La història a través del nostre genoma: el projecte Genographic

David Comas

El coneixement del nostre passat, de la nostra història, és una de les qüestions que més ha fascinat els humans. Aquest interès no es limita únicament a l'origen de l'espècie humana i a les relacions amb altres espècies properes evolutivament com els neandertals, sinó que també abasta el nostre passat més recent. Ens encurioseix saber com eren els primers humans, on van aparèixer, què els va impulsar a ocupar els diferents continents, quines rutes migratòries van seguir, quines conquestes van provocar l'expansió d'alguns grups en detriment d'altres, quines barreges han tingut lloc, quina ha estat la història més recent dels nostres avantpassats, fins arribar a qüestions genealògiques i familiars. Podem esbrinar aquest passat gràcies a l'esforç conjunt de diverses disciplines científiques com són la paleoantropologia, l'arqueologia, la història escrita i la lingüística comparada, entre altres.

Una de les disciplines que recentment ha aportat més informació sobre el passat de la nostra espècie és la genètica evolutiva. La genètica ens permet reconstruir la història, no només aquella que ha quedat registrada de forma escrita, sinó els esdeveniments passats des de l'origen dels humans. El mètode de reconstrucció de la història a partir de la genètica, en la seva forma més simple, és el següent: com més similars genèticament siguin dos individus, poblacions o espècies actuals, més recent és el seu avantpassat comú. Aquest principi implica que les diferències genètiques s'acumulen al llarg del temps i, per tant, com més temps hagi passat des que dues entitats (individus, grups humans o espècies) es van separar, més gran és la diferència genètica entre elles. L'anàlisi genètica de les poblacions actuals ens permet rastrejar el passat fins a l'arrel més profunda dels nostres orígens. A més, també podem esbrinar quin ha estat l'impacte genètic causat per les migracions i les barreges de poblacions humanes. Per tal de poder detectar aquesta empremta genètica cal que s'hagi barrejat un nombre important d'individus de poblacions clarament diferenciades. Si es produeix una barreja de poblacions genèticament molt similars, aquesta mescla no causarà un canvi genètic substancial en la població resultant i no el podrem detectar. De la mateixa manera, si una població amb un gran nombre d'individus en rep pocs d'una altra població, la població barrejada serà genèticament indistingible de l'original.

David Comas, professor d'antropologia a la Universitat Pompeu Fabra, és un dels investigadors principals del Centre Regional del Projecte Genographic per a Europa Central i Occidental.

L'aproximació genètica aplicada a les poblacions humanes actuals ens ha permès confirmar, rebutjar o refinar hipòtesis sobre el nostre passat aportades per altres disciplines científiques. Hem pogut demostrar genèticament que la nostra espècie va sorgir a l'Àfrica fa uns 200.000 anys. Els avantpassats de tots els humans actuals eren un grup reduït d'individus que van anar diversificant-se i ocupant tot el continent africà al sud del Sàhara durant gairebé 150.000 anys. Durant aquest llarg període cap individu de la nostra espècie no havia ocupat altre territori que no fos l'Àfrica subsahariana. Això fa que la diversitat genètica de les poblacions africanes sigui més gran que la que observem fora d'aquest territori. Fa uns 60.000 anys, un grup d'individus que representava una petita fracció de la diversitat genètica humana va iniciar la colonització de la resta dels continents. En un principi es va colonitzar la part meridional d'Àsia fins arribar a Austràlia. En aquells temps, Austràlia es trobava unida a Nova Guinea i Tasmània degut al nivell inferior dels oceans, i separada de l'Àsia continental per uns cent quilòmetres de mar obert. L'arribada de la nostra espècie a Austràlia és el primer testimoni de navegació a grans distàncies duta a terme pels humans. Posteriorment, fa aproximadament uns 40.000 anys, els humans van colonitzar el continent europeu, habitat aleshores per una altra espècie d'homínids, els neandertals, que van acabar extingint-se. És sorprenent que els humans procedents d'Àfrica ocupessin un territori tan llunyà com Austràlia abans que Europa. Aquest retard en l'ocupació del territori europeu, va ser a causa de diversos factors, com ara les inhòspites condicions climàtiques d'Europa o, potser, la presència de grups neandertals més o menys organitzats. Finalment, la darrera gran regió continental en ser colonitzada va ser el continent americà. Fa uns 15.000 anys, un petit grup d'individus provinents de la part nord-oriental de Sibèria va travessar l'estret de Bering fins arribar al nord d'Amèrica des d'on es va ocupar el continent fins a l'extrem austral. Com a conseqüència d'aquesta recent colonització del continent americà i del fet que només un petit grup reduït d'individus dugué a terme aquesta ocupació, les poblacions natives americanes presenten una diversitat genètica molt reduïda comparades amb altres poblacions humanes, ja que no han tingut massa temps per acumular diferències genètiques.

