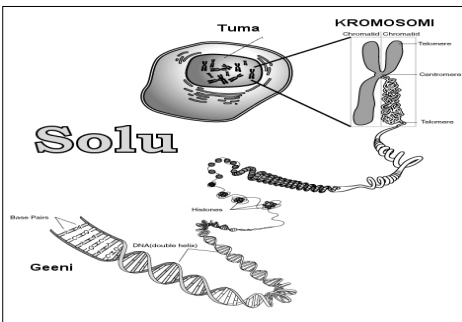


# Elämän koodi on murrettu – loppu perinnöllisille sairauksille ?

Kirjoittanut: Olli Wuorimaa

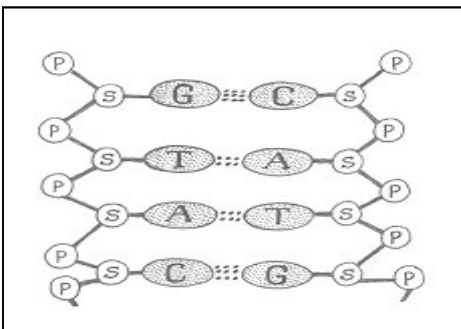
Artikkeli julkaistu Kasvattaja-lehdessä 03/2006

Ihmisellä on 23 paria kromosomia, puolet isältä ja puolet äidiltä. Näissä kromosomeissa sijaitsevat geenit, DNA-rihmaan laskotettuina. Jokaisen solun tumassa, oli solu sitten nenässä tai varpaassa, on siis tuo sama DNA ja geenit.



Solun rakenne

Perus DNA rakenne löydettiin vuonna 1953. Siitä asti tutkijat ovat yrittäneet avata tuota DNA:n sisältämää tietoa. DNA on kirjoitettu kielellä, jossa aakkosissa on vain neljä kirjainta A, T C ja G. Kirjainten järjestys vain vaihtelee. Ne geenit jotka on jo tutkittu, kertovat mitä kyseinen geeni tekee.



Neljä perustaa – A, T, G ja C muodostavat DNA:n rappuset. (A on kiinnittynyt T:hen, G on kiinnittynyt C:n). Ihmisen genomissa on 3 miljardia rappusta eli paria.DNA:n kirjaimet ovat kemikaaleja joita kutsutaan perustaksi.

Viimeiset 15 vuotta on tätä tutkimusta tehty eri yliopistojen kansainvälisenä yhteistyöprojektina ympärimaailmaa ja vihdoin vuonna 2003 koko tämä koodisarja on saatu avattua ja kirjoitettua.

```
.....ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAC-
TAGATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCG
TATGTCATGCATCGAATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATG-
CATCGACGTCGTATGTCATGCATCGACGTCGTATGTCATGCAT
ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG-
GATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCGTCG
ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG-
GATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCGTCG
ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG-
```

Geenin kielessä 4 kirjainta, jokainen sana muodostuu kolmesta kirjaimesta

Tutkijat opettelevat nyt lukemaan tätä kieltä jossa on n. 3 miljardia kirjainta.

Tämä teksti on meille tavallisille ihmiselle kuin hieroglyfejä, täysin älyttömän näköistä "mörri-möykky" kieltä, emmekä ymmärrä siitä yhtään mitään. Kun tutkija Hannes Lohi katsoo tätä, hän näkee uskomattomia ja kiehtovia tarinoita. Hän haluaa lukea enemmän ja enemmän tätä elämän koodikirjaa. Tuosta koodista, tutkija hakee kirjoitusvirheitä ja näistä kirjoitusvirheistä löytyy syitä myös perinnöllisiin sairauksiin.

Tämä geneettisen koodin purku tulee mullistamaan myös lääketieteen. Tätä kehitystä pidetään yhtä suurena, jos ei suurempana kuin tietokoneiden tuloa ja niiden vaikutusta meidän jokapäiväiseen elämäämme.

