

## Los 'genes saltarines' explican por qué los humanos no tienen cola

Este apéndice es una característica común en el reino animal. Todos los mamíferos lo tienen en algún momento del desarrollo embrionario. En humanos desaparece, pero poseen partes internas en forma de coxis. Un estudio publicado en *Nature* explica qué secuencias móviles de ADN propiciaron su pérdida.

Eva Rodríguez

28/2/2024 17:00 CEST



La mayoría de los monos tienen cola. De hecho, es una forma de distinguirlos de los simios. / Adobe Stock

La **pérdida de la cola** es una característica distintiva de los simios y podría haber influido en el estilo de andar erguido. La mayoría de los monos la tienen, de hecho, es una forma de distinguirlos de los simios. Esta característica o fenotipo la comparten todos ellos, lo que sugiere que su pérdida coincidió con que después divergieran del último ancestro común.

Investigadores del NYU Langone Health (EE UU) lideran un estudio en el que explican que la inserción de un tipo de secuencia genética móvil

que se desplazó por el genoma durante la evolución, conocida como **elemento transponible** o 'genes saltarines' —secuencias de ADN con capacidad de cambiar de posición—, podría estar asociada a la pérdida de la cola.

“Ofrecemos, por primera vez, un escenario plausible para el mecanismo genético que condujo a la pérdida de la cola en nuestros antepasados. Es sorprendente que una modificación anatómica tan grande pueda ser causada por un cambio genético tan pequeño”, declara a SINC el científico **Itai Yanai**, director científico de los Laboratorios de Bioinformática Aplicada de la NYU. El artículo se publica en la revista *Nature*.

---

“ *Es sorprendente que una modificación anatómica tan grande pueda ser causada por un cambio genético tan pequeño* ”

Itai Yanai, del NYU Langone Health

Analizaron **140 genes** relacionados con el desarrollo de la cola de los vertebrados en busca de cambios que pudieran haber provocado la pérdida de la cola en los hominoideos. Para ello, el trabajo partió de la comparación de los principales genes candidatos en los genomas de varias especies de primates, centrándose inicialmente en los exones (regiones del ADN que codifican proteínas).

Sin embargo, este enfoque fue fallido por lo que optaron por ampliar el estudio a las regiones no codificadoras de proteínas que estaban en los propios genes, denominados intrones. Descubrieron así que un tipo de elemento transponible específico de los primates, llamado elemento Alu5, se insertaba en un **intrón del gen TBXT** (asociado con el desarrollo de la cola en animales).

Para probar esta teoría, generaron **modelos de ratón** que expresaban distintas formas del gen TBXT, tanto la completa como la nueva isoforma con salto de exón (que en los hominoideos es inducida por la inserción del elemento Alu). Los autores descubrieron que en ambos casos los ratones o no tenían cola o la tenían más corta.

---

“ *Identificamos un cambio en el gen TBXT que desempeña un* ”

*papel crítico durante el desarrollo embrionario y que en los no hominoideos ayuda al desarrollo de una cola*

”

Itai Yanai

“Identificamos un cambio en el gen TBXT que desempeña un papel crítico durante el desarrollo embrionario y que en los no hominoideos ayuda al desarrollo de una cola. El cambio en el gen que observamos consiste en un corto salto genético (el elemento Alu) que aterrizó en una parte no codificante de un gen. Demostramos que, por su proximidad a otro elemento Alu, conduce a la creación de un tipo diferente de proteína, que suele actuar en el desarrollo de la cola. Cuando realizamos una mutación similar en el ratón, este pierde la suya”, explica el científico.

## Una pérdida relacionada con enfermedades

Además, descubrieron que los ratones que expresan la isoforma Tbx1 con salto de exón pueden desarrollar defectos del tubo neural, un trastorno que afecta a uno de cada 1.000 recién nacidos humanos.

“En algunos de los ratones que perdieron la cola también se observó una afección similar a la espina bífida humana (un tipo de defecto del tubo neural). Esto sugiere que la presión evolutiva para perder la cola era tan grande que, a pesar de haber creado el potencial para esta afección, la perdimos igualmente”, argumenta el experto.

---

“ *En algunos de los ratones que perdieron la cola también se observó una afección similar a la espina bífida humana*

”

Itai Yanai

“Lo que pensamos es que, dado que la cola es tan básica para los vertebrados, una simple mutación podría haber provocado los defectos observados”, afirma. Para el científico, esta relación con una mayor probabilidad de defectos del tubo neural en humanos y simios tiene que investigarse para recabar más información y comprobar si están en lo cierto.

**Referencia:**

Itai Yanai et al. "On the genetic basis of tail-loss evolution in humans and apes". *Nature*.

Derechos: **Creative Commons**.

TAGS GENÉTICA | COLA | ADN | GENES |

Creative Commons 4.0

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