





Sarrera

Eboluzioa zer den jakin nahian hiztegi batetara jotzea komenigarria da. Espainiar hizkuntzaren hiztegiak honelaxe definitzen du eboluzio kontzeptua:

-  *Gauzen edota organismoen garapena, gradualki egoera batetik bestera pasatzean.*
-  *Formen aldaketa pausatua*
-  *Ideen edo jarrerren garapena edota aldaketa.*
-  ...

Argi dago beraz eboluzioak aldaketa bat ondorioztatzen duela eta aldaketa hori gradualki ematen dela, bestela iraultza kontzeptuaz arituko ginateke. Biologian eboluzioa beste modu batean definitzen da, ordea: *Populazio baten maiztasun alelikoaren aldaketan isladatzen den espezieen aldaketa jarraia, belaunaldiz belaunaldiko aldaketen bidez gertatzen dena.* Maiztasun alelikoa kromosoma bakoitzean aurkitzen diren geneen ordena da, edozein aldaketak mutazioa ondorioztatzen du eta hautespen naturalaren eraginez espezieen eboluzio mekanismoa da.

Eboluzioaren ondorioz espezie berriak nahiz euren moldapenen aldaketak agertzen dira. Baina nola ematen da prozesu hau? Zeintzuk dira eboluzioaren mekanismoak? Galdera horiek argitu nahian Populazioen Genetika sortu zen. Zientzia honetan belaunaldi batetik hurrengora ematen diren aldaketa txikien metaketa makroeboluzioaren oinarria dela suposatzen da eta, beraz, aldaketa txiki horiek dira aztertu beharrekoak.

1. Mutazioak:

Mutazioa material genetikoaren aldaketa iraunkor eta heredakor bat da eta dibertsitate genetikoa emendatzen du, izan ere aldaketarik gabe ezin liteke eboluzioaz hitz egin. Mutazio tasa altu batek asaldura baten ondoren moldatzeko gaitasuna handiagoa izatea ondorioztatzen du, baina mutazioek ez dute zertan moldapen hoberrantzat aldatuko, norabiderik ez baitute.

2. Jito genetikoa:

Belaunalditik belaunaldira eta laginketa genetikoaren ondorioz gertatzen diren maiztasun alelikoen zorizko gorabehera edo fluktuazioen metaketa. Belaunaldi guztietan izango du eragina, batzuetan maiztasuna emendatuz eta besteetan murriztuz. Mekanismo honek tamaina txikiko populazioetan du eragina eta ondorio teorikoa alelo baten finkapena da, besteak galduko direlarik. Era berean jatorri amankomuneko populazioen arteko desberdintzapena ekar dezake.

3. Migrazioak:

Populazioen artean ematen den fluxu genikoa populazio batetako kide bat edo batzuk beste populazio bateko indibiduoekin gurutzatzen bada. Ez da, mutazioetan gertatzen zen bezala, alelo berri bat sortzen, beste populazio bateko aleloa sartzen da.

Edonola ere espezie mailan karaktere berri baten agerpena baldintzatzen duen prozesu bakarra mutazioa da, espezie osoaren ikuspuntutik eboluzioa dakarrena. Jito genetikoak edota

migrazioak espezieetan iadanik dauden karaktereen zabalkuntza dakar, kasu honetan eboluzioa eskala txikiagoan ematen da.

Esan bezala, aldaketa txikiak makroeboluzioaren oinarri bezala onartzen dira populazioen genetikan, aldaketa guzti horiek hautespen naturalak hautatu edo baztertzen dituelarik. Darwinek definitutako hautespen naturalaren kontzeptuaren arabera, aldaketa txiki horiek eman eta gero indibiduo edota espezieak daukan ingurunera (bai faktore biotiko zein abiotikoetara) moldatzeko gaitasunak aldaketa horren arrakasta eta porrota baldintzatzen ditu; azken finean, aldaketaren ondorioz lortutako ezaugarri berria arrakastatsua bada ondorengo gehiago izateko aukera izango du indibiduo horrek, eta alderantziz. Denbora eskala handitzean, indibiduo gehiagok izango dute ezaugarri berri eta arrakastatsu hori eta geroz eta gutxiagok ezaugarri basatia. Espezie horrek eboluzionatu duela esan daiteke beraz, arestian aipatutako definizioak kontutan hartuz.

