

„Małpa była Pańskim przodkiem ze strony dziadka, czy też może babki...?” – spytano Tomasza Huxleya, jednego z pierwszych gorących zwolenników idei Darwina. Współczesne porównania sekwencji pojedynczych genów małp i człowieka wyjaśniły kwestie pokrewieństwa – naszymi najbliższymi krewnymi są szympansy.

Oceniono też, że ostatni wspólny przodek (OWP) naszych gatunków żył 4–6 milionów lat temu – „przedwczoraj” w ewolucyjnej skali czasu.

Dzięki porównaniu całych genomów tych organizmów być może uda się dowiedzieć, które geny i białka odpowiadają za człowieczeństwo. 10 grudnia 2003 roku ukończono wstępną wersję genomu szympansa. Różnica między sekwencjami kodującymi białka człowieka i szympansa wynosi zaledwie 1,2–1,7% (ponieważ różne sekwencje DNA mogą kodować identyczne białka, nasze białka różnią się mniej). Dla porównania, człowiek–mysz to około 15%. Ale jedynie 1,5% naszego genomu koduje białka. Reszta z 3 miliardów par zasad to odcinki strukturalne (niezbędne np. do utrzymania prawidłowego kształtu chromosomów), odcinki odpowiedzialne za regulację działania genów i tak zwany śmieciowy DNA (którego funkcji nie znamy lub jej nie posiada).

W całym genomie mamy z szympansem 97–98% identycznych nukleotydów. Różnica jest większa, jeśli idzie o fragmenty DNA, które mają tylko szympanse albo tylko ludzie. Około 4% naszego genomu to odcinki, które jeden z gatunków uzyskał, albo drugi stracił po oddzieleniu się od OWP. Do sprawdzenia, czy źródłem różnicy jest wstawienie nowej sekwencji, czy wypadnięcie starej, posłuży sekwencja genomu organizmu, który wcześniej oddzielił się od linii wiodącej do szympansa i człowieka (rys. 1). Wybrano do tego makaka – najbliższe człowiekowi zwierzę laboratoryjne. Projekt sekwencjonowania jego genomu rozpoczął się pod koniec 2003 roku.

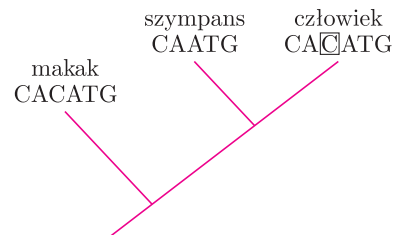
Jeden z genów występujących tylko u szympansa koduje enzym odpowiedzialny za powstawanie kwasu N-glikoneuraminidowego (Neu5Gc), który m.in. bierze udział w komunikacji między komórkami. Występuje on u wszystkich naczelnych w komórkach większości narządów – z wyjątkiem mózgu, gdzie gen ten jest wyłączany. Ludzki gen został unieczynniony mutacją i w naszym organizmie nie ma Neu5Gc. Oszacowano, że mutacja zaszła 2,1–2,2 miliona lat temu, co przypada na początek okresu gwałtownego rozwoju mózgu naszych przodków.

Poszukiwanie genów, które doznały ewolucyjnego przyspieszenia w ciągu ostatnich 5 milionów lat, zwróciło uwagę na geny receptorów węchowych. Są one największą rodziną genów u ssaków (ponad 1000 genów). U człowieka ponad 60% tych sekwencji to tzw. pseudogeny – czyli geny nieaktywne. U myszy stanowią one tylko około 20%, u małp naczelnych 28–36%. Od czasu rozdzielenia się linii małp i człowieka mutacje w ludzkich genach receptorów węchu gromadziły się 4 razy szybciej niż u innych ssaków, co prawdopodobnie wynika z mniejszej zależności ludzi od zmysłu węchu.

