

Genetyka, historia i przyszłość człowieka

Czy nasz gatunek jest zagrożony?

Prezentacja: <http://www.igib.uw.edu.pl>

Czy nasza populacja jest zagrożona?

- Tak - jest nas za dużo, nieodwracalnie niszczymy klimat i zasoby Ziemi
- Z punktu widzenia genetyki populacji - nie

Pytania i przepowiednie

- Rozwój medycyny doprowadzi do utraty naturalnej odporności człowieka?
- Pomaganie chorym na schorzenia genetyczne doprowadzi do “pogorszenia” puli genowej?
 - eugenika - czy to może działać?
- Podziały społeczne doprowadzą do powstania dwóch gatunków człowieka?
- Czy istnieją rasy człowieka?

Historia

- *Homo sapiens* pojawił się w Afryce ok. 300 tys. lat temu
- Wyjściowa populacja była bardzo nieliczna (< kilkadziesiąt tys.)
- Ok. 100 tys. lat temu początek ekspansji na inne kontynenty
- bardzo nieliczne grupy szybko zasiedlające duże obszary

Źródła informacji

- Szczątki kopalne - archeologia, paleontologia
- Ogromna większość historii ewolucyjnej
- Nie wszędzie się zachowują



Genetyka i genomika

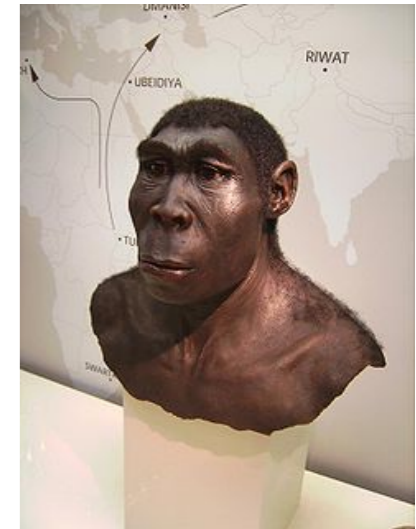
- Zróżnicowane genetyczne ludzi (i innych zwierząt) żyjących obecnie
- Kopalny (“antyczny”) DNA - DNA izolowany z materiału kopalnego
 - obecne rekordy:
 - ~ 400 000 lat w klimacie umiarkowanym
 - ~1 milion lat w wiecznej zmarzlinie (nie ludzie)



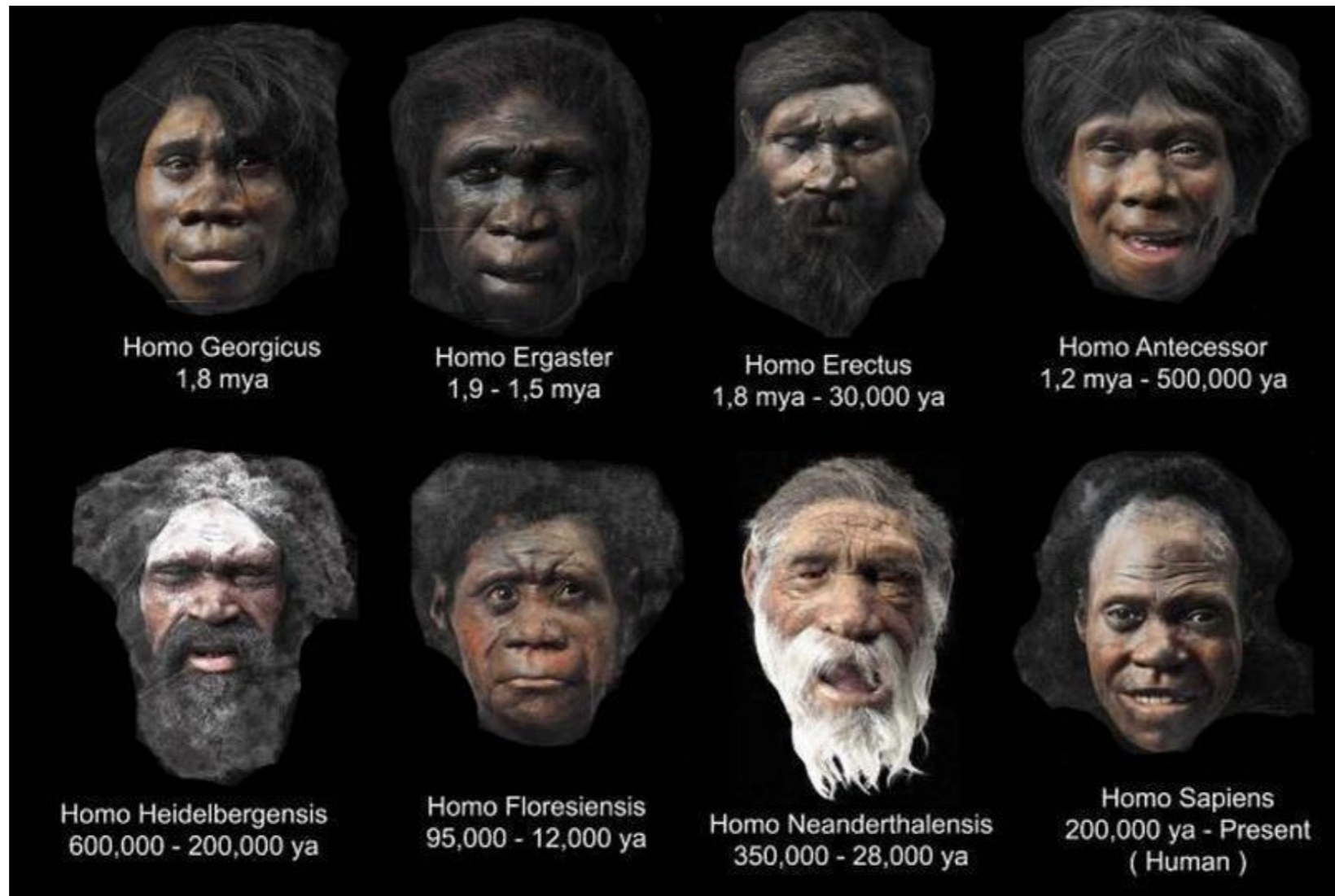
Bence Viola, MPI EVA, za [nature.com](https://www.nature.com)

Rodzaj *Homo*

- Pojawił się ~ 2,3 mln. lat temu (MYA) w Afryce
- *Homo erectus* - od 1.8 MYA do ~ 40 000 YA
- **pierwsi wyszli z Afryki**
- Wiele innych gatunków
- *H. sapiens* jest jedynym pozostałym przy życiu przedstawicielem



Przodkowie czy kuzyni?



Pytania

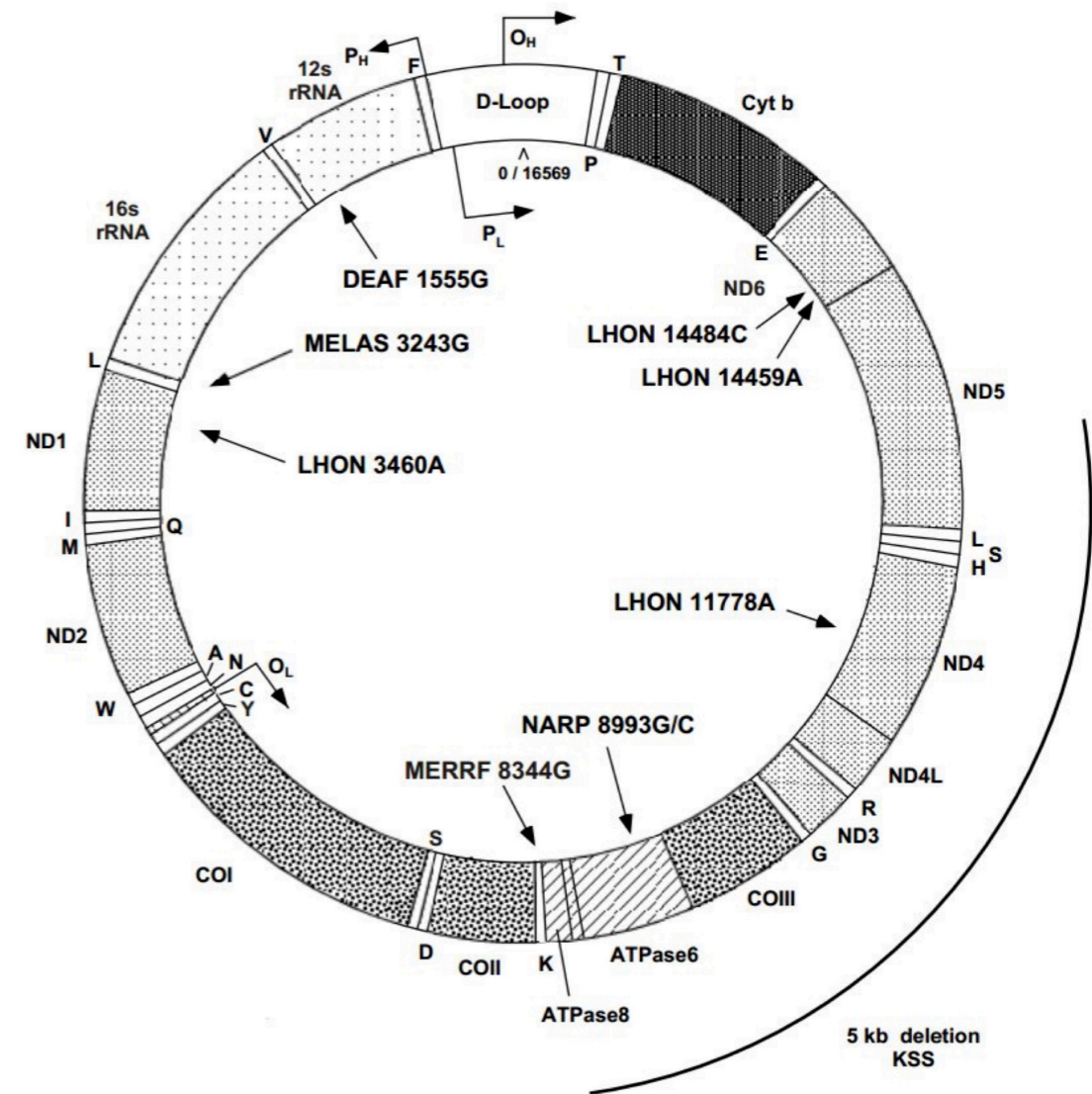
- Kim byli przodkowie współczesnych mieszkańców Ziemi?
- Czy jesteśmy potomkami pierwszych *Homo* opuszczających Afrykę?
 - Np. *H. antecessor* - 800 tys. lat temu w Europie, neandertalczyk?

Epoka DNA

- Pierwsze dostatecznie wydajne metody sekwencjonowania DNA - 1977
- Lata 80. - pierwsze zastosowania do badania różnorodności genetycznej i ewolucji człowieka

Badania mtDNA

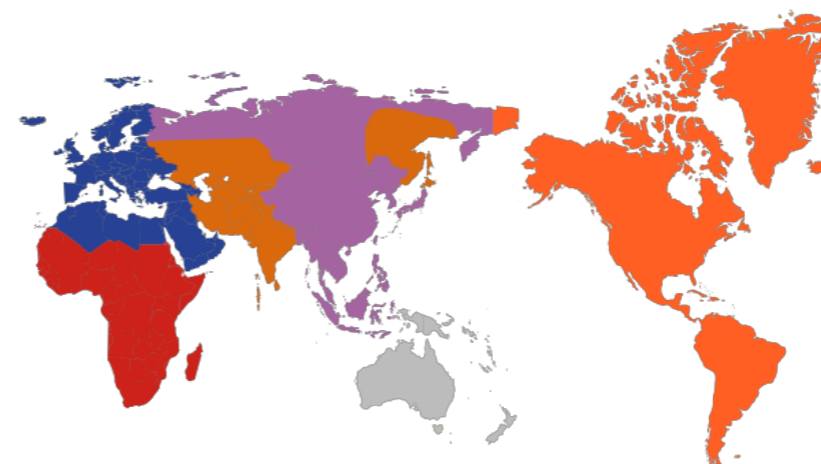
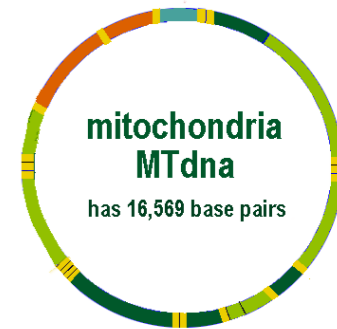
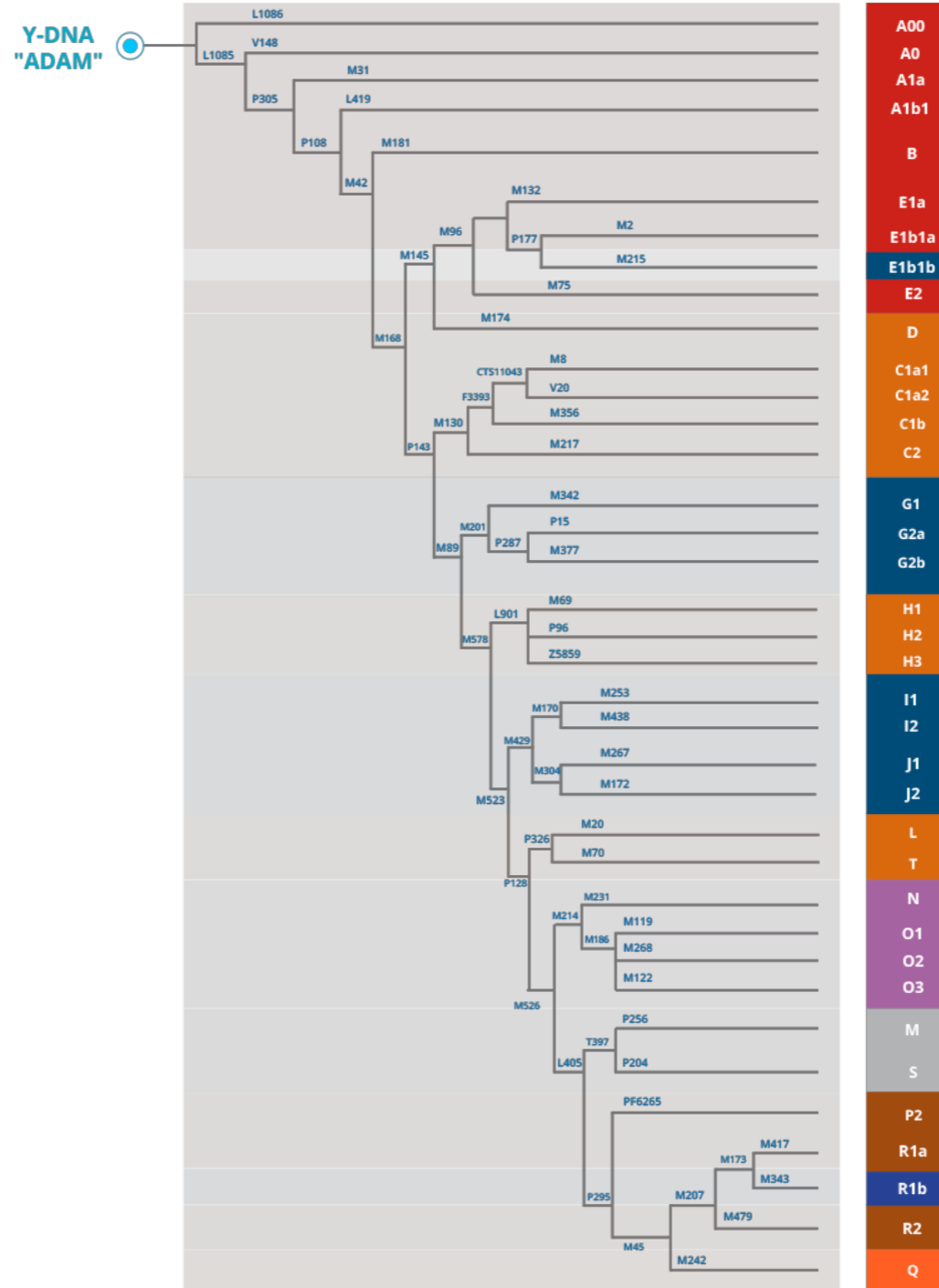
- Mała cząsteczka DNA (13 genów, 16,5 tys. par nukleotydów)
 - cały genom człowieka: 3 miliardy (3×10^9) par zasad
- Dziedziczy się tylko od matki - łatwo śledzić historię
- Wiele kopii w komórce - łatwa izolacja



