SOBRE EL SIGNIFICADO DEL DESCUBRIMIENTO DEL GEN *FOXP2*

VÍCTOR M. LONGA
Universidad de Santiago de Compostela
fevlonga@usc.es

Resumen

El reciente descubrimiento del gen *FOXP2* ha ofrecido la primera evidencia clara de la base genética del lenguaje, mostrando una correlación inequívoca desde la perspectiva genética entre una versión mutada de *FOXP2* y los trastornos lingüísticos de diferente tipo sufridos por una familia inglesa, conocida como KE. El objetivo central del presente trabajo es discutir diferentes aspectos relacionados con tal descubrimiento; especialmente, la discusión del significado de *FOXP2* con respecto al lenguaje y al desarrollo del lenguaje.

PALABRAS CLAVE: FOXP2, lenguaje, genética cognitiva, Trastorno Específico del Lenguaje, Programa Minimalista.

Abstract

The recent discovery of the *FOXP2* gene has provided us with the first clear evidence of the genetic basis of language. Such a discovery has shown an unmistakable genetic correlation between a mutated version of *FOXP2* and several linguistic impairments suffered by an English family, named KE. The main objective of this article is to discuss a number of topics concerning the aforementioned discovery. More specifically, the paper aims at discussing the significance of *FOX2* with regard to language and language development.

KEY WORDS: FOXP2, language, cognitive genetics, Specific Language Impairment, Minimalist Program.

1. Introducción

Considérese la siguiente reflexión de Karmiloff-Smith (1992: 17):

> ¿Se ha parado a pensar alguna vez en la gran cantidad de psicólogos infantiles que son reacios a atribuir predisposiciones innatas al ser humano? Estos psicólogos, en cambio, no dudarían en hacerlo con respecto a la hormiga, la araña, la abeja o el chimpancé. ¿Por qué iba la Naturaleza a dotar a todas esas especies, excepto a la humana, de predisposiciones específicas?

Estas palabras caracterizan críticamente el modelo explicativo sobre el ser humano que dominó durante buena parte del siglo XX, denominado a veces como Modelo Estándar de las Ciencias Sociales (Pinker 1994). Ese modelo se caracterizó por una tajante oposición entre naturaleza o biología y cultura, derivando de ella un contraste fundamental entre animales humanos y no humanos: según tal modelo, "Mientras que los animales se hallan rígidamente sometidos a su constitución biológica, el comportamiento humano está determinado por la cultura, un sistema autónomo de símbolos y valores" (Pinker 1994: 447). Por esa razón se retomó con tanta fuerza en el siglo XX la idea del ser humano como una 'tabla rasa', negando cualquier atisbo de 'naturaleza' humana (cfr. Pinker 2002, Mosterín 2006

o Ridley 2003). En suma, la imagen tradicional sobre el ser humano era, según Gould y Marler (1987), la manifestación de aquello a lo que es posible acceder cuando una especie se libera del estricto control de los instintos, alcanzando así una capacidad casi ilimitada de aprendizaje.

Sin embargo, los resultados obtenidos en muy diferentes dominios (biología, psicología del desarrollo, ciencia cognitiva o lingüística, entre otros) provocaron que esa imagen tradicional sobre el ser humano comenzara a ser seriamente cuestionada, siendo finalmente reemplazada por otra que, entre otros aspectos, no enfrenta instinto y aprendizaje, sino que considera que ambos aspectos son complementarios: "El aprendizaje no es la antítesis del carácter innato sino uno de sus productos más importantes" (Marcus 2003: 31)[1].

Pero, además, cuestiones técnicas al margen, la perspectiva tradicional sobre el ser humano chocaba claramente con el sentido común. Según tal perspectiva, nuestra especie era completamente diferente en su naturaleza con respecto al resto de animales, una especie de isla situada en mitad del reino animal, isla puramente cultural, libre de cualquier factor instintivo, pero ubicada en el seno de una naturaleza llena de predisposiciones específicas de especie. Tal postura se antoja extraña: ¿por qué íbamos a ser tan radicalmente diferentes si al fin y al cabo formamos parte de la misma naturaleza que el resto de animales y derivamos de los mismos principios que los que rigen para el resto de especies?

Esa misma postura de extrañeza se puede aplicar a la consideración tradicional del lenguaje, contemplado durante mucho tiempo como paradigma de creación puramente cultural, libre de cualquier factor innato. Como señala Anderson (2004), mientras se aceptó y acepta con toda naturalidad que la comunicación animal depende de la biología de cada especie, eso mismo se negó (y se sigue negando) con respecto al lenguaje humano. Pero, de nuevo, ¿por qué iba a ser el lenguaje el único sistema comunicativo libre de cualquier tipo de control biológico? De hecho, en los últimos decenios, se han descubierto numerosas evidencias sobre el carácter biológico del lenguaje (cfr. Lorenzo y Longa 2003a: cap. 2), que han llevado a repensar profundamente ese estatus puramente cultural.

Sin embargo, en el conjunto de tales evidencias, faltaba la que suele considerarse como la 'pieza esencial', la que supuestamente mostraría de manera inequívoca el carácter innato del lenguaje (o de cualquier otro rasgo): la evidencia genética. He aludido a ella como la 'pieza esencial' (concepción que no comparto por razones que se expondrán en 4.13) porque tanto defensores como detractores del carácter innato del lenguaje han identificado (e identifican) de manera estricta las nociones de genético e innato, siguiendo la tendencia usual al respecto, consistente en que un rasgo se considera innato solamente si se puede mostrar su correlación con el nivel genético. De este modo, los innatistas sostienen decididamente el carácter genético del lenguaje, cuyos principios o propiedades universales están "codificadas en los genes de los niños" según Smith (1999: 233) y, consecuentemente, forman parte del *blueprint* para el lenguaje o del "human genetic endowment" en palabras de Guasti (2002: 271), por citar dos opiniones perfectamente representativas. Con similar rotundidad, pero

1 Para tal complementariedad existe, entre otras razones, una muy poderosa de índole evolutiva, señalada por Dawkins (1989: 74) entre otros muchos autores: "Uno de los medios que tienen los genes para resolver el problema relativo a las predicciones en medios ambientales impredecibles es construir una capacidad de aprendizaje". Desde esa perspectiva, la posesión, adquirida evolutivamente, de un alto número de capacidades específicas de aprendizaje aumenta de manera acusada el grado de *fitness* (eficacia biológica) de los organismos.

en la dirección contraria, los detractores del innatismo negaban la viabilidad de una base genética para el lenguaje (cfr. Elman *et alii* 1996).

Si bien existían previamente indicios fundados sobre la influencia de factores genéticos en varios tipos de trastornos lingüísticos (cfr. Bishop 2001, Rice ed. 1996, Tomblin 1997, van der Lely y Stollwerck 1996, y la revisión panorámica de Stromswold 2001), en 2001 se ha descubierto la primera evidencia clara de la base genética del lenguaje, mediante el hallazgo del gen *FOXP2*[2]. Precisamente, la presentación, clarificación y discusión, en forma de revisión crítica, de diferentes aspectos implicados en tal descubrimiento, es el objetivo central del presente trabajo: en especial, la valoración de su significado y su posible relevancia para el ámbito lingüístico, cuestiones donde existen interpretaciones muy dispares.

La estructuración del artículo es la siguiente: tras esta introducción, el apartado 2 presenta los principales aspectos relacionados con el descubrimiento de *FOXP2*, que apuntan a que existe una clara correlación desde la perspectiva genética y molecular entre una versión mutada de *FOXP2* y los trastornos lingüísticos de varios miembros de una familia inglesa. Por su parte, el apartado 3 sostiene que aunque la correlación mencionada no ofrece lugar a la duda, debe imperar la precaución al establecer la relación entre la versión normal (esto es, no mutada) de ese gen y el lenguaje. De este modo, no es posible considerar a *FOXP2* como 'el gen del lenguaje' o 'el gen de la gramática', por razones que van mucho más allá del hecho obvio de que los genes únicamente codifican proteínas, pero no pueden recoger en su seno principios funcionales de ningún tipo. En concreto, las dos razones que propondré son, por un lado, la inexistencia general de una relación directa entre gen y rasgo fenotípico y, por otro, el estatus de gen regulador de *FOXP2*. Tras la llamada de precaución que efectúa el apartado 3, el 4 tratará de clarificar el significado de *FOXP2*, así como su relevancia para el lenguaje, que ciertamente existe, a pesar de las cautelas requeridas. De todos modos, el apartado relativiza la relevancia que se debería conceder a ese gen como factor probatorio del carácter innato del lenguaje, defendiendo que no se le debe otorgar el estatus de 'evidencia definitiva' de tal carácter innato. La razón de ello consiste en que, frente a la equiparación tan extendida entre lo innato y lo genético, derivada del predominio del neo-darwinismo, diferentes aproximaciones biológicas y también lingüísticas (como el Programa Minimalista) defienden que tal equiparación no es sostenible, de modo que la noción de innato no puede definirse exclusivamente mediante factores genéticos. A efectos de mayor claridad y sistematicidad, la organización del apartado descansa en el planteamiento de diferentes preguntas y en las respuestas ofrecidas a ellas.

2. El descubrimiento de *FOXP2*: aspectos implicados

Por desconocidos que sean los detalles (y, como se expondrá, bastantes de ellos lo son), el estudio de los trastornos de la familia inglesa conocida como KE ha ofrecido una clara prueba de la base genética del lenguaje. El comienzo de esta historia es bien conocido: en el año 1990, dos breves trabajos (Gopnik 1990 y Hurst *et alii* 1990) exponían ante la comunidad científica el caso de esa familia, algunos de cuyos miembros estaban afecta-

2 Dada la denominación común de ese gen y de su proteína (FOXP2 en ambos casos), el artículo adopta la convención de referirse al gen mediante la grafía cursiva, y a la proteína con la grafía normal, no cursiva.

dos por un subtipo concreto de *Specific Language Impairment* (en adelante, SLI)[3] que se plasmaba en variados trastornos lingüísticos. Al tiempo, los dos trabajos citados proponían el origen genético de tales trastornos, hipótesis que se vería plenamente corroborada años después[4].

Los trastornos lingüísticos, que afectaban a 16 de los 31 miembros estudiados de KE, pertenecientes a 3 diferentes generaciones, son básicamente de tres tipos[5], si bien el tercero reúne aspectos muy heterogéneos (cfr. 4.5. sobre supuestos déficits cognitivos asociados en los miembros afectados de KE):

A. Problemas motores (oro-faciales) o dispraxia del desarrollo del sistema oro-facial. Estos problemas están relacionados con dificultades en la articulación: los afectados sufren un déficit severo a la hora de seleccionar y secuenciar los movimientos oro-faciales requeridos para articular.
B. Problemas gramaticales: los afectados carecen de reglas productivas de formación de palabras: "They may, for example, produce correct plurals for known words, but they lack a general rule for producing plurals", por lo cual "must learn each word as a separate lexical item" (Gopnik 1990: 715). Desde una perspectiva más amplia, son incapaces de satisfacer los requisitos dictados por todo tipo de concordancias (uso inadecuado de marcadores de plural, tiempo, número, así como de pronombres, etc.), de modo que parecen estar afectadas las partes de la gramática donde se usan rasgos morfológicos. Sin embargo, las distinciones semánticas o pragmáticas no muestran anomalías de ningún tipo: por ejemplo, tienen problemas en usar la flexión temporal, pero la propia noción de referencia temporal (presente, pasado) es correcta, ya que usan y entienden perfectamente, por ejemplo, adverbios temporales (cfr. Gopnik y Crago 1991 para los detalles sobre tales problemas gramaticales).
C. En un tercer grupo se pueden agrupar otros problemas lingüísticos de tipo muy heterogéneo, que abarcan aspectos como juicios de gramaticalidad, procesamiento (problemas en la comprensión de estructuras sintácticas complejas), tareas de decisión léxica (como diferenciar palabras reales de no palabras) o de repetición, así como comprensión de lectura o incluso problemas de escritura.

A partir del análisis del árbol genealógico familiar (cfr. por ejemplo Gopnik 1990: 715, Gopnik *et alii* 1997: 126, o Lai *et alii* 2001: 519), tanto Gopnik (1990) como Hurst *et alii*

---

3 La categoría genérica de SLI abarca un conjunto muy heterogéneo de casos (cfr. Leonard 1998), por lo cual su definición global no es sencilla ni precisa. El SLI se produce en niños con problemas lingüísticos pero que al tiempo presentan un desarrollo cognitivo normal, de manera que, al menos aparentemente, no existe una causa no lingüística (de cualquier tipo, como puede ser autismo, retraso mental, déficits cognitivos, malformación cerebral, disfunción neurológica o problemas severos de audición) que pueda erigirse en responsable de tales problemas lingüísticos.

4 La diferencia entre ambos trabajos residía en el dominio al cual cada uno de ellos atribuía los trastornos: mientras estos se caracterizaban mayormente según Hurst *et alii* (1990) por profundas dificultades articulatorias (dispraxia verbal de desarrollo), en opinión de Gopnik (1990) se debían básicamente a un déficit en la gramática subyacente.

