

# Säteily- ja ydin- turvallisuus

1 2 3 4 5 6 7



# Säteilyn terveysvaikutukset

---

*Toimittanut Wendla Paile*



Säteily- ja ydinturvallisuus -kirjasarjan toimituskunta:  
Sisko Salomaa, Wendla Paile, Tarja K. Ikäheimonen, Roy Pöllänen,  
Anne Weltner, Olavi Pukkila, Jorma Sandberg, Heidi Nyberg,  
Olli J. Marttila, Jarmo Lehtinen ja Hilikka Karvinen

Julkaisija

Säteilyturvakeskus

Toimittaja

Wendla Paile

Taitto, toimitussihteeri

Hilikka Karvinen

Kansi

Virma Oy

Grafiikka

Juha Järvinen

Mainostoimisto Madison Avenue Oy

Copyright

Säteilyturvakeskus

ISBN

951-712-499-6 (sid.)

951-712-506-2 (pdf)

Paino

Karisto Oy:n kirjapaino, Hämeenlinna 2002

Tätä julkaisua myy

Säteilyturvakeskus, (09) 759 881

Laippatie 4, 00880 Helsinki

[www.stuk.fi](http://www.stuk.fi)

# ESIPUHE

Säteilyn terveysvaikutusten ymmärtäminen on tärkeää, jotta säteilyä voidaan käyttää vastuuntuntoisesti ja säteily suojele toteuttaa optimaalisesti. Suurten äkillisten säteilyannosten vaikutukset perustuvat laajaan solukuolemaan. Jos kudostuho on riittävän suuri, siitä voi olla seurauksena palovamma, luuydinvaurio tai muu elinvamma. Säteilylähteiden käytössä täytyy aina toimia siten, että tällaisia vaikutuksia ei vahingossa synny. Pienten annosten haittavaikutuksia ei sen sijaan voi kokonaan välttää, koska jo yhden ionisoivan hiukkasen tai fotonin osuma elävään soluun saattaa aiheuttaa muutoksen, joka ajan kanssa johtaa terveystahitteen.

Tämä kirja käsittelee ionisoivan säteilyn vaikutuksia. Ionisoimattoman säteilyn vaikutuksista kerrotaan Säteily- ja ydinturvallisuus -kirjasarjan osissa 6 ja 7. Kirjassa esitetään ensin yleistä solubiologiaa siinä laajuudessa, mikä on välttämätöntä säteilyn vaikutusten ymmärtämiseksi. Seuraavassa luvussa käsitellään säteilyn haitallisten vaikutusten syntyminen solutasolla. Tämä luo pohjan säteilyn haittavaikutusten luokittelulle. Neljännessä luvussa käsitellään säteilyvammat ja viidennessä luvussa syövän synty ja kehitys sekä syövän erilaisia riskimalleja. Epidemiologian perusteita käydään läpi omassa luvussaan, ja sen jälkeen esitetään epidemiologista tietoa säteilyn vaikutuksista. Säteilyn geneettiset vaikutukset käsitellään luvussa kahdeksan ja säteilyn merkitys raskauden aikana luvussa yhdeksän.

Kromosomianalyysi on menetelmä, jolla voidaan selvittää säteilyaltistus verinäytteestä. Siitä kerrotaan lähemmin luvussa kymmenen. Yhdestoista luku käsittelee säteily suojele filosofaa kansainvälisen säteily suojelekomission näkemyksen mukaan. Viimeisessä luvussa pohditaan käytännön kokemuksia Tshernobylin ydinturman vaikutuksista altistuneen väestön terveyteen.

Kirjoittajien toivomuksena on, että kirja auttaisi säteilyn käytöstä vastuussa olevia henkilöitä ymmärtämään miksi ja miten ihmisiä pitää suojella ionisoivan säteilyn haittavaikutuksilta. Kirjasta toivotaan myös olevan hyötyä terveydenhuollossa sekä väestönsuojelussa.

Tämä teos, *Säteilyn terveysvaikutukset*, on osa Säteilyturvakeskuksen julkaisemaa Säteily- ja ydinturvallisuus -kirjasarjaa. Kirjasarjassa ilmestyy kaikkiaan seitsemän osaa, joista neljä ensimmäistä käsittelee ionisoivaa säteilyä ja siltä suojautumista, viides ydinturvallisuutta ja kaksi viimeistä osaa ionisoimatonta säteilyä. Kirjasarja on tarkoitettu säteily- ja ydinturvallisuuden parissa työskenteleville ammattikirjallisuudeksi sekä käytettäväksi koulutusmateriaalina yliopistoissa ja muissa oppilaitoksissa. Kirjaa voi tilata Säteilyturvakeskuksesta. Kirjat löytyvät myös pdf-muodossa STUKin Internet-sivuilta osoitteesta [www.stuk.fi](http://www.stuk.fi).

Säteily- ja ydinturvallisuus -kirjasarja korvaa vuonna 1988 ilmestyneen *Säteily ja turvallisuus* -teoksen, jonka toimittivat Harri Toivonen, Tapio Rytömaa ja Antti Vuorinen. Kiitämme edellisen teoksen toimittajia ja muita kirjoitustyöhön osallistuneita Säteilyturvakeskuksen asiantuntijoita uraa uurtavasta pohjatyöstä, joka on ollut hyvänä perustana uudelle kirjasarjalle.

Säteilyn terveysvaikutukset -kirjan toteutuksesta kuuluu kiitos asiantun-  
teville kirjoittajille ja muille toimitustyöhön osallistuneille henkilöille.

---

## **Säteily- ja ydinturvallisuus -kirjasarja**

- 1 Säteily ja sen havaitseminen
- 2 Säteily ympäristössä
- 3 Säteilyn käyttö
- 4 Säteilyn terveysvaikutukset**
- 5 Ydinturvallisuus
- 6 Ionisoimaton säteily – Sähkömagneettiset kentät
- 7 Ionisoimaton säteily – Ultravioletti- ja lasersäteily

# SISÄLLYSLUETTELO

1	JOHDATUS SOLUBIOLOGIAAN - PERIMÄN RAKENNE JA TOIMINTA .....	11
	<i>Anne Kiuru</i>	
1.1	Yleistä .....	12
1.2	Solunjakautuminen .....	13
1.3	DNA:n rakenne .....	15
1.4	DNA:n kahdentuminen .....	17
1.5	Valkuaisainesynteesi .....	18
1.6	Geenien toiminnan säätely .....	23
1.7	Mutaatiot .....	24
2	SÄTEILY JA SOLU .....	27
	<i>Riitta Mustonen ja Aki Salo</i>	
2.1	Solun toiminta on tarkoin säädeltyä .....	28
2.2	Säteilyn fysikaaliset vuorovaikutukset solussa .....	28
2.3	Ionisoiva säteily vaurioittaa DNA:ta .....	31
2.4	DNA-korjauksen merkitys .....	32
2.5	Ionisoiva säteily saa aikaan mutaatioita .....	35
2.6	Solun biokemialliset viestit muuttuvat .....	37
2.7	Solukuolema .....	38
3	SÄTEILYN HAITTAVAIKUTUSTEN LUOKITTELU .....	43
	<i>Wendla Paile</i>	
4	SÄTEILYVAMMAT .....	49
	<i>Wendla Paile</i>	
4.1	Säteilytauti .....	50
4.2	Paikalliset säteilyvauriot .....	56
4.3	Yhdistelmävammat ja kontaminaatio .....	61
4.4	Mitä tehdä, jos epäilee säteilytautista? .....	62
5	SÄTEILY JA SYÖVÄN SYNTY .....	65
	<i>Riitta Mustonen, Sisko Salomaa, Anne Kiuru</i>	
5.1	Solun muuttuminen syöpäsoluksi .....	66
5.2	Yksilöllinen sädeherkkyys .....	69
5.3	Perimän epävakaisuus ja naapurisoluvaikutus .....	71
5.4	Pienten annosten syöpäriski .....	72

