

Evolucija na djelu u ljudi – dokazi današnjice

¹Antonia Kapetanović

²Ana Mojsović Čuić

¹Zdravstveno veleučilište Zagreb, Mlinarska ulica 38,
Zagreb, studentica specijalističkog studija sanitarnog
inženjerstva

²Zdravstveno veleučilište, Katedra za biologiju i fiziku,
Mlinarska ulica 38, Zagreb

Sažetak

Teorija evolucije prekrasan je mehanizam koji objašnjava razvoj živog svijeta i njegovu raznolikost. S obzirom na to da se evolucija kontinuirano događa, možemo stalno pratiti nove i različite prilagodbe koje su organizmi razvili u svojem okolišu. Od 1859., kada je Charles Darwin objavio svoju knjigu *O postanku vrsta*, pa do danas, postalo je jasno da i u ljudi postoje različite prilagodbe s obzirom na različite uvjete u okolišu, ali i s obzirom na kulturološke razlike i različitu prehranu. Ljudi su nastanili razne tipove okoliša i u skladu s time raznoliko su se adaptirali. U radu su objašnjene različite adaptacije ljudskih populacija u različitim uvjetima okoliša, poput prilagodbe životu na visokim nadmorskim visinama, adaptacije Inuita na prehranu bogatu masnim kiselinama, varijacija u boji kože i njezinih termoregulacijskih svojstava, različite visine i veličine ljudskog tijela, nekoliko mehanizama rezistencije na malariju i svojstvo postojanosti laktaze.

Ključne riječi: evolucija čovjeka, mutacija, prirodna selekcija, genski otklon, adaptacija

Datum primitka: 13.1.2022.

Datum prihvatanja: 1.6.2022.

<https://doi.org/10.24141/1/8/2/11>

Osoba za kontakt:

Antonia Kapetanović
e-pošta: tonkazvu@gmail.com
Mobitel: 091/944 8288
Adresa: Trumbićeva 6, Zagreb

Uvod

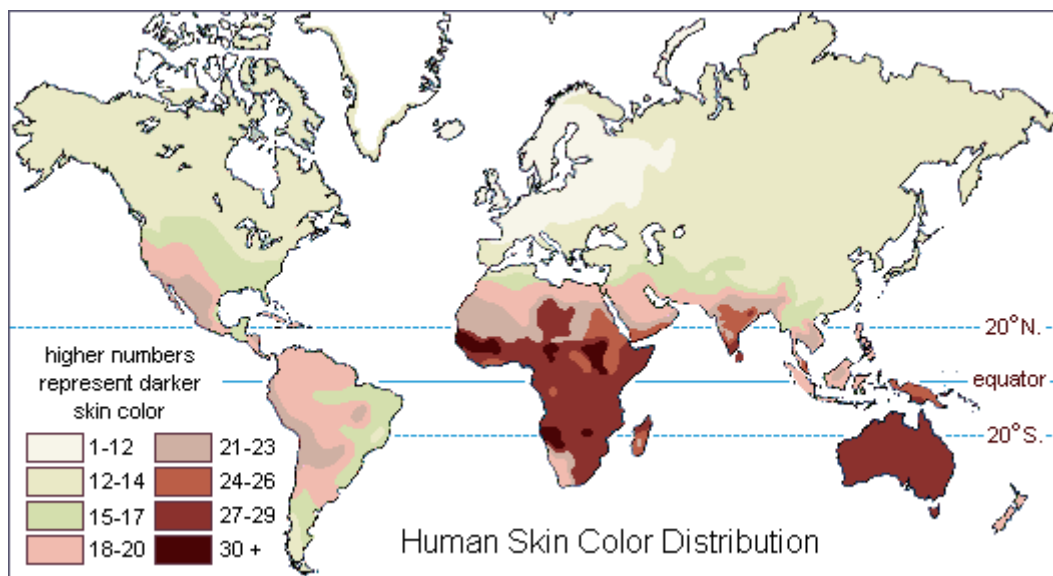
Utjecaj i značaj prirodne selekcije, kako danas tako i u naših predaka te kojom brzinom se odvijala, predmet je mnogih rasprava. Smatra se da su moderni ljudi migrirali iz Afrike prije 10 000 godina te da su se od tog vremena raširili po područjima s raznolikim staništima, od tropskih zona do Arktika. Tijekom migracije selektivni su pritisci, kao što su hladna klima, hipoksija i endemski patogeni, sa slučajnim „genskim otklonom” (engl. *genetic drift*) rezultirali specifičnostima za populaciju, osobito u genskim varijacijama, a što je za posljedicu imalo varijabilnost fenotipova kao što su tolerancija na laktozu, visina, razlike u imunom sustavu, kao i različita metabolička učinkovitost.¹ Novi dokazi koji su se prikupljali tijekom posljednjeg desetljeća sugeriraju da je prirodna selekcija djelovala na ljude u posljednjih nekoliko tisuća godina i da su se brojne prilagodbe, poput postojanosti laktaze, otpornosti na malariju i prilagodbe na veliku nadmorsku visinu, dogodile relativno nedavno. Također se pokazalo da su tjelesna visina i indeks tjelesne mase u Europljana bili predmet selekcije.² Uz selekciju uzrokovanu okolišem, raznolikost ljudske kulture može dovesti do ograničenog protoka gena i izolacije populacije, genskog otklona, varijabilne selekcije i drugih čimbenika koji pridonose ljudskoj biološkoj raznolikosti i složenosti. Uz temeljne evolucijske sile mutacije, gen-

ski otklon, protok gena i prirodnu selekciju koji dovode do genske varijacije, postoje i drugi, kao što su razvojna prilagodba i genska plastičnost.³

