

PREČO MÁME RADI DIAMONDA?

Pred nedávnom mal v Bratislave seminár genetik Jozef Gécz, jeden z najlepších absolventov Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského. Jozef vyšiel zo skvelej školy humánnej genetiky, ktorú na Prírodovedeckej fakulte založil Vladimír Ferák, a svoj neobyčajný talent naplno rozvinul na známej *Women's and Children's Hospital* v austrálskom Adelaide, kde niekoľko rokov vedie veľmi efektívnu skupinu na oddelení cytogenetiky a molekulárnej genetiky. Byť úspešný v súčasnej ľudskej genetike je neobyčajne ťažké. Oblasť je nepredstaviteľne kompetitívna, a okrem vysokej miery investície vyžaduje aj značné finančné prostriedky. Ich získanie je čoraz ťažšie a výskum musí byť skutočne nadštandardne kvalitný na to, aby zodpovedný riešiteľ presvedčil grantovú agentúru, že je hodný jej podpory.

Jozefov výskum je orientovaný na genetickú analýzu mentálnych retardácií, konkrétne tých, ktoré sú viazané na (pohlavný) chromozóm X. Pár nasledujúcich riadkov je venovaných stručnému opisu základných charakteristík tohto typu dedičnosti. Zatiaľ čo u žien sa chromozóm X vyskytuje v dvoch kópiách (XX), muži majú k dispozícii len jeden, vytvárajúci pár s chromozómom Y (XY). V pohlavných orgánoch oboch pohlaví sa špeciálnym typom bunkového delenia 23 párov chromozómov rozdelí a vznikajú pohlavné bunky, ktoré z každého páru náhodne získajú len jeden chromozóm. V prípade pohlavných chromozómov, ženy produkujú len jeden typ gamét (všetky s chromozómom X), a muži dva typy (polovica nesie chromozóm X, polovica chromozóm Y). Keď splynie vajíčko budúcej matky s otcovskou spermiou, je 50% pravdepodobnosť, že sa narodí dcéra (XX) a 50% pravdepodobnosť, že sa narodí syn (XY).

Predstavme si, že na jednom chromozóme X matky došlo k zmene (mutácií) génu, ktorý stratí schopnosť kódovať funkčnú bielkovinu, potrebnú pre normálne fungovanie bunky. Vo veľkej časti prípadov takáto mutácia nespôsobuje bunkám matky problém, pretože bielkovina je stále produkovaná zásluhou nemutovanej verzie génu nachádzajúcom sa na druhom chromozóme X*. Inými slovami, mutácia génu na chromozóme X je maskovaná jeho partnerskou kópiou. Problémy nastanú až potom, ako vajíčka ženy, nesúce chromozóm X s mutovaným génom (štatisticky by to mala byť polovica všetkých vajíčok) vytvorí zygótu s otcovskými spermiami nesúcimi chromozóm Y. Syn má vo svojich bunkách k dispozícii len jeden chromozóm X a mutácia v géne, ktorý je na ňom umiestnený sa naplno prejaví. Na jej odhalenie stačí letný pohľad na rodokmeň človeka postihutého príslušným genetickým ochorením: všetci jeho postihnutí príbuzní sú muži.**

Genetických ochorení tohto typu je pomerne veľa a vyskytujú sa s rôzne vysokou frekvenciou (medzi známe príklady patria hemofília, alebo Duchennova svalová dystrofia). Géczovo laboratórium sa zaoberá podskupinou ochorení viazaných na chromozóm X, kategorizovaných ako mentálne retardácie. Pri identifikácii mutovaných génov sa vychádza z rodín, u ktorých bol zistený vyššie popísaný typ dedičnosti príslušnej mentálnej retardácie. Zdĺhavým postupom, ktorý sa v dôsledku podobnosti k vyhľadávaniu objektov kartografickými metódami označuje ako mapovanie génov sa nájde oblasť na chromozóme, v ktorej je špecifická zmena na úrovni DNA vyskytujúca sa len u sledovanej rodiny. Tento prístup viedol počas posledných 10 rokov k odhaleniu veľkého počtu génov, ktorých mutácie vedú k zníženému IQ meranému štandardnými testami a Jozef s jeho ľuďmi sa na týchto odhaleniach zaslúžili podstatnou mierou.