5 Vargha-Khadem *et alii* (1995), aceptando que el caso de esa familia se debe a un defecto genético, señalan que prácticamente todos los afectados de esa familia muestran otros problemas asociados muy variados, como apraxia, esquizofrenia o dislexia, entre otros, por lo que vinculan el caso de la familia KE con aspectos no gramaticales. Sin embargo, ninguno de tales problemas se manifiesta en todos los individuos afectados, por lo cual difícilmente se podrían atribuir los trastornos lingüísticos a alguno de ellos.

(1990) avanzaron la hipótesis, como ya he señalado, de que el tipo de SLI padecido por la familia KE estaba causado por un problema genético, ya que la distribución que revelaba tal análisis era claramente consistente con una pauta de herencia mendeliana. Según ambos trabajos, los problemas estaban provocados por un defecto en la transmisión de un único gen (más exactamente, de un alelo, que es cada una de las dos copias de un gen) de tipo dominante: ya que los trastornos lingüísticos de los afectados se manifestaban en bloque, y no en grados diferentes, esto sugería que tales trastornos eran originados por un defecto en un único alelo. Por otro lado, Hurst *et alii* (1990) fueron incluso más allá que Gopnik, al sugerir que el tipo de herencia implicada era, además de dominante, autosómica, esto es, ligada a un cromosoma no implicado en la determinación del sexo (cfr. 4.1. para un tratamiento más detallado).

Dos hallazgos sucesivos confirmaron plenamente la hipótesis del origen genético de los trastornos de KE. En 1998, un grupo de genetistas publica (Fisher *et alii* 1998) los resultados de una búsqueda efectuada en el material genético de 27 miembros de la familia KE, detectando en los afectados una región, denominada como SPCH1 (banda 7q31), compuesta por unos 70 genes aproximadamente y localizada en el brazo largo del cromosoma 7 (efectivamente, autosómico), cuya composición era diferente tanto de las de los miembros no afectados de la familia como de la del resto de la población.

Tal hallazgo fue concretado definitivamente tres años después; en 2001, ese mismo grupo de genetistas publica (Lai *et alii* 2001) el descubrimiento de la causa del trastorno en un gen de esa región, *FOXP2* (*forkhead box* 2), que codifica una proteína perteneciente a la clase *forkhead* de factores de transcripción (cfr. *infra*), una de cuyas dos copias estaba alterada por una mutación. Por tanto, ese gen se convertía así en el primero específicamente vinculado o correlacionado con el lenguaje. Obviamente, para proponer tal conclusión, Lai *et alii* (2001) descartaron otras posibles opciones mediante exhaustivos análisis genéticos: por ejemplo, una coincidencia meramente casual, o un polimorfismo natural (existencia natural de dos alelos diferentes entre sí) para ese gen. Los análisis determinaron de manera concluyente que en todos los miembros afectados de KE, pero en ninguno de los miembros no afectados de esa familia, así como en ninguno de los 364 cromosomas de tipo caucásico analizados de personas sin vinculación alguna con KE, una mutación en el exón 14 de uno de los alelos provocó que una base nitrogenada (uno de los componentes de los nucleótidos) de guanina fuera sustituida por otra de adenina. A su vez, el cambio de nucleótidos originó una sustitución de aminoácidos: la arginina era reemplazada por la histidina en la tercera hélice del gen (cfr. Lai *et alii* 2001: 520-521)[6].

Por otro lado, en la localización de la base genética del trastorno de KE fue importante el hallazgo fortuito de un individuo joven, CS, y sin ninguna vinculación con KE, pero que

6 Los exones son las secuencias de nucleótidos de un gen verdaderamente codificantes, esto es, que están implicadas en la fabricación de una proteína. Los exones de un mismo gen se encuentran separados entre sí por los intrones, secuencias que no tienen valor codificante (por tanto, no están implicados en la fabricación de proteínas) y cuya función, si tienen alguna, se desconoce. Por ello, es necesario separar los intrones para unir los exones o segmentos codificantes: esta tarea, efectuada por pequeñas secuencias de RNA, se denomina *splicing*, y de ella resulta una cadena de RNA plenamente codificante, el RNA mensajero, sobre la cual se aplica, cuando abandona el núcleo celular y se va al citoplasma o periferia, la descodificación del material genético (esto proceso se llama traducción, o paso desde el RNA mensajero a las proteínas), que relaciona cada triplete e bases (tríos o codones) con un aminoácido de entre un conjunto de unos 20. De este proceso deriva una proteína.

presentaba trastornos muy similares a los padecidos por los afectados de esa familia (cfr. Lai *et alii* 2000). En concreto, en CS se detectó una translocación[7] entre los cromosomas 5 y 7. Puesto que el punto de ruptura del cromosoma 7 se producía en la misma zona donde se localizaba la anomalía de KE, esto condujo a la sospecha de que los problemas de KE y de CS estaban motivados por una anomalía del mismo gen. Posteriormente se comprobó que la translocación se localizaba en el intrón existente entre los exones 3b y 4 de *FOXP2*.

Por tanto, los trastornos de KE (y CS) acaecen en individuos heterocigóticos para ese gen, personas que poseen dos copias o alelos diferentes de *FOXP2*, derivando la diferencia entre alelos precisamente de la mutación (o de la translocación en CS). De ese modo, se precisan dos copias iguales y funcionalmente correctas del gen para no presentar los trastornos lingüísticos asociados a KE. La conclusión de Lai *et alii* (2001) consiste en que el cambio de aminoácidos rompe las propiedades de *FOXP2* y altera la función de la proteína correspondiente FOXP2, con lo que el carácter funcionalmente anómalo del alelo mutado produce durante la embriogénesis un "abnormal development of neural structures that are important for speech and language" (Lai *et alii* 2001: 522). De ahí que "*FOXP2* is involved in the developmental process that culminates in speech and language" (Lai *et alii* 2001: 519).

Posteriores estudios, muy bien sintetizados en Benítez Burraco (2005a, 2005b), revelaron que *FOXP2* se expresa en varias zonas del cerebro durante la embriogénesis; los niveles más altos de expresión del gen se localizan en la capa VI del córtex, pero sobre todo en estructuras subcorticales, situadas en la base (parte más profunda) del cerebro, en las inmediaciones o por debajo del cuerpo calloso, haz de fibras que interconecta los dos hemisferios por su parte inferior, en el fondo de la cisura longitudinal media. En concreto, las estructuras subcorticales donde se expresa *FOXP2* son las siguientes (la información anatómica y fisiológica sobre tales estructuras está tomada de Abrahams 2002):

- Especialmente, en los núcleos basales, también conocidos como ganglios basales[8], grupos de células nerviosas (existiendo un juego de núcleos en cada hemisferio) cuyas funciones, aunque difíciles de conocer dado que tales núcleos se sitúan en la parte más inaccesible por profunda de los hemisferios cerebrales, tienen que ver en buena medida con el control del movimiento; en concreto, con el procesamiento de acciones secuenciales implicadas en tareas motoras, de modo que ayudan a realizar movimientos correctos e inhiben los incorrectos. Dentro de los núcleos basales, *FOXP2* se expresa de manera especial en la cabeza y cola del núcleo caudado, en el putamen y en la parte interna del globo pálido.
- Tálamo: consta de dos mitades, una en cada hemisferio, y se sitúa muy cerca de los núcleos basales, en el núcleo central del encéfalo o diencéfalo, del que ocupa un 80%. Es un centro muy importante de transmisión y asociación del encéfalo, ya que recibe los impulsos sensoriales de todos los sentidos salvo el olfato y dirige

7 También denominada transposición, es una mutación cromosómica que supone un cambio de posición de un fragmento de cromosoma. Dado que en este caso están implicados dos cromosomas diferentes, la translocación es de tipo intercromosómico.

8 En Abrahams (2002: 24, 28-29) y Netter (1996: 104) se ofrecen láminas con muy ilustrativas visiones de los núcleos basales y del tálamo, así como su ubicación exacta en el cerebro.

esa información a las áreas pertinentes de la corteza cerebral. Su estructura es muy compleja: tiene más de 25 núcleos diferentes, conectado cada uno de ellos con una región diferente del córtex. Además, está implicado, entre otras tareas, en el control del movimiento, transmitiendo información al respecto desde el cerebelo y los núcleos basales a las áreas motoras del córtex, así como en la memoria, la emoción o el mantenimiento de la consciencia.

- Cerebelo: es fundamental para el control subconsciente del movimiento (coordinación del movimiento y mantenimiento del equilibrio).

Sin embargo, la expresión de *FOXP2* no se limita al sistema nervioso central, sino que está también implicado en la embriogénesis de otros órganos, como los pulmones, el intestino y el corazón, e incluso se expresa en diferentes tejidos del organismo adulto. Como último dato destacable, el referido gen no es exclusivamente humano, sino que existe en numerosas especies (ni siquiera restringidas a los mamíferos) de una manera muy similar, como más adelante se tratará.

Tras la exposición de estos aspectos generales, pasamos a abordar una cuestión más interesante, pero más compleja y oscura, como es el significado del hallazgo de *FOXP2* y la determinación de su relevancia con respecto al lenguaje. Pero para poder valorar esa cuestión adecuadamente (lo cual se efectuará en el apartado 4), de entrada hay que evitar establecer una relación directa entre genes y caracteres o rasgos fenotípicos. El siguiente apartado ofrece las dos principales razones que a mi juicio conducen a la necesidad de sostener la naturaleza muy indirecta de la relación.

3. Dos razones para la cautela sobre la relación entre *FOXP2* y el lenguaje

El Editorial de *Nature Neuroscience* (2001: 1049) señalaba con rotundidad que la identificación de *FOXP2* puede considerarse el primer gran triunfo de la genética cognitiva: los datos parecen claros y bien definidos, el déficit parece específico del lenguaje y, frente a asociaciones débiles que son las usuales en estudios genéticos del comportamiento, *FOXP2* muestra una pauta mendeliana fuerte de herencia. Sin embargo, el citado Editorial continuaba señalando que, a pesar de todo ello, el entusiasmo ante el hallazgo "should be tempered with caution", porque el vacío explicativo existente entre mutación y fenotipo es mucho más amplio en genética cognitiva que en cualquier otra área de la biología. En otras palabras, aunque en la familia KE se descubrió una correlación exacta entre la versión defectuosa del gen (nivel del genotipo) y los trastornos lingüísticos (motores, gramaticales, y de otros tipos) de los individuos afectados (nivel del fenotipo), a partir de tal correlación no se puede extraer una relación directa entre gen y carácter, esto es, entre la versión normal, no mutada, del gen, y el lenguaje. Y las razones para ello van mucho más allá de la obvia consistente en que los genes únicamente codifican proteínas, pero no pueden recoger ningún tipo de principio funcional[9]. En el resto del apartado ofreceré las dos principales razones por las que la relación entre *FOXP2* y el lenguaje debe tratarse con mucha precaución, evitando establecer una asociación directa entre ambos. La primera razón, genérica, consiste en que

9 Como señala Bateson (2001: 157), "Genes store information coding for the amino acid sequences of proteins; that is all. They do not code for parts of the nervous system and they certainly do not code for particular behavior patterns".

el trazado entre gen y rasgo no es directo, sino todo lo contrario, muy indirecto. Pero en segundo lugar, esa relación entre gen y rasgo, de por sí muy indirecta, lo es todavía más en el caso que nos ocupa, dado que *FOXP2* no es un gen normal, sino uno de tipo regulador. Paso a desarrollar ambos aspectos.

3.1. La naturaleza de la relación entre gen y rasgo es muy indirecta

En primer lugar, como señalaba, la relación entre gen y rasgo dista mucho de ser directa, y esto no sólo se aplica a los aspectos relativos al comportamiento, sino también al plano fisiológico. A pesar de ello, el supuesto vínculo directo entre un gen y un carácter es la concepción más extendida. Tal concepción tiene su origen en la genética clásica de corte mendeliano y morganiano, concebida como el análisis de unidades discretas actuando sobre rasgos fenotípicos concretos, y supone tomar un gen como un agente causal simple; de aquí deriva precisamente el supuesto trazado directo entre un gen y un carácter, asumiendo, como exponen críticamente Jablonka y Lamb (2005: 56), la siguiente cadena causal: (1) una mutación en el DNA provoca un cambio en el RNA mensajero; (2) a su vez, esto produce la alteración de una proteína, y (3) tal alteración origina un cambio de fenotipo. Esta concepción del gen como agente causal simple conduce a considerar desde la óptica popular, pero también desde ciertos ámbitos científicos, que un gen concreto es el responsable directo y único de un fenotipo concreto: por ejemplo, un gen para la esquizofrenia, un gen para la obesidad, un gen para cierto tipo de alcoholismo, o un gen para el lenguaje. Las siguientes palabras de Jablonka y Lamb (2005: 6) caracterizan en términos tajantes la inviabilidad de esa concepción:

> Although many psychiatrists, biochemists, and other scientists *who are not geneticists* (yet express themselves with remarkable facility on genetic issues) still use the language of genes as simple causal agents, and promise their audience rapid solutions to all sorts of problems, they are no more than propagandists whose knowledge or motives must be suspect. The geneticists themselves now think and talk (most of the time) in terms of genetic networks composed of tens or hundreds of genes and gene products, which interact with each other and together affect the development of a particular trait [cursivas: EJ y MJL].

