

GEENITUTKIMUS paljastaa tautien taustat

■ Monet lääketieteen uusista tutkimusmenetelmistä perustuvat jatkuvasti karttuvaan tietoon ihmisen geneeistä. Tautien diagnostiikassa ja epidemioiden torjunnassa yllättävää apua tarjoaa Google Map.

Arto Jokinen

Kun ihmisen perimä ensimmäisen kerran avattiin kokonaan, kartoituksen hintalapussa luki puolitoista miljardia dollaria. Siitä hinta on suorastaan romahtanut: nyt koko genomien selvitys onnistuu päivässä ja maksaa 20 000–40 000 dollaria.

Yksittäisen snipin (SNP) eli yhden nukleotidin polymorfismin selvittämisen hinta on pudonnut vuoden 2002 yhdestä dollarista senttien murto-osaan, ja näköpiirissä on jo tuhannen dollarin geenikartta.

Kun oman karttansa voi siten tilata yhä useampi, tutkijat ovat kiirehtineet korostamaan, ettei perimä ole elämäämme – ei-

kä varsinkaan sen päättymistä – saneleva koodi.

Lähes kaikilla ihmisillä on ”huonoja geneejiä väärässä paikassa”, mutta se ei automaattisesti merkitse sairastumista, muistutettiin Wellcome-säätiön Lontoossa järjestämässä tilaisuudessa, jossa esiteltiin lääketieteellisen tutkimuksen uusia tuloksia.

Kehno perimä voi kyllä lisätä sairastumisriskiä 10–30 prosenttia, mutta saman verran sitä nostavat epäterveelliset elintavat. Paha geeni lyhentää oletettavissa olevaa elämää siinä missä tupakointikin.

Jälkimmäinen on jokaisen oma valinta.

Se yksi viidessadasosa

Lihavuustutkimuksen motiivina on ollut, että liikapaino kytkeytyy noin 120 erilaiseen vakavana pidettävään sairauteen.

Painonhallinta on kuitenkin teoriassakin hyvin hankalaa, sillä jo pienempi virhe ravinnonsaannissa nostaa tai laskee painoa merkittävästi.

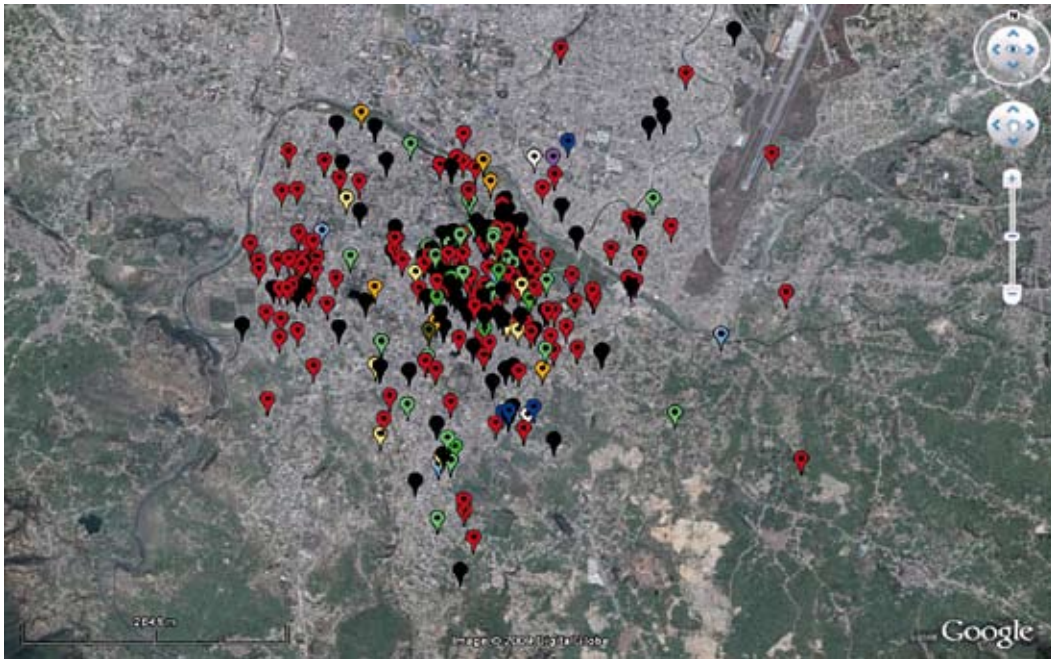
Mikäli ihminen syö yhden viidessadasosan verran liikaa, lopputuloksena on ajan mittaan kahdenkymmenen kilon ylipai-



Wellcome Library

Wellcome Trust on Britannian suurin hyväntekeväisyysjärjestö, joka tukee lääketieteellistä tutkimusta vuosittain 600 miljoonalla punnalla. Sanger Institute keskittyy genomien sekvensointiin ja analysointiin.

Google Map seuraa epidemiaa



Nepalista löydetyt lavantautitapaukset salmonellabakteerin haplotyyppin mukaan.
Punainen = H58a,
vihreä = H42a
ja musta = paratyppi A.

