

Selekcijski pritisci kod suvremenog čovjeka

Biliškov, Marin

Undergraduate thesis / Završni rad

2021

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Science / Sveučilište u Zagrebu, Prirodoslovno-matematički fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:217:245407>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-28**



Repository / Repozitorij:

[Repository of the Faculty of Science - University of Zagreb](#)



Sveučilište u Zagrebu
Prirodoslovno-matematički fakultet
Biološki odsjek

Selekcijski pritisci kod suvremenog čovjeka
Selective pressure in contemporary human populations
Seminarski rad

Marin Biliškov

Preddiplomski studij molekularne biologije

(Undergraduate study of molecular biology)

Mentor: izv. prof. dr. sc. Damjan Franjević

Zagreb, 2021.

1.Uvod	2
1.1 Je li čovjek vrsta koja evoluira?	2
1.2 Suvremeni okoliš(i)	3
2. Analiza slučajeva	4
2.1. Patogeni i otpornost	4
2.1.1 Adaptacije na malariju	4
2.1.2 Druge bolesti	6
2.2. Relaksacija selekcije	8
2.2.1 Dimenzije pri porodu	8
2.2.2 Daltonizam	11
2.3. Adaptacija na suvremeni okoliš	18
2.3.1 Pleiotropija	18
2.3.2 Fertilitet	19
2.3.3 Fenotipski podaci	20
3. Zaključak	21
4. Literatura	22
5. Sažetak	25
6. Summary	26

1.Uvod

1.1 Je li čovjek vrsta koja evoluira?

Čovjek, kao i svaka druga živa vrsta, je u neprekidnom procesu prilagodbe na svoj okoliš, stoga, dokle god okoliš vrši selekcijski pritisak na čovjeka, on evoluira. Okoliš kao osnovni izvor selekcije se može ponašati na dva načina. Prvo, može dugo ostajati jednak, s jednakim selekcijskim pritiscima. U tom slučaju će se fenotip čovjeka, ili bilo koje druge vrste, približiti i održavati u određenom optimumu. Drugi način ponašanja je promjena u okolišu, gdje umjesto da se fenotip održava blizu nekog poznatog, starog optimuma, on se, pod utjecajem novih pritisaka, počne kretati prema novom i drugačijem optimumu.

Dakle, pitanje evolucije čovjeka na pitanje okoliša, s obzirom na ogromna promjene u okolišu uslijed industrijske revolucije, pojave novih bolesti i manje od tisućljeća stare migracije raznih ljudskih subpopulacija u za njih nove okoliše, nedvojbeno je da su suvremeni ljudi izloženi novim okolišima i time promjeni njihovog fenotipskog optimuma. Čak su i okoliši najbliži ancestralnom, oni sakupljača-lovaca, bitno izmijenjeni interakcijom sa susjednim populacijama.

Čimbenici okoliša koji djeluju na plodnost jedinki manje ili više prilagođenih na njih nazivaju se selekcijskim pritiscima i uslijed njihovog prisustva dolazi do selekcije. Selekcija je promjena u svojstvu unutar populacije zbog različite plodnosti organizama u danom okolišu. Primjerice, u slučaju da populacijom hara smrtonosna bolest na koji rezistentni fenotipovi imaju više potomstva onda bi pod selekcijskim pritiskom bolesti došlo do selekcije i široke rasprostranjenosti svojstva rezistencije na bolest u populaciji.

Poznavanjem selekcijskih pritisaka i fenotipa/genotipova kojima pogoduju možemo modelirati smjer ljudske evolucije i našu genetsku budućnost.

1.2 Suvremeni okoliš(i)

Vrlo je bitno zamijetiti da danas okoliš čovjeka može varirati od neizmjerne bogatosti arapskih šejikova do lovačko sakupljačkih društava na izoliranim otocima. U toliko različitim okolišima potpuno je razumno očekivati da će postojati različiti selekcijski pritisci, a time i različiti smjer evolucije.

Na makro razini, vjerojatno je najbitnije razlikovati dvije krajnje kategorije okoliša u suvremenom svijetu (iako postoje brojna među stanja). Oni postindustrijski, gdje su materijalne potrebe gotovo svih osoba zadovoljene i imaju pristup modernim higijenskim i medicinskim dostignućima, te oni predindustrijski u kojima su infektivne bolesti još uvijek vodeći uzrok smrti te i dalje može postojati nesigurnost u zalisi hrane.

Jasno je da ova dva ekstrema ne obuhvaćaju svu moguću varijaciju u okolišu, ali su svakako dva okoliša koja se najčešće suprotstavljaju u literaturi.

Literatura na području suvremene ljudske evolucije je vrlo heterogena i rijetko kad usredotočena na sagledavanje ljudske evolucije u najširoj perspektivi. Većina postojeće literature obuhvaća istraživanje pojedinih svojstava koja su bili od osobitog interesa za neku nevezanu domenu, ili koja se radi jačine selekcije ili nekih drugih posebnosti čine kao osobito pogodnima za istraživanje.

Pokušaji kvantifikacije na temelju fenotipske statike velikih populacija, radije nego provođenja analize slučajeva su tek relativno nedavno zastupljene u literaturi i još uvijek nemaju dovoljno istančane metodologije kako bi se detektirale suptilne promjene ili s velikom sigurnošću odvojili genetski i okolišni učinci.

2. Analiza slučajeva

2.1. Patogeni i otpornost

2.1.1 Adaptacije na malariju

U sklopu populacijske genetike i evolucijske genetike, adaptacije otpornosti na malariju su vjerojatno najbolje istražene i mogle bi se smatrati uvrštenima u sam “kanon” populacijske genetike. Poznato je više neovisno nastalih adaptacija koje dovode do otpornosti na malariju i njihova genetika te mehanizmi njihovog održavanja u populaciji su dobro proučeni.

