



Nasljeđivanje boje očiju

Charles i Gertrude Davenport su još 1905 godine predstavili model za nasljeđivanje boje očiju prema kojem je smeđa boja očiju uvijek dominantno svojstvo u odnosu na plavu boju očiju. Drugim riječima, dvoje roditelja sa plavom bojom očiju bi uvijek trebali imati djecu sa plavom bojom očiju, ali nikada sa smeđom bojom očiju. Ovakvo rašireno mišljenje o nasljeđivanju boje očiju se zadržalo u učionicama diljem svijeta proteklih 100 i više godina. Nažalost, ovakvo mišljenje je pojednostavljeno i nije u potpunosti točno jer boju očiju određuju geni od kojih neki imaju veći, a neki manji utjecaj na količinu pigmenta koji određuje boju. Osim toga, mnogi od gena koji su uključeni u mehanizam nasljeđivanja boje očiju utječu i na količinu pigmenta koji određuje boju kože i kose.

Pigmentacija

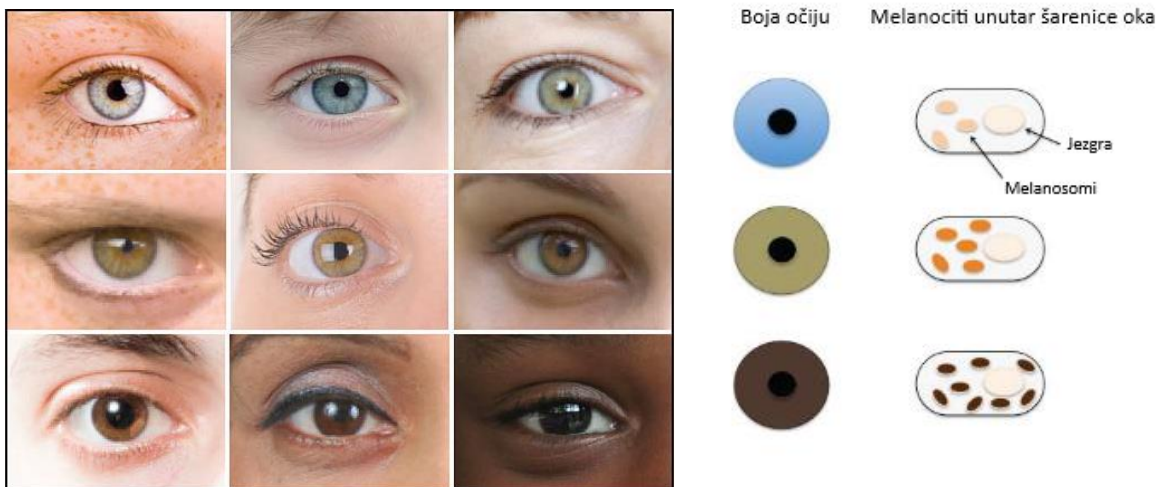
Boja očiju, kože i kose u čovjeka je prvenstveno kontrolirana brojem i tipom pigmenta kojeg nazivamo melanin. Posebne specijalizirane stanice melanociti proizvode melanin i pohranjuju ga u unutarstaničnim organelima koje nazivamo melanosomi. Ukupan broj melanocita je približno jednak kod svakog čovjeka, a ono što varira je razina melanina unutar svakog melanosoma i sami broj melanosoma unutar melanocita. Ukupna količina melanina je ono što određuje nijansu boje kose, kože i očiju. Veliki broj gena je uključen u stvaranje, doradu i transport melanina. Znanstvenici su do danas pronašli preko 150 gena koji utječu na količinu pigmenta koji određuje boju kože, kose i očiju (možete ih pronaći na web stranici: <http://www.espcr.org/micemut/>). Veliki broj ovih gena je pronađen zahvaljujući proučavanju genetskih poremećaja kod ljudi dok su ostali geni otkriveni komparativnim genetskim studijama u životinja: proučavajući mehanizme nasljeđivanja boje krzna kod miševa i različitu razinu pigmentiranosti riba.

Geni za boju očiju

Kod ljudi, na boju očiju utječe i količina svjetlosti koju apsorbira šarenica oka. Raspon boje očiju, od plave do smeđe, ovisi o količini pigmenta melanina kojeg proizvode melanociti u šarenici.

Plave oči sadrže nisku koncentraciju melanina unutar strome šarenice. Šarenica zeleno-smeđih očiju sadrži umjerenu količinu melanina i melanosoma dok je smeđa boja očiju rezultat vrlo velike razine melanina pohranjenog u velikom broju melanosoma (Slika 1.).

Do danas je identificirano 8 gena koji utječu na boju očiju. *OCA2* gen, smješten na kromosomu 15, igra glavnu ulogu u kontroliranju smeđe i plave boje očiju. *OCA2* gen kodira P-protein koji je uključen u formiranje i obradu melanina, a osobe koje imaju mutaciju u *OCA2* genu, koja sprječava proizvodnju P-proteina su rođene s jednim oblikom albinizma. Takvi pojedinci imaju vrlo svijetlu kosu, kožu i boju očiju. Također su otkrivene i *OCA2* varijante (aleli) koje ne izazivaju nikakve poremećaje, ali utječu na razinu P-proteina na način da kontroliraju stvaranje RNA molekule *OCA2* gena. Smeđa boja očiju nastaje kao rezultat visoke razine P-proteina dok plava boja očiju nastaje kao posljedica smanjene koncentracije P-proteina.



Slika 1. Raspon boje očiju

Na prvi pogled sve izgleda kao klasično dominantno/recesivno nasljeđivanje s početka priče. Iako se tri četvrtine nijansi boje očiju mogu objasniti genetskim promjenama u *OCA2* genu, taj gen ne utječe samo na boju očiju. Nedavna studija koja se bavila uspoređivanjem boje očiju sa *OCA2* genom je pokazala da 62% osoba koje imaju dvije kopije *OCA2* alela za plavu boju očiju, kao i 7.5 % osoba sa *OCA2* alelima za smeđu boju očiju, imaju plavu boju očiju.

Drugi geni (kao što su *TYRP1*, *ASIP* i *ALC42A5*) također sudjeluju i premještaju ukupnu količinu melanina prisutnog u šarenici. Kombinirani učinci ovih gena mogu povećati nivo melanina te će nastati smeđa boja očiju ili mogu smanjiti ukupnu razinu melanina što će rezultirati s plavom bojom očiju.

Ovo objašnjava kako dva roditelja s plavom bojom očiju mogu imati djecu sa zelenom ili smeđom bojom očiju; kombinacija alela za boju očiju kod djece rezultirala je većom količinom melanina u usporedbi s oba roditelja.

Zanimljivo je napomenuti da iako postoji široki raspon u bojama očiju, samo pojedinci europskog podrijetla mogu imati boju očiju koja nije smeđa. Afričke i azijske populacije su karakteristično smeđe boje očiju. Tim znanstvenika koji je proučavao *OCA2* gen, 2008. godine su objavili rezultate koji pokazuju da se alel povezan s plavom bojom očiju pojavio samo unutar europske populacije u zadnjih 6000-10 000 godina. To bi značilo da svi plavooki ljudi na svijetu dijele zajedničku DNA i imaju istog pretka pa su svi daleki rođaci.

*Naziv izvornog teksta: „Biotech basics: Genetics of eye colour“ by Dr. Neil Lamb, HudsonAlpha Institute for Biotechnology)

*Tekst preveo: Dean Kaličanin, mag. biol. i ekol. mora