

Encuentran la primera evidencia prehistórica del síndrome de Turner

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta al desarrollo de las niñas. Ahora, a partir de ADN antiguo, un equipo científico ha identificado a la primera persona prehistórica con esta afección, que vivió hace unos 2.500 años.

En concreto, esta joven de una edad estimada de entre 18 y 22 años padeció síndrome de Turner mosaico, que ocurre cuando falta parcial o completamente uno de los cromosomas X en algunas células (no todas).

Los detalles del trabajo se publican en la revista *Communications Biology*, en un artículo en el que también se describen casos de personas con los síndromes de Jacob y de Klinefelter, anomalías asimismo cromosómicas pero que en este caso afectan a los hombres.

Los responsables de la investigación son científicos del Instituto británico Francis Crick, en colaboración con la Universidad de Oxford, la Universidad de York y Oxford Archaeology, que desarrollaron una nueva técnica para medir con mayor precisión el número de cromosomas en genomas antiguos.

El equipo utilizó el método para analizar el ADN antiguo de un gran conjunto de datos de individuos e identificó a cinco personas cuyos cromosomas sexuales no correspondían a las categorías XX (mujeres) o XY (hombres). Todos ellos fueron enterrados según las costumbres de su sociedad, aunque no se encontraron con ellos pertenencias que arrojaran más luz sobre sus vidas.

El Instituto Francis Crick recuerda en un comunicado que la aneuploidía se produce cuando las células de una persona tienen un cromosoma de más o de menos, y si esto ocurre en los cromosomas sexuales pueden observarse algunas diferencias como un retraso en el desarrollo o cambios en la estatura en torno a la pubertad.

Mediante la medición precisa de estos cromosomas, los científicos pudieron mostrar la primera evidencia prehistórica del síndrome de Turner hace 2.500 años y la primera incidencia conocida del síndrome de Jacob -un cromosoma Y de más (XYY)- hace unos 1.200 años.

Además, encontraron a tres personas con síndrome de Klinefelter -caracterizado por un cromosoma X de más (XXY)- y a un bebé con síndrome de Down de la Edad de Hierro.

El análisis determinó que aunque los tres individuos con Klinefelter vivieron en épocas muy distintas, compartían algunas similitudes: todos eran ligeramente más altos que la media y mostraban signos de retraso en el desarrollo puberal.

Al investigar los detalles de los huesos, se pudo ver que era poco probable que la joven con síndrome de Turner hubiera pasado por la pubertad y comenzado a menstruar, a pesar de que su edad estimada era de 18-22 años.

«Es difícil hacerse una idea completa de cómo vivían estos individuos e interactuaban con su sociedad, ya que no se encontraron con posesiones (...), pero puede permitir hacerse una idea de cómo ha evolucionado la percepción de la identidad de género a lo largo del tiempo», resume Kakia Anastasiadou, del laboratorio de Genómica Antigua del Crick.

Método para afinar en el análisis

Las muestras antiguas de ADN pueden erosionarse con el tiempo y contaminarse con el ADN de otras o de las personas que las manipulan, lo que hace difícil captar con precisión las diferencias en el número de cromosomas sexuales.

El equipo del Crick desarrolló un método computacional para captar más variaciones en estos cromosomas; consiste en contar el número de copias de los cromosomas X e Y y comparar el resultado con un valor de referencia previsto.

Lo utilizó para analizar el ADN antiguo de un gran conjunto de datos de individuos recogidos como parte del proyecto Mil Genomas Antiguos Británicos a lo largo de la historia de Gran Bretaña. EFE

Con información de 800Noticias