Koska meille tavallisille ihmisille tämä on täysin merkityksetöntä, pyrimme kääntämään tämän asian vähän helpommin ymmärrettäväksi:

## Kehon keittokirja

Genomi on kuin valtava keittokirja täynnä reseptejä ja yritämme nyt lukea sitä:

1 resepti kirja = 1 genomi (koko yksilön geenikartta)

Reseptikirjassa on kaikki DNA ja geenit eli kaikki "reseptit" kehon valmistukseen.

Kirjassa 46 kappaletta = 23 paria kromosomeja

Näissä 46 kappaleessa (tai kromosomipareissa) ovat kaikki reseptit. (Kromosomit ovat kireälle kiedottuja lankoja DNA:ta ja proteiineja ja sijaitsevat jokaisessa solussa).

1 resepti = 1 geeni

Geenissä on valmistusohje tehdä proteiini. (Koko keho valmistetaan proteiinista) Joissakin geneeissä on valmistusohje yhdelle proteiinille, toisissa useampia. Geeni on osa kromosomin DNA:ta. (Nykytietojen mukaan, ihmisessä on 19,599 proteiinia koodaavaa geeniä sekä 2188 DNA:n joiden oletetaan olevan proteiineja lukevia genejä. Aikaisemmin luultiin näitä olevan yli 100.000)

**Comparative Sequence Analysis**

<p style="text-align: center; color: red;">Species A</p> <pre style="font-family: monospace; font-size: small;">GATCGTTCAGACCTCCAGATCTTC ACGATTTAGCCAGAGTACGCTGAG AGAGCTATGATGACGACCTGACCT TTGACCTTCAGACCTGACTGACCT CAGAGCCACCCGCGCTGTCGACTA CCGAGATACAGGATACCTAAGAGGT</pre>	<p>Compare</p>	<p style="text-align: center; color: blue;">Species B</p> <pre style="font-family: monospace; font-size: small;">TATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAC- TAGATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCG TATGTCATGCATCGAATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATG- CATCGACGTCGTATGTCATGCATCGACGTCGTATGTCATGCAT ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG- GATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCGTCG ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG- GATCGTCGTATGTCATGCATCGA ATCGGTAAGATCGTCG ATCGGTAAGATCGTCGTATGTCATGCATCGAATCGGTAAG-</pre>
--	----------------	--

Vertaamalla tätä koodia terveiden ja sairaiden välillä, Hannes löytää eroja ja niitä tutkimalla mekanismeja miten kehon jokin osa toimii tai ei toimi. Tätä kautta löydetään myös hoitomuotoja niin lääketieteen kuin ravinto- ja olosuhteiden kautta

**Ihmisen käyttöohjekirja on nyt kirjoitettu !**

# Elämän koodi on murrettu – loppu perinnöllisille sairauksille ?

## Esimerkki kromosomi # 4:n reseptistä

Avaa kappale (kromosomi) # 4 ja katso kappaleen reseptejä.

Tästä kappaleesta (kromosomista #4) löydät reseptit punaiselle tukalle/albuminille (veren pääproteiini), dentinille (hampaasi rakennusaineelle) ja monta monta muuta reseptiä.

Tutkijat uskovat pitkän iän geenin tai geenien olevan myös tässä kappaleessa, kromosomissa #4.

Tässä kappaleessa ovat myös geenit jotka vaikuttavat Huntingtonin tautiin, sokeritautiin sekä nuorten ientautiin.

## Etsitään reseptejä

Esimerkiksi haemme reseptiä punaiselle tukalle.

Avaamme kappaleen # 4 (kromosomi # 4) ja haemme reseptilistauksesta reseptiä.

Löydämme reseptin 4q28 – 4q31 (kromosomi # 4 pitkäsivu "q", paikka 28-31).

Sivunumero (kohta DNA:ssa) nimellä HCL2.

Tältä sivulta löydät geneettisen koodin, A:t,C:t, G:t ja T:t sille proteiinille joka tekee punaisen tukan.

