

Konvergenttisen evoluution mekanismit

Siri Hiljanen

LuK-tutkielma

Biologian tutkinto-ohjelma

Oulun yliopisto

Helmikuu 2022

Sisällys

Tiivistelmä	2
Johdanto	3
Konvergenttinen evoluutio.....	4
Palleelinen evoluutio	5
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	5
C4 fotosynteesi.....	6
Kollateraallinen evoluutio yhteisen esi-isän kautta.....	8
<i>Astyanax mexicanus</i>	8
Piikkikalat	10
Kollateraallinen evoluutio hybridisaation kautta.....	12
<i>Heliconius</i> spp.....	12
<i>Mus musculus</i>	14
Yhteenveto	16
Lähdeluettelo.....	18

Tiivistelmä

Konvergenttisessa evoluutiossa on kyse siitä, että kaukaisille sukulaislajeille kehittyy samantapaisia piirteitä. Tällainen piirre on esimerkiksi hämähäkeille ja selkärangkaisille kehittynyt tarkentava silmä. Tämä voi johtua eliöiden tarve sopeutua samanlaisiin olosuhteisiin, mutta on löydetty myös ei-adaptiivisia syitä. Taustalla on yleensä samankaltaisia geneettisiä muutoksia, jotka saavat aikaan yhtenevät fenotyypit.

Konvergenttisen evoluution geneettinen tausta voidaan jakaa kahteen prosessiin: paralleeliseen ja kollateraalseen geneettiseen evoluutioon, riippuen siitä kuinka nämä geneettiset muutokset ovat syntyneet. Näitä muutoksia voidaan löytää genomia sekvensoimalla. Tämän jälkeen voidaan muodostaa fylogeneettinen puu sukulaislajeista ja tutkimuksen kohteena olevasta geenistä ja katsoa viittaavatko tulokset paralleeliseen vai kollateraalseen evoluutioon.

Paralleelisen evoluution yhtenä esimerkkinä on *Pseudomonas aeruginosa* -bakteeri. Sitä kasvatettiin kystisen fibroosin kaltaisissa olosuhteissa. Osa viljelmistä sisälsi antibioottia ja/tai musiinia. Bakteeri sopeutui näihin ympäristöihin useiden geenien mutaatioiden avulla. Paralleelisia mutaatioita tapahtui antibioottiresistenssiin liittyvissä geneeissä sekä syklisen-di-GMP-signaaloinnin geneeissä. Nämä geneettiset muutokset olivat bakteerille hyödyllisiä ja paransivat sen sopeutumista uusiin ympäristöihin.

Kollateraalista evoluutiota voi tapahtua yhteisen esi-isän kautta. Tätä on havaittu luolakaloilla. Niiden vähentynyt pigmentti oli peräisin *Mclr*-geenissä tapahtuneista muutoksista. Tunnistettiin kaksi alleelia, jotka tekivät geenistä toimimattoman. Näistä toista havaittiin vain kahdessa tutkitussa luolassa, jotka sijaitsevat kaukana toisistaan. Tämä alleeli voikin olla peräisin varhaisesta pintakalapopulaatiosta, joka kolonisoi nämä luolat. Luolissa alleeli on ollut valinnan kohteena ja auttanut kaloja sopeutumaan luolaolosuhteisiin.

Näiden esimerkkien myötä voidaankin todeta, että konvergenttinen evoluutio on jossain määrin ennustettavaa. Tätä tukee se, että geneettiset muutokset tapahtuvat yleensä tietyissä geneeissä, samaa reittiä pitkin ja luonnonvalinta vaikuttaa suosivan tiettyjä muutoksia. Nämä geneettiset muutokset auttavat yksilöä sopeutumaan ympäristöönsä ja samalla saavat aikaan samannäköiset fenotyypit.

Johdanto

Konvergenttinen evoluutio kuvaa tapahtumaa, jossa kaukaisesti sukua oleville lajeille kehittyvät samantapaisia piirteitä. Tästä hyviä esimerkkejä ovat linnuilta, hyönteisiltä ja lepakoilta löytyvät siivet, hämähäkeille ja selkärangkaisille kehittynyt tarkentava silmä (Stern, 2013) sekä lääkeresistenssit patogeenit (Sackton & Clark, 2019). Konvergenttisen evoluution taustalla on ajateltu vaikuttavan eliöiden tarve sopeutua ympäristöönsä, jolloin samankaltaiset ekologiset olosuhteet voivat saada aikaan samanlaisten evolutiivisten piirteiden kehityksen (Stern, 2013). On kuitenkin huomattu, että konvergenssin taustalla voi olla muutakin kuin adaptiivinen syy. Tällaisia on esimerkiksi evoluutorajoitteet ja demografinen historia (Lamichhaney ym., 2019).

Konvergenttinen evoluutio voi geneettisesti tapahtua kolmen erilaisen prosessin seurauksena. Yksi näistä tavoista on paralleelinen geneettinen evoluutio. Tässä tapauksessa itsenäisissä linjoissa eli kahden eri lajin tai populaation sisällä ilmenee sama mutaatio. Toisin sanoen mutaatio syntyy itsenäisesti kummassakin linjassa. Tämä mutaatio leviää linjoissa ja lopulta fiksoituu, jolloin siitä tulee vallitseva muoto. Toinen geneettinen prosessi konvergenttisen evoluution taustalla liittyy polymorfiaan. Tässä tapauksessa lajien yhteisellä esi-isällä esiintyy samassa lokuksessa useita eri alleleja, joista yksi myöhemmin fiksoituu useissa eri jälkeläislinjoissa. Eli esi-isän polymorfisessa lokuksessa sama alleeli fiksoituu useassa jälkeläislinjassa. Kolmas tapa on populaatiossa esiintyvän alleelin siirtyminen hybridisaation avulla populaatioon, jossa sitä ei esiinny valmiiksi. Hybridisaatio tarkoittaa geneettisesti erilaisten yksilöiden, eli eri lajien, risteytymistä. Tästä koko prosessista käytetään nimitystä introgressio (Stern, 2013), kun hybridin ja emolajin välillä tapahtuu takaisinristeytymistä (Song ym., 2011). Stern (2013) käyttää kahdesta jälkimmäisestä prosessista yhteisnimitystä kollateraalin geneettinen evoluutio. Näiden lisäksi konvergenttisen evoluution taustalla voi olla myös mutaatiovinouma (mutational bias) tai ominaisuuden on mahdollista kehittyä vain muutamaa geneettistä reittiä pitkin. Geneettisen taustan tutkimisella selvitetäänkin mikä tai mitkä näistä mekanismeista ovat konvergenttisen evoluution taustalla (Sackton & Clark, 2019).

Tässä tutkielmassa käyn läpi edellä mainitut kolme erilaista geneettistä prosessia konvergenttisen evoluution taustalla esimerkkien avulla. Tarkoituksena on saada kokonaiskuva konvergenttisen evoluution geneettisistä mekanismeista. Perehdyn siihen, millaiset muutokset ovat johtaneet geneettiseen konvergenssiin kaukaistenkin sukulaislajien välillä ja millä tavalla ne on löydetty genomista.

