería llamarse el “gen del habla”, porque explica muchos componentes motores en la evolución del lenguaje, pero no sus componentes cognitivos. Es posible que en el futuro próximo se profundice en este otro aspecto, estudiando de manera equivalente los múltiples efectos moleculares y fenotípicos de los afectados en el área de Wernicke, por ejemplo.

Emerge la cultura

Una de las propiedades fundamentales del lenguaje es que efectúa la llamada “compresión cognitiva”: ayuda a categorizar el mundo y a reducir la complejidad de las estructuras conceptuales a una escala manejable (Damasio y Damasio 1992, un excelente artículo). Por ejemplo, para designar a la serie de especies ancestrales inmediatas a nuestra especie (Fig. 1), hemos usado el término “linaje humano”; a este conjunto no bien completo todavía puede también llamarse Hominini. Esta capacidad de compresión permite elaborar redes de conceptos no sólo para describir el mundo y explicarlo, sino también para comunicarlo sintéticamente a otros. Así nace la capacidad para la cultura, que adicionalmente es una estrategia comunicable de habilidades para la sobrevivencia. Los homininos se volvieron entonces “supersociales” y tribales, al ser capaces de poder compartir ese conjunto de capacidades y habilidades. Aunque seguramente esta capacidad excepcional se desarrolló junto al origen de la especie, hace unos 200.000 años, ya hemos visto que varios de sus elementos estructurales venían estableciéndose durante toda la evolución del linaje humano.

Finalmente, la cultura humana experimentó un enorme desarrollo en los últimos 50.000 años, a partir de lo que algunos llaman el “*big-bang*” de la mente (ver el magnífico video PBS con este título en sitio PBS de Internet). En efecto, por esa época aparecen en muchos lugares, y repentinamente, variados dibujos, collares, y figurillas esculpidas, que evidencian distintas representaciones de naturaleza simbólica, lo que sugiere también la presencia de lenguaje verbal. En efecto, el paso al lenguaje verbal requiere la representación de un objeto

Tabla 2. Comparación entre factores componentes de la evolución biológica y la evolución cultural.

Factor	Evolución Biológica	Evolución Cultural
Unidades de evolución	ADN, nucleótido, gen, cromosoma, genoma	lenguajes, ideas, reglas, creencias, herramientas, “memes” en general
Fuente de variación	mutación (error de copia)	innovación y/o error de copia
Transmisión	padres a hijos (vertical)	varios mecanismos (vertical, horizontal)
Selección variantes	por selección natural	por selección cultural
Migración	flujo genético	“préstamo”, copia, enseñanza
Deriva	lenta en grandes poblaciones, rápida en pequeñas	gran efecto por decisiones de personas “claves”

o conducta por medio de un sonido o un conjunto de sonidos arbitrarios, un fonema. El paso siguiente es asociar fonemas para formar frases, siguiendo ciertas reglas gramaticales. El lingüista Chomsky sostiene que existiría una gramática universal incluida en nuestro cerebro. Eventualmente este fonema pudo ser escrito por medio de signos particulares que representan al fonema. Estos signos escritos pueden haber sido mediados por representaciones simbólicas del objeto o conducta, a través de una figura o dibujo. Por ejemplo, hay idiomas icónicos como el chino, en el que las palabras escritas tienen un diseño similar al objeto que representan.

Si el lenguaje es el fundamento de la cultura, entonces es posible establecer un paralelo general entre la evolución biológica y la evolución cultural. Este paralelo se resume en la Tabla 2, donde aparece una unidad elemental para la cultura, los memes; éstos serían los equivalentes a los genes, ambas unidades biológicas que se duplican y transmiten información. Un meme sería un elemento cultural que puede ser duplicado y transmitido por medios hereditarios no genéticos. No es extraño entonces, que una filogenia de idiomas y lenguajes presenta una evidente concordancia con una filogenia basada en los genes de las respectivas poblaciones humanas (Fig. 7). Al fin y al cabo, ambas comparten la misma y fascinante historia evolutiva.

CONCLUSIONES

El cuerpo humano actual es el producto de sucesivas adaptaciones del linaje homínido a los ambientes progresivamente secos e impredecibles que aparecieron en África Central a partir del Mioceno. Ellos seleccionaron una novedosa postura bípeda en *Australopithecus*, y comenzó una ampliación del nicho desde la herbivoría hacia la omnivoría, sin aumento del volumen cerebral. En una segunda etapa, las piernas se alargaron y disminuyó el pelaje, los

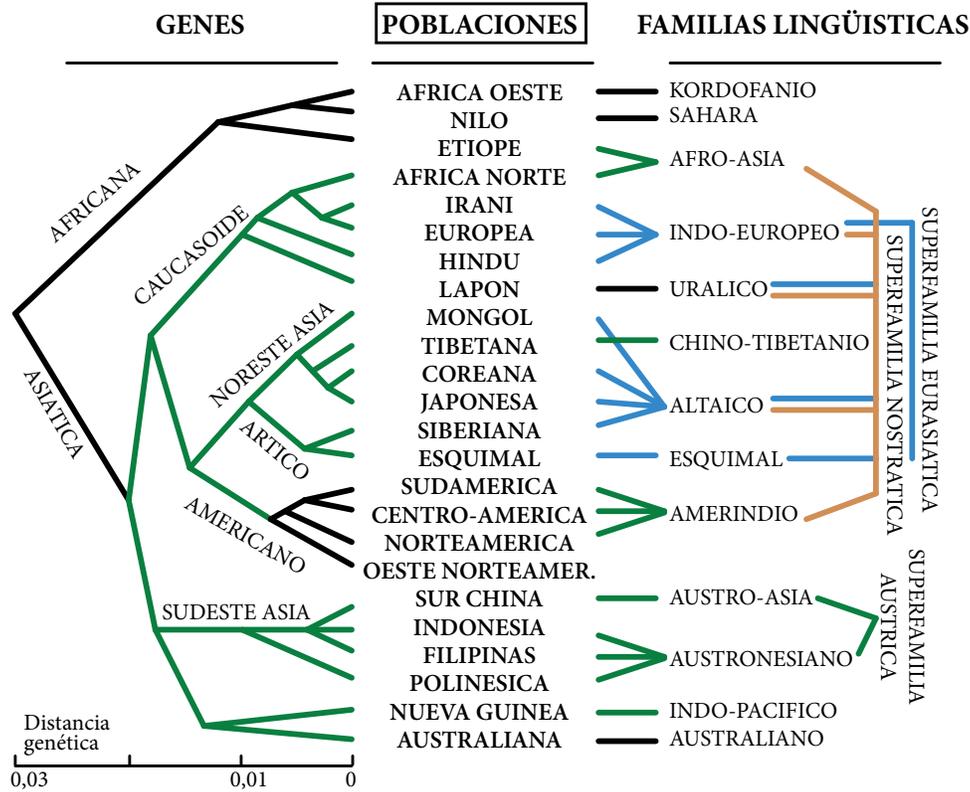


Figura 7. Diferenciación genética (izquierda) entre las distintas poblaciones humanas actuales (al centro) y sus similitudes lingüísticas (a la derecha). (mod. de Cavalli-Sforza, 1991).

que facilitaron el trote sostenido, la caza y la ampliación del ámbito de hogar. La ontogenia se alargó progresivamente a partir de *H. habilis*, y los rasgos de los adultos se hicieron más y más juveniles (neotenia). En esta tercera etapa apareció la niñez, y después la adolescencia, que se prolongaron más en *H. erectus* y aún más en *H. sapiens*. El cerebro postergó su diferenciación temprana por una primera duplicación del gen regulador SRGAP2 hace 3.5 millones de años; una segunda ocurrió en *H. habilis*, junto con el primer aumento de volumen cerebral. Esto permitió la prolongación de los períodos de juego y aprendizaje social característicamente humanos, primero con el uso de herramientas, y después con su fabricación intencional. Se originaron así el pensamiento artístico, simbólico y social, con sus expresiones culturales que incluyen artefactos, lenguaje verbal, fonemas y otros “memes”. La proliferación de *Homo sapiens* y la fabricación de nuevos nichos permitió la conquista de los cinco continentes y de todos sus ambientes, aunque su biología corporal paleolítica permaneció estable durante sus 200.000 años de existencia. Su óptima adaptación cultural a los ambientes del siglo XXI constituye su actual desafío.

AGRADECIMIENTOS

Este capítulo fue elaborado en el marco del proyecto FONDECYT 1131029 sobre enseñanza y comprensión de la Teoría Evolutiva (Prof. Hernán Cofré, Investigador Principal).

GLOSARIO

Fila de molares (convergente, paralela): Línea que une los molares en fila, que es convergente en *Homo* y sus ancestros que no son ancestros comunes con *Pan* (ver Fig. 1). Esta línea es paralela en los otros Hominidae.

FOXP2: Un miembro de una familia de genes expresada en tejidos neurales, y funcionalmente ligada a la comunicación en mamíferos y aves.

Heterocronía: tasas diferenciales del desarrollo en dos o más atributos por cambios evolutivos en los tiempos del desarrollo. Cambio en el orden de aparición de un rasgo cuando se compara una especie ancestral con su descendiente.

Hominidae (homínidos): Familia de primates que incluye las subfamilias Homininae (tribus Hominini y Panini), Gorillinae y Ponginae.

Hominini (homíninos): Tribu de primates que incluye al género *Homo* y a los géneros extintos del linaje humano que poseen fila de molares convergentes y foramen magno basal.

Hominización: Proceso de transformación en el linaje que dió origen a *Homo sapiens*.

Homo sapiens: Primate homínino bípedo, gran cerebro, omnívoro, piel desnuda, sudor acuoso, neonato prematuro, niñez y vejez prolongadas, adulto juvenilizado (neoténico), tribal y sociable, de conductas complejas y relacionales, continuo fabricante de su propio nicho (herramientas y culturas).

Lenguaje: Manera sistemática de comunicar información, ideas, o sentimientos, por medio de signos, sonidos, gestos o marcas que tienen significados comprensibles.

Linaje: Grupo de individuos que descienden de un ancestro común considerado como fundador. Secuencia de ancestro-descendientes de poblaciones, células o genes.

Meme: Hipotética unidad de transmisión cultural, que se reproduce (copia), migra, muta, deriva, y se selecciona y extingue, en forma análoga a un gen.

Neotenia: Madurez sexual al estado larval, originalmente. Retención de características infantiles o juveniles de una especie en los adultos de otra especie.

Ontogenia: Desarrollo y crecimiento somático de un organismo desde la concepción hasta la muerte, tiempo conocido como historia de vida.

Pleistoceno: Época del Cuaternario que dura desde los 1,8 millones hasta los 0,01 millones de años atrás. Ocurren períodos de climas fluctuantes conocidos como Edad del Hielo.

Plioceno: Época del Terciario (Era Cenozoica) que dura desde los 5,3 millones hasta los 1,8 millones de años atrás. En sus comienzos ocurrió un evento masivo de desecación cuando se secaron las aguas remanentes del mar de Tethys (Mediterráneo).

SRGAP2: Proteína 2 SLIT-ROBO Rho activante de GTPasa, codificada por el gen SRGAP2 en humanos. Su función está relacionada con la migración neuronal.

Transmisión horizontal: transmisión de una enfermedad infecciosa entre hermanos (orig.). En general, transmisión de un rasgo entre miembros de una misma generación, por ej. un gen, un meme.

Trasmisión vertical: transmisión de una enfermedad infecciosa de madre a hijo (orig.). En general, transmisión de un rasgo de padres a hijos, por ej. un gen, un meme.

BIBLIOGRAFÍA

Ayala F. & C.J. Conde Cela. 2005. *Senderos de la evolución humana*. Alianza Ed.

Damasio A. & H. Damasio. 1992. *Cerebro y Lenguaje. Investigación y Ciencia*, Noviembre, págs. 59–66.

Freeman S. & J.C. Herron. 2002. *Análisis evolutivo*. Madrid, España: Prentice-Hall- Pearson Educacion.

López P. & A. Spotorno. 2007. *Evolución 8° Básico*. Libro de Preparación de Clases. Santiago, Chile: MIN-EDUC, U. de Chile, (ECBI). Ed. Valente.

O’Blennes M., V.B. Searles, A. Vark, *et al.* 2012. Evolution of genetic and genomic features unique to the human lineage. *Nature Reviews Genetics* 13: 853–866.

Spotorno A.E. 1991. *Origen y evolución de la especie humana*. Santiago, Chile: Centro de Extensión Biomédica, Fac. de Medicina, U. de Chile.

Spotorno A.E. 2012 Orígenes y conexiones de las leyes de la evolución según Darwin. pp 21–42. En A. Velloso y A. Spotorno (eds.) “*Darwin y la evolución: avances en la Universidad de Chile*”. Ed. Universitaria, Santiago de Chile.

Spotorno A.E. 2014. Genética, Evolución y evolución humana. En *Genética Humana*. S. Berríos (ed.). Edit. Mediterráneo, Santiago, Chile (en prensa).

Spotorno A.E. & G. Hoecker (eds.). 1993. *Elementos de Biología Celular y Genética* (2ª ed.), Fac. de Medicina, Universidad de Chile. Cap. 29 y 30.

Sección III

Macroevolución

Concepto de especie y modelos de especiación

Marco A. Méndez

Laboratorio de Genética y Evolución,
Facultad de Ciencias, Universidad de Chile

Palabras Claves: especie, monofilia, aislamiento reproductivo, especiación alopátrica, especiación simpátrica, especiación ecológica, reforzamiento, radiación adaptativa.

INTRODUCCIÓN

¿Qué es una especie?

Si se consulta el Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (DRAE), por la definición de especie, es posible encontrar entre los significados aceptados los siguientes:

1. *f.* Caso, suceso, asunto, negocio. *Se trató de aquella especie. No me acuerdo de tal especie.*
2. *f. Quím.* Sustancia de composición química determinada.
3. *f.* Conjunto de cosas semejantes entre sí por tener uno o varios caracteres comunes.
4. *f. Bot. y Zool.* Cada uno de los grupos en que se dividen los géneros y que se componen

de individuos que, además de los caracteres genéricos, tienen en común otros caracteres por los cuales se asemejan entre sí y se distinguen de los de las demás especies. La especie se subdivide a veces en variedades o razas.

Si examinamos cada definición, nos damos cuenta que todas se refieren a una clase de objeto determinado, en este sentido se puede pensar en una categoría de objeto con atributos fijos y distinguibles. Por ejemplo podemos distinguir en la definición tres que una especie puede ser “*una sustancia de composición química determinada, como el Magnesio o Cadmio*”, de este modo si se examina la Tabla Periódica de los Elementos podemos encontrar 118 “especies químicas”. En el caso de la definición cuatro, se enfatiza que especie es una categoría taxonómica, una o más especies forman un género, la definición destaca además que entre las especies de cada género existen caracteres en común y que éstas *se asemejan entre sí y se distinguen de las demás*. Pero ¿que implica que se asemejen entre sí?. Por ejemplo un taxónomo trabaja con especímenes (individuos) y basado en caracteres morfológicos, decide cuales pertenecen a la misma especie, en este caso una “morfo-especie”. Puede ocurrir, y esto es un caso frecuente, que otro taxónomo, trabajando con los mismos especímenes, y también con caracteres morfológicos, llegue a una conclusión distinta reconociendo ahora a dos especies en lugar de una. ¿Cuál de los dos taxónomos tiene la razón?. Esto nos lleva a señalar que el criterio de demarcación entre ambas propuestas corresponde a que la proposición de una especie debe tener *sentido biológico*, es decir debe ser útil como categoría para representar adecuadamente la clasificación y, por cierto la evolución, de las entidades biológicas. Como señalan Mayr & Ashlock (1991), la tarea no es fácil pues existen distintos conceptos de especie, pudiendo llegarse a distintas conclusiones si se utiliza un concepto u otro.

Conceptos de especies

El biólogo evolutivo Kevin de Queiroz señala que las especies existen y dado que viven mas que un observador humano, se hace muy difícil el percibirlas en su plenitud, a diferencia de como lo hacemos frecuentemente con las células y los organismos, esto ha dificultado el llegar a un solo concepto de especie, existiendo a la fecha al menos 12 conceptos distintos. Examinemos brevemente, algunos de los más usados.

a)Concepto Tipológico de Especie. Esta concepción es también conocida como esencialista. De acuerdo a este concepto, la diversidad observada en el universo refleja la existencia de un limitado número de *universales* o *tipos* (*eidos*, en sentido Platónico). Los individuos de una especie son expresión de un mismo *tipo*. De este modo, los miembros de una especie forman una clase de objetos (grupo). Este es el concepto en el que se basa la clasificación propuesta por Carl Linnaeus, donde la especie es la base de la Jerarquía lineana. Mayr & Ashlock (1991) mencionan que el aplicar el concepto de tipológico implica aceptar que :

- 1) Las especies consisten en individuos que comparten la misma esencia;
- 2) Cada especie es

separada de las otras por claras discontinuidades, 3) Cada especie es constante en el tiempo y 4) Hay límites establecidos de la variación posible dentro de una especie. La dificultad de esta propuesta conceptual radica en que en los hechos no es posible aceptar que dos entidades morfológicamente distintas como un macho y la hembra del ciervo volante, deban clasificarse como dos especies distintas (Figura 1). Otro problema corresponde a las especies gemelas (*sibling species*), entidades que no difieren morfológicamente, y que ciertamente corresponden a especies distintas. Actualmente, este criterio es usado como punto de partida de la caracterización de una especie, pero no es suficiente para establecer la existencia de una especie.



Figura 1. Dimorfismo sexual observado en el escarabajo *Lucanus cervus*. Se observa el macho y la hembra a la izquierda y derecha, respectivamente.

b) Concepto Biológico de Especie. Este concepto fue propuesto por Mayr (1963), y se diferencia del anterior al incorporar la perspectiva poblacional, los individuos de una especie se agrupan en poblaciones y muestran una *cohesión genética*, es decir existe una continuidad genética, un acervo genético común entre sus individuos tanto en el presente como en el pasado. De este modo una especie se define como: *un grupo de individuos (poblaciones) naturales que esta reproductivamente aislado de otros grupos*. El criterio de demarcación en este caso es el aislamiento reproductivo. Lo anterior, permite una adecuada combinación entre la observación de una especie en el espacio (*e.g.* una localidad) con su existencia en el tiempo (*e.g.* la misma localidad hace 500 años). Este concepto es muy popular entre los taxónomos y otros biólogos, pero tiene como dificultad que se aplica sólo a un limitado grupo de organismos, aquellos de reproducción sexual, quedando por ej. organismos como las bacterias y varios invertebrados fuera de este concepto.

c) Concepto Evolutivo de Especie. Este concepto, fue desarrollado especialmente por los paleontólogos, quienes no se mostraron muy convencidos por el concepto biológico de especie, por ser inaplicable a los sujetos de estudio de esta disciplina: los fósiles. De este

modo, George G. Simpson propone la siguiente definición de especie: “*Una especie evolutiva es un linaje (una secuencia de poblaciones ancestro-descendiente), que evoluciona separadamente de otros y posee su propia tendencia y sentido evolutivo*”.

d) **Concepto Filogenético de Especie.** Este concepto es también conocido como *Concepto Genealógico de Especie*. Esta concepción de especie, es similar al criterio evolutivo, pero a diferencia de éste, fija como atributo de demarcación el requisito de *monofilia*, es decir un linaje que contiene al ancestro y a todos sus descendientes (ver Capítulo 10). Bajo este criterio las especies pueden ser identificadas generando una filogenia de poblaciones cercanamente emparentadas y encontrando el grupo monofilético más pequeño (Figura 2). La ventaja de esta aproximación es que puede ser aplicado a cualquier tipo de organismos de reproducción sexual y asexual, o fósiles y es evaluable operacionalmente. La desventaja es evidente, requiere inferir relaciones filogenéticas, lo que implica mucho tiempo, para estimar estas relaciones.

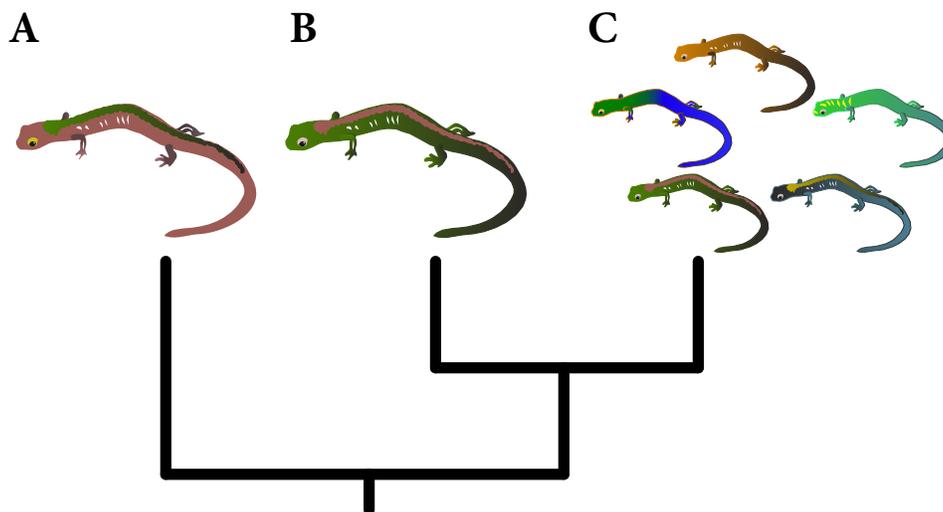


Figura 2. Concepto Filogenético de Especie. En el árbol se puede observar que todos los individuos del grupo C, se distinguen en un clado separado de las especies B y A. De acuerdo al concepto filogenético de especie las especies A y B son especies, mientras que los individuos del grupo C, corresponderían todos a una misma especie, pues todas tienen un ancestro común único.

Especiación

Gallardo (2011) define a la especiación como “el estudio de la formación de las especies”. Si consideramos la especiación como un proceso de divergencia en el tiempo, podemos concebir a dos procesos de divergencia: la *anagénesis* y la *cladogenésis*. La *anágenesis* corresponde al cambio gradual de un linaje en el tiempo geológico, en este proceso una entidad A puede transformarse en B, sin ramificar, lo que implica que no hay en el tiempo un aumento en el número de especies.

En contraste, en la *cladogénesis* existe diversificación de los linajes en el tiempo geológico, lo que implica que en este proceso hay ramificaciones y por ende aumento en el número de especies (Figura 3). Si bien, esta clasificación nos es útil, para entender la especiación como un proceso, nos quedan preguntas abiertas para entender como se origina una especie (su mecanismo). Por ejemplo: bajo que circunstancias es posible que se origine una especie? En que contexto geográfico se pueden generar las oportunidades de especiación?. Para responder de estas preguntas necesitamos examinar algunos de los modelos de especiación propuestos.

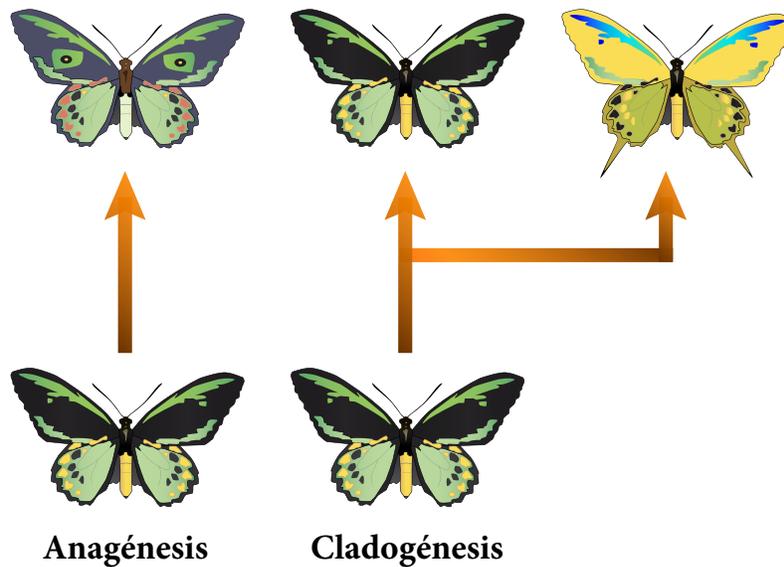


Figura 3. Representación esquemática de los dos tipos de especiación. En el caso anagenético, ocurre diferenciación en el tiempo, sin separación en dos especies distintas. En el caso de la especiación cladogenética, la especiación siempre ocurre por el origen de dos especies a partir de un ancestro común.