Evolucija ljudske kože

Istraživanja u genetici identificirala su niz gena za ljudsku kožu koji su doživjeli evolucijske promjene u razdoblju razdvajanja ljudske linije od zajedničke evolucijske linije s pretkom primata. Pritom su neke komponente kožne barijere evolucijski vrlo stare. Zimmer i suradnici (2013.) zaključili su da geni koji kodiraju proteine koji vežu kalcij S100 potječu još od pojave kralježnjaka.⁴ Slično su tome Vandebergh i Bossuyt (2012.) datirali podrijetlo alfa-keratina u vrijeme pretka suvremenih kralježnjaka i primijetili ekspanziju gena alfa-keratina u kopnenih kralježnjaka, što odgovara prelasku na kopnena staništa.⁵ Strasser i suradnici (2014.) odredili su podrijetlo lokusa EDC (kompleks diferencijacije epiderme koji kodira strukturne proteine korneocita sisavaca) u vrijeme zajedničkog pretka sisavaca i gmazova.⁶ Možda su najočitiije i najvidljivije nedavne promjene na ljudskoj koži one povezane s pigmentacijom kože, što je povezano s gubitkom dlaka na tijelu.

Prelazak ljudi u savanu poklapao se s razdobljima uspravnog hodanja i trčanja. Istovremeno je stalna aktivnost na visokim temperaturama zahtijevala razvoj visokoučinkovitog mehanizma hlađenja u svrhu sprečavanja hipertermije.⁷ Ako je krzno mokro od znoja, dolazi



Slika 1. Korelacija između boje kože i geografske širine, preuzeto iz *Adaptation of human skin color in various populations, 2018*.

do maksimalnog isparavanja na površini krzna, a toplina iz krvnih žila ne može se tako učinkovito prenijeti na mjesto isparavanja. U tim okolnostima potrebno je upotrijebiti znatno više vode za hlađenje isparavanjem. Znojenje kao metoda hlađenja postaje važnija kako temperature rastu ili kako se povećava razina aktivnosti. Stoga je gubitkom dlake na tijelu olakšano uklanjanje viška topline, povećavanjem toplinske vodljivosti i dodatnim gubitkom topline znojenjem.⁸

Na globalnoj razini boja kože u velikoj je korelaciji sa zemljopisnom širinom i s raspodjelom ultraljubičastog (UV) zračenja (slika 1). Populacije bliže ekvatoru imaju tamniju kožu radi zaštite od UV zraka, jer prekomjerno izlaganje UV zračenju može smanjiti razinu folne kiseline i uzrokovati rak kože.¹ Studije su pokazale da se kroz tamno pigmentiranu kožu prenosi manje UV zračenja u usporedbi s manje pigmentiranom kožom, a istovremeno epidemiološka istraživanja ukazuju da su tamnopusli ljudi manje podložni karcinomu kože. Tamna pigmentacija stoga je mogla smanjiti učestalost karcinoma.

Jedan je od najbolje proučavanih primjera nedavne evolucije gen za filagrin (FLG). Filagrin je jedan od epidermalnih proteina i ima važnu ulogu u održavanju kožne barijere. FLG je visokoponavljajući član proteina S100 čija se kodirajuća sekvencija sastoji od 10 do 12 ponavljanja. Mutacije gubitka funkcije (LOF) u FLG-u uzrokuju kožnu bolest ihtiozu i zajedno su glavni čimbenik rizika za atopijski dermatitis (AD). U modernih je ljudi dokazana varijacija broja ponovljenih sljedova FLG-a s korelacijom rizika i težinom AD-a. Manji broj ponavljanja povezan je s većom incidencijom i težinom AD-a. Čini se da broj ponovljenih FLG-ova pokazuje određeni stupanj populacijske specifičnosti sa 73 % afričkih pojedinaca koji nose 10 ponavljanja, 47 % europskih pojedinaca s 11 ponavljanja i 63 % istočnoazijskih pojedinaca s 12 ponavljanja. Uz varijaciju broja ponavljanja kopija, LOF su globalno raširene, ali i specifične za populaciju. Velika prevalencija mutacija FLG LOF stoga navodi na razmišljanje da bi te mutacije mogle biti selektivno neutralne ili čak i korisne. Thyssen i Elias (2014.) predložili su da se nedostatak filagrina razvio u populacijama svijetle kože kako bi se poboljšala biosinteza vitamina D u okruženjima s nižim UV zračenjem.⁹