Aj keď bol spomínaný bratislavský seminár nesmierne zaujímavou správou z oblasti „vrcholovej“ genetiky, pre publikum bola rovnako stimulujúca aj diskusia, ktorá po ňom nastala. Tá sa do veľkej miery točila okolo zdanlivo paradoxného a Jozefom vyzdvihovalého štatistického zistenia: počet popísaných mentálnych retardácií asociovaných s chromozómom X je značne vyšší, ako tých, pri ktorých je mutovaný gén lokalizovaný na jeden z 22-och párov nepohlavných chromozómov. Akoby to naznačovalo, že gény ovplyvňujúce naše mentálne schopnosti sú preferenčne lokalizované na chromozóm X. Zaujímavosť tohto tvrdenia bola zmrazená logickým protiargumentom, ktorý vyplýva zo zvláštností dedičnosti viazanej na chromozóm X: mutácia génu na chromozóme X sa prejaví u každého muža, ktorý ho zdedí od svojej matky. Prejav (fenotyp) mutácie tak od vzniku mutácie často delí len jedna generácia. To pravdaže neplatí pre mutácie na nepohlavných chromozómoch: na to, aby sa fenotypicky prejavili, musia sa do jednej zygóty dostať kópie mutovaného génu aj od otca, aj od matky. Tým sa pravdepodobnosť prejavu mutácie od jej vzniku posúva a frekvencia jej fenotypu klesá.

Hoci stále existuje možnosť, že gény regulujúce mentálne funkcie sú nadštandardne zastúpené na chromozóme X, jednoduchosť logiky protiargumentu je dosť presvedčivá na to, aby sme (aspoň zatiaľ) nepodliehali možno zavádzajúcim číslam. V každom prípade tá najkrajšia časť diskusie ešte len nastala. Jozef vo svojej reakcii navrhol scenár, ktorý sa netýka mentálnych retardácií ako takých, ale má zaujímavé evolučné implikácie. Áno, je fakt, že mutácia génu lokalizovaného na chromozóme X sa prejaví u prvého muža, ktorý ho zdedí od svojej matky. Ale to nemusí byť nevyhnutne len mutácia, ktorá mu spôsobila mentálnu retardáciu. Mutácia v takomto géne môže celkom logicky viesť aj k opačnému efektu: zlepšeniu mentálnych schopností! Pre takúto mutáciu platí presne to isté: fenotypicky sa prejaví veľmi skoro po svojom vzniku. Teraz už ide len o to, či pre svojho nositeľa predstavovala selekčnú výhodu. Získal takýto muž schopnosti, ktoré imponovali mladým ženám v jeho okolí? Upierali sa zraky dievčat viac na muža, ktorý nemusel nevyhnutne vynikať veľkosťou svojej svalovej hmoty, ale zato predčil svojich konkurentov intelektuálnym výkonom? Umožnili nadpriemerné mentálne vlastnosti tohto muža ľahší prístup k reprodukcii? Ak áno, mutovaný gén mal šancu dostať sa cez vajíčka partneriek tohto muža na vyšší počet potomkov, ako (dovtedy) štandardný gén prenášaný jeho sokmi. Polovica mužských potomkov jeho (všetkých) dcér sa potom v ďalších kolách zaslúžila o rozširovanie tohto génu v populácii.

...

Toľko na „úvod“ ku knihe Jareda Diamonda *Tretí šimpanz*, ktorá sa po vyše desiatich rokoch od svojho originálneho vydania dočkala českého predkladu. Hoci v poradí prekladov je to tretia Diamondova kniha na česko-slovenskom trhu, obe ďalšie (objemný *Osud ľudských populácií* aj útlá *Prečo máme radi sex*) sú vo veľkej miere len nadstavbou *Tretieho šimpanza*. Ten je Diamondovým programovým vyhlásením, v ktorom kladie vzrušujúce otázky siahajúce od vzniku ľudstva až po jeho (snáď nie skorý) koniec. Jednou z najstimulujúcejších otázok je, čo spôsobilo obrovský skok, ktorý druh *Homo sapiens* uskutočnil pred približne 40000 rokmi. Dovtedy sa vyše 1 milióna rokov s mozgom, ktorý dosahoval dnešné rozmery, uspokojoval s jednoduchými kamennými nástrojmi a neprejavoval náznaky kultúry významne odlišnej od dnešných šimpanzov. Na Zemi okrem neho žili telesne zdatnejší a v niektorých oblastiach početnejší neandertálci, s ktorými síce nevstupoval do reprodukčných vzťahov, zato

