



Biosanasto



**Julkaisun on toimittanut
biotekniikan neuvottelukunta (BTNK)**

Kirjoittajat: Marianne Lalli, Lauri Reuter

Biotekniikan neuvottelukunnan projektiryhmä:
Mikaela Grönholm, Helsingin yliopisto
Carmela Kantor-Aaltonen, Suomen Bioteollisuus ry
Anneli Ritala-Nurmi, Teknologian tutkimuskeskus VTT
Teemu Teeri, Helsingin yliopisto

Julkaisua saa kopioida ja levittää esimerkiksi opetus- ja muissa vastaavissa ei-kaupallisissa tarkoituksissa. Tällöin on kuitenkin mainittava lähde. Suositeltava lähdemerkintä on ”Biotekniikan neuvottelukunta, Biosanasto, 2016, Helsinki.”

Julkaisu on saatavissa sähköisesti osoitteessa <http://www.btnk.fi> ja tilattavissa painettuna biotekniikan neuvottelukunnan sihteeriltä (info@btnk.fi).

Biotekniikan neuvottelukunta on valtioneuvoston asettama neuvoa-antava asiantuntijaelin bio- ja geenitekniikkaan liittyvissä kysymyksissä.

Kannen kuva: Marianne Lalli

BTNK:n julkaisu 7 (2016)

ISBN:978-952-11-4612-1 (painettu)

ISBN:978-952-11-4613-8 (PDF)

Taitto ja Painatus:

Unigrafia

Helsinki 2016



441

697

Painotuote

SISÄLLYS

1. Alkusanat.....	5
2. Sanaluettelo	7
3. Biosanasto	9

ALKUSANAT

Monenlaiset uudet bio-ilmiöt ovat tulleet jäädäkseen suomalaiseen keskusteluun. Bioalan valtaisa kehitys viime vuosina on saanut niin maallikon, toimittajan kuin kokeneen tutkijankin ihmettelemään uusia termejä: biotalous, biojalostamo, biopankki ja synteettinen biologia. Uusien termien käyttöönotto ei ole mutkatonta. Merkityksistä syntyy väärinkäsityksiä, ja suomenkielistä tietoa on niukasti saatavilla. Uudet termit, puhumattakaan niiden määritelmät, kääntyvät vaivoin suomenkielille. Suomenkielisen termistön kartuttaminen luo kuitenkin perustan suomalaisen tiedekulttuurin kehittymiselle ja ajantasaiselle yhteiskunnalliselle keskustelulle.

Uusi biosanasto on laadittu Biotekniikan neuvottelukunnan toimeksiannosta selventämään uusia ja osittain myös vanhoja biotieteisiin ja etenkin bioteollisuuteen liittyviä termejä. Samalla olemme pyrkineet selkeyttämään ilmiöiden vaikutuksia ihan tavallisen ihmisen arkeen. Sanasto on kirjoitettu mahdollisimman yleistajuisesti, ensisijaisesti selvittämään joskus kovin teknisiä termejä myös bioalaan perehtymättömälle. Toivomme, että etenkin toimittajat löytäisivät sanastosta hyödyllisen työkalun. Uskomme myös, että sanasto tarjoaa asiantuntijoille, opettajille ja opiskelijoille tarpeellisen työkalun alan terminologian yhdenmukaiselle käytölle.

Sanasto käsittää 113 suomenkielistä termiä. Termien valintaa ovat ohjanneet paitsi niiden ajankohtaisuus, myös kirjoittajien omat taustat ja mielenkiinnon kohteet. Osa termeistä on selitetty laajemmin esimerkein havainnollistaen, kun taas osa on avattu vain lyhyesti ja muualle sanastoon viitaten. Mahdollisuuksien mukaan on pyritty antamaan suomenkielisiä linkkejä tai viittauksia muuhun materiaaliin.

Keskeisenä lähdeteoksena olemme käyttäneet Biologian sanakirjaa (Uudistettu laitos, 2001; Tirri, Lehtonen, Lemmetyinen, Pihakaski, Portin), jossa ei kuitenkaan käsitellä suurta osaa tässä esitellyistä termeistä.

Tällaisia ovat esimerkiksi uutta teknologiaa kuvaavat *synteettinen biologia* ja *systemibiologia* tai vähemmän Suomessa keskustellut *bioprospektointi* ja *biohakke- rointi* sekä ajankohtainen *yksilöllistetty terveydenhoi- to*. Jotkin termit olemme määritelleet toisin kuin Bio- logian sanakirja. Esimerkiksi biosensorin käsite lienee muuttunut merkittävästi kymmenen viime vuoden ku- luessa. Kun se on ollut mahdollista, olemme tarkas- taneet yhdenmukaisuuden OECD:n määritelmien, ISO-standardien ja tieteen termipankki-sivuston kans- sa. Joillekin esitellyille termeille ei vielä ole vakiintu- neita suomenkielisiä ilmauksia. Olemme ottaneet va- pauden ehdottaa käyttöön suomenkielisiä vastineita, esimerkiksi *genome editing - perimän muokkaus*.

Toivomme, että tämä sanasto auttaa osaltaan selkeyttämään bioalasta käytävää keskustelua ja viestintää.

Uusi biosanasto, olkaa hyvä!

Marianne Lalli ja Lauri Reuter
Helsingissä 28.9.2015

SANALUETTELO

- Adeniini (A) (suomi) **9**
Alleeli **9**
Aminohappo **9**
Bakteeri **9**
Biodiversiteetti, biologinen monimuotoisuus **9**
Biodynaaminen **10**
Bioetiikka **10**
Biohajoaminen **11**
Biohakkerointi **11**
Bioindikaattori **11**
Bioinformatiikka **12**
Biojalostamo **12**
Biokemia **13**
Biologia **13**
Biologinen ase, biologinen sodankäynti **13**
Biologinen lääke **14**
Biologinen monimuotoisuus **14**
Biolääketiede **14**
Biomassa **15**
Biomateriaali **15**
Biomerkkiaine, biomarkkeri **15**
Biomi **16**
Biomimetikka **16**
Biomolekyyli **16**
Biopankki **17**
Biopiratismi **17**
Bioprospektio **18**
Biopuhdistus **18**
Bioreaktori **19**
Biosensori **19**
Biosimilaari **19**
Biosynteesi **20**
Biotalous **20**
Biotekniikka **20**
Bioteknologia **21**
Bioteollisuus **21**
Bioterrorismi **21**
Biotieteet **22**
Biopohjainen tuote **22**
DNA (deoksiribonukleiinihappo) **22**
Emäspari **22**
Entsyymi **23**
Epigenetiikka **23**
Epigenomi **24**
Eukaryootti (aitotumainen) **24**
Geeni **24**
Geenin ilmentyminen, ekspressio **24**
Geenipyssy, geenipistooli **24**
Geenitekniikka **25**
Geeniterapia, geenihoido **25**
Geenitesti, DNA-testi **25**
Geenivektori **26**
Geneettinen markkeri **26**
Geneettisesti muunneltu organismi (GMO), muuntogeeninen eliö **26**
Genomi **27**
Genomiikka **28**
Genomin muokkaus **28**
Genomin sekvensointi **29**
Genomitieto **29**
Guaaniini (G) **29**
Henkilökohtainen terveydenhoito **29**
Hiivasieni **29**
Ilmentyminen (geenin) **30**
Kantasolu **30**
Kantasoluhoido **30**
Karsinogeeni **31**
Kloonii **31**
Kloonaus **31**
Kromatiini **32**

Kromosomi **32**
Kudosteknologia **32**
Luonnonmukainen, luomu **33**
Luonnonmukainen viljely,
luomu **33**
Merkkigeeni **33**
Metabolomi **34**
Mikrobi, pieneliö **34**
Mutaatio **34**
Mutageeni **34**
Muuntogeeninen organismi **34**
Nukleotidi **35**
Nukleiinihappo **35**
Patogeeni **35**
Proteiini **35**
Proteomi **35**
Proteomiikka **36**
Referenssigenomi, vertailu-
genomi, viitegenomi **36**
Rekombinaatio **36**
Rekombinanttiproteiini **36**
Reseptori **36**
Riskigeeni **37**
RNA (ribonukleiinihappo) **37**
Sekvenssi **37**
Sekvensointi **37**
Siirtogeeninen **38**
Solu **38**
Soluviljely **38**
Somaattinen solu **38**
Sukusolu **38**
Synteettinen biologia **39**
Systeemibiologia **39**
Sytosiini (C) **40**
Syöpägeeni, esisyöpägeeni **40**
Transkriptio **40**
Transkriptomi **40**
Translaatio **41**
Tuma **41**
Tymiini (T) **41**
Uraasiili (U) **41**
Vasta-aine **41**
Vektori **42**
Virus **42**
Yksilöllistetty
terveydenhoito **43**

BIOSANASTO

Adeniini (A) (suomi)

Adenin (ruotsi), Adenine (englanti)

Yksi **DNA:n** (ks. muualla sanastossa) ja **RNA:n** neljästä emäksestä. Muodostaa emäsparin tyymiinin (T) kanssa (A-T) kanssa kaksijuosteisessa DNA-molekyylissä. Adeniini esiintyy myös solun muissa tehtävissä; adenosiinitrifosfaatti (ATP) on tärkeä molekyyli solujen energian tuotossa ja syklinen AMP solun sisäisessä signaaloinnissa.

Alleeli

Allel, Allele

Tietyn **geenin** vaihtoehtoiset muodot, jotka sijaitsevat aina samassa kohdassa kromosomissa. Ihmisyksilöllä on geenistä kaksi alleelia, kaksi samanlaista (homotsygootti) tai kaksi erilaista (heterotsygootti). Populaatioissa erilaisia alleleja voi olla lukuisia. Erilaisia alleleja syntyy **rekombinaation** ja **mutaatioiden** tuloksena.

Aminohappo

Aminosyra, Amino acid

Aminohapot ovat tyypillisiä orgaanisia happoja, joista 20 toimii mm. **proteiinien** rakenneosina. Aminohappoja esiintyy myös vapaina elimistön kudoksneesteissä ja soluissa. Kaikki aminohapot eivät toimi proteiinien rakenneosina vaan niillä voi olla monia muita biologisia tehtäviä.

Bakteeri

Bakterie, Bacteria

Bakteerit ovat pienimpiä ja yksinkertaisimpia yksisoluisia organismeja, jotka ovat sopeutuneet elämään maapallon joka kolkassa. Niiden perimä koostuu DNA:sta, mutta niillä ei ole tumaa ja niiden solurakenne on alkeellinen. **Bioteollisuudessa** bakteereja käytetään mm. monien **rekombinanttiproteiinien**, kuten **biologisten lääkkeiden** ja **entsyymien** tuotantoisäntinä ja elintarvikkeiden, kuten hapanmaitotuotteen, valmistuksessa.

Biodiversiteetti, biologinen monimuotoisuus

Biodiversitet, biologisk mångfald; Biodiversity

Biodiversiteetillä tarkoitetaan elollisen luonnon monimuotoisuutta. YK:n biologista monimuotoisuutta säätelevän nk.

biodiversiteettisopimuksen (Rio de Janeiro 1992) määritelmä: ”biologinen monimuotoisuus tarkoittaa kaikkiin, kuten manner-, meri- tai muuhun vesiperäiseen ekosysteemiin tai ekologiseen kokonaisuuteen kuuluvien elävien eliöiden vaihtelevuutta; tähän lasketaan myös lajin sisäinen ja lajien välinen sekä ekosysteemien monimuotoisuus”. Biodiversiteettiä voidaan tarkastella useilla tasoilla: lajinsisäistä geneettistä vaihtelua, lajien monimuotoisuutta ja ekosysteemien tai eliöyhteisöjen monimuotoisuutta. Esimerkiksi suurilla maissipelloilla biodiversiteetti on hyvin pientä. Pelto muodostaa vain yhden ekosysteemin jos sillä kasvaa vain yksi laji. Nykyisin viljeltävä hybridimaissi on lisäksi geneettisesti hyvin yhdenmukaista. Toisaalta esimerkiksi laajan metsäalueen biodiversiteetti voi olla hyvin rikas. Monimuotoisuus on elämän edellytys. Ekosysteemien häviäminen johtaa lajien häviämiseen ja lajiston köyhtyminen vaikeuttaa muiden lajien selviytymistä. Lajin sisäinen geneettinen diversiteetti on edellytys ympäristöön sopeutumiselle ja lajin säilymiselle. Maatalousalueen monimuotoisuudesta voidaan käyttää myös käsitettä agrodiversiteetti.

