

DNA

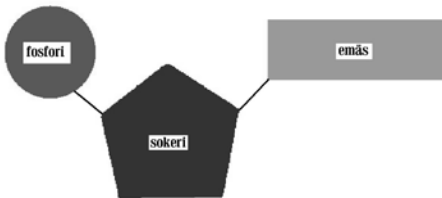
teksti: Saana Myllylä

Jatkossa julkaisemme Bedlington-tiedotteessa lyhyttä perinnöllisyyden käsitteitä ja lainalaisuuksia valottavaa juttusarjaa. Sen ensimmäinen osa keskittyy DNA:han.

DNA:n toiminta perustuu sen rakenteeseen

DNA on se molekyyli, joka paitsi säilöo ja periyttää eteenpäin perinnölliset ominaisuudet myös ohjaa aktiivisesti kaikkien solujen toimintaa. Se siis kätkee sisälleen kaiken sen mikä eliössä on perittyä ja yhdessä ympäristön kanssa luo elion ilmiäsun (eli fenotyyppin).

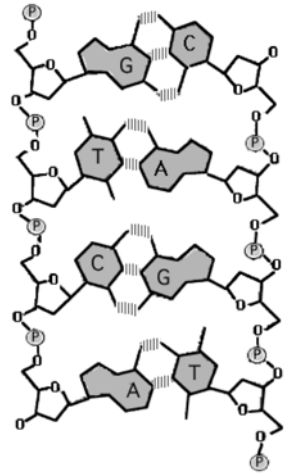
DNA:n kyky toimia tiedon säilyttäjänä ja eteenpäin välittäjänä perustuu sen rakenteeseen. DNA koostuu kahdesta toisissaan kiinni olevasta juosteesta. Nämä juosteet koostuvat nukleotideista, joita on neljää erilaista. Yhdessä nukleotidissa on aina fosforiosa, sokeriosa ja emäsosa. Ero erilais-



Nukleotidin rakenne

ten nukleotidien välillä johtuu niiden erilaisista emäsosista. Emäkseenä voi olla joko adeniini, guaniini, sytosiini tai tyymiini (näistä käytetään yleisesti lyhenteitä: A, G, C ja T). Nukleotidit kiinnittyvät toisiinsa fosforiosien kautta ja muodostavat siten juosteen. Toinen juoste muodostuu siten että sen nukleotidit pariutuvat niin sanotun emäsparisäännön mukaisesti ensimmäisen juosteem emästen kanssa. Adeniini pariutuu aina tyymiin kanssa ja sytosiini aina guaniinin kanssa.

DNA:n sisältämä tieto on koodattu sen emäsjärjestykseen eli juosteessa peräkkäin oleviin emäksiin. Kolme perättäistä emästä muodostavat kodonin, joka koodaa proteiiniä muodostettaessa yhtä aminohappoa (kaikki proteiinit rakentuvat aminohapoista). Kun käytössä on neljä



Emästen pariutuminen

erilaista emästä joita yhdistellään kolmen emäksen koodiksi saadaan aikaiseksi 64 erilaista koodia. Aminohappoja on kuitenkin vain noin 20 joten useimpia aminohappoja koodaa useampi kuin yksi kodoni. Aminohappojen lisäksi kodonit voivat koodata myös niin sanottuja aloitus ja lopetuskohtia sekä erilaisia säätelyalueita.

DNA juosteet pakataan eläinten soluissa kromosomeiksi, joita ihmisillä on 46 kappaletta ja koirilla 78. Koiralla ei ole merkittävästi enemmän DNA:ta vaan sen kromosomit ovat ihmisten vastaavia pienempiä. Suvullisesti lisääntyvillä eliöillä yksilön kromosomeista puolet on peritty äidiltä ja puolet isältä.

DNA sisältää erilaisia alueita

DNA:sta puhuttaessa ensimmäisenä monelle tulevat mieleen geenit, mutta geenien lisäksi DNA sisältää paljon muutakin: geenien säätelyalueita, erilaisia tunnistusalueita ja alueita joilla ei näytä olevan mitään erityistä tehtävää (tai joiden tehtävää emme vielä tunneta).

Geeni on alue DNA:ssa, joka koodaa jonkin tie-

tyen proteiiniin syntyä. Loppujen lopuksi kaikki mitä meissä ja koirissamme tapahtuu on seurausta erilaisten proteiinien synnystä ja hajoamisesta sekä niiden yhteisvaikutuksista. Geenit sisältävät erilaisten proteiinien valmistusohjeet edellä esitetyllä koodikielellä. Geenin kodonit sisältävät tiedon siitä millaisista aminohappoketjuista proteiini syntyy. Aminohappoketjun rakenteesta taas riippuu millaisen muodon proteiini saa ja millaiseen tehtävään se pystyy. Geeneissä on tietoa esimerkiksi ruuansulatukseen tarvittavien ja silmänvärin muodostavien aineiden rakenteesta tai vaikkapa niiden hormonien rakenteesta joita elimistösämme esiintyy kun olemme iloisia, vihaisia tai rakastuneita - vain muutamia esimerkkejä mainitakseni.

