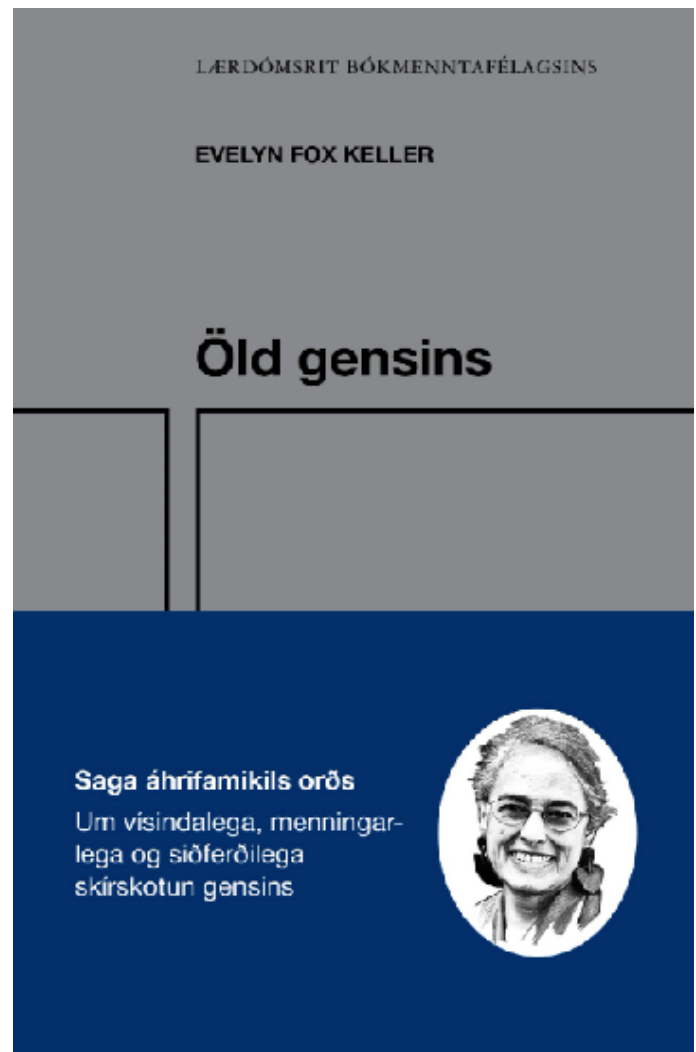


Öld gensins – eftir Evelyn Fox Keller

Arnar Pálsson

Hið Íslenska bókmenntafélag hefur staðið fyrir útgáfu lærdómsrita, þýddra merkisrita sem spanna rit heimspekinga Grikkja til margra mest hugvekjandi bóka síðustu aldar. Árið 2023 kom út þýðing á bókinni öld gensins eftir Evelyn Fox Keller frá árinu 2000.¹ Bókin er viðbragð við raðgreiningu á erfðamengi mannsins og orðræðu sumra forkólfa sameindalíffræðinnar á síðustu öld. Verkefnið fór af stað árið 1992 og birtust fyrstu greinarnar um erfðamengið í heild árið 2001.^{2,3} Fyrstu útgáfur af erfðamenginu voru mjög gloppóttar, en það var árið 2022 sem lokins tókst að rekja raðir þráðhaftanna almennilega og „loka“ erfðamenginu.⁴

