

Suomalaiset väestöaineistot ja uudet perimän analyysimenetelmät paljastavat kansantautien syitä kolmessa laajassa tutkimuksessa

Suomen molekyyli lääketieteen instituutissa (FIMM) ja Kansanterveyslaitoksella työskentelevä professori **Leena Palotien** johtama tutkimusryhmä julkaisi samanaikaisesti kolme tutkimusta, joissa hyödynnettiin suuria suomalaisia väestöaineistoja ja uusimpia genetiikan läpilukutekniikoita. Tutkimuksissa osoitettiin suomalaisten väestöaineistojen vahvuus kansantautien taustan selvittämisessä. Niissä selvitettiin mm. seerumin rasva-arvojen geeniprofiileja ja tunnistettiin uusia genejä korkean kolesterolin ja sydäntautiriskin taustalla. Kaikki kolme tutkimusta hyödynsivät uusia geenisirutekniikoita suurten väestöaineistojen tutkimisessa ja tulokset julkaistiin arvovaltaisissa Nature Genetics ja American Journal of Human Genetics -tiedelehdissä.

Laajimmassa kolmesta tutkimuksesta suomalaisjohtoinen eurooppalaisten tutkijoiden joukko (www.euengage.org) osoitti yli 20 geenin säätelevän veren rasva-arvoja. Yli 24 000:n eurooppalaisen henkilön geeniprofiilien tutkimus paljasti myös lukuisia uusia kolesterolitasoja sääteleviä genejä, joiden vaikutukset olivat erilaisia naisilla ja miehillä. Tutkimalla suomalaisia ja hollantilaisia väestöotoksia, tutkijaryhmä arvioi nykyisin tiedossa olevien alttiusgeenien selittävän 3-5 % kolesterolipitoisuuksien vaihtelusta. Tutkimuksessa osoitettiin myös geenien yhteys sydän- ja verisuonitapahtumien ilmaantumiseen.

Toisessa, vain pohjois-suomalaisiin kohdistuvassa tutkimuksessa etsittiin perimänlaajuisesti metabolisiin ominaisuuksiin, kuten veren sokeri- ja insuliinipitoisuuksiin, sekä kolesteroliarvoihin, vaikuttavia genejä. Tutkimukseen osallistui yli 5000 vuonna 1966 syntynyttä pohjoissuomalaista, joiden terveyttä on seurattu jo sikiökaudelta lähtien (Pohjois-Suomi kohortti). Syntymäkohortti on elintavoiltaan ja geneettiseltä taustaltaan yhtenäinen, mikä mahdollisti mm. uuden, henkilöiden LDL-kolesterolitasoon (ns. huono kolesterolin) vaikuttavan geenin löytymisen tässä tutkimuksessa.

Kolmas tutkimus keskittyi selvittämään suomalaisten perimän rakenteen erityispiirteitä. Tutkimuksessa vertailtiin suomalaisten geeniprofiileja yli tuhannen henkilön otoksessa, jotka oli kerätty maan eri osista. Suomalaisten geneettisten profiilien havaittiin seuraavan läheisesti alueellista jakoa, ja geneettisen ”kartan” osoittavan eroja itä- ja länsi sekä etelä- ja pohjoissuomalaisten välillä. Viimeisimpinä asutettujen alueiden, kuten Kainuun, väestöjen havaittiin olevan tutkituista ryhmistä perimältään yhtenäisimpiä. Lisäksi pystyttiin osoittamaan, että suomalaisten perimän alueittainen samankaltaisuus ei johdu lähisukulaisavioliitoista. Tulokset ovat yhteneväiset genealogisten tutkimusten tulosten kanssa ja näyttävät maamme asutushistorian muokanneen suomalaisten perimän alueellisia eroja.

Nämä kansainvälisissä huippulehdissä julkaistut artikkelit osoittavat miten ainutlaatuiset suomalaiset tutkimusaineistot tarjoavat jatkossakin erinomaisen perustan erilaisten kansantautien ja periytyvien ominaisuuksien selvittämiselle. Perinnöllisten tekijöiden tunnistamisen lisäksi aineistot mahdollistavat myös geenien ja elintapojen yhteisvaikutusten selvittämisen.

Lisätietoja:

Professori Leena Palotie, Suomen molekyyli lääketieteen instituutti FIMM, Helsingin yliopisto ja Kansanterveyslaitos, etunimi.sukunimi@ktl.fi, puh (09) 4744 8393

Dosentti Samuli Ripatti, Suomen molekyyli lääketieteen instituutti FIMM, Helsingin yliopisto ja Kansanterveyslaitos, etunimi.sukunimi@helsinki.fi, puh (09) 4744 8159

Artikkelit:

1. Aulchenko YS, Ripatti S, Lindqvist I, Boomsma D, Heid IM, Pramstaller PP, Penninx PWJH, Janssens ACJW, Wilson JF, Spector T, Martin NG, Pedersen NL, Kyvik KO, Kaprio J, Hofman A, Freimer NB, Järvelin M-R, Gyllenstein U, Campbell H, Rudan I, Johansson Å, Marroni F, Hayward C, Vitart V, Jonasson I, Pattaro C, Wright A, Hastie N, Pichler I, Hicks AA, Falchi MF, Willemsen G, Hottenga J-J, de Geus EJC, Montgomery GW, Whitfield J, Magnusson P, Saharinen J, Perola M, Silander K, Isaacs A, Sijbrands EJG, Uitterlinden AG, Witteman JCM, Oostra BA, Elliott P, Ruukonen A, Sabatti C, Gieger C, Meitinger T, Kronenberg F, Döring A, Wichmann H-E, Smit JH, McCarthy MI, van Duijn CM & Peltonen L: Loci influencing lipid levels and coronary heart disease risk in 16 European population cohorts, *Nature Genetics*, doi:10.1038/ng.269
2. Sabatti C, Service SK, Hartikainen A-L, Pouta A, Ripatti S, Brodsky J, Jones CG, Zaitlen NA, Varilo T, Kaakinen M, Sovio U, Ruukonen A, Laitinen J, Jakkula E, Coin L, Hoggart C, Collins A, Turunen H, Gabriel S, Elliot P, McCarthy MI, Daly MJ, Järvelin M-R, Freimer NB & Peltonen L: Genome-wide association analysis of metabolic phenotypes in a birth cohort from a founder population, *Nature Genetics*, doi:10.1038/ng.271
3. Jakkula E, Rehnström K, Varilo T, Pietiläinen OPH, Paunio T, Pedersen NL, deFaire U, Järvelin M-R, Saharinen J, Freimer N, Ripatti S, Purcell S, Collins A, Daly MJ, Palotie A & Peltonen L: The genome-wide patterns of variation expose significant substructure in a founder population. *The American Journal of Human Genetics* (2008), doi: 10.1016/j.ajhg.2008.11.005