Biodynaaminen

Biodynamisk, Biodynamic agriculture

Biodynaaminen, eli biologis-dynaaminen, maanviljely perustuu Rudolf Steinerin (27.2.1861 Itävalta-Unkari – 30.3.1925 Sveitsi) antroposofiseen filosofiaan ja erityisesti vuonna 1924 Koberwitzissa, nykyisessä Puolassa, pidettyyn maatalouskurssina tunnettuun seminaarisarjaan. Luonnonmukaisen viljelyn periaatteiden lisäksi biodynaaminen viljely nojautuu astrologiaan, viljelytoimien ajoittamiseen eläinradan merkkien asentojen mukaan, sekä kosmisten voimien sitomiseen maaperään ja eliöihin. Keskeisessä roolissa ovat nk. preparaattit, biodynaamiset ruiskutteen, joita voi verrata homeopatiaan. Lisäksi korostetaan tilakokonaisisuuden merkitystä sekä henkilökohtaista suhdetta tilaan ja sitä ympäröivään luontoon. Biodynaamisen viljelyn periaatteet eivät perustu tieteeseen. Biodynaaminen viljely kuuluu luomutukien piiriin.

Bioetiikka

Bioetik, Bioethics

Bioetiikka on käytännöllisen etiikan haara, joka tutkii biotieteisiin, lääketieteeseen sekä terveydenhuoltoon liittyviä eettisiä kysymyksiä. Bioetiikan tutkimuskohteisiin kuuluvat esimerkiksi aborttiin, eutanasiaan, geeniterapiaan, geneettisen muokkaamiseen ja kantasolututkimukseen liittyvät moraaliset ja poliittiset kysymykset. Myös ihmisten ja eläinten asema ja oikeudet tieteellisessä tutkimuksessa

sekä ympäristön muokkaamiseen ja käyttöön liittyvät kysymykset kuuluvat bioetiikan tutkimuksen piiriin.

Biohajoaminen

Bionedbrytning, Biodegradation

*Biohajoamisella tarkoitetaan prosessia, jossa orgaaniset yhdisteet hajoavat pieneliöiden (pääasiassa aerobisten bakteerien) toiminnan seurauksena yksinkertaisemmiksi aineiksi kuten hiilidioksidiksi, vedeksi ja ammoniakiksi. Esimerkiksi kompostissa tapahtuva jätteiden muuttuminen mullaksi on biohajoamista. Biohajoavat materiaalit voidaan siis hävittää kompostoimalla. Niitä ei pidä kuitenkaan sekoittaa **biomateriaaleihin** tai **biopohjaisiin materiaaleihin**.*

Biohakkerointi

Biohacking, Biohacking

Biohakkeroinnilla viitataan kahteen ilmiöön: sekä itsensä mittaamiseen ja oman elämän ja elimistön muokkaamiseen keskittyvään toimintaan että hakkerietiikkaan nojautuvaan biologiseen tee-se-itse tutkimukseen (DIY biology, Do-it-yourself biology). Niin kutsuttu hakkerietiikka kehittyi tietotekniikan yleistyessä. Se korostaa avointa lähdekoodia, ei-hierarkkisuutta, yhteisöllisyyttä ja innovaatioiden vapaata jakamista. Tutkimuslaitteiden ja menetelmien nopea kehittyminen ja kaupallistuminen ovat johtaneet tilanteeseen, jossa yksinkertaista biotekniikkaa ja geenitekniikkaa voi harrastaa kuka tahansa. Esimerkiksi New Yorkissa toimiva laboratorio on avoin yleisölle ja pyrkii tuomaan biotekniikkaa jokaisen ulottuville. Synteettisessä biologiassa käytettäviä modulaarisia geneettisiä rakennuspalikoita on kaikkien saatavilla mm. BioBrick-kokoelmassa. Biohackeri-liike voi johtaa merkittävien uusien innovaatioiden kehittymiseen, aivan kuten tietotekniikan alalla on tapahtunut, ja auttaa tieteen popularisoimisessa. Tee-se-itse-malli on herättänyt kuitenkin myös huolta turvallisuudesta.

Bioindikaattori

Bioindikator, Bioindicator

Biologinen indikaattori viittaa eliöön tai eliöryhmään, jota reagoi herkästi ympäristön muutoksiin. Eliöiden läsnäolo, puute tai elintoimintojen muutokset ilmentävät siten ympäristön hyvinvointia ja tilaa. Aikoinaan hiilikaivoksen työntekijöiden luotettavimpiin työkumppaneihin kuuluivat kanarialinnut, joiden sirkutus häkissä viesti hengitysilman häkä- eli hiilimonoksidi sekä metaanipitoisuuksien olevan turvallisen vähäisiä myös ihmiselle. Ennen kaikkea bioindikaattorit ovat auttaneet

arvioimaan, miten ihmisen toiminta on vaikuttanut ympäristön tilaan niin vesistöissä, ilmastossa, tropiikissa kuin napajäätiköillä. Esimerkiksi järven runsas leväpitoisuus viestii runsaasta ravinnekuormituksesta ja jäkälien katoaminen puun rungoilta kertoo ilmansaasteiden, kuten rikkihapon, lisääntymisestä. Pingviinien höyhenten tutkimus kertoo vuosittaisista ilmansaastemäärien muutoksista Antarktiksella ja ympäröivillä merialueilla. Bioindikaattorit varoittavat muutoksista, jotka ovat uhaksi ympäristön monimuotoisuudelle eli **biodiversiteetille**. Toisin kuin bioindikaattori, biomarkkeri viestii kyseisen eliön tai ihmisen omasta terveydentilasta.

Bioinformatiikka

Bioinformatik, Bioinformatics

Bioinformatiikka analysoi biologisesta tutkimuksesta saatua tietoa tietokoneavusteisesti tilastotieteen ja matematiikan keinoin. Bioinformatiikan merkitys biologisessa tutkimuksessa on kasvanut erityisesti tietomäärän lisääntymisen myötä, joka puolestaan on seurausta tutkimusmenetelmien, kuten genomien **sekvensoinnin**, kehityksestä. Niin kutsutut omiikat, kuten **genomiikka**, **epigenomiikka**, **proteomiikka** ja metabolomiikka perustuvat bioinformatiikan menetelmiin. Tärkeimpiin työkaluihin kuuluvat internetin kansainväliset tietokannat, joista löytyvät muun muassa sekvenssitietokannat eri eliöiden **genomeille** ja **proteiinien** rakenteille ja vuorovaikutuksille. Bioinformatiikka mahdollistaa useiden eri tutkimusten tulosten yhdistelyn, monimutkaisten riippuvuussuhteiden analysoimisen sekä tärkeän tiedon erottamisen suuresta tietomäärästä. Esimerkiksi etsittäessä **riskigeenejä** tiettyä sairautta potevien ihmisten genomisekvenssejä verrataan ihmisen yli 3 miljardin emäsparin mittaiseen **referenssigenomiin**. Näin on voitu tunnistaa esimerkiksi rintasyövälle, Alzheimerin taudille ja sydäninfarktille altistavia riskigeenejä. Analysoitujen tulosten perusteella voidaan myös luoda biologisia ennustemalleja esimerkiksi taudin etenemisestä **systemibiologis**in menetelmin.

Biojalostamo

Bioraffinaderi, Biorefinery

*Biojalostamo on **biotalouden** vastine öljynjalostamolle. Se käyttää fossiilisen raakaöljyn sijaan eloperäistä **biomassaa** kuten puuta ja tuottaa siitä mm. materiaaleja, kemikaaleja, energiaa sekä biopolttoaineita.* Biojalostamoissa yhdistetään lukuisia tuotantoprosesseja, jotka hyödyntävät älykkäällä tavalla toistensa sivuvirtoja niin, että raaka-aineet käytetään mahdollisimman tehokkaasti ja jätettä tuottamatta.

Tämän mahdollistaa paitsi uusi teknologia, myös laitosten suuri koko, jolloin pienimpienkin sivuvirtojen hyödyntäminen on mahdollista. Esimerkiksi biojalostamo tuottaa sellu- ja paperitehtaan jätteistä biodieseliä ja biotuotetehdas tuottaa sellun ja kuitupuun lisäksi bioenergiaa ja kemikaaleja.

Biokemia

Biokemi, Biochemistry

Biokemia on eliöiden kemiallisia rakenteita sekä niissä tapahtuvia kemiallisia reaktioita tutkiva tieteenala. Biokemian tutkimuskohteita ovat elävissä eliöissä esiintyvien biomolekyylien kuten proteiinien, hiilihydraattien, lipidien ja nukleiinihappojen kemialliset prosessit. Biokemia liittyy vahvasti molekyylibiologian, solubiologian, orgaanisen kemian ja lääketieteen tutkimukseen.

Biologia

Biologi, Biology

Biologia on elollisen luonnon ilmiöitä ja lainalaisuuksia, eliöitä ja niiden osia tutkiva tieteenala. Sana biologia on johdettu kreikan sanoista *bios* ja *logia* ja sen sananmukainen suomennos on oppi elämästä. Latinankielinen sana esiintyy jo Carl von Linnén vuonna 1736 julkaisemassa *Bibliotheca botanica* -teoksessa. Nykyiseen käyttöönsä se lienee kuitenkin vakiintunut vasta Gottfried Reinhold Treviranuksen teoksessa *Biologie; oder die philosophie der lebenden natur* (1802). Biologian tutkimusala voidaan jaotella tutkittavan eliöryhmän mukaan (eläintiede ja kasvitiede), tutkittavien järjestelmien organisaatioiden mukaan (solubiologia ja ekologia) tai tutkittavien ilmiöiden mukaan (perinnöllisyystiede ja fysiologia). Biologian tutkimuskenttä on laajentunut viimeisen vuosisadan aikana ja on syntynyt useita uusia alatieteitä. Biologian lisäksi mm. **biokemian**, molekyylibiologian, solubiologian, **genetiikan**, biofysiikan, immunologian, neurotieteen ja ekologian voidaan katsoa kuuluvan **biotieteisiin**.

Biologinen ase, biologinen sodankäynti

Biologiskt vapen, biologisk krigföring

Biological weapon, biological warfare, germ warfare

Biologisen aseiden vaikutus perustuu elävien eliöiden kuten mikrobien, virusten tai eloperäisten toksiinien aiheuttamiin haittoihin. Eliöt voivat olla joko luonnossa esiintyviä tai niitä on voitu muokata laboratoriossa. Haitallisen eliön tai toksiinien määrittäminen biologiseksi aseeksi edellyttää, että se on mahdollista viedä kohteeseensa. Tämä

voi tapahtua esimerkiksi raketeilla, ohjuksilla, aerosolina, hyönteisten välittämänä tai kirjekuoreissa postitse. Vaikutus voi kohdistua ihmisten lisäksi myös viljelykasveihin tai tuotantoeläimiin. Biologisten aseiden vaikutusta on vaikea kontrolloida ja ne aiheuttavat kohtuutonta kärsimystä. Niiden kohtalaisen helppo valmistaminen ja niihin liittyvä pelote ovat tehneet niistä myös vakavasti otettavan terrorin välineen, ks. **bioterrorismi**. Kemiallisten ja biologisten aseiden käyttö on kielletty Geneven sopimuksessa (1925). Toisen maailmansodan aikana kuitenkin niin Yhdysvallat, Englanti, Neuvostoliitto, kuin Japanikin kehittivät aktiivisesti biologisia aseita. Japanin joukot käyttivät myös ainakin koleraa, paiseruttoa ja pernaruttoa Kiinassa. Vuoden 1972 bioasekonventiossa biologisten aseiden kehittäminen, valmistaminen ja varastointi kiellettiin laajemmin.

Biologinen lääke

Biologiskt läkemedel, Biopharmaceutical

*Biologiset lääkkeet tuotetaan elävissä soluissa, ja ne ovat rakenteeltaan valkuaisaineita (**proteiineja**) kuten hormoneja (esim. insuliini diabeteksen hoitoon), kasvutekijöitä ja **vasta-aineita** (esim. rokotteet). Biologisia lääkkeitä voidaan käyttää mm. korvaamaan elimistön omaa lakannutta tai puutteellista biologisten molekyylien tuottoa. Nykyisin myös **geeni-, solu- ja kudosterapiatuotteiden** katsotaan kuuluvan biologisiin lääkkeisiin. Lääkettä voidaan antaa esimerkiksi suonensisäisesti sairaalassa tai potilaan itsensä toimesta ruiskeina. Proteiinit ovat rakenteellisesti monimutkaisempia ja isompia kuin tavanomaiset kemialliset lääkeainemolekyylit, minkä vuoksi biologisten lääkkeiden valmistus on kallista. Biologiset lääkkeet valmistetaan geeniteknologisin menetelmin esimerkiksi **bioreaktoreissa** isäntäorganismien kuten **bakteerien, hiivojen** tai hyönteis- ja nisäkässolujen avulla. Tietyn biologisen lääkkeen kaltaislääkettä kutsutaan **biosimilaariksi**.*

Biologinen monimuotoisuus

Biologisk mångfald, Biodiversity

ks. biodiversiteetti

Biolääketiede

Biomedicin, Biomedicine

Biolääketiede on lääketieteen haara, joka tutkii ihmisen terveyden ja sairauksien taustoja päämääränään kehittää käytännön ratkaisuja terveyden ylläpitoon, sekä sairauksien ehkäisyyn ja parantamiseen. Biolääketiede perustuu erityisesti fysiologian, biokemian, genetiikan

sekä solu- ja molekyylibiologian tutkimukseen, mutta myös esimerkiksi **biotekniikka**, **bioinformatiikka** ja **systemibiologia**, ovat tärkeässä roolissa. Biolääketieteellisen tutkimuksen saavutuksia ovat muun muassa hedelmöityshoidot, **geeniterapia**, **kantasoluhoidot**, **biologiset lääkkeet**, proteeseissa käytettävät **biomateriaalit**, lääketieteellinen kuvantaminen ja modernin kirurgian käyttö. Nykyisen biolääketieteen keskeisiä tavoitteita on **yksilöllistetyn terveydenhoidon** kehittäminen, jossa tärkeitä ovat **biopankkien** aineistot ja bioinformatiikan menetelmät.

