

## La endogamia causó el albinismo de Copito de Nieve

Un equipo liderado por investigadores del Instituto de Biología Evolutiva (centro mixto del CSIC y la Universidad Pompeu Fabra) ha secuenciado con éxito el genoma completo de Copito de Nieve, el primer y único gorila albino conocido hasta el momento. Diez años después de la muerte del gorila, símbolo de Barcelona y de su zoo, los científicos han averiguado que la endogamia fue la causa genética de su albinismo.

CSIC

4/6/2013 12:55 CEST

El albinismo es una condición genética caracterizada por el déficit de pigmentación en la piel, cabello y ojos. / Oril Gascon

La investigación, que aparece publicada en el último número de la revista *BMC Genomics*, apunta a que el gorila fue producto de la endogamia en los bosques de Guinea Ecuatorial, donde fue descubierto en 1966 por el eminente etólogo Jordi Sabater Pi.

---

"Finalmente y después de tantos años, es una alegría poder explicar por qué Copito de Nieve era albino"

"Finalmente y después de tantos años, es una alegría poder explicar por qué Copito de Nieve era albino", ha señalado el investigador de la Universidad Pompeu Fabra Tomàs Marquès Bonet, que ha dirigido el estudio. "Realizar

una aproximación genómica global a Copito de Nieve nos ha permitido, no sólo descubrir las causas genéticas de su albinismo, sino también las causas biológicas subyacentes, es decir, su consanguinidad", ha declarado Carles Lalueza-Fox, investigador del CSIC.

Los científicos han analizado todas las variantes genéticas en los cuatro genes que están relacionados con el albinismo en humanos (tirosinasa, OCA2, TYRP1 y SLC45A2). Comparando estas variantes con las de dos gorilas no albinos secuenciados previamente, encontraron una única variante que podía explicar el fenotipo albino. La variante produce un cambio de un único aminoácido en la proteína del gen SLC45A2, también responsable del albinismo en otras especies como el ratón, el caballo y, recientemente, el tigre blanco.

Los padres de Copito tenían, probablemente, un parentesco de tíos-sobrinos, aunque otras hipótesis, como la de que eran medio hermanos, también son barajadas por los científicos. Para poder determinar esta conclusión, han estudiado la variabilidad del genoma. En general, las copias materna y paterna del genoma en los gorilas difieren en casi dos nucleótidos cada 1.000 bases. Según los investigadores, en Copito se observan regiones de millones de bases en las que no hay ninguna diferencia entre ambas copias, lo que indica, por lo tanto, que son heredadas de un pariente común como resultado de la consanguinidad.

### **Endogamia y conservación**

El trabajo explora nuevas metodologías en el ámbito de la genética de la conservación de las especies amenazadas. "Este descubrimiento es muy interesante desde el punto de vista de la genética de la conservación y es la primera vez que se ha observado un componente endogámico en estado salvaje en esta especie de gorila", apunta el investigador Javier Prado Martínez, de la Universidad Pompeu Fabra y autor principal del trabajo.

El albinismo de Copito de Nieve, que llegó a Barcelona el 1 de noviembre de 1966, no sólo despertó un gran interés entre los visitantes del zoo, sino que también atrajo la atención de los científicos. En el año 2000 un trabajo liderado por Jaume Bertranpetit, investigador de la Universidad Pompeu Fabra, ya buscó la mutación causante en el gen de la tirosinasa sin obtener

ningún resultado.

El albinismo es una condición genética caracterizada por el déficit de pigmentación en la piel, cabello y ojos. Los albinos tienen una mayor sensibilidad a la luz solar, afectación que puede derivar en trastornos cutáneos como el que sufrió Copito de Nieve. El déficit de pigmentación fomentó la aparición de un carcinoma de piel, enfermedad que finalmente le provocó la muerte el 24 de noviembre de 2003.

El trabajo ha contado con la colaboración del zoo de Barcelona, el Centro Nacional de Análisis Genómico, donde se realizó la secuenciación del genoma del gorila, la Universidad de Valencia, el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (centro mixto del CSIC, la Junta de Andalucía y la Universidad Pablo de Olavide) de Sevilla, y la Universidad Autónoma de Barcelona. También han participado las universidades de Washington de Seattle y de Leipzig.

#### Referencia bibliográfica:

Javier Prado-Martínez, Irene Hernando-Herraez, Belen Lorente-Galdós, Marc Dabad, Oscar Ramirez, Carlos Baeza-Delgado, Carlos Morcillo-Suarez, Can Alkan, Fereydoun Hormozdiari, Emanuele Rainieri, Jordi Estelle, Marcos Fernandez-Callejo, Mònica Valles, Lars Ritschter, Torsten Schöneberg, Elisa Calle-Mustienes, Sònia Casillas, Raquel Rubio, Marta Melé, Johannes Engelken, Mario Caceres, Jose Luis Gomez-Skarmeta, Marta Gut, Jaume Bertranpetit, Ivo G. Gut, Teresa Abello, Ismael Mingarro, Evan E. Eichler, Carles Lalueza-Fox, Arcadi Navarro y Tomas Marqués-Bonet. "The genome sequencing of an albino Western lowland gorilla reveals inbreeding in the wild". *BMC Genomics*. DOI:10.1186/1471-2164-14-363.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

COPITO DE NIEVE | ALBINO | ZOO | BOSQUE |

Creative Commons 4.0

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