

Supergeenit polymorfismin taustalla

Erika Ojala

LuK-tutkielma
Biologian tutkinto-ohjelma
Oulun yliopisto
Huhtikuu 2021

Sisällysluettelo

Supergeenit polymorfismin taustalla tiivistelmä	2
Johdanto	3
Inversiot supergeenien synnyssä	5
Suokukko (<i>Philomachus pugnax</i>)	6
Valkokurkkusirkku (<i>Zonotrichia albicollis</i>)	8
Tulimuurahainen (<i>Solenopsis invicta</i>)	12
Yhteenveto	14
Lähteet	16

Supergeenit polymorfismin taustalla tiivistelmä

Kandidaatintyössäni tarkastelen aihetta supergeenit polymorfismin taustalla. Polymorfismia esiintyy useilla eri lajeilla ja monilla lajeilla polymorfismiin on liitetty supergeeni. Tarkoituksena on selvittää kolmen esimerkkilajin kohdalla mitä yhtäläisyyksiä ja eroavaisuuksia polymorfismin ilmenemisessä löytyy. Lisäksi tarkastellaan polymorfismin syntyä esimerkkilajien kohdalla, polymorfismia ylläpitäviä voimia ja supergeenien taustaa.

Esimerkkilajeina toimivat suokukko *Philomachus pugnax*, valkokurkkusirkku *Zonotrichia albicollis* ja Etelä-Amerikan tulimuurahainen *Solenopsis invicta*. Suokukolla polymorfismi ilmenee kolmena eri fenotyypinä koiraalla *satellite*, *independent* ja *faeder*. Valkokurkkusirkulla kolmena eri fenotyypinä, jotka löytyvät sekä koirailta, että naarailta *white*, *tan* ja harvinainen *superwhite*. Tulimuurahaisilla polymorfismi ilmenee kuningatarten määränä yhdyskunnassa, joko yhden tai useiden kuningatarten yhdyskuntina.

Jokaisella esimerkkilajilla polymorfismin taustalla on osoitettu vaikuttavan supergeeni. Jokaisen esimerkkilajin supergeenin syntymekanismina toimi yksi tai useampi inversio. Inversiosta seurannut rekombinaation alenema johti esimerkkilajien kehityshistoriassa genotyyppien erilaistumiseen ja supergeenin syntyyn. Polymorfismia ylläpitäviksi voimiksi on osoitettu yleisyydestä riippuva valinta ja inversiosta johtuva rekombinaation puute. Jokaisen esimerkkilajin kohdalla polymorfismi ilmeni myös erilaistuneina haplotyyppinä, joilla jokaisella yhdessä tai useammassa proteiinia koodaavassa geenissä oli tapahtunut erilaistumista historian saatossa.

Kysymyksiä joihin vastausta ei kirjallisuuskatsauksessa saatu ilmeni. Valkokurkkusirkun *superwhite* muodosta ei löytynyt yhtä laajaa aineistoa kuin *white*- ja *tan*-muodoista. Tulimuurahaisten lisäksi eroja kuningatarten määrissä yhdyskuntien välillä on havaittu myös kotoperäisillä lajeilla ja ilmiön levinneisyyden laajuus muurahaislajien keskuudessa kaipaisi kartoitusta. Lisäksi supergeenien osuudesta polymorfismin taustalla löytyy myös verrattain vähän aineistoa ja ilmiöön liittyy vielä paljon tuntemattomia tekijöitä.

Johdanto

Polymorfismi on tila, jossa lajin sisällä esiintyy useampia kuin yksi fenotyyppi ja/tai genotyyppi ja jota valinta ylläpitää. (Thompson & Jiggins, 2014). Fenotyypillä viitataan lajin ulkoiseen olemukseen, esimerkiksi linnuilla höyhenpuku. Polymorfismin seurauksena lajin ulkonäön lisäksi kaikki yksilön käytöksestä hormonitoimintaan voi muuttua. Esimerkiksi valkokurkkusirkun (*Zonotrichia albicollis*) kromosomissa 2 tapahtunut muutos vaikuttaa estrogeenireseptori α :n toimintaan (Donna ym., 2020) ja mahdollistaa kahden eri värimuodon *tan* ja *white* esiintymisen, sekä erilaiset pariutumis- ja pesintämekanismit värimuotojen välillä (Lowther, 1961). Suokukon (*Philomachus pugnax*) kromosomin 11 muutos vaikuttaa estradiolia ja testosteronia inaktivoivan entsyymin koodaamiseen, käyttöön soittimella sekä paritteluun ja mahdollistaa kolmen eri fenotyypin *satellite*, *independent* ja *faeder* esiintymisen (Küpper ym., 2015).

Fenotyypin polymorfismin geneettiset taustat ovat moninaiset ja usein syntyneet geneettisten rakennemuutosten yhteydessä kromosomiin. Emäsmuutokset voivat olla yksittäisten nukleotidien muutoksia (SNP, single nucleotide polymorphism), jossa DNA:n emäksien yksi nukleotidi on muuttunut. Yhden nukleotidin polymorfismi on yleisin polymorfismin muodoista. Fenotyypin polymorfismin taustalla voi vaikuttaa useiden lokusten tiivis geneettinen linkittymä, jonka on useilla lajeilla osoitettu syntyneen huomattavan kromosomaalisen inversion seurauksena. Yleisin havaittu muutos on siis inversio, mutta insertioiden ja deleetioiden osuutta ei voida poissulkea. Rakennemuutosten lisäksi polymorfismi voi olla ympäristön säätelemää (Thompson & Jiggins, 2014).

Polymorfismin synnyn taustalla vaikuttaa usein useita muutoksia kromosomissa, kuten inversio ja useita insertioita tai deleetioita. Rakennemuutokset aikaansaavat muutoksia fenotyyppiin ja käyttöön, sekä hormonitoimintaan (Küpper ym., 2015). Yhteisvaikutuksessa toimivien ominaisuuksien lisääntyessä myös vaadittavien geenien määrä kasvaa. Tällaisia useiden kymmenien ja satojen geenien linkittyntä yhteistyössä vaikuttavaa klusteria kutsutaan supergeeniksi (Thompson & Jiggins, 2014).