En cualquier trabajo escrito por genetistas se puede comprobar que estos evitan muy mucho expresarse en los términos denunciados por las dos autores citadas, ya que conocen perfectamente que no existe esa relación causal directa: los genetistas aluden a una correlación entre la existencia de una secuencia dada de DNA y la presencia de un rasgo o fenotipo determinado, pero no a una causación directa de ese fenotipo por parte de la secuencia: descubrir que una secuencia de DNA mutada afecta a un rasgo no implica que esa secuencia de DNA en su versión funcionalmente correcta origine por sí misma ese rasgo[10]. Y esto, que rige para el plano fisiológico, debe aplicarse aún en mayor medida al mental: como señala Marcus (2003), aunque algunos trastornos mentales pueden ser vinculados a genes

10 Esto se aprecia bien en el trabajo de Lai *et alii* (2001); como he señalado en el apartado 2, estos autores afirman la existencia de una correlación entre una secuencia de DNA y unos trastornos lingüísticos, lo cual les conduce a afirmar que *FOXP2* está envuelto en el proceso de desarrollo que culmina en el lenguaje, pero en ningún momento sostienen que ese gen en su versión correcta sea el gen responsable del lenguaje.

concretos, esto no significa de ninguna manera que haya un vínculo causal simple y directo entre gen y conducta, sino que "se considera más bien que el gen responsable es el eslabón roto de una cadena compleja, no algo que se baste a sí mismo para la serie completa de episodios neuronales que dará origen a una conducta particular" (Marcus 2003: 81). Por ello, en la misma medida tampoco el lenguaje podría estar controlado por un único gen, con una relación causal simple y directa con respecto a ese rasgo cognitivo.

De hecho, el desarrollo de cualquier rasgo no solamente depende de interacciones entre los genes, sino de una vastísima red compleja de interacciones entre los genes, sus productos y el entorno, lo cual causa que los efectos de los genes sobre el fenotipo sean de naturaleza muy indirecta. Ese carácter muy indirecto de la relación fue ya conocido o sospechado por genetistas y embriólogos desde hace mucho tiempo. En lo que conozco, uno de los planteamientos más claros al respecto fue formulado por el embriólogo y genetista británico Conrad Waddington en los años 50 (cfr. Waddington 1957). Las dos figuras que aparecen abajo son excelentes y muy claros exponentes de su posición, siendo aún perfectamente válidas a pesar de su medio siglo de antigüedad.

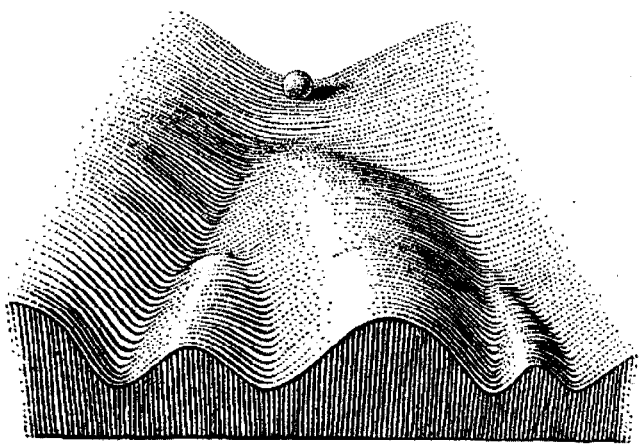

Figura 1. Paisaje epigenético
[Tomada de Waddington 1957, pág. 29. Reproducida con el permiso de Taylor y Francis Books]

La figura 1 es un paisaje o relieve epigenético que representa los procesos de desarrollo de un organismo. El paisaje consta de una serie de colinas y valles que desciende desde una meseta situada en la parte más alta. La meseta representa el cigoto, el huevo, mientras que cada uno de los valles flanqueados por colinas supone un camino o trayectoria de desarrollo para la pelota situada en la meseta (un camino, por tanto, canalizado), representando cada uno de ellos un estado final específico, como un corazón, un ojo, un riñón, un cerebro, etc.

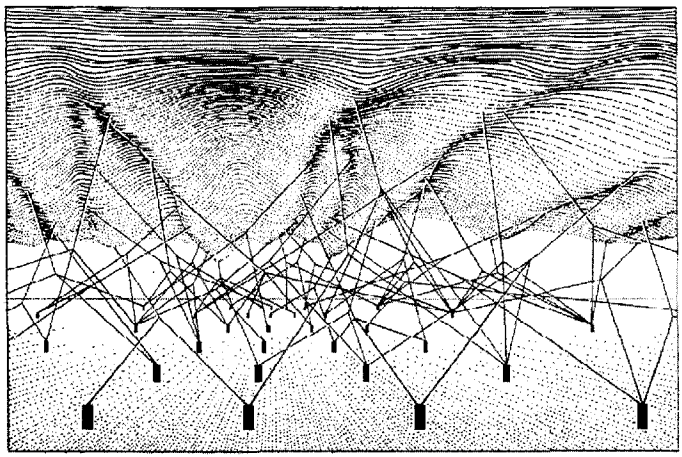

FIGURA 2. Representación de las interacciones subyacentes al paisaje [Tomada de Waddington 1957, pág. 36. Reproducida con el permiso de Taylor y Francis Books]

La figura 2, la más interesante para mi propósito, representa los procesos e interacciones subyacentes al paisaje (esto es, al desarrollo). Según Waddington (1957: 34-35), "It is important to realise that the comparatively simple orderliness of the epigenetic landscape [...] is a property of a higher order dependent on an underlying network of interactions which is vastly more complicated". Como se puede apreciar en la figura, el paisaje epigenético debe su forma concreta a las tensiones producidas por una vasta red de cuerdas que salen de una especie de clavijas ancladas en el suelo de la base. Tales clavijas son los genes, mientras que las cuerdas simbolizan los productos (en tanto que tendencias químicas) de los genes. Por ello, la figura muestra la complejidad de los sistemas genéticos envueltos en el desarrollo; en otras palabras, los genes no causan directamente los rasgos: con respecto a cualquier valle de la figura 1, la historia de desarrollo de ese rasgo concreto depende de la interacción de muchos genes y de sus productos, habiendo que añadir a ello además las interacciones de ambos tipos de elementos con el propio entorno. La figura sugiere, así, la necesidad de pensar en redes complejas, en vez de en genes únicos, como causantes de los rasgos, y además que la relación entre genes y resultados fenotípicos es muy indirecta. Si trasladamos tal concepción a *FOXP2*, comprenderemos que las denominaciones del estilo de 'el gen del lenguaje' no son sostenibles en ningún sentido serio: la relación es mucho más complicada o tortuosa e indirecta[11].

11 Además, debe tenerse en cuenta, como señalan Jablonka y Lamb (2005: 66-67), que otro factor complica aún más la relación entre gen y rasgo: durante mucho tiempo se asumió que cada gen codificaba una única proteína, pero a fines de la década de 1970 se descubrió que la relación no era tan simple: una misma secuencia de DNA puede originar varias proteínas alternativas, dependiendo la formación de una proteína u otra de diferentes factores internos o externos. Tal proceso, aún no entendido, se denomina *splicing* alternativo (cfr. nota 6). Y a veces el número de proteínas alternativas puede ser muy grande: por ejemplo, el gen *cSlo*, activo en las células del oído interno del pollo, tiene nada menos que 576 variantes alternativas de *splicing*.

3.2. Condición de gen regulador de *FOXP2*

Pasamos a la segunda razón por la que es necesaria la precaución a la hora de establecer un trazado o vínculo directo entre *FOXP2* y el lenguaje. Si, como se comprobó en 3.1, el trazado entre gen y carácter es en sí mismo muy indirecto, en el caso que nos ocupa lo es todavía más, porque *FOXP2* es un gen de tipo regulador, o 'factor de transcripción'.

Para apreciar este estatus así como sus importantes implicaciones, es muy útil considerar la explicación ofrecida en Marcus (2003: 64 y ss.) o Marcus y Fisher (2003: 259) sobre qué es un gen. Cada gen se puede dividir en dos partes constituyentes: una región codificadora y una región reguladora. La región codificadora dispone de la plantilla con la que se fabricará una proteína a partir de una secuencia dada de aminoácidos, mientras que la segunda indica cuándo debe activarse o expresarse esa plantilla. Por tanto, las dos regiones, consideradas en conjunto, actúan como una especie de condición binaria de tipo "SI X, ENTONCES Y", esto es, si se cumplen ciertas condiciones, se codifica la proteína correspondiente.

Teniendo presente tal descripción, volvamos a *FOXP2*. Este gen pertenece a un grupo de genes que codifican proteínas de tipo FOX, y este grupo, a su vez, se incluye en uno mucho mayor, genes reguladores o factores de transcripción (denominados genes maestros por Jacob 1997), cuya misión es controlar la expresión de muchos genes. Más específicamente, los factores de transcripción son proteínas reguladoras que interactúan con las regiones reguladoras de los genes, activando o reprimiendo tales regiones reguladoras. Por tanto, indican cuándo deben expresarse o activarse los genes.

La gran trascendencia de los factores de transcripción como el codificado por *FOXP2* se apreciará mejor si se considera que casi todas las células del organismo disponen de una copia completa del genoma. A pesar de ello, las células se van especializando morfológica y funcionalmente durante el desarrollo: células nerviosas, células del corazón, del hígado, del sistema circulatorio, etc. Pero dado que casi todas contienen la misma información genética, lo que provoca la especialización no son los genes de los que cada célula tenga copia, que son los mismos, sino cuáles de ellos se activan o reprimen en qué momentos del desarrollo (cfr. Jablonka y Lamb 2005: 113 y Marcus 2003: 65-66). Pues bien, las proteínas reguladoras o factores de transcripción que controlan la expresión génica tienen un papel central en el proceso de especialización celular, al causar que las células vayan diversificando sus características mediante la expresión de ciertos genes en estadios específicos del desarrollo[12]. Por esa razón, señala Marcus (2003: 66) que, gracias a esos factores de transcripción o proteínas reguladoras,

> la naturaleza es capaz de vincular todo el sistema genético, permitiendo que bandas por lo demás descontroladas de genes actuando como agentes libres se reúnan en armonía exquisita. En vez de actuar absolutamente aislados, la mayoría de los genes proceden como elementos de redes complejas en las que la expresión de un gen es una condición previa para la expresión del gen siguiente. El ENTONCES de un gen puede satisfacer el SI de otro e inducirle así a activarse. De esta manera, un gen individual que esté al principio de una red

12 A su vez, la posibilidad de que un gen llegue o no a expresarse deriva en numerosas ocasiones de factores epigenéticos, a los que Marcus (2003) no alude, dada su óptica puramente genética. Cfr. Jablonka y Lamb (2005: cap. 4) al respecto de la influencia de los sistemas de herencia epigenéticos, como los sistemas de marcado de cromatina (por ejemplo, la metilación del DNA), sobre la activación génica.

> compleja puede desencadenar una cascada de cientos de otros SI-ENTONCES que conduzcan, por ejemplo, al desarrollo de un ojo o un miembro.

De tal proceso deriva, pues, la organización jerárquica, en cascadas o redes, de los genes. Y por esa razón se entenderá que los genes factores de transcripción al que pertenece *FOXP2* disponen de un gran poder en el desarrollo del organismo.

Aunque, como se abordará más tarde (cfr. 4.4.), no se conoce la función exacta de *FOXP2* ni la de su proteína, Marcus y Fisher (2003: 259-261) formulan una analogía con otro gen factor de transcripción mejor conocido, *PAX6*, también denominado *eyeless*, que podría arrojar luz sobre el cometido de *FOXP2*. El gen *PAX6* tiene un papel central en el desarrollo del ojo; por ejemplo, si se expresa de manera artificial (inducida en laboratorio) en una antena, un ala o una pata de la mosca de la fruta, este organismo desarrolla un ojo en esas ubicaciones tan sorprendentes. Pero esto no significa que *PAX6* construya el ojo, sino que su misión es activar otros muchos genes que son quienes realmente lo construyen. Sampedro (2002: 124) explica tal relevancia:

> Que el fallo en un gen estropee el ojo sólo quiere decir que ése es uno de los muchos genes que intervienen en el desarrollo del ojo. Pero si la activación incorrecta del mismo gen genera un ojo en un lugar extraño, lo más probable es que ese gen sea el regulador esencial del proceso: un gen que regula a decenas, si no a centenares, de otros genes necesarios para la formación del ojo. Y efectivamente así es. La proteína fabricada por el gen *eyeless* (la proteína *eyeless*) tiene la propiedad de pegarse a muchos otros genes implicados en el desarrollo del ojo, y de activarlos en consecuencia: son los genes *downstream* del gen *eyeless*.

Tal como sugieren Marcus y Fisher (2003), la situación descrita para *PAX6* podría ser muy similar a la producida con *FOXP2*, cuya misma naturaleza de factor de transcripción también apunta a que este gen ocupa una posición jerárquicamente muy alta, "its power coming from the consequences it has for a cascade (or cascades) of other genes" (Marcus y Fisher 2003: 261).

Por tanto, como señalaba al principio de este subapartado, el estatus de gen regulador de *FOXP2* motiva que la relación entre gen y rasgo (en este caso, el lenguaje) sea todavía más indirecta.

