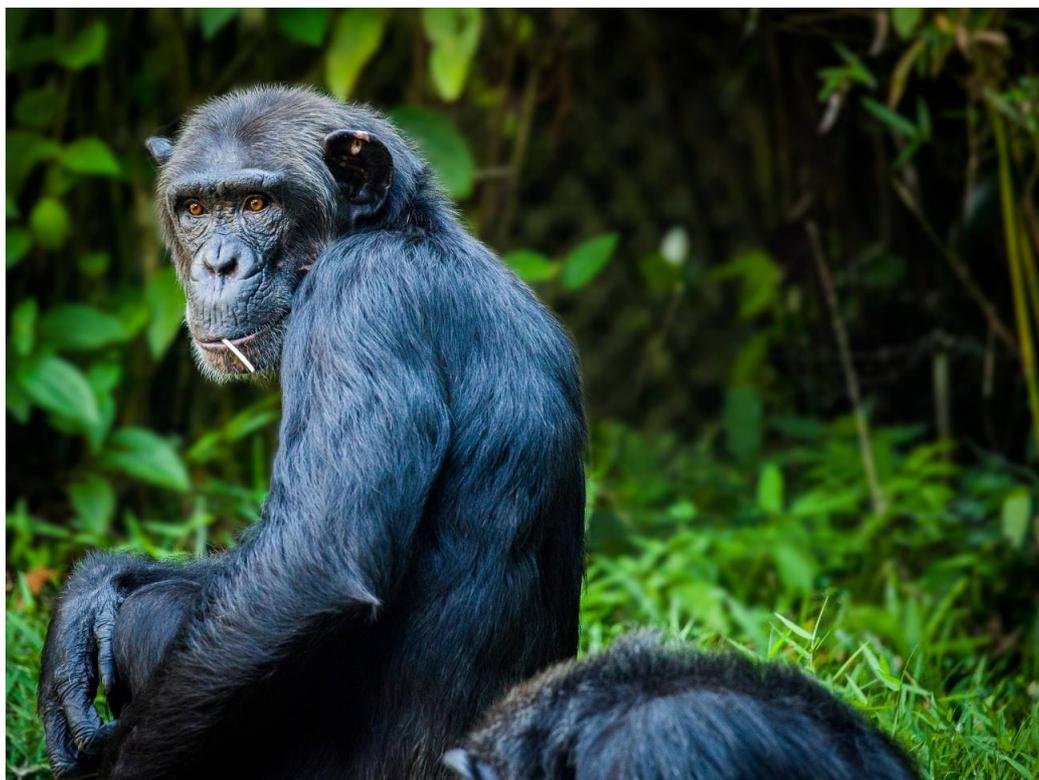


El genoma de los chimpancés y gorilas podría ayudar a entender mejor los tumores humanos

La distribución de las mutaciones en los tumores humanos se asemeja más a la que se da en los chimpancés y gorilas que en los humanos, según un nuevo estudio que ha analizado el cáncer desde el punto de vista de la evolución. El trabajo apunta a que la conservación y el estudio de grandes simios podría ser muy relevante para la comprensión de la salud humana.

SINC

19/5/2020 11:00 CEST



La distribución de las mutaciones en los tumores de humanos es más parecida a la de los chimpancés y gorilas que a la de los humanos, según el nuevo trabajo. / Pixabay

Las **mutaciones**, unos cambios que se producen en el ADN, no se distribuyen a lo largo del **genoma** de manera uniforme, sino que algunas regiones acumulan más y otras menos. A pesar de que son frecuentes en las células humanas sanas, las células cancerosas muestran una mayor cantidad de **cambios genéticos**.

Durante el desarrollo del **cáncer**, los **tumores** acumulan una gran cantidad de mutaciones muy rápidamente. Sin embargo, en estudios anteriores se había visto que, sorprendentemente, los tumores acumulan mutaciones en regiones muy diferentes del genoma a las observadas normalmente en humanos.

Los resultados ponen de manifiesto que la distribución de mutaciones en los tumores se asemeja más a la que se da en los chimpancés y gorilas que en los humanos.

A partir de los datos del proyecto [PanCancer](#), un equipo de investigadores del Instituto de Biología Evolutiva ([IBE](#)), un centro mixto de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) y del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), comparó las regiones del genoma que acumulan más y menos mutaciones en procesos tumorales, en la historia reciente de población de humanos, y en la historia de otros primates.

