



# ACTUALIDAD MÉDICA

Ed  
Uva EDICIONES  
Universidad  
Valladolid

LA FUSIÓN DEL CROMOSOMA 2: UN HITO EN EL ORIGEN DE LA ESPECIE HUMANA

THE FUSION OF CHROMOSOME 2: A MILESTONE IN THE ORIGIN OF THE HUMAN SPECIES

Carmen M<sup>a</sup> Reillo Sánchez

Facultativo Especialista en Bioquímica Clínica. Servicio de Análisis Clínicos y Bioquímica Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, España.

Recibido: 03/08/2024  
Aceptado: 08/08/2024

Correspondencia: [carmen\\_reillo@hotmail.com](mailto:carmen_reillo@hotmail.com)  
DOI: <https://doi.org/10.24197/cl.29.2024.59-63>

**RESUMEN** El evolucionismo ha venido defendiendo hasta hoy que todo aquello que conocemos, la vida y por supuesto el ser humano, por muy complejos que sean, se han formado progresivamente por azar a partir de elementos más simples. del desorden se pasó al orden, de lo simple a lo complejo y todo gracias a un lento proceso de evolución que puede ser explicado sin apelar a ningún agente externo a la propia materia, solo exclusivamente al azar. con cada hallazgo científico se acentúan más las sospechas de que la vida es mucho más sofisticada de lo que permite suponer un mecanismo ciego propuesto por el evolucionismo. señalar graves defectos de la teoría no implica cambiarla del todo ni de inmediato, pero sí revisar sus hipótesis y crear una nueva teoría que explique mejor los hechos. la biología humana basada en el evolucionismo se enfrenta hoy a un gran interrogante ¿cómo pudo el simio convertirse en hombre, mediante los mecanismos propuestos por Darwin?

**ABSTRACT** Evolutionism has long maintained that everything we know, including life and, of course, the human being, no matter how complex, has gradually formed by chance from simpler elements. Order arose from disorder, the simple evolved into the complex, all thanks to a slow process of evolution that can be explained without invoking any agent external to matter itself, relying solely on chance. With each scientific discovery, doubts grow stronger that life is far more sophisticated than what a blind mechanism proposed by evolutionism would suggest. Pointing out serious flaws in the theory does not mean it should be completely or immediately discarded, but it does call for a review of its hypotheses and the creation of a new theory that better explains the facts. Human biology based on evolutionism now faces a major question: How could the ape have become a man through the mechanisms proposed by Darwin?

**PALABRAS CLAVE:** evolucionismo, origen, azar, fusión de cromosomas

**KEYWORDS:** Evolutionism, origin, chance, Chromosome fusion

## INTRODUCCIÓN

Explicar los procesos y mecanismos que dan lugar a la aparición de una nueva especie, lo que en biología se denomina *especiación*, no resulta fácil. Que un grupo de individuos de una especie se separe del resto, constituyendo otra nueva diferente, es lo que llamamos evolución; esta teoría propuesta por Darwin en 1859 en su famoso libro “El origen de las especies” no está libre de polémica. Dentro de la comunidad científica nadie duda de la realidad del hecho evolutivo, pero sí se cuestiona cómo se produce, es decir, cuáles son sus causas, sus mecanismos, y de qué manera se ha ido desarrollando. Parece que, el camino seguido por la evolución no ha sido una línea recta, sino más bien un gran arbusto con múltiples ramificaciones.

La teoría de la evolución se basa en la idea central de la selección natural, en la que las especies evolucionan a lo largo del tiempo como resultado de la variación genética y de aquellos rasgos que confieren a los individuos ventajas adaptativas en un medio específico. Por variación genética, entendemos todas aquellas mutaciones que se producen de manera aleatoria y que ofrecen una ventaja adaptativa. **Pero... ¿Es así como sucede en realidad?**

Para poder comprender mejor esta teoría podemos ver dos ejemplos:

