

O enhancer HACNS1, com 546pb e que atua na transcrição de genes envolvidos no desenvolvimento de membros, possui 16 variações em humanos, 13 delas localizadas numa região pequena de 81pb. Estas mutações não estão presentes em outros primatas, indicando que podem ser humano-específicas. Tem sido sugerido por outros autores que essas variantes foram alvo de seleção positiva na linhagem humana, e que estariam fixadas em nossa espécie, não obstante a ausência completa de estudos em nível populacional. Para verificar se estas variantes estariam presentes em diferentes populações humanas com diversas origens geográficas, estudamos 83 sul-ameríndios, 11 esquimós, 35 europeus, 37 africanos do sul do Saara, bem como 28 mestiços brasileiros. A região compreendendo HACNS1 foi amplificada via PCR e sequenciada, e posteriormente analisada com o programa Sequence Scanner v1.0. Os resultados mostraram que não há variação intra e interpopulacional dentro de nossa espécie. Além disso, as mesmas modificações presentes nos humanos modernos também se fizeram presentes no HACNS1 do Neandertal. Nossas análises indicaram ainda que cerca de 18% dos sítios nesta região estão sob seleção positiva quando a seqüência humana/Neandertal foi comparadas com a do chimpanzé. Curiosamente todas as 13 variantes reconhecidas como exclusivas mostram sinal de seleção positiva com probabilidade maior do que 99%. Nossos resultados, em nível da populacional e com duas espécies do gênero Homo, suportam a idéia de que as modificações em HACNS1 são provavelmente funcionais e podem ter influenciado o surgimento de características específicas do gênero, tais como: polegares opositores, habilidade manual e locomoção bípede.