

Johan Ludvig Runebergin Sven Dufva -runo geneetikon silmin<sup>1</sup>*Petter Portin*

Johan Ludvig Runebergin runoelman ”Vänrikki Stoolin tarinoita” henkilöahmoista kenties yleisesti tunnetuin on rekryytti *Sven Dufva*. Hän oli selvästikin joko vähälahjainen, eli niin kuin sanotaan yksinkertainen, tai peräti kehitysvammainen. Kuitenkin hän yksin pelkkää jääräpäisyyttään pystyi Suomen sodassa estämään vihollisen pääsyn Ruotsi-Suomen armeijan *Sandelsin* komentaman Savon joukon selustaan. Henkilöhahmo on, päinvastoin kuin monet muut mainitun runoelman miespuoliset nimeltä mainitut henkilöt, fiktiivinen. Kirjallisen henkilön diagnoosin tekeminen on aina vaikeata, mutta *Sven Dufvasta* annettu kuvaus antaa aihetta myös ihmisgeneettiseen tarkasteluun ja ennen kaikkea itse runo osoittaa, että *Runeberg* oli hyvin perillä oman aikansa käsityksistä perinnöllisyydestä samoin kuin kehitysvammaisuudesta. Jälkimmäisestä hänellä varmaankin oli muiden tietojen lisäksi myös omakohtaisia havaintoja.



Sven Dufva taistelussa. –  
Albert Edelfeltin puupiirros.

Monet runossa mainitut *Sven Dufvan* luonteen piirteet viittaavat kehitysvammaisuuteen. Mahdollisia diagnooseja on useita ja loppujen lopuksi näyttää siltä, että *Runeberg* on hänen henkilöönsä sijoittanut paitsi tietämystään kehitysvammaisuudesta myös eräitä kansaamme ihannoivia luonteen piirteitä.

**Oliko *Sven Dufva* Downin syndrooma -tapaus?**

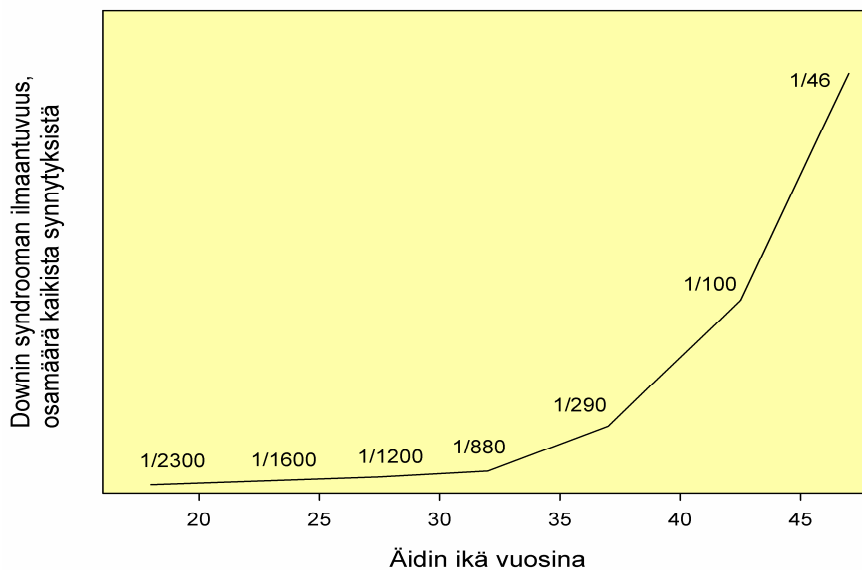
Monet puheena olevassa runossa olevat seikat viittaavat siihen, että rekryyttimme olisi kärsinyt Downin oireyhtymästä. Tällaisena runo olisi ensimmäinen kuvaus kyseisestä oireyhtymästä eli syndroomasta Suomen kirjallisuudessa ja kaiken lisäksi varhaisempi kuin sen ensimmäinen tieteellinen kuvaus.

Downin syndrooman kuvasi kliinisesti englantilainen *John Down* (1828–1896) vuonna 1866 siis 20 vuotta sen jälkeen kun Vänrikki Stoolin tarinoiden I osa, jossa runo ”Sven Dufva” on, ilmestyi. Syndrooma on yleisin ihmisen geneettisistä syistä johtuvista kehitysvammoista. Ilmaantuvuus on 1:600 vastasyntyntä kohden. Aiemmin tätä oireyhtymää nimitettiin mongoloidismiksi tai mongoloidiksi idiotiaksi, koska syndroomaan liittyvä ulkonäkö kuten vinot silmät ja pyöreät kasvot muistuttavat mongoloidiseen rotuun kuuluvien ihmisten piirteitä. Tästä nimityksestä on kuitenkin luovuttu, koska se loukkaa sekä tästä oireyhtymästä kärsiviä että ns. mongoloidista

<sup>1</sup> Kirjoitus perustuu Porthan-seuran vuosikokouksessa 27.11.2003 Turussa pidettyyn esitelmään ja se on hieman erilaisessa muodossa ilmestynyt aikaisemmin vuonna 2006 Luonnon Tutkijassa 110: 4–10.

rotua. 1800-luvun lopulla nimittäin valkoiset englantilaiset miehet katsoivat olevansa luomakunnan kruunu. He luokittelivat ihmisrodut arvojärjestykseen ja olivat sitä mieltä, että mongolidinen eli keltainen rotu oli arvoasteikossa kaikkein alimpana. Downin syndrooma -ihmisten he katsoivat taantuneen tämän alhaisimman rodun tasolle ja niin oireyhtymä sai nimensä tämän mukaan. Kuitenkaan nykyaikaisen biologian mukaan sellaista ilmiötä kuin ”rodusta taantuminen” ei ole olemassa ja koko rodun käsitteestä on ihmisbiologiassa luovuttu tai siitä ollaan luopumassa.