1. Los seres humanos y otros homínidos (grandes simios: chimpancés y orangutanes) perdimos la capacidad de sintetizar nuestra propia vitamina C, de hecho, su déficit nos causa una enfermedad llamada escorbuto. Esta situación es atípica en los mamíferos, ya que animales como la vaca o el perro mantienen esta capacidad. El gen que codifica para una enzima (L-gulonolactona oxidasa o “GULO”) es el responsable de convertir el precursor de la vitamina C en el producto final, si observamos este gen, vemos que en los seres humanos no es funcional, debido a una mutación por delección (pérdida de material genético) y que esa delección es compartida con los grandes simios. En términos biológicos, parece razonable pensar que esa mutación tuvo lugar una sola vez en el antecesor común y que se ha heredado en las distintas especies de esa “rama”. La pérdida de la función de GULO no parece haber supuesto una desventaja selectiva para los primates de aquel momento; probablemente porque tenían una dieta rica en vitamina C.
2. Otro ejemplo para analizar sería el caso de la anemia falciforme. Esta enfermedad es una hemoglobinopatía producida por una mutación en el gen de la cadena beta de la hemoglobina; esta nueva variante “mutada” la llamamos hemoglobina S y se ha relacionado con una protección contra la malaria en los individuos heterocigotos, aunque no así en los homocigotos. Dicha relación de protección en heterocigotos se evidencia con una menor parasitemia y de aparición más tardía. Esto se puede explicar debido a que estos pacientes presentan hematíes más frágiles, se rompen fácilmente por lo que el parásito productor de la malaria, *Plasmodium falciparum*, no puede terminar su ciclo vital allí. Esta “inmunidad” hace que los individuos heterocigotos sobrevivan a la malaria, que a su vez tendrán descendencia, que heredará también el gen mutado, razón por la cual la enfermedad no ha desaparecido en zonas endémicas de África. En términos de eficacia biológica, podemos decir que estar enfermo, en determinadas circunstancias, presenta ventajas.

Estos ejemplos parecen apoyar la teoría darwinista de la evolución, donde mutaciones aleatorias han supuesto ventajas y se han ido seleccionando los individuos mejor adaptados al medio. Pero... ¿cómo suceden estos cambios?, es decir, ¿cómo suceden estas mutaciones aleatorias?

Cuando comencé a estudiar Biología y empiezas a comprender los mecanismos genéticos, en pleno “boom” del genoma humano, recuerdo quedar impresionada por la cantidad de información que se puede almacenar en él y la enorme “plasticidad” que presenta. El ADN contiene en sí mismo la habilidad de mutar, una de las propiedades más importantes es la fidelización en la replicación del ADN, es la forma de perpetuar nuestra información genética; sin embargo, este proceso no es perfecto y la ADN polimerasa, la enzima encargada de la replicación, comete errores. Su tasa de error es de 1 error por cada 100.000 nucleótidos incorporados. Parece mucho, sin embargo, esta enzima también tiene cierta capacidad para reparar sus errores, que, junto con otros mecanismos de reparación, hacen que la tasa final de errores sea 1 error por cada mil millones de nucleótidos. Si lo observamos en términos de eficacia biológica, esta capacidad de mutar genera diversidad biológica y permite a los individuos adaptarse mejor

al medio. Estamos, por tanto, evolucionando todo el tiempo, nuestro ADN contiene multitud de mutaciones unas nos causaran enfermedades y otras no.

Debemos preguntarnos, yo al menos lo hago, si este mecanismo azaroso de las mutaciones, propuesto por la evolución darwinista, es cierto o si hay algo más. Esta especie de lotería biológica para explicar el origen y evolución de la vida, así como para explicar la gran complejidad que muestra el mundo natural, apelando solo y exclusivamente al azar, parece un poco atrevido. El azar multiplicado por azar solo produce más azar y no el orden que implican los procesos biológicos. Asumir que todo es producto de la casualidad de las mutaciones y de la selección natural es un acto de fe y no una comprobación científica.

Según la teoría darwinista, es el ambiente el que selecciona las mutaciones ya presentes en el individuo, pero hemos comprobado que esto no siempre es así. La epigenética nos ha enseñado que existen mecanismos que regulan cómo y en qué grado deben expresarse ciertos genes. En esencia, todas las células tienen el mismo material genético, sin embargo, no todas ellas expresan los mismos genes, cada tipo celular, dentro de cada tejido tiene un programa diferente, de modo que solo expresan los genes que necesitan. Una de las características del epigenoma es que no es estático y puede modificarse. La relación entre la epigenética y el ambiente es fundamental para entender cómo los factores externos pueden influir en la expresión génica y, por ende, en el fenotipo sin alterar la secuencia del ADN. Muchos estudios han ayudado a establecer el campo de la epigenética ambiental y han mostrado cómo el ambiente puede influir en la expresión génica a través de mecanismos epigenéticos, un área que continúa expandiéndose con investigaciones más recientes. Por tanto, el ambiente sí puede provocar cambios y no solo “seleccionar” como nos dice la teoría darwinista.

