

# Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis

Studia ad Didacticam Biologiae Pertinentia II (2012)

## CZĘŚĆ I

*Bożena Witek, Adam Kołtąj*

### Zmienność jako podstawowe prawo przyrody

Cechy zwierząt i człowieka, zarówno morfologiczne, jak i fizjologiczne, są tak prze-myślnie zaprogramowane przez naturę, aby w środowisku, w którym funkcjonują, wzmacniać ich szanse na przeżycie. Organizmy, zwłaszcza te stojące filogenetycznie na wysokim szczeblu rozwoju, mają zaprogramowaną podczas swej historii ewolu-cyjnej genetycznie kontrolowaną zdolność sterowania procesami życiowymi. Dzięki temu możliwe jest utrzymanie równowagi środowiska wewnętrznego organizmu na dotychczasowym, optymalnym poziomie oraz adaptacja do zmieniających się, nowych warunków środowiskowych (Kołtąj 1993). Wielkim osiągnięciem ewolucji jest to, że wszystkie organizmy sterują w sposób automatyczny większością swoich procesów życiowych. Utrzymywanie homeostazy w zmieniającym się otoczeniu jest więc niczym innym jak odbiciem zdolności do przeżycia, a odpowiedź organizmu na wyzwania tego otoczenia jest możliwa dzięki odpowiednim „zasobom informacji genetycznej”.

Karol Darwin wykazał, że naturalna selekcja sprzyja tym cechom zwierzęcia, które bardziej „wiążą” go ze środowiskiem. Okazało się, że rzeczywiście – kombinacje genowe charakterystyczne dla najlepiej zaadaptowanych fenotypów wybierane są przez selekcję, zaś genotypy gorsze są z populacji eliminowane (Darwin 2001). Dążenie do ekspansji indywidualnego genotypu jest kryterium doboru naturalnego i zachowania zwierząt. Przypuszcza się, że podobne zachowania człowieka również są determinowane genetycznie.

Dzięki określonym zdolnościom umożliwiającym przystosowanie, ujawnianym przez zwierzęta i człowieka, możliwe staje się ich przeżycie w chwilach zagrożenia. Dzięki zgromadzonym zasobom informacji genetycznej, zweryfikowanej nie tylko przez pozytywną selekcję, trwającą dokładnie tyle, ile historia organizmów żywych, ale też przez długą drogę ewolucji, organizmy posiadały umiejętność reagowania na zmiany w otoczeniu. Jednak te organizmy, które w sytuacji zagrożenia zdrowia, a niekiedy i życia, nie potrafiły atakować, walczyć, ratować się ucieczką lub po prostu przystosować, ginęły (Stebbins i Ayala 1985). Tak więc bezwzględna selekcja, towarzysząca organizmom nawet już w pierwszych etapach życia, wyposaża je w możliwości zabezpieczenia sobie czynności życiowych poprzez utrzymywanie możliwie homeostatycznych warunków na poziomie komórki, tkanek oraz

narządów i całych układów. Homeostaza, czyli zdolność do zachowania optymalnej stałości środowiska wewnętrznego, pozostaje pod kontrolą genetyczną w ramach danego gatunku (Cannon 1929).

Według powszechnie przyjętych definicji, zmienność jako termin biologiczny oznacza różnice ujawniające się między osobnikami tworzącymi jeden gatunek. Pojęcie to obejmuje cechy tych organizmów, ale dodatkowo powinno być zawężone, np. do osobników tej samej płci lub osobników pozostających w tym samym stadium rozwojowym. Istnieje też pojęcie zmienności między szerszymi jednostkami taksonomicznymi – w obrębie roślin, zwierząt, drobnoustrojów, ale także człowieka. Można też mówić o zmienności między płcią męską i żeńską. Zjawisko zmienności obejmuje zarówno cechy jakościowe, jak i ilościowe, przy założeniu, że organizm żywy będzie analizowany jako niezależny, samodzielny układ biologiczny o charakterze otwartym, pozostający w ścisłym kontakcie ze środowiskiem i posiadający umiejętność przystosowawczego reagowania na wszelkie zmiany dokonujące się właśnie w tym środowisku.

Siłą selekcji i jednocześnie podstawowym źródłem zmienności jest środowisko, reprezentowane przez np. obfitość, ograniczenie lub całkowity brak pożywienia, ale również głód, klimat – zimny, gorący, wilgotny lub suchy, środowisko bogate lub ubogie w tlen, niedobór wody, ograniczenie wolności osobistej, odizolowanie od stada i cały szereg czynników chorobotwórczych. Wszystkie te parametry otoczenia oddziałują na organizm z różną siłą i z różnymi skutkami (Kołątaj i wsp. 1973). Czynniki środowiskowe mogą oddziaływać negatywnie na określoną cechę w populacjach znajdujących się w stanie równowagi genetycznej. Populacja adaptująca się w niedostatecznym stopniu, w porównaniu z populacją dobrze przystosowaną, będzie wykazywała tendencję do mniejszej płodności i większej śmiertelności.