Konvergenttinen evoluutio

Konvergenttinen geneettinen evoluutio voidaan siis jakaa kahteen alaluokkaan: paralleeliseen ja kollateraaliseseen geneettiseen evoluutioon. Näiden aikaansaama fenotyypin konvergenssi on seurausta samankaltaisista molekulaarisista muutoksista (Stern, 2013). Toisaalta fenotyypin konvergenssi voi olla seurausta aivan eri polkua pitkin etenevistä geneettisistä muutoksista, jotka kuitenkin saavat aikaan samankaltaisen ulkoasun. Tästä esimerkkinä on käärmemäinen ulkomuoto eri suomumatelijoilla. Kaikissa kladeissa käärmemäinen ulkomuoto on kehittynyt eri evolutiivisia reittejä pitkin muodostaen kuitenkin melko samanlaisen ulkoasun kaikille (Bergmann & Morinaga, 2019).

Paralleelisessa geneettisessä evoluutiossa keskiössä ovat uudet mutaatiot. Sen avulla voidaan osoittaa, että luonnonvalinta suosii tiettyjä mutaatioita, jotka voivat aiheuttaa samanlaisia muutoksia fenotyyppiin. Se voi myös viitata siihen, että tietyt variantit esiintyvät useammin kuin pitäisi eli taustalla olisi mutaatiovinouma. Myös kollateraalin evoluutio voi osoittaa tiettyjen mutaatioiden suosimista, mutta se ei kuitenkaan todista tiettyjen mutaatioiden olevan parempia kelpoisuuden kannalta (Stern, 2013). Kollateraalisessa evoluutiossa ei tarvitse odottaa uutta mutaatiota niin kuin paralleelisessa, vaan jo olemassa olevia mutaatioita voidaan valita (Barrett & Schluter, 2008; Stern, 2013). Kun mutaatio on jo olemassa valmiiksi, sen vaikutusta kelpoisuuteen on vaikeampaa mitata, kuin uuden mutaation.

Kumpikin geneettinen prosessi, paralleelinen sekä kollateraalin, jättävät erilaiset jäljet fylogeniaan. Nukleotidipaikan tasolla kummankin prosessin jäljet voivat olla samanlaisia, mutta tutkimalla ympäröivää DNA-sekvenssiä voidaan ne erottaa toisistaan. Paralleelisessa evoluutiossa tietystä geenialueesta muodostettu fylogenia on yhdenmukainen genomista muista geeneistä muodostetun fylogenian kanssa (Stern, 2013). Kollateraalin evoluutio hybridisaation kautta on tunnistettavissa siitä, että keskeisen geenin avulla muodostettu fylogenia ei ole yhdenmukainen genomista muiden geenien mukaan tehdyn fylogeneettisen puun kanssa (Song ym., 2011; Stern, 2013). Kollateraalin evoluution läpikäynyt geeni tukee fylogeniaa, joka puoltaa lajien välistä geeninsiirtotapahtumaa (Dasmahapatra ym., 2012; Stern, 2013). Muut geenit, jotka ovat tulleet hybridisaation seurauksena, voivat jatkuvien takaisinristeytyksien seurauksena hävitä. Tämä johtuu siitä, että alkuperäiset geenit syrjäyttävät hybridisaatiosta saadut uudet geenit. Näin ollen ainoastaan keskeinen geeni ja sen läheiset genomialueet jättävät merkkejä, jotka heijastuvat muodostettuun fylogeneettiseen puuhun. Kollateraalisessa evoluutiossa, joka tapahtuu yhteisen esi-isän kautta, keskeinen mutaatio voidaan löytää, jos se on ollut läsnä jo anestraalisissa populaatioissa (Stern,

2013). Tämä voidaan havaita, jos esimerkiksi useilla sukulaislajeilla on olemassa tietty polymorfismi, mutta sama alleeli on fiksoitunut jossakin lajien alaluokassa (Colosimo ym., 2005; Stern, 2013). Tämä tapaus on helpompi havaita, jos ansestraalipopulaatio on edelleen olemassa (Stern, 2013).

Paralleelinen evoluutio

Paralleelista evoluutiota on havaittu niin moni- kuin yksisoluisilla organismeilla. Yksisoluisilla tehdyistä kokeellisen evoluution tutkimuksista (experimental evolution studies) on saatu paljon todisteita, jotka tukevat paralleelista geneettistä evoluutiota (Stern, 2013). Tutkimuksissa yhdestä kloonista kasvatetaan uusia populaatioita joko yhdessä tai useammassa eri ympäristössä (Wong ym., 2012). Kehittyneiden kantojen koko genomit voidaan sekvensoida vain kerran useiden sukupolvien kasvatuksen jälkeen, kun myös alkuperäinen kanta on mukana (Wong ym., 2012). Näin syntyneiden mutaatioiden kohtaloa seurataan. Kun mutaatiolla ei ole vaikutusta kelpoisuuteen, se voi levitä populaatiossa hitaasti. Kun taas mutaatiolla on positiivinen vaikutus kelpoisuuteen, se voi levitä nopeasti populaatiossa (Stern, 2013). Paralleelisen evoluution onkin ajateltu olevan vahvan positiivisen valinnan indikaattori (Wong ym., 2012). Tätä seurataan havainnoimalla saman geenin toistuvien mutaatioiden evoluutiota eli mutaatiota, jotka voivat tapahtuvat eri kohdissa samaa geeniä (Stern, 2013).

Pseudomonas aeruginosa

Esimerkkinä tapauksesta, jota on tutkittu kokeellisella evoluutiolla, toimii *Pseudomonas aeruginosa* -bakteeri. Tätä opportunistista bakteeria kasvatettiin olosuhteissa, jotka vastaavat kystistä fibroosia (CF) sairastavan henkilön keuhkoja. Olosuhde saatiin aikaiseksi synteettisen CF-ysköksen avulla. Lisäksi osa bakteeriviljelmistä sisälsi fluorokinoloniantibiottia eli siprofloksasiinia, ja/tai musiinia ja osa ei kumpaakaan. Musiini lisää viljelyn viskositeettiä ja näin jäljittelee CF-ysköksen olomuotoa. Aineiden läsnäolon avulla pystyttiin seuraamaan bakteerien geneettistä sopeutumista uusiin olosuhteisiin (Wong ym., 2012).

Eri olosuhteissa kehittyneiden populaatioiden edustajien sekä esi-isäkannan koko genomi sekvensoitiin kahdeksan päivän kasvatuksen jälkeen. Tästä huomattiin, että genotyypeistä, jotka

kasvoivat antibioottien tai musiinin läsnä ollessa, löydettiin enemmän mutaatioita kuin ilman valintatekijöitä kasvatetuissa genotyypeissä. Tämä tukee ajatusta sopeutumiseen liittyvien havaittavien mutaatioiden määrän kasvusta, kun vaihtoehtoisten ympäristöjen lukumäärä kasvaa ja valinta pääsee vaikuttamaan mutaatioihin. Samalla huomattiin osan viljelmistä olevan resistenssejä käytetyille antibiootille. Antibiootin kanssa tekemisissä olevista kannoista löydettiin useita mutaatioita fluorokinoloniresistenssigeeneissä: *gyrA*, *gyrB*, ja *nfxB*. Useissa näissä kannoissa oli myös mutaatioita *orfN*-geenissä, joten myös sen ajatellaan parantavan kelpoisuutta antibioottien läsnä ollessa. Mutaatiot olivat yhden nukleotidin polymorfismeja, lukukehyksensiirtomutaatioita (frameshift mutations) sekä lukukehyksen sisällä tapahtuvia insertioita ja deleetioita, jotka eivät siirtäneet lukukehystä. Tästä paralleelisesta evoluutiosta samoissa geeneissä mutta eri kannoissa voidaankin päätellä luonnonvalinnan vaikuttavan näihin geeneihin. Kannoissa tapahtui myös sopeutumista kystisen fibroosin olosuhteisiin, kun ympäristö sisälsi sekä synteettistä kystisen fibroosin ysköstä että musiinia. Näissä kannoissa tapahtui mutaatioita geeneissä, jotka ovat osa syklistä-di-GMP-signaalointia. Mutaatiot *MorA*, *Pal4_56280* sekä *wspF* geeneissä vaikuttivat bakteerikolonioiden biofilmin muodostamiseen (Wong ym., 2012).

