



Universitat
de les Illes Balears

Els gens ens permeten rellegir la història

Dra. Cori Ramon Juanpere

Catedràtica de Genètica
Departament de Biologia
(Universitat de les Illes Balears)

Lliçó inaugural

Any acadèmic 2015-2016

Els gens ens permeten rellegir la història

Dra. Cori Ramon Juanpere

Catedràtica de Genètica

Departament de Biologia

(Universitat de les Illes Balears)

Magnífic Senyor Rector, Molt Honorable Senyora Presidenta, autoritats, senyors i senyores, companys i amics...,

El diccionari ens defineix la història com la narració ordenada i verídica sobre el conjunt dels fets memorables del passat, i per a tots nosaltres és costum escoltar i llegir la història sota el prisma dels investigadors en el camp de les ciències socials. Avui voldria proposar-vos una altra forma, també ordenada i verídica, d'estudiar el passat, i és fent-ho a través del que ens mostren els gens.

Sabem que qualsevol dels éssers vius presenta a les seves cèl·lules un conjunt d'informació genètica que codifica els seus processos biològics i que ha heretat dels seus progenitors, i aquests a la vegada ho han heretat dels seus, i ells dels seus...: així ens és possible fer un seguiment d'aquestes combinacions d'informació genètica a través de les generacions i podem esbrinar-ne els orígens i conèixer les diferents connexions

i els intercanvis de la informació que s'han donat entre les poblacions, així com també els aïllaments, les expansions i els colls d'ampolla que aquestes poblacions han sofert al llarg del temps. És a dir, en podem llegir la història. Hi ha nombrosos investigadors que han treballat en aquest camp de la genètica que coneixem com a Genètica de poblacions. Encara que és difícil donar-li un únic pare, mereix el reconeixement de pare d'aquest camp el professor Dobzhansky, que durant els anys seixanta i setanta del segle passat va posar les bases metodològiques i va establir els principals mecanismes a tenir en compte a l'hora d'avaluar tots aquests processos. És remarcable la contribució del professor Ayala, doctor honoris causa d'aquesta universitat en el camp de la Genètica poblacional.

Començarem per veure com podem esbrinar el passat més remot. Per fer-ho nosaltres hem emprat uns organismes que ens són molt familiars a tots nosaltres: les sargantanes. Són els únics vertebrats terrestres, juntament amb el petit granot que és el ferreret, que no han estat introduïts a les illes Balears per l'home; a més, aquests rèptils són presents a la majoria de les nostres illes i illots a excepció de Mallorca i Menorca, on es varen extingir probablement a causa ja de l'acció humana. Estudiar les relacions genètiques que existeixen entre les diferents espècies i poblacions de sargantanes ens permetrà conèixer la història més primerenca de la part més occidental de la Mediterrània.

Trobem sargantanes als territoris continentals del sud d'Europa, però on esdevenen organismes vertaderament representatius és a les illes de la Mediterrània occidental: n'hi ha a Còrsega i Sardenya, a Malta, a Sicília, a les illes Columbretes i gairebé en totes les

illes i illots que podem trobar arreu del Mediterrani. Pertanyen al gènere *Podarcis*, i en analitzar les seqüències dels seus genomes podrem establir l'origen i també les connexions i les separacions que es varen donar entre els diferents territoris insulars, entre ells i amb el continent, i el que és més important: datar quan es varen produir aquests esdeveniments. Per fer-ho farem servir l'anomenat rellotge molecular: és a dir, atès que un canvi o mutació es produeix amb una freqüència determinada i aproximadament constant, si detectem un determinant nombre de canvis entre dues poblacions, això es correspondrà amb un valor de temps concret.

