



Mihin perustui Mendelin onnistuminen - ja miksi hänet unohdettiin perinnöllisyyslakien löytäjänä?

Petter Portin



Perinnöllisyystiede eli genetiikka on käytännössä 100 vuotta vanha tiede, sillä vuonna 1900 löysivät hollantilainen Hugo de Vries (1848-1935), saksalainen Carl Correns (1864-1933) ja itävaltalainen Erich von Tschermak (1871-1962) kukin tahollaan, jokseenkin yhtä aikaa ja toisistaan riippumatta Gregor Mendelin (1822-1884) vuonna 1865 keksimät perinnöllisyyden peruslait, joille Correns ehdotti nimitystä Mendelin lait.



Koska periytymisen problematiikka on kiehtonut ihmisiä aina, ja kokeita sen selvittämiseksi tekivät mm. 1700-luvun lopussa saksalainen Joseph Kölreuter (1733-1806) ja 1800-luvun alussa niinkään saksalaiset Karl Gärtner (1772-1850) ja Max Wichura (1817-1866) sekä englantilainen William Herbert (1778-1847), voidaan kysyä yhtäältä miksi vasta Mendel onnistui ongelman ratkaisemisessa ja toisaalta miksi Mendelin tulokset jäivät vaille todellista merkitystä miespolven ajaksi.



Mihin perustui Mendelin onnistuminen?



Tärkein syy siihen, että Mendel onnistui selvittämään perinnöllisyyden peruslait, oli se että Mendel oivalsi pelkistää periytymisen ongelman lajin sisäistä, vaihtoehtoista muuntelua koskevaksi. Kölreuter, Gärtner, Herbert ja Wichura olivat tehneet lajien välisiä risteytyksiä ja täten siis tutkineet liukuvaa muuntelua. Tällöin ominaisuuksien jakautuma jälkeläispolvissa muodostuu syistä, jotka Mendel selitti, niin kirjavaksi ja monimutkaiseksi, ettei mistään yleisistä, yksinkertaisista säännöistä voida päästä perille.



Mendel sen sijaan risteytti keskenään tarhahermeen (*Pisum sativum*) eri muotoja, joiden puhtaudesta hän oli varmistunut. Nämä muodot poikkesivat kukin toisistaan vain yhden laadullisen ominaisuusparin suhteen. Tällaisia ominaisuuspareja Mendel tutki kaikkiaan seitsemän, nimittäin siementen muoto (pyöreä tai kulmikas), siemenvalkuaisen väri (keltainen tai vihreä), siemenkuoren väri (harmaa tai valkoinen), johon liittyi kukan väri (punainen tai valkoinen), kypsiä palkojen muoto (kaareva tai kurttuinen), raakojen palkojen väri (keltainen tai vihreä), kukkien asema (lehtihankaiset tai päätteiset) ja varren pituus (pitkä tai lyhyt). Kokeita tehdessään Mendel työskenteli silloisessa Itävalta-Unkarissa sijainneen Brünnin kaupungin (nykyisin Brno Tsekin tasavallassa) augustinolaisluostarissa, jonka apotiksi hän sittemmin kohosi. Syntyperältään Mendel oli Määrin saksalainen. Tuloksensa Mendel julkisti ensiksi esitelmänä Brünnin luonnonhistoriallisen yhdistyksen helmikuun 8:n ja maaliskuun 8:n päivän kokouksissa 1865. Kehotuksesta hän julkaisi esitelmänsä saman yhdistyksen julkaisusarjassa 1866.



