



Leyenda: Histogramas que muestran las distribuciones de la pigmentación de la piel humana (índice de melanina) de tres genotipos *SLC24A5* (GG, AG y AA) en relación con el genotipo GG. Los valores graficados son la diferencia entre el índice de melanina medido para cada individuo y la línea de regresión calculada para el genotipo GG. Los valores promedio para cada genotipo son 0 (GG), -7 (AG) y -9.6 (AA).

INFORMACIÓN GENERAL

El color de la piel humana es un rasgo muy variable. Las células de la piel humana contienen el pigmento melanina, que es el que le da color. En general, las células de aquellas personas con tonos de piel más claros tienen menor cantidad de melanosomas (organelos productores de melanina) que, además, son más pequeños y tienen menor densidad de pigmentación que los de individuos con tonos de piel más oscuros. Para entender mejor el origen genético de la variación en el color de la piel humana, Rebecca Lamason y sus colegas recurrieron a un organismo modelo: el pez cebra (*Danio rerio*), que también exhibe variación en el color de piel. Identificaron un gen (llamado *dorado*) que, al mutar, da como resultado peces con pigmentación más clara, o dorados. Mientras que los peces cebra de tipo silvestre tienen numerosos y densos melanosomas, de forma redondeada a oval en las células de su piel, los melanosomas del pez cebra *dorado* son menos numerosos, más pequeños y con pigmentación menos densa. El equipo de investigación buscó un ortólogo (un gen correspondiente con secuencia y función similares) del gen *dorado* en humanos. La coincidencia más cercana fue

un gen llamado *SLC24A5*. Al igual que el gen *dorado*, el gen *SLC24A5* codifica para una proteína de membrana que afecta la producción de melanosomas.

Para determinar la función que desempeña el gen en la pigmentación de la piel humana, el equipo de investigación buscó polimorfismos en el gen. El equipo identificó un polimorfismo de un solo nucleótido con dos alelos. El alelo G, que codifica para alanina, se encuentra en la mayoría de los individuos de poblaciones africanas, indígenas americanas y del este de Asia (con una frecuencia alélica de entre 93% y 100%), mientras que el alelo A, que codifica para treonina, se encuentra en poblaciones europeas-americanas (frecuencia del 98.7 % al 100 %). Después, estudió dos poblaciones de ascendencia recientemente mezclada, la afroamericana y la afrocaribeña, con un rango de color de piel para determinar si las frecuencias alélicas se correlacionan con la pigmentación de la piel. La pigmentación de la piel se midió mediante reflectometría, que consiste en medir la cantidad de luz reflejada por la piel de un individuo para calcular el índice de melanina. Los individuos con un índice de melanina más alto tienen piel más oscura.