

Ο ΑΝΘΡΩΠΟΣ ΚΑΙ ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΤΟΥ

ALBERT JACQUARD



DOMINOS



εκδόσεις Π. Τραυλός - Ε. Κωσταράκη

1694

Ο ΑΝΘΡΩΠΟΣ ΚΑΙ ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΤΟΥ

Σειρά

DOMINOS

Συλλογή βιβλίων με στόχο την κατανόηση των πολύπλοκων ζητημάτων του κόσμου μας, την οποία επιμελούνται ο Κος Michel Serres και η Κα Nayla Farouki (καθηγητές φιλοσοφίας και ιστορίας της επιστήμης).

Τίτλος πρωτοτύπου: Les Hommes et leurs Gènes

Copyright: © Flammarion 1994 «Τα ηθικά δικαιώματα του συγγραφέα και των επιμελητών παραμένουν ακέραια».

Για την ελληνική γλώσσα:

© 1997, Εκδόσεις «Π. Τραυλός»

Μετάφραση και επιστημονική επιμέλεια:

Χάρης Ε. Καζλαρή, Βιοχημικός-Κυτταροβιολόγος

Διδάκτωρ Επιστημών Ζωής και Υγείας Πανεπιστημίου Lille Γαλλίας

Διορθώσεις δοκιμίων: Ανέστης Μ. Αναγνωστάκης

Εκτύπωση: Φωτόλιο Α.Ε.

Επιμέλεια της έκδοσης: Παναγιώτης Τραυλός

Κεντρική διάθεση:

Εκδοτικός Οίκος «Π. Τραυλός - Ε. Κωσταράκη»
Καλλιδρομίου 54α, ΑΘΗΝΑ 11473

Τηλέφωνο: 38 14 410, fax: 38 28 174

ALBERT JACQUARD

Ο ΑΝΘΡΩΠΟΣ ΚΑΙ ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΤΟΥ

Μια ανάπτυξη για κατανόηση

Μια μελέτη για στοχασμό

DOMINOS



εκδόσεις Π. Τραυλός - Ε. Κωσταράκη

Albert Jacquard (Αλμπέρ Ζακάρ). Φοίτησε στην École Polytechnique. Είναι Διδάκτωρ Ανθρώπινης Βιολογίας και έχει διδάξει γενετική των πληθυσμών στα Πανεπιστήμια Paris-VI, Louvain-la-Neuve και Γενεύης. Είναι υπεύθυνος του Τμήματος Γενετικής στο Γαλλικό Εθνικό Ινστιτούτο Δημογραφικών Ερευνών (INED), και έχει συμμετάσχει, μεταξύ άλλων, στη μελέτη απομονωμένων ανθρώπινων ομάδων στην Αφρική (Dogons στο Μαλί, Touaregs Kel Kummer, Bassari στη Σενεγάλη). Απέναντι στα δύσκολα και επείγοντα προβλήματα που αντιμετωπίζει σήμερα η ανθρωπότητα, ο Albert Jacquard αφιερώνει το μεγαλύτερο μέρος των δραστηριοτήτων του στη διάδοση των γνώσεων, οι οποίες διευκολύνουν τη συλλογική συνειδητοποίηση.

Τα κυριότερα έργα του είναι:

Structure et génétique des populations, Masson, 1970. • *The Genetic Structure of populations*, Springer, 1974. • *Concepts en génétique des populations*, Masson, 1977. • *Éloge de la différence: la génétique et les hommes*, Le Seuil, coll. «Points-Sciences», 1978. • *Moi et les autres*, Le Seuil, coll. «Points-Virgule», 1983. • *L'Héritage de la liberté: de l'animalité à l'humanité*, Le Seuil, 1986. • *Abécédaire de l'ambiguïté: de Z à A, des mots, des choses et des concepts*, Le Seuil, coll. «Points-Virgule», 1987. • *Idées vécues* (en collaboration avec Hélène Amblard), Flammarion, 1989. • *La Légende de la vie*, Flammarion, 1992. • *Un monde sans prisons?*, Le Seuil, 1993. • *E = CM2*, Le Seuil, 1993.

Οι λέξεις που σημειώνονται με αστερίσκο () παραπέμπουν στο γλωσσάριο.*

Περιεχόμενα

Πρόλογος 7

Μια ανάπτυξη για κατανόηση

Μια θεωρία: η γενετική των πληθυσμών 17

Τι μεταβιβάζουμε όταν τεκνοποιούμε; 19

Από τη σταθερότητα των γονιδίων
στη συνολική εξέλιξη 39

Μια μελέτη για στοχασμό

Η πραγματικότητα: ο κόσμος των εμβίων 71

Η εξέλιξη των ειδών 73

Πολυμορφισμός των ειδών και των φυλών 88

Από τη γνώση στην κατανόηση και στη δράση 102

Παραρτήματα 119

Γλωσσάριο 119

Βιβλιογραφία 124

Ευρετήριο 125

Πρόλογος

Οι άνθρωποι εξετάζουν τον κόσμο μέσω των αισθήσεων τους και, ακόμη περισσότερο, μέσω των εννοιών. Τα μάτια μας μάς κάνουν να παρατηρήσουμε στον ουρανό την παρουσία μιας τεράστιας φλεγόμενης σφαίρας, η οποία, μέρα με τη μέρα, σηκώνεται και ξαναπέφτει. Η ευφυΐα μας μετατρέπει τη σφαίρα αυτή σε άστρο, γύρω από το οποίο γυρίζουμε.

Ένα σφάλμα στην επεξεργασία των εννοιών αυτών μας αναστατώνει με τρόπο πολύ πιο δραματικό απ' ό,τι ένα λάθος της όρασης ή της ακοής μας. Το παράδειγμα της πτώσης των σωμάτων είναι αποκαλυπτικό. Ο Αριστοτέλης είχε διαβεβαιώσει ότι τα βαρύτερα αντικείμενα, επειδή έλκονται ισχυρότερα, πέφτουν πολύ πιο γρήγορα από τα ελαφρά αντικείμενα. Επί είκοσι αιώνες ποτέ κανείς δεν είχε αμφισβητήσει την άποψη αυτή. Ο Γαλιλαίος έπρεπε να έ-

χει μεγάλο σθένος για να τολμήσει να ισχυρισθεί το αντίθετο. Διευκρινίζοντας τις έννοιες της "μάζας που βαραινεί" και της "μάζας που αδρανεύει", άνοιξε τον δρόμο προς μια επιτέλους ξεκάθαρη κατανόηση των εμπλεκόμενων δυνάμεων: έτσι μπόρεσε να αναπτυχθεί η δυναμική.

Η μεταβίβαση της ζωής είναι ο τομέας όπου η αδυναμία κατανόησης πέραν των φαινομένων οδήγησε στα χειρότερα λάθη και κάποτε στις χειρότερες συνέπειες για τις ανθρώπινες κοινωνίες. Από ένα έμβιο ον μπορεί να ξεπηδήσει ένα άλλο έμβιο ον, διαφορετικό, αυτόνομο, που ανήκει όμως στο ίδιο είδος. Για να συμβεί κάτι τέτοιο χρειάζεται να παρέμβουν δύο γεννήτορες: επομένως, το παραγόμενο άτομο έχει δύο πηγές. Όλα αυτά δεν είναι μόνο μυστηριώδη, αλλά και συναρπαστικά. Μπροστά σ' ένα τέτοιο φαινόμενο, οι διάφοροι πολιτισμοί φαντάστηκαν μύθους και ιστορίες συχνά πολύ ποιητικές.

Μια από τις θεωρίες, που στηρίχθηκε σε ιδιαίτερα επακριβή επιχειρηματολογία, υπήρξε η θεωρία του "εγκιβωτισμού", η οποία προτάθηκε εδώ και μερικούς αιώνες: ο Θεός δημιούργησε κάθε είδος χωριστά, εναποθέτοντας σε σμίκρυνση, μέσα στο σώμα του αρχικού ατόμου, ένα πρότυπο καθενός από τα μελλοντικά μέλη του είδους αυτού. Τα άτομα αυτά εγκιβωτίζονται το ένα μέσα στο άλλο, διαμέσου διαδοχικών γενεών. Έτσι, στο ανθρώπινο είδος, παραδείγματος χάριν, καθένας από εμάς θα έπρεπε να είναι προκατασκευασμένος μέσα σ' ένα σπερματοζωάριο του πατέρα μας, όπως κι εκείνο βρισκόταν μέσα σ' ένα σπερματοζωάριο του παππού μας... και ούτω καθεξής μέ-

χρι τον Αδάμ. Αυτή τουλάχιστον ήταν η άποψη των σπερματιστών από την πλευρά τους, οι ωαριστές αντικαθίστασαν το σπερματοζωάριο με το ωάριο και τον Αδάμ με την Εύα. Και στις δύο περιπτώσεις, όλοι οι άνθρωποι ήταν ήδη φυσικός παρώντας από την αρχή, γεγονός που δικαίωσε την κατάρτα του προπατορικού αμαρτήματος. *

Με μια τέτοια ερμηνεία της τεκνοποίησης, δεν υπάρχει πια αληθινή μεταβίβαση της ζωής, αλλά μάλλον εξαγωγή, από το περιβλήμα του, ενός ατόμου ήδη κατασκευασμένου, που βρίσκεται σε αναμονή από την εποχή της δημιουργίας. Το πρόβλημα λύνεται με την άρνηση του προβλήματος.

Αναζητώντας μια πιο πειστική ερμηνεία, ο Buffon είχε προτείνει μια θεωρία, σύμφωνα με την οποία κάθε όργανο των δύο γεννητόρων αποστέλλει έναν αγγελιαφόρο μέσα στα υγρά της γονιμότητας: οι αγγελιαφόροι αυτοί αναγνωρίζουν ο ένας τον άλλο, συγχωνεύονται, και τέλος δημιουργούν το αντίστοιχο όργανο του νέου όντος.

"Εγκιβωτισμός" και "αγγελιαφόροι" είχαν ως άμεση συνέπεια τη σταθερότητα του κάθε είδους. Καμμία εξέλιξη δεν ήταν δυνατόν να σημειωθεί, εκτός κι αν είχε προβλεφθεί, προγραμματισθεί εξ αρχής από τον Δημιουργό. Ωστόσο, χάρη στον Δαρβίνο, άρχισαν να συσσωρεύονται αποδείξεις υπέρ της κοινής καταγωγής των ειδών και της προοδευτικής δημιουργίας ποικιλιών κατά τη ροή της ιστορίας του πλανήτη. Χρειαζόταν να βρεθεί μια ερμηνεία, όχι μόνο για την τεκνοποίηση κάθε είδους, αλλά και για την αργή μεταμόρφωση, η οποία προκάλεσε τη μετάβαση από

τα κιανά φύκη, που ζούσαν πριν από τρισήμισι δισεκατομμύρια χρόνια, στην εκπληκτική ποικιλία των σημερινών εμβίων όντων.

Δύο στάδια επέτρεψαν να βγούμε από το αδιέξοδο αυτό, με τίμημα την εκ βάθρων αναθεώρηση της άποψής μας για ό,τι διακηρύσσαμε "έμβιο". Η αναταραχή υπήρξε τόσο βαθιά, που ακόμη δεν έχουμε βγάλει τα συμπεράσματά μας, ενώ η ατομική και συλλογική τύχη μας εξαρτάται απ' αυτά.

Το πρώτο στάδιο υπήρξε η εκ νέου ανακάλυψη, το 1900, των εννοιών, τις οποίες ο Mendel είχε ήδη προτείνει από το 1865, και που τις παρουσιάζουμε, με αρκετά κουτό τρόπο, ως ένα σύνολο "νόμων". Με σκοπό να ερμηνεύσει το γεγονός ότι κάθε άτομο έχει δύο γεννήτορες, ο Mendel παραδέχεται ότι καθένας μας υπόκειται σε "διπλό έλεγχο": κάθε στοιχειώδες χαρακτηριστικό —όπως το χρώμα των μπιζελιών που χρησιμοποιούσε για τα πειράματά του, ή μια ομάδα αίματος— ελέγχεται από δύο παράγοντες (σήμερα λέμε δύο γονίδια), οι οποίοι δρουν ταυτόχρονα. Κατά την τεκνοποίηση, ένα μόνο από τα γονίδια αυτά μεταβιβάζεται μέσω ενός γαμέτη —ένα από τα δύο γονίδια, που μεταβιβάζονται, το ένα από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα, συγχωνεύεται με το ομόλογό του. Έτσι, η ανασύσταση μιας διπλής συλλογής αποτελεί και έναν τρόπο μεταβίβασης που τον αποκαλούμε "μεντελικό". Οι απόψεις αυτές ήταν τόσο επαναστατικές, ώστε κανείς δεν συνειδητοποίησε τις προεκτάσεις τους: το εννοιολογικό χάσμα είχε ανοίξει, αλλά δεν βρέθηκε κανείς να εισχωρήσει μέσα του. Το

1900, τρεις βιολόγοι οδηγήθηκαν από τις παρατηρήσεις τους, και ανεξάρτητα μεταξύ τους, να διατυπώσουν την ίδια υπόθεση με τον Mendel. Συνειδητοποίησαν ότι η θεωρία τους είχε ήδη διατυπωθεί και έβγαλαν τον πρωτεργάτη της από την αφάνεια. Είχαν χαθεί τριανταπέντε χρόνια.

Πολύ σύντομα, οι αφηρημένοι "παράγοντες" του Mendel έγιναν χειροπιαστή πραγματικότητα: οι παράγοντες αυτοί βρίσκονται σε τμήματα των χρωμοσωμάτων, αυτών των ινιδίων που βάφονται από τις χρωστικές ουσίες στην καρδιά του πυρήνα των κυττάρων. Η συμπεριφορά των χρωμοσωμάτων κατά τις κυτταρικές διαιρέσεις και κατά την παραγωγή των γαμετών, πράγματι αντιστοιχεί ακριβώς στον μεντελικό τρόπο μεταβίβασης.

Το δεύτερο στάδιο καλύφθηκε το 1953 με την ανακάλυψη του πιο διάσημου μορίου στις μέρες μας, δηλαδή του DNA, που έχει μια δομή διπλού έλικα και που αποτελεί το κύριο συστατικό των χρωμοσωμάτων. Το μόριο αυτό, που αποτελείται από δύο χημικά συμπληρωματικούς κλώνους, έχει την ικανότητα (και δεν υπάρχει άλλο αντικείμενο που να έχει την ικανότητα αυτή) να παράγει αντίγραφα του εαυτού του. Η αλληλουχία χημικών δομών τεσσάρων τύπων (A, T, C, G), που ακολουθούν η μία την άλλη πάνω στους κλώνους αυτούς, ερμηνεύει εξάλλου και το πώς το μόριο αυτό έχει την ικανότητα να διαχειρίζεται την κατασκευή των πρωτεϊνών.

Αυτό που περιγράφεται ως "έμβιο" είναι απλώς μια υλική δομή που διαθέτει μακρύτερες ή βραχύτερες αλληλουχίες DNA. Η αλληλεπίδραση των αλληλουχιών αυτών με

το περιβάλλον είναι αποτέλεσμα κοινών έλλξεων μεταξύ χημικών στοιχείων. Είναι πλέον άχρηστο να αναρωτιόμαστε για την εμφάνιση της ζωής στον πλανήτη μας: δεν υπήρξε, μια ωραία πρωΐα, ξαφνική εμφάνιση όντων που έχουν εκείνες τις ιδιότητες τις οποίες συμπεκνώνουμε στη λέξη “ζωή”. Υπήρξε απλώς συνέχεια στη διαδικασία πολυπλοκοποίησης που συνεχίζεται σε κάθε σημείο του σύμπαντος από την εποχή της Μεγάλης Έκρηξης.

Η λέξη “ζωή” δεν ορίζει μια συγκεκριμένη ιδιότητα ορισμένων αντικειμένων: εκφράζει την κατάληξή μας μπροστά στις ικανότητες των υπερπολύπλοκων αντικειμένων.

Οι ανακαλύψεις αυτές αποτέλεσαν ένα τόσο μεγάλο άλμα των γνώσεών μας, που ο ενθουσιασμός γενικεύθηκε στον επιστημονικό τομέα δόθηκαν πολλά βραβεία Nobel. Εδώ και μερικές δεκαετίες, η κατανόηση αυτή οδήγησε σε συγκεκριμένες εφαρμογές. Οι επιστήμονες ανακοινώνουν τις επιτυχίες τους με επιταχυνόμενο ρυθμό. Αυτό που ήταν επιστημονική φαντασία γίνεται γρήγορα ρουτίνα. Αυτή η σωρεία επιτυχιών επισκιάζει το καίριο ερώτημα: προς ποιον στόχο πρέπει άραγε να πορευθούμε; Ο κάθε ειδικός, διακατεχόμενος από την έμμονη ιδέα να δημοσιεύσει νωρίτερα από την ανταγωνιστική ομάδα, δεν βρίσκεται στην καλύτερη θέση για να απαντήσει στο ερώτημα αυτό, ή καν να το διατυπώσει, απ’ ό,τι ο κοινός άνθρωπος του δρόμου, ο οποίος κατακλύζεται από ανακοινωθέντα νίκης και από ακατάληπτες λέξεις.

Πρόκειται για ένα εντελώς νέο πεδίο σκέψης. Για πρώτη φορά στην ιστορία του, ο άνθρωπος έχει πρόσβαση στην

πηγή του κάθε όντος, και μάλιστα και του εαυτού του. Όλες οι πληροφορίες, βάσει των οποίων δημιουργήθηκε το ον αυτό, βρίσκονται γραμμένες μέσα σ’ ένα βιβλίο, που μόλις το άνοιξε. Είναι ικανός μέχρι και να διορθώσει στις σελίδες αυτές ό,τι του φαίνεται πως αποτελεί ορθογραφικό ή συντακτικό λάθος. Το βέλος του ντετερμινισμού γύρισε πίσω: αυτό που ήταν απόρροια μπορεί να γίνει αιτία ο άνθρωπος, προϊόν της αποκρυπτογράφησης του βιβλίου από τη φύση, έγινε ο συγγραφέας των επομένων φράσεων.

Εδώ και χιλιάδες χρόνια, ο άνθρωπος είναι συν-δημιουργός του περιβάλλοντός του: το μετασχηματίζει και το “υποτάσσει” σύμφωνα με τη ρήση της Γενέσεως. Έξαρνα, γίνεται συν-δημιουργός του εαυτού του: σε ποιο όνειρο άραγε θα “υποταχθεί”; Όλοι πρέπει να συμμετάσχουν στη σκέψη πάνω στο θέμα αυτό, που είναι απαραίτητη, και για να γίνει κάτι τέτοιο πρέπει να γνωρίζουν με ακρίβεια τη σημασία του διακυβευομένου ζητήματος.

Το ζήτημα δεν είναι μόνον βιολογικό: εδώ διακυβεύεται η καρδιά του πολιτισμού. Όλες οι σχέσεις μεταξύ ατόμων, ή μεταξύ ομάδων, εξαρτώνται από την ερμηνεία που δίνουμε στο μυστήριο της τεκνοποίησης. Για τους Αρχαίους Έλληνες, η ουσία του τέκνου προερχόταν από τον πατέρα (“ο άνδρας που κάνει παιδί σε μια γυναίκα μοιάζει με τον φούρναρη που φουρνίζει το ψωμί”). Επομένως, μόνον οι άνδρες είχαν κάποια σημασία στην κοινωνία. Πώς άραγε μια γυναίκα, που δεν είναι παρά ένα βοήθημα, ένα δοχείο, θα μπορούσε να είναι και πολίτης; Αντίθετα, σε μερικές αφρικανικές φυλές, στις οποίες θεωρείται ότι ο πατέ-

ρας δεν είναι παρά εκείνος που εκκινεί τη διαδικασία κατασκευής του παιδιού από τη μητέρα, οι γυναίκες είναι η αληθινή πηγή του παιδιού. Εκείνες είναι που φέρνουν τη συνέχεια, και επομένως έχουν και την ευθύνη των πιο σημαντικών επιλογών του κοινωνικού συνόλου.

Τα τεχνολογικά επιτεύγματα που καθιστούν πλέον εφικτή τη μετατροπή της γενετικής κληρονομιάς, εντάσσονται αναγκαστικά σε ένα κοινωνικό σχέδιο· οι συνέπειες κάθε νέας δυνατότητας, η οποία προσφέρεται από μια πρωτοποριακή τεχνική, πρέπει να προσδιορίζονται όχι μόνον πάνω στο άτομο που τις υφίσταται, αλλά και σε σχέση με το σύνολο της κοινότητας. Για να καλυφθεί η ανάγκη αυτή, αναπτύχθηκε ένας ειδικός επιστημονικός κλάδος, από τις πρώτες κιόλας δεκαετίες του αιώνα μας: η "γενετική των πληθυσμών". Επειδή ασχολείται με σύνολα αντικειμένων, τα γονίδια, τα οποία υπόκεινται σε τυχαίες διαδικασίες μεταβίβασης, ο κλάδος αυτός δεν μπορεί να αναπτυχθεί χωρίς ένα μαθηματικό εργαλείο, που μπορεί να είναι και πολύπλοκο. Έτσι λοιπόν ο κλάδος αυτός ονομάζεται και μαθηματική γενετική.

Η απαρésκεια δεν δικαιολογείται, ούτε λόγω της ονομασίας, ούτε λόγω της εμφάνισης μερικών μαθηματικών τύπων κατά τη ροή των συλλογισμών. Προκειμένου να κατανοήσουμε πραγματικά έναν μηχανισμό τόσο λεπτό όσο η τεκνοποίηση, δεν μπορούμε να φεισθούμε κόπων· πώς άλλωστε να συμμετάσχουμε σε μια απόφαση χωρίς να έχουμε πρώτα κατανοήσει αυτόν τον μηχανισμό;

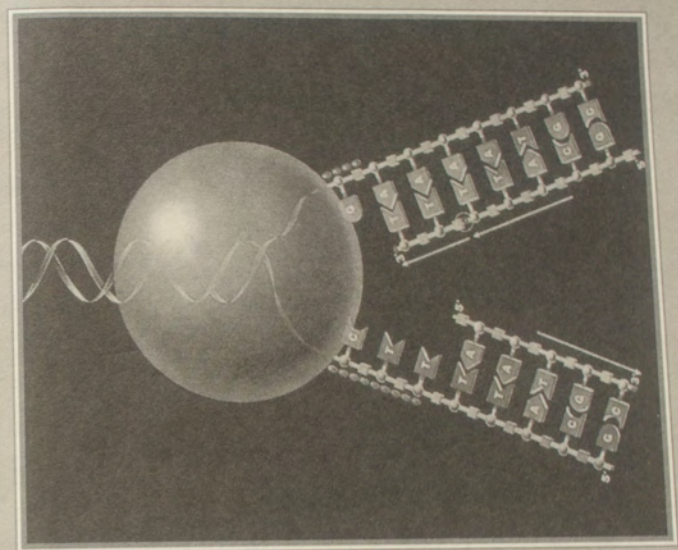
Θα ζητήσουμε από τον αναγνώστη να καταβάλει αυτή

την προσπάθεια μαζί μας, σε ένα πρώτο μέρος που είναι αφιερωμένο σε μια εισαγωγή στη γενετική των πληθυσμών. Τότε μόνον θα μπορέσουμε να βγάλουμε συμπεράσματα από τα αποτελέσματά μας, και να θίξουμε τα προβλήματα που ανακύπτουν για τους σημερινούς ανθρώπους από τα αποτελέσματα αυτά.

Father or Mother
 Mother or Father
Eventually
 where is child;

Forget it child

Forget it will
Where is child?
Evolutionary
Mother or Father
Father or Mother



Μια θεωρία:
η γενετική των πληθυσμών

Πριν απ' όλα χρειάζεται να ξεριζώσουμε από τη σκέψη μας διάφορες ιδέες που θεωρούνται προφανείς, μόνο και μόνο επειδή συμφωνούν με τα φαινόμενα. Οι περισσότερες λέξεις, τις οποίες χρησιμοποιούμε όταν αναφερόμαστε στην τεκνοποίηση, μας εξαπατούν: μεταφέρουν μεσαιωνικές απόψεις, που δεν έχουν καμμία σχέση με την πραγματικότητα: "τα παιδιά που έκανα", "κατά μάνα, κατά κύρη". Με τον ίδιο τρόπο μας εξαπατά και το κλασικό γενεαλογικό σχεδιάγραμμα, σύμφωνα με το οποίο το ζεύγος των γονέων και η αδελφότητα που προέρχεται από αυτούς ενώνονται με μια μοναδική κατακόρυφη γραμμή. Οι εκφράσεις και οι απεικονίσεις αυτές δεν λαμβάνουν υπόψη τους ένα θεμελιώδες γεγονός, το οποίο απο-

κρύπτει μια διπλή οφθαλμοπατία.

Πρώτα απ' όλα, η τεκνοποίηση δεν είναι ένα γεγονός που εμπλέκει δύο πρόσωπα, τον πατέρα και τη μητέρα, αλλά τέσσερα: τον πατέρα, τη μητέρα, ένα σπερματοζωάριο που προέρχεται από τον πρώτο, και ένα ωάριο που προέρχεται από τη δεύτερη. Και τα τέσσερα αυτά πρόσωπα είναι έμβια όντα, καθένα από τα οποία έχει τη δική του ατομικότητα. Από την άλλη πλευρά, το γεγονός της τεκνοποίησης δεν συνοψίζεται στη συνένωση των δύο γεννητόρων, αλλά περιλαμβάνει δύο φάσεις: την παραγωγή γαμετών και, μετέπειτα, τη συνένωσή τους. Η πρώτη από τις φάσεις αυτές είναι σαφώς και η πιο καίρια. Ωστόσο, εκτυλίσσεται με αργό ρυθμό, μυστικά, στο εσωτερικό του σώματός μας. Αντίθετα, η δεύτερη κινητοποιεί για μερικές στιγμές όλες μας τις δυνάμεις και καταλαμβάνει πλήρως τη συνείδησή μας. Απορροφημένοι από τον ορμαγαδό του τελευταίου μπουμπουνητού, παραβλέπουμε τη σημασία των προηγούμενων γεγονότων.

Στον τομέα αυτόν, όλες οι νοητικές αναπαραστάσεις μας, όλες οι λέξεις που χρησιμοποιούμε, είναι παγίδες, τις οποίες δεν μπορούμε να αποφύγουμε παρά μόνον εάν ορίσουμε λεπτομερώς τον κάθε όρο, ελέγχοντας σε κάθε στάδιο την ακρίβεια των συλλογισμών μας.

Το κλειδί του μυστηρίου είναι ο διπλός έλεγχος των όντων που εμφανίζονται δύο φύλα. Η υπόθεση αυτή είχε διατυπωθεί ακόμη και πριν από τον Mendel, με σκοπό να ερμηνεύσει το γεγονός ότι το προϊόν της τεκνοποίησης εμφανίζει και μητρικά και πατρικά χαρακτηριστικά. Ωστόσο,

η συνεχής προσθήκη χαρακτηριστικών από δύο πηγές, γενεά προς γενεά, θα έπρεπε να προκαλέσει απαράδεκτη συσσώρευση. Η ιδιοφυής πρόταση του Mendel υπήρξε μια δεύτερη υπόθεση, συμπληρωματική της πρώτης: μεταβιβάζεται ένας μόνον από τους δύο "παράγοντες" που διαθέτει κάθε γεννήτορας. Υπάρχει επομένως επιλογή, που συμβαίνει τυχαία, και που παρέχει ίσες πιθανότητες και στους δύο παράγοντες.

Τότε όμως, όλοι οι συλλογισμοί αλλάζουν ριζικά. Αυτό που μεταβιβάζεται δεν είναι πλέον ένα εκδηλωμένο χαρακτηριστικό, αλλά οι μισές από τις γενετικές πληροφορίες που επιτρέπουν την εκδήλωσή του. Ο δεσμός, τον οποίον θεωρούσαμε άμεσο, μεταξύ των φαινομενικών χαρακτηριστικών του τεκνοποιούντος και του προϊόντος, έχει σπάσει. Το προϊόν μπορεί να είναι, και με το παραπάνω, διαφορετικό τόσο από τον ένα όσο και από τον άλλο γεννήτορά του· η διαπίστωση αυτή έβαλε τον Mendel στον σωστό δρόμο: κίτρινα μπιζέλια μπορούσαν να παραγάγουν πράσινα μπιζέλια, και με τον ίδιο τρόπο δύο γονείς με ομάδα αίματος Α μπορούσαν να γεννήσουν ένα παιδί με ομάδα αίματος Ο.

Μερικοί ορισμοί

Ένα εμφανές χαρακτηριστικό (χρώμα, μορφή), ή ένα χαρακτηριστικό το οποίο μπορούμε να ανιχνεύσουμε μέσω διαδικασιών που ίσως να αποβούν και πολύπλοκες (ο-

μάδα αίματος, ανοσολογικό σύστημα) ονομάζεται φαινότυπος* του εξεταζομένου ατόμου.

Εάν το χαρακτηριστικό αυτό μεταβιβάζεται από γενεά σε γενεά σύμφωνα με το σχήμα που προτάθηκε από τον Mendel, αυτό αποκαλείται “μεντελικός χαρακτήρας” ή “στοιχειώδης χαρακτήρας”. Η ουσία του σχήματος αυτού συνίσταται στην αποδοχή ότι το υπό μελέτη χαρακτηριστικό εξαρτάται από δύο “παράγοντες”, όπως έλεγε ο Mendel, δύο “γονίδια”, όπως λέμε σήμερα, και από τα οποία μεταβιβάζεται μόνον το ένα. Το σύνολο των δύο αυτών γονιδίων αποτελεί τον γονότυπο* του ατόμου ως προς το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό.

Τα γονίδια, από τα οποία εξαρτάται ένα δεδομένο χαρακτηριστικό, εντοπίζονται σε μια συγκεκριμένη θέση πάνω σε ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, δηλαδή των ινιδίων που βρίσκονται σπειρωμένα στον πυρήνα των κυττάρων μας. Η θέση αυτή ονομάζεται γενετικός τόπος* του συγκεκριμένου χαρακτηριστικού.

Τα γονίδια διαφόρων ατόμων ενδέχεται να έχουν πολλαπλές δραστηριότητες για κάθε δεδομένο στοιχειώδη χαρακτήρα. Στην περίπτωση του χρώματος των μπιζελιών, ο Mendel είχε διαπιστώσει ότι υπάρχουν δύο είδη “παραγόντων”: οι “κ” και οι “π” (“κίτρινο” και “πράσινο” χρώμα αντίστοιχα, Σ.τ.Μ.). Στο σύστημα ομάδων αίματος ABO, ο τόπος καταλαμβάνεται από τρία είδη γονιδίων. Για ορισμένους χαρακτήρες, ο αριθμός αυτός μπορεί να είναι ιδιαίτερα μεγάλος: παραδείγματος χάριν, για το κύριο ανοσολογικό σύστημα, το σύστημα HL-A, υπάρχουν εκατο-

ντάδες γονίδια. Οι διάφορες αυτές κατηγορίες γονιδίων ονομάζονται “αλληλόμορφα*”. Εάν υποθέσουμε ότι ο αριθμός αλληλομόρφων σε έναν πληθυσμό είναι n , τότε ο αριθμός των πιθανών γονοτύπων είναι $n(n+1)/2$. Πράγματι, οι γονότυποι αυτοί μπορούν να περιλαμβάνουν είτε δύο γονίδια που έχουν την ίδια δράση (a_1a_1), (a_2a_2)... (a_na_n), οπότε ο αριθμός τους είναι n (και ονομάζονται ομοζυγωτικοί*), είτε δύο γονίδια που έχουν διαφορετικές δράσεις (a_1a_2), (a_2a_1)... (a_na_{n-1}), οπότε ονομάζονται ετεροζυγωτικοί*: τότε, ο αριθμός τους είναι $n(n-1)/2$, δεδομένου ότι οι γονότυποι (a_1a_2) και (a_2a_1) δεν διαφέρουν μεταξύ τους. Συνολικά, υπάρχουν επομένως $n + n(n-1)/2 = n(n+1)/2$ πιθανοί γονότυποι.

