

## 4 המוטציה ברמת האוכלוסיה

עד כה דנו במשמעותה של מוטציה בבעל חיים בודד וצאצאיו, אולם ענייננו כאן הוא בעיקר באוכלוסיות של בעלי חיים ובזאת נעסוק בפרק זה.

### שכיחות האַלֵּלים השונים באוכלוסיה

כפי שצינתי לעיל לגנים מסוימים יש יותר מגירסא אחת, וגירסאות שונות אלה נקראות: אַלֵּלים. ציינו לעיל את האללים השונים הקובעים את סוג הדם. אללים אנושיים ידועים אחרים הם האללים הקובעים את צבע עיניו של האדם, את צבע עורו ותכונות אחרות. אללים שיש להם חשיבות מיוחדת הם אלו הקשורים לפגמים גנטיים: ציינתי לעיל את העובדה שידועים עד כה כ־4,000 גנים שיש להם גם אלל פגום הגורם למחלות וליקויים תורשתיים כגון: סיסטיק פיברוזיס, טיי זאקס, עיוורון צבעים, המופיליה ועוד.

השכיחות של הגירסאות השונות הללו, של האללים הללו, אינה מתפזרת בהכרח באופן שווה באוכלוסיה, כמו כן, שיעור שכיחותה באוכלוסיה אחת אינו זהה בהכרח לשיעור שכיחותה באוכלוסיה אחרת. גם באוכלוסיה נתונה אחת, שכיחות זו עשויה להשתנות במשך הזמן, כאשר גירסה חדשה של אלל עשויה להפוך לגירסא השכיחה באוכלוסיה ולדחוק את רגליה של הגירסא המתחרה. (במקרה שאלל מסוים דוחק לחלוטין את האלל המתחרה ונמצא בקרב כל בני הקבוצה, אנו אומרים שהאלל עבר "קיבוע" (Fixation), והוא "אלל מקובע").

לדוגמא, האלל הפגום הגורם למחלת הטיי זאקס שכיח בעיקר בקרב יהודים ממוצא אשכנזי. באוכלוסיית ארצות הברית, נמצא את האלל הזה אצל אחד מכל 27 יהודים אשכנזים (זאת אומרת, בקרב כ־3.7% מכלל האוכלוסיה), ולעומת זאת בקרב האוכלוסיה הנוצרית נמצא את האלל הזה אצל אחד מכל 300 (כשליש האחוז מכלל האוכלוסיה).<sup>29</sup> אנשים אלה הנושאים אלל פגום אחד אינם חולים במחלה, שכן העותק השני והתקין שיש להם הוא דומיננטי ומחפה על העותק הפגום. אמנם, אם שני אנשים הנושאים עותק פגום יינשאו זה לזו וכל אחד יוריש את העותק הפגום שלו לצאצא, יהיה הצאצא חולה במחלה. הסיכוי לנישואי שני נשאים באוכלוסיה

היהודית הוא אחד ל-729 (27X27), ואילו בקרב האוכלוסיה הנוכרית הסיכוי הוא אחד ל-90,000 (300X300). מה שמדגים את הצורך של בני זוג מהאוכלוסיה האשכנזית לעבור בדיקת התאמה גנטית לפני הנישואין.

דוגמא נוספת מתחום סוג הדם: לאינדיאנים בני פרו, לבני הבורובו בברזיל ולשומפנים בניקובר (הודו) יש סוג דם אחד בלבד: O (גם בקרב שבטים אינדיאניים נוספים יש שכיחות גבוהה מאד של סוג דם זה). 82% מבני שבט בלקפוט, מאידך, נושאים דם מסוג A דווקא, בדומה ללפים הסקנדינביים (63%). 5% מהיהודים ממוצא מערב-אירופי נושאים סוג דם AB, לעומת 8% בקרב יהודים ממוצא מזרח-אירופי. שיאני סוג הדם AB הם בני האיינו ביפן (18%). טבלאות מפורטות ניתן למצוא ברחבי האינטרנט.<sup>30</sup>

מה משפיע על שכיחותם של האללים השונים? יתר על כן, כיצד נוצר מצב בו אלל אחד נעשה הגורם השכיח באוכלוסיה מסוימת בעוד האלל המתחרה נעשה שכיח באוכלוסיה אחרת? בנושא זה נעסוק כעת.

