



BIOLOGIAN KOE 15.3.2017 HYVÄN VASTAUKSEN PIIRTEITÄ

Alla oleva vastausten piirteiden, sisältöjen ja pisteitysten luonnehdinta ei sido ylioppilastutkintolautakunnan arvostelua. Lopullisessa arvostelussa käytettävistä kriteereistä päättää tutkintoaineen sensorikunta.

Biologia on luonnontiede, joka tutkii biosfäärin elollisen luonnon rakennetta, toimintaa ja vuorovaikutussuhteita ulottuen molekyyli- ja solutasolle. Keskeisellä sijalla on myös ihmisen biologiaan liittyvien asioiden ja ilmiöiden ymmärtäminen. Biologialle tieteenä on ominaista havainnointiin ja kokeellisuuteen perustuva tiedonhankinta. Biotieteet ovat nopeasti kehittyviä tiedonaloja, joiden sovelluksia hyödynnetään laajasti yhteiskunnassa. Biologia tuo esille uutta tietoa elollisen luonnon monimuotoisuudesta ja huomioi ihmisen toiminnan merkityksen ympäristössä, luonnon monimuotoisuuden turvaamisessa ja kestäväen kehityksen edistämässä.

Biologian ylioppilaskokeessa arvioidaan kokelaan biologisen ajattelun ja tietämyksen kehittyneisyyttä, kykyä esittää vaadittavat asiat jäsennellysti ja oikealla tavalla asiayhteyteen sidottuna. Kokeessa arvioidaan kokelaan kykyä tarkastella ilmiöiden vuorovaikutus- ja syyseuraussuhteita. Peruskäsitteiden ja -ilmiöiden hallinnan lisäksi arvioidaan kokelaan taitoa tulkita kuvia, kuvaajia, tilastoja ja ajankohtaista tietoa sekä perustella vastauksensa. Hyvä vastaus tarkastelee ilmiöitä monipuolisesti ja havainnollistaa niitä esimerkein. Hyvä vastaus perustuu faktoihin, ei perustelemattomiin mielipiteisiin. Hyvässä vastauksessa taulukot, kuvaajat ja piirrokset on esitetty selkeästi.

Tehtävä 1

a) 4 p.

Taulukossa oleville lajeille ominaiset rakenteet:

rakenne laji	itiö	johtojänne	juuret	käpy	siemen
kotkansiipi	X	X	X		
kuusi		X	X	X	X
järviruoko		X	X		X
pihlaja		X	X		X
seinäsammal	X				

b) 2 p.

Kuusi on tuulipölytteinen paljassiemenninen kasvi: tuuli kuljettaa siitepölyä hedekukinnosta emikukintoon (emikäpyyn), missä siemeniheet sijaitsevat paljaana emilehden pinnalla.

Pihlaja on hyönteispölytteinen koppisiemenninen kasvi. Sen voimakastuoksuiset ja mettä tuottavat kaksineuvoiset kukat houkuttelevat mm. kärpäsiä, perhosia ja kovakuoriaisia. Kukissa vieraillessaan hyönteiset kuljettavat niihin tarttunutta siitepölyä heteistä emin luotin pinnalle.

Tehtävä 2

a) 2 p.

- Kaikki puun orgaanisten yhdisteiden energia on alun perin fotosynteesin kautta sitoutunutta auringonvalon energiaa.
- Fotosynteesiin puut tarvitsevat valoenergiaa, vettä ja ilmamehän hiilidioksidia.
- Valoenergian ottavat vastaan fotosynteettiset pigmentit (klorofyllit ja karotenoidit), jotka sijaitsevat viherhiukkasten kalvostoissa.
- Fotosynteesiin kuuluu kaksi reaktiosarjaa: valoreaktiot, joissa valoenergia sitoutuu kemialliseen muotoon (ATP ja NADPH), ja pimeäreaktiot, joissa sitoutuu hiilidioksidia ja muodostuu sokeria kloroplastin välitilassa.
- Fotosynteesin kokonaisreaktioyhtälö on $6 \text{ CO}_2 + 6 \text{ H}_2\text{O} + \text{valoenergia} \rightarrow \text{C}_6\text{H}_{12}\text{O}_6 + 6 \text{ O}_2$

b) 2 p.