súťažili o ekologické zdroje. A zrazu, v priebehu pár tisíc rokov, sa neandertálci vytratili, zatiaľ čo *Homo sapiens* začal koordinovane loviť veľké zvieratá, maľovať na jaskynné steny a postupne zanechával život lovca a zberača a preorientoval sa na poľnohospodárstvo. Čo viedlo k tomuto „veľkému skoku“? Podľa Diamonda to bol vznik jazyka, ktorý nás postavil na evolučnú odpaľovaciu rampu. Reč nás skutočne vyníma zo živočíšnej ríše a zrejme skutočne stála pri zrode moderného ľudstva. Jej biologický základ je vzrušujúcou témou lingvistov, psychológov, neurobiológov, genetikov a ... evolučných biológov. Tí sa pýtajú, aká bola selekčná výhoda mutácie, ktorá ľudskú populáciu nasmerovala prostredníctvom reči do kultúrnej (r)evolúcie. Možno prvé náznaky reči mali informačný význam pri love, či zbere. Možno však jej prvé formy nemali bezprostredný vplyv na činnosti, od ktorých bezprostredne záviselo prežitie. V prvom kole nositelia príslušnej mutácie (možno) len získali mentálnu schopnosť, ktorá ich robila atraktívnejšími pre opačné pohlavie. Napríklad vyludzovali originálny zvuk, ktorý dopĺňal ich motorické prejavy a ktorý (podobne ako páví chvost) zamestnal pozornosť ich potenciálnych partnerov. Za „veľký skok“ ľudstva by tak mohol byť zospovedný pohlavný výber, ktorý pred 150 rokmi Charles Darwin popísal vo svojej menej známej knihe *The descent of Man, and selection in relation to sex* a evolučný psychológ Geoffrey Miller nedávno obsérne popularizoval v knihe *The mating mind*. To by tiež znamenalo, že v duchu logiky popísanej vyššie by gény na chromozóme X skutočne mohli zohrávať v evolúcii človeka podstatnú úlohu. A v neposlednom rade by to naznačovalo, že mentálne schopnosti sú sexuálne prítlačivé a vzrušujúce. Tak, ako sú prítlačivé a vzrušujúce Diamondove knihy. Preto nemáme radi len sex, ale aj Diamonda.

Jared Diamond: *The Third Chimpanzee: The Evolution and Future of the Human Animal*. HarperCollins, New York, 1993, Tretí šimpanz. Vzestup a pád ľudského rodu. Ladislav Horáček – Paseka, Praha, 2004. Preklad Stanislav Mihulka, Zuzana Gabajová, Jaroslav Šimek, doslov Daniel Frynta.

Jared Diamond: *Why Sex is Fun? Evolution of Human Sexuality*, Basic Books, 1997, Prečo máme radi sex? Evolúcia ľudskej sexuality. Archa, Bratislava, 1999. Preklad Zdeněk Urban.

Jared Diamond: *Guns, Germs, and Steel: The Fates of Human Societies*. W. W. Norton & Company, New York, London, 1997. Osudy ľudských spoločností: Strelné zbraně, choroboplodné zárodky a ocel v historii. Columbus, Praha, 2000. Preklad Zdeněk Urban.

* situácia je často komplikovanejšia; u žien dochádza k náhodnej inaktivácii jedného z chromozómov X, čo vedie k alternatívnym scenárom.

**existujú aj mutácie, ktoré sa fenotypicky prejavajú aj v prípade, že má bunka na párovom chromozóme k dispozícii normálnu kópiu génu. Takéto mutované formy génov sú označované ako dominantné (na rozdiel od recesívnych popísaných v texte). V takomto prípade sú postihnutí všetci nositelia mutácie.

Lubomír Tomáška
Knihy a spoločnosť 2, č.1., str. 7