Σε έναν ετεροζυγωτικό γονότυπο δεν είναι απίθανο να εκφράζεται ένα μόνον από τα δύο γονίδια. Αυτό ακριβώς συνέβη και στο κρίσιμο πείραμα του Mendel: το γονίδιο “π” δεν εκφραζόταν παρουσία του γονιδίου “κ”. Ονομάζουμε το γονίδιο π υπολειπόμενο*, σε σχέση με το γονίδιο κ που είναι επικρατούν*. Αυτή η σχέση επικρατούντων—υπολειπόμενων γονιδίων οδηγεί σε έναν αριθμό φαινοτύπων μικρότερο του αριθμού των γονοτύπων. Έτσι, όσον αφορά το χρώμα των μπιζελιών, τρεις γονότυποι αντιστοιχούν σε δύο μόνον χρώματα: (κκ) και (κπ) αντιστοιχούν στο κίτρινο, ενώ (ππ) στο πράσινο. Με τον ίδιο τρόπο, όσον αφορά το σύστημα ομάδων αίματος ABO, το γονίδιο O είναι υπολειπόμενο, ενώ τα γονίδια A και B είναι συν-επικρατούντα, με αποτέλεσμα να υπάρχουν μόνον τέσσερις φαινότυποι για τους έξι γονοτύπους: η ομάδα αίματος [A] αντι-

στοιχεί στους γονοτύπους (AA) και (AO)· η ομάδα [B] στους γονοτύπους (BB) και (BO)· η ομάδα [AB] στον γονότυπο (AB)· και η ομάδα [O] στον γονότυπο (OO).

Η γνώση του γονοτύπου συνεπάγεται και τη γνώση του φαινοτύπου, αλλά ενώ το αντίστροφο γενικώς δεν ισχύει. Αυτό έχει ιδιαίτερα μεγάλες συνέπειες στην περίπτωση νοσημάτων, τα οποία προκαλούνται από ένα υπολειπόμενο γονίδιο: τα άτομα που δεν πάσχουν μπορεί κάλλιστα να μεταφέρουν ένα μόνον αντίγραφο του γονιδίου που ευθύνεται για την ασθένεια· πρόκειται για “υγιείς φορείς”. Είναι ακριβώς η περίπτωση μιας κληρονομικής ασθένειας στην οποία τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης αναφέρονται συχνά, τη βλεννογλοιοειδίωση (ή κυστική ίνωση, Σ.τ.Μ.). Πρόκειται για έναν μεντελικό χαρακτήρα, συνδεδεμένο με έναν τόπο τον οποίο καταλαμβάνουν δύο αλληλόμορφα, το φυσιολογικό γονίδιο, Φ, και το γονίδιο της ασθένειας, α. Η αντιστοιχία μεταξύ των τριών γονοτύπων και των δύο φαινοτύπων είναι η εξής: υγεία, εάν ο γονότυπος είναι (ΦΦ) ή (Φα)· ασθένεια, εάν ο γονότυπος είναι (αα).

Το γεγονός ότι υπάρχουν υπολειπόμενα γονίδια επιτείνει την απουσία αντιστοιχίας μεταξύ των φαινοτύπων των γεννητόρων και των φαινοτύπων των απογόνων τους. Δύο γονείς, από τους οποίους ο ένας έχει ομάδα αίματος Α και ο άλλος ομάδα αίματος Β, μπορούν κάλλιστα να έχουν ένα παιδί με ομάδα αίματος Ο· δύο γονείς που δεν πάσχουν από βλεννογλοιοειδίωση, μπορούν κάλλιστα να αποκτήσουν ένα παιδί που έχει προσβληθεί από την ασθένεια. Δεν υπάρχει εδώ τίποτε το παράδοξο, αλλά απλώς το ουσιαστι-

κό αποτέλεσμα της διαδικασίας της τεκνοποίησης. Κατά τη διαδικασία αυτήν, οι γεννήτορες δεν μεταβιβάζουν αυτό που είναι, αλλά τους μισούς παράγοντες τους οποίους παρέλαβαν.

Για την επιλογή των μισών αυτών παραγόντων επιτελείται μια κλήρωση, ή μάλλον μια σειρά κληρώσεων. Το αποτέλεσμα είναι μοναδικό, αλλά ο αριθμός των πιθανοτήτων είναι τεράστιος. Είναι επομένως αδύνατον να προβλέψουμε τι θα είναι το μελλοντικό παιδί γνωρίζοντας τους γονείς. Απέναντι σ' αυτό το απρόβλεπτο, ο μόνος συλλογισμός που μας επιτρέπει να παραμείνουμε ακριβείς είναι ο πιθανοκρατικός συλλογισμός. Ας υπενθυμίσουμε τις αρχές που μας επιτρέπουν να διατηρήσουμε την ακρίβεια όταν αναφερόμαστε σε άγνωστα ή σε μερικούς γνωστά γεγονότα.

Ο πιθανοκρατικός συλλογισμός

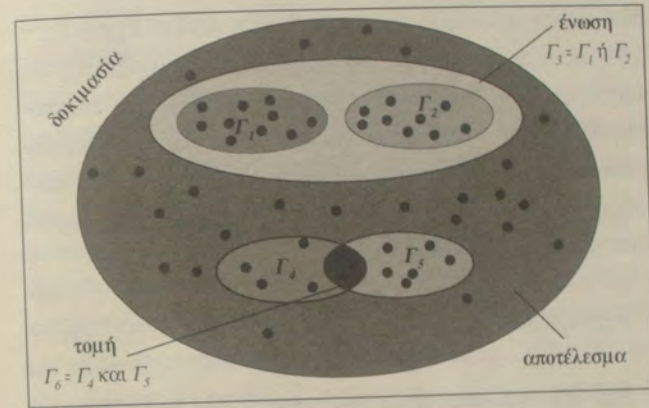
Αυτή η μορφή συλλογισμού επιτρέπει να εξετάσουμε με αλάνθαστη λογική τις συνέπειες ατελών πληροφοριών ή εν μέρει αστήρικτων υποθέσεων. Κατ' αρχάς είναι αναγκαίο να ορίσουμε μια “δοκιμασία”, της οποίας είμαστε σε θέση να καθορίσουμε τα διάφορα πιθανά “αποτελέσματα”. Η δοκιμασία είναι, παραδείγματος χάριν, η υπόδειξη ενός ατόμου μέσα σε μια κοινότητα· υπάρχουν τόσα πιθανά αποτελέσματα όσα και άτομα στην κοινότητα. Γνωρίζοντας τον τρόπο υπόδειξης του ατόμου, “πιθανολογούμε” για το αποτέλεσμα της δοκιμασίας, προσδίδοντας σε κάθε αποτέ-

λεσμα έναν αριθμό, την “πιθανότητα” του, τόσο μεγαλύτερο όσο μεγαλύτερη είναι η πεποίθησή μας ότι το αποτέλεσμα αυτό θα συμβεί. Από σύμβαση, επιλέγουμε το σύνολο των αριθμών έτσι ώστε το άθροισμά τους να είναι 1.

Εάν υποθέσουμε ότι έχουμε N άτομα και παραδεχθούμε ότι καθένα απ’ αυτά έχει την ίδια “πιθανότητα” να υποδειχθεί, η πιθανότητα που προσδίδεται στο κάθε άτομο είναι $1/N$. Ενδέχεται όμως να διαθέτουμε αντίθετες πληροφορίες, που μας οδηγούν στο να μην δεχθούμε τις ίσες πιθανότητες: παραδείγματος χάριν, τα μεγάλωσυμα άτομα θα υποδεικνύονται συχνότερα από τα μικρόσωμα, ή αντίστροφα οι γυναίκες θα υποδεικνύονται συχνότερα από τους άνδρες... Σε συνάρτηση με τις πληροφορίες αυτές, μπορούμε να υιοθετήσουμε διαφορετικές πιθανότητες για τα διάφορα πιθανά αποτελέσματα.

Στην περίπτωση της γενετικής μεταβίβασης, η υπόθεση του Mendel είναι ότι η διαδικασία επιλογής του γονιδίου προσδίδει στο κάθε γονίδιο την ίδια πιθανότητα, για έναν δεδομένο γενετικό τόπο. Η πιθανότητα το γονίδιο αυτό να προέρχεται από τον πατέρα και η πιθανότητα το γονίδιο αυτό να προέρχεται από τη μητέρα είναι επομένως ίσες μεταξύ τους και ίσες με $1/2$.

Έχοντας πιθανολογήσει για το αποτέλεσμα μιας δοκιμασίας, ορίζουμε ως “γεγονός” το σύνολο των πιθανών αποτελεσμάτων. Εάν απεικονίσουμε τα αποτελέσματα ως σημεία (βλ. σχήμα), η δοκιμασία αποτελείται από το σύνολο των σημείων και το γεγονός από ένα υποσύνολο. Ας εξετάσουμε διάφορα γεγονότα, συνδεδεμένα με την ίδια



Δοκιμασία και γεγονός

Η δοκιμασία είναι το σύνολο των πιθανών αποτελεσμάτων. Αυτά απεικονίζονται ως σημεία. Το γεγονός είναι ένα σύνολο αποτελεσμάτων. Έχοντας ορίσει δύο γεγονότα Γ_1 και Γ_2 , μπορούμε να ορίσουμε την ένωσή

τους (σύνολο των αποτελεσμάτων που προκαλούν είτε το γεγονός Γ_1 , είτε το γεγονός Γ_2), και την τομή τους (σύνολο των στοιχείων που προκαλούν ταυτόχρονα το γεγονός Γ_1 και το γεγονός Γ_2).

δοκιμασία: $\Gamma_1, \Gamma_2, \dots, \Gamma_n, \dots$. Τα γεγονότα αυτά είναι δυνατόν να συνδέονται μεταξύ τους μέσω δύο στοιχειωδών λογικών σχημάτων, τα οποία εκφράζονται με τις λέξεις “ή” και “και”: το γεγονός Γ_3 είναι ίδιο με (Γ_1 ή Γ_2) υπό την προϋπόθεση ότι συμβαίνει όταν το αποτέλεσμα της δοκιμασίας προκαλεί είτε το γεγονός Γ_1 είτε το γεγονός Γ_2 . Το γεγονός Γ_6 είναι ίδιο με (Γ_4 και Γ_5) εάν το αποτέλεσμα της

δοκιμασίας προκαλεί ταυτόχρονα τα γεγονότα Γ_1 και Γ_2 .

Η απλή παρατήρηση του προηγούμενου σχήματος διακαλοποιεί τους δύο κανόνες της αριθμητικής των πιθανοτήτων. Εάν δύο γεγονότα είναι ασυμβίβαστα, δηλαδή εάν κανένα αποτέλεσμα της δοκιμασίας δεν τα προκαλεί ταυτόχρονα, τότε η πιθανότητα " Γ_1 ή Γ_2 " ισούται με το άθροισμα των πιθανοτήτων τους:

$$P(\Gamma_1 \text{ ή } \Gamma_2) = P(\Gamma_1) + P(\Gamma_2) \quad (1)$$

Εάν δύο γεγονότα είναι ανεξάρτητα, εάν δηλαδή το να γνωρίζουμε ότι η ύπαρξη του ενός δεν επηρεάζει την πιθανότητα της ύπαρξης του άλλου, τότε η πιθανότητα " Γ_1 και Γ_2 " ισούται με το γινόμενο των πιθανοτήτων τους:

$$P(\Gamma_1 \text{ και } \Gamma_2) = P(\Gamma_1) \times P(\Gamma_2) \quad (2)$$

Έτσι σχηματίζεται μια αντιστοιχία μεταξύ του "ή" του λόγου και του "+" της αριθμητικής, όπως και μεταξύ των "και" και "x". Εάν γνωρίζουμε τα χαρακτηριστικά των γονέων, οι δύο αυτοί κανόνες αρκούν για να προσδιορίσουμε τα χαρακτηριστικά του παιδιού τους.

Ας υποθέσουμε, παραδείγματος χάριν, ότι οι δύο γονείς διαθέτουν, στο σύστημα ομάδων αίματος ABO, ο ένας τα γονίδια A και O –ο γονότυπός του είναι (AO)–, και ο άλλος τα γονίδια B και O. Κατά την τεκνοποίηση, η πιθανότητα μεταβίβασης κάθε γονιδίου είναι 1/2. Επομένως, η πιθανότητα το παιδί να παραλάβει τα γονίδια A και B είναι

φαινότυποι
γονότυποι

$1/2 \times 1/2 = 1/4$, όπως άλλωστε και η πιθανότητα το παιδί να παραλάβει τους συνδυασμούς γονιδίων A και O, ή B και O, ή O και O.

Πρακτικά όμως, στην πλειονότητα των περιπτώσεων, το πρόβλημα δεν μπορεί να τεθεί έτσι, επειδή ο γονότυπος των γονέων είναι άγνωστος. Το μόνο που γνωρίζουμε γι' αυτούς είναι ο "φαινότυπός" τους, δηλαδή η ομάδα αίματος την οποία μας αποκαλύπτει η ανάλυση του αίματός τους. Ο ένας είναι [A], ο άλλος είναι [B], γεγονός που δεν επιτρέπει να γνωρίσουμε τον γονότυπό τους. Πράγματι, δεδομένου ότι το γονίδιο O υπολείπεται, τόσο ο γονότυπος (AA) όσο και ο γονότυπος (AO) προκαλούν την εμφάνιση του φαινότυπου [A], όπως και οι γονότυποι (BB) και (BO) προκαλούν [B]. Για να υπολογίσουμε τις πιθανότητες των γονοτύπων των παιδιών, είναι ανάγκη να χρησιμοποιήσουμε μία συμπληρωματική πληροφορία. Εδώ υπεισέρχεται η γενετική των πληθυσμών.

Η συλλογική γενετική κληρονομιά

Κάθε άτομο διαθέτει δύο γονίδια για κάθε δεδομένο στοιχειώδη χαρακτήρα. Επομένως, μια απομονωμένη ομάδα N ατόμων διαθέτει 2N γονίδια. Για να χαρακτηρίσουμε την ομάδα αυτή, μπορούμε να προσπαθήσουμε να καταγράψουμε τη στατιστική των διαφόρων πιθανών γονοτύπων. Όσον αφορά τις ομάδες αίματος ABO, υπάρχουν έξι πιθανοί γονότυποι: (AA), (AO), (BB), (BO), (AB) και (OO).

Επομένως, η γενετική κληρονομιά της ομάδας περιγράφεται από τους αριθμούς $N(AA) \dots N(OO)$ των ατόμων που έχουν αυτούς τους γονότυπους, ή και από τις συχνότητες των γονοτύπων, οι οποίες είναι οι αναλογίες των αριθμών αυτών ως προς τον συνολικό αριθμό ατόμων:

$$F(AA) = N(AA) / N$$

$$F(OO) = N(OO) / N$$

Μπορούμε όμως να αρκεσθούμε σε μια πιο περιορισμένη πληροφορία και να αναζητήσουμε μόνον τα ίδια τα γονίδια, και όχι τους ανά δύο πιθανούς συνδυασμούς τους. Αυτό ισοδυναμεί με το να θεωρήσουμε, αντί για τα άτομα, τους γαμέτες, τους οποίους αυτά παράγουν για να σχηματίσουν την επόμενη γενεά. Επομένως, η συλλογική γενετική κληρονομιά περιγράφεται από τις τρεις συχνότητες $f(A)$, $f(B)$ και $f(O)$, των οποίων το άθροισμα είναι εξ ορισμού 1.

Είναι προφανές ότι η γνώση των γονοτυπικών συχνοτήτων συνεπάγεται γνώση των γονιδιακών συχνοτήτων. Έτσι, το γονίδιο A αντιπροσωπεύει τη μισή κληρονομιά των ατόμων που έχουν γονότυπο (AO) ή (AB) και το σύνολο της κληρονομιάς των ατόμων που έχουν γονότυπο (AA) . Επομένως:

$$f(A) = F(AA) + 1/2 F(AO) + 1/2 F(AB)$$

και επίσης:

$$f(B) = F(BB) + 1/2 F(BO) + 1/2 F(AB)$$

$$f(O) = F(OO) + 1/2 F(AO) + 1/2 F(BO)$$

*vice versa
αντίστροφα*

Ένα από τα πιο εντυπωσιακά αποτελέσματα της μαθηματικής γενετικής είναι ότι η γνώση των γονιδιακών συχνοτήτων επιτρέπει ~~στη~~ στη γνώση των γονοτυπικών συχνοτήτων, υπό την προϋπόθεση ότι έχουμε κάνει ορισμένες παραδοχές. Ας υποθέσουμε λοιπόν ότι γνωρίζουμε τις συχνότητες εμφάνισης των τριών γονιδίων A , B και O : μπορούμε να υπολογίσουμε τις πιθανότητες $P(AA) \dots$ των γονοτύπων στην επόμενη γενεά.

Για να γεννηθεί ένα παιδί (AA) πρέπει να έχει παραλάβει το γονίδιο A από τον πατέρα "και" από τη μητέρα του. Το σπερματοζώαριο, το οποίο μετέφερε το γονίδιο αυτό, έχει επιλεγεί τυχαία ανάμεσα στα $2N$ που παρήγαγαν τη γενεά αυτή, και φέρει το γονίδιο A με πιθανότητα $f(A)$ (τα ίδια ισχύουν και για το ωάριο, το οποίο μετέφερε το δεύτερο γονίδιο). Εάν παραδεχθούμε ότι τα δύο αυτά γεγονότα είναι ανεξάρτητα, τότε ο όρος "και" μεταφράζεται σε έναν πολλαπλασιασμό και επομένως:

$$[P(AA) = f(A)^2] \quad (3)$$

Για να γεννηθεί ένα παιδί (AB) πρέπει να έχει παραλάβει από τον πατέρα του το γονίδιο A "και" από τη μητέρα του το γονίδιο B "ή" από τον πατέρα του το γονίδιο B

“και” από τη μητέρα του το γονίδιο A. Τα δύο αυτά σύνολα γεγονότων είναι ασυμβίβαστα, επομένως μπορούμε να μεταφράσουμε τον όρο “ή” σε μια πρόσθεση και να γράψουμε:

$$P(AB) = f(A) \times f(B) + f(B) \times f(A) = 2f[(A) \times f(B)] \quad (4)$$

Εάν ο συνολικός αριθμός N ατόμων στην ομάδα είναι μεγάλος, τότε ο νόμος των μεγάλων αριθμών* επιτρέπει να θεωρήσουμε ότι οι πραγματικές συχνότητες των γονοτύπων διαφέρουν ελάχιστα από τις πιθανότητές τους. Έτσι συνάγεται το απροσδόκητο αποτέλεσμα, ότι δηλαδή η γνώση των γονιδιακών συχνοτήτων συνεπάγεται τη γνώση των γονοτυπικών συχνοτήτων, γράφοντας:

$$F(AA) = f(A)^2$$

$$F(AB) = 2f(A)f(B)$$

Σε γενικές γραμμές, η συχνότητα των ομοζυγωτών ισούται με το τετράγωνο της συχνότητας του αντίστοιχου αλληλομόρφου στην προηγούμενη γενεά, ενώ η συχνότητα των ετεροζυγωτών ισούται με το διπλάσιο του γινομένου των συχνοτήτων των δύο αλληλομόρφων.

Οι δύο ρητές υποθέσεις, απαραίτητες για τον συγκεκριμένο υπολογισμό, είναι ότι οι αριθμοί είναι μεγάλοι και ότι ο πατρικός και ο μητρικός γαμέτης είναι ανεξάρτητοι. Η ανεξαρτησία αυτή σημαίνει ότι μια πληροφορία για τον ένα δεν μεταφέρει καμμία πληροφορία για τον άλλο: γνω-

ρίζοντας τα γονίδια που φέρει ο πατέρας παραδεχόμαστε ότι δεν γνωρίζουμε τίποτε για τα γονίδια που φέρει η μητέρα.

Με άλλα λόγια, σύμφωνα με την υπόθεσή μας, κανένας κανόνας επιλογής του συντρόφου στην τεκνοποίηση δεν συνδέεται με τη γενετική κληρονομιά των ατόμων. Η υπόθεση αυτή μπορεί να φανεί ότι απέχει πολύ από την πραγματικότητα, διότι, ιδίως στις ανθρώπινες κοινωνίες, η επιλογή αυτή εμπλέκει τόσο τις συγγένειες (παραδείγματος χάριν, το ταμπού της αιμομιξίας) όσο και τη φυσική εμφάνιση, η οποία προφανώς συνδέεται με τα γονίδια (παραδείγματος χάριν, χρώμα του δέρματος ή σχήμα του προσώπου).

Στην πραγματικότητα, κάθε φορά που η αντιστοιχία μεταξύ των συχνοτήτων των γονιδίων και των γονοτύπων μπορεί να ελεγχθεί, διαπιστώνουμε ότι επιβεβαιώνεται με μεγάλη ακρίβεια. Οι προσωπικές συμπεριφορές δεν έχουν πρακτικά κανέναν αντίκτυπο στις συνολικές ισορροπίες.

Μία από τις συνέπειες των δύο τελευταίων εξισώσεων είναι ότι η συχνότητα ενός γονιδίου σε μία γενεά είναι ίση με τη συχνότητά του στην προηγούμενη γενεά.

Πράγματι, μπορούμε να γράψουμε τις συχνότητες στην επόμενη γενεά προσθέτοντας έναν “τόνο” ('):

$$\begin{aligned} f'(A) &= F'(AA) + 1/2 F'(AB) + 1/2 F'(AO) \\ &= f(A)^2 + f(A)f(B) + f(A)f(O) \\ &= f(A)[f(A) + f(B) + f(O)] = f(A) \end{aligned}$$

Τα αποτελέσματα αυτά παρουσιάζονται συχνά ως ο "νόμος των Hardy και Weinberg*", από το όνομα των γενετιστών που τον διατύπωσαν στις αρχές του αιώνα μας. Η υπόθεση της ανεξαρτησίας των γαμετών λέγεται και υπόθεση της παμμιξίας*, και περιγράφει την κατάσταση μιας ομάδας, της οποίας οι γεννήτορες αναμειγνύουν τους γαμέτες τους τυχαία.

Η κατάσταση αυτή αφορά παραδείγματος χάριν τα ψάρια, τα οποία τεκνοποιούν χωρίς να συναντηθούν, αφού οι γαμέτες τους αναλαμβάνουν από μόνοι τους να συγχωνευθούν.

Σε πιο εξελιγμένα είδη, και μάλιστα είδη στα οποία η συνάντηση των γαμετών προϋποθέτει τη συνουσία, η διαδικασία είναι πολύ πιο περίπλοκη. Ωστόσο, αυτές οι περιπλοκές, εκτός σπανίων εξαιρέσεων, δεν έχουν παρά μόνον ανεπαίσθητες συνέπειες στην κατανομή των γονοτύπων.

Η κότα και το αυγό, τα άτομα και οι γαμέτες

□ *χέτσινγκς ή η*
ΑΡΚΕΙΝΗΣ

Για να διηγηθούμε τη βιολογική ιστορία ενός πληθυσμού, μπορούμε να εξετάσουμε διαδοχικές γενεές ατόμων αυτό το κάνουμε αυθόρμητα. Μπορούμε όμως κάλλιστα να εξετάσουμε διαδοχικές γενεές γαμετών τότε η περιγραφή είναι πολύ απλούστερη, αφού αρκεί να υποδείξουμε τις συχνότητες n αλληλομόρφων, ενώ για τα άτομα θα πρέπει να υποδείξουμε τις συχνότητες των $n(n+1)/2$ συνδυασμών τους ανά δύο. Η απλοποίηση αυτή δεν προκαλεί απώλειες

πληροφορίας, υπό την -κατά τα άλλα σημαντική- προϋπόθεση ότι η πραγματικότητα συμφωνεί με τις εξισώσεις των Hardy και Weinberg.

Εάν πληροφορηθούμε ότι οι συχνότητες των τριών αλληλομόρφων A, B και O στον γαλλικό πληθυσμό είναι:

$$F(A) = 0,29 \quad F(B) = 0,09 \quad \underline{F(O) = 0,66}$$

μπορούμε, χρησιμοποιώντας τις εξισώσεις της σελίδας 32, να υπολογίσουμε ότι οι συχνότητες των έξι γονοτύπων είναι:

$$\begin{aligned} F(AA) &= 0,29^2 = 0,084 & F(AO) &= 2 \times 0,29 \times 0,66 = 0,383 \\ F(AB) &= 2 \times 0,29 \times 0,09 = 0,052 & F(BB) &= 0,09^2 = 0,0081 \\ F(BO) &= 2 \times 0,09 \times 0,66 = 0,1188 & \underline{F(OO)} &= \underline{0,66^2 = 0,4356} \end{aligned}$$

Η στατιστική των τριών συχνοτήτων είναι επομένως τουλάχιστον το ίδιο πλούσια σε πληροφορίες όσο και η στατιστική των έξι γονοτύπων. Με άλλα λόγια, η περιγραφή ενός πληθυσμού ως συνόλου γαμετών είναι το ίδιο ορθή με την περιγραφή των ατόμων που εξέπεμψαν τους γαμέτες αυτούς, ή των ατόμων που θα προκύψουν από τις ανά δύο συζεύξεις μεταξύ τους.

Η γενετική ιστορία ενός πληθυσμού είναι η ιστορία μιας διαδοχής σταδίων, κατά τη διάρκεια των οποίων αυτή δομείται εναλλάξ από άτομα και από κύτταρα της αναπαραγωγής. Είναι αξιοσημείωτο ότι, βάσει ορισμένων υποθέσεων, μπορούμε να εξαγάγουμε τη δομή της φάσεως "ατό-

μων" από τη δομή της φάσεως "γαμετών".

Από τη σκοπιά του γενετιστή των πληθυσμών, τα άτομα δεν είναι παρά ενδιάμεσοι μεταξύ δύο γενεών γαμετών.

Η κότα και ο κόκορας δεν είναι παρά τα μέσα που χρησιμοποιούν στα αυγά από τα οποία γεννήθηκαν, ώστε να σχηματίσουν το αυγό, το οποίο θα γεννήσουν μαζί. Ο μοναδικός βιολογικός ρόλος τους είναι να εμφανίσουν νέους συνδυασμούς γονιδίων, τα οποία καταλαμβάνουν διαφορετικούς γενετικούς τύπους.

Η πλειονότητα των χαρακτηριστικών, τα οποία εκφράζουν τα άτομα, δεν είναι "στοιχειώδη" με την έννοια που τα ορίσαμε: εξαρτώνται από γονίδια που καταλαμβάνουν διαφορετικούς τύπους.

Παραδείγματος χάριν, η ανοιχτόχρωμη ή η σκουρόχρωμη χροιά του δέρματος εξαρτάται από την ποσότητα μελανίνης* που υπάρχει στο χόριο (πρόκειται για την περιοχή που βρίσκεται μεταξύ επιδερμίδας και υποδόριου ιστού, Σ.τ.Μ.). Οι μηχανισμοί παραγωγής της ουσίας αυτής και η ρύθμισή τους είναι βεβαίως πολύπλοκοι και εμπλέκουν πολλαπλές αλληλεπιδράσεις. Ωστόσο, ένα απλό πρότυπο επιτρέπει να ερμηνεύσουμε τη μεταβίβαση του χαρακτήρα αυτού με αρκετά μεγάλη ακρίβεια. "Όλα συμβαίνουν σαν" το χρώμα του δέρματος να εξαρτιόταν από οκτώ γονίδια που καταλαμβάνουν τέσσερις τύπους. Τα γονίδια αυτά ανήκουν σε δύο κατηγορίες: τα γονίδια n , που ευνοούν την παραγωγή μελανίνης, και τα γονίδια b , που την εμποδίζουν. Επομένως, τα άτομα που διαθέτουν οκτώ γονίδια n έχουν πολύ σκούρο δέρμα, ενώ τα άτομα που

διαθέτουν οκτώ γονίδια b πολύ λευκό δέρμα.

Τα γονίδια των διαφόρων τόπων μεταβιβάζονται ανεξάρτητα κατά την τεκνοποίηση, γεγονός που μπορεί να προκαλέσει τη σύλληψη παιδιών πολλών διαφορετικών τύπων. Ας υποθέσουμε, παραδείγματος χάριν, ότι οι γονείς είναι και οι δύο ετερόζυγοι για καθέναν από τους τέσσερις τόπους: φέρουν τέσσερα γονίδια n και τέσσερα γονίδια b . Τα παιδιά τους μπορεί να παραλάβουν έναν τυχαίο αριθμό γονιδίων n ή b , μεταξύ 0 και 8. Εύκολα συμπεραίνουμε ότι οι πιθανότητες των διαφόρων περιπτώσεων είναι:

$$\begin{aligned} P(8n, 0b) &= 1/256 & P(7n, 1b) &= 8/256 & P(6n, 2b) &= 28/256 \\ P(5n, 3b) &= 56/256 & P(4n, 4b) &= 70/256 & P(3n, 5b) &= 56/256 \\ P(2n, 6b) &= 28/256 & P(1n, 7b) &= 8/256 & P(0n, 8b) &= 1/256 \end{aligned}$$

Πράγματι, το παιδί παραλαμβάνει οκτώ γονίδια n εάν το γονίδιο n υποδειχθεί σε καθεμία από τις οκτώ "κλήρωσεις". Η πιθανότητα να συμβεί το γεγονός αυτό είναι $(1/2)^8 = 1/256$. Το παιδί παραλαμβάνει επτά γονίδια n και ένα γονίδιο b εάν η πρώτη κλήρωση υπέδειξε το γονίδιο b και οι επτά επόμενες το γονίδιο n , ή εάν η δεύτερη, ή... ή η όγδοη, κ.ο.κ.

Το πιο πιθανό γεγονός είναι βεβαίως ότι το παιδί θα μοιάζει στους δυο γονείς του, με ένα μέτρια σκούρο δέρμα, αλλά αυτό δεν συμβαίνει παρά μόνον μία φορά στις τέσσερις περιπτώσεις. Μπορεί επίσης να έχει ιδιαίτερα σκούρο ή ιδιαίτερα λευκό δέρμα, με μη αμελητέα πιθανότητα: περί-

που τέσσερα τοις χιλίοις (η πιθανότητα $1/256$ είναι $4/1024$, δηλαδή περίπου $4/1000$, Σ.τ.Μ.).