Especiación Alopátrica

Alopatria literalmente significa “distinta patria”. Este modelo se focaliza en el origen de las especies mediante el aislamiento físico en dos áreas distintas generando una barrera efectiva al flujo genético y fue propuesto por Mayr (1942, 1963). Esto se puede producir por aislamiento por *Dispersión* o por *Vicarianza*. Examinemos brevemente ambos tipos de diferenciación por alopatria:

a) Aislamiento geográfico a través de dispersión y colonización: En este modelo en un principio existe una sola población, en que los individuos pueden cruzarse libremente unos con otros. La población es grande, de modo que la deriva génica no tiene efecto. Luego de un tiempo algunos individuos se dispersan y colonizan una nueva área, tiempo después en forma gradual como producto del aislamiento geográfico y las adaptaciones al nuevo há-

bitat, se generan diferencias entre los individuos de la población fuente (original) y la nueva, lo que lleva, finalmente a la formación de una nueva especie (Fig. 4a).

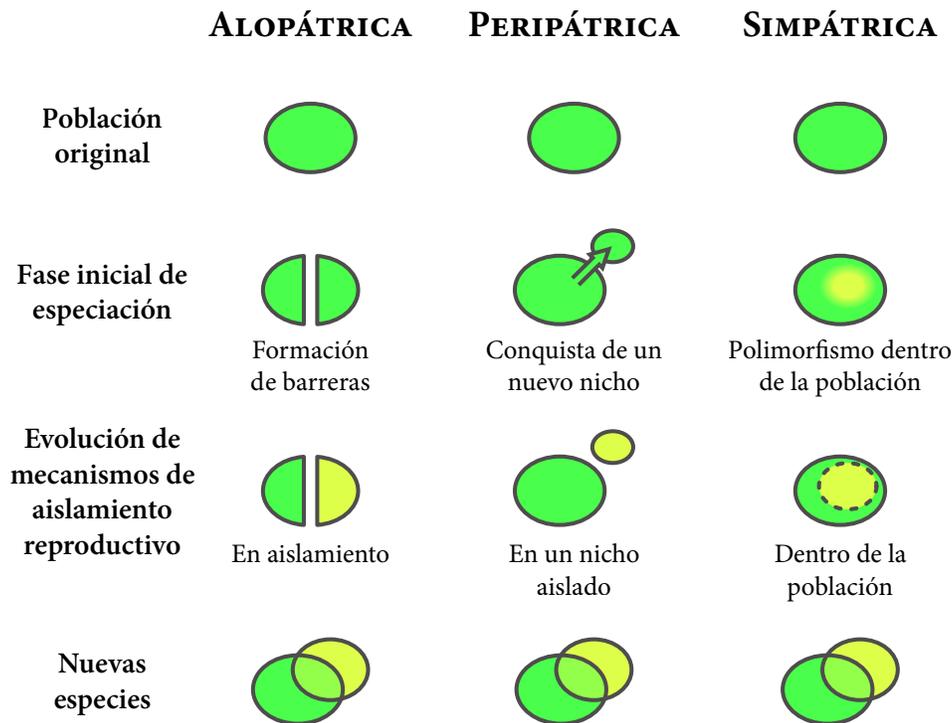


Figura 4. Esquema de tres modelos de especiación donde se enfatiza en forma comparativa cuatro etapas en el proceso de especiación.

b) Aislamiento geográfico por Vicarianza: En este modelo se requiere de una población grande, en la que sus individuos pueden cruzarse libremente unos con otros y en que no exista efecto de la deriva génica. En el área de distribución de esta especie, surge una barrera que separa a la población original en dos poblaciones, como consecuencia, el flujo génico entre las dos nuevas poblaciones es nulo. De este modo, en forma gradual en cada nueva población, como producto de las selección natural a los distintos hábitat (adaptación) se produce divergencia (genética y/o morfológica), lo que lleva finalmente al aislamiento reproductivo de ambas poblaciones y el origen de dos nuevas especies.

c) Aislamiento geográfico por Peripatría: Este modelo opera cuando un pequeño número de individuos queda aislado y posteriormente se diferencia de los individuos de la población central. Este modelo es también conocido como Aislamiento por Especiación Periférica (Mayr, 1963) y corresponde a un caso particular del modelo de Aislamiento por Vicarianza. En este modelo los individuos colonizan una zona periférica de la distribución de la especie, zona que podría corresponder a un hábitat divergente desde el punto de vista ecológico, de este modo mediante la divergencia entre los individuos de la población periférica y los de distribución central se daría origen a una nueva especie en la zona periférica

de la distribución de la especie original. Es importante hacer notar, que a diferencia del modelo alopátrico, donde el proceso de adaptación tendría un papel importante, en el caso del modelo peripátrico, el papel de la deriva génica se vuelve muy relevante en explicar la divergencia entre la población central y la periférica. Este modelo ha sido considerado como relevante para explicar el origen de las especies mediante la Teoría del Equilibrio Puntuado, postulada por Eldredge y Gould (1977) y la discontinuidad del registro fósil (Fig. 4 b).

Especiación Simpátrica

En este modelo de especiación, una nueva especie se produce dentro del rango de distribución de la especie ancestral, donde se deduce que el papel de la diferenciación vía aislamiento geográfico no tiene un papel relevante. En general, pueden distinguirse dos tipos de especiación simpátrica: reticulada y divergente.

a) Especiación Simpátrica Reticulada: Esta resulta por el origen de una nueva especie vía hibridación entre dos especies distintas. La especiación reticulada puede ser homoploide (mismo número de cromosomas) o poliploide (se incrementa el número de cromosomas), siendo muy común en plantas (especialmente en cactáceas) y muy rara en animales. En este modelo la especiación ocurriría en forma instantánea o en pocas generaciones.

b) Especiación Simpátrica Divergente: En este caso un grupo de individuos de la población ancestral, comienza a utilizar un nicho distinto al utilizado por la población ancestral. El recurso a utilizar puede ser un hábitat distinto, que se puede expresar como segregación en el uso de algún recurso (dieta, refugio, etc). Este modelo requiere que los individuos muestren un cambio conductual (ej. ampliación del ámbito de hogar) o fisiológico (ej. cambio en la tolerancia térmica) que produzca que las poblaciones se separen y se diferencien en el tiempo (Figura 4 d)

Especiación Ecológica

Recientemente, algunos autores como Schluter (2000, 2001) y Nosil (2012) han promovido una nueva categoría de especiación denominándola ***Especiación Ecológica***, y específicamente la han definido como “*el proceso por el cual barreras al flujo génico evolucionan entre poblaciones como resultado de selección ecológica divergente mediada por diferencias entre ambientes*” (Nosil 2012). En este escenario la especiación ocurriría como resultado de divergencia adaptativa entre ambientes. Existe, otro escenario que podría promover la especiación, en este caso la divergencia podría operar como resultado del aislamiento reproductivo per se. Sin embargo, este debería considerarse como un caso particular de especiación ecológica, si es que la divergencia (e.g. la preferencia de las hembras y los rasgos que despliegan los machos) es mediada por el ambiente ecológico (Seehausen 2008). Lo relevante, es que en

este tipo de definición es independiente del escenario geográfico en que opere (*e.g.* Alopatría o Simpatría), lo relevante es que la diferenciación sea mediada por selección divergente.

Reforzamiento

Es posible que luego que la especiación ha ocurrido, y han operado entonces las fuerzas que generan la divergencia interespecífica (*e.g.* aislamiento geográfico, deriva génica, mutación, selección), las poblaciones que han divergido recientemente podrían volver a estar en contacto y tener la oportunidad de entrecruzarse. ¿Qué ocurre con la hibridación?. Freeman y Herron (2007) mencionan que es posible tanto en plantas como animales, al producirse hibridación entre especies cercanas se podría obtener descendencia fértil. Es claro, entonces que el “destino” de las nuevas especies tiene estrecha relación con el “destino” de estos “híbridos”, pues puede darse el caso que el híbrido se entrecruce con las especies parentales y pueda reducir la adecuación biológica de las poblaciones parentales. El genetista Theodosius Dobzhansky menciona que debería existir una fuerte selección en contra de los híbridos, reduciendo su adecuación biológica, a esto lo denominó **reforzamiento**. En este sentido entonces, el reforzamiento debería llevar a finalizar el proceso de especiación, generando entonces un aislamiento reproductivo completo.

La hipótesis del reforzamiento, predice que cuando dos especies cercanas hibridan, deberían existir mecanismos que eviten que la hibridación ocurra. En este sentido, deberían existir mecanismos pre-cigóticos, por ejemplo divergencia conductual que impida que en el cortejo del macho a la hembra, éstos se reconozcan, y si esto no opera, deberían existir mecanismos post-cigóticos, por ej. la inviabilidad de los híbridos. Coyne y Orr (1997), examinaron en moscas del género *Drosophila* datos de especies hermanas que vivían en alopatría y simpatría. Estos autores estimaron distancias genéticas y compararon estas distancias con el grado de aislamiento pre-cigótico y post-cigótico. Los resultados mostraron que el aislamiento pre-cigótico evoluciona más rápido cuando en especies simpátricas que en especies alopátricas. Lo que esta en acuerdo con las predicciones de la hipótesis del reforzamiento.

Radiación Adaptativa

Una radiación adaptativa ocurre cuando un grupo de organismos a partir de una especie ancestral rápidamente diversifica en un número alto de especies descendientes que ocupan una amplia variedad de nichos ecológicos. Este proceso requiere para ser exitoso de aislamiento geográfico, ausencia de depredadores y heterogeneidad ambiental. En todos estos procesos lo relevante es que la radiación se produce por la presencia de una adaptación clave que le permite a los organismos utilizar un nuevo nicho y generar entonces una radiación adaptativa. Entre los casos más notables se puede documentar la colonización de las islas oceánicas (*e.g.* Hawai, Canarias y Galápagos) o la colonización de zonas montañosas.

Un ejemplo muy estudiado últimamente corresponde a los peces cíclidos. En lugares como el Lago Malawi, en Africa estos peces han evolucionado dando origen a varias especies que evidencian distintas adaptaciones e incluyen especies que son filtradores, otras que se alimentan de caracoles, parásitos de cría, herbívoros y otros peces (Fig. 5).

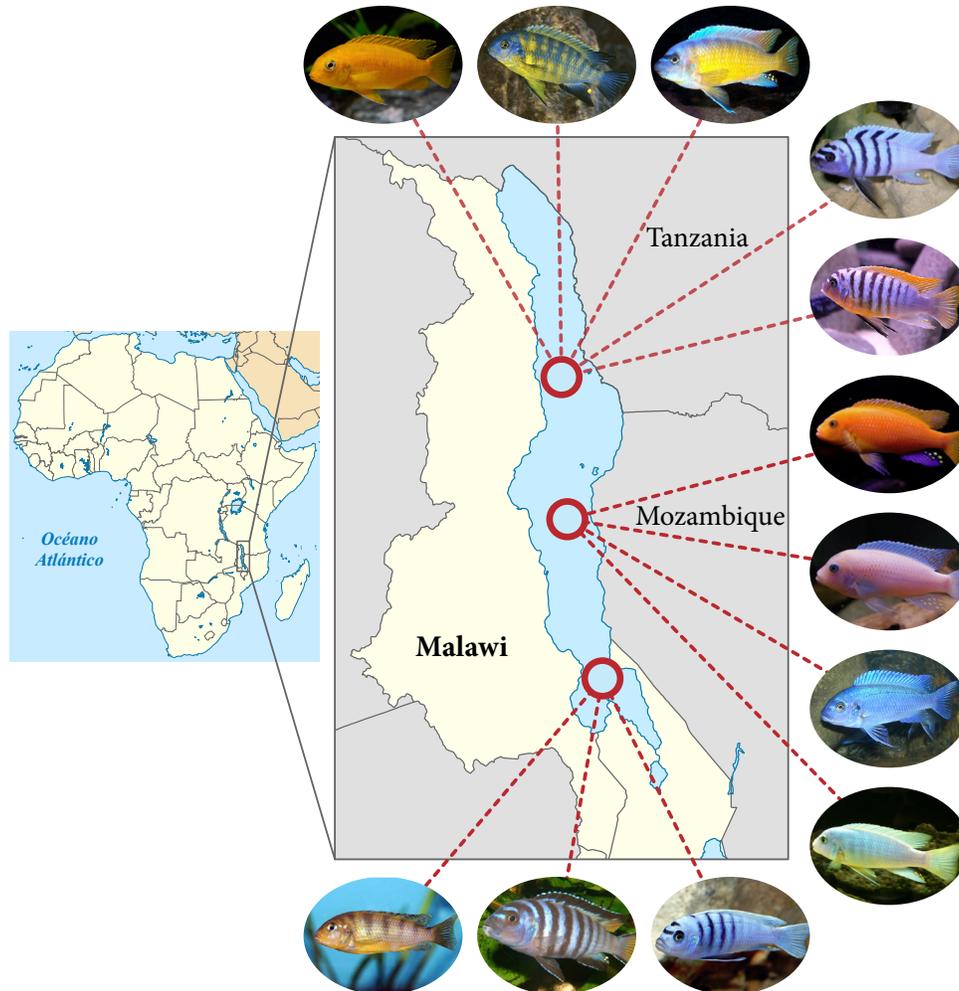


Figura 5. Radiación adaptativa en el Lago Malawi, se puede observar en tres sitios distintos del Lago, que se han generado de modo independiente nuevas especies a partir de una especie ancestral única en cada caso.

CONCLUSIONES

En este capítulo se han examinado los conceptos de especie más utilizados, mostrando como el concepto de especie a usar, dependerá del investigador y el contexto en que se aplique el mismo. De los conceptos de especie analizados, el concepto filogenético, es el que resulta más inclusivo y general para todos los casos. Adicionalmente, se discutió como se originan las especies, enfatizando el contexto geográfico (alopatría o simpatria) o el contexto adaptativo divergente (especiación ecológica). A la fecha, la especiación por alopatría resulta ser el mecanismo mejor documentado. Se discutió además, la importancia del refor-

zamiento, como paso final para que la especiación culmine adecuadamente. Finalmente se ha examinado el concepto de radiación adaptativa, discutiéndose los casos más conocidos de este proceso.

GLOSARIO

Aislamiento reproductivo: los mecanismos de aislamiento reproductivo son las barreras que impiden el flujo génico entre dos especies. Se clasifican en precigóticos y postcigóticos.

Especiación Alopátrica: es el proceso que lleva a que se produce cuando una población se separa en dos grupos por aislamiento geográfico (barrera). Ambos grupos divergen en el tiempo generando dos nuevas especies.

Especiación Ecológica: proceso por el cual barreras al flujo génico evolucionan entre poblaciones como resultado de selección ecológica divergente mediada por diferencias entre ambientes. Este proceso puede ser en alopatria o simpatria.

Especiación Simpátrica: es el proceso que lleva a la formación de una especie sin la existencia de una barrera geográfica entre poblaciones. Puede darse por poliploidia o segregación en torno al uso de un recurso (*e.g.* selección sexual).

Especie: un linaje único de poblaciones de organismos descendientes de un ancestro común y que mantiene su identidad evolutiva a través de su devenir histórico.

Monofilia: grupo constituido por el ancestro y todos sus descendientes. Es también conocido como clado.

Radiación Adaptativa: proceso que implica la rápida especiación de una o varias especies que ocupan distintos nichos ecológicos a partir de una sola especie.

Reforzamiento: un mecanismo de selección en contra de los híbridos, se manifiesta en una reducción su adecuación biológica. Como resultado final debería llevar a la diferenciación de dos especies.

BIBLIOGRAFÍA

Coyne J.E. & H.A. Orr. 2004. *Speciation*. Sinauer Associates, 545 pp.

Eldredge N. & S.J. Gould. 1977. Punctuated Equilibria: The Tempo and Mode of Evolution Reconsidered. *Paleobiology* 3(2): 115–151.

Freeman S. & J.C. Herron. 2007. *Evolutionary analysis*. 4th ed. Upper Saddle River, NJ: Pearson

Gallardo M.H. 2011. *Evolución: El curso de la vida*. Editorial Médica Panamericana, Argentina. 504 pp.

Mayr E. 1963. *Animal Species and Evolution*. Harvard University Press.

Mayr E. & P. Ashlock. 1991. *Principles of Systematic Zoology*. 2nd ed. McGraw-Hill, New York. 475 pp.

Nosil P. 2012. *Ecological speciation*. Oxford University Press, Oxford

Schluter D. 2000. *The Ecology of Adaptive Radiation*. Oxford University Press, Oxford. 304 pp.

Schluter D. 2001. Ecology and the origin of species. *Trends Ecol. Evol.* 16: 372–380.

Wiley E.O. & B.S. Liberman. 2011. *Phylogenetics. Theory and Practice of Phylogenetic Systematics*. 2nd ed. John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, New Jersey.

Filogenia y método comparado: El estudio de la evolución de los rasgos

Christian M. Ibáñez y Marco A. Méndez

Laboratorio de Genética y Evolución,
Facultad de Ciencias, Universidad de Chile.

Palabras Claves: Biología comparativa, ancestría común, clado, métodos filogenéticos, señal filogenética, adaptación.

INTRODUCCIÓN

La biodiversidad que hoy se encuentra en la Tierra es el resultado de cuatro mil millones de años de evolución, y se ha estimado que representa menos del 1% de las especies que han existido alguna vez en nuestro planeta. Ordenar y clasificar nuestra biodiversidad es una tarea enorme y difícil, pero existen métodos rigurosos que nos ayudan a comprender las relaciones entre los organismos y así poder clasificarlos. Esta disciplina se conoce como “Sistemática Filogenética” y ha perdurado por más de 60 años en la comunidad científica. Los sistemáticos filogenéticos utilizan las relaciones evolutivas entre las especies por medio de cladogramas o árboles filogenéticos para proponer clasificaciones. Los biólogos evolutivos han desarrollado métodos de “reconstrucción” del árbol de la vida, a través de la estimación de las relaciones filogenéticas o genealógicas entre los organismos en donde podemos visualizar gráficamente como las especies comparten ancestros recientes y lejanos.

La representación resultante de las relaciones filogenéticas no sólo es una base importante para la comprensión de muchos aspectos de la historia evolutiva y la clasificación de un grupo, sino que nos indica los procesos por los que distintos rasgos han evolucionado. Una filogenia es considerada una hipótesis sobre la historia evolutiva de un grupo de organismos, ya que es aceptada hasta que tengamos nueva evidencia que la modifique.

DESARROLLO

El objetivo de los análisis filogenéticos es estimar la filogenia de un grupo, ésta se representa en un árbol filogenético, que nos indica las relaciones ancestro-descendiente y por ende, la historia evolutiva del grupo en estudio. Los árboles filogenéticos pueden ser estimados mediante diferentes algoritmos (*e.g.* Parsimonia, Máxima Verosimilitud, Inferencia Bayesiana), todos poseen una terminología propia y cada parte tiene su nombre (Fig. 1). Una forma de inferir una hipótesis filogenética es mediante la búsqueda de homologías entre las especies (indicios de descendencia con modificación; ver Capítulo 4), ya sea utilizando caracteres morfológicos o moleculares (ver Capítulo 4) o ambos. Las “homologías” de los caracteres reflejan el grado de parentesco entre los organismos (relación ancestro-descendiente). Desde el punto de vista evolutivo, las homologías son evidencias de descendencia común, es decir, caracteres que presentan los organismos que pertenecen a un mismo linaje. Adicionalmente, es posible que los organismos muestren similitudes, pero debido a la ancestría, en ese caso se denominan “analogías u homoplasias”. Por ejemplo órganos que cumplen funciones parecidas por medios semejantes, sin tener el mismo origen evolutivo (*e.g.* convergencias y/o paralelismos, ver Capítulo 4).

De la misma forma, independiente del método, podemos encontrar distintos tipos de grupos en un árbol (Fig. 2). Un grupo “Monofilético” es un grupo de especies que contiene

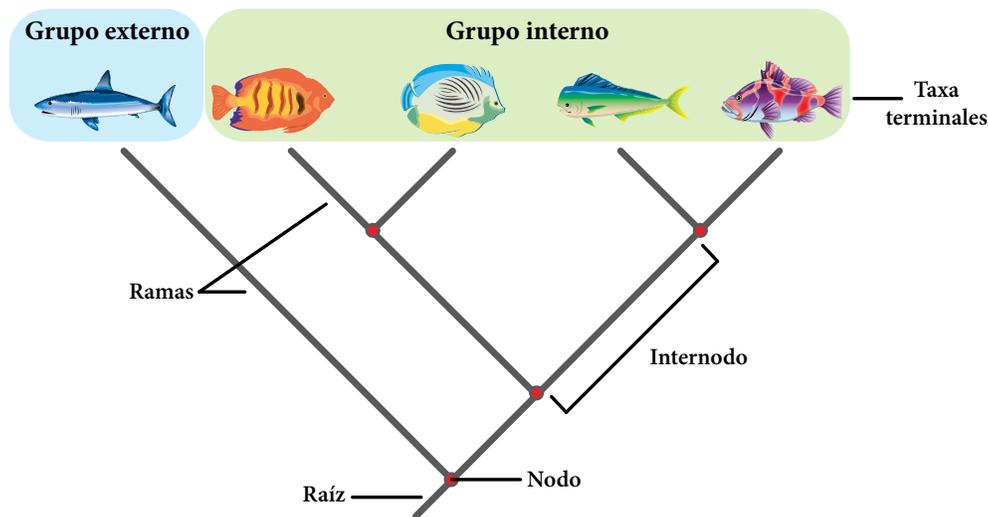


Figura 1. Nomenclatura de los árboles filogenéticos.

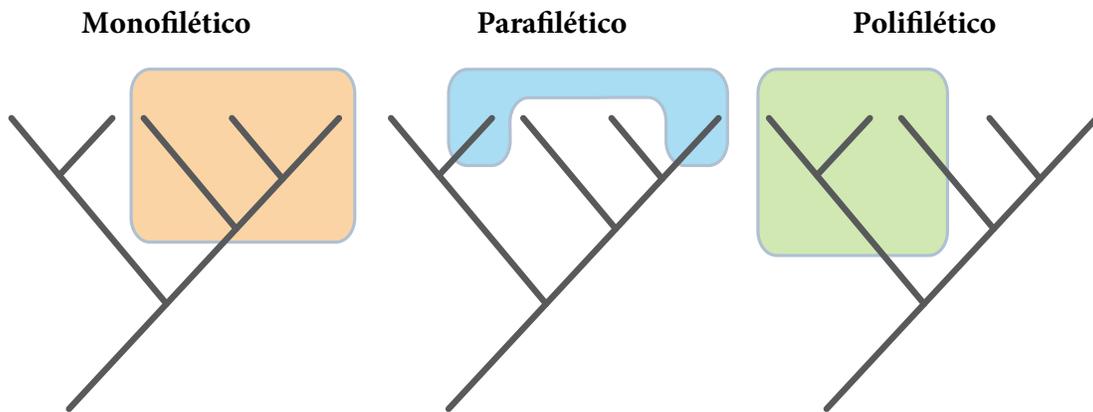


Figura 2. Tipos de relaciones entre especies en un árbol filogenético.

al ancestro y todos sus descendientes, mientras que un grupo “Polifilético” representa a un grupo cuyos miembros son derivados de dos o más ancestros. Alternativamente puede existir un grupo “Parafilético” que corresponde a un grupo que excluye algunos miembros que comparten un ancestro común. El ejemplo clásico lo constituye la clase “Aves”. Este grupo artificial no es monofilético ya que las aves son el grupo hermano de los dinosaurios, así la clase aves corresponderían a un grupo parafilético, pues excluye a los dinosaurios (Fig. 3). Del mismo modo la clase Reptilia correspondería a un grupo Monofilético e incluiría a: las tortugas, las aves, los dinosaurios y los lagartos.