U povijesno malaričnima područjima svijeta razvilo se više mutacija pojedinih gena koji svi izazivaju fenotip malarijske rezistencije. U prvom redu su to hemoglobinopatije, tj. niz različitih mutantnih oblika hemoglobinskih gena koji različitim mehanizmima sprečavaju razmnožavanje parazita malarije (Hedrick 2011), klasifikacija ovih mutacija je kratko prikazana u tablici 1. Ovdje je važno primijetiti da ova klasifikacija svrstava mnogo različitih alela ili alela neovisnog podrijetla pod jedan naziv, tako da je raznolikost zapravo čak i veća od one prividne. Primjerice, aleli koji izazivaju alfa-talasemiju se sastoje od barem 80 jedinstvenih tipova mutacija. (Hedrick, 2011)

Tablica 1. Obilježja hemoglobinopatija, prema opisima iz Hedrick (2011).

Mutant	Opis
Hemoglobin C	Homozigot gotovo imun na malariju, heterozigot djelomično. Čest u zapadnoj Africi
Hemoglobin S	Heterozigot otporan na malariju, homozigot izaziva srpastu anemiju; Čest u srednjoj i zapadnoj Africi
Hemoglobin E	Sličan Hemoglobinu C; Čest u istočnoj Aziji
Alfa-talasemija	Izazvan mutacijom u alfa lancu hemoglobina; Prisutna globalno, ali poglavito u malaričnim područjima; Heterozigot je rezistentan, a homozigot pokazuje blagu anemiju
Beta-talasemija	Izazvan mutacijom u alfa lancu hemoglobina; Prisutna globalno, ali poglavito u malaričnim područjima; Heterozigot je rezistentan, a homozigot pokazuje dramatičnu anemiju

Osim hemoglobinopatija, poznati su učinci i mutiranih enzima eritrocita npr. G6PD te površinskih antigena HMC i ABO. Ovisno o geografskom području i vrsti nametnika malarije. (Hedrick, 2011) Velika raznolikost ovih genetskih rješenja se svakako može pripisati dijelom geografskim barijerama širenja pojedinih alela, ali se ne može zanemariti iznimno velika selekcija za bilo koju metodu ublažavanja malarije.

Pojedina istraživanja pokazuju da smrtnost djece do 5 godina starosti u područjima bez medicinske pomoći iznosi i do 20% (Rowe i sur. 2000), stoga nije čudno da je, primjerice, za Hemoglobin C procijenjen selekcijski koeficijent od čak 0.04 do 0.09 (Wood i sur. 2005). Mnogi od ovih gena, primjerice alfa-talasemijski geni u Nepal u dostižu frekvencije toliko visoke da bi moglo doći i do skore fiksacije samih mutantnih oblika (u nekim regijama Azije hemoglobin E može doseći frekvencije i do 70%, a u slučaju Nepala aleli za alfa-talasemiju čak dostižu frekvenciju od 80%) (Hedrick, 2011)

Svi ovdje navedeni mutanti su vrlo evolucijski mladi, nastali prije oko 10,000 godina kada se, uslijed vlastite evolucije, malarija proširila na znatno veći areal od dotadašnjeg i time postala sasvim nov selekcijski pritisak. (Hedrick, 2011)

Slučaj Nepala, gdje su geni gotovo fiksirani u punom smislu riječi je naročito zanimljiv, jer predstavlja jasan primjer pleiotropije u evoluciji. Koliko god korisna protiv malarije, alfa-talasemija ipak izaziva blagi oblik anemije. U slučaju napretka Nepala i možebitne eradikacije endemične malarije u regiji, pitanje je bi li se raniji geni vratili ili bi stanje ostalo isto. Nešto više o sličnim fenomenima će se raspraviti u kasnijim odjeljcima.

2.1.2 Druge bolesti

Slično kao i ranije navedeni primjer malarije, ali bitno manje proučeno, postoje relativno nedavni primjeri adaptacije uslijed epidemija raznih bolesti koje su i dalje održane u populaciji. Primjerice, dobro poznati primjeri nasljedne otpornosti Europljana na boginje i kugu te Židova Aškenazima na tuberkulozu (Rakower, 1953).

U raznim bolestima je pretpostavljena uključenost ABO antigena na način sličan kao i kod malarije, te drugih gena povezanih s njima. Za primjer takvog povezanog gena uključenih

u rezistencije na druge bolesti može se navesti npr. alel s koji daje sekretorni fenotip čiji nedostatak može pružati zaštitu od norovirusa (Nordgen i Svensson, 2019) i *Helicobacter pylori*. (McGuckin i sur., 2011)

Općenito gledano očuvanje polimorfizma ABO antigena uslijed vrlo male, ali prisutne stope pobačaja radi ABO nekompatibilnosti (Cavalli-Sforza i Bodmer 1999) nije sasvim razjašnjeno, ali se smatra da je povezano s otpornošću na bolesti i čestu promjenu smjera selekcije, tj. najrezistentnije krvne grupe