6	JOHDATUS EPIDEMIOLOGIAAN .....	77
	<i>Anssi Auvinen</i>	
6.1	Yleistä .....	78
6.2	Epidemiologiset tutkimusasetelmat .....	82
6.3	Riskimallit .....	86
6.4	Annosvaste .....	89
7	SÄTEILYEPIDEMIOLOGIA .....	93
	<i>Anssi Auvinen</i>	
7.1	Säteily ja syöpä .....	94
7.2	Säteily ja muut sairaudet kuin syöpä .....	114
7.3	Yhteenveto .....	114
8	SÄTEILYN GENEETTISET VAIKUTUKSET .....	121
	<i>Sisko Salomaa</i>	
8.1	Ihmisen perinnölliset sairaudet .....	122
8.2	Perinnöllisten sairauksien taustailmaantuvuus .....	125
8.3	Perinnöllisen riskin arviointi .....	126
9	SÄTEILY JA RASKAUS .....	131
	<i>Wendla Paile</i>	
9.1	Raskauden alkuvuikot .....	132
9.2	Organogeneesi .....	134
9.3	Sikiökausi .....	134
9.4	Sikiön syöpäriski .....	137
9.5	Varotoimet raskauden aikana .....	138
10	KROMOSOMIANALYYSI ALTISTUSSELVITYKSESSÄ .....	141
	<i>Carita Lindholm</i>	
10.1	Yleistä .....	142
10.2	Säteilyn aiheuttamat kromosomivauriot .....	142
10.3	Annosarviointi lyhyen ajan kuluessa altistuksesta .....	142
10.4	Taannehtiva säteilyannosarviointi .....	146
11	ICRP:N NÄKEMYS SÄTEILYN RISKEISTÄ JA SUOJELUPERIAATTEISTA .....	151
	<i>Wendla Paile</i>	
11.1	ICRP:n rooli säteilysuojelussa .....	152
11.2	Riskiarvio ja haitta-arvio .....	154
11.3	Säteilysuojelun keskeiset käsitteet .....	158



12	TSHERNOBYLIN TURMAN TERVEYSVAIKUTUKSET .....	165
	<i>Wendla Paile</i>	
12.1	Deterministiset vaikutukset .....	166
12.2	Stokastiset vaikutukset .....	166
12.3	Muut vaikutukset .....	171
	KUVALIITE .....	180
	HAKEMISTO .....	184



# 1

---

## JOHDATUS SOLUBIOLOGIAAN - perimän rakenne ja toiminta

Anne Kiuru

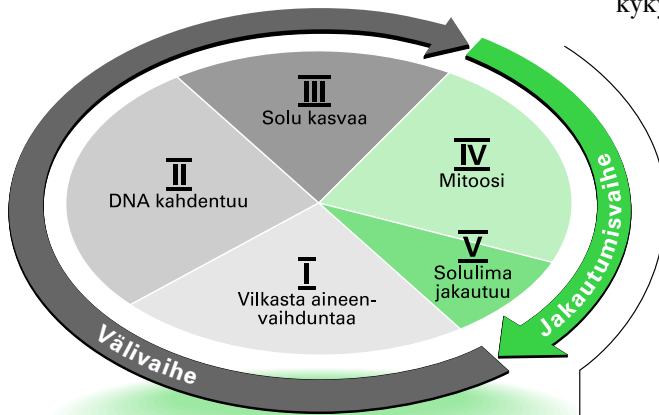
### SISÄLLYSLUETTELO

1.1	Yleistä.....	12
1.2	Solunjakautuminen .....	13
1.3	DNA:n rakenne .....	15
1.4	DNA:n kahdentuminen .....	17
1.5	Valkuaisainesynteesi .....	18
1.6	Geenien toiminnan säätely .....	23
1.7	Mutaatiot .....	24

## 1.1 | Yleistä

Elämän perusyksikkö on solu. Alkeellisimmat eliöt, esimerkiksi bakteerit, amebat ja hiiva koostuvat vain yhdestä solusta, sen sijaan ihmisessä on noin 60 biljoonaa solua. Solujen sisäinen rakenne vaihtelee, mutta solun biokemialliset prosessit ovat kaikilla eliöillä varsin samanlaisia. Ihmisen jokaisessa solussa on sama perimä, joka koostuu noin 3,2 miljardista emäsparista. Perimän perusyksikkö on perintötekijä eli geeni, joita ihmisellä on noin 30 000 jakautuneena 46 kromosomiin solujen tumissa. Kromosomien sisältämät geenit ovat emäsjaksoja pitkässä deoksiribonukleiinihappo eli DNA-molekyylissä, joka ylittää kromosomin päästä päähän. Kukin DNA-molekyyli sisältää suuren joukon geenejä, vaikka geenit muodostavatkin vain osan kromosomien sisältämästä DNA:sta. Geenien välimatkat ovat pitkiä ja yksittäiset geenit saattavat olla varsin suuria. Geenit sisältävät tiedot valkuaisaineiden rakenteesta ja ohjaavat solujen rakennetta ja toimintaa DNA:han sisältyvän koodin avulla. Geeneihin sisältyy myös jaksoja, jotka eivät koodaa valkuaisaineita. Nämä geenin informaatiosta tyhjät, ”mykät” välijaksot eli intronit erottavat toisistaan koodattavia osia eli eksoneita.

Huolimatta kaikissa soluissa olevasta samasta perimästä solut toimivat eri tavalla. Yksilönkehityksen aikana solut ovat erilaistuneet tehtäviinsä. Yhdessä solussa tai solutyypissä vain osa geeneistä on aktiivisia. Solun toiminnan kannalta tarpeettomat geenit eivät enää toimi. Esimerkiksi lihas-soluissa toimivat vain lihassolun geenit. Osa soluista menettää jakautumiskykynsä. Ihmisen hermosolut eivät jakaudu enää varhaislapsuuden jälkeen eikä uusia lihassoluja muodostu kasvuvaiheen loputtua.



**KUVA 1.1 Solun jakautumiskierto**

Solun jakautumiskierrossa pitkä välivaihe ja lyhyt jakautumisvaihe vuorottelevat. Välivaihe: I - III. Jakautumisvaihe: IV - V.

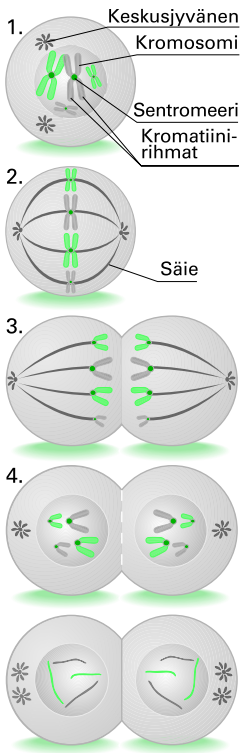
Solun elämässä toisiaan seuraavat lyhyet solunjakautumisvaiheet ja pitkät välivaiheet (kuva 1.1).

Ennen kuin solu voi jakautua uudelleen, sen on välivaiheen aikana kasvettava kaksinkertaiseksi vilkkaan aineenvaihdunnan avulla. Tällöin myös DNA kahdentuu ja jokaisesta kromatiiniryhmästä syntyy identtinen kopio.

