

Saami y Bereberes—Un Inesperado Vínculo de ADN Mitocondrial

Alessandro Achilli,¹ Chiara Rengo,¹ Vincenza Battaglia,¹ Maria Pala,¹ Anna Olivieri,¹ Simona Fornarino,¹ Chiara Magri,¹ Rosaria Scozzari,² Nora Babudri,³ A. Silvana Santachiara-Benerecetti,¹ Hans-Jürgen Bandelt,⁴ Ornella Semino,¹ y Antonio Torroni¹

¹ Dipartimento di Genetica e Microbiologia, Università di Pavia, Pavia, Italia; ² Dipartimento di Genetica e Biologia Molecolare, Università "La Sapienza," Roma; ³ Dipartimento di Biologia Cellulare e Ambientale, Università di Perugia, Perugia, Italia; y ⁴ Fachbereich Mathematik, Universität Hamburg, Hamburgo

La secuenciación de ADNs mitocondriales humanos completos pertenecientes al haplogrupo U revela que este clado surgió poco después de la salida de "fuera de África" y rápidamente se radió en numerosos subclados regionalmente distintos. Curiosamente, se encontró que los Saami de Escandinavia y los Bereberes del Norte de África comparten una rama extremadamente joven, de solo unos 9,000 años. Este hallazgo inesperado no solo confirma que el área de refugio franco-cantábrica del suroeste de Europa fue la fuente de las expansiones tardías del glacial de cazadores-recolectores que repoblaron el norte de Europa después del Último Máximo Glacial, sino que también revela un vínculo materno directo entre esas poblaciones de cazadores-recolectores europeos y los Bereberes.

Debido a la transmisión materna y la falta de recombinación, la diferenciación de secuencias del ADN mitocondrial humano se ha generado únicamente por la acumulación secuencial de nuevas mutaciones a lo largo de linajes maternos radiantes. Con el tiempo, este proceso de divergencia molecular ha dado lugar a unidades monofiléticas que se llaman "haplogrupos". Dado que este proceso de diferenciación molecular ocurrió principalmente durante y después del proceso de colonización humana y difusión en los diferentes continentes y regiones, los haplogrupos y subhaplogrupos tienden a estar restringidos a áreas geográficas y grupos de población específicos (Wallace 1995; Achilli et al. 2004).

Solo los fundadores de los superhaplogrupos hermanos M y N (que incluyen el haplogrupo R) (Quintana-Murci et al. 1999) participaron en la salida de "fuera de África" (Cann et al. 1987; Stringer y Andrews 1988; Cavalli-Sforza et al. 1994; Underhill et al. 2000; Forster et al. 2001) y tuvieron éxito en colonizar el resto del Viejo Mundo. El superhaplogrupo N está distribuido globalmente fuera de África, abarcando prácticamente toda la variación del ADN mitocondrial euroasiático occidental, y abraza al haplogrupo U, anidado en el haplogrupo R. El haplogrupo U tiene una distribución geográfica extremadamente amplia que va desde Europa y el Norte de África hasta la India y Asia Central y tiene una frecuencia general muy alta (15%-30%) (Richards et al. 2000; Kivisild et al. 2003; Quintana-Murci et al. 2004).

Para evaluar la naturaleza y el alcance de la variación del haplogrupo U, inicialmente secuenciamos 28 ADNs mitocondriales U completos (ver sitio web de los autores y GenBank) de una amplia gama de poblaciones. Estos fueron seleccionados a través de un análisis preliminar de secuencia de la región de control del ADN mitocondrial para incluir la gama más amplia posible