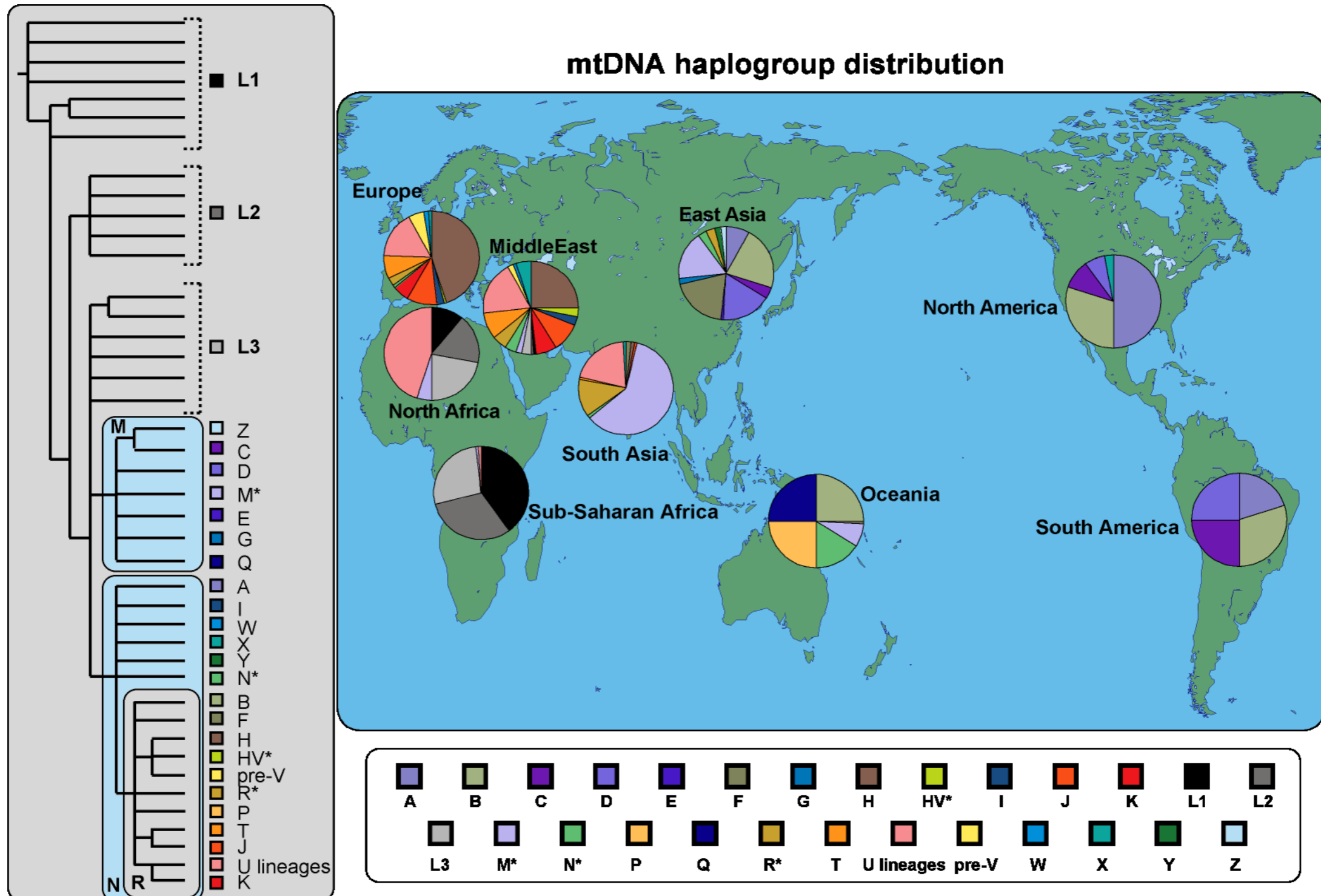
Re-use with attribution permitted. www.mitomap.org.

Historia mtDNA (i chromosomu Y)

- Badania od 1987
 - najpierw polimorfizmy restrykcyjne, od lat 90. kompletne sekwencje
- Chromosom Y - przekazywany od ojca do syna, większy i bardziej zmienny



Drzewo i dystrybucja haplogrup mtDNA



Historia mtDNA (i chromosomu Y)

- “*Out of Africa (replacement)*” (OAR) – “Pożegnanie z Afryką”
- Wspólni przodkowie wszystkich żyjących obecnie ludzi zamieszkiwali Afrykę jeszcze ok. 200 000 lat temu (to już był *H. sapiens*).
- Ok. 100 000 lat temu jedna z populacji przodków człowieka rozpoczęła migrację z Afryki na pozostałe kontynenty
 - populacja wyjściowa 15-30 tys. osobników
- Nowi migranci wyparli żyjące już w tych regionach hominidy (*H. erectus*, *H. neanderthalensis*) – potomków wcześniejszych migracji
- Wszyscy współcześni ludzie są potomkami tych ostatnich migrantów

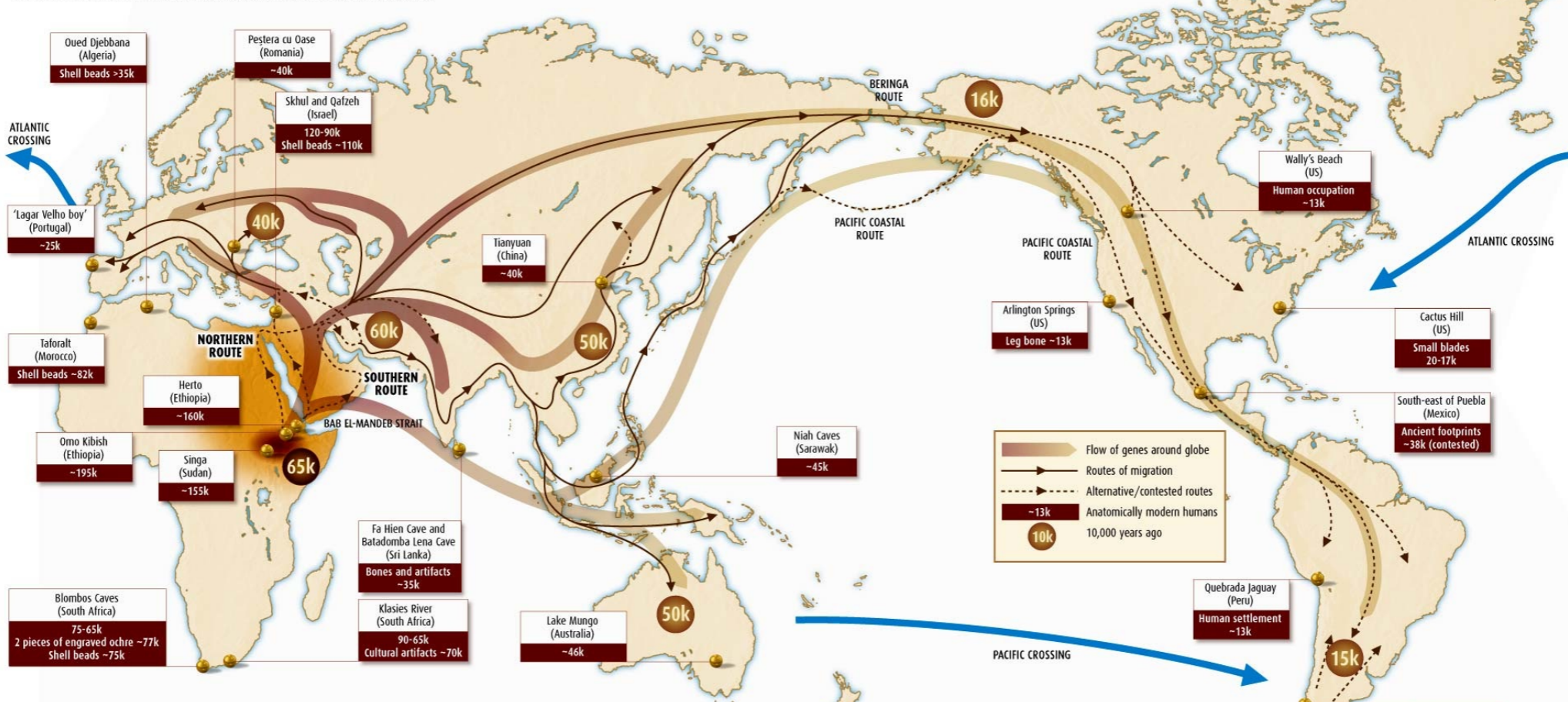
O co chodzi w teorii OAR

- Nie o to, że pochodzimy z Afryki
 - afrykańskie pochodzenie hominidów jest w praktycznie wszystkich modelach
- Nie o to, że wywodzimy się od 1 kobiety (“Ewy”)
 - jesteśmy potomkami jednej populacji, linie każdego genu (a więc i mtDNA) muszą się zbiegać w którymś momencie
- Ostatni wspólny przodek wszystkich ludzi żył stosunkowo niedawno (~200 tys. lat temu) w Afryce, był to człowiek współczesny (*H. sapiens*)
- Hominidy, które wcześniej opuszczały Afrykę to nie nasi przodkowie, tylko boczne linie

Historia

THE MIGRATION OF ANATOMICALLY MODERN HUMANS

Evidence from fossils, ancient artefacts and genetic analyses combine to tell a compelling story

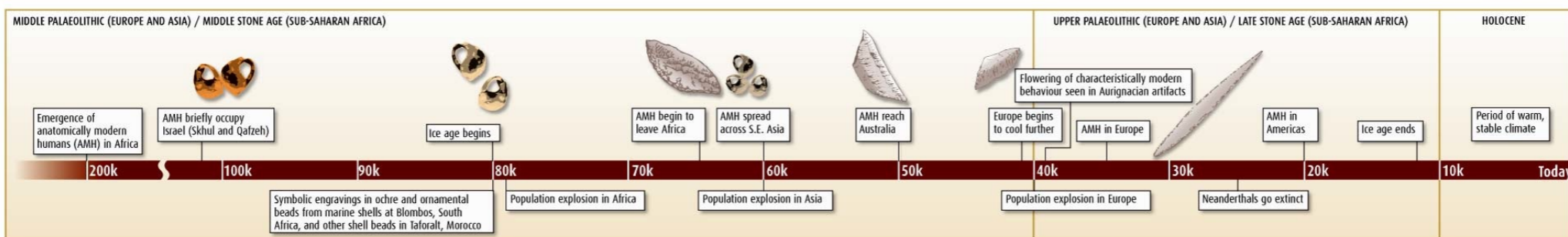


Two routes jump out as prime candidates for the human exodus out of Africa. A northern route would have taken our ancestors from their base in eastern sub-Saharan Africa across the Sahara desert, then through Sinai and into the Levant. An alternative southern route may have charted a path from Djibouti or Eritrea in the Horn of Africa across the Bab el-Mandeb strait and into Yemen and around the Arabian peninsula. The plausibility of these two routes as gateways out of Africa has been studied as part of the UK's Natural Environment Research Council's

programme "Environmental Factors in the Chronology of Human Evolution & Dispersal" (EFCHED). During the last ice age, from about 80,000 to 11,000 years ago, sea levels dropped as the ice sheets grew, exposing large swaths of land now submerged under water and connecting regions now separated by the sea. By reconstructing ancient shorelines, the EFCHED team found that the Bab el-Mandeb strait, now around 30 kilometres wide and one of the world's busiest shipping lanes, was then a narrow, shallow channel.

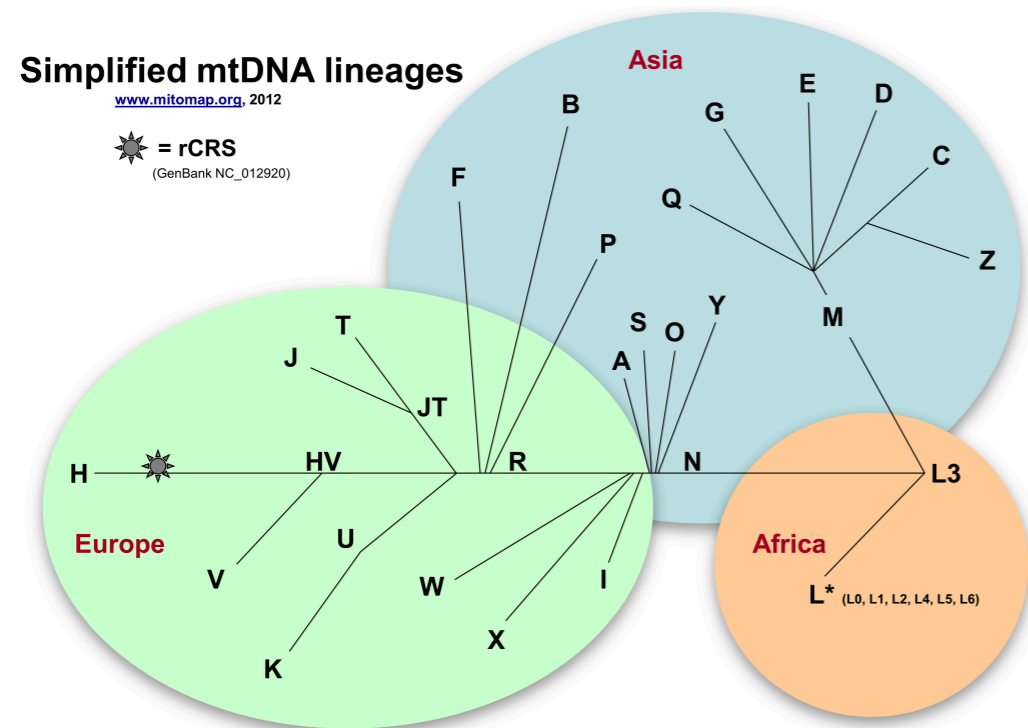
Early humans may have taken this southern route out of Africa. The northern route appears easier, especially given the team's finding that the Suez basin was dry during the last ice age. But crossing the Sahara desert is no small matter. EFCHED scientist Simon Armitage of the Royal Holloway University of London has found some clues as to how this might have been possible. During the past 150,000 years, North Africa has experienced abrupt switches between dry, arid conditions and a humid climate. During the longer wetter periods huge lakes existed in both Chad and Libya, which would have

provided a "humid corridor" across the Sahara. Armitage has discovered that these lakes were present around 10,000 years ago, when there is abundant evidence for human occupation of the Sahara, as well as around 115,000 years ago, when our ancestors first made forays into Israel. It is unknown whether another humid corridor appeared between about 65,000 and 50,000 years ago, the most likely time frame for the human exodus. Moreover, accumulating evidence is pointing to the southern route as the most likely jumping-off point.

