

## Millennium-palkintofinalisti 2008

*"Työstään rikostutkinnassa ja sukulaisuussuhteiden selvittämisessä käytetyn DNA-sormenjälkitekniikan kehittämiseksi. Tällä modernin genetiikan keksinnöllä on ollut merkittävä vaikutus miljoonien ihmisten elämään."*



### **Sir Alec Jeffreys**

professori, genetiikan tiedekunta,  
Leicesterin yliopisto, Iso-Britannia

### **DNA-sormenjälkitekniikan kehittäjä**

Professori Alec Jeffreysin kehittämä DNA-sormenjälkitekniikka on mullistanut rikostutkinnan. Sillä on myös ollut merkittävä rooli isyys- ja kansalaisuuskiistojen selvittämisessä.

Tiede on selvästi Jeffreysillä geneisissä. "Luulen, että olen syntynyt tiedemieheksi. Olin kiinnostunut luonnontieteistä jo viiden vanhana", Jeffreys muistelee. Polku tiedemieheksi sai vahvistusta kolme vuotta myöhemmin, kun Jeffreys sai isältään lahjaksi mikroskoopin ja kemian työvälinsetin. Jeffreysin poikavuosien "tutkimukset" rikkohapolla ovat jättäneet pysyvän jälkensä häneen, arpi on tänä päivänä piilossa parran alla.

### **DNA-sormenjälki**

Jokaisen ihmisen jokaisen solun tumassa on DNA:ta eli deoksiribonukleiinihappoa. DNA sijaitsee pääosin kromosomeissa ja muodostaa kaksoiskierteiseen juosteeseen. DNA on solun perinnöllistä informaatiota sisältävä ja siirtävä aine, joka

muodostuu nukleotideistä. Nukleotidien järjestystä DNA:ssa kutsutaan sekvenssiksi.

DNA-sekvenssit ovat kaikilla ihmisillä hyvin samankaltaisia, mutta DNA:ssa on kuitenkin alueita, joilla esiintyy periytyvää muuntelua. Nämä muuntelua sisältävät alueet ja niiden muodot voidaan tunnistaa. Jokaisen ihmisen DNA on yksilöllistä lukuun ottamatta identtisiä kaksosia. Geneettiset sormenjäljet periytyvät vanhemmilta lapsille, joten niiden avulla voidaan tehokkaasti varmentaa perhesuhteita.

DNA-sormenjälkitekniikka syntymäaika tiedetään tarkalleen, se tapahtui syyskuun 10. päivän aamuna vuonna 1984. Jeffrey'sin "heureka!"-hetki tapahtui Leicesterin laboratoriossa, kun Jeffrey's oli tutkimassa röntgenkuvaa. Kuva oli osa DNA-tutkimusta, jossa analysoitiin geneettisiä markkereita. Koe osoitti yllättäen, kuinka vaihtelevat DNA-jaksot näyttivät periytyvän laboraatioteknikon perheen DNA:ssa. Jeffrey's ymmäri pian, kuinka merkittävä keksintö tämä uusi biologinen tunnistusmenetelmä on. "Se hetki muutti elämäni", Jeffrey's sanoo. Se johti menetelmiin, jotka perusteellisesti muuttivat tämän tieteenalan.

Alec Jeffrey'sin merkittävin löytö on, että ihmisen DNA:ssa on alueita, jotka vaihtelevat yksilöiden välillä huomattavasti. Jeffrey's kutsui näitä alueita minisatelliiteiksi. Näillä alueilla esiintyi noin 10-100 emäksen pituisia toistojaksoja. Jeffrey's huomasi myös, että yksilön minisatelliiteissa toistuu sama lyhyt DNA-sekvenssimotiivi, jonka avulla DNA:sta voidaan löytää useita minisatelliitteja samaan aikaan. Näistä minisatelliiteista voidaan koostaa hyvin yksilöllinen DNA-tunniste, jota kutsutaan DNA-sormenjäljeksi.

