

Suvremena i adaptivna evolucija čovjeka

- zadnjih 40000 godina evolucija čovjeka ubrzala se, samo u zadnjih **5000 godina 100 puta**
- diferencijacija populacija se povećava bez obzira na visok protok gena
- bolesti, hrana, produkcija sperme
- rast populacije, raznolikost hrane, medicina
- jedan od najbrže evoluirajućih gena je human accelerated region 1 (HAR1), odgovoran za razvoj mozga. Nasumičan dio genoma čovjeka je 98% sličan čimpanzi ali HAR1 ima samo 85% sličnosti.

Recent acceleration of human adaptive evolution

John Hawks, Eric T. Wang, Gregory M. Cochran, Henry C. Harpending, and Robert K. Moyzis

[+ See all authors and affiliations](#)

PNAS December 26, 2007 104 (52) 20753-20758; <https://doi.org/10.1073/pnas.0707650104>

*„In the current study, a team of researchers led by paleoanthropologist Henry Harpending of the University of Utah in Salt Lake City analyzed DNA from 270 individuals in the International HapMap Project, an effort to identify variations in human genes that cause disease. The team searched for single-nucleotide polymorphisms (**SNPs**)--mutations in an allele that spread throughout a population--and scanned sequence data from Europeans, Africans, and Asians. The researchers searched for **SNPs that were flanked by tens of thousands of bases of identical DNA in many individuals in a population, because this suggests that the mutation is advantageous and under recent selection pressure to be preserved in a lineage**”*

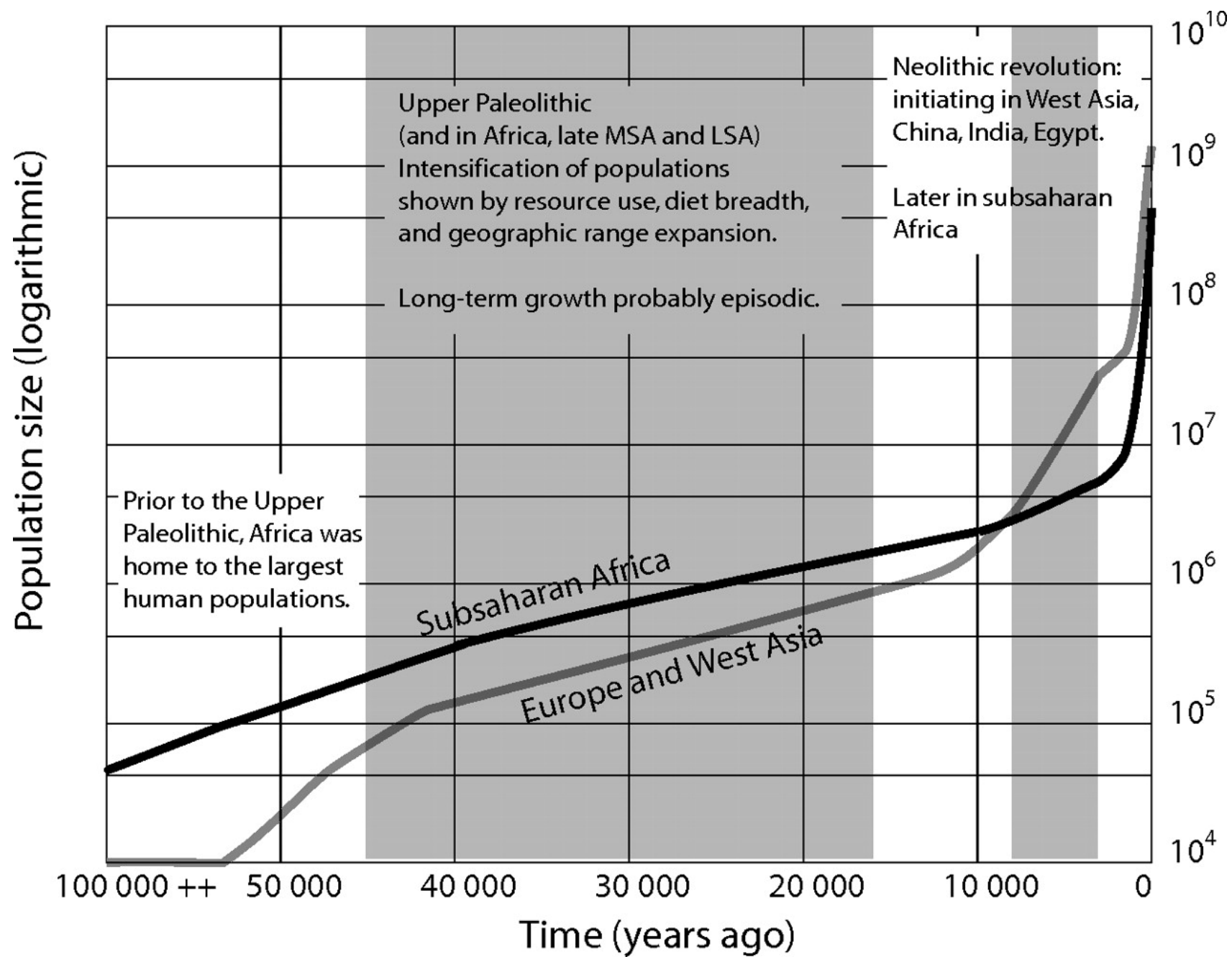
Recent acceleration of human adaptive evolution