Biomassa

Biomassa, Biomass

Eloperäinen (orgaaninen) materiaali tai aines, joka syntyy pieneliöiden, kasvien tai eläinten kasvaessa.

Biomateriaali

Biomaterial, Biomaterial

Biomateriaaliksi voidaan kutsua mitä tahansa vierasta, synteettistä tai luonnollista, materiaalia jota käytetään biolääketieteessä elävän kudoksen hoitoon tai korjaamiseen. Biomateriaaleilla voidaan tuottaa, korvata tai hoitaa elävää kudosta, ja ne ovat siten apuna **kudosteknologiassa**. Koska biomateriaalit ovat jatkuvassa kontaktissa elimistön kanssa, on tärkeää että ne ovat myrkyttömiä eivätkä aiheuta hylkimisreaktioita. Biomateriaalit voivat olla monenlaisia; lasia, teflonia, titaania, erilaisia biopolymeerejä ja geelejä tai jauheita. Biomateriaalien käyttökohteet ulottuvat kovista implanteista, kuten lonkkaniivistä, ihon korjaamisessa käytettäviin pehmeisiin materiaaleihin ja lääkkeiden kapseloimiseen käytettävistä hajoavista biopolymeereistä ihonhoidossa käytettäviin hydrogeeleihin. Eloperäisistä raaka-aineista valmistetuista tuotteista, kuten biomuoveista ja kuiduista, tulisi käyttää termiä **biopohjainen materiaali**.

Biomerkkiaine, biomarkkeri

Biomarkör, biologisk markör; Biomarker

Tekijä tai ominaisuus, joka ilmentää ympäristön tai eliön biologisen tilan muutosta. Luonnon tilaa ilmentävää biomarkkeria kutsutaan yleensä **bioindikaattoriksi**, kun taas biomarkkeri-sanaa käytetään yleensä ilmaisemaan kyseisen eliön tai ihmisen omaa terveydentilaa. Biomarkkerina voi toimia eliön biokemiallisissa prosesseissa, yhdisteissä (esim. **DNA**:ssa tai **proteiineissa**) tai rakenteissa mitattavissa oleva muutos, joka ilmaisee esimerkiksi puutostilaa tai sairautta.

Lääketieteessä biomarkkeri viittaa tiettyyn tautiin tai taudin vaiheeseen ja biomarkkerin tunnistamisella pyritään estämään vakavammat muutokset. Esimerkiksi hieman suurentuneet veren glukoosin paastoarvo voivat viestiä alkavasta tyyppin 2 diabeteksestä ja kohonnut verenpaine sydänsairauden suurentuneesta riskistä. Biomarkkereiden avulla voidaan myös ennustaa esimerkiksi eri syöpien aggressiivisuutta ja uusiutumisen todennäköisyyttä. Tautien biomarkkereiden määrittäminen vaatii suurten tutkimusaineistojen, kuten **biopankkitutkimusten** tietojen systemaattista analysointia **bioinformatiikan** keinoin.

Biomi

Biom, Biome

*Biomi eli eloyhteisö tarkoittaa tietyn ilmastoalueen kasvillisuuden, eläimistön ja maaperän muodostamaa **ekosysteemien** kokonaisuutta.* Biomien rajaaminen perustuu siihen että eliöstö, kasvillisuus ja ympäristötekijät, kuten lämpötila ja sademäärät ovat samankaltaisia koko biomin alueella. Kaikki maapallon biomit muodostavat yhdessä **biosfäärin**. Biomit voidaan luokitella kokonaisuuksiin, esimerkiksi havumetsiin, tundriin tai jäätiköihin, mutta luonnossa vaihtelu ei ole näin selvärajaista vaan on mahdollista havaita eri biomien välimuotoja.

Biomimetiikka

Biomimetik, biomimikry, biomimik; Biomimetics, biomimicry

Biomimetiikka on biologiaa ja teknologiaa hyödyntävä monitieteellinen tutkimusala, joka pyrkii ratkaisemaan käytännön ongelmia ottamalla mallia luonnossa esiintyvistä rakenteista, toiminnoista ja materiaaleista. Biomimetiikan idea perustuu siihen, että luonnossa vallitsevat rakenteet ja toiminnot ovat säilyneet evolutiivisessa paineessa ja ovat siksi optimaalisia ja tehokkaita. Biomimetiikan ajattelumallia on hyödynnetty monissa teknisissä ratkaisuissa aina nanomittakaavasta pilvenpiirtäjiin. Esimerkiksi tupakan mosaiikkiviruksen kestävästä rakenteesta on otettu mallia nanokuitujen valmistuksessa ja lintujen siipien rakenne on auttanut nopeampien lentokoneiden rakentamisessa.

Biomolekyyli

Biomolekyl, Biomolecule

Biomolekyyleiksi kutsutaan eliöissä esiintyviä molekyylejä, joiden pitoisuuksia eliön perimä säätelee. Biomolekyylien kemiallinen koostumus eroaa elottomasta luonnosta; biomolekyyli rakentuvat pääosin hiilestä, vedystä, hapesta ja typestä. Biomolekyyli ovat verrattain

suurikokoisia ja voivat olla rakenteeltaan monimutkaisia. Niitä rakentuu elävissä soluissa **biosynteetiksi** kutsutussa prosessissa, ja niiden valmistaminen keinotekoisesti on usein vaikeaa. Siksi biomolekyylien löytyminen esimerkiksi Marsista tai asteroideilta olisi melko varma merkki elämästä avaruudessa. Biomolekyylit voidaan jakaa karkeasti neljään ryhmään: **proteiineihin**, rasvoihin, sokereihin ja **nukleiinihappoihin**.

Biopankki

Biobank, Biobank

*Biopankki on laaja kokoelma vapaaehtoisesti luovutettuja ihmisperäisiä biologisia näytteitä (esim. veri, erite ja kudospäätteitä), jotka on säilytetty tulevaisuuden tutkimusprojekteja varten. Nämä tutkimukset tähtäävät terveyden edistämiseen, tautimekanismien ymmärtämiseen ja uusien hoitojen kehittämiseen. Veri- ja kudospäätteistä voidaan esimerkiksi eristää **DNA:ta genomitutkimuksia** varten sekä selvittää **bioinformatiikan** keinoin mm. sairautteen liittyviä **riskigenejä** ja **biomarkkereita**. Biopankki on tavallisen kansalaisen mahdollisuus osallistua terveyttä edistävään tutkimukseen. Näytteiden keräystä on säädelty biopankkilailta vuodesta 2013 lähtien. Biopankkitutkimuksessa käytetään luovutettuja näytteitä sekä niihin liittyviä tietoja, kuten luovuttajan aiemmin sairastamia tauteja ja laboratorioarvoja. Biopankkijärjestelmä varmistaa laadukkaan ja tehokkaan tutkimuksen: 1) näytteiden keräämisessä ja säilytyksessä sovelletaan yhdenmukaisia laatukriteereitä ja 2) näytteet ja potilaan terveystiedot kootaan digitaalisesti yhteen tietokantaan, josta ne luovutetaan tutkimuskäyttöön anonymieina 3) tutkimuksen näytekohtaiset uudet tiedot lisätään biopankkiin, ja ne ovat siten hyödynnettävissä tulevissa tutkimuksissa. Biopankit siis kasvavat arvoa uusien tutkimusten myötä. Jokaisella näytteenantajalla on oikeus saada tietää mihin hänestä otettuja näytteitä ja näytteisiin liittyviä tietoja on luovutettu, ja niistä määritetty terveydentilaansa koskeva tieto. Näytteenantaja voi siten itse hyötyä biopankkitutkimuksesta **yksilöllistetyn terveydenhoidon** muodossa. Oikeus näytteen käsittelyyn perustuu näytteenantajan suostumukseen. Henkilöllä on oikeus peruuttaa antamansa suostumus.*

Biopiratismi

Biopiratism, Biopiracy

*Biopiratismiksi kutsutaan **bioprospektiota**, jossa teollisuus ottaa käyttöön geenivaroja tunnustamatta niiden alkuperäisten löytäjien tai löytöalueen asukkaiden oikeuksia niihin. Biopiratismia esiintyy etenkin*

kehittyvissä maissa, joiden rikas **biodiversiteetti** tarjoaa paljon mahdollisuuksia uusien kaupallistettavien sovellusten etsimiselle mutta joissa paikallisen hallinnon on vaikea valvoa oikeuksiaan maan omiin luonnonvaroihin. **Bioteollisuuden** hyödyntämien luonnonvarojen, kuten lääkekasvien, mikrobien tai niistä eristettävien **geenien**, ja näihin kaikkiin liittyvän tietopääoman omistussuhteiden selvittäminen on hankalaa. Raja bioprospektion ja biopiratismiin välillä voi olla vaikeasti määritettävissä. Geenivarojen tai muiden luonnonvarojen kaupallistamisesta on sovittu YK:n Rio de Janeiron biologisen monimuotoisuuden yleissopimuksessa (1992 ja siihen liittyvässä Nagoyan pöytäkirjassa (2010).

Bioprospektio

Bioprospektering, Bioprospecting

Bioprospektiolla tarkoitetaan elollisiin, esimerkiksi geenivaroihin perustuvien uusien tuotteiden etsimistä ja tuotteistamista. Prospektiolla on alun perin tarkoitettu malmien, erityisesti kullan etsintää. Nykyisin termiä käytetään myös myyntiin ja markkinointiin liittyvästä uusien asiakkaiden ja liiketoiminnan etsimisestä. Bioprospektion lähtökohtana voi olla kansanperinne tai aivan uudet, ennen käyttämättömät luonnonresurssit. Esimerkiksi oluen valmistukseen voidaan etsiä uusia panimohiivoja vanhoista oluista ja muista alkoholijuomista tai toisaalta ympäristöstä. Bioprospektiota säädetään biodiversiteettisopimuksessa (Rio de Janeiro 1992), sekä siihen liittyvässä Nagoyan pöytäkirjassa (2010). Kun sopimuksia jätetään noudattamatta, kyseessä voi olla biopiratismi.

Biopuhdistus

Bioremediation, biorening; Bioremediation

Biopuhdistuksella eli bioremediaatiolla tarkoitetaan elävien eliöiden käyttöä ympäristön, esimerkiksi saastuneen maaperän, puhdistamisessa raskasmetalleista tai muista haitallisista aineista. Biopuhdistusta käytetään myös jätevesien ja teollisuusjätteiden puhdistamiseen, jolloin puhutaan yleensä biologisesta käsittelystä. Biopuhdistuksessa käytettäviä eliöitä, kuten mikrobeja ja kasveja, voidaan parantaa **biotekniikan** keinoin esimerkiksi kehittämällä niiden kykyä sietää, sitoa ja hajottaa haitallisia yhdisteitä.

Bioreaktori

Bioreaktor, Bioreactor

Bioreaktori on laitteisto, joka ylläpitää suosiollisia olosuhteita jollekin biologiselle prosessille jotain tiettyä tehtävää varten. Esimerkiksi kompostoria voi olla bioreaktori, joka ylläpitää **mikrobien** elollisen jätteen hajotustoimintaa. Myös jätevesien puhdistuksessa käytetään usein eräänlaisia bioreaktoreja, joissa mikrobit hajottavat veden epäpuhtauksia. Olut ja hapatetut maitotuotteet tuotetaan hiivojen ja maitohappobakteerien avulla käymisastioissa, bioreaktoreissa. Bioreaktoreja käytetään myös esimerkiksi **biologisia lääkkeitä** tai elintarviketeollisuuden käyttämiä entsyymejä tuottavien mikrobien kasvattamiseen.