Í bókinni rekur Evelyn Fox sögu erfðafræðinnar og fjallar aðallega um tvö viðfangsefni hennar, hvernig erfðaupplýsingar berast milli kynslóða og hvernig breytileiki í genum hefur áhrif á svipfar lífvera. Bókin er tilraun til að vinda ofan af erfðanaudhyggju (e. genetic determinism) sem fylgdi í kjölfar framfara í tilraunavísindum og erfðafræði síðustu áratuga aldarinnar. Erfðanaudhyggja er hugmyndin um gen sem örlagavalda, og hún lifir enn góðu lífi. Samkvæmt henni, ef einstaklingur erfir ákveðna útgáfu af geni fær viðkomandi rautt hár, líkamlega vansköpun eða hegðunarbrest. Sú staðreynd að erfðafræði er oftast kennd með dæmum um skýra erfðapætti (t.d. augn-lit), sem erfast samkvæmt lögmálum Mendels kann að hafa ýtt undir þessa nauðhyggju. Slík gen eru nefnilega minnihluti þekktra gena í mönnum. Flestir erfðapættir hafa væg áhrif á eiginleika. Þeir skipta þúsundum erfðapættirnir sem auka (eða minnka) hæð manna um brot af millimeter. Á meðan fáar stökkbreytingar í litlum hópi gena veldur dvergvexti. Þessar sjaldgæfu afgerandi stökkbreytingar eru hins vegar mun eftirminnilegri og móta sýn okkar á erfðir, og leiðir til ofmats á áhrifum þeirra. Sálfræðingurinn Steven Heine, ritaði um þetta í bók sinni „DNA er ekki örlög“ frá 2019.⁵ Samkvæmt rannsóknum hans höfum við tilhneygingu til að oftúlka áhrif erfðapátta, en vanmeta áhrif umhverfis. Við oftúlkum áhrif gena líka í tilfellum þegar erfðapættir og umhverfisþættir skipta jafn miklu máli fyrir viðkomandi sjúkdóm. Mögulegt er að vistfræðileg nauðhyggja (e. ecological determinism) sé í uppsveiflu. Það er sú hugmynd að vistfræðipættir séu ákvarðandi orsakir fyrir eiginleikum lífvera og vistkerfa. Þetta sést meðal annars í því að





Ljósmynd: Unsplash

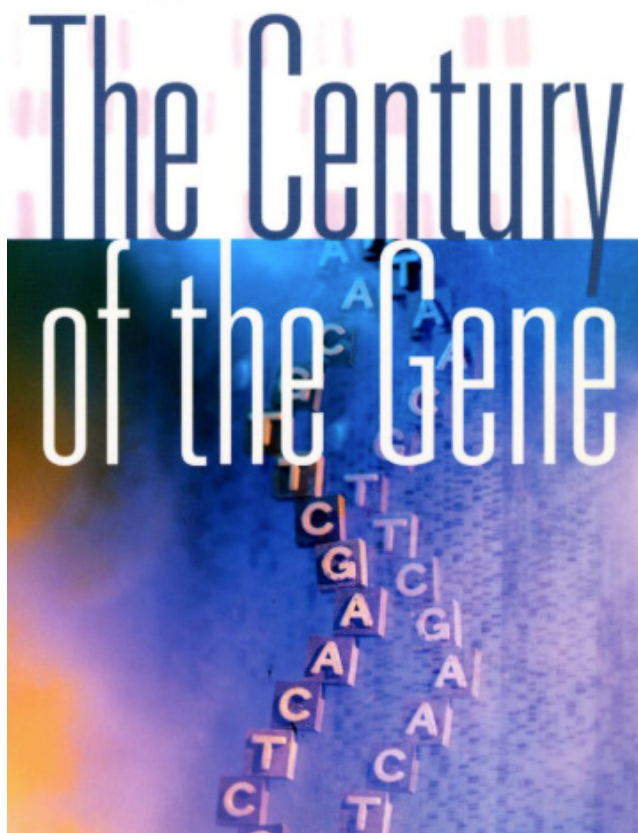
sögnin ákvarða (e. determine) er notuð umtalsvert í vistfræðitextum nútímans.

Raðgreining erfðamengis mannsins var einstakt verkefni í sögu líffræðinnar og læknisfræðinnar. Stjórnvöld margra landa settu fjármagn í margvíslega verkþætti með það yfirmarkmið að greina röð allra basana í erfðamengi mannsins. Það fól í sér m.a. þróun aðferða til að einangra DNA, basaröð þess, kortleggja endurröðun, skilja virkni gena og greiningar á siðferðilegum spurningum sem vakna samhliða auknu aðgengi að erfðaupplýsingum. Líffræðingar og læknar færðu margvísleg rök fyrir ávinningi sem hlytist af því að raðgreina erfðamengi mannsins og annarra lífvera. Megin rökin voru að það yrði auðveldara að finna gen sem hafa áhrif á erfðasjúkdóma, og aðra sjúkdóma með áberandi erfðabátt, og þar með að skilja líffræði viðkomandi sjúkdóma betur. Slík þekking nýtist sem grunnur fyrir meðferðir, greiningar og jafnvel lækningar. Þó sannarlega hafi ýmsir misst sig í yfirlýsingum og lofað of miklum og skjóttum ávinningi, þá varð merkileg þekking til með raðgreiningu erfðamengja mannsins og annarra lífvera. Erfðamengjabyltingin opnaði ný rannsóknarsvið í mörgum greinum líffræði, sem ekki voru augljós í upphafi. Eftir árið 2005 sannaðist fyrir alvöru notagildi raðgreiningar erfðamengja mannsins þegar kortlagning erfðabátta varð auðveldari. Nýjar aðferðir gerðu þá mögulegt að mæla hundruði þúsunda (síðar milljónir) breytilegra staða í erfðamengjum og að greina tengsl breytileika og svipfars fólks.⁶