John Hawks, Eric T. Wang, Gregory M. Cochran, Henry C. Harpending, and Robert K. Moyzis

[+ See all authors and affiliations](#)

PNAS December 26, 2007 104 (52) 20753-20758; <https://doi.org/10.1073/pnas.0707650104>

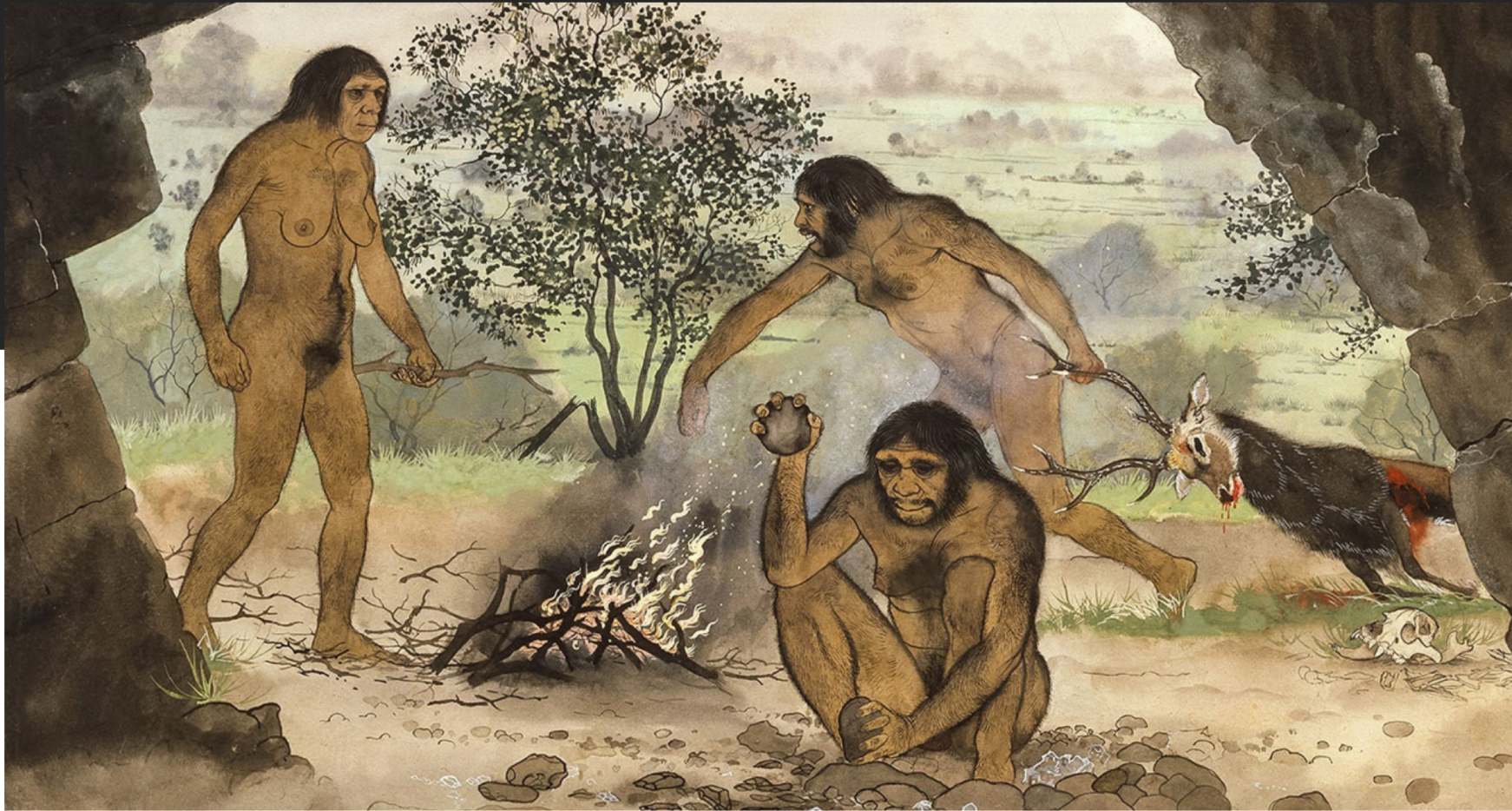
„**Larger populations generate more new selected mutations**, and we show the consistency of the observed data with the historical pattern of **human population growth**. The rate of adaptive evolution in human populations has indeed accelerated within the past 80,000 years. Demographic growth intensified during the Holocene, as domestication centers in the Near East, Egypt, and China underwent expansions commencing by 10,000 to 8,000 years ago Population growth in the Upper Paleolithic and Late Middle Stone Age began by 50,000 years ago.
”



