

Väitöskirja sukusiitoksesta: risteytys aikaansaa heteroosia usean sukupolven ajaksi

Katariina Mäki

Keväällä 2012 valmistuneessa Nina Pekkalan väitöstutkimuksessa selvitettiin pienten populaatioiden elinkykyä uhkaavia geneettisiä tekijöitä sekä populaatioiden välisten risteytysten vaikutusta yksilöiden kelpoisuuteen ja populaation elinkykyyn. Tutkimuksessa tarkasteltiin myös, miten sukusiitosnopeus (populaation tehollinen koko) vaikuttaa alleelien satunnaiseen kasautumiseen ja häviämiseen sekä sukusiitoksen seurauksiin eri sukusiitosasteissa. Tutkimuksen tulokset antavat arvokasta tietoa pienten populaatioiden geneettisistä ongelmista, ja hyödyttävät siksi myös koiranjalostusta.

Mallilajina kärpänen

Pekkalan väitöstutkimuksessa tutkittiin pieniä mahlakärpäsiä, joita on helppo kasvattaa suuria määriä ja joilla on suhteellisen lyhyt elinkaari, mikä mahdollistaa populaatioiden seuraamisen usean sukupolven ajan. Kokeellinen lähestymistapa mahdollistaa erilaisten vaikuttavien tekijöiden kontrolloinnin sekä riittävän toistojen määrän, mikä on usein mahdotonta uhanalaisilla lajeilla luonnossa tehtävissä tutkimuksissa. Genetiikan perusmekanismit ovat hyvin samankaltaisia lähes kaikilla eläinlajeilla, ja siksi mallilajin avulla saatua tietoa voidaan hyödyntää myös muilla lajeilla.

Pekkala kasvatti laboratoriossa erikokoisia kärpäspopulaatioita ja mittasi niiden jälkeläistuottoa ja populaation selviytymistä sukupolvesta toiseen. Populaatiot pidettiin toisistaan eristyneinä, ja aika-ajoin testattiin eristyneiden populaatioiden välisen risteytymisen seurauksia. Samalla seurattiin sukusiitosasteen kasvua.

Pienessä populaatiossa kannan keskimääräinen sukusiitosaste kasvaa nopeasti sukupolvesta toiseen mentäessä. Suuressa populaatiossa sukusiitosaste taas kasvaa hitaasti. Tutkimuksessa seuratut populaatiot olivat kooltaan 2, 10 ja 40; lisäksi seurattiin 500 yksilön vertailupopulaatiota. Tutkittavien populaatioiden sukusiitosasteet nousivat jokaisessa sukupolvessa johtuen populaatioiden pienestä koosta. Viidennessä polvessa sukusiitosasteet olivat 60 %, 22 % ja 8 %. Populaatioiden teholliset koot olivat 1.9, 8.1 ja 23.2.

Luonnonvalinta toimii sukusiitoksen haittavaikutuksia vastaan

Tutkimuksessa selvisi, että luonnonvalinta voi jossain määrin toimia sukusiitoksen haitallisia vaikutuksia vastaan jopa populaatioissa, joiden tehollinen koko on vain noin kahdeksan yksilöä. Sukusiitoksesta johtuva lisääntynyt homotsygotia altistaa haitalliset alleelit ja niitä kantavat eläimet luonnonvalinnalle, joka puhdistaa kantaa. Pysyvä elinkykyisyyden palautuminen ei kuitenkaan ole todennäköistä, jos populaation koko pysyy pienenä, eli sukusiitosaste jatkaa nopeaa nousuaan.

Valinnan aikaansaama toipuminen sukusiitoksen aiheuttamista haittavaikutuksista toimii vain niiden haittojen kohdalla, jotka johtuvat haitallisista alleeleista. Jos populaation elinkyvyn väheneminen johtuu heterotsygotian vähenemisestä ylidominanteissa lokuksissa, kanta ei pysty palauttamaan elinkykyänsä luonnonvalinnan avulla, koska homotsygotian jatkuva lisääntyminen näissä lokuksissa johtaa kuitenkin aina elinkyvyn laskuun.

Eläinjalostuksessa luonnonvalinta ei aina pysty toimimaan täydellä tehollaan, joten sukusiitoksen

haitat voivat näkyä kotieläimillä herkemmin kuin luonnonvaraisilla eläimillä. Luonnonvalinta suosii yksilöitä, jotka ovat hyviä lisääntymään. Jos joku muu ominaisuus on voimakkaan, ihmisen suorittaman valinnan kohteena, lisääntymiskykyyn ja muihin siihen liittyviin ominaisuuksiin kohdistuva luonnonvalinta ei ole niin voimakasta.