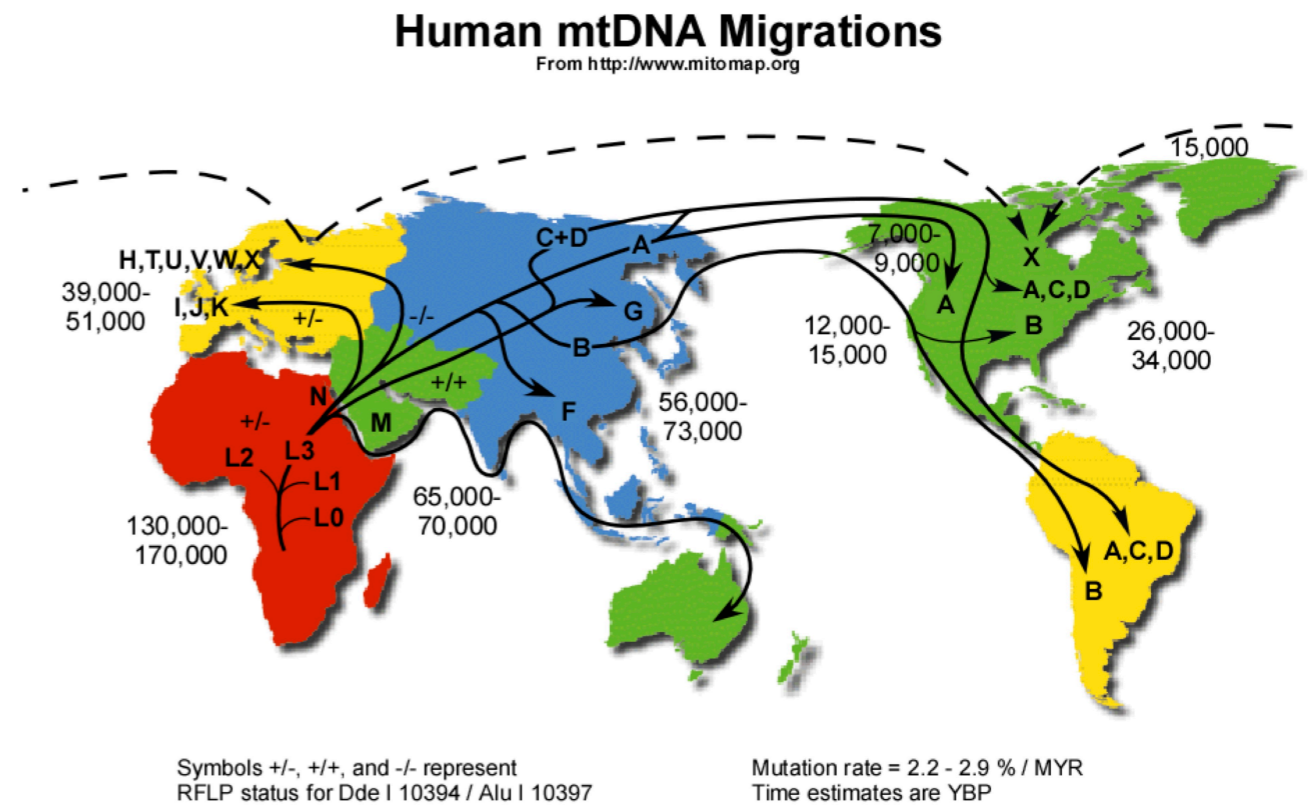


Obraz mtDNA (i Chr Y)

- Historia migracji z Afryki
- Rozgałęziające się odrębne linie



This is licensed by a Creative Commons Attribution 3.0 license.



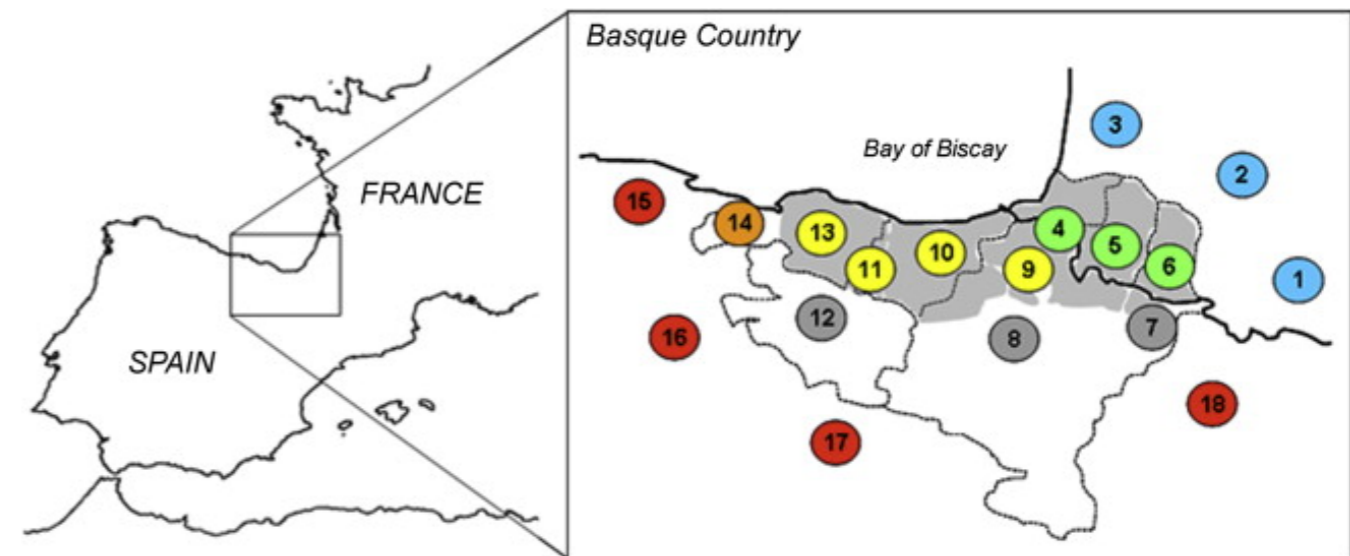
This is licensed by a Creative Commons Attribution 3.0 license.

Prehistoria Europy

- Pierwsi osadnicy (z Afryki, poprzez bazalną populację Eurazji, ~ 45 000 lat temu) - Cro Magnon
- Zlodowacenia - refugia na południu i ponowne zaludnianie północy (18 000 - 10 000 lat temu)
- Migracje neolitycznych rolników z bliskiego Wschodu (10 000 - 7 000 lat temu)
- Późniejsze migracje

Potomkowie pierwszych Europejczyków?

- Dowody na ciągłość populacyjną w linii żeńskiej (mtDNA) od czasów pre-neolitycznych tylko u Basków
- Reszta to potomkowie późniejszych przybyszy (neolit i później)?
- Brak śladów po neandertalczykach





AJHG

Volume 90, Issue 3, 9 March 2012, Pages 486–493



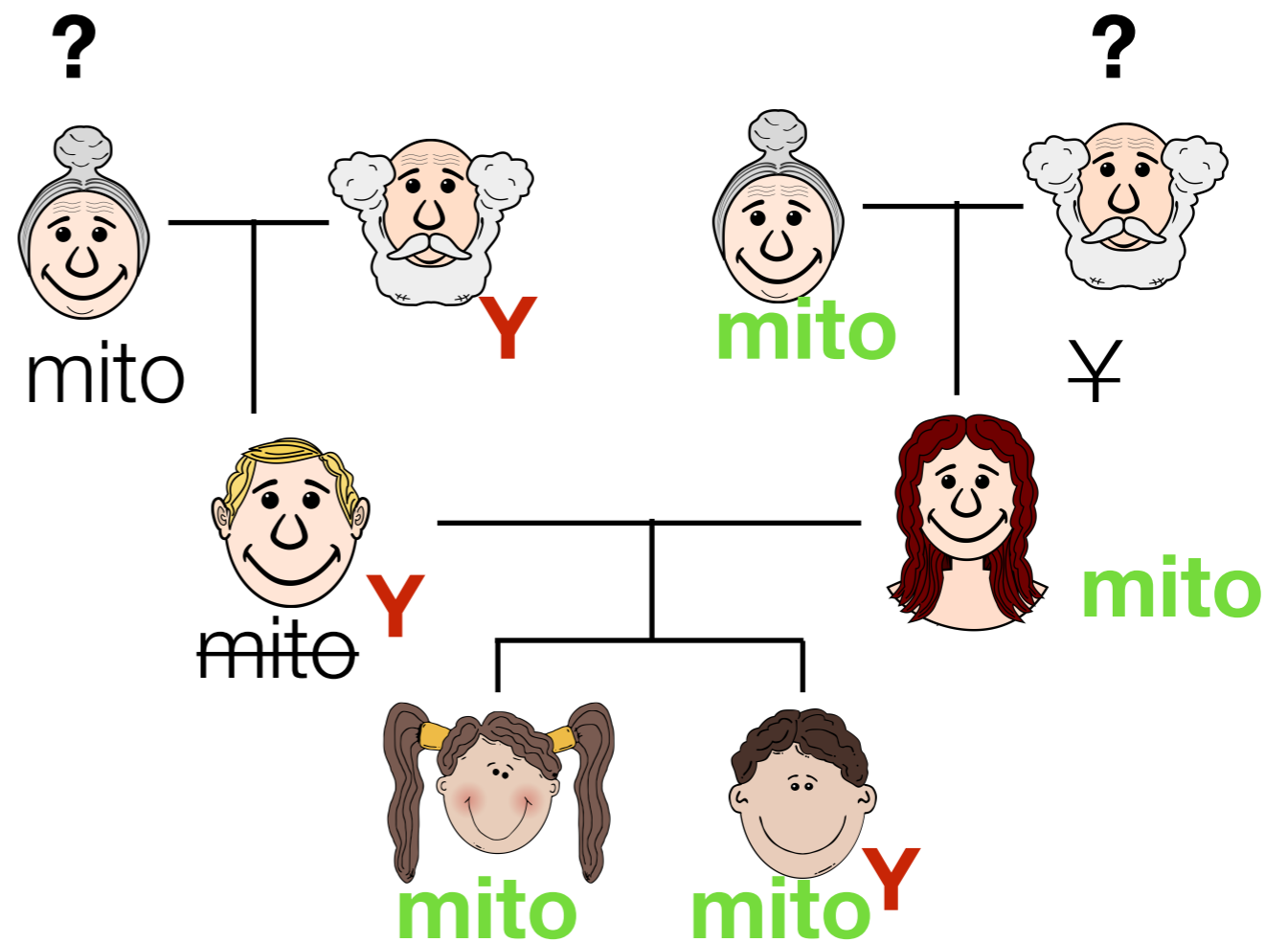
Report

The Basque Paradigm: Genetic Evidence of a Maternal Continuity in the Franco-Cantabrian Region since Pre-Neolithic Times

Doron M. Behar^{1,2}, Christine Harmant^{1,3}, Jeremy Manry^{1,3}, Mannis van Oven⁴, Wolfgang Haak⁵, Begoña Martínez-Cruz⁶, Jasone Salaberria⁷, Bernard Oyharçabal⁷, Frédéric Bauduer⁸, David Comas⁶, Lluís Quintana-Murci^{1,3},  , The Genographic Consortium⁹

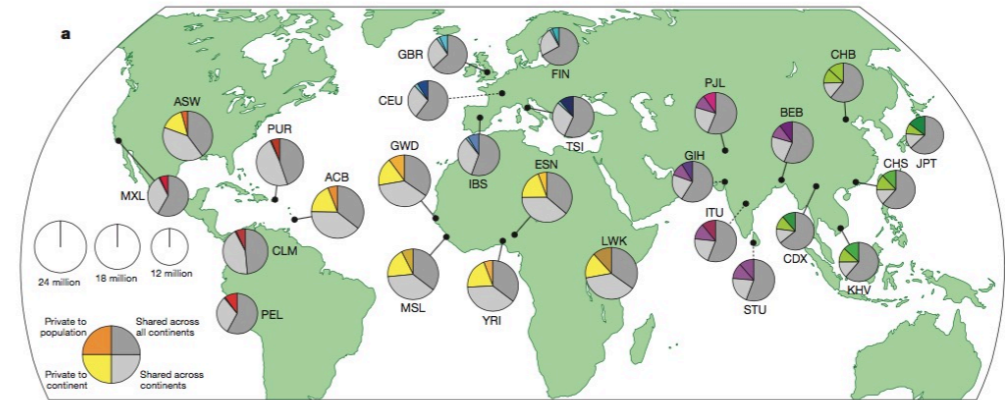
Uproszczenia historii mtDNA i Y

- Wykorzystanie pojedynczego fragmentu genomu dziedziczonego od jednego z rodziców (mtDNA, chromosom Y) upraszcza analizę
- Traci się jednak wiele informacji o różnych przodkach



Epoka genomów

- Od ~2010 mamy możliwość badania całych genomów (całego DNA, wszystkich genów) różnych osób
- Obecnie >10 000 genomów z całego świata
- W tym z materiału kopalnego, sprzed 45 000 lat
- Geny od ojca i matki w każdym pokoleniu są tasowane - analiza jest trudna