Hautespen naturalaren kontzeptu klasikoan bi baldintza daude: Lehenengoa organismo baten ondorengo artean aldakuntza heredakor bat dagoela da eta bigarrena aldakuntza horrek bizi-iraupenean eta ondorengoak izateko gaitasunean eragina daukala da. Horren arabera, aldakuntza guzti horien metaketak eboluzioa dakar.

Gaur egun, teoria sintetikoak hautespen naturalaren ideia eta Mendelen aurrerapausoak batu ditu Darwinen ideiei oinarri genetikoa emanez eta eboluzioari zilegizko azalpen bat emanez. Era honetan biologiako hainbat arlo eta populazioen genetika lotzea ahalbidetu da.





Erregistro fosilak ordea ez du aldaketa gradualaren aldeko frogarik ematen, aldakuntza jarraia mutazioen metaketa geldo eta jarraiaren ondorio balitz espero zitekeena. Aztarnok saltokako eboluzio baten adierazle dira, denbora tarte zabaletan aldaketa handirik eman ez eta bapateko aldaketa tasa handiko epeekin (aldakuntza garai hauek asalduraren baten ondoren ematen direlarik eta espezieen irradiazio esanguratsu bat ondorioztatuz). Gainera, Biologiako beste zenbait arlotan eman diren aurkikuntzek ere genomaren konplexutasuna handia dela erakusten dute, garai batean zegoen karaktere independenteko genoma lineal sinplearen ideiatik urrun. Era berean, transposoi, elementu mugikor, birus endogeno, gene homeotiko eta abarren aurkikuntzak genoma elkarloturiko gene sare konplexu bat eratzen duela erakusten du.

Giza Genomaren Sekuentziazio Proiektuak genoman oso gene gutxi dagoela erakutsi du eta DNA gehienak ez duela RNA sekuentziazitzen. DNA ez-kodetzaile honen jatorria guztiz ezaguna ez den arren, proiektu honek hainbat aurrerapausu ekarri ditu sekuentzia berezi hauek ezagutzeko. Sekuentzietako batzuk mikrosateliteen antzerako nukleotido gutxitako (bi eta bost artean) zati errepikatuak dira, mikrosateliteen antzeko errepikapen prozesua erabiltzen dutenak. Baina beste batzuk askoz ere konplexuagoak dira; adibidez, "Class II" deritzen elementu transposagarriek transposasa entzima erabiltzen dute euren sekuentzia trasposatu eta gero berriz DNAREN beste zatiren batetan txertatzeko.





Aldaketak informazio genetikoan

Genetikan eta biologian, mutazio bat *informazio genetikoan gertatzen diren bapateko eta azarezko aldaketa da, ezaugarri aldaketa bat ondorioztatzen duena eta hurrengo belaunaldietara igaro daitekena*. Mutazioak zelula somatikoetan edota germinaletan gertatu daitezke (izaki plurizelularretan) eta azken hauetan ematen bada hurrengo belaunaldiak informazio genetiko berria izango du eta, informazio aldaketa hori daukan DNA zatia ondorengoetan azpiratzen ez bada, fenotipikoki behatu ahal izango da. Mutazio motak ondorengo hauek dira:

1. Mutazio molekularrak:

-  Base baten (edo gehiagoren) aldaketa beste base batengatik
-  Base baten (edo gehiagoren) delezioa
-  Base baten (edo gehiagoren) gehiketa
-  Nukleotidoen inbertsioak

2. Mutazio kromosomikoak:

-  Kromosoma zati baten inbertsioa
-  Kromosoma zati baten delezioa
-  Kromosoma zati baten bikoizketa
-  Kromosoma zati baten traslokazioa

Mutazio guzti hauengatik informazio genetikoak aldatzen da eta informazio hori azpiratzen ez bada (beste informazio dominante batek azpira dezake) ondorengoak informazio berria eta agian karaktere berri bat aurkeztuko du (betiere zelula germinaletan ematen denean).