Supergeenit voivat synnyttää fenotyypistä polymorfismia tai geneettistä polymorfismia, jonka yhteydessä lajin sisällä esiintyy haplotyyppijotkia jotka eroavat toisistaan. Hyvänä esimerkkinä voidaan pitää nisäkkäiden sukupuolikromosomeja. Alkutilanteessa kromosomi on ollut homotsygootti haplotyyppiltään, mutta kromosomissa tapahtunut inversio on johtanut heterotsygotiaan. Inversion seurauksena rekombinaatio kromosomissa on laskenut huomattavasti, minkä seurauksena on alkanut erilaistua kaksi toisistaan eroavaa kromosomia, X ja Y. Historian saatossa nisäkkäiden kromosomistoa muokanneet rakennetapahtumat ovat lopulta johtaneet Y-kromosomin syntyyn (Kirkpatrick, 2010).

Miksi geeniyhdistelmät eivät rikkoudu? Inversion seurauksena rekombinaatio kromosomissa vähenee, mutta ei lopu täysin. Rekombinaatio on siis inversiosta huolimatta mahdollista, mutta syntyneet sekvenssit eivät ole elinkelpoisia, jonka seurauksena rekombinaation tuotteita on hyvin vaikea havainnoida (Kirkpatrick, 2010). Siksi supergeenien synnyttämä polymorfismi vakiinnuttuaan ei katoa lajin sisältä. Rekombinaation puutteen tähden haplotyyppit eivät sekoitu keskenään vaan kaikki lajilla esiintyvät polymorfiset haplotyyppit säilyvät, ellei selvää haittaa haplotyyppin kelpoisuudelle ilmesty (Thompson & Jiggins, 2014).

Mutta miksi lajin sisällä syntyneet polymorfismit jäävät elämään geenipooliin? Evoluution säännönmukaisuuksien mukaan valinnan pitäisi suosia yhtä ympäristöön sopivinta feno-/genotyyppiä ja muiden kuihtua pois. Kuitenkin pitää kysyä miksi yksi feno-/genotyyppi ei syrjäytä toista? Yhtenä selityksenä voidaan pitää tasapainotilaa, jossa eri feno-/genotyyppien kelpoisuus johtaa yleisyydestä riippuvaan valintaan eikä mikään tyyppi nouse toisten yläpuolelle syrjäyttäen muut (Kim ym., 2019). Esimerkiksi suokukon eri koirastyyppien yleisyydet tukevat toistensa esiintyvyyttä (Küpper ym., 2015), sekä syntyneiden haplotyyppien elinkelpoisuutta. Lisäksi tasapainotilan ylläpitoon osallistuu haplotyyppien heterotsygotia. Mikäli yhden haplotyyppin ominaisuudet ovat muita edullisemmat syrjäyttäisi se homotsygoottina muut haplotyyppit. Kuitenkin syntyneet haplotyyppit voivat olla homotsygootteina letaaleja (Küpper ym., 2015) ja siksi yksi haplotyyppi ei syrjäytä toista kelpoisuudesta huolimatta (Yan ym., 2020).

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on tarkastella inversiota supergeenien syntymekanismina, miten supergeenit toimivat ja supergeenien evoluutiota. Lisäksi tarkastellaan yleisyydestä riippuvaa valintaa polymorfismin ylläpitäjänä. Tarkoituksena on myös havainnollistaa supergeenien ja valinnan osallisuutta polymorfismin synnyssä suokukon (*Philomachus pugnax*) höyhenpukujen ja parittelukäytöksen, valkokurkkusirkun (*Zonotrichia albicollis*) höyhenpuvun, käytöksen ja lisääntymisstrategioiden sekä Etelä-Amerikan *Solenopsis invicta* tulimuurahaisten yhden- ja useiden kuningatarten kolonioiden erojen ja muurahaisten hormonitoiminnan muutosten kautta.

INVERSIOT SUPERGEEENIEN SYNNYSSÄ

Supergeenit koostuvat useista geeneistä jotka toimivat tiukassa yhteistyössä ja geneettisistä linkittymistä (engl. *genetic linkage*) useiden funktionaalisten lokusten välillä (Thompson & Jiggins, 2014). Supergeeni syntyy useimmiten kromosomia muuttaneen rakennetaapahtuman, kuten inversion seurauksena. Inversiossa osia kromosomista kääntyy toisin päin. Inversioiden koot voivat vaihdella huomattavasti. *Drosophila*-suvun kärpäsillä esiintyy suuria, jopa 10,000 kb kokoisia inversioita, vastapainona inversiot voivat olla myös paljon pienempiä muutaman kiloemäksen kokoisia (Krimbas & Powell 1992).

Inversion ja muiden rakennemuutosten (insertiot, deleetiot) myötä kromosomiin on syntynyt useista kymmenistä tai sadoista geeneistä koostuva klusteri, joka ajan saatossa on värvännyt uusia ympäröiviä geenejä ja muodostanut supergeenin (Schwander ym., 2014). Inversion seurauksena myös rekombinaatio kromosomin sisällä laskee, mikä ylläpitää syntynyttä heterotsygotiaa ja kromosomien on mahdollista erilaistua (Kirkpatrick, 2010). Täysin rekombinaatio ei lopu, mutta syntyneet gameetit eivät välttämättä ole elinkelpoisia, jolloin rekombinaatiota invertoituneella alueella on hyvin vaikea havaita rekombinanttien gameettien puutteen takia. Toisinaan inversion seurauksena ylimääräisiä lokuksia jää ei-rekombinoivalle alueelle osaksi supergeeniä (Kirkpatrick, 2010).