- Hiivasolujen aerobinen eli happea vaativa soluhengitys ei toimi hapettomassa ympäristössä, joten ne turvautuvat alkoholi- eli etanolikäymiseen.
- Etanolikäymisessä glukoosimolekyyli hajoaa ensin glykolyysissä palorypälehapoksi. Tällöin vapautuva energia sitoutuu kahteen ATP-molekyyliin sidosenergiaksi.
- Palorypälehappo käy hiivasoluissa hapettomissa olosuhteissa etanoliksi. Samalla vapautuu hiilidioksidia, mutta reaktio ei tuota lisää energiaa solun käyttöön.

c) 2 p.

- Juostessa lihakset kuluttavat nopeasti happi- ja glykokeenivarastonsa loppuun.
- Ihmisen lihassolut tuottavat voimakkaan rasituksen aikana energiansa maitohappokäymisen kautta.
- Glukoosimolekyylit hajoavat ensin glykolyysissä palorypälehapoksi, ja samalla vapautuu kahden ATP:n verran energiaa (samoin kuin hiivasoluissa).
- Palorypälehapo käy lihassoluissa hapettomissa olosuhteissa maitohapoksi. Reaktio ei tuota lisää energiaa solun käyttöön. (Maitohapon kertyminen johtaa lihaksen väsymiseen.)

Tehtävä 3

Väitteet **a** ja **d** ovat oikein. Muissa väitteissä on seuraavat virheet:

- b)** Entsyymejä tuottavat kaikki solut. Väite luonnehtii hormoneja, joita umpirauhaset erittävät.
- c)** Suurin osa entsyymeistä toimii solun sisällä, mutta osa entsyymeistä erittyy solun ulkopuolelle. Tällaisia entsyymeitä ovat esimerkiksi ruuansulatusentsyymit.
- e)** Jokaisella entsyymillä on oma pH-optiminsa. Esimerkiksi mahanesteessä ravintoaineita pilkkovat pepsiniin vaativat toimiakseen happaman ympäristön, kun taas ohutsuolessa proteiineja pilkkova trypsiini toimii tehokkaasti ympäristössä, joka on happamuudeltaan lähellä neutraalia.
- f)** Hajottavalla eli katabolisella reaktiolla tarkoitetaan sellaista reaktiota, jossa aineita (substraatteja) pilkkoutuu yksikertaisemmiksi yhdisteiksi – esimerkiksi proteiinit hajoavat aminohapoiksi. Reaktiota katalysoiva entsyymi ei tuhoudu tällaisessa reaktiossa.

Tehtävä 4

1. Epiteeli- eli pintakudos

- Ihon pinta (epidermis) suojaa ja estää kuivumiselta.
- Ohutsuolen sisäpinnan kautta ravintoaineet imeytyvät verenkiertoon.
- Rauhasepiteelit tuottavat erityyppisiä eritteitä, esimerkiksi limaa ja hormoneja.

2. Side- ja tukikudos

- Lihaskalvo suojaa lihassoluja ja koko lihasta sekä toimii verisuonten ja hermojen kulkureittinä.
- Hermojen sidekudos tukee viejähaarakkeita eli aksoneja.
- Veri kuljettaa aineita kehossa.
- Rasvakudos varastoi energiaa.
- Luukudos toimii tukirankana, mahdollistaa liikkeen, antaa vartalolle muodon, suojaa sisäelimiä sekä toimii kalsium- ja fosfaattivarastona.
- Rustokudos vähentää kitkaa nivelessä.
- Jännekudos kiinnittää lihaksen luuhun.

3. Lihaskudos

- Ruuansulatuskanavan sileä lihaskudos vastaa ruokamassaa eteenpäin vievästä ja sitä sekoittavasta liikkeestä.
- Luurankolihakset vastaavat tahdonalaisista liikkeistä.
- Sydänlihas vastaa sydämen supistelusta.

4. Hermokudos

- Hermokudos muodostuu hermosoluista eli neuroneista ja niitä ympäröivästä tukisolukosta (glia-solut, Schwannin solut).
- Hermokudos kuljettaa hermoimpulsseja keskushermoston ja elimistön välillä.
- Selkäytimessä hermokudos ohjaa hermoimpulsseja aivojen ja ääreishermoston välillä ja toimii osana refleksikaarta.

Kaikki muutkin oikeat esimerkit hyväksytään.

Tehtävä 5

a) 4 p.

