STUDIA GENERALIA 2010
TIETO MUUTTUVASSA MAAILMASSA

21.10.2010 TIETO PERIMÄSSÄ JA KULTTUURISSA

GEENIT JA TIEDON KÄSITTELY

Professori Anna-Elina Lehesjoki

Perinnöllinen tieto sisältyy soluissamme olevan perintöaineksen, DNA-molekyylin rakenteeseen. Se sisältää tiedon siitä, miten hedelmöittyneestä munasolusta kehittyy elinkelpoinen yksilö ja se määrää yhdessä ympäristötekijöiden kanssa kehittyvän yksilön ominaispiirteet. Perinnöllinen tieto välittyy solujen jakautuessa kasvun ja kudosten uusiutumisen aikana syntyviin tytärsoluihin ja sukusolujemme välityksellä sukupolvesta toiseen. Tiedon siirtyminen eteenpäin solujen jakautuessa ja sukusolujen syntyessä perustuu DNA-molekyylin kykyyn kahdentua ns. emäsparisäännön mukaisesti.

DNA-molekyyli ohjaa solujen toimintaa välittämällä tiedon solujen, kudosten ja elimistön tarvitsemien valkuaisaineiden valmistamiseksi. Tietyn mittainen jakso DNA-ketjua, geeni eli perintötekijä, sisältää tietyn valkuaisaineen ohjeen. Tämä perinnöllinen ohje sisältyy DNA-molekyylin perusrakenneyksiköiden, nukleotidien sisältämien neljän emäksen keskinäiseen järjestykseen. Perimä voidaankin käsittää digitaalisena yksilönkehityksen ohjekirjana. Tiedon siirto geenin emäsjärjestyksestä valkuaisaineeksi perustuu niinikään emäsparisääntöön, kolmen peräkkäisen emäksen vastatessa yhtä valkuaisaineen rakenneyksikköä, aminohappoa.

Kaikilla saman lajin yksilöillä on samat geenit, mutta erot yksilöiden välillä perustuvat perinnöllisen tiedon variaatioon, geenimuotojen eli alleelien erilaisuuteen. Ns. genomiprojektin seurauksena on luettu läpi lukuisten eri lajien perimän sisältämä tieto, myös ihmisen noin 3 miljardista emäsparista koostuvan perimän emäsrakenne. Rakenne sisälsi yllättävän tiedon tutkijoille - perimämme sisältää huomattavasi oletettua pienemmän määrän geenejä, noin 23 000 kappaletta. Esimerkiksi yhden millimetrin pituisen sukkulamadon noin 100 miljoonan emäsparin kokoinen perimä sisältää vastaavasti noin 20 000 geeniä. Onkin todennäköistä, että ihmisen perimä osaa käyttää geeneihinsä sisältyvää tietoa muita eliöitä monipuolisemmin, esimerkiksi tuottamalla yhdestä geenistä useita erilaisia vaihtoehtoisia muotoja. Toinen perimän rakenteeseen liittyvä tutkijoita yllättänyt tieto oli se, että vain muutama prosentti perimästämme sisältää valkuaisaineiden valmistukseen tarvittavan tiedon. Sitä, minkälaista tietoa suurin osa perimäämme sisältää ei vielä täysin ymmärretä.

Ihmisen perimän perusrakenteen selvittäminen on tehnyt mahdolliseksi tutkia perimän vaihtelua eri yksilöiden välillä. Tiedämme, että keskimäärin joka tuhannes emäs vaihtelee yksilöstä toiseen. Tämä sattumanvarainen vaihtelu luo perustan paitsi yksilöllisten ominaisuuksiemme vaihteluun, myös siihen, mihin sairauksiin elämämme aikana sairastumme. Monitekijäisten kansantautien syntyyn vaikuttavat yleensä useat geenimuodot yhdessä ympäristötekijöiden kanssa, kun taas harvinaisissa perinnöllisissä sairauksissa yhden emäksen muuttuminen valkuaisaineen toiminnan kannalta keskeisessä kohdassa geeniä riittää aiheuttamaan sairauden. Perinnöllisten sairauksien geenivirheiden tunnistamisella on paitsi voitu selvittää sairauden syntyä saatu myös runsaasti tietoa siitä, millaisia geenejä terve ihmisen tarvitsee.