Geenit eivät kuitenkaan toimi kaiken aikaa ja kaikkialla samalla tavalla (koska kaikissa eliön soluissa on samanlaiset geenit, tämä johtaisi esimerkiksi siihen että silmissä olisi ruuansulatussyntejejä ja vatsassa silmänväriainetta) vaan geenejä säädellään hyvinkin tarkasti. Geenin säätelyalueet määräävät missä soluissa ja missä määrin geeni on käytössä. Osa geeneistä on käytössä vain jonakin tietynä aikana (esimerkiksi pituuskasvuun liittyvät geenit ovat käytössä lapsilla ja nuorilla mutta eivät enää aikuisilla), osa vain tietyssä paikassa (esimerkiksi ne ruuansulatussyntymiseen liittyvät geenit ruuansulatussyntymiseen). Geenin säätelyalueet ovat siis yhtä tärkeitä kuin geenitkin, molempien on toimittava oikein jotta lopputulos olisi oikeanlainen.

DNA:n sisältämät erilaiset tunnistusalueet liittyvät usein myös geenin säätelyyn. Toisaalta tunnistusalueita tarvitaan myös DNA:n kahdentuessa ja sukusolujen synnyssä.

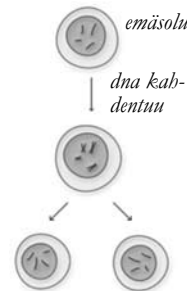
Suurin osa DNA:sta näyttää kuitenkin olevan vailla mitään erityistä tehtävää. Nämä alueet sisältävät erilaisia toistoja (yhden tai useamman nukleotidin mittaisia), liikkuvia DNA alueita, alueita jotka näyttävät geeneiltä tai geenin säätelyalueilta mutta eivät tee mitään ja alueita joita ei voi luokitella oikein mihinkään kategoriaan. Näiden alueiden merkitys on vielä hämärän peitossa mutta niitä voidaan käyttää avuksi tutkimuksessa (esimerkiksi rikollisten DNA tunnistus, isyytystestit ja bedlingtonien markkeritestit perustuvat näihin alueisiin sillä ne sisältävät paljon enemmän vaihtelua kuin geenialueet).

DNA kopioituu ja periytyy eteenpäin

Kun solu jakautuu (esimerkiksi kasvun yhteydessä, vahinkojen paikkaamiseksi, taudin aiheuttajia vastaan taistellessa) myös DNA:n on kahdentuttava ja jakauduttava tasan uusien syntyvien solujen kesken. Solunjako alkaakin aina DNA:n kahdentumisella. DNA juosteet aukeavat ja kummankin vanhan juosteen pariaksi syntyy uusi emäsparisäännön mukaisesti. Tämän jälkeen solussa on kaksinkertainen määrä kromosomeja. Kromosomit asettuvat riviin niin että samanlaiset kromosomit ovat pareittain. Tämän jälkeen ne jaetaan syntyviin soluihin siten että kumpaankin tulee samanlaiset kromosomit.

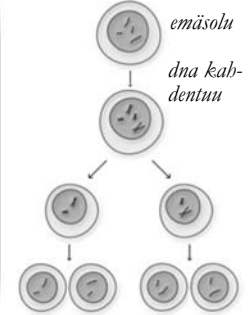
Sukupuolisolujen solunjako on erilainen, koska jos munasolu ja siittiö sisältäisivät saman määrän kromosomeja kuin äidin ja isän muut solut kehittyvä alkio saisi kromosomeja tuplamäärän. Jotta kromosomien lukumäärä pysyisi ennallaan sukupolvesta toiseen sukusolujen solun jako tapahtuu siten että DNA aluksi kahdentuu mutta kahdentumista seuraa kaksi solunjakoa jolloin lopputuloksena on neljä solua joissa kussakin on puolet alkuperäisestä kromosomimäärästä. Kun DNA on kahdentunut vastinkromosomit (eli saman sisältöiset kromosomit joista toinen on peritty toiselta vanhemmalta ja toinen toiselta) asettuvat vierekkäin ja voivat vaihtaa osiaan (kromosomien päät voivat mennä ristiin, katketa ja liittyä uudelleen vastakkaisiin kromosomeihin). Tämän jälkeen tapahtuu ensimmäinen solunjako, jossa vastinkromosomit menevät eri soluihin. Sitteen tapahtuu toinen solunjako, joka on samanlainen kuin muidenkin solujen solunjako eli kunkin kromosomin kaksoiskappale menee omaan soluunsa.