Αυτό που έχει σημασία για το μέλλον δεν είναι το χρώμα του δέρματος που φαίνεται, αλλά η αναλογία των δύο κατηγοριών γονιδίων. Εάν, στην επόμενη γενεά, το ή τα παιδιά παραλάβουν όλα οκτώ γονίδια n , τότε το γονίδιο b θα έχει εξαλειφθεί διά παντός στους μελλοντικούς γαμέτες.

Από μία γενεά στην άλλη το γενετικό κληροδότημα μιας οικογένειας μπορεί επομένως να μεταβληθεί. Το ίδιο ισχύει και για το συνολικό κληροδότημα ενός συνόλου οικογενειών, δηλαδή ενός πληθυσμού: το ίδιο ισχύει και για τη γενετική κληρονομιά του συνόλου των πληθυσμών, δηλαδή ενός είδους. Ο τελικός στόχος της γενετικής των πληθυσμών είναι η κατανόηση των μηχανισμών αυτής της εξέλιξης.

sort
kind

if only we resistend..only

resistens

Από τη σταθερότητα των γονιδίων στη συνολική εξέλιξη

Από την ανθρώπινη σκοπιά όλα τα είδη είναι σταθερά: τα μικρά των κατσικιών είναι κατσικάκια, τα μικρά των αρουραίων, αρουραίοι. Στον δυτικό πολιτισμό, η σταθερότητα αυτή θεωρείται ανέκαθεν παραδεκτή ως προφανής, και εδραιώνεται από την κατά γράμμα άγνοια κειμένων που θεωρούνται ιερά: ο Θεός δημιούργησε τα είδη ξεχωριστά και χάρισε στο καθένα την οριστική του δομή.

Ωστόσο, μια κάπως βαθύτερη ανάλυση των χαρακτηριστικών των ζώων και των φυτών έφερε αρκετά γρήγορα στο φως ομοιότητες, οι οποίες θα μπορούσαν να ερμηνευθούν ως σημεία συγγένειας. Οι σκελετοί μιας φώκιας και ενός σκύλου μοιάζουν εκπληκτικά: δεν θα μπορούσαμε ά-

Τρανσχημα

ραγε να ερμηνεύσουμε την ομοιότητα αυτή με μια κοινή προέλευση; Ήδη από τον 18ο αιώνα διατυπώθηκε η υπόθεση περί κοινής προελεύσεως, τουλάχιστον για ορισμένες ομάδες ειδών, από εντελώς διαφορετικά μυαλά όπως ο Buffon, ο Maupertuis και ο Montesquieu. Τη "φιξιστική" άποψη του εμβίου κόσμου διαδέχθηκε μια "τρανσφορμιστική" άποψη, η οποία προτάθηκε για πρώτη φορά ως συνολική θεωρία από τον Lamarck. >>

Αυτό αποτελούσε τόσο βαθιά εννοιολογική επανάσταση, που οι αντιδράσεις υπήρξαν ζωνές, κυρίως λόγω της αλλαγής της άποψής μας για τον εαυτό μας. Διότι τότε, το ανθρώπινο είδος δεν είναι παρά ένα είδος ανάμεσα σε άλλα: πρέπει άραγε να το περιορίσουμε στον ρόλο ενός τυχαίου κλάδου του φουντωτού δένδρου της εξέλιξης; Οι θεολόγοι δεν μπορούσαν να παραμείνουν αδιάφοροι μπροστά σε τέτοιες προοπτικές.

Ο παλαιοντολόγος Cuvier αντιτάχθηκε στον τρανσφορμισμό στο όνομα της Βίβλου, γεγονός που έριξε τη θεωρία αυτή στην αφάνεια για ένα διάστημα. Απαιτήθηκε όλη η ενέργεια του Δαρβίνου, ο οποίος συγκέντρωσε αναρίθμητα επιχειρήματα υπέρ της εξέλιξης, ώστε η ιδέα αυτή να γίνει επιτέλους αποδεκτή κατά το δεύτερο ήμισυ του 19ου αιώνα. Σήμερα, οι αποδείξεις έχουν συσσωρευθεί. Δεν αφορούν πλέον αποκλειστικά τη σύγκριση ανατομικών μορφών, αλλά επίσης την εμβρυογένεση* (οι πρώτες φάσεις της ανάπτυξης του εμβρίου των ψαριών, των θηλαστικών ή του ανθρώπου είναι σχεδόν ταυτόσημες και εκτυλίσσονται με την ίδια αλληλουχία), τα φυσιολογικά χαρακτηριστικά

ΚΛΟΝΗΣ

(η δομή των κυττάρων, οι διαδικασίες για την αποικοδόμηση των ουσιών που απορροφώνται, ή για την αποθήκευση ενέργειας, είναι οι ίδιες), ή και τα βιοχημικά χαρακτηριστικά (οι διάφορες πρωτεΐνες έχουν παρόμοιες δομές). Τέλος, εδώ και μερικές δεκαετίες, η ανακάλυψη της μοναδικότητας του γενετικού κώδικα, ο οποίος ορίζει την αντιστοιχία μεταξύ αλληλουχιών DNA και αλληλουχιών πρωτεΐνης, επεξέτεινε την έννοια της συγγένειας στο σύνολο του εμβίου κόσμου: η γλώσσα των χρωμοσωμάτων είναι η ίδια για όλα τα όντα και είναι επομένως φυσικό να παραδεχτούμε ότι μεταβιβάστηκε από έναν κοινό πρόγονο. Δοξάνη in

Σήμερα, η εξέλιξη είναι ένα γεγονός τόσο εδραιωμένο όσο και η κίνηση των πλανητών γύρω από τον ήλιο. Μόνο μερικές ολοκληρωτικές αιρέσεις προσπαθούν ακόμη να αρνηθούν τα προφανή.

Απομένει να εισαγάγουμε το γεγονός αυτό στη συνολική εικόνα μας για την πραγματικότητα, να προσδιορίσουμε τις διάφορες φάσεις του κατά την ιστορία της Γης, και να ανακαλύψουμε τον μηχανισμό του. Get up morning early

Ο Lamarck είχε προτείνει ότι ο αργός μετασχηματισμός των οργάνων ερμηνεύεται με δύο τρόπους: πρώτον με την ίδια τη χρήση των οργάνων (ο Lamarck θεωρούσε, π.χ., ότι η χρήση των άνω άκρων των πουλιών μετέτρεπε σιγά σιγά τα άκρα αυτά σε φτερούγες, Σ.τ.Μ.) και δεύτερον με τη μεταβίβαση των επίκτητων αυτών χαρακτήρων. Ο Δαρβίνος προέβαλλε την επίδραση της φυσικής επιλογής, η οποία εξολείφει τα είδη εκείνα που προσαρμόζονται πιο δύσκολα από άλλα είδη στις απαιτήσεις που τους επιβάλλει το περι-

βάλλον. Ωστόσο, όλες αυτές οι θεωρίες δεν θα μπορούσαν να είναι τίποτε άλλο παρά μη επαληθεύσιμες υποθέσεις, όσο αγνοούσαμε τη φύση της καίριας διαδικασίας, δηλαδή της τεκνοποίησης.

Η επαναανακάλυψη του προτύπου του Mendel, το 1900, επέτρεψε την ανάπτυξη μιας εξελικτικής θεωρίας επιτέλους ρεαλιστικής, με τίμημα όμως τη ριζική αναθεώρηση του προβληματισμού. Η αναθεώρηση αυτή χρειάζεται την ουσία της “γενετικής των πληθυσμών”.

Το παμικτικό πρότυπο*

Ας το επαναλάβουμε, εκείνο το οποίο οι γονείς μεταβιβάζουν στο παιδί δεν είναι ένα σύνολο χαρακτηριστικών (τον φαινότυπό τους), αλλά το ήμισυ των παραγόντων που τους είχαν επιτρέψει να εκδηλώσουν τα χαρακτηριστικά αυτά (τον γονότυπό τους). Ο φαινότυπος ενός ατόμου μεταβάλλεται κατά τη διάρκεια της ζωής του: το άτομο μεγαλώνει, γερνά και πεθαίνει, αλλά ο γονότυπός του παραμένει αμετάβλητος. Το κάθε άτομο μεταβιβάζει ένα γονίδιο όπως ακριβώς το παρέλαβε. Από τη μία γενεά στην άλλη, αυτή η σταθερότητα των στοιχειωδών ενοτήτων, των γονιδίων, συνοδεύεται από μια μετατροπή των συλλογών που δημιουργούνται κατά τη συνένωση. Το είδαμε, το άτομο που δημιουργείται είναι ένας λαχνός, τραβηγμένος από έναν τεράστιο αριθμό πιθανών λαχνών. Συστηματικά, οι γενετικοί ανασυνδυασμοί δημιουργούν ανανέωση.

Οι ανανεώσεις αυτές προκαλούν μεν την εμφάνιση ποικιλίας μέσα στον πληθυσμό, αλλά πώς άραγε μπορούν να επιφέρουν εξέλιξη; Είναι σημαντικό να διευκρινίσουμε “τι είναι αυτό” που εξελίσσεται. Αυτό δεν μπορεί να είναι άλλο από τη συλλογή γονιδίων που μεταβιβάζονται από γενεά σε γενεά. Για έναν δεδομένο τόπο, η συλλογή αυτή περιγράφεται από το σύνολο των συχνοτήτων των διαφόρων παρόντων αλληλομόρφων. Περιγραφή της εξέλιξης σημαίνει να μετρήσουμε τις αλλαγές των συχνοτήτων αυτών: ερμηνεία της σημαίνει να συνδέσουμε τις αλλαγές αυτές με διάφορους παράγοντες που μπορούν να υπεισέλθουν.

Αναπτύσσοντας έναν πολύ απλό συλλογισμό, διαπιστώσαμε ότι βάσει ορισμένων υποθέσεων, που φαίνονται ρεαλιστικές, οι συχνότητες των γονιδίων παραμένουν σταθερές από τη μία γενεά στην επόμενη. Με άλλα λόγια, εάν η πραγματικότητα ήταν αυστηρά σύμφωνη με τις υποθέσεις αυτές, δεν θα μπορούσε να παρατηρηθεί καμία εξέλιξη. Αφού όμως η εξέλιξη παρατηρείται στην πράξη, χρειάζεται να αναθεωρήσουμε κάποιες απ’ αυτές τις υποθέσεις, και μάλιστα εκείνες που σιωπηρά θεωρούσαμε ότι ισχύουν.

Παραδεχθήκαμε ότι το γονίδιο, το οποίο μεταβιβάζεται στο παιδί, είναι όμοιο με το γονίδιο του γεννήτορα: αυτό είναι αποτέλεσμα της φυσιολογικής ροής του μηχανισμού της αναπαραγωγής. Στην πραγματικότητα όμως, μπορεί να γίνουν και λάθη. Αυτά είναι σπάνια, αλλά συσσωρεύονται όταν αφορούν το σύνολο ενός πληθυσμού, και γίνονται ένα νουσμα για ανανέωση: πρόκειται για τις μεταλλάξεις*.

Κατά τον υπολογισμό των συχνοτήτων των διαφόρων

γονοτύπων, παραδεχθήκαμε ότι οι πιθανότητες μεταβίβασης των γονιδίων από τους δύο γεννήτορες είναι ανεξάρτητες. Αυτό προϋποθέτει ότι δεν υπάρχει κανόνας κατά την επιλογή του συντρόφου στην τεκνοποίηση, ενώ, πολύ συχνά, τέτοιοι κανόνες τηρούνται.

Κατά τον υπολογισμό των γονοτυπικών συχνοτήτων μιας γενεάς παραδεχθήκαμε ότι όλα τα γονίδια προέρχονται από τον υπό μελέτη πληθυσμό, ενώ ορισμένα γονίδια μπορεί να έχουν εισαχθεί από μετανάστες.

Κατά τον υπολογισμό αυτόν, θεωρήσαμε ότι η πιθανότητα μεταβίβασης ενός αλληλομόρφου, και η συχνότητα του αλληλομόρφου αυτού στους γεννήτορες, είναι ίδιες. Αυτό προϋποθέτει ότι όλα τα γονίδια έχουν την ίδια πιθανότητα να μεταβιβασθούν, όποιο κι αν είναι το αλληλόμορφο το οποίο αντιπροσωπεύουν. Ωστόσο, ορισμένα γονίδια προκαλούν φαινοτύπους που επηρεάζουν την ικανότητα του ατόμου να ανθίσταται στις πιέσεις του περιβάλλοντος, να επιζεί ή να τεκνοποιεί, προκαλώντας έτσι μια επιλογή*.

Τέλος, θεωρήσαμε ότι οι πιθανότητες των διαφόρων γονοτύπων είναι παρόμοιες με τις παρατηρούμενες συχνότητες τους, σύμφωνα με τον νόμο των μεγάλων αριθμών. Αν θέλουμε να είμαστε απόλυτοι, μόνον ένας άπειρος αριθμός γεγονότων εγγυάται την ισότητα μεταξύ της συχνότητας ενός γεγονότος και της πιθανότητάς του να συμβεί. Δεδομένου όμως ότι αυτό δεν είναι έτσι, δημιουργείται πάντοτε μια απόκλιση, τόσο πιο σημαντική όσο πιο μικρός είναι και ο αριθμός. Η απόκλιση αυτή, που δεν οφείλεται σε τί-

ποτε άλλο παρά στο ότι ο αριθμός των ατόμων είναι πεπερασμένος, συσσωρεύεται από γενεά σε γενεά, και τελικώς προκαλεί την εκτροπή* της γενετικής κληρονομιάς.

Θα μελετήσουμε τις συνέπειες που μπορεί να έχει η επίδραση των πέντε αυτών παραγόντων στη συλλογή γονιδίων ενός πληθυσμού.

Ο ρόλος της "τύχης": η γενετική εκτροπή

Ένα άτομο μπορεί να αποκτήσει πολλά παιδιά και ωστόσο να μην μεταβιβάσει κάποιο γονίδιό του σε κανένα απ' αυτά. Η πιθανότητα να μην υπάρξει μεταβίβαση είναι $1/2$ για κάθε παιδί, επομένως $(1/2)^n$ εάν τεκνοποιήσει n φορές. Εάν το άτομο αυτό αποκτήσει έξι παιδιά, η πιθανότητα αυτή είναι $1/64$, μικρή αλλά όχι αμελητέα. Για το είδος μας, η τάξη μεγέθους του αριθμού γονιδίων είναι 50.000 ανά άτομο. Ο πατέρας ή η μητέρα έξι παιδιών αφήνει επομένως χωρίς αντίγραφο στην επόμενη γενεά περίπου 1.000 γονίδια που είχε παραλάβει. Αυτή η διαδικασία εξαλείψιμης γονιδίων επαναλαμβάνεται σε κάθε γενεά.

Είναι προφανές ότι αυτά τα "ξεχασμένα" γονίδια αφήνουν τη θέση τους σε άλλα, τα οποία αναπαράγονται σε πολλά αντίτυπα. Εάν αναγάγουμε τον υπολογισμό στο σύνολο ενός πληθυσμού, τότε οι απώλειες αντισταθμίζονται. Είδαμε ότι σε μια κοινωνία, της οποίας ο αριθμός ατόμων μπορεί να θεωρηθεί "άπειρος", η συχνότητα ενός δεδομένου αλληλομόρφου παραμένει σταθερή από τη μία γενεά

στην άλλη. Αυτό όμως αποτελεί οριακή και μη ρεαλιστική περίπτωση. Στην πραγματικότητα, ο αριθμός ατόμων N ενός πληθυσμού είναι πεπερασμένος, και επομένως η σταθερότητα δεν διασφαλίζεται.

Ας υποθέσουμε ότι η συχνότητα ενός αλληλομόρφου σε μία γενεά είναι f . Για να συγκροτηθεί η γενετική κληρονομιά της επομένης γενεάς πραγματοποιούνται $2N$ τυχαίες κληρώσεις, και στην κάθε κλήρωση η πιθανότητα αντιγραφής του αλληλομόρφου αυτού είναι f . Επομένως, η πιθανότητα το αλληλόμορφο αυτό να μην αντιγραφεί ποτέ είναι $(1 - f)^{2N}$, οπότε και η συχνότητά του είναι 0. Η πιθανότητα το αλληλόμορφο αυτό να αντιγράφεται πάντοτε είναι f^{2N} , οπότε η συχνότητά του είναι 1. Ανάμεσα στα δύο αυτά άκρα, όλες οι συχνότητες είναι πιθανές. Προφανώς, το πιο πιθανό γεγονός είναι η διατήρηση μιας τιμής κοντινής στην f , ωστόσο η διασπορά των τιμών γύρω από τη συγκεκριμένη αυτή ελπίδα είναι τόσο μεγαλύτερη όσο ο αριθμός ατόμων είναι μικρότερος. Ας υποθέσουμε, παραδείγματος χάριν, ότι η αρχική συχνότητα είναι $f = 0,5$. Στην επόμενη γενεά, εάν ο αριθμός ατόμων είναι $N = 100$, η συχνότητα αυτή θα έχει μεταβληθεί λιγότερο από 0,05 στο 86% των περιπτώσεων, και επομένως θα βρίσκεται στο διάστημα (0,45 - 0,55). Ωστόσο, εάν $N = 50$, η παρατηρούμενη απόκλιση θα είναι μικρότερη του 0,05 μόνον σε 68% των περιπτώσεων, και, εάν $N = 20$, σε 46% των περιπτώσεων.

Μακροπρόθεσμα, η εκτροπή αυτή, η οποία αυξάνει ή μειώνει τυχαία τη συχνότητα, έχει μια προβλέψιμη συνέπεια: την ομοιογενοποίηση της γενετικής κληρονομιάς. Οι

τυχαίες διακυμάνσεις μπορούν πράγματι να οδηγήσουν τη συχνότητα ενός αλληλομόρφου προς μια πολύ μικρή τιμή, της τάξεως του $1/N$. Τότε, υπάρχει μεγάλος κίνδυνος το αλληλόμορφο αυτό να μην μεταβιβασθεί, και να εξαφανισθεί οριστικά. Οι ίδιες διακυμάνσεις μπορούν να ωθήσουν τη συχνότητα προς μια τιμή κοντά στο 1. Είναι τότε πολύ πιθανόν το αλληλόμορφο αυτό να είναι το μόνο που μεταβιβάζεται, εξαφανίζοντας έτσι όλα τα άλλα. Και στις δύο αυτές περιπτώσεις, ο γενετικός τόπος καταλαμβάνεται πλέον από ένα μόνον αλληλόμορφο: η εκτροπή έχει καταστήσει τον πληθυσμό ομοιογενή.

Η κατάληξη αυτή στ' αλήθεια δεν επιτυγχάνεται, παρά μετά από έναν μεγάλο αριθμό γενεών. Μπορούμε να αποδείξουμε ότι, σε κάθε γενεά, η συχνότητα ετεροζυγωτικών ατόμων ως προς έναν δεδομένο τόπο, ή η συχνότητα των ετεροζυγωτικών τόπων σε ένα τυχαία επιλεγμένο άτομο, πολλαπλασιάζεται επί έναν παράγοντα $1 - 1/(2N)$, με άλλα λόγια μειώνεται κατά ένα κλάσμα ίσο με $1/(2N)$. Η μείωση αυτή είναι συνέπεια του γεγονότος ότι οι τόποι για τους οποίους υπάρχουν πολλά αλληλόμορφα στον πληθυσμό – οι λεγόμενοι “πολυμορφικοί” τόποι – είναι όλο και λιγότεροι. Ο αριθμός τους μειώνεται στο μισό κάθε x γενεές, δηλαδή $(1 - 1/(2N))^x = 1/2$, επομένως $x = 1,4N$. Άρα, η διαδικασία είναι εξαιρετικά αργή, και δεν έχει μετρήσιμες συνέπειες, παρά μόνον σε πληθυσμούς με πολύ περιορισμένο αριθμό ατόμων: κάτι τέτοιο συμβαίνει όταν δημιουργείται μια νέα ομάδα ατόμων που παραμένει απομονωμένη επί μακρόν, ή όταν μια μικρή ομάδα μεταναστεύει σε μια απομακρυσμέ-

νη περιοχή.

Το πιο συχνά αναφερόμενο σχετικό παράδειγμα είναι οι φυλές Ινδιάνων της Αμερικής. Οι πρόγονοί τους προήλθαν από την Κεντρική Ασία πριν δέκα ή δεκαπέντε χιλιάδες χρόνια, διασχίζοντας τον Βερίγγειο Πορθμό, ο οποίος ένω-νε ακόμη τις δύο ηπείρους. Αντίθετα με τις Μογγολοειδείς φυλές, από τις οποίες κατάγονται, οι Αμερινοί δεν διαθέ-τουν, στο σύστημα ABO των ομάδων αίματός τους, τον πα-ράγοντα Β. Απώλεια του παράγοντα Α έχει επίσης παρατη-ρηθεί συχνά σε Ινδιάνους της Νοτίου Αμερικής. Οι απώλει-ες αυτές πιθανώς οφείλονται στη γενετική εκτροπή, την ο-ποία οι ομάδες αυτές υπέστησαν επί πολλούς αιώνες.

Ένας άλλος τρόπος να χαρακτηρίσουμε τα αποτελέ-σματα της "εκτροπής" είναι να μην εξετάζουμε κατά τον συλλογισμό μας τις μεταβολές των αλληλομορφικών συ-χνοτήτων, αλλά την αύξηση της ομοιμοσύνης (Ο όρος "ο-μοιμοσύνη" -consanguinité, στο πρωτότυπο- είναι συνώ-νυμος του παλαιού όρου "ομαιμιξία" και χρησιμοποιείται ειδικά εδώ, για να αποφευχθεί η σύγχυση με τον όρο "αι-μομιξία" -inceste- που χρησιμεύει συνήθως στην ηθικολο-γική και νομική περιγραφή ενός απαγορευμένου γάμου ή συνουσίας μεταξύ συγγενών. Σ.τ.Μ.). Ένα άτομο καλείται "όμοιο" όταν οι δύο γεννήτορές του είναι συγγενείς, όταν δηλαδή έχουν κοινούς προγόνους. Παρά τη φαινομενική απλότητά του, ο ορισμός αυτός κρύβει μια παγίδα, διότι η ύπαρξη αυτών των πιθανώς κοινών προγόνων προκύπτει από αναγκαστικά ελλιπείς γενεαλογίες. Εάν σχεδιάσουμε προσεκτικά τα γενεαλογικά δένδρα τριών γενεών, κι αν

μάλιστα αναλύσουμε τη γενεαλογία για μερικές ακόμα γενεές, δύο άτομα που φαινομενικά δεν συγγενεύουν, μπο-ρεί κάλλιστα να αποδειχθούν συγγενείς. Η συγγένεια μέσα σ' ένα ζευγάρι, και επομένως η ομοιμοσύνη των παιδιών τους, χαρακτηρίζει μάλλον μια πληροφορία παρά μια πραγματικότητα, διότι η πραγματικότητα εδώ είναι άπια-στη, και μάλιστα δεν μπορεί καν να οριστεί: σε ποιο ση-μείο άραγε πρέπει να σταματήσουμε την ανάλυση μιας γε-νεαλογίας; Μήπως μόνον στο πρώτο ζευγάρι εμβίων όντων που ξεκίνησε τη διαδικασία της τεκνοποίησης; *Λεπτόν και μν σε λέω παρατίωω*

Μέσα σε έναν πληθυσμό με πεπερασμένο αριθμό ατό-μων, όλα τα άτομα είναι σε τελική ανάλυση συγγενείς, ε-πειδή ο θεωρητικός αριθμός των προγόνων τους στη ν-ο-στή γενεά είναι 2^n , αριθμός που γρήγορα υπερβαίνει τον πραγματικό αριθμό ατόμων του πληθυσμού. Τα άτομα αυτά έχουν επομένως αναγκαστικά κοινούς προγόνους.

Για να μετρήσουν την ομοιμοσύνη, οι γενεπιστές ορί-ζουν έναν "συντελεστή ομοιμοσύνης", ο οποίος ισούται με την πιθανότητα, σε έναν τυχαίως επιλεγμένο τόπο, τα δύο γονίδια που παραλαμβάνει ένα άτομο να είναι δύο αντί-γραφα του ίδιου γονιδίου ενός από τους προγόνους του. Τα δύο αυτά αντίγραφα, τα οποία πέρασαν, το ένα από τον πατέρα του και το άλλο από τη μητέρα του, θεωρού-νται "ταυτόσημα". Το γεγονός ότι η μέτρηση της ομοιμο-σύνης είναι μια μαθηματική πιθανότητα, σημαίνει πως η μέτρηση αυτή αντιστοιχεί σε μερική μόνον πληροφορία (μια γενεαλογία δεν μπορεί ποτέ να είναι πλήρης): επίσης, σημαίνει πως η διαδικασία μεταβίβασης των γονιδίων ε-

κτυλίσσεται με τυχαίο τρόπο.

Ας εξετάσουμε έναν υποθετικό, νέο πληθυσμό, που απαρτίζεται από N άτομα, τα οποία δεν είναι ούτε συγγενικά μεταξύ τους, ούτε όμοια. Ας υποθέσουμε ότι ο αριθμός N παραμένει σταθερός κατά τη διαδοχή των γενεών και ας ορίσουμε ότι ο μέσος συντελεστής ομοιομοσύνης είναι α_γ , για τα άτομα της γ -οστής γενεάς. Εξ ορισμού, $\alpha_1 = 1$. Επίσης, $\alpha_2 = 0$, δεδομένου ότι, σύμφωνα με την αρχική μας υπόθεση, οι ιδρυτές του πληθυσμού δεν συγγενεύουν μεταξύ τους. Εάν οι διασταυρώσεις γίνουν τυχαία, χωρίς "επιλογή του συζύγου" (πράγμα εντελώς θεωρητικό), τα δύο γονίδια που παραλαμβάνει ένα άτομο της τρίτης γενεάς επιλέγονται με κλήρωση ανάμεσα στα $2N$ γονίδια των ιδρυτών, και η πιθανότητα αυτά να είναι αντίγραφα ενός ίδιου αρχικού γονιδίου ισούται με $1/2N$, επομένως $\alpha_3 = 1/(2N)$.

Επαγωγικά, από γενεά σε γενεά, αποδεικνύεται ότι μετά από γ γενεές θα έχουμε $\alpha_\gamma = 1 - (1 - 1/2N)^{\gamma-2}$, και επομένως ότι ο συντελεστής α_γ τείνει προς το 1. Το αποτέλεσμα αυτό συμπληρώνει εκείνο στο οποίο είχαμε καταλήξει όταν εξετάσαμε την εξέλιξη των αλληλομορφικών συχνοτήτων: όχι απλώς δεν μένει, μακροπρόθεσμα, παρά ένα μόνον αλληλόμορφο, αλλά και όλα τα γονίδια ενός δεδομένου τόπου είναι αντίγραφα ενός ίδιου αρχικού γονιδίου.

Ας επιμείνουμε αστόσο στη βραδύτητα της διαδικασίας αυτής: για να φθάσει ο συντελεστής α_γ στην τιμή $1/2$ (δηλαδή, για να φθάσουν με πιθανότητα ίση με 0,5 δύο γονίδια, ενός τυχαίου τύπου, τα οποία έχει παραλάβει ένα τυχαία επιλεγμένο μέλος του πληθυσμού, να είναι αντίγραφα

φα ενός μοναδικού προγονικού γονιδίου), απαιτούνται $\gamma = 1,4 N$ γενεές. Επομένως, σε έναν πληθυσμό 50 ατόμων (που είναι ελάχιστα), το απαιτούμενο χρονικό διάστημα, μέχρι να αρχίσει να εμφανίζεται η ομοιογενοποίηση αυτή, είναι 70 γενεές, δηλαδή περίπου 15-20 αιώνες. Είναι ιδιαίτερα απίθανο να διατηρηθεί, για ένα τόσο μεγάλο χρονικό διάστημα, η πλήρης απουσία εισροής μεταναστών, την οποία είχαμε θέσει ως προϋπόθεση στον συλλογισμό μας.

Κατά συνέπεια, η γενετική εκτροπή αποτελεί πραγματικό παράγοντα της εξέλιξης, αλλά δεν μπορεί να διαδραματίσει σημαντικό ρόλο παρά μόνον όταν οι καταστάσεις είναι ακραίες: ελάχιστος αριθμός ατόμων στον πληθυσμό (οριακά $N = 2$), και ιδιαίτερα παρατεταμένη απομόνωση.

Η "φυσική" επιλογή

Τα μέλη ενός πληθυσμού δεν συνεισφέρουν όλα με τον ίδιο τρόπο στη διαμόρφωση της γενετικής κληρονομιάς της επόμενης γενεάς: κάποιοι δεν έχουν απογόνους, και τα γονίδιά τους παύουν να εκπροσωπούνται· κάποιοι άλλοι έχουν πολλούς απογόνους, και τα γονίδιά τους πολλαπλασιάζονται. Η ανισότητα αυτή μπορεί να είναι απλώς μια συνέπεια της τύχης, αλλά μπορεί επίσης να εξαρτάται από τα βιολογικά χαρακτηριστικά των ατόμων, τα οποία με τη σειρά τους είναι συνάρτηση των γενετικών κληροδοτημάτων τους. Εάν κάποιο γονίδιο αυξάνει τη γονιμότητα, και εάν κάποιο άλλο βελτιώνει την αντοχή στις ασθένειες, τό-

τε οι φορείς των γονιδίων αυτών θα έχουν και περισσότερους "χρήσιμους" απογόνους, με την έννοια ότι αυτοί θα κατορθώσουν να φθάσουν, με τη σειρά τους, σε ηλικία που θα τους επιτρέψει να τεκνοποιήσουν.

Έτσι, κάθε γονότυπος συνοδεύεται από μια ικανότητα μεταβίβασης της γενετικής κληρονομιάς, που κλασικά ονομάζεται "επιλεκτική ικανότητα". Ωστόσο, η μεταβίβαση πραγματοποιείται από ένα άτομο, και είναι αποτέλεσμα του συνόλου των επιδόσεών του στον αγώνα για επιβίωση, για εξεύρεση συντρόφου, για προστασία των ανήλικων απογόνων του. Οι επιδόσεις αυτές εξαρτώνται από την αλληλεπίδραση του συνόλου των γονιδίων που διαθέτει το άτομο αυτό. Η "επιλεκτική ικανότητα" θα έπρεπε επομένως να αφορά αυτό το σύνολο γονιδίων.

Είναι πρακτικά αδύνατον να εξετάσουμε ολόκληρο το σύνολο αυτό. Για να προχωρήσουν, οι γενετιστές αρκούνται, σε μια πρώτη φάση, στην ανάπτυξη απλών προτύπων, τα οποία βασίζονται σε υποθέσεις που συχνά δεν είναι καθόλου ρεαλιστικές. Το πιο κλασικό από τα πρότυπα αυτά επιτρέπει τη μελέτη γονιδίων που καταλαμβάνουν έναν μοναδικό τόπο, και τα οποία θεωρείται ότι δεν επηρεάζουν, με τα αποτελέσματά της δράσης τους, γονίδια που καταλαμβάνουν άλλους τόπους. Απλουστεύοντας ακόμη περισσότερο, ας δεχθούμε ότι ο τόπος αυτός καταλαμβάνεται από δύο μόνον αλληλόμορφα, A και a . Στους τρεις πιθανούς γονοτύπους αντιστοιχούν οι τρεις επιλεκτικές ικανότητες $s(AA)$, $s(Aa)$ και $s(aa)$, που είναι ανάλογες προς τους αριθμούς των χρήσιμων απογόνων τους. Το

πρόβλημα συνίσταται στη μελέτη της εξέλιξης των συχνοτήτων των δύο αυτών αλληλομόρφων, σε συνάρτηση με τις τρεις αυτές επιλεκτικές ικανότητες.