### **שינוי שיעור השכיחות באוכלוסיה על ידי ברירה מלאכותית וברירה טבעית**

ראינו לעיל כיצד התערבות האדם יכולה להשפיע על התפתחות זנים שונים של בעלי חיים וצמחים. האדם בוחר מבין מגוון הפרטים השונים של בעלי החיים והצמחים שעומדים לרשותו - איזה מהם יעמיד את הדור הבא של הצאצאים, ובכך הוא מעלה את שכיחותן של התכונות הרצויות לו, בדור הבא, על חשבון התכונות המתחרות ששכיחותן הולכת ופוחתת. כאשר אדם בורר, דור אחר דור, את הפרות בעלות תנובת החלב הגבוהה ביותר, מה שהוא בעצם עושה זו ברירה של אלל מסוים (האלל המכתיב תנובת חלב גבוהה), והעדפתו על פני האלל המתחרה (המכתיב תנובת חלב נמוכה יותר). בכך, שכיחותו של האלל המועדף והנברר עולה ביחס לשכיחותו של האלל הדחוי. נמצא שבמשק האנושי לא לכל האללים יש הזדמנות שווה לשגשג ולעבור לדור הבא.

אולם, מה קורה בטבע? האם בטבע יש הזדמנות שווה לכל האללים? לכל הגירסאות השונות?

30 נתונים אלה נלקחו מהאתר: <http://www.bloodbook.com/world-abo.html>.

ובכן, מסתבר שגם הטבע הוא בררני למדי, אולי אפילו יותר מדי... בעלי חיים רבים נולדים בטבע, אולם רק מיעוט שבמיעוט זוכה להעמיד צאצאים, ורק מיעוט שבמיעוט מצאצאים אלה זוכה לשרוד ולהעמיד צאצאים גם הוא. צא וראה שאפילו "מלך החיות", האריה, זוכה לכך שרק **חמישית** מצאצאיו ישרדו את השנתיים הראשונות לחייהם!<sup>31</sup> וכמובן, לא כל גורי האריות שהגיעו לגיל שנתיים יזכו להעמיד ולדות. אין צורך להכביר במלים על מינים שונים של דגים המטילים מיליוני ביצים מידי שנה, ואשר רק מתי מעט מהם שורדים.

ומה מעיב על סיכוייהם של בעלי החיים לשרוד ולהעמיד צאצאים?

מגוון סיבות: טורפים, מחלות, רעב, צמא ותאונות הם גורמים הגודעים את חייהם של **רוב** בעלי החיים הנולדים בטבע לפני הגיעם לבגרות ולפני שהעמידו צאצאים משלהם.

גם כאשר בעל חיים זכה והגיע לבגרות, אין זה אומר שהוא יזכה להעמיד צאצאים. בקרב מינים רבים התחרות על הרבייה היא תחרות קשה ורחוקה מלהיות שוויונית. בעלי חיים מסוימים יזכו להפרות נקבות רבות, ובעלי חיים אחרים לא יזכו לכך כלל. בחלק מן המינים הדבר תלוי במאבקים שונים שמנהלים ביניהם הזכרים על עמדת השליטה (בחלק מן המינים רק מנהיג הקבוצה הוא המפרה), ובחלק מן המינים הדבר תלוי פשוט במידה בה בעל החיים נושא חן בעיני הנקבות.

על פי מה נקבע מי ישרוד ומי לא?

הדעת נותנת שבקרב אוכלוסיה של בעלי חיים שחשופים תדיר לסכנות האמורות, ייטיבו לשרוד אלו שמתאימים יותר לאתגרים שמציבה סביבת החיים שלהם. "התאמה" עשויה לשקף כל תכונה שהיא, כאשר תכונה המתאימה לסביבה מסוימת עשויה להיות לרועץ בסביבה אחרת. תכונות אלה יכולות להיות: מהירות, חוזק, עמידות בפני מחלות מסוימות או בפני טפילים מסוימים, אומץ, פחדנות, גודל, כסות פרווה סמיכה/דלילה יותר, צפורניים ארוכות יותר וכדומה.

חשוב גם להבין שלכל תכונה יש גם מחיר, ולכן גם גבול עליון. ניקח לדוגמא עדר של זברות המתמודדות עם טורפים דוגמת אריות. הדעת נותנת שככל שהזברה תהיה מהירה יותר, כן היא תשרוד טוב יותר מחברותיה (הזברה לא צריכה

31 מקדונלד, יונקים, עמ' 31.

