

GENÉTICA

Investigadores españoles descifran el genoma completo del famoso gorila albino y descubren el gen responsable de su falta de pigmentación que se transmitió debido a una relación entre tío y sobrina

Copito de Nieve, albino por la endogamia

MIGUEL G. CORRAL / Madrid
Copito de Nieve murió de un cáncer de piel, igual que le ocurriría a un ser humano albino sin las precauciones y los cuidados indicados por la comunidad médica. Le molestaba el sol, igual que a los humanos, y eso le hacía parecer huraño y esquivo, según sus cuidadores. Pero el que fuera su padre adoptivo, el etólogo Jordi Sabater Pi, aseguraba que también era más pequeño, tranquilo y torpe que otros gorilas macho. El albinismo condicionó su vida desde todos los ángulos. De hecho, eso fue lo que le salvó la vida cuando el agricultor guineano Benito Mandyé organizó una batida para acabar con los gorilas que dañaban sus cultivos. Las escopetas mataron a toda la manada de Copito, pero cuando el agricultor se acercó a una de las hembras abatidas, descubrió en sus brazos una cría de gorila blanco como la nieve. Aún estaba viva. Pensó que aquel espécimen le resultaría interesante al blanco bueno, como era conocido en la zona el psicobiólogo de la Universidad de Barcelona Sabater Pi. Y así fue. Pocos meses después Copito de Nieve —nombre que no gustaba a Sabater Pi, que defendía el nombre usado en su tierra natal: *Nfumu ngui* (gorila blanco)— aterrizaba en el zoo de la Ciudad Condal.

Pero, a pesar de su parecido con los albinos humanos, esta enfermedad que determina la falta de pigmentación no está determinada en los gorilas por las mismas causas genéticas que en el ser humano. La secuenciación y el análisis del ADN completo de Copito de Nieve (*Floquet de Neu*, en catalán) ha permitido a un equipo internacional de científicos, dirigido por el investigador del Instituto de Biología Evolutiva de Barcelona Tomás Marqués Bonet, descubrir que un único gen es el responsable de la enfermedad que marcó los casi 40 años que duró la vida del único gorila albino encontrado hasta la fecha.

Los autores presentaron ayer en la Casa de los Gorilas del Zoo de Barcelona —donde Copito pasó 37 años— las conclusiones de un trabajo que publicará la revista científica *BMC Genomics* en los próximos días. La investigación no sólo se ha quedado en la publicación del genoma del animal, algo que ya logró en 2012 un equipo en el que también estaba Marqués Bonet, sino que los científicos han querido ir más allá de lo que es un mero catálogo de genes y secuencias de ADN y se han puesto el mono de trabajo para hacer el análisis experimental de todas las variantes genéticas de los cuatro genes relacionados con el albinismo en humanos: el de la tirosinasa, el OCA2, el TYRP1 y el SLC45A2. En 2000, uno de los autores del presente estudio sobre Copito, Jaume Bertranpetit, ya intentó localizar la mutación



El gorila albino Copito de Nieve en el zoo de Barcelona pocos días antes de su muerte en 2003. / EFE

EL GEN CLAVE

La mutación es la misma que poseen los ratones, caballos o tigres albinos

responsable del albinismo del gorila, pero en aquella ocasión sin éxito.

Ahora, 10 años después de su muerte, los investigadores liderados por Marqués Bonet y Javier Martínez Prado, del Instituto de Biología Evolutiva de Barcelona, un centro mixto de la Universidad Pompeu Fabra y el CSIC, han comparado cada una de las variantes de los cuatro genes responsables del albinismo

Su vida

El albinismo salvó su vida y le marcó desde que fue capturado en Guinea, hasta su muerte por un cáncer de piel

humano con los genomas de dos gorilas no albinos para ver si alguna de ellas podría explicar la falta de pigmentación de Copito. Y así fue. Una variante —una mutación— del gen SLC45A2 es la única responsable del albinismo en los gorilas. Esta modificación en la cadena de letras que contiene la información de este gen genera a su vez el cambio de un único aminoácido en la cadena pro-

SIN APLICACIONES

La variante del gen no se ha hallado en seres humanos con esta pigmentación

teica que se produce cuando la maquinaria celular se pone en marcha y la información contenida en ese gen se transforma en algo utilizable por el organismo. En este caso, esa mutación en un solo punto del gen hace que la proteína sea defectuosa y el gorila sea incapaz de producir melanina, lo que provoca la falta de pigmentación en el pelo, la piel y los ojos del animal.

Este gen también provoca el albinismo en otros animales como el ratón, el caballo o el tigre. Pero otros experimentos demuestran que también determina la enfermedad en los peces cebra, uno de los modelos de laboratorio más utilizados. Sin embargo, en humanos no es el único responsable, por lo que no parece que el hallazgo vaya a tener implicaciones médicas o científicas. «Esta mutación no se ha encontrado en humanos previamente, por lo que de momento nos sirve sólo para conocer las claves del albinismo en gorilas. Pero si algún día se encuentra en un ser humano, tendremos las herramientas para conocer sus implicaciones», asegura Marqués Bonet.

Además, los investigadores han logrado, a través del análisis genético, averiguar de qué modo se transmitió esta enfermedad que, al ser recesiva, deben portar en sus genes ambos progenitores. «Hemos encontrado un 12% de consanguinidad, lo que indica que sus padres tenían un elevado grado de parentesco. Sólo caben tres posibilidades: que fuera un abuelo con su nieta, un tío con su sobrina o dos medio hermanos», explica a EL MUNDO Tomás Marqués Bonet, investigador Icrea en el Instituto de Biología Evolutiva y líder del estudio. «Pero el análisis de la distribución de los fragmentos de ADN de esa consanguinidad, lo que llamamos el número de recombinaciones, indica que lo más probable es que su progenitor fueran tío y sobrina», asegura.

Un símbolo mundial

Copito de Nieve fue un fenómeno de masas durante los 37 años que vivió en el zoo de Barcelona. Sin duda ayudó y mucho a sensibilizar a la sociedad española posterior a los años 70 (llegó a la Ciudad Condal de la mano de Sabater Pi en 1966) sobre los problemas que amenazan a los gorilas, no sólo a la subespecie de llanura (*Gorilla gorilla gorilla*) a la que pertenecía Copito, sino también a los escasísimos gorilas de montaña, famosos por la conocida película sobre la vida de Dian Fossey *Gorilas en la niebla*. Ahora, su legado y su vida de reclusión han ido más allá de la mera educación ambiental gracias a las muestras genéticas conservadas por el zoo de Barcelona desde el año 2003, cuando murió el animal tras varias operaciones, un tratamiento de quimioterapia y una inyección letal que acabó con el sufrimiento causado por el carcinoma de piel. Su importancia ya ha rebasado la que le otorgó la portada de *National Geographic* en marzo de 1967.

ORBYT.es

>Vea en Orbyt el videoanálisis de Miguel G. Corral sobre Copito.