Riski synnyttää Downin syndrooma -lapsi alkaa kasvaa jyrkästi naisen täytettyä 35 vuotta.



Kuva 1: Downin syndrooman syntymän riskin kasvu synnyttäjän iän kasvaessa.

20-vuotiailla synnyttäjillä riski on luokkaa 1:2300, nousee sitten hitaasti ja on 35-vuotiailla 1:290 ja 45-vuotiailla synnyttäjillä peräti 1:46. Riskin suuruus ei lainkaan riipu pariteetista eli aikaisempien synnytysten määrästä, vaan pelkästään synnyttäjän iästä. Puheena olevan runon ensimmäinen säkeistö antaa tästä syystä suuren syyn ajatella, että *Sven Dufva* olisi kärsinyt Downin syndroomasta. (Seuraan koko ajan Paavo Cajanderin suomennosta).

*Sven Dufvan isä köyhä ol', viraton kersantti,  
jo ikämies, kun Kustavin sodassa taisteli;  
maatilkustaan niukan sai nyt leipäpalasen,  
ja lasta häll' ol' yhdeksän, ja nuorin niistä Sven.*

Koska *Sven Dufvan* isä oli vanha, on syytä olettaa, että myös hänen äitinsä on täytynyt olla verraten vanha synnyttäessään *Svenin*. Tosin kaikkien kehitysvammaisuuden muotojen, olivatpa ne sitten geneettisistä tai ulkoisista syistä johtuvia, syntymän riski kasvaa synnyttäjän iän kasvaessa. Monet muutkin jäljempänä mainittavat seikat puhuvat sen puolesta, että rekryyttimme olisi ollut Downin syndrooma -tapaus, mutta runossa mainitaan myös kolme hyvin painavaa syytä ajatella, että syy olisi ollut jokin toinen.

Ensinnäkin Downin syndrooma -henkilöiden tiedetään oleva lihasvoimaltaan heikkoja ja he saavuttavat nykyisinkin korkeintaan vain 160 cm ruumiinpituuden. *Sven Dufvasta*

kerrotaan kuitenkin runon 3. säkeistön ensimmäisessä säkeessä seuraavaa: *Pojasta tuli kuitenkin väkevä harteava*; tämä ei siis sovi kuvaan Downin syndroomasta. Toiseksi runon 7. säkeistön 3. säkeessä sanotaan: *Hän terve oli, mittava, no muusta huoli viis, rekryytiks väkeen Dunckerin pääs tinkimättä siis*; tämäkään ei sovi Downin syndroomaan. Kolmanneksi vain ani harva Downin syndrooma -tapaus saavutti noin 200 vuotta sitten sotaväkeen ottamisen iän. Vielä 1930-luvulla Downin oireyhtymä -ihmisten keski-ikä oli noin 20 vuotta. Nykyisin se noussut noin 40 vuoteen, kun on pystytty torjumaan ja hoitamaan heitä varhaislapsuudessa vaivaavilta sairauksilta. Vaikka Downin syndroomassa lapsikuolleisuus on saatu merkittävästi vähenemään, kuolleisuus pian syntymän jälkeen on vieläkin noin 10 % ja noin 20 % menehtyy ennen kouluikää. On siis vahvoja perusteita olettaa, että Suomen sodan aikoihin vain murto-osa Downin syndrooma -tapauksista olisi pysynyt elossa niin kauan, että heitä olisi voitu edes ajatella otettavaksi sotaväkeen, mutta kuten yllä siteerattu säe osoittaa, ainakin *Sven Dufvan* tapauksessa heikkolahjaisuutta katsottiin läpi sormien ja hänet rekrytoitiin *Dunckerin* joukkoihin.

Pian 40 ikävuoden jälkeen Downin syndroomasta kärsivät alkavat vanheta nopeasti ja heille puhkeaa usein Alzheimerin tauti noin 30–50 -vuotiaana. Kognitiivisten kykyjen heikkous Downin syndroomassa johtuu hermoston kypsymisen hidastumisesta; useimmilla älykkyys älykkyysosamäärällä mitattuna on 60–45.

Downin syndrooma -lapsista tulee usein vilkkaita ja omapäisiä. Tämä sopii yhteen sen kanssa mitä *Runeberg* kirjoittaa *Sven Dufvasta* runon 3., 4. ja 12. säkeistöissä sekä ennen kaikkea 19. ja 20. säkeistöissä. 3. säkeistön 3. säkeessä sanotaan, että hän oli iloinen ja nöyrä, mutta 4. säkeistön 3. säkeessä Svenin sanotaan menettävän malttinsa isän tuskaillessa hänen kohtaloaan. 12. säkeistön 4. säe kertoo Svenin omapäisyydestä hänen miettiessään sotaan lähtöä seuraavaa:

*”Jos muiden kanss´ en mennä saa, tok´ yksin mennä saan.”*

Runon 19. säkeistön kaksi viimeistä säettä puolestaan kuuluvat seuraavasti:

*”Kiväärit sojoon, taaksepäin!” nyt komennettiin.*

*Sven Dufva yksin hairahtui ja laski painetin.*

Tällainen vaikeus noudattaa neuvoja on tyypillistä paitsi Downin syndroomalle myös kehitysvammaisille yleensä.