Los resultados, publicados en la revista *Nature Communications*, ponen de manifiesto que la distribución de mutaciones en los tumores se asemeja más a la que se da en los chimpancés y gorilas que en los humanos.

“Hasta ahora se pensaba que las diferencias genéticas que encontramos cuando comparamos los tumores y los humanos sanos podrían ser causadas por la manera ‘anormal’ que tienen los tumores de acumular mutaciones. De hecho, sabemos que los tumores acumulan una gran cantidad de mutaciones muy rápidamente y que muchos de sus mecanismos de reparación del genoma no funcionan bien”, comenta Txema Heredia-Genestar, primer autor del estudio y recientemente doctorado en el IBE. “Pero ahora, hemos descubierto que buena parte de estas diferencias genéticas tienen que ver con nuestra historia evolutiva”.

La distribución de las mutaciones en los humanos

Cuando se **secuencia** el genoma de una persona, se observa que tiene un pequeño número de mutaciones nuevas –unas 60– respecto a sus padres, las que tienen sus padres respecto a sus abuelos y así sucesivamente con

las generaciones anteriores. Por lo tanto, en una persona se pueden ver casi tres millones de mutaciones que representan la **historia evolutiva** de las mutaciones acumuladas desde hace centenares de miles de años. De estas, unas pocas son recientes y la mayoría son muy antiguas.

Los chimpancés tienen cuatro veces más diversidad a nivel genético que los humanos

En cambio, cuando se analizan las **mutaciones de un tumor**, solo se ven las mutaciones que han tenido lugar durante el proceso tumoral, ya que en el análisis no se tiene en cuenta la información referente a la historia poblacional.

“Hemos visto que la **distribución** de las mutaciones en el genoma humano está sesgada debido a la historia evolutiva humana”, detalla Heredia-Genestar. El modo que tiene un tumor de acumular mutaciones es el mismo que tiene una célula humana de acumular mutaciones. “Pero esto no lo vemos en el genoma humano porque hemos tenido una historia tan complicada que ha hecho que nuestras distribuciones de mutaciones cambien, y esto ha borrado las señales que deberíamos tener”, añade.

A lo largo de la historia, la población humana ha sufrido descensos drásticos e incluso ha estado a punto de extinguirse repetidamente. Este fenómeno se conoce como cuello de botella, y hace que como especie los humanos tengan muy poca diversidad y menos mutaciones: son muy parecidos los unos a los otros. De hecho, los chimpancés tienen cuatro veces más diversidad a nivel genético que los humanos.

Por lo tanto, la manera global de una célula de acumular mutaciones la podemos ver en chimpancés porque no han tenido estos acontecimientos poblacionales. El estudio concluye que para entender cómo se acumulan las mutaciones en las células humanas, lo cual es relevante para estudiar los tumores, es más útil mirar cómo se acumulan en otros primates en lugar de estudiarlo en las poblaciones humanas, que tienen una señal destruida por los acontecimientos poblacionales.

“Los cánceres, como los chimpancés y los gorilas, solo muestran el paisaje completo de mutación de una célula humana normal. Somos nosotros, los humanos, con un pasado lejano turbulento, los que mostramos una distribución de las mutaciones distorsionada”, añade Arcadi Navarro, profesor de investigación ICREA en el IBE, catedrático de la UPF y colíder del trabajo.

El estudio apunta a que la **conservación** y el estudio de grandes simios podría ser muy relevante para la comprensión de la salud humana. “En el caso particular del desarrollo de tumores, otros primates han demostrado ser un mejor modelo para entender cómo se desarrollan los tumores a nivel genético que los propios humanos. En el futuro, nuestros parientes próximos podrían arrojar luz a la comprensión de otras muchas enfermedades humanas”, concluye David Juan, cautor del estudio.

Referencia:

Heredia-Genestar JM; Marquès-Bonet T; Juan D; Navarro A. “Extreme differences between human germline and tumor mutation densities are driven by ancestral human-specific deviations”. *Nature Communications*, May 2020. DOI: 10.1038/s41467-020-16296-4.

Derechos: **Creative Commons**.

TAGS GENOMA | CÁNCER | CHIMPANCÉS | TUMOR |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