Sposobnost preplanulosti široko varira među ljudskim populacijama. Studije genoma identificirale su gene specifične za populaciju koji koreliraju sa sposobnošću sunčanja. Također, identificirani su jednonukleotidni polimorfizmi (SNP) u genima TYR, MC1R, OCA2, IRF4 i MATP u korelaciji sa sposobnošću sunčanja u populacijama europskih predaka. Poznato je da ti geni imaju

ulogu u pigmentaciji i/ili boji kose.^{7,10} U Europljana su SLC24A5 i SLC45A2 geni povezani s evolucijom svjetlije kože. SLC24A5 kodira protein NCKX5 koji je u obitelji transmembranskih proteina i regulira koncentraciju kalcija u melanosomu. Utvrđeno je da je alel rs1426654 u SLC24A5 fiksiran u Europljana, ali gotovo nedostaje u populacijama bez ikakvog europskog podrijetla. Sljedeći važan gen povezan s pigmentacijom Europljana jest MC1R, koji je izražen u melanocitima i ima ključnu ulogu u kontroli prelaska s feomelanina na eumelanin. Značajni su geni u istočnih Azijata OCA2 i MC1R i svaki sadrži nekoliko mutacija.¹

Unatoč različitim genima i varijacijama u Europljana i istočnih Azijata, u nekim su genima utvrđeni aleli koji su dosegali visoke frekvencije u obje kontinentalne skupine. Na temelju ovih saznanja predložena su dva modela evolucije boje kože u ljudi. Jedan je konvergentni evolucijski model koji sugerira da je depigmentacija evoluirala do određene mjere neovisno u Europljana i istočnih Azijata, na osnovu različitih gena i varijanti koji bi objasnili svjetliju kožu i selekciju u ove dvije skupine. Alternativni model uklapa se u zajedničku selekciju Europljana i istočnih Azijata koji su se mogli dogoditi u Praindoeuropljana. Oba modela ukazuju na složenu evolucijsku povijest boje kože u modernih ljudi.¹

Varijacije ljudske visine i veličine tijela

Ljudi pokazuju znatne razlike u veličini tijela širom svijeta, kako unutar populacija tako i među njima. Trenutačno su najviši ljudi na svijetu iz Nizozemske i balkanskih zemalja, a najniže su populacije iz srednje Afrike. Postoje genske, razvojne i okolišne osnove za varijacije veličine u *Homo sapiens* iz nedavne prošlosti i sadašnjosti. Rane ljudske populacije roda *Homo* također su pokazale znatne razlike u veličini.¹¹ U prelasku iz roda *Australopithecus* u vrstu *Homo habilis*, prije otprilike dva do dva i pol milijuna godina, a i kod kasnijih vrsta, *Homo erectus*, prije dva milijuna godina, došlo je do znatnog povećanja tjelesne veličine, veličine mozga i promjene oblika udova. Drugi prelazak bio je prije otprilike 500 000 godina s daljnjim povećanjem tjelesne veličine, što je pripisano migraciji u veće geografske širine i hladniju klimu. Treći se prelazak dogodio prije otprilike 50 000 godina. Pritom je došlo do smanjivanja tjelesne mase i veličine, posebno u populacijama na višim geografskim širinama. Smatra se da je jedan od mogućih razloga proizvodnja alata i razvoj kulture koji su doveli do manje kompeticije među muškarcima. Četvrta tranzicija, prije 10 000 godina, povezana je s daljnjim sma-

njenjem tjelesne veličine prvenstveno zbog prelaska na proizvodnju hrane, umjesto dotadašnjeg lova.¹²

Spolni dimorfizam u veličini tijela često se koristi kao dokaz spolne selekcije. U većine sisavaca veličina mužjaka često ukazuje na ostvareni reproduktivni uspjeh sa ženkama, a s tim povezano i konkurentnost među mužjacima. Slično se može reći da i u ljudskoj populaciji krupniji muškarci imaju veći uspjeh u nadmetanju s drugim muškarcima, a to dovodi do spolnog dimorfizma u veličini tijela. Istraživanjem spolnog dimorfizma u različitim fazama evolucije primjetno je da je promjena visine vrsta roda *Homo* praćena smanjenjem spolnog dimorfizma. Mužjaci vrste *Australopithecus afarensis* su bili oko 44 % veći od žena, dok je taj odnos u vrste *Homo habilis* 26 %, 13 % za *Homo erectus*, a za moderne ljude 9 %. Vjeruje se da je postupno smanjenje razlika u veličini tijela muškaraca u odnosu na žene povezan s promjenama u vrstama plijena koji se koristio prvenstveno u prehrani. Naime, plijen je postao manji i manje agresivan, a to je dovelo i do smanjene fizičke veličine potrebne za lov i ubijanje. S prelaskom s koplja na luk i strijelu potrebno je manje snage u pogledu gornjeg dijela tijela. Također, smatra se da je pomak prema poljoprivredi još jedan razlog smanjenja dimorfizma. Nakon promjene u podjeli rada, oba spola bavila su se sličnim vrstama poslova u usporedbi s lovom i sakupljanjem. Može se zaključiti da promjene u veličini ljudskog tijela između spolova tijekom povijesti odražavaju promjene kako ekoloških karakteristika, tako i sve veću interakciju bioloških i kulturnih utjecaja.¹¹