A la Figura 1 hi podem veure les diferents espècies del gènere que trobem a la Mediterrània occidental i conèixer el moment que es va produir la seva separació, que es correspon en gran mesura amb la història geològica i climàtica dels arxipèlags. Així, fa devers trenta milions d'anys les illes estaven annexionades a la península Ibèrica, moment en què es va iniciar la rotació i desplaçament del bloc cors-sard cap a l'est, arrossegant alhora el bloc balear. L'origen del gènere *Podarcis* el podem estimar en uns 17 milions d'anys, per tant, els antecessors varen arribar d'Europa per la connexió mantinguda durant la rotació. La ruptura de la placa entre Còrsega i Sardenya es va iniciar fa uns 15 milions d'anys, i va acabar en fa uns 9 milions; així, la separació de les dues illes va comportar el fet cladogenètic que ens mostra l'arbre. La placa pelàgica, que conte l'arxipèlag maltès i les illes pelàgiques, va emergir fa entre 7 i 9 milions d'anys.

És important destacar l'esdeveniment geològic que marca l'origen de les dues espècies de sargantanes que viuen al nostre arxipèlag, que va ser la crisi messiniana, fa 5,3 milions d'anys. La placa europea i

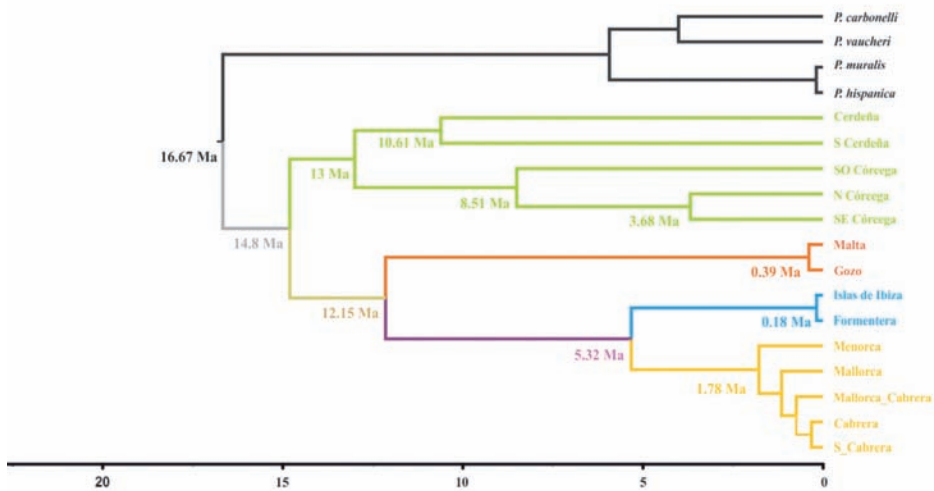


Figura 1. Datació de la separació de les espècies de sargantanes de la Mediterrània occidental (Rodríguez *et al.*, 2013)

l'africana s'uniren, l'estret de Gibraltar es tancà i el resultat va ser la dessecació de la mar Mediterrània, cosa que va permetre l'arribada de les sargantanes a aquestes illes. A la fi de la crisi, l'estret de Gibraltar es va obrir de nou i la Mediterrània es va reomplir en molt poc temps: això va provocar la separació de la sargantana d'Eivissa i Formentera de la sargantana de Mallorca i Menorca. El nivell del mar ha anat pujant i davallant en diferents moments històrics en funció que fos un període càlid o un període fred, i això ha posat en contacte i ha separat els diferents territoris insulars. Per donar-ne un exemple concret, les sargantanes de les illes i illots de Menorca fa més de 2 milions d'anys que estan separades de les mallorquines, i encara que el canal de Menorca va quedar de ben segur a la vista en alguna de les davallades de la mar, pensem que són devers quaranta metres de profunditat i es varen donar davallades de més de cent

metres: les sargantanes o no varen intentar passar, per l'extrema salinitat del canal, o si ho intentaren, la travessa va fracassar (Figura 2).