Rekombinaation puute näkyy esimerkiksi sukupuolikromosomien kehittämisessä, jotka ovat syntyneet rekombinaation puutteen vaikutuksesta (Ming & Moore, 2007) ja sukupuoliantagonististen geenien vaikutuksesta

(Kirkpatrick, 2010). Kromosomissa tapahtuneet toistuvat inversiot ovat laajentaneet ei-rekombinoivaa aluetta. Tämän seurauksena Y-kromosomin toiselle sukupuolelle edulliset geenit ja niiden toimintaan osallistuvat ja linkittyneet hyödylliset mutaatiot ovat korostuneet ja jääneet elämään kromosomissa. Rekombinaation puutteen seurauksena kromosomit lähtevät erilaistumaan ja rekrytoimaan sukupuolelle hyödyllisiä geenejä, joka entisestään jouduttaa gameettien erilaistumista. Lopulta rekombinaatio ei enää ole mahdollista sukupuolikromosomissa täyden heterogametian vuoksi. Rekombinaation puute ja inversioista syntynyt polymorfismi voi johtaa pitkällä aikavälillä myös lajiutumiseen (Hoffman & Rieseberg, 2008).

Supergeenit voivat syntyä myös useiden inversioiden seurauksena, jotka voivat asettua kromosomissa toisiinsa nähden päällekkäin (engl. overlap) ja siltaavat toisiaan säädellen toimintaansa keskenään, tästä esimerkkinä tulimuurahainen *Solenopsis invicta* ja sen kolme inversiota *In(16)1*, *In(16)2* ja *In(16)3* (Yan ym., 2020).

SUOKUKKO (*PHILOMACHUS PUGNAX*)

Suokukolla esiintyy kolme eri fenotyyppiä (*independent*, *satellite* ja *faeder*). Näistä fenotyypeistä *independent* on hallitseva aggressiivisin tyyppi, jolla on oma alue ja haareminsa, jota se puolustaa aggressiivisesti (Küpper ym., 2015). Suokukon kolmesta fenotyypistä yksikään ei syrjäytä toista erilaisten lisääntymisstrategioiden takia, vaan kaikkien on mahdollista päästä parittelemaan siirtäen geeninsä jälkeläisilleen.

Fenotyypit eroavat toisistaan selkeästi ulkoisten ominaisuuksien perusteella. *Independent* on muita muotoja selvästi tummempi väritykseltään ja omaa suokukkokoiraille ominaisen korean höyhenpuvun. *Satellite* muistuttaa *independent*-fenotyyppiä, mutta on väritykseltään selkeästi vaaleampi. *Faeder* eroaa kahdesta muusta tyypistä selkeästi ja muistuttaa koiraan sijaan naarasta. *Faeder*-muoto on rakentanut tämän pohjalle lisääntymisstrategiansa ja pyrkii lisääntymään pysymällä poissa muiden koiraiden näkyvistä tekeytymällä yhdeksi naarasta (Küpper ym. 2015).

Suokukon polymorfismin taustalla on kromosomissa 11 tapahtunut inversio. Inversio on luonut pohjan 125 geenistä koostuvalle supergeenille (Küpper ym. 2015). Polymorfismin ylläpitäjäksi populaatiossa on ehdotettu yleisyydestä riippuvaa valintaa fenotyyppien välillä suokukkopopulaation sisällä (Lamichhaney & Andersson, 2019).

Selvästi toisistaan eroavien muotojen esiintyminen populaatiossa voidaan olettaa vaikuttavan yksilön kykyyn selvitä ja päästä lisääntymään erottumalla muusta populaatiosta. *Satellite*-muoto jakaa soitimen hallitsevan *independent*-muodon kanssa ja sen esiintyvyys suokukkopopulaation sisällä on keskimäärin 15 % (Hogan-Warburg 1966). Suokukoilla polymorfismi vaikuttaa myös yksilöiden toistensa tunnistamiseen populaation sisällä ja höyhenpuvun tuomiin kustannuksiin yksilölle. Ilmiötä kutsutaan nimellä ”identiteetti vastaan laatu” (engl. *identity vs quality*), jossa yksilö viestii paremmasta kelpoisuudestaan vaativamman fenotyypin ylläpidolla (Dale, Lank, & Reeve, 2001). *Independent*-muodon tumman höyhenpuvun ylläpito vaatii enemmän resursseja ja energiaa viestien yksilön kelpoisuudesta ja yksilön mahdollisuudesta täyttää vaadittu energian tarve. *Satellite*-muodon vaaleampi höyhenpeite taas erottuu *independent*-muodon selvästi tummemmasta höyhenpuvusta viestien yksilön kelpoisuuden lisäksi yksilön identiteetistä. Viestimällä identiteetistään *satellite*-muoto tasapainottaa värimuutoksen tuoman haitan vähentämällä aggressiota naapureilta. Hyökkääjänä toimivat pääsääntöisesti *independent*-muodot. Lisäksi kun oman populaation jäsenet tunnistetaan vieraista höyhenpuvun perusteella, vältetään keskinäisiltä kiistoilta. Tämä on erityisen tärkeää *satellite*-muodolle, joka jakaa soitimen *independent*-muodon kanssa eikä muodosta ja puolustaa omaa haaremiaan aggressiivisesti (Dale, Lank & Reeve, 2001).

Suokukkokoiraisten väriyksen lisäksi muotojen välillä on löydetty eroja hypotalamus-aivolisäke-sukurauhas -järjestelmän ohjausmekanismeista. Kyseinen järjestelmä osallistuu kausittaisen lisääntymisen ohjaamiseen ja erot järjestelmän toiminnoissa suokukon tyyppien välillä selittävät osaltaan eroja lisääntymisstrategioissa ja ruumiintoiminnoissa (Küpper ym., 2015).

