

Změna prostředí a přírodní výběr

Posun ve výskytu chorob od infekčních ke chronickým se nazývá epidemiologickou změnou a podobně jako demografická změny má dalekosáhlé důsledky pro lidskou společnost. Menší úmrtnost a prodlužující se věk člověka vedl ke zvětšení jeho populace a přispěl ke zvětšení genetické diverzity lidské populace. Dříve lidé s vrozenými vadami zemřeli dříve než dosáhli reprodukčního věku a lidé s vrozenou dispozicí k některým chorobám měli předešle antibiotika a vakcinace mnohem menší šanci přežít. Obecně se změnou životního stylu, se schopností léčit určité nemoci, se zlepšením úrovně a dostupnosti lékařské péče se mění složení populací. S těmito zlepšeními životního prostředí člověka se zredukovalo působení přírodního výběru a zvýšila se genetická zátěž mnoha populací.

Genetická zátěž

Obvyklou mírou genetické zátěže populace je frekvence detrimetálních genů. Každá populace se skládá z množství alel, dominantních nebo recesivních, které zmenšují její rozmnožovací schopnost. Jak se mění životní prostředí, mění se také působení přírodního výběru a jeho intenzita na některý lokus. Alela, která byla detrimetální (nevýhodná) v prostředí, které obývala populace dříve, nemusí nutně v novém prostředí redukovat rozmnožovací schopnost svého nositele. Její frekvence bude stoupat v průběhu příštích generací, protože už nebude stát v cestě jejich rozmnožování a tak se zvýší genetická zátěž populace. Dnes můžeme za příklad takové alely předvést fenylylketonurii, jejíž nositelé jsou v současné době schopni reprodukce. Pokud by se ovšem opět změnilo prostředí (např. by se vrátilo na svoji původní úroveň) selekce by začala působit velkou intenzitou a homozygotní jedinci by opět se nemohli rozmnožovat. Zvyšování genetické zátěže populace je ovšem i v současné době podhodnocené, protože metody jejího studia jsou omezené.

Moderní medicína po úspěchu s léčením infekčních chorob, se nyní snaží úspěšně léčit vrozené vady a choroby. Léčba těmito lidem umožňuje přežít. Ačkoli léčba nemůže zcela odstranit působení přírodního výběru, podstatně redukuje jeho efekt.

Vrozené vady

Některé vrozené vady v minulosti bránily jejich nositelům se dožít dospělosti nebo přežít vůbec. Mnoho takových defektů je v současnosti úspěšně léčeno a to medikamentózně nebo chirurgicky. Což jim umožňuje přežít a vést normální život. Jedním, z takových vrozených vad je rozštěp patra (který se objevuje s frekvencí 1:2500) v 19. století byl příčinou úmrtí, ale již před mnoha lety byl objeven způsob, jak tuto vadu chirurgicky napravit. Dalším defektem je svalová vada pylorická stenosa, zvětšení vrátníku (pylorus), který od sebe odděluje žaludek a tenké střevo. Na tuto vadu zemřelo do roku 1912 mnoho dětí, protože potrava se ze žaludku nemohla dostat do střev. Od roku 1912 je tento defekt chirurgicky opravován (2 z 1000 porodů ho mají). Dalším takovým defektem je retinoblastom vrozené poškození retiny – nádor - (duhovky) a objevuje se už v dětství. a děti na něj umíraly. Dnes jej přežívají díky chirurgické a medikamentózní léčbě. Také kretenismus, který je způsoben nedostatkem hormonu štítné žlázy, tyroxinu může být úspěšně korigován, pokud je tato vada rozpoznána dostatečně brzy. Jsou těmito lidem podávány hormony syntetické a umožní jim normální růst a vývoj a rozvoj intelektu. Růstové hormony a další jsou podobným příkladem. Všichni tito lidé, pokud jsou léčeni, mohou žít normálním životem, mít děti a tak předávat tyto genetické defekty do dalších generací.

Genetické choroby (defekty které jsou vrozené a jsou podmíněny geneticky nebo vnějšími vlivy na plod v intrauterinním vývoji. Např. matka bere drogy nebo je nemocná.