Runon 20. säkeistö kertoo *Sven Dufvan* itsepäisestä luonteesta kokonaisuudessaan seuraavasti:

*Käännöskin Dufvan taaksepäin ol´ eriskummainen:  
peräytymään kun käskettiin, hän hyökkäs sillallen  
ja seisoi siinä jäykkänä, vakaana, vanhoillaan,  
kaikille valmis neuvomaan paraita temppujaan.*

Kaikkiin kehitysvammoihin liittyy koordinaatio- ja hahmotuskyvyn puutteellisuus, mistä kertoo runon 9. säkeistö:

*Niin uupumaton oli hän kuin tuskin yksikään,  
hän maata polki tömistä ja astui hiessään  
mut käännöstä kun käskettiin, he pettyi ainiaan,  
tek´ ”oikeaan” ja ”vasempaan”, päinvastoin aina vaan.*

Useimmille kehitysvammaisille, mutta erityisesti Downin syndroomalle on luonteenomaista, että he ottavat kaikki asiat tavattoman tosissaan. Niinpä runon 8. säkeistön 4.

säe kertookin *Sven Dufvasta* tämän näin:

*Sven toimessa ja leikissä ol' yhtä totinen.*

Downin syndroomaa sairastavat ovat myös hyvin perhe- ja hoitoyhteisöön mukautuvia, usein monilapsisten perheiden nuorimpina perheen silmäteriä ja vanhempiansa ja sisarustensa rakastamia. Niinpä runon 11. säkeistön 2. ja 3. säe kertovat *Sven Dufvasta* tästä luonteenpiirteestä näin:

*ja kaikki, miehet, päälliköt, ne häntä nauramaan.*

*Mut vakaana hän astui vain ja tyytyi kaikkihin*

### **Sven Dufvan tapauksen muita mahdollisia diagnooseja**

Ihmisen toiseksi yleisin geneettinen kehitysvammaisuuden muoto on särö-X syndrooma, joka saa nimensä sitä soluopillisesti luonnehtivasta herkästi katkeilevasta X-kromosomin kohdasta lähellä kromosomin pitkän käsivarren eli haaran kärkeä. Tämä syndrooma periytyy X-kromosomin mukana sukupuoleen kytkeytyneesti. Niinpä se voidaan sulkea pois *Sven Dufvan* mahdollisena diagnoosina, sillä jos hän olisi ollut särö-X tapaus, olisi runossa kerrottu samasta oireyhtymästä kärsivistä veljistä ja enoista.

Toinen myös mahdollinen diagnoosi on Klinefelterin syndrooma. Tästä syndroomasta kärsivät ovat aina miehiä, kun taas Downin syndrooma esiintyy yhtä yleisenä kummasakin sukupuoleessa. Klinefelterin syndrooma selittäisi *Sven Dufvan* mittavan koon (alkukielisen tekstin 22. säkeistössä *jätte*, siis jättiläinen). Klinefelterin syndroomamiehet ovat 5–10 cm miesten keskipituutta pitempiä, mutta he eivät kuitenkaan ole erityisen väkeviä ja harteivia, niin kuin *Sven Dufvasta* kerrotaan ylempänä siteeratussa runon 3. säkeistön 1. säkeessä, vaan päinvastoin solakoita ja pitkäraajaisia. Sen sijaan he eivät ole niin vammaisia kuin Downin syndrooma-tapaukset. Klinefelterin syndroomamiesten älykkyysosamäärän keskiarvo on 82 ja vaihteluväli 40–120. Tämän puolesta tällaisen miehen rekrytointi ei välttämättä olisi ollut ongelmallista, mikä puhuu tämän diagnoosin puolesta *Sven Dufvan* tapauksessa. Kuitenkin nykyisin Klinefelterin syndrooma-pojat kärsivät usein käyttäytymisongelmista johtuvista kouluvaikeuksista. *Sven Dufvasta* kerrotaan yllä siteeratuissa runon 3. ja 11. säkeistöissä aivan päinvastaista, nimittäin, että hän oli iloinen ja nöyrä (3. säkeistö, 4. säe) ja itseensä kohdistuvasta pilkasta huolimatta tyytyi yksikössään kaikkiin. Tämä puhuu Klinefelter-diagnoosia vastaan samoin kuin sekin, että Klinefelterin syndrooma on yli neljä kertaa harvinaisempi kuin Downin syndrooma. Sen ilmaantuvuus on keskimäärin yksi 700 poikalapsesta.

Kolmas mahdollinen diagnoosi on XYY-syndrooma. Tästä sukupuolikromosomiston poikkeavuudesta kärsivät, joilla siis esiintyy ylimääräinen Y-kromosomi, ovat aina miespuolisia, pitkäkasvuisia ja usein henkisesti epätasapainoisia. XYY-syndrooman esiintyvyys on yksi 700 vastasyntyneestä eli lähes yhtä yleinen kuin Downin syndrooma. Yleisyytensä puolesta tämä diagnoosi voisi siis olla todennäköinen, mutta syndroomaan liittyvä mielen labiilisuus ei sovi *Sven Dufvan* kuvaukseen. *Sven Dufvasta* kerrotaan ylempänä jo siteeratuissa runon säkeistöissä aivan muuta. *Dufva* oli iloinen ja nöyrä (3. säkeistö, 3. säe), totinen (8. säkeistö, 4. säe), tyytyi kaikkiin (11. säkeistö, 3. säe) sekä jopa kuumassa yhteenotossa vihollisen kanssa jäykkä ja vakaa (20. säkeistö, 3. säe).