Faeder-muodolla inversion lähellä kaksi kuudesta geenistä koodasivat tälle muodolle spesifiä proteiinisekvenssiä. Useissa proteiinia koodaavissa

geeneissä on havaittu hajontaa morfien välillä. Näistä *HSD17B2* geenistä löytyi tärkeä ero morfien välillä. *HSD17B2* on estradioli 17-beta-dehydrogenaasi 2, joka koodaa testosteronia ja estradiolia inaktivoivaa entsyymiä, jonka seurauksena edellä mainituista muodostuu androstenedionia ja estronia (Küpper ym., 2015).

Independent on homotsygoottinen inversion puutteen takia ja näin ollen evolutiivisesti vanhin sekvenssinsä osalta. Vallitsevan hypoteesin mukaan historiassa on ensin syntynyt *faeder*-muoto kromosomissa 11 tapahtuneen inversion seurauksena. *Satellite*-muoto syntyi todennäköisesti rekombinaatiosta tai geenien konversiosta inversoituneen *faeder*- ja inversoimattoman *independent*-kromosomin välillä. Geenien konversiolla tarkoitetaan tässä yhteydessä tilannetta, jossa DNA:han monistuksen aikana syntynyt virhe korvaa alkuperäisen sekvenssin jääden elämään populaatioon. *Independent* on siis alkuperäinen suokukon eri muodoista ja näin ollen vanhin. Suokukon kromosomi 11:n inversion on arveltu olevan resessiivinen ja homotsygoottina letaali. Tämä on vahvistettu lisääntymistutkimuksilla, joissa inversion osalta homotsygootit yksilöt puuttuivat kokonaan (Küpper ym., 2015).

Kromosomi 11:n kohdalla tehdyt testit osoittivat *faeder*- ja *satellite*-muotojen kohdalla tapahtuneen muutoksia, jotka kattoivat usean Mb:n laajuisen alueen kromosomista ja olivat tarkasteltavalle haplotyypille spesifejä. KytKentäkartta alleeleista (engl. linkage map) suokukon kromosomista 11 tukee inversiopolymorfismin olemassaoloa näyttämällä ~70 % lyhyempää karttaa, kun vain *independent*-muotoa tarkastellaan. Koko genomien kattava sekvensointi osoitti morfispesifien linjojen välillä olevan selvästi suurempaa vaihtelua nukleotideissa inversion alueella kuin inversion ulkopuolella. Inversion alueella on nähtävissä selvä ero linjojen välillä, joka morfispesifien nukleotidien järjestyksen kanssa tukee oletusta, että kromosomista löytyy inversiosta syntynyt suuri ei-rekombinoiva alue (Küpper ym., 2015).

VALKOKURKKUSIRKKU (*ZONOTRICHIA ALBICOLLIS*)

Valkokurkkusirkkupopulaatioissa esiintyy pääsääntöisesti kahta fenotyyppiä. Fenotyypit eroavat värityksensä lisäksi käytökseltään, lisääntymisstrategioiltaan, sekä laulultaan. Höyhenpuvun erojen on paikannettu johtuvan kromosomi 2:ssa

syntyneistä kahdesta perisentrisestä inversiosta, joiden seurauksena ovat syntyneet haplotyypit ZAL2 ja ZAL2^m (Thomas ym., 2008).

Valkokurkkusirkun kaksi värimuotoa *tan* ja *white* muodostuvat kromosomi 2:n inversion vaikutuksesta, värimuutokset rajoittuvat päähän ja ylempään rintakehään ja esiintyvät molemmilla sukupuolilla (Barcelo-Serra ym., 2020). Homotsygootit linnut ilman inversiota omaavat ruskean raidan (*tan*) ja inversiolta heterotsygootit (*white*) tai homotsygootit (*superwhite*) linnut valkoisen raidan. Inversion osalta homotsygootit linnut ovat harvinaisimpia populaatioissa (Lowther, 1961), mutta väriykseltään erottuva ja selvästi muita muotoja aggressiivisempi (Donna ym., 2020). Niskassa esiintyvä valkoinen raita periytyy dominanttina piirteenä ZAL2^m haplotyyppin mukana (Thomas ym., 2008).

Lintujen välillä eroja höyhenpeitteen värin lisäksi löytyy käyttäytymisestä. Eläinten käyttäytymistutkimus on osoittanut korrelaation melaniinipohjaisen värityksen ja eläimen käytöksen välillä. Eritoten aggressio, dominanssi, tutkiva käytös ja uskaliaisuus ovat linkittyneet melaniinipohjaiseen väritykseen (Quesada & Senar, 2007).

Tan- ja *white*-muodot suosivat parinmuodostusta toisen fenotyyppin kanssa (disassortatiivinen pariutumisen) muodostaen *tan-white* pareja. Värimuotojen lisääntymisstrategioiden erot ovat myös sidonnaisia sukupuoleen, *tan*-koiraat ovat suojelevaisempia kumppaniaan kohtaan, kun taas *white*-koiraat yrittävät parittelua useamman kumppanin kanssa. *Tan*-naaraat eivät laula, toisin kuin *white*-naaraat, jotka laulavat ja ovat seksuaalisesti vastaanottavampia (Lowther, 1961).

Lisääntymisstrategioiden lisäksi polymorfismia esiintyy habitaatinvalinnan ja aggression osalta. *White*-koiraat ovat aggressiivisempia ja valitsevat pesintään lajitoverien esiintymistiheydeltään korkeamman alueen, kun taas *tan*-koiraat keskittyvät valitsemaan pesintäalueensa harvaan asutetulta alueelta ja keskittyvät huolehtimaan kumppaninsa tarpeista (Formica, Gonsler, Ramsay & Tuttle, 2004). Valkokurkkusirkulla, kuten suokukollakin, melaniinipitoisuus höyhenpeitteessä liittyy suoraan lisääntymisstrategioihin ja johtuu vakaasta inversiopohjaisesta polymorfista kromosomissa (Barcelo-Serra ym., 2020).