Sukusiitoksen vaikutukset ovat vähemmän vakavia kun sukusiitos on hidasta

Kun erikokoisia populaatioita verrattiin samoissa sukusiitosasteissa, elinkelpoisuus oli parempi suuremmissa populaatioissa verrattuna pienempiin populaatioihin. Suuremmissa populaatioissa (eli hitaammalla sukusiitoksella) valinta toimii tehokkaammin haitallisten alleelien yleistymistä vastaan. Lisääntynyt sukusiittoisuus ja alleelien satunnainen kasautuminen ja häviäminen eli geneettinen satunnaisajautuminen johtivat kuitenkin myöhemmin populaatioiden jälkeläistuoton laskuun myös silloin kun sukusiitos oli hitaampaa.

Nopeassa sukusiitoksessa jälkeläistuotanto laski jyrkästi jo alhaisemmilla sukusiitosasteilla, tosin elpyen hetkeksi kontrollipopulaation tasolle. Elpyminen oli lyhytaikaista, ja jälkeläistuotanto laski jälleen myöhemmissä sukupolvissa. Kun sukusiitosaste nousi hitaammin, jälkeläistuotanto laski vasta kun populaatio saavutti korkeamman sukusiitosasteen.

Jos sukusiitos on nopeaa, sattuman vaikutuksesta tulee valinnan vaikutusta suurempaa, mikä saa aikaan geneettistä satunnaisajautumista. Hitaassa sukusiitoksessa sukupolvia on enemmän, joten valinnalla on suurempi mahdollisuus vaikuttaa siihen mitkä alleelit yleistyvät ja mitkä häviävät ennen tietyn sukusiitosasteen saavuttamista.

Hitaan sukusiitoksen ei siis kuitenkaan voida luottaa suojelevan populaatioita sukusiitoksen haittavaikutuksilta: on todennäköistä, että hitaallakin sukusiitoksella populaatiot kärsivät lisääntyneestä sukupuuttoriskistä korkeammassa sukusiitosasteissa.

Populaatioiden välinen risteytyminen voi parantaa pienten populaatioiden pitkäaikaista kelpoisuutta ja elinkykyä..

Risteytykset eristyneiden populaatioiden välillä lisäsivät populaation elinkelpoisuutta, ja risteytysten positiivinen vaikutus oli pitkäaikaista (vähintään seitsemän sukupolvea). Voidaan kuitenkin odottaa, että populaation tehollisen koon pysyessä pienenä, sukusiitoksen aiheuttama populaation elinkykyisyyden aleneminen jatkuu, jos risteytysten tuoma geenivirta ei ole jatkuvaa. Tämä on mielenkiintoista myös koirarotuja ajatellen.

Bijlsman tutkimuksessa vuodelta 2010 huomattiin, että 10 prosentin geenivirta sukusiitoksen seurauksista kärsiviin populaatioihin (esim. 100 eläimen populaatioon 10 vierasta eläintä) lisäsi populaation elinkelpoisuutta vähintään kymmeneksi seuraavaksi sukupolveksi.

..mutta risteytyksen hyödyt vähenevät, kun risteytettävien populaatioiden geneettinen eriytyneisyys kasvaa

Koirarotuja ajatellen erittäin mielenkiintoinen tutkimustulos oli, että risteytyksestä saatavien hyötyjen maksimoimiseksi risteytettävät populaatiot eivät saisi olla liian erilaisia keskenään. Kun sukusiitosasteella mitattu erilaistuminen oli matalampaa (30 %), risteytyspopulaatiot olivat merkittävästi elinkelpoisempia kuin sukusiitetyt lähtöpopulaatiot: niissä syntyi enemmän jälkeläisiä ja sukupuuton riski oli pienempi. Kyseinen 30 % sukusiitosaste tarkoittaa, että populaatiot olivat

kehittyneet toisiinsa nähden eri suuntiin ja niiden geenipareista keskimäärin 30 % oli homotsygoottisia ja ominaisia kyseiselle populaatiolle.

Kun populaatiot olivat toisistaan vahvasti eriytyneitä (sukusiitosasteet 63 %), niiden risteytyksistä syntyvät populaatiot eivät olleet merkittävästi alkuperäisiä populaatioita elinkykyisempiä, ja jälkeläistuotanto oli jopa heikompaa kuin kontrollina käytetyssä 500 yksilön populaatiossa.

Syynä tähän oli todennäköisesti se, että kun sukusiitosaste kasvaa eristyneessä populaatiossa, suurivaikutteisten haitallisten resessiivisten alleelien määrä vähentyy luonnonvalinnan seurauksena. Samalla pienivaikutteisten haitallisten alleelien määrä todennäköisesti lisääntyy, koska valinta ei pienissä populaatioissa toimi tehokkaasti niitä vastaan. Lievästi haitalliset alleelit ovat yleensä vaikutuksiltaan vain osittain resessiivisiä, ja siksi risteytymisen seurauksena lisääntyvä heterotsygotia ei peitä niiden haitallisia vaikutuksia. Onkin mahdollista, että erittäin sukusiitteisille populaatioille lisääntyneestä geenivirrasta on merkittävää hyötyä vain, jos saatavilla on suuremmasta populaatiosta peräisin olevia vieraita yksilöitä, joihin ei ole kasautunut haitallisia alleleja.

