

¿Qué hace a los ecuatorianos modernos diferentes de otros individuos en el planeta?

*Somos como el “café con leche”... unos con más café
y otros con más leche (del autor)*

Fabricio Gonzalez-Andrade¹

¹ Universidad Central del Ecuador, Facultad de Ciencias Médicas, Unidad de Medicina Traslacional, Iquique N14-121 y Sodiro-Itchimbía, 170403, Quito, Ecuador.

Rev. Fac Cien Med (Quito), 2016; 41(2): 6-9

Recibido: 02/09/16; Aceptado: 14/10/16

Autor correspondiente: Fabricio González-Andrade; fabriciogonzaleza@gmail.com; jfgonzalez@uce.edu.ec

Resumen:

Este es un breve análisis que pretende contestar a la pregunta ¿que hace a los ecuatorianos modernos diferentes de otros individuos? y, por lo tanto, como podríamos utilizar dicha información en beneficio directo de nuestra población. Bajo esta premisa, los investigadores intentan individualizar el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, de acuerdo a las especificidades biológicas y genéticas propias de la población ecuatoriana. El autor analiza tres factores indispensables: 1) el mestizaje, 2) vivir a gran altitud y 3) la diversidad étnica propia. En conjunto, estas tres características establecerán líneas de investigación que permitan encontrar estas pequeñas diferencias biológicas y genéticas, a fin de identificar factores de riesgo y de protección a diversas enfermedades y capacidades intrínsecas de adaptación al medio ambiente.

Palabras claves: flujo genético; variabilidad genética; genética de poblaciones; gran altitud; diversidad étnica

Abstract:

This brief analysis aims to answer the question, what makes modern Ecuadorians different from other individuals? And, therefore, how we could use that information for the direct benefit of our population. Under this premise, researchers try to individualize the diagnosis and treatment of diseases according to the Ecuadorian population's biological and genetic specificities. The author analyzes three indispensable factors: 1) admixture, 2) living at high altitude, and 3) ethnic diversity. Together, these three characteristics establish research lines that allow finding these small biological and genetic differences to identify risk and protective factors for various diseases and intrinsic capacities for adaptation to the environment.

Keywords: gene flow; genetic variability; population genetics; high altitude; Ethnic diversity



Introducción

Una de las preguntas más frecuentes en la investigación médica, en particular en nuestro país, es ¿que hace a los ecuatorianos modernos diferentes de otros individuos?, y por lo tanto, como podríamos utilizar dicha información en beneficio directo de nuestra población. Bajo esta premisa, los investigadores pretenden individualizar el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, de acuerdo a las especificidades biológicas y genéticas propias de cada población. La respuesta no es sencilla, ya que la individualización de una población es difícil de establecer en los tiempos actuales, debido fundamentalmente a los constantes procesos de migración. Cabe señalar, que el ecuatoriano moderno, es el individuo que vive en el presente en esta localización geográfica, de forma independiente de su origen.

Los estudios sobre la diversidad genética pretenden explicar estos procesos. La mutación y la recombinación incrementan la diversidad genética mediante la generación de nuevos alelos y haplotipos. La deriva genética reduce la diversidad, mientras que las migraciones aumentan la diversidad específica de una población introduciendo alelos nuevos. La selección natural puede operar en diferentes formas para incrementar, disminuir o mantener la diversidad. Existen fuerzas diferentes que actúan sobre las frecuencias alélicas que en principio podrían balancear la estructura de una población y con suficiente tiempo alcanzan un valor de equilibrio, sin embargo, las poblaciones humanas no están en equilibrio. Existen factores genéticos que influyen directamente en la respuesta que tienen los individuos en el proceso salud-enfermedad por una parte y en los mecanismos de adaptación al medio ambiente por otra.

Discusión

Desde el punto de vista genético y clínico y desde un punto de vista personal, existen tres factores indispensables que deben ser considerados en este análisis y que permiten clasificar a los ecuatorianos como diferentes a otros individuos; estos son: 1) el mestizaje, 2) vivir a gran altitud y 3) la diversidad étnica propia. Haré un pequeño análisis de cada uno de estos aspectos.