Las dos razones expuestas sobre la imposibilidad de asumir un trazado directo entre *FOXP2* y el lenguaje permitirán tratar de valorar en su justa medida cuál puede ser el significado del descubrimiento de ese gen para el lenguaje. A ello se dedica el siguiente apartado.

4. Sobre la relevancia del descubrimiento de *FOXP2* para el lenguaje y el tipo de relación que se puede establecer entre ambos

Aunque, como expuso el apartado 2, existe una correlación muy clara entre la versión anómala de *FOXP2* y los trastornos lingüísticos que conforman el subtipo de SLI padecido por la familia KE, el apartado 3 llamó a la cautela a la hora de establecer versiones extremas de la imagen de espejo, es decir, de la relación existente entre la versión funcionalmente correcta del gen y el lenguaje, relación que no puede consistir en un trazado directo. El

presente apartado intenta clarificar en la medida de lo posible, según el conocimiento actual, qué tipo de relación se podría postular entre ese gen y el lenguaje, y cuál es su relevancia, que ciertamente existe, para ese rasgo cognitivo. Con el objetivo de ofrecer una presentación lo más clara posible, la aproximación se basará en la formulación de diferentes preguntas y en las respuestas asociadas a ellas.

4.1. ¿Por qué Gopnik (1990) y Hurst *et alii* (1990) apuntaron la hipótesis, posteriormente confirmada de manera plena, de que los trastornos de la familia KE eran de origen genético?

Básicamente, por el modo de transmisión, que apuntaba a un claro patrón de herencia, aspecto deducido a partir del análisis de la genealogía familiar. Tal genealogía desvelaba que la distribución entre afectados y no afectados de la familia era plenamente consistente con un trastorno hereditario, que mostraba un patrón fuerte de herencia de tipo mendeliano, con un único gen implicado. Téngase en cuenta que la genética mendeliana se basa en el análisis de diferencias visibles, fenotípicas. Si no existieran diferencias observables, tal tipo de genética difícilmente podría deducir ningún aspecto sobre herencia o constitución genética. Por esta razón, señaló Jacob (1970: 214) en su extraordinaria historia de la herencia que la genética clásica (mendeliana) usaba el 'método de la caja negra', lo que significa que "no intenta abrir la caja para desmontar sus engranajes; se contenta con examinar la superficie para deducir el contenido [...] En cuanto a los engranajes intermedios que van del gen al carácter, la genética los ignora totalmente". Por tanto, la deducción por parte de Gopnik (1990) y Hurst *et alii* (1990) de que el defecto de la familia KE tenía un origen genético fue factible dada la existencia de una clara pauta de herencia vinculada a un defecto en un único gen que mostraba efectos fenotípicos claros.

La posibilidad de que los problemas pudieran estar motivados por un único gen deriva de que los trastornos lingüísticos de los miembros afectados de KE no ocurrían en grados diferentes, sino en bloque, como un 'todo o nada'. Y que ese gen único pudiera ser de tipo autosómico dominante fue deducido a partir de la confrontación de la distribución entre miembros afectados y no afectados de KE con los diferentes patrones de herencia mendeliana. Desde esta perspectiva, existen cuatro patrones básicos de herencia referidos a un único gen (en realidad cinco, si se incluye la herencia materna mitocondrial, pero tal posibilidad obviamente no se aplica aquí):

A. Alelo autosómico dominante[13]: presente en un cromosoma autosómico, uno de los 22 primeros pares de cromosomas no sexuales (todos salvo X e Y), esto es, no implicados en la determinación del sexo. Su condición de dominante deriva de que sólo un progenitor debe tener un alelo anómalo para que los hijos puedan heredar el trastorno, aunque el gen equivalente dado por el otro progenitor sea normal, de manera que el alelo anormal domina el resultado del par. En este patrón, cada descendiente (varón o hembra) tiene un 50% de posibilidades de heredar el alelo y en consecuencia el trastorno. Esto no significa que la mitad exacta de la descendencia estará afectada, sino sólo que para cada hijo o hija existe un 50% de opciones estadísticas de heredar

13 Debe tenerse en cuenta que la dominancia (y lo mismo se aplica a la recesividad) es una propiedad referida a un efecto fenotípico en vez de referirse a un gen como tal.

el trastorno. Este es precisamente el patrón mostrado por KE: los afectados se acercan mucho al 50% (16 afectados de 31 miembros), y el trastorno afecta a hombres y a mujeres.

B. Alelo autosómico recesivo: frente a la herencia de tipo dominante, en la recesiva las dos copias del gen, dada cada una de ellas por uno de los progenitores, deben ser anormales para que se herede el trastorno. Ya que la probabilidad de que cada progenitor pase el alelo anómalo es de un 50%, la probabilidad de recibirlo de ambos progenitores y manifestar así los efectos es de un 25%, lo cual no es el caso de KE. Además, aunque no existía en la familia ninguna pareja en la que ambos progenitores tuvieran los trastornos, varios hijos los heredaron.

C. Alelo recesivo ligado al cromosoma X: la incidencia del trastorno sería mucho mayor en los hombres que en las mujeres. Sólo lo heredarían los hijos, con una probabilidad del 50%, mientras que las mujeres serían portadoras. Sin embargo, en la familia KE el número de mujeres afectadas es incluso mayor que el de hombres (10 mujeres frente a 6 hombres).

D. Alelo dominante ligado al cromosoma X: todas las hijas de un padre con el alelo anómalo heredarían ese alelo y el trastorno, pero ninguno de los hijos lo heredaría. Tal situación no se ajusta a KE porque en la familia existe una mujer no afectada cuyo padre tenía el trastorno.

4.2. ¿Existe algún género de dudas de la relación existente entre la versión defectuosa de *FOXP2* y los trastornos lingüísticos de KE (y CS)?

La respuesta es categórica: no hay ninguna duda sobre esa correlación desde una perspectiva genética y molecular. Como expuse antes, los análisis genéticos de Lai *et alii* (2001) permitieron descartar por completo otras opciones, como una mera casualidad o un polimorfismo natural, de modo que se puede afirmar con rotundidad que la transmisión por herencia de un alelo mutado de *FOXP2* provoca los trastornos (pero cfr. 4.3). En palabras de Marcus y Fisher (2003: 259), "inheritance of a mutated copy of *FOXP2* is necessary and sufficient to cause problems". Pero lo dicho no supone de ningún modo que la versión correcta, no mutada, del gen sea suficiente para el lenguaje: téngase en cuenta que tal afirmación supondría asumir que ese gen único es el responsable del lenguaje, asunción inviable según las razones expuestas en el apartado 3. Como escribía Pinker (1994: 326) varios años antes del hallazgo de *FOXP2*, "Del hecho de que se suponga que hay un gen que *interfiere* en el desarrollo de la gramática no se sigue que haya un gen que *controla* la gramática" [cursivas: SP].

4.3. Si no existen dudas sobre la correlación entre una versión funcionalmente anómala de *FOXP2* y los trastornos, ¿se puede deducir que *FOXP2* es el responsable directo de tales trastornos?

No se puede deducir eso, por una razón ya indicada en el apartado 3: *FOXP2* es un gen regulador. Dada esta naturaleza, lo esperable, como sucede con el resto de tales genes, es que *FOXP2* esté situado en la posición jerárquicamente más alta de una cascada genética (o, en su defecto, en una posición muy alta dentro de ella). Por tanto, los trastornos lingüísticos

no están motivados por este gen *per se*, sino que derivan de los efectos anómalos de *FOXP2* sobre otros genes (desconocidos actualmente) situados en cualquier posición de esa cascada, sobre los que *FOXP2* ejerce dominio jerárquico. De ahí que señalara en el apartado 3 que el hecho de que *FOXP2* sea un gen regulador o maestro era otra razón por la que la relación entre la versión correcta de tal gen y el lenguaje no podría ser directa.

4.4. ¿Cuál es la función concreta de *FOXP2* y de la proteína que sintetiza?

La respuesta no se conoce exactamente. Desde una perspectiva general, como apuntaron Lai *et alii* (2001), la versión o alelo mutado de este gen provoca durante la embriogénesis un desarrollo anormal de estructuras neurales implicadas en el lenguaje, y esto invita a pensar que *FOXP2* y la proteína FOXP2 correspondiente cumplen un papel importante en el desarrollo cerebral desde fases embrionarias tempranas. Pero si la analogía formulada por Marcus y Fisher (2003) entre *PAX6* y *FOXP2* es mínimamente correcta (cfr. 3.2), ese papel importante de *FOXP2* no se debe a que este gen construya por sí mismo esas estructuras neurales, sino más bien, en consonancia con su estatus de gen regulador, a que moviliza a otros genes subordinados que son los que efectúan ese cometido. De hecho, esto concuerda con el conocimiento que existe de que otros miembros de la familia *forkhead*, son, entre otras funciones, reguladores decisivos de la embriogénesis. Por otro lado, si se toma en consideración que los circuitos subcorticales del tálamo y de los núcleos basales transmiten información al córtex prefrontal y la reciben de éste, es factible que, tratando de precisar algo más la respuesta a la pregunta, tanto *FOXP2* como su proteína puedan jugar un papel en la regulación de la organización de los circuitos establecidos entre el córtex y esas estructuras subcorticales (cfr. Benítez Burraco 2005b: 39 y referencias allí citadas).

Sin embargo, otro factor adicional oscurece una respuesta más específica: como señala este mismo autor (Benítez Burraco 2005a: 678), la regulación de genes por parte de la proteína FOXP2 no se efectúa de manera independiente, sino mediante su integración en un complejo multiproteínico conformado tanto por otras proteínas FOX de su misma familia como por proteínas de otras familias diferentes. En conclusión, aunque la función de *FOXP2* se vincula con la embriogénesis cerebral (y de otros órganos), en la actualidad se desconoce su función exacta y la de la proteína que sintetiza.

4.5. ¿Hay déficits de tipo cognitivo asociados a los trastornos de la familia KE?

El apartado 2 caracterizó los trastornos sufridos por KE como pertenecientes a tres grupos: motores, gramaticales, y otros también lingüísticos pero de tipo heterogéneo. En aquel momento señalé que más tarde aludiría a los supuestos problemas cognitivos asociados. De hecho, la posible existencia de déficits cognitivos ha sido uno de los aspectos más polémicos y discutidos en relación a la sintomatología presentada por KE, habiéndose formulado muy diferentes interpretaciones al respecto. En Vargha-Khadem *et alii* (1995), trabajo que atribuye los trastornos de KE a factores diferentes a los puramente gramaticales, se defienden, además de problemas motores (contemplados como los más característicos), otros de tipo cognitivo general que acompañan a los trastornos de tipo lingüístico. Este artículo ha sido muy citado, especialmente por quienes rechazan una interpretación puramente lingüística de

los déficits. Vargha-Khadem *et alii* (1995) señalaron que la media de coeficiente intelectual era más baja en los afectados de KE que en los no afectados de la misma familia, pero de aquí no se sigue que la media de cada afectado sea sistemáticamente más baja que la de los no afectados. Sin embargo, lo que ya no se suele citar tanto es que la propia Faraneh Vargha-Khadem posteriormente rechazó muy claramente la posibilidad de que existiera correlación global entre trastornos lingüísticos y cognitivos. De hecho, Vargha-Khadem es co-autora de Lai *et alii* (2001), donde se puede leer lo siguiente:

> Although the mean non-verbal IQ of affected members is lower than that of unaffected members, there are affected individuals in the family who have non-verbal ability close to the population average, despite having severe speech and language difficulties; *therefore, non-verbal deficits cannot be considered as characteristic of the disorder* (Lai *et alii* 2001: 519) [cursivas: VML].

Por su parte, Simon Fisher, otro de los coautores de Lai *et alii* (2001), se expresaba más recientemente en términos similares:

> There has been some discussion regarding the nonverbal cognitive abilities of affected subjects in the KE family, fueling a misconception that the disorder is best viewed as a class of general mental retardation. [...]. In the KE family there are unaffected individuals with low nonverbal IQ and affected individuals with normal nonverbal IQ. It is unlikely that the skewed profile of speech and language difficulties observed in affected individuals can be explained by an overall domain-general reduction in cognitive ability (Fisher 2005: 115-116).

Las dos opiniones citadas son bien elocuentes: algunos afectados efectivamente presentan una reducción o merma cognitiva en tareas no verbales, pero otros están en el nivel usual, o por encima de algunos miembros no afectados de KE. Por ello, que los déficits verbales sean más severos y amplios que los mostrados en pruebas no verbales solo puede indicar que tales déficits cognitivos no son parte de los trastornos. Es sintomático a este respecto que lo mismo sucede con el individuo CS, cuyos déficits verbales son también más amplios e importantes que los obtenidos en tareas cognitivas no verbales.

4.6. ¿Existe un déficit central en los trastornos? Esto es, ¿qué relación se puede establecer entre los diferentes tipos de trastornos?

