

# Epsko potovanje genov

**Genom in epigenom** Ta zakladnica bo omogočila razumevanje ovinkov, ki so jih ubirali naši geni – Sodobni človek, neandertalci in denisovci

Verjamem, da si vsak človek vsaj enkrat v življenju zastavi prastara vprašanja, ki se tičejo njegovega obstoja. Kako smo ljudje postali to, kar smo? Od kod izviramo? Kam gremo?

ELENA BUŽAN

Taka vprašanja – zaradi občutka nemoči, ki nam ga povzročajo – pogosto poskušamo secirati do te mere, da se jih nekako le lahko lotimo, čeprav s tem, ko poskušamo najti odgovore na bolje definirana (pod)vprašanja, velikokrat izgubimo celoto. A tako deluje pridobivanje novih znanstvenih spoznanj.

V znanosti z ustaje nimimethodami analiziramo procese in dogajanja okrog nas in v nas, poskušamo jih razložiti do potankosti, trudimo se povezati trenutna dogajanja s preteklostjo in napovedati, kaj bo sledilo obstoječemu dogajanju. Naloga znanosti je najti odgovore, podpre z znanstveno metodo in eksperimentalnimi dejstvi.

Poskusimo torej na zastavljena vprašanja odgovoriti s spoznanji biologije, znanosti o življenju, in predvsem njene veje, genetike, ki lahko še najbolj pojasni našo evolutijsko pot.

## Razumevanje evolucije neandertalcev

Na začetku 19. stoletja so v jami pri naseju Engis v Belgiji odkrili prve ostanke fosilnega človeka, ki naj ne bi pripadal vrsti *Homo sapiens* (umni človek). Nekaj desetletij kasneje, leta 1856, so bile v jami doline Neander v Nemčiji odkrite nenavadno močne fosilne kosti do tedaj še neznanе človeške vrste. Ker so jih našli skupaj s kostmi izumrlih živali, so raziskovalci zaključili, da so kosti najdenega fosilnega človeka zelo stare in je vrsta žive la v daljni preteklosti. Odkritje je pripeljalo do živahnih razprav in poimenovanja nove fosilne človeške vrste *Homo neanderthalensis*. Arheologi so bili v tistem času prepričani, da je vrsta izumrla pred približno 40 tisoč leti in da je z njenim izumrtjem izgubil tudi njen genetski sklad.

Preobrat v razumevanju evolucije neandertalcev in posledično tudi sodobnega človeka se je začel pred več kot 60 leti z odkritjem molekule DNK, ki tvori našo dednino, in na njej temelječimi genetskimi raziskavami.