A global reference for human genetic variation

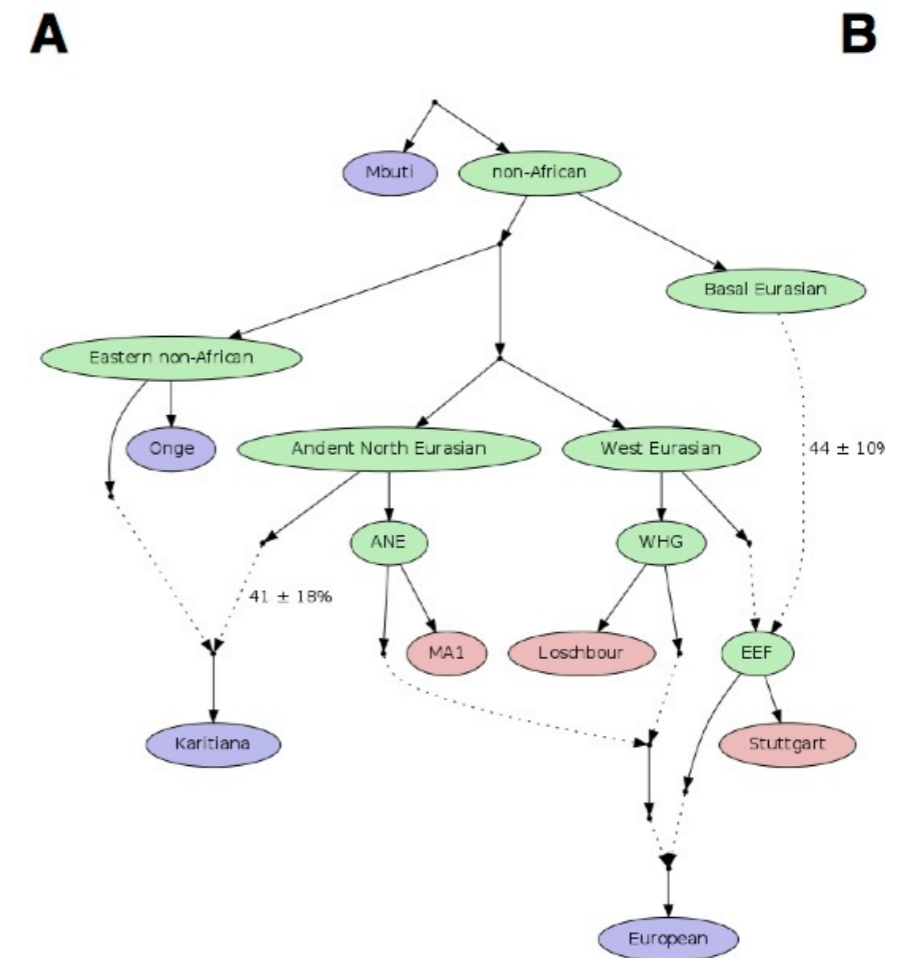
The 1000 Genomes Project Consortium*

68 | NATURE | VOL 526 | 1 OCTOBER 2015

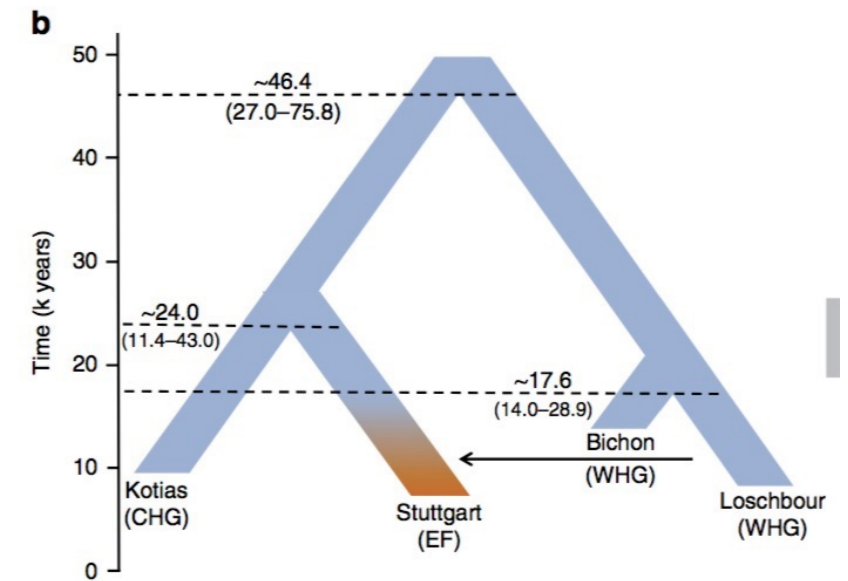
The screenshot shows the homepage of the International Genome Sample Resource (IGSR). The header includes the title 'IGSR: The International Genome Sample Resource' and the subtitle 'Providing ongoing support for the 1000 Genomes Project data'. A navigation menu contains links for Home, About, Data, Portal, Analysis, Contact, Browser, and FAQ. A search bar is located on the right side of the header. The main content area features a map titled 'IGSR and the 1000 Genomes Project' showing the global distribution of genetic samples. A legend below the map identifies populations by color: African (yellow), American (red), East Asian (green), European (blue), and South Asian (purple). A 'Links' sidebar on the right provides access to various resources, including Announcements, IGSR Sample Collection Principles, 1000 Genomes Project Publications, File formats, Software tools, Download data, User survey, and Twitter.

Europejska mozaika

- Geny współczesnych Europejczyków pochodzą od kilku fal migrantów
 - zachodnioeuropejscy łowcy-zbieracze (*Western Hunter-Gatherers*, WHG) (Cro-Magnon) - najstarsze (40 - 50 tys. lat)
 - pierwsi rolnicy (*Early European Farmers*) - rewolucja neolityczna (10 tys. lat)
 - dawni mieszkańcy północnej Eurazji (*Ancient North Eurasians ANE*)
 - Łowcy-zbieracze z Kaukazu (*Caucasus Hunter-Gatherers*, CHG)
 - i wielu innych



Lazaridis et al. *Nature* 513, 409-413 (2014) doi:10.1038/nature13673



ARTICLE

Received 20 Jul 2015 | Accepted 15 Oct 2015 | Published 16 Nov 2015

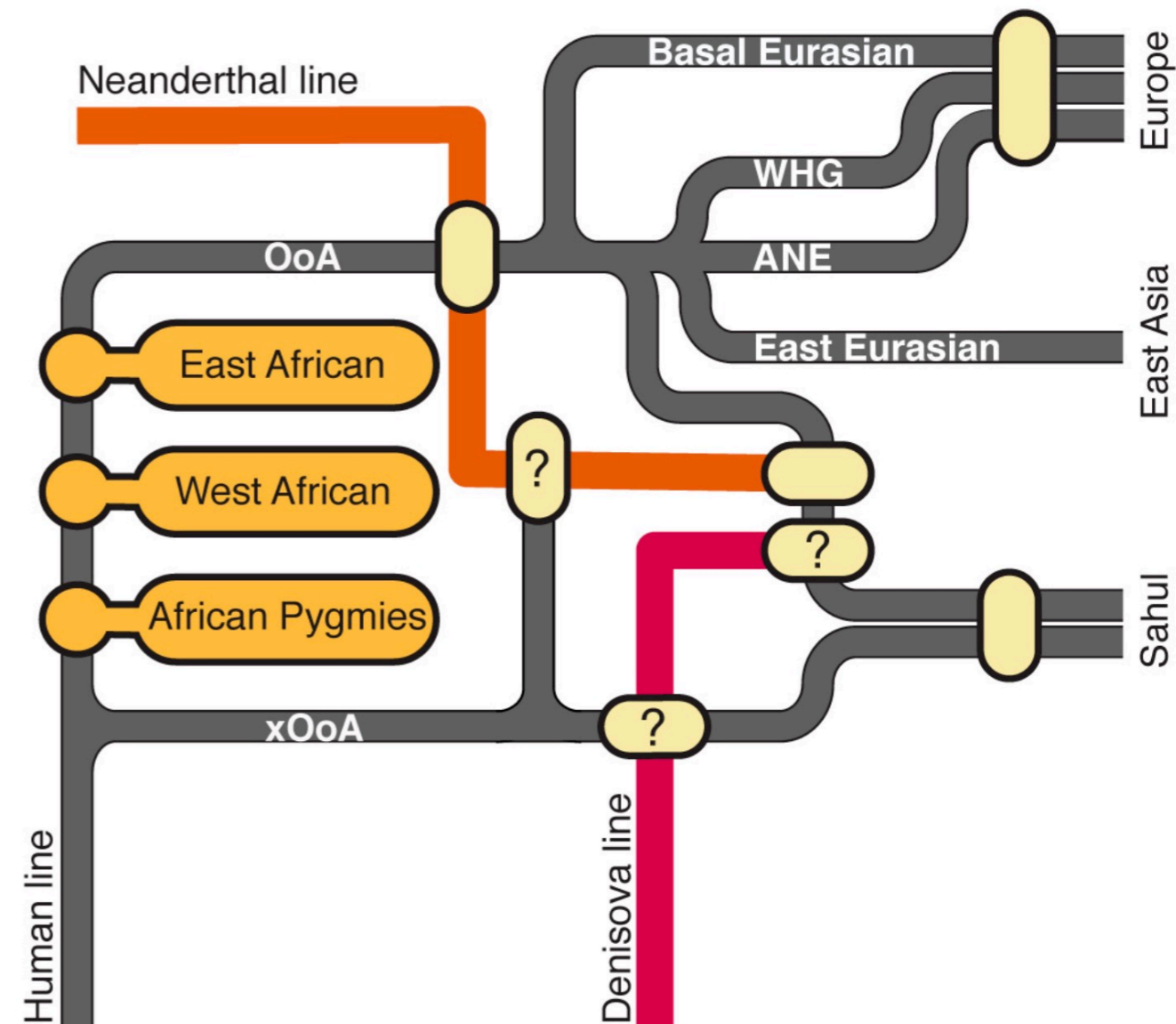
DOI: 10.1038/ncomms9912

OPEN

Upper Palaeolithic genomes reveal deep roots of modern Eurasians

Skomplikowana historia

- Kilka fal migracji
 - mieszanie różnych linii migrantów - np. Europa (3-4 populacje źródłowe)
- Krzyżówki z innymi blisko spokrewnionymi gatunkami
 - Neandertalczyk
 - Denisowianin



From

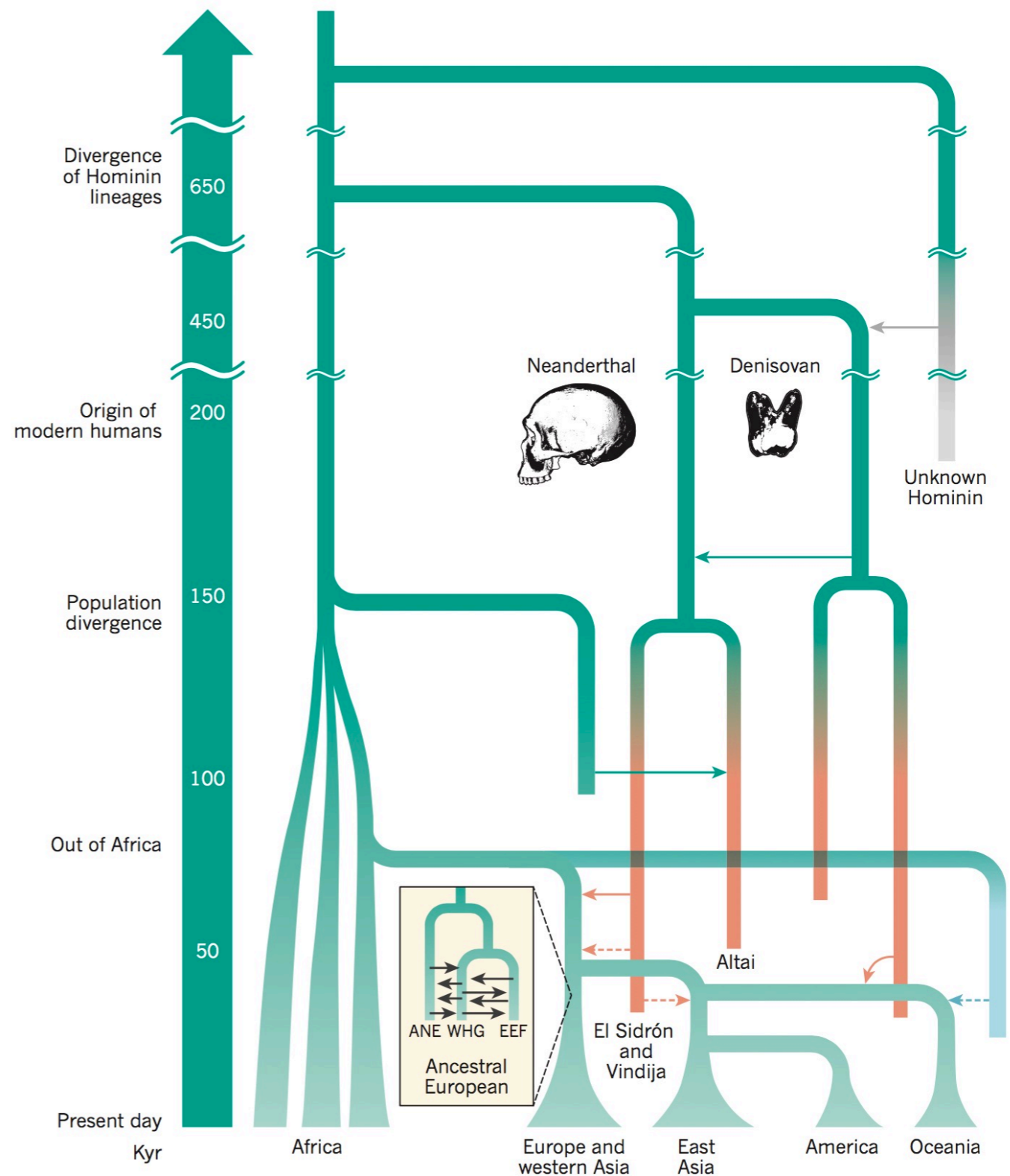
Genomic analyses inform on migration events during the peopling of Eurasia

Luca Pagani, Daniel John Lawson, Evelyn Jagoda, Alexander Mörseburg, Anders Eriksson, Mario Mitt, Florian Clemente, Georgi Hudjashov, Michael DeGiorgio, Lauri Saag, Jeffrey D. Wall, Alexia Cardona, Reedik Mägi, Melissa A. Wilson Sayres, Sarah Kaewert, Charlotte Inchley, Christiana L. Scheib, Mari Järve, Monika Karmin, Guy S. Jacobs, Tiago Antao, Florin Mircea Iliescu, Alena Kushniarevich, Qasim Ayub, Chris Tyler-Smith *et al.*

Nature (2016) | doi:10.1038/nature19792

Sekrety naszych przodków

- Kompletna sekwencja genomu z jaskini Denisova (2013) sugeruje przepływ genów między *H. sapiens*, *H. neanderthalensis* i być może jeszcze jednym, nieznanym gatunkiem



Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka

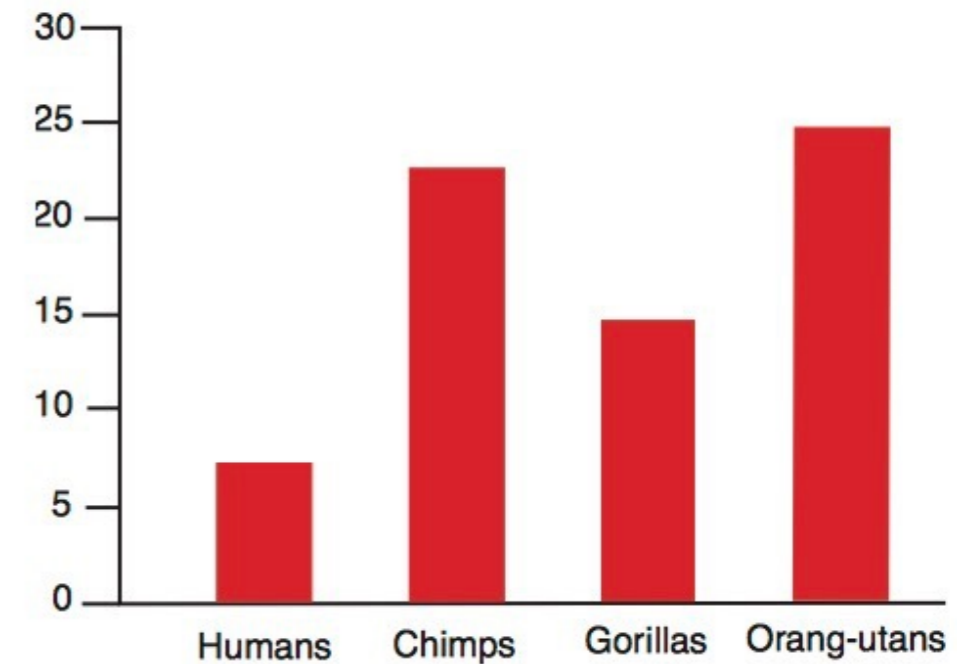
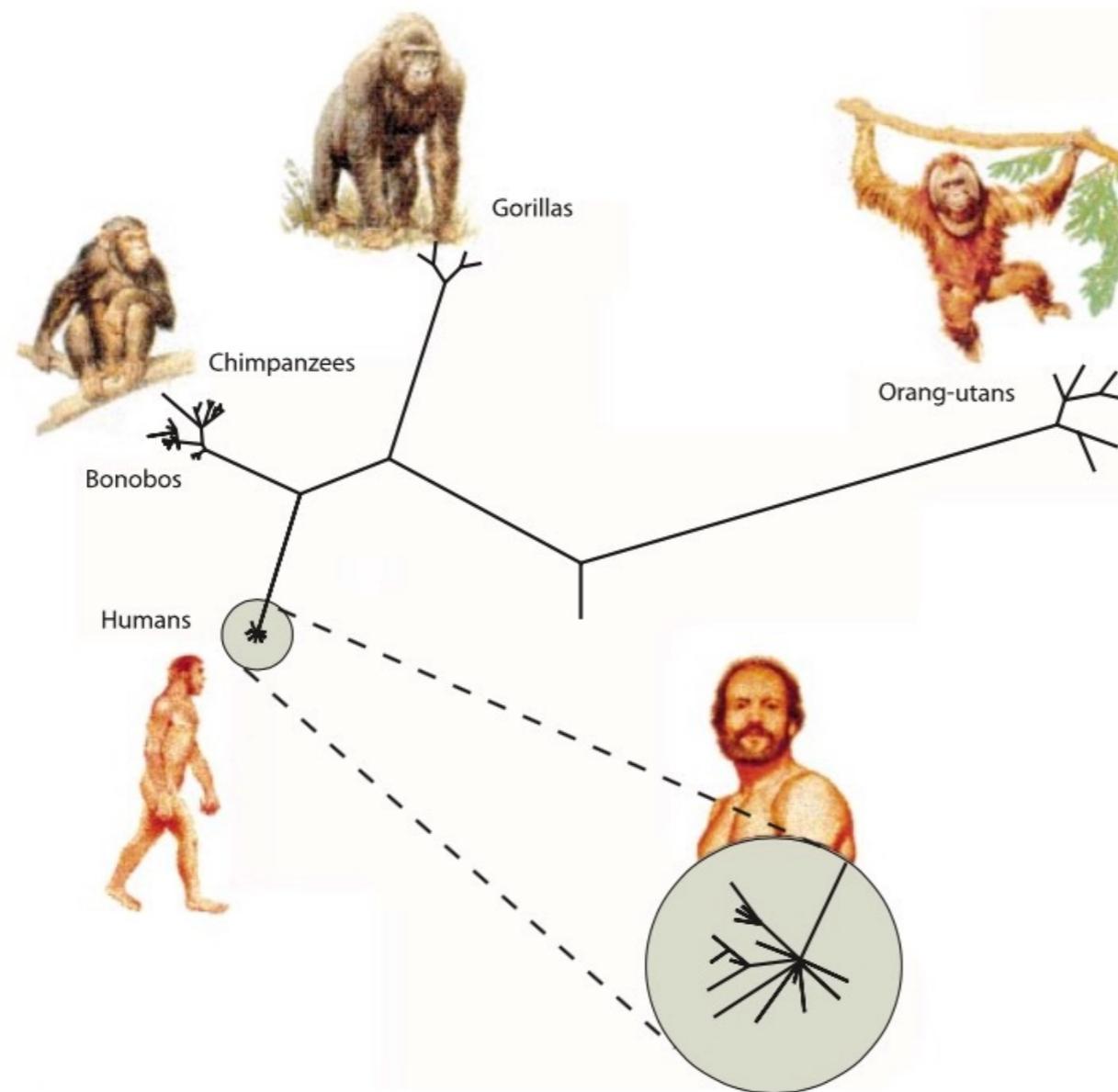


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

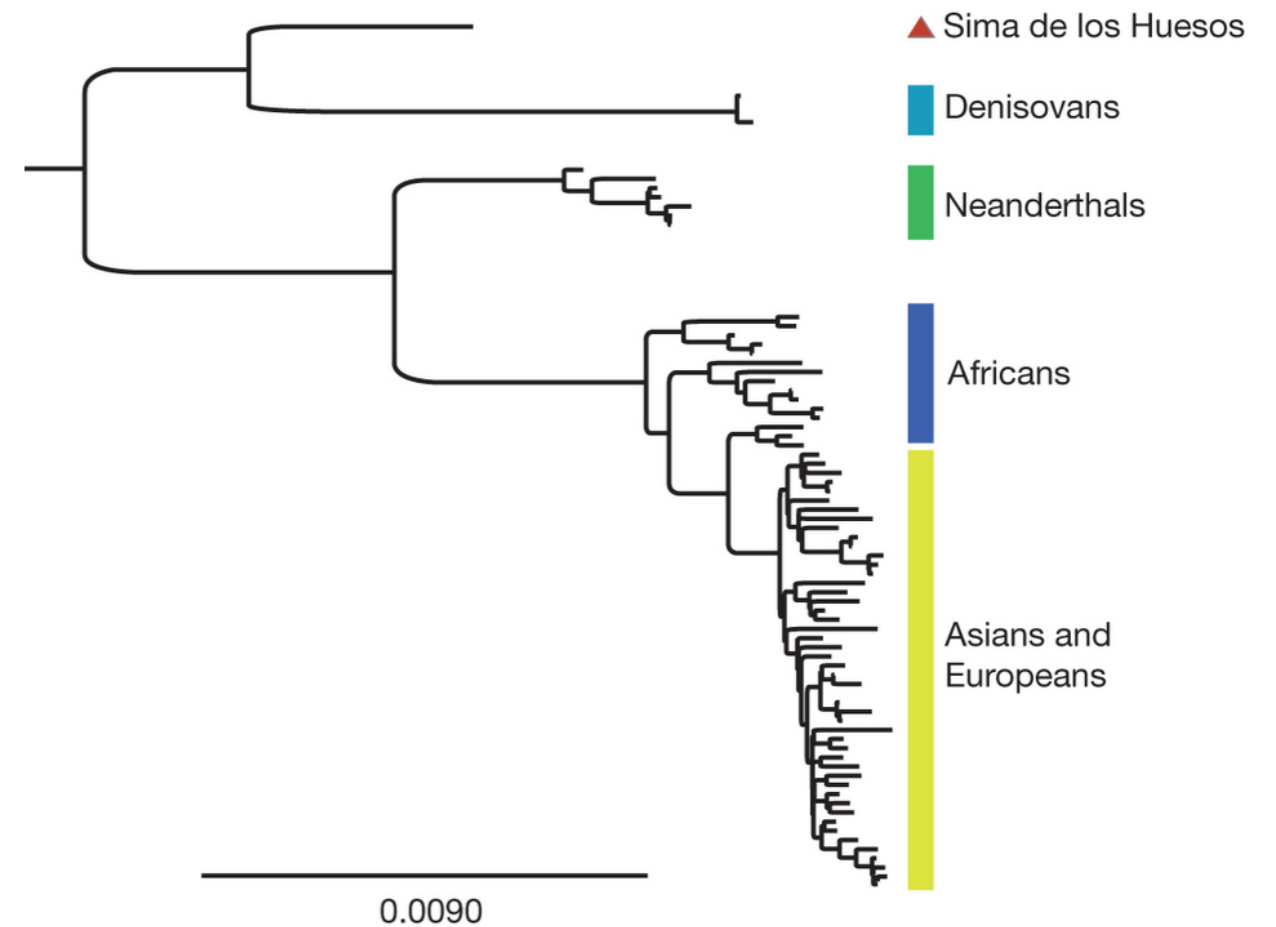
2 Phylogenetic tree of 70 human, 30 chimpanzee, 5 bonobo, 11 gorilla and 14 orang-utan Xq13.3 DNA sequences. .

Istota rasy z biologicznego punktu widzenia

- Populację człowieka można podzielić na kilka dużych grup, które:
 - są homogenne wewnątrz grupy
 - różnią się pomiędzy sobą
- Takie grupy **nie istnieją**, niezależnie od tego, czy analizuje się korelację wielu alleli, czy nie
- To, że można znaleźć markery, które przypiszą osobę do danej grupy etnicznej nie ma z tym nic wspólnego
 - łączenie w większe grupy pozostaje arbitralne
- Nie istnieją cechy zachowania itp. charakterystyczne dla “ras”

Rasy a taksonomia

- Przy analizie genetycznej wszystkie populacje spoza Afryki są odgałęzieniem jednej z grup afrykańskich
- Różnorodność największa w Afryce

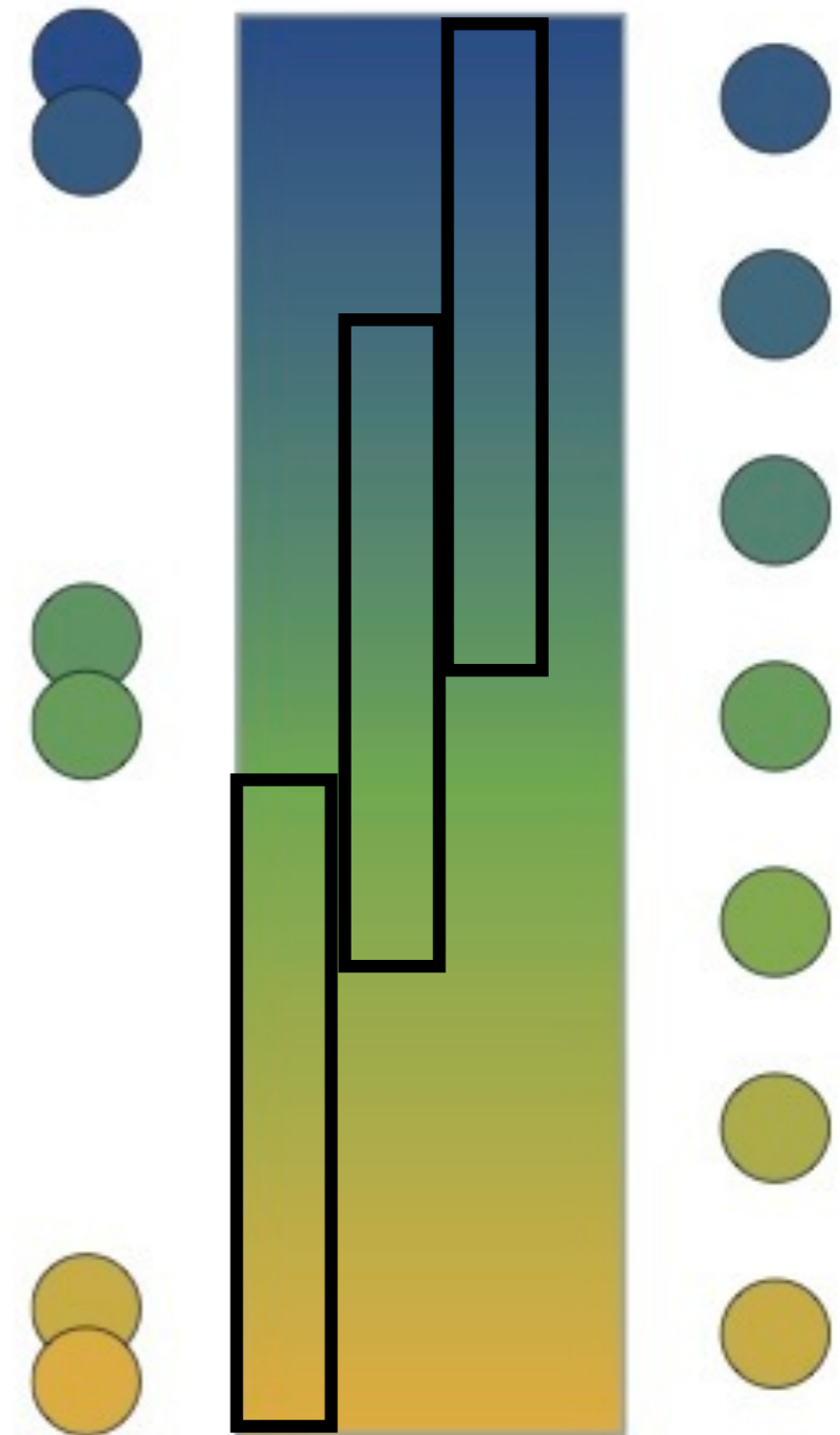


Zagadnienie ras

- Zmienność genetyczna jest faktem - ma charakter ciągły
- Ustalanie absolutnych granic jest arbitralne - rasy to konstrukt społeczny, a nie biologiczny
- Rasy u zwierząt odpowiadają znacznie większym różnicom między osobnikami, niż u człowieka
- Nie ma dowodów na determinowane biologicznie różnice predyspozycji fizycznych na poziomie "ras"
 - niekiedy są na poziomie mniejszych populacji
 - nie ma dowodów na różnice w cechach "charakteru"

Zmienność a rasy

- Istnieją cechy, których zmienność wykazuje korelację (kowariancja)
 - nie tworzą wyraźnych zgrupowań, tylko gradienty
 - nie dzielą na tradycyjnie pojmowane rasy (nawet takie cechy, jak odcień skóry)
 - dają różne wyniki zależnie od wybranych do analizy genów
- Podziały są zależne od kontekstu społecznego (np. Sycylijczycy w USA na początku XX w.)