## Perittyjä keitto-ohjeita

Kun puhutaan kantajasta (puolet jostain ominaisuudesta omaavasta) tarkoittaa se resepteissä seuraavaa:

Ajattele reseptikirjoja jotka revitään keskeltä kahtia. Saat kaksi puolikasta, toisen isältä, toisen äidiltä. Osa resepteistä on puolikkaita, osia puuttuu.

## Esimerkki 1:

Isoisän keittokirjassa oli loistava lettu-resepti ja kun hän antoi puolet keittokirjastaan isälleni, jäi puolet reseptistä sinne.

Äidilläni eikä hänen suvullaan tätä reseptiä ei ollut.

Meistä lapsista ei sitä saanut kukaan. Yrittäessäni tehdä näitä lettuja reseptissä onkin virhe, sokerin sijasta etikka.....

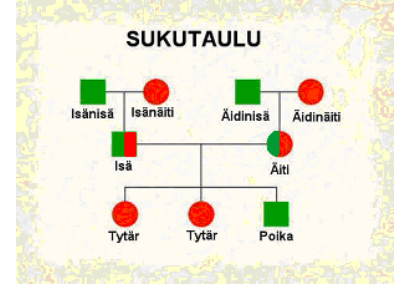
Kyllä tuli pahoja lettuja !

## Esimerkki 2.

Isäni keittokirjasta pullareseptistä sain vain puolet, eikä meistä veljeksistä kukaan osaa paistaa pullaa.

Poikani peri äitinsä äidiltä toisen puolen tästä pullareseptistä ja sai sen kokonaan. Hän on nyt ainoa, joka osaa paistaa pullaa.

Eli kyseinen ominaisuus (resepti) oli piilossa molempien isovanhempien puolelta, mutta hiljaisena eli "ei käytössä". Kannoin reseptin geenistä genomissani ja vastaavasti myös pojan äiti. Poika peri puolikkaat molemmilta ja hänellä on nyt tämä ominaisuus, joka oli piilossa pari sukupolvea. Geenit ovat kuin nuo aikaisemmin mainitut reseptit.



Sukusolujen perintötekijästä, genomi, on kuin valtava keittokirja, jossa on 30,000 – 40,000 reseptiä. Reseptejä mihin ? Reseptejä kymmenille tuhansille proteiinien rakentamiselle, joista keho muodostuu sekä sen korjausohjeet. Osa rakennusohjeista ei koskaan edes käytetä.

## Alla esimerkki periytyvyydestä ja mahdollisista puutoksien vaikutuksista

### Isoisänpulla

5 dl maitoa  
2 kpl kananmunia  
1 tl suolaa  
1-1,5 dl sokeria  
2 tl kaardemummaa  
2 pussia kuivahiivaa (a 11 g)  
n. 15 dl vehnäjauhoja  
100-150 g margariinia

### Valmistus

Lämmitä maito reilun lämpöiseksi (42 astetta on ihannelämpötila). Sekoita maitoon kananmunat, sokeri, suola ja kaardemumma. Lisää hiiva ja jauhot ja sekoita taikinaan pehmeä margariini, pitkoiksi tai korvapuusteiksi. Kohota puoli tuntia leiviniinalla peitettyinä ja paista 200-asteisessa uunissa pikkupullat kymmenisen minuuttia ja pitkot 20-30 min.

### Aika tuhti hunajasinappi

2 dl sinappijauhetta  
1 dl sokeria  
2 rkl hunajaa  
2 dl kuohukermaa  
1 tl perunajauhoja  
2 kananmunaa  
2 rkl etikkaa  
suolaa

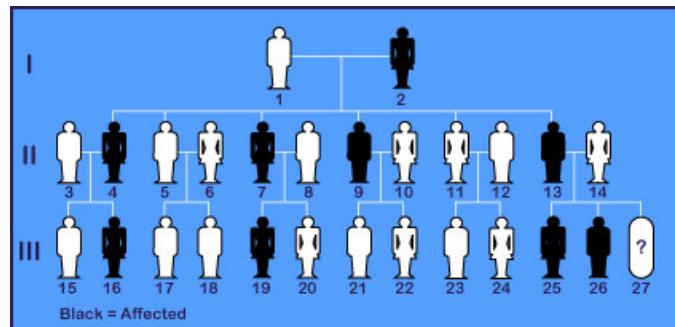
Sekoita etikkaa lukuun ottamatta kaikki aineet kattilassa ja kuumenna kiehuvaan koko ajan sekoittaen. Nosta jäähtymään ja lisää etikka.

