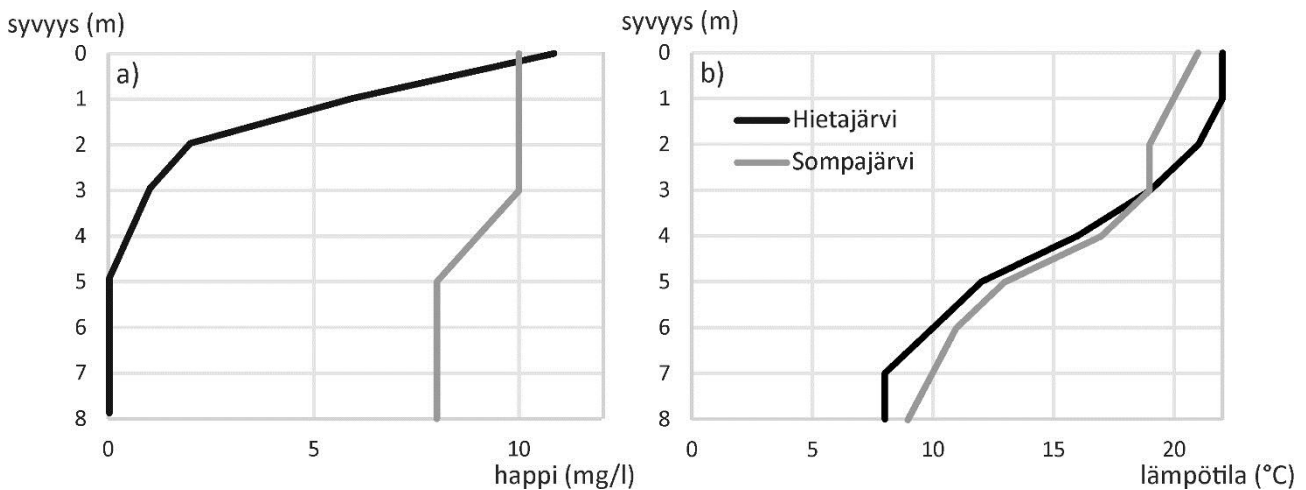


## KYSYMYS 1 / 1. sivu

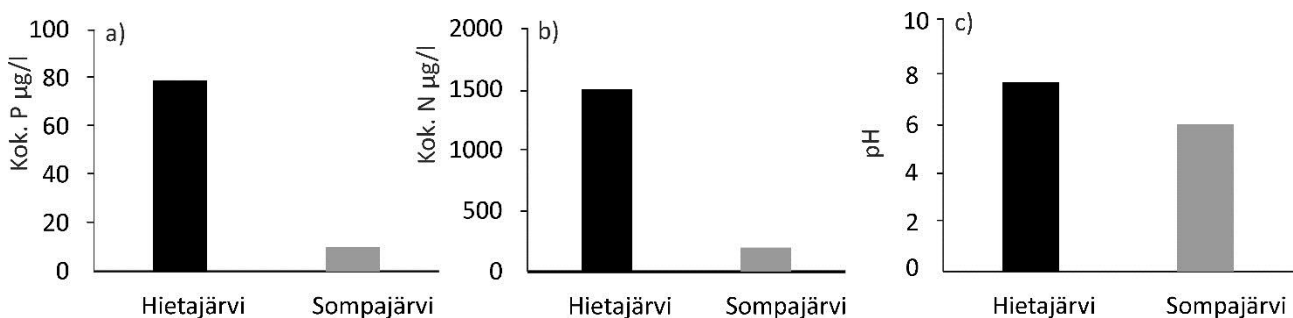
Tutkijat selvittivät elokuussa 2017 kahden eteläsuomalaisen järven (Hietajärvi ja Sompajärvi) tilaa mittaamalla vesipatsaan happipitoisuutta ja lämpötilaa (Kuva 1) ja päällysveden laatua kuvastavia muuttujia (Kuva 2).