Biosensori

Biosensor, Biosensor

Biosensorilla tarkoitetaan mittalaitetta, jossa signaalin havaitsemiseen käytetään joko **biomolekyyliä**, elävää eliötä tai eliön osia. Signaali muunnetaan luettavaan muotoon kemiallisten reaktioiden avulla tai muuttamalla se sähköiseksi. Biologisten ja kemiallisten signaalien mittaamisessa biosensorit ovat usein merkittävästi parempia kuin muut mittalaitteet. Esimerkiksi veren glukoosipitoisuutta mitataan laitteella, jossa glukoosioksidaasi**entsyymin** glukoosia hapetettaessa muodostaman vetyperoksidin määrä mitataan elektronisesti ja muunnetaan luettavaan, numeeriseen muotoon. **Synteettinen biologia** mahdollistaa täysin uudenlaisten biosensorien kehittämisen. Esimerkiksi tarkoitukseen suunnitelluilla **reseptoreilla** varustetut pieneliöt voivat tulevaisuudessa aistia mm. ympäristömyrkyjä tai ruuan pilaantumisesta kertovia yhdisteitä, ja välittää informaation laitteelle joka viestii tiedon eteenpäin.

Biosimilaari

Biosimilar, Biosimilar

Biosimilaari on **biologisen lääkkeen** kaltaislääke. Kun biologisen lääkkeen patentti raukeaa, kilpailijat voivat tuoda markkinoille lääkkeitä, jotka on kehitetty vertailukelpoisiksi alkuperäisen valmisteen kanssa. Toisin kuin rinnakkaislääkkeissä, lääkemolekyylin ei tarvitse olla identtinen alkuperäisen kanssa esimerkiksi tuotantotapa voi olla toinen. Hyväksymisprosessi tukeutuu alkuperäisvalmisteen hyväksymisprosessiin ja on huomattavasti nopeampi, mutta ei kuitenkaan yhtä kevyt prosessi kuin rinnakkaislääkkeillä.

Biosynteesi

Biosyntes, Biosynthesis

Biosynteesi tarkoittaa biokemiallista reaktiosarjaa, jossa yksinkertaisista yhdisteistä valmistetaan kemiallisen energian ja entsyymien avulla monimutkaisia orgaanisia yhdisteitä. Kaikki elävissä eliöissä muodostuneet yhdisteet on alun perin tuotettu biosynteesissä. Esimerkiksi kasvien fotosynteesissä hiilidioksidista ja vedestä muodostetaan glukoosia ja happea auringosta saatavan energian avulla. Myös proteiinien rakentuminen **aminohapoista translaatioissa** on biosynteesiä, jossa käytetään kemiallista energiaa. Eläimissä tapahtuvaa biosynteesiä kutsutaan myös anaboliaksi.

Biotalous

Bioekonomi, Bioeconomy

Biotaloutta on kaikki uusiutuvien luonnonvarojen kestävään käyttöön perustuva talous. Biotalous edustaa fossiilisiin resursseihin perustuneen talouden jälkeistä uutta aaltoa. Sen keskeisiin periaatteisiin kuuluvat paitsi pyrkimys vähentää riippuvuutta fossiilisista luonnonvaroista, myös raaka-aineiden tehokas kierrättäminen ja kansantalouden edistäminen kestävä kehityksen periaatteiden mukaisesti. Vaikka biotalous Suomessa perustuu voimakkaasti metsätalouteen, suurenee sen rooli kaikilla aloilla. Esimerkiksi biodieseliä valmistetaan tehtaan oman sellunvalmistuksen tähteenä syntyvästä mäntyöljystä ja vaatteissa käytettävä viskoosi puukuidusta. Biotaloutta edustavat myös **biologiset lääkkeet** ja elintarvikkeisiin lisätyt, terveyttä edistävät maitohappobakteerit. Tehokkaiden **bioteknisten** menetelmien kehittäminen on edellytys **bioteollisuuden** ja biotalouden kehittymiselle, sillä kyseiset alat voivat menestyä ainoastaan ollessaan liiketaloudellisesti kannattavampia kuin uusiutumattomiin luonnonvaroihin perustuva talous.

Biotekniikka

Bioteknik, Biotechnology

Biotekniikkaa on kaikki elävien eliöiden, niiden osien tai ominaisuuksien hyödyntäminen tuotteissa, tuotantoprosesseissa tai palveluissa. Biotekniikkaa hyödynnetään esimerkiksi elintarvike-, panimo- ja lääketeollisuudessa, jätehuollossa ja kasvinjalostuksessa. Esimerkiksi hiivojen käyttö leivän, viinin ja oluen valmistuksessa on biotekniikkaa, jolla on hyvin pitkät juuret historiassa. Modernimpaa biotekniikkaa edustavat rehun säilöminen AIV-menetelmällä, probioottien lisääminen elintarvikkeisiin ja lääkkeiden tuottaminen muuntogeenisissä

soluissa ja bakteereissa. Biotekniikkaa hyödyntävää teollisuutta kutsutaan **bioteollisuudeksi**. Biotekniikka hyödyntää yhä useammin myös **geenitekniikkaa**, jonka avulla kehitetään muokattuja eliöitä ja molekyylejä biotekniikan käyttöön. Sanaa **bioteknologia** käytetään usein biotekniikan synonyyminä. Bioteknologialla tarkoitetaan kuitenkin laajemmin biotekniikan ja biokemian alojen teknisten sovellusten joukkoa ja teoreettista taustaa.

Bioteknologia

Bioteknologi, Biotechnology

Bioteknologialla tarkoitetaan biotekniikan ja biokemian alojen teknisiä sovelluksia, ja niiden teoreettista taustaa. Englanninkielinen termi *biotechnology* voidaan kääntää suomeksi joko biotekniikaksi tai bioteknologiaksi. Sanoja käytetään usein hieman virheellisesti toistensa synonyymeinä.

Bioteollisuus

Bioindustri, Bioindustry

*Bioteollisuutta on kaikki **biotekniikkaa** tuotteissaan tai tuotekehityksessään hyödyntävä teollisuus ja tuotanto.* Bioteollisuus tuottaa mm. elintarvikkeita ja alkoholijuomia, polttoaineita, kemikaaleja ja lääkkeitä, **biologisia lääkkeitä** ja **geenihoitoja**, **muuntogeenisiä** kasveja ja eläimiä sekä puhdistaa jätevesiä ja kierrättää jätteitä. Teollisen biotekniikan kehitystä edellyttävät monet globaalit asiat, kuten kestävän kehityksen haasteet, päästötavoitteet ja raakaöljyn hinnanvaihtelu. **Biotalous** yhdistää eloperäisten raaka-aineiden kestävän käytön ja bioteollisuuden yhdeksi kokonaisuudeksi. Suomessa biotekniikkateollisuuden toimijoita edustaa Suomen Bioteollisuus ry FIB ja Euroopassa EuropaBio.

Bioterrorismi

Bioterrorism, Bioterrorism

***Biologisten aseiden** käyttöä terrorin välineenä kutsutaan **bioterrorismiksi**.* Biologisten aseiden käyttö sodankäynnissä on tuhoisaa, koska niiden vaikutusta ei voida rajata vain tiettyyn kohteeseen. Lisäksi vaikutus alkaa usein viiveellä. Bioterrorismin kohteena voivat olla joko ihmiset tai esimerkiksi tuotantoeläimet ja maataloustuotanto.

Biotieteet

Biovetenskaper, Biosciences

*Yhteisnimitys elävää luontoa ja sen ilmiöitä tutkiville tieteenaloille, joihin yleensä luetaan **biologian** eri alueet, **biokemia** sekä biofysiikka.*

Biopohjainen tuote

Biobaserad produkt, Bioproduct

*Biopohjaisena tuotteena eli biotuotteena voidaan pitää mitä tahansa uusiutuvasta eloperäisestä raaka-aineesta valmistettua tuotetta. Raaka-aineena voidaan käyttää esimerkiksi maatalouden tai metsäteollisuuden jätteitä. Biotuotteet voidaan karkeasti jakaa materiaaleihin (paperi tai biomuovi), kemikaaleihin (mäntyöljy) ja energiatuotteisiin (biosähkö, biopolttoaineet). Biotuotteilla voidaan korvata useita tuotteita jotka on aiemmin valmistettu fossiilisesta raakaöljystä. Biopohjaisia tuotteita ei pidä sekoittaa **biomateriaaleihin tai biohajoaviin** materiaaleihin.*

DNA (deoksiribonukleiinihappo)

DNA (deoxyribonukleinsyra), DNA (deoxyribonucleic acid)

*Deoksiribonukleiinihappo (DNA) on suuri polymeeri, joka muodostaa elävien solujen geneettisen materiaalin, perimän. DNA muodostuu neljästä eri rakennusosasta, **nukleotidista**. Nukleotidien emäsosat ovat **adeniini (A), tymiini (T), sytosiini (C) ja guaniini (G)**. DNA esiintyy kierteisenä kaksoisjuosteena, jossa kaksi polymeeriketjua on liittynyt yhteen emäspari-periaatteen mukaisesti (A ja T, C ja G). Näiden komponenttien keskinäinen järjestys eli **sekvenssi** DNA-ketjussa sisältää perinnöllisen informaation, **geenit**. Ne toimivat valmistusohjeina mm. solun **proteiinien** rakentumiselle ja niiden kautta solun toiminnalle. Suurin osa ihmisen perimästä on kuitenkin eproteiinia koodaamatonta aluetta, joka muun muassa säätelee proteiinien valmistusta. Ihmisen DNA sijaitsee tumassa pakkautuneena **kromosomirakenteiksi**. Pieni määrä DNA:ta löytyy mitokondrioista, jotka periytyvät ainoastaan äidiltä.*

Emäspari

Baspar, Base pair

1) DNA:ssa on neljä eri emästä (**adeniini A, guaniini G, tymiini T ja sytosiini C**), joista muodostuu joko A-T tai G-C emäspareja 2) DNA-molekyylin koko voidaan ilmaista emäspareina. Esimerkiksi ihmisen genomi on hieman yli 3 miljardin eli 3×10^9 emäsparin mittainen.

Entsyymi

Enzym, Enzyme

Entsyymit ovat **proteiineja**, jotka toimivat biologisina katalyytteinä. Entsyymit mahdollistavat ja nopeuttavat biokemiallisia reaktioita jo pieninä pitoisuuksina sekä elävien solujen sisällä, että niiden ulkopuolella. Entsyymeillä on keskeinen rooli **biosynteesissä**, eli siinä, miten elävät eliöt rakentavat monimutkaisia yhdisteitä, valmistavat proteiineja DNA-ohjeen mukaisesti ja toisaalta monimutkaisten yhdisteiden hajottamisessa esimerkiksi aterian ravintoaineiden hyödyntämisessä (katabolia). Eliöistä peräisin olevia entsyymejä käytetään monissa teollisissa sekä arkipäiväisissä prosesseissa. Esimerkiksi useiden pesuaineiden teho perustuu entsyymien likaa, kuten rasvaa ja proteiineja, pilkkovalle aktiivisuudelle. Entsyymejä käytetään laajasti myös elintarvikkeiden valmistuksessa. Elimistössä laktoosia pilkkoo laktaasientsyymi. Teollisuuden käyttämät entsyymit ovat usein **rekombinanttiproteiineja**. Ne valmistetaan **siirtogeenisissä mikrobeissa**, joita kasvatetaan **bioreaktoreissa**.

Epigenetiikka

Epigenetik, Epigenetics

Epigenetiikka tutkii geenien toiminnan säätelijöitä, jotka voivat muuttaa ympäristön vaikutuksesta ja ovat perinnöllisiä, mutta eivät muuta DNA-sekvenssiä. Etuliite "epi" - tulee kreikan kielestä ja voidaan suomentaa "päällä". Epigeneettinen säätely ei vaikuta geenien emäsjärjestykseen eli sekvenssiin, vaan siihen milloin ja kuinka paljon geeniä luetaan jättämällä DNA-juosteen tai histoniproteiinien "päälle" epigeneettisiä merkkejä. Epigeneettiset merkit muodostavat yhdessä epigenomin, joka säilyy solujen uusiutuessa, toisinaan myös sukupolvelta toiselle. Epigeneettinen informaatio on yksilönkehityksen, solujen normaalin kasvun ja erilaistumisen edellytys. Ihmiskehon kaikkiin 3.72×10^{13} soluun sisältyy identtinen genomi, mutta epigeneettinen informaatio on mahdollistanut sen, että hedelmöittyneestä munasolusta on syntynyt kehon noin 200 erilaista solutyyppeä. Epigeneettisen informaation periytyvyys takaa sen, että jakautuva ihosolu tuottaa ihosolun eikä esimerkiksi maksasolua. Epigeneettistä muuntelua voi kuitenkin tapahtua missä tahansa vaiheessa elämää ja se voi periytyä seuraavalle sukupolvelle. Epigenomi on huomattavasti herkempi ympäristön muutoksille ja muuntuu nopeammin kuin genomi. Epigeneettiset muutokset voivat helpottaa huomattavasti kasvien ja eläinten selviytymistä muuttuvissa oloissa kuten vuodenaikojen vaihtuessa tai ilmastonmuutoksessa. Toisaalta epigeneettisten muutosten on

havaittu olevan syy myös monien sairauksien kuten tyyppin 2 diabeteksen ja syöpien syntyyn ja periytymiseen.