Prilagodba na velike nadmorske visine

Tri populacije već tisućljećima borave na velikim nadmorskim visinama: andski narodi na andskom Altiplanu, Tibetanci na Tibetskoj visoravni i Etiopljani na visoravni Semien. Svaka od ovih populacija pokazuje jedinstveni niz fizioloških promjena uzrokovanih manjkom kisika na tim visinama. Regije velikih nadmorskih visina nalaze se 2500 metara iznad razine mora, a ekstremni uvjeti koji ovdje vladaju otežavaju ljudima sposobnost preživljavanja i razmnožavanja, odnosno aklimatizacije i prilagođavanja. Neke od poteškoća života na visokoj nadmorskoj visini uključuju povećano zračenje sunca, manje količine kisika, ekstremne dnevne raspone temperatura, suhu klimu i lošu kvalitetu tla. Iako su kulturološke i bihevioralne prilagodbe pomogle u lakšem svladavanju nekih prirodnih poteškoća, to nije moguće kod visinske bolesti, odnosno hipoksije koja nastaje uslijed manje koncentracije kisika na velikim nadmorskim vi-

sinama. U ovom slučaju potrebne su fiziološka i genska adaptacija.¹³

U istraživanju u kojem je sekvencirano 50 kodirajućih dijelova gena, egzona, etničkih Tibetanaca, identificirani su geni koji pokazuju promjene frekvencije alela specifične za populaciju, a koji predstavljaju snažne markere za prilagodbu na visine. Kao najsnažniji signal prirodne selekcije utvrđen je EPAS1 ili HIF-2 α (inducibilni faktor hipoksije 2 α), transkripcijski faktor koji je uključen u reakciju na hipoksiju. Pritom, jednonukleotidni polimorfizam (SNP) gena za EPAS1 pokazuje 78 % različitu frekvenciju između populacije Tibetanaca i Kineza Han, što predstavlja najbržu promjenu frekvencije alela uočenu u ijednom ljudskom genomu do sad.¹⁴ Tibetanske varijante EPAS1 povezane su s nižom koncentracijom hemoglobina u usporedbi sa stanovnicima nižih nadmorskih visina, smanjenom osjetljivošću na hipoksičnu plućnu vazokonstrikciju i povećanim laktatom, što ukazuje na povećanu glikolizu.¹⁵

Jedno od prvih istraživanja napravljeno je u području Anda u Južnoj Americi. Ukratko, postoji nekoliko jedinstvenih O₂-transportnih karakteristika u populacije u Andama. To su niža alveolarna ventilacija, niži hipoksični plućni vazokonstriktorni odgovor, nešto veći volumen pluća, veći materični arterijski i niži srednji moždani protok krvi i učinkovitija upotreba srčanog kisika. Nova istraživanja i sekvenciranja genoma pokazuju mnogo genskih regija koje su prošle pozitivnu selekciju. To uključuje gene koji su zaduženi za regulaciju krvožilne kontrole, metaboličku homeostazu i eritropoezu.¹⁶

Etiopija je treći primjer ljudske prilagodbe na visinsku hipoksiju. Istraživanjem u kojem je sudjelovalo 236 domaćih stanovnika Etiopije na 3530 metara, u dobi od 14 do 86 godina, bez dokaza nedostatka željeza, hemoglobinopatije ili kronične upale, utvrđena je prosječna koncentracija hemoglobina od 15,9 i 15 g/dl za muškarce i žene te prosječno zasićenje hemoglobina kisikom od 95,3 %. Iz navedenog se može zaključiti da ove populacije održavaju koncentracije venskog hemoglobina i zasićenost arterijskog kisika u rasponima populacija na razini mora, čije se vrijednosti kreću od 95 do 100% za zasićenost kisikom, a prosječna koncentracija hemoglobina od 120 do 180 g/l ovisno o spolu, usprkos neizbježnom smanjenju koncentracije kisika na velikim nadmorskim visinama.¹⁷ Ljudi borave na visoravni Semien u Etiopiji otprilike 70 000 godina, iako određene skupine naseljavaju visoravan tek od 16. stoljeća. Složena demografska povijest ovih populacija uključuje i euroazijski protok gena. Snažan signal selekcije detektiran je u BHLHE41 (poznat i kao SHARP1 ili DEC2) nakon analize

pet etiopskih populacija. BHLHE41 (engl. *Basic Helix-Loop-Helix Family Member E41*) ima ulogu u cirkadijalnom molekularnom ritmu kao i HIF putu. Identificirani su i drugi signali među ostalim planinskim populacijama, koji uključuju EPAS1, EGLN1 i PPARA, a čije učinke u prilagođavanju uvjetima okoliša tek treba odrediti.¹⁵