## 1.2 Solunjakautuminen

Uusia soluja syntyy vain jo olemassa olevista soluista niiden jakautuessa. Aikuisessa ihmisessä olevat noin 60 biljoonaa solua ovat syntyneet solunjakautumisten tuloksena yhdestä ainoasta hedelmöityneestä munasolusta eli tsygootista. Aikuisilla ihmisillä solut jakautuvat etenkin uudistuvissa kudoksissa, kuten ihossa, suolen limakalvolla ja luuytimessä, missä tuotetaan verisoluja. Sen lisäksi soluja syntyy muna- ja siittiörauhasissa.

Lähes kaikki solut ovat somaattisia soluja. Poikkeuksena ovat sukusolulinjan solut. Ne muodostavat katkeamattoman solusarjan, jota pitkin kromosomit siirtyvät sukupolvesta toiseen. Somaattisten solujen ja sukusolujen synty on erilainen. Somaattiset solut syntyvät tavallisen tumanjakautumisen eli mitoosin (kuva 1.2) ja sitä seuraavan solunjakautumisen avulla. Mitoosissa solun sisältämä geneettinen materiaali jakautuu kahtia siten, että kumpikin syntynyt tytär solu sisältää yhden kopion jokaisesta kromosomien kantamasta geenistä. Solun ollessa valmiina mitoosia seuraavaan solunjakautumiseen solun kromosomit muodostuvat kahdesta kromatiinirihmasta (kromatidista), joita sentromeeri pitää kiinni toisissaan (kuva 1.2).



**KUVA 1.2 Tavallinen tumanjakautuminen eli mitoosi**

### 1. Esivaihe (profaasi)

Tumakotelo häviää. Kromatiiniriimat kiertyvät tiukalle kierteelle, lyhenevät ja paksuuntuvat. Kussakin kromosomissa on kaksi kromatiiniriimaa, jotka ovat kiinni toisissaan vain sentromeerikohtasta. Keskusjyväset siirtyvät solun eri päihin.

### 2. Keskivaihe (metafaasi)

Soluun syntyy säikeinen tumasukkula, jonka kukin säie kiinnittyy jonkin kromosomin sentromeerikohtaan. Säikeet vetävät kromosomit solun keskitasoon.

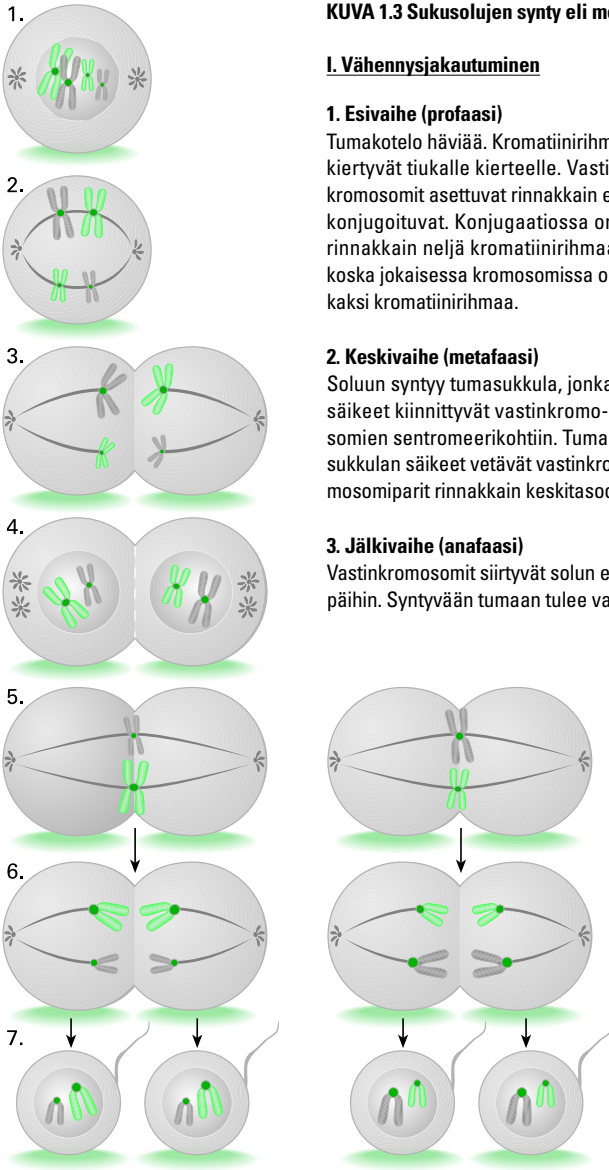
### 3. Jälkivaihe (anafaasi)

Sentromeerit jakautuvat. Tytärkromosomit eroavat toisistaan ja alkavat vaelttaa tumasukkulan säikeiden vetäminä solun vastakkaisiin päihin.

### 4. Loppuvaihe (telofaasi)

Tytärkromosomit saapuvat solun vastakkaisiin päihin ja tumasukkula häviää. Kromosomien kierteisyys purkautuu kromatiiniriimaksi. Kummassakin kromosomiryhmässä on alkuperäinen määrä kromosomeja, joiden ympärille muodostuu tumakotelo.

Tumanjakautumista seuraa solunjakautuminen. Solunjakautumisessa solulima solueliminen jakautuu kahteen osaan ja niiden välille muodostuu solukalvo. Emosolusta syntyy kaksi puolet pienempää solua. Solujen DNA kahdentuu ja siten tytär solut saavat identtiset kopiot kaikista emosolun kromosomeista ja niissä olevista geeneistä.



**KUVA 1.3 Sukusolujen synty eli meioosi**

**I. Vähennysjakautuminen**

**1. Esivaihe (profaasi)**

Tumakotelo häviää. Kromatiinirihmat kiertyvät tiukalle kierreelle. Vastinkromosomit asettuvat rinnakkain eli konjugoituvat. Konjugaatiossa on rinnakkain neljä kromatiinirihmaa, koska jokaisessa kromosomissa on kaksi kromatiinirihmaa.

**2. Keskivaihe (metafaasi)**

Soluun syntyy tumasukkula, jonka säikeet kiinnittyvät vastinkromosomien sentromeerikohtiin. Tumasukkulan säikeet vetävät vastinkromosomiparit rinnakkain keskitasoon.

**3. Jälkivaihe (anafaasi)**

Vastinkromosomit siirtyvät solun eri päihin. Syntyvään tumaan tulee vain

toinen vastinkromosomeista, jossa on kuitenkin vielä kaksi kromatiinirihmaa kiinni toisissaan.

**4. Loppuvaihe (telofaasi)**

Muu solun aines jakautuu ja syntyy kaksi solua, joissa kummassakin on vain toinen kromosomi homologisesta kromosomiparista eli alkuperäinen kromosomilukumäärä puolittuu. Tästä vaiheesta solut siirtyvät suoraan tasausjakautumisen esivaiheeseen eli profaasiin.

**II. Tasausjakautuminen**

**5. Keskivaihe (metafaasi)**

Kromosomeja on jäljellä puolet alkuperäisestä kromosomimäärästä. Tumasukkulan säikeet ovat kiinnittyneet kromosomien sentromeerikohtiin. Tumasukkulan säikeet vetävät kromosomit, joissa on kaksi kromatiinirihmaa, syntyneiden solujen keskitasoon.

**6. Jälkivaihe (anafaasi)**

Kromosomien puolikkaat irtoavat toisistaan ja siirtyvät säikeiden vetäminä solun eri päihin.