Trwająca odpowiednio długo (długotrwała) adaptacja określonej populacji zależy od jej genetycznego wyposażenia, genetycznej równowagi oraz możliwości granic zmienności. I to właśnie pula genów (zestaw genów) danego organizmu jest drugim źródłem zmienności. Już przy powstaniu organizmu ustalany jest program rozwojowy cech, które mogą być niezależne od środowiska, jak np. kolor lub rodzaj sierści, kolor oczu, obecność lub brak rogów, kędzierzawe lub gładkie włosy, wzrost. Można domniemywać, że w stałym, niezmiennym środowisku wszystkie cechy poszczególnych osobników znajdują się pod sztywną kontrolą genetyczną (Dietrich 1994). Można też przypuszczać, że ujawniają wtedy maksymalne przystosowanie do jego warunków. Jednak w sytuacji, gdy warunki otoczenia ulegają zmianie, pewien zakres zmienności jest niezbędny po to, by chociaż niektóre osobniki mogły przeżyć. Warunek ten, umożliwiający zmienność adaptacyjną, może być realizowany albo na drodze genotypowej, poprzez wytworzenie optymalnych fenotypowo osobników, albo dzięki odpowiedniej regulacji tempa i zakresu metabolizmu.

Ewolucja organizmów od prostych form jednokomórkowych do form bardziej skomplikowanych, poprzez wielokomórkowe układy, aż do układów tak bardzo złożonych jak organizm człowieka, związana była z istotnym powiększeniem zawartości DNA w jądrze komórkowym. Fakt ten związany był z powiększaniem się liczby cech, a to miało wpływ na zasoby informacji genetycznej, dzięki której możliwe było prowadzenie (wykazywanie) określonej, często specyficznej aktywności lub działalności życiowej. Tak więc powstanie drogą ewolucji organizmów wielokomórkowych

i wytworzenie tkanek i organów doprowadziło do morfologicznej zmienności, a więc zróżnicowania nie tylko struktury, ale i funkcji komórek takich organizmów. Zjawisko to obserwuje się wraz z podwyższeniem poziomu złożoności organizacyjnej układów żywych.

Charakterystyczne cechy zwierząt są wynikiem współdziałania środowiska i zestawu genów otrzymanych od rodziców. Te dwa rodzaje zmienności, środowiskowa i genetyczna, decydują o tym, jaki ma być organizm w kolejnych etapach swojego życia i jaki jest w danym momencie określonego środowiska. Organizmy wykazują jednak pewien stopień nieprzewidywalności. Nie da się bowiem przewidzieć finalnej reakcji i jej następstw jedynie na podstawie znajomości np. zróżnicowania komórek tego organizmu. Na świecie żyje około 10 milionów różnych gatunków organizmów, a może nawet około 100 milionów, zbudowanych z różnej liczby komórek, począwszy od jednej komórki, u bakterii czy pierwotniaków, niektórych grzybów, do nawet kilkudziesięciu bilionów – u człowieka. Mówiąc o organizmie, często zapomina się, że jego poszczególne komórki nie są identyczne, co najwyżej są do siebie bardzo podobne, nie ma bowiem dwóch identycznych komórek. Nawet blastomery, te z pierwszych podziałów zygoty, są nieco inne, mimo wysokiego stopnia podobieństwa (Kołataj 1980). Różnice te zależą od zaprogramowania genetycznego, konfiguracji molekularnej DNA, struktur i substruktur wewnątrzkomórkowych, zróżnicowania ilościowego i jakościowego poszczególnych makrocząsteczek, obecności receptorów błonowych, cytosolowych oraz obecności i funkcjonalności cytoplazmatycznych kanałów jonowych. Można powiedzieć, że „organizm jako całość jest czymś więcej niż sumą swych części” (Trzebski 2004). Oznacza to, że analiza komórek powinna uwzględniać nie tylko ich strukturę, ale również homeostatyczną adaptację. Zmienność będąca podstawowym prawem przyrody powoduje, że nawet osobniki tego samego gatunku nie są jednakowe oraz że żadne dwa osobniki (wyjątek bliźnięta jednojajowe), tym bardziej cała populacja, nie wykazują takiej samej zdolności adaptacyjnej. Występują między nimi różnice fenotypowe, w przeżywalności, płodności oraz we wrażliwości na bodźce pochodzące ze środowiska.