How sliced meat drove human evolution

Chewing less may have allowed early humans to evolve features needed for speech

9 MAR 2016 • BY [LIZZIE WADE](#)



[nature](#) > [letters](#) > article

[Published: 09 March 2016](#)

Impact of meat and Lower Palaeolithic food processing techniques on chewing in humans

[Katherine D. Zink](#) ✉ & [Daniel E. Lieberman](#) ✉

[Nature](#) **531**, 500–503 (2016) | [Cite this article](#)

- meso jedemo zadnjih 2,5 milijuna godina
- korišćenje primitivnog oruđa za komadanje mesa i mrvljenje biljaka smanjilo je broj žvakanja
- smanjenje zubala i čeljusti omogućilo razvoj govora
- kuhanje se javilo naknadno, postalo rašireno prije cca 500000 g i dodatno smanjilo žvakanje, te ubrzalo razvoj govora



Detection of human adaptation during the past 2000 years

YAIR FIELD, EVAN A BOYLE, NATALIE TELIS, ZIYUE GAO, KYLE J. GAULTON, DAVID GOLAN, LOIC YENGO, GHISLAIN ROCHELEAU, PHILIPPE FROGUEL, [...]

JONATHAN K. PRITCHARD

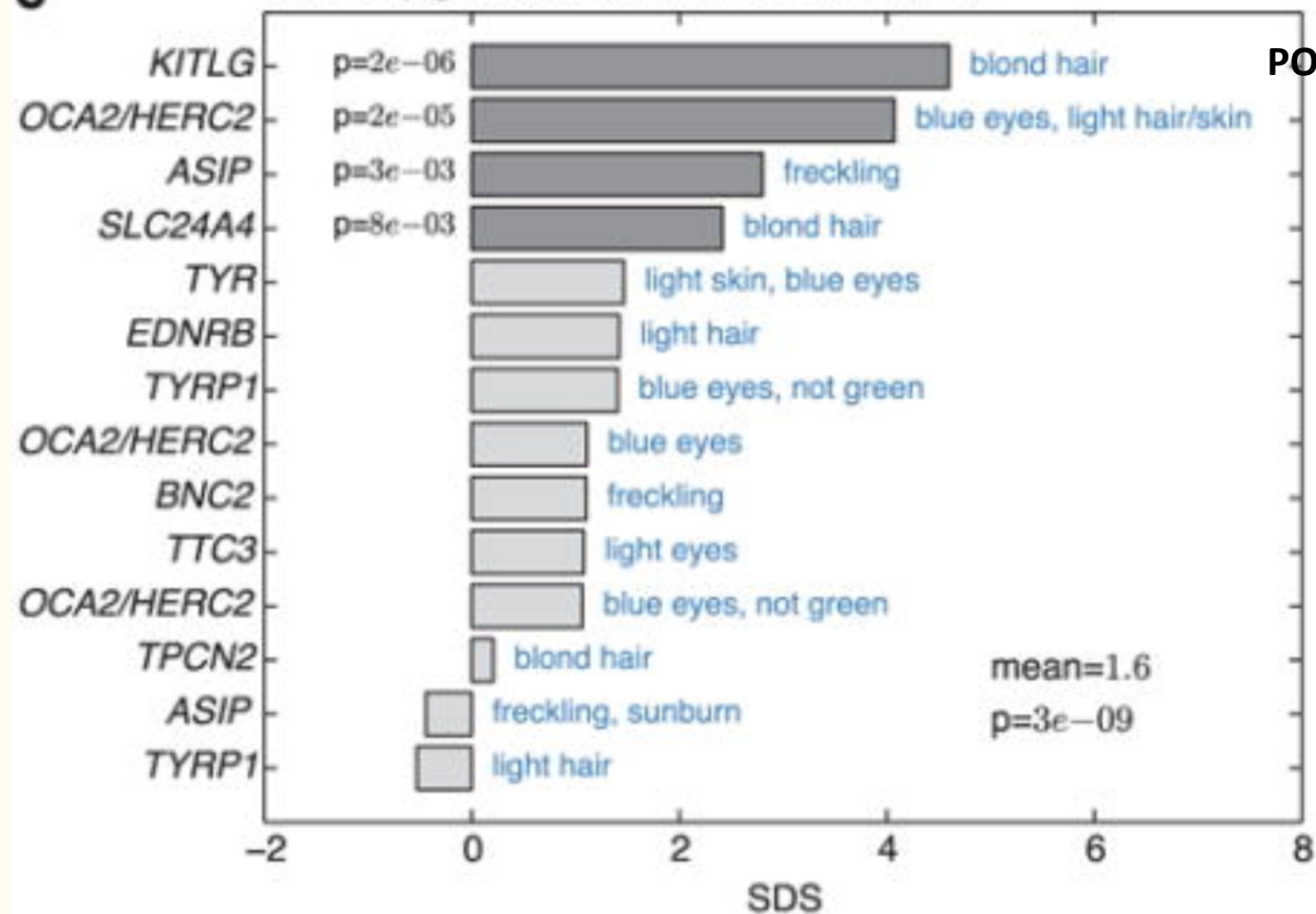
+2 authors

[Authors Info & Affiliations](#)

*„Applied to data from the UK10K Project, SDS reflects allele frequency changes in the ancestors of modern Britons during the past ~2000 to 3000 years. We see strong signals of selection at **lactase and the major histocompatibility complex**, and in favor of **blond hair and blue eyes**. For polygenic adaptation, we find that recent selection for increased **height** has driven allele frequency shifts across most of the genome.”*

C

SDS for pigment-associated GWAS variants



GENI S PROMIENJENOM FREKVENCIJOM ALELA-

POVEĆANA UČESTALOST LJUDI PLAVE KOSE I OČIJU

SDS signals for a curated set of segregating variants with known effects on pigmentation shows overall increase in derived allele frequencies (one-sided P values).