Els homes, i per descomptat també les dones, ens hem sentit sempre interessats pel nostre origen. La paleontologia ha intentat interpretar el nostre passat mitjançant l'anàlisi d'una gran quantitat de restes fòssils, que per cert sempre semblaven més valuoses com més antigues eren. Això va canviar de sobte i es va produir una nova lectura de la nostra història quan un grup de genetistes, amb Rebecca Cann al capdavant, en un treball basat en la seqüència de l'ADN mitocondrial de més d'un centenar d'humans actuals de totes les ètnies i procedències, varen proposar que tots els humans teníem un origen únic i africà. I a més, aquest origen no era tan llunyà com se suposava, ja que varen establir la sortida d'Àfrica, l'anomenada Eva mitocondrial,

fa només devers 180.000 anys. Aquesta data s'ha fet encara més propera, devers els 100.000 anys, amb l'aplicació d'altres marcadors que tenen en compte l'herència patrilinial (cromosoma Y) o que consideren la contribució d'ambdós pares.

A més de l'origen, la genètica també ens ha permès conèixer quines han estat les expansions i migracions dels primers humans. L'arribada a Europa la podem datar fa entre 40.000 i 50.000 anys, i anterior a aquest fet fou l'arribada al sud-est asiàtic o a Austràlia,

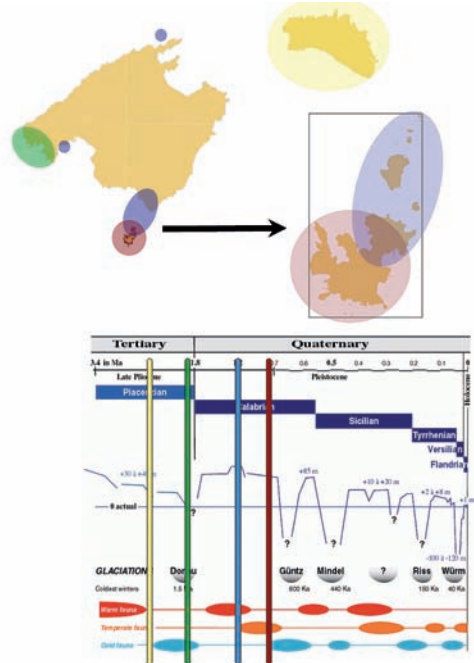
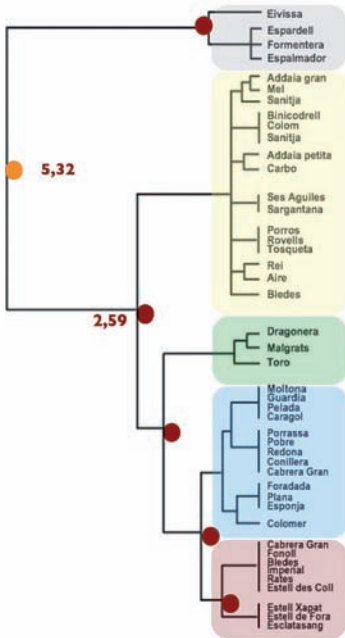


Figura 2. Separació de les sargantanes a les illes Balears (Terrasa *et al.*, 2009)

fa devers 70.000 anys. També ha reescrit el primer poblament d'Amèrica, molt més recent, en aproximadament 15.000 anys.

mediterrànies, Eivissa inclosa. Els fenicis després varen desaparèixer de la història sense pràcticament deixar cap tipus de rastre. Això és realment així?, no varen quedar almenys còpies dels seus gens? A partir de dades del cromosoma Y de 1.330 homes procedents dels llocs dels quals es tenien dades històriques que ells s'hi havien establert, es va intentar dissenyar una estratègia per distingir les seves empremtes de les deixades per altres expansions com la del Neolític o la dels grecs. Així, hi ha un