Je známo asi 1500 jednoduše děděných postižení a většina z nich lze v současnosti úspěšně léčit a postižený může vést relativně normální život. Klasickým příkladem je hemofilie, choroba vázaná recesivně na X chromozóm, která způsobuje nedostatek srážlivosti krve. Vyskytuje se v poměru 1:25 000 u mužů. Než bylo možné ji léčit způsobovala u nich smrt v ranném věku (vykrváceli). Podáváním koagulantů krve mohou poměrně dobře žít a dožívají se vysokého věku (dříve u nich byl prognózován věk 18 let). Také autosomálně recesivně je dědičná cystická fibróza. Je to jedna z nejrozšířenějších poruch v evropské populaci (1:2000 až 3000). Její nositelé mají poruchy v činnosti některých exokrinních žláz jako jater, slinivky a dalších. Než bylo možné tuto chorobu léčit, umírali v ranném dětském věku, nyní žijí normálně. Tito přeživší lidé s genetickým defektem zvyšují frekvence těchto defektních genů v budoucích generacích. Ovšem jejich zvýšení nebude mít za následek nějaké rychlé rozšíření těchto genů. Jedná se o pomalý proces, protože tyto geny se v současných populacích vyskytují vzácně.

Etnické skupiny a nemoci

Existuje mnoho vrozených chorob (abnormalit), které jsou rozšířené v některých populacích více. Tab.8-7 ukazuje takovéto spojení některých etnických skupin a rozšíření chorob. Vysvětlení těchto spojení není snadné. Měli bychom brát v úvahu fakt, že jsme ve větší míře produktem prostředí ve kterém žijeme než naší genetické výbavy a to ve všech případech dědičných chorob. Projevy těchto nemocí závisí na vlivech prostředí. Rozdíly ve složení potravy, stylu života a k tomu historie vývoje populace to všechno se podílí na interpopulační variabilitě. V případě některých podmínek jako je rozmnožovací chování a velikost populace hraje vlekou roli. Také můžeme nalézt mezi Havajany např. pes equinovarus, který se vyskytuje ve vysoké frekvenci 68 na 10 000 porodů, naproti tomu u Evropanů jen 11 na 10 000 porodů a 6 u Asiatů. Vysoká frekvence u Havajanů je pravděpodobně zapříčiněna malou velikostí originální zakladatelské populace. Velké rozšíření cukrovky mezi kmeny amerických indiánů měly pravděpodobně jinou příčinu už jsme o tom mluvili (přechd na jinou stravu bohatou na cukry). Jejich slinivka, která je adaptována v produkci inzulínu na jiný typ diety není schopna po celý život produkovat vysoké množství inzulínu. Příkladem chorob výzanych na některé národnosti jsou tři autosomálně recesivní nemoci: Tay Sachsova choroba, cystická fibróza a fenylketonurie. Tyto nemoci jsou nejrozšířenější mezi Evropany nebo lidí, kteří měli evropské předky. Jsou vzácné mezi Asiaty nebo Afričany. Ovšem pokud se podíváme podrobně na Evropany, uvidíme velké rozdíly v jejich rozšíření. Tay Sachsova choroba se u východoevropských židů vyskytuje v poměru 1:4000 a její genová frekvence je asi 0,15. Naproti tomu jiné židovské populace a nežidovské populace v Evropě mají její frekvenci jen 0,001. Tyto vysoké frekvence můžeme vysvětlit jevem zakladatele (malá skupina migrantů a někdo z nich je nositelem recesivní alely). Také bylo zjištěno, že heterozygoti by měli být odolnější proti tuberkulóze, která se endemicky vyskytovala v těchto populacích po dlouhou dobu. Podobná vysvětlení můžeme poskytnout pro popis vysokých frekvencí fenylketonurie v západní Evropě včetně možné výhody heterozygotů (mají světlejší kůži) v oblastech, kde je ultrafialové záření nízké.

Genetické poradenství a selektivní křížení

S nárůstem genetického zatížení člověka by logicky měl být učiněn pokus zabránit pronikání těchto neblahých vlastností do dalších generací. Lidé, kteří mají dominantní gen pro takové postižení jako achondrodystrofii, retinoblastom nebo křivici by měli velmi pečlivě zvažovat, zda založit rodinu. Něco jiného je to u nosičů recesivních genů, které se v populaci vyskytují