Malgrat el coneixement de la colonització inicial de les grans regions continentals exposat anteriorment, encara desconeixem molts dels processos poblacionals més recents. Per exemple, en el cas d'Europa, les dades genètiques mostren que les poblacions són molt homogènies, sense grans diferències excepte casos puntuals com els sami (lapons), els islandesos o els sards, que presenten una certa distinció a causa de processos de barreja amb altres poblacions o a llargs períodes d'aïllament. La relativa uniformitat genètica dels europeus és deguda a la colonització del continent, iniciada fa uns 40.000 anys durant el Paleolític Superior, i a posteriors migracions com l'expansió de l'agricultura i la ramaderia des d'Orient Mitjà durant el Neolític, fa uns 10.000 anys. Encara avui dia es desconeix si les poblacions europees actuals són descendents dels caçadors i recol·lectors paleolítics, o bé si provenen dels agricultors neolítics que van reemplaçar els antics habitants paleolítics. Les anàlisis de diferents marcadors genètics i llur inter-

pretació aporten dades contradictòries, però la conclusió més versemblant és que les poblacions europees actuals són fruit de la barreja dels primers colonitzadors paleolítics amb els agricultors neolítics arribats més tardanament. Tanmateix, les dades disponibles actualment no ens permeten concretar quin percentatge d'aquests dos grups van ser avantpassats dels europeus actuals. Altres migracions posteriors, com l'extensió de l'imperi romà o l'ocupació islàmica de la península ibèrica, han deixat un remarcable impacte cultural a Europa, però el seu impacte genètic ha estat molt limitat, principalment a causa del baix nombre d'individus implicats en aquests processos migratoris.

Per poder esbrinar quina ha estat la història genètica de les poblacions humanes des del nostre origen fins a esdeveniments recents no prou coneguts, va sorgir el projecte Genographic. El projecte Genographic és una iniciativa internacional impulsada per la National Geographic Society, IBM i la Waitt Family Foundation sota la direcció del genetista americà Spencer Wells. L'objectiu del projecte és reconstruir la història de la nostra espècie mitjançant l'anàlisi de marcadors genètics en individus de poblacions natives actuals de tot el planeta. És el projecte internacional amb finalitat antropològica de més amplitud desenvolupat fins el moment. El nombrós equip humà, la quantitat de marcadors genètics analitzats, i els nombrosos individus (uns 100.000) que es pretén estudiar fan que projecte tingui una magnitud no assolida anteriorment.