Prozesu hau eboluzioaren oinarria da, baina mutazioa gertatzea zerk eragiten du? Alde batetik arrazoi naturalak daude: Berezko akatsen ondoriozko mutazioak (osagai kimiko edota izpi berezien irradiazioek akats hauek emendatu ditzakete). Alde batetik DNAREN erreplikazioan akatsen bat gertatu daiteke edo DNA beraren zatiren batetan zauri edo lesioen bat emateagatik irakurketa DNA basatiaren desberdina egitea. Hala ere, mutazio hauek gorputzaren mekanismoei esker sahiestu daitezke (fotoliasa entzimak izpi ultramoreek eragindako mutazioak konpontzen ditu, Glukosidasak...)

Azkeneko aurkikuntzek mutazio kausa berri bat aurkitu dute gure genoman jatorri exogenoa duten DNA zati ugari behatzearekin batera. Hasiera batetan genoman zuten eragina ezezaguna zen baina elementu hauek genoman zehar mugitu daitezke ikusi da eta horrekin batera informazio genetikoan mutazioak eragin ditzaketela (orden aldaketa, RNAREN aminoazido hirukoteak sintetizatzerakoan eragina daukana, gene batzuen delezioa edo besterik gabe hauen informazioa ematea galarazi,...)

Badirudi prozesu honek behatu diren hainbat fenomenori erantzuna eman diezaiokela, hala nola Kanbrikoan emandako espeziazio fenomeno azkarra. Edonola ere, urtetan zehar ezezaguna izan den eta genomako zati handi bat osatzen duten elementu hauek eboluzioari buruzko ikuspuntu berri bat ematen dute.

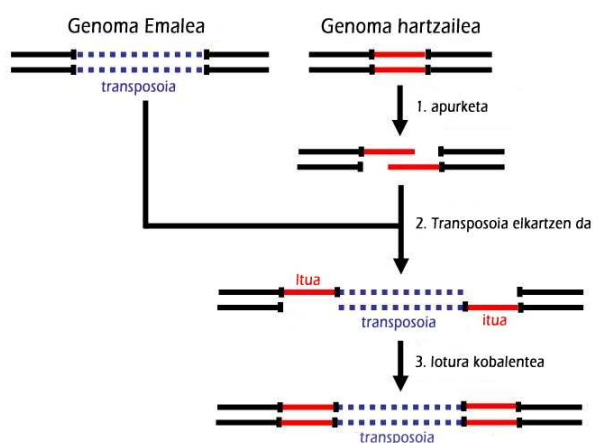
Elementu mugikorak

Elementu mugikorak erretrovirusetan jatorria duten ADN sekuentzia errepikatuak dira. Hauek ornodunen amankomuneko arbasoren batean sartu zirela uste da eta zelula eukariotoetan nahiz bakterietan ikusi dira. Zatiketa zelularrean ematen den errekonbinazioaren bitartean genomaren alde batetik bestera salto egiteko gaitasuna erakutsi dute; honela, inguruan duten DNA aldarazi dezakete.

DNA zati errepikatuok genomaren portzentaia handi bat osatzen dute zelula eukariotetan. Sekuentzia hauen mugikortasuna Barbara McClintok zientzilariak deskribatu zuen lehendabiziko aldiz 50. hamarkadan, artoaren kolorearen herentzia aztertuz. Hala ere, zientzi komunitateak ez zuen bere lana ulertu eta beranduago, plasmidoetan egindako antzeko ikerketei esker, Nobel saria jaso zuen 1983. urtean. Geroztik, genoma hostalariaren zati batetik bestera mugitzen diren elementu mugikor ugari aurkitu dira zelula prokariota nahiz eukariotetan.

Artoaren genomaren %50a, giza genomaren %35a eta *Drosophyla melanogaster*ren genomaren %10a elementu mugikorraz osatuta daudela behatu da.