Epigenomi

Epigenom, Epigenome

Epigeneettiset merkit muodostavat yhdessä epigenomin.

Ks. **epigenetiikka**

Eukaryootti (aitotumainen)

Eukaryot, Eukaryote

Ks. solu

Geeni

Gen, Gene

*Geenit ovat DNA:ssa tietyistä nukleotidisekvensseistä koostuvia jaksoja, joiden avulla yksilön ilmiäsu (fenotyyppi) määräytyy ja periytyy sukupolvelta toiselle. Tavallisimmin geeni sisältää tiedon **RNA-molekyylin ja/tai proteiinin valmistamiseksi**. Saman geenin eri muotoja kutsutaan alleeleiksi. Ominaisuuksien periytyminen eliöltä sen jälkeläisille perustuu pääasiassa geenien eli **genomin** proteiinia koodaavien osien periytymiseen. Geenit koostuvat proteiinia koodittavasta DNA-sekvenssistä, sekä geenin ilmentymistä säätelevistä alueista. Ihmisen genomi, ja siten jokainen **solu**, sisältää noin 25 000 proteiinia koodaavaa geeniä, mutta vain pieni osa geneista ilmentyy tietyssä solutyypissä. Ainoastaan nk. ylläpitogeenit ilmentyvät jatkuvasti kaikissa aktiivisissa soluissa ja huolehtivat muun muassa energian tuotosta. Geenien ilmentymistä säätelevät monet solun proteiinit sekä DNA:n pakkautuminen **kromatiiniksi**, jota **epigenetiikka** suurelta osin säätelee. Proteiinien lisäksi geenit koodaavat RNA-molekyylejä, joilla on omia tehtäviä esimerkiksi muiden geenien säätelyssä.*

Geenin ilmentyminen, ekspressio

Genexpression, Gene expression

*Prosessi, jossa **geenin** DNA-sekvenssin perusteella syntyy geenituote, joka voi olla **RNA-molekyyli ja/tai proteiini**.*

Geenipyssy, geenipistooli

Genpistol, Gene gun

*Geenipyssy on väline, jota käytetään **DNA:n** siirtämiseen soluihin esimerkiksi **muuntogeenisten** eliöiden aikaansaamiseksi. DNA sidotaan esimerkiksi pienten kultahiukkasten pinnalle, jotka ammutaan soluihin*

ja solun DNA:n korjausmekanismit liittävät uuden geneettisen materiaalin solun perimään. Geeninsiirtoja voidaan tehdä myös mikroruiskeilla, eräiden bakteerien avustuksella, tai heikentämällä hetkellisesti solun seinärakenteita joko kemiallisesti tai fysikaalisesti.

Geenitekniikka

Genteknik, Genetic Engineering

Geenitekniikka kattaa joukon menetelmiä, joiden avulla eristetään, analysoidaan ja siirretään geneettistä materiaalia eliöstä toiseen tai muutetaan eliön omaa genomia. Esimerkiksi geenien kloonaminen, siirtogeenisten eliöiden tuottaminen ja geeniterapia ovat geenitekniikan sovelluksia. Sattumanvaraisten mutaatioiden tuottamista tai kromosomien/kromosomiston muokkaamista esimerkiksi sädetämällä tai kemikaaleille altistamalla, ei kuitenkaan lueta geenitekniikaksi.

Geeniterapia, geenihoito

Genterapi, Gene therapy

Geeniterapialla eli geenikirurgialla tarkoitetaan sairauden hoitoa tai ehkäisyä korvaamalla virheellinen tai puuttuva geeni kohdekudoksessa tai säätelemällä toiminnallisen geenin aktiivisuutta. Geeniterapiaa käytetään pääasiassa syöpätautien ja eräiden harvinaisten perinnöllisten tautien hoidossa. Geeninsiirron onnistumiseksi geeni kuljetetaan soluun geenivektorin avulla. Geenivektorin mukaan geeni joko liittyy osaksi perimää, jolloin terapeuttinen vaikutus on usein pysyvämpi, tai pysyy erillisenä molekyylinä tumassa. Geeniterapia kohdistuu soomaattisiin soluihin.

Geenitesti, DNA-testi

Gentest, DNA-test; Gene test, DNA-test

Geenitesti perustuu genomien DNA-sekvenssin selvittämiseen, geenien ja niiden virheiden tunnistamiseen perimästä sekä testin antaman tiedon tulkitsemiseen yleensä terveystarkoituksessa. Genomin sekvenssoinnin halventumisen myötä laajat perimän geenitestaukset ovat yleistyneet. Yleensä kuitenkin vain osaa genomista testataan. Sairauksien riskigeenien testauksella voidaan selvittää esimerkiksi raskauden aikana onko syntyvällä lapsella jokin vakava perinnöllinen sairaus, auttaa oireisen henkilön sairauden diagnosoinnissa tai auttaa sairauden ehkäisyssä, kun yksilön riskigeenit tiedetään. Sairauden geneettisen taustan selvittäminen voi auttaa parhaan hoidon ja lääkityksen valitsemisessa kyseiselle yksilölle. Geenitesteillä on keskeinen merkitys yksilöllistetyn terveydenhoidon kehittämisessä.

Geenitestejä ja myös niiden tulkintoja kuluttajille tarjoavat kaupalliset yritykset ovat yleistyneet viime vuosina. Tämä on käytännössä mahdollistanut kenelle tahansa sairausalttiutensa selvittämisen, **genomitietoon** perustuvien ravinto- ja liikuntasuosituksien hankkimisen ja toisaalta mahdollisuuden tarjota utelialle tietoa esivanhemmistaan. Genomitiedon tulkinta ei kuitenkaan ole yksiselitteistä ja varsinkin kaupallisten testien tulkintoihin tulisi suhtautua varauksella.

Geenivektori

Genvektor, (Gene) vector

*Geenivektori eli geenikuljetin on **geenitekniikassa** käytettävä rakenne, jolla haluttu **geeni** voidaan kuljettaa **solun** sisään ja joko liittyy solun perimään tai saada ilmentymään solussa ilman integroitumista. Tavoitteena voi olla solun tai geenin toiminnan tutkiminen, geeniterapia tai muuntogeenisen organismin, kuten kasvin, tuottaminen. Harmittomaksi muokatut virusvektorit bakteeriperäiset plasmidit ovat yleisimmin käytettyjä geenivektoreita.*

Geneettinen markkeri

Genetisk markör, Genetic marker

*Geneettinen markkeri voi olla mikä tahansa DNA-sekvenssi, jota käytetään hyväksi seurattaessa perimän muuttumista tai siirtymistä esimerkiksi jalostusprosessissa. Geneettinen markkeri on osa eliön perimä, sijaitsee **kromosomissa** tutkittavan geenin läheisyydessä ja siten siirtyy oletettavasti sen mukana. Geneettinen markkeri ja sen avulla tutkittava geeni tai ominaisuus paikannetaan joko molekyylibiologian keinoin tai jonkin geneettisen markkerin ominaisuuden perusteella (esim. banaanikärpäsän silmien väri tai kasvien siementen muoto). Geneettistä markkeria ei pidä sekoittaa **merkkigeeniin**.*

Geneettisesti muunneltu organismi (GMO), muuntogeeninen eliö

Genetiskt modifierad organism (GMO)

Genetically Modified Organism (GMO)

*Geneettisesti muunnellun eliön eli muuntogeenisen eliön perimää on muokattu **geenitekniikan** keinoin esimerkiksi siirtämällä siihen geneettistä materiaalia jostain toisesta eliöstä tai muuttamalla sen oman perintöaineksen toimintaa tavalla, joka ei toteudu luonnossa paritumisen tuloksena tai luonnollisena yhdistelmänä. Muuntogeenisiä mikrobeja, kasveja ja eläimiä käytetään laajasti bio- ja lääketieteellisessä tutkimuksessa. Myös **rekombinanttiproteiinit**, kuten suuri osa esimerkiksi*

biologisista lääkkeistä, rokotteista ja elintarviketeollisuuden käyttämistä **entsyymeistä**, tuotetaan muuntogeenisissä organismeissa. Tiettyjen **geenitekniikoiden** avulla jalostetut viljelykasvit ovat muuntogeenisiä organismeja, joskin joidenkin tekniikoiden osalta lainsäädäntö on vielä epäselvä. Suuri osa maailmassa viljeltävästä puuvillasta, soijasta ja maissista on muuntogeenistä. Myös muuntogeenistä rapsia ja papaijaa viljellään laajasti. Ensimmäiset kasveihin geenitekniikalla jalostetut ominaisuudet ovat liittyneet kasvien kykyyn torjua tuholaisia, sekä rikkakasvintorjunta-aineiden kestokykyyn ja vastustuskykyyn virustauteja kohtaan. Tulevaisuudessa geenitekniikan avulla jalostetaan uusia lajikkeita, jotka ovat mm. vastustuskykyisempiä taudeille ja tuholaisille, kestävät paremmin kuivuutta ja suolaista viljelymaata sekä sisältävät enemmän ravintoaineita ja vähemmän haitallisia yhdisteitä. Muuntogeenisten kasvien viljely tai käyttö elintarvike- ja rehukäyttöön EU-alueella edellyttää EU:n elintarvike- ja rehuasetuksen 2003/0829/EY mukaisen luvan ja muihin käyttötarkoituksiin direktiivin 2001/18/EC mukaisen hyväksynnän. Molemmissa tapauksissa luvan myöntäminen edellytetään luvan perusteellista riskinarviointia. EU:ssa on merkittävä kaikki muuntogeenisiä organismeja tai niiden osia sisältävät tuotteet, esimerkiksi rehuna käytettävä soija. Merkintävelvoite ei kuitenkaan koske suljetussa ympäristössä valmistettuja tuotteita, joissa ei enää ole itse tuotantoeliötä mukana, eikä elintarvikkeen tuotantoprosessissa käytettäviä apuaineita. Esimerkiksi geenitekniikan avulla valmistetulla juoksetteella tuotettua juustoa tai pektinaasilla kirkastettua mehua tai muuntogeenisissä mikrobeissa valmistettua B₁₂-vitamiinia ei tarvitse erikseen merkitä. Merkintävelvoitteet eivät koske myöskään biologisia lääkkeitä, kuten insuliinia.

Genomi

Genom, Genome

*Genomi eli perimä on lajin, yksilön tai solun koko geneettinen eli perinnöllinen aines. Se voi koostua DNA:sta tai RNA:sta. Genomi sijaitsee eukaryoottisen solussa tumassa, mutta prokaryoottisen solussa ei ole tumaa. Genomi sisältää geenit ja niiden ulkopuoliset, proteiinia koodaamattomat alueet. Genomin tutkimuksesta käytetään termiä **genomiikka** ja siitä analysoitua tietoa kutsutaan **genomitiedoksi**.*

Genomiikka

Genomik, Genomics

Genomiikka on tutkimushaara joka kattaa **genomin eli eliön DNA-sekvenssin selvittämisen sekä koko genomin toiminnan ja rakenteen analysoimisen**. Genomiikkaan kuuluu DNA-sekvenssin selvittämisen lisäksi myös proteiinien kolmiulotteisten rakenteiden tietokonemallinnus genomisekvenssin ja kokeellisten menetelmien avulla, sekä **geenien** ja niiden ohjeen mukaan tuotettujen **proteiinien**, ja proteiinia koodaamattomien sekvenssialueiden toiminnan ja vuorovaikutusten tutkiminen soluissa. Genomiikka ja **genomitieto** muodostavat modernin lääketieteen kivijalan. Genomiikan ansiosta sairauksien geneettisiä taustoja on pystytty selvittämään, mikä on mahdollistanut hoitokeinojen kohdistamisen itse tautien aiheuttajiin, eikä vain sairauden oireiden lievittämiseen. Genomiikka tarvitsee tuekseen **bioinformatiikan** keinoja **sekvenssitiedon** hyödyntämiseksi, esim. **riskigeenien** ja tautien **biomarkkereiden** selvittämiseksi.