Jeśli dwa osobniki o odmiennych genotypach będą ujawniały różną płodność, to będą się rozmnażały w niejednakowym tempie. Te organizmy, które okażą się bardziej płodne, dadzą większy wkład swych genów do puli genowej populacji w kolejnej generacji. Skład genetyczny puli genowych determinowany jest przez selekcję, która jest procesem weryfikującym przydatność tych genów. I nie chodzi tylko o przeżycie danego osobnika, ale o pozostawienie potomstwa, tak by jego geny znalazły się ponownie w ramach tej populacji, ale już w następnym pokoleniu. O takim osobniku można powiedzieć, że jest optymalnie przystosowany do warunków określonego środowiska, bo jego geny, determinujące to przystosowanie, utrzymują się, podczas gdy geny osobnika niepozostawiającego po sobie potomstwa, nie wchodzi do puli genowej całej populacji.

Zmienność układów żywych ma swe podstawy w strukturze DNA materialnego przekaźnika informacji genetycznej i jednocześnie substancji budującej geny, jedynej jak dotąd, która sama potrafi się powielać, odtwarzając swoją strukturę z niezwykłą dokładnością. Ma również zdolność ulegania mutacjom. Mimo wielkiej różnorodności, organizmy są w ogromnym stopniu do siebie podobne na poziomie molekularnym. Zbudowane są z tych samych chemicznych cząsteczek, z podobnych

molekularnych składników. Taka jednolitość budowy wskazuje, że pochodzą od jednego wspólnego przodka, a podstawy procesów biochemicznych wspólnych dla wszystkich organizmów pojawiły się w historii ewolucji bardzo wcześnie, bo podczas rozwoju zjawiska biologicznego, jakim stało się życie (Głowacki 2009).

Analiza historii filogenezy istot żywych wskazuje, że mechanizmy homeostazy, mimo zmieniających się warunków otoczenia zewnętrznego, kształtowały się stopniowo, począwszy od pierwotniaków, a kończąc na człowieku. Homeostaza, interpretowana jako zdolność do organizacji procesów sterowania i regulacji, ma w organizmie, chociażby ssaka, wielopoziomowy stopień złożoności. Jest zjawiskiem niezbędnym do prawidłowego funkcjonowania organizmów na każdym ich poziomie – makrocząsteczek, komórkowym, organizmu jako całości oraz populacyjnym. Jej całościowy układ obejmuje podporządkowane i wzajemnie na siebie oddziałujące obwody homeostatyczne. W ten sposób ewolucja na drodze selekcji ujawnia wysoki stopień stabilności ustrojów żywych. Również mechanizmy regulacyjne, m.in. emocjonalne, nerwowe, hormonalne, behawioralne i termoregulacyjne, podlegają homeostatycznemu zrównoważeniu (Ohta i Gillespie 1996). Nawet w pierwszej populacji najbardziej prymitywnych komórek, ale traktowanych jako ustroje żywe, pojawiły się procesy sterowania i regulacji. Podczas ewolucji zostały wykształcone powszechne i optymalne procesy regulacyjne, mające zapewnić organizmom zdolności adaptacyjne do zmieniających się warunków otoczenia, tak więc u zwierząt, zwłaszcza tych filogenetycznie wyżej uorganizowanych, głównie kręgowców, istnieje jedność i powszechność mechanizmów regulacyjnych.

Mechanizmy różnych procesów na poziomie molekularnym zachowały się w bardzo podobnej, jeśli nie w tej samej formie przez długie okresy ewolucji. Podczas 3,5 miliarda lat istnienia form żywych na Ziemi tworzą się nie tylko nowe możliwości powstawania kolejnych form życiowych, ale również mechanizmy adaptacji już istniejących form do stale zmieniających się warunków otoczenia.

Określona sekwencja molekuł białka czy kwasów nukleinowych jest źródłem ogromnej liczby informacji, dzięki którym ujawnia się właśnie olbrzymi zakres zmienności. Na ich podstawie można wnioskować o mechanizmach zmienności jakie miały miejsce przed milionami lat, tworzących drogę dla dzisiejszych interpretacji o pochodzeniu różnych gatunków, a także pochodzeniu tych różnych gatunków od jednej pracomórki, jak wyjaśniają ewolucjoniści. Informacje o tej zmienności pozwalają też na wysnucie wniosków o bardzo starej i konserwatywnej strukturze niektórych białek, niekiedy wprost identycznych dla wielu gatunków, np. białek histonowych jądra komórkowego, niektórych cząsteczek czy odcinków cząsteczek rybosomowego RNA, hemu w hemoglobinie krwi czy chlorofilu w chloroplastach roślin. Jednakowa budowa ATP, ADP, NADH, koenzymu A, cholesterolu czy glutatjonu świadczy o jedności struktury tych molekuł zarówno u bakterii, jak i u wielbłąda czy żubra, co jeszcze wyraźniej ujawnia tajemnice zjawiska zmienności między nimi (Ohta 2000).