Google Map/Wellcome-säätiö

Internet-hakukone Googlen karttapalvelu taipuu moneen tarkoitukseen, nyt myös tautien leviämisreittien selvittämiseen. Google Map -ohjelman käytöstä diagnostiikan apuvälineenä Nepalissa kertoi professori **Gordon Dougan** Wellcome-säätiön Sanger-instituutista.

Lavantautibakteeri *Salmonella typhi* eri muotojen aiheuttamat sairaustapaukset sijoitetaan maan pääkaupungin Katmandun kartalle satelliittipaikannuksen ja Google Mapin avulla.

”Satelliittipaikannus ja karttaohjelma antavat hyvän kuvan taudin leviämisestä. Nepalissa teillä ei useinkaan ole nimiä, joten karttakoordinaatit ovat ainoa tapa esittää paikkatietoja”, Dougan kertoi.

Kun näyte on tutkittu tai potilaan tauti tunnistettu muulla tavoin, diagnoosi ja paikkatieto liitetään Google Mapiin. Näin saadaan karttakuva taudin levinneisyydestä. Jos kartta puuttuu, voidaan käyttää satelliittikuvaa. Kuvien analysointi paljastaa taudin tartunta- ja etenemisreitit.

Kartta on Douganin mukaan hyvä työkalu myös päättäjien taivuttelussa. Sen avulla voidaan löytää taudin alkulähde ja puuttua taudille altistaviin tekijöihin, joita alueella esiintyy.

Lavantauti ei ole ainoa vitsaus, jonka hillinnässä Googlen karttaohjelmasta on apua. Sitä voi hyödyntää esimerkiksi malarian vastaisten toimien ohjaamisessa. Koska karttapalvelu on ilmainen, sen käytölle ei ole taloudellisia esteitä kehitysmaissa.



no, sanoo Oxfordin yliopiston professori **Mark McCarthy**.

McCarthy ryhmä on tutkinut FTO-geeniä, joka kansankielessä tunnetaan lihavuusgeeninä. Tutkijan mukaan FTO ei kuitenkaan selitä ylipainosta kuin pari-kolme kiloa, ja loput mahdollisesta liikapainosta perustuu aivan muihin tekijöihin. Toisaalta jokainen FTO-geenin kantaja ei myöskään pyöristy.

”Tunnetun englantilaisen tv-ohjelman tuotitoimittajista langanlaihimmalta löydettiin FTO-geeni. Geenit eivät siis yksin selitä ylipainoa”, McCarthy alleviivasi.

Lihavuusgeeni FTO on siinä mielessä, että se näyttää lisäävän ruokahalua ja sitä kautta syödyn ravinnon määrää. Tiedon pohjalta voidaankin mahdollisesti kehittää lääkevalmiste ruokahalua vähentämään.

Syövän kimppuun

Sairauksien tutkimisen lisäksi geenitietoa voidaan käyttää myös niiden hoidossa.

Perimä paljastaa esimerkiksi potilaat, jotka ovat herkkiä lääkkeiden vakavimmille sivuvaikutuksille, kuten maksavaurioille. Geneettinen alttius sivuvaikutuksille voitaisiin siten ottaa huomioon lääkettä määrättäessä.

Perimän tuntemuksen toivotaan tehostavan erityisesti syövänhoitoa. Syöpäsairauksia on yhteensä noin 200, ja joka viides ihminen kuolee syöpään.

Syövän takana on periaatteessa geenin epäonnistunut kopio. Vaikka suurin osa vääristä kopioista on harmittomia, joka kolmasmiljoonas mutaatio aiheuttaa syöpää. Tällaisia muunnoksia on tähän mennessä löydetty noin 400, mutta Wellcome-säätiön Sanger-instituutin varajohtajan, professori **Mike Strattonin** mukaan löytämättä on paljon enemmän.

Tutkijoita kiinnostaa esimerkiksi BRAF-geeni, joka esiintyy muun muassa syntymämerkeissä ja luomissa. Normaalisti BRAF-geeni pysyy rauhallisena, mutta sen mutaatio saattaa jumiuttaa

lähettämään solulle virheellistä kasvusignaalia. Seurauksena on etäpesäkkeitä levittävä melanoomatyyppi, jota ei nykykeinoin kyetä hoitamaan. Tutkijat pyrkivät nyt kehittämään tavan kytkeä BRAF pois päältä.

International Cancer Genome Consortium on jakanut tutkimushankkeita maantieteellisesti syöpätyyppien mukaan. Työn tavoitteena on löytää kullekin syöpätyypille altistavat geenit vertailemalla potilaiden perimää terveisiin verrokkeihin. Kansainvälisten hankkeiden on tarkoitus ratkaista syövän arvoitukset yksi kerrallaan. □

Kirjoittaja on tekniikan tohtori, kauppatieteiden maisteri ja vapaa toimittaja.
arto.jokinen@elisanet.fi