La respuesta a esta pregunta tampoco se conoce exactamente, si bien una de las opciones posibles (precisamente, la que rechaza la existencia de un déficit central, del que derive el resto) parece estar en la buena dirección. La mayor parte de autores ha tratado de relacionar los déficits motores y gramaticales, apuntando bien a uno de ellos, bien al otro, como el déficit nuclear, del que el otro derivaría como un efecto colateral. Tal posibilidad ya fue avanzada en los dos trabajos que describieron el caso de KE por primera vez (cfr. nota 4): mientras Hurst *et alii* (1990) consideraron los trastornos como básicamente una dispraxia verbal, caracterizada por importantes dificultades articulatorias, Gopnik (1990) planteó la opción contraria: "Because the deficits are apparent in all aspects of language, their roots probably lie in the underlying grammar rather in a peripheral processing system" (Gopnik

1990: 715). Por tanto, según esta autora, los problemas gramaticales serían el déficit central, derivando el resto de déficits de aquellos.

Según la primera postura, que considera los problemas motores como el déficit central o nuclear, la deficiente pronunciación impediría un habla normal, por lo que los problemas no serían tanto subyacentes (referidos al nivel gramatical) como de realización. Sin embargo, esta perspectiva presenta dos objeciones serias: en primer lugar, los déficits motores, muy acusados en la niñez, son reversibles en alguna medida, mejorando parcialmente con la ayuda de terapia intensiva (cfr. Fisher 2005: 114-115), pero los gramaticales son persistentes, no mostrando mejoras con el tiempo. En segundo lugar, y especialmente, los afectados también presentan problemas en los niveles de comprensión de lectura y de escritura, en los que obviamente no hay lugar para una pronunciación deficiente. Por ambas razones, no es razonable pensar que los déficits motores se erijan en el trastorno central de los afectados de KE. Por otro lado, la posibilidad planteada por Gopnik (problemas gramaticales como déficit central), se reveló posteriormente como algo restringida, ya que, como expuso el apartado 2, los trastornos de la familia eran más amplios: dificultades en la comprensión de estructuras sintácticas complejas o en tareas de reconocimiento léxico, además de los propios trastornos motores, los cuales no era obvio que pudieran derivarse a partir de los puramente gramaticales.

Por tanto, no es fácil proponer un déficit nuclear claro, que pueda provocar a su vez el resto de déficits asociados al subtipo de SLI de KE. Pero tampoco es obligado pensar en tal posibilidad: de hecho, la opción más plausible, teniendo en cuenta tanto los diferentes tipos de déficits asociados a KE como el estatus de factor de transcripción de *FOXP2*, consiste en que los aspectos anómalos a nivel motor y gramatical, así como el resto de aspectos (o al menos algunos de ellos), sean consecuencias diferentes del carácter funcionalmente anómalo de un gen que se expresa en áreas cerebrales (tanto corticales como subcorticales) diferentes. Esta opción es sugerida, por ejemplo, por el Editorial de *Nature Neuroscience* (2001: 1049), de manera que, teniendo en cuenta que ese gen se expresa en varias zonas del cerebro, los trastornos podrían reflejar precisamente efectos pleitrópicos[14] en variadas regiones cerebrales (cfr. también Marcus y Fisher 2003: 261). De hecho, como se sintetiza a partir de diferentes estudios en Marcus y Fisher (2003) y, de manera más exhaustiva, en Benítez Burraco (2005a, 2005b), el alelo mutado de *FOXP2* provoca por un lado una reducción bilateral de densidad en los núcleos basales (aspecto ya señalado en Lai *et alii* 2001: 519), especialmente en el núcleo caudado, lo cual mayormente podría dar cuenta de la dispraxia oro-facial, déficits de tipo motor asociados al trastorno. Recuérdese que tales núcleos intervienen en el control de acciones secuenciales implicadas en tareas motoras, por lo que esas estructuras subcorticales se relacionan con aspectos como la secuenciación de movimientos o la elaboración de planes de acción, aspectos que parecen estar implicados en el lenguaje (cfr. Lieberman 2000). Por otro lado, los escáneres cerebrales de los afectados muestran una infra-actuación en áreas corticales relacionadas con el lenguaje, como la parte posterior del área de Broca, durante tareas relacionadas con la generación de palabras, lo cual podría a su vez ser la causa de (o, al menos, estar vinculado con) los aspectos gramaticalmente anómalos y con algunos de los trastornos heterogéneos.

---

14 La pleitropía consiste en que un gen único tiene efectos fenotípicos sobre más de un carácter (cfr. 4.11).

Teniendo presente la condición de gen regulador de *FOXP2*, lo cual supone que ocupa una posición jerárquicamente prominente de una cascada y ejerce dominio sobre la expresión de muchos otros genes, sería esperable que la anomalía de ese gen y el carácter disfuncional de su proteína provocara cambios en la expresión de algunos genes de esa cascada, lo cual podría ser la clave que explicara la existencia de los déficits motores y gramaticales de KE: puesto que, como señala Benítez Burraco (2005b: 42), una cascada es más sensible a la disfunción de un gen situado en su cúspide, la anomalía de *FOXP2* podría provocar a su vez anomalías en diferentes elementos subordinados, derivando de ello las alteraciones tanto de tipo motor como de tipo gramatical.

4.7. ¿Es *FOXP2* un gen únicamente humano?

Como adelantó el apartado 2, *FOXP2* no es únicamente humano, sino que existe en muchas y muy variadas especies, tanto mamíferas como no mamíferas (por ejemplo, aves). En todas ellas, este gen se expresa, en lo que respecta al cerebro, en las mismas áreas básicas que en la especie humana: núcleos basales, cerebelo, tálamo y córtex o regiones equivalentes (palio) en especies no mamíferas. En todo caso ese carácter compartido de un gen expresado en el ser humano no es una excepción, sino la regla usual (cfr. 4.8).

En realidad, las semejanzas van más allá: *FOXP2* no solamente es compartido por diferentes especies, sino que en todas ellas, especie humana incluida, existe de una forma muy semejante. Enard *et alii* (2002) compararon la versión humana de ese gen con su equivalente en cinco especies de mamíferos: chimpancé, gorila, orangután, macaco *rhesus* y ratón. Esa comparación reveló una conservación sorprendentemente alta, con cambios cuantitativamente mínimos: en concreto, de los 715 aminoácidos de que se compone la proteína, la versión humana sólo difiere en tres de las posiciones con respecto a la proteína equivalente del ratón. Por su parte, la versión presente en chimpancés, gorilas y macacos (idéntica entre sí en esos tres casos) sólo muestra una única diferencia con respecto a la versión poseída por el ratón, y dos con respecto a la versión humana. Finalmente, el orangután tiene dos diferencias en esa proteína con el ratón y tres con el ser humano.

El referido análisis revela que la proteína FOXP2 es muy antigua: que sea poseída al tiempo por ratones y seres humanos indica inequívocamente su existencia en el antepasado común de ambos organismos, en el cual ya debía jugar un papel significativo; a este respecto, Marcus y Fisher (2003: 261) sugieren que ese papel acaso se relacionara con estructuras neurales implicadas en el control motor. Por otro lado, tal análisis también muestra, como se expuso en el párrafo previo, que el grado de conservación filogenética de la proteína ha sido muy alto: Enard *et alii* (2002: 869) afirman, en este sentido, que cuando se compara con un conjunto de 1.880 pares de genes roedores-humanos, la proteína FOXP2 está entre el 5% de las mejor conservadas. Según esos mismos autores (Enard *et alii* 2002: 870), durante los 130 millones de años que separan al antepasado común de humanos y chimpancés con respecto al ratón, hubo un único cambio de aminoácidos en la proteína. Sin embargo, desde el momento en que los linajes de humanos y chimpancés divergieron, hace comparativamente muchísimo menos tiempo (entre 4.6 y 6.2 millones de años), hubo dos cambios de aminoácidos en nuestro linaje (en concreto, en las posiciones 303 y 325, en el exón 7), pero la secuencia correspondiente al chimpancé se mantuvo inalterada, así como la del resto de primates analizados, exceptuando un cambio producido en el orangután.

Los datos señalados y otras pruebas específicas conducen a que Enard *et alii* (2002: 871) sugieran que el gen fue modificado por selección natural durante la evolución humana reciente; en concreto, en los últimos 200.000 años. Si se considera, como apunta el trabajo referido, que la posibilidad de realizar movimientos oro-faciales muy precisos característica del ser humano no existe en los primates, "some human-specific features of *FOXP2*, perhaps one or both of the amino-acid substitutions in the exon 7, affect a person's ability to control orofacial movements and thus to develop profficient spoken language". De manera interesante, ese carácter reciente de la modificación sugerido por Enard *et alii* (2002) casa temporalmente bastante bien no sólo con la aparición de los humanos anatómicamente modernos, sino también con variados tipos de evidencias, tanto arqueológicas (como la aparición reciente y repentina de una tecnología compleja asociada a la creatividad de los humanos modernos durante la transición del Paleolítico Medio al Superior, que Mellars 2002: 46-48 sistematiza en 12 cambios muy relevantes) como referidas a procesos cognitivos de variada índole (surgimiento de objetos artísticos, ritos funerarios o, más en general, todo tipo de manifestaciones simbólicas), que parecen indicar también un carácter evolutivamente muy reciente del lenguaje (cfr. Tattersall 1998, 2002 entre otras muchas referencias).

4.8. Puesto que *FOXP2* no es exclusivo de nuestra especie, ¿se debería negar cualquier tipo de vínculo de ese gen con el lenguaje, dado que los animales no humanos poseen este gen pero no poseen (ni pueden acceder al) lenguaje?

No es posible deducir lo que sugiere esta pregunta. Simplemente hay que leer una obra como Jacob (1997) para percatarse de que la mayor parte de nuestros genes no son un patrimonio exclusivo de nuestra especie, sino que son compartidos con otras muchas y muy variadas especies, de manera que la mayoría de genes del cerebro y del cuerpo humano son poseídos también por otros muchos animales, o se relacionan muy estrechamente con genes presentes en otras especies. Como muestra Jacob (1997), casi todos los genes de un ratón y muchos de los de la mosca de la fruta tienen equivalentes en nuestro genoma, lo que significa que la mayor parte de genes y proteínas del ser humano son muy antiguos filogenéticamente. Y a veces, esa coincidencia es realmente sorprendente: expone Sampedro (2002: 125) sobre *PAX6* que cuando la versión humana del gen se expresa de manera inducida en una mosca, ese gen genera ojos donde se ha activado: no ojos humanos, sino ojos de mosca (cfr. también el comentario de Jacob 1997: 123-124 al respecto). Por tanto, según Sampedro, la función de *PAX6* no se ha alterado desde hace 600 millones de años y, además, los genes dispuestos en la cascada de ese gen regulador deben ser en gran medida los mismos en todos los animales. La misma igualdad es también sostenida por Marcus (2003: 119) sobre el modelado básico del cerebro de todos los vertebrados, que se efectúa de manera esencialmente similar. Esto mismo, como se exponía en 4.7., rige también para *FOXP2*.

Es obvio que los animales humanos poseemos funciones cognitivas que no existen (o existen sólo de manera muy incipiente o limitada) en animales no humanos, pero el conocimiento actual indica que esa novedad no se basa en unos genes o, más generalmente, en una maquinaria completamente nueva, y esto mismo se aplica también al lenguaje. En realidad, esto es lo que sugiere el sentido común, ya que difícilmente podría ser el lenguaje un rasgo basado en una maquinaria neural por completo novedosa en un 100%, asunción que supondría uno de los ganchos celestes o milagros evolutivos criticados por Dennett (1995). Por

ello, según Marcus y Fisher (2003: 261), si el lenguaje dispone del mismo estatus evolutivo que el del resto de procesos, debería combinar una mezcla de novedad evolutiva y reciclaje evolutivo (reutilización de elementos previamente existentes). En este sentido, Marcus y Fisher (2003: 261) plantean la hipótesis de que el lenguaje podría derivar, al menos parcialmente, de cascadas genéticas presentes en sistemas neurales de otras especies e implicadas en aspectos como el control motor, la cognición social o la representación espacial y temporal. Por tanto, según lo señalado, no sorprenderá que, según Benítez Burraco (2005b: 42), *FOXP2* sea uno de los candidatos obvios a erigirse en uno de tales elementos reciclados[15].

Ya que la evolución es, según la muy conocida concepción de Jacob (cfr. Jacob 1977) una especie de chapucera remendona que efectúa una labor de bricolaje, tomando lo que tiene a mano en cada momento, las nuevas estructuras, tanto fisiológicas como cognitivas, no podrían surgir de golpe ni desde la nada como por arte de magia, sino que el proceso evolutivo supone introducir pequeñas modificaciones cuantitativas de elementos preexistentes. Sin embargo, esas modificaciones, frente a la visión usual del neo-darwinismo, pueden originar un cambio cualitativamente muy relevante, algo semejante a una transición de fase, usando la terminología de las Ciencias de la Complejidad. Esto rige también para *FOXP2*: recordemos que, de un total de 715 aminoácidos, sólo existen dos cambios de aminoácidos entre la versión de la proteína *FOXP2* presente en el chimpancé y la poseída por el ser humano. Y, al tiempo, eso mismo rige también con respecto a la diferencia entre seres humanos y chimpancés; como es bien sabido, el genoma de ambas especies es compartido en un altísimo grado, aproximadamente en un 98.5%. Por ello, no somos sino 'el tercer chimpancé', en palabras de Diamond (1992). Pero ese 1.5% de diferencia provoca una mente bien diferente. Esto ha llevado a sostener que las diferencias entre ambas especies deben ser cualitativas, residiendo en las regiones reguladoras de los genes más que en las puramente codificadoras. Jacob (1997: 10) formula esta cuestión desde una óptica general:

> [...] organismos que presentan formas muy diferentes están constituidos por idénticas baterías de genes. La diversidad de formas se debe a pequeños cambios en los sistemas de regulación que gobiernan la expresión de estos genes. La estructura de un animal adulto es el resultado del desarrollo del embrión que le da origen. Basta con que un gen se exprese un poco antes o un poco después en el transcurso de ese desarrollo, o que se active algo más en tejidos mínimamente diferentes, para que el producto final, el animal adulto, sufra por ello profundas modificaciones. Esta es la razón por la que, pese a las enormes diferencias existentes entre peces y mamíferos, tienen todos ellos casi los mismos genes, igual que cocodrilos y focas monje [...] Pueden producirse variaciones considerables de formas animales en diversos niveles operando simplemente en la red de los numerosos genes reguladores que determinan el momento en que se expresa este o aquel gen[16].