Kromosomien geenikartalla tarkoitetaan geenien sijainnin paikantamista kromosomeissa. Geenin paikkaa kromosomissa kutsutaan lokukseksi. Kunkin geenin alleeliparilla, vastinalleleilla, on kromosomistossa sama lokus eli alleelit ovat keskenään samapaikkaisia.

Dihybridiristeytyskokeissa saatavien jälkeläistyyppien lukusuhteista voidaan päätellä, sijaitsevatko geenit samassa (kytketyneet geenit) vai eri kromosomeissa (ei-kytketyneet geenit). Jos jälkeläistössä esiintyy vanhemmista poikkeavia uusia ominaisuusyhdistelmiä 50 %, tiedetään geenien sijaitsevan eri kromosomeissa. Tulos noudattaa Mendelin muotoilemaa vastinkromosomien vapaan meioottisen yhdistymisen (rekombinaatio) sääntöä.

Samassa kromosomissa sijaitsevat geenit muodostavat kytkentäryhmän, ja pääsääntöisesti ne periytyvät yhdessä. Kytkentä kuitenkin usein purkautuu sukusolujen meioosin vähennysjaon (ensimmäinen jako) tekijänvaihdunnassa (crossing over). Tuolloin vastinkromosomien (homologisten kromosomien) kromatidit katkeavat kiasmakohdissa, mikä mahdollistaa geenien keskinäisen vaihtumisen kromosomien välillä. Kytkentä purkautuu sitä suuremmalla todennäköisyydellä, mitä löyhempi geenien kytkentä on eli mitä kauempana lokukset sijaitsevat toisistaan. Tekijänvaihdunnan todennäköisyys pienenee tai sitä ei tapahdu lainkaan, jos lokukset sijaitsevat hyvin lähellä toisiaan. Geenien kytkentä on tuolloin tiivis (tiukka).

Kromosomien geenikartoissa geenien välinen suhteellinen etäisyys ilmaistaan nk. crossing over -yksikkönä, joka saadaan laskemalla vanhemmista poikkeavien jälkeläisten prosenttiosuus.

b) 2 p.

P-polven vanhemmat ovat homotsygootteja. Jos geenien (D/d ja E/e) välinen kytkentä on tiukka, syntyy F1-sukupolvessa vain P-polven kaltaisia sukusoluja (De ja dE).

Jos kytkentä on löyhä, syntyy edellisten lisäksi myös vaihteleva määrä (kuitenkin selvästi alle 50 %) uudentyypisiä sukusoluja (DE ja de).

Tehtävä 6

a) 2 p.

Aortan tyvestä haarautuu kaksi sepelvaltimoa, vasen ja oikea, jotka huolehtivat sydämen (sydänlihaksen) hapensaannista.

b) 2 p.

Elimistö tarvitsee kolesterolia solun kalvorakenteiden tukirakenteeksi (sitomaan fosfolipidejä paikoilleen), sappinesteeseen ja steroidihormonien (esim. sukupuolihormonit, kortisoni ja muut lisämunuaiskuoren hormonit) valmistamiseen.

c) 2 p.

”Huono” kolesteroli (LDL-kolesteroli) tarttuu sepelvaltimoiden seinämään ja aiheuttaa valtimonkovettumistautia. Suoni ahtautuu, ja sydänlihaksen hapensaanti heikkenee. Tämä tuntuu rintakipuna erityisesti rasituksen aikana (angina pectoris). Syntynyt plakki voi tukkia suonen kokonaan ja aiheuttaa sydäninfarktin eli sydänlihaksen kuolion. Voi myös syntyä veritulppa, joka ahtauttaa suonta tai tukkii sen.

Tehtävä 7

Hirvellen (a) ja karhun (b) on ominainen tyyppin 1 elonjäämiskuvaaja, joka on tyyppillinen isokokoisille nisäkäslajeille. Tällaiset lajit tuottavat pienen määrän jälkeläisiä, joista huolehditaan. Kuolleisuus on pientä nuoruudessa ja keski-ikässä, joten monet yksilöt saavuttavat lisääntymisiän.

Sammakolle (d) ja voikukalle (f) on ominainen tyyppin 3 elonjäämiskuvaaja, joka on tyyppillinen myös esimerkiksi monille hyönteisille ja kaloille. Tyyppin 3 lajit tuottavat suuren määrän jälkeläisiä, mutta niistä ei huolehdita. Myös useimmat monivuotiset kasvit luetaan tähän tyyppiin. Jälkeläisten varhainen kuolleisuus on suurta, joten vain pieni osa yksilöistä saavuttaa lisääntymisiän.