Prilagodba grenlandskih Inuita na prehranu i klimu

U ekstremnim uvjetima Arktika koji uključuje izrazito niske temperature, žive Grenlandski Inuiti. Konzumiraju hranu bogatu proteinima i masnim kiselinama, posebno omega-3 polinezasićenim masnim kiselinama (PUFA). Sekvencirajući inuitske genome u potrazi za signalima adaptacije otkriveni su signali na nekoliko genskih lokusa. Najjači signal pokazao se u klasteru desaturaza masnih kiselina koje određuju razine PUFA-a. Lociran je najjači signal selekcije na kromosomu 11 i obuhvaća pet gena: C11orf10, C11orf9, FADS1, FADS2 i FADS3. Polimorfizmi u genima FADS1 i FADS2 povezani su s većim razinama delta-5-desaturaze u Inuita s Aljaske. Povezani su i s razinama PUFA-a u krvi i majčinu mlijeku. Pokazalo se i da genske varijante desaturaza masnih kiselina imaju snažan učinak na tjelesnu visinu, vjerojatno zbog učinka koje sastav i koncentracija masnih kiselina imaju na regulaciju hormona rasta. FN3KRP potvrđuje dokaze selekcije. To je protein koji štiti od neenzimatskih glikacija, odnosno oksidativnog stresa koji je povezan s raznim patofiziologijama. Veliki unos PUFA-a povezan je s povećanim oksidativnim stresom. Moguće je da selekcijom zahvaćeni aleli u FN3KRP služe za obrat negativnih posljedica uzrokovanih prehranom bogatom polinezasićenim masnim kiselina. Također, identificiran je ANGPTL6, gen čija se uloga povezuje sa smanjenjem pretilosti uzrokovanoj hranom s visokim udjelom masti.¹⁸

Evolucija malarije i čovjeka

Posljedice malarije na ljudske populacije diljem svijeta poznate su već dugi niz godina, kao i sama biologija i način prijenosa uzročnika malarije parazita roda *Plasmodium*. Opisi bolesti sličnih malariji nalaze se u različitim tekstovima drevnih civilizacija, što ukazuje na to da su se ljudi borili s plazmodijskim infekcijama kroz veći dio ljudske povijesti. Zapravo, procjenjuje se da su varijante u ljudskom genomu koje su povezane s otpornošću na bolest i infekciju parazitom *Plasmodium* povezane s malarijom stare tisućama godina. Jedna je od takvih varijanti srpasta anemija koja je učestalija u

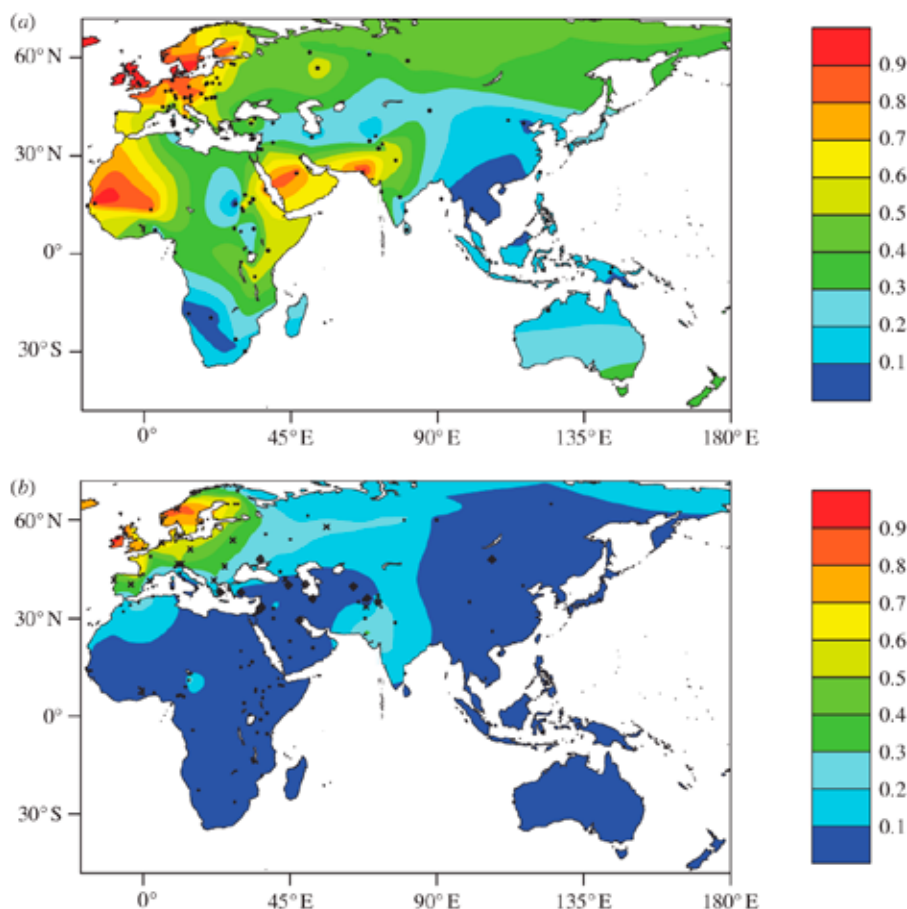
afričkim populacijama i štiti od smrtonosnih posljedica malarije koju uzrokuje *P. falciparum*. Slično tome, mutacija koja dovodi do utišavanja ekspresije Duffy anti-genskog receptora kemokina na površini crvenih krvnih stanica (tzv. Duffy-negativni fenotip) bliži se fiksaciji u zapadnoj i središnjoj Africi i pruža gotovo potpunu zaštitu od *P. vivax*.¹⁹