Al estudiar las relaciones filogenéticas entre taxa vivientes, encontramos que algunos comparten un ancestro común más reciente en comparación a otras especies, por lo tanto

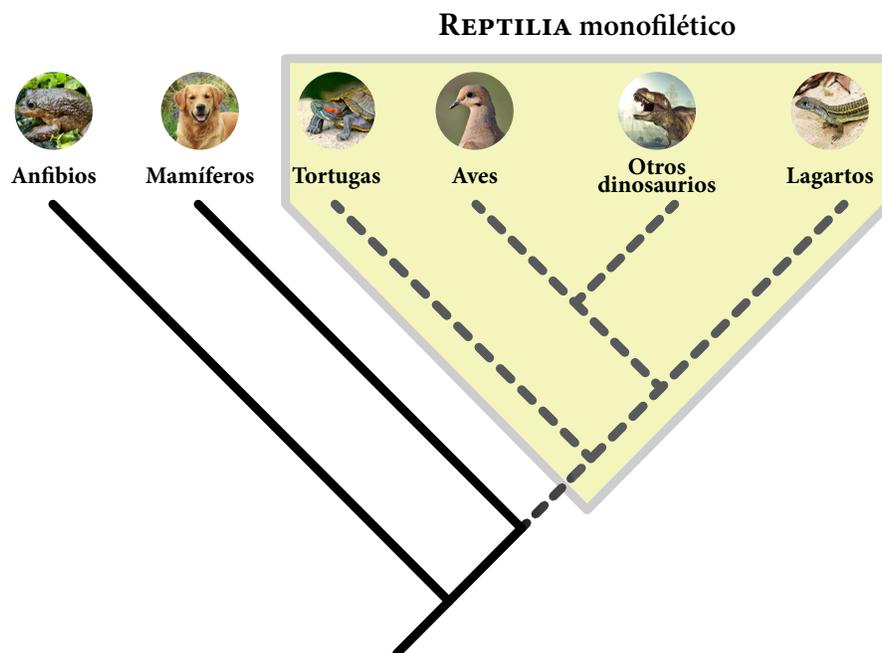


Figura 3. Filogenia de las aves.

tienen diferentes grados de homología. Esta condición es utilizada para reconstruir los árboles filogenéticos. Por ejemplo, para construir el árbol filogenético de la Figura 1 debemos estudiar los caracteres homólogos de las especies (*e.g.* cabeza, aletas, cola) y como estos difieren entre especies o como se presentan dichos estados de los caracteres (*e.g.* cabezas pequeñas, largas o altas). Por lo tanto podemos utilizar los caracteres para inferir como ocurrió la evolución de cierto linaje. En algunos casos algunos estados desaparecen y aparecen nuevamente, lo que llamamos reversiones o algunos estados no cambian entre especies, lo que nombramos como invariables. En el caso del ADN también podemos evidenciar sitios invariantes y variables, debido a diferentes grados de homología, pero en este caso podemos estudiar la variación de miles de pares de bases con solo cuatro estados del carácter (A, C, G, T). Las secuencias de ADN han generado que muchos investigadores desarrollen sofisticados modelos de cómo evolucionan estos nucleótidos en diferentes tipos de organismos. Estos grandes avances, sumados al desarrollo exponencial de las computadoras y su capacidad de cómputo, han ayudado a los sistemáticos y biólogos evolutivos a reconstruir nuevas y mejores hipótesis filogenéticas.

Los métodos más utilizados para reconstruir los árboles filogenéticos se basan en sofisticados algoritmos que permiten poner a prueba la hipótesis de monofilia en diversos grupos de organismos. El método más antiguo y más ampliamente usado es el de la Parsimonia. La parsimonia es un pensamiento filosófico en el cual la solución más simple es aceptada sobre la más compleja. En este caso el árbol filogenético más parsimonioso, será aquel que presente el menor número de pasos evolutivos. Otro método más complejo está basado en las probabilidades cocido como “Máxima Verosimilitud”. En estadística, la estimación por máxima verosimilitud es un procedimiento probabilístico para ajustar un modelo y encontrar sus parámetros dado un conjunto de observaciones (datos u observaciones). En este caso encontrar el árbol más probable según los datos (secuencia nucleotídica) bajo un árbol dado y un modelo especificado para los cambios en el ADN. Finalmente, lo más reciente se ha desarrollado durante este siglo utilizando la “Inferencia Bayesiana”. Es una teoría de la inferencia estadística basada en la idea racional de acumulación de conocimientos científicos. Los modelos estadísticos y los parámetros del modelo son considerados como variables aleatorias, y el análisis estadístico utiliza los datos (observaciones) para actualizar una distribución de probabilidad *a priori* de estos parámetros a una distribución de probabilidad *a posteriori*. En términos filogenéticos la Inferencia Bayesiana estima la probabilidad de qué tan bien los árboles filogenéticos son explicados por los datos (la matriz de caracteres) sobre una muestra de arboles, a diferencia de la máxima verosimilitud que solo considera un árbol.

Algunos sistemáticos prefieren utilizar un procedimiento conciliatorio al emplear los tres métodos, ya que si las topologías de los árboles obtenidos, usando los diferentes métodos, son concordantes, la hipótesis filogenética resultante es considerada robusta.

Biología Comparativa

La comparación entre especies (o linajes) conocida como “biología comparativa” es una de las disciplinas más antiguas y ampliamente utilizadas en todos los ámbitos de la biología evolutiva, incluyendo aspectos tan variados como el estudio de los ciclos de vida, la abundancia y distribución de los organismos, la morfología, la fisiología o la conducta. Los biólogos comparativos intentan comprender la diversidad y complejidad de la vida en todos los niveles, desde los genes hasta la anatomía, fisiología, comportamiento e incluso el rol de los organismos en los ecosistemas. Las comparaciones interespecíficas permiten comprender cómo la herencia ancestral (filogenia) y la selección natural (adaptación), han modificado los rasgos que observamos actualmente, generando hipótesis acerca de como han evolucionado y cuanto han cambiado.

Conocer las relaciones evolutivas (ancestro-descendiente) de un grupo de especies es una tarea clave en el estudio de la biología comparativa y la evolución biológica. Las relaciones ancestro-descendiente de las especies pueden ser reconstruidas con datos morfológicos y/o moleculares de linajes extintos y/o existentes y nos pueden ayudar más allá de la sistemática filogenética, que clasifica a los organismos vivos basándose en los árboles filogenéticos y no en las similitudes entre los taxa. Esto implica que las relaciones filogenéticas contienen información no solo de las relaciones ancestro-descendientes sino que también de cómo han evolucionado los rasgos que presentan estas especies. Las relaciones de parentesco entre diferentes especies se pueden representar de manera gráfica en un árbol filogenético, el que puede ser inferido con diferentes técnicas filogenéticas y modelos evolutivos (Figura 1).

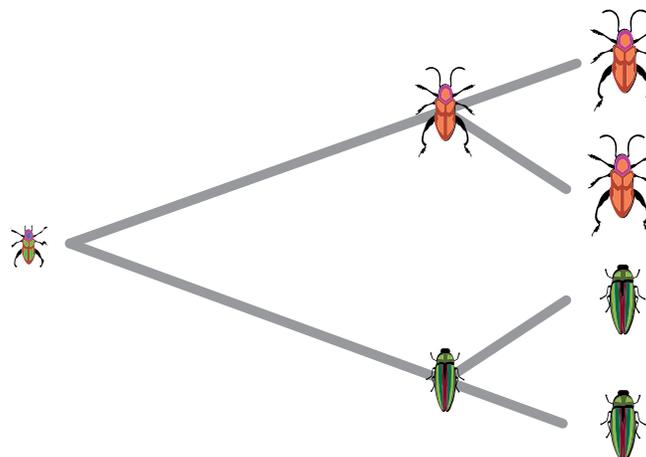


Figura 4. Representación de un árbol filogenético de un grupo de insectos. En este árbol se puede observar dos clados o grupos monofiléticos, y en cada nodo el ancestro de cada uno, nótese que la reconstrucción filogenética infiere que en ambos casos los ancestros eran de menor tamaño corporal que las especies de la actualidad, sugiriendo que el tamaño corporal mayor ha evolucionado por procesos adaptativos recientes. Nótese además que el estado ancestral en la base del árbol corresponde a una especie que reúne características mixtas y un pequeño tamaño corporal.

Cuando observamos la conducta reproductiva, las técnicas de caza o la morfología de especies emparentadas, nos preguntamos ¿Por qué las especies más emparentadas filogenéticamente, tienden en general a parecerse más entre sí en ciertas características (conducta, ecología) respecto a especies no emparentadas? Esto nos hace pensar que las reconstrucciones filogenéticas no solo reflejan la relación de ancestro-descendencia, sino también que guardan valiosa información sobre las características pasadas y presentes de los linajes de interés.

Los biólogos comparativos a menudo se enfrentan a un enorme desafío: para evaluar sus preguntas, necesitan conocer con detalle las filogenias de los grupos en los que trabajan, un tópico que hasta ahora tradicionalmente ha interesado a los sistemáticos. Sin embargo, dado que los esfuerzos encaminados a estudiar la existencia de los efectos filogenéticos no pueden obviarse, el conocer la filogenia del grupo, es un requisito esencial para los estudios comparativos. De este modo, para estudiar un grupo de especies e inferir patrones evolutivos se debe considerar la historia filogenética del grupo en estudio.

En el caso particular de la evolución de rasgos ecológicos (*e.g.* ámbito de hogar, canto nupcial), el uso de los métodos comparativos pueden ayudarnos a estimar cuanto del patrón observado es atribuible a la historia filogenética y cuanto a procesos adaptativos que operan en las poblaciones locales en tiempo reciente.

Basándose en rasgos fenotípicos de una serie de especies e información sobre su historia evolutiva se puede inferir el posible fenotipo de los ancestros, reconstruyendo en que parte de la filogenia (*i.e.* en que posición en el árbol filogenético) aparece el carácter y como éste ha evolucionado (*i.e.* como cambia en el árbol filogenético el rasgo).

Desde el punto de vista metodológico, el método comparativo filogenético permite inferir los “estados ancestrales” de rasgos utilizando la información que conocemos en las especies actuales y su filogenia. En términos generales a) si hay señal filogenética o no, es decir medir el efecto de la filogenia sobre la evolución de los rasgos (señal filogenética), b) la dirección y magnitud de los cambios evolutivos observados y/o c) estudiar la evolución correlacionada entre rasgos. Para todas estas metodologías existe una gama de análisis estadísticos de diferente nivel de complejidad y precisión, que nos permiten evaluar hipótesis de evolución de rasgos, adaptación o co-evolución.

Es común encontrar en la literatura de los trabajos científicos que estudian la adaptación en un contexto inter-específico, que las hipótesis de adaptación son a menudo respondidas con hipótesis *ad-hoc*, no siempre sustentadas en la filogenia. En muchos casos el rasgo adaptativo que explicaría el patrón observado, podría haber aparecido en los ancestros y ser heredado, por lo tanto el estudio de las adaptaciones deberían incorporar la historia del li-

naje en estudio. Un ejemplo interesante es proporcionado por Charles Darwin (1809–1882), quien concluyó que un problema biológico tratado tradicionalmente como una adaptación, no lo era si se consideraba la historia evolutiva del rasgo. Darwin observó que era común argumentar que la existencia de suturas en los cráneos de mamíferos recién nacidos constituían una adaptación para facilitar la salida del feto durante parto. Para Darwin era claro, la ventaja de este rasgo y que resultaba indispensable para el nacimiento. Sin embargo, a Darwin le llamó la atención el hecho que este tipo de suturas, ocurren también en el cráneo de aves y reptiles, cuyas crías sólo tienen que salir de un huevo. Fue posible entonces inferir que esterasgo habría surgido a partir de las leyes de crecimiento, y que adicionalmente, y en forma secundaria útil en el parto de los mamíferos. En este caso es muy probable que las suturas del cráneo de los mamíferos representen una herencia filogenética de sus ancestros vertebrados y no representan una adaptación directa al parto. En este contexto y para responder preguntas de este tipo, es que resulta relevante conocer la historia filogenética del linaje para evaluar hipótesis sobre rasgos adaptativos. Entonces, si pudiéramos reconstruir los estados ancestrales de los cráneos de todos los vertebrados, podríamos encontrar donde y cuando aparecen estas suturas e interpretar la historia de este rasgo. Es precisamente, ésta la finalidad del método comparativo filogenético.

Examinemos otro ejemplo, ésta vez en el ámbito de la ecología de la conducta. A lo largo de las últimas décadas esta disciplina y la biología evolutiva han interactuado combinando los datos ecológicos y etológicos con hipótesis filogenéticas. La ecología de la conducta trata de comprender cómo han co-evolucionado la ecología y el comportamiento, lo que requiere con frecuencia situar los caracteres en estudio en un contexto filogenético. Por ejemplo, para explicar, el origen y evolución de los rasgos exagerados que exhiben los machos para atraer a las hembras (*e.g.* la cola del pavo real, los cuernos del alce), se han puesto a prueba modelos de selección sexual. En estos estudios donde se utiliza la información conductual de selección de machos por parte de las hembras, se ha encontrado que la selección de rasgos exagerados en algunas especies (colas exageradas en el caso de las aves) se debería a que los ancestros presentaban estos rasgos, por lo tanto existiría un evento (o más) de selección pre-existente, que habría ocurrido en el pasado y no en la actualidad. Es interesante, el evidenciar que este tipo de preguntas requiere de la información filogenética para ser respondidas y llegar a conclusiones que consideren toda la evidencia disponible (actual e histórica).

Un último ejemplo, puede ilustrarnos acerca de la importancia de los estudios comparativos interespecíficos, esta vez en el campo de la ecología fisiológica o ecofisiología. Los investigadores de esta área estudian por ejemplo la relación existente entre la tasa metabólica específica (por unidad de peso) u otra característica fisiológica y el ambiente en que distintas especies de animales viven. Fue muy frecuentemente en esta disciplina, que para responder sus preguntas compararan sus hallazgos con datos de la literatura. Por ejemplo, en estos es-

tudios se ha postulado que las especies de tamaño corporal grande tienen un metabolismo menor que las especies de menor tamaño corporal, lo que gráficamente se podría observar como una correlación negativa o inversa (Figura 2). Pero que ocurre si un grupo de especies de tamaño corporal grande han evolucionado de ancestros de tamaño grande? o ¿podrían las especies de pequeño tamaño corporal haber evolucionado de ancestros pequeños y que presentarían altas tasas metabólicas?, si nuestra respuesta es sí a ambas preguntas entonces no podemos comparar estos resultados sin la incorporación de la filogenia del grupo en estudio.

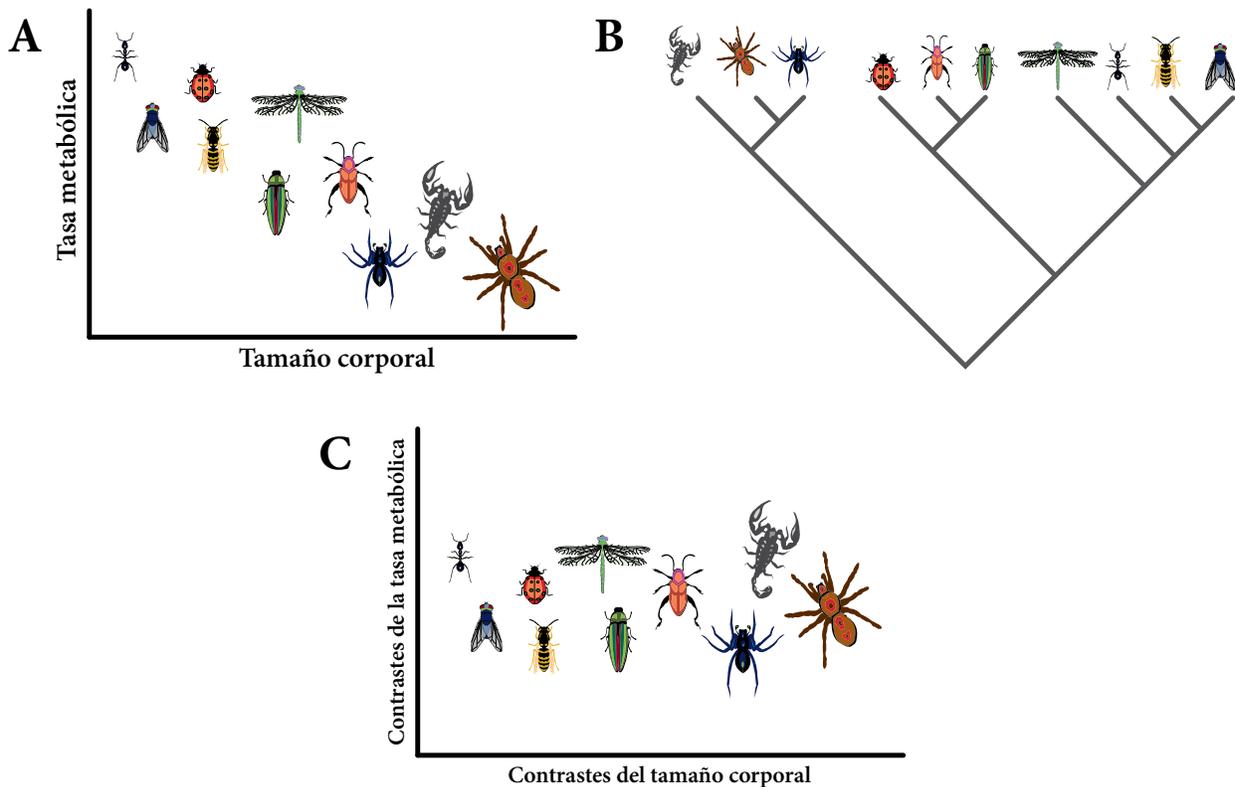


Figura 5. Relación entre el tamaño corporal y la tasa metabólica específica (TME) en un grupo de insectos. **A** Se puede observar que la relación tiene una pendiente negativa, mostrando que a medida que se aumenta de tamaño corporal la TME tiende a disminuir. **B** Si se evalúa la variación del tamaño corporal y la TME, considerando la filogenia del grupo, se puede observar que ambos rasgos muestran señal filogenética, evidenciando que el tamaño corporal y la TME, serían mejor explicados por atributos de sus ancestros. **C** Muestra como es la relación entre ambos rasgos al corregir el efecto filogenético (contrastes), lo que implica que la correlación negativa desaparece.

CONCLUSIONES

Las reconstrucciones filogenéticas son fundamentales para comprender como han evolucionado diferentes linajes de organismos. Los estudios de biología comparativa actualmente incorporan las relaciones filogenéticas de las especies que se están estudiando. El

método comparado nos ayuda a entender cuanto de la evolución es debido a la herencia filogenética y cuanto es debido a la adaptación de los organismos al medio ambiente en los estudios comparativos interespecíficos. Cada vez son más los estudios que requieren de información filogenética para entender como han evolucionado los seres vivos.

GLOSARIO

Adecuación biológica o Adaptación: éxito reproductivo de un genotipo comparado con otro genotipo de la población, por lo que es la contribución media de un alelo o genotipo a la siguiente generación o las generaciones venideras.

Clado: agrupación de descendientes (vivos y extintos) que comparten un antepasado común. En un árbol filogenético cada una de las ramas que agrupa a los seres vivos.

Filogenia: la historia de descendencia de un grupo de taxa tales como especies procedentes de sus ancestros comunes, incluyendo el orden de ramificación, y los tiempos de divergencia.

Señal filogenética: efecto de la historia evolutiva en la expresión de un rasgo, puede variar desde 0 (sin efecto) a 1 (efecto máximo).

Sistemática: área de la biología encargada de clasificar a las especies a partir de su historia evolutiva (filogenia) en un plano descriptivo e interpretativo.

Tasa metabólica específica (TME): consumo de oxígeno por gramo de peso corporal.

Taxa: un grupo de organismos relacionados genealógicamente, que bajo una clasificación dada han sido agrupados, asignándole un nombre en latín, una descripción si es una especie y un tipo.

BIBLIOGRAFÍA

Darwin C. 1859. El origen de las especies por medio de la selección natural.

Díaz J.A. 2001. El Método Comparativo en Biología Evolutiva. *Etología* 19–20: 37–82.

Futuyma, D. 2009. *Evolution*. 2nd ed. Sinauer Associates, Inc. Sunderland, Massachusetts U.S.A.

Gallardo M.H. 2011. *Evolución: el curso de la vida*. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires

Harvey P.H. & M.D. Pagel. 1991. *The comparative method in evolutionary biology*. Oxford University Press, Oxford.

Peña C. 2011. Métodos de inferencia filogenética. *Revista Peruana de Biología* 18(2): 265–267.

Rezende E.L. & T. Garland, Jr. 2003. Comparaciones interespecíficas y métodos estadísticos filogenéticos. En: F. Bozinovic (ed.). *Fisiología Ecológica & Evolutiva. Teoría y casos de estudios en animales*. Ediciones Universidad Católica de Chile, Santiago.

Wiley E.O. & B.S. Liberman. 2011. *Phylogenetics. Theory and Practice of Phylogenetic Systematics.* 2nd ed. John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, New Jersey.

Evolución y desarrollo

Gonzalo Collado

Departamento de Ciencias Básicas,
Facultad de Ciencias, Universidad del Bío-Bío

Palabras Claves: Neotenia, progénesis, pedomorfosis, postdesplazamiento, ortogénesis, protostomado, deuterostomado.

INTRODUCCIÓN

Primeras concepciones y descubrimientos

Como ocurre en muchos ámbitos de la ciencia occidental, la historia de la biología evolutiva del desarrollo se remonta a la antigua Grecia, donde Empédocles (c. 490–430 a.C.) estableció un paralelismo entre el desarrollo ontogenético y la organización del universo. El concepto filosófico de escala natural, o *Scala Naturae*, se basa en La Escalera de Jacob de la Biblia y en los escritos de Aristóteles (384–322 a.C.). Sostiene que todos los organismos pueden ser ordenados de una manera lineal, continua, ascendente y progresiva desde las formas más simples a las más complejas con, por supuesto, el ser humano al tope. Charles Bonnet (1720–1793), naturalista suizo, fue uno de los principales defensores de la *Scala naturae* (Fig. 1). Si bien esta línea de pensamiento es predarwiniana, representando simplemente la creación divina, estableció un paralelismo entre el desarrollo ontogenético

y la organización de los seres vivos. Para Aristóteles, los seres vivos permanecían iguales e inmutables desde el comienzo de su existencia y, por tanto, no sufrían cambio alguno, no evolucionaban.