Luonnollisesti myös ulkoisista tekijöistä aiheutuva kehitysvamma tai henkinen jälkeenjääneisyys ja mahdollisesti jokin ulkoisista syistä johtuva epämuodostuma voisi olla *Sven Dufvan* tapauksessa kyseessä, mutta sellaiset ovat ainakin nykyisin 3–4 kertaa

harvinaisempia kuin geneettiset syyt. Toisaalta voidaan hyvällä syyllä olettaa, että vammaisuuden ulkoiset syyt, kuten äidin sairaudet, raskausmyrkytykset, lasten vaikeat infektiot ym. ovat 200 vuotta sitten olleet yleisempiä kuin nykyään. Yleisin ulkoisista syistä johtuva lievä kehityshäiriö nykyisin johtuu syntymässä saadusta lievästä aivovauriosta nimeltä MBD (engl. *minimal brain damage*). Se ei kuitenkaan *Sven Dufvan* tapauksessa näytä tulevan kysymykseen, sillä MBD-lapset ovat levottomia ja ylivilkkaita; *Sven Dufvasta* kerrotaan useassakin ylempänä siteeratussa runon kohdassa aivan päinvastaista. Myös verraten yleisessä CP-vammassa (engl. *cerebral palsy*) esiintyy varsinkin liikunnan häiriöitä, eikä mikään *Sven Dufvasta* annetussa kuvauksessa viittaa sellaiseen.

Geneettisistä syistä johtuvista epämuodostumista ns. monitekijäiset, siis useasta geenistä johtuvat, edustavat yli puolta kaikista epämuodostumista. Jos kuitenkin sellainen olisi *Sven Dufvan* tapauksessa kyseessä, olisi todennäköistä, että joistakin hänen kahdeksasta sisaruksestaan kerrottaisiin samaa kuin *Svenistä*. Merkille pantavaa on myös se, että kaikista epämuodostumista peräti 50–60 % johtuu tuntemattomasta syystä. Lisäksi, koska kirjallisesta henkilöstä on lähes mahdotonta yleensäkin tehdä diagnoosia, se jää avoimeksi. Edelleen on täysin mahdollista, että vaikka *Runebergillä* mitä ilmeisimmin on ollut tietoja kehitysvammaisuudesta – todennäköisesti omakohtaisia havaintojakin – hän on lisännyt tähän fiktiiviseen *Sven Dufvan* hahmoon Suomen kansaa ihannoivia piirteitä. Tämähän on hänen tuotannossaan hyvin yleistä ja ilmenee erityisen selvästi runoelmassa *Saarijärven Paavo*. Tällaisia piirteitä, kuten ahkeruus ja työteliäisyys, on nimenomaan kolmannessa säkeistössä. Siinä toisaalta esiintyy suurin runosta löytyvä syy, joka antaa aiheen epäillä, että kyseessä ei sittenkään olisi Downin syndrooma, johon kaikki muu runossa esitetty kuitenkin viittaa. Säkeistö kuuluu kokonaisuudessaan seuraavasti:

*Pojasta tuli kuitenkin väkevä, harteava,  
kuin orja raatoi pellolla ja kaatoi kaskea,  
ol' iloisempi nöyrempi kuin moni viisaskaan  
ja töitä teki kaikkia, päin mäntyyn kaikki vaan.*