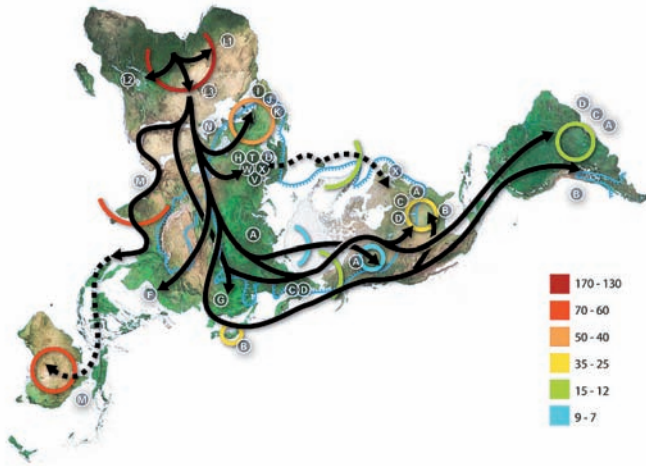


Figura 3. Principals migracions humanes

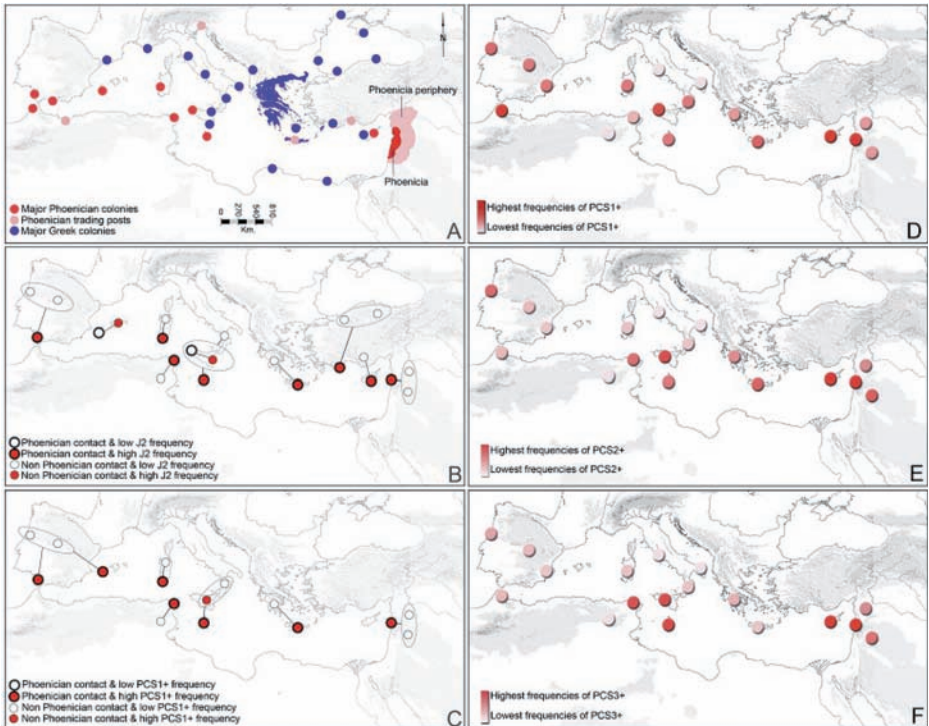


Figura 4. Expansions fenícies (Zalloua *et al.*, 2008)

haplogrup (que és una certa combinació d'al·lels), el J2, en general, i sis haplotips de STRs (al·lels puntuals), en particular, que mostren una signatura particular fenícia. Es va poder demostrar que aquesta signatura ha contribuït en més d'un 6% a les modernes poblacions examinades on constava influència fenícia.

Una situació encara més propera en el temps que la història ens ha documentat fa referència a dues poblacions amb origen geogràfic diferenciat i amb característiques culturals i religioses distintes que han viscut a la península Ibèrica i a les illes Balears: els musulmans i els jueus sefardites. És ben coneguda històricament la contribució

musulmana al nostre passat, per comparació amb la contribució jueva, que ha passat molt més desapercebuda. Què ens poden dir d'aquestes contribucions els gens? S'han estudiat marcadors del cromosoma Y (STRs i SNPs) de 1.140 homes. S'ha obtingut una mitjana d'ancestralitat nord-africana del 10,6%, i del 19,8% per als jueus en el conjunt de les mostres. És molt interessant destacar la major contribució jueva, que a més resulta que és molt més antiga, al nostre *pool* genètic actual. És especialment alta en regions com Astúries, Extremadura, Aragó i Andalusia occidental. A les Illes és molt destacable a Eivissa i a Mallorca, i pràcticament inexistent a Menorca. Resulta sorprenent la baixa contribució musulmana

