

Perinnöllisyyden eli genetiikan lyhyt oppimäärä

Sukusiitoksen ja pienen populaatiokoon vaikutuksista

teksti: Saana Myllylä

Julkaisemme Bedlington-tiedotteessa lyhyttä perinnöllisyyden käsitteitä ja lainalaisuuksia valottavaa juttusarjaa. Sen kolmas osa keskittyy homotsygotiaan ja sukusiitoksen vaikutuksiin perinnöllisyyden näkökulmasta.

Lyhyt kertaus viime kerrasta:

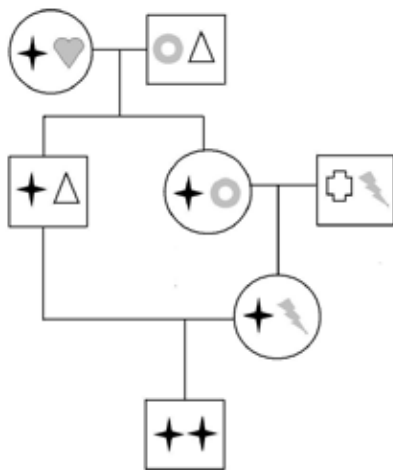
Geenit voivat ilmetä eri yksilöissä erilaisina muotoina ja yhdistelminä. Geenien toimintaa säädelään tarkoin ja niiden ilmeneminen riippuu monesta eri tekijästä. Geenien välillä on myös erilaisia yhteisvaikutuksia. Osa geeneistä periytyy resessiivisesti, eikä niiden vaikutus tule näkyviin ennen kuin jokin yksilö perii molemmilta vanhemmiltaan samanlaisen geenin. Toisiin ominaisuuksiin vaikuttavat useat eri geenit ja geenipaikat.

Koska geeneistä on yleensä olemassa rajallinen määrä toimivia muotoja, johtavat mutaatiot geeneissä usein toimimattomaan geenimuotoon. Luonnonvalinta pyrkii karsimaan näitä toimimattomia muotoja (ja toisaalta yleistämään parempia muotoja), mutta se pystyy toimimaan tehokkaasti lähinnä dominoivien alleelien suhteen sillä niissä (uuden) geenialleelin huonot piirteet tulevat esiin jo ensimmäisessä sukupolvessa. Resessiivisillä alleeleilla tämä karsinta ei ole yhtä tehokasta. Suuri osa tunnetuista perinnöllisistä sairauksista onkin resessiivisten tautialleelien aiheuttamia.

Samaperintäisyys eli homotsygotia

Samaperintäisyys eli homotsygotia tarkoittaa tilannetta, jossa yksilö on perinyt samat alleelit molemmilta vanhemmiltaan. Tästä voi olla yksilölle joko hyötyä tai haittaa. Hyötyä tästä on silloin, kun hyödyllinen ominaisuus periytyy resessiivisesti. Haittaa tästä puolestaan on silloin, kun haitalliset resessiiviset ominaisuudet tulevat esille. Perinnölliset sairaudet ovat usein resessiivisesti periytyviä, joten sukusiitos lisää yksilön riskiä sairastua perinnölliseen sairauteen.

Joskus yksilölle olisi suoranaista hyötyä siitä että se olisi heterotsygoottinen. Näin on mm. immunitettiin liittyvissä geeneissä. Mitä monimuotoisemmat yksilön immunitettigeenit ovat, sitä paremmin se pystyy puolustautumaan erilaisia uhkia vastaan. Useilla eliöillä on havaittu, että homotsygoottisista linjoista ristiin risteytetyt yksilöt ovat kumpaakin kantalinjaansa elinvoimaisempia (kookkaampia, terveempiä, pitkäikäisempiä jne).



Alleelit homotsygoituvat sukusiitoksessa

Populaation kannalta katsottuna homotsygotia vähentää populaation mahdollisuutta sopeutua uusiin olosuhteisiin. Tämä johtuu siitä, että sukusiitos hävittää geneettistä monimuotoisuutta. Monimuotoisuus puolestaan on tarpeen silloin, kun ympäristö muuttuu, sillä monimuotoisesta geneettisestä pohjasta voi nousta yleisiksi uusia sellaisia alleeleita jotka aiemmassa ympäristössä eivät ole olleet edullisia. Populaatio joka on homotsygoottinen on pitkälti ympäristön armoilla. Se voi menestyä hyvin, kun ympäristö ei muutu, mutta erityisesti luonnonoloissa se on vaarassa kadota kokonaan nopeasti, jos ympäristö muuttuu. Pienen populaation ovat erityisen riskialtuita homotsygoitumiselle.