Antibioottiresistenssi geenien sekä syklisen-di-GMP-signaaloinnin geenien paralleeliset mutaatiot reaktiona antibiootin sekä musiinin läsnäoloon vahvistivat, että nämä mutaatiot olivat hyödyllisiä bakteerikannoille. Tämä tiettyjen geenien mutatoituminen toistuvasti myös viittaa siihen, että patogeenien evoluutiolla on jokseenkin toistettava genominen perusta. Nämä geenit, joissa tapahtui paralleelista evoluutiota, voivat olla tärkeitä, koska ne vaikuttavat keskeisiin adaptiivisiin piirteisiin, jotka kontrolloivat antibioottiresistenssiä ja infektiota (Wong ym., 2012).

C4 fotosynteesi

Myös monisoluisilla organismeilla on havaittu paralleelista evoluutiota, joka on taksonomisesti laajalle levinnyt (Stern, 2013). Hyvä esimerkki monisoluisella havaitusta paralleelisesta evoluutiosta on monien eri kasvilajien käyttämä C₄ fotosynteesi. Siinä morfologiset ja biokemialliset muutokset ovat saaneet aikaiseksi CO₂ pumpun, joka keskittää hiilidioksidin Rubiscon eli Ribuloosi-1,5-bisfosfaattikarboksylaasi/oksigenaasin ympärille. Näin fotorespiraatio estyy, jolloin hiilidioksidia ei vapaudu eikä energiaa menetetä (Besnard ym., 2009).

C₄ fotosynteesi on esimerkki fysiologisesta konvergenssista (Christin ym., 2007). Se on kehittynyt itsenäisesti ainakin yli 50 kertaa 18 kasviheimossa. Tämä fotosynteesin muoto on kasveille

hyödyllinen avoimessa ja lämpimässä elinympäristössä, koska se parantaa fotosynteesin tehokkuutta näissä oloissa. Tätä fotosynteesin geneettistä taustaa on tutkittu ruohokasveilla (*Poaceae*) sekä saroilla (*Cyperaceae*), ja niiltä löydettiin identtisiä geneettisiä muutoksia (Besnard ym., 2009).

Ruohokasvien tutkimuksessa rakennettiin C₄ fotosynteesin keskeistä entsyymiä, fosfoenolipyruvaattikarboksylaasia (PEPC), koodaavien geenien evoluutiohistoria. Tämä tehtiin fylogeneettisen puun avulla. Siitä nähtiin, että kaikki ruohojen C₄ PEPC:tä koodaavat geenit ryhmittäytyivät yhteen paitsi *Centropodia*-ruoholajin geenit. Lisäksi lähimmät C₄ fotosynteesiin liittymättömät geenit muodostivat parafyleettisen ryhmän. Sama tulos saatiin vertaamalla aminohapposekvenssejä, nukleotidisekvenssejä sekä käyttämällä eri fylogeneettisiä menetelmiä. On kuitenkin epätodennäköistä, että C₄ PEPC:llä olisi yksi yhteinen alkuperä, koska C₄ fotosynteesi on kehittynyt useasti itsenäisesti eri ruoholinjoissa. Tämän ryhmittymisen taustalla ovatkin evolutiiviset voimat, jotka puoltavat C₄ PEPC-entsyymien evoluutiota. Koska PEPC-isoformit ovat luultavimmin olleet voimakkaan valinnan kohteena, ovat aminohapposekvenssit todennäköisesti muuttuneet suuresti. Jos aminohapposekvenssissä esiintyy useita identtisiä aminohappomuutoksia, jotka esiintyvät itsenäisesti eri C₄-linjoissa, kodonipaikat, jotka määräävät siirtymän ei-C₄- ja C₄-tyyppillisten aminohappojen välillä, saavat C₄ PEPC-geenit ryhmittymään yhteen. Tämä saa aikaan harhaanjohtavan fylogeneettisen puun. Kun fylogeneettisen puun teossa käytettiin genomien neutraaleja alueita, lajisuhteet olivat yhteneväisiä lajipuun kanssa. Tämä harhaanjohtava ryhmittyminen johtuu suurimmaksi osaksi siitä, että muutamaan kodoniin on vaikuttanut positiivinen valinta (Christin ym., 2007).

Aiemmin on havaittu, että ei-C₄ PEPC:tä koodaavissa geeneissä esiintyvä konservoitunut alaniiniaminohappo on muuttunut kaikissa C₄ PEPC:tä koodaavissa geeneissä seriiniksi. Tämä viittaa paralleeliseen evoluutioon. Tutkimuksessa käytettiin 111 ruoholajia, joille tehtiin positiivisen valinnan testi. Näin löydettiin alueet, joissa tapahtui adaptiivisia muutoksia C₄-evoluutiossa. 442 kodonista ainakin 21 kodonia tunnistettiin kehittyneen positiivisen valinnan vaikutuksesta eri linjoissa, jotka johtavat C₄ PEPC-geeneihin. Samat paikat siis kehittyivät itsenäisesti positiivisen valinnan seurauksena ruohojen kahdeksassa eri C₄ linjoissa. Monet näistä paikoista mutatoituivat toistuvasti identtisiksi tai samankaltaisiksi aminohapoiksi. Useammassa kohdassa aminohapot muuttuivat toistuvasti C₃-kasveilla olevasta aminohappotähteestä C₄-spesifiseksi aminohapoksi. Tämä C₄-spesifinen PEPC-evoluutio, jossa tapahtuu monia rinnakkaisia muutoksia erillisissä C₄-linjoissa, viittaa joidenkin evoluutioprosessien olevan toistettavia. Kaikki nämä aminohappomuutokset ei-C₄ ja C₄ PEPC-entsyymeissä olivat peräisin yhden nukleotidin

muutoksista. Koska tietty ei-C₄ PEPC-geeni voi muuttua C₄-kasville hyödylliseksi aminohapoksi yhden nukleotidin muutoksella, se on luultavasti suosinut C₄-fotosynteesireitin toistuvaa evoluutiota mahdollistamalla nopeamman C₄-spesifisen PEPC entsyymin kehityksen (Christin ym., 2007).

Näissä valinnan vaikutuksen alaisina olevien alueiden paralleelisuusasteissa oli eroja. Esimerkiksi aminohappo kohdassa 579 muuttui alaniinista glutamiinihapoksi seitsemässä eri ruohojen C₄ PEPC-linjassa. Tällaisia muutoksia, joissa ei-C₄-ruoholle tyypillinen aminohappo mutatoitui useammassa C₄-PEPC-linjassa samoiksi identtisiksi aminohapoiksi, löydettiin monista eri kodonipaikoista. Aminohappo oli siis muuttunut samaksi melkein kaikilla C₄-ruohokasveilla tietyssä paikassa. Toisaalta joissain paikoissa aminohappotähteen muuttuminen alkuperäisestä ei ollut yhtenäistä eri C₄-ruoholinjojen välillä. Esimerkiksi paikan 625 valiini-aminohappo oli muuttunut C₄-ruohokasveilla muun muassa alaniiniksi, seriiniksi tai glysiiniksi. Tämä viittaa siihen, että tärkeämpää on ei-C₄-kasveille tyypillisen aminohapon poissaolo kuin C₄-spesifisen aminohapon läsnäolo. Tässä tapauksessa toteuttaakseen saman funktion tietty lokus kehittyi itsenäisesti samanlaisten muutosten seurauksena (Christin ym., 2007).