Toinen syy Mendelin onnistumiseen oli se, että hän käsitteli aineistonsa matemaattisesti ja päätyi täsmällisiin ominaisuuksien jakautumissuhteisiin toisessa jälkeläispolvessa. Tämä oli tuohon aikaan täysin uutta biologiassa; aikaisemmin biologia oli evoluutio- ja soluteorioita lukuunottamatta ollut kuvailevaa eikä analyyttistä. Tilastomatemattisia menetelmiä ei tuolloin vielä ollut, joten Mendel ei voinut testata tilastollisesti pitivätkö hänen oletuksensa perintötekijöiden, joita hän kutsui elementeiksi, jakautumisesta ja uudelleen kombinaatiosta, paikkansa. Sen sijaan hän teki oletamustensa testaamiseksi erityisiä testiristeytyksiä. Näissä, samoin kuin tavallisissa risteytyksissä hän havaitsi jälkeläistön jakautumisessa niin lähellä teoreettisia odotusarvoja olevat lukusuhteet, ettei mitään epäilyksen sijaa jäänyt.




Miksi Mendel unohdettiin?




Miksi sitten Mendelin tulokset ja ajatukset jäivät ilman todellista vaikutusta sukupolven ajaksi? Syytä on varmasti monia. Yksi syy on se, että Mendel julkaisi pienessä paikallisen yhdistyksen julkaisusarjassa, joka tosin levisi hyvin - myös Helsinkiin. Niinpä tämä ei voi olla kovin painava syy, sillä ilmestyytä tutkimus missä hyvänsä, se huomataan jos sen merkitys ymmärretään.







Tosiasias Mendeliä siteerattiinkin vuosien 1866-1900 välisenä aikana kaikkiaan yli 10 kertaa. Mutta jos Mendel olisi taistellut teoriansa puolesta, hän olisi pyrkinyt julkaisemaan Saksassa, Ranskassa tai Englannissa. Mendel lähetti julkaisunsa sekä Charles Darwinille (1809-1882) että tuon ajan merkittävimmälle kasvitieteilijälle, sveitsiläiselle Karl von Nägelligelle (1817-1891). Darwinkaan, joka tunnetusti oli ahkera lukija ja siis varmaankin luki Mendelin julkaisun, ei ymmärtänyt sen käänteentekevyyttä. Nägeli puolestaan kehotti Mendeliä tekemään risteytyskokeita keltanoilla (*Hierarcium*), koska tämä kompleksinen kasvisuku kiinnosti kaikkia sen ajan botanisteja. Tähän Mendel ryhtyikin, mutta varmaankin hänen pettymyksekseen tulokset eivät vastanneet *Pisumilla* saatuja. Syy tähän paljastui vasta paljon myöhemmin kun keltanoiden todettiin lisääntyvän apomiktisesti ilman hedelmöitystä.




Toinen syy Mendelin töiden syrjäyttämiseen oli se, että Mendelin elementit jäivät täysin abstraktisiksi. Mendelin käyttämän kirjainsymboleihin perustuvan esitystavan ja tilastomatematiikan otteen on täytyntä olla 1800-luvun biologeille täysin outoa; moni varmaan piti niitä biologiaan kokonaan soveltumattomina. Kuitenkin juuri Mendelin tavoin on meneteltävä luotaessa periytymisteoriaa. Vuonna 1900 tunnettiin jo kromosomit, joista saatiin konkreettinen aineellinen perusta perintötekijöille ja perinnöllisyystiede alkoi kehittyä ripeästi.




Kolmas syy tieteelliseen viiveeseen oli se, että koko biologisen maailman mielenkiinto oli tuolloin keskittynyt darwinismiin. Brünnin luonnonhistoriallisen yhdistyksen sihteeri Gustav von Niessi vastustikin kirjoituksissaan kahdesti, nimittäin 1902 ja 1905 ilmaisu "uudelleen löytäminen". Hän kirjoitti: "Mendelin suorittamien pitkäaikaisten kokeiden tärkeät tulokset ... eivät siihen aikaan olleet mitenkään tuntemattomia tai kätkössä. ... Hänen työnsä tunnettiin hyvin, mutta siihen aikaan vallinneiden muiden näkemysten vuoksi se pantiin sivuun. ... Mendel ei odottanut mitään parempaa, mutta kuulin hänen lausuvan puutarhassaan *Hierarcium*- ja *Circium*- viljelmien keskellä profeetalliset sanat 'aikani on tuleva'." Niessin lausunnon vahvistaa Määrin puutarhanviljely-yhdistyksen julkaisun muistokirjoitus 1884: "Hänen kokeensa kasvihybrideillä ovat tosiasiasa aloittaneet uuden aikakauden, eikä se, mitä hän on tehnyt, koskaan tule unohtumaan."