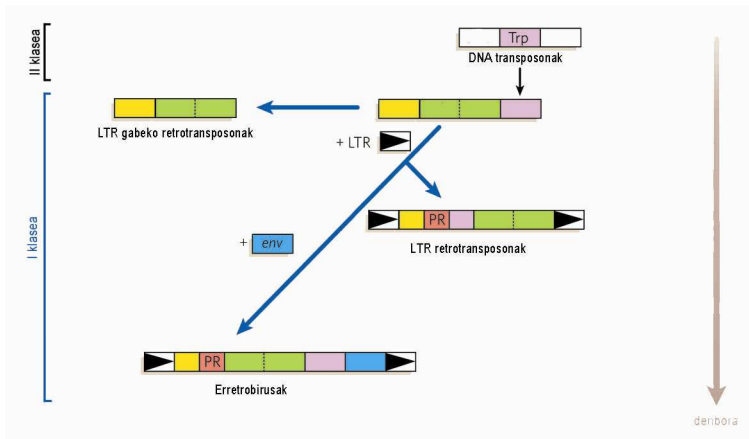
Birus guztiek infektatzen duten zelularen mekanismoak erabiltzen dituzte beren genomak kopiak egiteko. Erretrovirusen ordea, entzima propioa erabiltzen dute, alderantzizko transkriptasa, euren RNA genomaren kopia bat DNA moduan egiteko. DNA genoma hau zelula hostalariaren genomak txertatzen da, zeina hostalariaren genomarekin batera kopiatzen baita, eta bertan gelditu daiteke erretrovirus endogeno moduan. Modu honetan txertatutako zati ugari dago gure genomak.



Genoma emalea eta genoma hartzailea elkartzen direnean transposoiak itua ezagutzen du eta bikoizketa mekanismoak martxan jartzen dira. Genoma hartzailean itua sekuentzia apurtzearekin batera transposoiaren txertaketa ematen da. Era horretan, jatorrian elementu hori generen baten erdian txertatuta bazegoen (eta ondorioz gene horren funtzioa isilpean zegoen) bertatik ateratzean gene horren funtzioa berreskuratu daiteke. Kontrakoa gertatzen da genoma hartzailean. Horregatik esaten da elementu mugikorrek mutazioak sortu ditzaketela.

Gaur egun giza genoma osoa ezagutzen da eta, hori dela eta, genomak zehar aurkitzen diren elementu mugikor guztiak identifikatu daitezke; aktiboki adierazi gabekoak edota sekuentzia osoa aurkezten ez dutenak barne. Era horretan, azkeneko ikerketek genomaren %8a LTR erretroelementuek osatzen dutela argitaratu dute eta jadanik giza genomarako espezifikoak diren 22 erretrovirus familia deskribatu ahal izan dira. Aurrerapausu hauek elementu mugikorren jatorria aurkitzeko balio izan dute; izan ere, elementu hauek giza osasuna kaltetu dezakete birusen bikoizketagatik edota, genoma ostalariaren edozein genetik hurbil kokatzean, hau azpiratzeak sortu dezakeen ondorioak direla eta.

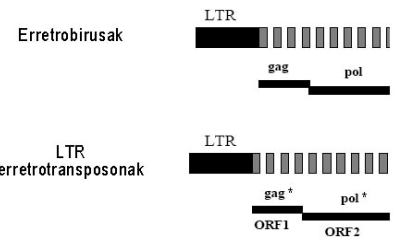
Filogenia molekularrak elementu mugikor hauek espezieen artean ere salto egin dezaketela iragarri du eta espezie jakin batetan jatorria dauzkaten elementuak beste espezie batetako genomara pasatu daitezkeela. Prozesuok teoria biologikoen inguruko itaunketak dakartzate, izan ere, medikuntzan azkenaldian erabiltzen hasi diren animalia ehunek elementu mugikorraren bat igaro dezakete giza genomara.