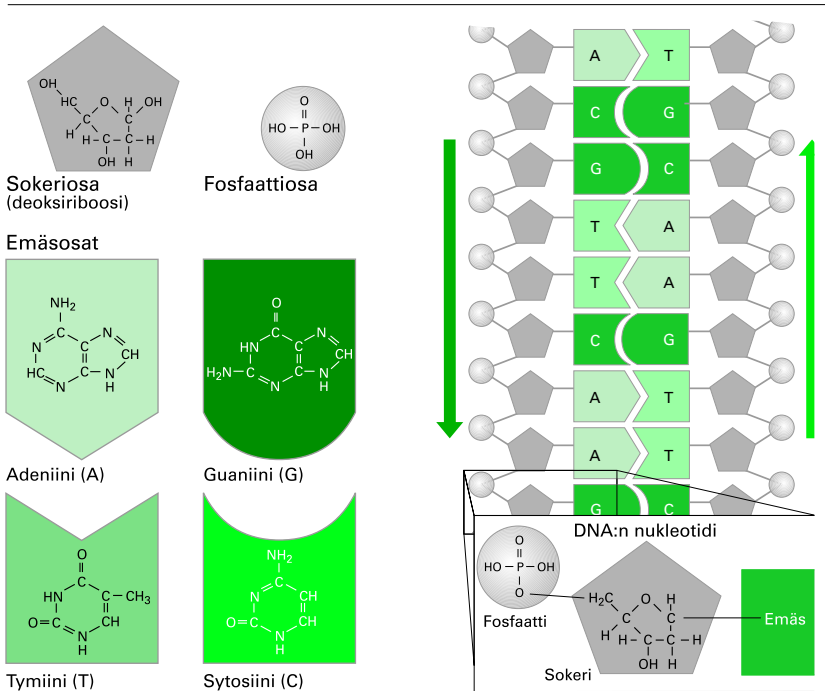
**7. Loppuvaihe (telofaasi)**

Kromosomien kierre purkautuu kromatiinirihmaksi. Siittion emosolusta syntyy neljä siittiösolua, joissa on yksi kutakin vastinkromosomia. Munasolun emosolusta vain yhdestä kehittyy elinkelvoinen munasolu. Jakautumisesta syntyneet kolme pientä poistosolua surkastuvat. Siten emosolun lähes kaikki solulima-aines tulee munasoluun.

Sukusolut syntyvät toisen mekanismin, meioosin, avulla (kuva 1.3). Meioosi tapahtuu ihmisen siittiö- ja munarauhasissa. Meioosin ensimmäisessä vaiheessa syntyy kaksi solua, joissa on puolet alkuperäisestä kromosomimäärästä. Kromosomiluvun on puolitettava, jotta se ei kaksinkertaistuisi sukupolvi sukupolvelta sukusolujen tumien yhtyessä hedelmöityksessä. Meioosin toisessa vaiheessa kummankin tuman kromosomit jakautuvat vielä kahtia kuten mitoosissa. Tällöin syntyviin sukusoluihin siirtyy yksi kutakin vastinkromosomia.

### 1.3 DNA:n rakenne

Kromosomin sisältämä perimä on pitkässä deoksiribonukleiinihappo - eli DNA-molekyylissä (D = deoksiriboosi, N = nucleus eli tuma ja A = acid eli happo), joka yltää kromosomin päästä päähän. DNA koostuu pienistä rakenneyksiköistä eli nukleotideista. Jokaisessa nukleotidissa on sokerimolekyyli (deoksiriboosi), fosfaattiosa ja emäsosa (kuva 1.4). Emäsosa on yksi neljästä erilaisesta emäksestä: adeniini (A), tyymiini (T), sytosiini (C) tai guaniini (G). Nukleotidit muodostavat DNA:ssa kaksi pitkää sokeri-fosfaattijuostetta siten, että peräkkäisten nukleotidien sokeriosa liittyy aina seuraavan fosfaattiosaan. Kaksi DNA-juostetta liittyvät toisiinsa emäsparisäännön mukaisesti; emäksistä A ja T sekä toisaalta G ja C muodostavat keskenään pareja (A–T, T–A, G–C ja C–G). DNA-juosteiden suunta on



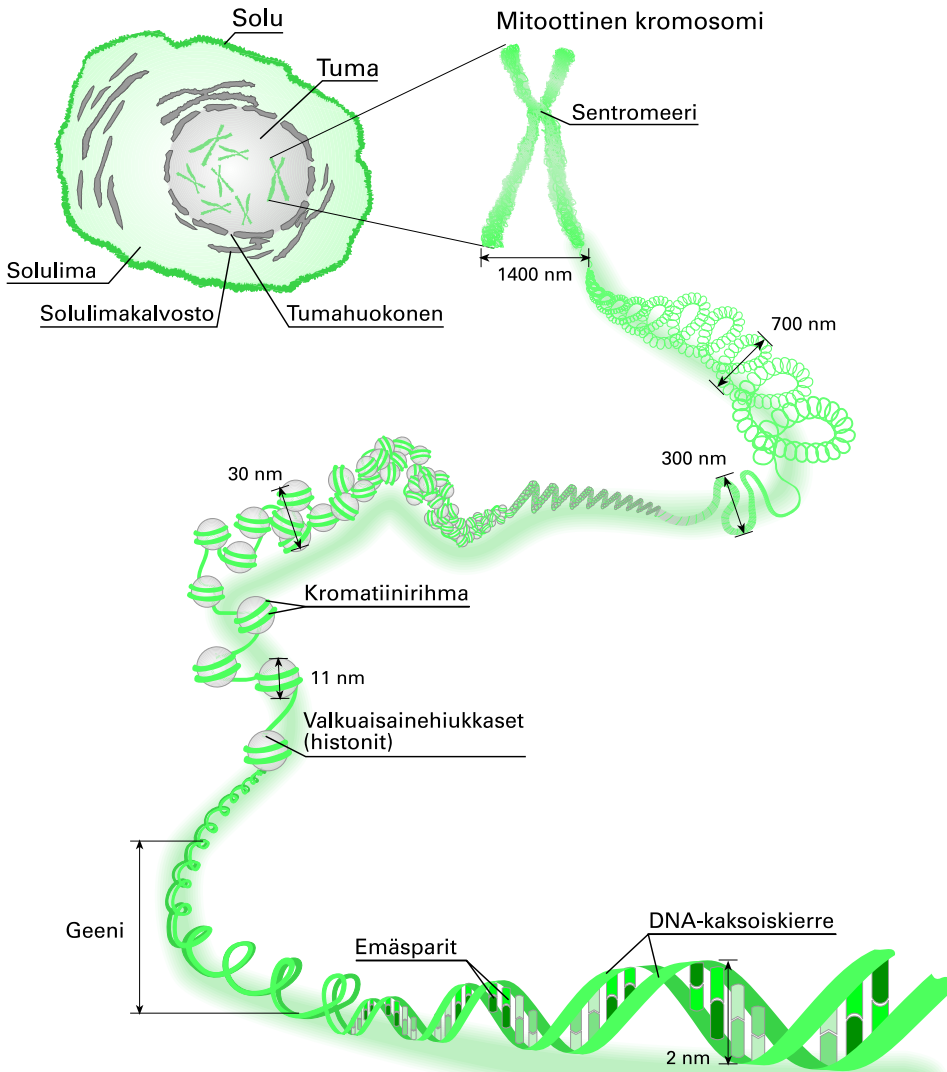
**KUVA 1.4 DNA:n rakenneosat**

Kaikissa DNA:n rakenneyksiköissä eli nukleotideissa sokeri- ja fosfaattiosat ovat samanlaisia. Sen sijaan emäsosat voivat olla neljää eri tyyppiä: adeniini, guaniini, sytosiini tai tyymiini.