- Selosta kuvien 1 ja 2 perusteella miten abioottiset tekijät eroavat Hietajärven ja Sompajärven välillä. (8 p)
- Mitä yleistä vesistöjä koskevaa ongelmaa tutkimusjärvien väliset erot ilmentävät? Mistä tekijöistä (mainitse kaksi esimerkkiä) tämä ongelma voisi johtua? (12 p)
- Miten veden lämpötilakerrostuneisuus voi vaikuttaa järven tilaan? (8 p)
- Päättele kuvien 1 ja 2 perusteella Hietajärven ja Sompajärven keskeiset tunnuspiirteet (järvityyppi ja sen ominaispiirteet, esimerkkejä tyypillisestä lajistosta) (22 p)

Vastauksen selkeydestä ja johdonmukaisuudesta saat lisäksi enintään 4 pistettä.



Kuva 1. Tutkimusjärvien a) happipitoisuus (mg/l) ja b) lämpötila (°C) syvyysgradientilla.



Kuva 2. Tutkimusjärvien a) kokonaisfosfori, b) kokonaistyppi ja c) pH.



## KYSYMYS 2 / 1. sivu

---

Eräässä perheessä isä sairastaa tibiaalista lihasdystrofiaa (TMD), joka on autosomaalisesti dominantisti periytyvä titiinigeenin mutaatiosta johtuva lievä lihastauti. Perheen äiti on terve. Perheen aikuinen poika Pentti sairastaa myös lihastautia, mutta hänellä on vakavammat oireet kuin isällä. Pentin diagnoosin selvittämiseksi sekvensoitiin kaikki tunnetut lihastautigeenit. Näin löydettiin titiinigeenistä TMD:tä aiheuttava mutaatio ja lisäksi dystrofiinigeenistä Beckerin lihasdystrofiaa (BMD) aiheuttava mutaatio. Näin ollen Pentti sairastaakin kahta eri lihastautia. Titiinigeeni sijaitsee kromosomissa 2 ja dystrofiinigeeni sijaitsee X-kromosomissa. Alla olevissa kysymyksissä oletetaan, ettei Pentin suvun ulkopuolelta tule näitä lihastauteja aiheuttavia mutaatioita.

- a) Miten lihastaudit periytyvät perheessä? (4 p)

Pentti menee naimisiin terveen naisen kanssa ja he saavat lapsia.

- b) Miten esittäisit Pentin ja hänen vaimonsa genotyypit? (8 p)
- c) Mitkä ovat lasten geno- ja fenotyypien odotetut lukusuhteet lihastautien osalta? (12 p)
- d) Voiko Pentin lasten tai lapsenlapsien joukossa olla yksilö joka sairastaa sekä TMD:tä että BMD:tä? Kuinka todennäköistä tämä on (laske todennäköisyys yhdelle lapsenlapselle)? Perustele vastauksesi. (16 p)

Pentin terve tytär saa poika- ja tyttölapsen terveen miehen kanssa.

- e) Onko poikalapsella riski sairastua jompaankumpaan suvussa esiintyvään lihastautiin? Perustele vastauksesi. (5 p)
- f) Onko tyttölapsella riski sairastua jompaankumpaan suvussa esiintyvään lihastautiin? Perustele vastauksesi. (5 p)

Vastauksen selkeydestä ja johdonmukaisuudesta saat lisäksi enintään 4 pistettä.



## KYSYMYS 3 / 1. sivu

---

### *Yersinia pestis* -bakteeri ja suuret ruttoepidemiat

Bakteeri *Yersinia pestis* aiheuttaa ruttoa. Tauti on siirtynyt eläimistä, luultavimmin jyrsijöistä ihmiseen jo tuhansia vuosia sitten. Historiankirjoituksen perusteella tunnetaan kolme suurta ruttoepidemiaa: Justinianuksen rutto, jonka pääepidemia jylläsi vuosina 541-544 AD Etelä- ja Keski-Euroopassa sekä Egyptissä. Tauti levisi rottakirppujen avulla ja jatkui pienempinä epidemioina aina 700-luvulle asti. Toinen suurepidemia, Musta surma (1346–1353) levisi muutamassa vuodessa koko Eurooppaan; Euroopan väestöstä kuoli arviolta 40%. Tämäkin epidemia jatkui myöhempinä lievempinä aaltoina jopa 1700-luvulle asti. Kolmas ja viimeisin suuri epidemia alkoi Kiinasta 1855 ja levisi ympäri maailmaa jatkuen aina pitkälle 1900-luvulle. Siinä kuolleisuus oli kuitenkin jo huomattavasti matalampi kuin aiempien suurten epidemioiden yhteydessä.

