

Trzy geny dały ludziom duże mózgi

14 czerwca 2018

Trzykrotnie zduplikowany gen, który nie działa nawet u spokrewnionych z człowiekiem naczelnych, sprawił, że ludzie dysponują dużym mózgiem o wyjątkowych możliwościach. Niestety oznacza to również narażenie na różnego rodzaju zaburzenia.



Ewolucja coraz większego mózgu pozwoliła ludzkiemu gatunkowi na złożone myślenie, a przez to nie tylko przetrwanie, ale rozwój cywilizacji. Dotąd naukowcom umykały jednak genetyczne podstawy tych możliwości.

Na łamach pisma „Cell” dwie grupy badawcze opublikowały prace, które przynoszą przynajmniej częściowe rozwiązanie tej zagadki.

Naukowcy z tych zespołów odkryli grupę genów, nazwaną NOTCH2NL, która jak się wydaje, decyduje o specyficznym rozwoju kory mózgowej człowieka.

„Nasze mózgi stały się trzy razy większe przede wszystkim dzięki rozwojowi pewnych funkcjonalnych obszarów kory mózgowej i to podstawowa przyczyna tego, że jesteśmy ludźmi” – wyjaśnia

prof. David Haussler z University of California, Santa Cruz, współautor jednej z publikacji.

„Nie potrafię wyobrazić sobie bardziej ekscytującego problemu naukowego niż odkrywanie i próby zrozumienia tajemniczych genetycznych zmian, które uczyniły nas tym, kim jesteśmy” – mówi badacz.

Jego zespół porównał ekspresję genów w uzyskanych z komórek macierzystych modelach rozwijających się mózgów ludzi i makaków.

Podczas gdy badacze wykryli działanie genów z rodziny NOTCHNL2 w ludzkich komórkach, brakowało jej w komórkach małpek. Dodatkowe badania pokazały, że nie ma tych genów także u orangutanów, a u blisko spokrewnionych z człowiekiem goryli i szympanсів obecne są tylko skrócone, nieaktywne wersje.

Rekonstrukcja ewolucji wspomnianych genów pokazuje, że prawdopodobnie z kluczowych dla rozwoju płodowego genów NOTCH2, w wyniku duplikacji powstały nieaktywne geny NOTCH2NL, które tylko u ludzi uległy później „naprawie”.

Według badaczy stało się to ok. 3-4 mln lat temu, mniej więcej w tym samym czasie, w którym według badań skamielin ludzki mózg zaczął zwiększać swoją objętość.

Dodatkowo, po tej naprawie, ale zanim ludzie, razem z neandertalczykami wyewoluowali od wspólnego przodka, gen ten zdaniem badaczy uległ duplikacji jeszcze dwukrotnie.

Tymczasem inna grupa, kierowana przez specjalistów z Université Libre de Bruxelles (Belgia) odkryła znaczenie genów NOTCH2NL, szukając specyficznych dla człowieka genów działających w trakcie rozwoju płodowego mózgu.

Po znalezieniu 35 obiecujących genów, badacze skupili się na NOTCH2NL ze względu na podstawowe znaczenie pierwotnego genu NOTCH2.

Najpierw odkryli, że sztuczne wprowadzenie genu NOTCH2NL do embrionów myszy zwiększyło liczbę komórek macierzystych w rozwijającej się korze mózgowej.

Eksperymenty na laboratoryjnym modelu rozwoju ludzkiej kory z komórek macierzystych pokazały natomiast mechanizmy działania specyficznych dla ludzi genów.

Otóż NOTCH2NL znacząco zwiększa populację tzw. komórek progenitorowych w korze, które później mogą dać początek nowym neuronom.

„Z jednej komórki macierzystej mogą powstać dwie komórki progenitorowe, dwa neurony albo jedna komórka progenitorowa i jeden neuron. NOTCH2NL przesunęła nieco równowagę w stronę produkcji komórek progenitorowych, które później mogą wytworzyć więcej neuronów. Ten mały efekt na początku rozwoju daje znaczące skutki w odległym czasie, co także często dzieje się w ewolucji” – mówi kierujący pracami prof. Pierre Vanderhaeghen.

Działanie NOTCH2NL sprawia więc, że mózg dysponuje większym zapasem komórek, z których w trakcie rozwoju mogą powstawać nowe neurony.

Zespół z Brukseli sprawdził też, co się dzieje po wyłączeniu genów NOTCH2NL. Kiedy badacze usunęli je z ludzkich komórek macierzystych, hodowane z nich niewielkie fragmenty kory mózgowej rozwijały się szybciej, ale ostatecznie miały mniejsze rozmiary.

Naukowcy odkryli też, że geny NOTCH2NL znajdują się w rejonie genomu, którego uszkodzenia wiążą się z różnymi zaburzeniami mózgu, w tym autyzmem, ADHD czy opóźnieniem rozwoju umysłowego.

Wcześniej bowiem, jak się okazało, geny te były nieprawidłowo przypisane do innego odcinka.

Genetyczne zmiany, które pozwoliły na rozwój tak sprawnego mózgu, jakim dzisiaj dysponuje człowiek, może więc być pewnego rodzaju kompromisem, który także naraża ludzki gatunek na ryzyko zaburzeń.

Ilustracja: [TheDigitalArtist](#) (CC0)

Na podstawie: [eurekalert.org](#), [hhmi.org](#)

Źródło: [NaukawPolsce.PAP.pl](#)