Snúum aftur að meginviðfangsefnum bókarinnar, flutningi erfðabátta milli kynslóða og hvernig gen móta svipfar lífvera. Keller minnir á að þekking

á þessum fyrirbærum sé takmörkuð, fræðimenn og kennslubækur skauti í mörgum tilfellum yfir blæbrigði og flókin atriði og að almennur skilningur á erfðum, jafnvel virkra og virtra vísindamanna, sé ófullkominn. Röksemdir Keller eru af margvíslegu tagi og halda flestar, en ekki allar. Árið 2000 var þekking okkar á því hvernig erfðaupplýsingar berast á milli kynslóða ófullkomin, og það átti einnig við um hvernig bygging litninga, eiginleikar stórsameinda, skipulag og innri bygging fruma viðheldur skilvirkni þroskunar eða formmyndunar lífvera. Erfðaeftið DNA er skilvirkur flutningsmáti fyrir upplýsingar til næstu kynslóðar. Orðið skilvirkni lýsir því að erfðaupplýsingar móta eiginleika afkomendanna mjög sterklega; úr eggi með hænulitninga koma litlir kjúklingar, en úr eggi með snákalitninga snákur. Vissulega eru ekki allir kjúklingar eins, en skilvirknin liggur bæði í eiginleikum erfðaeftisins og sameindakerfa sem viðhalda því og eftirmynda eins og Keller rekur ágætlega. DNA-ið eitt og sér brotnar niður, og þarf lifandi frumu til að viðhalda. Vísindamenn hafa aflað mikillar þekkingar á þessum kerfum, og eru sífellt að finna nýja fleti á þeim. Kennslubækur og jafnvel yfirlitsgreinar eru í eðli sínu einfaldanir á flóknum fræðasviðum. Oft leyfa vísindamenn sér einfaldara orðalag, til að reyna að útskýra flókna heildarmynd. Keller gerir vel í því að benda á og sundurliða grófar alhæfingar, bæði í fræðilegum textum og opinberum viðtölum, og vitnar þar í ýmsa stórlaxa fræðanna (að þeirra viti a.m.k.). Francis Collins, sem leiddi verkefnið um raðgreiningu erfðamengis mannsins, sagði á fundi í Hvíta húsinu (sumarið 2000): „Er hægt að ímynda sér öflugra form rannsóknar sem mannkyn,

EVELYN FOX KELLER



en einmitt það að lesa leiðbeiningar um okkar eigin byggingu?" (e. „What more powerful form of study of mankind could there be than to read our own instruction book“).⁷ Þetta er mikil alhæfing og einföldun sem Keller varar okkur sérstaklega við. DNA ber upplýsingar, en það þarf lifandi frumu til að túlka þær. Framfarir í sameindalíffræði og tengdum greinum hafa sýnt að einingar fruma og lífvera eru margar og samtengdar, eiginleikar stórsameinda gefa frumum ákveðna eiginleika, en það getur oltið á lífeðlisfræðilegu eða vistfræðilegu samhengi hvaða áhrif sameindirnar hafa fyrir viðkomandi lífveru. Þótt bókin fjalli um gen, þá er viðfangsefnið líffræði í öllu sínu veldi, því allar lífverur hafa erfðaeðni, og erfðasamsetning einstaklinga mótast eiginleikar þeirra. Þetta er mikilvægur eiginleiki erfðaeðnis og lífvera. Efni sem berst milli kynslóða en mótast ekki eiginleika þeirra sem á eftir koma, er ekki erfðaeðni. Skilvirknin er hluti af skilgreiningunni á erfðaeðni. Og þar sem amöbur fæðast ekki úr hænueggjum, né fílar úr akörnum, er ljóst að skilvirkni erfðaeðnisins DNA er umtalsverð. Keller leggur, eins og Richard Lewontin í sínum skrifum, áherslu á að erfðabætti þurfi að túlka í líffræðilegu samhengi, sem er bæði umhverfi lífverunnar og eiginleikar hennar sjálfrar. Lewontin líkir þessu við þríþátta helix, þar sem þættirnir eru erfðir, umhverfi og lífveran, og hver þeirra um sig getur haft áhrif á hina (2002).⁸