Puolisisarparitus

$$F_x = 1/2x(1/2x1/2) \\ = 1/8 \\ = 12,5 \%$$



X



emä



isä



emän
emä



isän
isä =
emän
isä



isän
emä

Toisaalta pienessä populaatiossa sukusiitos auttaa vähentämään haitallisia resessiivisiä alleleita sillä sukusiitoksessa ne esiintyvät usein homotsygoottisina ja tulevat siten esiin luonnonvalinnan armoille (eli kovin haitallisia alleleita omaavat homotsygoottiset yksilöt kuolevat pois ja populaation kokonaistilanne paranee). Luonnonvalinta ei kuitenkaan karsi sellaisia haitallisia alleleita, jotka eivät vaikuta elön lisääntymismahdollisuuksiin. Tällaisia haitallisia ominaisuuksia ovat esimerkiksi lisääntymisiän jälkeen ilmenevät sairaudet, jotka ovat kyllä yksilön kannalta ikäviä, mutta joita luonnonvalinta ei voi karsia sillä sairaut yksilöt ehtivät periyttää ominaisuudet seuraaville sukupolville ennen kuin sairaus ilmenee. Tyypillinen esimerkki tällaisesta sairaudesta on ihmisen Alzheimer.

Sukusiitos

Sukusiitoksessa lisääntyvät yksilöt ovat keskenään lähisempää sukua kuin populaatiossa umpimähkään pariutumisen perusteella voisi olettaa. Sukusiitoksen seurauksena syntyneet jälkeläiset ovat perimältään homotsygoottisempia kuin muunlaisen pariutumisen tuloksena syntyneet jälkeläiset.

Rankimmillaan sukusiitos on itsesiittoisuutta missä eliö hedelmöittää itse itsensä. Itsesiitos on suhteellisen yleistä mm. kasveilla. Tällöin syntyy erityisiä linjoja missä yksilöt ovat perimältään täysin toistensa kopioita eli kloonaja ja kaikki niiden ominaisuudet ovat homotsygoottisia. Tämä voi olla hyvin toimiva lisääntymisjärjestelmä tietyissä olosuhteissa. Silloin lisääntyminen ei ole riippu-

vaista esimerkiksi sopivan lisääntymiskumppanin löytymisestä eikä pölyttäjäin tms. läsnäolosta. Itsesiitoksessa osa linjoista kuolee väistämättä sillä niihin kertyy haitallisia mutaatioita ja tautialleleita. Toisaalta ne linjat, jotka jäävät jäljelle, ovat poikkeuksellisen vapaita perinnöllisistä sairauksista. Itsesiit-

toiset linjat eivät yleensä voi sopeutua kovin nopeasti muuttuviin ympäristöolosuhteisiin sillä niissä ei ole juurikaan perinnöllistä monimuotoisuutta.

Suuri osa eliöistä ei pysty lisääntymään itsesiitoksella. Näillä eliöillä rankin sukusiitoksen aste on yleensä sisarparitus, joka useiden sukupolvien ajan jatkettuna johtaa myös homotsygoottisiin linjoihin. Tällaisia linjoja on käytetty mm. kanojen kasvatuksessa. Homotsygoottisia linjoja yhdistämällä saadaan monen ominaisuuden suhteen heterotsygoottisia yksilöitä minkä on havaittu mm. parantavan kanojen kasvua.