Kollateraalin evoluutio yhteisen esi-isän kautta

Kollateraalista evoluutiota, joka tapahtuu yhteisen esi-isän kautta, on havaittu eri kalalajeilla. Tässä tutkielmassa esimerkkinä ovat piikkikalat ja luolakalat (Stern, 2013), mutta myös miljoonakaloilla on havaittu kollateraalista evoluutiota yhteisen esi-isän kautta (Sackton & Clark, 2019).

Astyanax mexicanus

Astyanax mexicanus eli Meksikon luolatetra on sokea kalalaji, jolla on monia luolaolosuhteisiin sopeutuneita piirteitä. Ainakin 29 luolapopulaatiota on havaittu Meksikon koillisosassa. Tällaisia luolaolosuhteisiin sopeutuneita piirteitä ovat esimerkiksi kylkiviivan aistisolujen ja makunystyröiden lisääntyminen sekä silmän pienentyminen ja ihon pigmentin vähentyminen. Tämä pigmentin väheneminen on kehittynyt itsenäisesti useissa luolakalapopulaatioissa. Vartalon pigmenttiin vaikuttaa resessiivinen alleeli BM eli brown mutation, joka saa aikaan ruskean fenotyypin. Se muokkaa silmien väriä sekä melanoforien, ihon pigmenttisolujen, kokoa ja lukumäärää. Tätä fenotyyppiä löydettiin Chica-, Pachón- ja Sabinos-luolien kaloista. Saman

lokuksen aiheuttamaa ruskeaa fenotyyppiä taas löytyi testiristeytyksen avulla Curvan-, Pachónin-, Piedrasin- ja Yerbanizin-luolista. Yerbanizin ja Japonés'n luolapopulaatioissa ruskeaa fenotyyppiä ei esiinny luonnossa, vain sitä aiheuttava mutaatio on olemassa. Nämä kaksi luolaa sijaitsevat noin viiden kilometrin päässä toisistaan ja edustavatkin todennäköisesti samaa luolajärjestelmää, mutta populaatiot ovat erilliset (Gross ym., 2009).

Käyttämällä kvantitatiivisen genetiikan menetelmiä yhdessä sekvensoinnin ja funktionaalisten analyysien kanssa tutkijat löysivät geenin *Mclr*, melanokortiini tyypin 1 reseptorin, joka on todennäköisesti ruskeaa fenotyyppiä kontrolloiva lokus. *Mrlc* on GPCR superperheeseen kuuluva geeni, jonka tehtävä on muun muassa aktivoida adenylyylisyklaasia vasteena ligandin sitoutumiselle. Tämä johtaa solunsisäiseen cAMP-tasojen nousuun. Se myös aktivoi efektoreja pigmentaatioreitillä (pigmentation pathway), kuten *mitf*-geenin, jota cAMP-signaali säätelee transkriptionaalisesti melanosyyteissa. Geenin avoimen lukukehyksen (ORF) analyysit Pachó-populaatioissa paljastivat kahden emäsparin deleetion *Mclr*:n N-terminaalissa domeenissa eli $\Delta 23,24$ -alleelissa. Tämän mutaation arvellaan aiheuttavan lukukehyksen siirtymisen ja näin saavan aikaan aikaisemman stop-kodonin, joka aiheuttaa pigmentin vähenemistä ruskean fenotyypin yksilöillä. Pachó-populaatioissa tämä mutaatio esiintyi kaikilla tutkituilla yksilöillä. Tämän ohella $\Delta 23,24$ -mutaatiota tavattiin myös Yerbaniz ja Japonés-luolapopulaatioissa, joissa kussakin populaatioissa sitä oli heterotsygoottisena yhdellä yksilöllä. Lisäksi Yerbaniz ja Japonés-luolapopulaatioista löytyi *Mclr*-geenin pistemutaatio C490T, jota ei löydetty muista luolapopulaatioista. Myös tämä mutaatio aiheuttaa samanlaisen pigmentin vähenemisen kuin $\Delta 23,24$. Tämä mutaatio esiintyi homotsygoottisena suurimmalla osalla populaatioiden yksilöistä. Poikkeuksena oli molemmissa populaatioissa esiintynyt yksi heterotsygoottinen yksilö, joka kantoi kumpaakin mutaatiota $\Delta 23,24$ ja C490T (Gross ym., 2009).

Tutkimuksessa käy ilmi, että kummatkin alleelit, $\Delta 23,24$ ja C490T, ovat harvinaisia muissa paitsi Pachón-, Yerbaniz- ja Japonés-luolissa. Niitä ei löytynyt myöskään mistään pintakalapopulaatiosta. Toisaalta tämä alleelifrekvenssi nykypintakaloilla ei välttämättä heijasta alleelifrekvenssiä silloin, kun pintakalat kolonisoivat luolia. Onkin todennäköistä, että $\Delta 23,24$ alleeli ei syntynyt *de novo*-mutaationa luolissa, vaan se esiintyi esi-isien pintakalapopulaatioissa ja siirtyi kolonisaation kautta nykyisille luolakaloille. Alleelia löydettiin siis linkittyneistä Yerbaniz- ja Japonés-luolista sekä Pachón-luolasta, mutta luolat sijaitsevat noin 35 kilometrin päässä toisistaan eivätkä ne ole geologisesti yhteydessä. Tämä mahdollisesti esi-isillä harvinaisen alleelin säilyminen kahdessa luolapopulaatioissa itsenäisesti viittaa siihen, että BM oli positiivisen valinnan kohteena näissä

luolissa. Tämä tapahtui huolimatta siitä, että *Mc1r*-geenin toimimattomuus ei ole adaptiivisesti merkittävää, sillä se aiheuttaa regressiivistä fenotyyppiä (Gross ym., 2009).

Näissä luolakalapopulaatioissa on tapahtunut sekä paralleelista että kollateraalista evoluutiota yhteisen esi-isän kautta. Paralleelista evoluutiota ovat eri *Mc1r*-geenin mutaatioiden, $\Delta 23,24$ ja C490T, löytyminen eri luolakalapopulaatioilla. Nämä *Mc1r*-geenin toimimattomuuden ruskean fenotyypin yksilöillä aiheuttaneet mutaatiot ovat syntyneet itsenäisesti eri linjoissa. $\Delta 23,24$ alleelin löytyminen sekä Pachón- että Yerbaniz/Japonés-luolista taas viittaa siihen, että jo olemassa oleva mutaatio oli itsenäisesti valinnan kohteena näissä luolissa. Toisin sanoen niiden yhteisellä esi-isällä on ollut tämä mutaatio ja se esiintyy myöhemmin itsenäisissä jälkeläislinjoissa, mikä indikoi kollateraalista evoluutiota yhteisen esi-isän kautta. Jos näin on, voi *Mc1r*:llä olla mahdollinen pleiotrooppinen vaikutus (Gross ym., 2009), eli sillä on useita vaikutuksia fenotyyppiin (Stern, 2013), jota ei ole aiemmin huomattu. Pleiotrooppinen vaikutus voisi olla niin pieni, ettei sitä ole aiemmin huomattu, mutta tarpeeksi suuri mahdollistamaan valinnan luolaympäristöön. Tämän seurauksena Yerbaniz/Japonés luolan yksilöistä löytyi kumpaakin alleelia, sekä $\Delta 23,24$ että C490T, joilla on samankaltainen vaikutus fenotyyppiin. Kumpikaan mutaatioista ei ole fiksoitunut valinnan vaikutuksesta, sillä ne löytyvät heterotsygoottisina populaatioista (Gross ym., 2009).