Genomin muokkaus

Genommodifying, Genome editing

Genomin muokkaus kuvaa verrattain uusia **geenitekniikan menetelmiä, joissa perimää muutetaan tarkoin määrätystä kohdista**. Räättäilytyjä nukleaasientsyymejä tai nk. "molekyyllisaksia" käyttämällä **DNA**:han voidaan lisätä ja siitä voidaan poistaa tai vaihtaa haluttuja sijanniltaan tarkoin määriteltäviä **nukleotidejä**. Etenkin CRISPR/Cas9 -järjestelmään perustuva tekniikka on helpottanut ja nopeuttanut biotieteellistä tutkimusta. CRISPR RNA/Cas perustuu spesifisen DNA-sekvenssin tunnistamiseen CRISPR RNA-molekyylin avulla ja Cas-proteiinin kykyyn katkaista DNA. Käytännössä mitä tahansa kohtaa genomissa voidaan muokata suunnittelemalla sopiva RNA-sekvenssi, mikä on merkittävä parannus aiempiin tekniikoihin verrattuna. Tehokkailla genomin muokkaustekniikoilla on merkittävä osa **synteettisen biologian** kehityksessä. Tarkkojen genomin muokkausmenetelmien kehittyminen edistää myös **geeniterapioiden** kehittymistä. Uusilla menetelmillä vioittuneita geenejä voidaan korjata tarkasti ja haittavaikutusten riski pienenee paljon. Ihmisen genomin muokkaaminen ja etenkin yhteisten pelisääntöjen puute on herättänyt voimakasta keskustelua **bioetiikan** alalla. Keskustelu kiihtyi vuoden 2015 keväällä kun kiinalainen tutkimusryhmä julkaisi ihmisalkioilla tehtyjä kokeita, joissa pyrittiin korjaamaan vakavaa perinnöllistä sairautta aiheuttava geenivirhe.

Genomin sekvensointi

Genosekvensering, Genome sequencing

Kts Sekvensointi

Genomitieto

Genomdata, Genome data

Genomitieto eli DNA- tai RNA-nukleotidisekvenssin selvittämiseen (sekvensointi) ja sen analysointiin (bioinformatiikka) perustuva tieto.

Genomitietoa voidaan hyödyntää muun muassa sairauksille altistavien geenimuunnoksien eli **riskigeenien** määrittämisessä, lääkehityksen kohdemolekyylien tehokkaassa tunnistamisessa, potilaan lääkevästeiden ennustamisessa, sairauksien tarkemmassa diagnosoinnissa ja tarkennettujen hoitojen kehittämisessä. Täten genomitieto on keskeisessä roolissa **yksilöllistetyn**, ehkäisevän ja kustannustehokkaan **terveydenhuollon** tarjoamisessa. Työryhmän ehdotus kansalliseksi genomistrategiaksi julkistettiin kesäkuussa 2015, ja sen tarkoitus on taata, että genomitietoa hyödynnetään tehokkaasti terveydenhuollossa vuoteen 2020 mennessä. Strategiaan kuuluvat mm. terveydenhuollon ja tutkimuksen hyödynnettävissä olevan kansallisen genomitietokannan perustaminen, terveydenhuollon ammattilaisten kouluttaminen genomitiedon tulkitsemiseksi, sekä lainsäädännön päivittäminen yksilönsuojan takaamiseksi.

Guaaniini (G)

Guanin, Guanine

Yksi DNA:n ja RNA:n neljästä emäksestä. Muodostaa emäsparin sytosiiniin (G-C) kanssa kaksijuosteisessa DNA-molekyylissä. Guaaniini on hopeanhohtoinen ja valoa heijastava aine, jota esiintyy esimerkiksi kissojen silmissä, kalojen iholla ja joidenkin kasvien siementen pinnalla.

Henkilökohtainen terveydenhoito

Personlig hälsovård

Personalized Medicine

*Suomenkielistä termiä käytetään toisinaan virheellisesti **yksilöllistetyn terveydenhoidon** synonyymina.*

Hiivasieni

Jäst, Yeast

*Hiivasienet eli hiivat ovat yksisoluisia tai rihmamaisia sieniä. Ryhmään kuuluu lukuisia lajeja, joilla on keskeinen merkitys **biotekniikassa**.*

Hiivoja hyödynnetään niin panimo- ja leipomoteollisuudessa kuin **rekombinanttiproteiinien** valmistuksessakin. Tuttu leivinihiiva (*Saccharomyces cerevisiae*) on laajasti käytetty **biotieteellisen** tutkimuksen malliorganismi. Se oli myös ensimmäinen aitotumainen eliö, jonka **perimän** emäsjärjestys saatiin selvitettyä (1996).

Ilmentyminen (geenin)

Expression (gen), Expression (gene)

Ks. Geenin ilmentyminen

Kantasolu

Stamcell, Stem cell

Kantasolut ovat soluja, joiden jakautumiskertojen määrä on rajoittamaton ja jotka pystyvät erilaistumaan useiksi kohdesolukoiksi. Ihmisen kantasolut voivat olla peräisin alkioista, sikiöstä tai aikuisen yksilön eri kudoksista. Alkioperäiset kantasolut voivat erikoistua miksi tahansa yksilön solutyypiksi, kun taas aikuistyyppisten kantasolujen erilaistumiskyky rajallisempi. Kudonvaurioiden hoitamista kantasolujen avulla kutsutaan **kantasoluhoidoksi**.

Kantasoluhoido

Stamcellsterapi, Stem cell therapy/ Regenerative medicine

*Kantasoluhoidossa potilaan omia **kantasoluja** tai alkion kantasoluja voidaan hyödyntää uusien kudosten luomiseen, ensin eristämällä soluja ja kasvattamalla niitä kehon ulkopuolella, usein **kudosteknologisia** menetelmiä hyödyntämällä, sekä siirtämällä niitä lopuksi takaisin potilaaseen.* Aikuisen kantasolujen käyttämisen etu on, että potilaan omat solut ovat kätevästi eristettävissä eivätkä ne yleensä laukaise kehon hylkimisreaktiota. Niihin ei myöskään liity samanlaisia eettisiä ongelmia kuin alkion kantasoluihin. Aikuisen kantasolut eristetään usein luuytimeistä ja vanhin kantasoluhoidomenetelmä onkin luuytimen siirto leukemiapotilaalle. Kantasoluhoidoilla on mahdollista jopa parantaa kuurous ja auttaa hermovaurioiden korjauksessa. Suuri läpimurto kantasolututkimuksessa tehtiin vuonna 2006, kun tutkijat onnistuivat luomaan hiiren erikoistuneista soluista alkion kantasolujen kaltaisia nk. "indusoituja monikykyisiä kantasoluja" (induced pluripotent stem cells iPSC). Tulevaisuudessa nämä solut voivat mullistaa **kudosteknologian**, jolloin se alkaisi muistuttaa tilaustyönä tehtävää ihmisen varaosien valmistusta.

Karsinogeeni

Carcinogen, cancerframkallande ämne, Carcinogen

Karsinogeeni on syöpää aiheuttava fysikaalinen tai kemiallinen tekijä.

Esimerkiksi UV-säteily, radioaktiivinen säteily ja monet kemikaalit ovat karsinogeenisia **mutageeni**suutensa vuoksi. Karsinogeeniä syntyy mm. orgaanisten yhdisteiden poltossa (tupakka). Toisaalta niitä esiintyy myös luonnostaan ravinnossa. Esimerkiksi homeille altistuneissa pähkinöissä tai viljoissa, joissa voi olla aflatoksiineja.

Klooni

Klon, Clone

Klooni on perimältään samanlaisten eliöiden tai solujen joukko. Sana klooni on johdettu kreikankielisestä tikkua tai varpua tarkoittavasta sanasta κλών. Ensimmäiset ihmisen tuottamat kloonit ovatkin olleet nimenomaan pistokkaista lisättyjä kasveja. Esimerkiksi yhdestä kasvista jakamalla lisätyt mansikat ja banaanit muodostavat kloonin. Koko klooni on tavallisesti geneettisesti yhdenmukainen, mutta mutaatiot voivat aiheuttaa siinä vaihtelua. Soluviljelmässä klooni saadaan aikaiseksi aloittamalla viljelmä yhdestä solusta. Solun jakautuessa suvuttomasti muodostuu klooni. Identtiset ihmiskaksoset muodostavat myös kloonin.

Kloonaus

Kloning, Cloning

*Kloonaamisella voidaan tarkoittaa joko 1) **geenitekniistä** menetelmää, jossa tutkittavaa **DNA**:ta monistetaan bakteerisoluisissa tai 2) keinotekoisien **kloonin** tuottamista eliöistä. DNA:n kloonaaminen voi tarkoittaa DNA:n, kuten geenin, eristämistä eliön **perimästä**, sen siirtämistä **geenivektoriin**, kuten plasmidiin ja monistamista toisessa isäntäeliössä, esimerkiksi kolibakteerissa. Eliön kloonaaminen tarkoittaa että siitä muodostetaan **klooni**. Kasveista, kuten perunasta tai hedelmäpuusta, klooni voidaan tuottaa esimerkiksi jakamalla sitä pistokkaiden tai mukuloiden avulla. Selkärankaisten eläinten kloonaaminen on huomattavasti vaikeampaa. Se edellyttää eläimen tavallisen solun **tuman** siirtämistä munasoluun, jonka oma tuma on poistettu. Jos näin syntynyt munasolu saadaan jakautumaan ja kehittymään yksilöksi, se muodostaa alkuperäisen eläimen kanssa kloonin. Ensimmäinen tällä menetelmällä kloonattu eläin oli 1970-luvulla kloonattu kynsisammakko. Ensimmäinen kloonattu nisäkäs oli Dolly-lamma vuonna 1997. Eläinten kloonaaminen on kallista ja vaivalloista, eikä siihen liittyvä eläinten vakavia terveysongelmia ole vielä pystytty ehkäisemään. Vaikka*

kloonaamalla voitaisiin periaatteessa tuottaa juuri halutunlaisia tuotantoeläimiä, ei se ole ainakaan vielä taloudellisesti kannattavaa. Arvokkaita siitoseläimiä, kuten sonneja ja hevosia on kuitenkin kloonattu. EFSA on vuonna 2008 arvioinut, että kloonaamalla tuotettuihin eläimiin ei liittyisi eläinten terveyteen, elintarviketurvallisuuteen tai ympäristöön vaikuttavia erityispiirteitä.

Kromatiini

Kromatin, Chromatin

DNA:n pakkausmuoto soluissa. Ks. Kromosomi.

Kromosomi

Kromosom, Chromosome

Kromosomi on DNA:n pakkausmuoto soluissa. Kaikkien eliöiden solujen (eukaryootit ja prokaryootit) DNA ja siten geenit ovat järjestäytyneet siihen. Kromosomit muodostuvat DNA- rihmasta, joka on eukaryoottisissa soluissa kiertyneenä histoniproteiinien ympärille. Eukaryoottien DNA:n pakkausmuotoa kutsutaan kromatiiniksi, joka muodostaa kromosomit. Ilman järjestäytyntä kromatiinirakennetta eukaryoottien perimäaines ei mahtuisi solun sisälle. Kromosomien muoto ja pakkausaste vaihtelevat solun elinkaaren mukaan: ennen solunjakautumista kromosomit ovat järjestäytyneet tiiviiksi, X:n -muotoisiksi kappaleiksi, kun taas muuten DNA:n täytyy olla löyhemmin pakkautunut, jotta aktiivinen geenien ilmentyminen eli proteiinien tuotto olisi mahdollista. Kromosomien koko ja muoto sekä geenien järjestyminen niihin ovat lajityypillisiä ominaisuuksia. Ihmisellä on kaksinkertainen (diploidi) kromosomisto, joka muodostuu 22 kromosomiparista sekä sukupuolikromosomiparista XX (naisilla) tai XY (miehillä). Kaikki elimistön solut sisältävät 46 kromosomia, joista toinen on peritty isältä ja toinen äidiltä. Poikkeuksen muodostavat sukusolut, joissa kromosomisto on yksinkertainen (haploidi, 23 kromosomia). Ihmisen yksittäinen kromosomi sisältää 50-2 000 geeniä ja ihmisen geenien kokonaismäärä on noin 25 000.