**KUVA 1.5 DNA-kaksoisjuosteen rakenne**

DNA rakentuu neljästä erilaisesta emäsosasta, jotka liittyvät sokeri-fosfaattiselkärankaan ja muodostavat pitkiä juosteita. Juosteet liittyvät toisiinsa emäsosien välille muodostuvien sidosten avulla. Tällöin adeniini (A) ja tyymiini (T) sekä toisaalta guaniini (G) ja sytosiini (C) muodostavat keskenään emäspareja.

toisiinsa nähden vastakkainen, joten toinen ketju on aina toisen ketjun täydellinen peilikuva. DNA-kaksoisjuoste muistuttaa pitkiä tikapuita, joiden poikkipuina emäsparit ovat (kuva 1.5). Mahtuakseen solun tumaan DNA



**KUVA 1.6 DNA:n pakkautuminen**

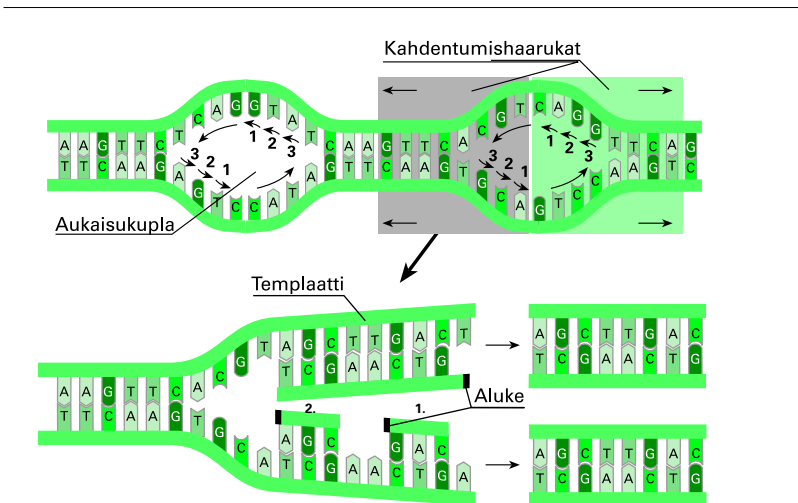
Tumanjakautumisten välillä DNA on ohuena kromatiinirihmana. DNA on kiertynyt tiukalle kaksoiskierteelle, joka puolestaan on kiertynyt tiukasti valkuaisainehiukkasten ympärille. Valkuaisainehiukkaset ovat edelleen kiertyneet toistensa ympäri. Mitoosin metafaasissa DNA-juoste pakkautuu mitoottiseksi kromosomiksi, joka on 50 000 kertaa lyhyempi kuin siihen pakkautuneen DNA-molekyylin pituus.



on kiertynyt ensin pituusakselinsa ympäri ja sitten vielä valkuaisainehiukkasten ympärille kromatiinirihmaksi (kuva 1.6). Yksi DNA-molekyyli voi oikaistuna olla usean senttimetrin mittainen, joten ihmisen yhden solun 46 kromosomissa on arvioitu olevan yhteensä noin kaksi metriä DNA:ta.

## 1.4 DNA:n kahdentuminen

Jotta perimä siirtyisi muuttumattomana tytärsoluihin solunjakautumisissa, on DNA-molekyylin kahdennuttava aina ennen jokaista solunjakautumista. DNA:n kahdentuminen on aktiivinen ja usean entsyymin ohjaama prosessi. Ennen kahdentumista DNA:n kierteisyys purkautuu ja entsyymi avaa DNA-molekyylin samanaikaisesti useista aloituskohdista alkaen aukaisukupliksi, jotka laajenevat molempiin suuntiin muodostaen kaksi kahdentumishaarukkaa (kuva 1.7). Kahdentumishaarukassa entsyymit syntetisoivat toisen DNA-juosteen yhtenäisenä pätkänä ja toisen juosteen pieninä paloina, jotka liitetään yhteen. DNA:n kahdentuminen jatkuu kahdentumishaarukoissa, kunnes aukaisukuplat kohtaavat toisensa. Näin kumpikin juoste saa rinnalleen samanlaisen juosteen kuin



**KUVA 1.7 DNA:n kahdentuminen**

DNA-juoste voi toimia uuden juosteen mallina eli templaattina vain yhteen suuntaan. Tämä juoste kopioidaan aukaisukohtaan liittyneestä alukkeesta kahdentumishaarukkaan päin yhtäjaksoisesti. Toinen juoste kopioidaan kahdentumishaarukasta taaksepäin pätkissä (1, 2, 3), kun entsyymi on ehtinyt avata riittävästi DNA:ta kopioitumista varten. Aukaisukohdan lähelle liittyy aina uusi aluke. Juosteen synteesi alkaa siitä taaksepäin ja päättyy siellä jo aikaisemmin valmistuneen pätkän alukkeeseen, ja sama toistuu. Lopussa alukkeet poistuvat, ja väleihin rakentuvat puuttuvat DNA-jaksot.

siitä irronnutkin oli. Tuloksena syntyy kaksi täsmälleen samanlaista DNA-kaksoisketjua, joista kummassakin toinen juoste on alkuperäinen ja toinen uusi. DNA:n kahdentumisen jälkeen solu jakautuu ja uudet tytärso- lut saavat kumpikin omat DNA-kaksoisketjunsä, joten perimä säilyy normaalisti muuttumattomana. DNA:n kahdentuessa tapahtuvan yhdenkin nukleotidin virhe aiheuttaa kuitenkin mutaation (katso kuva 1.7).