- Plava kosa – A-G mutacija koja uzrokuje razliku u ekspresiji gena samo u folikulu kose – nije vezana s plavim očima
- sjeverna Europa, prije 11000 g, nedostatak hrane – mnogi muškarci umirali u potrazi za hranom, više žena – kompeticija.. plava koje je bila rijetka – “*negative frequency dependent selection*”



How women evolved blond hair to win cavemen's hearts

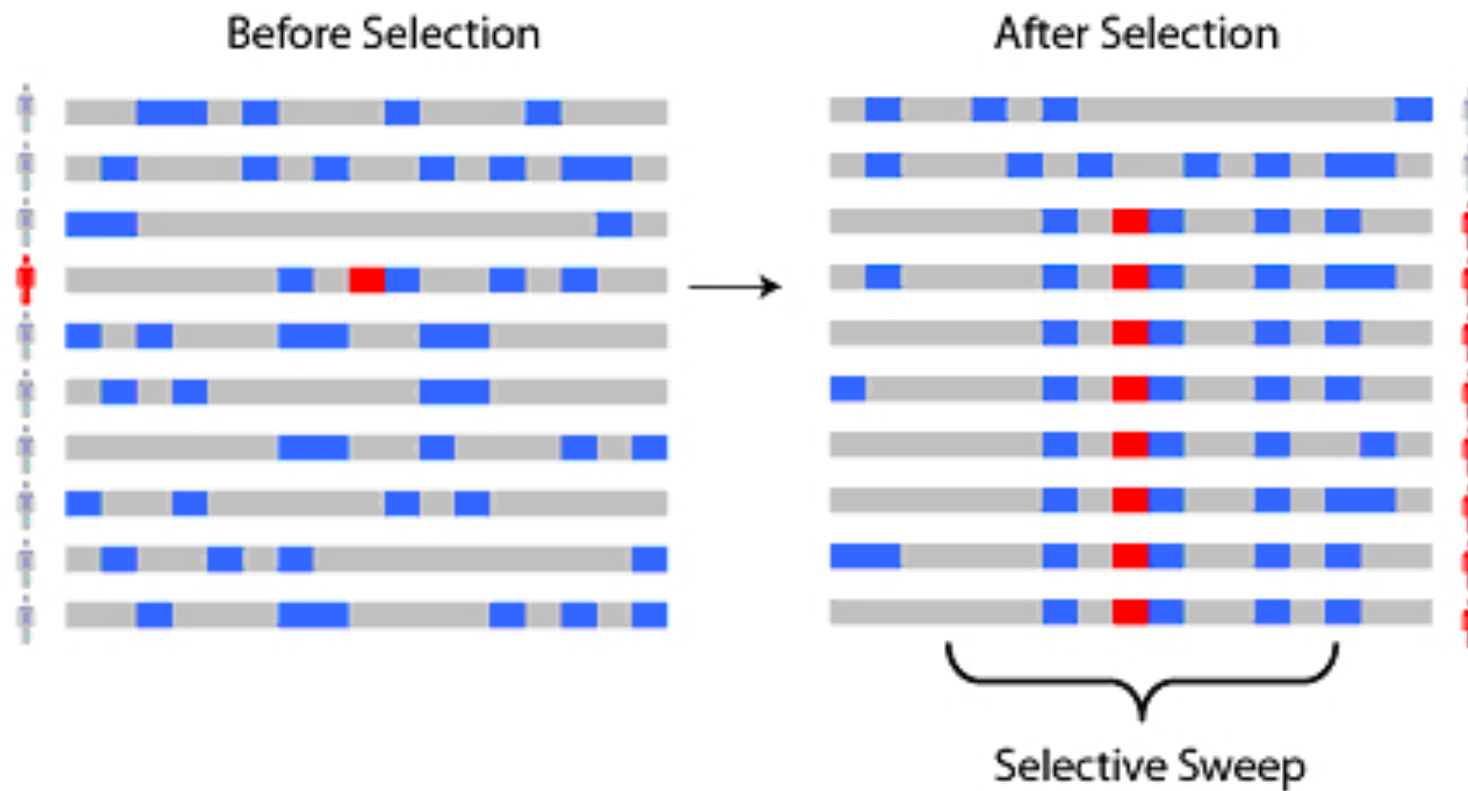
- Mutacija za plave oči pojavila se kod jednog pretka prije cca. 7000 godina u području Sjeverne Europe

