



Genetiikan

lyhyt oppimäärä

Geenillä tarkoitetaan sellaista osaa DNA-juosteesta, jolla on jokin funktio. Tyypillisesti geenin funktio on koodata valkuaisainetta eli proteiinia.

TEKSTI: ANU LOUKOLA, FT, MOLEKYYLIGENETIIKAN DOSENTTI, HELSINGIN BIOPANKKI

Yksinkertaistettu selvitys geenistä biologisena ilmiönä kuuluu näin:

Jokaisessa ihmisen solussa on noin 2 metrin mittainen DNA-juoste kiertyneenä tiukalle kerälle. Tietyssä solunjakautumisen vaiheessa DNA-juoste muodostaa kromosomeiksi kutsutut rakenteet, jotka voidaan nähdä mikroskoopissa. Ihmisellä on 23 kromosomiparia eli yhteensä 46 kromosomia. Kromosomiparin toinen kromosomi on peritty biologiselta äidiltä (munasolun mukana) ja toinen biologiselta isältä (siittiön mukana). Jokainen ihminen on siten omanlainen sekoituksensa äidin ja isän perimää.

DNA-juoste koostuu neljästä emäksestä (A=adeniini, C=sytosiini, G=guaniini, T=tymiini). Tämä koodi sisältää ns. ihmisen rakennus- ja käyttöohjeet – se ohjaa yksilön kehityksen kaikki vaiheet sekä elimistön rakentumisen ja toiminnan. Ihmisen perimä eli genomi sisältää yhteensä noin 3000 miljoonaa emästä ja noin 23 000 geeniä. Ihmisen genomien emäsjärjestys tunnetaan hyvin tarkasti, ja eri yksilöiden välisiä eroja emäsjärjestyksessä on jo pitkään tutkittu.

Geenillä tarkoitetaan sellaista osaa DNA-juosteesta, jolla on jokin funktio. Tyypillisesti geenin funktio on koodata valkuaisainetta eli proteiinia. DNA-emäsjärjestyksen erot ihmisten välillä voivat vaikuttaa siihen, millaista proteiinia tuotetaan tai siihen, milloin ja kuinka paljon proteiinia tuotetaan. Esimerkiksi laktoosiintoleranteilla on laktaasigeenistä sellainen geenimuoto, josta tuotetaan laktaasientsyymiä (proteiini) vain lapsuusiässä. Laktoosia sietävillä ihmisillä puolestaan on sellainen laktaasigeenin muoto, josta tuotetaan laktaasientsyymiä (proteiini) koko eliniän ajan.



**Ihmeellistä
ihmeellisemmät geenit:**
FINNGEN-tutkimushanke
on Suomen suurin ja
kunnianhimoisin geeneihin
liittyvä tutkimushanke.