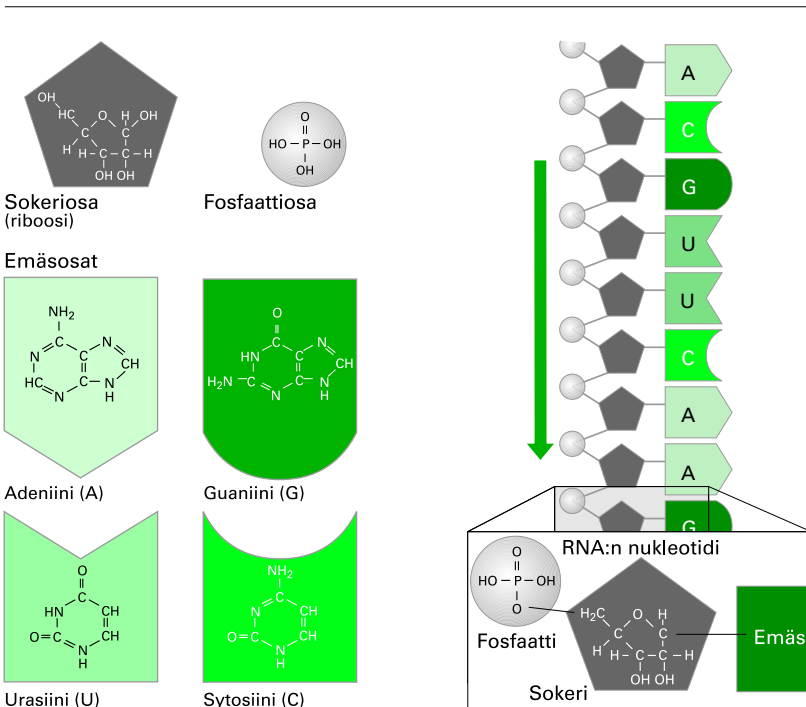
## 1.5 | Valkuaisainesynteesi

Solun valkuaisainesynteesi toimii perimäkoodin ohjaamana. Yksi geeni tuottaa täsmälleen tietynlaisen valkuaisaineen. Kun solu tarvitsee jotain tiettyä valkuaisainetta, sen valmistusohjeen sisältävä geeni alkaa toimia. Koska geenit sijaitsevat tuman kromosomien DNA:ssa ja valkuaisaineet toisaalta valmistuvat solulimassa, on DNA:n sisältämien ohjeiden siir- rytävä tumasta solulimaan. Sekä tiedon kuljetus että itse valkuaisaine- synteesi tapahtuvat ribonukleiinihapon eli RNA:n (R = riboosi, N = nucleus = tuma ja A = acid = happo) välityksellä. RNA koostuu pie- nistä rakenneyksiköistä eli nukleotideistä. Jokaisessa nukleotidissa on sokerimolekyylä (riboosi), fosfaattiosa ja emäsosa (kuva 1.8). Emäsosista kolme on samaa kuin DNA:ssa: adeniini (A), sytosiini (C) ja guaniini (G). Neljäntenä emäsosana on RNA:ssa DNA:n tyymiini (T) sijasta urasiili (U), joka pariutuu adeniiniin (A) kanssa (kuva 1.9). RNA:ta on solussa pääasiassa kolmeä lajia: lähetti-RNA, siirtäjä-RNA ja ribosomi-RNA.

Tiedot DNA:n emäsjärjestyksestä kopioituvat tumassa lähetti-RNA:n molekyylirakenteeseen vastaavana emäsjärjestyksenä (kuva 1.10). Lähetti- RNA saa näin tiedon valkuaisaineen aminohappojärjestyksestä. Yleensä samaa geeniä kopioidaan samanaikaisesti useisiin lähetti-RNA -molekyyleihin. Tätä vaihetta sanotaan jäljentämiseksi eli transkriptioksi. Transkriptio on hyvin analogista DNA:n kahdentumisen kanssa paitsi, että sitä ohjaavat eri entsyymit. Transkriptiossa DNA:n kierteisyys avautuu geenin kohdalla ja lähetti-RNA:n synteesiä ohjaava entsyymi kiinnittyy geenin säätelyosaan. Entsyymi alkaa liukua pitkin toista DNA-juostetta irrottaen DNA-juosteet toisistaan ja ohjaten synteesin kulkua. Vain toinen DNA-juoste toimii RNA:n mallina eli templaattina. RNA-synteesi alkaa DNA:ssa olevan aloitustunnuksen (TAC) kohdalta. Mallina olevan juosteen rinnalle al- kaa entsyymän avulla nukleotidi nukleotidilta rakentua yksijuosteista lä- hetti-RNA:ta emäsparisäännön mukaisesti. RNA-synteesi päättyy DNA:ssa olevaan lopetustunnukseen (ACT, ATC tai ATT). Vain viimeksi valmistu- nut lähetti-RNA:n alue on kiinni DNA:ssa. Ei-kopioitavan DNA-juosteen tehtävänä on sulkea geeni heti, kun tarvittavaa valkuaisainetta on syntynyt

riittävästi. DNA:n emäsparit liittyvät takaisin toisiinsa ja DNA-molekyyli kiertyy taas spiraalille.

Lähetä-RNA on heti transkription jälkeen paljon pitempi kuin sen ohjeiden mukaan valmistuvasta valkuaisaineesta voisi päätellä. Kun geeni luetaan tumassa lähetä-RNA:ksi siihen kopioituvat sekä eksonit että intronit. Intronijaksot poistetaan RNA:n synteesin jälkeen tapahtumassa, jota sanotaan lähetä-RNA:n silmukoinniksi ja vierekkäiset eksonikohdat liitetään toisiinsa. Intronien poistaminen lyhentää molekyylin pituutta murtosaan alkuperäisestä. Lopullinen lähetä-RNA kuljettaa DNA:sta jäljennetyn valkuaisaineen rakenneohjeen tumahuokosen kautta solulinnaan ribosomille. Ribosomi on muodostunut puoliskoista, jotka koostuvat



**KUVA 1.8 RNA:n rakenneosat**

Kaikissa RNA:n rakenneyksiköissä eli nukleotideissa sokeri- ja fosfaattiosat ovat samanlaisia. Sokeriosana RNA:ssa on riboosi DNA:n deoksiriboosin sijasta. Fosfaattiosa on sama kuin DNA:ssa. Sen sijaan emäsosissa DNA:n tyymiini korvaa RNA:ssa urasiili.

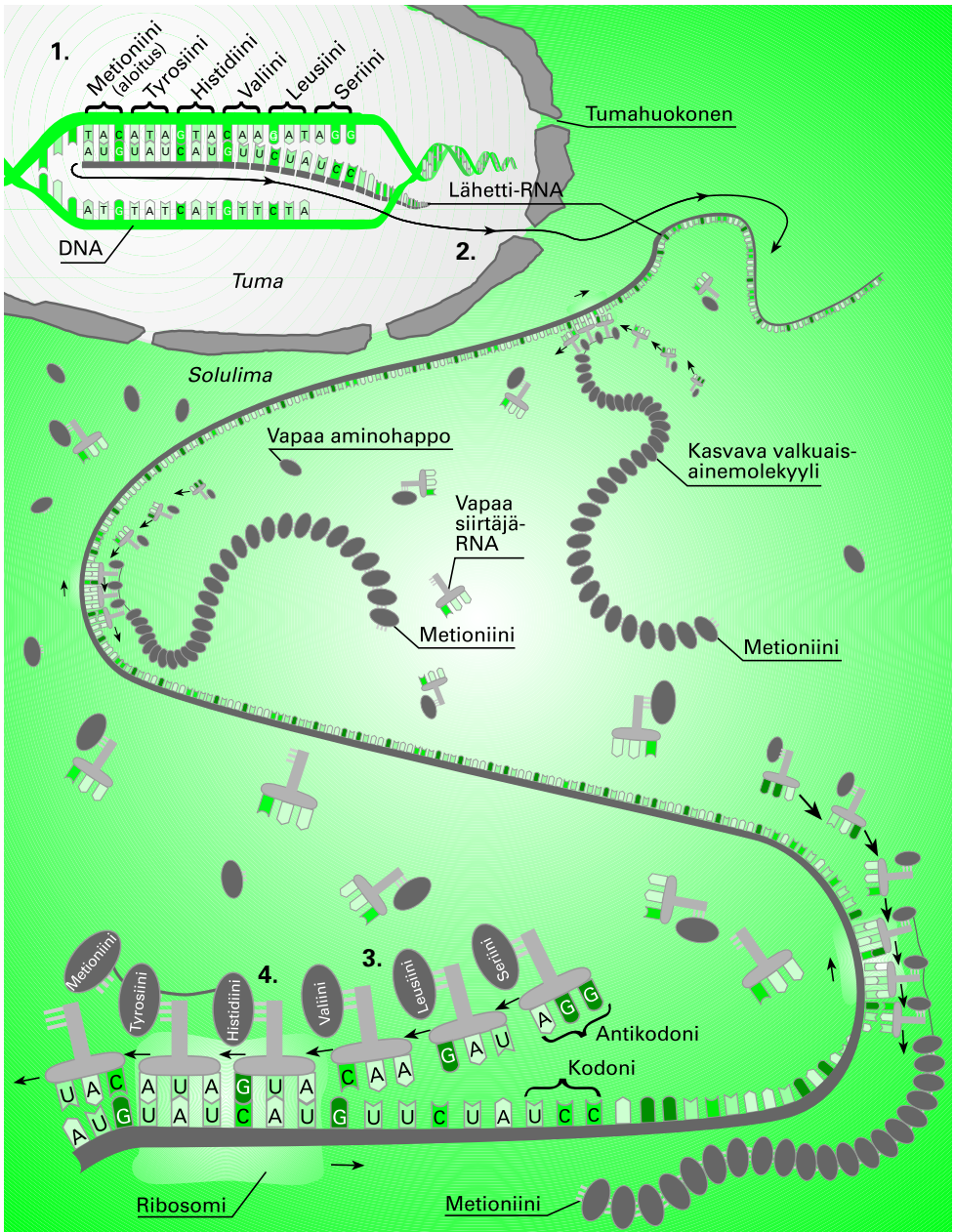
**KUVA 1.9 RNA-juosteen rakenne**

RNA-juoste rakentuu neljästä erilaisesta emäsosasta, jotka liittyvät sokeri-fosfaattiselkärankaan ja muodostavat pitkiä yksinkertaisia juoste-ketjuja. Mahdollisia emäsosia ovat: adeniini (A), guaniini (G), sytosiini (C) ja urasiili (U).