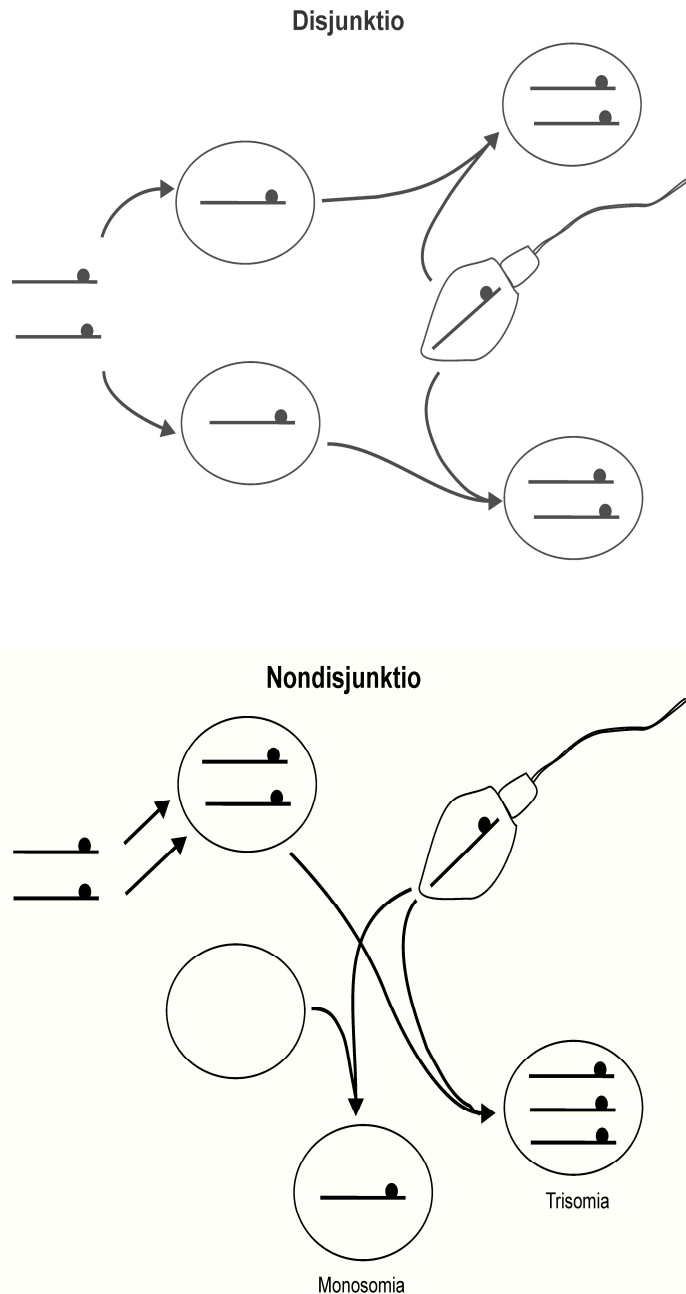
### Downin syndrooman syy

Downin syndrooman syyn sai selville ranskalainen *Jérôme Lejeune* työryhmineen vuonna 1959 pian sen jälkeen kun kiinalainen *J. H. Tjio* ja ruotsalainen *Albert Levan* olivat yhdessä vuonna 1956 ensimmäisinä pystyneet määrittämään ihmisen kromosomiluvun oikein. Ihmisen normaali, diploidinen kromosomiluku on  $2n = 46$ . *Lejeunen* ryhmä havaitsi, että Downin syndrooma-potilailla kromosomiluku olikin 47. Heillä ihmisen pienin kromosomi, kromosomi numero 21 esiintyi normaalien kahden asemesta kolmena, eli kyseessä on **kromosomistomutantti**, jota kutsutaan **21-trisomiaksi**. Tämä merkittävä havainto oli *Tjion* ja *Levanin* menetelmän ensimmäinen lääketieteellinen sovellutus.

Muita kuin sukupuolikromosomeja kutsutaan autosomeiksi. 21-trisomian lisäksi löydettyjä ihmisen autosomien trisomioita ovat kromosomien numero 13 ja 18 trisomiat. Nämä johtavat kuitenkin niin vaikeaa-asteiseen epämuodostumaan, että näistä kärsivät vauvat kuolevat lähes aina pian syntymänsä jälkeen, Muidenkin autosomien trisomioita todennäköiset muodostuu, mutta ne abortoituvat nähtävästi jo alkiovaiheessa.

Trisomiat johtuvat meiosisin eli sukupuolisolujen kypsymisjakautumisen häiriöstä

nimeltä **nondisjunktio** (Kuva 3). Kun meioosin ensimmäisessä jakautumisessa vastinkromosomit yleensä menevät solun eri napoihin, eli disjunktioituvat (Kuva 2), jolloin syntyy normaali haploidinen sukupuolisolu (ihmisellä  $n = 23$ ), tapahtuu silloin tällöin, mutta kuitenkin erittäin harvoin, täysin vahingossa, että jonkin kromosomiparin jäsenet jäävätkin disjunktioitumatta, eli tapahtuu nondisjunktio.



Kuva 2. Normaalisti sukupuolisolujen kypsymsjakautumisessa eli meioosissa isältä ja äidiltä perityt vastinkromosomit menevät eri tumiin, eli tapahtuu **disjunktio**; syntyy siis normaaleja haploidiasia sukupuolisoluja, joissa on yksi kappale kutakin kromosomia.)

Kuva 3:Meioosin harvinainen häiriö nimeltä **nondisjunktio**. Sen tuloksena syntyy yhtäältä disominen ja toisaalta nullisominen sukupuolisolu. Niissä jokin kromosomi esiintyy normaalin yksinkertaisen annoksen asemesta kahtena annoksena (disomia) tai ei lainkaan (nullisomia). Kun tällaiset sukupuolisolut tulevat vastakkaisen sukupuolen normaalin sukupuolisolun hedelmöittämiksi, syntyy vastaavasti trisominen tai monosomien kromosomistomutanti.

Nondisjunktio voi tapahtua yhtä hyvin naisen kuin miehenkin meioosissa. Syntyy sen kromosomin osalta disominen munasolu tai siittiö vastaavasti. Kun disominen sukupuolisolu hedelmöityksessä yhtyy vastakkaisen sukupuolen normaalin, kyseessä olevan kromosomin osalta monosomisen sukupuolisolun kanssa, syntyy trisominen tsygootti. (Tsygootti on hedelmöitynyt munasolu ja myös siitä kehittynyt yksilö.) – Yhtä todennäköisesti kuin trisomiaan nondisjunktio-ilmio voi johtaa myös monosomisen tsygootin

syntyyn. Ihmisellä kaikki tällaiset kuitenkin abortoituvat hyvin varhaisessa vaiheessa.

Downin syndroomatapauksissa ylimääräinen kromosomi numero 21 on 30 prosentissa tapauksista tullut isän puolelta ja 70 prosentissa tapauksista äidin puolelta. Niinpä sille ilmiölle, että riski synnyttää Downin syndroomaa sairastava lapsi kasvaa jyrkästi synnyttäjän iän ylitettyä 35 vuotta, täytyy olla vähintään kaksi eri syytä, jotka luonnollisesti voivat vaikuttaa myös yhdessä. Ensinnäkin naisen elimistön vastustuskyky näyttää heikkenevän iän myötä, niin että sellaiset trisomiset alkiot tai sikiöt, jotka nuorilla naisilla abortoituvat spontaanisti, jäävät vanhemmilla naisilla abortoitumatta. Toisaalta trisomian syynä näyttää yksinkertaisesti olevan munasolun vanhenemisilmiö, josta seuraa kohonnut nondisjunktion riski. Kaikilla nisäkäsnaarilla, nainen mukaan luettuna, kaikki meioosit alkavat jo sikiökaudella, mutta taukoavat tiettyyn diktyoteenimiseen vaiheeseen. Syntyvällä tyttövauvalla on munasarjoissaan tuhansia tähän oogeneesin vaiheeseen pysähtyneitä munasolujen esiasteita. Kun nainen tulee sukukypsäksi, jatkuvat meioosit tästä yksitellen ovulaatio ovulaatiolta. 50-vuotiaana mahdollisesti raskaaksi tulevan naisen munasolut ovat siis jo 50 vuotta vanhoja. Miehillä sen sijaan siittiöiden syntyyn johtavia meiooseja tapahtuu jatkuvasti koko sukukypsän iän ajan, eivätkä siittiöt siis voi vanheta samalla tavalla kuin munasolut.