Käyttäytymiserot ovat selvimmät keväällä lintujen pesiessä, mutta eroja myös muuton ja talvehtimisen aikana on selvitetty, jotta nähdään vaikuttaako polymorfismi lajin käytökseen myös pesintäajan ulkopuolella. Valvotut kokeet laboratorio-olosuhteissa osoittivat pyydystetyillä linnuilla olleen eroja käytöksessä ja aversiossa uusia objekteja ja tekijöitä kohtaan. *Tan*-muodot viettivät selvästi enemmän aikaa alueella, jolla oli linnuille uusi objekti (engl. novel object). *White*-muodot puolestaan vähensivät alueella viettämäänsä aikaa. Myös eroja käytöksessä sukupuolten välillä näkyi, kuitenkin todennäköisyys linnulle vierailta ruokintapaikalla tai noutaa mato ei muuttunut uuden tekijän ollessa läsnä tai puuttuessa (Barcelo-Serra ym., 2020).

White-muodot ovat aggressiivisempia, joten oletus on, että uusi tuntematon objekti ei vaikuttaisi niin voimakkaasti eli valkoiset muodot olisivat neofiilisiä. Tulokset kuitenkin ovat osoittaneet hypoteesin vääräksi. *White*-muodon yksilöt reagoivat esteeseen voimakkaammin ja vankeudessa *white*-koiraat menettivät enemmän painoa kuin muut, joten inversio kromosomissa vaikuttaa myös stressivasteiseen metaboliaan (Barcelo-Serra ym., 2020). Tulosten pohjalta *white*-yksilöiden on todettu olevan neofobisempia verrattuna ruskeisiin *tan*-muotoihin. Saadut tulokset olivat päinvastaisia kuin odotetut. *White*-muoto on aggressiivisempi lisääntymiskaudella ja ryhmän odotuksista poiketen neofobisia uusien objektien (engl. novel object) ollessa läsnä tutkimusympäristössä, kun taas *tan*-muodot olivat odotettua neofiilisempiä. *White*-muodon ja *tan*-muodon lisäksi käytöseroja vankeudessa oli sukupuolten välillä. Myös painon menetys vankeudessa korostui *white*-muotojen kohdalla, ja koiraat menettivät enemmän painoa kuin naaraat (Barcelo-Serra ym. 2020).

Odottamatonta käytöstä vankeudessa ja painonmenetystä *white*-muodoilla voidaan yrittää selittää riskisensitiivisyydellä ja energian puutteella (engl. energetic shortfall). Yksilöt, jotka kohtaavat energian puutoksen ottavat enemmän riskejä ja osallistuvat riskikäyttäytymiseen herkemmin täyttääkseen energiantarpeensa. Tilanteessa palkinnot ylittävät mahdolliset riskit, tässä tapauksessa palkintona toimii yksilön energian saannin turvaaminen (Caraco ym. 1980).

White-yksilöt ovat suurempia ja voivat näin ollen olla ottamatta tutkimusoloissa tarpeettomia riskejä. *Tan*-muodot pienempinä ovat herkempiä energian puutokselle, jolloin niiden täytyy ottaa enemmän riskejä saavuttaakseen tarvittavan energiakiintiön ja tämän tähden ovat vankeudessa aktiivisempia uuden esteen läsnä ollessa ja käyttäytyvät neofiilisesti (Barcelo-Serra ym. 2020).

Väriyksen ja käytöksen erot selittää kromosomi 2:n inversion alueella esiintyvissä *ESR1* ja *VIP*-geeneissä tapahtunut muutos. *ESR1* ja *VIP*-geenien on esitetty toimivan yhteistyössä, ja ne saattavat ilmentyä koadaptiivisina alleeleina. *ESR1* on geeni, joka säätelee estrogeenireseptori α :n toimintaa ja sen toimintaa säätelevien alueiden varianssi aiheuttaa kahden haplotyyppin (*ZAL2* ja *ZAL2^m*) esiintymisen populaatiossa imbalanssissa. *ESR1* ekspressoituu voimakkaammin *white* värimuodolla ja ekspression määrän on osoitettu olevan linkittynyt lintujen lauluun. *ESR1*:n lisäksi valkokurkkusirkulla esiintyvä variaatio *VIP* geenissä on osoitettu vaikuttavan eritoten linnun territoriseen lauluun (Donna ym., 2020).

VIP ekspressoituu hypotalamuksen etuosassa (engl. anterior hypothalamus) ja hypotalamuksen kaaritimakkeessa (engl. infundibular nucleus). Ekspressoituminen molemmissa on valkokurkkusirkun tapauksessa ratkaiseva, sillä *VIP* ekspressio kaaritimakkeessa on osoitettu vaikuttavan linnun parentaaliseen käytökseen ja ekspression hypotalamuksen etuosassa linnun aggressioon (Donna ym., 2020).

Valkokurkkusirkun supergeeni kromosomissa 2 on syntynyt todennäköisesti kahden historiassa tapahtuneen inversion seurauksena. Supergeeni sisältää yli 1000 yksittäistä geeniä. Alentuneesta rekombinaatiosta huolimatta 100 Mb mittaisella alueella suoritettujen geneettisen degeneraation mittaukset osoittivat, että merkittävää proteiinien tyypistymistä ei alueelta löydetty (engl. truncation of proteins) vaikka sitä rekombinaation puutteen takia voisi odottaa. Lisäksi todennäköisyydesteissä mutaatioiden hyödyllisyydestä (*Ka/Ks* -arvo) vain yhden geenin *CCDC88A2* havaittiin selvästi eroavan haplotyyppien välillä. 62 ketjuttunutta geeniä eivät paljastaneet merkittävää eroa mutaation hyödyllisyyden todennäköisyyttä tarkasteltaessa (Davis ym., 2011).

ZAL2^m evoluution avaintekijäksi on tunnistettu haplotyyppin esiintyminen lähes yksinomaan heterotsygoottisena. Heterotsygotiassa inversio toimii supressorijana ja ehkäisee rekombinaatiota inversion alueella. *ZAL2^m* on rekombinaation puutteen vuoksi alkanut eriytyä *ZAL2*:sta ja haplotyyppien välillä on mitattu eroa 1–2%. Kuitenkaan geneettisen degeneraation merkkejä ei ole havaittu *ZAL2^m*:n kohdalla, mutta selvää differentoitumista on mitattu. Pienestä erosta huolimatta *ZAL2^m* syntyi todennäköisesti 2–3 miljoonaa vuotta sitten (Sun ym., 2018).