Elementu mugikorraren sailkapena ostalari motan edota euren bukaera egituran oinarritu izan da orain arte. Orokorrean, erabiltzen duten transposaketa moduaren arabera bi elementu mugikor mota desberdinu ditzakegu: Alde batetik, RNA bitartekari bat erabiliz alderantzizko transkripzio bidez bikoizten diren “1. klasea” osatzen dutenak (DNA-RNA-

DNA sistema bidez), hala nola LTR retrotransposonak (hauen adibide dugu *Trypanosoma brucey* bizkarroian aurkitua izan den LINE elementua). Bestalde, DNAtik zuzenean DNA moduan bikoizten diren 2. klaseko elementu mugikorrak ere aurkitu dira (*Drosophyla melanogaster* espeziean ikusitako P elementuak). Duela gutxi MITE izeneko elementu mugikor mota berri bat deskribatu da ere, zeinak aurreko klaseetako ezaugarriak betetzen baitituen; hauek genoman askotan errepikatuta agertzen diren sekuentzia motz ez kodetzaileak dira eta loreetako geneen zonalde erregulatzaileretan askotan ikusiak izan dira, adibidez.


Arestian aipatutako LTR erretrotansposonen (Ty elementuak legamietan, THC elementuak gizakietan...) egitura eta erretrovirusena oso antzekoa da. 5’ eta 3’ muturretan errepikapen luzeak agertzen dira (LTR) eta sekuentzia errepikatu hauei esker zehazten da bikoizketa prozesuan bitartekari gisa arituko den RNA sekuentzia nondik nora kopiatu behar den. Horrekin batera, elementu hauek ORF deituriko bi zati daukate; lehendabizikoak kapsidaren proteinak kodifikatzen ditu (erretrovirusen gag proteinen antzekoak) eta bigarrenak proteasa, integrasa, inbertsio transkriptasa eta RNAsa aktibitateak (erretrovirusen pol geneen antzera).

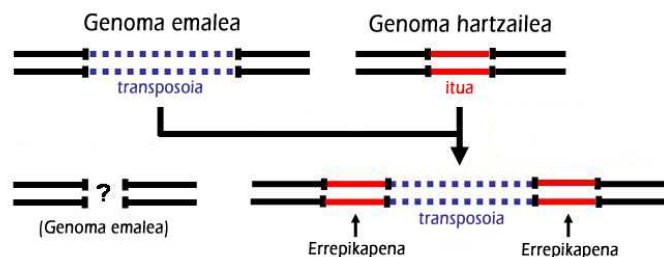



LTR gabeko elementuetan, ordea, ez da zati errepikaturik aurkitzen baina bertako 3’ muturrean adenina nukleotidoa askotan agertzen denez “poliA” izena ematen zaio bukaera horri. Elementu hauek mugitzailekoan batzuk genomaren zati espezifiko batetan baino ez direla txertatzen ikusi da (leku espezifikoetako elementuak deritze), baina badaude ere genomaren edozein lekutan txertatu daitezken elementuak ere (gizakietan L1 elementua 100.000 aldiz agertzen da genoman zehar errepikatuta). Mota hauetako elementuetan ere ORF sekuentziak aurkitu dira, zeintzuk polipeptidoen sintesiarekin erlazionatuta agertzen baitiren.

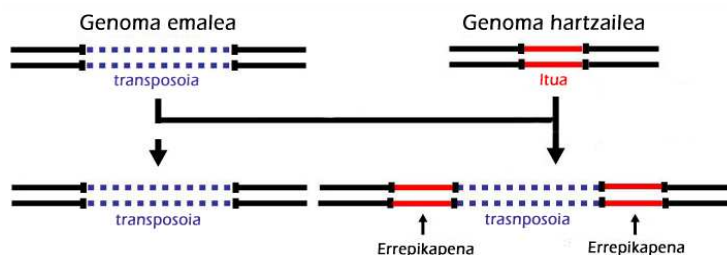


Osozunean harturik, elementu mugikorren bikoizketa mekanismoetan bitartekaria kontutan hartu gabe ere desberdintasunak aurkitu ditzakegu. Horrela, elementuak bikoizketa egin eta gero jatorrian zeukan sekuentzia zegoen lekutik kentzen bada edo bertan ere jarraitzen bada ondorioak desberdinak izango dira. Izan ere, lehenago ere azaldu bezala, elementu mugikorrek alboan dauzkaten geneen espresioa mugatzeko gaitasuna aurkeztu dute eta bikoizketa eta gero leku horretatik desagertzen badira ondoan zeuden gene erreprimiteuek "isilduak" egoteari utziko liekete:

 **Transposizio kontserbatiboa:** Elementuak jatorrizko lekua utzi eta genomako beste leku batean txertatzen da jatorrizkoa hutsik utziz:




 **Transposizio erreplikakorra:** Elementua jatorrizko sekuentzian jarraitzen du eta erreplikazio eta errekonbinazio mekanismo bati esker sekuentzia berriak txertatzen da.



Elementu mugikorren izatea bakterietan frogatua izan zen lehendabiziko aldiz. Bakterietan bi transposon mota definitu izan dira: *Transposon simplea* (hauek erdiko sekuentzia bat eta alboetan ispilu moduan errepikatutako bi sekuentzia aurkezten dituzte, batzuetan ez dira identikoak izaten) eta *Transposon konposatua* (txertatze sekuentziak muturretan eta erdian sekuentzia berezi bat agertzen da aurreko motak zeukanari gehituta).

Nahiz eta bakterietan frogatuak izan, elementu mugikorrek izaki eukarioto batetan aurkitu ziren (arloan, zehatzago izateko). Gertakari hura eta gero beste hainbat izaki eukariotoetan ere aurkitu izan dira elementu berezi hauek: Sojan (ugalketaren kontrolean diharduen flip-flop sistema,...), legamietan, *Drosophyla melanogaster* eulian...

Ugaztunetan RNA bitartekari baten bitartez posizioa aldatu dezaketen 3 sekuentzia mota deskribatu dira:

 **Erretrovirus endogenoak:** Erretrovirusen oso antzekoak diren sekuentzia hauek LTR deituriko sekuentzia erreplikakorrak aurkezten dituzte. Ezin dituzte zelula berriak zoldu baina genoma berdinean zehar mugitzeko beharrezko duten *transcriptasa inversa* entzima dute (erretrovirusek bezala) eta erraz aldatzen dute euren kokalekua zelulan zehar

- 🖼 **Erretrotransposonak:** Arestian aipatu bezala, hauek ez dute LTR sekuentzia errepikakorrik eta adeninan aberatsa den zati bat daukate. Erretrobirus endogenoen entzima berberari esker zelulan zehar mugitzen dira.
- 🖼 **Erretropseudogeneak:** *transcriptasa inversa* entzima sintetizatzeke generik ez dutenez ezin dira genoman zehar mugitu beste elementu mugikorren laguntzarik gabe.

Adibide gisa, giza genoman gehien errepikatzen den sekuentzia *Alu* deitutakoa da, izan ere 750.000 kopia daude gure genoman barreiatuta.

Caenorhabditis elegans zizarean behatu izan den bezala, zenbait organismoetan elementu mugikorren mugimendua kontrolatzeko mekanismoak agertzen dira. Izan ere, espezie horretan dagoen “dcr-1” geneak elementu mugikorrek genoman zehar bidaiatzeko beharrezko dituzten proteinen sintesia inaktibatzen du. Gizakiotan “dcr-1” genearen antzeko funtzioa daukan gene bat ere aurkitu da baina ez da frogatu zizarearen gene horrek daukan proteinen inaktibaziorako haina gaitasun daukan.