Hemoglobinopatije obuhvaćaju bolesti hemoglobina i svrstane su u dvije glavne skupine: sindromi talasemije i strukturne varijante hemoglobina.²⁰ Točkastom mutacijom gena za beta-lanac hemoglobina (HBB) nastaje hemoglobin S (HbS). Pri niskim koncentracijama kisika dolazi do nekovalentne polimerizacije HbS te se oblik eritrocita mijenja u srpasti. Srpasta je anemija autosomna recesivna bolest, što znači da bolesna homozigotna osoba ima dva HbS alela, a osobe koje su heterozigoti prenosioci su srpaste anemije. Upravo oni imaju rezistenciju (heterozigotnu prednost) na malariju koju uzrokuje *Plasmodium falciparum*.²¹ Alfa-talasemije su genske greške iznimno česte u nekim populacijama i karakterizirane su smanjenjem ili potpunom supresijom polipeptidnih lanaca alfa-globina. Otkriveno je da je alfa-talasemija povezana sa znatnim smanjenjem stope obolijevanja od malarije. Ova pojava kao i znatno niže stope ozbiljne anemije uočeni su i u homozigotnih i heterozigotnih osoba za alfa talasemiju.²²

Još 1972. objašnjena je zaštita od malarije koju imaju heterozigotne zapadnoafričke žene s mutacijom G6PD A-. To je tip mutacije uzrokovane zamjenom nukleotida u genu, što posljedično dovodi i do promjene strukture proteina zamjenom valina u asparaginsku kiselinu. Studije *in vitro* pokazale su da je *Plasmodium falciparum* vrlo osjetljiv na oksidacijska oštećenja. Time ova mutacija predstavlja prednost, odnosno rezistenciju, s obzirom na to da domaćin s nedostatkom G6PD ima višu razinu oksidacijskih tvari koja su smrtonosna za parazita. Utvrđeno je da su heterozigoti G6PD imali znatno niži broj parazita od A- homozigotnih žena, heterozigotnih muškaraca i zdravih pojedinaca.²³ Ovo je naknadno potvrđeno 2021. godine. Zaštita od teškog oblika bolesti uočena je samo u G6PD A- žena, a ne u heterozigotnih muškaraca i homozigotnih žena.²⁴

Evolucija postojanosti laktaze

Laktoza je glavni ugljikohidrat u mlijeku i istovremeno je glavni izvor energije za većinu mladih sisavaca, a laktaza je enzim odgovoran za hidrolizu mliječnog šećera. Njegova se proizvodnja smanjuje nakon završetka faze sisanja u sisavaca, uključujući i većinu ljudi. No neki lju-



Slika 2. Interpolirane mape raspodjele LP i alela -13910*T u „starom svijetu“: (a) raspodjela fenotipa LP, (b) rasprostranjenost alela -13910*T povezana s LP-om, preuzeto iz Evolution of lactase persistence: an example of human niche construction, 2011. Crvena boja označava veliku frekvenciju alela, a plava boja malu frekvenciju.

di nastavljaju s proizvodnjom laktaze tijekom odrasle dobi, što je osobina poznata kao postojanost laktaze (LP). Učestalost svojstva LP nalazi se u oko 35 % odraslih osoba na svijetu, ali se poprilično razlikuje među pojedinim populacijama, kako između kontinenata tako i unutar njih. U europskim populacijama jedna mutacija (-13910*T) objašnjava raspodjelu fenotipa, dok je nekoliko mutacija povezano s njom u Africi i na Bliskom istoku (slika 2). Trenutačne procjene starosti alela povezanih s postojanošću laktaze poklapaju se s procjenama o podrijetlu i vremenu pripitomljavanja domaćih životinja. Također je dovedena u vezu i s pojavom mužnje domaćih životinja, odnosno pojavnosti upravo u onih populacija koje su u prehrani koristile mlijeko domaćih životinja. Učestalost LP-a može varirati od 15 do 54 % u istočnoj i južnoj Europi, 62 do 86 % u srednjoj

i zapadnoj Europi, pa sve do 89 do 96 % na Britanskim otocima i Skandinaviji. U Indiji je frekvencija LP-a veća na sjeveru sa 63 %, dok je na jugu i istoku 23 %. Za istočnu se Aziju pretpostavlja da je LP rijetka pojava u tom dijelu svijeta. U Africi je raspodjela LP-a neujednačena, s visokim frekvencijama uglavnom uočeni u tradicionalno pastirskim populacijama.²⁵