Ketulle (c) ja talitiaiselle (e) on ominainen tyyppin 2 elonjäämiskuvaaja, joka on tyyppillinen pienikokoisille nisäkkäille ja monille linnuille. Tyyppin 2 lajeilla kuolleisuus on saman suuruista kaikissa ikäluokissa. (Joillakin lajeilla riski kuolla on suuri heti syntymän jälkeen, mutta kuolleisuus vakiintuu nopeasti aikuisikää kohti.)

Tehtävä 8

a) 2 p.

Eutrofikaatiolla (eutrofioituminen) tarkoitetaan ekosysteemien rehevöitymistä, joka johtuu ravinteiden kertymisestä aiheutuvasta perustuotannon kasvusta. Yleensä rehevöitymisellä tarkoitetaan ulkoisen ravinnekuormituksen (hajakuormituksen) aiheuttamaa syanobakteeri-, levä- ja kasvibiomassan lisääntymistä ja siitä johtuvia seurannaisvaikutuksia (kuten muutoksia kasvi- ja eläinlajistossa) vesiekosysteemeissä. Eutrofikaatio lisää vesistöjen sisäistä ravinnekuormitusta, etenkin fosforin kertymistä ja vuosittaista vapautumista pohjasedimentistä hapettomissa olosuhteissa.

Maataloudessa käytettävät typpi- ja fosforilannoitteet (typen ja fosforin vesiliukoiset yhdisteet, ammonium-, nitraatti- ja fosfaatti-ionit) ovat merkittäviä rehevöitymistä aiheuttava tekijöitä. Typpi ja fosfori ovat perustuotannon minimitekijöitä. (Vastauksessa voi käsitellä myös eloperäisen lannan käytön merkitystä ravinnekuormituksessa.)

b) 2 p.

Rikastuminen ravintoketjussa (engl. biomagnification) tarkoittaa kemiallisesti pysyvien yhdisteiden kertymistä ravintoketjun eliöihin siten, että yhdisteiden pitoisuus moninkertaistuu siirryttäessä tuottajatasolta huippupetoihin. Huippupedoissa yhdisteen pitoisuus voi olla jopa miljoonakertainen verrattuna sen pitoisuuteen ympäristössä.

Biorikastuvat yhdisteet ovat kemiallisesti pysyviä, soluista ja kudoksista äärimmäisen hitaasti poistuvia (tai ei lainkaan poistuvia, koska eliöillä ei ole luontaisia keinoja poistaa niitä tai muuttaa niitä harmittomaan muotoon) yhdisteitä. Niihin kuuluu raskasmetalleja (kuten elohopea ja kadmium) ja ihmisen teollisesti tuottamia, yleensä rasvaliukoisia, ympäristölle haitallisia orgaanisia yhdisteitä (POPs = persistent organic pollutants), kuten DDT eli diklooridifenyylitrikloorietaani ja dioksiini. Maataloudessa elohopeaa on aiemmin käytetty viljansiementen peittausaineena torjumaan sienikasvustoja ja tuhohyönteisiä. Kadmiumia päätyy luontoon fosforilannoitteiden epäpuhtautena. DDT:tä on aiemmin käytetty maailmanlaajuisesti tuhohyönteisten torjuntaan, ja yhä edelleenkin sitä kulkeutuu esim. Suomeen ilmapirtausten mukana. Dioksiinia voi vapautua maaperään mm. muovijätteiden poltosta.

Yhdisteet saattavat häiritä eliöiden hormonitoimintaa (nk. hormonihäirintä), immuunipuolustusta, kasvua ja kehitystä. Esimerkkeinä voidaan mainita vaikkapa DDT:n aiheuttamat petolintujen lisääntymishäiriöt tai elohopean (metyylielohopea) aiheuttamat hermostovaikutukset.

c) 2 p.

Hyönteispopulaatioille voi kehittyä kyky sietää niiden torjuntaan käytettäviä kemiallisia yhdisteitä. Nopeasti lisääntyvissä hyönteispopulaatioissa esiintyy lähes aina yksilöitä, joilla on torjunta-aineen haittavaikutuksilta suojaava alleeli (alleeleja). Luonnonvalinta suosii resistenttejä yksilöitä, jotka pääsevät lisääntymään ja vaikeuttavat merkittävästi torjunta-aineiden käyttöä. Tunnetuin esimerkki on malariasääsken (*Anopheles*-suvun hyttys) torjuntaan käytettävän DDT:n (diklooridifenyylitrikloorietaani) tehon nopea heikkeneminen. DDT:tä käytetään edelleen kehitysmaissa torjumaan malarian lisäksi muita hyönteisten levittämiä tauteja.