---

15 Desde una perspectiva comparativa, trabajos recientes han mostrado que los mecanismos en los que se basan las capacidades conceptuales y articulatorias implicadas en el lenguaje no son exclusivas de éste, y tampoco exclusivamente humanas, sino compartidas en gran medida por otras especies; cfr. las revisiones de Hauser y Fitch (2003) y especialmente, Hauser, Chomsky y Fitch (2002).

16 El aspecto señalado por Jacob, que las diferencias entre especies deriven mayormente de cambios en los sistemas de regulación de unos genes que en general son comunes, se ha visto plenamente confirmado en lo que respecta a la diferencia entre el ser humano y el chimpancé. Por ejemplo, entre otros trabajos, muy recientemente Gilad *et alii* (2006) exponen los resultados de una comparación de datos sobre la expresión de genes en cuatro especies: ser humano, chimpancé, orangután y macaco *rhesus*. De tal comparación concluyen que "the over-representation of

Además, puesto que, como hemos visto, los genes no actúan de manera aislada sino sincronizada, tarea efectuada gracias a los factores de transcripción del estilo de *FOXP2*, el efecto de añadir un nuevo gen, como expone Marcus (2003: 154), o de usar uno previamente existente para una nueva función, dispondrá de efectos no meramente aditivos, sino exponenciales. En resumen, por las razones expuestas, la existencia de *FOXP2* en otras especies de ninguna manera puede invalidar ni arrojar dudas sobre la correlación o la relevancia de este gen para el lenguaje, sino que, en palabras de Marcus y Fisher (2003: 261), es otro ejemplo más de modificación de caminos previamente existentes (cfr. Fisher y Marcus 2006 para un desarrollo más extenso de tal idea).

4.9. Estudios recientes han mostrado que, en otros subtipos de SLI, *FOXP2* y su proteína son normales. ¿Invalida este hecho la correlación entre una versión defectuosa de *FOXP2* y los trastornos del lenguaje padecidos por KE y CS?

No la invalida de ningún modo. Recordemos que, desde una perspectiva genética y molecular, no hay duda alguna sobre la existencia de tal correlación en KE, por indirecto que sea el vínculo. Efectivamente, algunos estudios que han analizado la base molecular de otros subtipos de SLI diferentes al padecido por KE han concluido que esos otros subtipos, que son más comunes y genéticamente más complejos (no sometidos a un patrón fuerte de herencia mendeliana consistente en la alteración de un gen único, como en KE) y que no suelen ir asociados a los trastornos oro-faciales que provocan problemas articulatorios como los sufridos por los afectados de KE, no presentan ninguna correlación con una versión anómala de *FOXP2*, dado que las dos copias de este gen son funcionalmente correctas. A tal conclusión llegan, por ejemplo, Newbury *et alii* (2002), entre otros trabajos. Estos autores seleccionaron 43 familias con trastornos del lenguaje (un total de 210 personas) que forman parte de la muestra del *SLI Consortium*, y su conclusión consiste en que "In the absence of any mutation or association evidence to suggest otherwise, we must therefore conclude that *FOXP2* is unlikely to play a major role in the onset of autism or SLI [en subtipos diferentes al de KE; VML], de manera que "the role of *FOXP2* in speech and language disorders does not generalize to more common and genetically complex forms of language impairment within our SLIC cohort" (Newbury *et alii* 2002: 1324)[17].

Pero esto no significa negar la relación entre la versión anómala de *FOXP2* y los trastornos de la familia inglesa (y de CS); simplemente, supone rechazar que cualquier subtipo de SLI deba estar necesariamente motivado por un defecto en tal gen. Como escriben Newbury *et alii* (2002: 1320),

> The mutation identified in the KE family [...] cosegregates with the speech and language disorder in the KE pedigree. [...] Clearly, there is strong support for the role of chromoso-

---

transcription factors among the genes with modified expression levels in the human lineage is consistent with the suggestion that most differences between human and chimpanzee are largely due to changes on gene regulation" (Gilad *et alii* 2006: 244). Cfr. también el comentario de Nielsen (2006) sobre el significado del trabajo citado.

17 De todos modos, a pesar de la amplitud de la muestra seleccionada para su estudio, Newbury *et alii* (2002: 1324) señalan, en aras de la prudencia, que "it remains possible that *FOXP2* variations may be involved in specific and distinct forms of speech and language impairments not represented within our sample".

> me 7q31 in the etiology of both autism and language disorders. However, questions remain with regard to the relevance of *FOXP2* within more common and genetically complex forms of language impairment [...]

Por tanto, como estos autores reconocen, el carácter no anómalo de ninguna de las dos copias del citado gen en otras formas de SLI no provoca la invalidación de la correlación entre los trastornos de los miembros afectados de KE y la versión mutada del gen existente en ellos.

Recuérdese (cfr. nota 3) que el SLI recubre una categoría genérica que dista mucho de ser un fenómeno unitario, consistiendo más bien en una especie de cajón de sastre que incluye casos muy heterogéneos, únicamente aunados por la aparente imposibilidad de remitir los trastornos lingüísticos a una causa primaria de otro tipo que los explique. Teniendo esto en cuenta, la situación esperable es que diferentes tipos de SLI estén motivados por diferentes problemas: como exponen Benítez Burraco (2005a: 679) o Marcus (2003: 86), algunos de esos trastornos pueden deberse al deterioro de genes reguladores o principales, como es el caso de KE, mientras que otros trastornos pueden derivar de cualquier otro eslabón deteriorado de esa cascada genética (o de otra diferente), situado en un punto jerárquicamente más bajo. Por tanto, no se debe suponer que cualquier tipo de trastorno lingüístico deba estar provocado por la misma mutación, ni que el descubrimiento de la base molecular de un trastorno concreto pueda aplicarse automáticamente a cualquier otro (Marcus 2003: 86).

4.10. Si efectivamente *FOXP2* se correlaciona con el lenguaje, ¿por qué una copia defectuosa del gen no elimina el lenguaje completamente?

Las respuestas a algunas de las preguntas previas, así como el apartado 3, han mostrado que esta pregunta sería incorrecta en su misma formulación, al asumir una relación directa, de tipo 'uno-a-uno', entre un gen y un carácter. En otras palabras, la pregunta considera implícitamente que el lenguaje sería un rasgo monogénico puro, de modo que parte de la existencia de un gen único de la gramática o del lenguaje, cuya disfunción debería provocar una pérdida completa de la capacidad lingüística. Pero, como se expuso previamente, esa visión, que ciertamente está muy extendida, y que suele ser azuzada por titulares periodísticos sensacionalistas (cfr. Pinker 1994: 325-326 para unos ejemplos elocuentes al respecto), no tiene sustento alguno desde la perspectiva genética y molecular. Por otro lado, recordemos también que no es *FOXP2* quien causa en sí mismo los problemas, dado que es un gen regulador o maestro, sino que esos problemas más bien derivan de los efectos anómalos de *FOXP2* sobre otros genes.

4.11. Por qué los trastornos asociados a la mutación de *FOXP2* se restringen al cerebro si este gen es también decisivo para el desarrollo de otros órganos?

Como adelantó el apartado 2, *FOXP2* no sólo se expresa en el cerebro, sino que al tiempo lo hace también en zonas no relacionadas con el sistema nervioso, como son el corazón, el intestino y los pulmones, durante la embriogénesis. En todo caso, esta multiplicidad de tareas en lo que respecta a la expresión de un gen no debe considerarse como algo excepcional, sino como la situación usual, que rige en la misma medida para la mayor parte de genes.

Estos no se limitan a actuar sobre un único rasgo, sino sobre varios al tiempo, de manera que los genes suelen tener efectos fenotípicos sobre más de un carácter: tal fenómeno es conocido como pleitropía. También es usual el fenómeno contrario, consistente en que en el desarrollo de un único rasgo suelen intervenir varios o muchos genes al tiempo: poligenismo. Y, de hecho, la pleitropía no solamente se aplica a genes normales, sino también a los de tipo regulador: muchos de ellos efectúan tareas tan diferentes como *FOXP2*, ni siquiera limitadas a la embriogénesis (recuérdese que *FOXP2* se expresa también en diferentes tejidos del organismo adulto). Como exponen Marcus y Fisher (2003: 261) a partir de otros estudios, el gen *PAX6* (cfr. 3.2), además de su papel regulador en el proceso de desarrollo del ojo, también está decisivamente implicado en la formación del sistema nervioso central y de las glándulas endocrinas, así como en el control de variados procesos celulares, como proliferación o migración entre otros.

Tras estas consideraciones generales, y centrándonos en la pregunta, su respuesta no se conoce de manera exacta, aunque existen indicios que apuntan en una dirección concreta. Tengamos en cuenta que si un gen es defectuoso, pueden existir dos diferentes consecuencias con respecto a su proceso de traducción en una proteína: ese gen anómalo podría codificar una proteína igualmente anómala, o bien podría producir una proteína funcionalmente normal, no defectuosa, aunque en una cantidad o dosis insuficiente como para que la proteína efectúe su cometido de manera adecuada. Lai *et alii* (2001) se decantan por la segunda opción: basándose en los datos de su propio estudio y en otros estudios de diferentes trastornos en los que están implicados genes de la familia *FOX* que sugieren que esos trastornos derivan de una haplo-insuficiencia durante la embriogénesis, Lai *et alii* (2001: 522) afirman que "*FOXP2* haplo-insufficiency in the brain at a key stage of embryogenesis leads to abnormal development of neural structures that are important for speech and language".

Para entender tal afirmación, debemos tener presente que el genoma humano es diploide; una célula diploide es aquella que posee dos juegos de cromosomas, lo cual se traduce en la posesión de dos copias de cada gen, proveniente cada una de ellas de un progenitor. Por el contrario, 'haploide' implica que existe un juego único de cromosomas en cada célula, como sucede en los gametos o células sexuales, o, de manera más sorprendente, en los himenópteros macho, que surgen de huevos no fertilizados y que, por tanto, no tienen padre: todas las células del macho contienen un único juego de cromosomas, obtenido exclusivamente de la madre (frente a ello, las hembras son diploides, al surgir a partir de huevos fecundados; de ahí que la determinación sexual de los himenópteros se conozca como haplodiploidía). Pues bien, el subtipo de SLI sufrido por KE y CS convierte a los afectados en individuos heterocigóticos para ese gen, de modo que se altera vía mutación (KE) o translocación (CS) una de las dos copias. La posibilidad por la que se decantan Lai *et alii* (2001) consiste en que ese carácter heterocigótico podría reducir en los afectados a la mitad (o bien de manera significativa) la dosis usual de la proteína FOXP2 fabricada en condiciones normales, cuando las dos copias del gen son correctas. Y esa reducción podría no afectar al desarrollo del resto de órganos en que se expresa el gen, pero podría ser insuficiente como para garantizar el desarrollo cerebral o de las áreas concretas donde se expresa. Marcus y Fisher (2003: 261) sugieren una posibilidad adicional, consistente en que podrían existir de hecho alteraciones o cambios en el resto de órganos donde se expresa *FOXP2* (pulmones, intestinos y corazón), las cuales no hubieran podido ser apreciadas todavía.

4.12. Por tanto, a la luz de toda la discusión previa, ¿puede considerarse a *FOXP2* como 'el gen del lenguaje' o 'el gen de la gramática'?

Las respuestas previas muestran, desde diferentes ángulos, que la idea recogida en esta pregunta, entendida en el sentido de considerar a *FOXP2* el gen responsable del lenguaje o de la gramática, no es posible en absoluto. Un genetista, o alguien mínimamente informado sobre genética o biología molecular, difícilmente podría usar denominaciones de ese estilo. No podría existir un gen único para el lenguaje, del mismo modo en que tampoco existe un gen único para ningún otro órgano ni estructura, ni en el plano fisiológico ni en el cognitivo. Las siguientes palabras de Bateson (2001: 157) se aplican perfectamente al caso tratado aquí: "A disconnected wire can cause a car to break down, but this does not mean that the wire by itself is responsible for making the car move".