Mestizaje

Significa que dos poblaciones aisladas se encontraron en algún momento del tiempo y se produjo un cruzamiento genético, causando cambios inter e intra-poblacionales. Las poblaciones generalmente intercambian individuos que contribuyen a un proceso bidireccional de flujo genético entre

ellos, sin embargo, no siempre se produce una población híbrida en este flujo. El término mestizaje se refiere a la formación de una tercera población híbrida, fruto del cruzamiento entre dos poblaciones ancestrales aisladas. Para que esto ocurra debe existir no uno sino varios cruzamientos con un punto de tiempo de contacto inicial. Desde luego, las poblaciones modernas son el producto de la suma de flujos genéticos acumulativos a lo largo del tiempo y con múltiples cruzamientos. Yo suelo decir que “para cruzarse no hay que casarse”, lo que representa que los cruzamientos no solo tienen fines antropológicos sino sociales y culturales también. Por supuesto, las consecuencias de la mezcla y de los flujos genéticos en las poblaciones modernas han sido modificadas por los procesos de deriva genética, selección y mutación que moldean la diversidad genética.

Las poblaciones ancestrales pueden diferenciarse unas de otras en cualquier tiempo y espacio. En este contexto las contribuciones relativas de los cazadores-recolectores del paleolítico y de los agricultores europeos del neolítico deben ser consideradas en el análisis de las poblaciones originarias nativas amerindias. De igual forma, las migraciones humanas son uno de los factores que más influye en el mestizaje. En 1492, 524 años atrás, con la llegada de los europeos a América inicia este amplio proceso de mestizaje. Entonces, ¿cuál es el resultado?, todos los ecuatorianos procedemos de una mezcla de tres grupos originarios: caucásicos europeos, nativos amerindios y africanos. En un próximo estudio que será publicado, se usaron marcadores genéticos de ascendencia, llamados *ancestry informative markers* (AIMs), que muestra que los mestizos actuales tienen un 65,8% de ADN nativo amerindio, 30% caucásico europeo y 4% africano. Los afroecuatorianos mostraron 58,8% de ADN africano, 28% de nativos amerindios y 13% de caucásicos. Finalmente, los kichwas mostraron un 91,5% de ADN amerindio, 7% de ADN europeo y 1,5% de ADN africano¹.

En el año 2007, 9 años atrás, realizamos un estudio similar analizando microsatélites autosómicos, encontrando que los mestizos somos 73% amerindios, 19% caucásicos europeos y 8% africanos mientras que los afrodescendientes son 56% africanos, 28% amerindios y 16% europeos. En relación a los marcadores genéticos del cromosoma-Y, que muestran el lado de la conquista, los mestizos tienen 70% de ADN caucásico europeo, 28% nativo amerindio y 2% africano; mientras los afroecuatorianos son 44% africanos, 31% ADN europeo y 15% amerindio².

El mestizaje ecuatoriano comenzó a principios del siglo XVI, cuando los conquistadores europeos se cruzaron con mujeres nativas. Hoy representan la mayoría de la población, que en el 71,9% se autoidentifica como mestiza. En la actualidad, 14 millones de ecuatorianos son mestizos, representan el 60% de la población y viven principalmente en áreas urbanas.

Sea cual fuera el marcador genético utilizado, los ecuatorianos modernos, de forma independiente a nuestra autoidentificación, somos una mezcla variable de ADN actual y ancestral, NO existe por lo tanto grupos étnicos puros. Somos como el “café con leche”, unos con más café y otros con más leche. Los ecuatorianos modernos somos población trihíbridas con una significativa carga genética nativa amerindia mal denominada indígena. Esto podría explicar la variedad de caras, características y colores de la piel encontrados en los actuales ecuatorianos. En adición, es importante señalar que las poblaciones actuales son un producto de 524 años de mezcla y varias olas migratorias hacia y desde el país.