v nízkých frekvencích. Tady je šance na vznik postižených potomků malá. S výjimkou endogamních populací. V takových případech by měli vyhledat profesionální genetické poradenství, kde odborníci vypočítají pravděpodobnost výskytu defektního potomka. Nebo také u lidí, kteří vědí, že měli defektní předky. Absolutní kontrola nad množением lidstva vytváření spermatických bank je jiný případ. Úplná nebo částečná aplikace eugeniky s sebou nese ještě otevřené otázky. Jednou z nich je otázka výhody heterozygotů, jiná jednoduchá je který znak by měl být z populace vyselektován pryč, což je velmi odpovědné rozhodnutí, protože náš druh se vyvíjel po miliony let a s sebou nesl genetickou variabilitu. Snad genetické zatížení populace má důvod v zachování variability našeho druhu. Jako druh jsme úspěšní díky kulturním faktorům a genetickým adaptacím na prostředí ve kterém žijeme. Naši rozmnožovací zdatnost neovlivňuje jen jediný gen a životní prostředí. Celková fitness jedince nebo populace není dána jedním nebo skupinou genotypů. Je to výsledek všech genotypových interakcí nebo celého genomu.

Jsme druhem, který je geneticky adaptován k životu v paleolitu, převážně k loveckosběračskému způsobu života, kdy populace byla nepočtená a lidé se pořád stěhovali. Takto žili lidé přibližně před 12 000 lety. Kdy některé populace homo sapiens se začaly usazovat a přijímat zemědělský způsob života. V této době začal přírodní výběr zvýhodňovat nové formy za pomoci zvýšení výskytu některých nemocí, změnou rozmnožovacích cyklů a zvyšováním počtu lidí. Postupně po miliony let jsme změnili naše genové frekvence. Protože naše životní prostředí se stále mění frekvence některých genů se stále mění také. S vytvořením technické civilizace jsme schopni se přizpůsobit změně prostředí mnohem rychleji než naši předkové. Tato skutečnost přináší nový prvek do evoluce člověka: rychlou změnu v působení přírodního výběru, které zatěžují náš sociální a kulturní systém. Evoluce stále naši civilizaci ovlivňuje a je stále na postupu.

Postupující evoluce: důkazy z prehistorie

Důkazy o evoluci moderního Homo sapiens sapiens je obtížné najít a získat. Podobné příklady neznámeu jiných druhů jako třeba hmyzu, kteří mají kratší reprodukční cyklus a jsou proto dobře studovatelné. Ale nepřímé důkazy existují. A to pokud srovnáme moderního člověka, který žije v technických společnostech s lidmi žijícími v podmínkách jako před miliony let. V domorodých společnostech je věk dožití kratší. Málo z nich se dožívá přes 60 let. Ale na druhé straně déle žijící lidé a jejich velké populace západu ukazují na pozastavení působení přírodního výběru. Takto pozaastavený přírodní výběr se projevuje ve vyšším výskytu defektních fenotypů v populaci a mluvili jsme o nich na začátku. Důkazem toho je studium rozšíření barvosleposti mezi domorodými a industriálními populacemi. Mezi Australskými domordoci (muži) se barvoslepost vyskytuje jen ve 2%, zatím co u Číňanů a Japonců ve 4 a 7% a u Evropanů a populací ze západní Asie je to 5 až 10%. Naši loveckosběračští předkové pravděpodobně tento defekt měli ve velice malých frekvencích a pravděpodobně by je tento defekt hendikepoval při lovu. Když se tyto populace přestaly živit lovem, zvýšil se počet barvoslepých. Vůbec lidé z primitivních společností mají podstatně lepší zrak než lidé tzv. civilizovaní. Méně krátkozrakých jedinců mezi lovci a sběrači můžeme zjistit dodnes na rozdíl od civilizovaných společností. Jaký dopad má špatný zrak na člověka v loveckosběračské společnosti můžeme dokumentovat na příběhu o domorodci, který si nemohl sdovolit se oženit, protože ještě nikdy neuložil antilopu. Jeho špatný zrak mu bránil v lovu a odkázal ho na podporu jeho sestry.

Jiné další znaky stojí za studium. Např. těhotenství, porod, a dětská úmrtnost. Příkladem je nedostatek mléka u matek, který je genetického původu. vyskytuje se ve vyšších frekvencích v populacích, které déle pěstovaly domácí zvířata. Také úmrtnost dětí je vyšší u populací, které se stěhují, žijí se lovem a sběrem. Zde působí selekce mnohem silněji než u ussedlých

zemědělských populací. Mnoho dalších faktorů spojených se stravou, chorobami a podobně způsobuje diferenciaci populací.

