

Genotyypistä, fenotyypistä ja geenin käsitteestä (Petter Portin)

Tämän lehden n:o 2/2000 oli kolmannelle kulttuurille omistettu teemanumero, jossa pohdittiin monipuolisesti voidaanko englantilaisen kirjailijan C. P. Snow'n vuonna 1959 alunperin esittämä jako kahteen kulttuuriin, humanistiseen ja luonnontieteelliseen, ylittää ja löytää kolmas kulttuuri, joka yhdistäisi molemmat perinteet. Teemanumerossa oli mm. neljä kiintoisaa kirjoitusta, joissa tarkasteltiin geenien ja ympäristön merkitystä ihmisen käyttäytymisen kehityksessä. Nuo kirjoitukset innoittivat minut kirjoittamaan seuraavat rivit, joilla haluan ennen kaikkea täsmentää tiettyjä peruskäsitteitä.

Mielestäni kysymys siitä kumpi merkitsee enemmän ihmisen käyttäytymisen kehityksessä, geenitkö vai ympäristö, on väärin asetettu tyypillinen länsimainen dikotomia. Yrjö Haila problematisoikin kysymyksen kirjoituksessaan mielenkiintoisella ja ansiokkaalla tavalla. Sisäisten ja ulkoisten tekijöiden tiukka erottaminen toisistaan biologisissa systeemeissä on mielivaltaista, kirjoittaa Haila. Tähän käsitykseen kernaasti yhdyn. Jo Eino Kaila kirjoitti teoksessaan *Persoonallisuus*, ettei ole olemassa mitään perinnöllisyyttä ilman ympäristöä. Kumpikin sekä geenit että ympäristö ovat välttämättömiä yksilön kehityksessä.

Geenien muodostamaa kokonaisuutta kutsutaan yksilön genotyypiksi, minkä käsitteen loi tanskalainen Wilhelm Johannsen 1909. Johannsen itsekin varoi konkretisoimasta genotyypin käsitettä. Genotyyppiä pitää pitää abstraktisena käsitteenä. Se on niiden mahdollisuuksien kokonaisuus, jotka geneihin kätkeytyvät. Edes yksilön koko DNA-sekvenssi ei ole hänen genotyyppinsä, vaikka molekyylogeneetikot puhuvat genotyyppauksesta sekvensoidessaan geenien DNA:ta. Genotyyppi määrää yksilön reaktionormin eli suhtautumissäännön; siis sen säännön jonka mukaan yksilö elinkaarensa aikana reagoi erilaisiin ympäristötekijöihin. Ainoa tapa konkretisoida genotyypin käsitettä on kasvattaa genotyyppiltään identtisiä yksilöitä kaikissa niissä ympäristöissä, jotka käytännössä tulevat kysymykseen, ja tutkia sitten millainen fenotyyppi eli ilmiasu missäkin ympäristössä kehittyy. Tällaisia kokeita onkin tehty kasveilla, joita voidaan lisätä suvuttomasti, siis kloonata. Tällaiset kokeet ovat paljastaneet monipuolisen mahdollisuuksien kirjon, joka yhteen ja samaan genotyyppiin kätkeytyy.

Fenotyyppi eli ilmiasu on puolestaan täysin konkreettinen käsite. Se on yksilö sellaisena kuin hänet havaitaan tehtiinpä havainnot millä biologisen organisaation tasolla tahansa. Havainnoimmepa yksilön molekyylejä, soluja, kudoksia tai toimintaa, on aina kysymys fenotyypistä. Päinvastoin kuin yksilön genotyyppi, joka on pysyvä, fenotyyppi muuttuu mm. iän myötä ja jopa saman vuorokauden kuluessa. (Painan iltaisin enemmän kuin aamuisin. Nukkuessani tajuntani tila on täysin erilainen kuin valveilla.)

Käytännössä on niin, että toiset ominaisuudet ovat vähemmän ympäristöstä riippuvaisia kuin toiset. Sääntönä voitaneen pitää, että biologisen hierarkian alimmat ominaisuudet,

kuten molekulaariset ominaisuudet (esim. veriryhmät), ovat vahvemmin puskuroituja ympäristön muutoksia vastaan kuin hierarkiassa korkeammalla olevat ominaisuudet, kuten käyttäytyminen. Ja jos kulttuurikin luetaan ihmisen (laajennettuun) fenotyyppiin, kuten Timo Vuorisalo kirjoituksessaan ehdottaa, on sen sisältö tietysti mitä suurimmassa määrin ympäristöstä riippuvainen.

Tällaista erottelua ominaisuuksien välillä ei kuitenkaan voi tehdä kaikissa mahdollisissa maailmoissa. Ei ole niin kuin Juha Kere kirjoittaa, että mutatoitunut veren hyytymistekijän geeni johtaa verenvuototautiin ympäristöstä riippumatta. Emme vain vielä ole keksineet sellaista ympäristöä (so. lääkettä), jossa verenvuototauti ei puhkeaisi. Juha Kere kirjoittaa myös, että geenit ovat viimeisen vuosikymmenen tai kahden kuluessa muuttuneet abstrakteista käsitteistä koeputkessa pidettäviksi objekteiksi. Itse olen sitä mieltä, että molekyyli-genetiikan kehityksen myötä käsiimme on jäänyt entistä avoimempi, monimutkaisempi ja abstraktisempi geenin käsite; tämä huolimatta siitä, että konkreettinen tietämys geenien rakenteesta ja toiminnasta on samaan aikaan lisääntynyt. Kun 1960-luvun lopussa näytti selvältä, että yhdessä geenissä on aina informaatio yhden polypeptidin synteesiä varten, tunnetaan nykyisin lukuisia mekanismeja, joilla yksi geeni voi ohjata useiden polypeptidien synteesiä. Tällaisia mekanismeja ovat vaihtoehtoinen pujonta, monimutkaiset promoottorit ja polyadenylaatiokohdat. Lisäksi tunnetaan polyproteiinigeenejä. Tällaisia ovat neuropeptidien geenit, joiden tuottama polypeptidi pilkkoutuu geneettisen translaation jälkeen pienemmiksi peptideiksi. Kaiken lisäksi vasta-aineita tuottavat koostuneet geenit poikkeavat ratkaisevasti siitä mitä geenillä yleensä ymmärretään. Tässä tapauksessa nimittäin geneettinen yksikkö ituradassa on aivan eri kuin toimiva geeni veren valkosolussa. Entäpä sitten transposonit eli ns. hyppivät geenit, joita tunnetaan suuri joukko kautta koko eliökunnan. Päinvastoin kuin muilla geeneillä niillä ei ole mitään kiinteää paikkaa kromosomistossa. Enää ei siis ole olemassa yksiselitteistä, konkreettista geenin käsitettä, vaan meidän on todellakin omaksuttava avoin, monimutkainen, kehittyvä ja abstraktinen geenikäsite.

Kirjoittaja on Turun yliopiston perinnöllisyystieteen professori.