Υπάρχουν διάφορες πιθανές περιπτώσεις σχέσεων μεταξύ των ικανοτήτων αυτών. Κατ' αρχήν, ας υποθέσουμε ότι $s(AA) > s(Aa) > s(aa)$: το γονίδιο a μπορεί να θεωρηθεί "δυσμενές". Τότε, είναι πολύ περισσότερο δυσμενές για τους ομοζυγώτες (aa), όπου βρίσκεται διπλό, παρά για τους ετεροζυγώτες (Aa). Στην περίπτωση αυτή, το γονίδιο a εξαφανίζεται προοδευτικά: η συχνότητά του πολλαπλασιάζεται σε κάθε γενεά με τον λόγο $s(Aa)/s(AA)$. Ο μηχανισμός αυτός θα μπορούσε να λειτουργεί όταν, παραδείγματος χάριν, το σκούρο ή το ανοικτό χρώμα του δέρματος αποτελεί παράγοντα αυξημένης ή περιορισμένης γονιμότητας, λαμβανομένων υπόψη των περιορισμών του κοινωνικού ή του φυσικού περιβάλλοντος.

Ας εξετάσουμε στη συνέχεια την περίπτωση $s(AA) = s(Aa) > s(aa)$. Εδώ, το γονίδιο a είναι δυσμενές μόνον όταν βρίσκεται διπλό (δηλαδή στους ομοζυγώτες). Το γονίδιο αυτό είναι υπολειπόμενο και δεν προκαλεί καμμία μείωση της επιλεκτικής ικανότητας των ετεροζυγωτών· εξαφανίζεται προοδευτικά, αλλά με πολύ αργό ρυθμό. Στην περίπτωση αυτή εντάσσονται πολλά γενετικά νοσήματα που οφείλονται σε υπολειπόμενα γονίδια, όπως η βλεννογλοιοείδωση.

Εάν $s(Aa) > s(AA) > s(aa)$, τότε η επιλεκτική ικανότητα των ετεροζυγωτών είναι μεγαλύτερη από εκείνη των δύο ομοζυγωτών. Στην περίπτωση αυτή είναι αδύνατον να μι-

λήσει κανείς για “ευνοϊκό” ή “δυσμενές” γονίδιο. Κανένα από τα δύο γονίδια δεν είναι καλύτερο από το άλλο, απλώς κάποιος συνδυασμός τους δημιουργεί ένα πλεονέκτημα. Αποδεικνύεται ότι, σε μια τέτοια περίπτωση, η φυσική επιλογή δεν εξαλείφει κανένα από τα δύο αυτά γονίδια, αλλά μάλλον τείνει προς μια ισορροπία που διασφαλίζει την ταυτόχρονη παρουσία τους, τείνει δηλαδή προς έναν “πολυμορφισμό”. Φαίνεται ότι αυτός είναι ο μηχανισμός της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (ασθένεια την οποία θα εξετάσουμε στη σελίδα 98).

Τέλος, εάν $s(AA) > s(aa) > s(Aa)$, η επιλεκτική ικανότητα των ετεροζυγωτών είναι μικρότερη εκείνης των δύο ομοζυγωτών. Πάλι, στην περίπτωση αυτή, δεν υπάρχουν “ευνοϊκά” γονίδια: το μόνο που μπορούμε να συγκρίνουμε είναι οι συνδυασμοί τους ανά δύο. Υπάρχει τρόπος να αποδείξουμε ότι, στην εντελώς θεωρητική αυτή περίπτωση, η φυσική επιλογή εξαλείφει ένα από τα δύο γονίδια, είτε το A , είτε το a , ανάλογα με τις αρχικές τους συχνότητες.

Ακόμη κι αν περιορισθούμε σε τόσο απλοϊκά πρότυπα, η δράση της φυσικής επιλογής δεν είναι καθόλου εκείνη που παρουσιάζεται πολύ συχνά μέσω ενός εκλοϊκευμένου δαρβινισμού, στον οποίο η επιστημονική σκέψη έχει αντικατασταθεί από μερικά σλόγκαν. Το γεγονός ότι ένα χαρακτηριστικό ή ένα γονίδιο έχει εξαπλωθεί σε έναν πληθυσμό, δεν αποδεικνύει με κανέναν τρόπο ότι αυτό διαθέτει κάποιο πλεονέκτημα. Η μελέτη πιο ρεαλιστικών προτύπων, τα οποία λαμβάνουν υπόψη τους πιο λεπτές αλληλεπιδράσεις, οδηγεί μερικές φορές σε συνέπειες φαινομενικά παράδοξες.

Ένα τέτοιο παράδειγμα είναι το φαινόμενο “οτοστόπ” των γονιδίων. Ας υποθέσουμε ότι ένα νέο γονίδιο, που εμφανίστηκε ως συνέπεια μιας μετανάστευσης ή μιας μετάλλαξης, προκαλεί μια ελαφρά εκφύλιση του μεταβολισμού στον νεφρό. Φυσιολογικά, η επιλογή θα έπρεπε να εξαλείψει το γονίδιο αυτό. Όμως, εντελώς τυχαία, το γονίδιο αυτό βρίσκεται πάνω σε ένα χρωμόσωμα δίπλα σε ένα άλλο γονίδιο, το οποίο επιφέρει σημαντική βελτίωση της λειτουργίας των πνευμόνων. Επειδή βρίσκονται σε γειτονικές θέσεις, τα δύο αυτά γονίδια μεταβιβάζονται ταυτόχρονα, και τα άτομα που τα παραλαμβάνουν τελικά ευνοούνται, παρά τη μειονεξία, την οποία επιφέρει το πρώτο γονίδιο. Έτσι, το γονίδιο αυτό εξαπλώνεται σιγά σιγά στον πληθυσμό. Ένας ερευνητής που παρατηρεί την εξέλιξη αυτή, αλλά αγνοεί την ύπαρξη του δεύτερου γονιδίου, θα συμπερανε, εσφαλμένως, ότι το πρώτο γονίδιο είναι ευνοϊκό, ενώ αυτό απλώς επαφελήθηκε από την ευνοϊκή δράση του δεύτερου, έκανε δηλαδή “οτοστόπ”.

Η αλληλεξάρτηση αυτή, μεταξύ γονιδίων που διέπουν διαφορετικά χαρακτηριστικά, μπορεί να εκδηλωθεί μέχρι και για τόπους που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, και που μεταβιβάζονται επομένως ανεξάρτητα. Ο τάδε γονότυπος ενός τόπου μπορεί να φανεί ευνοϊκός ή δυσμενής ανάλογα με τον γονότυπο ενός δεύτερου τόπου. Η προσομοίωση της εξέλιξης των γονιδιακών συχνοτήτων, εξέλιξη που οφείλεται σ’ αυτή την αλληλεπίδραση, αποδεικνύει ότι η κατάληξη μπορεί να μεταβληθεί μεταβάλλοντας απειροελάχιστα τις αρχικές συνθήκες.

Τέλος, η φυσική επιλογή μπορεί να λειτουργήσει σε πολλαπλά επίπεδα, παραδείγματος χάριν στην πάλη μεταξύ ατόμων που ανήκουν στον ίδιο πληθυσμό, ή στην πάλη μεταξύ πληθυσμών που ζουν στο ίδιο περιβάλλον. Έτσι ερμηνεύονται ορισμένα παράδοξα φαινόμενα, όπως είναι η διατήρηση των “αλτρουϊστικών γονιδίων”.

Σε πολλά είδη έχει παρατηρηθεί ότι ορισμένα άτομα προσπαθούν να προστατεύσουν την ομάδα, διακινδυνεύοντας την ίδια τη ζωή τους, παραδείγματος χάριν βγάζοντας κραυγές συναγερμού και προσελκύνοντας την προσοχή του αρπακτικού. Φαίνεται ότι η “αλτρουϊστική” αυτή συμπεριφορά εξαρτάται από γονίδια. Τα γονίδια αυτά θα έπρεπε να εξαφανισθούν μακροπρόθεσμα, δεδομένου ότι οι φορείς τους, λόγω των κινδύνων στους οποίους εκτίθενται, έχουν μειωμένη πιθανότητα να τεκνοποιήσουν. Για να λύσουμε το παράδοξο, μπορούμε να λάβουμε υπόψη μας τόσο την επιβλαβή δράση του γονιδίου για το άτομο, όσο και την ευεργετική δράση του για τον πληθυσμό: όσο περισσότερα αλτρουϊστικά άτομα αυτός περιλαμβάνει, τόσο περισσότερες πιθανότητες έχει να κερδίσει τις μάχες του απέναντι σε άλλες ομάδες. Τελικά επέρχεται μια ισορροπία, η οποία διατηρεί τα γονίδια αυτά σε μια όχι μηδενική συχνότητα.

Συχνά, η αναφορά στη φυσική επιλογή δεν αγγίζει καθόλου την πολυπλοκότητα των αφανών εξελικτικών διεργασιών. Η ίδια η έννοια του “καλού” ή “κακού” γονιδίου γίνεται ασαφής. Υπάρχουν τόσες διαπλεκόμενες επιρροές, που τελικά όλα συμβαίνουν σαν να υπήρχε επικράτηση της τύ-

χης στον ντετερμινισμό. Η εξέλιξη που συνέβη ήταν μία από τις αναρίθμητες πιθανές εξελίξεις. Δεν είναι αναγκαστικά εκείνη που είχε εκ των προτέρων τις περισσότερες πιθανότητες να συμβεί, γεγονός που ρίχνει νέο φως στον μηχανισμό ο οποίος ρυθμίζει την τύχη των μεταλλάξεων.

Οι μεταλλάξεις

Η αναπαραγωγή ενός κλώνου DNA είναι ένα πολύπλοκο φαινόμενο που μπορεί να περιλαμβάνει λάθη. Από την άλλη πλευρά, η σταθερότητα του μορίου αυτού δεν είναι απόλυτη: μια ιονίζουσα ακτινοβολία ή ένας χημικός παράγοντας μπορούν να μεταβάλουν την αλληλουχία βάσεων και να προκαλέσουν έτσι μεταβολές στη δομή της πρωτεΐνης, η οποία συντίθεται από αυτό το τμήμα του χρωμοσώματος. Εάν η μετάλλαξη επέλθει στην κυτταρική σειρά που καταλήγει στους γαμέτες, η νέα αλληλουχία –το νέο γονίδιο– μπορεί να μεταβιβασθεί σε έναν απόγονο. Ο γεννήτορας είχε παραλάβει τον γονότυπο (ab), αλλά μεταβίβαζε ένα γονίδιο c.

Υπενθυμίζουμε ότι η θεμελιώδης λειτουργία της αλληλουχίας βάσεων ενός κλώνου DNA είναι η διαχείριση της συνθέσεως πρωτεϊνών. Οι πρωτεΐνες είναι αλληλουχίες είκοσι διαφορετικών ειδών αμινοξέων. Σε κάθε ομάδα τριών βάσεων DNA αντιστοιχεί ένας τύπος αμινοξέος, και η αντιστοιχία αυτή είναι ο “γενετικός κώδικας”, κοινός σε όλα τα έμβια όντα. Η αλλαγή μίας βάσεως μπορεί επομένως

να προκαλέσει μεταβολή του αμινοξέος που καταλαμβάνει τη θέση αυτή, κατά τη σύνθεση της πρωτεΐνης. Με τη σειρά της, η μεταβολή αυτή μπορεί να προκαλέσει μετατροπές της λειτουργίας της πρωτεΐνης. Τότε, η γενετική μετάλλαξη προκαλεί και μετάλλαξη του φαινοτύπου (χωρίς αστόσο αυτό να είναι απαραίτητο).

Ένα μεταλλαγμένο γονίδιο μπορεί να έχει την ίδια δράση με ένα γονίδιο που είναι ήδη παρόν στον πληθυσμό, οπότε η μετάλλαξη δεν έχει άλλο αποτέλεσμα παρά την ελάχιστη μεταβολή των συχνοτήτων. Μπορεί όμως να είναι ένα μέχρι τότε άγνωστο αλληλόμορφο, από το οποίο πηγάζει ένας νέος φαινότυπος. Εάν το γονίδιο αυτό εξαπλωθεί στον πληθυσμό, μπορεί να του προσδώσει ένα νέο χαρακτηριστικό –ευνοϊκό, ουδέτερο ή δυσμενές.

Μετά από μεγάλο αριθμό γενεών, δεν είναι απίθανο όλα τα άτομα να έχουν παραλάβει το γονίδιο αυτό σε διπλή δόση: τότε η μετάλλαξη θα έχει οριστικά “σταθεροποιηθεί”, μετατρέποντας την ομάδα αυτή σε ένα σύνολο διαφορετικό από τα άλλα, και ενδεχομένως τόσο διαφορετικό ώστε να αποτελεί ένα νέο είδος. Για το σύνολο ενός είδους, οι μεταλλάξεις αποτελούν πράγματι τη μοναδική πηγή νέων γενετικών υλικών που επιτρέπουν την εξέλιξη. Ωστόσο, για να προκληθεί μεταβολή του είδους από ένα νέο γονίδιο, χρειάζεται το γονίδιο αυτό να βρεθεί στην επόμενη γενεά και να αντικαταστήσει προοδευτικά τα γονίδια που ήταν παρόντα προηγουμένως. Αυτή η σταθεροποίηση είναι σπάνιο φαινόμενο.

Οι αιτίες που μπορούν να τη διευκολύνουν είναι κυρίως

δύο: το πλεονέκτημα που προσφέρει η μετάλλαξη σε εκείνους που την παραλαμβάνουν, γεγονός που βελτιώνει την πιθανότητα μεταβίβασής της, και ο περιορισμός του αριθμού των ατόμων στον πληθυσμό, γεγονός που επιτρέπει τις εντελώς τυχαίες διακυμάνσεις, οι οποίες θα μπορούσαν να αυξηθούν χωρίς λόγο τη συχνότητά της.

Η κλασική ανάλυση των μηχανισμών της εξέλιξης εστιάζει την προσοχή της κυρίως στην πρώτη διεργασία. Η τύχη ενός νέου γονιδίου συχνά θεωρείται συνδεδεμένη με τις επιπτώσεις του στην ικανότητα επιβίωσης των όντων που το παρέλαβαν. Εδώ και μερικές δεκαετίες όμως, οι “ουδετεριστικές” θεωρίες της εξέλιξης επιμένουν να ριχνούν βάρος στις δυνατότητες σταθεροποίησης, οι οποίες οφείλονται στον περιορισμό του αριθμού ατόμων: η τύχη μιας μετάλλαξης εξαρτάται κυρίως από την απρόβλεπτη έκβαση των “κληρώσεων”, κατά τις οποίες αποφασίζεται ποιο γονίδιο θα μεταβιβασθεί.

Ας υποθέσουμε ότι ένας πληθυσμός περιλαμβάνει N άτομα στην κάθε γενεά, και επομένως $2N$ γονίδια σε έναν συγκεκριμένο τόπο, στην κάθε γενεά γαμετών. Εάν επέλθει μια μετάλλαξη, η αρχική συχνότητά της είναι $1/2N$. Ας εξετάσουμε τη γενετική κληρονομιά του πληθυσμού αυτού σε μια μακρινή γενεά και ας επιλέξουμε ένα γονίδιο στην τύχη: εάν παραδεχθούμε ότι η δεδομένη μετάλλαξη είναι αυστηρώς ουδέτερη, εάν δηλαδή δεν μεταβάλλει διόλου την ικανότητα εκείνου που την φέρει να μεταβιβάζει τα γονίδια του, τότε η πιθανότητα που έχει το επλεγμένο γονίδιο να αναπαράγει τη μετάλλαξη, είναι επίσης $1/2N$.

$\frac{0,1}{0,2} \frac{1}{2} \frac{0,2}{0,2} = \frac{0,1}{0,2}$ Αντίτυπο
 $\frac{0,1}{0,2} \frac{1}{2} \frac{0,2}{0,2} = \frac{0,1}{0,2}$

Ωστόσο, είδαμε ότι σε έναν πληθυσμό με περιορισμένο αριθμό ατόμων, τα γονίδια γίνονται σιγά σιγά ίδια μεταξύ τους. Όταν επέλθει η ισορροπία, όλα τα γονίδια είναι αντίγραφα ενός ίδιου αρχέγονου γονιδίου. Τότε, η πιθανότητα το γονίδιο που σταθεροποιήθηκε να είναι το μεταλλαγμένο γονίδιο είναι επίσης $1/2N$. Με τον τρόπο αυτό, μια ουδέτερη μετάλλαξη μπορεί να αντικαταστήσει, εντελώς τυχαία, όλα τα γονίδια του ίδιου τόπου. Η διαδικασία όμως είναι αργή και απαιτεί έναν αριθμό γενεών της τάξεως μεγέθους του αριθμού ατόμων του πληθυσμού.

Από την άλλη πλευρά, εάν η μετάλλαξη προσδίδει ένα πλεονέκτημα, η πιθανότητά της να "σταθεροποιηθεί" είναι αυξημένη και η διαδικασία σταθεροποίησης είναι πιο γρήγορη. Ωστόσο, η αποτελεσματικότητα του μηχανισμού αυτού είναι πολύ πιο περιορισμένη απ' ό,τι πίστευαν οι πρωτοπόροι θεωρητικοί της εξέλιξης. Ας υποθέσουμε ότι κάποια μετάλλαξη αυξάνει τη μέση γονιμότητα ή την πιθανότητα επιβίωσης μέχρι την τεκνοποιητική ηλικία κατά 2% (που δεν είναι αμελητέο) για τα άτομα που παρέλαβαν τη μετάλλαξη αυτή σε ένα αντίτυπο –δηλαδή τους ετεροζυγώτες– και κατά 4% για τα άτομα που την παρέλαβαν σε δύο αντίτυπα –δηλαδή τους ομοζυγώτες. Αποδεικνύεται ότι η πιθανότητα να διατηρηθεί μακροπρόθεσμα και να "σταθεροποιηθεί" η συγκεκριμένη ευνοϊκή μετάλλαξη σε έναν μεγάλο πληθυσμό, είναι μόλις 4%. Με άλλα λόγια, όταν ένα ατύχημα επιφέρει ένα νέο γονίδιο σε ένα είδος, το γονίδιο αυτό συχνότατα εξαλείφεται, έστω και αν είναι ευεργετικό. Η φύση αφήνει να ξεφύγει η πλειονότητα των

ευνοϊκών καινοτομιών που προτείνει.

Σε έναν πληθυσμό με περιορισμένο αριθμό ατόμων, η πιθανότητα σταθεροποίησης μιας ευνοϊκής μετάλλαξης είναι λίγο πιο αυξημένη: στο προηγούμενο παράδειγμα, η πιθανότητα αυτή είναι 4,2% για έναν αριθμό ατόμων $N = 50$ (αντί 4% όταν ο αριθμός είναι άπειρος). Χρειάζονται ιδιαίτερα περιορισμένοι αριθμοί ατόμων για να καταστεί σημαντική η επίδραση αυτή: εάν $N = 20$, η πιθανότητα φθάνει το 5,1%. Ωστόσο, αυτό που πρέπει κυρίως να επισημάνουμε, είναι ότι σε έναν πληθυσμό με ελάχιστο αριθμό ατόμων, η πιθανότητα σταθεροποίησης δεν είναι μηδενική, ακόμη και για μεταλλάξεις που μειώνουν την επιλεκτική ικανότητα. Για $N = 20$ και για μια μετάλλαξη που μειώνει την επιλεκτική ικανότητα κατά 1%, υπολογίζουμε ότι η πιθανότητα σταθεροποίησης είναι 1,6%. Επομένως, η πιθανότητα που έχει μια δυσμενής μετάλλαξη να αντικαταστήσει όλα τα άλλα γονίδια, εάν συμβεί σε έναν πολύ περιορισμένο πληθυσμό, δεν είναι αμελητέα: τότε, η επίδραση της "τύχης" επικρατεί στην επίδραση της φυσικής επιλογής.

Οι μεταλλάξεις αυτές είναι σπάνια γεγονότα, των οποίων η συχνότητα δεν προσδιορίζεται εύκολα. Για το ανθρώπινο είδος, ο μέσος όρος του ποσοστού μεταλλάξεων είναι της τάξεως του 1 προς 100.000 ανά γενεά και ανά τόπο. Ο ίδιος ο αριθμός τόπων δεν είναι γνωστός με ακρίβεια: οι πιο συνηθισμένες εκτιμήσεις κυμαίνονται από 50.000 έως 100.000. Κατά συνέπεια, στο είδος μας, κάθε άτομο υφίσταται κατά μέσον όρο μία μεταβιβάσιμη μετάλλαξη.

Η επιλογή του συντρόφου στην τεκνοποίηση

Η υπόθεση μιας τυχαίας συνάντησης των συντρόφων δεν είναι ρεαλιστική παρά μόνον για τα είδη εκείνα, στα οποία η τεκνοποίηση δεν προϋποθέτει τη συνουσία. Αυτό συμβαίνει σε κάποια είδη ψαριών, που αρκούνται στο να αποβάλλουν τους γαμέτες τους στο νερό. Οι γαμέτες αυτοί αναλαμβάνουν από μόνιους να συναντηθούν και να συγχωνευθούν. Έστω και χωρίς συνουσία, υπάρχει δυνατότητα επιλογής, όπως συμβαίνει στον γαστερόστεο (Σ.τ.Μ.: πρόκειται για ένα είδος ψαριού), του οποίου η συμπεριφορά αναφέρεται συχνά: το αρσενικό χτίζει μια "φωλιά", και στη συνέχεια αναζητά θηλυκά, που τα προσελκύει στη φωλιά του για να εναποθέσουν τα αυγά τους. Όταν θεωρήσει ότι η συλλογή ωαρίων είναι αρκετή, καλύπτει τη φωλιά με σπέρμα και την επιβλέπει μέχρι την εκκόλαψη του γόνου. Είναι πιθανόν η επιλογή των θηλυκών που προσελκύονται κατά τη διαδικασία αυτή να γίνεται βάσει κάποιων κριτηρίων. Ποιες είναι άραγε οι συνέπειες της επιλογής αυτής στη γενετική κληρονομιά ενός πληθυσμού; Μπορούμε να επινοήσουμε πολλά πρότυπα, τα οποία ουσιαστικά στηρίζονται είτε στην εμφάνιση –δηλαδή τον φαινότυπο– των ατόμων, είτε στις συγγενείες τους. Το ταμπύ της αιμομιξίας είναι μια αρκετά γενική μορφή "επιλογής" στο ανθρώπινο είδος: η τεκνοποίηση μεταξύ ενός πατέρα και της κόρης του, ή μιας μητέρας και του γιου της, ή ενός αδελφού και της αδελφής του, απαγορεύεται από τους νόμους της φυλής και θεωρείται τερατώδης, ή πι-

γή παιδιών σημαδεμένων από το πεπρωμένο. Για την ερμηνεία της συμπεριφοράς αυτής έχουν προταθεί διάφορες υποθέσεις. Είναι μάλλον απίθανο μια τέτοια στάση να απορρέει από τη διαπίστωση ότι τα παιδιά που προέρχονται από τέτοιου είδους ενώσεις έχουν χειρότερη βιολογική "ποιότητα". Η συνέπεια αυτή, που είναι πραγματική, δεν είναι αρκετά σημαντική για να γίνει αντιληπτή.

Αντιθέτως, αρνούμενοι τις ενώσεις μεταξύ στενών συγγενών, πολλοί πολιτισμοί παροτρύνουν τις ενώσεις μεταξύ θείου και ανηψιάς, ή μεταξύ πρώτων εξαδέλφων: η κόρη του αδελφού της μητέρας ή η κόρη της αδελφής του πατέρα θεωρούνται μερικές φορές οι πιο "φυσικές" σύζυγοι. Η συμπεριφορά αυτή, συνειδητά ή όχι, καταργεί τον συλλογισμό που οδηγεί στις εξισώσεις των Hardy και Weinberg, τις οποίες αποδείξαμε στη σελίδα 32, συλλογισμό που συνδέει τις συχνότητες γονοτύπων με τις συχνότητες γονιδίων. Πώς άραγε να διορθώσουμε τις εξισώσεις; Οι διαφορές κανόνων επιλογής είναι τόσο μεγάλες που δημιουργείται μια πλειάδα παραμέτρων. Ωστόσο, οι εξισώσεις παραμένουν παράξενα απλές εάν η επιλογή συντρόφου στην τεκνοποίηση στηρίζεται αποκλειστικά στη συγγένεια.

Όσο πολύπλοκο κι αν είναι οι κανόνες αυτοί, διαπιστώνουμε ότι η συνέπειά τους στην κατανομή των γονιδίων μεταξύ των ατόμων μπορεί να μετρηθεί με μία μόνον παράμετρο, την οποία ονομάζουμε "συντελεστή απόκλισης από την παμμικτική διασταύρωση" και αναπαριστούμε με Δ . Τότε, οι εξισώσεις της σελίδας 32 αντικαθίσταται από:

$$F(AA) = \Delta f(A) + (1 - \Delta) f(A)^2$$

$$F(Aa) = 2(1 - \Delta) f(A) f(a)$$

Εάν ο συντελεστής Δ είναι αρνητικός (στην περίπτωση παραδείγματος χάριν, κατά την οποία εξαιρούνται οι ενώσεις μεταξύ αδελφών), η συχνότητα ομοζυγωτών μειώνεται και η συχνότητα ετεροζυγωτών αυξάνει. Το αντίθετο αποτέλεσμα παρατηρείται όταν ο συντελεστής Δ είναι θετικός, παραδείγματος χάριν όταν ευνοούνται οι ενώσεις μεταξύ εξαδέλφων.

Οι συνέπειες αυτές έχουν όμως μικρή εμβέλεια. Ας υπολογίσουμε τον συντελεστή Δ σε συνάρτηση με τον αριθμό ατόμων N στον πληθυσμό, στην περίπτωση όπου η μοναδική απόκλιση από την παμμικξία είναι η απαγόρευση γάμων μεταξύ αδελφών. Τότε, $\Delta = 1/(2N - 4)$. Για εξαιρετικά περιορισμένο αριθμό ατόμων, παραδείγματος χάριν $N = 20$, ο συντελεστής είναι $\Delta = -0,027$. Για ένα γονίδιο που έχει συχνότητα $f = 0,4$ η συμπεριφορά αυτή ελαττώνει την αναλογία ετεροζυγωτών από 0,16 σε 0,153. Η απόκλιση εντείνεται ελάχιστα από μια συμπεριφορά που θα απέκλειε επίσης τους γάμους μεταξύ εξαδέλφων: στην περίπτωση αυτή, αποδεικνύεται ότι $\Delta = -1/(N - 10)$. Για $N = 20$ και $f = 0,40$, η συχνότητα ομοζυγωτών μειώνεται από 0,160 σε 0,136. Η απαγόρευση αιμομικτικών γάμων δεν έχει επομένως καμία συνολική επίπτωση.

Όταν η επιλογή του συντρόφου στηρίζεται στην εμφάνιση, η επίδρασή της στην εξέλιξη της γενετικής κληρονομιάς εξαρτάται από τη σχέση γονοτύπου και φαινοτύπου.

Κατά συνέπεια, μπορούμε να μελετήσουμε πολλά πρότυπα. Ας περιορισθούμε στην περίπτωση ενός χαρακτήρα που ελέγχεται από ένα υπολειπόμενο γονίδιο. Εάν τα άτομα που εκδηλώνουν τον χαρακτήρα αυτόν, δηλαδή τα άτομα που έχουν παραλάβει δύο αντίτυπα του δεδομένου γονιδίου, έχουν την τάση να δημιουργούν ζευγάρια που τεκνοποιούν, τότε η συμπεριφορά τους αποτελεί "θετική ομογαμία*". Εάν, αντιθέτως, έχουν την τάση να αποφεύγονται μεταξύ τους, πρόκειται για "αρνητική ομογαμία".

Η πρώτη περίπτωση αφορά κυρίως ασθένειες γενετικής προελεύσεως. Τα παιδιά και οι έφηβοι που πάσχουν απ' αυτές χρειάζεται να εκπαιδευθούν σε εξειδικευμένες μονάδες (παραδείγματος χάριν περιπτώσεις ορισμένων αλαλιών ή κακώσεων). Εκεί, τα παιδιά αυτά συναντούν νέους της ηλικίας τους που έχουν την ίδια πάθηση, γεγονός που ευνοεί τις ενώσεις μεταξύ ομοζυγωτών, οι οποίοι φέρουν την ίδια μετάλλαξη. Ένα απλό πρότυπο συνίσταται στην παραδοχή ότι μια αναλογία h των ενώσεων αυτών επέρχεται συστηματικά μεταξύ ατόμων με τον ίδιο φαινότυπο, ενώ μια αναλογία $1 - h$ των ενώσεων επέρχεται στην τύχη, ανεξαρτήτως φαινοτύπου. Αποδεικνύεται ότι η συχνότητα του εμπλεκόμενου γονιδίου δεν μεταβάλλεται από τη συμπεριφορά αυτή, από την άλλη πλευρά όμως, η συχνότητα ομοζυγωτών που εκδηλώνουν τον υπολειπόμενο φαινότυπο αυξάνει. Ας υποθέσουμε ότι η συχνότητα του υπολειπόμενου γονιδίου είναι $f = 0,2$. Στην περίπτωση της παμμικξίας, τα προσβεβλημένα άτομα θα εμφάνιζαν συχνότητα $F = 0,04$. Σε περιπτώσεις θετικής ομογαμίας με παράμετρο h

= 0,5, η συχνότητα αυτή γίνεται $F = 0,06$. Επομένως, ο επιπλοασμός του χαρακτηριστικού αυξάνει σημαντικά, χωρίς ωστόσο να μεταβάλλεται η γενετική κληρονομιά του πληθυσμού, αφού δεν αλλάζει η συχνότητα του γονιδίου.

Αυτά δεν ισχύουν στην περίπτωση της "αρνητικής ομογαμίας", όταν δηλαδή παρατηρείται συμπεριφορά απόρριψης του ομοίου. Εάν η αρνητική ομογαμία ήταν πλήρης, οι μόνες πιθανές ενώσεις θα ήταν εκείνες που επέρχονται μεταξύ υπολειπομένων ετεροζυγωτών από τη μια πλευρά και εκείνες που επέρχονται μεταξύ ομοζυγωτικών ή ετεροζυγωτικών φορέων του επικρατούντος γονιδίου από την άλλη. Εύκολα διαπιστώνεται ότι μια τέτοια συμπεριφορά καταλήγει γρήγορα στην εξαφάνιση των επικρατούντων ομοζυγωτών και σε έναν πληθυσμό που απαρτίζεται κατά το ένα ήμισυ από ετεροζυγάτες και κατά το άλλο ήμισυ από υπολειπόμενους ετεροζυγάτες. Κατά συνέπεια, η συχνότητα των γονιδίων μεταβάλλεται. Τα ίδια ισχύουν εάν η αρνητική ομογαμία είναι μερική. Οι συχνότητες ισορροπίας εξαρτώνται από την παράμετρο h , η οποία μετρά την αναλογία ομογαμικών ενώσεων. Κατά συνέπεια, μια απόρριψη του ομοίου μπορεί να έχει συνέπειες στην εξέλιξη της γενετικής κληρονομιάς.