Kudosteknologia

Vävnadsteknologi, vävnadsrekonstruktion

Tissue technology, tissue engineering, regenerative medicine

Kudosteknologia käyttää soluja, kudosten kasvua stimuloivia tekijöitä ja biomateriaaleja vaurioituneiden kudosten hoitoon ja korvaamiseen. Usein hoito perustuu näiden kolmen tekijän yhdistelmään. Kudosteknologiassa potilaan omia soluja tai luovutettuja soluja voidaan

hyödyntää uusien kudosten luomiseen, ensin eristämällä ja kasvatamalla soluja kehon ulkopuolella. Kasvattaminen voi tapahtua esimerkiksi biomateriaalista kolmiulotteisella tulostuksella valmistetusta kehikossa, joka tarjoaa mekaanisen tuen solujen kasvulle ja muodostaa kehon olosuhteita muistuttavat biologiset olosuhteet kasvutekijöiden stimuloimiseksi solujen kasvua. Tämän jälkeen solut voidaan siirtää takaisin potilaaseen. Kudosteknologia perustuu joko erilaistuneiden solujen käyttöön (soluterapia) tai kantasolujen käyttämiseen (**kantasoluterapia**). Kudosteknologian kirjo on laaja ja vaihtelee ihosiirteistä rustokudosten luomiseen tai kokonaisen keuhkoputken kasvattamiseen sekä tulevaisuudessa kenties jopa monimutkaisten elinten, esimerkiksi sydämen luomiseen.

Luonnonmukainen, luomu

Organisk, Organic

Ks. Luonnonmukainen viljely

Luonnonmukainen viljely, luomu

Organisk odling, Organic agriculture

Luonnonmukainen tuotanto eli luomu on valvottua maatalous-, eläin-, ja elintarviketuotantoa, jolla pyritään pienentämään ruuantuotannon ympäristövaikutuksia ja parantamaan tuotantoeläinten oloja. Luomuviljelyssä vältetään väkilannoitteita ja kasvinsuojeluaineita sekä korostetaan viljelykierron ja eloperäisten lannoitteiden käyttöä. Luonnonmukaisessa eläintuotannossa pyritään mahdollistamaan tuotantoeläinten lajinmukainen käyttäytyminen ja mahdollisimman vähäinen lääkitseminen. Myös rehun on oltava luomutuotettua. Luomuelintarvikkeiden valmistuksessa raaka-aineiden tulee olla pääosin luomutuotantoa ja lisäaineiden käyttöä on rajoitettu. Luomutuotannon vaatimuksista sovitaan EU:ssa yhteisesti ja Suomessa tuotantoa valvovat Evira ja ELY-keskukset.

Merkkigeeni

Markörge, Marker gene

*Merkkigeeni on geeni joka siirretään geeninsiirron yhteydessä kohdegeenin kanssa ja jonka avulla voidaan tutkia onko geeninsiirto onnistunut. Merkkigeeninä voi toimia esimerkiksi fluoresoivaa proteiinia koodaava geeni, joka tekee solusta tai eliöstä fluoresoivan UV-valossa tai mikrobilääkeresistenssin antava geeni, joka mahdollistaa muuntogeenisten solujen valikoinnin mikrobilääkkeen avulla. Termiä ei tule sekoittaa **geneettiseen markkeriin**.*

Metabolomi

Metabolom, Metabolome

Solun metabolian eli aineenvaihdunnan tuottamien molekyylien kokonaisuus.

Mikrobi, pieneliö

Mikrob, Microbe

*Yhteisnimitys eri eliökuntien mikroskooppisen pienille eliöille, joita ovat muun muassa bakteerit, virukset, hiivat, alkueläimet ja monet sienet, kuten homeet. Mikrobeja käytetään laajasti **geenitekniikan ja biotekniikan sovelluksissa**. **Viruksia** käytetään rokotteissa ja **vektoreina**, hiivoja voidaan käyttää **bioreaktoreissa** tuottamaan **biologisia lääkkeitä** ja toisaalta oluen panemisessa ja **bakteereja** voidaan käyttää jätevesien puhdistuksessa. Ne voivat myös aiheuttaa vakavia sairauksia.*

Mutaatio

Mutation, Mutation

*Perimässä tapahtunut emäsjärjestyksen muutos, joka periytyy jakautuville tytär soluille tai eliön jälkeläisille. Mutaatioita tapahtuu luonnossa spontaanisti ja ne lisäävät perimän monimuotoisuutta eli **diversiteettiä**. Joskus mutaatiot voivat olla haitallisia ja aiheuttaa esimerkiksi syöpää. Jotkut mutaatiot taas ovat hyödyllisiä, esimerkiksi laktaasi-**entsyymiä** koodittavan **geenin** mutaatio, joka on mahdollistanut eurooppalaisten aikuisten maidonjuonnin. Mutaatioita voidaan myös aiheuttaa jalostustarkoituksessa esimerkiksi säteilyllä tai kemikaaleilla. Näin on saatu aikaiseksi muun muassa punainen verigreippi.*

Mutageeni

Mutagen, Mutagen

*Tekijä, joka aiheuttaa **mutaatioita** perimässä eli muutoksia **genomin sekvenssissä**. Monet mutageenit ovat myös **karsinogeneja**.*

Muuntogeeninen organismi

Genetiskt modifierad organism (GMO)

Genetically Modified Organism (GMO)

Ks. **Geneettisesti muunneltu organismi**

Nukleotidi

Nukleotid, Nucleotide

Nukleotidit ovat **nukleiinihappojen, DNA:n ja RNA:n rakenneosia**. Nukleotidi rakentuu sokeri-, emäs- ja fosfaattiosasta. DNA:n ja RNA:n sokeriosat ovat erilaiset (deoksiriboosi ja riboosi) ja emäsosat osittain erilaiset (**adeniini, guaniini ja sytosiini** (RNA:ssa ja DNA:ssa) **tymiini** (vain DNA:ssa) **Uraasiili** (vain RNA:ssa).

Nukleiinihappo

Nukleinsyry, Nucleic acid

Nukleiinihapot, **DNA ja RNA**, ovat perinnöllistä informaatiota sisältäviä *molekyyliä*. Nukleiinihapot muodostuvat **nukleotideistä**.

Patogeeni

Patogen, Pathogen

Patogeeni on tautia aiheuttava **mikrobi**.

Proteiini

Protein, Protein

Proteiinit eli valkuaisaineet ovat tyypillisiä orgaanisia **biomolekyyliä**, joiden rakennusosasina toimivat 20 erilaista **aminohappoa**. **Proteiini** voi koostua yhdestä tai useasta toisiinsa liittyneestä **aminohappoketjusta**, jotka ovat laskostuneet kemiallisten sidosten avulla tarkasti määräytyneeseen rakenteeseen. Proteiinit mahdollistavat perimämme ilmentämisen (**transkriptio ja translaatio**) ja ottavat osaa lähes kaikkiin solun prosesseihin, myös säädellen omaa ilmentymistään. Muun muassa **entsyymit, reseptorit, transkriptiotekijät, hormonit ja vasta-aineet** ovat proteiineja. Proteiinit toimivat esimerkiksi **lihaksiemme** rakennusaineena. Proteiinien puutteellinen toiminta kehossa aiheuttaa vakavia sairauksia, joiden hoitoon voidaan käyttää esimerkiksi **biologisia lääkkeitä** ja **geenitekniikkaa**. Proteiinien määrän mittausta käytetäänkin useiden tautien **biomarkkereina**. Eliön tuottamien proteiinien kokonaisuutta kutsutaan proteomiksi ja proteomiikka tutkii proteiinien välisiä vuorovaikutuksia, tehtäviä ja kolmiulotteisia rakenteita.

Proteomi

Proteom, Proteome

Eliön tuottamien proteiinien kokonaisuus. Ks. Proteiini

Proteomiikka

Proteomik, Proteomics

Eliön tuottamien proteiinien kokonaisuutta tutkiva biologian haara.
Ks. Proteiini

Referenssigenomi, vertailugenomi, viitegenomi

Referenssigenom, Reference Genome

*Referenssigenomi on tutkijoiden kuvaama genomin nukleotidisekvenssi, joka edustaa hyvin kyseisen lajin, kuten ihmisen, hiiren tai banaani-kärpäsän perimää ja geenejä. Referenssigenomi on koottu useiden eri luovuttajien DNA-sekvenssien avulla, eikä siten edusta tarkasti ainutkakaan yksilöä. Se on kuitenkin hyödyllinen **genomiikassa** esimerkiksi **riskigeenien** löytämisessä.*

Rekombinaatio

Rekombination, Recombination

*Rekombinaatio on prosessi, jossa kahden suvullisesti lisääntyvän eliöyksilön perimä yhdistyy ja sekoittuu niin, että jälkeläisten perimä muodostaa molemmista vanhemmista poikkeavia geeniyhdistelmiä. Sananmukaisesti rekombinaatio tarkoittaa jälleen yhdistämistä. Rekombinaatio ja **mutaatiot** synnyttävät **diversiteettiä**, joka on evoluution ja ympäriöviin olosuhteisiin mukautumisen edellytys.*

Rekombinanttiproteiini

Rekombinant protein, Recombinant protein

*Rekombinanttiproteiini on **geenitekniikan** avulla tuotettu **proteiini**. **Geeni**, jossa on informaatio halutun proteiinin tuottamiseksi, on siirretty sopivaan eliöön, kuten bakteeriin, hiivaan tai kasviin, ja joka tuon informaation perusteella tuottaa kyseistä proteiinia. Valtaosa **biologisista lääkkeistä**, kuten insuliini ja rokotteet, on rekombinanttiproteiineja, samoin monet elintarviketeollisuudessa ja pesuaineissa käytetyt **entsyymit**.*

Reseptori

Receptor, Receptor

*Reseptorit ovat elimistön vastaanottimia, jotka mahdollistavat solujen reagoimisen ympäristöön ja muuttuviin olosuhteisiin. Reseptorit ovat **proteiineja**, jotka sijaitsevat solujen sisällä, niiden pinnalla tai vapaina kudostesteissa. Ne sitoutuvat spesifisesti tiettyihin kohdemolekyyleihin, kuten hormoneihin tai lääkeaineisiin, ja aloittavat yleensä tarkoin määrätyn reaktioiden sarjan.*

Riskigeeni

Riskgen, Risk gene

*Riskigeeni tai alttiusgeeni on sairaudelle tai ominaisuudelle altistava geenimuoto. Se selvitetään geenin sekvensoinnilla, geenitestauksen avulla. Riskigeenien määrittäminen on vaatinut suurten kansallisten ja kansainvälisten tutkimusten systemaattista yhteistyötä, sairaustietojen yhdistämiseksi **genomitietoon**. **Bioinformatiikan** menetelmillä on keskeinen rooli tiedon analysoinnissa.*

RNA (ribonukleiinihappo)

RNA (ribonukleinsyra), RNA (ribonucleic acid)

*Ribonukleiinihappo (RNA) on **nukleotidien** muodostama ketju. Toisin kuin **DNA**, RNA on tavallisesti yksijuosteinen ja epästabiilimpi kuin DNA. Erilaisilla RNA-molekyyleillä on soluissa lukuisia tehtäviä. RNA esimerkiksi välittää DNA:han varastoitua informaatiota tumasta muualle soluun, toimii välimuotona proteiinien valmistuksessa (**transkriptio, translaatio**) ja säätelee proteiinien valmistusta.*

Sekvenssi

Sekvens, Sequence

*Sekvenssin sananmukainen käänös on järjestys tai jono. Biologiassa sekvenssillä viitataan **DNA-**, **RNA-** ja **proteiinisekvenssiin** eli **DNA:n** ja **RNA:n** emäsjärjestykseen ja proteiinin aminohappojärjestykseen. Ks. **sekvensointi**.*

Sekvensointi

Sekvensering, Sequencing

Sekvensoinnilla tarkoitetaan makromolekyylien sisältämien monomeerien järjestyksen määrittämistä, esimerkiksi proteiinin aminohappojärjestyksen, RNA:n tai DNA:n nukleotidien järjestyksen eli sekvenssin selvittämistä. Useimmiten sekvensoinnilla viitataan DNA-sekvenssin selvittämiseen. Genomin sekvensointi on genomitutkimuksen ja yksilöllistetyn terveydenhoidon kivijalka. Ymmärryksemme biologiasta ja perinnöllisyydestä on avartunut sekvensointimenetelmien kehityksen ansiosta. Sekvenssitieto analysoidaan bioinformatiikan keinoin. Genomin sekvensointia voidaan käyttää paitsi nukleotidijärjestyksen selvittämiseen, myös mutaatioiden eli DNA:n muutosten selvittämiseen, kuten yhden tai useamman emäksen muutoksiin sekä DNA:n monistumiseen tai pilkkoutumiseen vertaamalla DNA:ta referenssi-geenomiin tai referenssi-DNA:han.

Siirtogeeninen

Transgen, Transgenic

Siirtogeenisellä viitataan **muuntogeeniseen eliöön**, johon on siirretty vieras geeni. Termi on vanhahtava eikä kuvaa kovin tarkasti lukuisilla uusilla menetelmillä, esimerkiksi genomien muokkaus -työkaluilla aikaansaatuja muuntogeenisiä organismeja.