Harvinaisena Downin syndrooma esiintyy myös mosaiikkimaisena, jolloin trisomia koskee vain osaa kudoksista. Tällaiset tapaukset ovat lievempiä kuin muut ja he ovat normaalikokoisia, joten tämä on varteenotettava diagnoosi *Sven Dufvan* tapauksessa. Mosaiikkimaisessa Downin syndroomassa kuitenkin trisomia johtuu mitoottisesta nondisjunktiosta, joka tapahtuu vasta myöhemmin kuin hedelmöitys. Tämän vuoksi siihen ei ainakaan välttämättä liity riskin kasvua synnyttäjän iän kasvaessa, mikä puhuu *Dufvan* tapauksessa tätä mahdollisuutta vastaan. Tosin mosaiikkimaisesta Downin syndroomasta ei sen harvinaisuuden takia ole tässä suhteessa riittävästi empiiristä tietoa.

### **Klinefelterin syndrooman ja XYY-syndrooman syyt**

Klinefelterin syndroomassa sukupuolikromosomien yhdistelmä on normaalin miehen XY-yhdistelmän asemesta XXY. Tämäkin on siis kromosomistomutantti, ja myös se johtuu nondisjunktio-ilmioistä. Jos sukupuolikromosomien nondisjunktio tapahtuu naisen meioosissa, syntyy disominen XX-munasolu. Jos se tulee normaalin yhden Y-kromosomin sisältävän siittiön hedelmöittäväksi, syntyy XXY tsygootti, joka kehittyessään on Klinefelterin syndroomaa sairastava mies. Jos taas sukupuolikromosomien nondisjunktio tapahtuu miehen meioosissa, syntyy XY-siittiö, joka hedelmöittäessään normaalin X-munasolun johtaa XXY tsygootin ja siis Klinefelterin syndrooman syntyyn. Molempia, sekä äidin että isän puolelta johtuvia, tavataan Klinefelter -miesten joukossa.

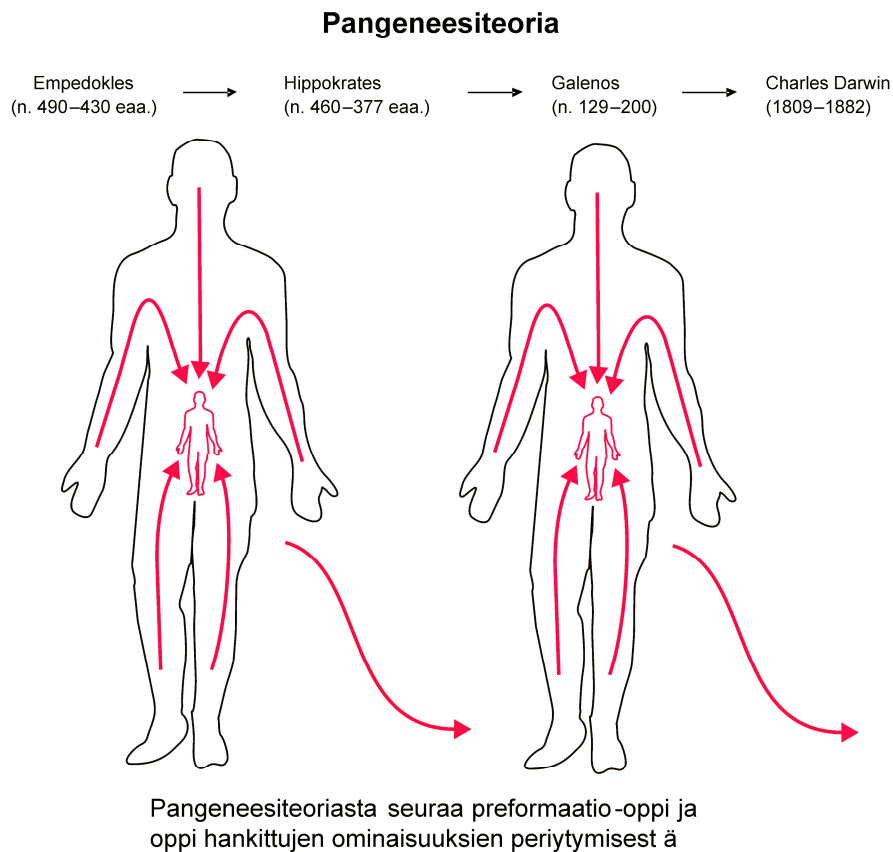
XYY-syndrooma on sekin nondisjunktio-ilmioissä syntynyt kromosomistomutantti. Disominen YY-siittiö on hedelmöittänyt normaalin X-munasolun. YY-siittiö voi syntyä vain jos nondisjunktio tapahtuu meioosin toisessa jakautumisessa.

### **Runebergin edustama periytymisteoria**

Teoreettisen genetiikan kannalta mielenkiintoisinta *Sven Dufva* -runossa on siitä ilmenevä *Runebergin* käsitys perinnöllisyydestä.

Yksilön kehitystä ajatellen biologian historia tuntee kaksi erilaista periytymisteoriaa.