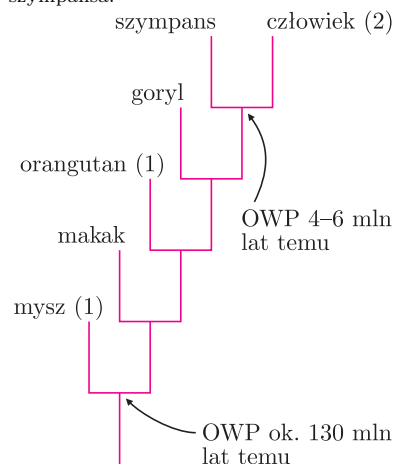
W podobny sposób zauważono gen FOXP2, kodujący białko regulujące działanie wielu genów. Jest ono niemal identyczne u myszy, szympansa i człowieka. Dwa z trzech aminokwasów różniących białka człowieka i myszy zmieniły się po rozdzieleniu linii prowadzących od OWP do szympansa i człowieka (rys. 2).

FOXP2 zidentyfikowano również niezależnie jako źródło problemu rodziny KE z Wielkiej Brytanii. Jej członkowie, ludzie inteligentni i nie upośledzeni umysłowo, cierpią na zaburzenia artykulacji i nie są w stanie nauczyć się gramatyki języka, mimo braku problemów z jego rozumieniem. Powoduje to mutacja wyłączająca FOXP2.

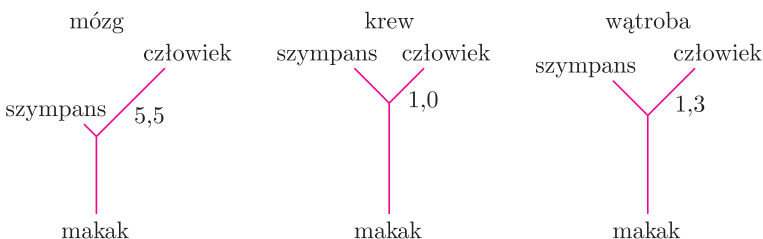
Fascynujące wyniki analiz aktywności genów w różnych tkankach człowieka, szympansa i makaka przedstawia rysunek 3.



Rys. 1 Dwie sekwencje różnią się jednym nukleotydem. Aby stwierdzić, czy zaznaczona cytozyna została wstawiona w sekwencję człowieka, czy też wypadła z sekwencji szympansa, należy porównać ją z sekwencją DNA organizmu, który wcześniej oddzielił się od linii prowadzącej do człowieka i szympansa. Porównanie wskazuje, że badany nukleotyd wypadł z sekwencji szympansa.



Rys. 2 (za *Nature* 2002 vol. 418 p. 869) Zaznaczenie zmian aminokwasów w białku FOXP2 między myszą a człowiekiem. W ciągu około 130 milionów lat, które dzielą przodka myszy i przodków człowieka i szympansa, w białku FOXP2 zaszła jedna zmiana aminokwasu (inna, pojedyncza zmiana zaszła również u orangutana). W ciągu zaledwie 4–6 milionów lat, jakie dzielą nas od OWP człowieka i szympansa, w linii prowadzącej do *Homo sapiens* zaszły dwie zmiany w FOXP2. Mutacje te zmieniają charakter białka.



Rys. 3 (za *Science* 2002 vol. 296 p. 341) Porównanie względnych różnic w aktywności genów w trzech tkankach człowieka, szympansa i makaka. Im dłuższe linie łączące organizmy, tym więcej różnic obserwowano w aktywności genów między tymi organizmami. Liczby przedstawiają stosunek wielkości zmian między człowiekiem i szympansem (1 oznacza brak różnic). Najwięcej zmian aktywności genów obserwowano w mózгах.

Olbrzymie genetyczne podobieństwo ludzi i szympanców skłoniło niektórych uczonych do zasugerowania zmian w systematyce naczelnych

i stworzenia jednego rodzaju *Pan* z trzema gatunkami: *Pan troglodytes* (szympan), *Pan paniscus* (bonobo) i *Pan homo* (człowiek).

Anna LORENC, Jarek BRYK