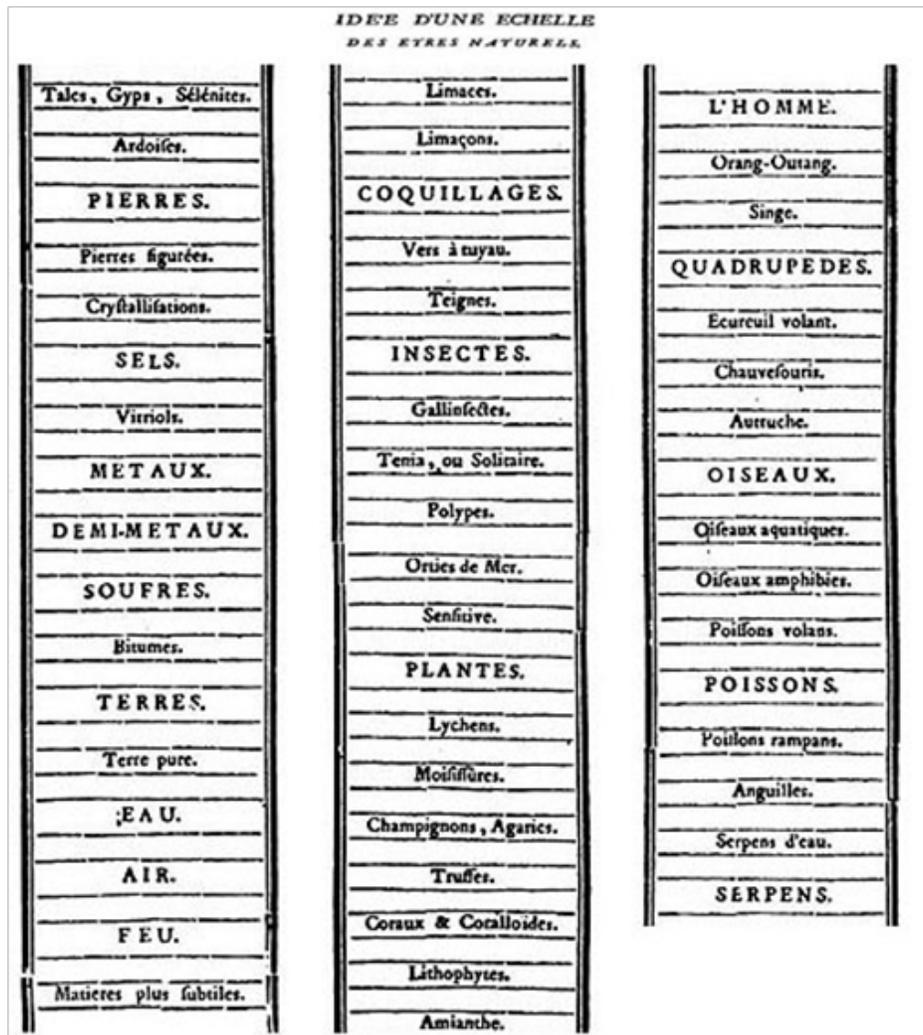


Figura 1. La *scala naturae* de Charles Bonnet. La figura original publicada por Bonnet (1745) en su *Traité d'Insectologie; ou Observations sur les pucerons* (Tratado de insectología; u observaciones sobre los pulgones) es continua de izquierda a derecha, con el hombre (*L'Homme*) al tope. Aquí se recortó en tres secciones.

Aristóteles, el padre de la zoología, fue el primero en estudiar a simple vista el desarrollo del pollo, pero las descripciones detalladas llegaron en el siglo XVII, con los trabajos de Fabricio, Harvey y Malpighi en el siglo XVIII (Storer & Usinger 1960). Aristóteles observó la posición del embrión del pollo en la yema de huevo, el punto palpitante en el día tercero, la formación del cuerpo y los ojos, las venas en la yema de huevo y las membranas embrionarias, de la cuales distinguió dos (Russell 1916). Aristóteles también esbozó un sistema de clasificación, agrupando al hombre, simios, monos y ballenas como animales vivíparos y a las aves, anfibios, reptiles, serpientes y peces entre los ovíparos (Storer & Usinger 1960).

DESARROLLO

La ley de Meckel-Serres y la Teoría de la Recapitulación

La ley de Meckel-Serres fue la primera propuesta formal en favor de la teoría de la recapitulación. Su nombre se debe al biólogo escocés Edward Stuart Russell (1887–1954), quien en su libro *Form and Function* (1916) hizo un reconocimiento a dos de sus más destacados proponentes, el anatomista y embriólogo alemán Johann Friedrich Meckel (1781–1833) (Fig. 2A) y el médico y embriólogo francés Étienne Serres (1786–1868) (Fig. 2B). De esta manera, Ernst Haeckel (1834–1919) (Fig. 2C), médico y naturalista alemán, no fue el descubridor original de la ley de la recapitulación (Russell 1916). Según Schmitt (2006), el trabajo de Serres fue muy influenciado tanto por Georges Cuvier como por Louis Agassiz y su maestro Étienne Geoffroy Saint-Hilaire, por lo que se opuso naturalmente a la teoría de la evolución de Charles Darwin. Por otro lado, influenciado por las ideas de Cuvier, Meckel defendió la secuencia progresiva de la *Scala Naturae*. La ley de Meckel-Serres establece en teoría un paralelismo entre el desarrollo ontogenético de los seres vivos y la *Scala Naturae*. La ley expresa la idea de que los animales superiores en su ontogenia repiten la organización del organismo adulto de los animales inferiores en la escala (Russell 1916). Se trata de una comparación entre las formas adultas de animales inferiores y el estadio embriológico correspondiente de animales de nivel de organización superior. Dicho de otro modo, postula la idea de unidad del plan de organización en el reino animal con un único tipo de cuerpo unificado, y que durante el desarrollo, los órganos de animales superiores asimilan la forma de órganos comparables en animales inferiores.



Figura 2. Retrato de Johann Friedrich Meckel (A), Étienne Serres (B) y Ernst Haeckel (C).

La vinculación directa entre evolución y desarrollo no tiene lugar hasta el desarrollo formal de la teoría de la recapitulación extendida por Haeckel, también conocida como ley biogenética o paralelismo embriológico, la cual se resume frecuentemente en la frase clásica “*la ontogenia recapitula la filogenia*”. Es una teoría que postula que en el desarrollo del embrión hasta el adulto los animales pasan por etapas parecidas o representan etapas suce-

sivas en la evolución de sus antepasados remotos. De acuerdo a Haeckel, la ley biogenética fundamental propone que al observar el desarrollo de una especie se pueden identificar sus ancestros y reconstruir las relaciones de parentesco (árbol filogenético) entre los seres vivos. Es equivalente a decir que en el desarrollo de un embrión de una especie se repite completamente el desarrollo evolutivo que ha ocurrido en la historia de esa especie. Bajo esta visión, los estados embrionarios de una especie descendiente son representativos de formas adultas pasadas presentes en los ancestros.

El siguiente párrafo resume cómo esta teoría se aplica a los humanos: un feto humano comienza su desarrollo como una simple célula, exactamente del mismo modo en que debió comenzar la vida. Unos ocho días más tarde, la célula se ha convertido en una esfera hueca (la blástula) cuya morfología es similar a la de las esponjas. Seguidamente, la invaginación del embrión produce una estructura de dos capas en forma de copa (la gástrula) que recuerda a los celentéreos, como los corales y las medusas. Luego el embrión humano comienza a alargarse y, en treinta días, atraviesa fases en las que presenta branquias (agallas), cola y extremidades similares a aletas, típicas de los peces y los anfibios. Pronto, el embrión adopta una forma claramente propia de los mamíferos, pero hasta dos meses más tarde no se aprecia claramente que es un primate.

La teoría de la recapitulación haeckeliana no constituye una ley, debido a que colapsa de acuerdo a dos líneas de evidencia, la adición de nuevos estados del carácter en cualquier estado del desarrollo -adición no terminal en palabras de Gould (1977) y la pedomorfosis, un tipo de heterocronía, que incluye progénesis y neotenia, además del postdesplazamiento. Para entender el colapso de la ley haeckeliana es necesario revisar estos conceptos. Nuevos estados del carácter son por ejemplo, la placenta u otras estructuras fetales. Estos caracteres no están presentes en los anfibios ni en los peces por ejemplo ni pueden representar estructuras adultas en ningún período, la ley no se cumple. La heterocronía (del griego *hetero*, diferente y *chronos*, tiempo) es un cambio en la tasa (velocidad) y tiempos de los eventos del desarrollo. La pedomorfosis (del griego *paedo*, de un niño y *morphosis*, formación), propuesta por Garstang (1922), es la retención de caracteres juveniles de las especies ancestrales en individuos adultos de especies descendientes. Las especies neoténicas (del griego *neo*, 'joven' y *teinein*, 'extenderse') no recapitulan los estados adultos de sus ancestros, la ley tampoco se cumple. En este caso, el adulto de la especie descendiente se parece al juvenil del ancestro. Dicho de otro modo, es un fenómeno en que un individuo adulto de una especie descendiente mantiene algunas características juveniles presentes en su antepasado. Por ejemplo, el ajolote *Ambistoma mexicana* es una especie de salamandra que crece hasta el tamaño del adulto completo, madura sexualmente y se reproduce a la misma edad (respecto a sus ancestros), pero reteniendo ciertos caracteres larvales (rasgos presentes en el renacuajo), como por ejemplo la cola y las branquias. Esto significa que el ajolote crece hasta un tamaño

igual al del adulto ancestral con el cual el ajolote no recapitula, porque se reproduce en estado larval. De esta manera, la heterocronía afecta la evolución de la morfología al alterar las velocidades a las cuales se desarrollan diferentes partes del cuerpo, o al modificar los tiempos de comienzo o terminación del desarrollo de una parte de él (Campbell & Reece 2007). Analicemos ahora un ejemplo hipotético en un insecto. En la parte superior de la Figura 3 vemos el desarrollo ontogenético completo de la especie ancestral en un tiempo absoluto (a). Más abajo se ve el desarrollo ontogenético completo de una especie descendiente que cumple con la teoría de la recapitulación y otra que no. En b) el adulto de la especie descendiente tiene la característica antena con un desarrollo más prolongado que lo normal respecto de la especie antecesora, proceso conocido como peramorfosis (desarrollo exagerado de una característica en la especie descendiente con respecto a la especie ancestral). Todos los estados en la especie antecesora se presentan en la especie descendiente por lo que son recapitulados completamente, la ley se cumple. En c) el adulto de la especie descendiente no desarrolla las antenas como el adulto ancestral, se reproduce en un estado juvenil respecto de la especie antecesora, los estados ancestrales no son recapitulados completamente, la ley no se cumple. Aquí el adulto de la especie descendiente se parece a un estado juvenil del ancestro (pedomorfosis).

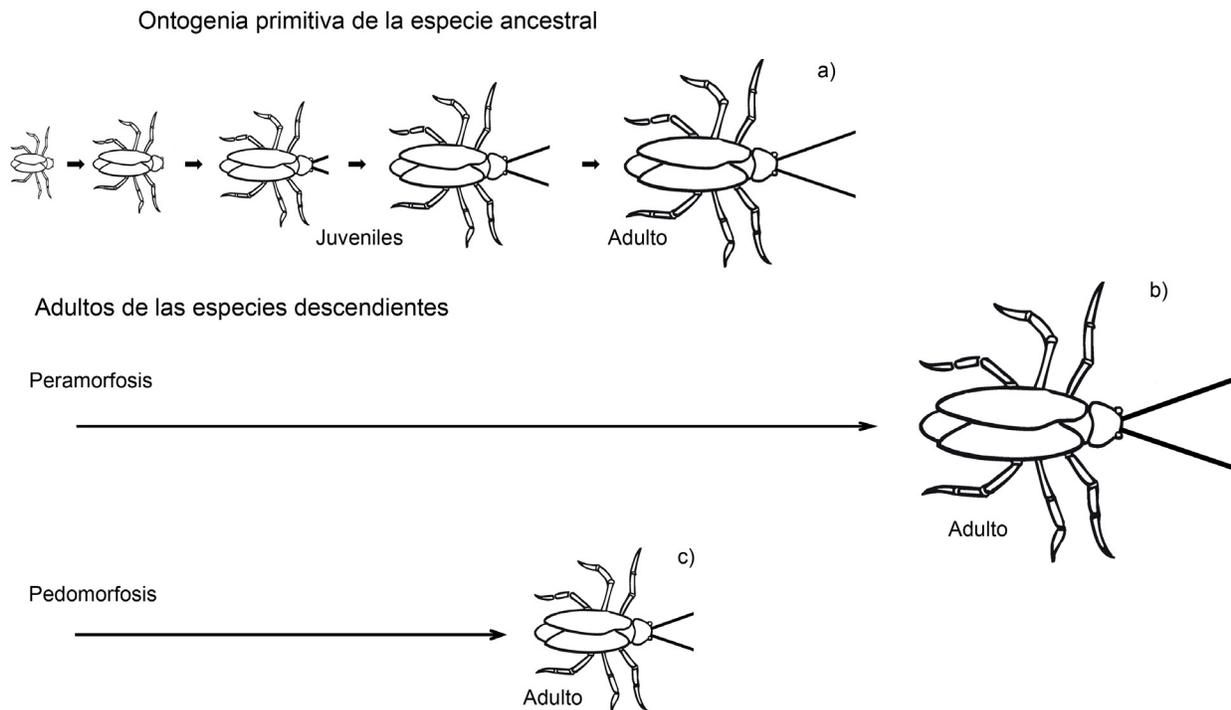


Figura 3. Diagrama que muestra que la teoría de la recapitulación haeckeliana no constituye una ley. **A** Ontogenia primitiva del ancestro. **B** Ontogenia de una especie descendiente que cumple con la teoría de la recapitulación por un proceso de peramorfosis. **C** Ontogenia de una especie descendiente que no cumple con la teoría de la recapitulación por pedomorfosis.

La teoría de la “preformación”

El preformismo, preformacionismo o teoría preformista postula que el desarrollo de un embrión es la consecuencia del crecimiento de un organismo que estaba ya preformado. Los que defendían que el animal preformado se encontraba en el espermatozoide eran los animalculistas mientras que los que lo situaban en el óvulo sin fecundar eran los ovistas. Los animalculistas llamaban al ser preformado homúnculo, palabra derivada del latín *humunculus*, que significa “hombrecillo” u “hombre pequeño”. En la antigua Grecia, Leucipo de Mileto y Demócrito fueron los defensores más célebres del preformacionismo. Durante el renacimiento, esta teoría sostuvo un auge, en gran parte debido a los trabajos de Anton van Leeuwenhoek (holandés, 1632–1723) (Fig. 4A), quien construía sus propias lentes, algunas de hasta 270 aumentos. Este naturalista descubrió los espermatozoides contenidos en el líquido seminal de varias especies (Fig. 4B). Este descubrimiento impulsó la idea de que estas células estaban relacionadas con el origen de un nuevo individuo, además de remover, en su tiempo, los cimientos de la teoría de la generación espontánea. La resolución limitada de los primeros microscopios hizo parecer que la cabeza del espermatozoide contenía un hombre completo en miniatura en su interior. De esta manera, los espermistas llegaron a afirmar que el homúnculo (Fig. 4C) puesto al interior de una hembra podría crecer hasta su nacimiento.

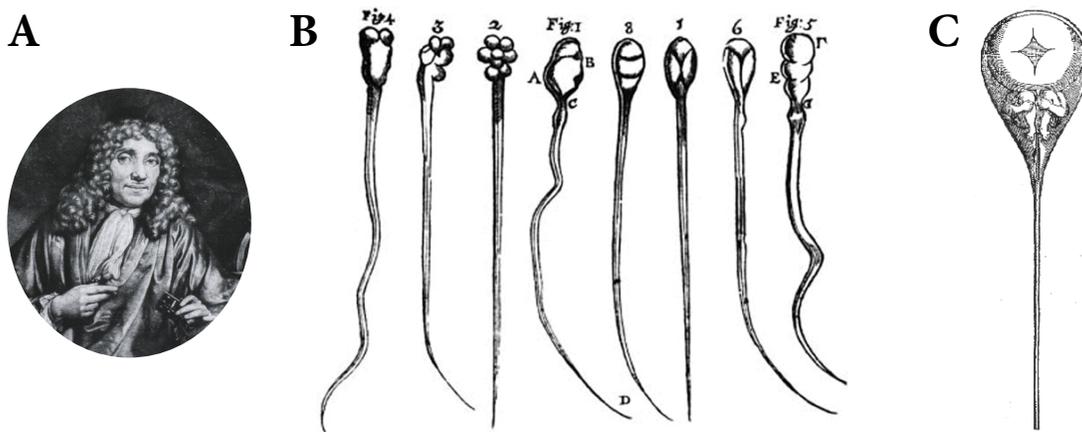


Figura 4. A Retrato de Anton van Leeuwenhoek. B Espermatozoides de conejo (1-4) y perro (5-8), diagramas de Leeuwenhoek (1677). C Diagrama del homúnculo de Nicolaas Hartsoeker.

En la misma década que van Leeuwenhoek descubrió los espermatozoides, Régnier de Graaf (holandés, 1641–1673) describió el folículo ovárico del cual se forma el óvulo humano, haciendo surgir la escuela de los ovistas. Entre muchos preformacionistas ovistas de la época, destacan Marcello Malpighi, Charles Bonnet, Antonio Vallisnieri, Albrecht von Haller, William Harvey y Lazzaro Spallanzani, que sostenían que el óvulo femenino era el que contenía el futuro ser humano en miniatura. Para estos, los animalculos del semen de los machos simplemente activaba el crecimiento del huevo. La disputa entre animalculistas o espermistas y ovistas generó ideas inverosímiles. Nicolaas Hartsoeker (holandés, 1656–1725)

por ejemplo creyó descubrir en 1694 el animáculo como un humanoide preformado dentro del espermatozoide (Fig. 4C). Se pensaba que cada homúnculo tenía dentro de sí otro ser humano perfectamente formado, pero más pequeño y que dentro de este había otro, y así sucesivamente; algunos ovistas llegaron a decir que Eva había contenido dentro de su cuerpo a todas las generaciones no nacidas que todavía estaban por venir, con cada huevo encajando perfectamente dentro de otro a la manera de las ‘muñecas rusas’. Los espermistas hacia fines del siglo XVIII también argumentaban que los rasgos de los hijos provenían del padre mientras la madre sólo aportaba el útero y los nutrientes para el crecimiento del embrión. Al alcanzar el útero, el microscópico animáculo paterno —verdadero hombre en miniatura— se desplegaría o desenvolvería hasta alcanzar un tamaño mayor; ahora ya no era el ovario de Eva que contenía toda la humanidad, sino los testículos de Adán (Papavero *et al.* 1998).

La teoría de la gastraea

Esta teoría fue propuesta por Haeckel en 1874, modificada por Metschnikoff en 1887 y revisada por Hyman en 1940, por lo cual también se le conoce como la teoría del flagelado colonial (Gama-Fuertes 2007). La teoría de Haeckel ahora mejorada propone que un organismo metazoo ancestral se originó de un flagelado colonial esférico y hueco; se basa en los siguientes puntos (modificado de Gama-Fuertes 2007):

- i. Los metazoos presentan células espermáticas flageladas.
- ii. Los metazoos inferiores como las esponjas y cnidarios presentan células flageladas.
- iii. Hay protistas flagelados de organización colonial que diferencian células reproductoras de las somáticas.

En la perspectiva de Haeckel, el estado de “gástrula”, un estado temprano del desarrollo, era común a todos los metazoos, la cual surgía por invaginación a partir del estado de blástula (Fig. 5). De esta manera, la gastraea constituiría el organismo ancestral hipotético de los metazoa. *Volvox* es un género que ha sido incluido tradicionalmente en el Reino Protista, aunque clasificaciones más recientes lo consideran dentro del Reino Plantae. La diferenciación de las células reproductoras de las somáticas en *Volvox* lo acerca a un organismo multicelular con una estructura similar a una gástrula. El organismo hipotético de Haeckel sería equivalente al estadio de gástrula que ocurre durante en el desarrollo embrionario de muchos de los animales actuales. Una blástula típica es un estadio del desarrollo embrionario temprano compuesto de una masa de células de una sola capa que rodea una cavidad interna hueca, el blastocele (estados 6 y 16 en la Figura 5A). En una etapa más avanzada del desarrollo surge desde la pared de la blástula una hendidura (el blastoporo) por medio de la cual células cercanas comienzan a invaginarse hacia el interior de la cavidad revistiendo progresivamente la capa externa, como cuando se revierte un dedo de guante, generando

una estructura de dos capas, el ectodermo y el endodermo, al mismo tiempo que se oblitera el espacio interno o blastocele; la nueva cavidad interna ahora corresponde al arquéteron, futuro intestino, y la abertura remanente al blastoporo. Según Haeckel, el antecesor de todos los animales metazoos estaría formado por un organismo conformado por dos capas germinales, el ectodermo y endodermo, similar al estado de gástrula del desarrollo embrionario temprano ya referido, que sería similar a *Volvox*.

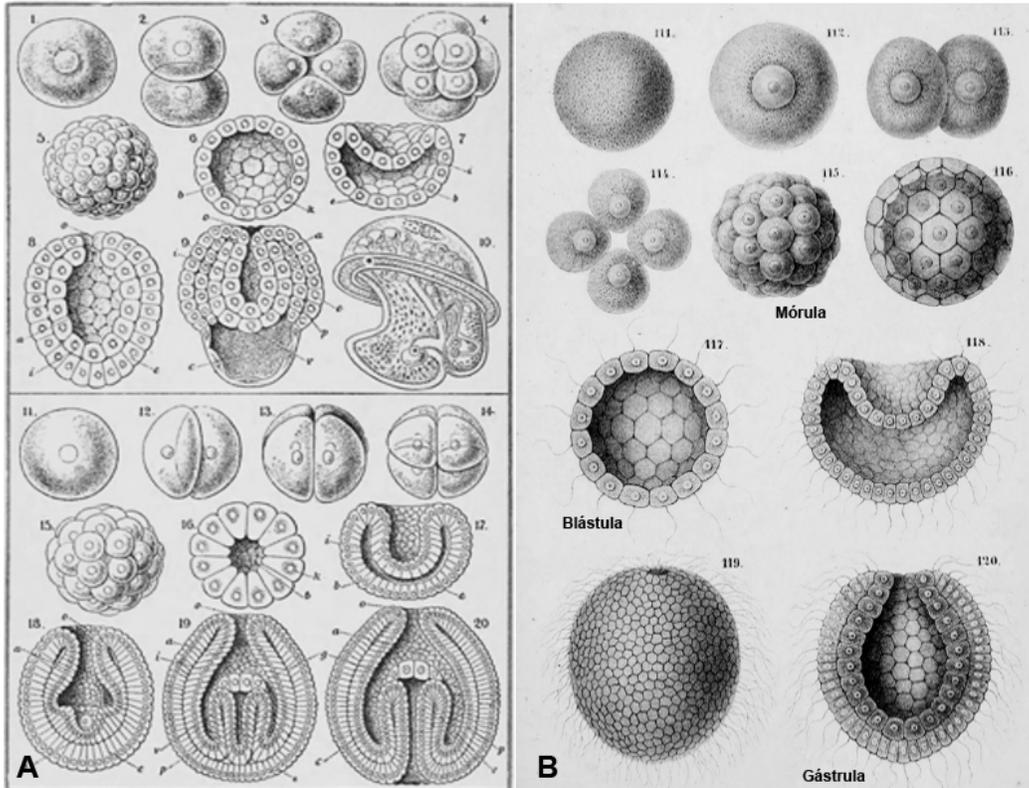


Figura 5. A Desarrollo en el caracol *Lymnaea* (1-10) y el gusano flecha *Saggitta* (11-20) donde se observa el estado común de gástrula (estados 8 y 17). B Primeros estados del desarrollo según Haeckel donde se observa la mórula, blástula y gástrula (Modificado de Haeckel).