Ein helsta ástæðan fyrir miklum framförum í erfðafraði, en minni í greiningum á áhrifum umhverfis og breytilegum eiginleikum lífvera, er mælanleikinn. Það er margfalt auðveldara að greina erfðabreytileika en umhverfisþætti eða eiginleika lífvera. Hægt er að setja DNA sýni úr fólki í tæki sem greinir erfðasamsetningu mjög nákvæmlega. Erfðamengi okkar eru rétt rúmlega 6,4 milljarðar basa, og með viðeigandi aðferðum er hægt að finna stóran meirihluta þeirra milljóna staða sem eru ólíkir í erfðamenginu. Á tvílitna formi, þar sem einlitna erfðamengið er um 3.2 milljarðar basa. Hvatberar í hverri frumu skipta tugum upp í þúsundi (í eggjum), en eru með svo stutta litninga að þeir leggja lítið til heildarlengdarinnar. Það eru um 4,1-5 milljón breytilegir staðir (stakir basar) í erfðamengi hvers einstaklings. Staðir eru basar á ákveðnum litningi, og er hér vísað til svokallaðra basaskipta. Þar er kannski einn litningur með C á stað 313 í ákveðnu geni, en hinn litningurinn T. Aðrar gerðir breytileika, innúr (indels) eða litningabrengr eru mun fátíðari og einnig erfiðari í greiningu. Þar sem langflestar stökkbreytingar eru mjög fátíðar og finnast bara í fáum einstaklingum (eða jafnvel bara einum), eru ég og þú með sumar stökkbreytingar sameiginlegar, en aðrar ólíkar, og nokkrar sérstakar.⁹ Samanburður á fólki með tiltekinn sjúkdóm og hópi heilbrigðra (með tilliti til þess sjúkdóms) gerir okkur kleift að finna svæði í erfðamenginu, og jafnvel ákveðnar stökkbreytingar, sem auka líkurnar á þessum sjúkdómi. Ef viðkomandi gen tengjast þekktu ferli (t.d. ónæmiskerfinu eða í starfsemi lungnanna) höfum við bætt þekkingu á líffræði kvillans. Ekkert sambærilegt er til fyrir umhverfið. Ekki er hægt að taka sýni af umhverfi einstaklinga, keyra það í gegnum eitt tæki og fá lista yfir þær milljónir þátta sem móta líkamlegt ástand okkar, líðan og lífslíkur. Umhverfi okkar byrjar við samruna kynfruma frá foreldrum okkar, og varir til síðasta andardráttar. Það er því einstaklega erfitt að finna út hvaða umhverfisþættir skipta mestu, eru það t.d. næringargildi móðurmjólkur, sýkingar við 2 ára aldur, hreyfing yfir ævina, eða skelfilegt slys eða hamfarir (snjóflóð eða sprengjuárás). Sama á við um eiginleika fólks (eða lífvera). Ekkert tæki getur tekið blóðdropa og spýtt út lýsingu á öllum eiginleikum einstaklings (t.d. hæð, þyngd, höfuðlagi, styrk eða þykkt vöðva bak við eyrað). Reyndar eru miklar framfarir í þessum geira, því mælingar á eiginleikum fólks handstyrk, blóðþrýstingi eða fituþrýstingu geta gefið gagnlegar upplýsingar um líffræði sjúkdóma og heilbrigðis.

Mælanleiki segir ekki til um mikilvægi. Meinlokan um mælanleikann birtist t.d. í punktakerfinu sem notað er til að mæla „árangur“ vísindamanna við Háskóla Íslands. Þar eru birtar rannsóknargreinar taldar, það álitnið mælistika á gæði vísinda og einstaklingum greitt eftir því. Tvö svið erfðafræði sem Keller merkilegt nokk fjallar takmarkað um í bókinni gagnast á þetta vandamál. Stofnerfðafræðin (e. population genetics) og það sem þýtt hefur verið sem erfðafræði magn-