Pierwsze pojęcia genetyczne formułowane były w związku z rolniczą i leczniczą działalnością człowieka. Źródła historyczne wskazują, że już przed 6000 lat wykorzystywano rodowody zwierząt w hodowli. Obserwacje dotyczące dziedzicznych cech patologicznych, np. skazy krwotocznej u osobników płci męskiej, znajdują odzwierciedlenie w dokumentach religijnych, szczególnie w Talmudzie (IV–V w.

p.n.e.). Czynnikiem stymulującym do badań nad dziedzicznością i zmiennością był rozwój hodowli i nasiennictwa w drugiej połowie XIX wieku oraz opublikowanie w 1859 roku przez Karola Darwina dzieła *O powstawaniu gatunków drogą doboru naturalnego czyli o utrzymaniu się doskonalszych ras w walce o byt* (Darwin 1859). Darwin jako pierwszy przedstawił pełną teorię ewolucji łącznie z mechanizmem rozwoju świata żywego. Wskazał też na szereg argumentów potwierdzających ten proces. Myśl ewolucyjna Darwina kształtowała się na podstawie obserwacji przyrody, a w głównej mierze zaobserwowanej różnorodności i liczebności gatunków.

Dokonano wielu odkryć, które odegrały doniosłą rolę w rozwoju badań genetycznych. Opisano pośredni podział komórek somatycznych, zwrócono uwagę na chromosomy – jako szczególne struktury jądrowe, stwierdzono niezmiennosc ich liczby i indywidualne cechy morfologiczne w komórkach organizmu określonego gatunku, a także ustalono, że następuje redukcja liczby chromosomów o połowę podczas tworzenia komórek płciowych. Choć zjawisko dziedziczenia obserwowano już w starożytności, hodując m.in. konie arabskie, to do rozwoju genetyki przyczyniła się głównie botanika. W 1865 roku Grzegorz Mendel opublikował pracę *Badania nad mieszańcami u roślin*, w 1901 roku Hugo de Vries pracę nad mutacjami także u roślin, a w 1909 roku Wilhelm Luis Johannsen wyniki badań nad fasolą.

Na przełomie XIX i XX wieku wielu genetyków reprezentowało poglądy antydarwinowskie. Najczęściej powoływano się na badania właśnie Johannsena, ukazujące nieskuteczność działania doboru naturalnego w liniach czystych oraz na mutacje odkryte przez de Vriesa. Johannsen w doświadczeniach przeprowadzonych na fasoli prowadził selekcję pod względem wielkości i ciężaru nasion fasoli, pochodzących z tych samych roślin macierzystych i nasion fasoli „handlowej”, kupionej na targu. Badany materiał wykazywał dużą zmienność pod względem wielkości (nasiona duże, średnie i małe). Johannsen wybrał nasiona duże i małe, miał więc do czynienia ze zróżnicowaną genetycznie populacją, co znaczyło, że nasiona duże różniły się od małych genetycznie i przekazywały te cechy potomstwu. Doświadczenie wykazało, że cecha ciężaru jest dziedziczna, a selekcja prowadzona ze względu na tę cechę skuteczna. W kolejnym doświadczeniu wykorzystał nasiona pochodzące od jednej rośliny, czyli genetycznie jednakowe, a różnice w ich wielkości wynikały wyłącznie z przyczyn środowiskowych. Po wysianiu nasion „handlowych” okazało się, że średnia masa nasion fasoli pochodzącej z nasion dużych i małych nie różniła się od siebie. Johannsen zaobserwował mutacje mające charakter bardzo drobnych, bezkierunkowych zmian. Pojawiały się one przypadkowo i były niezależne od kierunku działania selekcji. Na podstawie tych faktów, ale też innych badań genetycznych, Johannsen sformułował szereg wniosków dotyczących zmienności, dziedziczności i selekcji, wprowadził też pojęcia genotypu i fenotypu. Zjawiska, jakie zaobserwował Johannsen, m.in. selekcja i mutacje, okazały się być jednak zgodne z teorią Darwina (Johannsen 1915).

Z doświadczenia Johannsena wynika, że selekcja w obrębie czystej linii nie jest skuteczna, a modyfikacje dotyczące masy nasion w tym przypadku pochodzą od warunków środowiskowych i zmiany ilościowe nie są dziedziczne. Stąd wniosek, że cechy niekontrolowane genami, a tylko wpływami środowiska, nie dziedziczą się w następnych pokoleniach i nie mogą być przez selekcję utrwalane. Potomstwo największych i najmniejszych nasion jednej linii czystej jest przeciętnie jednakowe (Johannsen 1923).