Según Russell (1916), Haeckel postuló cinco etapas primordiales (Fig. 5B), cada una de las cuales representa una forma primitiva ancestral que se repite con regularidad en el desarrollo temprano de todos los Metazoos. La monérula era el óvulo fecundado después de la desaparición de la vesícula germinal, equivalente a los mónera enucleados primordiales antepasados de todos los animales. El óvulo después de que el núcleo fue reconstituido se convirtió en la *cytula*, que era la contraparte ontogenética de la ameba (un protozoo). La mórula, un cúmulo de células en segmentación similar a una mora, correspondía a la *synaoeba*, o temprana asociación de células indiferenciadas ameboides para formar el primer organismo multicelular. La blástula, una esfera hueca de células en segmentación (división), por lo general ciliadas, era una reminiscencia de la *planaea*, una forma ancestral de nado libre cuyo pariente viviente más cercano es la esférica *Magosphaera*, un protozoo multice-

lular multiflagelado. La gástrula, por último, es el saco de doble capa formada a partir de la blástula. Según Haeckel, en los animales se repite la organización de la gastraea, que sería el antepasado común de todos los metazoos, y encuentra su homólogo viviente más cercano en las esponjas *Haliphysema* y *Gastrophysema*.

Las leyes de von Baer

Karl Ernst von Baer (alemán, 1792–1876), reconocido como el padre de la embriología, hizo de la embriología una ciencia (Russell 1916). Von Baer formuló las siguientes leyes basadas en la morfología comparada del desarrollo embrionario de los animales (Fig. 6) (modificado de Storer & Usinger 1960):

1. Los caracteres generales aparecen antes que los especiales.
2. Durante el desarrollo, los animales se apartan progresivamente de la forma de otros animales.
3. El embrión de un animal no pasa por estadios pertenecientes a otras especies animales sino que se separa de ellos.
4. Los estadios juveniles de un animal se parecen a los juveniles de otros animales inferiores en la escala, pero no a los adultos de estos animales.

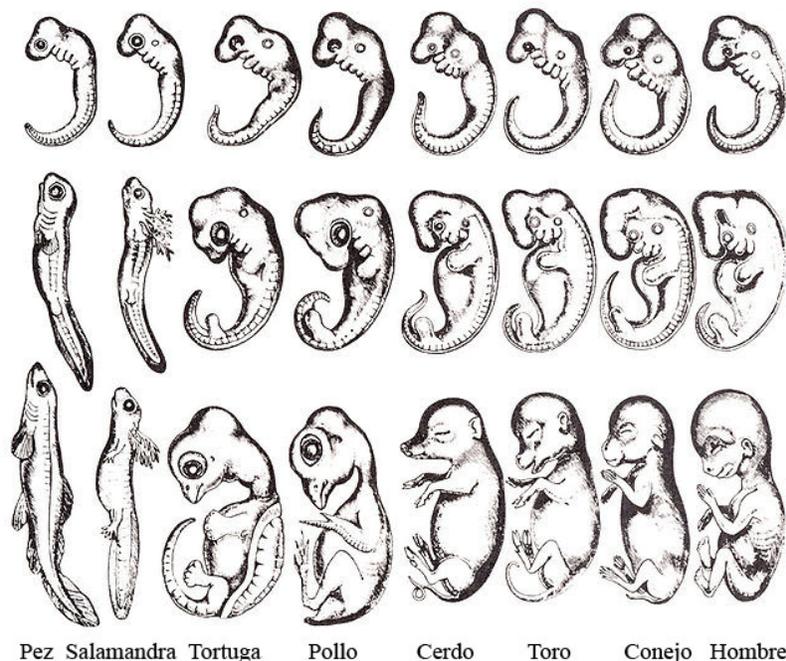


Figura 6. Imágenes de embriones de diferentes especies en diferentes etapas de desarrollo que representan las leyes de von Baer. El dibujo corresponde a Romanes (1982), frecuentemente atribuido de manera incorrecta a Haeckel. La primera fila de los embriones de peces, salamandras, tortugas y pollo es un fraude de acuerdo a Gould (1977), debido a que Haeckel había exagerado las similitudes en los embriones tempranos a través de idealizaciones y omisiones.

El arquetipo de Owen

Richard Owen (1804–1892) (Fig. 7A), anatomista inglés, fue el primero en distinguir la diferencia entre caracteres homólogos y análogos que lo llevaron en parte a proponer en su obra “El arquetipo y las homologías del esqueleto vertebrado”, publicada en 1848, la teoría del arquetipo vertebrado (Fig. 7B), la cual describe la estructura del cuerpo de los vertebrados basada en una serie de segmentos semejantes, pero modificados de acuerdo a su posición y función. Se trataba de un tipo ideal del que podían derivarse todas las especies o, al menos, todas las especies de un filo.

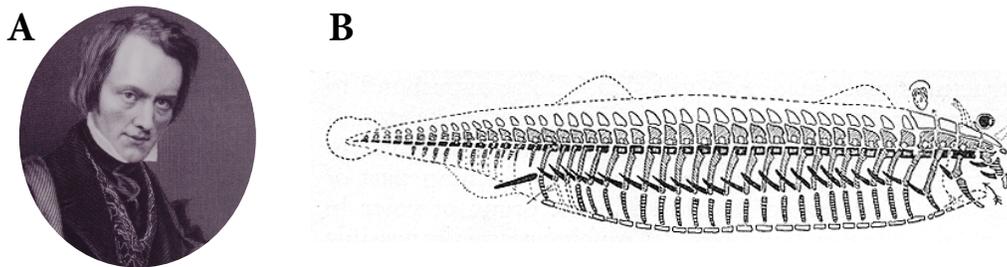


Figura 7. A Retrato de Richard Owen (obtenida de Taylor 2003). B El arquetipo de Owen (modificado de Russell 1916).

Teoría epigenetista

El epigenetismo fue un término acuñado por el médico y anatomista inglés William Harvey (1578–1657) para explicar la teoría embriológica que sostiene que el embrión no está preformado en el cigoto sino que se desarrolla como resultado de un proceso de diferenciación a partir de una sustancia relativamente homogénea de origen tanto paterno como materno. La teoría consideraba que en el huevo la materia se encontraba indiferenciada y que el embrión con sus órganos se formaba a partir de una diferenciación gradual de esa materia contenida dentro del huevo. De acuerdo a Delgado-Echeverría (2007), Harvey seguía las ideas aristotélicas que describían la concepción del feto en el útero como un efecto del “contagio” provocado por el semen paterno; solo el útero poseía la facultad de mantener al feto. Para Harvey el huevo era una pequeña masa de materia indiferenciada que iba tomando gradualmente la forma de la especie de la cual provenía. El epigenetismo, es una teoría que se opone al preformacionismo.

El ancestro urbilateria

El naturalista francés Étienne Geoffroy Saint-Hilaire (1772–1844) postuló que un artrópodo parece más bien un vertebrado invertido (Fig. 8). De esta manera, Saint-Hilaire proponía una unidad del plan corporal: todos los vertebrados, y tal vez todos los animales, derivan de un solo arquetipo. De acuerdo con su teoría de la unidad del plan de la compo-

sición orgánica, todos los animales están formados por partes homólogas o por los mismos elementos, en igual número y con las mismas conexiones entre ellos. Aunque muy debatido por Cuvier, la visión del arquetipo de Saint-Hilaire ha sido apoyado por investigaciones modernas (Arendt & Nübler-Jung 1999, Denes *et al.* 2007, Hejnol & Martindale 2008, De Robertis 2009). El arquetipo de Geoffroy Saint-Hilaire se correspondería con el ancestro común de todos los animales con simetría bilateral hipotetizado existir más recientemente, el ancestro urbilateria (del alemán *ur*, original). Si el hipotético ancestro urbilateria (Fig. 9) alguna vez existió es tema de debate debido principalmente a la carencia de evidencia fósil (Budd & Jensen 2000).

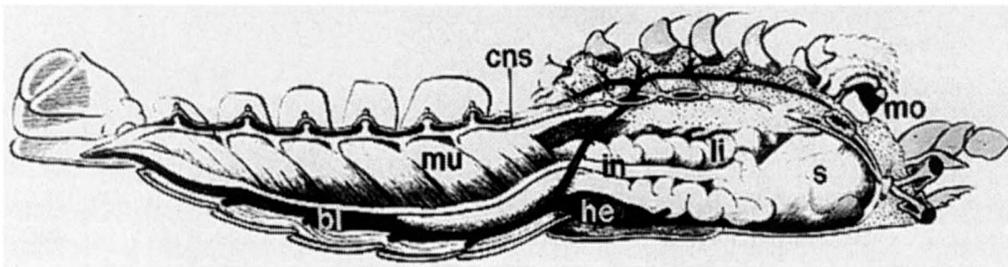


Figura 8. Diagrama de la langosta de Étienne Geoffroy Saint-Hilaire en posición invertida, con la parte ventral arriba. El sistema nervioso central (**cns** o cordón nervioso) está arriba. Boca: **mo**. Abajo se encuentra el sistema digestivo, con el estómago (**s**), hígado (**li**) e intestino (**in**). Abajo del estómago se encuentra el corazón (**he**) y los principales vasos sanguíneos (**bl**). Los músculos (**mu**) rodean el cns. En esta orientación el plan de los artrópodos se asemeja al de los vertebrados (modificado de De Robertis & Sasai 1996).

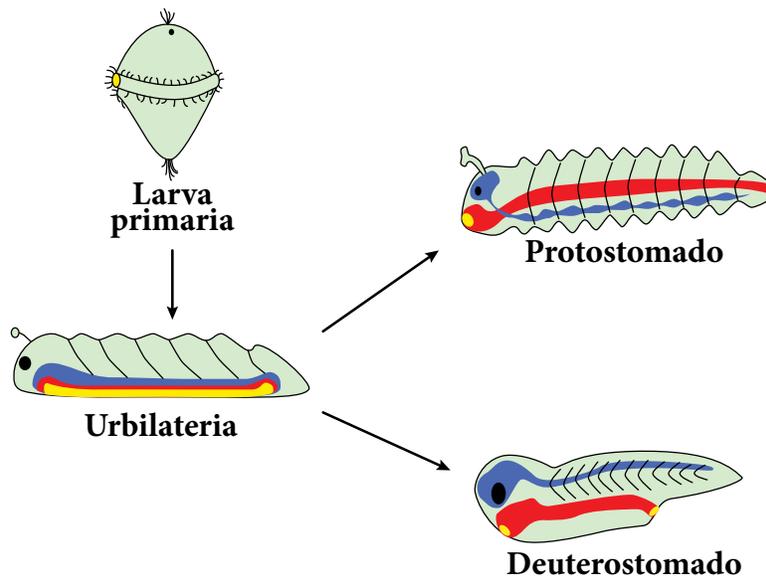


Figura 9. El organismo urbilateria sería el ancestro común de todos los animales con simetría bilateral, que incluye animales protostomados y deuterostomados. En amarillo, la boca; rojo, tubo digestivo completo; azul, sistema nervioso; círculo negro, ojo (modificado de De Robertis 2009).

Evo-Devo:

Evo-devo, devo-evo o EDB es la biología evolutiva del desarrollo (del inglés *evolutionary developmental biology*). Según Hall (2003), el uso del concepto se remonta a la publicación de Calow (1983), refiriéndose a una nueva área de la biología que representa la interfase de las relaciones entre la evolución y el desarrollo. En este contexto, constituye una disciplina de la biología evolutiva del desarrollo que intenta comparar los procesos del desarrollo de diferentes organismos con el fin de determinar sus relaciones filogenéticas. El interés principal de esta nueva aproximación evolutiva es entender cómo la forma orgánica (estructuras novedosas y nuevos patrones morfológicos) evoluciona. De este modo, la evolución se define como el cambio en los procesos de desarrollo.

Evo-devo refleja una larga búsqueda para encontrar y entender las relaciones entre la transformación de un organismo dentro de un sola generación —desarrollo, ontogenia, cambio ontogenético— y las transformaciones que se producen entre generaciones —evolución, filogenia, cambio filogenético (en Hall 2003). De acuerdo a Wagner *et al.* (2000), la evo-devo tiene un enfoque multidisciplinar donde confluyen diversas disciplinas tales como la biología del desarrollo, morfología, genética del desarrollo, genética evolutiva, sistemática, anatomía comparada, paleontología y ecología. Arthur (2002) resumió, a partir de diferentes fuentes, los conceptos específicos enmarcados en el área de la biología evolutiva del desarrollo (Tabla 1).

Tabla 1. Conceptos clave de la biología evolutiva del desarrollo (modificado de Arthur 2002).

Temas Generales	Conceptos Específicos
La naturaleza de la variación ontogénica	Reprogramación del desarrollo, Sesgo mutación/desarrollo, restricciones del desarrollo, deriva del desarrollo, norma de reacción.
Re-uso de genes del desarrollo en la evolución	Co-opción (<i>co-option</i>), exaptación, cassettes de genes del desarrollo, paramorfismo.
Aspectos de evolución conservativa	Planes corporales, configuraciones evolutivamente estables, etapa filotípica, zootipo, homología.
Factores que promueven el cambio evolutivo	Modularidad, disociabilidad, evolucionabilidad, duplicación y divergencia (de las partes corporales y genes).
Evo-Devo y selección natural	Atrincheramiento generativo, co-adaptación de procesos del desarrollo, variación críptica, asimilación genética.

CONCLUSIONES

La escala natural, o *Scala Naturae*, sostiene que todos los organismos pueden ser ordenados de una manera lineal, ascendente y progresiva desde las formas más simples a las más complejas con el ser humano al tope. La teoría de la recapitulación, extendida por Haeckel, o

ley biogenética se ha resumido frecuentemente en la frase clásica “la ontogenia recapitula la filogenia”. Es una teoría que propone que al observar el desarrollo de una especie se pueden identificar sus ancestros y reconstruir las relaciones de parentesco entre los seres vivos. Bajo esta visión, los estados embrionarios de una especie descendiente son representativos de formas adultas pasadas presentes en los ancestros. La ley biogenética no constituye una ley. La teoría de la preformación postula que el desarrollo de un embrión es la consecuencia del crecimiento de un organismo que estaba ya preformado; surgieron las escuelas espermistas y ovistas. En la teoría de la *gastraea*, inicialmente postulada por Haeckel, el estado de “*gástrula*”, un estado temprano del desarrollo, constituye el organismo ancestral hipotético de todos los metazoa. El naturalista Geoffroy Saint-Hilaire propuso la teoría de una unidad del plan corporal en la cual todos los vertebrados, y tal vez todos los animales, derivarían de un solo arquetipo. El arquetipo de Saint-Hilaire ha sido apoyado por investigaciones modernas. El *Evo-devo* constituye una disciplina de la biología evolutiva del desarrollo que intenta comparar los procesos del desarrollo de diferentes organismos con el fin de determinar sus relaciones filogenéticas.

GLOSARIO

Deuterostomado: boca de segundo origen. Durante el desarrollo temprano de algunos animales el ano deriva del blastoporo mientras la boca se origina secundariamente a partir del ectodermo y endodermo.

Neotenia: pedomorfosis producida por ralentización. El desarrollo somático (o físico) es más lento (se ralentiza) o se detiene, dando lugar a la retención de características juveniles. No incluye al sistema reproductor.

Ortogénesis: del griego *orthos*, correcto, y *gennan*, engendrar. Nombre dado a las series evolutivas que se realizan por variaciones sucesivas y en una dirección determinada. Gould mencionó que las alometrías constituyen un antídoto a la ortogénesis.

Postdesplazamiento: proceso en el que el “inicio” del desarrollo es tardío.

Progénesis: pedomorfosis producida por aceleración. El desarrollo ocurre más rápido, se acelera, dando lugar a características adultas, como madurez sexual, cuando aún no lo es.

Protostomado: Boca de primer origen. Durante el desarrollo temprano de algunos animales la boca deriva del blastoporo, el ano surge después.

BIBLIOGRAFÍA

Arendt D & K. Nübler-Jung. 1999. Comparison of early nerve cord development in insects and vertebrates. *Development* 126: 2309–2325.

- Arthur W.** 2002. The emerging conceptual framework of evolutionary developmental biology. *Nature* 415: 757–764.
- Bonnet C.** 1745. *Traité d’Insectologie ou Observations sur les pucerons*. Volumen 1. París.
- Budd G.E. & S. Jensen.** 2000. A critical reappraisal of the fossil record of the bilaterian phyla. *Biological Reviews of the Cambridge Philosophical Society* 75: 253–295.
- Campbell N.A. & J.B. Reece.** 2007. *Biología*. 7ª edición. Ed. Médica Panamericana. 1532 pp.
- Delgado-Echeverría I.** 2007. *El descubrimiento de los cromosomas sexuales: un hito en la historia de la biología*. Ed. C.S.I.C., Madrid. 734 pp.
- Denes A.S., G. Jékely, P.R. Steinmetz, F. Raible, H. Snyman, B. Prud’homme, D.E. Ferrier, G. Balavoine & D. Arendt.** 2007. Molecular architecture of annelid nerve cord supports common origin of nervous system centralization in Bilateria. *Cell* 129: 277–288.
- De Robertis E.M.** 2009. Spemann’s organizer and the self-regulation of embryonic fields. *Mechanisms of development* 126: 925–941.
- De Robertis E.M. & Y. Sasai.** 1996. A common plan for dorsoventral patterning in Bilateria. *Nature* 380: 37–40.
- Garstang W.** 1922. The Theory of Recapitulation: a critical Re-statement of the Biogenetic Law. *Linn. Soc. Jour. Zool.* XXXV: 81–101.
- Geoffroy Saint-Hilaire É.** 1822. Considerations generales sur la vertebre. *Mém. Du Mus. Hist. Nat.* 9: 89–119.
- Gould S.J.** 1977. *Ontogeny and Phylogeny*. Cambridge MA: Harvard Univ. Press. 501 pp.
- Hall B.** 2003. Evo-Devo: evolutionary developmental mechanisms. *Int. J. Dev. Biol.* 47: 491–495.
- Hejnol A. & M.Q. Martindale.** 2008. Acoel development supports a simple planula-like urbilaterian. *Phil. Trans. R. Soc. B.* 363(1496): 1493–1501.
- Hoole S.** 1798. *The Select Works of Antony van Leeuwenhoek, containing his Miscrosopical Discoveries in many of the Works of Nature*. Volumen 1. London.
- Leeuwenhoek A. van.** 1677. Observationes de natis e semine genitali animalculis. *Philosophical Transactions* 12: 1040–1046.
- Papavero N., J.R. Pujol-Luz & J. Llorente-Bousquets.** 1998. *Historia de la Biología Comparada*. Volumen IV De Descartes a Leibniz. Universidad Nacional Autónoma de México. México. Universidad Veracruzana. 335 pp.
- Romanes G.J.** 1892. *Darwin and After Darwin*. Volume 1: The Darwinian Theory. Open Court, Chicago.
- Russell E.S.** 1916. *Form and Function*. A Contribution to the History of Animal Morphology. Londres.
- Storer T.I. & R.L. Usinger.** 1960. *Zoología general*. Ediciones Omega S.A. Barcelona.
- Wagner G., C. Chiu & M.D. Laubichler.** 2000. Developmental Evolution as a Mechanistic Science: The Inference from Developmental Mechanisms to Evolutionary Processes. *American Zoologist* 40: 819–831.

El registro fósil

Jhoann Canto

Curador Área Vertebrados,
Museo Nacional de Historia Natural.

Palabras Claves: especie, fósil, fosilización, estrato, estratigrafía, extinción, paleontología, sedimento, tafocenosis, tafonomía, tanatocenos, taxón.

INTRODUCCIÓN

El presente capítulo abordará el registro fósil como tema central. Para esto se considera desarrollar los conceptos señalados como *Palabras Claves* y que son fundamentales para comprender el significado de los fósiles en el contexto evolutivo.

El registro fósil posee una gran importancia como soporte a la teoría de la evolución. Sin embargo el proceso de entendimiento y trascendencia de los mismos recorrió un largo periplo de cientos de años hasta llegar a comprender en plenitud el significado de ellos como evidencia directa de la evolución, y su relación con la vastedad del tiempo para los procesos de cambio cuyo registro ha quedado impreso en los fósiles a lo largo de la diferentes épocas geológicas.

El destacado paleontólogo David Raup (1992) señaló que “el 99,9% de las especies están extintas”. Dicho de otra manera han sobrevivido tan sólo el 0,1% de todas las formas de vida que han habitado nuestro planeta en los pasados 3.500 millones de años de evolución,

de las cuales sólo conocemos una fracción muy menor por medio de los fósiles. A pesar de que algunos fósiles pueden remontarse a una antigüedad de miles de millones de años, lo que conocemos generalmente de ellos se circunscribe a unos pocos taxones, tales como los dinosaurios o los ancestros de nuestra especie.

En el contexto educacional formal (Ministerio de Educación, MINEDUC), el tema del registro fósil está mencionado en la cuarta unidad “variabilidad, evolución y adaptación” del programa de estudios del 3° año medio, plan formación general y en el programa de estudios diferenciados (humanística-científica) con el nombre “evolución, ecología y ambiente” en las unidades: 1) origen y evolución de la vida y 2) origen de la evolución humana, para el mismo nivel. En ambos textos guía se indica la relevancia del registro fósil como evidencia de los procesos evolutivos. En el caso del programa de estudios diferenciados se profundiza el valor del registro fósil en la presentación de la historia del linaje humano como ejemplo. Sin embargo hay muchos aspectos que no se abordan por lo complejo del tema. El objetivo de este capítulo es resaltar los aspectos que pueden resultar de mayor ayuda al docente para comprender los alcances del registro fósil como tema.

DESARROLLO

Un poco de historia

La relevancia de los fósiles fue percibida no sólo por Plinio (23–79 dC), sino que por pensadores de la talla de Leonardo da Vinci, que ya en 1508 propuso un modelo que explicaba la manera en que se formaban los depósitos sedimentarios en Europa. También realizó las primeras columnas estratigráficas y los primeros esquemas geológicos, señalando el contenido fósil de las rocas.

Las reflexiones que desarrolla Leonardo da Vinci, en este sentido, no han sido bien conocidas y difundidas, a pesar de su gran importancia. Él escribe sobre el proceso de formación de los depósitos fosilíferos, explicando que la presencia de conchas fósiles en las montañas de Monferrato (Italia) no es evidencia del Diluvio Universal, tan aceptado en su momento. Más aún, basándose en sus observaciones actualistas sobre valvas de moluscos vivientes, considera que los bivalvos no pudieron transportarse suficientemente rápido desde el mar Adriático hasta las montañas de Monferrato en sólo 40 días y que las olas no pudieron llevar las valvas completas a través de grandes distancias (400 kilómetros). En estas montañas, da Vinci observó estratos con bivalvos articulados *in situ*, lo que le permitió interpretar, que estos moluscos habían habitado allí, en tanto que otros niveles de sedimentos, se presentaban valvas desarticuladas, y que habrían sido acumulados por la acción de las olas. Además identifica cuatro niveles fosilíferos superpuestos, lo que le indujo a pensar que estos restos se

habían depositado en diferentes momentos y no de una sola vez. Agregó también, que si las valvas hubiesen sido transportadas desde grandes distancias, deberían estar mezcladas con otros tipos de restos conchas, lo cual no se apreciaba en tales sedimentos. Cabe señalar que da Vinci es el primero en defender una postura que asigna una naturaleza “orgánica” a los fósiles, es decir que fueron seres vivos.