Piikkikalat

Piikkikaloilla on havaittu kollateraalista evoluutiota, joka on tapahtunut yhteisen esi-isän kautta. Useilla lahkoon lajeilla on havaittu laajalle levinnyttä fenotyyppistä konvergenssia, joten niiden avulla voidaan tutkia ilmiön molekyyllisiä mekanismeja. Tutkimuksessa käytettiin kolmipiikkejä (*Gasterosteus aculeatus*) esimerkkinä. Niillä konvergenssia on havaittu monissa makean veden järvissä ja puroissa, jotka merikolmipiikit (marine sticklebacks) ovat kolonisoineet jäätiköiden sulamisen jälkeen 10 000–20 000 vuotta sitten. Nämä makean veden populaatiot ovat iältään nuoria ja ne pystyvät synnyttämään hedelmällisiä hybridejä eri populaatioiden välillä. Tämä tekee niistä hyvän esimerkin evoluutiomuutosta säätelevien geenien kartoittamiseen. Niiden avulla voidaan myös vertailla geneettistä perustaa, kun on kyse samankaltaisista ominaisuuksista, jotka ovat kehittyneet eri paikoissa. Meripiikkikaloilla fenotyyppi on muuttunut toistuvasti uusissa makean veden ympäristöissä: muun muassa niiden laaja luukilpi (armor plate) on pienentynyt. Meripiikkikaloilla luukilpi ulottuu päästä pyrstöön, eli niillä on noin 32–36 luukilpeä (täydellinen

muoto). Makean veden piikkikaloilla voi olla aukko luukilven keskellä (osittainen muoto) tai 0–9 luukilpeä etupäässä (matala muoto) (Colosimo ym., 2005).

Genomin kartoituksella, sekvensoinnilla ja siirtogeenitutkimuksilla saatiin selville, että *Ectodysplasin (Eda)* geenin signalointireitillä (signaling pathway) on keskeinen rooli piikkikalojen evolutiivisissa muutoksissa ja fenotyyppien ilmenemisessä. *Eda* on erittynyt signaalimolekyyli, joka kuuluu tuumorinekroosi (tumor necrosis) perheeseen. Nisäkkäillä sitä tarvitaan ektodermaalista johdettujen rakenteiden, kuten hampaiden ja hiusten, sekä peitinluiden (dermal bone) oikeanlaiseen kehitykseen. Kaloilla sen tiedetään vaikuttavan suomujen kehitykseen. Kaloilla tukiranka ja suomut sekä luukilvet ovat luultavimmin peräisin yhteiseltä esi-isältä. *Eda*-geenin uskotaankin olevan luukilpien eri morfologioiden molekulaarisen perustan takana (Colosimo ym., 2005).

Paxton-järven (PAXB) matalakilpisten kalojen *Eda*-alue sekvensoitiin ja verrattiin täydellisen kilven omaavaan meripopulaatioon. Näin löydettiin monia ei-koodaavia muutoksia sekä neljä mutaatiota, jotka muuttivat *Eda*-proteiinin aminohappoja. Näitä samoja muutoksia löytyi myös muilta matalakilpisiltä populaatioilta ympäri maailmaa. Ainoa poikkeus oli Nakagawa Creek - populaatio Japanista (NAKA). *Eda*-lokukseen eksoneista ja introneista muodostettiin fylogeneettinen puu. Siitä nähtiin, että kaikki matalakilpiset populaatiot ryhmittäytyivät yhteen paitsi NAKA-populaatio. Tämä viittaisi siihen, että suurin osa matalakilpisistä populaatioista jakavat yhteisen *Eda*-alleelien syntyperän, poissulkien NAKA-populaation. NAKA-populaation matalakilpinen fenotyyppi onkin datan perusteella *Eda*-geenin itsenäisesti syntynyt uusi alleeli. Kuitenkin on epätodennäköistä, että matalakilpisten kalojen ansestraalipopulaatio olisi vaeltanut ympäri maailmaa löytäen muut makean veden populaatiot. Tätä ajatusta tukee se, että meressä elävillä piikkikaloilla on käytännössä aina täydellinen kilpi. Myös mitokondriollisen sekvenssin analysointi viittaa siihen, että matalakilpisillä kaloilla ei olisi yhtä yhteistä alkuperää. Lisäksi tumasekvenssin analysointikaan ei tukenut ajatusta yhdestä yhteisestä alkuperästä (Colosimo ym., 2005).

Eda-lokuksessa esiintyvien matalakilpisyiden aiheuttavien alleelien jakautuminen ympäri maailmaa selittyy luultavimmin sillä, että tätä fenotyyppiä kontrolloivia alleleja esiintyy tietyllä frekvenssillä meripopulaatioissa. Tätä testattiin ottamalla DNA-näytteet Californiassa sijaitsevasta Navarro-joesta sekä Brittiläisen Kolumbian Little Campbell -joesta kohdista, jotka laskevat valtamereseen. DNA:ta tyypitettiin markkereilla, jotka sijaitsivat *Eda*-geenin introneissa 2 ja 6. Suurimmassa osassa populaatioista ne erottavat täydellisen ja matalan muodon alleelit toisistaan. Navarro-populaation matalan muodon alleelien frekvenssiksi saatiin 3,8 % ja Little Campbell - populaation frekvenssiksi saatiin 0,2 %. Tämä vahvistaa, että matalakilpisten kalojen yhteisiä

alleleja esiintyy vähäisissä määrin myös vaeltavissa täydellisen muodon omaavissa merikaloissa. Se viittaa siihen, että matalakilpisen muodon ilmentyminen ympäri maailmaa on tapahtunut pääsääntöisesti toistuvan lokaalin valinnan seurauksena. Valinnan kohteena on ollut alleeliperhe, jonka meripopulaatioiden yksilöt ovat tuoneet toistuvasti makean veden populaatioihin (Colosimo ym., 2005).

Piikkikaloilta löydettiin siis luukilpien evoluutioon liittyvä itsenäisesti syntynyt mutaatio NAKA-populaatiosta sekä merissä eläneillä esi-isillä olleen geenin (*Eda*) alleelien toistuvaa valintaa eri makean veden populaatioilla. Toisin sanoen piikkikaloilla havaittiin sekä paralleelista että kollateraalista evoluutiota yhteisen esi-isän kautta. Näistä vallitseva mekanismi on kollateraallinen evoluutio, koska suurin osa matalakilpisistä populaatioista jakavat tämän saman haplotyyppin. Tätä matalakilpisten populaatioiden olemassaoloa ympäri maailmaa pitää mahdollisesti yllä heterotsygoottien vaikutus kelpoisuuteen tai meripiikkikalojen ja makean veden matalakilpisten yksilöiden välinen hybridisaatio pesimäkauden aikana rannikoilla. Meripiikkikalat vaeltavat vuotuisasti merestä makeaan veteen tarjoten näin mahdollisuuden muinaisten matalakilpisten alleelien toistuvan kulkeutumisen takaisin meripopulaatioihin ja sieltä taas uusiin makeavetisiin ympäristöihin (Colosimo ym., 2005).

