

Pienten populaatioiden erityispiirteistä

teksti: Saana Myllylä

Julkaisemme Bedlington-tiedotteessa lyhyttä perinnöllisyyden käsitteitä ja lainalaisuuksia valottavaa juttusarjaa. Sen neljäs osa keskittyy pienen populaatiokoon vaikutuksiin perinnöllisyyden näkökulmasta.

Lyhyt kertaus viime kerrasta:

Samaperintäisyys eli homotsygotia voi olla yksilön kannalta hyödyllistä tai haitallista, mutta mitä suurempi osa eliön perimästä on samaperintäistä sitä todennäköisempää on, että jokin näistä samaperintäisistä geeneistä osoittautuu haitalliseksi resessiiviseksi alleeliksi (useat perinnölliset sairaudet). Joskus yksilölle olisi myös suoraan hyötyä olla heterotsygoottinen (mm. immunitteitteenit). Populaation kannalta homotsygotia vähentää populaation kykyä sopeutua muuttuviin oloihin. Sekä sukusiitos että linjasiitos lisäävät homotsygotiaa ja siten kasvattavat yksilöiden riskiä sairastua resessiivisesti periytyviin sairauksiin. Pienet populaatiot käyttäytyvät jossain määrin eri tavoin kuin isot populaatiot ja ovat yleisesti suuria populaatioita herkempiä homotsygoitumiselle.

Homotsygoituminen pienissä populaatioissa

Pienet populaatiot homotsygoituvat kuten suuretkin sukusiitoksen ja linjasiitoksen seurauksena (pienessä populaatioissa on myös todennäköisempää että sukulaiset päätyvät pariutumaan kuin suuressa populaatioissa missä valinnanvaraa on enemmän). Lisäksi niissä häviää geneettistä materiaalia (eri geenimuotoja) ihan vain geneettisen ajautumisen ja pienen populaatiokoon seurauksena. Geneettinen ajautuminen tarkoittaa

eri geenimuotojen satunnaista yleistymistä tai harvinaistumista ja on siis valinnan vastakohta. Ajan kuluessa sukusiitosaste nousee pienissä populaatioissa vaikka niissä ei olisikaan sukusiitosta. Ne ovat siis isoja populaatioita herkempiä ajautumaan epätoivottuun suuntaan. Toisaalta kuten muistamme aiemmista artikkeleista myös luonnonvalinta toimii pienissä populaatioissa tehokkaammin, jos sen annetaan toimia ja jos ajautuminen ei ole niin voimakasta että se tuhoaa valinnan vaikutuksen. Miksi pienet populaatiot sitten ajautuvat isoja herkemmin?

Pienten populaatioiden ajautumisherkkyys johtuu siitä että pienessä populaatioissa on jo lähtökohdaisesti vähemmän erilaisia alleleita kuin isossa populaatioissa: vrt. 10 yksilön populaatioissa yhdessä geenissä voi olla maksimissaan 20 alleelia, 100 yksilön populaatioissa määrä on 200. Pienessä populaatioissa on siis lähtökohdaisesti vähemmän geneettistä materiaalia. Jos sitten ajatellaan että populaatioissa 80% yksilöistä saavuttaa sukupyyntyyden ja lisääntyy, niin 10 yksilön populaatioissa 8 lisääntyy ja mahdollisesta 20 alleelistä menetetään 4 (20%), vastaavasti 100 yksilön populaatiosta lisääntyy 80 ja alleleita menetetään maksimissaan 40 (20%). Äkkiä katsottuna tilanne näyttää samalta, mutta jos ajatellaan että populaatioissa esiintyy jokin harvinainen alleeli 10% yksilöistä niin tilanne onkin erilainen eri kokoisten populaatioiden välillä. 10 yksilön populaatioissa alleeli esiintyy tällöin yhdellä yksilöllä, mutta 100 yksilön populaatioissa alleeli onkin jo kymmenellä. Tällöin jos harvinainen alleeli sattuu olemaan 10 yksilön populaatioissa sellaisella yksilöllä, joka ei syystä tai toisesta lisääntynyt (esim muiden huonojen alleelien takia tai onnettomuuden takia), koko alleeli menetetään yhdessä sukupolvessa. Sen sijaan 100 yksilön populaatioissa tilanteessa, jossa 80% pääsee lisääntymään, olisi epätodennäköisempää menettää kaikki harvinaista alleelia kantavat 10 yksilöä yhdessä sukupolvessa. Suurempi populaatio on vakaampi eli stabiilimpi ja vastustaa ajautumista paremmin.

