

# Perinnöllisyyden eli genetiikan lyhyt oppimäärä

## GEENIT

teksti: Saana Myllylä

*Jatkossa julkaisemme Bedlington-tiedotteessa lyhyttä perinnöllisyyden käsitteitä ja lainalaisuuksia valottavaa juttusarjaa. Sen toinen osa keskittyy geneeihin.*

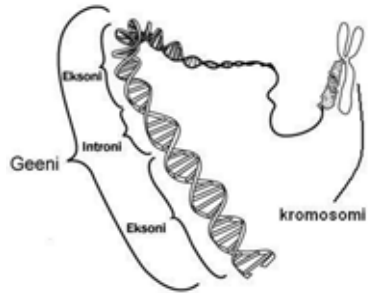
### Lyhyt kertaus viime kerrasta:

Geeni on sellainen DNA:n osa, joka koodaa jonkin tietyn proteiinin syntyä. DNA:ssa on paljon muitakin, mutta geenit ovat sen ehkä parhaiten tunnettu osa. Proteiinit ovat välttämättömiä kaikelle tuntemallemme elämälle. Geneejiä on valtavasti paljon (ihmisellä arviolta n. 20-25 000), mutta se on ymmärrettävää, kun käsittää kuinka paljon erilaisia tehtäviä niillä on.

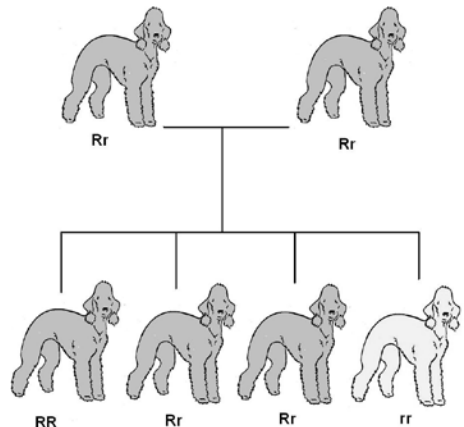
Geenit periytyvät sukupolvelta toiselle suhteellisen samanlaisina, mutta niistä on kuitenkin olemassa erilaisia muotoja (sammakon geenit ovat erilaiset kuin meidän ja toisaalta naapurin ruskeasilmäisen tytön geneeissä on jotain erilaista kuin minun sinisilmägeneissän). Geenien eri muotojen lisäksi geenien toimintaan vaikuttavat mm. niiden säätelyalueet, jotka säätävät sitä mikä geeni missäkin solussa kulloinkin toimii. Kaikki geenit eivät ole käytössä yhtä aikaa vaan geenien toiminnassa on suuriakin eroja paitsi eri solujen (vrt. aivosolut ja maksan solut tarvitvat eri geneejiä) ja yksilöiden (vrt. miehen ja naiset) välillä niin myös samoissa soluissa eri aikoina (vrt. vauvan kasvavat solut, murrosikäisen solut ja vanhuksen solut).

### Osa geenien tiedoista voi jäädä peittoon

Jokaisella meistä on kussakin solussa jokaisesta geenistä vähintään kaksi kopiota. Toinen näistä kopioista on peritty äidiltä ja toinen isältä. Usein samasta geenistä on erilaisia yhtä hyvin toimivia muotoja (esimerkiksi hiusten, silmien tai turkin väri). Osa geenien muodoista on peittyviä eli resessiivisiä ja osa on vallitsevia eli dominoivia. Resessiivinen ominaisuus tulee näkyviin vain kun yksilöllä on geenistä kaksi resessiivistä muotoa (esimerkiksi resessiivisestä ominaisuudesta: 0



-veriryhmä) eli se on perinyt sekä isältään että äidiltään saman muodon geenistä. Dominoiva ominaisuuden taas riittää tuomaan esille yksikin sellainen geenimuoto eli alleeli (A ja B veriryhmät). Yleisesti genetiikassa geenin eri alleeleita nimetään resessiivisen ominaisuuden mukaan siten että resessiivistä muotoa merkitään ko. ominaisuuden pienellä ensimmäisellä kirjaimella ja dominoivaa saman geenin muotoa suurella ensimmäisellä kirjaimella (eli jos vaikka kukan väri valkoinen on väistyvä ominaisuus sitä merkitään v:llä ja vastaavasti punaista kukan väriä samassa tilanteessa V:llä). Jos yksilöllä on kaksi samaa alleeliä geenistä, hän on tämän ominaisuuden suhteen homotsygoottinen (eli yksiperintäinen, vv



tai VV). Jos yksilöllä on geenistä kaksi erilaista alleelia, hän on ominaisuuden suhteen heterotsygoottinen (eriperintäinen Vv tai vV).