Ljósmynd: Unsplash

bundinna eiginleika (e. quantitative genetics) lýsa því hvernig erfðabreytileiki í stofnum hegðar sér og hvaða þættir móta hann, og hvernig hann mótir eiginleika lífvera. Tilteknaðar aðferðir þessara fræðigreina bjóða upp á n.k. bókhaldsgreiningu á áhrifum erfða, umhverfis og tilviljunar á tiltekna eiginleika lífvera (t.d. hæð eða líkurnar á hjartaáfalli). Hugtakið arfgengi (e. heritability) lýsir því hversu mikill hluti breytileika í ákveðnum eiginleika (t.d. hæð) má skýra með erfðabáttum sem viðkomandi fengu frá foreldrum sínum. Arfgengi er oft sett fram sem prósentu, og er t.d. hæð manna með hátt arfgengi (um 90%), taugaveiklun lágt (um 15%) og arfgengi félagslyndis ekki mælanlegt.¹⁰ Arfgengi er eiginleiki stofns, ekki einstaklinga. Og reyndar stofns á ákveðnum stað og tímapunkti. Arfgengi hæðar Íslendinga í dag og fyrir þúsund árum kann að vera áþekkt, eða ólíkt. Jafnvel þótt arfgengið væri það sama, er nær útilokað að allir sömu erfðabættir liggi að baki breytileikanum nú og árið 1000, vegna þess hve mikið umhverfi þjóðarinnar hefur breyst.

Öld gensins er ágætlega læsileg og vel uppbyggð, en á pörtum er þýðingin töluverð áskorun (jafnvel fyrir þennan erfðafræðing). Hún er líklega enn brattari þeim sem ekki hafa lesið erfðafræði eða sameindalíffræði sér til gamans eða gagns. Keller fjallar um notkun hugtakanna og hættuna af líkingamáli (sérstaklega hugmyndinni um DNA sem forrit). Keller telur orðið genið sé til óþurftar og spyr, er kominn tími til að kveðja genið sem hugtak? Spurningin er storkandi.

Röksemdirnar eru (að ég tel) ekkert sérstaklega skýrt fram settar, en mér sýnist þrjú atriði vega mest. i) skilgreiningar á geni séu margar og ólíkar, ii) hugmyndir um að geni séu bara uppskriftir að prótínum sé röng, iii) að umhverfið móti virkni gena og túlkun erfðaupplýsinga. Ræðum hvert atriði fyrir sig. Hugtakið hefur reynst erfitt í skilgreiningu, sérstaklega þar sem þekking á stjórnröðum og samtvinnun erfðaupplýsinga hefur aukist. Hugtakið gen var fyrst notað til að lýsa ósýnilegum eindum, eins og Mendel lýsti. En í erfðafræðitextum nútímans er skilgreiningin víðari og lýsir genum sem upplýsingum bundnum í röð DNA strengs. Mikilvægast er að ef genið er t.d. 1000 eða 100.000 basa langur strengur rúmast í því miklar upplýsingar. Önnur gagnrök eru, á sama við um gen og önnur hugtök? Er kominn tími til að kveðja önnur hugtök sem reynst hefur erfitt að skilgreina, t.d. prótín, vist, samkeppni eða jafnvel líf? Öll orð eru ófullkomin. Þau bögglast fyrir okkur þegar við reynum að lýsa eigin líðan eða hugmyndum, og þau ná treglega utan um veröldina í allri sinni dýrð.

Atriði tvö fjallar um genið sem eingöngu mót fyrir prótín. Sú röksemdafærsla er ósannfærandi. Höfundurinn leyfir sér að stilla upp úreltum (einfölduðum) hugmyndum um virkni gena sem fuglahræðu (e. Strawman), sem hún heggur síðan niður með vísunum í flóknar niðurstöður sameindalíffræði. „Eitt gen, eitt ensím“ var byltingakennd hugmynd Beadle og Tatum frá fimmta áratug síðustu aldar (1951), sem hjálpaði okkur að tengja erfðabætti við sameindir sem sinna