Ajautumisherkkyteen vaikuttaa myös pienten populaatioiden alttius erilaisille onnettomuuksille.



Gepardi on yksi pullonkaulaelmästä ja pienestä populaatiokoosta kärsivistä ubanalaisista eläimistä (kuva wikipedia).

Jos ajatellaan että Suomessa olisi jokin pieni rannalla kasvava kasvi jonka suomalainen populaatio on pieni ja esiintyy vain yhdessä paikassa. Tällöin yksikin katastrofi rannalla voi saada aikaan koko populaation tuhoutumisen esim. varmaton traktori, joka peruuttaa ko populaation päälle. Sen sijaan isompi populaatio olisi luultavasti myös hieman laajemmalle levinnyt jolloin yksi varmaton traktorin peruutus tuhoaisikin vain osan populaatiosta. Isolle populaatiolle sadankaan yksilön äkillinen menetyk ei ole tuhoisaa. Pienelle populaatiolle se voi olla koko populaatio. Mikä sitten on riittävän iso populaatio ja kuinka sitä voidaan arvioida?

Efektiiivinen eli tehollinen populaatiokoko (Ne)

Tehollinen populaatiokoko on laskennallinen mitta, jolla pyritään arvioimaan populaation kokoa genetiikkaa ja ajautumisherkkyttä ajatellen. Tehollinen populaatiokoko on lukuarvo, joka kertoo

minkä kokoista niin sanottua ideaalipopulaatiota tutkittava populaatio vastaa. Ideaalipopulaatiolla taas tarkoitetaan tässä tapauksessa sellaista populaatiota, jossa on yhtä paljon uroksia ja naaraita ja ne kaikki lisääntyvät umpimähkäisesti keskenään ja saavat suunnilleen saman määrän jälkeläisiä. Ideaalipopulaatiossa jokaisella sen jäsenellä on yhtä suuri todennäköisyys olla jonkin tietyn jälkeläisen vanhempi (eli jokainen ideaalipopulaation jäsen vaikuttaa seuraavaan sukupolveen yhtä paljon ja siirtää omia geenejään siihen yhtä paljon). Tämähän ei oikeastaan toteudu luonnossa ikinä ja siksi tarvitaan tehollisen populaatiokoon mitta joka mahdollistaa hyvinkin erilaisten lajien ja populaatioiden todellisen ikään kuin geneettisen koon vertailun (se kertoo kuinka moni yksilö seuraavaan sukupolveen vaikuttaa ja siirtää sille geenejään). Sitä käytetäänkin yleisesti erilaisten populaatioiden uhanalaisuuden mittaamiseen. Tehollinen populaatiokoko saa laskettaessa yleensä arvon, joka on pienempi kuin populaation todellinen koko. Siitä kuinka iso tehollisen populaatiokoon pitäisi olla, on monenlaisia näkemyksiä

aina sadasta viiteensataan yksilöön. Yleinen linja on se, että tehollisen populaatiokoon pitäisi olla yli 200 tai muuten laji tai populaatio on vaarantunut/uhanalainen.

Teholliseen populaatiokokoon vaikuttavat ainakin populaatiokoon vaihtelut, lisääntyvien eläinten sukulaisuussuhde, urosten ja naaraiden suhteelliset osuudet, poikuekoon vaihtelu ja lajin lisääntymisjärjestelmä. Populaatiokoon vaihtelu johtaa efektiivisen populaatiokoon pienenemiseen, sukulaisten lisääntyminen pienentää myös efektiivistä populaatiokokoa samoin urosten ja naaraiden erilainen määrä ja erilaiset lisääntymisjärjestelmät. Esimerkiksi lajeilla joilla on käytössä ns. haaremijärjestelmä, jossa yhdellä uroksella on useita naaraita, efektiivinen populaatiokoko on yleensä suhteessa pienempi kuin lajeilla joissa lisääntyviä uroksia ja naaraita on sama määrä. Susien hierarkinen lisääntymisjärjestelmä (laumassa vain alfapari saa lisääntyä) pienentää niiden efektiivistä populaatiokokoa ja tekee lajista uhanalaisen vaikka suden kokonaisuusilömäärä onkin kasvanut meillä viime vuosina.