להיות מהירה יותר מהאריה, כי אם מהירה יותר מחברותיה הנמלטות...). לזברה בעלת רגליים קלות וארוכות יהיה אפוא סיכוי טוב יותר לשרוד ולהעמיד צאצאים, ואנו נצפה לראות במהלך הדורות זברות בעלות רגליים ארוכות יותר וקלות יותר. (כלומר, כשם שהאיכר בורר לו את הפרות בעלות תנובת החלב הגבוהה ביותר, וכעבור כמה דורות אנו מגלים עדר עם תנובת חלב גבוהה מדור המייסדות, כן נסיבות חייהן של הזברות בוררות את הזברות בעלות הרגליים הקלות והמהירות, ואנו נצפה לראות מדור לדור זברות מהירות יותר ויותר). אולם הדבר אינו כה פשוט, משום שלרגליים קלות וארוכות יש גם מחיר כבד: חשיפה גבוהה יותר לפציעה ולשברים לעומת רגליים חסונות וקצרות, סיכון שמשמעותו מבחינת הזברה גזר דין מוות (בפי הטורפים). מה מסוכן יותר מבחינת "ניהול הסיכונים" של הזברה להיטרף בגלל מהירות בלתי מספקת או להיטרף בגלל רגל שנשברה? אין לכך תשובה חד משמעית משום שהתשובה תלויה גם בסביבה: האם מדובר בעדר זברות קטן יחסית הנמצא באזור השורץ אריות (במקרה זה עדיף להיות מהיר מיתר הזברות), או שמא מדובר בעדר גדול יותר הנמצא באזור שאין בו אריות רבים (במקרה זה עדיף להיות חסון). דבר זה יקבע מי בסופו של דבר יהפוך להיות הנפוץ יותר בעדר הזברות בדור הבא: הזברות קלות הרגליים והמהירות או הזברות איתנות הרגליים.

וכך בכל דבר: השריון העבה של הצב גורם לו להיות איטי ומסורבל. האם עדיף שריון כבד ומגן יותר או שריון קל ומגביל פחות? תלוי בסביבה ובסכנותיה.

לעתים ה"מחיר" הוא מסוג אחר: ידוע ש"אין ארוחות חינם", וכל תכונה שבעל החיים מתהדר בה "עולה כסף": האנרגיה שבעל החיים משקיע בבניית האיבר ובהחזקתו, האנרגיה שהוא משקיע בהפעלת האיבר. אנרגיה זו מקבל בעל החיים ממזונו, והמזון הוא מצרך מוגבל וגם מסוכן (אם הוא אוכל־עשב, הרי הוא חושף את עצמו במשך שעות רבות לטורפים. גם אם הוא נמנה על הטורפים, יש לזכור שפעולת הציד עצמה מסוכנת גם לטורף). נוסף על כך, האנרגיה שצורכת בניית גופו של בעל החיים והפעלתו מתחרה באנרגיה הנדרשת לתהליך ההריון והמלטת הצאצאים, תהליך הדורש כמויות עצומות של אנרגיה. מה עדיף? להשקיע בבניית גוף חסון וגדול או להשקיע ביצירת צאצאים? ואם בצאצאים עסקינן: האם להשקיע במספר רב של צאצאים קטנים, או במספר מועט של צאצאים גדולים? האם להמליט כמה פעמים בשנה או פעם בכמה שנים? (מדובר כאן בהשקעה כפולה:

האנרגיות העצומות הכרוכות בתהליך ההריון עצמו וההשקעה הרבה הנדרשת על מנת לשמור ולהאכיל את הצאצאים).

מובן שהעדיפות היא להמליט כמה שיותר פעמים, כמה שיותר ולדות, ושיהיו כמה שיותר גדולים וחסונים. אבל אלו הן מותרות שאינן ניתנות חינם בטבע, ובעל החיים נדרש לשמור על איזון בין כמות הצאצאים שהוא מסוגל להביא לעולם, לבין יתר התכונות הדרושות להישרדותו כמו פיתוח גוף חסון ומהיר. שכן כמות האנרגיה המוגבלת משמשת לשני הדברים הללו גם יחד ומגבילה את שניהם גם יחד.<sup>32</sup>

הוא אומר, כשאנו מדברים על התכונות שיגרמו לכך שבעל חיים מסוים יזכה להוריש את תכונותיו במידה רבה יותר מחבריו, בגלל התאמתו לסביבה התורמת להישרדותו - אנו מדברים על **התאמה לסביבה**. לא על חוזק או מהירות או גודל כשלעצמם.

הגיוני, הלא כן? ובכל זאת אביא כמה דוגמות מהטבע שמדגימות את הברירה הטבעית בפעולה:

### 1. ברירה טבעית: דגי גופי 1

דגי גופי הם דגים קטנים וססגוניים החיים בנהרות דרום-אמריקה. דגים אלה שונים זה מזה במידת ססגוניותם ובכתמים שעליהם. לססגוניות ולבולטות של דגים אלה יש יתרון וחסרון: הבולטות מושכת את תשומת לבן של נקבות דגי הגופי, ודגים אלה זוכים להתרבות יותר מהדגים הבולטים פחות. מצד שני, בולטות זו מושכת גם את תשומת לבם של הטורפים ובכך היא גורמת להתמעטותם של הדגים הבולטים.