TULIMUURAHAINEN (*SOLENOPSIS INVICTA*)

Solenopsis invicta -tulimuurahaisella tavataan variaatiota kromosomissa 16, *Gp-9*-geenissä, joka koodaa hajua sitovaa proteiinia. *Gp-9* kuuluu supergeeniin, joka määrittää tavataanko yhdyskunnassa yhtä (engl. monogyne) vai useampaa (engl. polygyne) kuningattarta. Muutos genomissa tällä alueella vaikuttaa myös muurahaisilla esiintyviin fenotyypeihin (Gotzek & Ross, 2007).

Sosiaalisen polymorfismin on muillakin muurahaislajeilla osoitettu linkittyvän variaatioon lokuksessa *Gp-9* ja sosiaalinen polymorfismi on suurella todennäköisyydellä supergeenin säätelyn alainen ainakin *S. richteri* ja *S. quinquecupis* tulimuurahaisilla (Yan ym., 2020).

Vertailevat genomiset tutkimukset *S. invicta* muurahaisella suoritettiin Yhdysvaltoihin levittäytyneiltä tulokkailta ja niitä verrattiin Etelä-Amerikan *S. invicta* kantoihin. Tutkimuksessa havaittiin *Gp-9* sijaitsevan supergeenissä. *S. invicta* tulimuurahaisella on kaksi haplotyyppiä, *Sb* ja *SB*, joista *Sb* sisältää *Gp-9^b* alleelin ja *SB* *Gp-9^B* alleelin (Wang ym., 2013). Haplotyyppien välillä rekombinaatio on vähentynyt, mutta ei täysin supressoitunut. Tämän on esitetty ylläpitävän polymorfismia ja ilmiötä tavataan ainakin kolmella eri tulimuurahaislajilla Pohjois- ja Etelä-Amerikassa (Yan ym., 2020).

Sb haplotyyppi ei rekombinoitu *SB* haplotyyppin kanssa ja tästä syntyvä rekombinaation puute johtaa polymorfiaan lajin sisällä. Tutkimukset osoittivat yhden kuningattaren yhdyskuntien (engl. monogyny) sisältävän yhden homotsygoottisen *SB/SB* kuningattaren ja lisäksi vain *SB/SB* työläisiä. Monen kuningattaren yhdyskunnat sisältävät vain heterotsygoottisia *SB/Sb*

kuningattaria ja enemmistön *Sb/Sb* työläisiä, mutta myös *SB/SB* työläisten vähemmistön. *Sb/Sb* naarailla on todella matala selviytyvyys, minkä takia korkeamman kelpoisuuden omaavat monen kuningattaren yhdyskunnat eivät syrjäytä yhden kuningattaren yhdyskuntia lajin sisällä. Monen kuningattaren *Sb/Sb* yhdyskunnissa *SB/SB* kuningattaret tapetaan (Yan ym., 2020). Yhdyskuntaan sopimattomat kuningattaret tunnistetaan *Gp-9*:n genotyypin perusteella, sillä se vaikuttaa muurahaisen kemoreseptorien toimintaan (Gotzek & Ross, 2007). Edellä mainitut seikat ylläpitävät polymorfismia tulimuurahaisilla, eikä yksi haplotyyppi syrjäytä toista (Yan ym., 2020).

Genomin kartoitus on osoittanut supergeenin syntyneen *Sb*-haplotyyppissä tapahtuneiden ainakin kahden ja todennäköisesti kolmen inversion seurauksena kromosomissa 16, jotka ulottuvat 11,4 Mb matkalle (Yan ym., 2020). Kolmannen inversion olemassaolon puolesta puhuu vahva linkki, joka ulottuu arviolta 1 Mb mitalta kahden tunnistetun inversion yli (Huang ym., 2018). Verrattaessa Pohjois-Amerikan tulokasyksilöitä Etelä-Amerikan kotoperäisiin kantoihin huomattiin polygynisten yhdyskuntien koirailta esiintyvän samat kolme inversiota, riippumatta siitä kummalta alueelta näytteet oli kerätty (Yan ym., 2020).

Gp-9 proteiinia koodaava geeni sijoittuu inversioista suurimpaan ja ensimmäiseen *In(16)1*, joka on kooltaan 9,48 Mb ja sisältää 476 proteiinia koodaavaa geeniä. Inversion *breakpoint* osuu 26 nukleotidia alavirtaan *SB* transkriptin aloituskohdasta, vaikuttaen *Phosphoglycerate mutase 2 (PGAM2)* geenin koodaukseen ja tuottaen näin eri fenotyyppisiä *Sb/SB* ja *SB/SB* muodoille.

Inversiossa 1 *In(16)1* muutos on vaikuttanut *FBXW4* geenin toimintaan. Kyseinen geeni osallistuu proteiinien pilkkomiseen. *Sb* haplotyyppillä geenin ensimmäinen start-kodoni puuttuu, mutta kodonin olemassaoloa *SB*-haplotyyppillä ei ole pystytty osoittamaan varmuudella. Toinen inversio *In(16)2* sisältää 46 annotoitua koodaavaa geeniä. Toinen inversio peittää osan ensimmäisestä inversiosta, joka on johtanut 586 nukleotidin mittaiseen pätkään, joka on inversoitunut kahdesti (Yan ym., 2020).