Οι μεταναστεύσεις

Είναι πολύ σπάνιο μία γενεά να κληρονομήσει όλα τα γονίδια της αρχικής γενεάς. Μόνο σε έκτακτες περιπτώ-

σεις, και συνήθως για περιορισμένο χρονικό διάστημα, μπορεί μια ομάδα να θεωρηθεί αυστηρά απομονωμένη*. Τα γενετικά σύνορα είναι διάτρητα.

Ο πληθυσμός δέχεται "νέο αίμα", δηλαδή νέα γονίδια. Υπάρχουν διάφορες προσεγγίσεις για τη μέτρηση της μεταμόρφωσης αυτής.

Είδαμε ότι ο αυστηρός αποκλεισμός των γενετικών συνόρων προκαλεί προοδευτική αύξηση της ομοιοσύνης. Στο οριακό σημείο, όλα τα γονίδια ενός γενετικού τόπου θα είναι "όμοια", θα είναι δηλαδή αντίγραφα ενός ίδιου αρχέγονου γονιδίου. Επομένως, όλα τα άτομα είναι ομόζυγα ως προς τον τόπο αυτόν. Ας υποθέσουμε τώρα ότι ο αποκλεισμός δεν είναι πλήρης. Σε έναν τέτοιο ανάμικτο πληθυσμό N ατόμων, ένα τμήμα m προέρχεται από τον έξω κόσμο, σε κάθε γενεά. Η πιθανότητα δύο γονίδια ενός τόπου να είναι όμοια, δεν τείνει πλέον προς το 1, αλλά προς ένα άλλο όριο, το οποίο μπορούμε να αποδείξουμε ότι ισούται με $1/(1 + 4Nm)$. Ωστόσο, το γινόμενο Nm δεν είναι άλλο από τον αριθμό μεταναστών που εισρέει σε κάθε γενεά. Κατά συνέπεια, όποιος κι αν είναι ο αριθμός N , αρκεί να εισρέει ένας μετανάστης σε κάθε γενεά για να παραμείνει ο μέσος συντελεστής ομοιοσύνης μικρότερος του 0,20, και να εισρέουν δέκα μετανάστες για να ξεπεράσει το 0,025. Ένα έστω και ελάχιστο μεταναστευτικό ρεύμα επιτρέπει να αποφευχθεί η ομοιογενοποίηση. Κατά παράδοξο τρόπο, το όριο αυτό δεν εξαρτάται από τον αριθμό N . Αν το σκεφθούμε προσεκτικά, αυτό εξηγείται, διότι η ομοιογενοποίηση που οφείλεται στη γενετική εκτροπή είναι

τόσο πιο αργή όσο μεγαλύτερος είναι και ο αριθμός ατόμων N . Πράγματι, η εισροή μεταναστών είναι ο ισχυρότερος, απ' όλους τους παράγοντες που επηρεάζουν την εξέλιξη της γενετικής κληρονομιάς μιας ομάδας. Για να δώσουμε το μέτρο της σημασίας του, ας φαντασθούμε την περίπτωση μιας απομονωμένης ομάδας, η οποία περιβάλλεται από έναν ομοιογενή πληθυσμό. Ας υποθέσουμε ότι η συχνότητα κάποιου αλληλομόρφου A είναι f στην απομονωμένη νησίδα, και μηδενική στον περιβάλλοντα πληθυσμό. Σε κάθε γενεά, εισρέει στη νησίδα από το εξωτερικό μία αναλογία γονιδίων m . Στην επόμενη γενεά, η συχνότητα έχει γίνει $f' = (1 - m) f$. Η τιμή αυτή τείνει σιγά σιγά προς το μηδέν, η απομονωμένη νησίδα χάνει την ιδιαιτερότητά της.

Για να καταστήσουμε το πρότυπο αυτό πιο ρεαλιστικό, ας υποθέσουμε ότι το αλληλόμορφο A επιφέρει ένα επιλεκτικό πλεονέκτημα. Επέρχεται μια ισορροπία μεταξύ της εισροής μεταναστών, που τείνει να εξαλείψει το αλληλόμορφο αυτό, και της επιλογής, που τείνει να αυξήσει τη συχνότητά του. Υπάρχει όμως τρόπος να αποδείξουμε ότι, συνήθως, η επίδραση της εισροής μεταναστών επικρατεί τελικά στην επίδραση της εξέλιξης. Εάν, παραδείγματος χάριν, το αλληλόμορφο A επιφέρει ένα επιλεκτικό πλεονέκτημα της τάξεως του 4% σε όλα τα άτομα που το διαθέτουν, τότε αυτό εξαφανίζεται από τον πληθυσμό, εάν το ποσοστό μεταναστών που εισρέουν σε κάθε γενεά είναι μεγαλύτερο του 4%. Εάν το πλεονέκτημα παραμένει στο 4% για τους ομοζυγώτες (AA), αλλά μειώνεται στο μισό

για τους ετεροζυγώτες, τότε το κατώτατο όριο μεταναστών πέφτει στο 2%. Εάν, τέλος, οι ομοζυγώτες είναι οι μόνοι που ευνοούνται από την παρουσία του A , το ποσοστό μεταναστών πέφτει στο 1%. Το παράδειγμα δείχνει την άγκη προσεκτικού διαχωρισμού δύο προβλημάτων, τα οποία συχνά συγχέονται: της εξέλιξης ενός είδους και της εξέλιξης ενός πληθυσμού.

Εξ ορισμού, ένα είδος είναι γενετικά απομονωμένο. Επειδή δεν μπορεί να υπάρξει εισροή μεταναστών, οι μεταλλάξεις αποτελούν και τη μοναδική πηγή ανανέωσης. Η μεταμόρφωση είναι αναγκαστικά αργή: η ελάχιστη σημαντική μονάδα χρόνου είναι η χιλιάδα γενεών. Αντίθετα, ένας πληθυσμός ορίζεται από σύνορα μεταξύ άλλων συνόλων ατόμων του ίδιου είδους: τα όριά του δεν είναι στεγανά, και το γεγονός αυτό είναι που προσφέρει ουσιαστικά τα νέα γονίδια. Η ελάχιστη σημαντική μονάδα χρόνου για τη μεταμόρφωση ενός πληθυσμού είναι η εκατοντάδα γενεών.

Επομένως, η μελέτη της διαφοροποίησης ειδών από τα πρώτα όντα, τα οποία αποκαλούμε "έμβια", από τη μία πλευρά, και η μελέτη της παραλλαγής που οδηγεί από ένα είδος σε σύνολα, τα οποία διαφέρουν αρκετά μεταξύ τους ώστε να τα αποκαλούμε "φυλές", από την άλλη, πρέπει να γίνεται μέσω διαφορετικών εννοιών.

Οι άνθρωποι διαδέχονται ο ένας τον άλλον, από γενιά σε γενιά: για τους γενετιστές, τα άτομα δεν είναι παρά φορείς της συλλογικής γενετικής κληρονομιάς. Ανάλογα με τις πιέσεις, οι οποίες ασκούνται πάνω τους από το περιβάλλον, αλλά και ανάλογα με τη συμπεριφορά τους, η κληρονομιά αυτή μεταμορφώνεται. Τα θεωρητικά πρότυπα που μόλις σχεδιάσαμε προσπαθούν να διευκρινίσουν τις παραμέτρους, οι οποίες επιτρέπουν την περιγραφή της εξέλιξης αυτής.

Η γνώση του ρόλου των γονιδίων και των μηχανισμών μεταβίβασής τους, που αποκτήθηκε πρόσφατα, καταλύει τον τρόπο με τον οποίο βλέπουμε τους εαυτούς μας και μας παρέχει εντελώς νέες δυνατότητες δράσης. Το θέμα δεν είναι πλέον να ικανοποιηθούμε πραγματοποιώντας άθλους. Χρειάζεται να προσδιορίσουμε και τους στόχους μας. Τι άνθρωποι θέλουμε άραγε να γίνουμε;



**Η πραγματικότητα:
ο κόσμος των εμβίων**

Η εξέλιξη των ειδών

Καθένα από τα όντα, τα οποία αποκαλούμε έμβια, είναι η κατάληξη ενός γενεαλογικού δένδρου που περιλαμβάνει όλους τους προγόνους του. Μπορεί να ανατρέξει νοητά στο παρελθόν του, γενεά προς γενεά. Πού όμως θα πρέπει να σταματήσει; Σύμφωνα με την άποψη των “φιξιστών”, το απώτατο σημείο είναι η δημιουργία του είδους του· σύμφωνα με τη Βίβλο, ο Αδάμ και η Εύα είναι οι πρόγονοι όλων των ανθρώπων, και μόνον των ανθρώπων, όπως και κάθε είδος προέρχεται από ένα “ιδρυτικό” ζευγάρι. Η άποψη αυτή φαίνεται ότι δεν συμβιβάζεται με τα δεδομένα που έχουν πλέον συσσωρευθεί για τη σημερινή δομή των εμβίων όντων, όπως αυτή αποκαλύπτεται από πολλούς τρόπους διερεύνησης που διαθέτουμε, αλλά ούτε και

για τις περασμένες δομές τους, όπως αυτές μπορούν να ανασυγκροτηθούν από τα πολυάριθμα ίχνη τους που έχουν με ανακαλύψει.

Το διαπιστώνουμε όμως: τα γενεαλογικά αυτά δένδρα δεν σταματούν κάπου· δεν υπάρχουν τόσα ιδρυτικά ζευγάρια όσα και είδη· τα δένδρα συγχωνεύονται και σχηματίζουν ένα σύνολο, κοινό για όλους. Αρκεί να ανατρέξει κανείς αρκετά μακριά στο παρελθόν για να βρει έναν κοινό πρόγονο ενός ανθρώπου και ενός πρωτεύοντος, ή ενός οποιοδήποτε θηλαστικού, ψαριού, φύκους ή σπόγγου. Αυτό επιτρέπει να πούμε όχι ότι “ο άνθρωπος προέρχεται από τον πίθηκο” –σύμφωνα με τη γνωστή ρήση που εσφαλμένως αποδίδεται στον Δαρβίνο– αλλά ότι ο άνθρωπος και ο πίθηκος προέρχονται από κοινούς προγόνους. Το πρώτο καθήκον των επιστημόνων είναι να ανασυστήσουν αυτό το γενεαλογικό δένδρο του συνόλου των ειδών. Το δεύτερο καθήκον τους είναι να επινοήσουν τους μηχανισμούς εκείνους, που λειτούργησαν έτσι ώστε να καθοδηγήσουν την πορεία αυτής της μακρόχρονης ιστορίας.

Το γενεαλογικό δένδρο των ειδών

Για να ανασυστήσουν το δένδρο αυτό, οι φυσιολόγοι του 19ου αιώνα μελετούσαν κυρίως τις μορφές, είτε των όντων που ζούσαν τότε, ή των λειψάνων τα οποία είχαν αφήσει πίσω τους όντα του παρελθόντος. Σήμερα, οι ερευνητές έχουν πρόσβαση σε μια πολύ πιο πλούσια πληροφο-

ρία: τη δομή των αλυσίδων αμινοξέων, από τις οποίες αποτελούνται οι πρωτεΐνες.

Οι ορατές μορφές είναι βεβαίως φαινότυποι που συνδέονται με τους γονοτύπους, αλλά αυτό γίνεται μέσω πολύπλοκων αλληλεπιδράσεων. Στην πραγματικότητα αυτό που μεταβιβάζεται από γενεά σε γενεά είναι μια συλλογή γονιδίων. Από τη συλλογή αυτή πρέπει να μελετήσουμε την εξέλιξη. Η προοδευτική μεταμόρφωση των φαινότυπων δεν είναι παρά μακρινή αντανάκλαση της εξέλιξης. Αντίθετα, οι αλληλουχίες αμινοξέων των πρωτεϊνών είναι η άμεση αντανάκλαση της δομής των μορίων του DNA. Με τη μελέτη τους συγκρίνουμε απευθείας τους γονοτύπους.

Το ερώτημα παραμένει το ίδιο, όπως και στον προηγούμενο αιώνα: ποια άραγε υπήρξε η ιστορία του εμβίου κόσμου; Ωστόσο, οι τρόποι απάντησης έχουν αλλάξει ριζικά. Είναι αξιοσημείωτο ότι οι κατευθυντήριες γραμμές που είχαν προταθεί πριν από έναν αιώνα παραμένουν σε ισχύ. Η βιοχημεία επιβεβαίωσε τις διασθήσεις του παρελθόντος.

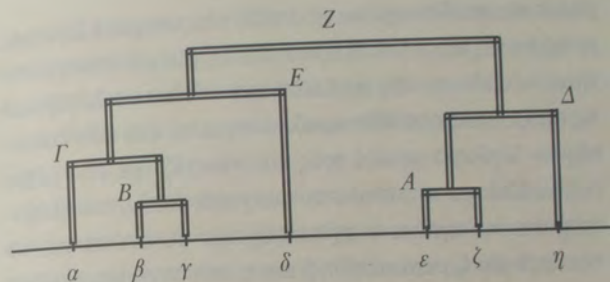
Η σύγκριση δύο ειδών δεν συνίσταται πλέον στην αντιπαραβολή μορφών κάποιου οργάνου, αλλά στην αντιπαραβολή δομών κάποιας πρωτεΐνης του ενός και του άλλου. Μια από τις πρωτεΐνες που έχουν μελετηθεί κατά κόρον είναι το κυτόχρωμα^a c, μόριο που διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στους βιοχημικούς μηχανισμούς της φωτοσύνθεσης και της κυτταρικής αναπνοής.

Το μόριο αυτό έχει τη μορφή μιας μακράς αλυσίδας,

που απαρτίζεται, ανάλογα με το είδος, από 82 μέχρι 134 αμινοξέα. Το κυτόχρωμα απαντάται τόσο στα πράσινα φυτά, ή τα φύκη, τα οποία έχουν την ικανότητα να χρησιμοποιούν την ενέργεια του φωτός για να τροφοδοτήσουν τους μεταβολισμούς τους, όσο και σε εξελιγμένους οργανισμούς, οι οποίοι χρησιμοποιούν για τον σκοπό αυτόν την αναπνοή. Εάν τοποθετήσουμε παράλληλα τις διαφορετικές αλυσίδες, διαπιστώνουμε προφανείς ομοιότητες: το κυτόχρωμα ενός βακτηρίου όπως και το κυτόχρωμα ενός ψαριού, ενός οποιουδήποτε θηλαστικού, ή ενός ανθρώπου, διαθέτει το αμινοξύ ιστιδίνη στη θέση 18 και το αμινοξύ μεθειονίνη στη θέση 80. Σε άλλες θέσεις της αλυσίδας, ένα αμινοξύ αντικαθίσταται από ένα άλλο όταν μεταπηδούμε από μια ομάδα ειδών σε μιαν άλλη.

Υπό τις συνθήκες αυτές, η ανασύσταση του γενεαλογικού δένδρου συνίσταται στο να ταξινομήσουμε τα είδη, έτσι ώστε η διαδοχή τους να αντιστοιχεί στον ελάχιστο δυνατό αριθμό μεταβολών της αλληλουχίας των αμινοξέων. Δύο είδη, των οποίων τα κυτοχρώματα διαφέρουν μόνον κατά ένα ή δύο αμινοξέα, βρίσκονται πολύ κοντά, ενώ δύο είδη που τα κυτοχρώματά τους διαφέρουν κατά πολλά αμινοξέα είναι απομακρυσμένα. Τα πρώτα έχουν κοινούς κοινούς προγόνους, τα δεύτερα έχουν αποκλίνει από καιρό.

Η ίδια εργασία μπορεί να γίνει για πολλές πρωτεΐνες, όπως, παραδείγματος χάριν, για τις αλυσίδες α και β της αιμοσφαιρίνης, που βρίσκονται σε ζώα τόσο απομακρυσμένα όσο οι καρχαρίες, οι σαλαμάνδρες, οι ποντικοί και οι



Δένδρο ταξινόμησης

Γνωρίζοντας τις ανά δύο αποστάσεις μεταξύ των αντικειμένων α, β, ..., η, μπορούμε να τα ομαδοποιήσουμε ανά ζεύγη, χαράζοντας ένα τόξο μεταξύ δύο αντι-

κειμένων που απέχουν λιγότερο. Θεωρώντας το σύνολό τους ως ένα νέο αντικείμενο, προεκτείνουμε τη διαδικασία μέχρι τη γενική ομαδοποίηση.

άνθρωποι. Το σύνολο των ομοιοτήτων και των διαφορών που παρατηρούνται κατά τη μελέτη διαφόρων πρωτεϊνών επιτρέπει τον υπολογισμό μιας γενετικής απόστασης* μεταξύ δύο ειδών.

Η γνώση των αποστάσεων αυτών για ένα σύνολο n ειδών μάς επιτρέπει να χαράξουμε ένα "δένδρο ταξινόμησης", στο οποίο τα είδη συνδέονται με ένα τόξο, τόσο πιο μακρύ όσο πιο μεγάλη είναι η απόσταση που τα χωρίζει. Οι μαθηματικοί επινόησαν διάφορες τεχνικές για την κατασκευή τέτοιων σχημάτων. Παραδείγματος χάριν, μπο-

ρούμε να συνδέσουμε τα δύο είδη που απέχουν λιγότερο μεταξύ τους και να τα θεωρήσουμε ως μία μοναδική οντότητα. Απομένουν τότε $n - 1$ είδη, των οποίων υπολογίζουμε τις αποστάσεις ανά δύο· ομαδοποιούμε τα δύο είδη που απέχουν λιγότερο μεταξύ τους και συνεχίζουμε έτσι μέχρι να συνδέσουμε το σύνολο των αρχικών ειδών, καταλήγοντας στο προηγούμενο σχήμα: έχουμε συνενώσει πρώτα τα είδη ϵ και ζ , μετά τα είδη β και γ , στη συνέχεια το είδος α και το σύνολο (β, γ) , στη συνέχεια το είδος η και το σύνολο (ϵ, ζ) , στη συνέχεια το είδος δ και το σύνολο (α, β, γ) , και τέλος τα σύνολα $(\alpha, \beta, \gamma, \delta)$ και (ϵ, ζ, η) .

Εάν παραδεχθούμε, πράγμα λογικό, ότι δύο είδη απέκλιναν, κατά τη διάρκεια της εξέλιξής τους, σε μια περίοδο τόσο πιο μακρινή όσο πιο ανόμοιες φαίνονται σήμερα οι γενετικές τους κληρονομίες –και επομένως όσο πιο μεγάλες είναι οι γενετικές τους αποστάσεις– αυτό το δένδρο ταξινόμησης μοιάζει πολύ με το γενεαλογικό τους δένδρο. Μάλιστα, παρατηρούμε ότι τα δένδρα αυτά μοιάζουν πολύ με τα δένδρα που είχαν επινοήσει παλιότερα οι φυσιδίφες. Παρά τις μεγάλες διαφορές στο αρχικό σημείο και στη λογική τους, οι δύο αυτές πορείες συγκλίνουν, και καθμία προσφέρει ειδικές πληροφορίες. Μία από τις ανεπάρκειες του δένδρου ταξινόμησης που κατασκευάζεται από τις συναρτήσεις αποστάσεων, είναι ότι δεν επιτρέπει τον χρονολογικό προσδιορισμό των σημείων απόκλισης. Οι τεταγμένες των οριζοντίων γραμμών Α, Β, Γ... του σχήματός μας επιτρέπουν τον προσδιορισμό της διαδοχής των αποκλίσεων αυτών, αλλά δεν επιτρέπουν την έκφρασή τους σε

χρονικές διάρκειες. Αντίθετα, οι παλαιοντολόγοι, που μελετούν σκελετούς απολιθωμένων ζώων, μπορούν να χρησιμοποιήσουν μεθόδους χρονολόγησης, οι οποίες είναι σήμερα πλέον ακριβείς, για να κατατάξουν χρονολογικά τα ζώα αυτά.

Δεδομένου ότι οι προσφορές των μεν και των δε αλληλεπιβεβαιώνονται ή αλληλοσυμπληρώνονται, έχουμε σήμερα πλέον τη δυνατότητα να περιγράψουμε με αδρές γραμμές τη γενετική ιστορία όλων των όντων που έζησαν ή ζουν ακόμη στη Γη.

Πριν από τρισήμισι δισεκατομμύρια χρόνια εμφανίζονται τα πρώτα κύτταρα που διαθέτουν ένα μόριο DNA, χάρη στο οποίο έχουν την ικανότητα να αναπαράγονται. Το χρωμόσωμα που περιλαμβάνει αυτό το DNA είναι ελεύθερο μέσα στο κύτταρο. Στην κατηγορία αυτή ανήκουν τα βακτήρια, οι ιοί, τα κυανά φύκη. Οι οργανισμοί αυτοί ονομάζονται προκαρυωτικοί*.

Δύο δισεκατομμύρια χρόνια αργότερα εμφανίζονται τα πρώτα ευκαρυωτικά* κύτταρα. Στα κύτταρα αυτά, τα χρωμοσώματα βρίσκονται προστατευμένα μέσα σε έναν πυρήνα, ο οποίος περιβάλλεται από μια μεμβράνη.

Το μεγάλο γεγονός συμβαίνει με τον σχηματισμό πολυκυτταρικών όντων, εδώ και επτακόσια ή οκτακόσια εκατομμύρια χρόνια (δηλαδή, στην αρχή του τελευταίου πέμπτου της ιστορίας της ζωής). Η συνεργασία πολλών κυττάρων, τα οποία συνενώνονται σε ένα ολοκληρωμένο σύνολο, δημιουργεί νέες δυνατότητες και επιτρέπει μια διαφοροποίηση, ανάλογα με τη σχετική σημασία της κάθε

δυνατότητας. Η τεχνική που ακολουθείται για την προμήθεια της ενέργειας, η οποία χρειάζεται στους διάφορους μεταβολισμούς, επιτρέπει να διακρίνουμε τρεις μεγάλες ομάδες, τρία "βασίλεια": τα φυτά, τα οποία έχουν την ικανότητα να χρησιμοποιούν άμεσα την ηλιακή ενέργεια κατά τη φωτοσύνθεση, και να κατασκευάζουν έτσι οργανική ύλη· τα ζώα, και τους μύκητες, που δεν έχουν την ικανότητα αυτή, και που χρειάζονται επομένως να τρέφονται με ήδη επεξεργασμένη οργανική ύλη.

Καθένα απ' αυτά τα γένη διαφοροποιείται προοδευτικά. Τα ζώα εξελίσσονται, και άλλα γίνονται σπόγγοι, άλλα αρθρόποδα, άλλα μαλάκια, άλλα σπονδυλωτά. Τα πρώτα ψάρια εμφανίζονται πριν από πεντακόσια εκατομμύρια χρόνια. Δεν διαθέτουν κάτω γνάθους, όπως είναι οι σημερινές λάμπραινες. Τα πρώτα αμφίβια εμφανίζονται πενήντα εκατομμύρια χρόνια αργότερα. Μετά την προσαρμογή τους στη γήινη ζωή, ορισμένοι απόγονοί τους, τα ερπετά, βασιλεύουν ανενόχλητοι επί περίπου εκατόν πενήντα εκατομμύρια χρόνια. Οι πιο ισχυροί ανάμεσά τους, οι δεινόσαυροι, εξαφανίζονται πριν από εξήντα πέντε εκατομμύρια χρόνια.

Ταυτόχρονα, είχαν εμφανισθεί τα θηλαστικά, τα οποία μόλις και μετά βίας μπορούσαν να επιζήσουν δίπλα στα μεγάλα ερπετά. Η εξαφάνιση των τελευταίων τους αφήνει το πεδίο ελεύθερο, και διαφοροποιούνται αρκετά ώστε να εξαπλωθούν σε όλο τον πλανήτη. Ανάμεσά τους, τα πρωτεύοντα, αρχικώς ζώα που μάλλον έμοιαζαν με τους σημερινούς σκίουρους, αρχίζουν την περιπέτειά τους πριν από

πενήντα και κάτι εκατομμύρια χρόνια.

Τέλος, μόλις εδώ και πέντε ή έξι εκατομμύρια χρόνια, αποκόπτεται ένας κλάδος των πρωτεύοντων, ο οποίος αποκτά ειδικές ιδιότητες, εξελίσσεται και καταλήγει πολύ πρόσφατα, εδώ και εκατό ή διακόσιες χιλιάδες χρόνια, στον *Homo*, τον λεγόμενο *sapiens*.

Για να εξηγήσουμε τη δυσαναλογία μεταξύ των χρονικών αυτών διαστημάτων και της επιτάχυνσης που πρόσφατα επήλθε στην εμφάνιση διαδοχικών ειδών, ας παραδεχθούμε ότι κάθε σελίδα αυτού του βιβλίου αντιπροσωπεύει σαράντα εκατομμύρια χρόνια. Εάν η Γη σχηματίζεται στη σελίδα 7, οι πρώτοι έμβιοι προκαρυωτικοί οργανισμοί, με το χρωμόσωμά τους ελεύθερο μέσα στο κύτταρο, εμφανίζονται ήδη στη σελίδα 25· οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί, το χρωμόσωμα των οποίων περιλαμβάνεται σε έναν προστατευτικό πυρήνα, περιμένουν τη σελίδα 68· οι πολυκυτταρικοί οργανισμοί τη σελίδα 85. Από το σημείο αυτό και μετά κάθε ένα από τα τρία βασίλεια, ζώα, φυτά και μύκητες, ακολουθεί τη δική του εξέλιξη. Στα φυτά, οι φτέρες κυριαρχούν για αρκετό καιρό, μέχρι να εμφανισθούν, στη σελίδα 97, τα κωνοφόρα, και στη συνέχεια, στη σελίδα 102, τα ανθοφόρα, τα οποία έκτοτε επικρατούν. Η ιστορία των μυκήτων είναι λιγότερο γνωστή, διότι αυτοί άφησαν ελάχιστα απολιθωμένα ίχνη. Αντίθετα, μπορούμε να διηγηθούμε την ιστορία των ζώων με πολλές λεπτομέρειες: στη σελίδα 91 συναντούμε τα πρώτα ψάρια, στη σελίδα 95 τα αμφίβια, στη σελίδα 104 τους δεινοσαύρους (που εξαφανίζονται στο μέσον της σελίδας 114), στη σελίδα 100 τα

θηλαστικά. Ανακαλύπτουμε τα πρώτα πρωτεύοντα μόλις στο μέσον της σελίδας 104. Μόλις πέντε γραμμές πριν από το τέλος της εκατοστής πέμπτης σελίδας αποκόπτεται ένας κλάδος των πρωτεύοντων από τον κλάδο που καταλήγει στους σημερινούς χιμπαντζήδες, από τον οποίο ξεκινά η εξελικτική περιπέτεια που παρήγαγε εμάς.

Οι μηχανισμοί της εξέλιξης

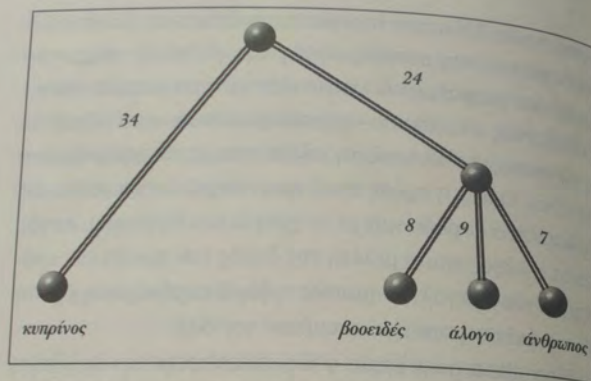
Όπως φαίνεται, οι σκέψεις του Δαρβίνου για την εξέλιξη προηγήθηκαν της διάδοσης των ιδεών του Mendel για τη γενετική. Το πιο σημαντικό βιβλίο του πρώτου κυκλοφόρησε το 1859, ενώ το άρθρο του δεύτερου δημοσιεύθηκε το 1866 και ουσιαστικά δεν διαβάστηκε μέχρι το 1900. Οι δαρβινικές θεωρίες είχαν ήδη γίνει ευρέως αποδεκτές όταν χρειάστηκε να ληφθεί υπόψη η εννοιολογική αναστάτωση που έφερε ο Mendel. Οι επιστήμονες άρχισαν να προσθέτουν μια δόση γενετικής στην ήδη καλά τεκμηριωμένη θεωρία της εξέλιξης μέσω της φυσικής επιλογής. Διαπίστωσαν αργότερα, κατά τη διάρκεια του δεύτερου μισού του αιώνα μας, ότι μια πολύ πιο ριζική αναθεώρηση ήταν απαραίτητη.

Το σκεπτικό του Δαρβίνου στηριζόταν στην πεποίθηση ότι οι φαινότυποι μεταβιβάζονται, ενώ αντίθετως ο Mendel μάς διδάσκει ότι αυτό που μεταβιβάζεται είναι το ήμισυ του γονοτύπου. Η παρατηρούμενη εξέλιξη των φαινότυπων κατά τη διάρκεια της ιστορίας του πλανήτη μας δεν

είναι τίποτε άλλο από την ορατή συνέπεια ενός βαθύτερου φαινομένου: της μεταμόρφωσης της γενετικής κληρονομιάς. Δεν μπορούμε να κατανοήσουμε πραγματικά την εξέλιξη ενός –ή κάποιου– χαρακτηριστικού παρά μόνον αφού φωτίσουμε πλήρως τη σχέση του με τα εμπλεκόμενα γονίδια. Όμως, η σχέση αυτή είναι συχνότατα πολύπλοκη (είδαμε ένα παράδειγμα με το χρώμα του δέρματος). Αυτός είναι ο λόγος που η μελέτη της δομής των πρωτεϊνών απέκτησε τόσο μεγάλη σημασία: η δομή αυτή είναι η άμεση αντανάκλαση των εμπλεκόμενων γονιδίων.

Η ακρίβεια στην οποία φθάσαμε επέτρεψε την καλύτερη περιγραφή των θεμελιωδών γεγονότων που προκάλεσαν την ορατή εξέλιξη. Τα γεγονότα αυτά συμβαίνουν κατά την αντικατάσταση, σε έναν δεδομένο τόπο, ενός αλληλομόρφου από ένα άλλο: εμφανίζεται μια μετάλλαξη, η οποία αντικαθιστά προοδευτικά όλα τα άλλα αλληλόμορφα που καταλάμβαναν προηγουμένως τον τόπο, ώστε να “σταθεροποιηθεί”. Όλοι οι ερευνητές συμφωνούν στο ότι η αρχική εμφάνιση της μετάλλαξης είναι εντελώς τυχαία. Πώς όμως, και γιατί αυτή σταθεροποιείται; Πάνω στο σημείο αυτό, οι διαμάχες είναι ζηφρές.