De manera similar, el estudio de la epigenética se complementa con el conocimiento del número de cromosomas. Resulta notable, que los seres humanos tengamos 46 cromosomas, organizados en 23 pares, mientras que los chimpancés, gorilas y orangutanes tienen 48 cromosomas, organizados en 24 pares. Cabe recordar, que los organismos no podemos tener un número impar de cromosomas debido a que la división celular ha de ser precisa y equilibrada tanto en la mitosis como en la meiosis. La conservación de un número par de cromosomas asegura una correcta segregación de los cromosomas y asegura la estabilidad genética. Si comparamos el material genético de humanos y chimpancés, se pone de manifiesto que la separación de ambos grupos se debió a reestructuraciones genómicas y cambios en los genes que controlan el desarrollo embrionario más que a una acumulación de mutaciones adaptativas en el seno de una población dirigida por la selección natural. Pero **¿Cómo y cuándo se produjo esta diferencia de números cromosómicos?** Y, sobre todo, **¿qué papel tiene esta diferencia en el origen de nuestra especie?**

Los reordenamientos cromosómicos, han supuesto una fusión cromosómica con disminución de los 48 cromosomas presentes en orangután, gorila y chimpancé a los 46 cromosomas en el Homo, en el que el par número 2 parece que procede de dos pares fusionados.

La teoría de la fusión del cromosoma 2 en humanos es una idea fascinante que se refiere a la observación de que el cromosoma 2 en humanos parece ser el resultado de la fusión de dos cromosomas ancestrales en los primates. Esta teoría proporciona una explicación importante para la evolución cromosómica y ha sido respaldada por varias líneas de evidencia.

Fueron **Joe Hin Tjio** y **Albert Levan en 1956** los que determinaron la dotación cromosómica, en la especie humana, estableciendo los 46 cromosomas. La clave para este descubrimiento fue la introducción de nuevas técnicas de cultivo de fibroblastos y el tratamiento con colchicina, que permite su observación en metafase. Estas técnicas no permitían todavía hacer estudios comparativos entre ambas especies y no fue hasta más tarde, cuando las técnicas citogenéticas evolucionaron y permitían, ver el patrón de bandas de los cromosomas cuando se puso de manifiesto que nuestro segundo cromosoma en tamaño es el resultado de la fusión de dos cromosomas de nuestros parientes evolutivos más próximos.

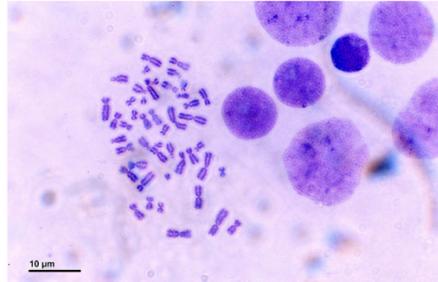


Imagen 1. Cromosomas de una célula humana. Reproducción actual del proceso realizado por Tjio. Tinción Giemsa. Fuente: [https://es.m.wikipedia.org/wiki/Joe\\_Hin\\_Tjio](https://es.m.wikipedia.org/wiki/Joe_Hin_Tjio)

De hecho, los reordenamientos cromosómicos, aunque son anomalías poco frecuentes, podemos encontrarlas de varios tipos, en unas ocasiones se traducirán en patologías y otras en cambio no. Uno de los reordenamientos más comunes son las translocaciones robertsonianas, que involucran a cromosomas acrocéntricos y que ocurre cuando dos cromosomas acrocéntricos se fusionan en el centrómero, formando un solo cromosoma. En este tipo de fusión, los brazos largos de los cromosomas se unen, y los brazos cortos se pierden. La pérdida de este material genético no es crucial y los individuos no presentan alteraciones, es lo que llamamos translocaciones balanceadas.

Años más tarde, con la llegada de las técnicas moleculares, se pudo caracterizar en profundidad tal reordenación cromosómica y se observó que en el centro de nuestro cromosoma 2 existen secuencias de ADN teloméricas y subteloméricas que solo se encuentran en los extremos de los cromosomas, lo que confirmaba su fusión. Los estudios posteriores revelaron que no solo se produjo una fusión “limpia” sino que faltaban algunas regiones y secuencias correspondientes a zonas subteloméricas presentes en los dos cromosomas que se fusionaron en nuestra especie. Es decir, que en la fusión debió haber pérdidas y reordenamientos de los dos cromosomas originariamente independientes. La presencia de restos de un segundo centrómero en el cromosoma 2 humano, ahora inactivo, también apoya la idea de fusión.



Imagen 2: El cromosoma 2 humano tiene su origen en la fusión de dos de los cromosomas de los grandes simios Orangután, Gorila y Chimpancé con quienes compartió antepasados comunes (Modificado de J.J. Yunis and O.Praakash “The origin of Man: A Chromosomal pictorial legacy”, Science, 1982,215,1525).