Tolerantnost na laktozu



- do prije 11000 g nismo mogli probavljati laktozu u odrasloj dobi
- stočarstvo u Europi
- cca 5 % ljudi u sjevernoj Europi ne može probavljati laktozu, za razliku od 90 % ljudi u istočnoj Aziji
- *LCT gen* – većina Europljana nosi alele koji osiguravaju mogućnost probave laktoze
- regulatorna mutacija u regiji koja kontrolira ekspresiju gena za laktazu – omogućuje aktivnost gena i nakon dojenačke dobi
- „selective sweep” (selektivni zamah) – dokaz selekcije na dijelu genoma dužine 1 milijuna baza
- jedan od najjačih signala selekcije u ljudskom genomu
- neovisna mutacija u genu u Afričkoj populaciji prije 3000 g. – konvergentna evolucija
- mlijeko – vitamin D, manje patogena nego u nečistoj vodi, nutricionistička alternativa kad biljke ne rode
- kulturna evolucija uvjetuje genetsku evoluciju!!!

“selective sweep” – selektivni zamah(?)



Rezistentnost na bolesti

Malaria

- Povećana gustoća populacije – transmisija bolesti
- Rezistentnost na malariju – godišnje umire 1 do 2 milijuna djece u Africi – izuzetno jak selektivni pritisak
- mutacija Glu6Val (srpasta anemija) u beta hemoglobin genu (*HBB*) nađena u Africi i povezana s rezistentnosti na malariju kao i njenom pojavnosti (Allison, 1954).
- druge mutacije u *HBB* genu
- α -talasemija, G6PD nedostatak, ovalocitoza
- Duffy antigen – membranski protein koji *Plasmodium vivax* za ulazak u stanicu. Učestalost mutacije koja ga onemogućava je u subsaharskoj Africi 100%, drugdje ne postoji - najjača razlika u alelnoj frekvenciji među ljudskim populacijama



REZISTENTNOST NA HIV

- Južna Afrika – skoro 50% žena
- ljudski leukocitni antigen varijanta *HLA-B27 otpornija nego HLA-A* ili *HLA-C*
- MHC kompleks - najvarijabilniji dio ljudskog genoma
- niska učestalost HIV-a u zapadnoj Europi povezana s alelnom varijantom koreceptora za HIV CCR5, nađena u 13% europljana i skoro sasvim štiti od HIV-a
- ta varijanta je prisutna u populaciji dulje od 1000 g...

Genetic Adaptation to Cold Brought Migraines With It

Humans living in higher latitudes tend to have a variant of a gene involved in sensing cold temperatures, but it comes with a cost.

TRPM8 – gen odgovoran za detekciju hladnoće, ali povezan i sklonosti migreni
- jedna varijanta vrlo učestala u sjevernoj Europi, izuzetno rijetka u ekvatorijalnoj Africi



Evolution May Make it Harder for Humans to Hold Their Liquor

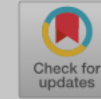


1,000 Genomes Projekt (2500 ind.)

prije 10 milijuna godina preci čovjeka razvili gen za enzim koji omogućuje razgradnju alkohola u zrelom voću – podudara se s terestričkim životom primata (lemuri imaju npr. 40 x manje učinkovit enzim)

- alkohol dehidrogenaza (ADH) genski kluster pokazuje znakove adaptacije u zapadnoj Africi i istočnoj Aziji
- alkohol- acetaldehid (toksičan) – acetat – moguće da brža transformacija u acetaldehid uzrokuje nagomilavanje toksičnog intermedijara i slabije podnošenje alkohola
- slabija tolerantnost na alkohol – manja vjerojatnost alkoholizma

RESEARCH ARTICLE



Human adaptations to diet, subsistence, and ecoregion are due to subtle shifts in allele frequency

Angela M. Hancock, David B. Witonsky, Edvard Ehler, Gorka Alkorta-Aranburu, Cynthia Beall, ...