Tehtävä 9

Kosteikot ovat tärkeitä monimuotoisuuden eri tasoilla seuraavilla perusteilla:

Ekosysteemien monimuotoisuudella tarkoitetaan erilaisten elinympäristöjen, kuten erityyppisten metsien, niittyjen, lampien, järvien ja soiden, laajaa kirjoa. Kosteikot lisäävät ekosysteemien monimuotoisuutta tarjoamalla toisistaan poikkeavia elinympäristöjä eli biotooppeja.

Lajiston monimuotoisuudella tarkoitetaan lajirunsautta. Reunavaikutuksen takia kosteikkojen lajisto saattaa olla hyvin runsas, sillä kosteikossa voi elää vesiekosysteemin tai kuivan maan lajiston lisäksi myös juuri tähän biotooppiin sopeutuneita eläin- ja kasvilajeja. Lajiston runsauteen vaikuttaa voimakkaasti kosteikon ravinteikkaus. Suomessa monet suotyypit ovat niukkaravinteisia, jolloin lajistokin on niukka. Runsaravinteisilla letoilla ja lähteiköissä lajisto on yleensä rikas ja monimuotoisuus siten suuri.

Geneettisellä monimuotoisuudella tarkoitetaan sitä, että lajin sisällä on paljon perinnöllistä vaihtelua eli samaan ominaisuuteen vaikuttavia alleeleja on runsaasti. Näin lajin populaatiot voivat sopeutua ympäristössä tapahtuviin muutoksiin nopeasti. Esimerkiksi ilmastonmuutos voi edellyttää lajeilta kykyä sopeutua muuttuneisiin olosuhteisiin; kyky on sitä parempi, mitä suurempi on alleelien vaihtelu. Kosteikoissa on laaja kirjo ympäristötekijöitä, jolloin myös populaation alleelikirjo on laaja.

Tehtävä 10

a) 2 p.

Eläimen kloonamisella tarkoitetaan genomiltaan täysin samanlaisten yksilöiden tuottamista. Tämä voidaan tehdä niin, että yhdistetään somaattinen solu tai sen tuma ja munasolu, jonka oma tuma on poistettu. Yhdistyminen voidaan saada aikaan sähkökentän tai mikroinjektion avulla. Fuusioituneesta solusta kasvatettu alkio siirretään kohtuun, jossa siitä kehittyy uusi yksilö. Näin tehtiin esimerkiksi Dolly-lammas. Eläimiä voidaan kloonata myös varhaisen alkion solusta. Eläinten kloonamisen etuna on mm. se, että genomiltaan hyvää yksilöä voidaan monistaa.

b) 2 p.

Kasvien kloonamisella tarkoitetaan genomiltaan täysin samanlaisen kasviyksilön tuottamista. Koska monia kasveja voidaan lisätä kasvullisesti eli vegetatiivisesti esimerkiksi pistokkaisuksella, kloonauksella saadaan näin aikaan helposti. Myös solukkoviljelmien avulla on mahdollista tehdä kloonauksella kasviyksilöistä: steriloidaan verson kärki ja irrotetaan kasvupiste, jota kasvatetaan keuhkotekoisella kasvualustalla steriilisti. Sopivien kasvihormonien (auksiinihormoni) avulla kasvupiste saadaan tuottamaan suuri määrä versoja, jotka asetetaan juurtumisalustalle. Kun uudet kasvit ovat tarpeeksi suuria, ne voidaan istuttaa multaan ja kasvattaa edelleen taimiksi. Kasvien kloonauksella käytetään hyödyksi viljelykasvien tai puutarhakasvien lisäämisessä kaupallisesti. Tämä on tärkeää siksi, että monia jalostettuja kasvilajikkeita ei voida lisätä siemenistä, koska jälkeläisistä ei tule vanhempien kopioita sukusoluissa tapahtuvan geenien uudelleen järjestäytymisen takia.

c) 2 p.