Solu

Cell, Cell

Solu on elämän pienin perusyksikkö. Pienimmät lisääntymään kykenevät eliöt ovat yksisoluisia. Monisoluiset eliöt puolestaan muodostuvat monien solujen toimiessa yhdessä ja jakaessa tehtäviä keskenään. Solujen koko vaihtelee mikroskooppisen pienistä bakteereista aina kananmuniin ja jopa metrin pituisiin hermosoluihin. Myös solujen muoto vaihtelee huomattavasti niiden tehtävien mukaan. Solut voidaan jakaa aitotumallisiin (**eukaryootit**) ja esitumallisiin soluihin (**prokaryootit**). Ihmisen solut ovat aitotumallisia. Niissä perimä sijaitsee **tumassa** ja niissä on lukuisia eri tehtäviin erikoistuneita soluelimiä. Ihmisen lisäksi aitotumallisia ovat myös mm. muut eläimet, kasvit, sienet ja yksisoluiset alkueläimet. **Bakteerit** ja arkkibakteerit puolestaan ovat esitumallisia. Niillä ei ole erillistä tumaa ja ne ovat rakenteeltaan muutenkin huomattavasti yksinkertaisempia. **Virukset** eivät ole soluja eivätkä kykene lisääntymään itsenäisesti.

Soluviljely

Cellodling, Cell culture

Eläin- ja kasvisoluja voidaan kasvattaa soluviljelmissä, joissa solut elävät erilaisissa hyytelömäisissä tai nestemäisissä kasvatusalustoissa, esimerkiksi bioreaktoreissa. Soluviljelmiä käytetään bio- ja lääketieteellisessä tutkimuksessa, lukuisien **biologisten lääkkeiden** tuotannossa, **kantasoluhoidoissa** sekä **kudosteknologian** sovelluksissa

Somaattinen solu

Somatisk cell, Somatic cell

Tarkoittaa kaikkia muita **soluja** paitsi sukusoluja tai sukusolujen kantasoluja.

Sukusolu

Könscell, Germ cell

Suvullisesti lisääntyvien eliöiden lisääntymiseen erikoistunut solu.

Synteettinen biologia

Syntetisk biologi, Synthetic biology

Synteettisen biologian käsite kuvaa **biologisen** tutkimuksen siirtymistä elävien eliöiden ja elämän prosessien tutkimisesta ja kuvailusta niiden aktiiviseen ja tarkkaan suunnitteluun, muokkaamiseen ja rakentamiseen. Terminä synteettinen biologia kehittyi jo 1970-luvulla kun puolalainen molekyylibiologi Waclaw Szybalski visioi DNA:n muokkaamiseen soveltuvien **entsyymien** mullistavan biologista tutkimusta. Varsinainen harppaus synteettisen biologian aikakaudelle on tapahtunut kuitenkin vasta aivan viime vuosina tehokkaan **genomin sekvensoinnin**, uusien **genomin muokkaustyökalujen** sekä edistyneen **bioinformatiikan** ja mallintamisen myötä. Tavanomaisempi **geenitekniikka** on mahdollistanut luonnossa esiintyvien ominaisuuksien siirtämisen eliöstä toiseen yhden tai useamman **geenin** mukana tai eliön omien toimintojen muuttamisen geenien aktiivisuuteen vaikuttamalla. Tähänastisesta poiketen, synteettinen biologia mahdollistaa täysin uudenlaisten (*new-to-nature*) ominaisuuksien ja toimintojen suunnitteleminen, mallintamisen ja toteuttamisen. Tässä mielessä synteettinen biologia tuo biologisen tutkimuksen lähemmäs insinööritieteitä. Tällaisia ominaisuuksia voidaan tulevaisuudessa soveltaa esimerkiksi lääketieteessä, kasvinjalostuksessa, **bioteollisuudessa** ja uusien **biosensorien** kehityksessä. Uusien teknologioiden kehittyminen synteettisen biologian alalla on erittäin nopeaa.

Systemibiologia

Systembiologi, Systems Biology

Systemibiologia, tai laskennallinen systemibiologia, on biologisten prosessien ja vuorovaikutusten mallintamista matemaattisin keinoin, mikä mahdollistaa biologisten tapahtumien ennustamisen matemaattisen mallin avulla. Systemibiologia käyttää hyväkseen bioinformatiikan keinoja, mutta pelkän tutkimustiedon analysoimisen sijasta systemibiologian päämääränä on luoda mallisysteemi tietystä biologisesta tapahtumasta. Mallin luotettavuus varmennetaan kokeellisesti laboratoriossa ja prosessi vaatii yleensä useita toistoja mallisysteemin matemaattisen mallin tarkentamiseksi kokeellisen tiedon perusteella. Biopankkien näytekokoelmat, ”omiikkojen” kuten proteomiikan, metabolomiikan, genomiikan ja epigenomiikan tuottamat tiedot, sekä internetin biologiset tietokannat ovat keskeisiä mallien luomisessa. Ihmisen genomin sekvensointiprojekti on yksi suurimmista projekteista, jonka tietoa on käytetty biologisten mallien, kuten tautimekanismien, proteiinien välisten vuorovaikutusten ja solujen

erilaistumisen, mallintamiseen. Mallintamista käytetään yleisesti mm. lääkkeiden toimintamekanismien ja optimaalisen kemiallisen rakenteen löytäminen lääkekehityksessä. Tulevaisuuden päämääränä on luoda esimerkiksi tautimekanismi-malleja, jotka helpottavat lääkäreitä sairauksien diagnosoinnissa ja parhaan hoitotavan löytämisessä ja siten yksilöllistetyssä terveydenhuollossa.

Sytosiini (C)

Cytosin, Cytosine

Sytosiini on sekä DNA:n, että RNA:n **nukleotidirakenteen** emäsosa. Muodostaa emäsparin guaniinin (G) kanssa (C-G) kaksijuosteisessa DNA-molekyylissä

Syöpägeeni, esisyöpägeeni

Cancer gen, proto-onkogen; Cancer gene, proto-oncogene

*Syöpägeeni on **geeni**, jonka toiminta ylläpitää syöpäsolujen kasvua.* Elimistön normaalilla tavalla toimivia geenejä, jotka yliaktivoituessaan tai mutatoituessaan voivat mahdollisesti johtaa solun muuntumiseen syöpäsoluksi, kutsutaan esisyöpägeeneiksi. Esiyöpägeenit ovat perimän normaaleja geenejä, jotka ohjaavat muun muassa solujen normaalia kasvua ja jakautumista ja säätelevät useiden muiden geenien toimintaa. Täten pienikin epäsuotuisa muutos esisyöpägeenin ilmenemisessä voi horjuttaa solun normaalia toimintaa. Solun muuntumiseksi syöpäsoluksi tarvitaan useiden esisyöpägeenien muuntumista syöpägeeneiksi.

Transkriptio

Transkription, Transcription

*Geneettisellä transkriptiolla eli jäljentämisellä tarkoitetaan **RNA-polymerin muodostamista DNA:n ohjeen mukaan.** Transkriptiossa tumassa DNA:ssa olevaa geneettistä informaatiota siirretään RNA-molekyylisiin. Tuotettuja RNA-molekyylejä on kolmenlaisia: lähetti-RNA, siirtäjä-RNA ja ribosomi-RNA. RNA-molekyylit siirretään tumasta solulinjan puolelle, jossa ne osallistuvat translaatioon.*

Transkriptomi

Transkriptom, Transcriptome

Transkriptomiksi kutsutaan koko solun, solukon, kudoksen tai eliöyksikön tietynä ajanhetkenä sisältämien lähetti-RNA-molekyyliden joukkoa. Transkriptomin tutkimusta kutsutaan transkriptomiikaksi, ja sen avulla

saadaan tarkkaa tietoa solun toiminnasta, kuten proteiinien ilmentymisestä, juuri tietyllä hetkellä.

Translaatio

Translation, Translation

Geneettisellä translaatiolla, eli kääntämisellä, tarkoitetaan **transkriptiota** seuraavaa vaihetta, jossa lähetti-RNA-molekyylin **nukleotidijärjestystä ohjeena käyttämällä liitetään aminohappoja polypeptidiketjuksi**. Yhden tai useamman polypeptidiketjun laskotessa oikeaan kolmiulotteiseen muotoon syntyy toimiva proteiini.

Tuma

Kärna, Nucleus

Tuma on aitotumallisten solujen osa, joka sisältää **kromosomit** eli solun perimän. Tuma on solun säätelykeskus, joka ohjaa solun toimintaa.

Tymiini (T)

Tymin, Thymine

Tymiini on yksi DNA:n **nukleotidirakenteen emäsoista**. Muodostaa emäparin adeniinin (A) kanssa (T-A) kaksijuosteisessa DNA-molekyylissä

Uraasiili (U)

Uracil, Uracil

Uraasiili on yksi RNA:n **nukleotidirakenteen emäsoista**.

Vasta-aine

Antikropp, Antibody

Vasta-aineet ovat selkärankaisten immuunijärjestelmän tuottamia proteiineja, jotka tunnistavat elimistölle vieraita aineita sitoutumalla niihin spesifisti. Vastustuskyky taudinaiheuttajia vastaan perustuu vasta-aineisiin. Esimerkiksi rokotteet saavat elimistön tuottamaan vasta-aineita, jotka tunnistavat taudinaiheuttajan, kuten viruksen. Nämä vasta-aineet tunnistavat myöhemmin varsinaisen taudinaiheuttajan ja käynnistävät tehokkaan puolustusreaktion. Vasta-aineita käytetään tutkimustyössä erittäin laajasti, ja suuri osa **biologisista lääkkeistä** perustuu vasta-aineisiin.

Vektori

Vetor, Vector

*Vektori tarkoittaa välinettä, jolla siirretään asioita. **Geenitekniikassa** vektorilla tarkoitetaan virusta tai plasmidia, jolla DNA:ta voidaan siirtää esimerkiksi solusta toiseen, ks. **geenivektori**. Toisaalta vektoriksi kutsutaan myös eliötä, joka siirtää taudinaiheuttajia tai loisia isännästä toiseen. Esimerkiksi malariasääski on vektori.*

Virus

Virus, Virus

*Virukset ovat pieniä, proteiineista muodostuneita **DNA:ta** tai **RNA:ta** sisältäviä kappaleita, jotka kykenevät toimimaan ja jakautumaan vain elävissä isäntäsoluissa. Tavanomaisen määritelmän mukaan viruksia ei pidetä elämänmuotona, koska ne eivät kykene lisääntymään itsenäisesti eikä niillä ole omaa aineenvaihduntaa. Viruksilla on kuitenkin oma geneettinen jatkuvuutensa ja siten myös evoluutiohistoriansa. Monet virukset aiheuttavat tauteja isäntäeliöissä, mutta toisaalta niiden kykyä tunkeutua soluihin voidaan käyttää hyödyksi geenitekniikassa (geenivektoreina) geeninsiirrossa.*

Yksilöllistetty terveydenhoito

Individualiserad hälsovård, Personalized Medicine

*Lääketieteellisen hoidon ja sairauksien ehkäisyyn suunnittelu yksilöllisistä lähtökohdista, mm. henkilön geeniperimän, elintapojen ja tautien **biomarkkereiden seulonnan** sekä näistä analysoidun tiedon perusteella. Yksilöllistetyn terveydenhuollon päätavoite on tarjota yksittäiselle yksilölle parhaiten soveltuvaa ja tehokkainta hoitoa mahdollisimman vähäisin haittavaikutuksin. Yksilöllistettyä terveydenhoitoa ja sekvensointia käytetään erityisesti syövän ehkäisyssä, diagnosoinnissa sekä syövän hoidon, kuten parhaan lääkkityksen ja leikkauksen tarpeellisuuden määrittämisessä. Geenitestein voidaan esimerkiksi määrittää tiettyjen lääkeaineiden sopivuutta ja optimaalista annosta yksittäiselle yksilölle. Bioinformatiikan ja systeemibiologian menetelmät, genomin sekvensointitekniologian kehittyminen, sekä laajojen tutkimusnäytteiden, kuten biopankkinäytteiden systemaattinen keräys ja analysointi, ovat keskeisiä yksilöllistetyn terveydenhoidon kehittymisessä. Suomalaisen geeniperimä ja väestön pieni koko luovat erinomaiset edellytykset geenimuotojen kattavaan analysointiin ja sairauksien sekä muiden ominaisuuksien yhdistämiseen geenitietoon (esim. riskigeenien määrittäminen). Genomitiedon rutiinimainen käyttäminen lääkärin diagnostiikan ja päätöksenteon tukena voisivat tehostaa hoitoa ja vähentää hoitojen haittavaikutuksia sekä minimoida tehottomien hoitomenetelmien turhaa käyttöä, mikä olisi erityisen tärkeää esimerkiksi lääkekustannusten hallinnassa.*