[+ See all authors and affiliations](#)

PNAS May 11, 2010 107 (Supplement 2) 8924-8930; first published May 5, 2010;

<https://doi.org/10.1073/pnas.0914625107>

- dijabetes tipa 2 gen *KCNQ1* – *veća učestalost u populacijama koje jedu žitarice jer isti gen ima ulogu u hidrolizi biljnih lipida*



- FADS2 – važan gen vezan za prehranu
Vegetarijanska prehrana u populaciji u Pune (Indija) povećala frekvenciju specifičnog alela FADS2 gena
Mutacija koja omogućava bolje iskorištavanje omega-3 i omega -6 masnih kiselina – važne za razvoj mozga



- Neandertalci su izumrli prije 40,000 godina, no ljudi ne-Afričkog porijekla nose oko 2% njihovih gena
- u Maleziji 2-4% gena od Denisovca
- neki aleli učestali i do 65%, vezani uz kožu i imunitet – čvršće dlake, prilagodba na hladnu klimu
- dijabetes, lupus, Kronova bolest (nemamo parazite)
- križanci su bili niskog fertiliteta



Asortativno razmnožavanje

[Published: 09 January 2017](#)

Genetic evidence of assortative mating in humans

- Odabir partnera u ljudi ovisi o vizualnim, olfaktornim, auditornim svojstvima, te osobnosti, kao i interakciji tih svojstva međusobno, sa starosti, ovulatornim ciklusom... a pod utjecajem je i naših kognitivnih sposobnosti i kulturnih i socioloških utjecaja

*„Across three independent samples of 24,662 spousal pairs in total, we infer a correlation at trait-associated loci between partners for **height** (0.200, 0.004 standard error, SE)... finding evidence of a correlation at trait-associated loci for **waist-to-hip ratio** (0.101, 0.041 SE), **systolic blood pressure** (0.138, 0.064 SE) and **educational attainment** (0.654, 0.014 SE). Our results imply that **mate choice, combined with widespread pleiotropy** among traits, affects the genomic architecture of traits in humans”*



Visina ljudi- evoluirala selekcijom!!

Visina je nasljedno poligenno svojstvo

- tijekom zadnjih 150 g muškarci u Nizozemskoj povećali su se prosječno za 20, u Americi samo za 6 cm
- razlika u visini ne može se objasniti razlikama u prehrani i zdravlju
- viši Nizozemci imaju više djece
- srednje visoke žene u Nizozemskoj imaju češće djecu nego visoke, no visoke imaju veći broj

Research articles

Does natural selection favour taller stature among the tallest people on earth?

Gert Stulp , Louise Barrett, Felix C. Tropf and Melinda Mills

Published: 07 May 2015 | <https://doi.org/10.1098/rspb.2015.0211>

Interakcija gena i okoliša

- 60,000 ljudi europskog porijekla genotipizirano u sjevernoj Kaliforniji i 150,000 ljudi iz baze UK Biobank
- alelne frekvencije praćene kroz životne dobi
- UK – generacija rođena 1950-tih – ranija smrt kod muškaraca čija djeca su imala varijantu nikotinskog receptora (**gen CHRNA3**) koji **otežava prestanak pušenja – promjena frekvencije alela kroz tijek života- smanjuje se kod starijih ljudi**
- alelne frekvencije kod žena u Velikoj Britaniji i populacije u sjevernoj Kaliforniji nisu se mijenjale kroz životni tijek- manje ih je pušilo veći broj cigareta
- novije generacije muškaraca imaju drugačije pušačke navike i kod njih se frekvencija alela ne mijenja kroz život



PLOS BIOLOGY

OPEN ACCESS PEER-REVIEWED

RESEARCH ARTICLE

Identifying genetic variants that affect viability in large cohorts

Hakhamanesh Mostafavi, Tomaz Berisa, Felix R. Day, John R. B. Perry, Molly Przeworski, Joseph K. Pickrell

Published: September 5, 2017 • <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.2002458>

[See the preprint](#)