Ας πάρουμε το παράδειγμα της αλυσίδας α της αιμοσφαιρίνης του κυπρίνου, των βοοειδών, του αλόγου και του ανθρώπου. Η σύγκριση των αλληλουχιών αμινοξέων, από τα οποία αποτελούνται οι αλυσίδες αυτές, επιτρέπει όχι μόνον τη χάραξη του κοινού γενεαλογικού τους δένδρου, αλλά και τον υπολογισμό του αριθμού μεταλλάξεων που σταθεροποιήθηκαν κατά τις διάφορες περιόδους, οι ο-



Δένδρο ταξινόμησης ορισμένων ειδών βάσει της δομής της αλυσίδας α της αιμοσφαιρίνης

Σημειώνεται ο αριθμός μεταλλάξεων που επήλθαν από τον κοινό πρόγονο και μετά.

ποιές χωρίζουν μία απόκλιση από την επόμενη. Το παράδειγμα συνοψίζεται στο παραπάνω δένδρο. Η δαρβινική θεωρία παραδέχεται ότι, ουσιαστικά, οι μεταλλάξεις που σταθεροποιήθηκαν είναι εκείνες που έφεραν κάποιο επιλεκτικό πλεονέκτημα, αφού επέτρεπαν την προσαρμογή του είδους στις συνθήκες του περιβάλλοντός του. Αντιθέτως, η ουδετεριστική θέση που προτάθηκε από τις αρχές της δεκαετίας του 1970 και μετά, υποστηρίζει ότι η σταθεροποίηση αυτή είναι κυρίως αποτέλεσμα της τυχαίας εκτροπής των γονιδιακών συχνοτήτων. Σε έναν πληθυσμό N ατόμων που συμμετέχουν στην αναπαραγωγή, η συχνότητα μιας

μετάλλαξης κατά την εμφάνισή της είναι $1/(2N)$. Εάν δεν υπάρχει επιλεκτική πίεση, η πιθανότητα να σταθεροποιηθεί τελικά η μετάλλαξη αυτή είναι επίσης $1/(2N)$. Βεβαίως, η συντριπτική πλειονότητα των μεταλλάξεων αυτών εξαλείφεται οριστικά, αλλά, μετά από χιλιάδες γενεές, κάποιες σπάνιες σταθεροποιημένες μεταλλάξεις μεταμορφώνουν το είδος.

Το προηγούμενο σχήμα προσφέρει ένα ισχυρό επιχειρήμα υπέρ της ουδετεριστικής αυτής άποψης. Πράγματι, το ποσοστό σταθεροποίησης παραμένει σχεδόν αμετάβλητο καθ' όλο το μήκος των διαφόρων κλάδων του δένδρου. Κατά μέσον όρο, είτε αυτό αφορά την απόκλιση μεταξύ καρχαρία και κυπρίνου, ή την απόκλιση μεταξύ πετεινού και ανθρώπου, επήλθε μία αλλαγή της αλυσίδας α κάθε επτά εκατομμύρια χρόνια. Αυτό ισοδυναμεί με μία αλλαγή, για κάθε έναν από τους 141 κρίκους της αλυσίδας αυτής, κάθε εννιακόσια εκατομμύρια χρόνια. Ο ρυθμός αυτός φαίνεται να είναι ανεξάρτητος τόσο από το περιβάλλον, είτε αυτό είναι θαλάσσιο είτε γήινο, όσο και από τη διάρκεια των γενεών· η διαπίστωση αυτή δεν συμβιβάζεται καθόλου με την υπόθεση μιας ανάγκης για προσαρμογή.

Ένα επιχειρήμα που οδηγεί προς την ίδια κατεύθυνση προκύπτει από τη σύγκριση των ποσοστών αντικατάστασης, όχι πια μεταξύ ειδών για την ίδια πρωτεΐνη, αλλά μεταξύ πρωτεϊνών για το σύνολο των ειδών. Τα ποσοστά αυτά διαφέρουν πολύ: είναι μικρά σε πρωτεΐνες που διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στην επιβίωση του ατόμου –όπως είναι το κυτόχρωμα c (μία μετάλλαξη κάθε τρία δισε-

κατομμύρια χρόνια σε κάθε αμινοξύ), ή η αλυσίδα α της αμοσφαρίνης (μία μετάλλαξη κάθε εννιακόσια εκατομμύρια χρόνια)–, αλλά μεγάλα σε πρωτεΐνες που διαδραματίζουν λιγότερο σημαντικό ρόλο (μία μετάλλαξη κάθε δεκά εκατομμύρια χρόνια για τα ινοπεπτίδια, πρωτεΐνες του αίματος που συμμετέχουν στη διαδικασία της πήξεως). Όσο πιο ζωτική είναι η λειτουργία της πρωτεΐνης που προσβάλλεται από μια μετάλλαξη, τόσο μεγαλύτερος είναι και ο κίνδυνος η μετάλλαξη αυτή να είναι θανατηφόρος, και επομένως να εξαφανισθεί γρήγορα. Κατά συνέπεια, υπάρχει μια αρχική επιλογή, που είναι όμως αρνητική, και που δεν έχει τίποτε το κοινό με την επιλογή διά της προσαρμογής, όπως την ανέφερε ο Δαρβίνος.

Οι μεταλλάξεις εκείνες, οι οποίες δεν εξαφανίσθηκαν γρήγορα, μπορούν επομένως να θεωρηθούν “ουδέτερες”, εξ ου και η ονομασία “ουδετεριστική θεωρία”, δηλαδή θεωρία που δεν δίνει λαβή σε κάποιον επιλεκτικό μηχανισμό. Ο όρος αυτός δεν είναι καθόλου κατάλληλος εάν αναφερόμαστε στο σύνολο των γονιδίων που εμφανίζονται μέσω μεταλλάξεων, αλλά είναι ιδιαίτερα χρήσιμος εάν αναφερόμαστε στα γονίδια που πραγματικά βρίσκονται στα έμβια όντα. Αυτό ωστόσο δεν σημαίνει ότι οι μηχανισμοί τους οποίους ανέφερε ο Δαρβίνος θεωρούνται ανύπαρκτοι. Σαφώς η φυσική επιλογή διαδραματίζει κάποιον ρόλο, αλλά αυτός δεν είναι ούτε τόσο αποτελεσματικός, ούτε τόσο απλός, όσο πίστεψαν ορισμένοι νεο-δαρβινιστές.

Οι τελευταίοι οδηγήθηκαν άλλαστε στην αναθεώρηση των προτύπων τους επί το πολυπλοκότερον, όταν αποκα-

λύφθηκε, εδώ και μερικές δεκαετίες, το εύρος της γενετικής ποικιλότητας μεταξύ ατόμων ενός ίδιου πληθυσμού. Ο πολυμορφισμός* αυτός τους υποχρέωσε να αναθεωρήσουν την περιγραφή της ποικιλότητας των ειδών, καθώς και τον διαχωρισμό τους σε “φυλές”, οι οποίες θα μπορούσαν να ορισθούν.

Πολυμορφισμός των ειδών και των φυλών

Κάθε είδος ορίζεται θεωρητικά με απόλυτη ακρίβεια: σ' αυτό ανήκουν όλα τα μέλη του είδους που είναι δυνητικώς ικανά να τεκνοποιήσουν με κάποιο άλλο μέλος του. Οι δυσκολίες του ορισμού αυτού εμφανίζονται για είδη, τα μέλη των οποίων διαθέτουν πολύ διαφορετικά χαρακτηριστικά: είναι αδύνατο να ζευγαρώσουν από μόνα τους ένα μικρό σκυλάκι με έναν σκύλο του Αγίου Βερνάρδου. Εάν επιλέξουμε άτομα, ανάλογα με το ολοένα και μεγαλύτερο μέγεθός τους, τότε το άτομο Α θα είναι γόνιμο με το άτομο Β, το Β με το Γ, ... και το Ψ με το Ω, αλλά το Α δεν θα μπορεί να ζευγαρώσει με το Ω. Αυτό ισχύει για διάφορα χαρακτηριστικά.

Απέναντι στην εσωτερική αυτή ποικιλότητα των περι-

στέρων ειδών, είναι φυσικό να προσπαθήσουμε να εντάξουμε τα άτομα σε σχετικά ομοιογενείς ομάδες: τις ράτσες, ή φυλές. Με αυτό ακριβώς καταπάστηκαν οι φυσιοδίφες, από την εποχή που προσπαθούν να περιγράψουν τα έμβια όντα και να κατανοήσουν τις μεταξύ τους σχέσεις. Στην πορεία αυτή, δεν υπάρχει πρόοδος παρά μόνον όταν συγκρίνουμε ορατά χαρακτηριστικά (χρώμα, μορφή, τρόπος ανάπτυξης...). Ωστόσο, μια φυλή δεν έχει σταθερό ορισμό, παρά μόνον όταν τα χαρακτηριστικά που λαμβάνουμε υπόψη μας παραμένουν σταθερά για έναν μεγάλο αριθμό γενεών, όταν δηλαδή είναι μεταβιβάσιμα. Η μέθοδος μεταβίβασης είναι η καρδιά του προβλήματος. Η μεντελική επανάσταση αναγκαστικά προκάλεσε μια εκ βάθρων ανανέωση.

Ορισμός των "φυλών"

Μια φυλή είναι ένα σύνολο ατόμων ή πληθυσμών που έχει, όχι κοινά ορατά χαρακτηριστικά, αλλά κοινό μεγάλο μέρος της γενετικής τους κληρονομιάς. Κατά συνέπεια, για να διακρίνουμε τις φυλές, πρέπει να μπορούμε να περιγράψουμε με τη μεγαλύτερη δυνατή λεπτομέρεια τη γενετική τους κληρονομιά. Είναι βέβαιο ότι οι μορφές, τα μεγέθη και τα χρώματα σχετίζονται με γονίδια, αλλά τα αίτια και τα αποτελέσματα συγχωνεύονται σε ένα τόσο πολύπλοκο κουβάρι, που είναι δύσκολο, αν όχι αδύνατο, να ανακαλύψουμε μια σαφή γραμμή η οποία συνδέει το πα-

ρατηρούμενο αποτέλεσμα με το αρχικό αίτιο. Επομένως, η προσοχή των ερευνητών στράφηκε αναγκαστικά προς τα χαρακτηριστικά που συνδέονται άμεσα με γονίδια, και κατά πρώτον στα συστήματα ομάδων αίματος. Το πρώτο απ' αυτά, το σύστημα ABO, ανακαλύφθηκε το 1900, αλλά στη συνέχεια βρέθηκαν και άλλα, ενζυμικά και ανοσολογικά συστήματα. Το κύριο ανοσολογικό σύστημα είναι το σύστημα HL-A.

Ταυτόχρονα, μέσω της τεχνικής της ηλεκτροφορήσεως, αποκαλύφθηκε η διαφορά στις ταχύτητες, με τις οποίες διαχέονται πρωτεΐνες που έχουν τον ίδιο ρόλο στον οργανισμό, όταν αυτές βρεθούν υπό την επίρεια ενός ηλεκτρικού πεδίου: η ομοιότητα των δράσεων απέκρυβε διαφορές των μοριακών δομών τους, άρα και των γονιδίων που καθορίζουν αυτές τις δομές.

Ορισμός των φυλών

Όταν διάφοροι πληθυσμοί αναπαρίστανται με σημεία, που απέχουν τόσο περισσότερο μεταξύ τους όσο μεγαλύτερες είναι και οι "γενετικές αποστάσεις" που τους χωρίζουν, τότε είναι φυσικό να θεωρήσουμε ότι τα σημεία που σχηματίζουν ένα μεμονωμένο νέφος ανήκουν σε μία φυλή. Αντιθέτως, όταν τα σημεία αυτά σχηματίζουν μια αρκετά κανονική ομίχλη, είναι αδύνατο να ορίσουμε φυλές. Αυτό διαπιστώνουμε και για το ανθρώπινο είδος.

Εδώ και μερικές δεκαετίες, το αναπάντεχο εύρημα είναι

ότι υπάρχει τεράστια ποικιλότητα ανάμεσα σε άτομα που ανήκουν στον ίδιο πληθυσμό. Ένας τρόπος να μετρήσουμε την ποικιλότητα αυτή είναι να προσδιορίσουμε το ποσοστό ετεροζυγωτών, δηλαδή των ατόμων εκείνων, τα οποία παρέλαβαν από πατέρα και μητέρα δύο γονίδια με διαφορετικές δράσεις. Το ποσοστό αυτό είναι κατά μέσον όρο 11% στα ασπόνδυλα και 5% στα σπονδυλωτά.

Αυτός ο πολυμορφισμός δεν επιτρέπει να υποδιαιρέσουμε τα είδη σε ομάδες, μέσα στις οποίες τα άτομα διαθέτουν παρόμοια γονίδια σε πολλούς γενετικούς τύπους. Τις περισσότερες φορές, η ποικιλότητα γονιδίων του κάθε πληθυσμού μας υποχρεώνει να καταφύγουμε σε αυθαίρετες πορείες.

Στην πλειονότητα των περιπτώσεων, και ιδίως στο ανθρώπινο είδος, τα περισσότερα αλληλόμορφα απαντώνται σε όλους σχεδόν τους πληθυσμούς. Οι πληθυσμοί διαφέρουν μεταξύ τους, όχι ως προς την παρουσία ή την απουσία κάποιου αλληλομόρφου, αλλά ως προς τη συχνότητά του. Η διαφορά μεταξύ ενός πληθυσμού 1 και ενός πληθυσμού 2 χαρακτηρίζεται, ως προς το αλληλόμορφο A, από την απόκλιση ($f_{1A} - f_{2A}$). Η γενετική απόκλιση μεταξύ των δύο πληθυσμών μπορεί να εκτιμηθεί, μέσω του μέσου όρου των αποκλίσεων, ή μέσω των τετραγώνων τους, για ένα σύνολο αλληλομόρφων. Ο ορισμός φυλών συνίσταται στην ομαδοποίηση πληθυσμών με μικρή γενετική απόσταση, και στον διαχωρισμό σε διαφορετικές φυλές, των πληθυσμών εκείνων που τους χωρίζει μεγάλη γενετική απόσταση.

Επομένως, το έργο, το οποίο επιτρέπει να ομαδοποιήσου-

με πληθυσμούς σε φυλές, είναι σαφώς ορισμένο και σύμφωνο με μια αυστηρή επιστημονική πορεία. Για ορισμένα είδη, η πορεία αυτή καταλήγει σε κάποιο κοινώς αποδεκτό αποτέλεσμα. Για τον άνθρωπο όμως, η πορεία αυτή καταλήγει σε αδιέξοδο.

Πράγματι, εάν αναπαραστήσουμε σχηματικά τους διάφορους πληθυσμούς με σημεία, των οποίων οι αποστάσεις είναι ανάλογες των γενετικών αποστάσεων μεταξύ των πληθυσμών, βρίσκουμε ότι για πληθυσμούς βοοειδών, ή σκύλων, υπάρχει μια ομαδοποίηση. Είναι φυσικό να θεωρήσουμε ότι το σύνολο των πληθυσμών που σχηματίζουν ένα ομοιογενές νέφος, αποτελεί και μία φυλή. Ωστόσο, για το ανθρώπινο είδος διαπιστώνουμε ότι σχηματίζεται μια ομίχλη.

Είναι πλέον αδύνατο να ορίσουμε ομάδες, και επομένως "φυλές", εκτός κι αν αυτό γίνει τόσο αυθαίρετα, που η ταξινόμησή μας δεν θα έχει νόημα.

Οι άνθρωποι διαφέρουν, όπως και οι ανθρώπινοι πληθυσμοί. Είναι όμως αδύνατο να χαράζουμε ανάμεσά τους σύνορα που να σημαίνουν ότι κάποιος από τους πληθυσμούς αυτούς ανήκει σε μια φυλή. Η διαπίστωση αυτή, η οποία είναι αντικειμενική και δεν υποδηλώνει κάποια επιθυμία αντιρατσιστικής πάλης—πράγμα εντελώς διαφορετικό—μπορεί να συνοψισθεί με μερικούς αριθμούς.

Ας υπολογίσουμε τις γενετικές αποστάσεις μεταξύ όλων των ατόμων που απαρτίζουν το ανθρώπινο είδος, κι ας θεωρήσουμε ότι d είναι ο μέσος όρος όλων των αριθμών αυτών. Εάν υπολογίσουμε έπειτα τον μέσον όρο των αποστά-

σεων μεταξύ ατόμων που ανήκουν σε κάθε μεγάλη "φυλή" (τη Λευκή, την Κίτρινη, τη Μαύρη), θα καταλήξουμε σε έναν αριθμό μικρότερο από τον μέσον όρο: 0,93 d . Εάν μάλιστα υπολογίσουμε τον μέσον όρο αποστάσεων μεταξύ ατόμων που ανήκουν στο ίδιο έθνος (χρησιμοποιώντας, για τον σκοπό αυτόν, τις διαθέσιμες εθνικές στατιστικές), θα καταλήξουμε σε έναν ακόμη μικρότερο αριθμό: 0,85 d . Με άλλα λόγια, το να ανήκουν κάποιιο άνθρωποι στην ίδια "φυλή", με την κλασική έννοια του όρου αυτού, μειώνει τη γενετική απόσταση μόλις κατά 7%, ενώ το να ανήκουν στο ίδιο έθνος κατά 15%.

Κατά συνέπεια, στο είδος μας, οι μεγάλες διαφορές δεν παρατηρούνται μεταξύ ομάδων, αλλά στο εσωτερικό των ομάδων αυτών. Η πραγματικότητα αυτή ερμηνεύεται εύκολα, υπό το φως των προτύπων, στα οποία ήδη αναφέρθήκαμε.

Για να διαφοροποιηθεί ένας πληθυσμός από έναν άλλο, είτε μέσω της τυχαίας εκτροπής, είτε υπό την επίρεια μιας επιλεκτικής πίεσης, χρειάζεται οι μεταναστεύσεις ανάμεσά τους να είναι εξαιρετικά περιορισμένες. Ελάχιστοι μετανάστες αρκούν για να εκμηδενίσουν τη μέση ομοιομοσύνη, την οποίαν είχε επιφέρει η απομόνωση επί πολλές γενεές.

Μια μετάλλαξη που τυχαίνει να ευνοηθεί από το περιβάλλον αυτό εξαλείφεται, παρά το επιλεκτικό της πλεονέκτημα, μέσω μιας έστω και ελάχιστης εισροής μεταναστών.

Στους πληθυσμούς ζώων, μια τέτοια απομόνωση, σχεδόν

πλήρης και ταυτόχρονα παρατεταμένη, μπορεί κάλλιστα να συμβεί. Μια απομονωμένη ομάδα υφίσταται μια ειδική μεταμόρφωση, που την μετατρέπει σε ξεχωριστή φυλή, μπορεί μάλιστα κάποτε να εξελιχθεί και σε νέο είδος, χωρίς την ικανότητα να τεκνοποιεί με άτομα της αρχικής ομάδας. Για να γίνει κάτι τέτοιο, αρκεί να συσσωρευτεί μεταλλάξεις, οι οποίες να καθιστούν τη συνάντηση των δύο γαμετών αδύνατη ή άγονη.

Ένα από τα ειδικά χαρακτηριστικά του ανθρώπου είναι η μεγάλη του περιέργεια: γι' αυτόν, μια οροσειρά ή ένας ωκεανός δεν είναι τόσο ένα εμπόδιο, όσο μια πρόκληση να πάει να δει τι κρύβεται πίσω του· εάν εκεί συναντήσει έναν άλλον πληθυσμό, ανταλλάσσει τα γονίδιά του, τεκνοποιώντας μαζί του. Μην λησμονούμε ότι εκτάσεις όπως η Σαχάρα δεν ήταν, κατά το παρελθόν, τόσο ερημικές όσο είναι σήμερα, και αποτελούσαν ζώνες μετανάστευσης. Ακόμη και οι απομονωμένες φυλές της Αυστραλίας δεν έμειναν απομονωμένες για πολύ περισσότερο από μερικές δεκάδες χιλιετιών, δηλαδή περίπου επί χίλιες γενεές. Το χρονικό αυτό διάστημα δεν είναι αρκετό για να δημιουργήσει τόσο μεγάλες γενετικές αποστάσεις, που να επιτρέπουν τη χάραξη ενός "φυλετικού" ορίου.

*Ένα χαρακτηριστικό ανάμεσα στα άλλα:
το χρώμα του δέρματος*

Ακριβώς επειδή το χαρακτηριστικό αυτό είναι οφθαλμο-

φανές, το χρώμα του δέρματος υπήρξε το αυθόρμητο κριτήριο, με το οποίο επινοήθηκε η ταξινόμηση των ανθρώπων σε φυλές. Είδαμε ότι το χρώμα αυτό εξαρτάται κυρίως από την ποσότητα μελανίνης που βρίσκεται στο δέρμα, και ότι η ποσότητα αυτή, με τη σειρά της, εξαρτάται από τη γενετική κληρονομιά. Η γενετική αυτή εξάρτηση αποδεικνύεται από την ύπαρξη μιας μετάλλαξης, του αλβινισμού*, η οποία καθιστά αδύνατη τη σύνθεση μελανίνης.

Εάν συγκρίνουμε έναν άνθρωπο από την κεντρική Αφρική με έναν Βορειοευρωπαίο, φαίνεται ότι η διαφορά είναι τόσο σαφής, που το όριο μεταξύ "Μαύρων" και "Λευκών" μπορεί να τεθεί εύκολα. Στην πραγματικότητα, πρόκειται για μια αυταπάτη. Ακόμη και σε έναν πληθυσμό που φημίζεται για το μαύρο χρώμα του, η ένταση της "μαυρίλας" ποικίλλει από άτομο σε άτομο. Το Εργαστήριο Βιολογικής Γενετικής του Πανεπιστημίου της Γενεύης έδειξε ότι υπάρχει μια συνέχεια στη μετάβαση από έναν πολύ σκούρο πληθυσμό (τους Saras του Τσαντ) σε έναν πολύ ανοικτόχρωμο πληθυσμό (τους Βέλγους) και ότι η μετάβαση αυτή έχει μόλις δύο ενδιάμεσους πληθυσμούς: τους Βουσμάνους και τους Chaouïas της Αλγερίας. Αρκετοί Chaouïas είναι πιο ανοικτόχρωμοι από πολλούς Βέλγους, και πολλοί Chaouïas είναι πιο σκούροι από πολλούς Βουσμάνους. Η διασπορά του χαρακτηριστικού αυτού προέρχεται τόσο από την απόκλιση μεταξύ ατόμων της ίδιας ομάδας, όσο και από τη μέση απόκλιση μεταξύ μέσων όρων των ομάδων.

Η γεωγραφική κατανομή των πληθυσμών ανάλογα με το χρώμα του δέρματος, τουλάχιστον αν εξαιρέσει κανείς

τις μεγάλες μετακινήσεις πληθυσμών που επήλθαν κατά τους πέντε τελευταίους αιώνες, αποδεικνύει την προφανή επιρροή του περιβάλλοντος: όλοι οι σκουρόχρωμοι πληθυσμοί ζουν στην ισημερινή ζώνη. Η διαπίστωση αυτή θέτει ένα αληθινό πρόβλημα: ένα σκούρο δέρμα απορροφά περίπου 20 έως 30% περισσότερη ηλιακή ενέργεια από ένα ανοικτόχρωμο δέρμα. Επομένως, θα έπρεπε να αποτελεί πλεονέκτημα στις ψυχρές χώρες· μάλλον οι Σουηδοί θα είχαν κάθε συμφέρον να είναι μαύροι.

Αναμφίβολα, πρέπει να επέδρασαν παράγοντες διαφορετικοί από την ενεργειακή αυτή ισορροπία, όπως ίσως η ικανότητα του δέρματος να συνθέτει βιταμίνη D, η έλλειψη της οποίας προκαλεί ραχιτισμό. Η σύνθεση αυτή γίνεται χάρη στις υπεριώδεις ακτίνες, οι οποίες διαπερνούν ευκολότερα τα ανοικτόχρωμα δέρματα. Τα άτομα με σκούρο δέρμα μπορούν να αντισταθμίσουν την έλλειψη, καταναλώνοντας τροφές πιο πλούσιες σε βιταμίνη D. Η ανακάλυψη της γεωργίας, εδώ και δέκα χιλιάδες χρόνια περίπου, καθώς και η διατροφή με δημητριακά, που περιέχουν λίγη βιταμίνη D, έκαναν την πηγή αυτή να στερέψει, και έδωσαν ένα προσωρινά αποφασιστικό πλεονέκτημα στα άτομα με ανοικτόχρωμο δέρμα: έτσι αυτοί μπόρεσαν να εξαπλωθούν σε περιοχές όπου η ένταση της υπεριώδους ακτινοβολίας είναι μικρότερη. Η εξέλιξη των συμπεριφορών έχει τις συνέπειές της στην εξέλιξη των γενετικών κληρονομιών.

Διατήρηση του πολυμορφισμού

Τα θεωρητικά πρότυπα της εξέλιξης ενός πληθυσμού επιτρέπουν την πρόβλεψη μιας προοδευτικής γενετικής ομοιογενοποιήσεως: η τυχαία εκτροπή αυξάνει την ομοιοσύνη και δεν αφήνει να παραμείνουν παρά μόνον γονίδια που είναι αντίγραφα ενός ίδιου αρχέγονου γονιδίου. Από την άλλη πλευρά, η φυσική επιλογή εξαλείφει τα γονίδια που επιφέρουν μείωση της “επιλεκτικής ικανότητας”. Πώς τότε να ερμηνεύσουμε άραγε τη διατήρηση της ποικιλότητας;

Είδαμε ότι ένα απλό πρότυπο που οδηγεί στη διατήρηση αυτή, είναι το πρότυπο σύμφωνα με το οποίο αποδίδεται μεγαλύτερη επιλεκτική ικανότητα στους ετεροζυγώτες. Δεν είναι απίθανο να υπάρχουν πραγματικοί μηχανισμοί, σύμφωνα με το πρότυπο αυτό, μέσω των οποίων να ερμηνεύεται η συχνότητα ορισμένων νοσημάτων, όπως είναι η βλεννογλοιοειδίωση και η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Στην Ευρώπη, η συχνότητα της βλεννογλοιοειδίωσης εκτιμάται σε μία κάθε 2.500 γεννήσεις. Δεδομένου ότι η νόσος οφείλεται σε ένα υπολειπόμενο γονίδιο, η συχνότητα του γονιδίου είναι ίση με την τετραγωνική ρίζα του 1/2.500, δηλαδή 2%. (Πράγματι, από τις εξισώσεις των Hardy και Weinberg –βλ. σελίδα 33– προκύπτει ότι $F = f(m)^2$.) Ωστόσο, η ασθένεια αυτή υπάρχει εδώ και πολλά χρόνια. Μέχρι πρόσφατα, ήταν θανατηφόρος πριν από την τεκνοποιητική ηλικία, εμποδίζοντας έτσι τους ασθενείς να μεταβιβάσουν τα γονίδιά τους. Πώς άραγε μπόρεσε η συ-

χνότητά της να παραμείνει σε μη αμελητέο επίπεδο; Μία πιθανή εξήγηση είναι ότι οι υγιείς φορείς, όχι μόνον δεν υφίστανται τίποτε από την ασθένεια, αλλά διαθέτουν μάλιστα και κάποια προστασία, ή τουλάχιστον επαφελήθηκαν μιας προστασίας υπό τις συνθήκες υγιεινής του παρελθόντος: ίσως τα άτομα αυτά να είχαν κάποιο πλεονέκτημα που να τους επέτρεπε να αντισταθούν σε μερικές άλλες ασθένειες, όπως ήταν η πανώλη.

Αυτό δεν είναι παρά μια υπόθεση. Ωστόσο, ένας τέτοιου είδους μηχανισμός διατήρησης ενός θανατηφόρου γονιδίου, φαίνεται πιθανός στην περίπτωση μιας ασθένειας που είναι ιδιαίτερα διαδεδομένη σε ορισμένες αφρικανικές περιοχές: της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Οι ομοζυγώτες ως προς ένα γονίδιο S εμφανίζουν μια ανεπάρκεια των ερυθρών αιμοσφαιρίων: όταν η ποσότητα οξυγόνου είναι περιορισμένη, τα ερυθρά αιμοσφαίρια παίρνουν τη μορφή δρεπανιού (εξ ου και η ονομασία της νόσου), δεν έχουν την ελαστικότητα των φυσιολογικών ερυθρών αιμοσφαιρίων, και δεν μπορούν να διεισδύσουν στα λεπτότερα αιμοφόρα αγγεία, γεγονός που προκαλεί πολλαπλά αγγειακά επεισόδια. Τέλος, τα ερυθρά αυτά αιμοσφαίρια δεν εκπληρώνουν τον ρόλο τους στη δέσμευση του οξυγόνου. Τα προσβεβλημένα παιδιά, και μάλιστα υπό τις συνθήκες υγιεινής του αφρικανικού χωριού, δύσκολα φθάνουν στην ενηλικίωση.

Αντιθέτως, τουλάχιστον σε ορισμένες περιοχές, φαίνεται ότι οι υγιείς φορείς, ετεροζυγώτες που διαθέτουν ένα γονίδιο S και ένα "φυσιολογικό" γονίδιο A, όχι μόνον δεν πά-

σχουν από καμμία μορφής αναιμία, αλλά εμφανίζουν και κάποιο βαθμού προστασία κατά της ελονοσίας. Σε περιοχές όπου η ελονοσία κάνει θραύση, επέρχεται μια ισορροπία μεταξύ της εξάλειψης του γονιδίου S λόγω θανάτου των ομοζυγωτών (SS) και της μερικής εξάλειψης του γονιδίου A λόγω της αυξημένης ευαισθησίας των ομοζυγωτών (AA) στην ελονοσία.

Σε ορισμένες περιοχές της Αφρικής, η συχνότητα $f(S)$ του γονιδίου S, φθάνει το 15%. Επομένως, τα παιδιά που είναι καταδικασμένα σε θάνατο από την αναιμία έχουν συχνότητα

$$F(SS) = f(S)^2 = 0,15^2$$

δηλαδή 2,25% των γεννήσεων. Για να διατηρηθεί η ισορροπία χρειάζεται επιπλέον να αφανισθεί το 20% των ομοζυγωτών (AA) από την ελονοσία. Συνολικά, αυτός ο μηχανισμός διατήρησης του πολυμορφισμού στοιχίζει, κάθε εκατό γεννήσεις, δύο νεκρούς λόγω αναιμίας και δεκατέσσερις νεκρούς λόγω ελονοσίας. Αυτό είναι το "γενετικό βάρος" για τον πληθυσμό. Είναι σαφές ότι εάν χρειαζόταν να επικαλεσθούμε μια τέτοια διεργασία για τη διατήρηση διαφόρων πολυμορφισμών, ο πληθυσμός δεν θα μπορούσε να αντέξει για πολύ. Η διαδικασία αυτή έχει αναγκαστικά έκτακτο χαρακτήρα.

Πρέπει επομένως να υπεισέρχονται διάφοροι άλλοι μηχανισμοί επιλογής. Όσοι απ' αυτούς επιδρούν σε άτομα είναι κατά κανόνα ομοιογενοποιητικοί, δίνουν δηλαδή με-

γαλύτερες ευκαιρίες επιβίωσης και τεκνοποίησης σε όσα άτομα βρίσκονται πλησιέστερα στον τύπο ο οποίος είναι ο πλέον προσαρμοσμένος στις συνθήκες που επιβάλλει το περιβάλλον. Ωστόσο, μην λησμονούμε ότι η διαδοχή των γενεών περιλαμβάνει δύο φάσεις: τη φάση των ατόμων, και τη φάση των γαμετών. Οι γαμέτες είναι έμβια όντα, πάνω στα οποία μπορεί επίσης να δράσει η επιλογή, αφού είναι –τουλάχιστον οι αρσενικοί– εξαιρετικά πολυάριθμοι, και μπορούν επομένως να υπομείνουν σημαντικό γενετικό βάρος.