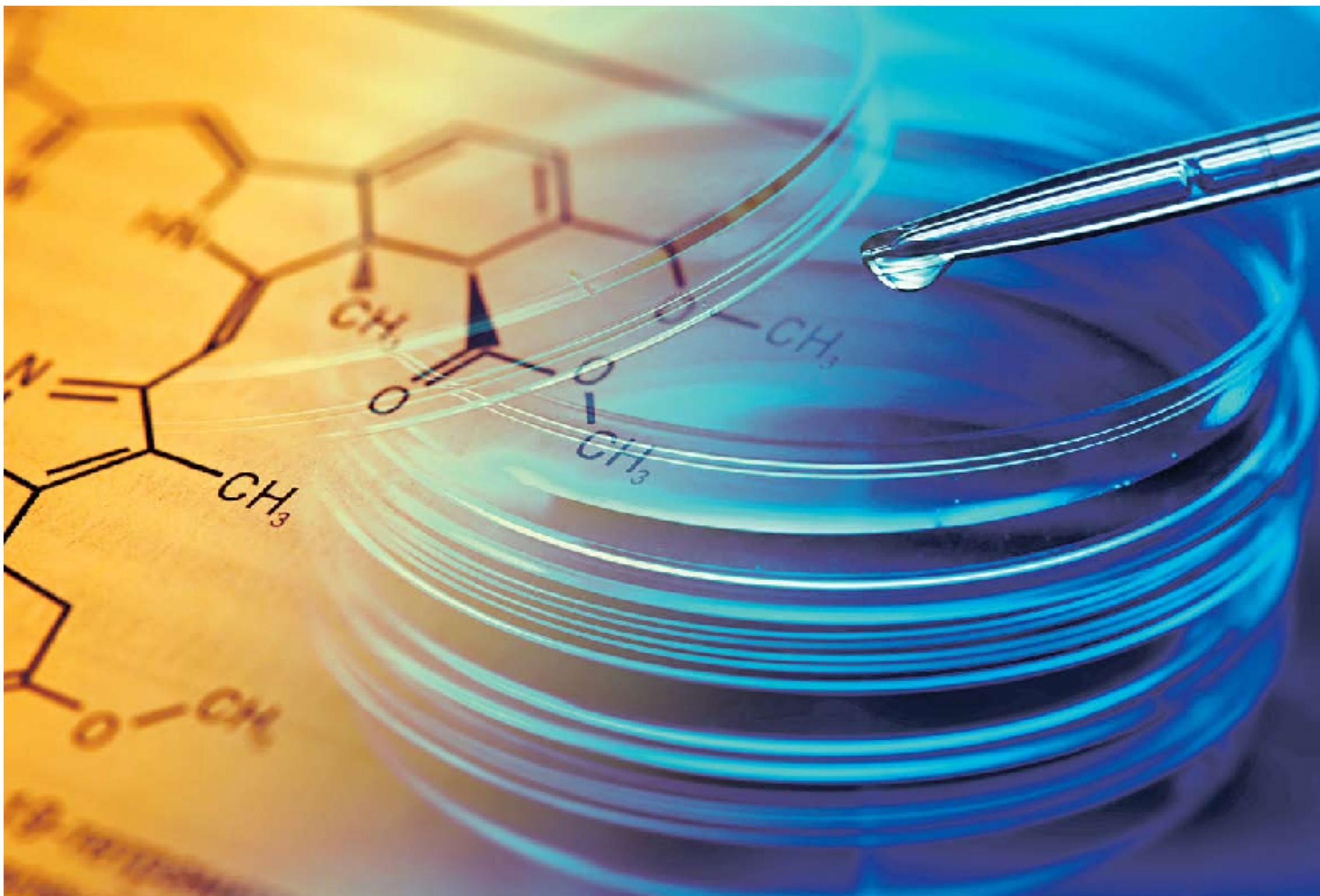
DNK (deoksiribonukleinska kislina) je makromolekula, ki je sestavljena iz dolgih verig štirih podobnih molekul, imenovanih nukleotidi. Različne kombinacije nukleotidov sestavljajo naše gene, ki jih prenašamo na potomce. Analiza DNK nam danes omogoča ugotoviti to, česar nam kosti niso mogle povedati. Genetika tako počasi zapolnjuje vrzeli v poznavanju našega izvora.

Pred 30 leti je bila prvič objavljena raziskava o genetskem izvoru sodobnih ljudi. Na podlagi mitohondrijske DNK (ta je shranjena v mitohondrijih, celičnih tovarnah energije, in se deduje samo po materini liniji) so raziskovalci določili izvorno območje človeka. Ugotovili so, da sodobni ljudje izhajamo iz Afrike in da je naš davni prednik razvil pred 150 tisoč do 250 tisoč leti.

## Proučevanje recepta življenja

Pred desetletjem je novejša tržno dostopna tehnologija za analizo DNK omogočila proučevanje celotnega človeškega genoma.

Nekateri genomu pravijo recept življenja, nekašen niz navodil, ki v točno določenem vrstnem redu določa vsa dogajanja v telesu. Človeški genom namreč zajema celo-



Sexualno obnašanje naših prednikov je pustilo posledice v naši dedni zasnovi in s tem tudi v naših lastnostih, ki izvirajo iz pridobljene dednine. FOTO SHUTTERSTOCK

to človekovo DNK, zaporedje treh milijard nukleotidov, ki sestavljajo 20 tisoč do 30 tisoč genov.

V vsakem genu, delu DNK, so nukleotidi urejeni tako, da tvorijo zapis za izdelavo določene beljakovine. Vsakokrat, ko celica potrebuje posamezno beljakovino, »prebere« ustrezen kemični »zapis« na genu in določi vzorec za izgradnjo beljakovine. Naši geni nosijo zapis za približno 100 tisoč različnih beljakovin človeškega telesa. V telesu ne nastane nobena beljakovina, ki ne bi bila zapisana v genih.