Miten ihminen käsittelee tietoa ja mitä tiedetään geenien osuudesta siihen? Aivot ovat yksilön tiedonkäsittelyelin, joka vastaa eri aistien kautta välittyvän tiedon vastaanottamisesta, käsittelystä, varastoinnista ja käytöstä. Keskeinen osa tässä tiedon käsittelyssä on aivokuorella. Tiedon siirtyminen ja käsittely aivoissa perustuu neuronien eli hermosolujen väliseen viestintään, jossa tieto siirtyy solun sisällä sähköisesti ja niiden välillä kemiallisesti. Tiedon siirtymisen mekanismi on siis melko yksinkertainen, mutta hermosolujen valtava määrä yhdistettynä siihen, että yksittäinen hermosolu voi yhdistyä jopa tuhansiin muihin, tekee rakennelmasta erittäin monimutkaisen. Tiedon käsittelyn ymmärtäminen aivotasolla onkin suuri haaste aivotutkijoille.

Haasteellista aivojen toiminnan ymmärtäminen on myös genetiikan tutkimuksen näkökulmasta – miten monipuolinen perimämme ohjaa monta kertaluokkaa monipuolisemman hermoverkoston toimintaa? Ongelmaa on mahdoton lähestyä kokonaisvaltaisesti ja siksi onkin opittava ymmärtämään ensin perinnöllisen tiedon yhteyttä aivoissa tapahtuvan tiedonkäsittelyn osakomponenttien toimintaan. Aivosairaudet ja erityisesti niiden perinnölliset muodot ovat tässä työssä tutkijalle tärkeä apu. Viime vuosikymmenten aikana on tunnistettu useita kymmeniä geenejä erilaisten aistitiedon välittymiseen, oppimiseen ja muistiin liittyvien aivosairauksien taustalta. Tällaisia sairauksia ovat esimerkiksi lukuisat henkiseen taantumiseen johtavat lapsilla ilmenevät oireyhtymät, lukihäiriöiden perinnölliset muodot sekä perinnölliset aistitoiminnan häiriöt. Myös tavallisimman etenevän muistisairautemme, Alzheimerin taudin harvinaisten periytyvien muotojen taustalla olevat geenit on tunnistettu. Geenitietoon pohjautuen on myös lähdetty selvittelemään näihin sairauksiin liittyviä tautimekanismeja.

Genomiprojektin tuomat työkalut ovat tehneet myös mahdolliseksi tutkia perintötekijöiden osuutta monitekijäisten aivosairauksien synnyssä. Aivan viime aikoina myös nämä tutkimukset ovat alkaneet kantaa hedelmää, kun esimerkiksi Alzheimerin taudin tai skitsofrenian syntyyn liittyviä alttiusgeenejä on tunnistettu vertaamalla useiden satojen tuhansien geenimerkkien avulla perimän vaihtelua isojen potilas- ja kontrolliaineistojen välillä. Nämä selittävät kuitenkin vain hyvin pienen osan sairausalttiudesta ja tarvitaan vielä paljon työtä suurissa potilasaineistoissa ennen kuin minkään yksittäisen sairauden geenitaustasta saadaan kokonaiskäsitys. Teknologinen kehitys geenitutkimuksen alalla on kuitenkin huimaa ja uusia mahdollisuuksia lähestyä ongelmaa kehitetään jatkuvasti. Näistä kaikkien valkuaisaineita koodaavien perimän alueiden emässekvenssin läpiluenta on jo lähes arkipäivää, koko perimän läpiluennan odottaessa kulman takana. Tämän valtavan tuotettavan geenitietomäärän varastointi, käsittely ja tulkinta luo tutkijoille jälleen uuden haasteen.

Geenitiedon ja aivoissa tapahtuvan tiedonkäsittelyn välisen yhteyden syvällinen ymmärtäminen ei ole helppoa. Onko se edes mahdollista – sen näyttää tulevaisuus.

Studia Generalia -tilaisuudet videoidaan. Niitä voi seurata internetissä sekä suorina lähetyksinä että tallenteina: www.helsinki.fi/videot. Tilaisuuden jälkeen on mahdollista käydä blogi-keskustelua luentojen aiheista osoitteessa: http://blogs.helsinki.fi/studiageneralia/.

Luentosarjan on suunnitellut Helsingin yliopiston Studia Generalia -toiminnan tieteellinen ohjausryhmä ja sen toteuttaa Helsingin yliopiston Avoin yliopisto.

Lisätietoja:

Tieteellisen ohjausryhmän puheenjohtaja,
vararehtori Kimmo Kontula
p. (09) 191 24150
kimmo.kontula@helsinki.fi

Koulutussuunnittelija
Sanna Saari-Salomeri
p. (09) 191 28047
studiageneralia@avoin.helsinki.fi