ribosomi-RNA:sta ja valkuaisaineista. Ribosomin puoliskot liittyvät toisiinsa vain proteiinisynteesissä ja niissä sijaitsevat valkuaisainesynteesiin tarvittavat entsyymit.

Valkuaisainesynteesissä ribosomi kiinnittyy lähetti-RNA:han ja liukuu sitä pitkin eteenpäin niin, että sen emäksistä aina kuusi kerrallaan on ribosomilla. Tieto proteiinien aminohappojärjestyksestä on DNA:ssa ja lähetti-RNA:ssa kolmen nukleotidin ryhmissä, kolmikkoina eli kodoneina (kuva 1.11). Tietty kolmikko vastaa tiettyä aminohappoa. Ratkaisevaa kolmikkojärjestyksen tulkinnassa on se, mistä nukleotidista lähetti-RNA:n kolmikojen lukeminen alkaa. Aminohappojärjestyksen tulee olla täsmälleen oikea, jotta valkuaisaine toimisi oikealla tavalla. Jos perimäkoodi on virheellinen, solu rakentaa virheellisen valkuaisaineen, joka toimii vääriä tavalla tai ei toimi lainkaan. Solussa oikean tulkinnan takaa se, että valkuaisainesynteesi alkaa aina aloituskolmikolla, joka DNA:ssa on TAC, lähetti-RNA:ssa AUG ja siirtäjä-RNA:ssa UAC. Kolmikkoa vastaava aminohappo on metioniini, joka tulee siis valkuaisaineen ensimmäiseksi aminohapoksi. Tarvittaessa solu voi poistaa sen jälkikäteen, joten kaikki valkuaisaineet eivät ala metioniinilla.

Kutakin lähetti-RNA:n kolmikkoa vastaa tietty siirtäjä-RNA. Siirtäjä-RNA tunnistaa kolmikon emäspariperiaatteen mukaisesti tunnistusrakenteessaan olevan vastakkaisen emäsjärjestyksen eli antikodonin avulla. Esimerkiksi pätkään CGA liittyy kolmikko GCU ja pätkään CUU puolestaan kolmikko GAA. Kukin siirtäjä-RNA tarttuu ainoastaan sille kuuluvaan aminohappoon. Siirtäjä-RNA tuo aminohapon ribosomin pinnalle (kuva 1.10). Siellä siirtäjä-RNA lukee vastakkaisessa päässä olevalla emäskolmikollaan oikean kohdan lähetti-RNA:sta. Tässä vaiheessa edellinenkin siirtäjä-RNA on aminohappoineen vielä ribosomilla. Jos siirtäjä-RNA:n antikodonin emäsjärjestys vastaa sillä hetkellä paikalla olevaa lähetti-RNA:n kolmikkoa, ribosomi liittää siirtäjä-RNA:n tuoman aminohapon syntyvään valkuaisaineeseen entsyymien avulla. Ribosomien liukuessa lähetti-RNA:han nähden eteenpäin uusia siirtäjä-RNA -molekyylejä tulee aminohappoineen synteesipaikalle. Aikaisemmat siirtäjä-RNA:t poistuvat vuorollaan ribosomilta luovutettuaan ensin aminohapponsa. Ne menevät hakemaan solulimasta uusia, samanlaisia aminohappoja ja liittävät ne valkuaisaineketjuun, kun niiden vastinkolmikko esiintyy taas lähetti-RNA:ssa. Näin valkuaisainemolekyylit rakentuu ribosomilla aminohappo aminohapolta. Lähetti-RNA:n viesti päättyy aina lopetuskolmikkoon, joita on kolme erilaista (UGA, UAG, UAA). Lopetuskolmikkoja vastaavaa siirtäjä-RNA:ta ei ole, joten viestin kääntäminen valkuaisaineeksi loppuu. Ribosomi hajoaa puoliskoikseen, jolloin uusi valkuaisaine vapautuu solun käyttöön. Yksi



**KUVA 1.10 Valkuaisainesynteesi**

1. Valkuaisainesynteesin alkaessa solun tumassa sijaitsevan DNA:n kaksoiskierre aukeaa ja DNA:n emäsjärjestys kopioidaan yksijuosteisen lähetti-RNA:n emäsjärjestykseksi.
2. Lähetti-RNA siirtyy tumasta solulimassa olevan ribosomin pinnalle ja kiinnittyy siihen.
3. Siirtäjä-RNA tunnistaa lähetti-RNA:n emäskolmikon ja kiinnittyy oikealle paikalleen tuoden mukanaan aminohapon.
4. Siirtäjä-RNA luovuttaa aminohapon, joka liittyy valmisteilla olevaan valkuaisainemolekyyliin. Ribosomilta vapaututtuaan siirtäjä-RNA noutaa solulimasta uuden, samanlaisen aminohapon liitettäväksi kasvavaan valkuaisainemolekyyliin.

valkuaisainemolekyyli muodostuu tyypillisesti 100–1 000 aminohaposta. Ennen kuin valkuaisainemolekyyli on valmis, se kiertyy spiraalille ja taipuu vielä kolmiulotteiseen rakenteeseensa. Useat ribosomit lukevat yleensä yhtä aikaa samaa lähetti-RNA:ta, joten samanaikaisesti syntyy useita molekyyliä uutta valkuaisainetta (kuva 1.10). Suurin osa solun tuottamista valkuaisaineista toimii entsyymeinä, jotka ohjaavat soluissa tapahtuvia reaktioita.