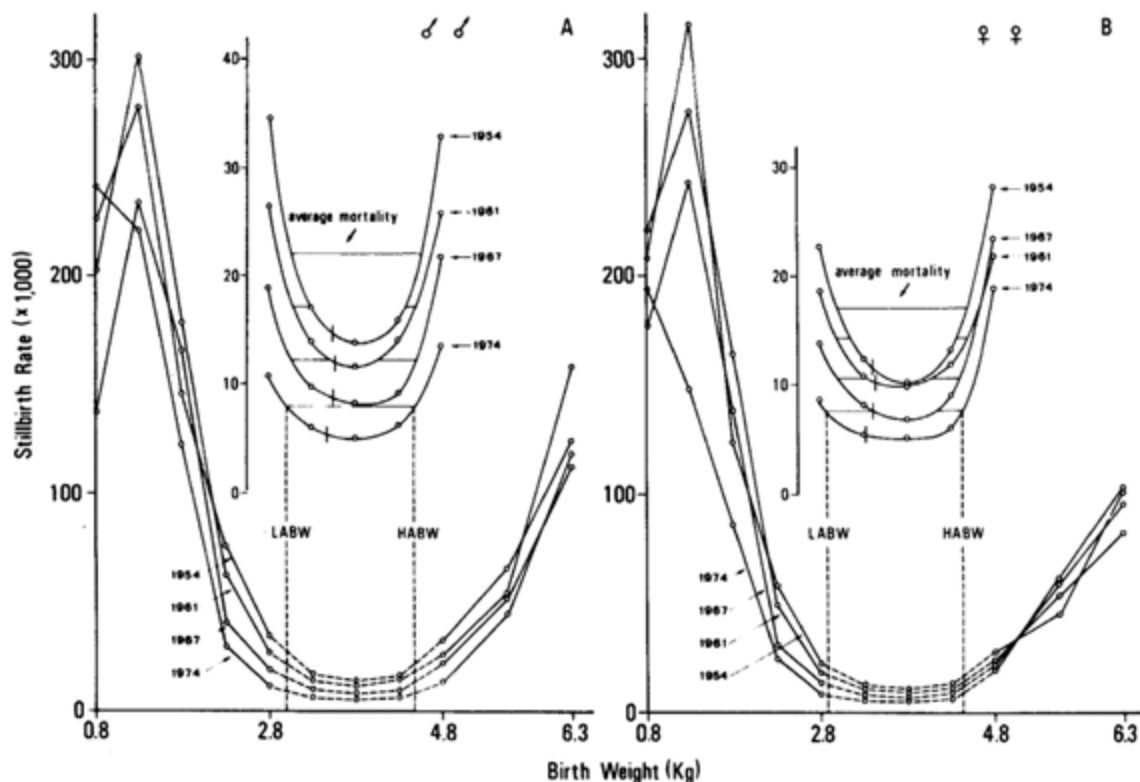
2.2. Relaksacija selekcije

2.2.1 Dimenzije pri porodu

Ljudska težina pri rođenju i tjelesna veličina je već dugo dobro proučen primjer uravnotežene selekcije. (Cavalli-Sforza i Bodmer 1999.) Zapravo, on se smatra jednim od glavnih ograničenja veličine ljudskog tijela i glave pri rođenju i odrasloj dobi. Ljudi su razvili niz prilagodbi kako bi unatoč ograničenju rodnog kanala imali velike glave, uključujući primjerice, fleksibilnije kosti glave novorođenčadi (Walsh, 2008).

Rana istraživanja povezanosti sa mortalitetom dojenčadi i težinom pri rođenju kod djece rođene nakon 9 mjeseci trudnoće pokazala su da smrtnost slijedi krivulju nalik na parabolu koja ima jedan jasno izražen minimum, tj. optimalnu težinu pri kojoj je preživljenje maksimalno. (Terrenato i sur. 1981.)

Kasnija istraživanja, provedena pretežito u Italiji, pokrenuta su radi ispitivanja selekcije i ponovno karakteriziraju krivulje smrtnosti. Rezultat istraživanja je da je s vremenom došlo do znatne promjene oblika krivulje preživljenja. Naime, kasnije kohorte novorođenčadi, vjerojatno zbog bolje higijene i unaprjeđenja medicinskih postupaka kao što su carski rez, nisu imale jednako dobro istaknut minimum smrtnosti. Iako je smrtnost za mnogo veću i mnogo manju novorođenčad i dalje visoka, oko prijašnje optimalne težine se javlja gotovo posve ravan dio krivulje, tj. pojavljuje se raspon težina koje sve imaju skoro pa jednaku smrtnost (Terrenato i sur. 1981.). Ovo je grafički prikazano na slici 1.



Slika 1. Svaka krivulja predstavlja mortalitet novorođenčadi u odnosu na težinu pri rođenju unutar kohorte. Lijevo su podaci za mušku djecu, a desno za žensku.. Mali grafovi su krivulje dobivene interpolacijom. oznake LABW i HABW označavaju najniže i najviše težine djece bez značajnog porasta u smrtnosti (Terrenato i sur. 1981.)

Teorijski gledano, negativna selekcija bi trebala pratiti krivulju preživljavanja, tj. biti proporcionalna sa smrtnošću pa bi se izravnjivanjem krivulje i izjednačila selekcija. Ovu hipotezu da će opasti intenzitet selekcije su ispitali Ulizzi i sur (2002.). Mjerili su promjenu u varijanci tjelesne težine živorođene djece u odnosu na svu rođenu djecu. Kako je riječ o balansirajućoj selekciji, ukoliko je i dalje snažna, varijanca će padati, a ukoliko nije, varijance će biti jednake između populacije prije i poslije selekcije. Rezultat ovih mjerenja je prikazan u tablici 2. iz koje se jasno vidi da je promjena varijance kod žena u kohorti 1994. pala na nulu, što signalizira potpun kraj stabilizirajuće selekcije tj. sve moguće težine djece pri rođenju su selekcijski neutralne.

Tablica 2. Tablica prikazuje kohorte novorođenčadi i statističke podatke o njihovoj težini. Redak (a) označava vrijednosti za sve rođene u godini (populacija prije selekcije), dok redak (b) samo za živorođene (populaciju poslije selekcije). Masno istaknute brojke predstavljaju promjenu u statističkom parametru izraženu u postotku. (Ulizzi, 2002.)