99% existence našeho druhu jsme prožili jako lovci a sběrači a to bychom si měli uvědomit. Vyšší procento defektů kostry a vyšší frekvence barvosleposti a poškození zraku mezi námi, jejichž předkové byli usedlí zemědělci jsou vysvětlovány tím, že nový způsob života člověka zredukoval některé selektivní tlaky, které na něj působili v průběhu jeho loveckosběračské fáze evoluce. Omezení působení selekce přineslo nové defekty do každé generace a jejich zmnožení.

Studie zabývající se touto tematikou jsou zajímavé samy o sobě, ale jsou časově omezené. Při studiu člověka jsme omezeni na přímé studium pouze tří generací. Ovšem něco jiného jsou defekty chrupu, který se dobře zachovává po tisíce let. Můžeme vidět, že současní lidé mají mnohem více dentálních defektů než naši předkové. Např. také můžeme pozorovat vyšší frekvence defektů v oblasti nosu a nosní přepážky. Odlišnosti ve velikosti a tvaru nosních otvorů postihují dýchání a jsou bránou vstupu infekce do organismu. Také existuje mnoho dalších abnormalit jako persistující sutura metopica. Další vývojovou vadou jsou nezaložení některých zubů, nebo jejich neprořezání, zvýšení výskytu defektů okluse (82% bělochů oproti 5% u přírodních národů). Pokud bychom měli vytvořit nějakou škálu v defektech skeletu, civilizovaný člověk by v této škále stál na vrcholu a lidé z prezemědělských společností by tvořili základnu. Ranní zemědělci by stáli mezi tím.

Vývojové poškození chrupu je polygenního původu a jejich projevy jsou různorodé. Je obtížné přesně zjistit jakým způsobem zde působí selekční tlaky. Studium kosterních pozůstatků populací z různých oblastí a časových období ukazuje, že existuje rozdíl mezi časovými obdobími a kulturními úrovněmi. To je důkazem pozastavení selekce v některých dobách. Lidé s defekty na kostře by v neolitu přežili lépe než v dřívějších dobách. Redukce velikosti obličeje, velikosti zubů a vymizení některých zubů jsou několika znaky, které můžeme pozorovat často u dnešního člověka. Je pravděpodobné, že v budoucnu se tyto anomálie ještě rozšíří.

Postupující evoluce a člověk v budoucnosti

Autoři science fiction už po desetiletí popisují lidi v budoucnosti, kteří se vyvinuli v příšery s obrovskou hlavou (mozek velikosti koně), která sedí na malinkém hubeném těle. Toto tělo s redukováným počtem prstů na končetinách bude schopné mačkat knoflíky a spínače na strojích, které budou plnit všechny možné úkoly. Budou je krmit uklízet a bavit.

Není třeba se bát že člověk se opravdu v takové příšery vyvine. Samozřejmě, že dojde k určitým změnám především ve zvýšení variability a frekvence některých vývojových vad ale žádná z těchto změn nebude drastická. Už 100 000 let máme stejně velký mozek a malíček taky zatím není ohrožen. Jaké změny jsou tedy v plánu?

Evoluce se bude týkat některých oblastí fyziologie člověka, pravděpodobně těch, které se bezprostředně dotýkají našeho špinavého životního prostředí a industrializace společnosti. Populace se bude soustřeďovat do stále větších a větších center. Tím se zvýší potenciální možnost přenosu chorob nejen takových které způsobují nám po dlouhé roky známé organismy, které jsou původci epidemií, ale nové viry, které ještě nejsou známy. Také tato změna ovlivní a zintenzivní míru psychologického stresu, který působí na lidstvo. Přírodní výběr se asi ve svém působení soustředí především na lidi ve městech, kteří budou vystaveni hluku, smogu a dalším stresorům. To ovlivní náš endokrinní systém. Vysoké procento duševně nemocných se ještě zvýší v důsledku vyššího užívání drog, zvýší se chorob vyvolaných stresem. Vliv znečištění ovzduší je již dnes znatelný ve zvýšeném výskytu respiračních chorob.