Tehollisen populaatiokoon laskemiseksi on olemassa useita erilaisia laskukaavoja. Tilanteesta riippuen tulee käyttää eri kaavaa (eri laskentakaaavat ottavat huomioon erilaisia teholliseen populaatiokokoon vaikuttavia tekijöitä eikä vielä toistaiseksi ole kehitetty kaavaa joka huomioisi kaikki mahdolliset tekijät). Koirien kohdalla on yleisesti käytetty kaavaa, joka on kehitetty tilanteeseen, jossa urokset ja naarat vaikuttavat seuraavaan sukupolveen eri tavalla (erityisesti ns. siitosmatorit vaikuttavat efektiiviseen populaatiokokoon sitä alentavasti). Tällöin kaava on muotoa:

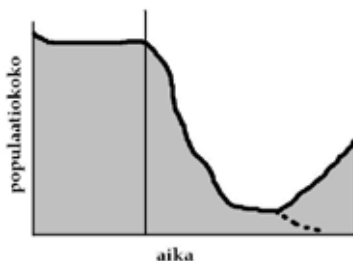
$$N_e^{(v)} = N_e^{(F)} = \frac{4N_m N_f}{N_m + N_f}$$

jossa N_e on efektiivinen populaatiokoko, N_m on sukupolvessa lisääntyneiden urosten määrä ja N_f vastaavasti naaraiden määrä. Kaava olettaa että sukupolvet ovat selvästi erilliset eikä niissä ole päällekkäisyyksiä. Tämä ei kuitenkaan toteudu koirien (eikä monen muunkaan lajin) kohdalla. Käytännössä tämä johtaa siihen että sukupolven välinä on käytettävä keskimääräistä koirien lisääntymisikää (bedlingtoneilta n. 5 vuotta) ja koska yksittäinen koira voi olla mukana useammassa laskennallisessa sukupolvessa on todellinen efek-

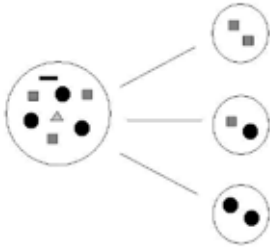
tiivinen populaatiokoko hieman laskettua arvoa pienempi (vääristymä on sitä suurempi mitä useampi yksilö esiintyy monessa sukupolvessa). Keskimäärin suomalaisten bedlingtonien efektiivinen populaatiokoko on ollut viime aikoina tällä kaavalla laskettuna 26 yksilöä, mikä on todella kaukana 200 yksilön tavoitteesta, kun ottaa huomioon että todellisuudessa sukupolvet ovat päällekkäisiä eivätkä lisääntyneet koirat ole kaikki eri sukuisia.

Pullonkaula ilmiö

Pullonkaula ilmiö liittyy läheisesti efektiiviseen populaatiokokoon sillä se voi vaikuttaa populaation geneettiseen monimuotoisuuteen useiden sukupolvien ajan. Pullonkaula ilmiö tarkoittaa sitä kun aiemmin suuri populaatio syystä tai toisesta pienenee (ja kasvaa sitten uudestaan). Ilmiön vaikutusten voimakkuuteen vaikuttavat sekä se kuinka ankara pullonkaula on (eli kuinka pieneksi populaatio kutistuu) että se kuinka kauan pullonkaulaa kestää (populaatio voi palautua hyvin ankarastakin pullonkaulasta jos se on lyhyt aikainen). Sama ilmiö tapahtuu käytännössä silloin kun jokin laji levittäytyy uudelle alueelle, tällöin ilmiöstä käytetään nimitystä perustajavaikutus, mutta sen geneettiset vaikutukset ovat samat kuin pullonkaula ilmiössäkin.