Las reordenaciones cromosómicas surgieron en etapas tempranas de la evolución eucariota, hace aproximadamente entre 1.500 y 2.000 millones de años, reflejando un proceso fundamental en la diversificación y complejidad genética de los organismos.

De hecho, análisis en Neanderthales confirman que estos ya las presentaban, las estimaciones por distintos métodos van desde 0,75 a 4,5 millones de años. Como se ha mencionado anteriormente, el número de cromosomas es importante para la estabilidad y reproducción de la especie por lo que esta fusión pudo constituir un mecanismo eficaz de aislamiento reproductivo.

Estudios de expresión génica han mostrado que algunos genes localizados cerca de la región de fusión en el cromosoma 2 presentan patrones de expresión que son diferentes entre humanos y otros primates. Esto sugiere que la fusión cromosómica podría haber influido en la evolución de características específicas. De hecho, estos genes cercanos a la zona de fusión se expresan predominantemente en tejidos clave como son cerebro y gónadas lo que podría explicar el desarrollo de características distintivas en nuestra especie. La fusión cromosómica puede haber introducido cambios en la estructura epigenética que afectan la expresión génica. La proximidad de genes

importantes a la zona de fusión podría haber alterado la regulación de estos genes, ya sea a través de modificaciones en la accesibilidad del ADN o cambios en la interacción con elementos reguladores, contribuyendo a diferencias evolutivas significativas en comparación con otros primates.

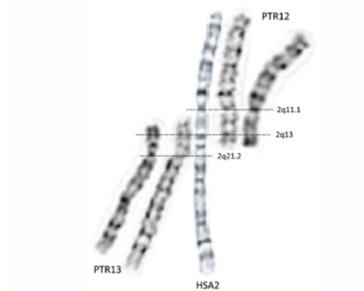


Imagen 3: comparación del patrón de bandas del cromosoma 2 humano (HSA2) con los cromosomas 12 y 13 del chimpancé (PTR12 y PTR13, respectivamente). 2q21;2q13; 2q11.1 son las distintas regiones de nuestro cromosoma 2 que, en la zona de la fusión, corresponden a los cromosomas 12 y 13 del chimpancé. HSA-Homo Sapiens; PTR-Pan Troglodites, es decir chimpancé. Fuente: *Molecular Cytogenetics*

## CONCLUSIONES

En resumen, la teoría de la fusión del cromosoma 2 en humanos está respaldada por una base de evidencia genética y estructural (estudios de estructura y expresión genética). Aunque no se considera que la fusión por sí sola haya sido la causa directa de las diferencias evolutivas significativas, este evento cromosómico, puede haber facilitado otros cambios genéticos que contribuyeron a la diferenciación de los humanos modernos. Este fenómeno demuestra cómo la genética evolutiva puede explicar los cambios en el número y estructura de los cromosomas a lo largo del tiempo, pero si bien el azar juega un papel significativo en la generación de variabilidad genética a través de mutaciones y eventos cromosómicos, no podemos atribuirle todo el peso a este factor en la evolución y adaptación de nuestra especie. Queda patente la extraordinaria complejidad y capacidad de nuestro genoma para adaptarse y evolucionar.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Dolinoy DC, Jirtle RL. Environmental epigenomics in human health and disease. *Environ Mol Mutagen*. 2008 Jan;49(1):4-8.
2. Tjio J, Levan A. The chromosome number of Man. *Hereditas*,1956; 42(1-2): 1-6.
3. Ijdo JW, Baldini A, Ward DC, Reeders ST, Wells RA. Origin of human chromosome 2: an ancestral telomere-telomere fusion. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 1991 Oct 15;88(20):9051-5.
4. Duque P, Vieira CP, Bastos B, Vieira J. The evolution of vitamin C biosynthesis and transport in animals. *BMC Ecol Evol*. 2022 Jun 25;22(1):84.
5. Gómez-Díaz E, Ranford-Cartwright L. Evolutionary race: Malaria evolves to evade sickle cell protection. *Cell Host Microbe*. 2022 Feb 9;30(2):139-141.
6. Slijepcevic P. Telomeres and mechanisms of Robertsonian fusion. *Chromosoma*. 1998 May;107(2):136-40.
7. Brockman R. The End of Evolution. *Psychodyn Psychiatry*. 2024 Mar;52(1):46-67
8. Noble D. Physiology is rocking the foundations of evolutionary biology. *Exp Physiol*. 2013 Aug;98(8):1235-43.