Stersové faktory, které bude způsobovat život ve městech bude samozřejmě některé genotypy redukovat a jiné zvýhodňovat. Příkladem může být třeba přijímání potravy stejné všude na

světě. Také kvalita potravin bude problémem, bude hůře dostupná a bude obtížnější získat dostatečně výživnou a stravu. Při konzervaci strava ztrácí různé látky jako vitamíny a stopové prvky, zato jsou do ní přidávány různá barviva a konzervační činidla. Vliv tohoto procesu je obtížné odhadnout, ale pravděpodobně tyto látky jsou karcinogenní. Ztráta stopových prvků a vitamínů je také nepříjemná, protože některé z nich jsou pro organismus esenciální. Také v budoucnu se budou ve velkém měřítu vyrábět potraviny z řas nebo celulózy, také jejich vliv nelze předvídat. Také vliv geneticky modifikovaných potravin na lidský organismus je v dnešní době hádankou.

Mobilita moderní populace je dalším faktorem, který přispívá ke změnám genových frekvencí. Před několika generacemi se ženili a vdávali mezi sebou jen lidé z určité geografické oblasti. Už jsme o tom také mluvili. V některých oblastech světa to pořád tak zůstává: kastovní systém, endogamie atd. Ale jak postupuje industrializace mění se zvyky i tv těchto dosud odolávajících oblastech. Výměna genů se dnes děje na velké vzdálenosti. V 19. století se lidé mezi sebou ženili a vdávali ve městech odkud byli, ve 20. století automobily způsobily mnohem větší mobilitu a tím také větší výměnu genů na velké vzdálenosti. V 21. století už vzdálenosti nehrají roli. Toto zvyšuje výskyt heterozygotů a snižuje vznik recesivních homozygotů. Ovšem také to zvyšuje vliv asortativního křížení, protože semezi sebou žení lidé stejné majetkové vrstvy nebo lidi stejně vzdělaní.

Redukce úmrtnosti žen při porodech a zvýšení reprodukčního věku ženy také ovlivňuje genevové frekvence. V 19. století nastupovala menarche u děvčat v 18 letech. Dnes mezi 12 a 13 lety. Pozdější nástup menopauzy se zvedl ze 44 let na 50 let. V industriálních společnostech je ovšem fertilita žen redukována antikoncepčními prostředky.

Všechny tyto faktory - posun v působení přírodního výběru, mobilita populace, prodloužení reprodukční periody žen, působení nových nemocí na populace - přispívají nebo můžeme říci se podílejí na postupující evoluci homo sapiens. Je těžké předvídat jak to bude v budoucnosti, ale důležitá přibývá a jsme stále chytřejší pokud se týče genetiky člověka a jeho fyziologických odpovědí na prostředí ve kterém žije. Variabilita člověka existuje nyní, existovala v minulosti a bude existovat i v budoucnosti. Některé etnické skupiny vymřou, jiné se rozrostou. Ale pořád zde zůstaneme jako druh. Víme, že náš druh je schopen vyprodukovat velké množství různých odpovědí na stresy, kterými na něj působí přírodní prostředí.

Konečně bychom si měli říci, co způsobí revoluce v rozluštění genetického kódu člověka. Budeme schopni ovlivnit vlastní evoluci? Budeme vyrábět lidi, kteří budou mít jen dobré znaky? Je jasné že toho budeme schopni, i když je to úkol monumentální a jsou s tím spojeny problémy etické, které tady nebudeme řešit.

Hlavním problémem rostoucích společností nebude v technologiích, nebo lidských schopnostech, ale v sociálních institucích, které nedrží krok s technologickým pokrokem. Problém přelidnění, znečištění životního prostředí, energetické krize. Samozřejmě, že je těžké předvídat do budoucna, ale naše sociální instituce jsou těžkopádné, neschopné pružné reakce a v obrovských aglomeracích, plných právě sociálně potřebných lidí bude jejich reforma nutná.

Mluvili jsme tady o různých pohledech na diverzitu člověka. Naše znalosti jsou omezené. Biologie člověka a především genetika prožívá právě teď na začátku nového tisíciletí boom. Je třeba se více věnovat studiu variability člověka, ale co je důležitější lidstvo potřebuje perspektivu. Je třeba abychom konečně pochopili, že variabilita člověka je výsledkem odpovědi genomu našeho druhu na působení přírodního výběru, ovlivněný také naším chováním a kulturou. Ovšem variabilita člověka je velmi složitý problém a všechny znaky lidské diverzity působením selekce vysvětlit nelze. Další faktory, které zde také působí jsou velikost populace, sociální systém a historie, kterou má populace za sebou.