Niistä vanhempi on lähtöisin *Empedokleelta* (n. 490–430 eaa.) ja on nimeltään pangeneseiteoria. Sen mukaan kustakin ruumiin osasta tulee edustus, jonkinlainen pikku-itu, siemeneen. (Kuva 4). Tähän liittyy preformaatio-oppi, jonka mukaan siemeneen muodostuu valmis pikkueliö, jota ihmisen tapauksessa kutsuttiin homunkulukseksi. Yksilön kehitys olisi vain tämän homunkuluksen kasvua sen synnyttyä edustamaan seuraavaa sukupolvea. Preformaatio-opin kannattajat jakautuivat ovisteihin ja animalkulisteihin. Näistä edelliset ajattelivat homunkuluksen olevan naisen siemenessä ja sitten kun ihmisen munasolu oli löydetty nimenomaan munasolussa. Animalkulistit taas ajattelivat – ja olivat jopa mikroskoopissa näkevinään – homunkuluksen olevan siittiössä.



Kuva 4. Vanhentunut pangeneesiteoria, jonka mukaan ruumiin kustakin osasta tuli edustus siemeneen, mihin muodostui pikkueliö, jota ihmisen tapauksessa kutsuttiin homunkulukseksi. Yksilönkehitys olisi tämän teorian mukaan ollut vain tuon pikkueliön kasvua. Runeberg oli aikansa yleisen katsomuksen mukaan pangeneesiteorian kannalla.

Pangeneesiteoria pysyi voimassa erityisesti *Hippokrateen* (n. 460–377 eaa.) ja *Galenoksen* (129–n.199) auktoriteettiasemasta johtuen aina 1800-luvun lopulle saakka. *Charles Darwinin* (1809–1882) ajatteli näin ja antoi noille oletetuille pikku-iduille nimen gemmula. Pangeneesiteoriasta seuraa väistämättä oppi hankittujen ominaisuuksien periyymisestä. Nimittäin jos esimerkiksi käsi katkeaisi kokonaan poikki, ei siitä enää voisi tulla gemmulaa siemeneen ja käden katkeamisen jälkeen saadut jälkeläiset syntyisivät kädettöminä. Niin uskomattomalta kuin se kuulostaakin, *Darwin* todella ajatteli hankittujen ominaisuuksien periyymän. Tämä ajatus on uloskirjoitettuna hänen teoksensa *The Descent of Man* (Ihmisen polveutuminen) vuodelta 1871 luvussa,



jonka otsikkokin on *Effects of the increased use and disuse of parts* (Elinten lisääntyneen käytön ja käyttämättömyyden vaikutukset).

*Runeberg* (1804–1877) oli *Darwinin* aikalainen, pangeneesiteorian edustaja ja animalulisti. Tämä käy ilmi *Sven Dufva* runon toisesta säkeistöstä:

*Älyä kuinka äijällä lie ollut itsellään  
jaella lapsijoukolleen, ei tiedä yksikään;  
mut vanhemmille varmaankin lie liiaks antanut,  
kun nuorimmalle muuta ei kuin hiukka ripponut.*

*Runeberg* siis ensinnäkin ajatteli ominaisuuksien tulevan isän puolelta eli hän oli animalulisti. Toiseksi hän ajatteli perinnöllisen materiaalin vähenevän lisääntymiskertojen myötä, mikä on selvä pangeneesiteorian seurausväittäjä. Itse asiassa *Runeberg* oli siis hyvin perillä oman aikansa perinnöllisyyskäsityksistä.

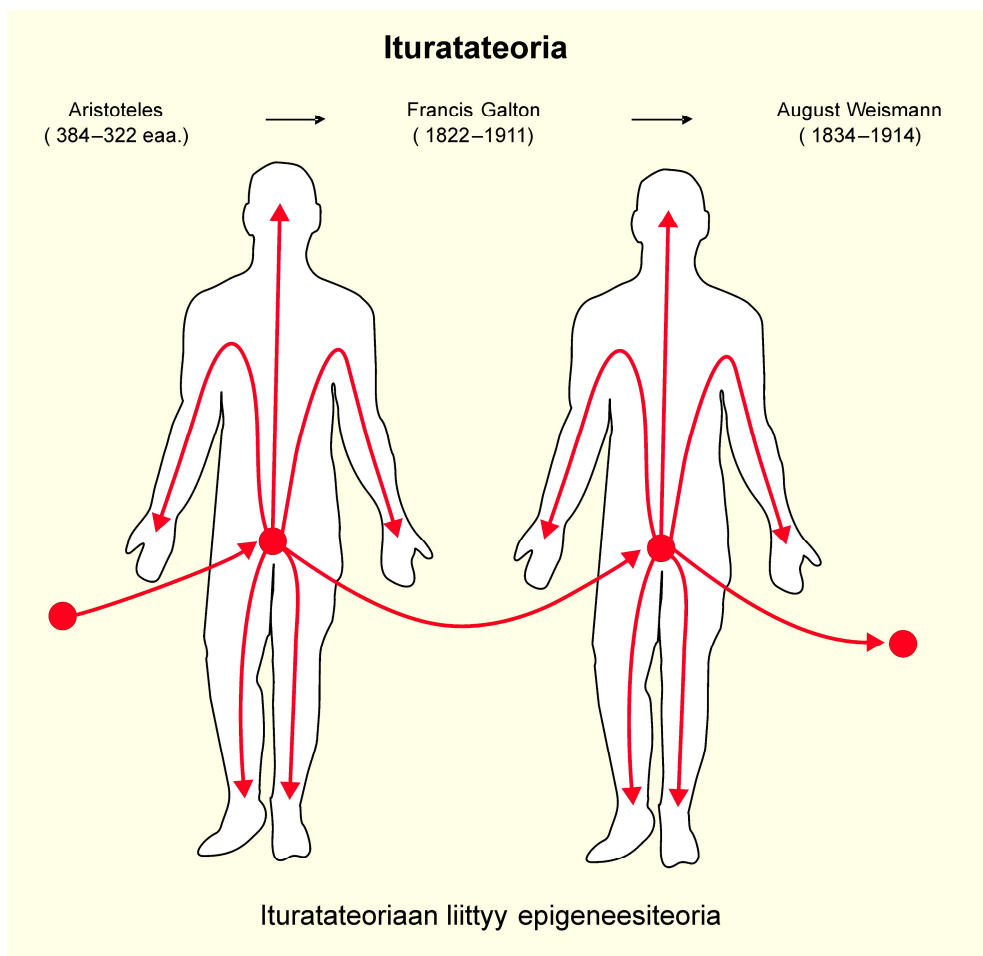
Jo *Aristoteles* (384–322 eaa.) kritikoii pangeneesiteoriaa, sillä sen perusteella ei voi selittää ominaisuuksien periytymistä isovanhemmilta lasten lapsille, mitä *Aristoteles* kuitenkin havaitsi. Pangeneesiteorian mukaanhan homunkulus muodostuu jokaisessa sukupolvessa uudestaan, eikä siis ominaisuuksien siirtyminen yli sukupolvien olisi mahdollista. *Aristoteles* esittikin opin siemenen jatkuvuudesta. Tämän teorian mukaan jälkeläisten siemen on vanhempien siemenen suoraa jatkoa, ja perinnöllinen materiaali, päinvastoin kuin pangeneesiteoria olettaa, menee siemenestä ruumiin eri osiin yksilön kehityksen aikana. Tämä ajatus kuitenkin jäi *Hippokrateen* ja *Galenoksen* auktoriteettien vuoksi sivuun kunnes se palasi erääksi nykyaikaisen biologian keskeiseksi opinkappaleeksi 1800-luvun lopussa.