Neljäs syy siihen, että Mendelin työt pantiin syrjään oli se, että monet biologit katsoivat, ettei periytymisen mekanismia voitaisi ratkaista tuntematta perinnöllisen aineksen vaikutustapaa - ja tästä Mendel ei mitään kirjoittanut.




Viides ja painavin syy 35-vuotiseen tieteelliseen viiveeseen oli Mendelin ajatusten perinpohjainen mullistavuus. Mendelin tulokset puhuivat kappalemaisen geeniteorian puolesta vakiintunutta aristotelista sekoittumisteoriaa vastaan. Aristoteles (384-322 eKr.) oli ajatellut, että perintötekijät ovat nestemäisiä ja siis sekoittuvat jälkeläisissä. Itse asiassa Aristoteles ajatteli, että perinnöllinen aine olisi verta. Tähän hän päätyi sen tosiasian pohjalta, että raskauden alkaessa kuukautisvuodot lakkaavat. Niinpä voitiin ajatella, että veri alkaa muodostua sikiöksi. Siemennesteen Aristoteles taas ajatteli olevan kiehunutta verta, joka antaisi muodon sikiölle. Kannattaa huomata, että Aristotelesta seuraten puhutaan arkikielessä yhä edelleen verestä kun tarkoitetaan perintötekijöitä. Tämä käy ilmi esimerkiksi sellaisista ilmauksista kuin 'aateliveri', 'hurriveri', 'mustalaisveri' tai 'se on minulla verissä'.




Epäsuora periytyminen kappalemaisten perintötekijöiden välityksellä




Mendelin mukaan siis perintötekijät ovat kappalemaisia eli korpuskulaarisia eivätkä isän- ja äidinpuoleiset perintötekijät sekoitu jälkeläisessä, vaan lohkeavat jälleen puhtaina erilleen jälkeläisen sukusolujen muodostuessa. Tämä on Mendelin ensimmäinen sääntö eli lohkeamissääntö. Mendelistinen paradigma, korpuskulaarinen geeniteoria, on edelleen ainoa perinnöllisyystieteen paradigma. Korpuskulaarinen geeniteoria juontaa juurensa Demokritoksen (n. 460-370 eKr.) yleisestä atomiopista.




Vielä tärkeämpää ja mullistavampaa oli, että Mendelin teorian mukaan periytyvää ovat perintötekijät eivätkä ominaisuudet. Vaikka Mendel puhui ominaisuuksista ("Charakter" tai "Merkmal") kautta lähes koko julkaisunsa, on selvää, että hän ajatteli faktoreita tai determinantteja, jotka ovat vastuussa ominaisuuksien ilmenemisestä. Tämä käy ilmi ennen muuta



siitä, että Mendel käytti abstrakteja kirjainsymboleja fakteista, jotka edustavat ominaisuuksia. Teoria epäsuorasta periytymisestä partikkelimaisten eli korpuskulaaristen perintötekijöiden välityksellä, joista nyt käytämme termiä geeni, on lohkeamissäännön ja vapaan kombinaation säännön (Mendelin ensimmäinen ja toinen periytymislaki) ohella Mendelin työn tärkein anti, mutta juuri vallankumouksellisuutensa vuoksi koko työn arvo jäi sen ajan biologeille käsittämättömäksi.



Nyttemmin kun geenien kemiallinen luonne, DNA, on selvinnyt, ja geenejä eristetään ja analysoidaan yksityiskohtaisesti, voimme vain olla kiitollisia tämän kaiken perustan luojalle, Gregor Mendelille, nerolle joka pienessä luostarin puutarhassa tekemiensä kokeiden pohjalta loi nykyaikaisen perinnöllisyystieteen kivijalan.



Kirjoittaja on Turun yliopiston perinnöllisyystieteen professori.