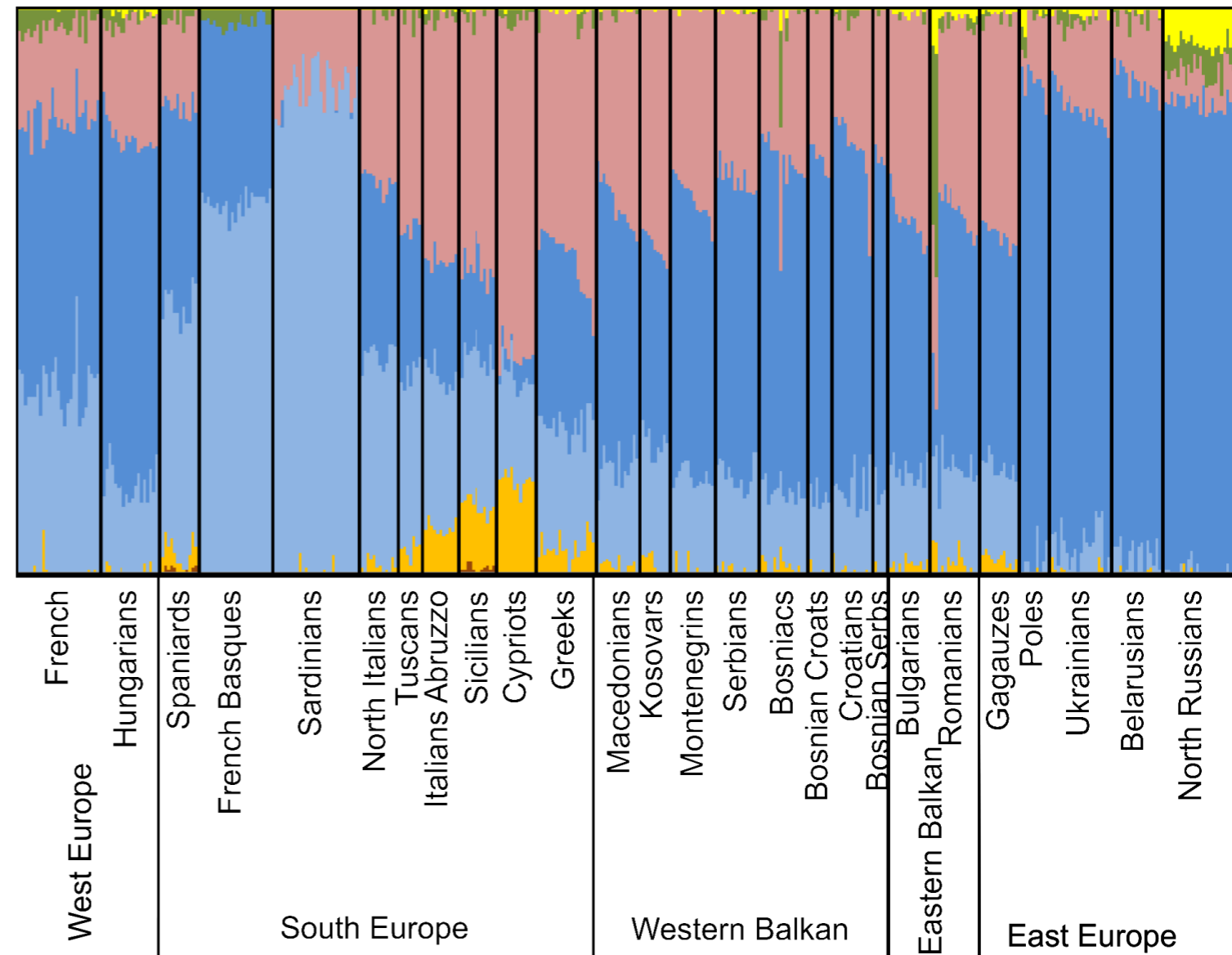


Różnorodność genetyczna a rasy

- Analiza zmienności genetycznej nie wspiera podziału na duże jednostki (rasy)
- Pozwala na odtworzenie złożonych i splątanych losów różnych grup ludzi
 - Ale nie jednostek

Czyste linie?

- Praktycznie wszystkie współczesne populacje noszą ślady mieszania (admiksji) z wielu źródeł
- Różnice częściej ilościowe, niż jakościowe
- Da się odróżnić różne grupy etniczne (ale nie da się ich spójnie zgrupować w kilka ras)
- Przeważnie nie da się przypisać jednoznacznie osoby do jednej z kilku bliskich genetycznie (ale niekoniecznie kulturowo) grup



Standing at the Gateway to Europe - The Genetic Structure of Western Balkan Populations Based on Autosomal and Haploid Markers

Lejla Kovacevic^{1,2,3*}, Kristiina Tambets¹, Anne-Mai Ilumäe¹, Alena Kushniarevich¹, Bayazit Yunusbayev^{1,3}, Anu Solnik¹, Tamer Bego⁴, Dragan Primorac⁵, Vedrana Skaro⁶, Andreja Leskovic⁷, Zlatko Jakovski⁸, Katja Drobnic⁹, Helle-Viivi Tolk¹, Sandra Kovacevic¹⁰, Pavao Rudan¹¹, Ene Metspalu¹, Damir Marjanovic^{2,5}

Dla zainteresowanych



Ewolucja i przyszłość człowieka

- Czy ewolucja człowieka trwa?
- Czy jest źródłem zagrożeń?
- Czy można na nią wpływać?

Ewolucja i przyszłość człowieka

- Czy ewolucja człowieka trwa?
 - Tak, ale jest to proces bardzo powolny w porównaniu z przemianami kulturowymi
- Czy jest źródłem zagrożeń?
 - Raczej nie - liczebność populacji jest bardzo duża, a izolacja coraz mniejsza
- Czy można na nią wpływać?

Choroby genetyczne jednogenowe są bardzo rzadkie

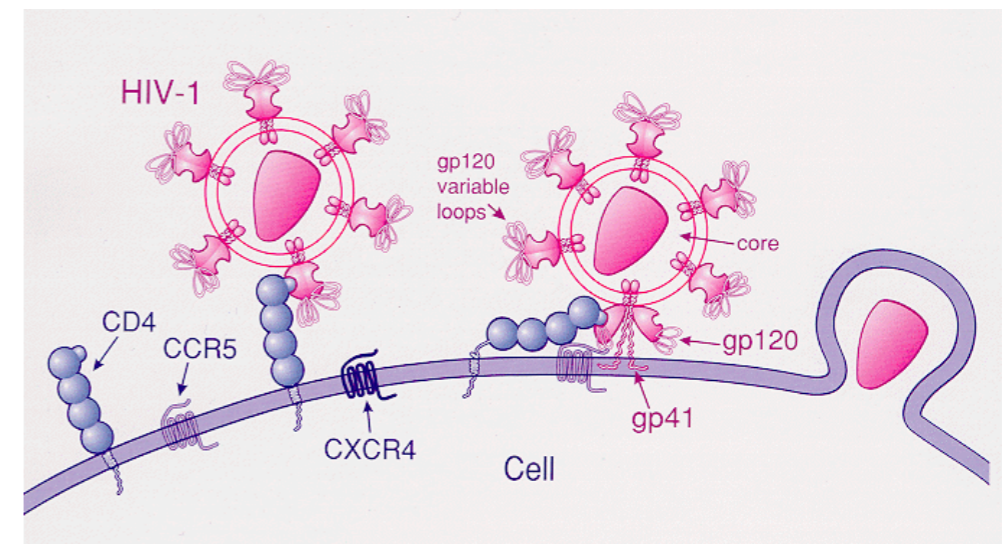
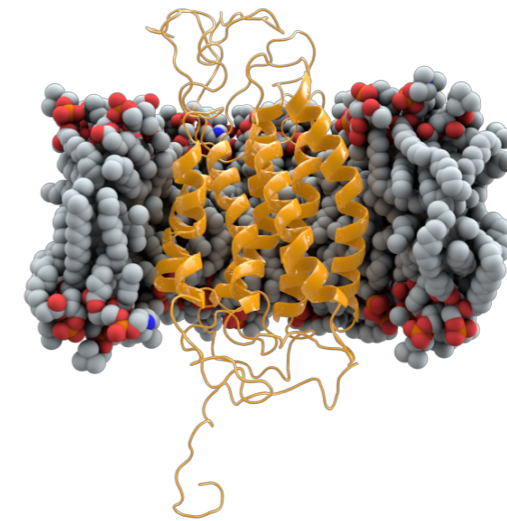
- Cechy recesywne - aby się ujawniły, zmienione muszą być **obie** kopie (allele) genu.
- Jeżeli częstość allelu wynosi q , to w populacji osób mających oba takie allele to q^2 .
- Przykład: mukowiscydoza
 - chorzy (Europa północna) $\sim 1/2000$ urodzeń
 - nosiciele (jeden z dwóch alleli z mutacją) $\sim 1/23$ osoby!
- Losy chorych (homozygot) nieistotne dla puli allelu zmutowanego

Tempo ewolucji

- Dobór naturalny działa, ale wymaga czasu
- Człowiek współczesny
 - bardzo duża liczebność populacji
 - długi czas generacji: ~25 lat/pokolenie

CCR5 i AIDS u człowieka

- Gen *CCR5* koduje receptor cytokin (sygnały układu odpornościowego)
- Białko *CCR5* jest wykorzystywane przez wirusa HIV przy wnikaniu do komórki (w roli pomocniczej)



Allel CCR5- Δ 32

- Rzadko spotykany
- Homozygoty Δ 32/ Δ 32 są odporne na infekcję HIV
- Allel najczęściej występuje w Europie, w Afryce jest rzadki

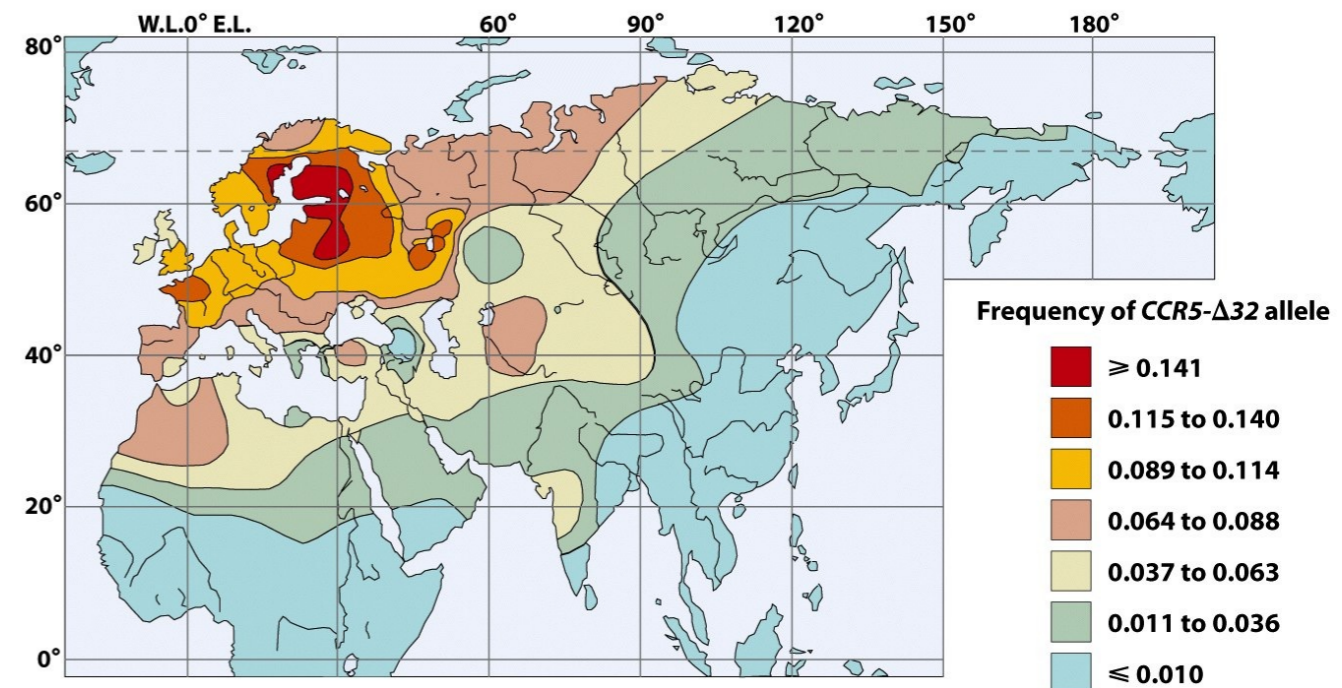


Figure 1-20 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Allel CCR5- Δ 32

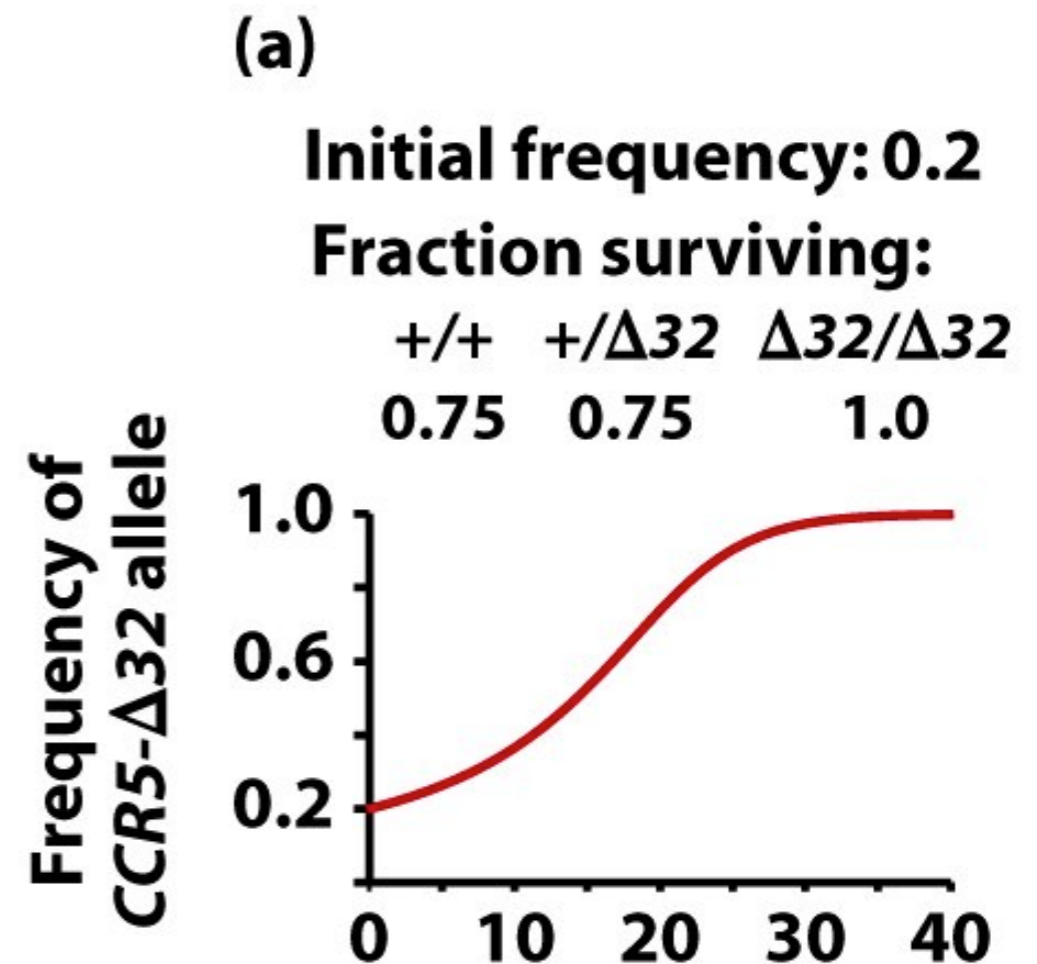
- Epidemia AIDS trwa zbyt krótko, by wpłynąć na częstości allelu (**u człowieka 1 pokolenie to ~25 lat**)
- Możliwe przyczyny takiego rozmieszczenia
 - Allel pojawił się w Skandynawii i rozprzestrzenił po Europie podczas najazdów Wikingów (VIII-X w.)
- Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu Δ 32 u człowieka?

Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

- Wysoka częstość początkowa i silny dobór
 - $p = 0,2$ (najwyższa notowana wartość)
 - 25% osobników $+/+$ i $+/ \Delta 32$ umiera na AIDS nie wydawszy na świat potomstwa

Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

- Wartości te nie są realistyczne
- $p = 0,2$ tylko w niektórych populacjach w Europie (Aszkenazyjczycy)
- 25% śmiertelność tylko w niektórych rejonach Afryki (Botswana, Namibia, Zimbabwe)



Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

- Wysoka częstość początkowa i słaby dobór
 - $p = 0,2$ (najwyższa notowana wartość)
 - 0,5% osobników $+/+$ i $+\Delta 32$ umiera na AIDS nie wydawszy na świat potomstwa

Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

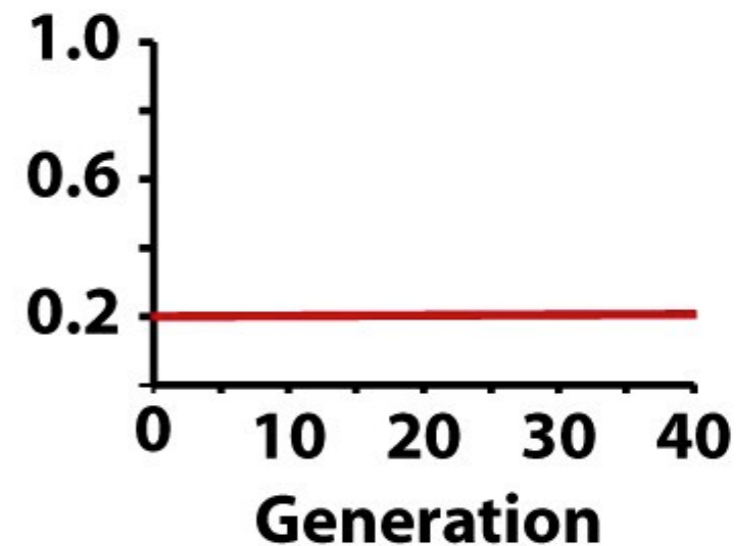
- $p = 0,2$ (najwyższa notowana wartość)
- 0,5% osobników $+/+$ i $+\Delta 32$ umiera na AIDS nie wydawszy na świat potomstwa
- Wartości te są realistyczne dla Europy

(b)

Initial frequency: 0.2

Fraction surviving:

$+/+$	$+\Delta 32$	$\Delta 32/\Delta 32$
0.995	0.995	1.0



Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

- Niska częstość początkowa i silny dobór
 - $p = 0,01$
 - 25% osobników $+/+$ i $+/ \Delta 32$ umiera na AIDS nie wydawszy na świat potomstwa

Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

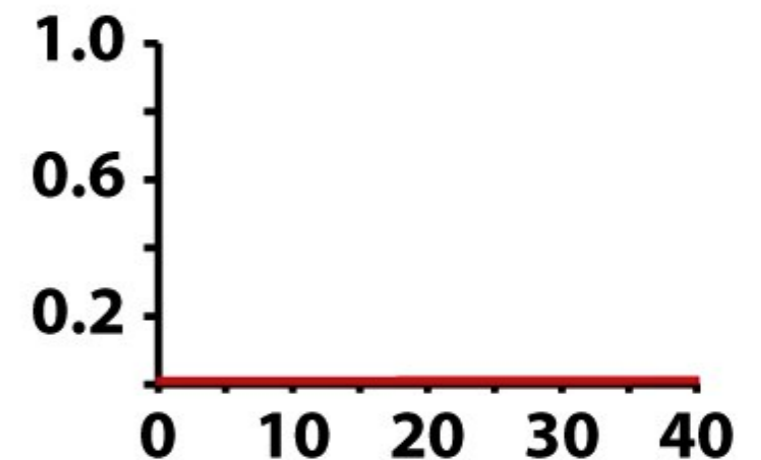
- $p = 0,01$
- 25% osobników $+/+$ i $+\Delta 32$ umiera na AIDS nie wydawszy na świat potomstwa
- Wartości te są realistyczne dla niektórych części Afryki

(c)

Initial frequency: 0.01

Fraction surviving:

$+/+$	$+\Delta 32$	$\Delta 32/\Delta 32$
0.75	0.75	1.0



Czy presja selekcyjna HIV spowoduje znaczący wzrost częstości allelu $\Delta 32$ u człowieka?

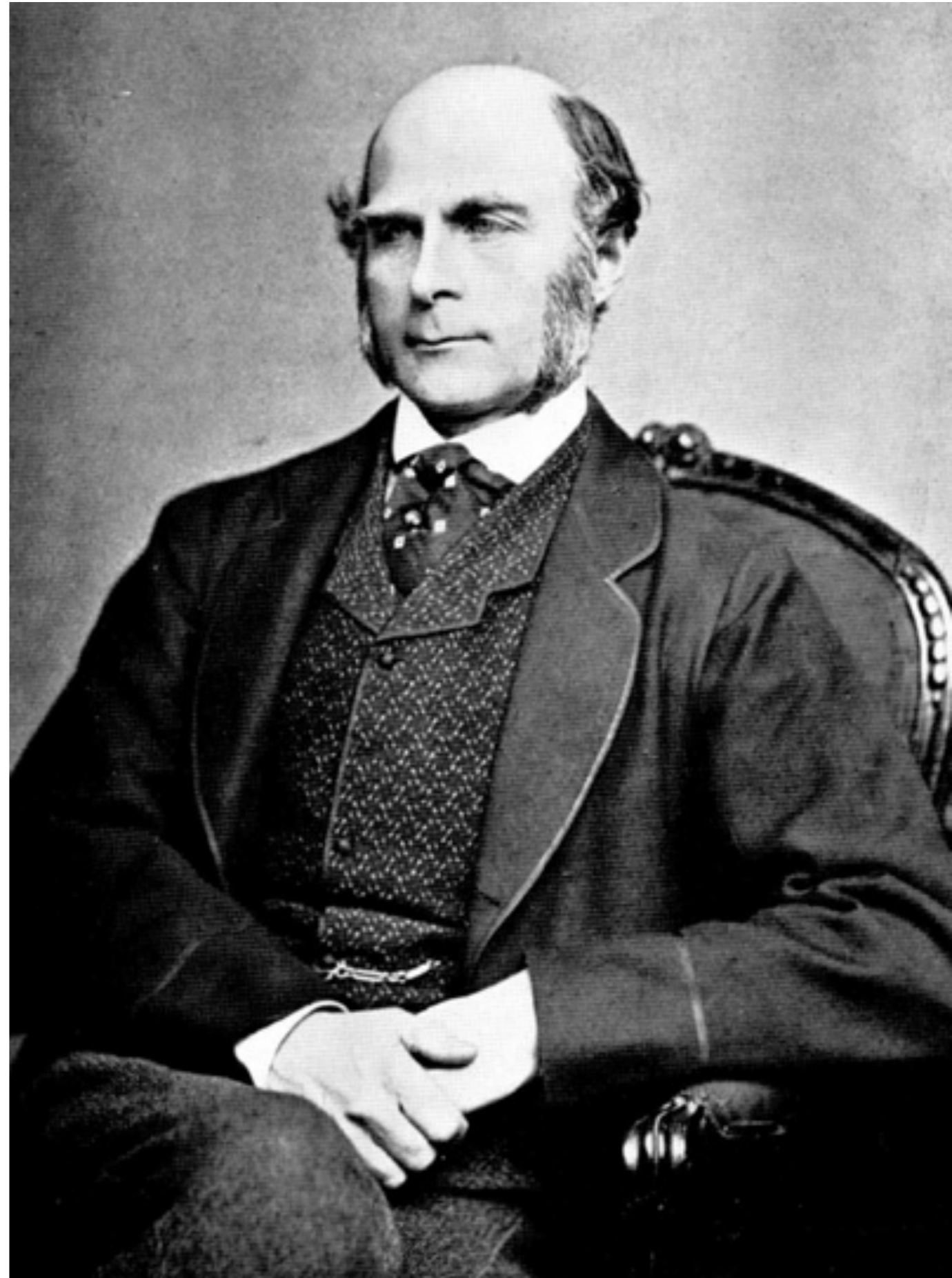
- Nie w czasie najbliższych kilkuset lat
- Populacja człowieka - duża liczebność + mała różnorodność - działanie doboru będzie bardzo powolne
- Eugenika - pomijając kwestie etyczne, będzie nieskuteczna
- Dodatkowy problem - czy zajmuje się cechami rzeczywiście odziedziczalnymi?

Eugenika

- Poprawa jakości gatunku ludzkiego poprzez kierowanie rozrodczością
 - pozytywna - kojarzenie ludzi o pożądanym cechach
 - negatywna - redukcja rozrodczości ludzi o cechach niepożądanych
- Zastosowanie praktyk hodowli zwierząt gospodarskich do człowieka

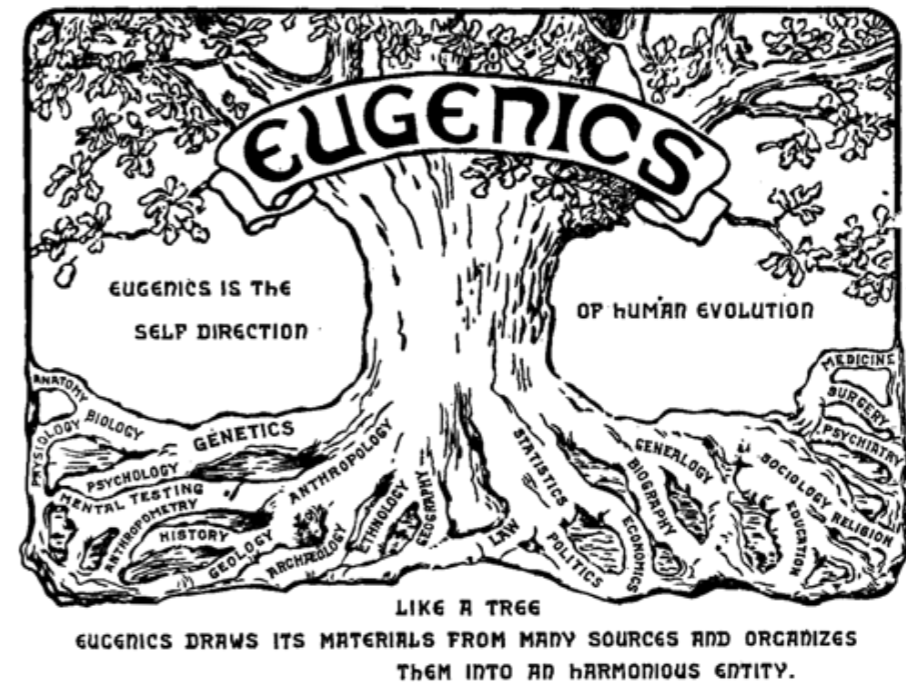
Francis Galton

- Jako pierwszy zastosował statystykę w antropologii, badał odziedziczalność inteligencji
- *Hereditary Genius* (1869)
- *Eugenics Education Society* (1909)



Eugenika w USA

- American Breeder's Association (1906)
- Eugenics Record Office (1911)
- Charles Davenport:
 - ograniczenia imigracji
 - przymusowa sterylizacja
 - „Musimy osuszyć źródła, zatamować napływ zdefektowanej, zdegenerowanej protoplazmy”



Eugenika w USA

- Przymusowe sterylizacje - w sumie ponad 65 000 osób
- Ograniczenia imigracyjne



Carrie Buck z matką w domu opieki społecznej
Przymusowa sterylizacja wyrokiem sądu w 1927

Szwecja

- Ustawa o sterylizacji, 1934
- W latach 1934 - 1975: ponad 62 000 osób
 - w Europie więcej tylko w III Rzeszy

Eugenika

- Henry H. Goddard, 1914
- “Opóźnienie umysłowe” – 1% populacji, co daje $q = 0,1$

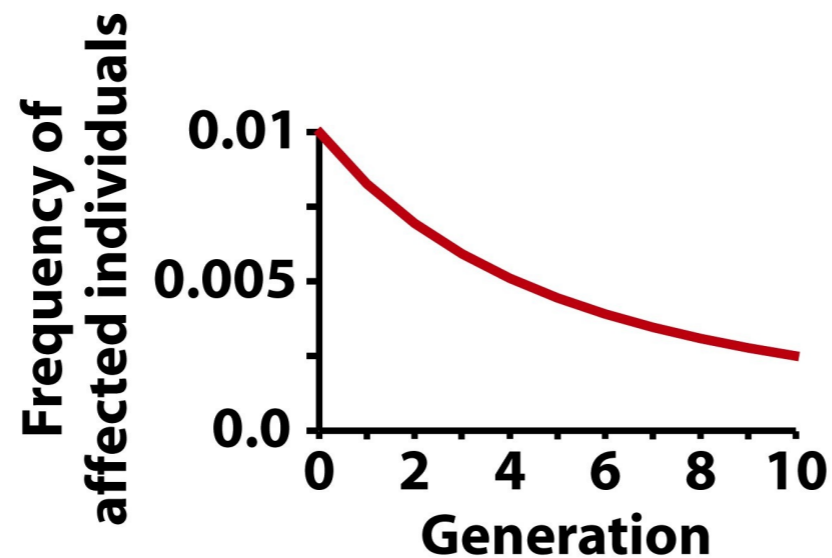
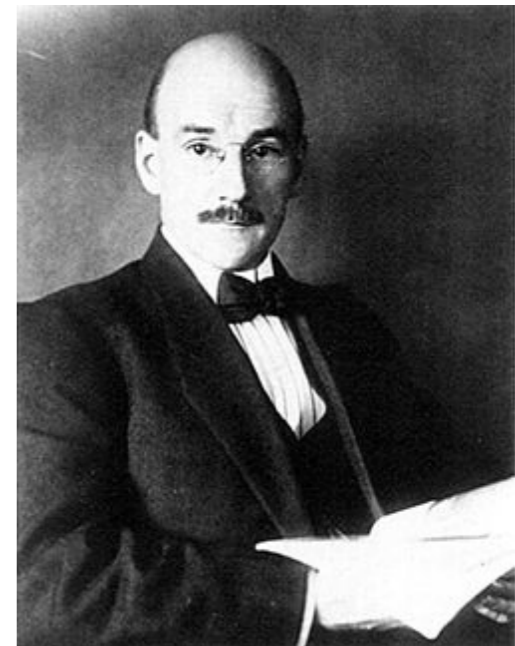


Figure 6-22 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.



