

Toiminnallinen DNA yhä vähemmistössä

■ Tuomas Aivelo

Petter Portin otti vahvan etukenon artikkelissaan Gregor Mendelistä (*Tieteessä tapahtuu* 2/2015) väittämällä, ettei ”perimässämme todennäköisesti ole lainkaan mitään ylimääräistä tarpeetonta materiaalia”. Väite liittyy ainakin puoli vuosisataa velloneeseen väittelyyn roska-DNAsta (*engl. junk DNA* – itse suosin Harri Savilahden käyttämää termiä ”roina-DNA”, jota myöskin käytän tässä kirjoituksessa). Tämä väittely ei ole vielä ratkeamassa, vaikka Portin niin muotoilee.

Portin viittaa ENCODE-tutkimushankkeen julkaisuun, joka väitti, että 80 % genomista on ”biokemiallisesti toiminnallista” (ENCODE Project Consortium, 2012). Käytännössä tämä tarkoittaa, että 80 %:sta genomista löytyy kohta, joka luetaan RNA:ksi, joka mahdollisesti metyloidaan tai johon saattaa sitoutua transkriptiotekijä tai proteiini, kuten histoni.

Keskeinen kritiikki ENCODEn esittämää lukua kohtaan on ollut, että projekti on määritellyt ”toiminnallisen DNA:n” hyvin lepsusti (esim. Graur ym., 2013; Doolittle, 2013). Vaikka monet osat genomista luettaisiin RNA:ksi, vain pienellä osalla RNA:sta on todellista toimintaa solussa. Se, että johonkin kohtaa DNA:ta sitoutuu molekyyli, ei vielä ole tae siitä, että mitään muuta tapahtuisi. ENCODE-projektin vetäjä Ewan Birney onkin myöhemmin ehdottanut, että noin 20 % genomista on aidosti merkityksellistä (Maher, 2012).

Roina-DNA:ksi lasketaan DNA, joka ei ole tarpeellista. Toiminnallinen DNA on roina-DNA:n vastakohta. Tähänastinen tutkimus on vihjannut, että suurin osa DNA:sta on tarpeetonta. Evoluutiossa puhdistavan valinnan alla on arviolta vain 3–20 % DNA:sta, eli vain tämä osuus genomista on välttämätöntä yksilöiden

menestymiselle luonnonvalinnassa (Lindblad-Toh ym., 2011; Ward ja Kellis, 2012). Olemme tienneet jo kauan, että hyvin pieni osa, noin 2 %, DNA:sta on proteiineja koodaavaa DNA:ta (”geenejä”) ja merkittävästi suurempi osa, noin 7 %, DNA:sta on erilaisia säätelyjaksoja ja proteiinien rakentumiseen vaikuttavia RNA-geenejä. Dan Graurin ym. arvion (2013) mukaan noin neljäsosa genomista on vielä toiminnallisesti tuntematonta aluetta.

Puhdistavan valinnan osuuden lisäksi roina-DNA:n puolesta puhuu eliöiden välinen vertailu (Doolittle 2013). Yleisesti ottaen genomien koko ei korreloi eliön ”monimutkaisuuden kanssa”. Sipulin genomi on kolme kertaa isompi kuin ihmisen, ja ameeban genomi on 200 kertaa isompi kuin ihmisen. Meillä ei kuitenkaan ole mitään syytä odottaa, että sipuli tai ameeba olisivat toiminnallisesti monimutkaisempia kuin ihmiset. Vaihteleva roina-DNA:n määrä on järkevin selitys.

Roina-DNA:n suuri määrä johtuu evoluutiosta (Palazzo ja Gregory, 2014). Koska genomissa tapahtuu jatkuvasti uuden materiaalin syntymistä, esimerkiksi geenien kahdentumisen myötä, genomiin syntyy jatkuvasti satunnaisajautumisen takia uutta roinaa. Luonnonvalinta ei pysty karsimaan turhaa painolastia genomista, koska roina-DNA:n kustannus on suhteellisen pieni. Olisi luultavasti paljon kalliimpaa rakentaa mekanismi, joka pitäisi DNA:n puhtaana roinasta, kuin kantaa roinalastia. Roina ei ole aidosti haitallista, joten siitä ei kannata aktiivisesti hankkiutua eroon.