Risteytyksestä saatavat positiiviset vaikutukset ovat siis todennäköisesti suurimmillaan, kun populaatiot ovat korkeintaan kohtalaisesti toisistaan eriytyneitä. Siksi tutkimuksessa todettiin, että jos geenivirran lisääminen katsotaan tarpeelliseksi, on parempi toimia ennemmin kuin myöhemmin, varsinkin, jos lajien olemassa olevat populaatiot ovat kooltaan pieniä.

On myös huomioitava, että populaatioiden välinen risteytyminen voi todella hyödyttää populaatioita vain, jos tehollisen populaatiokoon kasvu turvataan. Jos tehollinen populaatio säilyy pienenä, on todennäköistä, että ilman jatkuvaa geenivirtaa populaatio kärsii sukusiitoksen ja geneettisen satunnaisajautumisen aiheuttamista ongelmista tulevaisuuden sukupolvissa.

Poikkeuksiakin löytyy

Jotkut luonnonpopulaatiot kukoistavat huolimatta siitä, että niiden populaatiokoko on jossain vaiheessa ollut hyvin pieni. On kuitenkin mahdollista, että nämä populaatiot edustavat vain murto-osaa samanlaisen historian kokeneista populaatioista, joista useimmat ovat tänä päivänä kuolleet sukupuuttoon.

Pekkan tutkimuksessa populaatioiden sukupuuttoriski alhaisissa sukusiitosasteissa oli pieni. Kokeen lopussa suurin osa niistä populaatioista, joiden tehollinen koko oli noin 8, kuoli sukupuuttoon.

Pullonkaulan läpikäyneiden populaatioiden menestys on yleensä vahvasti kiinni populaatiokoon väliaikaisen romahduksen jälkeisestä merkittävästä uudesta kasvusta. Pieni populaatiokoko ja eristyneisyys muista saman lajin populaatioista ovat uhkia populaation olemassaololle. On myös huomattava, että vaikka pullonkaulan läpikäynyt populaatio näyttäisi hyvinkin elinkykyiseltä, voi sen sopeutumiskyky olla heikentynyt geneettisen vaihtelun menettämisestä johtuen. Ympäristön muuttuessa tällaiset populaatiot ovat vaarassa hävitä, koska niillä ei ole uusiin olosuhteisiin sopeutumiseen vaadittavaa geneettistä vaihtelua.

--

Sukusiitostaantumien mekanismit

Sukusiitostaantumien taustalla on kaksi hieman erilaista geneettistä mekanismia. Ensimmäinen on dominanssi, joka selittää sukusiitostaantumien aiheutuvan homotsygoottisissa yksilöissä esiin

tulevista haitallisista alleleista. Kun sukusiitos lisää homotsygoottisten geeniparien lukumäärää, heterotsygooteissa geenipareissa piilossa olleet haitalliset, resessiiviset alleelit tulevat eläimessä näkyviin.

Toinen sukusiitostaantumien mekanismi on ylidominanssin väheneminen. Ylidominanssissa heterotsygootit ovat ominaisuuden suhteen ylivertaisia kumpaankin, sekä resessiiviseen että dominoivaan homotsygoottiin nähden. Ylidominanssissa luonnonvalinta suosii heterotsygootteja ja pitää siten yllä perinnöllistä vaihtelua. Sukusiitoksen aiheuttama heterotsygoottisten geeniparien osuuden väheneminen taas vähentää ylidominanssin ilmenemistä.

Jos sukusiitostaantumien suurin syy on haitallisten alleelien esiintulo, luonnonvalinnan toiminnan haitallisia resessiivisiä alleleja vastaan pitäisi olla tehokas mekanismi geneettisen taakan eli kasautuneiden haitallisten alleelien vähentämiseen eläinkannoissa. Jos taas sukusiitostaantuma johtuukin enemmän ylidominanssista eli ylivertaisten heterotsygoottien geeniparien vähenemisestä, valinta haitallisia alleleja vastaan ei ole tehokasta.

Näillä mekanismeilla on erilaiset vaikutukset myös eläinjalostukseen. Ominaisuuksissa, joissa on ylidominanssia, risteytysjälkeläiset ovat parempia kuin kumpikaan vanhemmista. Dominanssia sisältävissä ominaisuuksissa taas puhtasrotuinen linja, jossa kaikki suotuisat alleelit ovat mukana, on kaikkia risteytyseläimiä parempi.

--

Lähteet

Bijlsma, Westerhof, Roekx & Pen. 2010. Dynamics of genetic rescue in inbred *Drosophila melanogaster* populations. *Conserv. Genet.* 11: 449-462.

Pekkala 2012. Fitness and viability of small populations: the effects of genetic drift, inbreeding, and interpopulation hybridization (Geneettisen satunnaisajautumisen, sisäsiitoksen ja populaatioiden välisen risteytymisen vaikutukset pienten populaatioiden kelpoisuuteen ja elinkykyyn). *Jyväskylä Studies in Biological and Environmental Science No 237*. Väitöskirja, Jyväskylän yliopisto, 46 s.