W 1865 roku Grzegorz Mendel opublikował pracę *Doświadczenia nad mieszaniami u roślin*, w której sformułował podstawowe prawa genetyczne (East 1910). Za oficjalną datę narodzin genetyki uważa się rok 1900, kiedy to zostały ogłoszone wyniki badań Hugo Marie de Vriesa, Carla Ericha Corrensa i Ericha Tschermaka, którzy faktycznie wydobyli z zapomnienia prace Grzegorza Mendla dotyczące prawidłowości dziedziczenia cech u grochu. Badacze ci wyniki obserwacji Mendla oraz swoich własnych ujęli w formę praw zwanych dziś prawami Mendla (East 1916).

Pierwsi przyrodnicy, których nazwano ewolucjonistami, szukali przyczyn zmienności gatunków i praw nią rządzących. Należeli do nich: Jean-Baptiste de Lamarck, Charles Darwin, Hugo de Vries, a wcześniej Karol Linneusz, uważany za twórcę systematyki roślin i zwierząt, tzw. preformiści i epigenetycy z Charlesem Bonnetem i Kacperem Wolffem na czele.

Właściwym twórcą teorii zmienności był właśnie Darwin, który opierał się na własnych spostrzeżeniach dotyczących geograficznego rozmieszczenia gatunków i następnie form kopalnianych w skałach osadowych. Podczas swej podróży w latach 1831–1836 zauważył, że na Archipelagu Galapagos żyją gatunki spokrewnione z gatunkami pochodzącymi z kontynentu oraz że na każdej prawie wyspie tego archipelagu żyją inne gatunki danego rodzaju, mimo jednakowej prawie gleby i klimatu (800 km od brzegu Ameryki Południowej). Darwin stwierdził, że jedne gatunki musiały powstawać już w obrębie drugich, a nawet w już istniejących i podczas swego rozwoju ulegały zmianom. „Nowe gatunki występują jedne po drugich bardzo powoli” – pisał. Wykazał on już wtedy, że problem zmienności gatunków może być wykazany przez obserwacje bezpośrednią (Darwin 1859).

Teoria ewolucji opracowana przez Darwina zakładała, że organizmy żywe ewoluują dzięki rywalizacji poszczególnych osobników. Walkę o pokarm, wodę, a nawet o światło przeżywają jedynie najlepiej przystosowane, najsilniejsze jednostki. Później swoje najmocniejsze i najkorzystniejsze cechy przekazują potomstwu. To prowadzi do rozbieżności cech w następnych pokoleniach, formowania organizmów istotnie różniących się od form wyjściowych i powstawania nowych gatunków (Darwin 2001).

Darwin uważał, że ewolucja jest związana ze zmiennością i dziedzicznością i że zmienność ma charakter ciągły. Według niego, określona odmiana bardzo wolno, drogą doboru drobnych odchyleń od powszechnego wzorca, przekształca się w gatunek. Te pozornie niewielkie zmiany dają poszczególnym osobnikom przewagę we współzawodnictwie o dostęp do czynników korzystnych życiowo, w szansach na przeżycie i na wydanie potomstwa. Potomstwo dziedziczy te zmiany i zwiększa swoje możliwości konkurencyjne. Utrzymują się w ten sposób odmiany najlepiej przystosowane. Darwin pisał: „dobór naturalny prowadzi do odchylania się cech od typu. Im bardziej będzie się potomstwo jakiegokolwiek gatunku różnić w budowie i zwyczajach, tym bardziej będzie ono zdolne do zajęcia licznych stanowisk w przyrodzie i wzrastania w liczbę”.

Po raz pierwszy teoria ewolucji została przedstawiona w 1858 roku na łamach „Journal of the Linnean Society”. Współautorem jej był Alfred Russel Wallace, który równocześnie i niezależnie od Darwina opracował podobną teorię, zbierając rzadkie okazy na Borneo. Publikacja przeszła wówczas jednak bez echa. Wielką sławę Darwinowi przyniosła dopiero wydana rok później książka *O powstawaniu*

*gatunków drogą doboru naturalnego, czyli zachowanie uprzywilejowanych ras w walce o przeżycie* (Darwin 2001).

Alfred Wallace, współtwórca teorii doboru naturalnego, uważał, że postęp drogą właśnie doboru naturalnego jest nieograniczony i jest podstawą nieskończonych modyfikacji form żywych. Dobór jest siłą twórczą, nie tylko utrwała, ale również potęguje zmienność.