Erikoisempia periytymisen muotoja ovat mm. yhteisvallitseva periytyminen ja letaalit alleelit. Yhteisvallitsevassa periytymisessä kaikki genotyytit (eli kaksi erilaista homotsygoottia ja heterotsygoottia) erottuvat toisistaan näkyvästi. Yksi esimerkki tällaisesta periytymisestä on ihmekukan väritys: punaisen ja valkoisen kukan jälkeläiset ovat vaaleanpunaisia (myös veriryhmissä AB verityyppi edustaa yhteisvallitsevaa periytymistä). Letaalialleeli taas on sellainen, joka homotsygoottisena on tappava. Esimerkki tällaisesta alleelistä on turkiskettujen sininen väritys, jossa kaksi sinisen värin aiheuttavaa alleelia saa aikaan pennun kuoleman jo hyvin varhaisessa vaiheessa. Tällöin sininen väri periytyy dominoivasti mutta "tappavuus" resessiivisesti.

## Geenit toimivat yhteistyössä

Osa proteiineista syntyy useamman geenin yhteistyönä ja jotkin ominaisuudet määräytyvät useamman geenin alleelien perusteella. Geenien yhteistyö voi ilmetä usein eri tavoin. Yksi yhteistyön ilmentymä on epistasia. Epistasiaassa jonkin geenin tietty muoto voi estää kokonaan toisen geenin vaikutuksen näkymisen. Eli jos esimerkiksi koiralla on karvan muodosta geeni joka tekee karvasta kiharaisen mutta toinen geeni tekee sen karvattomaksi ei tuo kiharaisuus pääse näkymään.

Useamman geenin alleelien perusteella määräytyvät ominaisuudet ovat kvantitatiivisia (määrällisiä). Tällaisia ominaisuuksia ovat esimerkiksi pituus ja paino. Tällöin useampi lokus (eli geeni-paikka) vaikuttaa samaan asiaan ja näiden yhteisummana syntyy yksilön ulospäin näkyvä ominaisuus (eli ilmiäsu eli fenotyyppi vrt: genotyyppi on se mitä eliön geneeissä on). Pituus ja paino eivät myöskään perinteisessä mielessä noudata dominoiva/resessiivinen jakoa vaan ominaisuudet ovat

additiivisia (eli esim. jokainen "iso kirjain" lisää pituutta), tavallaan tässäkin on kyse yhteisvallitsevasta periytymisestä. Helpoiten tämän asian ymmärtäminen käy kuvitteellisen käärme esimerkin avulla:

Käärmeellä on 5 lokusta, jotka vaikuttavat sen pituuteen siten että kukin "dominoiva" alleeli lisää käärmeen pituutta 10cm. Täysin "resessiivisen" käärmeen pituus on 50cm. Mikä on kaikkien lokusten suhteen heterotsygoottisen käärmeen pituus? Entä kaikkien lokusten suhteen homotsygoottisen dominoivan käärmeen pituus?

Merkitään lokuksia kirjaimilla a, b, c, d ja e.



Resessiivisen käärmeen genotyyppi näyttää tältä:

a/a, b/b, c/c, d/d, e/e (/viivan toisella puolella äidiltä peritty alleeli ja toisella puolella isältä peritty). Käärme on 50cm pitkä.

Heterotsygoottisella käärmeellä on joka lokuksessa yksi pieni ja yksi iso kirjain:

A/a, B/b, C/c, D/d, E/e. Käärmeen peruspituus oli 50cm ja jokainen iso kirjain lisää pituutta 10cm. Tällä käärmeellä on 5 isoa kirjainta eli sen pituus on: 50cm + 5 x 10cm = 100cm.

Vastaavasti täysin dominoivalla käärmeellä on vain isoja kirjaimia:

A/A, B/B, C/C, D/D, E/E. Silloin sen pituus on 50cm + 10 x 10cm = 150cm.

