

Las bases genéticas del lenguaje

Fabio Salamanca-Gómez*

En esta época de repetidos y lamentables lapsus en el lenguaje, algunos de los cuales han alcanzado inusitada repercusión pública, pocos han advertido sobre las bases genéticas subyacentes en el desarrollo de la capacidad para expresarse y para estructurar el lenguaje.

Las funciones del habla y del lenguaje son fundamentales para alcanzar el pleno desarrollo de las capacidades intelectuales de los seres humanos y el estudio de sus trastornos permite desentrañar las complejas interrelaciones en el funcionamiento cerebral, entre áreas sensoriales y motoras bien localizadas y definidas y aquellas que permiten la imaginación y el pensamiento, cuya ubicación es mucho más difusa.

En la escala biológica, los seres humanos se caracterizan por su habilidad para emplear símbolos que, con la comunicación oral o escrita, permiten transmitir ideas y pensamientos, y esta capacidad descansa en un hemisferio cerebral, que es el dominante y que habitualmente es el izquierdo.

Los animales cuentan con un lenguaje emocional de vocalizaciones y de gestos y sólo el chimpancé posee un lenguaje primitivo proposicional reconocible. Esta expresión emocional está presente en los humanos en la edad infantil, cuando todavía el cerebro no ha alcanzado su plena madurez.

Hace más de cuatro décadas el notable filósofo y lingüista Noam Chomsky, observando que el lenguaje es universal y fácilmente adquirido por los niños sin ninguna instrucción previa, formuló su

propuesta, entonces revolucionaria y ampliamente polémica, de que el desarrollo del lenguaje tenía un importante componente genético.

Estudios posteriores describieron familias con trastornos específicos del lenguaje e investigaciones en gemelos demostraron una mayor concordancia en gemelos monocigóticos (idénticos) que en gemelos dicigóticos (fraternos).^{1,2}

Al inicio de la década de los 90, Hurst y cols.³ describieron una familia con cuatro generaciones de afectados, en quienes el grave trastorno del lenguaje se transmitía con un patrón de herencia autosómica dominante. El estudio de marcadores moleculares en esta familia⁴ permitió localizar el gen en una región del brazo largo del cromosoma 7 (7q31).

Por circunstancias fortuitas que suelen ocurrir en la investigación clínica, los autores⁵ encontraron un paciente no relacionado con la familia previa, que presentaba un trastorno similar del lenguaje, y que tenía una translocación recíproca entre los cromosomas 5 y 7 (t (5;7) (q22;q31.2)).

El sitio de rompimiento de la translocación en el cromosoma 7 permitió identificar con mayor rapidez el gen involucrado en este grave trastorno del lenguaje.

En un muy reciente trabajo aparecido en la revista *Nature*, Lai y cols.⁶ demuestran que este gen fundamental para el desarrollo del lenguaje, es un factor de transcripción codificado -otro hallazgo inesperado y sorprendente- el gen FOXP2, que

* *Académico titular.*

Jefe de la Unidad de Investigación Médica en Genética Humana, Centro Médico Nacional Siglo XXI-IMSS Apartado Postal 12-951 México, D.F. 03020.

tiene un dominio de unión al DNA, el cual se encuentra interrumpido por el sitio del rompimiento de la translocación que presenta el paciente.

Los autores⁶ demuestran además, que los miembros afectados de la familia por ellos descrita, presentan en este gen una mutación puntual (el cambio de una guanina por una adenina), que implica sustitución de una arginina por una histidina en el dominio de unión de la proteína al DNA.

Los miembros de esta familia de genes son reguladores muy importantes durante la embriogénesis y algunas de sus mutaciones se han asociado con glaucoma,⁷ agenesia del tiroides,⁸ linfedema⁹ y blefarofimosis.¹⁰

Es posible que la translocación que daña al gen y que la mutación encontrada en el dominio de interacción con el DNA, impliquen disminución de este factor de transcripción clave, durante un periodo crítico del desarrollo embrionario, de estructuras neuronales que son fundamentales para el desarrollo del habla y del lenguaje.

Este descubrimiento abre nuevos caminos de investigación que permitirán explorar cómo surgió y cómo ha evolucionado el lenguaje, y llevar a cabo estudios comparativos sobre la estructura y el funcionamiento de estos genes en los primates y, finalmente, aproximarse al entendimiento de esta fascinante y compleja característica que nos hace humanos.

Referencias

1. **Tomblin JB, Buckwalter PR.** Heritability of poor language achievement among twins. *J. Speech. Lang. Hear Res* 1998;41:188-199.
2. **Dale PS, et al.** Genetic influence on language delay in two-years-old children. *Nature Neurosci.* 1998;1:324-328.
3. **Hurst JA, Baraitsser M, Auger E, Graham F y Norell S.** An extended family with a dominantly inherited speech disorder. *Dev. Med. Child Neurol.* 1990;32:347-355.
4. **Fisher SE, Vargha-Khadem F, Watkins KE, Monaco AP y Pembrey ME.** Localization of a gene implicated in a severe speech and language disorder. *Nature Genet.* 1998;18:168-170.
5. **Lai CSL et al.** The SPCH1 region on human 7q31: genomic characterization of the critical interval and localization of translocations associated with speech and language disorder. *Am. J. Hum Genet.* 2000;67:357-368.
6. **Lai CSL, Ficher SE, Hurst JA, Vargha-Khadem F y Monaco AP.** A Forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* 2001;413:519-523.
7. **Nishimura DY et al.** The forkhead transcription factor gene FKHL7 is responsible for glaucoma phenotypes which map to 6p25. *Nature Genet.* 1998;19:140-147.
8. **Clifton-Bling RJ, et al.** Mutation of the gene encoding human TTF2 associated with thyroid agenesis, cleft palate and choanal atresia. *Nature Genet.* 1998;19:399-401.
9. **Fang J et al.** Mutation in FOXC2(MFH1) a forkhead family transcription factor are responsible for the hereditary lymphedema-distichiasis syndrome. *Am J. Hum Genet.* 2000;67:1382-1388.
10. **Crispone F, et al.** The putative forkhead transcription factor FOXL2 is mutated in blepharophimosis/ ptosis/ epicanthus inversus syndrome. *Nature Genet.* 2001;27:159-166.