במחקר שנערך על דגי גופי<sup>33</sup> חולקו דגי גופי מכל הסוגים למספר בריכות מלאכותיות:

32 מובן מאליו שבעל החיים לא "שואל את עצמו" מה עדיף, האם עדיף להמליט צאצאים גדולים או קטנים וכדומה. כשם שאיש מאיתנו לא שואל את עצמו האם כדאי לו לגדל אזניים גדולות או קטנות. השאלה והתשובה ניתנות על ידי נסיבות חייו של בעל החיים. בקרב בעלי החיים קיים מגוון/שונות. חלק מהזברות, לדוגמא, יולדות צאצאים רבים וקטנים וחלק מעטים וגדולים. באזור ובזמן שאסטרטגיית הקיום היעילה יותר היא המלטת צאצאים רבים וקטנים, ישרדו יותר זברות (או מה שלא יהיה) הנושאות בגופן את התכונה הזו מאשר זברות הנושאות את התכונה ההפוכה, ואילו כשישתנו התנאים תשתנה המגמה ותתהפך על פיה.

33 אנדלר, דגי גופי.

בריות בעלות חלוקי נחל גדולים (בהן דגים בעלי כתמים גדולים בולטים פחות) ובריות בעלות חלוקי נחל קטנים (בהן דגים בעלי כתמים קטנים בולטים פחות). כמו כן, בחלק מן הבריות הוכנסו דגים טורפים ובחלק לא.

כעבור כ־15 דורות של דגי גופי נבדקה שוב אוכלוסיית כל הבריות. הטבלה שלהלן מציגה איזו אוכלוסיה נמצאה בכל בריכה כעבור 15 דורות אלה:

בריות ללא דגים טורפים	בריות עם דגים טורפים	
דגים בעלי כתמים קטנים	דגים בעלי כתמים גדולים	בריות עם חלוקי נחל גדולים
דגים בעלי כתמים גדולים	דגים בעלי כתמים קטנים	בריות עם חלוקי נחל קטנים

כלומר: בבריות בהן היו דגים טורפים, "נעלמו" הדגים הבולטים ואוכלוסיית הדגים שנשארה היתה מורכבת מהדגים שלא בלטו בסביבה ושזכו לחמוק מעיניהם של הטורפים. ואילו בבריות בהן לא היו דגים טורפים, "נעלמו" הדגים שלא בלטו, ואוכלוסיית הדגים שנשארה היתה מורכבת מהדגים שבלטו בסביבה ולכן זכו הם למשוך את תשומת לבן של נקבות הגופי. בכך הודגמה כוחה של הברירה על ידי טורפים, והברירה על ידי נקבות.

זו דוגמה פשוטה במיוחד המדגימה את עקרונות היסוד של הברירה. דוגמה מאלפת בהרבה נובעת מהמחקר הבא על דגי הגופי:

## 2. ברירה טבעית: דגי גופי 2

מחקר מעניין נוסף<sup>34</sup> נערך בחיק הטבע. דגי גופי הועברו לשני אזורים שונים בנהר: אזור אחד בו אין נוכחות של דגים טורפים ואזור שני בו קיימת נוכחות של טורפים.

כעבור שמונה שנים (כשלושים דורות במונחים של דגי גופי) שבו החוקרים ומצאו ששתי האוכלוסיות נבדלו זו מזו בצורה מעניינת למדי:

באזור שבו לא היו דגים טורפים, דגי הגופי השריצו צאצאים גדולים ובמספר מועט יחסית לדגי הגופי שחיו באזור בו היו דגים טורפים, שהשריצו צאצאים קטנים יותר ובמספר מרובה.

34 גורדון וחב', דגי גופי.

הסיבה להבדלים אלה היא שבמקום שבו יש דגים טורפים קיים סיכון שהצאצאים ייטרפו או שהאם תיטרף ולא תינתן לה הזדמנות נוספת להשרצה, ולכן יש עדיפות לדגים המשריצות בכל פעם מספר רב של צאצאים.

מצד שני, בסביבה בה אין סכנה מצד טורפים, יש עדיפות לצאצאים גדולים יותר, שיוכלו להתמודד טוב יותר בתחרות על משאבי מזון, לדוגמא.<sup>35</sup>

המחקר על דגי הגופי מהווה הדגמה נאה לאופן בו תכונות הנמצאות באוכלוסיה בשכיחות שונות (כתמים גדולים/קטנים; השרצת דגים קטנים ורבים / גדולים ומעטים) מושפעות מקיומם של טורפים, מסיכויי רבייה, ומסיכויים למצוא מזון. כל התכונות הללו היו מצויות בשכיחות זו או אחרת בקרב דגי הגופי, אולם כעבור שלושים דורות עלתה שכיחותן של תכונות מסוימות שהתאימו יותר לסביבת הדגים ככל שירדה שכיחותן של תכונות שלא התאימו יותר, ובכך נוצרו אוכלוסיות שונות מאותה אוכלוסיה מקורית.