On arveltu, että rutto on muokannut ihmispopulaation perimää merkittävästi; immuunivasteen tehokkuus eri taudinaiheuttajia vastaan vaihtelee yksilöstä toiseen, ja toiset olivat alttiimpia vakaville tautimuodoille kuin toiset, joten vähemmän alttiit selvisivät paremmin ja heidän immuunivastealleelinsa lienevät yleistyneet.

On voitu osoittaa, että sama ruttobakteeri, *Y.pestis*, aiheutti kaikki kolme tunnettua suurepidemiaa, vaikka taudin oireet ja kuolleisuus ovatkin vaihdelleet eri aikoina ja eri paikoissa. V. 2015 pystyttiin muinais-DNA-tutkimusten avulla näyttämään, että sama bakteerilaji on infektoinut ihmisiä myös 5 000 vuotta sitten, kolme vuosituhatta aikaisemmin kuin mistä on olemassa kirjoitettuja dokumentteja. Kaikkien tähän mennessä löydettyjen ja tutkittujen *Y. pestis*-linjojen perusteella niiden viimeisin yhteinen kantamuoto eli noin 5-7 tuhatta vuotta sitten.

*Y.pestiksen* taudinaiheuttamiskykyyn vaikuttaa ainakin 55 geeniä. Kaikki paitsi yksi näistä löytyy jo 4 000 vuotta vanhoista bakteereista: geeni *Ymt* ilmestyi *Y.pestiksen* genomiin n 4 000-3 000 vuotta sitten. *Ymt* tuottaa proteiinia, joka suojelee bakteeria kirpun suolistossa. Sen ansiosta bakteeri voi siirtyä eläimestä toiseen kirpun kantamana. Tätä ennen sitä kantoivat lähinnä itse rotat (ja muut jyrsijät).

Rutto ei ole koskaan kadonnut kokonaan, vaan kiertää koko ajan jyrsijöissä, mm. preeriamyyrissä, sekä jossakin määrin myös ihmisissä: edelleenkin maailmanlaajuisesti todetaan 1 000-5 000 sairastunutta vuosittain. Jos diagnoosi tehdään ajoissa, itse tauti on tänä päivänä tehokkaasti hoidettavissa antibiooteilla. Taudin kerran saanut ei yleensä sairastu uudestaan. Huolestuttavaa kylläkin antibiootti-resistenttejä *Y.pestis* -kantoja on jo löytenyt. Tästä syystä, ja myös siksi että *Y.pestis* on yksi mahdollisista biologisen sodankäynnin tai terrorismin todennäköisistä välineistä, sille kehitetään paraikaa rokotteita.

## KYSYMYS 3 / 2. sivu

---

### KYSYMYKSET.

Kysymyksissä 1–4 on viisi vastausvaihtoehtoa (a–e), joista yksi on oikein. Merkitse vastauspaperiin oikea vastaus ja perustele se lyhyesti: selitä siis yksityiskohtaisemmin, miksi annettu vastausvaihtoehto on tosi. Huomaa, että voit kussakin kysymyksessä valita vain yhden vaihtoehdon.

Pisteytys: oikeasta vastauksesta perusteluineen 7 p. Oikea vastaus, mutta puutteellinen perustelu 1–5 p. Oikea vastaus ja puuttuva perustelu 0 p. Väärä vastaus, mutta hyvä perustelu 1–3 p. Väärä vastaus ja huono/puuttuva perustelu 0 p.

1. Miten ruttoepidemiat ovat voineet vaikuttaa ihmisen evoluutioon?
  - a) eivät mitenkään, rutto tappoi sattumanvaraisesti miltei puolet väestöstä siellä, minne pääsi leviämään.
  - b) eivät mitenkään, sillä ihminen ei enää muutu
  - c) voivat vaikuttaa luonnonvalinnan kautta
  - d) voivat vaikuttaa, geneettinen ajautuminen muuttaa sairastuneiden yksilöiden geneejiä
  - e) eivät voi vaikuttaa siksi, että suuri kuolleisuus romahduttaa populaation
  
2. Miksi kunkin suuren epidemian jälkeen näyttää parin sadan vuoden ajan esiintyneen laimeampia epidemioita?
  - a) yleinen hygienia ja sairaanhoito paranivat niin paljon, että kuolleisuus väheni
  - b) väestössä, joka on jo kohdannut ruttobakteerin, on kehittynyt immuniteettia eivätkä seuraavat epidemiat siksi ole yhtä pahoja
  - c) rutto levisi hitaasti syrjäseuduille ja ehätti kaukaisimmille alueille vasta satoja vuosia myöhemmin
  - d) laumasuojan ansiosta ihmiset oppivat suojautumaan taudilta paremmin
  - e) virus heikkeni ensimmäisen, ärhäkimmän aallon jälkeen
  