Sukusiitosta kuvataan usein sukusiitoskertoilulla (luku, joka saa arvon 0 ja 1 väliltä) tai sukusiitosasteella (prosenttiluku, saadaan kun kerrotaan sukusiitoskerroin sadalla). Tämä lasketaan elion sukutaulun avulla siten, että etsitään yhteisiä esiisiä ja lasketaan kuinka monen yksilön kautta on kuljettava, jotta näihin yksilöihin päästään. Tämän jälkeen korotetaan 0,5 sen luvun potenssiin, joka edellisestä laskutoimituksesta saatiin ja kaikki saadut tulokset lasketaan yhteen (jos laskeminen oikeasti kiinnostaa suosittelen verkossa olevaa materiaalia: <http://koti.mbnet.fi/tuulen/sukusii.htm>). Sukusiitoskerrointa pidetään eräänlaisena riskitason kuvaajana. Mitä suurempi sukusiitoskerroin on, sitä suurempi on homotsygotian määrä. Sukusiitoskerroimen yleisesti hyväksyttyinä koirajalostuksen rajana pidetään serkusparitusta eli 6,25 %. Sukusiitoskerroimia laskettaessa kannattaa muistaa että kerroin on sitä kuvaavampi mitä kauemmas sukupuussa se lasketaan. 8-10 polvea taaksepäin on yleensä riittävä määrä. Su-

kusiiitoskertoimen laskemiseksi on tarjolla useita erilaisia ohjelmia. Myös kennelliiton ylläpitämä KoiranET ilmoittaa koirien kusiiitosasteet, mutta nämä luvut ovat usein aliarvioita sillä usein kusiiitosastetta ei voida laskea tarpeeksi pitkälle ja erityisesti tuontikoirien sukutaulut ovat puutteellisia.

Vaikka koiran molemmilla vanhemmilla olisi rankkakin kusiiitoskerroin ei se välttämättä kerro mitään ko koiran kusiiitoskertoimesta vaan kerroin pitää laskea jokaiselle yksilölle erikseen. Jos vanhemmat eivät ole mitään sukua toisilleen, niiden voimakkaatkin kusiiitoskertoimet voivat nollautua jälkeläisessä.

Linjasiitos

Koiran jalostuksessa on perinteisesti käytetty ns. linjasiitosta. Linjasiitoksen ja kusiiitoksen ero on kusiiitoksen voimakkuudessa ja joskus tätäkin eroa on vaikea löytää. Linjasiitoksen ajatus on että harkitulla kusiiitoksella voidaan ns. vakiinnuttaa haluttuja ominaisuuksia esimerkiksi tiettyyn rotuun. Tällöin risteytykset pyritään laatimaan niin, että toivottuja ominaisuuksia omanneet yksilöt

toistuvat syntyvien jälkeläisten sukutauluissa.

Monen rodun alkuvaiheissa on ollut tietysti mielessä välttämätöntä käyttää linjasiitosta (tai voimakastakin kusiiitosta) sillä aluksi toivottuja ominaisuuksia on esiintynyt ehkä vain muutamissa (tai jopa yhdessä) yksilössä. Kun nämä ominaisuudet on haluttu saada rotuominaisuuksiksi, on ollut välttämätöntä käyttää kusiiitosta, jotta ominaisuus ollaan saatu homotsygoottiseksi ja siten vakiinnutettua.

Linjasiitoksen riskit ovat kuitenkin samat kuin kusiiitoksen ja onkin kyseenalaista tarvitaanko linjasiitosta jo vakiintuneissa roduissa. Linjasiitoksen onnistuminen tai epäonnistuminen, kun ei välttämättä ole kasvattajan taidoista ja rodun tuntemuksesta kiinni. Kukaan ei vielä nykyisin voi tietää koiriensa jokaisen geenin jokaista muotoa (varsinkaan niitä piileviä resessiivisiä ominaisuuksia) ja siksi varsinkin voimakas linjaus on suuri riski myös kokeneelle kasvattajalle.

Pienissä populaatioissa kusiiitos, linjasiitos ja alleelin homotsygoituminen saavat jossain määrin suurempia merkityksiä kuin suurissa populaatioissa ja näihin pienten populaatioiden erityispiirteisiin keskitymme seuraavassa numerossa.



Lähteet mm.

<http://www.crownsfinnishspitz.com/finland/features.html>

<http://koti.mbnet.fi/tuulen/sukusii.htm>

www.koiranjalostus.fi/katariina5.pdf

Biologian sanakirja

Populaatiogenetiikan ja jalostusgenetiikan luennot Oulun Yliopistossa 2006

Vuime vuosina syntyneiden bedlingtonien keskimääräinen kusiiitosaste on vaihdellut 0 ja 4% välillä