Beljakovine so sestavni del celic in vplivajo na njihovo delovanje. Celke so organizirane v tkiva, tkiva v organe. Vsi organi, skupaj z imunskim, živčnim in hormonskim sistemom, sestavljajo organizem. Organizem kot tak je samo tisto, kar je videti navzven, resnično dogajanje se skriva v notranji zgodbi, zapisani v genih.

## Sodobni človek, neandertaki in denisovci

Genetičkom inštituta Maxa Plancka v Leipzigu pod vodstvom dr. Svanteja Pääba je leta 2010 uspelo določiti tudi zaporedje celotnega genoma neandertalca, in sicer iz DNK, ki je bila izolirana iz kolagena neandertalske kosti.

Primerjava DNK sodobnega človeka in neandertalca, ki se je začela že leta 2006, je pripeljala do prelomnega odkritja na področju evolucije človeka. Raziskovalci so leta 2010 dokazali genetsko me-

nje dveh človeških vrst: evropske (neandertaki) in afriške (iz evropskega sodobni človeka).

Analiza, ki je zajela več kot 1500 ljudi z vsega sveta, je pokazala, da so naši predniki imeli spolne odnose z neandertaki. Skoraj vsak sodobni človek (razen tistih z izključno afriškimi predniki) ima nekaj odstotkov neandertalskih genov v vsaki celici svojega telesa.

Leta 2008 so v Denisovi jami v ruskem delu gorovja Altaj odkrili fosilne ostanke nove, še vedno skrivnostne človeške vrste, ki so jo po jami imenovali *Homo denisova*, njene predstavnike pa denisovci. Za celostno paleontološko analizo je bilo odkritih premalo kosti, vendar je bilo na najdenem palcu dovolj tkiva za izolacijo in določitev zaporedja DNK. Genetska analiza drugih najdenih kosti je pokazala, da jame niso naseljevali samo denisovci, ampak – mogoče istočasno – tudi neandertaki in predniki sodobnega človeka. Obenem so bili razkriti zapleteni socialni odnosi med prebivalci jame, ki naj bi vključevali tudi sporadične inceste. Leta 2010 je nova raziskava zaporedij DNK, izolirane iz palca predstavnice denisovcev, pokazala genetsko mešanje denisovcev in neandertalcev.

Naši predniki so se po odhodu iz Afrike v daljni preteklosti razmnoževali tako med seboj kot tudi s predstavniki drugih dveh človeških vrst, ki so jih srečevali med selitvijo. Analiza DNK namreč potrjuje, da je genom sodobnega človeka sestavljen iz DNK vseh treh človeških vrst. Sporadični spolni odnosi naj bi segali v obdobje pred 100 tisoč leti, kar je dokaz, da so naši predniki zapustili Afriko veliko prej, kot smo mislili doslej.

Zvode za spolno vedenje naših prednikov raziskovalci še vedno poskušajo razjasniti na osnovi

predstavniki drugih dveh človeških vrst, ki so jih srečevali med selitvijo. Analiza DNK namreč potrjuje, da je genom sodobnega človeka sestavljen iz DNK vseh treh človeških vrst. Sporadični spolni odnosi naj bi segali v obdobje pred 100 tisoč leti, kar je dokaz, da so naši predniki zapustili Afriko veliko prej, kot smo mislili doslej.

Zvode za spolno vedenje naših prednikov raziskovalci še vedno poskušajo razjasniti na osnovi

**Epigenomika arhaične DNA je zelo zahtevna, saj epigenom ni tako dobro ohranjen kot genom. Pred raziskovalci je še veliko zahtevnih izzivov.**

prostorskih, kulturnih in vedenjskih razlik, a sklepamo lahko, da so bili neandertali in denisovci prednikom sodobnega človeka tudi spolno privlačni. Tako se je od prvega opisa neandertalcev, ki ga je leta 1911 objavil francoski paleontolog Marcellin Boule, naše vedenje neandertalca zelo spremenilo. Iz jamskega divjaka se je spremenil v zelo sofisticiranega sorodnika.

## Nove variacije genov

Ne glede na to, da so bili stiki z drugimi človeškimi vrstami zelo redki, današnja spoznanja kažejo,

da so bili za našo evolucijo zelo pomembni. Sexualno obnašanje naših prednikov je pustilo posledice v naši dedni zasnovi in s tem tudi v naših lastnostih, ki izvirajo iz pridobljene dednine. Naši predniki so pridobili nove variacije genov, ti pa so jim pomagali pri hitrejši prilagoditvi na novo okolje.

