Мутация гемохроматоза возникла в неолитической Европе как адаптивная

Некоторые генетические варианты, в геноме современного человека ассоциированные с заболеваниями, когда-то в прошлом были адаптивными. Это выяснилось для аллеля C282Y, который сегодня является основной причиной гемохроматоза. Болезнь выражается в нарушении обмена железа в организме, при котором его избыточное количество накапливается в тканях и органах. Известно, что эта мутация возникла в Европе не раньше, чем 6000 лет назад, и ее возникновение связывают с неолитической революцией. Авторы статьи в журнале AMERICAN JOURNAL OF PHYSICAL ANTHROPOLOGY выдвинули гипотезу, что неолитическая диета, возникшая в жарком и сухом климате на Ближнем Востоке, откуда родом были первые земледельцы, не слишком подходила для умеренного климата Европы. Для эффективной терморегуляции переселенцам было необходимо повышенное содержание железа. Они предположили, что мутация C282Y была поддержана отбором как адаптация к новым условиям.

Чтобы проверить свою гипотезу, авторы проанализировали частоты аллеля C282Y в современных европейских популяциях, данные по древним геномам из нескольких археологических сайтов в Европе и исторические данные и о температуре и влажности. В современных популяциях частота аллеля C282Y закономерно возрастает от юга в северу. А в древних геномах его частота оказалась обратно пропорциональна средней температуре и прямо пропорциональна влажности.

Как часто случается, в наше время, когда человек перестал так сильно зависеть от окружающей среды, прежде адаптивная мутация, повышающая содержание железа в тканях, стала приводить к заболеванию.

Источник:

The Evolutionary Adaptation of the C282Y Mutation to Culture and Climate During the European Neolithic

Kathleen M. Heath, Jacob H. Axton, John M. McCullough, and Nathan Harris

Am J Phys Anthropol. 2016 Jan 22. doi: 10.1002/ajpa.22937