

Tiedekunta/Osasto — Fakultet/Sektion		Laitos — Institution	
Matematis-luonnontieteel.		Biokemian laitos	
Tekijä — Författare			
Päivi Pacek			
Työn nimi — Arbets titel			
Ihmisen perimän toistuvajaksoinen DNA ja sen merkitys			
Oppiaine — Läroämne			
Biokemia			
Työn laji — Arbets art		Aika — Datum	Sivumäärä — Sidoantal
Pro gradu		3.5.1994	52
Tivistelmä — Referat			
<p>Useimpien eukaryootien genomien rakenteelle ja organisaatiolle on luonteenaista samankaltaisten DNA-segmenttien toistuminen useampaan kertaan kromosomeissa. Kromosomien sentromeeristen ja telomeeristen alueiden selvimpänä yhteisenä piirteenä on niiden pitkät perättäistoistojaksot, niin kutsuttu satelliitti-DNA. Perättäistoistojaksoja, mini- ja mikrosatelliitteja, on runsaasti myös kromosomien "käsivarsissa", geenien välisillä alueilla tai niiden sisällä, introneissa. Satelliitti-DNA on tietyvästi lähes täysin transkriboitumatonta heterokromatiinia, mutta sen rakenteella saattaa silti olla jokin tärkeä funktio.</p> <p>Tiheyssentrifugoinnissa toistuvajaksoinen DNA erottuu erillisiksi satelliittijuoviksi joihin niiden yleisesti käytetty nimi "satelliittialueet" viittaa. Perinteisesti satelliitti-DNA:lla on tarkoitettu kaikkia niitä DNA:n toistojaksoja jotka tulevat esiin tiheyssentrifugoinnissa, myös histonigeenien toistojaksoalueita ja metafaasikromosomeissa "satelliitteina" erottuvia rRNA-geenien alueita. Nykyisin satelliitti-DNA:n käsite on varattu lähinnä telomeeristen ja sentromeeristen alueiden sekä varsinaisten geenien ulkopuolelle tai koodaamattomalle alueelle jääville perättäistoistojaksoille.</p> <p>Perättäistoistojaksoja esiintyy myös proteiineja koodaavilla alueilla DNA:ssa. Keskenään lähes identtiset geenit sijaitsevat usein perätysten, samoin toiminnallisesti tai rakenteellisesti samankaltaiset mutta sekvenssiltään erilaiset geenit. Geenit ja niiden inaktiiviset pseudogeenit muodostavat niin ikään eräänlaisen toistojaksoperheen.</p> <p>Toiminnalliset lähes identtiset geenit ja niiden pseudogeenit voivat sijaita genomissa myös erillään toisistaan mutta tällöin kopioiden lukumäärä on suhteellisen alhainen. Näiden harvalukuisten toistuvien elementtien rinnalla ihmisen genomiin on levittäytynyt joukko runsaslukuisia, emäsjärjestykseltään toistensa kaltaisten liikkuvien elementtien perheitä, retroposoneita, retrogeenejä ja retrotransposoneja.</p> <p>Tässä tutkielmassa tarkastellaan ihmisen perimän yleisimpiä toistojaksoperheitä, sentromeerialueiden alfa-satelliitteja, mini- ja mikrosatelliitteja, sekä kahta liikkuvien elementtien perheitä, Alu- ja L1-perheitä. Tutkielman ensimmäinen osa esittelee näiden toistojaksojen ja DNA-elementtien rakennetta ja syntyhistoriaa. Toisessa osassa pohditaan toistuvajaksoisen DNA:n funktionaalista merkitystä. Eryistä huomiota kiinnitetään toistaiseksi tuntemattomalla mutaatiomekanismilla tapahtuvan mikrosatelliittien pitenemisen aiheuttamiin perinnöllisiin sairauksiin. Tutkielman kolmas osa on omistettu tarkastelulle toistojaksojen merkityksestä tutkimustyölle. Mini- ja mikrosatelliiteissa esiintyvä pituuspolymorfia on tehnyt näistä toistuvajaksoisen DNA:n alueista käyttökelpoisia geenimerkkejä, joita hyödynnetään varsinkin yksilöntunnistusanalyysissä ja geenikartoituksessa.</p>			
Avainsanat — Nyckelord			
toistuvajaksoinen DNA; pituuspolymorfia, geenimerkit			
Säilytyspaikka — Förvaringställe			
Biokemian laitos			
Muita tietoja — Övriga uppgifter			