Twórcza rola doboru została też podkreślona w 1899 roku przez sir Francis Galtona, kuzyna Darwina w 1889 roku w „Natural Inheritance”, gdzie przedstawił statystyczną rolę dziedziczności. Inny antropolog, Lambert Adolphe Quetelet, belgijski uczony, twierdził, że najwięcej jest ludzi wzrostu średniego i zaproponował symetryczne krzywe zmienności. Można więc mówić o prawie Queteleta i szeregu rozdzielczym. W XIX wieku Galton dał prawo regresji, ale wcześniej, bo w XVII wieku (1693 rok), John Ray – pojęcie gatunku. Jako pierwszy opisał 18 600 gatunków roślin. Teraz już można uważać, że gatunek to zbiór osobników, między którymi może odbywać się swobodna wymiana genów. W 1899 roku Sergiej Korżyński ogłosił pracę o zmienności, szukając form pośrednich, a gdy doznał rozczarowania, analizował formy zmienności skokowej (Mc Clintock 1944). To dało podstawę parę lat później de Vriesowi do definicji mutacji (Vries 1906). Zjawisko skokowego powstawania nowych form nazwał Korżyński heterogenezą, pisał, że „drogą zmienności skokowej powstają rośliny potworkowate, o cechach teratologicznych”. Pod koniec XIX wieku pojawiało się więc dużo danych o zmienności skokowej. W Polsce opisywał je na przykładzie jasnoty białej Marian Raciborski (XIX/XX wiek), jeszcze przed Batesonem i Korżyńskim. W końcu, w latach 1901–1903, Hugo de Vries opublikował *Die Mutationstheorie*. De Vries pisał wtedy, że w krótkim okresie niemożliwe jest eksperymentalne śledzenie procesu powstawania nowych gatunków, co więcej, wymyka się on bezpośredniej obserwacji. Panowało przekonanie, że gatunki organizmów żywych stopniowo ulegają przekształceniom, ale życie jednego człowieka jest zbyt krótkie, by zaobserwować powstawanie jakiegokolwiek nowego gatunku. De Vries próbował jako pierwszy badacz zaobserwować genezę właśnie nowego gatunku. Pragnął wykazać, że gatunki powstają „nie tylko ciągle”, ale i skokowo. Takie skokowe zmiany de Vries nazwał mutacjami i stwierdził, że można je obserwować za życia jednego człowieka. Mutacje te, według de Vriesa, powstają bez pośrednictwa form przejściowych, ale są dość rzadkie, podczas gdy „zwykła zmienność jest ciągła i zachodzi stale”. Do badań eksperymentalnych wybrał on gatunek w postaci wiesiołka *Oenothera lamarckiana* i wśród innych 100 gatunków przeniósł do swego ogrodu w Amsterdamie. Rośliny wiesiołka wykazywały zmienność w odniesieniu do wielu organów, ale też i cyklu wegetacyjnego. W ciągu siedmiu pokoleń de Vries uzyskał ponad 50 tysięcy osobników wiesiołka, a wśród nich było ponad 800 mutantów, więc około 1,5%. O każdej mutacji było jednak wiadomo, że mutanty te powstały z typowej formy *Oenothera lamarckiana*, hodowanej od 1886 roku w ogrodzie doświadczalnym. Z obserwacji tych de Vries wysnuł wnioski, że nowe gatunki powstają ciągle, bez pośrednictwa form przejściowych, a mutacje są bezkierunkowe. Również w świecie zwierząt pojawiły się skokowe zmiany cech, m.in. na farmie Wrighta w Nowej Anglii pojawiła się krótkonoga owca Ancona. W podobny sposób – zmienności skokowej – powstawało bydło bezrogie, kot bez ogona, świnia jednokopytna, albinotyczne formy ptaków i ssaków (biała jaskółka

(1849), biała makolągwa (1850), biała wrona i bażant), mopsowate szczęki u bydła (1790), psów, świń i ryb.

W XIX wieku przestano wierzyć w istnienie zmienności ciągłej jako punktu wyjścia ewolucji i biolodzy zaczęli „przechylać się” na stronę mutacjonizmu. Gdy w 1909 roku Herman Nilsson-Ehle wykrył u pszenicy geny polimeryczne, przyjęto istnienie zmienności nieciągłej, a więc i mutacyjnej, już ostatecznie (Nilsson-Ehle, 1909). William Bateson, uznawany za pioniera nauki o zmienności nieciągłej, twierdził, że „w przyrodzie rzadko występują formy przejściowe, najczęściej zmienność jest nieciągła”. Bateson wprowadził terminy homozygota i heterozygota oraz allelomorfy, a w 1902 roku napisał książkę *Mendelian principles*. W 1906 roku, prowadząc badania nad groszkiem pachnącym, odkrył zjawisko, tzw. przyciągania się genów (Bateson 1909, 1913).