Henkilön DNA-sormenjäljen laatimista varten on ensin erotettava DNA esimerkiksi veren, syljen, siemennesteen tai muun eritteen tai kudoksen soluista. DNA:ta voidaan kerätä myös tallennetuista siemenneste- ja kudoksenäytteistä, biologisista sukulaisista tai ruumiista.

DNA-sormenjäljen laatimiseen käytetään perinteisesti ns. Southern blot -hybridisaatiomenetelmää. Jeffrey's kehitti kaksi erillistä koetinta hybridisaatiomenetelmässä käytettäväksi. Toinen tunnistaa useamman minisatelliitin samanaikaisesti ja luo niiden perusteella DNA-tunnisteen, jota kutsutaan myös DNA-sormenjäljeksi. Toinen koetin tunnistaa vain yhden minisatelliitin kerrallaan ja luo sen perusteella DNA-profiilin.

Alkuperäinen DNA-tunnisteen laatimismenetelmä oli hidas ja siihen tarvittiin suuria määriä korkealaatuista DNA:ta. Tänä päivänä polymeerasiketjureaktion (PCR) avulla voidaan monistaa lyhytkin pätkä DNA:ta ja DNA-tunnisteen laatimisessa analysoidaan DNA-osia, joissa on lyhyitä, 1-4 emäksen pituisia toistojaksoja (*short tandem repeats, STR*) eli mikrosatelliitteja.

### **Sovellukset**

DNA-sormenjälkimenetelmiä ensimmäinen käyttökohde oli ghanalaista syntyperää olevan brittipojan henkilöllisyyden varmentaminen. DNA-sormenjälkimenetelmä käyttö on saanut huomattavasti julkisuutta. Sillä Jeffrey's muun muassa vahvisti vuonna 1979 kuolleen natsilääkäri Josef Mengelen henkilöllisyyden tämän jäänteistä.

DNA-sormenjälkimenetelmää käytettiin ensimmäisen kerran rikostutkinnassa vuonna 1986 selvittämään kahden ihmisen raiskaus- ja murhatapausta. Jeffrey's auttoi Iso-Britannian poliisia tunnistamaan syyllisen. Hänen DNA-sormenjälkimenetelmänsä vapautti viattoman miehen, joka oli valehdellut tehneensä toisen murhasta, ja johti aikanaan oikean murhaajan vangitsemiseen.

DNA ja siihen liittyvät tietokannat ovat poliisien mukaan tärkein rikostutkinnan väline. Iso-Britanniassa esimerkiksi enemmän kuin 50 % rikospaikalta löydettyistä DNA-näytteistä johtaa pääepäillyn tunnistamiseen sillä perusteella, että heidän tietonsa löytyvät DNA-tietokannasta. Noin 70 % rikostutkinnassa käytettävistä analyyseistä on DNA-testejä. Enää ei voida kuvitellakaan rikostutkintaa ilman DNA-analyysin tarjoamia mahdollisuuksi. Monet valtiot ovatkin kohdistaneet merkittävästi rahaa rikostutkintalaboratorioiden laajentamiseen.

Tänä päivänä DNA-sormenjälkiä tutkitaan kaikkialla, jopa kannettavissa laboratorioissa. Geneettisten sormenjälkien tuottamiseen tarvittavia laitteita valmistetaan kymmenissä yrityksissä ympäri maailmaa. DNA-sormenjälkimenetelmää käytetään rikosepäiltyjen tunnistamiseen, maahanmuutto- ja isyysriitojen selvittämiseen ja suurkatastrofien uhrien tunnistamiseen. "DNA-sormenjälkimenetelmä on suoraan koskettanut yli 20 miljoonan ihmisen elämää", sanoo Jeffreys.

### **Alec Jeffreys tänään**

Alec Jeffreys toimii genetiikan professorina Leicesterin yliopistossa. Jeffreysin tutkimusryhmä tutkii DNA:n mutaatiota ja rekombinaatiota, prosesseja jotka aikaansaavat DNA:n muuntelun ihmisissä. Ryhmän tutkijat käyttävät uusia mutaatioiden tunnistusmenetelmiä selvittääkseen ionisoivan säteilyn vaikutuksia perimään. Yksi tutkimuskohde tällä alueella on Tshernobylin ydinvoimalaonnettomuuden geneettiset seuraukset alueen väestössä.