Podsumowanie

- Eugenika w wersji XX w. nie ma sensu:
- Ze względów etycznych
 - przymusowa
 - totalitarna - dla “dobra gatunku/populacji” a nie osób

Podsumowanie

- Eugenika w wersji XX w. nie ma sensu:
- Ze względów biologicznych
 - nieskuteczna dla rzadkich cech recesywnych - dobór wobec homozygot nie ma znaczenia, gdy większość puli allelu jest u heterozygot
 - nieskuteczna dla cech wieloczynnikowych - złożone mechanizmy
 - nie da się zdefiniować “dobrego” genotypu
 - ofiarami XX-wiecznej eugeniki padały zwykle osoby ubogie, mniejszości, itp. - cechy środowiskowe, a nie odziedziczalne

Podsumowanie

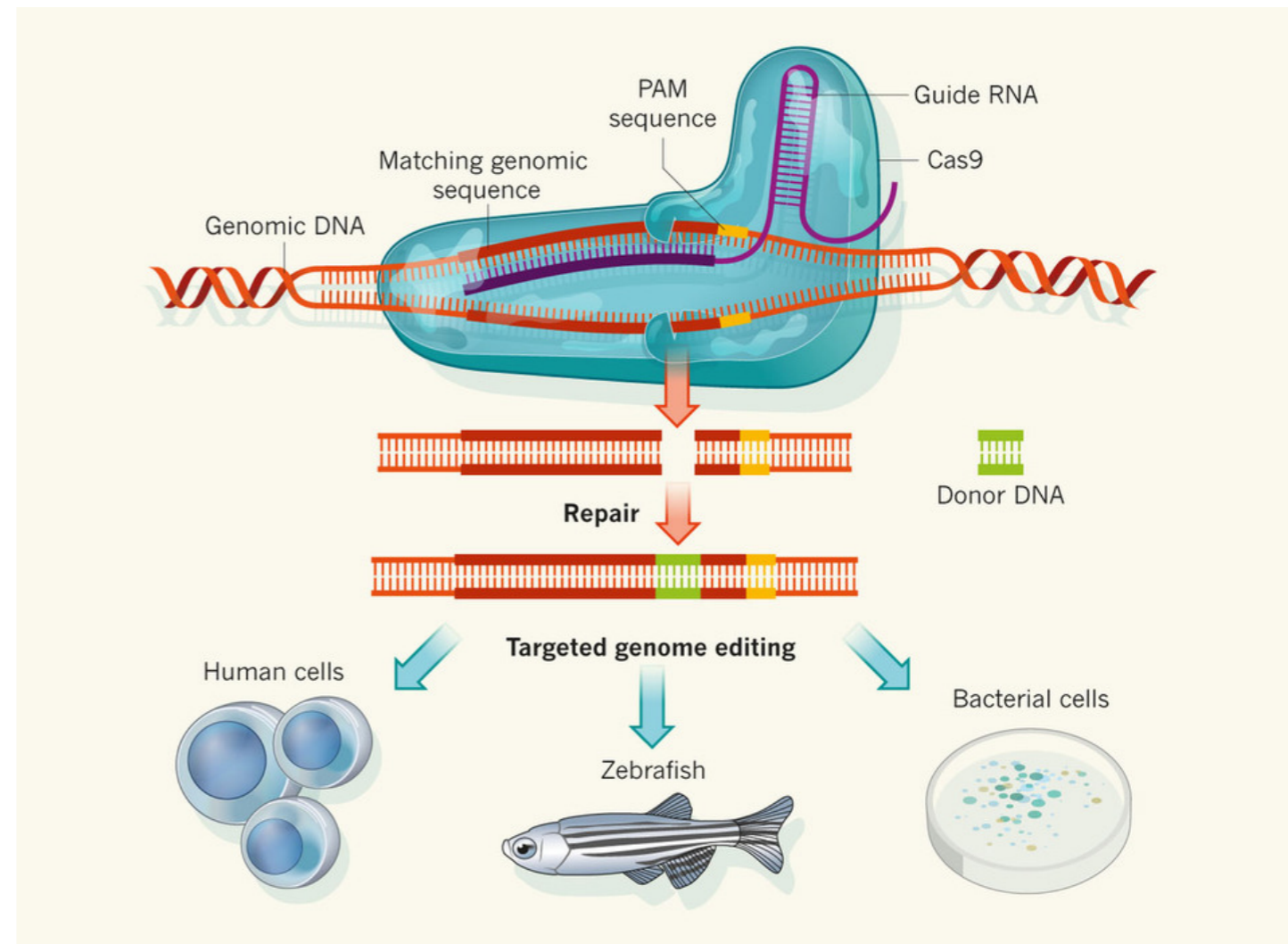
- Nie ma realnych zagrożeń ze strony genetyki populacji
 - są zagrożenia ze strony ludzi wierzących w wyższość ras czy totalitarną eugenikę
- Problemy mogą się pojawić w silnie odizolowanych populacjach o małej liczebności
 - diaspory
 - kolonizacja kosmosu?

Przyszłość

- Nowe osiągnięcia biologii a przyszłość człowieka

Eugenika 2.0?

- W ostatnich latach pojawiły się możliwości wprowadzania dowolnych zmian w genomach praktycznie dowolnych organizmów (w tym człowieka)
- Metoda CRISPR/Cas9 - redagowanie genomu



Co to oznacza dla biotechnologii

- Można zmienić dowolny gen u roślin i zwierząt
- Modyfikacja nie pozostawia żadnego śladu, nie zostaje włączony obcy DNA

A dla człowieka

- Możliwa jest zmiana sekwencji dowolnego genu w komórkach zarodkowych
- Skuteczność: około 50-80%
- W połączeniu z zapłodnieniem pozaustrojowym możliwość uzyskania zmodyfikowanego człowieka
- Pierwsze badania - na komórkach, z których nie mogły rozwinąć się zarodki (2015)
- Obecnie badania na komórkach zarodkowych człowieka



Anna Tärnhuvud

Fredrik Lanner, who will conduct gene-editing in human embryos at the Karolinska Institute in Sweden.

Dzieci na zamówienie?

DECODED Designer people

CUSTOM BABIES NOT FAR OFF

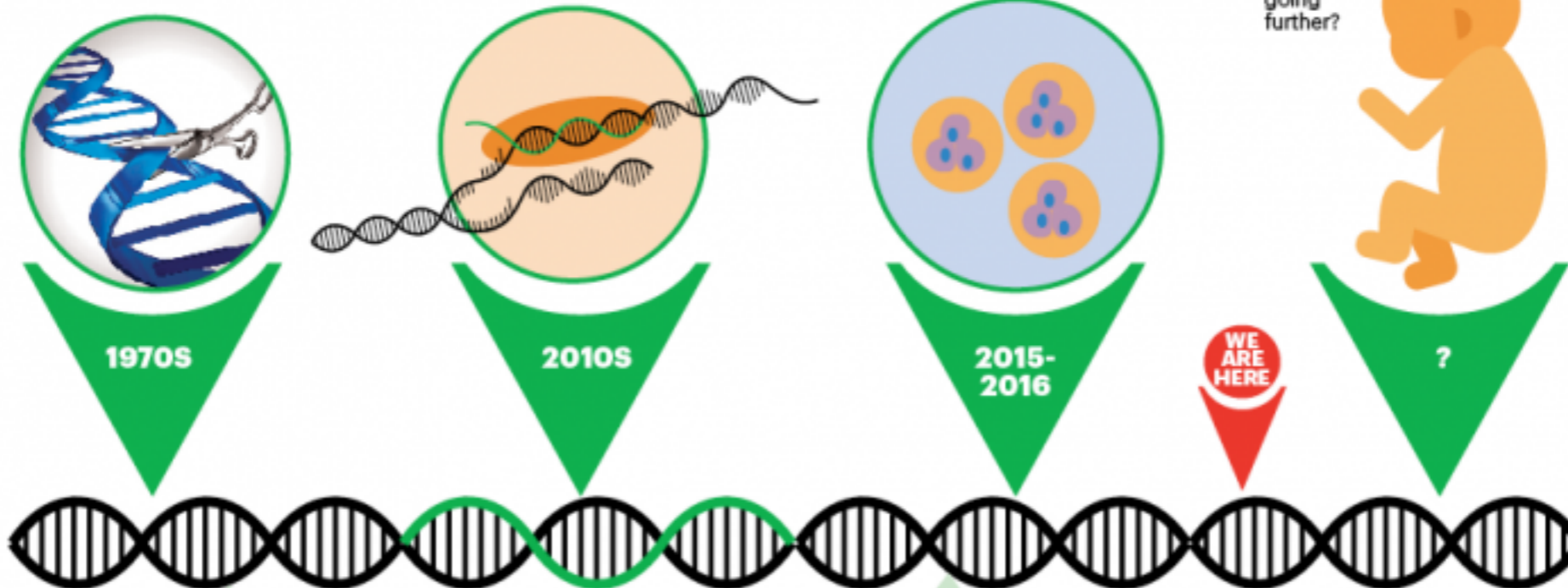
From the early days of fiddling with recombinant DNA to the looming reality of human genetic modification that could affect future generations, here's **the timeline that led to the CRISPR age.**

THE OLD WAY: RECOMBINANT DNA
Using a lot of complex and **fairly imprecise** equipment, scientists can extract and copy a gene from one thing and incorporate it into a different organism's DNA.

CRISPR IN ACTION
Scientists custom-engineer the RNAs in the **CRISPR system** to accurately edit or disable several genes at once, and precisely select where to insert a gene in a living cell.

HUMAN EXPERIMENTS
In March of 2015 and March 2016, teams in China used CRISPR to modify human embryos — first to change a gene for a **blood disorder**, then to create **resistance to HIV**. They were only partly successful, and created many unintended changes.

WHAT'S NEXT?
Soon science could change embryos with CRISPR and implant them **using in-vitro fertilization**. CRISPR is easy to use and becoming more accurate. What's to stop some unscrupulous scientist from going further?



WHAT IS CRISPR?
Bacteria use CRISPR (**C**lustered **R**egularly **I**nterspaced **S**hort **P**alindromic **R**epeats), a type of DNA sequence, to fight invading viruses. CRISPR-related genes make **guide**

RNAs, which help locate the DNA of viruses, and **Cas proteins**, which snip off bits of viruses' DNA. This wrecks the virus and lets the bacteria stow a bit of viral DNA in their own genes, in case of repeat attack.

ETHICAL DILEMMA
There's huge legal and scientific opposition to using CRISPR to change the **human germ line** — sperm, eggs or embryos. In 2015, top geneticists wrote an editorial in *Nature* calling this practice "dangerous and

ethically unacceptable." If a CRISPR-modified embryo were implanted and allowed to grow into a person, every cell in that person's body would carry the modification. **And it would be passed down to their offspring, too.**

GRAPHIC: ANDRÉS PLANA/METRO

Dzieci na zamówienie?



<http://www.shutterstock.com/gallery-54706p1.html> Photosani/Shutterstock



?

A czego nie można

- Obecnie dostępne techniki pozwalają na manipulacje pojedynczymi genami
- Cechy zależne od pojedynczych genów
- Nie potrafimy wpływać na cechy dziedziczone wieloczynnikowo
 - czyli na większość aspektów zmienności prawidłowej
 - podobnie w biotechnologii roślin i zwierząt



?



Kwestie etyczne

- Termin “eugenika” obecnie nadużywany (“aborcja eugeniczna”)
- Dobrowolność a nie przymus!
- Problemy - eugenika liberalna (J. Habermas)
 - w świecie wolnorynkowym majątek będzie decydował o potencjale biologicznym
 - czy to wyłącznie problem modyfikacji genetycznych?

Transhumanizm

- Człowiek pozostający człowiekiem, ale wykraczający poza siebie przez zrealizowanie nowych możliwości odnoszących się do jego natury” ~ Julian Huxley
- „Transhumanizm to klasa filozofii, która próbuje kierować nas w stronę kondycji postludzkiej. Transhumanizm dzieli wiele elementów z humanizmem – przede wszystkim szacunek dla rozumu i nauki, nacisk na postęp i docenianie roli człowieczeństwa (czy transczłowieczeństwa) w życiu. Transhumanizm różni się od humanizmu przez przyzwolenie (a nawet oczekiwanie) na radykalne zmiany w naszej naturze i dostępnych nam możliwościach oferowanych przez różne nauki i technologie” ~ Max More

Drogi do ulepszenia człowieka

- Technologiczna (cyborgizacja) - istnieje od dawna
 - np. okulary, płetwy i aparaty do oddychania pod wodą, pismo jako wzmocnienie pamięci, itp.
- Genetyczna
 - znacznie trudniejsza

“Twardy” transhumanizm

- Sygnał komunikacyjny jest ważniejszy od swojego materialnego nośnika
- Świadomość nie jest centrum życia człowieka, lecz jego wtórnym elementem, duch niematerialny nie istnieje
- Ciało jest pierwotną protezą, który człowiek oswoił i nauczył się w ograniczonym stopniu wykorzystywać
- Możliwe jest osadzenie ludzkiej egzystencji w maszynach cyfrowych