Avanzando hacia la segunda mitad del siglo XVI el concepto de fósil se entendía como objetos extraídos de la Tierra, pero Konrad Gesner comienza a distinguir los de origen orgánico, de los que son de otra naturaleza, como lo indica en su obra: *Historia Animalium*, presentada en tres volúmenes entre los años 1555 a 1558. Sólo a partir de la segunda mitad del siglo XVII se inicia el debate sobre el origen orgánico de los fósiles, idea que era sustentada por Nicolás Steno (1638–1686), quien realiza los primeros estudios sobre los procesos de fosilización señalando que las “Glossoptera” (lenguas petrificadas) descritas por Konrad Gesner (1516–1565), en base a la anatomía comparada son idénticos a los dientes de tiburones actuales, argumentado el origen orgánico de éstas. Además propone el Principio de Superposición de los estratos señalado en su obra no concluida llamada “El Prodomo”, que es una palabra para referirse a una introducción de una obra mayor. Sin embargo, Steno sostiene que los fósiles son evidencia de la fauna previa al Diluvio Universal. No va ser sino hasta el siglo XVIII que se acepta finalmente el origen orgánico de los fósiles, y se comienza a pensar que pueden tener relación en la explicación de la historia de la Tierra, y además se incorpora como tal la idea del tiempo.

Durante los siglos XIX al XX se comprende de manera más adecuada la procedencia de los restos fósiles y sus potenciales implicancias en la historia de la vida en la Tierra, abriendo un amplio debate en el mundo académico de ese momento. Esto se ve reflejado en las investigaciones de George Cuvier que, en 1812 por primera vez, defiende el fenómeno de las extinciones como respuesta a la falta de representantes vivos en la actualidad de las especies del pasado expuestas en los diferentes fósiles descubiertos. Este punto de análisis es fundamental, ya que los fósiles no sólo constituyen en sí restos antiguos de organismos, sino que además se comienza a establecer la idea de la extinción para parte de la dinámica propia de la vida en el planeta.

Una vez comprendido el concepto del registro fósil, la disciplina que los estudia, la paleontología, comienza a desarrollarse rápidamente, apoyada en otras, tales como la geología y la anatomía comparada, diversificándose en áreas específicas para los paleontólogos.

Algunos estudiarán las plantas (paleobotánicos), mientras que otros se dedicarán al estudio de los microfósiles (micropaleontólogos), fósiles de invertebrados o de los de vertebrados.

Una aproximación a la comprensión del registro fósil

Los restos fósiles representan la evidencia directa de la presencia de distintas formas de vida que han existido en nuestro planeta, a lo largo de más de 3.500 millones de años, desde el origen de la vida. Esta gran cantidad de tiempo permitió el surgimiento y la evolución de millones de formas distintas. Algunos autores, como Raup (1992), estiman que la cantidad de especies que han existido hasta hoy fluctúan entre 5 millones y 50 mil millones (es decir 50.000.000.000 que puede ser expresado en forma más abreviada 50×10^9) la inmensa mayoría de ellas hoy extintas. Han sobrevivido algunos linajes casi sin cambios, mientras que otros evolucionaron y se diversificaron intensamente, dando origen a la actual biodiversidad en el planeta.

La importancia de los fósiles en el estudio de las formas de la vida pasada, es que se constituyen en verdaderas “cápsulas que guardan el tiempo”. El común de ellos está representado por partes y excepcionalmente especímenes completos por lo general con grados de conservación mediano. Cada fósil, sea del tipo que sea —una huella, un hueso, una evidencia química—, nos permite estudiarlos y lograr desarrollar algunas ideas, tanto de su morfología e historia de vida.

Cada fósil proporciona, no sólo la evidencia de un resto orgánico, sino que además aspectos relacionados a la historia de vida del mismo y el entorno en que se vivió. Para entender esto primero debemos comprender que el fósil es un vestigio de lo que estuvo vivo. Esto implica que el organismo como tal ya no está. Se señala esto porque muchas veces se entiende que la idea de petrificación implica que los restos del organismo, sean animal o vegetal se “convirtieron en piedra”, de ahí el nombre. Sin embargo lo que ocurre es que los espacios blandos del organismo son llenados, por ejemplo, por cuarzo (SiO_2) de grano fino similares al ágata, muy común en lo que se conoce como bosque petrificado. El nivel de conservación en las plantas puede llegar en algunos casos a ser tan perfecto que es posible estudiar cortes al microscopio y ver imágenes de diferentes células. En otros casos la mineralización más gruesa por Sílice, por ejemplo, sólo permite que se conserve la forma externa de un árbol.

Es necesario comprender que el registro fósil no es completo, y nunca lo será, dado que la dinámica geológica del planeta experimenta una constante transformación, lo que implica destrucción de muchos fósiles mucho antes que sean descubiertos. No obstante, la utilidad de los fósiles para comprender muchos aspectos de la diversidad extinta ha resultado clave.

Fósiles guía - fósiles índice.

Algunos taxones que presentan una amplia distribución geográfica, abundancia, caracteres morfológicos bien definidos, buena preservación, entre otros aspectos son especial-

mente útiles para establecer correlaciones interregionales o incluso intercontinentales (Raup & Stantley 1978). Clásicos son los ejemplos de las hojas de *Glossopteris* que datan del Paleozoico superior y están distribuidas en varios lugares del antiguo súper continente Godwana.

Muchos invertebrados resultan ser muy buenos fósiles guías tales como el bivalvo del género *Gryphaea* que es un género pariente de las ostras que habitó entre los períodos Jurásico al Eoceno. En este contexto las especies planctónicas y nectónicas resultan los mejores fósiles guías, esto porque durante su vida ocupan áreas geográficas amplias y además son independientes de algunas condiciones, por ejemplo bentónicas. También gracias a la presencia de vertebrados fósiles, tales como los mamíferos de la Familia Muridae (roedores), y cuya antigüedad los remonta Mioceno inferior en Asia, han evidenciado una movilidad atribuida a conexiones terrestres ausentes en la actualidad.

Es necesario aclarar que los fósiles guías en muchas ocasiones son utilizados para identificar unidades litoestratigráficas cuando las características litológicas de las mismas no son suficientes. Este induce a confusiones, ya que un taxón puede distribuirse en muchas unidades litoestratigráficas en un área, mientras que en otras el taxón se distribuye en una sola unidad. Por esto los fósiles guías deben ser entendidos en el contexto de la biogeografía del taxón y no en lo referido a edades.

Caracteres morfológicos

En muchos taxones de mamíferos se puede realizar un análisis de los principales cambios en el morfo reflejado en los fósiles y que queda representado por el surgimiento de innovaciones evolutivas. Particularmente en el registro fósil de los cetáceos los descubrimientos han revelado aspectos de enorme interés en lo referido a su anatomía ósea. Gracias al registro fósil fue posible reconstruir el proceso de transformaciones morfológicas a nivel de las extremidades, así como de los profundos cambios a nivel del cráneo.

Los ancestros de los cetáceos se remontan al Eoceno (unos 54 millones de años atrás). Están representados por familias ya extintas tales como Pakicetidae, Ambulocetidae, Remingtonocetidae y Protocetidae que reunieron unos 19 géneros con varias especies (Williams 1998). Si bien muchos registros fósiles corresponden a material fragmentario, hay excepciones como el caso de *Ambulocetus natans* del que se conservó no sólo el cráneo, sino que además una de sus extremidades posteriores. Tanto en los Pakicetidae (conocidos por *Pakicetus inachus*) así como Ambulocetidae (representado por *Ambulocetus natans*) permitió, evidenciar que los primeros cetáceos eran animales que poseían extremidades anteriores y posteriores funcionales que les permitía una movilidad similar a la de los actuales lobos como lo que se observa en *Pakicetus inachus*, mientras que en *Ambulocetus natans* su morfología aún cuadrúpeda, pero con una disminución del tamaño general de las extremidades,

permitiéndole desarrollar una modalidad de caza por sorpresa tal vez muy similar a los de actuales cocodrilos en los bordes de los lagos o ríos.

Otra familia antigua de cetáceos está representada por *Basilosaurus isis* cuyos restos fósiles muestra una marcada disminución en el tamaño y funcionalidad de las extremidades posteriores y además un estilo de vida asociado al medio acuático de manera permanente.

Sin el registro fósil no habría sido posible determinar la condición cuadrúpeda en *Ambulocetus natans*, así como la tendencia en la reducción de las extremidades posteriores, que posteriormente desaparecerían quedando sólo elementos óseos vestigiales.

A nivel del cráneo, los cetáceos modernos exhiben una condición única entre todos los mamíferos. A lo largo de su historia evolutiva los diferentes huesos del cráneo han experimentado una serie de transformaciones que implicaron el acortamiento, alargamiento, desplazamiento, compresión y modificaciones en las relaciones entre cada elemento óseo de la cabeza, dando como resultado una condición llamada “telescopamiento”, que básicamente es un alargamiento del rostro y cambio de posición de los orificios respiratorios, situándolos sobre la cabeza y la relocalización de los ojos que quedan a los costados de la cabeza. Sin la existencia del registro fósil y sólo observando a los odontocetos (delfines) y misticetos (ballenas) no se sabría que los ancestros presentaban una organización craneal muy similar a la de los cánidos. Razón por la cual se señalaba que los ancestros tenían formas parecidas a los actuales lobos (*Canis* sp.), a pesar que los ancestros de los cetáceos se vinculan con los artiodáctilos, como los revelan los estudios moleculares.

Tan relevante es el registro fósil, que muchos descubrimientos permiten corroborar o refutar hipótesis de trabajo en ciencias.

Por ejemplo dentro de los cetáceos actuales en la familia Physeteroidea (representada hoy por sólo dos especies de cachalotes enanos y una gigante) sus integrantes no presentan dentición en el maxilar, existiendo sólo en ambas ramas mandibulares. Es posible encontrar dientes vestigiales en algunos ejemplares de cachalote gigante (*Physeter macrocephalus*), sin embargo en los Physeteroidea antiguos se observan dientes funcionales en maxilar y mandíbula, como los hallados en fósiles en Chile (Fig. 5).

Fósiles vivientes

Este concepto, formalmente denominado taxones pancrónicos, enmarca la idea central que algunos taxones, principalmente a nivel de especie, han mantenido su morfología general sin grandes cambios a través de largos periodos de tiempo. Esto se refiere a especies no extintas y que son extremadamente parecidas a especies identificadas solo a través de fósiles. Es necesario indicar, que si existen o no diferencias a nivel molecular, éstas no pueden ser

comparables entre el ejemplar actual y los restos fósiles, razón por la cual el concepto de fósil viviente sólo se circunscribe a la morfología ya sean de las hojas, conchas o esqueletos. Lo interesante de los fósiles vivientes es que nos indican que existe la conservación de una morfología particular a lo largo de millones de años, mientras que en la mayoría de las especies tiende a existir un cambio permanente que se refleja, entre otros aspectos, en la morfología.

Los fósiles vivientes existen tanto plantas, invertebrados y vertebrados. Por ejemplo en plantas está el Ginkgo (*Ginkgo biloba*) con fósiles que se remonta al Pérmico (unos 270 millones de años). En el caso de los insectos *Notiothauma reedi*, es un insecto chileno volador relacionado con los escorpiones, fósil viviente que está emparentado con una especie del Pérmico que vivió hace 275 millones de años (Jara-Soto *et al.* 2007). Otros fósiles vivientes invertebrados están representados por *Limulus polyphemus* conocido como cangrejo cacerola.

En vertebrados el caso más famoso está representado por *Latimeria chalumnae* (ce-lacanto), descubierto en las costas de Sudáfrica en 1938, posteriormente en el año 2000 se localizó una población en las cercanías de las islas Gran Comora y las Anjouan en la costa de Sudáfrica, también en Madagascar y Mozambique (IUCN¹ 2013) Inicialmente esta especie era conocida sólo por el registro fósil de ejemplares de unos 75 millones años atrás. También el marsupial *Dromiciops gliroides* (monito del monte) del sur de Chile y el sudoeste de la Argentina se considera un fósil viviente, ya es el único representante viviente de la familia Microbiotheriidae cuyo registro fósil en el país se remonta al Mioceno inferior (unos 20 millones de años).

Imperfecciones del registro fósil

Sin duda el principal problema del registro fósil es su discontinuidad. En la mayoría de los casos no existe una secuencia estratigráfica perfecta, por lo que en muchos casos existen hiatos, saltos o espacios entre una secuencia de fósiles y otra, que puede ser interpretada de diferentes maneras, pero que en la práctica es una pérdida de información. Por esto el análisis detallado que se realiza de cada secuencia es crucial al momento de comprender el contexto del registro fósil. Por ejemplo, el hecho que un fósil esté en un estrato no implica necesariamente que esté depositado en los sedimentos originales donde fosilizó el ejemplar. Las posibilidades de un redépósito de los restos fósiles pueden comprometer los aspectos relacionados con la edad de ellos. Si bien es cierto que se aplica de forma general el principio de la superposición de los estratos, en que se entiende que los estratos inferiores siempre son más antiguos que los superiores, pueden ocurrir varios eventos naturales que comprometan la integridad del registro fósil. Además no sólo puede alterar aspectos cronológicos, sino

¹ Para detalles de información de las poblaciones de este fósil viviente puede visitar la página de [IUCN Red List of Threatened Species](#).

que también la asociación con otras especies, lo que puede inducir a establecer relaciones paleoecológicas inadecuadas. Los redepósitos no sólo incluyen aspectos de desplazamientos y cambios en la secuencia estratigráfica, sino que también aspectos mecánicos que comprometan la forma original del fósil, implicando alteraciones de tal magnitud que puedan inducir a errores al momento de describir o determinar la especie.

Un aspecto que puede resultar de complejidad es la ontogenia de los ejemplares. En muchos animales la variación ontogenética de los especímenes puede, también, producir errores en la descripción, más aún cuando se dispone de pocos ejemplares. Este es un tema que ha sido bien documentado en fósiles invertebrados llamado Trilobites, tales como el género *Paradoxides* que en sus diferentes estadios, aparte de cambios en la forma, se incorporan nuevos segmentos en el tórax (Stanley & Raup 1978). En situaciones como esta, nuevos estudios han permitido determinar cuándo se trata de una nueva especie o de una variación ontogénica de la misma. Esta es una consideración de importancia a tener en cuenta al analizar en profundidad los datos que proporciona el registro fósil antes de describir una nueva especie.

Otra consideración de importancia, y que Darwin y muchos autores estuvieron conscientes, se refiere a que el registro fósil nunca estará completo, lo que se traduce en no conoceremos todas las formas de vida que se han desarrollado y evolucionado en nuestro planeta. En la actualidad los fósiles conocidos llegan a unas 300.000 especies, sin embargo su número estimado a partir del Cámbrico (unos 540 millones de años atrás) indica la existencia potencial de más de casi 1.000 millones de especies (Stanley & Raup 1978, Simpson 1985), lo que nos indica que conocemos tan sólo el 0,03% del registro fósil a nivel mundial.

El registro fósil en Chile

Los fósiles en Chile son conocidos desde al menos hace unos doscientos años atrás. La primera mención formal que se conoce para fósiles de invertebrados en nuestro país es realizada por Carl Degenhardt en el año 1839, quien se refiere a un molusco bivalvo llamado *Pecten alatus* (Fig. 1), posiblemente procedente de la localidad de Copiapó, Región de Atacama. Años después, en 1855, Jeffries Wyman realiza la primera descripción formal de los restos del primer vertebrado fósil, procedente de la laguna San Vicente de Tagua Tagua, Región de O'Higgins, que determinó como *Mastodon andium*, una forma muy similar a los actuales elefantes, pero mucho más robusta (Fig. 2), y que correspondería actualmente a *Cuvieronus hyodon* (Alberdi & Frassinetti 2000).

Naturalistas de la importancia de Darwin (1846) y d'Orbigny son los primeros en estudiar el registro fósil de Chile, dándolo a conocer en el viejo continente en varias obras. A nivel del país la primera obra paleontológica de envergadura, por la gran cantidad de infor-

mación sobre el registro fósil data del siglo XIX, y es publicada en el año 1887 por Rodolfo Amando Philippi, bajo el título “Los fósiles terciarios i cuartarios de Chile”. En esta obra se presentan las primeras descripciones de faunas fósiles tanto de invertebrados como vertebrados. Por sus características este trabajo puede ser considerado como el primer catálogo de fósiles para el país. Posterior a éste se efectúan varias publicaciones aisladas sobre otros grupos de fósiles.

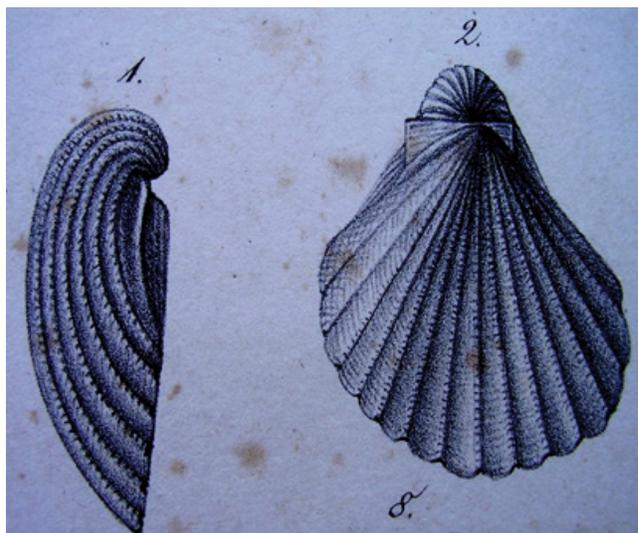


Figura 1. Primera mención de un resto fósil para Chile, realizada en 1839 en la obra Degenhardt “*Pétrifications Recueillies en Amérique*” (Petrificaciones recogidas en Sudamérica).

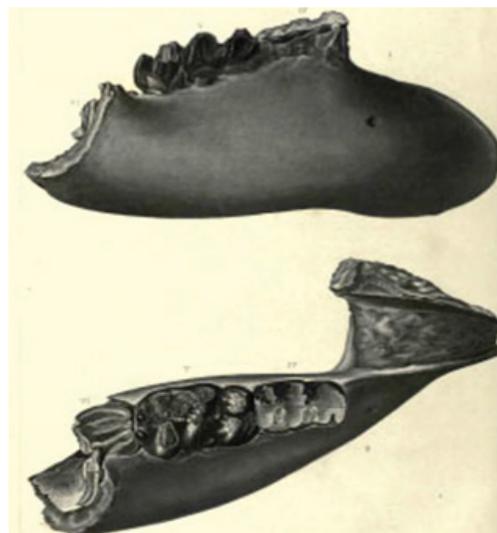


Figura 2. Primeros restos de una mandíbula fósil de Mastodonte (*Mastodon andium*) descubierta en Chile y descrita por J.Wyman en 1855).

Chile presenta un registro fósil de invertebrados amplio que se remonta desde el Ordovícico (hace unos millones de años atrás), representado por formas de graptolites y braquiópodos² (Pérez 1985, González *et al.* 2007). Los grupos más conocidos están representados por los Ammonites, que abarcan, en Chile desde el Triásico al Cretácico. Sin embargo una gran cantidad de estudios acerca del registro fósil se ha centrado desde el Neógeno hasta el Holoceno (es decir los últimos 23 millones de años), representado especialmente por invertebrados marinos depositados en sedimentos costeros. Una parte importante de este registro fósil fue descrito por paleontólogos como Daniel Frassinetti y Vladimir Covacevich, quienes centraron sus esfuerzos en el área de Chile Central, labor que ha sido continuada y ampliada por nuevas investigaciones de campo que han contribuido con nuevos registros de fósiles de invertebrados a lo largo del país (Nielsen & Frassinetti 2007, Nielsen 2013).

De gran importancia en el registro fósil nacional, figura el estudio de las icnitas o evidencia fósil. Los descubrimientos abarcan los invertebrados (Encinas *et al.* 2008) y vertebrados.

² Cecioni A. 1979. El Tremadociano de Sotoca, I Región, norte de Chile. In Congreso Geológico Chileno, No. 2, Actas 3: H159–H164. Arica.

dos, tales como pisadas de dinosaurios terópodos (Moreno *et al.* 2012). Es necesario aclarar que las icnitas son el resultado de las actividades biológicas de uno o varios organismos y no de los especímenes en sí mismos (Fig.3).



Figura 3. Trazas fósiles. Ejemplo de galerías fósiles de invertebrados marinos habitantes de la franja costera (llamados *Skolithos*) caracterizados por vivir en un ambiente de aguas someras. La edad del registro es del Plioceno (unos 5 millones de años), de la localidad de Caldera.

La visión del patrimonio paleontológico en Chile por muchos años se ha enmarcado en la idea de una pobreza de restos fósiles de vertebrados para el territorio chileno, dado por las condiciones propias de la geología existentes desde el Cretácico hasta el presente, cuya principal característica está representada por un constante desplazamiento de los diferentes sedimentos a lo largo de millones de años. Esta condición ha ocasionado un redépósito continuo de los fósiles de diferentes faunas, por lo que se observan altamente desarticulados y fragmentados, existiendo sólo en condiciones muy excepcionales ejemplares articulados o semiarticulados y conservados *in situ*, sin retrabajo, como ha sido observado en algunas áreas del norte de Chile (entre otras, Calama y Caldera). A pesar de esta situación, en los últimos años, gracias al incremento del trabajo de campo, están siendo descubiertos nuevos materiales que, aunque fragmentarios, permiten comenzar a desarrollar algunas hipótesis sobre la evolución y la historia biogeográfica de varias formas de vertebrados que habitaron en nuestro territorio.

Los peces

Este grupo de vertebrados es de antigua presencia en el país, en lo referido a su edad geológica. Los primeros registros se remontan al Jurásico tardío (Oxfordiano), es decir, unos 163 millones de años atrás. Los primeros géneros descritos para Chile son casi todos procedentes de la zona norte de nuestro país. Las investigaciones de Arratia & Cione (1996)

reportan 24 especies, de las cuales 18 son de hábitat marino, mientras que las restantes 6 son de ambientes dulceacuícolas. En los últimos años, el número de nuevas especies fósiles y nuevos registros para Chile se ha incrementado gracias a nuevos trabajos de campo en diferentes puntos del país como lo señala la investigación de Carrillo *et al.* (2013) que determina 12 especies de condrictios (peces de esqueleto cartilaginoso que reúne a los tiburones, rayas y quimeras) para la costa central.

Los saurópsidos (incluye reptiles y aves)

Dentro de este linaje se concentran dos grupos clásicos de acuerdo a la antigua nomenclatura: reptiles y aves. En el primer taxón los hallazgos se concentran principalmente en el registro de dinosaurios, representados por restos óseos y huellas de diferentes tipos, que representan distintas especies. Además, se registran reptiles marinos representados principalmente por formas de plesiosaurios, ictiosaurios y cocodrilos.

Los trabajos de investigación desarrollados en los últimos años por Moreno *et al.* (2000), Rubilar (2003), Rubilar *et al.* (2012) han ampliado y ordenado el conocimiento existente de los dinosaurios, señalando, principalmente, la presencia de grandes formas representantes de los titanosaurios.

En los linajes marinos, los trabajos realizados por Gasparini & Chong (1977) han permitido describir los primeros Crocodilia (formas similares a los cocodrilos) para la Región de Antofagasta. También se han documentado los restos de formas de ictiosaurios en el sector del Parque Nacional Torres del Paine (Schultz *et al.* 2003) y una gran cantidad de restos de plesiosaurios en varios puntos del país³ (Gasparini 1985).