Tällä tavalla siirtäjä-RNA:t kääntävät DNA:n alkuperäisen viestin valmistuvan valkuaisaineen aminohappojärjestykseksi. Tätä kutsutaan kääntämiseksi eli translaatioksi. Yhtä aminohappoa tarkoittava ohje eli koodi on aina kolme peräkkäistä emästä. Koska perimäkoodissa on vain neljä erilaista emästä (A, C, G, T), on mahdollisia erilaisia kolmen kirjaimen yhdistelmiä yhteensä  $4^3 = 64$ . Erilaisia aminohappoja on 20, joten aminohappojen koodina saattaa toimia useampi kuin yksi emäskolmikko (kuva 1.11). Sen sijaan jokaista kolmikkoa vastaa vain yksi aminohappo. Täten valkuaisaineen rakenteen määrää sen aminohappojen järjestys eli geneettinen

AAA } AAG } Fenyylalaniini AAT } AAC } Leusiini	AGA } AGG } AGT } AGC } Seriini	ATA } ATG } Tyrosiini ATT } ATC } <b>LOPETUS</b>	ACA } ACG } Kysteiini ACT } <b>LOPETUS</b> ACC } Tryptofaani
GAA } GAG } GAT } GAC } Leusiini	GGA } GGG } GGT } GGC } Proliini	GTA } GTG } Histidiini GTT } GTC } Glutamiini	GCA } GCG } GCT } GCC } Arginiini
TAA } TAG } Isoleusiini TAT } TAC } Metioniini ja <b>ALOITUS</b>	TGA } TGG } TGT } TGC } Treoniini	TTA } TTG } Asparagiini TTT } TTC } Lysiini	TCA } TCG } Seriini TCT } TCC } Arginiini
CAA } CAG } CAT } CAC } Valiini	CGA } CGG } CGT } CGC } Alaniini	CTA } CTG } Asparagiini- happo CTT } CTC } Glutamiini- happo	CCA } CCG } CCT } CCC } Glysiini

**KUVA 1.11 DNA:n emäskolmikot ja niitä vastaavat aminohapot**

Aloituskolmikkona toimii TAC, lopetuskolmikkoina ACT, ATC tai ATT.  
A = adeniini, C = sytosiini, G = guaniini ja T = tyymiini.

koodi on yksiselitteinen. Kaikilla eliöryhmillä emäskolmikot vastaavat aina samoja aminohappoja, joten DNA:n koodi on eliökunnassa yleispätevä. Kun tarvittavaa valkuaisainetta on valmistunut riittävästi, sen synteesi päättyy ja entsyymit hajottavat lähetti-RNA:n nukleotideiksi, joista solu voi jälleen valmistaa tarvitsemiaan uusia RNA-molekyylejä.

## 1.6 | Geenien toiminnan säätely

Yksilön kaikissa soluissa on sen kaikki geenit. Soluissa biokemialliset reaktiot eli aineiden valmistus ja hajotus perustuvat yleensä moneen peräkkäisesti toimivaan geeniin. Kerrallaan toiminnassa on kuitenkin vain pieni osa geneeistä. Mitä monimutkaisempi elin tai kudosis on kyseessä, sitä useammat geenit ovat aktiivisia sen soluissa. Geenien toimittava oikeaan aikaan oikeassa paikassa ja niiden on myös lakattava toimimasta, kun niitä ei enää tarvita. Tämä taataan geenien toiminnan tarkalla säätelyllä.

Geenissä voidaan erottaa sen toiminnan kannalta kaksi erillistä aluetta: säätelyosa eli promoottori ja rakenneosaa eli RNA:ta koodaava alue. Yleensä säätelyosa sijaitsee välittömästi ennen sitä kohtaa, josta lähetti-RNA:n valmistus alkaa. Säätelyosa aktivoi rakenneosan, jonka emäsparien järjestykseen on ohjelmoitunut tietyn valkuaisaineen aminohappojen molekyylijärjestys. Entsyymi sitoutuu säätelyalueelle juuri RNA-synteesiä koodaavan alueen eteen. Säätelyosan ohjauksessa määräytyy geenin kopioinnin eli RNA-synteesin alkukohta sekä se, mihin suuntaan DNA-juostetta aletaan lukea. Kauempana geenistä DNA:ssa sijaitsevat niin sanotut tehostajajaksot, jotka myös osallistuvat geenien toiminnan säätelyyn.

Yksinkertaisimmillaan jo yhden valkuaisaineen sitoutuminen voi käynnistää tai estää geenin toiminnan. Geenien säätely on kuitenkin yleensä varsin monimutkaista. Kunkin geenin toimintaan osallistuu tavallisesti kymmeniä ellei satoja valkuaisaineita ja toisaalta yhden geenin tuote voi toimia monen muun geenin säätelijänä. Kukin geeni tuottaa valkuaisainetta, joka vaikuttaa reaktioketjun johonkin vaiheeseen ja on edellytyksenä seuraavan vaiheen toteutumiselle. Vain sitoutuvien valkuaisaineiden oikea yhdistelmä ja määrä saavat aikaan geenin toiminnan. Solun ulko- ja sisäpuolelta tulevat viestit (esimerkiksi hormonit, kasvutekijät, lämpötila, aineiden pitoisuuksien muutokset) ohjaavat geenien säätelyä. Solu reagoi ärsykkeisiin käynnistämällä uusien geenien toiminnan tai hiljentämällä vanhojen geenien toimintaa. Tähän säätelyyn solussa osallistuu monimutkainen viestinvälitysverkosto, joka välittää geneeille tietoja sen ympäristöstä.

## 1.7 | Mutaatiot

DNA:n kahdentuessa uudet kaksoisjuosteet ovat yleensä täysin samanlaisia kuin alkuperäinen DNA. Kyseessä on kuitenkin hyvin monimutkainen tapahtuma, jossa sattuu helposti myös virheitä. DNA:n kahdentumisessa jokin nukleotidi saattaa saada väärän parin. Tällöin virheellisessä juosteessa on tapahtunut geeni- eli pistemutaatio. Seurauksena on virheellinen kolmikko ja usein myös virheellinen aminohappo. Mikäli solun entsyymit eivät onnistu heti korjaamaan sitä, se periytyy solusukupolvelta toiselle. Muuttunut emäs saattaa aiheuttaa myös sen, että aloitus- tai lopetuskuodi ilmestyy väärään paikkaan. Tällöin syntyvä valkuaisaine ei ole tarkoitetun pituinen. Myös valkuaisaineen muoto tai sen ominaisuudet saattavat muuttua. Tämä saattaa johtaa siihen, että syntyvä valkuaisaine ei toimi normaallilla teholla tai ei toimi lainkaan. Harvemmin kopioon on ilmestynyt ylimääräinen emäs tai jokin emäs on jäänyt kokonaan pois. Jos puuttuvien tai lisääntyneiden emästen lukumäärä ei ole jaollinen kolmella, joutuu kolmen kirjaimen pätkissä lukeminen epätahtiin. Tällöin muutoskohdan jälkeen sijaitsevat aminohapot ovat kaikki erilaisia kuin mitä alun perin tarkoitettiin koodattaviksi eli geenin tuote on väärä.

Kromosomimutaatioissa kromosomin rakenne muuttuu. Siitä saattaa irrota pala, joka joko häviää kokonaan (häviämä eli deletio) tai kiinnittyy entiselle paikalleen toisin päin (kääntymä eli inversio) tai jopa siirtyy toiseen kromosomiin (siirtymä eli translokaatio). Siirtymän seurauksena jokin kromosomin osa voi esiintyä kahteen kertaan samassa kromosomissa (kahdentuma eli duplikaatio). Kromosomimutaatiot aiheuttavat usein keskenmenoja ja vaikeita sairauksia.

Kromosomistomutaatioissa kromosomien lukumäärä ( $2n$ ) muuttuu. Yksilöltä saattaa puuttua jokin kromosomi (monosomia,  $2n - 1$ ) tai jokin kromosomi saattaa esiintyä ylimääräisenä (trisomia,  $2n + 1$ ). Tästä esimerkkinä on Downin syndrooma, jossa ylimääräisenä (kolminkertaisena) kromosomina on kromosomi numero 21. Toisaalta mutaatio saattaa koskea kokonaisia peruskromosomistoja. Haploidisilla yksilöillä on vain yksi peruskromosomisto ( $n$ ) kaikissa soluissaan, polyploidisilla yksilöillä puolestaan on enemmän kuin kaksi peruskromosomistoa ( $3n$ ,  $4n$  ja niin edelleen). Ihmisellä haploidiset ja polyploidiset raskaudet johtavat keskenmenoihin.