Vivir a gran altitud

Vincular la historia evolutiva humana con el conocimiento actual en biología y genética ha permitido comprender la evolución humana. Uno de los entornos en los que los humanos progresivamente evolucionaron se debe a las limitadas condiciones que caracterizan regiones de gran altitud por sobre 2500 metros sobre el nivel del mar (msnm). La adaptabilidad biológica ha facilitado la ocupación de este tipo de hábitats con una variedad de características limitantes como son la alta radiación ultravioleta (UV), la dieta limitada y baja temperatura. Solo el 2% de la población mundial prospera en estas regiones de gran altitud, que representa a más de 140 millones de personas. Las ubicaciones a gran altitud se caracterizan por factores ambientales únicos, uno de ellos es la baja compresibilidad del aire. Aunque la cantidad de oxígeno permanece constante (20,93%) tanto en altitudes altas como bajas, el número de moléculas gaseosas por unidad de volumen es mayor a baja altitud que a gran altitud, de ahí la presión barométrica que depende directamente de la concentración molecular del aire que tiene una relación inversamente proporcional con la altitud a la que está midiéndolo.

En otros términos, un sople de aire a 4.000 msnm contiene aproximadamente el 60% de moléculas de oxígeno que existen a nivel del mar. Por lo tanto, las personas que viven en este entorno están expuestas a una disminución del oxígeno por aire inspirado, lo que da como resultado menos oxígeno

no disponible para difundir en el torrente sanguíneo y en última instancia, menos oxígeno para la producción de energía en las células. Como resultado de esta condición fisiológica, las poblaciones residentes en zonas de alta altitud que han soportado estas condiciones durante años, desarrollaron adaptaciones fisiológicas y genéticas al entorno. Por ejemplo, las poblaciones de la meseta Qinghai-Tibetana, las poblaciones andinas y etíopes muestran adaptaciones circulatorias, respiratorias y hematológicas únicas³. También muestran diferencias fisiológicas entre sí.

El efecto directo de la gran altitud en la salud de la población andina y particularmente ecuatoriana, se ha relacionado a una mayor prevalencia de defectos congénitos⁴. Esto ha sido descrito con detalle en la microtia-anotia en pacientes ecuatorianos⁵. Otro ejemplo importante relaciona genes EPAS1 y EGLN1 identificados en poblaciones de gran altitud como dianas de una reciente selección positiva, lo cual es un reflejo de la evolución convergente que tienen los mecanismos adaptativos.

Variaciones étnicas locales

Ecuador es un país demográficamente multiétnico y multicultural con tres grupos étnicos principales y 11 nacionalidades nativas. Los tres grupos étnicos principales se clasifican en mestizos, afroecuatorianos y nativos amerindios. Esta variación étnica podría afectar también la prevalencia de las principales patologías y la respuesta individual a las distintas enfermedades. Estas pequeñas variaciones genéticas intra e inter poblacionales pueden constituir factores de riesgo o de protección ante las enfermedades y mediar la respuesta biológica ante el medio ambiente.

El primer grupo lo constituyen los mestizos, descendientes del mestizaje entre europeos y nativos amerindios a través de más de 500 años de mestizaje y múltiples cruces genéticos ocurridos a lo largo del tiempo. Han existido numerosas olas migratorias en ambos sentidos que contribuyen a una mezcla cada vez más heterogénea de los ecuatorianos modernos.

El segundo grupo son los nativos americanos. En Ecuador existen 14 nacionalidades y 18 pueblos nativos amerindios con presencia en las tres regiones del país. Viven principalmente en zonas rurales. En las zonas de integración fronteriza con Colombia y Perú habitan 11 grupos de ellos; las Nacionalidades y pueblos indígenas amerindios del país, como se autodenominan, son colectividades que asumen una identidad étnica basada en cultura, instituciones e historia que los define como los pueblos originarios del país, descendientes de so-

ciudades prehispánicas. Entre ellos, el grupo mayoritario son los pueblos Kichwa que suman más de tres millones de habitantes y que viven en 48 comunidades diferentes unidas por los Kichwa. Chimborazo es la provincia con más kichwas. Los otros grupos nativos son grupos pequeños y dispersos, que tienen entre 100 y 8000 individuos.