Odkrycia te dały podstawy do ogłoszenia chromosomowej teorii dziedziczności. Po 1910 roku, dzięki muszce owocowej, materiał zwierzęcy zaczął w badaniach genetycznych przeważać, choć to właśnie kukurydza stała się podstawowym gatunkiem badanym u roślin. Gen stał się jednostką bardziej realną, można było określić jego położenie w chromosomie, a Morgan i jego uczniowie opracowali właśnie mapy rozmieszczenia genów w chromosomach (Morgan 1923). Alfred Sturtevant w 1913 roku wykrył wpływ sąsiedztwa genów na efekty działania innych genów w chromosomach, a w 1927 roku Hermann Müller, naświetlając muszkę owocową, dokonał przełomowego odkrycia, wykazując, że promienie rentgenowskie działają mutagenie na organizmy żywe.

Obserwacje Hugo de Vriesa zainspirowały do szerszych badań nad mutacjami: Thomasa Morgana – nad wspomnianą muszką owocową, Erwina Baura – nad wyżlinem (*Antirrhinum maius*) i Charlesa Emmersona – nad kukurydzą. Baur zajął się wyżlinem w 1904 roku. Obserwacjami objął 30 tysięcy osobników. U 10% osobników zaobserwował mutacje, w największym stopniu i najczęściej zmieniała się jedna cecha, ale różnice ujawniały się również w odniesieniu do innych cech. Baur stwierdził, że wśród okazów wyżlinu są linie bardziej lub mniej podatne na mutacje. Wszystkie rośliny były zapylane własnym pyłkiem. Według Baura, niesłuszne było twierdzenie, że mutacje są rzadkim zjawiskiem. Tak może się tylko wydawać, ponieważ drobne zmiany jakościowe są po prostu trudne do zauważenia (Hagemann 2000).

Pierwsze dziesięciolecie XX wieku okazało się wyjątkowo owocne dla rozwoju podstawowych założeń i kierunków genetyki. De Vries sformułował teorię mutacji, Wilhelm Johannsen teorię populacji i czystych linii organizmów, wykazując, że selekcja w obrębie czystych linii jest nieskuteczna, Tomasz Morgan chromosomową teorię dziedziczności, Nikołaj Wawiłow odkrył prawo szeregów homologicznych, Archibald Garrod wskazał na związek między genami i enzymami. Decydujące znaczenie dla rozwoju współczesnej genetyki miało jednak odkrycie DNA, rozszyfrowanie kodu genetycznego oraz opisanie mechanizmu biosyntezy białka. Dokonali tego Francis Harry Compton Crick, angielski biochemik, genetyk i biolog molekularny oraz James Dewey Watson – amerykański genetyk i biolog molekularny. W 1962 roku, wspólnie z Maurice’em Wilkinsem, za „określenie struktury kwasów nukleinowych i ich znaczenia dla przekazywania informacji” zostali uhonorowani Nagrodą Nobla w dziedzinie fizjologii i medycyny.



Kolejny okres w genetyce zaczyna się od około 1941 roku i związany jest z genetyką mikroorganizmów i grzybów. W 1949 roku ukazały się prace amerykańskich genetyków Georga Wellsa Beadle'a i Edwarda Lauriego Tatum na temat wpływu genetycznych uwarunkowań na reakcje biochemiczne w organizmie, prowadzonych na grzybach *Neurospora crassa*. W 1946 roku pojawiła się epokowa praca Joshuy Lederberga o płci u bakterii i rekombinacjach genów u nich. Już wtedy stwierdzono, że rekombinacja może zachodzić nie tylko między genami, ale i w obrębie genów, a więc okazało się, że gen nie jest jednostką niepodzielną. Lederberg, za odkrycie mechanizmów rekombinacji genetycznych u bakterii, otrzymał w 1958 roku, wspólnie z Tatumem i Beadle'em, których badania doprowadziły do stworzenia hipotezy „jeden gen = jeden enzym”, Nagrodę Nobla w dziedzinie fizjologii i medycyny.

Opisanie mechanizmów rządzących doborem naturalnym na poziomie działania genów umocniło miejsce teorii Darwina w naukach biologicznych i było niezwykle doniosłym osiągnięciem tamtych czasów. Julian Sorell Huxley, angielski biolog ewolucjonista, takie połączenie teorii ewolucji z genetyką nazwał „współczesną syntezą” (Huxley 1942). Obecnie, w XXI wieku, dzięki możliwościom jakie daje współczesna epigenetyka, możliwe stało się badanie całych genomów, a nawet grup genomów, co umożliwiło poznanie nowych faktów dotyczących ewolucji. Wciąż wiele zagadek ewolucyjnych pozostaje nierozwiązanych.