Kollateraallinen evoluutio hybridisaation kautta

Kollateraalista evoluutiota hybridisaation kautta on löydetty monista eri taksoneista, kuten kasveilta, nisäkkäiltä ja hyönteisiltä. Tästä onkin päätelty sen olevan luonnossa yllättävän laajalle levinnyt evoluution muoto (Stern, 2013).

Heliconius spp.

Hyönteisistä esimerkkinä toimii *Heliconius* spp. -sukuun kuuluvat perhoset. Tälle perhossuvulle tehtiin koko genomien laajuinen tutkimus. Tätä neotrooppisten perhosten sukua on käytetty esimerkiksi monissa lajiutumisen, mimikryn ja käyttäytymisen tutkimuksissa. Suku on tunnettu siipiensä hienoista kuvioista, joilla on todettu olevan rooli niin parinvalinnassa kuin mimikryssä, lajiutumisessa sekä adaptiivisessa radiaatioissa eli sopeutumislevittäytymisessä. *Melpomene*-kladissa esiintyy jäljittelevää siipikuviointia ja kladiin kuuluvat lajit risteytyvät välillä keskenään. Lajien

tiettyjen lokusten tutkiminen viittaa lajien väliseen introgressioon. Tämä tukee useiden *melpomene*-kladin lajien jäljittelevien kuvioiden paralleelista evoluutiota (Dasmahapatra ym., 2012).

Jo aiemmin *Heliconius*-perhosilta on karakterisoitu siipien jäljitteleviin kuvioihin liittyvä geeni. Tämä *optix*-geeni kontrolloi useiden *Heliconius*-lajien punaisen siipikuvionnin variaatiota. Geeni on homeobox transkriptiofaktori, jossa ei ole introneita. Geenin alleeleilla on eroja cis-regulaatiossa (cis-regulatory), mutta aminohapposekvenssi on pysynyt muuttumattomana kaikilla alleeleilla jopa kaukaisesti sukua olevilla *Heliconius*-lajeilla (Reed ym., 2011).

Introgressiota *melpomene*-kladin sisällä tutkittiin *Heliconius*-perhosten referenssigenomin avulla. Muodostettiin fylogeneettinen puu *H.melpomene* ja sen sukulaislajeista. Sympatristen ja miimisten *Heliconius melpomene amaryllis* ja *H. timareta* ssp. lajien välistä introgressiota selvitettiin käyttämällä populaatiogeneettisiä menetelmiä. Näiden mukaan lajit ovat vaihtaneet keskenään 2–5 % genomistaan ja kaksi kromosomia puolsi vahvasti introgressiota. Nämä kromosomit sisälsivät tunnetut mimikry-lokukset: *B/D*, joka on vastuussa siiven punaisesta kuvioista ja *N/Yb*, joka vaikuttaa siiven keltaiseen kuvioon (Dasmahapatra ym., 2012).

Myös näiden värikuviolokusten introgressiota tutkittiin näillä lajeilla. *B/D*- ja *N/Yb*-alueet uudelleen sekvensoitiin *H. melpomene* ja *H. timareta* -lajeilta sekä kuudelta kaukaisemmalta *Heliconius*-sukuun kuuluvalta silvaniform-lajilta. *B/D*-lokukseen introgressiota tutkittiin vertaamalla sädekuvioitua (rayed) *H.m.aglaope*-lajia ja postman-kuvioitua *H.m.amaryllis* -lajia postman-kuvioituun *H.timareta* ssp.:hen. Tuloksista huomattiin, että postman-muotoiset *H. timareta* ja *H. melpomene* ovat vaihtaneet *B/D*-alueella osia jaetusta sekvenssivariaatiosta. Vaihdettu genomialue osui kohtaan, jonka tiedetään sisältävän geenit *kineesi* ja aiemmin mainittu *optix*, mitkä säätelevät punaisia siipikuvion elementtejä. Toisessa tehdyssä vertailussa käytettiin kummankin *H. melpomene*-lajin sekä sädekuvioitun *Heliconius timareta florenzia*-lajin *B/D*-aluetta. Nämäkin tulokset viittasivat saman mimikrilokuksen vaihtelun jakamiseen sädekuvioitujen *H. melpomene* ja *H. timareta* välillä. Myös keltaisen siipikuvionnin lokus *N/Yb* antoi samanlaisia tuloksia, jotka viittaavat introgressioon. Muiden värikuviointiin liittymättömien alueiden vertailussa ei löytynyt mitään introgressioon viittaavaa. Toisin sanoen nämä introgressioon viittaavat löydökset esiintyvät lähes ainoastaan kahdessa eri värikuviolokuksessa *B/D* ja *N/Yb*. Tulokset viittaavatkin siihen, että värikuvioelementit ovat introgressoituneet viime aikoina *H. timareta*:n ja *H. melpomene*:n säde- ja postman-muotojen välillä (Dasmahapatra ym., 2012).

Lisäksi tutkijat testasivat, esiintyykö tätä värikuviolokusta laajemmin kladin sisällä. Tämä tehtiin käyttämällä fylogeneettista analyysiä värikuvioalueelle. Värikuviolokukseen liittymättömät alueet ja sitä reunustavat alueet muodostivat topologiset puut, mitkä kuvaavat lajien lajisuhteita oikeanlaisesti. *H. timareta* ja *H. melpomene* muodostivat itsenäiset monofyleettiset sisarryhmät, jotka erosivat selvästi kauempaa sukua olevista silvaniform-lajeista. Kuitenkin kun topologiat muodostettiin vaihdetuista genomialueista, fylogeneettiset puut järjestyivät värikuvion mukaisesti ja lajit muuttuivat polyfyleettisiksi. Huomioitavaa on myös, että silvaniform-kladiin kuuluva sädemuotoinen *H. elevatus* ryhmittyi yhteen *H. timareta*:n ja *H. melpomene*:n sädemuotojen kanssa pienissä osissa sekä *B/D*- että *N/Yb*-värikuviolokusta. Tämäkin selittyy parhaiten introgressiolla sekä geenin fiksoitumisella (Dasmahapatra ym., 2012).

Tutkimus osoittaa, että useiden lajien välillä on tapahtunut toistuvaa adaptiivisten alueiden vaihtoa viimeaikaisen leviämisen aikana. Tutkimusaineisto viittaa siihen, että sädemuotoinen *H. elevatus* -laji on seurausta hybridilajiutumisesta (hybrid speciation). Lajin muu genomi liittää sen lähimmäksi sukulaiseksi *Heliconius pardalinus butleri* -lajin mutta värikuvioitunut genomialueet ovat lähempänä sädemuotoisia *H. melpomene* -lajeja. *Heliconius*-lajeille siipien värikuvio on tärkeä osa pariutumiskäyttäytymistä. Mimeettisen kuvion siirtyminen on saattanut mahdollistaa divergenttien sisaruslajien *H. elevatus* ja *H. pardalinus* yhtäaikaisen olemassaolon Amazonissa. Nämä tulokset, jotka ovat peräisin yhdestä maailman monipuolisimmasta biomista, kertovat adaptiivisen introgression olevan yleisempää kuin on aiemmin ymmärretty (Dasmahapatra ym., 2012). Vaikka on tunnistettu geenejä, jotka saavat aikaan erilaiset kuviot perhosten siipiin, tarkkoja molekulaarisia muutoksia, jotka saavat aikaan jäljittelevät siipikuviot, ei ole tunnistettu (Stern, 2013).

