

Geneettinen entropia ja perimän salaisuus

Viime vuoden lääketieteen Nobel-palkinto jaettiin kolmen tutkijan kesken geneettisen informaation korjausmekanismien selvittämisestä. Yksi palkituista, Tomas Lindahl tiesi jo 1970-luvulla, että DNA-molekyyli ei olekaan niin vakaa elämän perusrakennekaavojen säilyttäjä kuin siihen saakka oli luultu ja löysi lopulta oikoluku- ja korjausmekanismin, joka poistaa DNA-ketjusta virheellisesti kopioituneen molekyylin ja korvaa sen oikealla. Jopa 999 tuhannesta kopioitumisvirheestä korjataan solun sisällä. Korjausmekanismeista huolimatta geneettinen entropia rappeuttaa koko ajan perimäämme, mikä ilmenee paitsi yksilön vanhenemisena, myös lajin perimän vähittäisenä rappeutumisenä — devoluutiona.

Viime vuonna ilmestyneistä tiedekirjoista kenties mielenkiintoisimman, Cornellin yliopiston populaatiogenetiikan professorin John C. Stanfordin teoksen *Genetic Entropy & The Mystery of the Genome* ajanmukaistetun laitoksen suomennos ilmestyi sopivasti vuoden lopulla Datakirjojen kustantamana, sisällön kannalta kenties tarpeettoman johdattelevalla pääotsikolla ”Eliömaailma rappeutuu”. Se sisältää uusimman tieteellisen tiedon johtopäätöksineen hyödyllisten ja hyödyttömien mutaatioiden todennäköisyyksistä sekä luonnonvalinnan siivilöimien satunnaisten mutaatioiden välittymismahdollisuuksista seuraaville sukupolville.

Itse kuulun siihen ikäpolveen, jonka biologian sekä kasvinjalostuksen opinnot painottuivat käytännönläheisesti ”genetiikan isäksi” nimitetyn Gregor Mendelin jo 150 vuotta vanhoihin tutkimuksiin. Ne ovat siten kestäneet aikaa paljon aikalaisensa, Charles Darwinin evoluutiokäsitystä paremmin. Genomien tutkimuksen osoitettua yhä vääjäämättömämmin Darwinin tarkoittaman ”lajien synty” –käsityksen auttamattomasti vanhentuneeksi ja virheelliseksi ”uusdarwinistit” keksivät sen sinänsä jo lähtökohdiltaan naurettavan ajatuksen, että mutaatiot ja luonnonvalinta eivät toimisikaan luonnossa eri eliöiden välillä, vaan yksittäisissä soluissa, joissa ”itsekkäät geenit” mittelevät kelpoisuudestaan ”geenipoolin” sisällä. Tämä harhainen käsitys geenipoolin toiminnasta lienee syntynyt sen tiedon pohjalta, että eräiden yksisoluisien alkueläinten käsittämättömän laajasta genomista oli onnistuttu paikallistamaan geneejiä ja jaksoja, jotka vasta monisoluisilla eliöillä ohjaavat mm. eri elinten muodostumista.

”Tällaisessa uudelleenmäärittelyssä on kuitenkin yksi vakava ongelma — se on ehdottomasti väärä. Populaatiot eivät muistuta mitenkään geenivarastoja, eikä valinta koskaan kohdistu yksittäisiin nukleotideihin”, Stanford kirjoittaa. ”Modernin populaatiogenetiikan teoreettiset perusteet on rakennettu tällaiselle hyvin virheelliselle perustalle. Mallit eivät sovi biologiseen todellisuuteen.”

”Todellisuudessa valinta toimii aina eliön, ei nukleotidin tasolla. Ihmisen geenit eivät koskaan ole ’varastossa’. Ne ovat valtavana ryppäinä (klustereina) todellisissa ihmisissä. Jokainen nukleotidi on läheisesti yhteydessä sitä ympäröiviin nukleotideihin. Ne ovat olemassa ja niillä on merkitys ainoastaan muiden nukleotidien kontekstissa, jota kutsutaan epistasiaksi.”

Suorittaessani maatalousharjoittelua mm. lajikekokeita suorittaneessa tutkimuslaitoksessa 1960-luvulla kasvinjalostus perustui samoihin menetelmiin kuin professori Stanfordin johdolla vastaavassa alan laitoksessa USA:ssa. Nämä kalliit, mutta umpimähkäiset yritykset mutaatioiden aikaansaamiseen mm. säteilyttämällä tai muulla tavoin kasveja stressaamalla olivat laajassa käytössä aina vuosituhannen vaihteeseen saakka, jolloin tehokkaammat ja täsmällisemmät siirtogeenitekniikat tulivat tilalle ja kehitysmaillakin alkoi olla varaa omiin luonnonoloihinsa parhaiten sopivien lajikkeiden kehittämiseen.

Kasvin- ja eläinjalostajien jo vuosisatojen ajan käyttämä menetelmä, ns. karsiva valinta — jolla mm. useimmat nykyiset viljelyskasvilajikkeet sekä kotieläinrodut on onnistuttu kehittämään — ei kuitenkaan toimi luonnossa. Sukusiitoksella ”jalostetut” rodut ja lajikkeet eivät ole esimerkkejä evoluutiosta, eivätkä ihmisen aikaansaamat keinotekoiset populaatiot pärjäisi luonnonvalintakilpailussa alkuperäisten lajien kanssa. Esimerkiksi kromosomimutaatiot, jotka aiheuttavat bakteereille antibioottiresistenssiä, ovat menettäneet muita ominaisuuksia ja häviäisivät oitis kilpailussa elinvoimaisemmille luonnon bakteerikannoille kaikkialla muualla paitsi steriilissä sairaalaympäristössä, jossa vain antibiootteja sietävillä mutaatioilla on elinmahdollisuus.

”Kaikki elollinen ei voi polveutua alkusolusta. Nobelistit oivalsivat käsityksen DNA-molekyylin vakaudesta virheelliseksi. Aikaisemmin kuviteltiin, että DNA olisi lähes muuttumaton, koska se kestää kokonaisen ihmisiän ja myös sukusoluissa seuraaviin sukupolviin. Nobelistit oivalsivat DNA:n kopioitumiseen liittyvän ongelman. DNA:ta ei voi syntyä ilman DNA:ta, jonka ohjeita tarvitaan niiden 12 nanokoneen rakentamiseen, jotka sitä monistavat ja korjaavat. Nanokoneet kopioivat DNA:ta nukleotidi kerrallaan huimalla nopeudella ja tässä vauhdissa syntyy jopa miljoona kopiointivirhettä aina kun solun yli 3 miljardia koodikirjainta kopioidaan”, todetaan suomalaisen painoksen esipuheessa.

Vaikka Stanfordin suurteos on kooste laajasta, uusimmasta tieteellisestä tutkimusaineistosta lähdeviitteineen, sen esitystapa on kuitenkin mallikollekin selkeä eikä edellytä syvällistä perehtyneisyyttä adaptiiviseen degeneraatioon, synergistiseen epistasiaan saati Shannonin entropiaan: nämäkin peruskäsitteet selitetään liitesanastossa kiitettävän kansantajuisesti. Siten tätä vuoden kenties tärkeintä tiedekirjaa voi varauksetta suositella jokaiselle, joka haluaa päivittää tietojään biokemiasta, bioinformatiikasta, epigenetiikasta ja kybernetiikasta.