Kuvassa pullonkaulan alkua on merkattu pystysuoralla viivalla. Pullonkaulan jälkeen populaatio voi jäädä pysyvästi pienemmäksi, palautua entiseen kokoonsa tai jopa kasvaa suuremmaksi (muuttunein alleleihin) tai kuolla sukupuuttoon (kuvan katkorivä).



Perustajavaikutuksen seurauksena syntyvät uudet (pienemmät) populaatiot voivat olla hyvinkin erilaisia alkuperäiseen populaatioon verrattuna. Tässä perustajavaikutuksen seurauksena syntyviin uusiin populaatioihin ei tule lainkaan kolmiolla tai pitkulaisella suorakaiteella merkittyjä ominaisuuksia.

Pullonkaulailmiön vaikutusta voidaan mitata laskemalla efektiivistä populaatiokokoa, jos populaation koon vaihtelut vuodesta tai sukupolvesta toiseen ovat tiedossa. Tällöin efektiivisen populaation

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{t} \sum_{i=1}^t \frac{1}{N_i}$$

Missä N_e on efektiivinen populaatiokokoa, t sukupolvien lukumäärä ja N_i populaationkoko tietyssä sukupolvessa.

Eli jos populaationkoko kuudessa viime sukupolvessa ($t=6$) on vaihdellut siten että se on ollut:

10, 100, 50, 80, 20, 500

Kaava antaa efektiiviseksi populaatiokokoksi:

$$\frac{1}{N_e} = \frac{\frac{1}{10} + \frac{1}{100} + \frac{1}{50} + \frac{1}{80} + \frac{1}{20} + \frac{1}{500}}{6}$$

$$= 0,1945/6$$

$$= 0.032416667$$

$$N_e = 30.8$$

Eli efektiivinen populaatiokokoa on paljon lähempänä pieniä populaatiokokoa sukupolvia kuin suuria tai edes keskiarvoa populaatiokokoa (tässä keskiarvo olisi 126.7.)

Pullonkaula ilmiö näkyy koirilla lähinnä perustajavaikutuksena sekä siinä kun uusia rotuja syntyy että siinä kun jokin rotu tuodaan uuteen maahan. Pullonkaula ilmiöistä on myös lukuisia luonnonpopulaatio esimerkkejä. Tällä hetkellä puhutuina näistä esimerkeistä lienee gepardin heikko geneettinen tila, joka on seurausta populaation läpikäymisestä pullonkaulasta. Pullonkaula vaikuttaa gepardeihin vahvasti vaikka populaatio onkin jopa kasvanut viime aikoina. Meitä lähempää löytyy myös esimerkki skandinaavisesta susipopulaatiosta missä perustajan vaikutus näkyy voimakkaana (skandinaavian susipopulaatio elää Ruotsissa ja se on alunperin lähtöisin kolmesta sudesta).

Efektiivinen populaatiokokoa on siis työkalu, jolla voidaan arvioida erilaisten asioiden vaikutusta populaatioon tilaan ja kokoon. Seuraavassa artikkelissa keskitymme siihen kuinka pienten populaatioiden monimuotoisuutta sitten voisi ylläpitää.

PS. Olettehan huomanneet Koiramme -lehdessä viime aikoina ilmestyneet perinnöllisyyteen liittyvät artikkelit:

Toukokuu 2007: Harvinaisen rodun kasvattajilla on omat erityisongelmansa

Toukokuu 2007: Koiranjalostuksessa kaivataan kärsivällisyyttä

Kesäkuu 2007: DNA testit tulevat: landseerien verenvuototauti kuriin?

Heinäkuu 2007: Jackrusselfrotuun haetaan monimuotoisuutta jalostusprojektilla

Lähteet:

* Oulun yliopiston genetiikan perusteiden, populaatiogenetiikan ja jalostusgenetiikan luennot (2006)

* Li: Population genetics

* Wikipedia

* Tieteen kuvalehti 13/2007