Tunnettua geeniä voidaan kloonata eli monistaa siirtämällä geeni bakteerin plasmidiin, joka kopioituu bakteerin jakautuessa. Siten saadaan eksponentiaalisesti kasvava määrä geenin kopioita. Tunnettu geeni on mahdollista myös kloonata PCR-menetelmällä, jossa alukkeen perään voidaan kopioida DNA-polymeraasin avulla kopio geenistä. Kussakin PCR-syklissä saadaan uusi kopio geenistä ja siten kopioiden määrä kasvaa eksponentiaalisesti. Näin geenistä voidaan tuottaa suuri määrä kopioita erilaisiin geeniteknologian sovelluksiin (esim. transformaatio).

Tehtävä +11

a) 7 p.

Hyvässä vastauksessa käsitellään seuraavia peruspiirteitä selitettynä:

1. Järjestyneisyys ja solurakenne

- Elämä on järjestäytynyt atomeista molekyyleiksi, makromolekyyleiksi, soluelimiksi ja soluiksi ja monisoluisilla eliöillä edelleen kudoksiksi tai solukoiksi. Yksilöt muodostavat lisääntymisyksiköitä, populaatioita ja lopulta biosfääriin.

2. Samankaltaiset kemialliset ominaisuudet

- Hiili on elämän keskeisin alkuaine (pitkät ketjut, sitoo neljä muuta atomia).
- Kaikilla on yhteiset makromolekyylit: hiilihdyraatit, rasva-aineet, proteiinit, nukleiinihapot.

3. Informaation säilyttäminen ja käyttö

- Informaatio on pakattu nukleiinihappoihin geeneinä, joiden avulla valmistuvat elimistön toimintaan välttämättömät molekyylit.

4. Lisääntyminen

- Kaikki eliöt saavat jälkeläisiä, joissa perimä säilyy edelleen.

5. Elämänkaari

- Kaikki eliöt syntyvät, vanhenevat ja kuolevat.

6. Itsesäätelykyky

- Eliöt aistivat ympäristöään ja reagoivat sen muutoksiin.

7. Aineenvaihdunta

- Eliöt ottavat ympäristöstä rakennusaineita ja energiaa ja poistavat aineenvaihdunnan jätteitä.

8. Evoluutio

- Kaikki eliöt ovat evoluution tulosta ja sen kohde. Muutokset perimässä aiheuttavat yksilöiden välistä muuntelua. Luonnonvalinnan seurauksena ympäristöönsä parhaiten sopeutuneet yksilöt saavat eniten lisääntymiskykyisiä jälkeläisiä, jolloin niiden suhteellinen osuus populaatiossa kasvaa.

b) 2 p.

Viruksilla on perimä (DNA tai RNA), jota suojaa proteiiniuori (kapsidi). Niillä ei ole omaa aineenvaihduntaa eikä siihen vaadittavia soluelimiä. Virukset tarvitsevat lisääntyäkseen solun. Viruksilla voi olla isäntäsolulta napattu solukalvo (vaippa), jolloin niillä on elämälle tyypillisiä makromolekyylejä. Ne valmistavat oman perimänsä ohjaamana proteiineja ja kopioita omasta perimästään isäntäsolun koneiston avulla. Viruksen elämänkaaren voidaan ajatella alkavan, kun se vapautuu isäntäsolusta, ja päättyvän, kun se tunkeutuu seuraavaan isäntäsoluun. Itsesäätelykyky puuttuu. Virusten evoluutio on nopeaa (esim. influenssavirus). Mutaatioita tapahtuu, ja esim. tehokkaasti soluun tunkeutuvat virukset runsastuvat nopeasti.

Tehtävä +12**a) 2 p.**

Pistemutaatiolla tarkoitetaan yhden emäksen muuttumista DNA-jaksossa. Pistemutaatio voi tapahtua geenin tai sen promootorin alueella. (Promootorialueella tapahtuva pistemutaatio voi pahimmillaan estää koko proteiinin tuotannon). Yhden emäksen haitallinen muutos voi johtaa aminohappoa koodaavan kodonin muuttumisen ennenaikaiseksi lopetuskodoniksi. Emäsmuutos voi korvata proteiinin kannalta keskeisen aminohapon toiseksi, minkä seurauksena proteiinin laskostuminen ja toiminta häiriintyvät. Emäksen katoaminen (deleetio) tai ylimääräisen emäksen liittyminen (insertio) aiheuttavat lähes poikkeuksetta suuria muutoksia proteiinin rakenteessa. Mutaatio voi johtaa sairauteen silloin, kun se aiheuttaa valkuaisaineen rakenteen ja toiminnan muutoksen. Vain sukusolulinjassa tapahtuneet mutaatiot periytyvät.