### Isoisänpulla

5 dl maitoa  
2 kpl kananmunia  
1 tl suolaa  
2 rkl etikkaa  
suolaa

Sekoita etikkaa lukuun ottamatta kaikki aineet kattilassa ja kuumenna kiehuvaan koko ajan sekoittaen. Nosta jäähtymään ja lisää etikka.

Ensimmäinen isältä, toinen äidiltä. Kuten peritystä reseptistä nyt näkyy, peritty pullaresepti on täysin käyttökelvoton. Vastaavasti periytyvät myös sairaudet. Jos tämä resepti olisikin vaikka luuston rakentamisohje, luusto tulee kasvamaan todella väärin.



## Geenit eivät toimi yksin

Geneettisiin resepteihin vaikuttaa myös ympäristö. Aivan kuten ruuanlaitossa, lämpötila tai vaikka korkeus meren pinnasta vaikuttaa siihen miten ruoka onnistuu. Perit osan itsestäsi vanhemmiltasi eli kasvatustyö on sattumoiden summa.

# Elämän koodi on murrettu – loppu perinnöllisille sairauksille ?

## Miten samanlaisia olemmekaan ?

### Verrataan genomeja.

ihmisellä ja hiivalla n. 30% samoja  
ihmisellä ja madolla n. 40% samoja  
ihmisellä ja banaanilla n. 50% samoja  
ihmisellä ja kärpäsellä n. 60% samoja  
ihmisellä ja hiirellä n. 90% samoja  
ihmisellä ja koiralla 85 % samoja  
ihmisellä ja hiirellä n. 90% samoja  
ihmisellä ja simpanssilla n. 98.4%  
ihmisillä 99.9% samoja (paitsi kaksosilla,  
joilla 100 % samoja)

Vaikka olet eri näköinen kuin banaani tai mato, maapallon elämällä on sama pohja ja solutoiminta on kaikissa hyvin samankaltaista.

Näiden tutkimisessa ja vertaamisella toisiinsa, pystymme löytämään syitä erilaisiin perinnöllisiin sairauksiin ja häiriöihin ja tutkimuksen kautta myös löytämään hoitoja ja kehittämään lääkkeitä.

### Ihmisten ero toisistaan on vain 0,1 %.

Japanilaisen sumopainijan, afrikkalaisen pygmin ja sinun välisesi ero on 0,1 %. Tämä pieni ero riittää tekemään meistä ihmisistä erilaisia. Tämä ero tarkoittaa muutamaa kirjainta geneettisessä koodissamme. *Tämä kuitenkin tarkoittaa yli 3 miljoonaa erilaista reseptiä.*

Perinnölliset sairaudet ovat kuin kirjoitusvirheitä tuossa koodissa eli reseptissä onkin virhe, suolan sijasta etikkaa.....

## Elämän lankaa

### Reseptisi jokaisessa solussa

Jokaisessa solussasi, paitsi veren punasolussa, on geenisi. Kuten suuren ravintolan pääkokin menu isoille päivällisille, jokainen solu on täynnä reseptejä. Mutta kaikkia reseptejä (geenejä) ei välttämättä käytetä. Jälkiruoka kokki tekee vain jälkiruokaa, ei hän tarvitse muita reseptejä (geenejä) tehdäkseen kakkua. Mikä sitten saa geenin toimimaan ? Muut geenit ja proteiinit.

### Kirjoitusvirheet

Meillä jokaisella on noita kirjoitusvirheitä koodissamme. Toinen näkee pitkälle, toisella on heikompi näkö. Yksi maistaa maut hyvin, toinen heikommin.