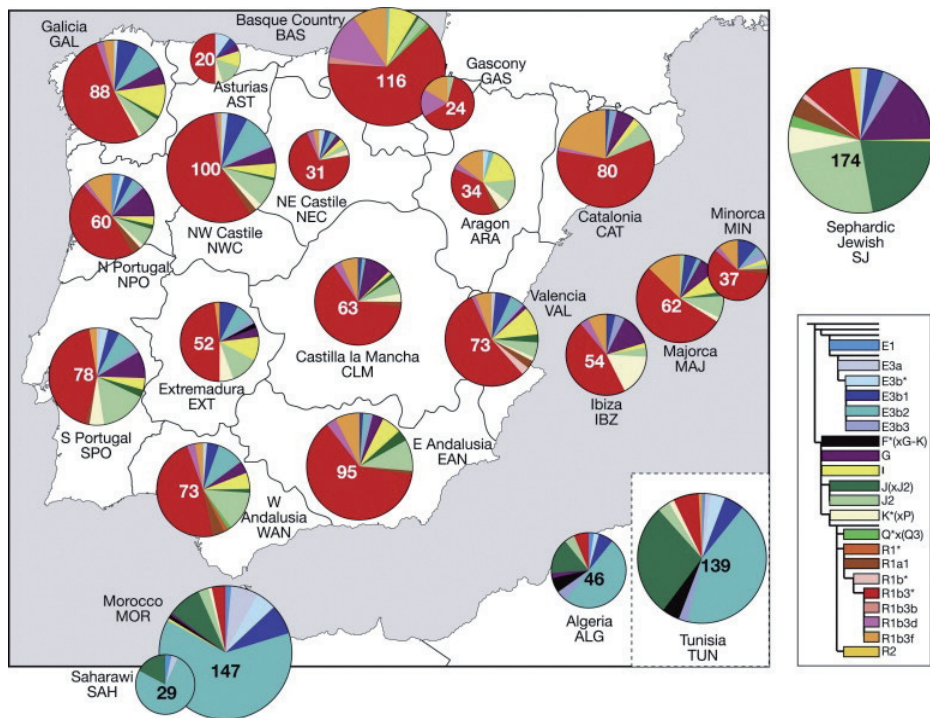


Figura 5. Contribucions jueva i musulmana a la península Ibèrica (Adams *et al.*, 2008)

al *pool* genètic d'Andalusia, en especial a la part més oriental. En avaluar aquests resultats s'han de tenir en compte les conversions, els moviments forçats de la població i l'endogàmia que s'ha donat en algunes de les poblacions.

A l'últim, em voldria referir concretament a la població de les nostres illes. Per a l'estudi vàrem considerar quatre comunitats: Mallorca, Menorca, Eivissa-Formentera i els xuetes. Els resultats obtinguts quan analitzem l'herència materna ens evidencien una clara separació de la població d'Eivissa de la resta de poblacions, que presenten una estructura molt similar a poblacions com Catalunya i València. L'explicació per a aquest fet és que es tracta d'una conseqüència de

l'efecte diferencial fundador de les mares feniciocartagineses, i a més, de la reduïda aportació posterior de població femenina fins a arribar al boom turístic. En analitzar l'aportació paterna a la població d'Eivissa, no trobem diferències respecte a les altres illes. En aquest cas les diferents connexions marítimes varen aportar gens paterns a la població eivissenca.

En el cas dels xuetes, la genètica ens mostra de forma clara el seu origen jueu, especialment al nivell patern. Trobem, emperò, una taxa de mescla amb la població mallorquina amb la qual han conviscut. Per a tots nosaltres la cultura té en la història un dels seus puntals: jo avui volia proposar-vos que penséssiu en els gens i en la Genètica com una part d'aquesta cultura.