Zaključak

Moderni su ljudi produkt mnogih promjena i prilagodbi, kako onih s obzirom na različite uvjete okoliša, tako

i kulturoloških. Poznata je Darwinova izreka: „Zrno u ravnoteži će odrediti koja će osoba živjeti, a koja umrijeti.” Evolucija je vrlo složen proces koji ovisi o velikom broju čimbenika i to samo jedno „zrno” ponekad znači samo jednu varijantu gena, o kojoj će ovisiti preživljavanje ili neprilagođenost, u stalnoj borbi za opstanak koji se događa u prirodi. Novi dokazi o tome kako se promijenio ljudski genom posljednjih nekoliko tisuća godina ukazuju na značajne evolucijske promjene u različitim populacijama svijeta, što čini razliku i u odnosu na naše pretke. I stoga bez sumnje možemo zaključiti da nastavljamo evoluirati i danas.

Referencije

- Deng L, Xu S. Adaptation of human skin color in various populations. *Hereditas*. 2018; 155 (1). Dostupno na: <https://doi.org/10.1186/s41065-017-0036-2>
- Beauchamp JP. Genetic evidence for natural selection in humans. *PNAS*. 2016; 113(28): 7774–7779. DOI:10.1073/pnas.1600398113
- Little MA. Evolutionary Strategies for Body Size. *Front. Endocrinol*. 2020. Dostupno na: <https://doi.org/10.3389/fendo.2020.00107>
- Zimmer DB, Eubanks JO, Ramakrishnan D, Criscitiello MF. Evolution of the S100 family of calcium sensor proteins. *Cell Calcium*. 2013; 53: 170–179. DOI: 10.1016/j.ceca.2012.11.006
- Vandebergh W, Bossuyt F. Radiation and functional diversification of alpha keratins during early vertebrate evolution. *Mol Biol Evol*. 2012; 29(3): 995–1004. doi: 10.1093/molbev/msr269. PMID: 22046002.
- Strasser B, Mlitz V, Hermann M, Rice RH, Eigenheer RA, Alibardi L, Tschachler E, Eckhart L. Evolutionary Origin and Diversification of Epidermal Barrier Proteins in Amniotes. *Mol. Biol. Evol*. 2014; 31: 3194–3205. Dostupno na: <https://doi.org/10.1093/molbev/msu251>
- Brettmann EA, de Guzman Strong C. Recent evolution of the human skin barrier. *Exp Dermatol*. 2018; 27(8): 859–866. DOI:10.1111/exd.13689
- Jablonski NG. The Evolution of Human Skin and Skin Color. *Annu. Rev. Anthropol*. 2004; Vol. 33: 585–623. DOI:10.1146/ANNUREV.ANTHRO.33.070203.143955
- Thyssen JP, Bikle DD., Elias PM. Evidence that loss-of-function filaggrin gene mutations evolved in northern Europeans to favor intracutaneous vitamin D3 production. *Evolutionary biology*. 2014; 41(3): 388–396.
- Nan H, Kraft P, Qureshi AA, Guo Q, Chen C, Hankinson SE, Hu FB, Thomas G, Hoover RN, Chanock S, Hunter DJ, Han J. Genome-wide association study of tanning phenotype in a population of European ancestry. *J Invest Dermatol*. 2009; 129(9): 2250–2257. doi: 10.1038/jid.2009.62. PMID: 19340012; PMCID: PMC2758927.
- Stulp G, Barrett L. Evolutionary perspectives on human height variation. *Biol Rev Camb Philos Soc*. 2016; 91(1): 206–234. DOI: 10.1111/brv.12165
- Ruff C. Variation in Human Body Size and Shape. *Annu. Rev. Anthropol.*, 2002; 31: 211–232. DOI: 10.1146/annurev.anthro.31.040402.085407
- Bigham A, Bauchet M, Pinto D, Mao X, Akey JM, Mei R, Scherer SW, Julian CG, Wilson MJ, Herraes DL, Brutsaert T, Parra EJ, Moore LG, Shriver D. Identifying Signatures of Natural Selection in Tibetan and Andean Populations Using Dense Genome Scan Data. *PLoS Genet* 6(9): e1001116. Dostupno na: <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1001116>
- Yi X, Liang Y, Huerta-Sanchez E, Jin X, Cuo ZX, Pool JE, Xu X, Jiang H, Vinckenbosch N, Korneliussen TS, Zheng H, Liu T, He W, Li K, Luo R, Nie X, Wu H, Zhao M, Cao H, Zou J, Shan Y, Li S, Yang Q, Asan, Ni P, Tian G, Xu J, Liu X, Jiang T, Wu R, Zhou G, Tang M, Qin J, Wang T, Feng S, Li G, Huasang, Luosang J, Wang W, Chen F, Wang Y, Zheng X, Li Z, Bianba Z, Yang G, Wang X, Tang S, Gao G, Chen Y, Luo Z, Gusang L, Cao Z, Zhang Q, Ouyang W, Ren X, Liang H, Zheng H, Huang Y, Li J, Bolund L, Kristiansen K, Li Y, Zhang Y, Zhang X, Li R, Li S, Yang H, Nielsen R, Wang J, Wang J. Sequencing of 50 human exomes reveals adaptation to high altitude. *Science*. 2010; 2; 329(5987): 75–78. doi: 10.1126/science.1190371.
- O'Brien K, Simonson T, Murray A. Metabolic adaptation to high-altitude. *Curr. Opin. Endocr. Metab. Res*. 2020; 11: 33–41. ISSN 2451-9650. Dostupno na: <https://doi.org/10.1016/j.coemr.2019.12.002>
- Julian CG, Moore LG. Human Genetic Adaptation to High Altitude: Evidence from the Andes. *Genes*, 2019; 10(2): 150. Dostupno na: <https://doi.org/10.3390/genes10020150>
- Beall CM, Decker MJ, Brittenham GM, Kushner I, Gebremedhin A, Strohl KP. An Ethiopian pattern of human adaptation to high-altitude hypoxia. *PNAS*. 2002, 99(26) 17215–17218; DOI: 10.1073/pnas.252649199
- Fumagalli M, Moltke I, Grarup N, Racimo F, Bjerregaard P, Jørgensen ME, Korneliussen TS, Gerbault P, Skotte L, Linneberg A, Christensen C, Brandslund I, Jørgensen T, Huerta-Sánchez E, Schmidt EB, Pedersen O, Hansen T, Albrechtsen A, Nielsen R. Greenlandic Inuit show genetic signatures of diet and climate adaptation. *Science*. 2015; 18; 349(6254): 1343–1347. doi: 10.1126/science.aab2319. PMID: 26383953.
- Loy DE, Liu W, Li Y, Learn GH, Plenderleith LJ, Sundaraman SA, Sharp PM, Hahn BH. Out of Africa: origins and evolution of the human malaria parasites *Plasmodium falciparum* and *Plasmodium vivax*. *Int. J. Parasitol*. 2017; 47, 2–3, 2017: 87–97, ISSN 0020-7519. Dostupno na: <https://doi.org/10.1016/j.ijpara.2016.05.008>.