"En yksinkertaisesti ole kasvanut aikuiseksi", Jeffreys sanoo. "Olen edelleen se 14-vuotias poika kemian työvälinsarjansa kanssa. Eteenpäin ajaa sama uteliaisuus! Koen olevani etuoikeutettu saadessani tutkia ja löytää uusia asioita maailmankaikkeudesta, siksi rakastan työtäni".

### **Lisätietoja**

<http://protist.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

[http://en.wikipedia.org/wiki/Genetic\\_fingerprinting](http://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_fingerprinting)

<http://science.howstuffworks.com/dna-evidence.htm>

<http://www.faqs.org/health/topics/24/Genetic-fingerprinting.html>

Sally Morgan: From Mendel's Peas to Genetic Fingerprinting (ISBN 1403488371); Heinemann/Reintree (2006)

Gerald Sheindlin: Genetic Fingerprinting: The Law and Science of DNA (ISBN 1887750045); Rutledge Books (July 1996)

## **CV - Professor Sir Alec JEFFREYS**

British citizen

Born 9th January, 1950 at Oxford, England

Married, two children

- 1968 Admitted to Merton College, Oxford  
1972 Gained Honors B.A. (Oxon) Class I in Biochemistry  
1972 Awarded Christopher Welch Scholarship for postgraduate research.  
D. Phil. research programme commenced in the Genetics  
Laboratory, Department of Biochemistry, Oxford University  
1975 D. Phil. degree gained  
1975 - 1977 Awarded Postdoctoral Research Fellowship by the European  
Molecular Biology Organization. Commenced research programme  
in University of Amsterdam  
1977 - 1984 Lecturer in the Department of Genetics, University of Leicester  
1982 - 1991 Lister Institute Research Fellow, Dept. of Genetics, University of  
Leicester  
1984 - 1987 Reader in Genetics, University of Leicester  
1987 - Professor of Genetics, University of Leicester  
1991 - Royal Society Wolfson Research Professor, University of Leicester  
1993 - 1999 Howard Hughes International Research Scholar

### **Notable prizes**

- 1986 Elected Fellow of the Royal Society, London  
1991 Elected Fellow of the Royal College of Pathologists  
1992 The Allen Award by the American Society of Human Genetics  
1993 Elected an Honorary Fellow of the Royal College of Physicians  
1993 The Albert Einstein World of Science Award by the World Cultural  
Council, Mexico City  
1998 The Australia Prize (with profs E. Blackburn, S. Cory and G.  
Sutherland)  
2004 Louis-Jeantet Prize for Medicine, Fondation Louis-Jeantet de  
Médecine, Geneva, Switzerland  
2004 Royal Medal awarded by the Royal Society  
2005 Elected Foreign Associate of the National Academy of Sciences,  
Washington, USA  
2005 Albert Lasker Award for Clinical Medical Research  
2006 Dr H P Heineken Prize for Biochemistry and Biophysics awarded by  
the Royal Netherlands Academy of Arts and Sciences  
2008 Candidate for Millennium Prize 2008

### **Other awards and recognition**

- 1992 An honorary freeman of the City of Leicester 1992  
1994 Knighted for services to science and technology  
2004 Daily Mirror Pride of Britain Lifetime Achievement Award  
2006 Great Briton Award, Greatest Briton of 2006

### **Patents**

- "Polynucleotide Probes", October 1985  
"Improvements in Genetic Probes", March 1987  
"Polynucleotide Probes", October 1989  
"Characterization of genomic DNA", November 1989  
"Method of Characterization", August 1991

"Sequences", December 1993

"Simple Tandem Repeats", November 1994

"DNA enrichment by allele-specific hybridisation", January 2003