Mus musculus

Varfariini on tunnettu verenohennuslääke, mutta sitä käytetään myös jyrksijämyrkkynä. Sen toiminta perustuu siihen, että se estää K-vitamiinin epoksidireduktaasi-entsyymikompleksia toimimasta (vitamin K epoxide reductase enzyme complex) (VKOR). Tämä kompleksi on välttämätön veren hyytymiselle. VKOR:n varfariinille herkkää komponenttia koodaa K-vitamiinin epoksidireduktaasin alakomponentti 1 (*vkorc1*). Tässä alakomponentissa tapahtuvat geneettiset vaihtelut vaikuttavat ihmisten sekä jyrksijöiden fysiologiseen vasteeseen varfariinille. Yhden nukleotidin polymorfismeja (SNP) on havaittu *vkorc1*:ssa yhteensä 10 eri paikassa. Ne muuttavat veren hyytymisen kinetiikkaa ja/tai *in vitro* VKOR-aktiivisuutta, kun ihminen tai jyrksijä altistuu

antikoagulanteille, kuten varfariinille. Varfariinille resistenssejä jyrksijöitä on löydetty ympäri maailmaa, muun muassa Euroopasta, Aasiasta ja Amerikoista. Tämä tuholaislajien ja niiden eri populaatioissa konvergenttisesti kehittynyt *vkorc1*-välitteinen resistenssi havainnollistaa, kuinka luonnossa elävät suuret jyrksijäpopulaatiot vastaavat uusien ja/tai jo olemassa olevien alleelien valintaan (Song ym., 2011).

Kotihiireltä (*Mus musculus* spp.) on löydetty 10 ei-synonyymistä SNP:tä yhdeksästä eri paikasta *vkorc1*:tä. Tutkimuksen mukaan *M. m. domesticus* -lajilla näistä kymmenestä neljä SNP:tä neljässä eri paikassa on peräisin algerianhiireltä (*Mus spretus*) lajien välisen adaptiivisen introgressiivisen hybridisaation kautta. Tämä tarkoittaa, että lajit parittelevat keskenään (hybridisaatio), jota seuraa takaisinristeytyminen sukupolvien ajan (introgressio). Introgressoidut alleelit voivat tulla valinnan kohteeksi, jos ne tuovat lajille hyödyllisiä ominaisuuksia jossain vaiheessa niiden ollessa genomissa. Jyrksijämyrkyllä altistuminen on esimerkki ekologisesta muutoksesta, joka voi tehdä introgressoituneista neutraaleista alleeleista adaptiivisia (Song ym., 2011).

Song ym. (2011) tutkimuksessa keskityttiin tarkastelemaan *vkorc1*:n introgressiota lajien *M. spretus* ja *M. m. domesticus* välillä läntisessä Euroopassa. Lajit erosivat toisistaan noin 1,5–3 miljoonaa vuotta sitten ja niiden välillä on lisääntymisestä. Tämä näkyy siinä, että lajien koirasjälkeläiset ovat steriilejä, mutta myös naarasjälkeläiset voivat olla steriilejä risteytyksen suunnasta riippuen. Afrikassa ja Euroopassa lajit ovat myös osittain sympatrisia eli elävät samalla alueella ja voivat risteytyä keskenään. Muualla *M. m. domesticus* on allopatrinen eli elää toisella alueella kuin *M. spretus* (Song ym., 2011).

Espanjassa ja Saksassa eläneet *M. m. domesticus* -lajin yksilöt kantoivat *vkorc1*-alleelia, joka oli peräisin algerianhiireltä (*vkorc1^{SPR}*). Kotihiiren normaali *vkorc1*-alleeli (*vkorc1^{dom}*) eroaa *vkorc1^{SPR}*-alleelista ainakin neljällä ei-synonyymisellä SNP:llä. Alueilla, joilla lajit voivat hybridisoitua, suurimmalta osalta kotihiiristä löytyi *vkorc1^{SPR}*-alleelia. Myös Saksassa, jossa kotihiiri on allopatrinen, löytyi 32 % kotihiiristä *vkorc1^{SPR}*-alleeli. Kotihiireltä ja algerianhiireltä sekvensointiin 18 tumageeniä 7. kromosomista, mukaan lukien *vkorc1*, sekä kuusi tumageeniä viidestä muusta kromosomista. Tämän avulla voitiin selvittää, onko kyse hybridisaatiosta lajien välillä vai vain *vkorc1* introgressiosta. Sekvenssejä vertaamalla saatiin aikaan kymmenen genomiprofiilia ja rajattua alue 7. kromosomista, jossa oli osia algerianhiiren sekvenssistä. *Vkorc1*:n ja siihen läheisesti liittyvistä geneistä tehdyt sukupuut olivat parafyleettisiä, mutta muiden geenien analysointi piti kotihiirtä yleensä monofyleettisenä. Lisäksi genomiprofilien erot polymorfismien suhteissa analysoitiin. Oletetulta introgressoidulta alueelta havaittiin poikkeavuuksia polymorfismeissa. Tämä

tukee ajatusta erilaisten algerianhiiren varianttien näkymisestä polymorfismeina kotihiiren genomissa. Näitä poikkeavuuksia ei havaittu puhtaan kotihiiren genomiprofiilissa. Nämä havainnot kertovat siitä, että *vkorcI^{SPR}*-alleeli on tullut osaksi kotihiiren genomia osana 7. kromosomin introgressiota, joka on tapahtunut lajien hybridisaation kautta (Song ym., 2011).

Tutkimus osoittaa, että uusien ja jo olemassa olevien polymorfismien valinnalla sekä adaptiivisella introgressiivisella hybridisaatiolla adaptiivinen ominaisuus voi kehittyä konvergenttisesti. Nämä prosessit yhdistyvät lopulta rekombinanttigenotyypin muodostumisen kautta. Jyrsijämyrkköjen käyttöönotto on muuttanut valintaa, joka on osaltaan ajanut lajien välistä adaptiivista introgressiivista hybridisaatiota paikallisesti. Tämä on parantanut hybridien kelpoisuutta verrattuna parentaalilajeihin, jotka ovat jyrsijämyrkyille vastustuskyvyttömiä (Song ym., 2011).

Yhteenveto

Konvergenttinen evoluutio on siis evoluution muoto, joka saa aikaan samankaltaisia piirteitä kaukaisesti sukua olevien lajien tai populaatioiden välille. Se voi johtua tarpeesta sopeutua ympäristöön tai jostain ei-adaptiivisesta syystä, kuten evoluutorajoitteista. Taustalla on yleensä samankaltaisia geneettisiä muutoksia, jotka saavat aikaan konvergenssia. Kuitenkaan näistä geneettisistä mekanismeista ei ole ennen tiedetty paljoakaan. Nykyään on kuitenkin tehty monia tutkimuksia keskittyen näihin molekulaarisiin muutoksiin. Stern (2013) jakoi nämä geneettiset prosessit kahteen eri luokkaan: paralleeliseen ja kollateraalseen geneettiseen evoluutioon.