Roina-DNA-debatti palautuu siis osittain adaptationismi-keskusteluun (Doolittle 2013). Vastakkain ovat käsitys siitä, että genomi on valikoitunut täysin toiminnalliseksi ja roina on

karsiutunut pois, ja toisaalta käsitys, että roina on historian painolastia, jota luonnonvalinta ei ole pystynyt karsimaan. Vasta genomien kaikkien osien toiminnan selvittäminen vastaa tähän kysymykseen, mutta nykytiedolla todennäköisemmältä näyttää, että vain pieni osa ihmisen genomista on toiminnallista.

Kirjallisuus

- Doolittle, W. Ford. 2013. Is junk DNA bunk? A critique of ENCODE. *Proceedings of National Academy of Sciences of the United States of America*. 110:5294–5300.
- The Encode Project Consortium. 2012. An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature* 489:57–74.
- Graur, D., Zheng, Y., Price, N., Azevedo, R.B., Zufall, R.A. ja Elhaik, E. 2013. On the immortality of television sets: “function” in the human genome according to the evolution-free gospel of ENCODE. *Genome Biology and Evolution* 5:578–590.
- Lindblad-Toh, K. ym. A high-resolution map of human evolutionary constraint using 29 mammals. *Nature* 478:476–482.
- Maher, Brendan. 2012. Fighting about ENCODE and junk. *Nature News* -blogi: <http://blogs.nature.com/news/2012/09/fighting-about-encode-and-junk.html> Haettu 31.3.2015.
- Palazzo, A. ja Gregory, T.R. 2014. The case for junk DNA. *Plos Genetics* 10:e1004351.
- Ward, L.D. ja Kellis, M. 2012. Evidence of abundant purifying selection in humans for recently acquired regulatory functions. *Science* 337:1675–1678.

Kirjoittaja on Helsingin yliopiston ekologian ja evoluutiobiologian tohtorikoulutettava.

DARWININ HENKI LEIJUI TARTON LUONNONTUTKIJOIDEN YLLÄ

”Darwini vaim hõljub looduseuurijate seltsi kohal”. Näin otsikoi *Eesti loodus* eli ”Viron luonto” artikkelin huhtikuun numerossaan. Kysymyksessä oli juuri valmistunut suurtyö, **Charles Darwinin Ihmisen polveutumisen** viron-taminen, jonka oli toteuttanut monipuolinen biologi ja ornitologi **Mart Niklus**. Hän on ehtinyt tehdä muutakin kuin kääntää Darwinia; suuren osan 1970- ja 1980-luvusta hän istui mielipidevankina. Vasta Viron vapautuminen 1980-luvun lopussa oli avannut hänelle vankilan portit, ja myöhemmin hän oli noussut jopa riigikogun eli parlamentin jäseneksi.

Eesti Looduseuurijate Seltsin eli Luonnontutkijain Seuran uudessa julkaisusarjassa ”Luonnontieteen klassikoita” ilmestyi Darwinin omaelämäkerta vuonna 2006, *Lajien synty* vuonna 2012 ja nyt viimeisimpänä *Ihmisen polveutuminen*. Kaikissa kirjoissa Niklusin tukena oli ollut seuran asettama julkaisutoimikunta.

Suursaavutuksen juhlistamiseksi seura järjesti huhtikuussa tilaisuuden, jossa Niklusin työtä esiteltiin ja pirteä, 81-vuotias kunniavanhus piti itsekin tyylikkään puheen. Paikalla oli satakunta henkeä, joukossa mm. yliopiston rehtori ja diplomaattikuntaa. Olin kutsuttuna lähinnä siksi, että oma suomennokseni *Ihmisen polveutuminen ja sukupuolivalinta* oli ilmestynyt Terra Cognitan kustantamana jokseenkin samaan aikaan kuin Nikluksen vironnos. Sain myös tilaisuuden pitää englanniksi esitelmän Darwinin ajatusten ja hänen teostensa saapumisesta Suomeen yli 150 vuoden aikana.

Vaikka Darwinin ajatukset eivät enää ole kiistelyjen kohteita, hänen kirjoillaan on klassikkoina ollut kysyntää muuallakin kuin meillä. Alkuaan 1859 ilmestynyt *Lajien synty* on julkaistu kaikkiaan noin 40 kielellä, monella niistä useampaan kertaan (suomeksi ensimmäisen kerran 1913–17), *Ihmisen polveutuminen* (1871) yli 20 kielellä (suomeksi 2015) ja Darwinin pojan Francis Darwinin toimittamana 1887 ilmestynyt omaelämäkerta yli 20 kielellä (suomeksi 1987). (Anto Leikola)