b) 5 p.**Kuva A.**

Perinnölliseksi epäiltyjen sairauksien selvittely alkaa yleensä sukutietojen keräämisellä. Mikäli suvussa on muita samalla lailla sairaita, heistä kerätyt tiedot kertovat taudin ominaispiirteistä. Sukupuun avulla on mahdollista määrittää sairauden periytymistapa, kuten se, onko sairaus dominoivan vai resessiivisen alleelin aiheuttama. Samalla voidaan sulkea pois tietyt periytymistavat, vaikkapa sukupuoleen sitoutunut periytyminen. Koska sairaus siirtyy sukupolvelta toiselle, tiedetään mutaation tapahtuneen sukusolulinjassa.

Sukupuun voidaan laatia vain silloin, kun kyseessä on yhden geenin mutaatio. Sukupuun laatimisessa noudatetaan tiettyjä perussääntöjä ja käytetään yleisesti sovittuja symboleja mm. miehen ja naisen, terveen ja sairaan, vanhempien ja lasten sekä avioliiton merkitsemiseksi.

Kuvat B–C.

Kuvassa B on suoritettu restriktioentsyymillä MstII katkaistujen DNA-palojen elektroforeettinen erottelu mutaation tarkempaa analyysiä varten.

Ennen katkaisuentyymikäsittelyä on DNA eristettävä jokaisen sukupuussa esiintyvän henkilön soluista. Solut on eristystä varten rikottava, mikä onnistuu esim. murskaamalla nestetyössä jäädytetty näyte. Solukalvorakenteissa olevat rasvat voidaan irrottaa soluista detergenteillä ja solujen proteiinit entsyymeillä (proteaaseilla). Rasvat ja proteiinit poistetaan näytteestä uuttamalla sopivissa liuottimissa. DNA eristetään rasvoista ja proteiineista sentrifugin avulla. Tämän jälkeen puhdas DNA saostetaan kylmässä alkoholiliuoksessa.

Eristetty DNA pilkotaan seuraavaksi bakteereista eristetyllä restriktioentsyymillä (restriktioendonukleaasit). Restriktioentsyymejä on erityyppisiä sen mukaan, minkälaisen nukleotidijakson ne DNA:n kaksoisjuosteessa tunnistavat ja katkaisevat.

Kuvan C antaman tiedon perusteella MstII-entsyymillä voidaan eristää β -globiinigeenistä alue, jolla sirppisoluanemiaan aiheuttava pistemutaatio sijaitsee. Yhden nukleotidin muutos mutatoituneessa β -globiinigeenissä poistaa sen sisällä olevan katkaisukohdan, jolloin muta-toitunut geeni leikkautuu ainoastaan yhtenä kookkaana DNA-jaksona (x). Normaalista geenistä saadaan kaksi DNA-jaksoa, lyhempi (z) ja hieman pidempi (y) jakso.

DNA-jaksot erotellaan toisistaan koon ja niiden negatiivisen varauksen perusteella geelielektroforeesissa. Hyytelömäisessä geelissä lyhyet DNA-jaksot kulkevat sähkökentässä nopeammin kuin kookkaat DNA-jaksot kohti elektroforeesilaitteen anodia (+-napa). Kuva B osoittaa, että x-jaksot paikantuvat geelin yläosaan ja normaalialleelin y-jaksot näiden alapuolelle. Lyhyet z-jaksot ovat geelissä alinna.

c) 2 p.

Henkilön II-4 genotyyppi on Bb, henkilön II-5 BB ja henkilön II-6 bb.

Sukupuun (kuva A) perusteella voidaan päätellä, että terveet henkilöt II-4 ja II-5 ovat mutaation suhteen joko heterotsygotteja (Bb; kantajia) tai täysin terveitä (BB). Henkilön II-6 on oltava mutaation suhteen homotsygootti.

Geelielektroforeesin perusteella henkilön II-4 genomissa esiintyy sekä mutanttialleeli (b, jakso x) että normaalin dominoivan alleeliin (B) jaksot (y, z). Henkilöllä II-5 on ainoastaan normaalialleelin jaksot (y, z). Henkilön II-6 näytteestä löytyy ainoastaan mutanttia β -globiinia edustava x-jakso eli alleeli b.