### 3. ברירה טבעית: לטאות

דוגמא מאלפת נוספת להיווצרות של זנים שונים בפרק זמן זעום הודגמה במחקר שהתמקד בלטאות מסוג *Italian wall*.<sup>36</sup> בשנת 1971 הועברו חמשה זוגות של לטאות מסוג זה מאי אחד בים האדריאטי לאי שכן. שלושים ושש שנים לאחר מכן נבדקה אוכלוסיית הלטאות שהועברה ונמצא כי התחוללו בה שינויים מפליגים. השינויים כללו הבדלים בגודל ובצורת הראש, בעוצמת הנשיכה, ולמרבה הפלא, בפיתוח מבנים חדשים בדרכי העיכול (מסתמים צקאליים: מחיצות במעי הגורמות להאטה במעבר האוכל ומאפשרות לחיידקים לפרק את החלקים הצמחיים הקשים לעיכול). גם הבדלים התנהגותיים נצפו. המקור לכל השינויים הללו היא העובדה שהאי שממנו הגיעו הלטאות הוא אי צחיח יחסית ובו תזונת הלטאות מושתתת על חרקים, ואילו האי שהלטאות הועברו אליו עשיר בצמחיה אשר מספקת כשני שלישים

35 על מנת שלא להשאיר מקום לספק, ולהוכיח שהתכונות שהתפתחו הן אכן התכונות המתאימות בצורה הטובה ביותר לסביבה בה הן התפתחו, לקחו החוקרים דגים משתי האוכלוסיות והעבירו אותם לאזור האחר: כלומר, דגים מסביבה נטולת טורפים הועברו לסביבה עם טורפים, ולהיפך. כצפוי, נמצא שסיכויי ההישרדות של הדגים שהיו מותאמים למקומם היו גדולים ב-59% מסיכוייהם של הדגים שהובאו מהסביבה השונה.

36 סאיינס דיילי, אבולוציה מהירה בלטאות.

מתצרוכתן של הלטאות. בעקבות המעבר לתזונה צמחית, התפתחו מבנים שאפשרו התמודדות טובה יותר עם מזון צמחי. כל זאת בפרק זמן שנחשב זעום במיוחד.

#### 4. ברירה טבעית במוטציה אחת: חלזונות

מקרה מעניין המדגים כיצד מוטציה בודדת עשויה לגרום להתפצלות של מינים: חלזונות מסוג *Sastuma* חשופים לאיומי נחש קטן מסוג *Pareas iwasakii*. לנחש זה מערכת שיניים המותאמת במיוחד לשליפת החלזונות מקונכיותם, אלא ששיניו מותאמות לקונכיות שהפיתול שלהן הוא בכיוון השעון, כמרבית הקונכיות. מסתבר שמוטציה בודדת גורמת לכך שחלק מן החלזונות יגדלו קונכיה עם פיתולים ההפוכים לכיוון השעון. מוטציה שכזו גוזרת בדרך כלל כליה על החלזונות שלקו בה, היות וצורת הקונכיה קובעת גם את מיקום איברי הרבייה של החלזון והפיתול ההפוך מקשה מאד על רבייתו של חילזון מוטנטי כזה עם יתר החלזונות שבקבוצה. למרות זאת, מסתבר שמספר החלזונות "ההפוכים" הולך ורבה במקומות בהם חשופים החלזונות לאיומי הנחש היות והקונכיה ההפוכה מקנה יתרון הישרדותי לחילזון. הקושי ברבייה בין חילזון "רגיל" ל"הפוך" עשויה להוות ברבות הימים חיץ בין שני סגנונות אלה של חלזונות ולהוביל ליצירת שני מינים שונים, כל זאת בגלל מוטציה בגן בודד.<sup>37</sup>

#### עליה בשכיחות של גנים שאינם מקנים יתרון (לכאורה)

להרחבת ההבנה, אני מביא בשני ה"מאמרים המוסגרים" שלהלן שתי תופעות נוספות העשויות להשפיע על עלייה בשכיחות של אלל שבמבט ראשון אינו מקנה כל יתרון. שתי התופעות הללו מעניינות ומלמדות, אולם אינן חובה לצורך הבנת יתר חלקי המאמר.

37 הוסו וחב', גן כיוון הקונכיה.



### מוטציה מזיקה שמועילה

לעתים מוטציה מסוימת גורמת לנזק, ולמרות זאת שכיחות האלל הפגום עולה, מכיון שבסופו של דבר טמונה בנזק הזה תועלת הישרדותית.