Desojo (1993) en sus investigaciones sobre una forma de Aetosaurio, *Chilenosuchus forttae*, indica que esta especie sería uno de los vertebrados más antiguos registrados para nuestro país, ya que proviene de estratos del Triásico, en otras palabras, habitó Chile hace unos 250 millones de años. Registros menos comunes son de lagartijas, como el único registro fósil reportado por Nuñez *et al.* (2005).

Para el segundo taxón, las aves, el registro fósil en Chile es incipiente, pero nuevos trabajos están incrementando rápidamente su conocimiento en el país. Las especies fósiles descubiertas en Chile están representadas por varios grupos distribuidos a lo largo del país: Falconidae, Spheniciformes, Phalacrocoracidae en Antofagasta; Sulidae, Spheniciformes, Phalacrocoracidae, Diomedidae, Pelagornithidae, Procellariidae en Caldera; Spheniciformes, Diomedidae en Coquimbo; Phalacrocoracidae, Spheniciformes en Algarrobo y

³ Gasparini Z. 1979. Comentarios críticos sobre los vertebrados mesozoicos de Chile. Actas Segundo Congreso Geológico Chileno, Arica 3:H15–H31.

Horcon, Gaviiformes en Concepción; Anhingidae en Curamallín y Spheniciformes en Magallanes, además de otros restos indeterminados (Acosta Hospitaleche *et al.* 2005, Alvarenga 1995, Mayr & Rubilar 2010, Tambussi & Noriega 1996, Walsh & Hume 2001).

Los mamíferos

Uno de los primeros autores importantes en el estudio de los mamíferos fósiles en Chile fue el Dr. Rodolfo Casamiquela (1932–2008), paleontólogo argentino autodidacta, con una amplia obra, respetada, y muchas veces también discutida. Produjo más de 400 publicaciones científicas y de divulgación, y más de 20 libros acerca de mamíferos fósiles y fue el primero en el país en abordar el estudio de las rastrilladas, que es la descripción de huellas (icnitas). Una de estas descripciones para los vertebrados corresponde a *Ichnipus cotaposi*, (similar a los caballos) procedentes de Quebrada de la Chimba, Región de Antofagasta⁴.

A pesar que la mayoría de los trabajos de vertebrados fósiles se han concentrado principalmente en aquellas faunas de mamíferos que habitaron entre el Pleistoceno y Holoceno (Casamiquela 1999), es decir, entre el último millón y medio de años y hasta hace unos 10.000 años atrás, se observa que, en descubrimientos recientes, hay una serie de mamíferos fósiles de mayor antigüedad. Hasta el momento el periodo que representa el registro fósil más antiguo de mamíferos conocidos para Chile se remonta al Eoceno tardío – Ordovícico temprano (37 a 33 millones de años atrás) y está representado por varias familias extintas: Archaeohyracidae, Interatheriidae, Groeberiidae, Polydolopidae, Chinchillidae, Isotemnidae, Homalodotheriidae, Notohippidae y el Suborden Phyllophaga. Las características únicas de este registro fósil ha permitido el establecimiento de una nueva edad biocronológica, SALMA (*South American Land Mammal Age*), denominada “Tinguiririense” (Flynn *et al.* 2003, Charrier *et al.* 2012), nombre procedente del área geográfica de los descubrimientos de los restos fósiles, valle de Tinguiririca, yacimiento que abarca además el sector alto del río Cachapoal.

Otro hallazgo singular es el descubrimiento del primer primate fósil para Chile (*Chilecebus carraescoensis*), y sin duda constituye un importante hallazgo, ya que abre numerosas interrogantes sobre este linaje y su relación paleogeográfica con el resto de las faunas de primates de Sudamérica (Flynn *et al.* 1995).

En el extremo austral (Región de Magallanes) se ha logrado determinar la presencia de grandes felinos representados por tigre dientes de sable, *Smilodon* sp. (Canto 1991, Mol & Van Bree 2003), un jaguar *Panthera onca mesembrina* (Borrero *et al.* 1997) y osos, como es

⁴ Casamiquela R. & G. Chong. 1975. Icnitas (Mammalia, Equidae?) en rocas del plio-pleistoceno de la costa, Provincia de Antofagasta. 1^{er} Congreso Argentino Paleontológico. Bioestratigrafía. 2:621–632.

el caso de *Arctotherium* sp., lo que contribuye a incrementar la fauna de carnívoros fósiles (Prevosti *et al.* 2003) presentes en nuestro territorio.

En el caso de las formas de mamíferos que optaron por el medio marino, su presencia en el registro fósil ha proporcionado un nuevo géneros para el país: *Thalassocnus* (Canto *et al.* 2008) una especie de hábitos acuáticos perteneciente al taxón Xenarthra, pero de pequeño tamaño (no superior a 30 o 40 kilos) en comparación con especies del mismo grupo que sobrepasan la tonelada como el *Megatherium medinae* (Fig. 4).



Figura 4. Mandíbulas fósiles de xenartros. El más grande corresponde a *Megatherium medinae*, especie asociada a ambientes boscosos, mientras que el más pequeño pertenece al género *Thalassocnus* se desarrolló en un ambiente costero. Ambos restos fósiles pertenecen a Xenarthra, y permite ver la plasticidad en formas que alcanzó el taxón (fotografía del autor).

Los cetáceos, particularmente el registro fósil de los odontocetos (delfines) fósiles han evidenciado una mayor diversidad con el descubrimiento de, al menos, dos géneros (Canto *et al.* 2002), de la familia Pontoporiidae (delfines de río, sin representantes actuales en Chile). Otro taxón antiguo, pero con especies vivientes en el presente es la familia Physterioidea (cachalotes) que presentan varios géneros durante el Plioceno de grandes tamaños (Canto 2007) (Fig. 5).

En las faunas de carnívoros marinos se han descubierto focas extintas, procedentes del norte de Chile (*Piscophoca* y *Acrophoca*), que eran sólo conocidos para el Perú (Walsh & Naish 2002). Estos géneros se agrupan filogenéticamente en la misma tribu que los que existen en la actualidad en el extremo austral del país (*Arcthocephalus*, *Hydrurga*) (McKenna & Bell 1997).

En términos de cantidad, en Chile existe el registro de unas 57 familias de mamíferos

desde el Eoceno al presente, de las cuales 30 familias ya no existen (Canto *et al.* 2010), es decir sólo se conocen gracias al registro fósil.

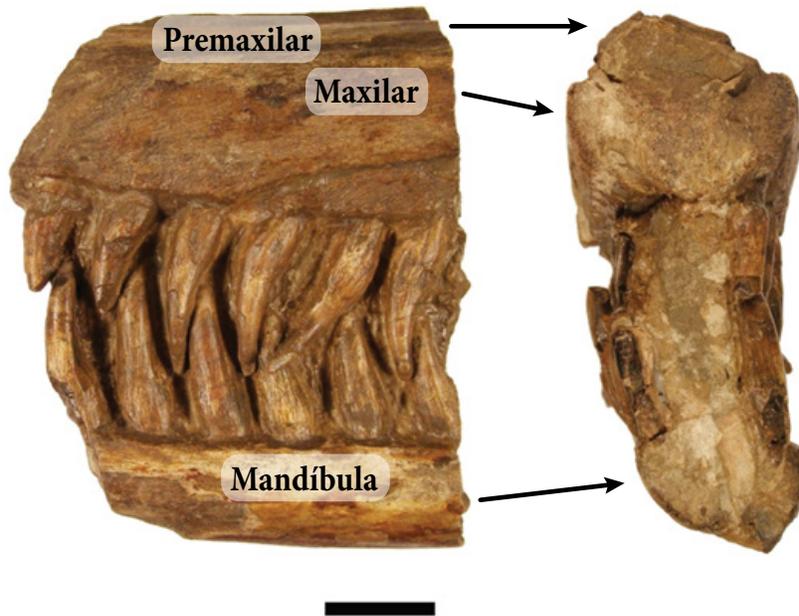


Figura 5. Fragmento fósil de un maxilar y mandíbula (vistas lateral y frontal) de un *Physeteridae* (cachalote) de estratos de la Formación Navidad. La edad del fósil corresponde al Mioceno inferior (entre a 11 a 14 millones años). Este fósil evidencia que los cachalotes antiguos poseían dentadura funcional en el maxilar, mientras que en las especies actuales, solo poseen dientes en la mandíbula (Canto 2007).

CONCLUSIONES

El alcance de comprender el registro fósil a la luz de la evolución es clave, ya que no sólo se convierte en una potente forma de prueba de la evolución, sino que además nos permite vislumbrar parte del camino de las transformaciones experimentadas en las diferentes formas de vida y que hoy conocemos como innovaciones evolutivas.

La vastedad de la temática del registro fósil es enorme y podría llenar cientos de páginas, sin embargo, lo desarrollado en este capítulo se ha esforzado en proporcionar una visión de la situación del registro fósil en Chile y algunos aspectos que implica el mismo y que no son tratados por los docentes de enseñanza media por razones de acceso a la información y tiempo de los mismos. Se ha querido poner de manifiesto el valor del registro fósil para comprender, conocer y analizar los cambios en la morfología de los organismos fósiles versus los actuales, tal como el caso de los cetáceos, grupo ampliamente distribuido en el país. A la luz del conocimiento actual del registro fósil y las nuevas técnicas moleculares es fundamental comprender que la historia fósil ya no trabaja de manera independiente al momento de establecer relaciones de ancestro-descendientes, se requiere necesariamente la integración de

los datos aportados tanto por los fósiles, las moléculas, la estratigrafía, la anatomía y otras disciplinas que podrán adicionarse en el futuro. Esto no implica que el trabajo sobre los fósiles no resulte fecundo y de importancia, al contrario, amplía y potencia las posibilidades de cada disciplina que vienen en su ayuda.

Conocer a nivel del registro fósil sólo un 0,03% de todas las especies que han existido es realmente un desafío de proporciones, ya que esto implica que existen especies que ni siquiera sabemos cómo son y, en este contexto la naturaleza nos enseña que las posibilidades de diseño pueden llegar a ser infinitas. Sólo cabe recordar el descubrimiento de un delfín fósil en la costas de Perú que tiene una organización a nivel craneal muy parecida a las actuales morsas llamado *Odobenocetops* (Muizon 1993) y que de no ser descubierto, los especialistas no habrían siquiera imaginado esta convergencia evolutiva entre dos taxones muy diferentes y distante entre sí.

AGRADECIMIENTOS

Mi especial agradecimiento al Dr. Sven Nielsen paleontólogo de la Universidad Austral que nos facilitó literatura actualizada sobre los invertebrados fósiles de Chile y además tuvo la gentileza de revisar el borrador de este manuscrito aportando valiosas sugerencias. De igual forma mi gratitud al Sr José Yáñez, Jefe Científico, y al Sr. Herman Núñez Curador Jefe del Área Vertebrados, ambos del Museo Nacional de Historia Natural por sus valiosas observaciones y tiempo dedicado a discutir el presente texto.

GLOSARIO

Especie: Es necesario aclarar que la definición de especie tiene varias acepciones que dependen desde el punto de vista que se aborde. Para el caso del registro fósil se asumen varios aspectos, de los cuales el más importante es que los restos fósiles descubiertos representan la media de la población, es decir no son individuos de los extremos de la distribución de los caracteres que ejemplificamos, por ejemplo, que representan los ejemplares de mayor o menor tamaño. Esto es importante de asumir en el caso de los vertebrados, que por regla son escasos en términos numéricos y generalmente sólo restos. Esta situación cambia un poco en los invertebrados, especialmente moluscos ya que se descubren por lo general en cantidades que pueden ir desde unas decenas hasta miles. En este último caso se enmarcan los gastrópodos (caracoles, almejas, choros, etc). Para el caso de las especies actuales y el contexto del registro fósil se define el concepto de especie evolutiva, como “una sola línea de poblaciones ancestro-descendientes que conserva su identidad respecto a otras líneas y que mantiene sus propias tendencias evolutivas y destino histórico” (Perfectti 2003).

Estratigrafía: Disciplina que se encarga del estudio de las relaciones horizontal (área) y vertical (temporal) de las rocas estratificadas, así como los sucesos que quedan registrados en la estratificación que nos permiten deducir la historia de la roca.

Estrato: Cuerpo generalmente tabular de roca o sedimento, con litología homogénea o gradacional que se ha depositado durante un intervalo de tiempo determinado variable.

Extinción: Este concepto puede tener varios sentidos y va a depender en el contexto que sea utilizado. En un sentido general amplio, es la desaparición, la muerte, de un grupo de organismos, entendiendo por grupo desde una población que ha estado viviendo en un área determinada hasta un grupo taxonómico de cualquier nivel (por ejemplo: Orden, Familia, Género, etc). La extinción puede ser de ámbito regional o local, que compromete a determinadas poblaciones en localidades o zonas concretas de la superficie terrestre o marina. Si la extinción afecta a una o varias poblaciones de una especie, que desaparece de una zona o localidad pero continúa existiendo en otras, es posible que la especie vuelva a recuperar su antigua área de dispersión, volviendo a vivir en dicha zona. En el contexto de la macroevolución se pretende analizar las extinciones irreversibles que afectan a especies o taxones de nivel superior.

Fósil: Es un término antiguo que deriva de la palabra latina *fossilis* y fue acuñada por el escritor latino, científico, naturalista y militar romano, llamado Plinio (23–79 dC). Inicialmente Plinio utilizó esta palabra para designar los “objetos enterrados en la tierra”, sin relacionar a estos como evidencia de restos de seres vivos. Actualmente se aplica a los restos de organismos o evidencia de sus actividades, que se han conservado como vestigios de la vida pasada.

Fosilización: Se entiende por el proceso en que los organismos o restos de ellos se depositan en los sedimentos y son cubiertos por estos, permitiendo que se conserve el total o parte de organismo o el registro de la actividad del mismo. Este aspecto es importante ya que de manera general se cree que los fósiles están representados sólo por conchas o huesos. Sin embargo, la evidencia que es resultado de la actividad propia de un ser vivo también es un fósil. Por ejemplo las huellas de dinosaurio, aves, mamíferos. En el caso de los invertebrados hay túneles que son la evidencia de actividad de los organismos es llamada en forma colectiva trazas fósiles. Estas trazas pueden ser tan específicas en el caso de la zona costera, que permite inferir la profundidad, por lo que se han clasificado con nombres (en inglés) de acuerdo a su distribución batimétrica y el tipo de sustrato (fondo marino) asociado (por ejemplo *Glossifungites*, *Cruziana*, *Psilonichmus*, *Skolithos*). Otros ejemplos de registro de actividad biológica son las colonias de bacterias verde-azules conocidas como estromatolitos. También es una evidencia indirecta es la presencia del resultado de la actividad biológica, tales como restos de heces fosilizadas.

Paleontología: Es la ciencia que se preocupa del descubrimiento y estudio del registro fósil con la finalidad de reconstruir la historia de la vida. El significado literal de la palabra paleontología es estudio de la vida antigua. El término fue acuñado por el famoso geólogo Charles Lyell en 1838. A pesar de lo específico del concepto paleontología, existe una confusión permanente con el término arqueología, que se refiere al estudio de los materiales antiguos, de hecho la palabra arqueología etimológicamente deriva del griego que significa estudio de lo viejo o antiguo, razón por la cual se producen esta confusión.

Sedimento: Conjunto de partículas de materiales que se acumulan en un terreno o en los fondos marinos o fluviales.

Tafocenosis: Es el conjunto de restos o señales de organismos que se depositaron y fosilizaron en conjunto.

Tafonomía: Disciplina que estudia las relaciones y procesos que le ocurren a un organismo desde que comienza el proceso de depositación en los sedimentos (es decir enterramiento natural) y las transformaciones que sufre hasta llegar a ser descubierto como fósil.

BIBLIOGRAFÍA

- Acosta-Hospitaleche C., C. Tambussi & J. Canto.** 2005. Pingüinos (Aves, Spheniciformes) fósiles de la colección del Museo Nacional de Historia Natural, Chile. *Boletín Museo Nacional de Historia Natural Chile* 54: 141–151.
- Alberdi M.T. & D. Frassinetti.** 2000. Revisión y estudio de los restos fósiles de Chile (Gomphotheriidae): *Cuvieronius hyodon*, Pleistoceno superior. *Estudios Geológicos* 56: 197–208.
- Alvarenga H.M.F.** 1995. A large and probably flightless *Anhinga* from the Miocene of Chile. *Courier Forschungsinstitut Senckenberg* 181:149–161.
- Arratia G. & A. Cione.** 1996. The record of fossil fishes of southern America. *Münchner Geowiss. Abh (A)* 30: 9–72.
- Borrero L.A., F.M. Martín & A. Prieto.** 1997. La cueva Lago Sofía 4, Última Esperanza: una madriguera de felino del Pleistoceno tardío. *Anales del Instituto de la Patagonia. Serie Ciencias Humanas* 25: 103–122.
- Canto J.** 1991. Posible presencia de *Smilodon* en el Pleistoceno tardío de Magallanes. *Anales del Instituto de la Patagonia, Serie Ciencias Sociales* 20: 96–99.
- Canto J.** 2007. Phyteteroidea (Cetacea: Odontoceti) fósiles en el neógeno de Chile. *Noticiero Mensual Museo Nacional de Historia Natural Chile* 359: 9–22.
- Canto J., A. Crovetto & V. Covacevich.** 2002. Hallazgo de *Pliopontos* sp. (Cetacea: Pontoporiidae) en el Neógeno de Chile. *Noticiero Mensual Museo Nacional de Historia Natural Chile* 350: 28–37.
- Canto J., R. Salas, M. Cozzuol & J. Yáñez.** 2008. The aquatic sloth *Thalassocnus* (Mammalia, Xenarthra) from the late miocene of north-central Chile: biogeographic and ecological implications. *Journal of Vertebrate Paleontology* 28(3): 918–922.
- Canto J., J. Yáñez & J. Rovira.** 2010. Estado actual del conocimiento de los mamíferos fósiles de Chile. *Estudios Geológicos* 66(2): 255–284.
- Carrillo J., González-Barba M., F. Landaeta & S.N. Nielsen.** 2013. Condrictios fósiles del Plioceno Superior de la Formación Horcón, Región de Valparaíso, Chile central. *Revista Chilena de Historia Natural*

86: 191–206.

- Casamiquela R.** 1999. The Pleistocene vertebrate record of Chile. En: *Quaternary of south america and antarctic peninsula*. (Ed.) Jorge Rabassa & Monica Salemme. pp. 91–107.
- Charrier R., D.A. Croft, J.J. Flynn, L. Pinto & A.R. Wyss.** 2012. Mamíferos fósiles cenozoicos de Chile: implicancias paleontológicas y tectónicas. Continuación de investigaciones iniciadas por Darwin en América del sur. En: Veloso A & A.E. Spotorno (Eds.). *Darwin y la evolución: avances en la Universidad de Chile*: 281–315. Editorial Universitaria, Santiago, Chile.
- Chong G. & Z. Gasparini.** 1976. Los vertebrados Mesozoicos de Chile y su aporte geo-paleontológico. *Actas VI Congreso Geológico Argentino* 1: 45–67.
- Darwin C.** 1846. *Geological observations of the South American*. London: Smith, Elder and Co, 65 Cornhill, 279 pp.
- Degenhardt C.** 1839. *Pétrifications, Recueilles en Amérique*. Alexandre de Humboldt. Imprimiere de L' Academie Royale des Sciences, Berlin.
- Desojo J.B.** 2003. Redescrición del aetosaurio *Chilenosuchus forttae* Casamiquela (Diapsida: Arcosauria): presencia de Triásico continental en el norte de Chile. *Revista Geológica de Chile* 30(1): 53–63.
- Encinas A., L.A. Buatois & K.L. Finger.** 2008. Paleoecological and aleoenvironmental implications of a high-density Chondrites association in slope deposits of the Neogene Santo Domingo Formation, Valdivia, south-central Chile. *Ameghiniana* 1: 225–231.
- Flynn J., A.R. Wyss, R. Charrier & C.C. Swisher.** 1995. An Early Miocene anthropoid skull from the Chilean Andes. *Nature* 373: 603–607.
- Flynn J.J., A.R. Wyss, D.A. Croft & R. Charrier.** 2003. The Tinguiririca Fauna, Chile: biochronology, paleoecology, biogeography, and a new earliest Oligocene South American Land Mammal Age. *Palaeogeography, Palaeoclimatology, Palaeoecology* 195(3–4): 229–259.
- Gasparini Z.** 1985. Los reptiles marinos jurasicos de América del Sur. *Ameghiniana* 22(1–2): 23–24.
- Gasparini Z. & G. Chong.** 1977. *Metriorhynchus casamiquelai* n. sp. (Crocodilia, Thalattosuchia) a marine crocodile from Jurassic (Callovian) of Chile, South America. *N. Jb. Geol. Paläont. Abh.* 153(3): 341–360.
- González J., H. Niemeyer & J.L. Brussa.** 2007. La Formación Quebrada Grande, del Ordovícico, Cordón de Lila (Región de Antofagasta, norte de Chile): significado stratigráfico y paleogeográfico. *Revista Geológica de Chile* 34(2): 277–290.
- Jara-Soto E., C. Muñoz-Escobar & V. Jerez.** 2007. Registro de *Notiothauma reedi* McLachlan 1877 (Mecoptera: Eomeripidae) en cadáveres en vertebrados en la comuna de Concepción, Chile. *Revista Chilena de Entomología* 33: 35–40.
- Mayr G. & D. Rubilar.** 2010. Osteology of a new giant bony-toothed bird from the Miocene of Chile, with a revision of the taxonomy of Neogene Pelagornithidae. *Journal of Vertebrate Paleontology* 30 (5):

- 1313–1330.
- McKenna M. & S. Bell.** 1997. *Classification of mammals*. Above the species level. Columbia University Press, New York.
- Mol D. & P.J.H. Van Bree.** 2003. De Amsterdame collectie fossielen uit de Grot van Ultima Esperanza, Patagonië, Zuid-Chili. *Grondboor & Hamer* 2: 26–36.
- Moreno K., D. Rubilar & N. Blanco.** 2000. Icnitas de dinosaurios de la Formación Chacarilla, I y II Región, norte de Chile. *Ameghiniana, Suplemento* 37(4): 30R.
- Moreno K., S. Valais, N. Blanco, A.J. Tomlinson, J. Jacay & J.O. Calvo.** 2012. Large theropod dinosaur footprint associations in western Gondwana: Behavioural and palaeogeographic implications. *Acta Polonica* (57)1: 73–83.
- Muizon C.** 1993. Walrus-like feeding adaptation in a new cetacean from the Pliocene of Peru. *Nature* 365: 745–748.
- Nielsen S.** 2013. A new Pliocene mollusk fauna from Mejillones, northern Chile. *Paläontol Z* 87:33–66.
- Nielsen S. & D. Frassinetti.** 2007. The Neogene Volutidae (Gastropoda: Neogastropoda) from The Pacific coast of Chile. *Journal Paleontology* 81(1): 82–102.
- Nuñez H., T.W. Stafford & D. Frassinetti.** 2005. Primer registro de fósiles *Liolaemus* en Chile (Reptilia, Sauria). *Noticiario Mensual Museo Nacional de Historia Natural Chile* 356: 3–7.
- Pérez E.** 1985. Graptofauna de las formaciones Poquis y Aguada de la Perdiz. Lám. 1, pp. 84–85. En *Hoja Zapaleri, II Región de Antofagasta*. M.C. Gardeweg y C.F. Ramírez. Servicio Nacional de Geología y Minería (Chile), Subdirección Nacional de Geología, Carta Geológica de Chile (66).
- Perfectti F.** 2003. Especiación: modos y mecanismos. En: Soler M (Ed) *Evolución: la base de la biología*: 307–321. Proyecto Sur de Ediciones S.L. España.
- Philippi R.A.** 1887. *Los fósiles terciarios i cuaternarios de Chile*. Imprenta Brokhaus, Leipzig, 256 p.
- Prevosti F.J., L.H. Soibelzon, A. Prieto, M. San Roman & F. Morello.** 2003. The southernmost bear: *Pararcitherium* (carnivora, ursidae, tremarctinae) in the Lates pleistocene of southern patagonia, Chile. *Journal of Vertebrate Paleontology* 23(3):709–712.
- Raup D.M.** 1992. *Extinctions: bad genes or bad luck*. W.W. Norton & Company, New York, 210 pp.
- Raup D.M. & S.M. Stanley.** 1978. *Principios de paleontología*. Editorial Ariel, México, 456 pp.
- Rubilar D.** 2003. Registro de dinosaurios en Chile. *Boletín Museo Nacional de Historia Natural Chile* 52: 137–150.
- Rubilar D., R. Otero, R. Yury-Yañez, A. Vargas & C. Gutstein.** 2012. An overview of the dinosaurs fossil record from Chile. *Journal of South American Earth Sciences* 37: 242–255.
- Shultz M.R., A. Fildani & M. Suárez.** 2003. Occurrence of the southernmost South American ichthyosaur (Middle Jurassic-Lower Cretaceous), Parque Nacional Torres del Paine, Patagonia, Southernmost

- Chile. *Palaios* 18: 69–73.
- Simpson G.G.** 1985. *Fósiles e historia de la vida*. Prensa Científica S.A. España, 240 pp.
- Tambussi C. & C. Noriega.** 1996. Summary of the avian fossil record from the Southern America. *Münchner Geowiss. Abh (A)* 30: 245–264.
- Walsh S.A. & J.P. Hume.** 2001. A new Neogene marine avian assemblage from North-Central Chile. *Journal of Vertebrate Paleontology* 21(3): 484–491.
- Walsh S.A. & D. Naish.** 2002. Fossil seals from Late Neogene deposit in South America: a new pinniped (Carnivora, Mammalia) assemblage from Chile. *Paleontology* 45(4): 821–842.
- Williams E.M.** 1998. Synopsis of the earliest cetaceans: Pakicetidae, Ambulocetidae, Remingtonocetidae and Protocetidae. En: Thewissen JGM (Ed): *The emergence of whales*: 1–28. Plenum Press, New York and London.
- Wyman J.** 1855. Description of a portion of the lower jaw and the tooth of *Mastodon andium*; also, of a tooth and fragment of the fémur of a *Mastodon* from Chile. *U.S.N. Ast. Exp. to the South Hemisphere* 2: 275–281.