Year	Males			Females		
	N	Birth Weight		N	Birth Weight	
		Mean	Variance		Mean	Variance
1954						
(a)	401,888	3.534	0.313	380,687	3.407	0.279
(b)	393,447	3.536	0.306	374,508	3.410	0.274
		+0.08	-2.24		+0.09	-1.86
Stillbirth rate		21.0			16.2	
1974						
(a)	413,572	3.460	0.263	390,308	3.328	0.238
(b)	410,281	3.462	0.258	387,340	3.330	0.235
		+0.06	-1.56		+0.05	-1.26
Stillbirth rate		8.0			7.6	
1994						
(a)	253,800	3.13	0.220	238,681	3.275	0.202
(b)	253,346	3.414	0.219	238,243	3.275	0.202
		+0.03	-0.45		0.00	0.00
Stillbirth rate		1.8			1.8	

Kako je težina pri rođenju očito poligensko svojstvo, interpretacija posljedica ovih rezultata je donekle otežana. Najprije, kako su relevantni geni nepoznati, ne možemo zaključivati o njima ili o kretanju njihove frekvencije u populaciji jer nije poznato koji bi mogli biti drugi selekcijski pritisci nad njima. Nadalje, iako je ovaj izvor selekcije efektivno ukinut, bez drugih izvora selekcije naprosto neće doći do promjene svojstva već do stagniranja istoga.

Dodatno, Poznato je da težina djeteta ne leži u optimumu koji bi se odredio prema krivulji preživljavanja što je očiti indikator da su posrijedi i druge selekcijske sile, pretpostavlja se da imaju veze sa negativnim učinkom prevelike djece na majku. (Ulizzi, 2002.) Kako je suvremeno društvo vjerojatno utjecalo i na selekcijski krajolik i u tom pogledu, nije za očekivati da će to dovesti do promjene težine.

Iako pojedini autori iznose razne hipoteze, npr. Walsh (2008,) teoretizira da bi se glava mogla povećati jer se uklonio izvor selekcije protiv povećanja, a time i mogućem povećanju IQ, svojstvo načelno ne može nastati bez pozitivne selekcije. Kako u suvremenom okolišu

naizgled nema osobite selekcijske prednosti veće glave, nije izgledno da će se odviti nešto takvo.

2.2.2 Daltonizam

Mrežnica oka se sastoji od stanica štapića, koje su osjetljive na intenzitet svjetla kroz cijeli vidljivi spektar, i stanica čunjića, koje su specifične za određene valne duljine. Percepcija boje proizlazi iz omjera podraženosti različitih tipova čunjića. Sva svjetlost koja u jednakom omjeru podražuje čunjiće se percipira kao da je iste nijanse.

Selektivna apsorpcija čunjića za određene valne duljine proizlazi iz njihove ekspresije pojedinačnih opsina, proteina konjugiranih s retinolom koji imaju jedinstvene obrasce apsorpcije. Broj jedinstvenih čunjića određuje kromatičnost vida organizama i redom ih nazivamo mono-, di-, tri- itd. kromatima. Primjera radi, ukoliko se svjetlost odbijena od dvije različito oličene kuće sastoji od tri valne duljine, dvije od kojih su istog intenziteta, dikromat bi ih percipirao kao da su iste boje, a trikromat kao da su različite. (Jer dikromat “vidi” samo dvije identične valne duljine pa ne može razlikovati, a trikromat i treću koja odstupa.)

Za zajedničkog pretka sisavaca se smatra da je bio tetrakromat, međutim skoro sve vrste suvremenih sisavaca su dikromati. Iako postoji više hipoteza, točni razlozi tranzicije nisu razjašnjeni, ali poznato je da dikromati pomnije percipiraju svjetlinu i pokret, što je moglo biti faktor u selekciji. (Carvalho i sur. 2017.)

Kod majmuna starog svijeta i čovjeka se dogodila reverzija k trikromatičnosti, potencijalno radi prilagodbe k razabiranju crvenog voća, putem duplikacije jednog od ancestralnih pigmentnih gena. Kod svih majmuna starog svijeta i kod roda *Homo*, S opsin percipira plavo svjetlo i nalazi se na autosomima, a L i M opsini crveno i zeleno svjetlo te se nalaze na X kromosomu. L i M opsini su oni koji su nastali duplikacijom. (Carvalho i sur., 2017)

Daltonizam je bilo koji od niza poremećaj koji smanjuje sposobnost razlikovanja boja, a najveći dio slučajeva imaju za uzrok ili gubitak M opsina ili promjenu njihovog apsorpcijskog spektra, tako da se preklapa s onom L opsina. U prvom slučaju nastaju pravi dikromati, a u drugom trikromati koji bolje ili slabije razlikuju boje ovisno o stupnju preklapanja. (Neitz i Neitz, 2011.)

Već relativno rano se javlja saznanje da se u čovjeka javlja visoka stopa daltonizma (~8% za europske narode, do 10% u Arapa) i tadašnji znanstvenici propituju kako je to moguće razjasniti evolucijskim mehanizmom (Adam, 1969; Neel i Post 1963.). Naime, održavanje takvog polimorfizma u populaciji bez (naizgled) ikakvih protuteža je nekompatibilno sa suvremenom evolucijskom teorijom.

U potrazi za objašnjenjem, rana teorija, pretpostavljajući da je sljepoća za boje općenito negativna osobina kod čovjeka, tumačila je njenu učestalost kao posljedicu „opuštanja“ prirodne selekcije i pokretanja postupka degradacije gena kroz mutaciju (Adam, 1969.). Ovo pretpostavljeno opuštanje pripisano je čovjekovom poljoprivrednom napretku za koji se smatralo da je poništio prednosti bolje percepcije boja kod lovačko-sakupljačkog životnog stila.