Sodobni človek je od neandertalcev, denimo, podedoval moč ter pigmentacijo las in kože. Skupina raziskovalcev pod vodstvom Benjamina Vernota z Univerze v Washingtonu je z objavo študije v prestižni reviji *Science* (leta 2014) pokazala, da je največ DNK neandertalcev v genih, ki so povezani z našim imunskim sistemom in metabolizmom. Prevzeti geni so omogočili sodobnemu človeku hitrejšo prilagoditev imunskega sistema in s tem uspešnejšo kolonizacijo, saj pri tem ni umiral zaradi bolezni, proti katerim prej ni imel razvite odpornosti.

Marca 2015 je bila objavljena tudi študija o genetskem mešanju prednikov sodobnega človeka in denisovcev; to naj bi se zgodilo kakšnih 100 generacij po genetskem mešanju naših prednikov z neandertaki. Znatno delež denisovskih genov v svojem genomu imajo zlasti prebivalci južne Azije. Predniki današnjih prebivalcev Nove Gvineje so od njih verjetno

prevzeli gene za subtilen voh. Redke spremembe nukleotidov na nekaterih genih, ki današnjim domorodnim prebivalcem Tibeta omogočajo boljše zmoglosti adaptacije na visoko nadmorsko višino, so raziskovalci prav tako pripisali mešanju njihovih prednikov z denisovci.

V nasprotju s pričanjem, da življenje začnemo kot skupek genov, podedovanih in ločenih od staršev, v resnici začetek našega življenja zaznamujejo tudi mehanski izražani geni, ki so jih na nas prenesli starši. Po oploditvi, ko se združita spolni celici, se začnejo naši geni prepisovati in izražati po podedovanem ključu, zapisanem v majhnih molekulah (na primer metilne skupine), ki se vežejo na našo DNK. Te molekule regulirajo »vklapljanje« in »izklapljanje« naših genov oziroma njihovo izražanje in s tem njihov prepis v beljakovine.

## Človeška epigenomika

Na ta mehanizem posebno vplivamo tudi z lastnim načinom življenja. Te vplive lahko prenesemo na naslednjo generacijo ali dve, pri čemer lahko mati in oče preneseta na potomce škodljive ali koristne lastnosti, ki so posledica izražanja genov. Tvrstne spremembe imenujemo epigenetske spremembe.

Na področju človeške epigenomike, ki proučuje epigenetske spremembe oziroma način izra-

nja človeške dednine, odkrivamo zanimive in velikokrat nejasne zakonitosti. Epigenomika arhaične DNA je še posebno zahtevna, saj epigenom ni tako dobro ohranjen kot genom. Pred raziskovalci je torej še veliko zahtevnih izzivov.

Peter Singer, profesor bioetike na Univerzi v Princetonu, ugotavlja, da ljudje pogosto domnevamo, da je posledica evolucije izbor osebkov, ki delujejo samo za svoje interese in interese svojih bližnjih. Od tod bi izhajal sklep, da se bodo v ljudeh razširili geni za te značilnosti. Vendar dr. Singer poudarja, da nas lahko razvoj razuma popelje tudi v drugo, bolj človeško smer. Verjame, da se ljudje skozi zgodovino intelektualno izboljšujemo, zato lahko tudi domnevamo, da nam bodo boljše miselne sposobnosti omogočile zmanjšati vpliv tistih elementov v naši naravi, ki povzročajo sebičnost in nasilnost.

Ali lahko genetska dognanja podprejo tako zahtevno tezo? Ustreznega odgovora za zdaj še nimamo. Vse bolj pa je jasno, da sta genom in epigenom tista zakladnica, ki nam bo omogočila pojasniti epsko potovanje naših prednikov ter ovinke in razpotja, ki so jih ubirali naši geni.

Dr. Elena Bužan je izredna profesorica na oddelku za biodiverzitetofakultete za matematiko, naravoslovje in informacijske tehnologije Univerze na Primorskem.

## ZNANOST PO SVETU

### Mednaslov14

beseđilo Sans new left BOLD  
ITALICS