אנמיה חרמשית היא מחלה תורשתית אשר גורמת לייצור לא תקין של המוגלובין. שמה של המחלה נובע מעיוות כדוריות הדם לצורה דמוית חרמש.

(למעוניינים במידע נוסף: במחלת האנמיה החרמשית קיימת מוטציה בגן המוגלובין B (HBB) המקודד פרוטאין בטא גלובין. בעוד שאלל נורמלי מקודד חומצה גלוטמית במקטע השישי של הבטא גלובין, המוטציה גורמת לקידוד ולין. שינוי זה מחומצת אמינו הידרופילית לחומצת אמינו הידרופובית מעודד היקשרות בין מולקולות המוגלובין. עם פלמור המוגלובין נגרם עיוות לתא הדם האדום והוא מקבל צורה "חרמשית". תאים כאלה מפונים במהירות ממחזור הדם, במיוחד בטחול, שם הם נהרסים).

אדם שנושא שני אללים פגומים של גן זה, ילקה במחלה וחייו יתקצרו משמעותית. אנו נצפה ששיעור השכיחות של אלל זה ילך ויפחת שהרי בדרך הטבע אנשים הנושאים את האלל הפגום הזה יעמידו פחות צאצאים מחבריהם. ואכן אלל זה כמעט שאינו קיים ברחבי העולם. כמעט - למעט אפריקה השחורה, שם - לא זו בלבד שהאלל קיים, אלא ששיעורו גבוה מאד: בין 10% ל-40% מכלל האוכלוסיה (ארגון הבריאות העולמי, אנמיה חרמשית).

מסתבר שאנשים הנושאים את האלל הפגום הגורם לאנמיה חרמשית פגיעים **פחות** למחלת המלריה, מחלה הנפוצה בעיקר באפריקה השחורה ואשר גורמת לכחצי מיליארד **חולים** ולשני מיליון מתים מידי שנה בשנה.

מאחר ונשאים של אנמיה חרמשית מחוסנים באופן יחסי בפני המלריה, נמצא שלמרות שהחולים במחלה (קרי, הנושאים את שני העותקים הפגומים) ישרדו פחות מהבריאים, הרי שאותם אנשים הנושאים עותק אחד בלבד של האלל הפגום, שורדים טוב יותר מאנשים בריאים לחלוטין ששני העותקים שלהם תקינים ואשר לכן הם חשופים יותר למחלת המלריה. בכך באופן טבעי גדל שיעורם של הנושאים את האלל הפגום ביחס לאלו שלא נושאים אותו (וולמס ושות, מלריה).

## פליאוטרופיה

כאשר אנו רואים שתכונה מסוימת הולכת ונעשית שכיחה יותר ויותר באוכלוסיה אנו מחפשים את היתרון ההישרדותי שלה ביחס לתכונות המתחרות. אולם לא תמיד נובע הדבר מיתרון הישרדותי של התכונה המסוימת הזו. לפעמים יש לנו עסק עם **פליאוטרופיה**. פליאוטרופיה היא תופעה בה גן בודד משפיע על **מספר תכונות במקביל**, מבלי שיהיה בין תכונות אלה קשר גלוי לעין. כתוצאה מכך, אם אחת מהתכונות הקשורות לגן זה תגלה עדיפות בהישרדות ותהפוך להיות התכונה הנפוצה באוכלוסיה, דבר זה יגרור אף את יתר התכונות הקשורות לאותו גן, אף אם להן עצמן אין יתרון ידוע ביחס לתכונות המתחרות. הדבר יהיה מובן יותר בדוגמא שלהלן:

בסיביר נערך מחקר מאלף בן ששים שנה בניסיון לביית שועלי כסף, מחקר שהחל במאמציו של החוקר בליאיב (Dmitry K. Belyaev, ראה: שמני, בליאיב). בליאיב הגדיר את "מרחק המנוסה" כמדד ל"ביות". הוא בחר את השועלים הכי "מבויתים" והעמיד מהם את דור השועלים הבא, והמשיך לברור בכל דור את השועלים ה"מבויתים" ביותר.

("מרחק המנוסה" הוא המרחק שבו בעל החיים מפסיק מעיסוקיו ו"מחליט" שעליו לנוס כתוצאה מאיום כלשהו. ככל שמרחק המנוסה גבוה יותר, כלומר, שבעל החיים חש מאיום פחות מקרבתו של האדם ומוכן להתקרב לאדם, בעל החיים נחשב כמבוית יותר).