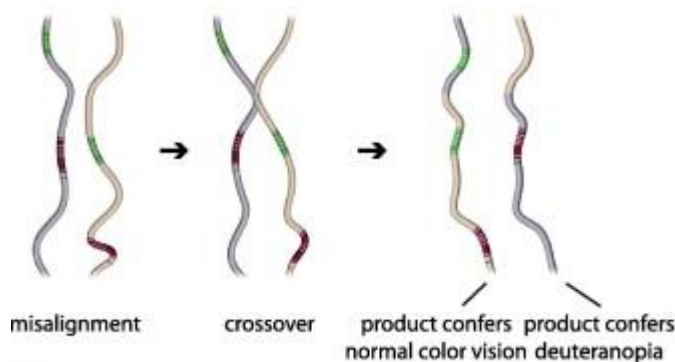
Tadašnja kritika navedenog stava istaknula je da su određene skupine stanovništva (Osobito Kinezi i Japanci) razvile poljoprivredu ranije od Europljana, a ipak imaju manju učestalost daltonizma. Druga glavna kritika bila je da je stopa mutacije neophodna da bi se mutantni aleli akumulirali do trenutnih razina od vremena poljoprivredne revolucije bila nerazumno visoka (Neel i Post, 1963.)

Šire sagledano, ikakvo bavljenje analizama o “Starosti civilizacije” je vjerojatno sasvim jalovo. Tadašnje analize pretpostavljaju da su agrikulturna društva očita točka prestanka selekcije, međutim to nije nimalo nužno. Dapače, relativne prednosti trikromatizma i dirkomaizma kod majmuna nisu razjašnjena i nema razloga vjerovati da je daltonizam sigurno negativno selektiran u svim okolišima u kojima su mogla postojati lovačko-sakupljačka društva, naročito ako nisu džungle, tj. staništa u kojima danas žive majmuni trikromati. Stoga, kako nije moguće pouzdano odrediti točke kada je selekcija mogla prestati, ovakve analize naprosto nisu informativne.

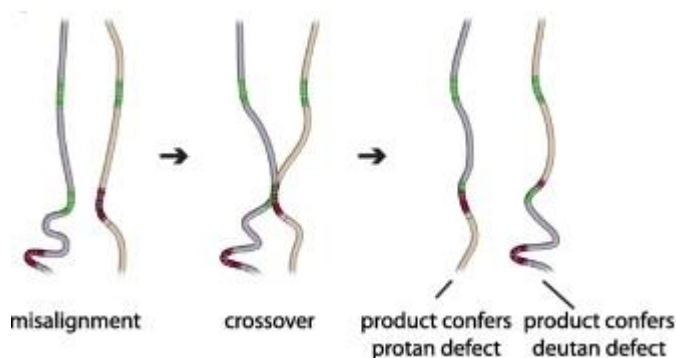
Što se tiče kritike povezane sa stopom mutacije, novija istraživanja nas prisiljavaju da i to preispitamo. Najvažnije otkriven je izuzetno brz rekombinacijski mutacijski mehanizam koji nastaje kao posljedica dupliciranog podrijetla humanih gena M i L opsina, (Neitz i Neitz, 2011.). Iako točna stopa mutacije do sada nije proučavana, stopa je zasigurno iznimno brza i mogla bi objasniti ovu razliku, osobito s obzirom na ranije razmatrano pitanje točnog vremena za opuštanje selekcije.

Kako su M i L opsinski geni nastali duplikacijom gena zajedničkog pretka sekvence samih gena su 98% identične, a isto vrijedi i za sljedove neposredno prije gena i između istih. (Neitz i Neitz, 2011.) Radi ovakve strukture genskog lokusa, vidljivo je da može doći do nejednolikog križanja kao što je vidljivo sa slike 2.

Ova nejednolika križanja u čovjeka izazivaju varijaciju u broju kopija L i M opsina, te nastanku hibridnih opsina koji mogu mijenjati specifičnost apsorpcije (prikazano na slici 3), i ovo je uzrok gotovo svih oblika daltonizma. (Neitz i Neitz, 2011.)



Slika 2. Nastajanje 1L, 2M kromosoma rekombinacijskim mehanizmom. Zeleno - M opsin, crveno L - opsin. (Neitz i Neitz, 2011.)



Slika 3. Nastajanje rekombinantnog opsina križanjem. Zeleno - M opsin, crveno L - opsin. (Neitz i Neitz, 2011.)

U vidu ovih novih spoznaja, zasigurno se može zaključiti da bi se veliki dio odgovora na pitanje zašto je daltonizam tako raširen danas mogao pripisati neuobičajeno visokoj stopi mutacija, čak i ako je točna stopa još uvijek nepoznato. Međutim, postavlja se pitanje koja je uloga selekcije u ovoj pojavi? Općenito govoreći, mutirani aleli (ili kao što je ovdje slučaj, lokusi koji se ponašaju alelno) prisutni su u populaciji u ravnoteži sa selekcijom, a to da li je omjer u ravnoteži određuje frekvenciju.

Ne postoje konkretna istraživanja o snazi selekcije za ili protiv različitih oblika daltonizma. Međutim, mogu se izvesti određeni vjerojatni zaključci.

Prvo, mehanizmom prikazanim na slici 2, očekuje se otprilike jednak broj osoba s dvije kopije M gena koliko i sa samo L genom, ali u stvarnosti je omjer ~50:1 (Neitz i Neitz, 2011.), selekcija protiv daltonističkog fenotipa je moguć uzrok ove neravnoteže i osim nje trenutno ne postoji nikakva jasno postavljena hipoteza. Nadalje, istraživanja su pokazala da u majmunima daltonizam gotovo ne postoji (incidencija bitno manja od 0.01%) iako se u populaciji pronalazi rekombinantni oblik kromosoma s 1L i 2M gena pri incidenciji od ~5%. (Jacobs i Williams, 2001.)

Manja poteškoća kod istraživanja u majmunima je velika razlika u incidenciji rekombinantnih kromosoma što upućuje na to da stopa mutacija nije jednaka između vrsta. isto vrijedi i za ljudske populacije. (Jacobs i Williams, 2001.) Međutim, kako postoji samo jedan poznati mehanizam nastajanja 1L, 2M rekombinantnih kromosoma i ne postoji jednak broj 1L 0M kromosoma u ovim populacijama, selekcija je i dalje najvjerojatnije objašnjenje.