Inversiot 1 ja 2 ovat hieman päällekkäisiä ja ylipeiton alle jäävä osuus on inversoitunut kahdesti. Inversion 2 ($In(16)2$) breakpointeissa on homologiset kopiot engl. *jockey-like mobile element* elementistä mikä viittaa kyseisen inversion syntyneen tämän elementin aktiivisuuden vaikutuksesta ei-alleelisen homologisen (engl. ectopic) rekombinaation kautta. Kolmas inversio siltaa alueen sentromeerin ja kahden ensimmäisen inversion välillä, laajentaen rajoitetun rekombinaation aluetta kromosomissa huomattavasti (Yan ym., 2020).

YHTEENVETO

Yhteenvetona voidaan todeta esimerkkilajien kohdalla fenotyypin polymorfismin taustalla suurimman vaikuttavan yhteisen tekijän olevan supergeenit. Jokaisen lajin kohdalla vähintään yksi supergeeni osallistuu polymorfismin esiintymiseen. Polymorfismi ilmenee esimerkkilajeilla fenotyypin kirjona tai hormonitoiminnan ja käytöksen eroina.

Yhteistä tässä katsauksessa käsitellyille lajeille on muuttunut hormoni- ja proteiinitoiminta. Kaikilla lajeilla yksi tai useampia hormonien ja proteiinien säätelyyn osallistuvaa geeniä on muuntunut luoden erilaisia haplotyyppijä lajin sisälle. Lisäksi yhteistä ovat useat eri käytös- ja lisääntymismallit lajin sisällä. Muurahaisilla kuningatarlajin määrä pesässä, linnuilla pesintä ja erot parittelustrategioissa eri fenotyypeillä.

Näkyvimpänä erona muurahaisten ja lintujen polymorfismin välillä ovat painopisteet polymorfismin muodoissa. Muurahaisilla polymorfismi keskittyy hajua sitovaan proteiiniin ja kemoreseptoreiden toimintaan, jonka avulla muurahaiset tunnistavat pesän genotyypit ja määrittävät mitä haplotyyppijä pesä sisältää tappaen sopimattomat yksilöt. Linnuilla polymorfismi näkyy selvästi ulkoisissa tekijöissä kuten höyhenpuvussa, toisin kuin muurahaisilla.

Kaikkien lajien kohdalla yleisyydestä riippuva valinta ja rekombinaation puute ylläpitävät polymorfismia. Suokukon kolme eri tyyppiä koirailta tasapainottavat kohdistuvan valinnan painetta ja tukevat toistensa esiintymistä.

Valkokurkkusirkun värimuotojen parittelu ristiin ylläpitää heterotsygotiaa valkoisen muodon osalta ja sen tähden valkoinen aggressiivisempi muoto ei korvaa tummempaa *tan*-muotoa. Lisäksi monesti heterotsygootit syntyneen

inversion osalta ovat yleisempiä kuin homotsygootit letaaliuden tähden, sillä usein inversion kautta syntynyt uusi haplotyyppi on homotsygootina letaali, esimerkkinä suokukko, jolta homotsygootit *satellite*- ja *faeder*-muodot puuttuvat ja tulimuurahainen *S. invicta*, jolla ei juurikaan esiinny *Sb/Sb* haplotyyppin kuningattaria.

Tulevaisuudessa tehtävissä tutkimuksissa olisi mielenkiintoista nähdä saadaanko selvitettyä yhteisiä piirteitä inversioiden historiassa ja mikä niitä yhdistää. Onko inversioiden taustalla samankaltaisia historiallisia tekijöitä ja onko yhtenäistä selitystä, miksi polymorfismi lopulta toimii lajeille, vai onko se puhtaasti sattumaa?

Itse toivoisin suokukon kohdalla laajempaa tutkimusta polymorfismin osalta, sillä tutkittua tietoa on verrattain vähän ja aineisto vielä tuoretta. Erityisesti kehityshistoria ja hormonitoiminta *independent* ja *faeder* muotojen välillä on aihe, josta haluaisin nähdä lisää tutkimusta. Myös muurahaisten osalta polymorfismia soisi tutkittavan enemmän. Varsinkin sitä, kuinka laajalle levinnyt ilmiö on, sillä polymorfismia kuningatarten määrän osalta on havaittu useammalla lajilla. Esimerkkinä toimii Suomessakin tavatun *Formica* suvun edustajat, joilla on osoitettu löytyvän supergeeni, joka aikaansaa yhden ja useiden kuningatarten yhdyskuntajaon (Brelsford ym., 2020).

Valkokurkkusirkku on laajasti ennestään tutkittu ja tietoa käyttäytymisestä on helppo löytää, kuitenkin metaboliaa ja hormonitoimintaa on tutkittu verrattain vähän, lisäksi homotsygoottia *superwhite* ei luultavasti harvinaisuutensa vuoksi ole kartoitettu yhtä laajalti kuin yleisesti esiintyviä *white* ja *tan* värimuotoja. Kuitenkin tiedetään *superwhite*-muodon olevan kaikista muodoista selvästi aggressiivisin ja olisi mielenkiintoista tietää mikä tähän käytökseen homotsygootin kohdalla johtaa, vai onko taustalla sama muutos *VIP* geenin ekspressiossa kuin *white* värimuunnoksen kohdalla?

Supergeenien osuutta polymorfismin taustalla ilmiönä on kuitenkin alettu tutkia verrattain vastikään, joten uutta tietoa saadaan jatkuvasti ja potentiaalia ja tarvetta tutkimukselle selvästi on. Laaja levinneisyys eläin- ja kasvikunnassa viittaa ilmiön olevan vaikuttava tekijä kehityshistoriassa, joten mielestäni sitä olisi tärkeää kartoittaa laajemminkin.