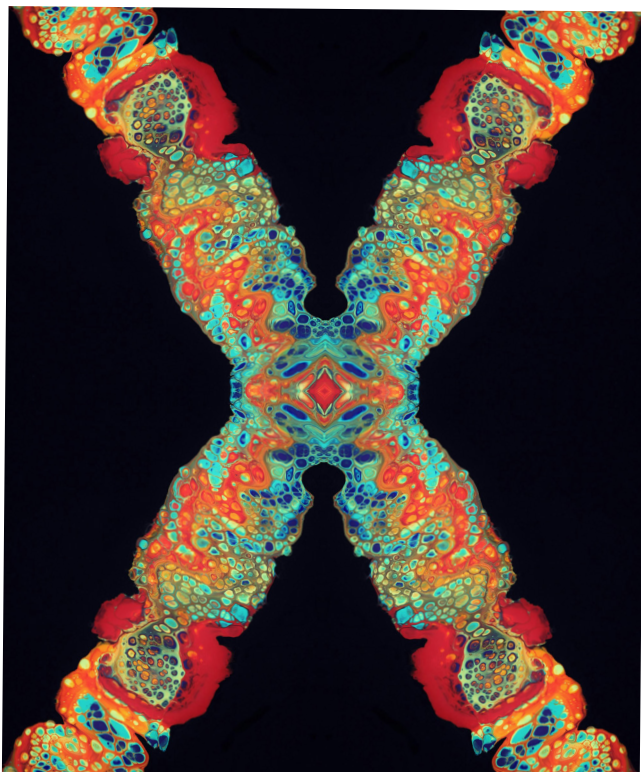


Gróður á hálendi Íslands. Ljósmynd: Arnar Pálsson

tilteknum verkum í frumum.¹¹ Keller stillir hugmyndinni upp sem grundvallarkennisetningu erfðafræði. En þetta er mikil einföldun. Gen er DNA þráður sem ber í sér upplýsingar um tjáningarafurð(irnar) (basaraðir í RNA og/eða aminosýruraðir í prótíni) en inniheldur einnig basaraðir sem eru nauðsynlegar til að genið sé umritað, mRNA verkað á réttan hátt, hafa áhrif á stöðugleika þess og flutning út í umfrymið, sem og niðurbrot, og einnig um eiginleika prótínanna ef við á (verkun, flutning, stöðugleika ofl). Þess utan bera þessar raðir upplýsingar sem stýra tjáningu genanna, þ.e.a.s. hvort það sé umritað, í réttu magni, á réttum stað og tíma í þroskun, eða sem viðbragð við ytri þáttum. Í umræðu Keller hljómar eins og allar þessar upplýsingar séu hluti af þroskakerfinu, en ekki geninu. Það er aftur mikil einföldun, víðari skilgreining á geninu rúmar allar þessar margvíslegu erfðaupplýsingar. Rannsóknir á genastjórnun sýna einmitt að sumar raðir hafa áhrif á framleiðslu afurða stakra umrita, á meðan aðrar geta haft áhrif á tvö eða fleiri umrit. Vegna þess að gen eru erfðaupplýsingar á streng, eru mörk þeirra óskýr. Ein mikilvægasta áminning Keller er að genin séu ekki eindir. Þess utan, og ekki rætt í bókinni, ber erfðaeftirbærni líka upplýsingar sem ekki teljast eiginleg gen. Þetta eru t.d. raðir nauðsynlegar fyrir eftirmyndun erfðaeftirbærnisins, pörun og rétta sorteringu litninga í frumuskiptingu og raðir sem vernda litningaendana (í lífverum eins og okkur sem eru með línulega litninga). Það eru líka erfðaupplýsingar sem berast milli kynslóða og breytileiki í slíkum röðum getur haft áhrif á eiginleika lífveranna sem bera þær, þó það sé lítið rannsakað.

Þriðja atriðið fjallar um áhrif ytra umhverfis á tjáningu genanna. Aftur er munur á því hvernig tvö svið erfðafræðinnar takast á við umhverfið. Klassíska erfðafræðin, og að miklu leyti sameindaerfðafræðin og afsprengi hennar (t.d. erfðafræði þroskunar og sjúkdóma) hafa aðallega beint sjónum að erfðaþáttum sem eru ekki eða lítt háðir umhverfi. Þessi áhersla ýtti undir þá ranghugmynd að þeir genagallar sem hafi afgerandi áhrif séu mikilvægari en þeir sem séu mótanlegir af umhverfi (þó þeir fyrrnefndu séu auðveldari viðfangs í rannsóknum). Á hinn bóginn gerir magnbundna erfðafræðin okkur kleift að greina áhrif gena og umhverfis á sama tíma, og jafnvel skilgreina hvernig áhrif stakra erfðaþátta velta á tilteknum umhverfisþáttum. Frásögn Keller fjallar að miklu leyti um galla nálgunar klassísku erfðafræðinnar, en hún ræðir ekki að gagni afrek systurgreinar hennar sem fjallar um fjölgena umhverfisháða eiginleika. Í nútímanum sjáum við sífellt fleiri dæmi um rannsóknir sem skoða samspil erfða og tiltekinna umhverfisþátta, t.d. sykurneyslu eða sólbaða.