Što se tiče trenutnih selekcijskih pritisaka vezanih uz daltonizam, gotovo da nema literaturnih primjera osim u pogledu prometnih nesreća gdje postoji neslaganje između pojedinih autora po pitanju imaju li daltonisti više prometnih nesreća ili ne. Cole i Maddocks (1997.) pripisuju ovo malim veličinama rabljenih uzoraka tj. nedostatnoj sposobnosti detekcije i procjenjuje da bi rizik za daltoniste u prometu mogao biti i do 1,31 puta veći u odnosu na opću populaciju pri najgorem slučaju. S ovim podacima moguće je okvirno procijeniti jačinu selekcije nad daltonistima uslijed prometa.

Računajući uz pretpostavku da je to jedini izvor selekcije protiv daltonizma, prema podacima sa web stranice injuryfacts.nsc.org (pristupljeno u kolovozu 2021.) u Americi je vjerojatnost da osoba umre od prometne nesreće 1 u 107, pretpostavljajući da su sve te smrti u predreproduktivnom razdoblju radi pojednostavljenja, izračunom dobivamo broj reda veličine 10^{-4} . Dakle, to je očekivani intenzitet selekcije ako uzmemo najoštriju procjenu smrtnosti daltonista u prometu.

Slično možemo *vrlo okvirno* procijeniti stopu stvaranja lokusa za daltonizam, ako pojednostavljeno procijenimo da se mutacije događaju kod svakog križanja u žena i da su 2 po svakoj mejozi te razdijeljeni proporcionalno duljini. Iako je ovo znatno pojednostavljen model, u nedostatku mjerenja provedenih na gametama ili široj populaciji ova metoda je najjednostavniji način procjene reda veličine i da dobijemo ikakvo poimanje o evoluciji ovoga svojstva s informacijama iz trenutne literature. (Množi se s dvije trećine jer se rekombinacija odvija samo u žena)

$$85 \text{ kbp}/155 \text{ Mbp} * 2^{2/3} = 7,3 * 10^{-4} \text{ mutacija/lokus/generacija}$$

Dakle, dobivena aproksimacija za stopu mutacije jest također reda veličine 10^{-4} .

Vidi se da su mutacija i selekcija (od poznatih uzroka) vjerojatno unutar reda veličine, te da je selekcija trenutno ponešto veća. Ovi procijenjeni rasponi su relativno bliski stopi pri kojoj sličnim mehanizmom nastaju aleli za alfa-talasemiju ($4.2 * 10^{-5}$) (Hedrick, 2011.), što nam može dati veću pouzdanost da smo barem unutar reda veličine pogodili.

Trenutno, europski omjer daltonista i zdravih je 11.5 i taj broj ujedno predstavlja stabilni omjer selekcije i mutacije tj. da bi se održalo trenutno stanje, stopa selekcije mora biti oko 11.5 puta veća od stope mutacije. Prema ovdje iznesenim procjenama ovo nije nemoguće, ali se čini nešto vjerojatnije da taj postotak ima još prostora za rast, iako sporije. Ukoliko su stope prometnih nesreća radi daltonizma niže nego najgori slučaj, onda se ostavlja otvorena mogućnost i za veće povećanje daltonizma.

Ono što je osobito zanimljivo je da procijenjena stopa mutacije pada vrlo blizu stope mutacije koja je navedena u Neet i Post (1963.) kao nužna za nastajanje daltonizma radi relaksacije selekcije kao protuargument, jer se činila apsurdno visoka. Dapače, s ovakvom stopom trenutna stopa daltonizma kod Europljana bi se mogla postići kroz 110 generacija odnosno kakvih 3300 godina bez selekcije, što je, evolucijski gledano, iznimno kratko.

Iako pitanje evolucije i očuvanja daltonizma i dalje nije adekvatno razriješeno, očito je da je ona i dalje iznimno dobar kandidat za stanje koje “propada” u izostanku selekcije. Gotovo nevjerojatna brzina mutacije kod ovog genskog lokusa ga čini iznimno povoljnim za ovakve analize. Korisna buduća istraživanja bi obuhvatila mjerenje stope mutacije samoga gena (što je izvedivo molekularno biološkim metodama, ali bi zahtijevalo veliki trud.) Nadalje, s pojavom uobičajenog ispitivanja daltonizma pri sistematskim pregledima, moguće je jednostavno pratiti

reproduktivni uspjeh daltonista i ljudi koji normalno raspoznaju boje što bi dalo iznimno pouzdanu procjenu selekcijskih učinaka. Još jedna mogući način ispitivanja je mogućnost uporabe drevnih genoma na čijoj se analizi sve više radi. Prisutnost višestrukih kopija M gena, ali bez daltonističkih genotipa bi svakako indiciralo da je i tada selekcija bila posrijedi.

2.3. Adaptacija na suvremeni okoliš

Sasvim je jasno da se suvremena industrijska i postindustrijska društva znatno razlikuju od onih kod zemalja u razvoju ili potpuno nerazvijenih zemalja. Kao što se već ranije spomenulo ova razlika se uglavnom promatra sa stajališta da je u suvremenim društvima selekcija prekinuta radi tehnoloških dostignuća što je u jednoj mjeri istinito, kao što smo i vidjeli u ranijim poglavljima. Međutim, ovo predstavlja nedovoljno širok pogled na selekciju. Iako su više dramatični i “tamniji” selekcijski pritisci u većem dijelu eliminirani (infektivna bolest, potraga za hranom i sl.), selekcija nije samo crna kronika. Dapače, unatoč objektivno boljem standardu života ljudi u industrijskim društvima su, *sa evolucijskog stajališta*, loše prilagođeni na takav okoliš koji pruža sasvim nove izazove. U poglavlju 2.3 ćemo iznijeti nekoliko bolje razrađenih primjera.