LÄHTEET

- Brelsford, A., Purcell, J., Avril, A., Tran Van, P., Zhang, J., & Brütsch, T. et al. (2020). An Ancient and Eroded Social Supergene Is Widespread across Formica Ants. *Current Biology*, 30(2), 304-311.e4. doi: 10.1016/j.cub.2019.11.032
- Caraco, T., Martindale, S., & Whittam, T. S. (1980). An empirical demonstration of risk-sensitive foraging preferences. *Animal Behaviour*, 28(3), 820e830.
- Dale, J., Lank, D., & Reeve, H. (2001). Signaling Individual Identity versus Quality: A Model and Case Studies with Ruffs, Queleas, and House Finches. *The American Naturalist*, 158(1), 75-86. doi: 10.1086/320861
- Donna L. Maney, Jennifer R. Merritt, Mackenzie R. Prichard, Brent M. Horton, Soojin V. Yi, Inside the supergene of the bird with four sexes, *Hormones and Behavior*, Volume 126, 2020, 104850, ISSN 0018-506X, <https://doi.org/10.1016/j.yhbeh.2020.104850>.
- Gotzek, D. & Ross, K. G. Identification of a major gene regulating complex social behavior. *Science* 295, 328–332 (2002).
- Hakala, S., Seppä, P., Heikkilä, M., Punttila, P., Sorvari, J., & Helanterä, H. (2021). Genetic analysis reveals Finnish Formica fennica populations do not form a separate genetic entity from F. exsecta.
- Hoffmann, A., & Rieseberg, L. (2008). Revisiting the Impact of Inversions in Evolution: From Population Genetic Markers to Drivers of Adaptive Shifts and Speciation?. *Annual Review Of Ecology, Evolution, And Systematics*, 39(1), 21-42. doi: 10.1146/annurev.ecolsys.39.110707.173532
- Huang, Y.-C., Dang, V. D., Chang, N.-C. & Wang, J. Multiple large inversions and breakpoint rewiring of gene expression in the evolution of the fire ant social supergene. *Proc. R Soc. B* 285, 20180221 (2018).
- Hunt, B. (2020). Supergene Evolution: Recombination Finds a Way. *Current Biology*, 30(2), R73-R76. doi: 10.1016/j.cub.2019.12.006

Davis, J., Mittel, L., Lowman, J., Thomas, P., Maney, D., Martin, C., & Thomas, J. (2011). Haplotype-Based Genomic Sequencing of a Chromosomal Polymorphism in the White-Throated Sparrow (*Zonotrichia albicollis*). *Journal Of Heredity*, 102(4), 380-390. doi: 10.1093/jhered/esr043

Joron, M., Papa, R., Beltrán, M., Chamberlain, N., Mavárez, J., & Baxter, S. ym. (2006). A Conserved Supergene Locus Controls Colour Pattern Diversity in *Heliconius* Butterflies. *Plos Biology*, 4(10), e303. doi: 10.1371/journal.pbio.0040303

Kim, K., Jackson, B., Zhang, H., Toews, D., Taylor, S., & Greig, E. et al. (2019). Genetics and evidence for balancing selection of a sex-linked colour polymorphism in a songbird. *Nature Communications*, 10(1). doi: 10.1038/s41467-019-09806-6

Kirkpatrick M (2010) How and Why Chromosome Inversions Evolve. *PLoS Biol* 8(9): e1000501. doi:10.1371/journal.pbio.1000501

Küpper, C., Stocks, M., Risse, J., dos Remedios, N., Farrell, L., & McRae, S. ym. (2015). A supergene determines highly divergent male reproductive morphs in the ruff. *Nature Genetics*, 48(1), 79-83. doi: 10.1038/ng.3443

Lamichhaney, S., & Andersson, L. (2019). A comparison of the association between large haplotype blocks under selection and the presence/absence of inversions. *Ecology And Evolution*, 9(8), 4888-4896. doi: 10.1002/ece3.5094

Lowry DB, Willis JH (2010) A Widespread Chromosomal Inversion Polymorphism Contributes to a Major Life-History Transition, Local Adaptation, and Reproductive Isolation. *PLoS Biol* 8(9): e1000500. doi:10.1371/journal.pbio.1000500

Lowther, J. K. (1961). Polymorphism in the white-throated sparrow, *Zonotrichia albicollis* (Gmelin). *Canadian Journal of Zoology*, 39(3), 281e292.

Quesada, J., & Senar, J. C. (2007). The role of melanin- and carotenoid-based plumage coloration in nest defence in the great tit. *Ethology*, 113(7), 640e647.

- Ross, K., & Shoemaker, D. (2018). Unexpected patterns of segregation distortion at a selfish supergene in the fire ant *Solenopsis invicta*. *BMC Genetics*, *19*(1). doi: 10.1186/s12863-018-0685-9
- Schwander, T., Libbrecht, R., & Keller, L. (2014). Supergenes and Complex Phenotypes. *Current Biology*, *24*(7), R288-R294. doi: 10.1016/j.cub.2014.01.056
- Sun, D., Huh, I., Zinzow-Kramer, W.M., Maney, D.L., Yi, S.V., (2018). Rapid regulatory evolution of a non-recombining autosome linked to divergent behavioral phenotypes. *Proc. Natl. Acad. Sci.* *115*, 2794–2799.
- Thomas, J., Cáceres, M., Lowman, J., Morehouse, C., Short, M., & Baldwin, E. ym. (2008). The Chromosomal Polymorphism Linked to Variation in Social Behavior in the White-Throated Sparrow (*Zonotrichia albicollis*) Is a Complex Rearrangement and Suppressor of Recombination. *Genetics*, *179*(3), 1455-1468. doi: 10.1534/genetics.108.088229
- Thompson, M., & Jiggins, C. (2014). Supergenes and their role in evolution. *Heredity*, *113*(1), 1-8. doi: 10.1038/hdy.2014.20
- Yan, Z., Martin, S., Gotzek, D., Arsenault, S., Duchon, P., & Helleu, Q. ym. (2020). Evolution of a supergene that regulates a trans-species social polymorphism. *Nature Ecology & Evolution*, *4*(2), 240-249. doi: 10.1038/s41559-019-1081-1
- Wang, J., Wurm, Y., Nipitwattanaphon, M. et al. A Y-like social chromosome causes alternative colony organization in fire ants. *Nature* *493*, 664–668 (2013). <https://doi.org/10.1038/nature11832>