Τέλος, μεταξύ γαμετών μπορεί να υπεισέλθει ακόμη και η επιλογή του συντρόφου στην τεκνοποίηση. Στο στάδιο κατά το οποίο το ωάριο πολιορκείται από πολλά σπερματοζωάρια, που προσπαθούν να διεισδύσουν μέσα του, η υπόδειξη του τυχερού σίγουρα δεν είναι τυχαία. Οι μεμβράνες του ενός και του άλλου διαθέτουν μοτίβα, που η μορφή τους μπορεί να διευκολύνει ή να δυσκολεύει τη συγχώνευση, και τα μοτίβα αυτά εξαρτώνται από τα γονίδια τα οποία παρέλαβαν οι γαμέτες. Είναι πολύ πιθανό η διείσδυση να διευκολύνεται όταν το γονίδιο, το οποίο παρελήφθη από το σπερματοζωάριο, και εκείνο το οποίο παρελήφθη από το ωάριο στον ίδιο γενετικό τόπο, διαφέρουν μεταξύ τους. Αυτή η “επιλογή του συζύγου” μέσω της άρνησης του ομοίου θα μπορούσε να είναι ένας αποτελεσματικός παράγοντας διατήρησης του πολυμορφισμού.

Δεν είναι απίθανο ο παράγοντας αυτός να υπεισέρχεται στην περίπτωση ενός ιδιαίτερα πολυμορφικού χαρακτήρα, του ανοσολογικού συστήματος HL-A. Σε αντίθεση με τα

συστήματα του αίματος, όπως το σύστημα ABO, τα οποία υποβαστάζονται από τα ερυθρά αιμοσφαίρια, το σύστημα HL-A, που ανακαλύφθηκε στα λευκά αιμοσφαίρια, εκδηλώνεται σε όλα μας τα κύτταρα. Το σύστημα αυτό αποτελεί το σύνθημα που επιτρέπει στα κύτταρα να εξακριβώνουν το ότι ανήκουν όλα στον οργανισμό μας και ενδεχομένως να εκδιώκουν τους παρείσακτους και τα μεταλλαγμένα κύτταρα. Το σύστημα αυτό ορίζει το βιολογικό μας “εγώ”.

Για να μπορέσει να διαδραματίσει τον ρόλο αυτόν, χρειάζεται τα γονίδια HL-A δύο ατόμων να είναι διαφορετικά, και επομένως η συλλογή διαφορετικών αλληλομόρφων μέσα σε έναν πληθυσμό να είναι πολύ πλούσια. Αυτό διαπιστώνεται ακόμη και σε απομονωμένους πληθυσμούς που προέρχονται από περιορισμένο αριθμό ιδρυτών. Μήπως άραγε ο πλούτος αυτός συντηρείται από την άρνηση του ωαρίου να επιτρέψει τη διείσδυση ενός σπερματοζωαρίου που διαθέτει τα ίδια γονίδια HL-A με εκείνο;

Από τη γνώση στην κατανόηση και στη δράση

Γνωρίζουμε πλέον τι ακριβώς μεταβιβάζεται από τον γεννήτορα στον γενόμενο. Σιγά σιγά κατανοούμε πώς η μεταβίβαση αυτή επέτρεψε στα έμβια όντα να διαφοροποιηθούν σε είδη οριστικά διαχωρισμένα, και να διατηρήσουν την ποικιλότητά τους στο εσωτερικό κάθε είδους. Ωστόσο, η κατανόηση αυτή συνεχίζει να μην μας ικανοποιεί σε νοητικό επίπεδο. Όταν ο εφευρέτης αποκαλύπτει μια πραγματικότητα, επεμβαίνει ο μάστορας για να την μετατρέψει, να την καταστήσει σύμφωνη με τις δικές του επιθυμίες. Αυτό επαληθεύεται για όλες τις ανακαλύψεις των φυσικών. Ακόμη και μια εξίσωση τόσο παράξενη όσο η εξίσωση ύλης και ενέργειας γίνεται πηγή εντυπωσιακών χειρισμών: η εξίσωση $E = mc^2$ συγκεκριμενοποιήθηκε

με τους νεκρούς τής Χιροσίμα και τα κιλοβατόρια των πυρηνικών σταθμών μας.

Η ίδια πορεία εκτυλίσσεται από τότε που οι ερευνητές έσπασαν τα “μυστικά των γονιδίων”. Κατορθώσαμε επιτέλους να αναγάγουμε σε μια ακολουθία μηχανισμών αυτό που η φύση μας παρουσίαζε ανέκαθεν ως μυστήριο. Σήμερα, μπορούμε να την υποκαταστήσουμε, να πάρουμε στα χέρια μας τη συνέχεια της περιπέτειας, να γίνουμε κύριοι του βιολογικού μας πεπρωμένου, να αντικαταστήσουμε το τυχαίο με ένα πρόγραμμα. Με ποιόν στόχο άραγε;

Το να θέσουμε το ερώτημα αυτό σημαίνει να υποχρεωθούμε, πριν από οποιαδήποτε απόφαση ή δράση, να υιοθετήσουμε μια ηθική. Ιδού μια λέξη που οι φυσικοί, οι χημικοί ή οι μαθηματικοί ούτε που την ανέφεραν, αλλά η οποία επιβάλλεται στον γενετιστή, εφόσον το αντικείμενο των χειρισμών του είναι η έμβια ύλη, τα ζώα, τα κοντινά του πρόσωπα, οι άνθρωποι, οι αδελφοί του και ο εαυτός του.

Από την επιστήμη στην ηθική

Η επιστημονική έρευνα, αυτή η δραστηριότητα που μας επιτρέπει να περιγράψουμε τον πραγματικό κόσμο με όλο και μεγαλύτερη ακρίβεια, και να κατανοήσουμε όλο και καλύτερα τους μηχανισμούς του, δεν μπορεί από μόνη της να θεμελιώσει μια ηθική. Στη φύση, όλα υπόκεινται είτε στην αυστηρότητα των ντετερμινιστικών αλληλεπιδράσεων ή στην αβεβαιότητα του κβαντικού τυχαίου. Τα γεγο-

νότα εκτυλίσσονται ανάλογα με την εκάστοτε παρούσα κατάσταση, χωρίς στόχο, χωρίς σκοπό, χωρίς έκθεση σε κάποια κρίση περί του τι είναι “καλό” και τι “κακό”. Δεν μπορεί να υπάρξει “ηθικολογία της φύσης”.

Η σημερινή κατάληξη της εξέλιξης έτυχε να δημιουργήσει ένα είδος, το δικό μας, ικανό να σκέπτεται το μέλλον και να κάνει σχέδια. Σε κάθε στιγμή του, ο άνθρωπος αντιμετωπίζει επιλογές. Υιοθετώντας μια ηθικολογία, παίρνει τη “σωστή” απόφαση. Ο ορισμός είναι αναγκαστικά αυθαίρετος.

Αν και δεν μπορεί να θεμελιώσει αυτή την ηθικολογία, η επιστημονική γνώση μπορεί ωστόσο να συμμετάσχει στην εκπόνησή της, προειδοποιώντας κατά των ηθικολογικών κανόνων, οι οποίοι ενδεχομένως δεν συμβιβάζονται με τις επιβεβλημένες από τη φύση επιταγές, ή στηρίζονται σε μια λανθασμένη θεώρηση της πραγματικότητας. Οι αρχαίοι Έλληνες δικαιολογούσαν την κυριαρχία των ανδρών στις γυναίκες, παραδεχόμενοι ότι το παιδί ήταν ήδη προσχηματισμένο στο πατρικό σπέρμα. Η συνέχεια της Πολιτείας, από γενεά σε γενεά, εξασφαλιζόταν μόνον από τους άνδρες, και μόνον αυτοί μπορούσαν να θεωρούνται πολίτες. Ολόκληρη η κοινωνική οργάνωση εμψυχωνόταν από την πεποίθηση αυτή. Η γενετική αποδεικνύει ότι αυτή στηριζόταν σε ένα λάθος.

Περισσότερο ίσως από κάθε άλλον επιστημονικό κλάδο, η γενετική προσφέρει μια νέα και αποφασιστική διαύγεια σκέψης, όσον αφορά την επιλογή ρεαλιστικών και συνεπών κανόνων για τη διαχείριση των σχέσεων μεταξύ ατόμων ή ομάδων. Ας μην λησμονούμε ότι μόλις έναν αιώνα

πριν κανείς δεν είχε κατανοήσει τι σημαίνει η τεκνοποίηση ενός όντος από δύο άλλα (εκτός από τον Mendel, αλλά η ανακάλυψή του είχε λησμονηθεί). Όλοι οι κανόνες, που υιοθετήθηκαν από διάφορους πολιτισμούς, βασιζόνταν στην ιδέα την οποία οι πολιτισμοί αυτοί είχαν παραδεχθεί για τη “φύση” κάθε ατόμου και κάθε πληθυσμού. Σ’ αυτή τη φύση βασίστηκε ο ορισμός και η ιεράρχηση φυλών, που τόσο πολύ επηρέασαν τον προσανατολισμό της πολιτικής των εθνών που ενδιαφέρονταν να αποκτήσουν αποικίες. Στις αρχές του 19ου αιώνα, ένας γεωγράφος ονόματι Crozat μπορούσε να γράψει στην *Παγκόσμια γεωγραφία* του: “Οι νέγροι είναι συνήθως καλοφτιαγμένοι και γεροί, αλλά είναι τεμπέληδες, κατεργάρηδες, μεθυστακες, λαίμαργοι και σαπατσούληδες... Οι κάτοικοι της Αμερικής είναι ευκίνητοι, και ως επί το πλείστον οκνηροί και απαθείς...” Αυτό το μείγμα φυσικών και ηθικολογικών χαρακτηριστικών φανερώνει ως ποιο σημείο ο μηχανισμός μεταβίβασής τους ήταν άγνωστος. Η γενετική κατέστρεψε τις δικαιολογίες των εθνών που ήθελαν να επιβάλουν την κυριαρχία τους, παρουσιάζοντας τα στοιχεία τα οποία καθιστούν προφανή την αδυναμία ορισμού των φυλών, καθώς και περιορίζοντας την τεκνοποίηση στη μεταβίβαση πληροφοριών τις οποίες φέρει το DNA. Με τον ίδιο τρόπο, η γενετική έφερε σε δύσκολη θέση τη θεωρία των “χαρισμάτων”, η οποία δεχόταν ότι κάθε παιδί γεννιέται με ένα καθορισμένο δυναμικό νοητικής ανάπτυξης. Αυτό που στην πραγματικότητα παραλαμβάνει το παιδί δεν είναι μια ικανότητα να διαλογίζεται ή να επινοεί, αλλά μόνον οι συνταγές παρασκευής των

πρωτεϊνών που του επιτρέπουν να διαλογίζεται και να επινοεί. Σίγουρα, υπάρχουν γονίδια που καταστρέφουν τα όργανα αυτά, ή που εμποδίζουν τον σχηματισμό τους, δηλαδή “γονίδια της βλακειάς”, αλλά δεν γνωρίζουμε γονίδια στα οποία οφείλεται μια ιδιαίτερα ζωηρή ευφυΐα. Η ευφυΐα είναι μια παρατεταμένη δόμηση και όχι ένα δώρο. Αρκεί το λιγιστό φως μιας τέτοιας προφανούς εκδοχής για να αναθεωρηθεί ολόκληρη η λειτουργία του εκπαιδευτικού συστήματος.

Αυτό που πραγματικά θέτει ένα πρόβλημα ηθικής είναι ότι η ανθρώπινη φύση είναι το φυσικό υπόβαθρο ενός ατόμου. Πώς άραγε να ερμηνεύσουμε την ανάδυση της προσωπικότητας του ατόμου αυτού;

Από την ανθρώπινη φύση στον άνθρωπο

Η φύση παράγει ένα νεογνό ανθρώπου βάσει των πληροφοριών που προσφέρθηκαν συνολικά από ένα ωάριο και από ένα σπερματοζωάριο. Οι δύο άμεσοι γεννήτορες του ατόμου που πρόκειται να αναπτυχθεί είναι οι δύο γαμέτες. Τίποτε μέσα του που δεν πηγάζει από αυτούς δεν μπορεί να θεωρηθεί “φυσικό”.

Μεγαλώνοντας, το νεογνό αυτό γίνεται το είδος μας, έναν ικανό μια μέρα να πει “εγώ”, να εκδηλώσει μια συνείδηση, να θέσει στον εαυτό του παρόξενα ερωτήματα που αρχίζουν με τη λέξη “γιατί;”: “Γιατί υπάρχει κάτι, παρά τίποτε;”, “Γιατί γεννήθηκα, αφού θα πεθάνω;”, ή –οριστικά χω-

ρίς απάντηση— “Τί υπάρχει μετά τον θάνατο;”

Η ικανότητα αυτή του προσφέρθηκε άραγε μόνο και μόνο από τα δώρα που του χάρισε η φύση, δηλαδή τα γονίδιά του; Αυτά, τα οποία του επέτρεψαν μεταξύ άλλων να χτίσει έναν εγκέφαλο, ήταν απαραίτητα, αλλά δύσκολα μπορούμε να φανταστούμε ότι ήταν και αρκετά. Επομένως, η συνείδηση αυτή έχει άλλη προέλευση, που δεν μπορεί να είναι παρά η κοινωνία των ανθρώπων, οι “άλλοι”. Εάν το παιδί λέει “εγώ”, σημαίνει ότι άκουσε κάποια “εσύ”. Με άλλα λόγια, το άτομο έγινε άνθρωπος με την επαφή του με άλλους ανθρώπους. Αυτό δεν είναι μυστήριο, αλλά συνέπεια μιας διαδικασίας που εκτυλίσσεται διαρκώς στο σύμπαν.

Όταν κάποια υλικά στοιχεία συνδυάζονται και σχηματίζουν ένα ολοκληρωμένο, μοναδιαίο σύνολο, το σύνολο αυτό διαθέτει ιδιότητες, οι οποίες δεν μπορούν να προβλεφθούν από τις ιδιότητες των στοιχείων. Σε αντίθεση με τη φράση που τόσο συχνά παρουσιάζεται ως θεμελιώδης αλήθεια, δύο και δύο δεν κάνουν τέσσερα. Παρά το ότι δύο συν δύο προφανώς κάνουν τέσσερα, η αριθμητική αυτή έκφραση δεν προσφέρει καθόλου φως απέναντι στην ερώτηση που περιέχει η λέξη “και”, η οποία αναφέρεται σε όλες τις πλευρές μιας πιθανής αλληλεπίδρασης.

Αυτή η έκρηξη νέων δυνατοτήτων, κάθε φορά που σχηματίζεται ένα σύνολο αλληλεπιδρώντων στοιχείων, είναι ο μόνιμος κανόνας του σύμπαντός μας. Οι ικανότητες ενός εγκεφάλου είναι εντελώς διαφορετικής φύσεως από το άθροισμα των ικανοτήτων καθενός από τα κύτταρά του. Παρομοίως, οι ικανότητες μιας κοινότητας υπερβαίνουν τις ι-

κανότητες καθενός από τα άτομα που την απαρτίζουν. Ανάμεσα στις ικανότητες αυτές, διαπιστώνουμε ότι μια κοινότητα είναι ικανή να αναδείξει σε άνθρωπο έναν Homo, του οποίου τα βιολογικά χαρακτηριστικά είχαν απλώς ορισθεί από τη φύση. Η γενετική κληρονομιά ορίζει το χρώμα του δέρματος ή την ομάδα του αίματος, αλλά το ανθρώπινο περιβάλλον προκαλεί την ανάδειξη ενός όντος ικανού να αγχώνεται και να ελπίζει. Το κλασικό πρόβλημα του "έμφυτου και του επίκτητου" πρέπει να τεθεί υπό αυτούς τους όρους. Δεν χρειάζεται να υπολογίσουμε το "ποσοστό" του ενός και του άλλου, αλλά να διευκρινίσουμε τους ενδεχόμενους περιορισμούς, τους οποίους η φύση επιβάλλει στην ανάπτυξη του ανθρώπου.

Το μοναδικό σημαντικό πράγμα για μια κοινότητα είναι να συμμετάσχει όσο το δυνατόν καλύτερα στην ανάπτυξη αυτή, προς όφελος όλων. Οι νέες δυνατότητες, τις οποίες μας παρέχει η πρόοδος της γενετικής, πρέπει να κριθούν σε σχέση με αυτόν τον στόχο.

Γενετική βελτίωση ενός πληθυσμού

Οι κτηνοτρόφοι έχουν καταβάλει μέχρι τώρα θαυμάσιες και αποτελεσματικές προσπάθειες για να βελτιώσουν τα ζώα. Ένα παράδειγμα των επιτυχιών αυτών είναι τα καθαρόαιμα άλογα που όλοι τα θαυμάζουμε στους ιπποδρόμους. Θα αισθανόμασταν όμως άραγε τον ίδιο θαυμασμό αν ήμασταν άλογα; Στην πραγματικότητα, αυτά τα προϊό-

ντα της επιλογής είναι ηλίθια ζώα, τα οποία δεν μπορούν να επιζήσουν χωρίς τη βοήθειά μας. Γνωρίζουν πώς να τρέχουν γρήγορα, αλλά αυτό είναι το μόνο που γνωρίζουν. Οι εκτροφείς καθόλου δεν "βελτίωσαν τη ράτσα των αλόγων". Βελτίωσαν την ταχύτητά της στους αγώνες, και μάλιστα μικρών αποστάσεων, σε βάρος των άλλων δυνατοτήτων της. Η γενετική κληρονομιά των ζώων αυτών δεν είναι "καθαρή", είναι φτωχή.

Όταν πρόκειται για ανθρώπους, οι απλοϊκοί συλλογισμοί είναι ακόμη πιο επικίνδυνοι. Εδώ και αρκετό καιρό, προτάθηκαν σχέδια βελτίωσης των πληθυσμών, αναπτύχθηκε μάλιστα και ένας κλάδος που παρουσιάζεται ως αυστηρά επιστημονικός: η ευγονική*. Σε συνδυασμό με τις προόδους της γενετικής, η ευγονική ντύθηκε με έναν ψευδοεπιστημονικό μανδύα, συχνά απατηλό. Θυμίζουμε την περίπτωση της Τράπεζας σπέρματος κατόχων βραβείου Nobel, στις αρχές της δεκαετίας του 1980. Οι γυναίκες που επιθυμούσαν να γονιμοποιηθούν, κλήθηκαν να προμηθευθούν σπέρμα από την τράπεζα αυτή, αυξάνοντας έτσι την πιθανότητα να γεννήσουν ευφυή παιδιά. Γύρω από την προφανώς χονδροειδή αυτή πρωτοβουλία, ενορχηστρώθηκε και μια έντονη δημοσιογραφική εκστρατεία. Στα σπερματοζωάρια τους, οι επιστήμονες δότες -η Τράπεζα δεν διέθετε σπέρμα κατόχων βραβείου Nobel λογοτεχνίας ή ειρήνης, προφανώς επειδή οι νοητικές τους ικανότητες είναι περιορισμένες- δεν μεταβίβαζαν παρά το ήμισυ των γονιδίων τα οποία είχαν, έστω και ελάχιστα, συμβάλει στις νοητικές τους ικανότητες, και όχι τις ίδιες τις ικανότητες αυτές. Ένα σπερ-

ματοζωάριο ή ένα ωάριο δεν είναι ούτε ευφυή, ούτε ηλίθια, όπως ακριβώς κι ένα κομμάτι μάρμαρο δεν προϊδεάζει για το άγαλμα του γλύπτη.

Οι απόπειρες βελτίωσης της συλλογικής κληρονομιάς ενός πληθυσμού, μέσω της εξάλειψης των βλαβερών γονιδίων τα οποία περιέχει, έχουν λιγότερες πιθανότητες να αποτύχουν. Αναγκαστικά όμως τα αποτελέσματα είναι απογοητευτικά. Ας φαντασθούμε έναν δικτάτορα, που θα ήθελε να εκριζώσει τη βλεννογλοιοειδίωση αφαιρώντας το γονίδιο που την προκαλεί. Το γονίδιο αυτό βρίσκεται σε διπλό αντίτυπο στους ασθενείς και σε ένα μόνο αντίτυπο στους υγιείς φορείς. Οι πρώτοι είναι τέσσερα άτομα στις δέκα χιλιάδες, και οι δεύτεροι τετρακόσια άτομα στις δέκα χιλιάδες.

Η συντριπτική πλειονότητα των γονιδίων που ευθύνονται για την ασθένεια αυτή βρίσκεται επομένως κρυμμένη στους ετεροζυγώτες, όπου τα γονίδια αυτά δεν εκφράζονται. Κατά συνέπεια, ένα πρόγραμμα για την εκρίζωση της νόσου, το οποίο θα προσπαθούσε να εξαλείψει το γονίδιο αυτό στο όνομα της βελτίωσης της κληρονομιάς, δεν θα είχε παρά ασήμαντα αποτελέσματα, αφού δεν θα αφορούσε παρά μόνον τους νοσούντες. Θα έπρεπε να κυλήσουν εκατοντάδες γενεές προτού φανεί κάποιο σημαντικό αποτέλεσμα.

Η δυσκολία αυτή θα μπορούσε ίσως κάποτε να ξεπεραστεί εάν αποκτούσαμε τη δυνατότητα να ανιχνεύουμε την παρουσία του γονιδίου στους ετεροζυγώτες και τους στείρωνάμε όλους. Χωρίς να αναφερθούμε καθόλου στις ηθικολογικές πλευρές ενός τέτοιου προγράμματος, είναι ανάγκη να διαπιστώσουμε ότι το αποτέλεσμα θα ήταν μάλλον μια φθο-

ρά της συλλογικής κληρονομιάς παρά μια βελτίωσή της.

Ορισμένες φορές, ο χαρακτηρισμός ενός γονιδίου ως “καλού” ή “κακού” είναι διφορούμενος: αναφερθήκαμε σ’ αυτό όταν μιλήσαμε για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σε ορισμένα κράτη εφαρμόζεται συστηματική ανίχνευση των ατόμων που διαθέτουν το γονίδιο S, το οποίο προκαλεί την ασθένεια όταν είναι παρόν σε δύο αντίτυπα. Ο κατάλογος των ατόμων αυτών δημοσιεύεται: μια φαινομενικά εύλογη συμβουλή δίδεται στους άνδρες και στις γυναίκες που τα ονόματά τους βρίσκονται σ’ αυτόν τον κατάλογο: “Μην κάνετε παιδιά μαζί”. Πράγματι, το ένα τέταρτο των απογόνων τους θα ήταν καταδικασμένο να πεθάνει από αναιμία σε νεαρή ηλικία. Ταυτόχρονα όμως, χάνεται το πλεονέκτημα να γεννηθούν παιδιά καλύτερα προστατευμένα από τα άλλα έναντι της ελονοσίας. Εάν η μέθοδος αυτή εφαρμόζόταν για μεγάλο χρονικό διάστημα, το γονίδιο θα εξαφανιζόταν, και θα χανόταν μαζί του ένας από τους τρόπους αντίστασης του πληθυσμού στις δυσμενείς επιδράσεις του περιβάλλοντος μέσα στο οποίο ζει.

Ατομική βελτίωση

Η προβληματική μας είναι τελείως διαφορετική όταν πρόκειται για τη βελτίωση όχι μιας συλλογικής αλλά μιας ατομικής κληρονομιάς. Έχουμε εντοπίσει γονίδια που ευθύνονται για διάφορες ασθένειες. Οι γνώσεις αυτές οδηγούν στη σωματική γονιδιακή θεραπεία*, δηλαδή θεραπεία

μέσω μεταβολής του γενετικού περιεχομένου των κυττάρων: η βλαβερή δράση του γονιδίου αντιστρέφεται εάν εισαχθεί στα προσβεβλημένα κύτταρα ένα γονίδιο που επιφέρει φυσιολογικό μεταβολισμό. Οι πρώτες προσπάθειες στον άνθρωπο έγιναν στις αρχές της δεκαετίας του 1990. Ο πρώτος αποδέκτης αυτής της θεραπείας ήταν ένα κοριτσάκι τεσσάρων ετών, που πάσχει από μια ανωμαλία του ανοσολογικού συστήματος (αδυναμία να συνθέσει ένα ένζυμο, την αδενοσινική απαμινάση). Το 1990, οι επιστήμονες του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας των ΗΠΑ, αφαίρεσαν λευκά αιμοσφαίρια από το σώμα του παιδιού και εισήγαγον σε αυτά, με τη βοήθεια ιών, το γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου· στη συνέχεια, τα “μολυσμένα” λευκά αιμοσφαίρια επανεισήχθησαν στο αίμα του παιδιού.

Ωστόσο, τα μονοπαραγοντικά* νοσήματα, τα οποία οφείλονται στη δράση γονιδίων που καταλαμβάνουν έναν μόνο τόπο, είναι λίγα. Στην πλειονότητά τους, οι παθήσεις είναι πολυπαραγοντικές* και προκύπτουν από την αλληλεπίδραση πολλών γονιδίων, καθώς και του περιβάλλοντος. Αυτό ισχύει για ορισμένα είδη καρκίνου, ή για κάποιες μορφές διαβήτη. Τα γονίδια ενός συγκεκριμένου τύπου δεν αποτελούν άμεση αιτία της πάθησης, αλλά απλώς συμμετέχουν στην εκδήλωσή της, προσφέροντας ένα ευνοϊκό “πεδίο”. Μελετώντας τις πολλαπλές αυτές αλληλεπιδράσεις, μπορούμε να αναπτύξουμε μια προρρητική ιατρική, η οποία θα απαριθμεί τους κυριότερους κινδύνους που θα διατρέξει στη διάρκεια της ζωής του ένα παιδί, ή ακόμη και ένα έμβρυο, δεδομένων των γενετικών του χαρακτηριστικών.

Στην πλειονότητα των περιπτώσεων, μια τέτοια πρόγνωση δεν θα ανακοινώνει τη μελλοντική εκδήλωση κάποιας ασθένειας, αλλά θα προσδιορίζει τις πιθανότητες εκδήλωσής της σε συνάρτηση με τη συνεισφορά του περιβάλλοντος. Εάν γνωρίζει ότι η τάδε γενετική δομή συνδέεται με την εμφάνιση ενός διαβήτη, ο ιατρός θα μπορεί να υποδείξει τις απαραίτητες προφυλάξεις που θα πρέπει να ληφθούν για να αποφευχθεί η εκδήλωση του διαβήτη. Σύμφωνα με την έκφραση του Νομπελίστα Καθηγητή Dausset, ο ιατρός θα γίνει “περισσότερο από θεραπευτής, ένας σύμβουλος των υγιών ατόμων”.

Στο πλαίσιο του ιδιότυπου διαλόγου μεταξύ ασθενούς και ιατρού, οι δυνατότητες αυτής της προρρητικής ιατρικής διαγράφονται εξαιρετικά ωφέλιμες. Θέτουν όμως και φοβερά κοινωνικά προβλήματα. Και πρώτα απ’ όλα, η επιθυμία των μελλοντικών γονέων να έχουν μια πρώτη άποψη για το μελλοντικό τους παιδί, θα τους φέρει αντιμέτωπους με μια εικόνα πιθανών κινδύνων, η οποία είναι ανησυχητική, αν όχι αποκαρδιωτική. Θα αποφασίσουμε άραγε να κρατήσουμε ένα έμβρυο που κινδυνεύει να αναπτύξει την τάδε ψυχοπάθεια στα είκοσί του χρόνια, ή τη νόσο του Alzheimer στα εβδομήντα του; Πού άραγε πρέπει να τεθεί το όριο ανάμεσα στις πληροφορίες που είναι χρήσιμες και σε εκείνες που δεν κάνουν τίποτε άλλο από το να τρέφουν μια επικίνδυνη περιέργεια;

Κυρίως όμως, ποιοι θα έχουν πρόσβαση στην πληροφορία αυτή; Η γνώση των προδιαθέσεων θα επιτρέπει σε έναν εργοδότη να τοποθετεί τους εργάτες του σε εκείνες τις θέ-

σεις εργασίας που τους ταυριάζουν καλύτερα. Αυτό όμως μπορεί επίσης να τον προτρέψει να λάβει υπόψη του τις προδιαθέσεις αυτές κατά την πρόσληψη του προσωπικού. Επίσης, οι ασφαλιστικές εταιρείες θα έχουν πολλά να κερδίσουν από τη γνώση αυτών των πληροφοριών. Μπορούμε να φαντασθούμε μια κοινωνία, η οποία, στο όνομα της αποτελεσματικότητας, θα υποχρεώνει τον καθένα να παρουσιάζει τη "γενετική του καρτέλα", που θα αποτελεί και το αληθινό δελτίο ταυτότητάς του. Ο "θαυμαστός κόσμος" του Aldous Huxley ή η δικτατορία του Μεγάλου Αδελφού, την οποία περιγράφει στο 1984 ο George Orwell, φαίνονται σαν πρότυπα δημοκρατίας μιας κοινωνίας όπου καθένας θα έχει οριστεί προτού καν γεννηθεί, και το πεπρωμένο του θα είναι δεδομένο.

Οι κανόνες διατήρησης του απορρήτου αυτών των πληροφοριών θα είναι μία από τις επιλογές που πρέπει να γίνουν συλλογικά. Είναι άραγε εύστοχο οι ενδιαφερόμενοι να ενημερώνονται συστηματικά; Σε ορισμένες περιπτώσεις η απάντηση είναι αμφίβολη. Παραδείγματος χάριν, η χορεία του Huntington είναι μια εκφυλιστική πάθηση του νευρικού συστήματος, η οποία εκδηλώνεται συνήθως μετά το τριακοστό έτος της ηλικίας. Η ασθένεια οφείλεται σε ένα επικρατούν γονίδιο· επομένως, ένας άνδρας του οποίου ο πατέρας έχει προσβληθεί, γνωρίζει ότι έχει μία πιθανότητα στις δύο να έχει παραλάβει το γονίδιο αυτό. Για να αποφύγει τη μεταβίβασή του, μπορεί να αποφασίσει να μην τεκνοποιήσει και να αντιληφθεί πολύ αργότερα ότι η προφύλαξη αυτή ήταν άσκοπη. Τα άτομα που διατρέχουν τον

κίνδυνο θα θεωρήσουν ως πρόοδο, σύμφωνη με την ηθική, τη δυνατότητα ανίχνευσης της παρουσίας του γονιδίου πριν από την εκδήλωση της νόσου. Οι μισοί νέοι, των οποίων ένας γονέας νοσεί, θα γνωρίζουν ότι δεν είναι φορείς και θα μπορέσουν να τεκνοποιήσουν άφοβα. Μήπως όμως, για τους άλλους μισούς, η βεβαιότητα της επερχόμενης ασθένειας θα καταστρέψει την υπόλοιπη ζωή τους και τις ελπίδες που θα είχαν μέχρι να εκδηλώσουν τη νόσο;

Γαμετική γονιδιακή θεραπεία

Για κάποιον που γνωρίζει ότι είναι υγιής φορέας ενός βλαβερού γονιδίου, η τεκνοποίηση ισοδυναμεί με τυχερό παιχνίδι, στο οποίο διακυβεύεται η υγεία των παιδιών του. Μπορούμε να υποθέσουμε ότι οι ταχύτερες τεχνικές πρόοδοι που σημειώνονται σήμερα θα επιτρέψουν μελλοντικά την αποφυγή της μεταβίβασης του γονιδίου αυτού. Για να γίνει κάτι τέτοιο, θα έπρεπε να μεταβληθεί το γενετικό περιεχόμενο των γεννητικών κυττάρων του ατόμου αυτού, δηλαδή των κυττάρων που κατασκευάζουν τους γαμέτες του, ή να μεταβληθεί το περιεχόμενο αυτό στους ίδιους τους γαμέτες.