## Literatura

- Bateson W., 1909, *Mendel's principles of heredity*, Cambridge University Press, Cambridge.
- Bateson W., 1913, *Problems of genetics*, Yale University Press, New Haven.
- Cannon W.B., 1929, *Organization for physiological homeostasis*, *Physiological Reviews*, 9, s. 399–404.
- Darwin C., 1859, *On the origin of species by means of natural selection, or the preservation of favored races in the struggle for life*, John Murray, London.
- Darwin K., 2001, *O powstawaniu gatunków drogą doboru naturalnego, czyli o utrzymaniu się doskonalszych ras w walce o byt*, tłum. z ang. S. Dickstein, J. Nusbaum, Warszawa.
- Dietrich M.R., 1994, *The origins of the neutral theory of molecular evolution*, *Journal of the History of Biology*, 27, 1, s. 21–59.
- East E.M., 1910, *A Mendelian interpretation of variation that is apparently continuous*, *American Naturalist*, 44, s. 65–82.
- East E.M., 1916, *Inheritance in crosses between *Nicotiana glauca* and *Nicotiana glauca**, *Genetics*, 1, s. 311–333.
- Głowacki Ł., 2009, *Co to jest „prawdziwa różnorodność” oraz partycjonowanie różnorodności?* *Kosmos*, 58, s. 97–111.
- Hagemann R., 2000, *Erwin Baur or Carl Correns: who really created the theory of plastid inheritance?* *Journal of Heredity*, 91, s. 435–440.
- Huxley J., 1942, *Evolution: The modern synthesis*, Allen and Unwin, London.
- Johannsen W.L., 1915, *Experimentale Grundlagen der Deszendenzlehre. Variabilität, Vererbung, Kreuzung, Mutation*, *Kultur der Gegenwart III*, 4, 4, s. 497–660.
- Johannsen W.L., 1923, *Some remarks about units in heredity*, *Hereditas*, 4, s. 133–141.

- Kołątaj A., 1980, *Genetyka fizjologiczna zwierząt*, Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa.
- Kołątaj A., 1993, *Pochwała stresu*, Wydawnictwo Wyższej Szkoły Pedagogicznej w Kielcach, Kielce.
- Kołątaj A., Krzanowska H., Wolański N., 1973, *Biologiczne podstawy heterozji*, Państwowe Wydawnictwo Naukowe, Warszawa.
- Mc Clintock B., 1944, *The relation of homozygous deficiencies to mutations and allelic series in maize*, *Genetics*, 29, s. 478–485.
- Morgan T.H., 1923, *The bearing of Mendelism on the origin of species*, *Scientific Monthly*, 16, s. 237–247.
- Nilsson-Ehle H., 1909, *Kreuzunguntersuchungen an Hafer und Weizen*, *Lunds Universitets Arsskrift*, 2, 5, s. 2–8.
- Ohta T., 2000, *Mechanisms of molecular evolution*, *Philosophical Transactions of the Royal Society of London Series B – Biological Sciences*, 355, 1403, s. 1623–1626.
- Ohta T., Gillespie J.H., 1996, *Development of neutral and nearly neutral theories*, *Theoretical Population Biology*, 49, 2, s. 128–142.
- Stebbins L. Ayala F.J., 1985, *The evolution of Darwinism*, *Scientific American*, 253, 1, s. 72–82.
- Trzebski A., 2004, *Regulacja czynności fizjologicznych*, [w:] W.Z. Traczyk, A. Trzebski (red.), *Fizjologia człowieka*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, s. 1–21.
- Vries H. de, 1906, *Species and varieties, their origin by mutation*, Open Court, Chicago.

## Variability as the basic law of nature

### Abstract

Biological evolution is the change over time in one or more inherited traits found in populations of organisms. Two processes are generally distinguished as common causes of evolution. One is natural selection, a process in which there is differential survival and reproduction of organisms that differ in one or more inherited traits. Another cause is genetic drift, a process in which there are random changes to the proportions of two or more inherited traits within a population. An individual organism's phenotype results from both its genotype and the influence from the environment it has lived in. A substantial part of the variation in phenotypes in a population is caused by the differences between their genotypes. Variation disappears when a new allele reaches the point of fixation – when it either disappears from the population or replaces the ancestral allele entirely. Speciation stretches back over 3.5 billion years, during which life has existed on earth. It is thought to have occurred in multiple ways, such as slowly, steadily and gradually over time, or rapidly from one long static state to another. Evolution has led to the diversification of all living organisms, which are described by Charles Darwin as “endless forms most beautiful and most wonderful”.

**Bożena Witek**

Uniwersytet Humanistyczno-Przyrodniczy im. Jana Kochanowskiego w Kielcach

**Adam Kołątaj**

Instytut Genetyki w Jastrzębcu