2.3.1 Pleiotropija

Pleiotropija je svojstvo gena da mogu proizvesti dva ili više naizgled nepovezana učinka. Iako jako velik broj gena spada pod tu definiciju postoji popriličan broj gena za koje je dokazano da imaju selekcijsku prednost u predindustrijskim društvima, a sada imaju negativne pleiotropne učinke, poglavito stoga što izazivaju bolest.

Primjer ovoga je upravo Hemoglobin S koji u društvima bez malarije djeluje čisto negativno. Ovo je dobro prikazano kontrastom između populacije Afroamerikanaca kod koje već dugo nema malarije i kod kojih je stoga frekvencija S alela pala na oko 5%, dok na Jamajki u kojoj je malarija iskorijenjena tek nedavno nema razlike od afričke crnačke populacije. (Hedrick, 2011.)

Dugoročno gledano, mnogo veći problem predstavljaju geni čiji se negativni učinci javljaju u post reproduktivnom periodu, gdje je selekcija slaba ili nepostojana. Poznato je više takvih gena, primjerice: ApoE4, BRCA i p53.

ApoE4 je povezan sa razvojem Alzheimerove bolesti u starijoj dobi, no dokazano je da štiti od štetnih učinaka učestalog proljeva kod djece kao posljedice gastrointestinalnih bolesti. Dapače, eksplicitno je potvrđeno da u određenim populacijama nositelji alela ApoE4 imaju više djece tj. da se alel selektira. (Corbett i sur. 2018.)

Dokaz selekcije je pronađen i za BRCA i p53 alele koji također izazivaju bolest, konkretno tumore. Da su BRCA mutantni aleli selektirani je dokazano praćenjem brojem potomaka ženka nosioca u pred industrijskim populacijama, a p53 mutanti pospješuju implantaciju (Corbetti sur. 2018.)

Za razliku od ovih gena, naizgled postoje i neki geni koji se u populaciji održavaju putem pleiotropije uslijed aktivne negativne selekcije. Naime, poznata je činjenica da šizofreničari imaju manji reproduktivni uspjeh od zdravih osoba (Haukka, Suvisaari i Lönnqvist 2003.), te da srodnici šizofreničara nemaju bolji reproduktivni uspjeh. (Haukka, Suvisaari i Lönnqvist 2003.) S obzirom na ova saznanja, najvjerojatnijom se smatra hipoteza da se geni koji sudjeluju u shizofreniji su pozitivni selektirani radi pleiotropičkih efekata koji u drugim pojedincima, koji nemaju nesretnu kombinaciju gena koja uzrokuje shizofreniju, imaju pozitivni efekt..

2.3.2 Fertilitet

Osnovna determinanta selekcije je razlika u broju potomaka, stoga svi geni koji direktno utječu na broj potomaka, bilo proizvodnjom gameta, spolnim ponašanjem i sl. su nužno pod velikim selekcijskim pritiskom, pa vrlo brzo dođu u svoj optimum. Ova činjenica je potvrđena na mnogim životinjskim populacijama. (Kohler, Rodgers i Christensen, 1999.)

Ovo nas dovodi do zaključka o tome što bi mogao biti najveći izvor selekcije u razvijenim društvima. Naime, *s evolucijskog gledišta*, demografska tranzicija predstavlja očit nesklad između trenutnog fenotipa i optimalnog fenotipa organizma. Jasno je da u razvijenim društvima osobe imaju materijalne uvjete da održavaju veće ili jednako velike obitelji kao i u nerazvijenim dijelovima svijeta, ali do toga ne dolazi, dapače, fertilitet dramatično opada u razvijenim regijama.

Ova razlika između ostvarive veličine obitelji i stvarne veličine obitelji predstavlja bihevioralnu “neučinkovitost” čovjeka, stoga dokle god postoji dovoljna plastičnost u zalihama ljudskih gena da se taj aspekt ponašanja promjeni može doći do selekcije koja će to i učiniti.

Da je stanje zaista takvo, pokazuje analiza na podacima iz danskog istraživanja blizanaca (Kohler, Rodgers i Christensen, 1999.) Naime, usporedbom jedno- i dvo- jajčanih

blizanaca može se približno odrediti genetička komponenta nasljednosti nekoga svojstva (za razliku od drugih okolišnih faktora npr. kulturnih,) Njihovo istraživanje je pronašlo da u predtranzicijskim kohortama blizanaca ne postoji nasljedna komponenta fertiliteta u odrasloj dobi, dok u posttranzicijskim može doseći i do 50%! Autori navedenu promjenu tumače promjenom okruženja. U okruženju gdje je započinjanje obitelji nužno iz materijalnih razloga i društvenog pritiska u okruženje gdje je to stvar slobodnog izbora, tj. pretpostavljaju da su do izražaja došli geni koji utječu na osnovne crte ličnosti koje daju osobama urođenu želju za započinjanje obitelji.

Nedvojbeno se može reći da je nastupio novi materijalni i kulturni okoliš, te da faktori koji su u prošlosti dovodili do odluke ljudi da imaju veći broj djece više nisu na snazi. Neovisno o tome jesu li hipoteza koju iznose autori točna, podaci jasno pokazuju da postoji genski faktor po kojem se razlikuje veličina obitelji, što nedvojbeno otvara put selekciji i kako je riječ o svojstvu izravno povezanim s fertilitetom, vjerojatno jako brza.

2.3.3 Fenotipski podaci

Postoji više istraživanja u kojima se određuje direktno ili indirektno vrsta selekcije koja djeluje na određena svojstva na temelju fenotipskih podataka i konačne veličine obitelji. Svojstva kod kojih je selekcija tako određena su malobrojna i nije uvijek jednostavno izdvojiti učinke selekcije od učinka okoliša, ali su im rezultati poprilično složni. Važno za raspravu iz prethodnog odjeljka o fertilitetu je činjenica da je naizgled u svim društvima dob pri prvoj reprodukciji negativno selektirana (no preostaje pitanje koliko je nasljedna i neovisna o okolišu u svim okolnostima). (Steams i sur. 2010.)