Sección IV

Anexo

El Proyecto Genoma Humano

Patricia Iturra

Laboratorio de Genética y Citogenética de Vertebrados,
Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

INTRODUCCIÓN

El Proyecto del Genoma Humano se inició oficialmente el 1° de octubre de 1990. La idea de conocer la secuencia del genoma humano surge varios años antes en Estados Unidos, cuando el Departamento de Energía de este país (*Department of Energy, DOE*) manifestó su interés en como detectar, utilizando las tecnologías de la manipulación del ADN, las mutaciones originadas por las radiaciones nucleares. Las tecnologías de secuenciación de la molécula de ADN comenzaron su desarrollo a mediados de la década del 70. En 1984 se inició una serie de reuniones de investigadores de diversos países con el fin de debatir sobre cuales podrían ser para la humanidad, las ventajas de disponer del conocimiento de la secuencia completa del genoma y la consiguiente identificación de los genes.

A partir de 1985 se suceden diversas reuniones lideradas por el DOE junto con el Instituto Nacional de Salud (*National Institute of Health U.S.A., NIH*) y grupos de investigadores de diferentes países interesados en la comprensión de la biología de las patologías humanas, base fundamental para el consecuente avance de la Medicina. Estos grupos de investigación

ya habían comenzado a estudiar el genoma humano con financiamiento local de cada país como Francia, U.S.A, Japón, Alemania, Reino Unido, y China. Es así, como a fines de 1988, el Congreso de U.S.A. apoya la idea de generar un proyecto colaborativo internacional cuyo objetivo principal fue determinar la secuencia de ADN de referencia del genoma humano. Para la ejecución del Proyecto los países mencionados formaron parte del *International Human Genome Sequencing Consortium* que involucró a 20 grupos de investigadores que tuvieron la responsabilidad de producir y dar a conocer la secuencia de nucleótidos que conforman el genoma humano.

James D. Watson, Premio Nobel de Fisiología y Medicina 1962, tuvo un rol relevante en la generación de este proyecto y fue el primer Director de la entidad internacional encargada de este Proyecto: *Human Genome Organization* (HUGO) y en 1993 lo sucedió Francis S. Collins como Director del *National Human Genome Research Institute* (NHGRI), institución que culminó el Proyecto.

DESARROLLO

El Proyecto fue aprobado en 1990 y su duración fue proyectada para quince años, es decir, hasta el año 2005. Su financiamiento fue de 3 billones de dólares provenientes de fondos públicos (NIH y *Wellcome Trust* de Londres).

Los principales objetivos fueron:

- i. construir el mapa genético y físico del genoma humano,
- ii. determinar la secuencia de los 3,2 billones de nucleótidos que contiene el genoma humano
- iii. apoyar la secuenciación del genoma de organismos modelos en biología,
- iv. desarrollar tecnologías para el secuenciamiento y
- v. análisis del ADN y desarrollar el estudio de la ética y de las implicaciones legales y sociales de la investigación del genoma humano.

Toda la información que este proyecto fue generando debía ser transferida al público en general, incluyendo los centros de investigación de todo el mundo así como el sector de la industria principalmente farmacéutica.

Durante los primeros cinco años del proyecto los esfuerzos se centraron en el desarrollo de las herramientas necesarias para lograr con éxito la meta final propuesta. Los objetivos principales fueron la construcción de mapas genéticos o de ligamiento y de mapas físicos de todos los cromosomas del cariotipo humano (23 pares de cromosomas) y el desarrollo de tecnologías que innovaran los métodos para secuenciar el ADN.

Para la construcción del mapa de ligamiento del genoma humano fue preciso generar un gran número de marcadores moleculares de ADN que se distribuyeran a lo largo de cada cromosoma y que fueran sencillos de analizar en varios individuos de las familias reclutadas para los estudios de ligamiento genético. Se propuso generar un número de 1500 microsátélites, pero en el año 2003 estos marcadores ya superaban los 20.000 y se estima que en el genoma humano existen $> 10^5$ microsátélites distribuidos homogéneamente en los cromosomas. Los mapas de ligamiento describen la distancia relativa a que se encuentran dos loci a lo largo de un cromosoma, expresada como frecuencia de recombinación meiótica. Esta distancia estadística se describe en Unidades de Mapa o centimorgan (cM). El primer mapa de ligamiento del genoma humano fue publicado en 1992, por investigadores del Centro Génethon en Francia, utilizando 803 marcadores microsátélites.

El mapa físico, (Fig. 1) permite la reconstrucción del orden y la orientación de segmentos de ADN cuya secuencia es conocida y está clonada en vectores (son secuencias de ADN conocidas con capacidad para permitir que se inserte una molécula de ADN distinto, pueden ser de origen bacteriano), como también establece la distancia física entre estos segmentos, expresada en número de pares de bases nucleotídicas. Estos marcadores moleculares se conocen como STS (*Sequence-Tagged-Site*). La existencia de un mapa de ligamiento permite la identificación y la orientación de estos marcadores para la obtención del mapa físico. En 1993 se da a conocer el primer mapa físico del genoma humano gracias al trabajo de investigadores del Centro Génethon, quienes utilizaron como marcadores secuencias de ADN clonadas en vectores de cromosomas artificiales de levaduras (YACs).

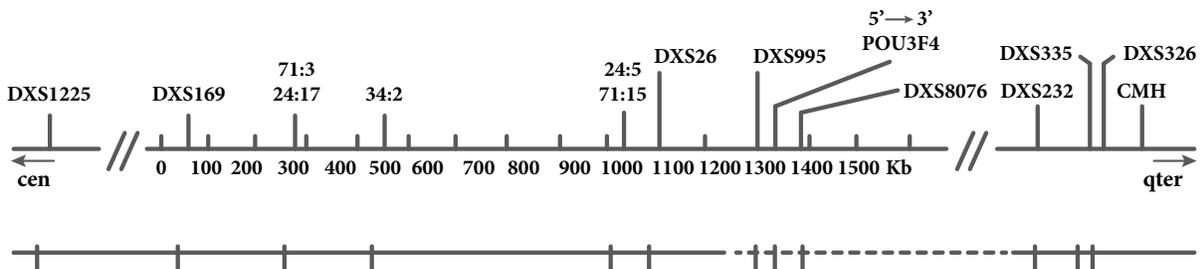


Figura 1. Mapa físico de un sector del genoma.

La evaluación del estado de avance del Proyecto del Genoma Humano realizada en 1993 mostró resultados importantes logrados en sus primeros 3 años de ejecución. Entre éstos estaba el avance en la secuenciación del genoma de organismos más simples como bacterias y levaduras, entre otros. Por esta razón, se plantearon nuevos objetivos para el quinquenio 1993–1998. Entre estos objetivos estuvo el incremento de la resolución de los mapas genéticos, es decir, se propuso utilizar un mayor número de marcadores moleculares de manera que éstos se localizaran a una menor distancia relativa en cada cromosoma (2 a 5 cM entre marcadores). Para el mapa físico se proyectó identificar y localizar marcadores

STS cada 100 kb (1 kb = 1000 pares de bases nucleotídicas) en todo el genoma, lo que obligó a un intenso trabajo para desarrollar alrededor de 30.000 STS. Otro objetivo fue el diseñar nuevas tecnologías y estrategias para identificar genes codificantes para proteínas a partir de la secuencia de ADN genómico. La obtención de una secuencia de ADN es un conjunto de bases nucleotídicas en cierto orden, sin embargo, el desafío fue ¿cómo identificar en esa secuencia la presencia de un gen?.

El desarrollo y perfeccionamiento de las tecnologías de secuenciación de calidad óptima continuó siendo un objetivo prioritario, en especial la simplificación de las técnicas y la disminución en su costo.

Los resultados conseguidos por el Proyecto fueron analizados en 1998. El avance alcanzado en esta fecha superó las metas programadas en el plan quinquenal propuesto. En efecto, los mapas genéticos incrementaron su resolución llegando a localizar más de 5.000 marcadores moleculares en los cromosomas humanos a una distancia promedio de 0.7 cM. Por su parte, el mapa físico del genoma humano ya en 1995 presentaba una cobertura del genoma del 75%, completándose con más de 50.000 STS en 1998. La secuenciación del genoma también había experimentado un avance importante, ya se contaba con una secuencia de buena calidad de aproximadamente del 6% del genoma (180 Mb).

El Proyecto del Genoma Humano no sólo se abocó al análisis del genoma de nuestra especie, sino que además reconoció la importancia de la información que se obtiene del estudio de genomas de otras especies, lo que se conoce como Genómica Comparada (Fig. 2). Es así que la comparación entre genomas de diferentes especies posibilita, por ejemplo, la identificación de procesos biológicos conservados durante la evolución y la caracterización de la estructura y función de genes. Por esta razón, entre los objetivos propuestos para el período 1998–2003 estuvo completar la secuencia del genoma de bacterias y levaduras iniciándose además el análisis del genoma de la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*) y del ratón de laboratorio (*Mus musculus*). Sin embargo, el avance en los resultados, llevaron a proponer una nueva meta de finalización del proyecto del Genoma Humano para el año 2003. El objetivo principal para el período 1999–2003 fue completar la secuencia de referencia del genoma humano, adelantándose a lo propuesto en el proyecto original debido principalmente al enorme desarrollo e innovación en los equipos y técnicas de secuenciación del ADN y a la disminución notable en el costo de estos procedimientos.

El avance significativo del proyecto en pocos meses también se debió a otros hechos, como nos señala la historia de este desafío de investigación colaborativa. Paralelamente al trabajo del Consorcio Internacional financiado con fondos públicos se generó la empresa biotecnológica Celera Genomics, por iniciativa del biólogo y empresario Craig Venter, que

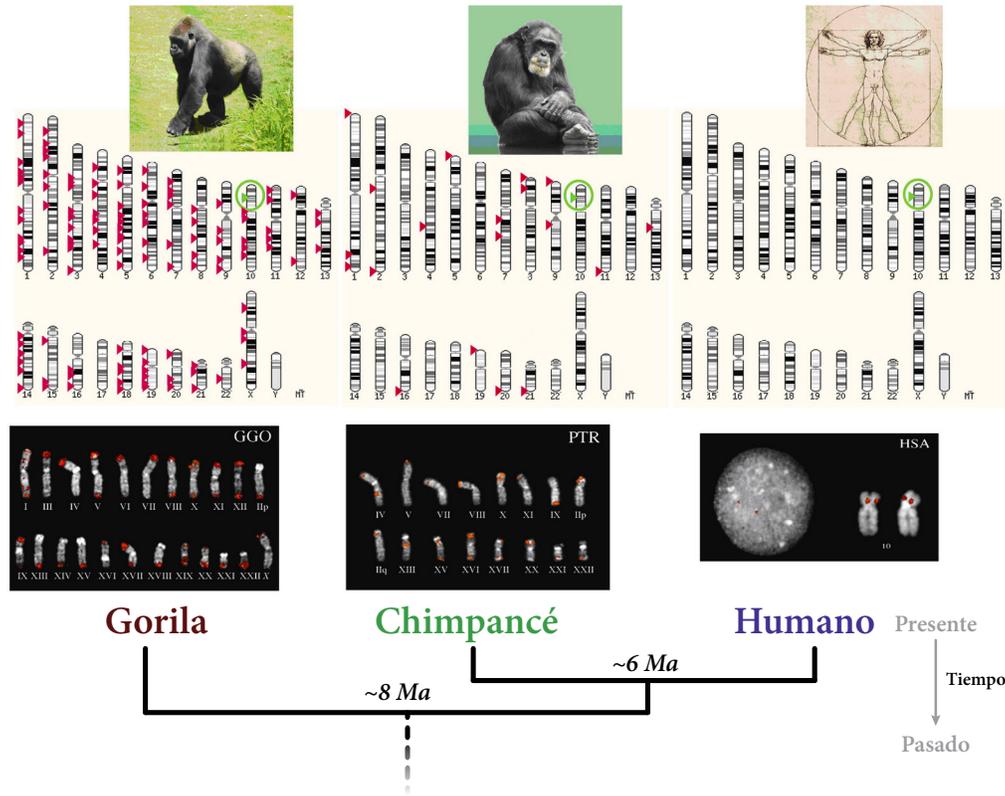


Figura 2. Comparación de genomas de Humano, Chimpancé y Gorila.

con fondos privados, estrategias y objetivos algo diferentes a los del Consorcio emprendió también la tarea de secuenciar el genoma humano. El Consorcio decidió apurar la obtención de resultados principalmente en el descubrimiento de genes, junto con el desarrollo de bases de datos públicas para una rápida difusión de la nueva información genómica generada.

El 26 de junio de 2000 se da a conocer al mundo que el primer borrador de la secuencia del genoma humano se ha completado. Esta noticia fue comunicada en forma simultánea por el Presidente Bill Clinton y el Primer Ministro del Reino Unido Anthony Blair. La secuencia liberada corresponde al 96% de la información contenida en la secuencia de bases del ADN humano, restando aun regiones del genoma por descifrar, debido a su complejidad estructural. Los resultados detallados de este primer borrador fueron publicados simultáneamente por el *International Human Genome Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome* ([Nature](#), 2001); y por J.C. Venter *et al. The sequence of the human genome* ([Science](#), 2001).

La versión final de la secuencia del genoma humano fue dada a conocer el 14 de abril de 2003 por el Consorcio Internacional para la Secuenciación del Genoma Humano encontrándose desde ese día disponible en bases de datos públicas. Esta secuencia, correspondiente al 99% del genoma, es una secuencia de gran calidad en términos de su exactitud, es decir,

con un bajo índice de error y de su continuidad, es decir existen menos de 400 regiones en los cuales no fue posible obtener una secuencia confiable, por las limitaciones técnicas de la época.



Figura 3. Junio 26, 2000. Comunicación oficial del primer borrador de la secuencia de DNA del Genoma Humano. Al centro, el Presidente de EE.UU. Bill Clinton, a su derecha el Dr. Craig Venter y su izquierda, el Dr. Francis Collins.

Resultados del Proyecto de secuenciación del Genoma Humano

Un resumen de los principales resultados de este primer borrador de la secuencia del Genoma Humano indica que:

1. El genoma tiene un tamaño, aproximado de $3,2 \times 10^3$ megabases (Mb = 1 millón de pares de bases), es decir, tres mil doscientos millones de pares de bases nucleotídicas en cada una de las células del organismo. Esta cifra corresponde al genoma haploide (como el que encontramos en los gametos), por lo tanto, las células somáticas contienen el doble de ADN.
2. Es posible distinguir distintos tipos de secuencias de ADN en el genoma. Por una parte, están las secuencias que constituyen los genes codificantes para proteínas y aquellas secuencias relacionadas con la estructura de los genes, como por ejemplo, los exones, los intrones, otras secuencias que no se traducen pero que contienen elementos que regulan la expresión de los genes, como los promotores de los genes, etc. y por otra, el ADN que está entre los genes o extragenómico que no codifica para proteínas. Este último tipo de secuencias constituyen alrededor del 70% del genoma humano, mientras que el ADN relacionado con genes codificantes para proteínas corresponde al 30%. Al considerar solo los exones, es decir, las secuencias que finalmente serán traducidas a proteínas, encontramos que éstas corresponden a no más de un 2% del total del genoma humano. No se incluyen en esta cifra los genes que codifican para ARN ribosomal (ARN que formará parte de los ribosomas) ni para los ARN de transferencia. Tampoco se incluyen los genes que dan lugar a los micro-ARN

(miARN) o ARN interferente, de los cuales se han identificado mas de 300 genes en el genoma humano cuya importante función se relaciona con la regulación de la expresión génica.

3. El número de genes codificantes para proteínas es alrededor de 30.000, cifra que los últimos estudios reducen a no mas de 25.000 genes.
4. La secuencia de ADN entre dos individuos es 99,9% idéntica, sin embargo se debe consirar que el 0.1% de variación de bases nucleotídicas del ADN entre individuos es un número no menor considerando el tamaño del genoma humano
5. Alrededor del 50 % del ADN corresponde a secuencias repetidas de distinta complejidad, en tanto que en organismos como un gusano nematodo es de 7% y en *Drosophila* es de 3%.
6. Los genes codificantes para proteínas tienen diferentes tamaños así también es variable el número de intrones que forman parte de la estructura de estos genes.

CONCLUSIONES

El Proyecto de secuenciación del Genoma Humano es considerado el proyecto colaborativo mas importante que se ha realizado hasta la fecha en investigación Biomédica. No solo se reveló la estructura del genoma humano sino que además permitió el desarrollo tecnológico en la manipulación del ADN, el diseño de nuevas herramientas de análisis de enormes cantidades de información genómica y la creación de bases de datos potenciando una disciplina fundamental que hoy conocemos como Bioinformática. En el ambito biomédico los investigadores cuentan con información que se actualiza dia a dia, apoyando asi sus investigaciones contribuyendo ala identificación de genes involucrados en diversas patologías. En efecto, se han descubierto mas de 1700 genes responsables de enfermedades humanas y se está avanzando en el desarrollo de pruebas precisas de diagnóstico genético. Estas pruebas también son útiles en la estimación el riesgo genético de una persona, lo cual puede permitir la prevención oportuna de determinadas patologías. Además del conocimiento de la estructura del genoma humano, el paso siguiente ha sido conocer acerca del funcionamiento y regulación de la expresión de los genes que se conoce como Genómica Funcional o Transcriptómica. En este caso se busca identificar los conjuntos de genes que subyacen a procesos celulares fundamentales y ayudar a comprender la interacción entre los genes, dilucidando el funcionamiento de las vias metabólicas o de transducción de señales importantes en la fisiología de células y tejidos.

Entre las iniciativas importantes derrolladas despúes del año 2003, esta el *International HapMap Project* y el *1000 Genomes Project Consortium*. Estos proyectos se han desarrollado gracias a la existencia de un genoma humano de referencia, a las innovaciones en las técnicas de secuenciación del ADN que han disminuido el tiempo en la obtención de los datos y de los costos en los procedimientos, asi como el apoyo del gran desarrollo bioinformático y el

talento de los investigadores para trabajar en forma colaborativa. El *International HapMap Project*, en el cual participan varios países, ha tenido como objetivo generar un mapa de haplotipos del genoma humano, esto es identificar aquellas combinaciones de alelos de loci que se encuentran próximos en un cromosoma y que se heredan juntos. Se busca “*describir los patrones de la variación de secuencias del ADN humano, información relevante en la búsqueda de genes que afectan la salud, las enfermedades, la respuesta a fármacos y a factores ambientales*”. La información que se ha generado en este Proyecto esta disponible universalmente y ha sido fundamental para el avance de la identificación de genes asociados a patologías humanas.

En el año 2008 se inicia el Proyecto colaborativo 1000 Genomas cuyo objetivo ha sido caracterizar las variaciones del genoma humano entre diferentes poblaciones, conocimiento importante que ayudará a la comprensión de la “*base genética de las enfermedades*”. En el 2012 se publica los resultados del análisis de la secuenciación de 1092 genomas de individuos de 14 poblaciones humanas de Europa, Este Asiático, Africa y América en que se observa patrones de variación genética particulares para cada población. Este proyecto está finalizando, sin embargo, se puede especular que nuevas iniciativas seran propuestas en proyectos colaborativos como los señalados.

Todo el desarrollo científico y tecnológico de la investigación genómica liderado por los estudios del genoma humano, además ha trascendido a los estudios genómicos tanto en plantas como animales que se cultivan. Entre los genomas estudiados en plantas está el del maíz (*Zea mays*), arroz (*Oryza sativa japonica*), la uva de la cual se produce el vino (*Vitis vinifera*) y la papa (*Solanum tuberosum*), entre otros. Entre los animales domésticos podemos mencionar al cerdo (*Sus scrofa*), la vaca (*Bos taurus*), el pollo (*Gallus gallus*) y el salmón (*Salmo salar*), entre otros. El conocimiento del genoma de estas especies es muy importante en la búsqueda de genes que puedan estar asociados a rasgos de interés productivo, de modo de hacer mas eficiente sul cultivo y finalmente, la producción de alimento.

Es importante mencionar que el estudio de los genomas de diversas especies, tanto en su estructura como funcionamiento, es fundamental en los estudios de Genómica Comparada y entrega valiosa información en el ambito de la Biología Evolutiva, constituyendo un conocimiento básico para la comprensión de los procesos de diversificación de las especies y de la Evolución.

BIBLIOGRAFÍA

The 1000 Genomes Project Consortium. 2012. An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes. *Nature* 491: 56–65.

PÁGINAS WEB DE INTERÉS

1000 Genomes Project ([1000 Genomes](#)). The goal of the 1000 Genomes Project is to find most genetic variants that have frequencies of at least 1% in the population studied.

Ensembl Project ([e!Ensembl](#)). The goal of Ensembl is automatically annota the genome, integrate this annotation with other biological data and make all this publicly avalaible via the web.

International HapMap Project ([HapMap](#)). The goal of the International HapMap Project is to compare the genetic sequences of different individuals to identify chromosomal regions where genetic variants are shared.

National Center for Biotechnology Information ([NCBI](#)). Genome: this resource organizes information on genomes including sequences, maps, chromosomes, assemblies, and annotations.

Esta página ha sido intencionalmente dejada en blanco.