Pangeneesiteorian alisti kokeelliseen testiin ensimmäisenä *Charles Darwinin* serkku *Francis Galton* (1822–1911). Hän teki verensiirtokokeita kaniineilla. Mikäli *Darwinin* olettamia gemmuloita olisi olemassa, tulisi niiden siirtyä verensiirrosta ja verensiirron vaikutus näkyisi toisen yksilön verta saaneen kaniinin jälkeläisissä. Näin ei kuitenkaan kokeessa käynyt, ja *Galton* esittikin samanlaisen teorian siemenen jatkuvuudesta kuin *Aristoteles*. Sukupolvelta toiselle jatkuvaa siemenen linjaa hän kutsui nimellä *stirps* (mon. *stirpes*) = sukuhaara, -juuri.

Lopullisen kuoliniskun pangeneesiteorialle antoi kuitenkin saksalainen *August Weismann* (1834–1914). Hän teki kokeita rotilla ja leikkasi sukupolvi toisensa jälkeen rotanpoikasilta hännän poikki. Mikäli pangeneesiteoria olisi pitänyt paikkansa, olisi rotanpoikasten enemmän tai myöhemmin tullut syntyä hännättöminä, mutta ne syntyivät aina vaan hännällisinä; pangeneesiteorian täytyi siis olla väärä. Siihen liittyvän preformaatio-opin osoittaa virheelliseksi vaikkapa vain identtiset kaksoset ihmisellä. Alkion haljetessa tällaisten syntyessä kahteen osaan ei kehity kahta ihmisen puolikasta vaan kaksi kokonaista ihmistä.

*Weismann* esittikin vuonna 1885 pangeneesiteorialle vastakkaisen ituratateorian, jossa on sama sisältö kuin *Aristoteleen* ajatuksessa siemenen jatkuvuudesta. Ituratateoriaan liittyy yksilönkehitystä koskeva epigeneesiteoria, jonka mukaan yksilön kehitys hedelmöityneestä munasolusta miljoonien, tai kuten ihmisen tapauksessa miljardien, erilais-tuneiden solujen organisoituneeksi kokonaisuudeksi on todellista uudismuodostusta eikä pelkkää preformaatio-opin mukaista homunkuluksen kasvua. Iturata (Kuva 5) (saks.

*Keimbahn* engl. *germ line*) on se solulinja, joka johtaa edellisen sukupolven sukupuoli-soluista seuraavan polven sukupuolisoluihin. Muut solut ovat somaattisia soluja. Ituradan solut ovat kehityspotentialiltaan totipotenteja eli kaikkikykyisiä; ne kykenevät ohjaamaan yksilön kehityksen koko ohjelman. Eläimillä solujen kehityspotentiali kaventuu askel askeleelta solunjakautumisten edistyessä kun genejä vähitellen tulee pysyvästi inaktiivisiksi niin, että lopulta kunkin kudoksen solut ovat unipotentteja, eli voivat erilaistua vain yhdellä tavalla. Muun muassa tämän useimpien geenien pysyvän inaktivoitumisen takia erilaistuneiden solujen lopullinen kohtalo on kuolema. Itse asiassa me siis olemme katoavia haaroja ituradan ikuisesti jatkuvassa linjassa.



**Kuva 5.** Ituratateoria, joka on nykyisin voimassa. Sen mukaan on olemassa siemenen jatkuvuus, iturata, sukupolvesta toiseen ja kunkin elimen kehityksen syynä olevat perintötekijät menevät siemenestä ruumiin eri osiin, ts. yksilönkehitys ei ole vain kasvua vaan todellista uudismuodostusta.

**Petter Portin**, Perinnöllisyystieteen emeritusprofessori  
Genetiikan laboratorio, Biologian laitos, Turun yliopisto  
petter.portin (apud) utu.fi