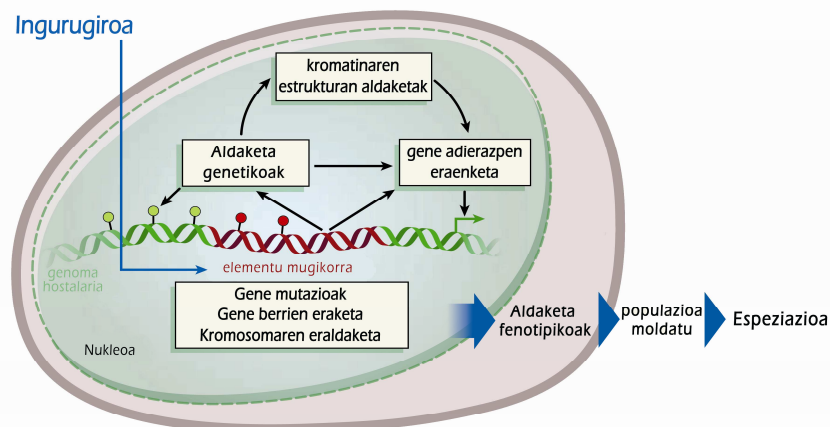
Hala ere, bakterioetan jatorria daukaten sekuentzia hauen garrantziaz eztabaidatzean kontutan hartu behar dugu gure gaur egungo funtzionamenduan askotan agertzen direla. Adibidez, *monoamino oxidasa* proteina gure neurotransmisoreen sintesian parte hartzen du; era berean *RAG-1* eta *RAG-2* entzimen kasuan, zeintzuek errekonbinazio genetikoaren aktibazioa eragiten baituten. Era horretan, gure identitatearen zati diren sistema immunologikoa eta nerbio sistema jatorri arrotza duten funtzio asko daudela frogatu da.

Elementu mugikorren ekarpen biologikoa

Elementu mugikorrak, zuzenean ala zeharka, geneen adierazpen prozesu batzuetan barneratu dira. Transkribapen prozesu askotan aktiboki lan egiten duteneko kasu asko deskribatu dira eta, ondorioz, eboluzioan funtzio garrantzitsua dutela onartu. Izan ere, geneen erregulazioetan eman daitezken edozein aldaketa eboluziorako ezinbestekoak dira. Bestalde, genoman zehar ADN sekuentzia errepikatu asko aurkitzen dira eta errekonbinazio bidezko lekualdaketa baten ondorioz adierazpen genetikorako egokitu daitezke lehenago adierazten ez ziren geneak. *Sacharomyces cerevisiae* zeluletan egindako ikerketetan, *Ty1* izeneko transposon batek DNA kromosomiko akasduaren konponketan laguntzen duela behatu da. Funtzio hau zelularen beraren mekanismoen inibizioa eman denean ere gertatu da. Honek berebiziko garrantzia dauka zelulen zatiketan akatsen konponketarako mekanismoan arazoak aurkezten dituzten organismoentzat.

Jadanik aipatu den bezala, elementu mugikor hauek delezio eta mutazio gaitasun handiak dauzkate eta horregatik euren emendapena estuki kontrolatzea beharrezkoa da. Baina, era berean, euren zabalpena eta biziraupena baimendu behar da ez baititugu oraindik hauek dakartzaten ondorio guztiak ezagutzen.

Laburbilduz, elementu hauek genoman zehar bikoizketaz bidaiatzen dutenez pentsatzekoa litzateke genoma ostalariak kopia berriak ezagutu eta ezabatuko lituzkeela eta, beraz, mekanismo propioak ditugula hauen aurka egiteko, hala behar bada. Baina, elementu



mugikorren zabalkuntzaren ondorioak behatuz gero, funtzio garrantzitsu berriak betetzeko ahalmena erakutsi da eta baita adierazpen genikoen patroia berriak agertu zeintzuek, hautespen naturalaren eraginez finkatzen badira, onura ebolutiboak ondorioztatu ditzakete.

Elementu mugikorrak aldakuntza eragile bezala onartzen hasi dira, organismoen eboluzioan daukaten garrantziaz arduratuz eta euren ostalariarekin batera duten sinbiosi erlazioaren emaitza bezala. Ezin da alderatu, beraz, hainbat ezaugarriren bapateko eboluzioa elementu mugikorren ondorioz eman deneko hipotesia eta, orain arteko eboluzioan izan duten garrantzia onartuz, hemendik aurrera karaktere berrien lorpenean birus endogenoek duten papera kontutan hartzen hasi beharko gara.