Por otro lado, el tipo de afirmaciones del estilo de 'el gen de la gramática' o 'el gen del lenguaje' nunca ha sido expresado ni asumido por los autores inscritos en el innatismo. Por ejemplo, Gopnik *et alii* (1997: 113) son muy claros al respecto:

> The pattern of familial aggregation in the English-speaking multigenerational family reported on his paper [familia KE; VML] is particularly interesting because it is consistent with the hypothesis of genetic etiology by autosomal dominant transmission. However, even if it were unambiguously established that the familial language disorder we are concerned with was linked to an autosomal dominant gene, this would not mean that the single gene was solely responsible for language development in controls. It is clear that in any complex system a malfunction in one part of the system may have extensive consequences for the whole system.

FOXP2 es solamente un elemento integrante de una cascada muy compleja, conformada por múltiples genes dispuestos en una organización jerárquica, si bien no todos teniendo un papel vinculado con el lenguaje. Como se señaló antes, la condición de gen regulador de *FOXP2* invita automáticamente a pensar que su papel es especial, comandando esa cascada o estando en su defecto muy cerca de su cima, si bien en la actualidad se desconoce en qué consiste exactamente tal papel, así como la función exacta de la proteína que codifica (aunque, como vimos, hay sospechas más que fundadas sobre la función general que podría cumplir).

Por ello, no puede denominarse como 'el gen del lenguaje' (cfr. Marcus y Fisher 2003: 262), ni se debería tampoco considerar como un gen del lenguaje ni de la gramática, sino que, según las evidencias existentes, es un gen que controla otros muchos genes, algunos de los cuales sí están relacionados con el lenguaje en diferentes vertientes (de ahí los diferentes efectos). Pero es obvio que hasta que no se llegue a conocer la organización jerárquica de la que forma parte (y hasta ese momento podría pasar mucho tiempo), no se podrán dar respuestas a los interrogantes ahora desconocidos.

A pesar de ello, se puede afirmar rotundamente, según todo lo discutido previamente, que *FOXP2* tiene un papel relevante con respecto al desarrollo del lenguaje, presentando vínculos (por indirectos que sean) con este rasgo cognitivo, dada la correlación inequívoca entre la alteración de un alelo del gen y los trastornos producidos en la familia KE. Por ello, su hallazgo supone una clara evidencia de una base genética para el lenguaje humano, siendo el único caso conocido hasta ahora de una correlación manifiesta (aunque indirecta)

entre un gen (en su vertiente anómala) y el lenguaje. Como afirma Benítez Burraco (2005b: 39), es muy significativo que todas las zonas cerebrales en las que se expresa este gen sean regiones implicadas en alguna medida en el lenguaje. Sin embargo, retomando el contenido de la introducción de este trabajo, tal hallazgo no debería sorprender, sino que confirma lo que dictaba el sentido común: nuestro sistema comunicativo no está situado en un limbo de tipo cultural frente a la comunicación del resto de especies, sino que comparte con ellas una base biológica completamente esperable.

4.13. Finalmente, dado que *FOXP2* muestra la existencia de una base genética para el lenguaje, ¿debería considerarse este gen como la 'evidencia definitiva', esto es, como la verdaderamente probatoria del carácter innato del lenguaje?

La necesidad de valorar en su justa medida el significado de *FOXP2* se extiende también, a mi juicio, y de manera no menos importante, a lo que plantea esta pregunta: el descubrimiento de este gen no debe tomarse como la 'evidencia definitiva' del carácter innato del lenguaje, ni como un aspecto intrínsecamente más probatorio que el resto de evidencias que apuntan a un sustrato biológico para el lenguaje. Sin embargo, si *FOXP2* goza de un estatus tan especial, y ha sido tan amplísimamente discutido, es por la creencia muy extendida de que solamente el nivel genético puede justificar el carácter innato de un rasgo. De ahí que la visión usual al respecto (y me refiero incluso a la visión científica) equipare férreamente los niveles genético e innato.

La razón de tal equiparación deriva del surgimiento de la 'síntesis evolutiva', que integró las ideas de Darwin y Mendel en un marco unitario, y que dio lugar al neo-darwinismo, que se ha erigido en la concepción biológica imperante. A pesar de su innegable importancia, algunos efectos derivados de la síntesis evolutiva no fueron deseables; el principal consiste en que originó el gencentrismo o dictadura de los genes, una visión caracterizada por centrarse exclusivamente en los genes y secuencias de DNA (cfr. Jablonka y Lamb 2005: cap. 1 para los detalles de esta historia). Tal óptica impregnó toda la concepción evolutiva, de manera que la evolución se suele considerar como un mero cambio en la frecuencia génica. En concreto, según esa visión, los organismos tienen variaciones, algunas de ellas producen diferencias en eficacia biológica o *fitness*, y algunas de esas variaciones son heredables. Pero, como señalan Griffiths y Gray (2001: 195), puesto que las variaciones no heredables no tienen papel alguno a efectos de la selección natural, y puesto que el mecanismo de herencia se considera como puramente genético, de ahí deriva que la herencia se suela ver solamente en términos de genes y secuencias de DNA, y la evolución, de manera correspondiente, se considere como meros cambios en las frecuencias de genes alternativos. Esto provocó que se otorgara a los genes un poder directivo especial por parte del neo-darwinismo, si no único, y de aquí resulta esa identificación estricta entre lo genético y lo innato que ha impregnado e impregna el pensamiento biológico: un rasgo sería innato solamente si reside en el nivel genético. Esta asunción es la que ha conducido a nociones como *blueprint* o programa genético, según las que los organismos son un mero producto especificado de antemano en un plan director (los genes).

Sin embargo, esta concepción, resumida en el predominio absoluto del material genético, está siendo cuestionada y alterada por diferentes corrientes biológicas, como las Ciencias de la Complejidad (cfr. Goodwin 1994 y Kaufmann 1995 como referencias clásicas, y Solé y

Goodwin 2000 como panorámica en el ámbito biológico), los sistemas de herencia de Eva Jablonka y Marion Lamb (cfr. Jablonka y Lamb 1995, 2005) o la Teoría de los Sistemas de Desarrollo (cfr. Oyama 1985 y Oyama *et alii* eds. 2001). Aunque tales aproximaciones parten de diferentes premisas y tienen diferentes perspectivas, todas ellas coinciden plenamente en su rechazo al gencentrismo neo-darwinista, defendiendo que una óptica puramente genética es claramente insuficiente como para poder dar cuenta de los organismos, siendo necesario considerar otros procesos y, en especial, otros tipos de factores que son heredables además de los genéticos. Son precisamente estos otros factores los que enfatizan las corrientes señaladas, con el objetivo de situarlos al mismo nivel que los factores genéticos; en otras palabras, la herencia supone más que genes, de manera que la noción neo-darwinista de herencia, puramente genética, es demasiado restringida. Tal situación es perfectamente reflejada por Jablonka y Lamb (2005: 1) cuando escriben que "biological thinking about heredity is undergoing a revolutionary change. What is emerging is a new synthesis, which challenges the gene-centered version of neo-Darwinism that has dominated biological thought for the last fifty years".

La formulación más representativa sobre la necesidad de no identificar las nociones de genético e innato es la 'tesis de paridad', según la que "genes and other material causes are on a par" (Griffiths y Knight 1998: 254). Esta tesis, verdadero eje de la Teoría de los Sistemas de Desarrollo, supone el rechazo a otorgar un estatus de privilegio a los genes, ni en el nivel formativo ni en el informativo: ninguna influencia es suficiente para un fenómeno, sino que todas ellas deben tener un estatus paralelo para que el proceso de desarrollo sea exitoso. Por ello, un rasgo innato es el producto de una interacción muy compleja entre muchos recursos heterogéneos, algunos de ellos genéticos, pero otros no genéticos. En otras palabras, según la teoría mencionada, el desarrollo debe contemplarse como un proceso determinado de manera conjunta por múltiples causas, por lo que no es factible diferenciar entre causas primeras o esenciales (las genéticas) y otras que gozan de un estatus secundario, de mero apoyo, postura ésta central al dogma neo-darwinista. Frente a este marco, las corrientes antes citadas defienden que bastantes de los factores no genéticos que contribuyen (en pie de igualdad con los genes) al desarrollo pueden heredarse, incluyendo los sistemas de marcado de cromatina, estructuras cromosómicas, citoplásmicas y metabólicas o membranas celulares, además de recursos extracelulares, como la matriz celular, huellas químicas en el útero, señales de desarrollo y del entorno, o factores conductuales (cfr. Jablonka y Lamb 2005 para una panorámica). Todos estos factores conforman los sistemas de herencia extendidos. Tal concepción supone, por ello, que los fenómenos ignorados o marginados en las concepciones genocéntricas son colocados al mismo nivel que los factores genéticos. Desde tal perspectiva, un rasgo innato sería simplemente una propiedad determinada a aparecer de manera robusta y fiable en cierto punto del proceso de desarrollo de cualquier miembro de una especie, con independencia de los fundamentos de su desarrollo, que pueden ser genéticos, pero también de otros tipos.

Esta concepción que rechaza el gencentrismo ha sido recientemente puesta sobre el tapete en el ámbito lingüístico por el Programa Minimalista, modelo que, de manera plenamente acorde con los marcos biológicos señalados, propugna una rebaja del papel de los genes; en este caso, de la dotación genética para el lenguaje (cfr. Lorenzo y Longa 2003b sobre esta cuestión y sobre sus profundas implicaciones). Como es bien sabido, en los modelos generativos previos (especialmente, en el modelo GB), el fundamento del carácter

innato del lenguaje se basaba en principios específicos del lenguaje remitidos directamente a los genes, identificando de ese modo, en la línea usual, lo genético y lo innato. Por el contrario, el minimalismo plantea la tesis de inespecificidad de la facultad del lenguaje: tal facultad se contempla como un medio óptimo o perfecto de unión entre los sistemas limítrofes a los que sirve de puente o unión (Articulatorio-Perceptivo y Conceptual-Intencional), en el sentido de que los mecanismos de la facultad del lenguaje no son disonantes con los mecanismos de los sistemas limítrofes, sino que están en correspondencia directa con ellos. Por tanto, 'óptimo' o 'perfecto' equivale a la unión más sencilla posible entre las interfaces de sonido y de significado. Es en este sentido en el que según Chomsky (2000: 76), "El lenguaje es una solución óptima a las condiciones de legibilidad", impuestas por los dos sistemas externos o limítrofes. Por tanto, frente a la visión previa según la que los principios de la facultad del lenguaje eran específicos de dominio, puramente gramaticales, el rasgo central del minimalismo consiste en el carácter inespecífico de tales principios: estos han pasado a reinterpretarse, desde su motivación gramatical específica, como mecanismos vinculados con o exigidos por los niveles de interfaz, o bien a basarse en razones de necesidad conceptual; en ninguno de los casos condiciones específicamente gramaticales. Eso supone que los mecanismos sin otra justificación que la puramente gramatical postulados por los modelos previos se consideran en el minimalismo como imperfecciones (Chomsky 2000), elementos no directamente legibles o interpretables por las interfaces con los sistemas limítrofes. Dada la tesis de inespecificidad, en el Programa Minimalista esa estructura altamente específica de conocimiento lingüístico inicial, y remitida a los genes, debe reemplazarse por otra en la que el estado inicial debería estar libre de cualquier atisbo o residuo puramente gramatical.

Lo dicho supone que el minimalismo rechaza esa equiparación estricta entre los niveles genético e innato: el lenguaje sigue considerándose como un rasgo innato, pero no es necesario ya enfatizar ni centrarse en el nivel genético. En esta línea, Chomsky (2005: 6) señala tres componentes del crecimiento del lenguaje en el individuo: dotación genética, experiencia y principios no específicos al lenguaje. Pues bien, la tesis planteada por el minimalismo supone, dada esa inespecificidad de la facultad del lenguaje, que "we need no longer assume that the means of generating structured expressions are highly articulated and specific to language (Chomsky 2005: 8). Y esto significa "shifting the burden of explanation from the first factor, the genetic endowment, to the third factor, language-independent principles of data processing, structural architecture, and computational efficiency" (Chomsky 2005: 9). De este modo, una propiedad determinada de la gramática puede seguir siendo considerada innata aunque no responda a una instrucción gramatical específica a partir de una especificación genética, del mismo modo en que, según la visión alternativa al neo-darwinismo gencentrista, cualquier rasgo puede ser innato aunque no responda a una instrucción específica derivada de una base genética. Esto supone que los rasgos innatos no se tratan como genotípicos, sino como fenotípicos: lo innato es la propiedad, pero no necesariamente la base de su desarrollo (sobre estos aspectos, cfr. Longa y Lorenzo en prensa).

Es en el sentido expuesto en el que, a mi juicio, el descubrimiento de *FOXP2* no debe contemplarse como la evidencia definitiva del carácter innato del lenguaje (lo cual supondría seguir equiparando el nivel genético y el nivel innato, o el menos defender una primacía del primero para dar cuenta del segundo), sino que debería tomarse como una más de las diferentes evidencias que apuntan en conjunto a un sustrato biológico, innato, para el lenguaje

humano. En conclusión, según la perspectiva minimalista, también habría que aplicar, en el sentido mencionado, la tesis de paridad a *FOXP2*.

Referencias bibliográficas

Abrahams, P. (2002): *The atlas of the human body*. Amber Books. Cito por la trad. de F. Arenal, *Atlas del cuerpo humano*. Madrid, Libsa, 2004.