למרבה הפלא, למרות שהברירה התייחסה תמיד רק לשאלת הביות, התברר כעבור כמה דורות שהשועלים השתנו בכמה מאפיינים נוספים, והלכו ונעשו דומים בכמה מאפיינים לכלבים: פיתחו אזניים שמוטות, חרטום קצר יותר וכתמים על הגוף, ואף החלו לנבוח ולהשמיע קולות הדומים לקול שמשמיעים הכלבים.

מסתבר אפוא שהגן שאחראי להתנהגותם ה"מבויתת" של השועלים, אחראי באותה המידה גם לתכונות האחרות של השועל שהשתנו. (מחקר זה שפך אור על ביותם של הכלבים, שהרי בכלבים, שמוצאם מהזאב, אירע גם כן השינוי ההדרגתי הכרוך בביות).

תופעה זו היא חשובה במיוחד. משום שפעמים רבות אנו נתקלים בתכונה שהשתנתה ואנו שואלים את עצמנו מדוע השתנתה תכונה זו, או: מדוע תכונה זו הלכה והפכה לנורמה באוכלוסיה למרות שאיננו רואים את היתרון שיש בתכונה זו על פני התכונות המתחרות.

ומסתבר אפוא שלא תמיד עלינו לחפש את היתרון של כל תכונה ותכונה בפני עצמה, אלא לבדוק אם היא אינה קשורה בקשר פליאוטרופי לתכונה אחרת בעלת יתרון הישרדותי.

### סיכום ביניים

ראינו אפוא שהגנים, החורצים את המאפיינים שלנו ושל כל חי וצומח, מופיעים בכמה גירסאות (אללים), בעקבות המוטציות הקורות בתהליך העתקת המטען הגנטי. ראינו כמו כן שרק מיעוט מן הצאצאים שורדים ומגיעים לבגרות, ופחות מהם מעמידים צאצאים. מי זוכה במירוץ הזה לחיים? הן ההיגיון והן המחקר מראים שזוכה לכך **מי שמתאים במידה הרבה ביותר לסביבתו**, מבין אחאיו הרבים ומבין חבריו לעדר/להקה. לתהליך ההיגיוני והטבעי הזה קוראים "ברירה טבעית" והוא בורר מידי דור את המותאמים ביותר לסביבתם כשם שב"ברירה מלאכותית" בורר האדם את אלה המותאמים ביותר לצרכיו. כשם שצרכיו השונים של האדם גורמים לפיתוח זנים שונים של בעלי חיים העונים על דרישותיו, כן נסיבות החיים השונות והמשתנות של בעלי החיים בוררים ומפתחים זנים שונים המותאמים כל אחד לדרישות סביבתו.

אולם, קיימים בטבע מנגנונים נוספים הפועלים לצד הברירה הטבעית ולפעמים מאפילים עליה. ועל כך להלן.

## סחף גנטי

סחף גנטי הוא כינוי לתהליך הקורה באוכלוסיות קטנות והגובר לעתים על תהליך הברירה הטבעית שתיארתי לעיל. אחת מצורותיו נקראת "אפקט המייסד".

## אפקט המייסד

נניח שקבוצה מצומצמת של עשרה אנשים מתיישבת במקום מבודד ומתרבה במקום.

מספרם הזעום של חברי הקבוצה גורם לכך שהם אינם מייצגים בדווקא את שיעורי השכיחות שהיו באוכלוסיה ממנה הם הגיעו.

נניח לדוגמא שבאוכלוסית המקור ממנה הגיעו האנשים יש אללים ששכיחותם נמוכה מאד: אחד לעשרת אלפים. אין כמובן מניעה לכך שאחד מבני הקבוצה ישא בגופו את האלל הנדיר ההוא. אם כן הוא המצב, אזי בעוד אשר באוכלוסיית המקור אנו מדברים על שכיחות של אחד לעשרת אלפים, הרי שבאוכלוסייה החדשה מדובר על שכיחות של אחד לעשרה! (או אחד לעשרים, אם הוא נושא רק עותק אחד של אלל זה...). כשתפתח אוכלוסיית האי, שיעור השכיחות של אלל זה יהיה אפוא גבוה לאין שיעור משיעור השכיחות ה"רגיל" באוכלוסיית המקור, ולא משום שאלל זה מתאים במיוחד לחיים באי ההוא, אלא משום שבמקרה אחד האבות המייסדים של האוכלוסיה נשא בחובו אלל זה.

יתר על כן, באוכלוסיה כה קטנה, יד המקרה (או יד ההשגחה) עלולה להכחיד בנקל אללים שהיו שכיחים יותר באוכלוסיית המקור ולגרום לכך שרק אותם אבות מייסדים שהיו במקרה בעלי אלל נדיר יותר ישרדו, ויהפכו את האלל הנדיר לאלל השכיח באוכלוסיה.