20. Puhović J. Polimorfizmi crvenih krvnih stanica i adaptacija na malariju. Završni rad. Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Prirodoslovno-matematički fakultet; 2009. Dostupno na: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:217:752133>
21. Kohne E. Hemoglobinopathies: clinical manifestations, diagnosis, and treatment. *Dtsch Arztebl Int.* 2011; 108(31-32): 532–540. doi:10.3238/arztebl.2011.0532
22. Bernini LF, Hartevelde CL. 2 α -Thalassaemia, *Baillière's Clinical Haematology.* 1998;11, 1: 53–90. ISSN 0950-3536. Dostupno na: [https://doi.org/10.1016/S0950-3536\(98\)80070-X](https://doi.org/10.1016/S0950-3536(98)80070-X)
23. Bienzle U, Ayeni O, Lucas AO, Luzzatto L. Glucose-6-phosphate dehydrogenase and malaria. Greater resistance of females heterozygous for enzyme deficiency and of males with non-deficient variant. *Lancet.* 1972; 15; 1(7742): 107–110. doi: 10.1016/s0140-6736(72)90676-9. PMID: 4108978.
24. Sirugo G, Predazzi IM, Bratlett J, Tacconelli A, Walther M, Williams SM. (2014). G6PD A- Deficiency and Severe Malaria in The Gambia: Heterozygote Advantage and Possible Homozygote Disadvantage. *Am. J. Trop. Med. Hyg.* 2014; 90(5): 856–859. DOI: 10.4269/ajtmh.13-0622
25. Gerbault P, Liebert A, Itan Y, Powell A, Currat M, Burger J, Swallow DM, Thomas MG. Evolution of lactase persistence: an example of human niche construction. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci.* 2011; 366(1566): 863–877. doi:10.1098/rstb.2010.0268

Evolution in action – evidence of today

¹Antonia Kapetanović

²Ana Mojsović Čuić

¹University of Applied Health Sciences, Mlinarska ulica 38, Zagreb, Croatia, student of Graduate study of environmental health engineering

²University of Applied Health Sciences, Department of Biology and Physics, Mlinarska ulica 38, Zagreb, Croatia

body, several mechanisms of malaria resistance and the lactase stability property.

Abstract

The theory of evolution is a wonderful mechanism that explains the development of the living world and its diversity. Since evolution is continuously happening, we can constantly monitor new and different adaptations that organisms have developed in their environment. From 1859, when Charles Darwin published his book *On the Origin of Species*, to the present day, it has become clear that there are different adaptations in humans due to different environmental conditions, but also due to cultural differences and different diets. Humans have inhabited various types of environments and have adapted to them in various ways. The paper explains various adaptations of human populations in different environmental conditions, such as adaptations of life at high altitudes, Inuit adaptations to a diet rich in fatty acids, skin colour variations and its thermoregulatory properties, different heights and sizes of the human

Key words: human evolution, mutation, natural selection, genetic drift, adaptation

Contact:

Antonia Kapetanović

E-mail: tonkazvu@gmail.com

Phone: 091/944 – 8288

Address: Trumbićeva 6, Zagreb