Lykilþema Keller er að við þurfum að skoða eiginleika kerfanna en ekki eininganna, og gæta þess að festast ekki í líkingunum. Eitt erfiðasta viðfangsefni þroskunar og þróunarfræði nútímans er umfremd (e. redundancy). Umfremd er aðallega notað um þroskarferli, byggingu og innri starfsemi lífvera og felur í sér að sumar lífverur virðast hafa fleiri en eina leið til að leysa sama vandamálið, t.d. búa til ákveðið efnasamband eða beina frumu á ákveðna þroskabraut. Hugsa má um samhliða ferla eða boðleiðir, sem leiða til ákveðinnar niðurstöðu. Og ef ein boðleið raskast



Ljósmynd: Unsplash

vegna stökkbreytinga í geni eða umhverfisröskunar, getur önnur boðleið leyst verkefnið af hendi og lífveran lifir áfram. Stundum hefur þessu verið líkt við kerfi og varakerfi, sbr. varaflstöðvar á spítölum. Líkingin nær ekki almennilega utan um lífverur því óljóst er hvað er aðal og hvað vara? Umfremd í eiginleikum lífvera virkar jafnvel mótsagnarkennd í ljósi þróunar. Hvernig mun náttúrulega veljast fyrir varakerfi, ef aðalkerfið virkar full vel? Veruleikinn er líklega sá að lífverur samanstanda af mörgum ferlum og kerfum, sem eru samtvinnuð og dreifð í þeim skilningi að einingar í mismunandi kerfum geta haft áhrif hver á aðra (t.d. ónæmiskerfi á efnaskipti, og efnaskipta ensím á genastjórn). Einingar og eiginleikar lífvera eru ekki hliðstæð afmörkuðum framleiðslulínunum sem við mennirnir höfum byggt, t.d. í smjörlíkisverksmiðjum. Oft hefur verið talað um forrit eða stjórnkerfi frumunnar eða þroskunar. Keller aðvarar okkur að slíkum líkingum fylgi sú hættu að þær blindi okkur fyrir eiginleikum lífvera. Í okkar notkun þróast hugtökin, og við verðum að varast alhæfingar eða einfaldanir. Freistandi væri að fara í dýpri umræðu, en hún bíður betri tíma.

Í ítarlegum inngangi ræðir Skúli Skúlason efni bókarinnar og setur í viðara samhengi.¹² Hann leggur út frá hugmyndum Keller og fjallar m.a. um tilraunir Conrads Waddington og Evelyn Paton um tengsl umhverfis, þroskunarkerfa og stöðugleika forms lífvera. Skúli ásamt og Thomas Smith settu árið 1995 fram framsæknar hugmynd um tengsl mótanleika (e. plasticity) og þróunar.¹³ Samkvæmt henni gefur mótanleiki svipfars lífverum möguleika á að kanna nýjar vistir og þannig auðvelda aðlögun þeirra. Talið hefur verið að mótanleika fylgi kostnaður, og því tapist



Ljósmynd: Unsplash

hann þegar stofnar eða tegundir lagast að stöðugri vist. Samkvæmt þessum skilningi er mótanleikinn arfgengur að einhverju leyti, þ.e.a.s. kerfi þroskunar sem byggja á ákveðinni erfðasamsetningu þurfa að geta svarað breytingum í umhverfi og þroskað eiginleika sem hæfa breyttum aðstæðum. Þannig getur mótanleiki þróast, eins og aðrir eiginleikar. Andstæð hugmynd er sú að mótanleiki sé upprunalegt ástand lífvera, og að stöðugleiki svipfars eða skilvirk þroskun í full-orðna einstaklinga sé kostnaðarsamt fyrir lífveruna. Í þessu líkani er mótanleikinn innbyggður eiginleiki lífvera, sem ekki eru með fyllilega skilvirka (e. stereotypical) þroskun. Þetta er annað mjög spennandi svið rannsókna sem rætt verður frekar á öðrum vettvangi.

Ég mæli með bókinni fyrir leikmenn og aðra. Ég er sammála Keller um að forkólfar raðgreiningar erfðamengis mannsins ofseldu verkefnið þegar þeir mæltu fyrir því við stjórnámálamenn og forstjóra ríkisstofnanna. Seinni tíma forkólfar á þessu sviði hafa síðan lofað allskonar framförum vegna framfara í erfðafræði. Mikilvægast er líklega að við hættum að líta genin sem eindir sem miðla örlögum, eins og skapanornir norrænu goðafræðinnar. Genin eru samheiti fyrir erfðaupplýsingar sem berast á milli kynslóða. Genin geta legið saman og samnýtt raðir (stýrsla eða annað). Þau eru ekki afmörkuð, heldur samanstanda af strengjum sem miðla einhverri virkni og hafa verið gripnir af jákvæðu náttúrulegu vali og viðhaldið því þeir auka hæfni lífverunnar. Rétt eins og framlag fólks til samfélags og þekkingarbrunnns mannkyns er margþætt og torgreinanlegt. Því er mikilvægt að lesa hugsuði eins Evelyn Fox Keller og hlúa að næstu kynslóð sem nú nemur í skólum lands og heims.