Paralleelinen ja kollateraallinen geneettinen evoluutio voivat tarjota todisteita rajoituksista, joita genomilla on variaatioiden tuottamiseen. Lisäksi ne voivat viitata luonnonvalinnan suosivan joidenkin geneettisten variaatioiden fiksoitumista enemmän kuin toisten. Koska paralleelista ja kollateraalista evoluutiota on havaittu viime vuosina runsaasti, voidaan päätellä, että genomien evoluutio ei ole sattumanvaraista. Enemminkin se viittaa siihen, että geneettisen variaation alkuperä ja seuraukset ovat jossain määrin ennustettavia (Stern, 2013). Lämpikäymäni esimerkit tukevat näitä ajatuksia.

Paralleelisen evoluution esimerkissä *Pseudomonas aeruginosa* -bakteeri sopeutui uusiin ympäristöihin useissa geeneissä tapahtuneiden samankaltaisten mutaatioiden avulla. Ruohokasveilla taas tapahtui itsenäisesti paralleelisia aminohappomuutoksia PEPC-geeneissä. Luonnonvalinta on selvästi suosinut näitä kodoneita ja saanut aikaan helposti toistettavan geneettisen reitin C₄-

fotosynteesin kehittymiseen. Luolakaloilla löydettiin kaksi alleelia, joista toisen uskotaan olevan peräisin varhaisesta pintakalapopulaatiosta, joka kolonisoi luolia. Tämä viittasi kollateraaliseseen evoluution yhteisen esi-isän kautta. Tämä alleeli on sen jälkeen ollut valinnan kohteena kahdessa luolassa ja auttanut populaatioita sopeutumaan luolaolosuhteisiin. Myös piikkikaloilla luukilpien pientyminen on peräisin siitä, että meripopulaatioiden yksilöt ovat tuoneet tätä fenotyyppiä pienellä frekvenssillä makean veden yksilöihin, jossa se on ollut valinnan kohteena. Hybridisaation kautta tapahtuvasta kollateraalisesta evoluutiosta esimerkkinä oli *Heliconius* spp. -perhosten siipien värikuviot. Kahdesta värilokuksesta löydettiin viitteitä hybridisaatiosta, jota valinta on tukenut saaden aikaan mimikrya perhoslajien siivissä. Myös hiirillä on tapahtunut hybridisaatiota, jonka seurauksena kelpoisuutta parantava resistenssi jyrksijämyrkylle on levinnyt lajilta toiselle. Tämä on tapahtunut 7. kromosomin introgressiolla, jota luonnonvalinta on ylläpitänyt.

Kaikissa esimerkeissä käy siis ilmi, että konvergenttisen evoluution taustalla on samankaltaisia geneettisiä muutoksia. Ne ilmenevät yleensä tiettyä reittiä pitkin, samoissa osissa genomia ja luonnonvalinta näyttää suosivan juuri näitä mutaatiota. Tämä tekeekin niistä melko ennustettavia. Lopputuloksena onkin samankaltainen fenotyyppi, joka parantaa yksilön sopeutumista ympäristöön.

Lähdeluettelo

- Barrett, R. D. H., & Schluter, D. (2008). Adaptation from standing genetic variation. *Trends in Ecology and Evolution*, 23(1), 38–44. <https://doi.org/10.1016/j.tree.2007.09.008>
- Bergmann, P. J., & Morinaga, G. (2019). The convergent evolution of snake-like forms by divergent evolutionary pathways in squamate reptiles. *Evolution*, 73(3), 481–496. <https://doi.org/10.1111/evo.13651>
- Besnard, G., Muasya, A. M., Russier, F., Roalson, E. H., Salamin, N., & Christin, P. A. (2009). Phylogenomics of C4 photosynthesis in sedges (Cyperaceae): Multiple appearances and genetic convergence. *Molecular Biology and Evolution*, 26(8), 1909–1919. <https://doi.org/10.1093/molbev/msp103>
- Christin, P. A., Salamin, N., Savolainen, V., Duvall, M. R., & Besnard, G. (2007). C4 Photosynthesis Evolved in Grasses via Parallel Adaptive Genetic Changes. *Current Biology*, 17(14), 1241–1247. <https://doi.org/10.1016/j.cub.2007.06.036>
- Colosimo, P. F., Hosemann, K. E., Balabhadra, S., Villarreal, G., Dickson, M., Grimwood, J., Schmutz, J., Myers, R. M., Schluter, D., & Kingsley, D. M. (2005). Widespread Parallel Evolution in Sticklebacks by Repeated Fixation of Ectodysplasin Alleles. *Science*, 307(5717), 1928–1933. <https://doi.org/10.1126/science.1107239>
- Dasmahapatra, K. K., Walters, J. R., Briscoe, A. D., Davey, J. W., Whibley, A., Nadeau, N. J., Zimin, A. v., Salazar, C., Ferguson, L. C., Martin, S. H., Lewis, J. J., Adler, S., Ahn, S. J., Baker, D. A., Baxter, S. W., Chamberlain, N. L., Ritika, C., Counterman, B. A., Dalmay, T., ... Jiggins, C. D. (2012). Butterfly genome reveals promiscuous exchange of mimicry adaptations among species. *Nature*, 487(7405), 94–98. <https://doi.org/10.1038/nature11041>
- Gross, J. B., Borowsky, R., & Tabin, C. J. (2009). A novel role for Mc1r in the parallel evolution of depigmentation in independent populations of the cavefish *Astyanax mexicanus*. *PLoS Genetics*, 5(1). <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000326>
- Lamichhaney, S., Card, D. C., Grayson, P., Tonini, J. F. R., Bravo, G. A., Näpflin, K., Termignoni-Garcia, F., Torres, C., Burbrink, F., Clarke, J. A., Sackton, T. B., & Edwards, S. v. (2019).

Integrating natural history collections and comparative genomics to study the genetic architecture of convergent evolution. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 374(1777). Royal Society Publishing.
<https://doi.org/10.1098/rstb.2018.0248>

Reed, R. D., Papa, R., Martin, A., Hines, H. M., Counterman, B. A., Pardo-Diaz, C., Jiggins, C. D., Chamberlain, N. L., Kronforst, M. R., Chen, R., Halder, G., Nijhout, H. F., & McMillan, W. O. (2011). *optix* Drives the Repeated Convergent Evolution of Butterfly Wing Pattern Mimicry. *Science*, 333(6046), 1137–1141. <https://doi.org/10.1126/science.1208227>

Sackton, T. B., & Clark, N. (2019). Convergent evolution in the genomics era: New insights and directions. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 374(1777). Royal Society Publishing. <https://doi.org/10.1098/rstb.2019.0102>

Song, Y., Endepols, S., Klemann, N., Richter, D., Matuschka, F. R., Shih, C. H., Nachman, M. W., & Kohn, M. H. (2011). Adaptive introgression of anticoagulant rodent poison resistance by hybridization between old world mice. *Current Biology*, 21(15), 1296–1301.
<https://doi.org/10.1016/j.cub.2011.06.043>

Stern, D. L. (2013). The genetic causes of convergent evolution. *Nature Reviews Genetics*, 14(11), 751–764. <https://doi.org/10.1038/nrg3483>

Wong, A., Rodrigue, N., & Kassen, R. (2012). Genomics of Adaptation during Experimental Evolution of the Opportunistic Pathogen *Pseudomonas aeruginosa*. *PLoS Genetics*, 8(9).
<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002928>