Käärmeillä voidaan valottaa myös alleelien periytymistä. Jos kaksi resessiivistä käärmettä lisääntyy niiden jälkeläiset ovat kaikki 50cm pitkiä sillä jälkeläiset eivät voi saada kummaltakaan vanhemmalta yhtään isoa kirjainta. Samoin kahden täysin dominoivan käärmeen jälkeläiset ovat kaikki 150cm pitkiä sillä ne eivät voi saada yhtään pientä kirjainta vanhemmiltaan. Kahden täysin heterotsygoottisen jälkeläisten pituudet vaihtelevat eniten sillä ne voivat saada minkä tahansa kirjain yhdistelmän. Niiden pituus vaihtelee välillä 50cm-150cm (ensimmäisessä tapauksessa kummaltakin vanhemmalta on peritty pienet kirjaimet, viimei-

sessä suuret). Eniten syntyy kuitenkin keskimitaisia käärmeitä eli 100cm pitkät ovat yleisimpiä kahden heterotsygootin jälkeläisissä (tämän voi kokeilla kirjoittamalla kaikki mahdolliset yhdistelmät paperille ja laskemalla niiden pituudet).

## **Geenin rikkoutuminen voi aiheuttaa perinnöllisen sairauden**

Jos geenin kopioitumisessa sukupolvelta toiselle tapahtuu virhe eli mutaatio (kts. BT 3/06), se voi synnyttää perinnöllisen sairauden. Yleensä geenit säilyvät sukupolvelta toiselle varsin samanlaisina ja ovat jopa suhteellisen kaukaisilla sukulaisilla yllättävänkin samankaltaisia. Tämä johtuu siitä että kustakin geenistä on yleensä olemassa rajallinen määrä oikein toimivia muotoja. Suurin osa mutaatioista geenissä johtaa niin pahoihin toimintahäiriöihin ettei sellaisen geenimuodon kantaja voi säilyä hengissä ja useimmat virheelliset muodot siis häviävät jo varsin varhaisessa vaiheessa (munasoluina, alkioina tai joka tapauksessa ennen lisääntymisikää). Haitallisten ominaisuuksien häviämistä sukupolvelta toiselle siirryttäessä kutsutaan luonnonvalinnaksi: vain toimivat kopiot geeneistä pääsevät seuraavalle polvelle. Osa virheellisistä geenimuodoista poikkeaa kuitenkin varsinaisesta muodosta niin vähän että ne toimivat mutta eivät toimi yhtä hyvin kuin alkuperäinen alleeli (toki joskus syntyy myös muotoja, jotka ovat parempia kuin alkuperäinen ja alkavat siksi yleistyä. Tällöin puhutaan evoluutiosta).

Jos mutaatioissa syntynyt alleeli on dominoiva sen vaikutukset voidaan havaita heti. Jos alleeli on sekä dominoiva että estää lisääntymisen, (tappaa ennen lisääntymisikää, vaikeuttaa synnytystä, tekee steriiliksi tms) se häviää eikä pääse siirtymään seuraavalle sukupolvelle. Jos se on dominoiva eikä estä lisääntymistä, mutta on selvästi haitallinen, luonnonvalinta karsii sen myös mutta tällöin siihen voi mennä hieman pidempään. Tästä syystä dominoivien haitallisten alleelien esiintymitiheys on populaatioissa aina suurinpiirtein sama (niitä esiintyy sen verran kuin mutaatioita syntyy mutta ne eivät yleensä yleisty sillä luonnonvalinta vaikuttaa niihin tehokkaasti). Jos syntynyt alleeli on resessiivinen eivät sen vaikutukset näy ennen kuin kaksi samanlaista alleelia on päätenyt risteytyksen kautta yhteen. Tästä syystä resessiiviset hyvinkin haitalliset (jopa tappavat) alleelit voivat yleistyä populaatioissa huomaamatta aina siihen saakka kunnes niitä on suhteellisesti niin paljon että ne alkavat esiintyä homotsygoottisina. Tällöin luonnonvalinta alkaa taas karsia niitä. Luonnonvalinta ei siis toimi yhtä tehokkaasti resessiivisillä kuin dominoivilla alleleilla. Suurin osa (yleisistä) perinnöllisistä sairauksista onkin resessiivisten tautialleelien aiheuttamia (mm. kuparitoksikoosi). Resessiiviset alleelit homotsygoituvat erityisesti pienissä populaatioissa ja sukusiitoksessa, siksi pienet ja sukusiittoiset populaatiot ovatkin erityisen riskialttuita perinnöllisten sairauksien ilmenemiselle ja tähän aiheeseen keskitymmekin seuraavassa lehdessä.

## **Huomio!**

**Bedlington-treffit järjestetään näillä näkymin 3-5.8.2007 Laita aika kalenteriisi! Paikkaa tapahtumalle etsitään vielä, mutta luultavasti treffit pidetään keskisuomessa.**