El tercer grupo son los afroecuatorianos. Descendientes de esclavos africanos y trabajadores que fueron traídos al país para la construcción de vías férreas, también han sufrido mestizaje en diferentes proporciones; viven en su mayoría en la costa del Pacífico en las provincias de Esmeraldas y Guayas, con una población cercana al millón de individuos. En la región andina, los afrodescendientes se concentran en el valle del Chota en la provincia de Imbabura. Gran parte descienden de los sobrevivientes de barcos esclavistas varados en la costa norte de Ecuador y sur de Colombia, entre los siglos XVII y XVIII. Organizaron sus propias comunidades al margen de los nativos amerindios y los colonizadores españoles, siendo libertos por su cuenta. Estos se ubicaron en la zona de Esmeraldas y sus cercanías y posteriormente han experimentado un proceso de migración hacia otras áreas. Otro porcentaje importante proviene de esclavos llegados en el siglo XVIII de las haciendas de Colombia, la costa y la sierra, que obtuvieron la libertad después de la década de 1860. Ambos grupos, libertos de Esmeraldas y esclavos en el resto del país procedían habitualmente de pueblos del África occidental.

Referencias:

1. Santangelo R, González-Andrade F, Børsting C, Torroni A, Pereira V, Morling N. Analysis of ancestry informative markers in three main ethnic groups from Ecuador supports a trihybrid origin of Ecuadorians. *Forensic Sci Int Genet* (en prensa).
2. González-Andrade F, Sánchez D, González-Solórzano J, Gascón S, Martínez-Jarreta B. Sex-specific genetic admixture of Mestizos, Amerindian Kichwas, and Afro-Ecuadorans from Ecuador. *Hum Biol.* 2007;79(1):51-77. doi: 10.1353/hub.2007.0024.
3. Gonzalez-Andrade F et al. High altitude and microtia in Ecuadorian patients. *J Neonatal-Perinatal Med*, 2010; 3(3):109-16.
4. Bigam AW, Wilson MJ, Julian CG, Kiyamu M, Vargas E, Leon-Velarde F, et al. Andean and Tibetan patterns of adaptation to high altitude. *Am J Hum Biol.* 2013;25(2):190-7.
5. González-Andrade F. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a national registry of birth defects. *Appl Clin Genet.* 2012;3:29-39. doi: 10.2147/tacg.s8794.

Esta gran diversidad étnica explicaría algunos fenómenos relacionados con la salud de nuestra población, así como variaciones en los rasgos genéticos y fenotípicos en la morfología, pigmentación de la piel, tipo y color del cabello, color de los ojos, estatura, entre otros. Son evidentes, también, cambios dietéticos evolutivos producto de las modificaciones en las prácticas y hábitos de vida, como es el caso de la intolerancia a la lactosa.

Conclusión

Tres factores indispensables permiten clasificar a los ecuatorianos como diferentes de otros individuos del planeta, estos son: 1) el mestizaje, 2) vivir a gran altitud y 3) la diversidad étnica propia. El mestizaje es propio del continente americano y es una característica inmanente de los ecuatorianos modernos. La gran altitud, vivir a 2500 msnm, induce cambios fisiológicos adaptativos en las poblaciones que viven a este nivel. Todas las capitales de provincia de la zona andina del Ecuador están ubicadas a esta altitud. Finalmente, Ecuador es un país demográficamente multiétnico y multicultural con tres grupos étnicos principales y 11 nacionalidades nativas. En conjunto, estas tres características permitirán establecer líneas de investigación que faculten encontrar pequeñas diferencias biológicas y genéticas, a fin de identificar factores de riesgo y de protección a diversas enfermedades y distinguir particulares capacidades de adaptación al medio ambiente.