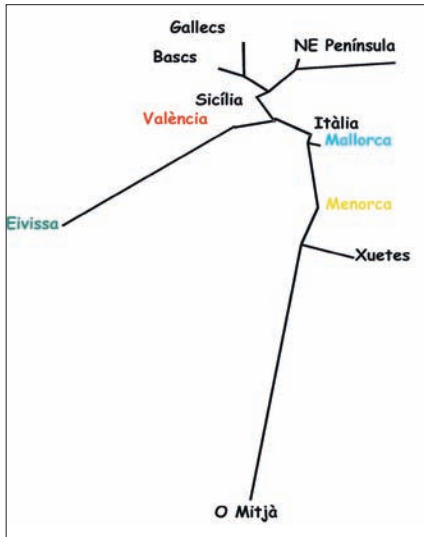


Figura 6. Anàlisi del mtDNA de les poblacions balears (Tomàs *et al.*, 2006)

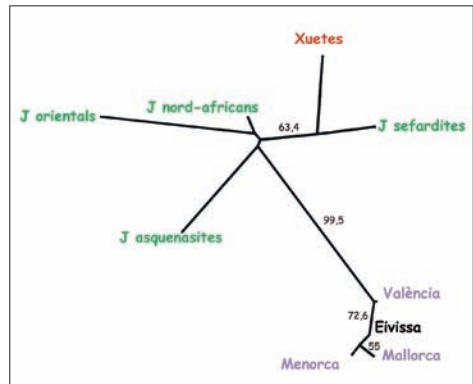


Figura 7. Anàlisi del cromosoma Y de les poblacions balears (Picornell *et al.*, 2004)

Referències

- Adams, S. M.; Bosch, E.; Balaesque, P.; Ballereau, S. J.; Lee, A. C.; Arroyo, E.; López-Parra, A. M.; Aler, M.; Gisbert Grifo, M. S.; Brion, M.; Carracedo, A.; Lavinha, J.; Martínez-Jarreta, B.; Quintana-Murci, L.; Picornell, A.; Ramon, M.; Skorecki, K.; Behar, D. M.; Calafell, F.; Jobling, M. A. (2008). The genetic legacy of religious diversity and intolerance: paternal lineages of Christians, Jews, and Muslims in the Iberian Peninsula. *American Journal of Human Genetics* 83: 725-736.
- Picornell, A.; Jiménez, G.; Castro, J. A.; Ramon, M. M. (2004). Minimal Y-chromosome haplotype plus DYS287 in Jewish populations. *Journal of Forensic Science* 49: 410-412
- Rodríguez, V.; Brown, R.; Terrasa, B.; Pérez-Mellado, V.; Castro, J. A.; Picornell, A.; Ramon, M. M. (2013). Multilocus genetic diversity and historical biogeography of the endemic wall lizard from Ibiza and Formentera, *Podarcis pityusensis* (Squamata: Lacertidae). *Molecular Ecology* 22: 4829-4841.
- Terrasa, B.; Pérez-Mellado, V.; Brown, R. P.; Picornell, A.; Castro, J. A.; Ramon, M. M. (2009). Foundations for conservation of intraspecific genetic diversity revealed by analysis of phylogeographical structure in the endangered endemic lizard *Podarcis lilfordi*. *Diversity and Distributions* 15: 207-221.
- Tomàs, C.; Jiménez, G.; Picornell, A.; Castro, J. A.; Ramon, M. M. (2006). Differential Maternal and Paternal Contributions to the Genetic Pool of Ibiza Island, Balearic Archipelago. *American Journal of Physical Anthropology* 129: 268-278.
- Zalloua, P. A.; Platt, D. E.; El Sibai, M.; Khalife, J.; Makhoul, N.; Haber, M.; Xue, Y.; Izaabel, H.; Bosch, E.; Adams, S.; Arroyo, E.; López-Parra, A. M.; Aler, M.; Picornell, A.; Ramon, M.; Jobling, M. A.; Comas, D.; Bertranpetit, J.; Wells, R. S.; Tyler-Smith, C. and The Genographic Consortium (2008). Identifying genetic traces of historical expansions: Phoenician footprints in the Mediterranean. *American Journal of Human Genetics* 83: 633-642.

www.uib.cat

Universitat de les Illes Balears
DL PM 875-2015