Solun jakautuminen eli mitoosi



kaksi emäsolun kaltaista tytärsolua

Sukusolujen jakautuminen eli meioosi



tytärsolut, joissa puolet kromosomeista

Sukusolujen välityksellä DNA periytyy eteenpäin seuraaville sukupolville. Se ei kuitenkaan mene seuraavalle sukupolvelle aivan siinä muodossa missä se oli edellisellä vaan erilaisesta soluajasta johtuen jälkeläisillä on jonkinlainen kokoelma vanhempien kromosomeista.

DNA voi muuttua ajan kuluessa

Edellä kerrottiin kuinka DNA yhdistyy eri tavoin eri yksilöissä vaikka ne olisivatkin sukua keskenään. Tämän lisäksi DNA voi muuttua usein eri tavoin. DNA:n muutoksia kutsutaan mutaatioiksi. Muutokset voivat tapahtua missä tahansa solussa mutta yleisesti ollaan kiinnostuneita niistä mutaatioista, jotka tapahtuvat sukusoluissa sillä ne ovat periytyviä muutoksia. Mutaatioita on eri asteisia ja niillä voi olla joko suuri vaikutus tai ei vaikutusta lainkaan yksilöön.

Suurimmat muutokset DNA:ssa ovat kromosomasolla. Jos hedelmöitykseen osallistuneen sukusolun solunjako on ollut epäonnistunut saattaa syntyvässä hedelmöityneessä solussa olla liikaa tai liian vähän yksittäisiä kromosomeja tai jopa kaikkia kromosomeja. Eläimillä useimmat tällaiset muutokset johtavat siihen ettei elio pysty elämään vaan se kuolee hyvin varhaisessa vaiheessa. Osa on kuitenkin elinkykyisiä (sukupuolikromosomeista voi olla erilaisia yhdistelmiä, kolme kappaletta kromosomi 21 aiheuttaa ihmisellä Downin oireyhtymää).

DNA rihma on pitkä ja ohutta ja sitä on soluisia paljon. Varsin usein rihma pääsee katkeamaan. Solulla on tätä varten olemassa erilaisia DNA:n korjausmekanismeja mutta ne eivät toimi täydelli-

sesti. Rihman katkeamisen seurauksena DNA voi liittyä uudelleen samaan paikkaan mutta kääntynyt nurinpäin, se voi liittyä osaksi jotain muuta kromosomia tai se voi yksinkertaisesti hävitä. Lisäksi jokin kohta DNA:sta voi kahdentua muun osan pysyessä ennallaan.

DNA:n kopioinnissa voi myös sattua virheitä joiden seurauksena rihmasta voi jäädä puuttumaan yksittäisiä nukleotideja tai niitä voi olla liikaa. Jokin nukleotidi saattaa myös epähuomiossa vaihtua toiseksi.

Kun ottaa huomioon kuinka paljon DNA:sta on sellaista aluetta mikä ei tee mitään on ymmärrettävää että useat mutaatiot eivät vaikuta mihinkään. Lisäksi suuri osa mutaatioista tapahtuu muuten sellaisissa paikoissa tai sellaisella tavalla että ne eivät muuta mitään (esimerkiksi silmän solussa tapahtuva mutaatio, joka muuttaa maksan toimintaan liittyvää geeniiä ei näy missään koska geeniiä ei silmässä käytetä). Jos geenin tai geenin säätelyalueelle tulee mutaatio jossa emäs vaihtuu toiseksi, usein geenin koodaama aminohappo ei kuitenkaan muutu (koska useat koodit voivat koodata samaa aminohappoa). Usein myöskään yhden aminohapon muutos ei vielä merkittävästi muuta proteiinin rakennetta tai toimintaa. Jos emäksiä sen sijaan tulee lisää tai poistuu DNA:sta niiden määrän pitäisi muuttua aina kolmella nukleotidilla kerrallaan sillä muuten vaikutukset voivat olla suuretkin: kun DNA:ta luetaan aina kolmen nukleotidin jaksoissa yhden tai kahden emäksen lisäys tai poisto muuttaa kaikki jäljessä tulevat koodit. Esimerkiksi tällöin proteiinin rakenne voi muuttua paljonkin ja vaikuttaa yksilön elämään joko sitä parantavasti tai heikentävästi.

Mutaatiot voivat synnyttää myös perinnöllisiä sairauksia. Näihin ja geenien erilaisiin vuorovaihtuksiin keskitymme tarkemmin seuraavassa lehdessä.



(c) Eila Nautinen

Perinnöllisyyden lakien mukaisesti pieni bedlingtoninpentu muistuttaa enemmän vanhempiaan ja sisarusiaan kuin muita bedlingtonoja.