3. Zaključak

Na temelju proučenih primjera svakako možemo ponovno potvrditi da je evolucija i dalje prisutna kod čovjeka te da varira ovisno o staništu i uvjetima.

Nadalje, možemo zaključiti da iako smo samovoljno odlučili promijeniti svoj okoliš i poboljšati ga te kulturnim i tehničkim dostignućima učiniti selekciju nepotrebnom za naš daljnji razvoj, evolucija kao proces nas nije napustila, već je samo prešla u oblike koje su dosad nisu viđeni i stoga su teži za primijetiti.

4. Literatura

Adam, A. (1969). A further query on color blindness and natural selection. *Social biology*, 16(3), 197-202.

Carvalho, L. S., Pessoa, D., Mountford, J. K., Davies, W. I., & Hunt, D. M. (2017). The genetic and evolutionary drives behind primate color vision. *Frontiers in ecology and Evolution*, 5, 34.

Cavalli-Sforza, L. L., & Bodmer, W. F. (1999). *The genetics of human populations*. Courier Corporation.

Cole, B. L., & Maddocks, J. D. (1997). Defective colour vision is a risk factor in driving. In *Colour vision deficiencies XIII* (pp. 471-481). Springer, Dordrecht.

Corbett, S., Courtiol, A., Lummaa, V., Moorad, J., & Stearns, S. (2018). The transition to modernity and chronic disease: mismatch and natural selection. *Nature Reviews Genetics*, 19(7), 419-430.

Haukka, J., Suvisaari, J., & Lönnqvist, J. (2003). Fertility of patients with schizophrenia, their siblings, and the general population: a cohort study from 1950 to 1959 in Finland. *American Journal of Psychiatry*, 160(3), 460-463..

Hedrick, P. W. (2011). Population genetics of malaria resistance in humans. *Heredity*, 107(4), 283-304.

Jacobs, G. H., & Williams, G. A. (2001). The prevalence of defective color vision in Old World monkeys and apes. *Color Research & Application: Endorsed by Inter-Society Color Council, The Colour Group (Great Britain), Canadian Society for Color, Color Science Association of Japan, Dutch Society for the Study of Color, The Swedish Colour Centre Foundation, Colour Society of Australia, Centre Français de la Couleur*, 26(S1), S123-S127.

Kohler, H. P., Rodgers, J. L., & Christensen, K. (1999). Is fertility behavior in our genes? Findings from a Danish twin study. *Population and development review*, 25(2), 253-288.

McGuckin, M. A., Lindén, S. K., Sutton, P., & Florin, T. H. (2011). Mucin dynamics and enteric pathogens. *Nature Reviews Microbiology*, 9(4), 265-278.

Neel, J. V., & Post, R. H. (1963). Transitory “positive” selection for colorblindness?. *Eugenics quarterly*, 10(1), 33-35

Neitz, J., & Neitz, M. (2011). The genetics of normal and defective color vision. *Vision research*, 51(7), 633-651.

Nordgren, J., & Svensson, L. (2019). Genetic susceptibility to human norovirus infection: an update. *Viruses*, 11(3), 226.

Rakower, J. (1953). Tuberculosis Among Jews: Mortality and Morbidity Among Different Jewish Ethnic Groups. Tuberculosis Among Yemenite Jews Etiologic Factors. *American review of tuberculosis*, 67(1), 85-93

Rowe, A. K., Rowe, S. Y., Snow, R. W., Korenromp, E. L., Schellenberg, J. R. A., Stein, C., ... & Steketee, R. W. (2006). The burden of malaria mortality among African children in the year 2000. *International journal of epidemiology*, 35(3), 691-704..

Stearns, S. C., Byars, S. G., Govindaraju, D. R., & Ewbank, D. (2010). Measuring selection in contemporary human populations. *Nature Reviews Genetics*, 11(9), 611-622.

Terrenato, L., Gravina, M. F., MARTINI, A. S., & Ulizzi, L. (1981). Natural selection associated with birth weight. III. Changes over the last twenty years. *Annals of human genetics*, 45(3), 267-278.

Ulizzi, L. (2002). Absence of selection on birth weight in modern Italy. *Human biology*, 525-532.

Walsh, J. A. (2008). Evolution & the cesarean section rate. *The American Biology Teacher*, 70(7), 401-404.

Wood, E. T., Stover, D. A., Slatkin, M., Nachman, M. W., & Hammer, M. F. (2005). The β -globin recombinational hotspot reduces the effects of strong selection around HbC, a recently arisen mutation providing resistance to malaria. *The American Journal of Human Genetics*, 77(4), 637-642.

<https://injuryfacts.nsc.org/all-injuries/preventable-death-overview/odds-of-dying/>,
pristupljeno u kolovozu 2021.

5. Sažetak

U ovom radu pokrećem raspravu oko toga evoluirao li čovjek i dalje i koji je smjer te evolucije. Razmatraju se razni dobro proučeni primjeri nedavne i suvremene ljudske evolucije, te se sagledavaju u vidu društvene i geografske komponente selekcijskih obrazaca. Na kraju se zaključuje da postoje još mnogi putevi otvoreni ljudskoj evoluciji, čak i u postindustrijskim društvima i da je selekcija itekako prisutna u istima.

Ključne riječi: Selekcija; Suvremeni čovjek; Daltonizam

6. Summary

Herein, I discuss whether or not man is currently evolving, and if so what is the direction of this evolution. Several prominent and well studied examples of recent and contemporary evolution are considered with particular regards to the social and geographic component of selection patterns. Finally, it is concluded that there are many roads still open to human evolution, even in postindustrial societies, and that even in these advanced societies selection is still present.

Keywords: Selection; Contemporary man; Color-blindness