תופעה דומה עשויה לקרות גם בלא הגירה. קורה לא אחת שגם אוכלוסיה מגוונת נכחדת ברובה בעקבות מחלה או אסון טבע אחר, ושורדת רק קבוצה קטנה ולא מייצגת של האוכלוסיה. גם במקרה זה, הקבוצה הקטנה לא תשקף בהכרח את השכיחויות שהיו באוכלוסיה המקורית. הצאצאים של אותה קבוצה קטנה ישקפו את השכיחויות, המקריות לפעמים, של הקבוצה ששרדה את האסון.

דוגמא לכך היא מה שאירע באי פינגלאפ (Pingelap, מאיי מיקרונזיה): בשנת 1775 בקירוב, הכחידה סערת טייפון את רוב תושבי האי ונותרו בו רק עשרים נפש. אחד השורדים נשא אלל של עיוורון צבעים. כיום, אחוז עיוורי הצבעים באי עומד על 5%, ואחוז הנשאים הוא 30%. לשם השוואה: בארצות הברית רק 0.003% מהאוכלוסיה הם עיוורי צבעים.<sup>38</sup>

### נישואים אנדוגמיים

אחד הגורמים החשובים לעלייה בשכיחות של אללים בקבוצות קטנות הוא נישואים בתוך הקבוצה ובידוד מקבוצות זרות. (זוהי גם הטכניקה שמשתמשים בה על מנת לטפח גזעים שונים של בעלי חיים).

כאשר נישואים מתבצעים בעיקר בין בני המשפחה, אזי במקום שהצאצא יקבל עותקים שונים ממקורות שונים, גדל הסיכוי שהוא יקבל עותקים דומים (ולעתים: עותקים דומים פגומים), וממילא גדלים הסיכויים גם לעליה בשכיחות מחלות תורשתיות.

זוהי הסיבה לכך שכיום נמנעים בדרך כלל מנישואים בין דודנים, מאחר ונישואים כאלה מעלים את הסיכוי להולדת צאצאים בעלי פגמים תורשתיים.

את התוצאה של נישואים אנדוגמיים אנו מכירים כיום היטב בדמות המחלות התורשתיות הפוגעות בפרט בעדות מסוימות. כך לדוגמא מחלות כמו תסמונת בלום תוארה רק אצל יהודים אשכנזים, ניוון שרירים מסוג 2B שכיחה במיוחד בקרב יהודים טריפוליטאים, מטכרומטיק לאוקודיסטרופי שכיחה בעיקר בקרב יהודים תימנים מאזור חבן, ותסמונת קוסטף פוגעת בעיקר ביהודים עירקים. מחלות אלה נגרמות כתוצאה ממוטציות שיצרו אללים פגומים, ואשר שכיחותן בקרב העדות הללו עלתה בעקבות נישואים חוזרים ונשנים בתוך העדה.

דוגמא "פיקנטית" יותר היא של בני שבט הואדומה (Vadoma)<sup>39</sup> בזימבבואה. לחלק ניכר מבני שבט זה יש רק **שתי אצבעות בכף הרגל**. פגם זה נקרא

38 הסלס ומורטון, פינגלאפ. הערכות עדכניות יותר מדברות על שיעור של 10% עיוורי צבעים באי. כך לפי דיווחם של רופאים ישראלים שיצאו לאי בשליחות משרד החוץ בשנת 2002. ראה מלמד, פינגלאפ.

39 נקראים גם: Wadoma/Doma במקורות שונים.

'אקטרודקטיליה' (Ectrodactyly)<sup>40</sup> והוא פגם נדיר באוכלוסייה העולמית. במקרה של בני השבט, בידודו של השבט וגודלו הקטן יחסית גרמו לכך שפגם זה יתפשט בקרב בני השבט עד שדבק בו הכינוי "שבט כף-רגל-היען".<sup>41</sup>



אקטרודקטיליה (©)

נישואים חוזרים ונשנים בתוך קבוצה מצומצמת מגדילים את הסיכון להולדת צאצאים בעלי פגמים גנטיים, דוגמת האקטרודקטיליה המודגמת בתצלום זה. נישואים כאלה מצריכים משנה זהירות ובדיקות גנטיות מוקדמות של בני הזוג. זוהי הסיבה מדוע נישואים בין דודנים הם בעלי סיכון גבוה יותר מאשר נישואים בין זרים.

40 אקטרודקטיליה הוא מקרה מיוחד של אוליגודקטיליה (כף יד או רגל שיש בה מספר אצבעות קטן מהרגיל). באקטרודקטיליה חסרה/ות האצבע/ות שבמרכז הכף, מה שמקנה לכף היד או הרגל צורה המזכירה צבת.

41 פרל, ואדומה.