Η σωματική γονιδιακή θεραπεία δεν αφορά παρά μόνον τον ενδιαφερόμενο, αλλά η γαμετική γονιδιακή θεραπεία αφορά όλους τους απογόνους του: η μετατροπή δεν είναι αναστρέψιμη. Ενόψει του γεγονότος αυτού, οι επιτροπές ηθικής θεώρησαν ότι ο κίνδυνος είναι πολύ μεγάλος και οι

γνώσεις μας ακόμη πολύ αποσπασματικές. Έτσι, τέτοιου είδους χειρισμοί απαγορεύονται.

Κατά παράξενο τρόπο, ο κίνδυνος, ο οποίος συνήθως αναφέρεται, είναι ο κίνδυνος μεταμόρφωσης του ανθρώπινου είδους. Για να συμβεί μια τέτοια μεταμόρφωση, θα έπρεπε το νέο γονίδιο, που θα έχει εισαχθεί στην ανθρώπινη γενετική κληρονομιά, να “σταθεροποιηθεί”, δηλαδή να αντικαταστήσει όλα τα αλληλόμορφα στον συγκεκριμένο γενετικό τόπο. Η εκδοχή αυτή είναι όμως απίθανη, επομένως το ανθρώπινο είδος δεν κινδυνεύει. Ο πραγματικός κίνδυνος είναι η εδραίωση μιας κοινωνίας που χορηγεί στον εαυτό της το δικαίωμα να αποφασίζει ποιο είναι το βιολογικό καλό και κακό, βάσει των ορισμών που η ίδια έθεσε για το οικονομικό καλό και κακό. Η περίπτωση της φαινυλκετονουρίας είναι αποκαλυπτική. Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε ένα υπολειπόμενο γονίδιο. Μέχρι πριν από μερικά χρόνια, προκαλούσε βαριά διανοητική καθυστέρηση. Η βιοχημική ανωμαλία που απορρέει από τη δραστηριότητα του γονιδίου είναι πλέον γνωστή και αρκεί να χορηγήσουμε μια ειδική διαίτα για μερικά χρόνια από τη γέννηση, για να αποφύγουμε την εκδήλωση της παθήσεως. Σήμερα, από βιολογικής απόψεως, το γονίδιο αυτό δεν είναι πλέον βλαβερό, αφού τα παιδιά που το φέρουν είναι υγιή, είναι όμως οικονομικά επιβλαβές, διότι τα παιδιά αυτά χρειάζονται μια δαπανηρή θεραπεία. Το “γενετικό βάρος”, μετατράπηκε σε “οικονομικό βάρος”. Αυτό δικαιολογεί άραγε ακόμη την προσπάθεια εξάλειψης του γονιδίου;

Συμπέρασμα

Όταν ένας ερευνητής προτείνει μία νέα έννοια είναι αδύνατο να μετρήσουμε τις συνέπειές της στην εξέλιξη της περιπέτειας του ανθρώπου. Το ενδιαφέρον του Mendel περιοριζόταν στα μπιζέλια, αλλά η κατανόηση της τεκνοποίησης, την οποία αυτός επέφερε, συνταράσσει ακόμη την άποψή μας για τα έμβια όντα και κυρίως για τους εαυτούς μας. Αυτή η νέα διαύγεια μας επιτρέπει να δράσουμε με απροσδόκητη αποτελεσματικότητα στη βιολογική πραγματικότητα από την οποία προερχόμαστε. Λίγοι όμως είναι εκείνοι που μοιράζονται τη διαύγεια αυτή. Το χάσμα πλατύνει ανάμεσα σε εκείνους που δρουν, και σε εκείνους στο όνομα των οποίων αναλαμβάνεται η δράση, χωρίς αυτοί να κατανοούν ούτε τις τεχνικές της ούτε τις προκλήσεις της. Οι πρόοδοι των τεχνολόγων είναι πολύ πιο γρήγορες από τις προόδους των φιλοσόφων, των ηθικολόγων, και κυρίως των “κοινών θνητών”.

Αρκεί άραγε, όπως ισχυρίζεται ο Νομπελίστας Jean Dausset, να προειδοποιήσουμε τους απογόνους μας; Γράφει: “Είναι μέλημα των μελλοντικών γενεών να χρησιμοποιήσουν καλά τις ασυνήθιστα ικανές τεχνικές που τους κληροδοτούμε και να επαγρυπνήσουν έτσι ώστε αυτές να μην εκτραπούν σε αμφίβολες ή και εγκληματικές χρήσεις”.

Μια τέτοια έκκληση στη λογική είναι απαραίτητη. Πρέπει να αντιδρούμε σε κάθε πρόταση που δεν λαμβάνει υπόψη της τη νέα μας διαύγεια. Ένα πολύ πρόσφατο παράδειγμα είναι οι συζητήσεις που αφορούν τον Κώδικα Ιθαγέν-

νειας. Η ιθαγένεια ενός ατόμου είναι συνήθως η ιθαγένεια των γονέων του. Το γεγονός αυτό δικαιολογεί το λεγόμενο "εξ αίματος δικαίωμα". Ο όρος "αίμα" προφανώς δεν αφορά το κόκκινο υγρό που ρέει στις αρτηρίες μας, αλλά συνολικά ό,τι πήραμε από τη φύση, τα γονίδια που μας προσέφεραν οι γονείς μας. Εμμέσως υπονοούμε ότι η γνώση της γονιδιακής αυτής συλλογής αρκεί για να προσδιορίσουμε το έθνος, του οποίου είμαστε πολίτες. Ο συλλογισμός αυτός δεν λαμβάνει υπόψη του την αληθινή διαδικασία μεταβίβασης. Το αληθινό ερώτημα είναι: γνωρίζοντας τους γαμέτες οι οποίοι παρήγαγαν ένα άτομο, θα μπορούσαμε άραγε να προσδιορίσουμε την ιθαγένειά του; Η απάντηση είναι προφανώς αρνητική. Ακόμη και η πιο λεπτομερειακή ανάλυση ενός ωαρίου και ενός σπερματοζωαρίου δεν μας επιτρέπει να αποφασίσουμε εάν αυτά είναι Γαλλικά, Γερμανικά ή Ιταλικά. Οι γαμέτες δεν έχουν πατρίδα.

Ούτε τα έμβρυα έχουν πατρίδα. Η ιθαγένεια δεν είναι παρά ένα χαρακτηριστικό επίκτητο, που απορρέει από τον τόπο γεννήσεως (είναι το λεγόμενο "εκ του εδάφους δικαίωμα"), από την εκπαίδευση, ή από μια απόφαση που λαμβάνεται σε ώριμη ηλικία, όταν μπορεί να ληφθεί συνειδητά. Κάθε αναφορά σε κάποιο "εξ αίματος" δικαίωμα σημαίνει επιστροφή σε προ-μεντελικές, μεσαιωνικές έννοιες, αντίθετες στη βιολογική πραγματικότητα.

Σε όλους τους τομείς υπάρχει μεγάλος κίνδυνος να εκληφθούν ως προφανείς, απόψεις που δεν είναι τίποτε άλλο από προκαταλήψεις. Για να αντιμετωπίσουμε τον κίνδυνο αυτόν, η μόνη χρήσιμη στάση είναι να διαδώσουμε τη γνώση.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

Γλωσσάριο

Αλβινισμός: μερική ή ολική απουσία χρωστικών ουσιών.

Αλληλόμορφο: μία από τις πολλές κατηγορίες στις οποίες μπορούν να ταξινομηθούν τα γονίδια που καταλαμβάνουν έναν τόπο, ανάλογα με τη δράση τους. Παραδείγματος χάριν, για το σύστημα ομάδων αίματος ABO, μπορούμε, σε πρώτη προσέγγιση, να διακρίνουμε τρία αλληλόμορφα: A, B και O.

Απομονωμένη ομάδα: πληθυσμός του οποίου οι γενετικές ανταλλαγές με γειτονικούς πληθυσμούς είναι ιδιαίτερα περιορισμένες.

Απόσταση, γενετική: αριθμός που μετρά συνθετικά το σύνολο των αποκλίσεων μεταξύ γονιδιακών συχνοτήτων, οι οποίες μετρήθηκαν σε δύο πληθυσμούς.

Γονιδιακή θεραπεία: βελτίωση της υγείας ενός ατόμου μέσω της μετατροπής της γενετικής του κληρονομιάς.

Γονότυπος: σύνολο των γονιδίων που κανονίζουν την έκφραση ενός χαρακτηριστικού. Εάν το χαρακτηριστικό αυτό είναι μονοπαραγοντικό, ο γονότυπος περιλαμβάνει δύο γονίδια.

Εκτροπή: εξέλιξη της γενετικής κληρονομιάς ενός πληθυσμού, η οποία οφείλεται στην απομόνωσή του.

Εμβρυογένεση: σύνολο των διαδικασιών που επιτρέπουν την πραγματοποίηση ενός οργανισμού έτοιμου να γεννηθεί, με αρχή ένα κύτταρο, το οποίο προκύπτει από τη συγχώνευση δύο γαμετών.

Επικράτηση, επικρατούν γονίδιο: χαρακτηρίζει ένα αλληλόμορφο, του οποίου η δράση εκδηλώνεται όποιο κι αν είναι το δεύτερο γονίδιο στον ίδιο γενετικό τόπο.

Επιλογή: εξέλιξη της γενετικής κληρονομιάς ενός πληθυσμού υπό την επίδραση των διαφορών στις ικανότητες επιβίωσης και γονιμότητας, τις οποίες προκαλούν τα γονίδια.

Ετερόζυγτικός: χαρακτηρίζει τους τόπους που καταλαμβάνονται από δύο γονίδια με διαφορετικές δράσεις, παραδείγματος χάριν (AB).

Ευγονική: μελέτη των μέτρων που αποσκοπούν στη “βελτίωση” του γενετικού δυναμικού ενός πληθυσμού.

Ευκαρυωτικοί οργανισμοί: είδη στα οποία τα χρωμοσώματα, που φέρουν τη γενετική πληροφορία, περικλείονται σε έναν πυρήνα, ο οποίος περιβάλλεται από μία μεμβράνη.

Κυτόχρωμα: πρωτεΐνη οξειδωσης και αναγωγής, που διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στις ζωτικές λειτουργίες ενός κυττάρου.

Μελανίνη: ουσία, η παρουσία της οποίας στο δέρμα προκαλεί τη σκουρόχρωμη απόχρωσή του.

Μεταλλαξη: μεταμόρφωση ενός γονιδίου, όπως αυτό παρελήφθη κατά τη σύλληψη, σε ένα γονίδιο που έχει διαφορετική δράση.

Μονοπαραγοντικός: χαρακτήρας του οποίου ο φαινότυπος εξαρτάται από γονίδια που καταλαμβάνουν έναν μόνο γενετικό τόπο.

Νόμος των Hardy και Weinberg: σύνολο εξισώσεων οι οποίες συνδέουν τις συχνότητες γονοτύπων με τις συχνότητες γονιδίων, στα πλαίσια της υπόθεσης ότι η συμπεριφορά του πληθυσμού είναι παμμικτική.

Νόμος των μεγάλων αριθμών: διαπίστωση ότι οι τυχαίες αποκλίσεις εξαλείφονται όταν θεωρούμε, όχι τα άτομα, αλλά τους μέσους όρους ενός μεγάλου αριθμού ατόμων.

Ομογαμία: τάση προς επιλογή ενός συντρόφου στην τεκνοποίηση, ο οποίος έχει τον ίδιο φαινότυπο (θετική ομογαμία) ή διαφορετικό φαινότυπο (αρνητική ομογαμία).

Ομοζυγτικός: χαρακτηρίζει τους τόπους που καταλαμβάνονται από δύο γονίδια με ίδια δράση σε ένα άτομο, το οποίο έχει παραλάβει, παραδείγματος χάριν για το σύστημα ομάδων αίματος ABO, δύο γονίδια A (AA).

Παμμικτικό πρότυπο: εξέλιξη ενός πληθυσμού στον οποίο οι διασταυρώσεις συμβαίνουν τυχαία (δηλαδή χωρίς επιλογή του συντρόφου).

Παμμιξία: πρότυπο διασταύρωσης, σύμφωνα με το οποίο κάθε άτομο έχει ίση πιθανότητα να τεκνοποιήσει με όλα τα άτομα του αντιθέτου φύλου.

Πολυμορφισμός: παρουσία περισσότερων του ενός αλληλομόρφων στη γενετική κληρονομιά ενός πληθυσμού.

Πολυπαραγοντικός: χαρακτήρας του οποίου ο φαινότυπος εξαρτάται από γονίδια που καταλαμβάνουν περισσότερους του ενός γενετικούς τόπους.

Προκαρυωτικοί οργανισμοί: είδη στα οποία τα χρωμοσώματα δεν περικλείονται σε κυτταρικό πυρήνα.

Τόπος, γενετικός: σημείο ενός χρωμοσώματος, στο οποίο εντοπίζονται τα δύο γονίδια που κυβερνούν έναν δεδομένο μονοπαραγοντικό χαρακτήρα.

Υπολειπόμενος: χαρακτηρίζει ένα αλληλόμορφο που εκδηλώνει τη δράση του μόνον όταν είναι παρόν σε διπλό αντίτυπο (όταν δηλαδή το άτομο είναι ομοζυγωτικό).

Φαινότυπος: σύνολο των χαρακτηριστικών που είναι δυνατόν να παρατηρηθούν σε ένα άτομο.

Φυσική επιλογή και εξέλιξη των γονιδιακών συχνοτήτων

Μια απλουστευμένη άποψη της θεωρίας της φυσικής επιλογής, η οποία προτάθηκε από τον Δαρβίνο, συνίσταται στην παραδοχή ότι ένα γονίδιο εξαπλώνεται σε έναν πληθυσμό εάν επιφέρει ένα πλεονέκτημα σε όσους το διαθέτουν, και αντιθέτως ότι εξαφανίζεται εάν επιφέρει μειονεκτήματα. Στην πραγματικότητα, η επιλογή δεν λειτουργεί πάνω σε κάποιο χαρακτηριστικό που εξαρτάται από έναν τόπο, αλλά πάνω σε άτομα, δηλαδή σε σύνολα πολλαπλών χαρακτηριστικών που εξαρτώνται από το σύνολο του γονιδιώματος. Απομονώνοντας τον έναν ή τον άλλο χαρακτήρα περιορίζουμε την άποψή μας για την πραγματικότητα σε μία μόνον διάσταση, γεγονός που μπορεί να οδηγήσει σε παράδοξες διαπιστώσεις. Η αναγωγή σε μία μόνον διάσταση διευκολύνει την κατασκευή προτύπων, αλλά αποκρύπτει την πολυπλοκότητα των διεργασιών και τις καθιστά ορισμένες φορές ανεξήγητες.

Ας αναφέρουμε μία περίπτωση: ο βιολόγος R. Lewontin μελέτησε σε πληθυσμούς αυστραλιανών ακρίδων *Moraba Scutra* έναν τόπο, τον οποίο καταλαμβάνουν δύο γονίδια B και S. Εάν η αρχική συχνότητα του γονιδίου B σε έναν πληθυσμό είναι 5%, αυτή αυξάνει από γενεά σε γενεά και σταθεροποιείται στο 55%. Το εύρημα αυτό ερμηνεύεται κώλιστα από τα κλασικά πρότυπα επιλογής.

Αρκεί να παραδεχθούμε ότι οι ετεροζυγώτες (BS) έχουν επιλεκτική ικανότητα μεγαλύτερη εκείνης των δύο ομοζυγωτών. Ωστόσο, εάν η αρχική συχνότητα είναι 95%, αυτή πρώτα μειώνεται περίπου μέχρι το 70% και ύστερα αυξάνει και πάλι, και σταθεροποιείται τελικά στο 90%! Αυτή τη φορά, δεν μπορούμε να βρούμε εξήγηση που να επικαλείται την ίδια τη δράση των δύο γονιδίων. Πώς άραγε να εξηγήσουμε ότι τα γονίδια αυτά, ενώ έχουν την ίδια συχνότητα, δηλαδή 80% του B, προκαλούν αρχικά μια μείωση και στη συνέχεια αύξηση της συχνότητας του B;

Το κλειδί είναι να λάβουμε υπόψη έναν δεύτερο τόπο, τον οποίο καταλαμβάνουν δύο γονίδια T και D. Φαίνεται ότι οι επιλεκτικές ικανότητες των τριών πιθανών γονοτύπων που καταλαμβάνουν έναν από τους δύο τόπους, εξαρτώνται από τον γονότυπο του άλλου τόπου. Επομένως, η εξέλιξη ενός πληθυσμού μπορεί να αναλυθεί βάσει των επιλεκτικών ικανοτήτων των εννέα πιθανών συνδυασμών.

Με άλλα λόγια, εάν ο δεύτερος τόπος είναι κατελιημμένος από δύο γονίδια D, το γονίδιο S του πρώτου τόπου είναι ευνοϊκό και υπολειπόμενο. Σε όλες τις υπόλοιπες περιπτώσεις ο ετεροζυγώτης BS είναι πιο ευνοημένος από τους δύο ομοζυγώτες.

Προσομοιώσεις που γίνονται με τη βοήθεια ηλεκτρονικών υπολογιστών επιτρέπουν να προσδιορίσουμε την εξέλιξη ενός πληθυσμού, ο οποίος υποβάλλεται σε μια επιλεκτική πίεση σύμφωνα με τις τιμές αυτές. Το πιο απροσδόκητο αποτέλεσμα είναι ότι η εξέλιξη αυτή εξαρτάται από την αρχική κατάσταση, και ότι δύο αρχικές καταστάσεις που διαφέρουν ελάχιστα μεταξύ τους μπορούν να οδηγήσουν σε αντίθετες εξελίξεις.

Εάν οι αρχικές συχνότητες είναι 95% για το γονίδιο B και 97% για το γονίδιο T, η επιλεκτική πίεση προκαλεί την εξαφάνιση του γονιδίου D (η συχνότητα του γονιδίου T τείνει προς το 100%) και τη διατήρηση των δύο γονιδίων B και S. Εάν όμως η αρχική συχνότητα του

γονιδίου Β είναι και πάλι 95%, αλλά η συχνότητα του γονιδίου Τ 95%, τότε η ίδια αυτή επιλογή εξαλείφει το γονίδιο Τ στον δεύτερο τόπο και το γονίδιο S στον πρώτο. Παρά την ελάχιστη απόκλιση των δύο αρχικών καταστάσεων, τα ίδια αίτια προκάλεσαν εντελώς διαφορετικά αποτελέσματα.

Η ευασθησία αυτή στις αρχικές συνθήκες προκαλείται από τη σύζευξη αιτιών δύο ειδών· αποτελεί έτσι παράδειγμα της αδυναμίας να συνδέσουμε συστηματικά τον ντετερμινισμό και την προβλεψιμότητα.

Βιβλιογραφία

Θεωρητικά πρότυπα

Cavalli Sforza, L. L., and Bodmer, W., *The Genetics of Human Populations*, Freeman, San Francisco, 1971.

Jacquard, A., *Structure génétique des populations*, Masson, 1970.

Jacquard, A., *Concepts en génétique des populations*, Masson, 1977.

Malécot, G., *Probabilité et Hérité*, Presses universitaires de France, 1966.

Εξέλιξη

Bocquet, C., *La Sélection*, Encyclopaedia universalis, 1970.

Lewontin, R., *The Genetic Basis of Evolutionary Change*, Columbia University Press, New York, 1977.

Reichholf, J., *L'Émergence de l'homme*, Flammarion, 1990.

Ruffié, J., *Traité du vivant*, Fayard, 1982.

Φυλές

Jacquard, A., *Éloge de la différence*, Le Seuil, 1978.

Langaney, A., *Les Hommes*, A. Colin, 1988.

Γενετική και ηθική

Dausset, J., *Lettre aux générations 2000*, MURS, 1992.

Lewontin, R., Rose, S., et Kamin, L., *Nous ne sommes pas programmés*, La Découverte, 1985.

Robin, J., *Changer d'ère*, Le Seuil, 1989.

Ευρητήριο

Buffon, 9, 40

Cuvier Georges, 40

Dausset Jean, 113, 117

DNA, 11, 41, 57, 76, 79, 105

Homo sapiens, 81, 108

Lamarck Jean-Baptiste de, 40, 41

Maupertuis Pierre-Louis de, 40

Mendel Gregor, 10, 11, 20-23,

41, 82, 105, 117

Montesquieu Charles de, 40

Αδάμ, 9, 73

αμομιξία, 33, 48, 62

αμοσφοαρίνη, 77, 83, 86

αλβινισμός, 95

αλληλόμορφα, 23, 24, 44, 46,

47, 50, 52, 58, 68, 83, 91, 116

άλογο, 84

αμάρτημα, προπατορικό, 9

Αμερική, 48, 105

Αμερινδοί, 48

αμινοξέα, 76, 77

αμινοξύ ιστιδίνη, 77, 86

αμινοξύ μεθειονίνη, 77

αμφίβια, 80, 81

αναμμία, δρεπανοκυτταρική,

54, 97, 98, 99, 111

απομονωμένη ομάδα, 29, 47,

67, 68, 94

απόσταση, γενετική, 77, 91, 93

αρθρόποδα, 80

Αριστοτέλης, 7

αρουραίοι, 39

Ασία, κεντρική, 48

άτομα, 8, 23, 25, 26, 30, 34-37,

55, 56, 59, 60, 61, 65, 67, 68,

88, 91, 94, 96, 98, 108

Αυστραλία, 94

Αφρική, 95, 99

βακτήρια, 79

βελτίωση, γενετική ενός πληθυσμού, 108

Βίβλος, 40

βιοχημεία, 76

βιταμίνη D, 96

βλεννογλοιοειδάση (κυστική ίνωση), 24, 53, 97, 110

Γαλιλαίος, 7

γαμέτες, 30, 34, 35, 38, 57, 62, 100, 106, 115

γεγονός, 26, 27, 29, 37

Γένεση, 13

γενετική των πληθυσμών, 14, 29

γενετική, μαθηματική, 14, 31

γενετιστές, 49, 52

γονίδια, αλτρούιστικά, 56

- γονιδιακή θεραπεία, 115
 γονιδιακή θεραπεία, γαμετική, 115
 γονίδιο A, 30, 31, 32, 98
 γονότυπος, 24, 29, 52, 55
- Δαρβίνος, 41, 86
 δεινόσαυροι, 80
 δένδρο ταξινόμησης των ειδών, 77, 78
- είδος, 7, 8, 40, 44, 58, 60, 62, 76, 80, 88
 εκτροπή, 45, 47, 51, 67
 εκτροπή της γενετικής κληρονομιάς, 45
 Έλληνες, αρχαίοι, 13, 104
 ελονοσία, 99, 111
 εμβρυογένεση, 40
 έμβρυο, 112, 113
 εξέλιξη, 9, 38, 40, 41, 43, 45, 51, 55, 59, 60, 66-69, 81, 82, 96, 117
 εξέλιξη ενός πληθυσμού, 69, 97, 123
 εξέλιξη των ειδών, 73
 επικράτηση, 56
 επικρατούν γονίδιο, 23, 66, 81, 114
 επιλογή, 21, 25, 26, 33, 44, 50, 62, 63, 99
 επιλογή, φυσική, 41, 51, 54, 56, 61, 82, 86
- επιλογή, φυσική και εξέλιξη γονιδιακών συχνοτήτων, 55, 122
 ερπετά, 80
 ετεροζυγώτες, 23, 32, 47, 53, 54, 60, 66, 91, 92, 110
 Εύα, 9, 73
 ευγονική, 109
 ευκαρυωτικοί οργανισμοί, 81
- ζώα, 77, 79, 80, 81, 108, 109
- ηθική, 103, 106, 115
 ηλεκτροφόρηση, 90
 θεολόγοι, 40
 Θεός, 8, 39
 θεωρία του εγκιβωτισμού, 8
 θεωρία, ουδετεριστική, 84, 85, 86
 θηλαστικά, 80, 82
- ιθαγένεια, 118
 ιθαγένειας κώδικας, 117-118
 ινοπεπίδια, 86
 ιοί, 79
 ιστορία, γενετική ενός πληθυσμού, 35, 79
- καρχαρίες, 77
 κληροδότημα, γενετικό μιας οικογένειας, 38
 κληρονομιά, γενετική, 14, 29,

- 30, 45, 46, 51, 52, 59, 95, 108, 109
 κληρονομιά, γενετική ενός πληθυσμού, 33, 38, 62, 66
 κληρονομιά, συλλογική γενετική, 110, 111
 κοινότητα, 25, 107, 108
 κοινωνία, 13, 45, 107, 114
 κυπρίνος, 83, 85
 κυτόχρωμα, 76, 85
 κυτόχρωμα c, 85
 κύτταρα, 35, 79, 101, 112
 κύτταρα, ευκαρυωτικά, 79
 κώδικας, γενετικός, 57
 κωνοφόρα, 81
- μάζα που αδρανεύει, 8
 μάζα που βαφαίνει, 8
 μαλάκια, 80
 Μεγάλη Έκρηξη, 12
 μελανίνη, 36
 μεταβίβαση της ζωής, 8-11
 μεταλλάξεις, 43, 57, 61, 69, 83-86, 94
 μετάλλαξη, γενετική, 58
 μετάλλαξη, φαινοτυπική, 58
 μεταμόρφωση της γενετικής κληρονομιάς, 83
 μεταναστεύσεις, 66, 93
 Μογγολοειδείς, 48
 μονοπαραγοντικός, 119, 121
- μύκητες, 80, 81
 νόμος των Hardy και Weinberg, 34, 35, 63, 97
 νόμος των μεγάλων αριθμών, 32
 νοσήματα, γενετικά, 53
 νοσήματα, μονοπαραγοντικά, 112
 νόσος του Alzheimer, 113
- ομάδα αίματος A, 21-24
 ομάδα αίματος B, 24
 ομάδα αίματος O, 21, 24
 ομαμοσύνη, ομαμιξία, 48
 ομογαμία, 65, 66
 ομογαμία, αρνητική, 65, 66
 ομογαμία, θετική, 65
 ομοζυγώτες, 53, 60, 68, 98
 όντα, πολυκυτταρικά, 20, 41, 57, 69, 73, 74, 86, 117
- παθήσεις, πολυπαραγοντικές, 112
 παλαιοντολόγοι, 79
 παμιξία, 34, 64, 65
 πληθυσμός, 59, 67, 69, 93, 99
 πολιτισμός, 8, 13, 63, 105
 πολιτισμός, δυτικός, 39
 πολυμορφισμός ειδών και φυλών, 87, 91
 πολυπαραγοντικός, 112
 ποντικός, 77
 πορθμός, Βερίγγειος, 48

- προέλευση, κοινή των ειδών, 9
 προκαρυωτικοί οργανισμοί, 79, 81
 πρότυπα, θεωρητικά, 52, 54, 62, 64, 97
 πρότυπο του Mendel, 42
 πρότυπο, παμμικτικό, 42
 πρωτεΐνες, 41, 57, 75, 76, 77, 85, 86
 πρωτεύοντα, 80, 82
- σαλαμάνδρες, 77
 Σαχάρα, 94
 σκύλος, 39, 88
 σπόγγοι, 74, 80
 σπονδυλωτά, 80, 91
 σταθερότητα των γονιδίων, 39
 σταθερότητα των ειδών, 9
 συλλογισμός παθανοκρατικός, 25
 συντελεστής ομαμοσύνης, 50, 67
 σύστημα αίματος HL-A, 22, 90, 100, 101
 σύστημα, ανοσολογικό HL-A, 22, 90
 σύστημα, ομάδων αίματος ABO, 22, 23, 28, 29, 48
 συστήματα αίματος, ανοσολογικά, 90
 συστήματα αίματος ενζυμικά, 90
- τεκνοποίηση, 9, 10, 13, 20, 28,
- 33, 42, 44, 49, 62, 63, 100, 105, 115, 117
 τόπος, γενετικός, 22, 47, 52
 τρανσφορμισμός, 40
- υπολειπόμενα γονίδια, 24, 53
 υπολειπόμενο, 23, 24, 53, 65, 97, 116
 φαινότυποι, 23, 75, 82
 φτέρες, 81
 φύκη, 10, 76
 φύκη, κυανά, 10, 79
 φυλές, 13, 48, 69, 87, 89, 90, 91, 92, 94, 95
 φυλή, Κίτρινη, 93
 φυλή, Λευκή, 93
 φυλή, Μαύρη, 93
 φυτά, 76, 80, 81
 φυτά, ανθοφόρα, 81
 φυτά, πράσινα, 21, 76
 φώκες, 39
- χαρακτήρας, μεντελικός, 22
 χαρακτήρας, στοιχειώδης, 22
 χιμπαντζής, 32
 χορεία του Huntington, 114
 χρώμα του δέρματος, 33, 36, 38, 53, 83, 94, 95, 108
 χρωμοσώματα, 55, 79
- ψάρια, 34, 80, 81

Τι είδους άνθρωποι θέλουμε να γίνουμε; Κατά τον Αλμπέρ Ζακάρ, γενετιστή και δημοσιογράφο, αυτό είναι το κρίσιμο ερώτημα που πρέπει να απαντήσουμε πριν χρησιμοποιήσουμε οποιοδήποτε μέσο θέτει στη διάθεσή μας η σύγχρονη γενετική επιστήμη και τεχνολογία.

Το συλλογικό μέλλον μας δεν μπορεί να αποφύγει αυτό το ερώτημα που χρειάζεται συνειδητοποιημένες απαντήσεις από την πλευρά των ατόμων. Η γενετική των πληθυσμών, η οποία ασχολείται με τη συλλογική γενετική εξέλιξη λαμβάνοντας υπόψη τις πιέσεις που ασκεί το περιβάλλον και οι σύγχρονες μέθοδοι αναπαραγωγικής δραστηριότητας οφείλει να συμβάλει στην απάντηση πριν οι ευγονικές αρχίζουν να αυθαιρετούν.

Για να φέρει κοντά σε όλους τα πολύπλοκα ζητήματα του κόσμου μας, κάθε βιβλίο της σειράς DOMINOS προτείνει δύο μέρη: μια σύντομη έκθεση για την κατανόηση του θέματος και ένα δοκίμιο αφορμή για σκέψη.

ISBN: 960-7122-78-X

DOMINOS



εκδόσεις Π. Τραυλός - Ε. Κωσταράκη