

Ćwiczenie 20

Porównanie genomów z rodzaju *Homo*. Udział genów neandertalskich w genomie człowieka.

Prof. dr hab. Roman Zieliński

1. Porównanie genomów z rodzaju *Homo*

1.1. Pytania i zagadnienia

- 1.1.1. Proszę podać gatunki należące do rodzaju *Homo*?
- 1.1.2. Proszę scharakteryzować gatunki z rodzaju *Homo*?
- 1.1.3. Który gatunek z rodzaju *Homo* jest uważany za bezpośredniego przodka człowieka?
- 1.1.4. Co to jest archaiczny DNA?

1.2. Ćwiczenia

1.2.1. Na rysunku przedstawiono czaszkę znaną z Afryki. Analiza jej budowy zaklasyfikowała znalezisko do *Homo erectus*. Proszę zaplanować doświadczenie, które potwierdziłoby przypuszczenia oparte o morfologię.



1.2.2. Niektóre koncepcje dotyczące ewolucji człowieka zakładają samo-udomowienie. Gatunki udomowione charakteryzują się szeregiem cech, głównie ilościowych, które tworzą tzw. syndrom udomowienia. W przypadku



roślin są to np. duże nasiona, brak osypywania się nasion. U zwierząt mogą to być duże rozmiary, zależność reprodukcji od człowieka (np. trudność porodu bez udziału człowieka u bydła domowego) czy zwiększona mleczność. Geny warunkujące te cechy (QTL) mają tendencję do grupowania w określonych regionach chromosomów. Takie regiony stwierdzono u wielu gatunków zbóż (kukurydza, ryż), traw (życia trwała) i strączkowych (groch). Jeżeli człowiek również jest gatunkiem udomowionym, to także w jego genomie powinny być ślady „syndromu udomowienia”. Badanie tego zjawiska jest trudniejsze u *Homo sapiens* niż u roślin i zwierząt, gdyż wymaga ono analizy cech ilościowych w dużych populacjach, co oczywiście nie jest możliwe ze względu na

długi cykl życiowy człowieka. Alternatywą jest poszukiwanie śladów syndromu udomowienia w genomie oraz analizy porównawcze z najbliższymi spokrewnionymi gatunkami. Uważa się, że proces udomowienia przebiegał także u bonobo, gatunku, u którego również obserwuje się cechy związane z udomowieniem.

1.2.3. Cechy *Homo sapiens* wskazujące na „udomowienie”:

- ograniczenie prognatyzmu – mniejsze wysunięcie kości trzewioczaszki (szczęk i żuchwy) u człowieka w porównaniu z innymi naczelnymi;
- mniejsze łuki brwiowe i nozdrza;
- mniejsze zęby;
- większa pojemność czaszki;
- zredukowana aktywność osi podwzgórze-przysadka-nadnercza;
- niższy poziom androgenów w okresie płodowym;
- zachowanie prospołeczne, zwierzęta domowe w testach dotyczących komunikacji między osobnikami lepiej wypadają niż nieudomowiane naczelne.

1.2.4. Analiza syndromu udomowienia u człowieka na poziomie genomu polega na porównaniu genomów człowieka współczesnego z genomami *Homo denisova* i *Homo neanderthalensis*. Następnie zmiany w genomie porównuje się ze zmianami w genomach gatunków udomowionych, np. zakres zmian u psa, kota, konia i bydła domowego. Na tej podstawie wyodrębniono 41 genów, które podlegały selekcji w trakcie udomowienia.

1.2.5. Gen BRAF jest jednym z genów, które wykazują u człowieka syndrom udomowienia.

- Białko kodowane przez ten gen ma numer akcesyjny NP_001365403.
- Proszę wejść na stronę NCBI i skorzystać z opcji BLAST, a następnie protein-protein BLAST.
- W oknie wyszukiwania proszę wpisać numer akcesyjny i zatwierdzić przy domyślnych parametrach.
- W otrzymanym oknie proszę się przełączyć na „Graphic Summary”.
- Proszę odpowiedzieć na pytania:

- A. Do jakiej nadrodziny należy białko BRAF?
- B. W jakim rejonie jest miejsce wiązania ATP?
- C. W jakim rejonie jest miejsce aktywne?
- D. Jaki rejon białka wiąże substrat?
- E. Do jakiej grypy białek należy BRAF?
- F. Jakie domeny można wyróżnić w BRAF?

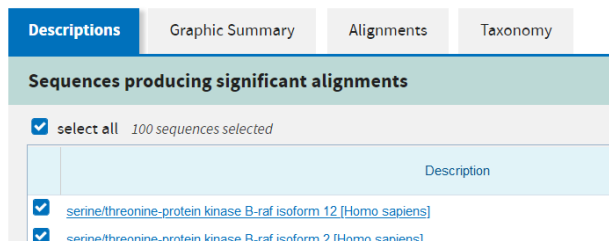
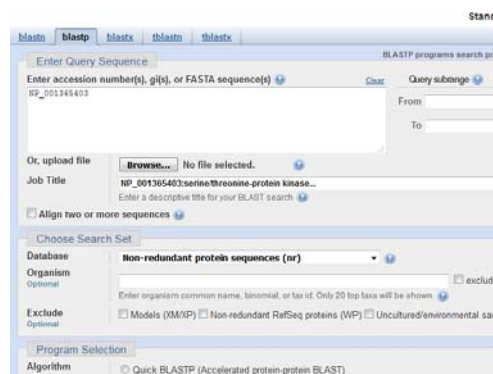


Table 1. List of 41 overlapping genes with evidence of positive selection in AMH and domesticated species (for more details, see [S2 Table](#)).

Gene name	Overlapping species	Sources of AMH data	Sources of domesticate data
AMBRA1	horse	[44]	[45]
BRAF	cat, horse	[46]	[45, 47]
CACNA1D	horse	[48]	[45]
COA5	dog	[48]	[49]
COL11A1	dog	[46]	[50]
COQ10B	dog	[44]	[50]
DLGAP1	horse	[46]	[45]
ERBB4	cattle	[46]	[51]
FAM172A	cattle, dog	[48]	[50, 51]
GGT7	dog	[46]	[49]
GRIA1	cat	[46]	[47]
GRIK3	dog, cattle	[46]	[50]
HSD3B7	cat	[46]	[47]
HSPD1	dog	[44]	[50]
HSPE1	dog	[44]	[50]
ITGA9	cat	[48]	[47]
LRP1B	cattle	[46]	[51]
LYST	dog	[46]	[49]
MOB4	dog	[44]	[50]
MYLK3	cat	[46]	[47]
NCOA6	dog	[46]	[49]
NEK4	cat	[48]	[47]
NT5DC2	horse	[48]	[45]
NTM	horse	[46]	[45]
PLAC8L1	cat, cattle	[46]	[47, 51]
PPAP2A	cat	[48]	[47]
PPAPDC1B	cat	[44]	[47]
PRR11	cat	[48]	[47]
PVRL3	cattle	[48]	[51]
RFTN2	dog	[44]	[50]
RNPC3	cat, dog	[46]	[47, 50, 52]
SF3B1	dog	[44]	[50]
SKA2	dog	[48]	[49]
SNRPD1	cattle	[44, 46, 48]	[51]
STAB1	horse	[48]	[45]
SYTL1	cat	[48]	[47]
TAS2R16	cattle	[46]	[51]
TEX14	cat	[48]	[47]
TP53BP1	cat	[48]	[47]
ZMYND10	cat	[48]	[47]
ZNF521	cattle	[46]	[51]

[https://doi.org/10.1515/biomed-2020-0001](#)