ÞAKKIR

Ég þakka sérstaklega hlýlega Sigurði S. Snorrasyni og Einar Árnasyni yfirlestur á greinarkorninu. Þeir voru mér ósammála um nokkur atriði, og eru stikkfríir einnig af ambögum sem í gegn sluppu.

UM HÖFUND

Arnar Pálsson (f. 1970) er með doktorspróf í erfðafræði. Hann starfar sem prófessor í lífupplýsingafræði við Líf- og umhverfisvísindadeild Háskóla Íslands, og rannsakar þróun, þroskun og erfðir.

apalsson@hi.is



HEIMILDIR

1. Keller, E.F. 2023/2000. Öld gensins. Hið Íslenska bókmenntafélag. Í þýðingu Kristjáns G. Arngrímssonar. 304 bls.
2. Lander, E.S., Linton, L.M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M.C., 250 aðrir höfundar og International Human Genome Sequencing Consortium. 2001. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 409(6822). 860-921. doi: 10.1038/35057062. Leiðréttingar í *Nature* 2001 412(6846):565 og *Nature* 2001 Jun 7;411(6838):720.
3. Venter, J.C., Adams, M.D., Myers, E.W., Li, P.W., Mural, R.J., Sutton, G.G., Smith, H.O., Yandell, M. og 265 aðrir höfundar. 2001. The sequence of the human genome. *Science*. 291(5507). 1304-51. doi: 10.1126/science.1058040. Leiðrétting: *Science* 2001 292(5523):1838.
4. Nurk, S., Koren, S., Rhie, A., Rautiainen, M., Bizikadze, A.V., Mikheenko, A., og 93 aðrir höfundar. 2022. The complete sequence of a human genome. *Science*. 376(6588). 44-53. doi: 10.1126/science.abj6987.
5. Heine, S.J. 2017. *DNA Is Not Destiny: The Remarkable, Completely Misunderstood Relationship between You and Your Genes*. New York, NY: W. W. Norton & Company. 352 bls.
6. Conery, M., Grant, S.F.A. 2023. Human height: a model common complex trait. *Annals of Human Biology*. 50(1). 258-266. doi: 10.1080/03014460.2023.2215546.
7. White house: Office of the Press Secretary. 2000. Remarks by the president, prime minister Tony Blair of England (via satellite), Dr. Francis Collins, director of the national human genome research institute, and Dr. Craig Venter, president and chief scientific officer, Celera genomics corporation, on the completion of the first survey of the entire human genome project. June 26, (sótt 13. Nóvember 2024) https://clintonwhitehouse3.archives.gov/WH/EOP/OSTP/html/00628_2.html
8. Lewontin, R.C. 2002. *Triple helix: Gene, Organism, and Environment*. Harvard University Press, 144 bls.
9. 1000 Genomes Project Consortium; Auton, A., Brooks, L.D., Durbin, R.M., Garrison, E.P., Kang, H.M., Korbel, J.O., Marchini, J.L., McCarthy, S., McVean, G.A., Abecasis, G.R. 2015. A global reference for human genetic variation. *Nature*. 526(7571). 68-74. doi: 10.1038/nature15393.
10. Power, R.A., Pluess, M. 2015. Heritability estimates of the Big Five personality traits based on common genetic variants. *Translational Psychiatry*. 5(7). e604. doi: 10.1038/tp.2015.96.
11. Tatum, E.L., Beadle, G.W. 1941. Genetic Control of Biochemical Reactions in *Neurospora*. *The Proceedings of the National Academy of Sciences*. 27(11). 499-506. doi: 10.1073/pnas.27.11.499.
12. Skúli Skúlason. 2023. *Inngangur að Öld gensins*. Hið Íslenska bókmenntafélag.
13. Skúlason, S., Smith, T.B. 1995. Resource polymorphisms in vertebrates. *Trends in Ecology & Evolution*. 10(9). 366-370. Doi: 10.1016/S0169-5347(00)89135-1.