Anderson, S. (2004): *Doctor Dolittle's delusion. Animals and the uniqueness of human language*. New Haven, Yale University Press.

Bateson, P. (2001): "Behavioral development and Darwinian evolution". En Oyama, S., Griffiths, P. y R. Gray (eds.): págs. 149-166.

Benítez Burraco, A. (2005a): "*FOXP2*: del trastorno específico a la biología molecular del lenguaje. I. Aspectos etiológicos, neuroanatómicos, neurofisiológicos y moleculares", *Revista de Neurología*, 40/11, págs. 671-682.

Benítez Burraco, A. (2005b): "*FOXP2*: del trastorno específico a la biología molecular del lenguaje. II. Implicaciones para la ontogenia y la filogenia del lenguaje", *Revista de Neurología*, 41/1, págs. 37-44.

Bishop, D. (2001): "Genetic and environmental risks for specific language impairment in children", *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. B. Biological Sciences*, 356, págs. 369-380.

Chomsky, N. (2000): "Minimalist inquiries: The framework". En Martin, R., Michaels, D. y J. Uriagereka (eds.), *Step by step. Essays on minimalist syntax in honor of Howard Lasnik*. Cambridge, MA, MIT Press, págs. 89-155. Cito por la trad. de V.M. Longa, "Indagaciones minimalistas: el marco", *Moenia*, 5, 1999, págs. 69-126.

Chomsky, N. (2005): "Three factors in language design", *Linguistic Inquiry*, 36/1, págs. 1-22.

Dawkins, R. (1989): *The selfish gene*. 2ª ed. revisada. Oxford, Oxford University Press. Cito por la trad. de J. Robles y J. Tola, *El gen egoísta. Las bases biológicas de nuestra conducta*. Barcelona, Salvat, 1993.

Dennett, D. (1995): *Darwin's dangerous idea*. New York, Simon and Schuster. Trad. de C. Pera, *La peligrosa idea de Darwin*. Barcelona, Galaxia-Gutenberg y Círculo de Lectores, 1999.

Diamond, J. (1992): *The third chimpanzee: The evolution and future of the human animal*. New York, Harper Collins. Trad. de M. Corniero, *El tercer chimpancé. Evolución y futuro del animal humano*. Madrid, Espasa-Calpe, 1994.

Elman, J., Bates, E., Johnson, M., Karmiloff-Smith, A., Parisi, D. y K. Plunkett (1996): *Rethinking innateness: A connectionist perspective on development*. Cambridge, MA, MIT Press.

Enard, W., Przeworski, M., Fisher, S., Lai, C., Wiebe, V., Kitano, T., Monaco, A. y S. Pääbo (2002): "Molecular evolution of *FOXP2*, a gene involved in speech and language", *Nature*, 418, págs. 869-872.

Fisher, S. (2005): "Dissection of molecular mechanisms underlying speech and language disorders", *Applied Psycholinguistics*, 26, págs. 111-128.

Fisher, S. y G. Marcus (2006): "The eloquent ape: Genes, brains and the evolution of language", *Nature Reviews / Genetics*, 7/1, págs. 9-20.

Fisher, S., Vargha-Khadem, F., Watkins, K., Monaco, A. y M. Pembrey (1998): "Localization of a gene implicated in a severe speech and language disorder", *Nature Genetics*, 18, págs. 168-170.

Gilad, Y., Oshlack, A., Smyth, G.K., Speed, T.P. y K.P. White (2006): "Expression profiling in primates reveals a rapid evolution of human transcription factors", *Nature*, 440, págs. 242-245.

Goodwin, B. (1994): *How the leopard changed its spots. The evolution of complexity*. New York, Charles Scribner's Sons. Trad. de A. García, *Las manchas del leopardo. La evolución de la complejidad*. Barcelona, Tusquets, 1998.

Gopnik, M. (1990): "Feature-blind grammar and dysphasia", *Nature*, 344, pág. 715.

Gopnik, M. (ed.) (1997): *The inheritance and innateness of grammars*. New York, Oxford University Press.

Gopnik, M. y M. Crago (1991): "Familial aggregation of a developmental language disorder", *Cognition*, 39, págs. 1-50.

Gopnik, M., Dalalakis, J., Fukuda, S.E. y S. Fukuda (1997): "The biological basis of language: Familial language impairment". En Gopnik, M. (ed.): págs. 111-140.

Gould, J. y P. Marler (1987): "Learning by instinct", *Scientific American*, 256, págs. 74-85. Reimpreso en Lust, B. y C. Foley (eds.): *First language acquisition. The essential readings*. Malden, MA y Oxford, Blackwell, págs. 190-207.

Griffiths, P. y R.D. Gray (2001): "Darwinism and developmental systems". En Oyama, S., Griffiths, P. y R.D. Gray (eds.): págs. 195-218.

Griffiths, P. y R. Knight (1998): "What is the developmentalist challenge?", *Philosophy of Science*, 65, págs. 253-258.

Guasti, Mª.T. (2002): *Language acquisition. The growth of grammar*. Cambridge, MA, MIT Press.

Hauser, M., Chomsky, N. y W.T. Fitch (2002): "The faculty of language: What is it, who has it, and how did it evolve?", *Science*, 298, págs. 1569-1579.

Hauser, M. y W.T. Fitch (2003): "What are the uniquely human components of the language faculty?". En Christiansen, M. y S. Kirby (eds.), *Language evolution*. New York, Oxford University Press, págs. 158-181.

Hurst, J.A., Baraitser, M., Auger, E., Graham, F. y S. Norell (1990): "An extended family with a dominantly inherited speech disorder", *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32/4, págs. 352-355.

Jablonka, E. y M.J. Lamb (1995): *Epigenetic inheritance and evolution: The Lamarckian dimension*. Oxford, Oxford University Press.

Jablonka, E. y M.J. Lamb (2005): *Evolution in four dimensions. Genetic, epigenetic, behavioral, and symbolic variation in the history of life*. Cambridge, MA, MIT Press.

Jacob, F. (1970): *La logique du vivant. Une histoire de l'hérédité*. Paris, Gallimard. Cito por la trad. de J. Senent y Mª.R. Soler, *La lógica de lo viviente. Una historia de la herencia*. Barcelona, Tusquets, 1999.

Jacob, F. (1977): "Evolution and tinkering", *Science*, 196, págs. 1161-1166.

Jacob, F. (1997): *La souris, la mouche et l'homme*. Paris, Odile Jacob. Cito por la trad. de A. Martínez, *El ratón, la mosca y el hombre*. Barcelona, Crítica, 1998.

Kaufmann, S. (1995): *At home in the universe. The search for the laws of self-organization and complexity*. New York, Oxford University Press.

Karmiloff-Smith, A. (1992): *Beyond modularity. A developmental perspective on cognitive science*. Cambridge, MA, MIT Press. Cito por la trad. de J.C. Gómez y M. Núñez, *Más allá de la modularidad. La ciencia cognitiva desde la perspectiva del desarrollo*. Madrid, Alianza, 1994.

Lai, C., Fisher, S., Hurst, J., Levy, E., Hodgson, S., Fox, M., Jeremiah, S., Povey, S., Jamison, D., Green, E., Vargha-Khadem, F. y A. Monaco (2000): "The SPCH1 region on human 7q31: Genomic characterization of the critical interval and localization of translocations associated with speech and language disorder", *American Journal of Human Genetics*, 67, págs. 357-368.

Lai, C., Fisher, S., Hurst, J., Vargha-Khadem, F. y A. Monaco (2001): "A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder", *Nature*, 413, págs. 519-523.

Leonard, L. (1998): *Children with Specific Language Impairment*. Cambridge, MA, MIT Press.

Lieberman, P. (2000): *Human language and our reptilian brain: The subcortical bases of speech, syntax, and thought*. Cambridge, MA, Harvard University Press.

Longa, V.M. y G. Lorenzo (en prensa): "What about a (really) minimalist theory of language acquisition?", *Linguistics*.

Lorenzo, G. y V.M. Longa (2003a): *Homo Loquens. Biología y evolución del lenguaje*. Lugo, Tris Tram.

Lorenzo, G. y V.M. Longa (2003b): "Minimizing the genes for grammar. The Minimalist Program as a biological framework for the study of language", *Lingua*, 113/7, págs. 643-657.

Marcus, G. (2003): *The birth of the mind. How a tiny number of genes creates the complexities of human thought*. New York, Basic Books. Cito por la trad. de J. Soler, *El nacimiento de la mente. Cómo un número pequeñísimo de genes crea las complejidades del pensamiento humano*. Barcelona, Ariel, 2005.

Marcus, G. y S. Fisher (2003): "*FOXP2* in focus: what can genes tell us about speech and language?", *Trends in Cognitive Science*, 7/6, págs. 257-262.

Mellars, P. (2002): "Archaeology and the origins of modern humans: European and African perspectives". En Crow, T.J. (ed.): *The speciation of Modern Homo sapiens*. London, The British Academy, págs. 31-47. Cito por la trad. de N. Cases, A. Martínez y L. Ríos, "Arqueología y los orígenes de los humanos modernos: perspectiva europea y africana". En Crow, T.J. (ed.): *La especiación del Homo sapiens moderno*. Madrid, Triacastela, 2005, págs. 45-62.

Mosterín, J. (2006): *La naturaleza humana*. Madrid, Espasa Calpe.

Nature Neuroscience (2001): "Editorial. In search of language genes", *Nature Neuroscience* 4/11, pág. 1049.

Netter, F.H. (1996): *Atlas of human anatomy*. Summit, NJ, Ciba-Geigy Corporation. Cito por la trad. de V. Götzens, *Atlas de anatomía humana*. Barcelona: Ciba-Geigy y Masson, 1996.

Newbury, D., Bonora, E., Lamb, J., Fisher, S., Lai, C., Baird, G., Jannoun, L., Slonims, V., Stott, C., Merricks, M., Bolton, P., Bailey, A., Monaco, A. e International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (2002): "*FOXP2* is not a major susceptibility gene for autism or specific language impairment", *American Journal of Human Genetics*, 70, págs. 1318-1327.

Nielsen, R. (2006): "Difference of expression", *Nature*, 440, pág. 161.

Oyama, S. (1985): *The ontogeny of information: Developmental systems and evolution*. Cambridge, Cambridge University Press. Hay 2ª ed. revisada, Durham, NC, Duke University Press, 2000.

Oyama, S., Griffiths, P. y R.D. Gray (eds.) (2001): *Cycles of contingencies. Developmental systems and evolution*. Cambridge, MA, MIT Press.

Pinker, S. (1994): *The language instinct. How the mind creates language*. New York, William Morrow. Cito por la trad. de J.M. Igoa, *El instinto del lenguaje. Cómo crea el lenguaje la mente*. Madrid, Alianza, 1995.

Pinker, S. (2002): *The blank slate*. New York, Penguin. Trad. de R. Filella, *La tabla rasa. La negación moderna de la naturaleza humana*. Barcelona, Paidós, 2003.

Rice, M. (ed.) (1996): *Toward a genetics of language*. Mahwah, NJ, Lawrence Erlbaum.

Ridley, M. (2003): *Nature via nurture. Genes, experience, and what makes us humans*. New York, Harper Collins. Trad. de T. Carretero e I. Cifuentes, *Qué nos hace humanos*. Madrid, Taurus.

Sampedro, J.L. (2002): *Deconstruyendo a Darwin. Los enigmas de la evolución a la luz de la nueva genética*. Barcelona, Crítica.

Smith, N. (1999): *Chomsky. Ideas and ideals*. Cambridge, Cambridge University Press. Cito por la trad. de I. Fuentes, *Chomsky. Ideas e ideales*. Madrid, Cambridge University Press, 2001.

Sole, R. y B. Goodwin (2000): *Signs of life. How complexity pervades biology*. New York, Basic Books.

Stromswold, L. (2001): "The heritability of language: A review and metaanalysis of twin, adoption, and linkage studies", *Language*, 77/4, págs. 647-723.

Tattersall, I. (1998): *Becoming human: Evolution and human uniqueness*. New York, Harcourt Brace. Trad. de J. Solé, *Hacia el ser humano. La singularidad del hombre y la evolución*. Barcelona, Península, 1998.

Tattersall, I. (2002): "The case for saltational events in human evolution". En Crow, T.J. (ed.), *The speciation of Modern Homo sapiens*. London, The British Academy, págs. 49-59. Trad. de N.

Cases, A. Martínez y L. Ríos, "Los sucesos saltacionistas en la evolución humana". En Crow, T.J. (ed.): *La especiación del Homo sapiens moderno*. Madrid, Triacastela, 2005, págs. 63-74.

Tomblin, B. (1997): "Epidemiology of Specific Language Impairment". En Gopnik, M. (ed.): págs. 91-110.

Van der Lely, H. y L. Stollwerck (1996): "A grammatical specific language impairment in children: An autosomal dominant inheritance?", *Brain and Language*, 52/3, págs. 484-504.

Vargha-Khadem, F., Watkins, K., Alcock, K., Fletcher, P. y R. Passingham (1995): "Praxic and nonverbal cognitive deficits in a large family with a genetically transmitted speech and language disorder", *Proceedings of the National Academy of Sciences of USA*, 92, págs. 930-933.

Waddington, C.H. (1957): *The strategy of the genes*. London, Allen and Unwin.