3. Miten *Ymt* -geeni on voinut yleistyä?
  - a) *Ymt*-geeni mahdollistaa *pestiksen* leviämisen kirpun avulla
  - b) kirpun avulla leviävä *pestis* aiheutti isännälleen paljon pahemman taudin kuin pelkän rotan avulla leviävä
  - c) sattumalta, vaikka sen olisi oikeastaan pitänyt haitata leviämistä
  - d) *Ymt* muodosti lisääntymisesteen
  - e) isäntäeläimet, kuten ihminen ja rotta, eivät olleet vielä sopeutuneet tähän uuteen mutaatioon
  
4. Miten *Y.pestis* kykenee muuttumaan antibioottiresistentiksi?
  - a) bakteerit muuttuvat nopeasti.
  - b) laajakirjoiset antibiootit muuttavat isäntäeliön antibioottiresistenssiä plasmidien avulla.
  - c) *Y.pestis* risteytyy antibioottiresistentin bakteerin, esim. sairaalabakteerin kanssa.
  - d) saamalla horisontaalisen geenisiirtymän kautta resistenssigeenin joltakin toiselta lajilta, esim. plasmidin mukana
  - e) rokotteiden vuoksi

**KYSYMYS 3 / 3. sivu**

5. Essee. Aineistossa kuvatun kaltaista usean lajin toisiinsa vaikuttavaa evoluutiota kutsutaan koevoluutioksi eli rinnakkaisevoluutioksi. Millä tavoin *Y.pestis*, kirppu, rotta ja ihminen ovat voineet vaikuttaa toistensa evoluutioon? Mainitse ainakin populaatiodynamiikkaan liittyvä sekä geneettinen vaikutus.

Kerro lisäksi jokin muu esimerkki koevoluutiosta. (22 p.)

Vastauksen selkeydestä ja johdonmukaisuudesta saat lisäksi enintään 4 pistettä.

**KYSYMYS 3 / 4. sivu**

**VASTAUS 1 - 4:** Rastita (X) oikea vastaus.

	a.	b.	c.	d.	e.
1.					
2.					
3.					
4.					

**PERUSTELU KYSYMYS 1**


**PERUSTELU KYSYMYS 2**


**PERUSTELU KYSYMYS 3**


**PERUSTELU KYSYMYS 4**




**KYSYMYS 3 / 5. sivu**

--

**KYSYMYS 5: ESSEE**


***Vastauksen selkeys ja johdonmukaisuus, enintään 4 pistettä***

## **KYSYMYS 4 / 1. sivu**

---

Saksalais-italialainen tutkimusryhmä raportoi hiljattain onnistuneensa korjaamaan perinnöllistä ihon rakkulatautia sairastaneen lapsen ihosta 80 % käyttäen lapsen omista ihon kantasoluista kasvatettua geenimuunneltua siirrännäisihoa. Siirrännäistä varten lapsen ihon kantasoluihin siirrettiin retroviruksen avulla terve kopio geenistä, jossa lapsella oli syntyjään kummaltakin vanhemmalta saatu perinnöllinen mutaatio. Muokatuista soluista kasvatettiin soluviljelymenetelmillä ihokudosta, jota siirrettiin kirurgisesti lapsen vaurioituneen ihon tilalle. Kyseessä oli kokeellinen hoito, johon ryhdyttiin koska lapsi oli suuressa hengenvaarassa. Hoitokokeilu onnistui ja siirrännäisiho toimi normaalisti.

Vastaa seuraaviin kysymyksiin.

A: Selitä mitä etuja on inaktivoidun retroviruksen käytöstä geenin kuljettimena eli vektorina. (14 p)

B: Selitä ihon tehtävät ja perustele näiden avulla, miksi perinnöllinen rakkulatauti, jossa suuri osa ihosta on vaurioitunut (tai irtoaa) on hengenvaarallinen. (36 p).

Vastauksen selkeydestä ja johdonmukaisuudesta saat lisäksi enintään 4 pistettä.