Com a conseqüència del nostre origen recent, els humans no hem acumulat gaires canvis i això fa que siguem molt similars genèticament els uns als altres. Si triem dues persones del planeta a l'atzar, com a mitjana obtindrem un 0,1 % de diferències en el seu genoma. Aquesta baixa diversitat fa que dins el projecte Genographic s'hagin escollit les regions del genoma més informatives per detectar diferències entre els individus. Les dues regions escollides són el DNA mitocondrial i el cromosoma Y, que s'hereten exclusivament de la mare o del pare. El DNA mitocondrial és una molècula que es troba situada en uns orgànuls cel·lulars anomenats mitocòndries i que s'hereten exclusivament per via materna, és a dir, passen de les dones als descendents. D'altra banda, el cromosoma Y determina el sexe en humans ja que fa que els portadors d'aquest cromosoma siguin individus masculins, i per tant s'hereta exclusivament de pares a fills. Actualment, gràcies a l'esforç desenvolupat per un gran nombre de grups de recerca, disposem d'un coneixement molt exhaustiu d'aquestes dues regions, de quines variants hi existeixen i de com s'hi han anat acumulant canvis, mutacions. Aquests canvis que s'han generat d'ençà de la colonització dels continents ens permeten rastrejar quins han estat els moviments i les migracions humanes més recents mitjançant el projecte Genographic.

Per tal d'assolir aquests ambiciosos objectius científics, el projecte Genographic s'estructura en tres seccions clarament diferenciades però íntimament relacionades: la participació pública, el projecte científic i la fundació Legacy Fund. El subprojecte públic permet a tots aquells individus que hi vulguin participar conèixer detalls del seu passat genètic. Mitjançant l'accés a una pàgina web, tothom qui ho vulgui pot sol·licitar un estoig amb un raspall i uns vials per tal de recollir una mostra del seu raspat bucal. Aquests vials s'envien a un laboratori

on es fan les anàlisis genètiques. S'estudien el DNA mitocondrial i el cromosoma Y i al cap de poques setmanes l'individu rep la informació sobre l'origen geogràfic dels canvis detectats en el seu genoma. Aquesta anàlisi comporta una aportació econòmica que ha d'abonar el participant i que serveix per sufragar les diverses parts del projecte Genographic. El projecte públic té un gran interès per a l'individu participant, però aquestes mostres no són representatives de la diversitat geogràfica mundial. Malauradament no tots els individus, especialment poblacions natives de determinats continents, tenen els mateixos recursos econòmics i accessibilitat a Internet. Per aquest motiu, el projecte Genographic disposa del subprojecte científic on els investigadors cerquen activament voluntaris que representin totes les poblacions natives del planeta. L'objectiu és recollir mostres biològiques (de sang o de saliva) d'unes 100.000 persones de tot el món i analitzar-ne la diversitat genètica. Per organitzar aquest exhaustiu mostratge, diversos grups de recerca lideren la recollida i les anàlisis de les mostres en nou regions geogràfiques: l'Àfrica subsahariana, Orient Mitjà i el nord d'Àfrica, Europa, nord d'Àsia (la zona geogràfica que comprèn les antigues repúbliques soviètiques), el subcontinent indi, l'est asiàtic, Austràlia i les illes del Pacífic, Amèrica del nord, i Amèrica del sud. L'anàlisi d'aquestes mostres permetrà esbrinar les migracions o barreges de poblacions pretèrites gràcies a l'estudi de la diversitat genètica actual. Aquest subprojecte científic és rellevant per la seva magnitud, ja que és el primer cop que s'analitza un nombre tan exhaustiu d'individus, i pels criteris d'estandardització, perquè s'analitzen les mateixes regions genòmiques de tots ells. Finalment, el projecte Genographic ha concebut un tercer subprojecte, la fundació Legacy Fund, que finançarà projectes per a la preservació de les cultures natives i tradicionals, participin o no en el projecte científic. Aquest subprojecte esperona i dóna suport a iniciatives educatives, fomenta la conservació d'aspectes culturals i la preservació de llengües en perill d'extinció.

Avui en dia podem aclarir algunes hipòtesis sobre el nostre passat a partir de les petites diferències que existeixen entre les poblacions actuals. En un futur proper, gràcies a les eines genètiques i a projectes com Genographic, podrem escriure amb gran precisió quin ha estat el nostre passat. □