Eroja on satoja. Jos eroja ei olisi, olisimme kaikki samanlaisia.

Nämä kaikki johtuvat näistä kirjoitusvirheistä rakennusohjeissamme eli kukaan meistä ei ole täydellinen, vaikka niin usein luulemme. (Sama koskee koiriamme).

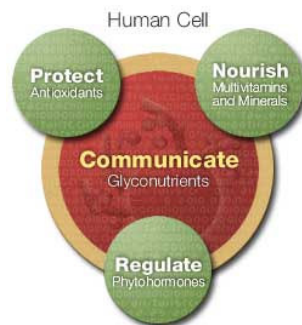
## Solusta sinuun

Kun sperma kohtaa munasolun, ihmeellisiä asioita alkaa tapahtua. Ne yhdistyvät soluksi ja tämä solu alkaa jakautua, ensin kahteen, sitten neljään jne. Kun solut kasvavat ja jakautuvat, geenit määräävät joistakin hermosoluja, toisista lihaksia, toisista ihoa jne. Kehittyessäsi triljoonia soluja valmistuu ja näistä muodostuu sinun kehosi.

### Syöttösolut - Kehosi supersolut

Alkiossa on erikoisia soluja, joita kutsutaan syöttösoluiksi, jotka voivat muuttua miksi tahansa soluksi jota keho saattaa tarvita. Kun alkio kehittyy, geenit määräävät syöttösolujen erikoistuvan sydänsoluiksi, vatsan soluiksi jne.

Aikuisena, kehosi jatkaa uusien solujen tekemistä korvaamaan vanhoja soluja jakautumalla aina kahdeksi, sekä käyttämällä näitä syöttösoluja.

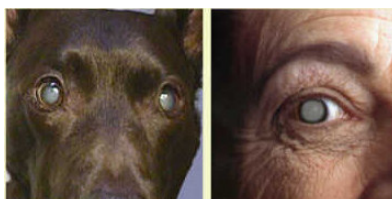


### Kehosi uudistaja - Uusi sinä, aina vain uudestaan ja uudestaan

Kehosi on todellinen rakentamisen ammattilainen. Se korvaa ja korjaa kuluneita osia jatkuvasti. Miten ? Joka tunti, miljoonia soluja jakautuu ja korvaa miljoonia jotka kuolevat. Joitakin soluja korvataan usein, joitakin ei koskaan.

### Kuinka kauan solu sitten elää ?

- Ihon solu 1 – 34 päivää.
- Vatsan seinämän solu: 2 päivää
- Punainen verisolu: 120 päivää
- Maksan solu: 500 päivää
- Luunsolu: 25-30 vuotta
- Aivon solu: elinikäsi, eivät uusiudu



## Miksi koirat ?



Koirien geneettinen koodi murrettiin lopullisesti viime vuonna. Nyt siis myös koirien käyttöohjekirja on kirjoitettu (kissojen kirja kirjoitetaan parhailaan).

Geenikartat ovat hyvin samankaltaiset

kuin ihmisellä ja tämä on avannut tien hyödyntää koirien perinnöllisten sairauksien esiintymismallia ihmisiin.

Hannes Lohen johtama tutkimusryhmä paikallisti karkeakarvaistenmäyräkoirien epilepsia-geenit ja niiden toimintatavan ja tämä sama tauti esiintyy lapsilla tappavana Laforen tautina. Tämän löydön seurauksena on nyt kehitteillä lääkehoito ja tästä hyötyvät tulevat ihmis-sukupolvet.

Koirilla on 39 kromosomiparia. Jokaisella koirarodulla on sama geenikartta, mutta DNA koostumuksessa on rotujen välillä vivahde-eroja, joka selittää miksi rodut esimerkiksi eroavat kooltaan, jalkojen pituudessa, turkin väreissä jne.

Rotuja Suomessa yli 300, koirat ovat rekisteröityjä, pieni populaatio. Lisänä koirien lyhyt ikä verrattuna ihmiseen eli monta sukupolvea vielä hengissä –

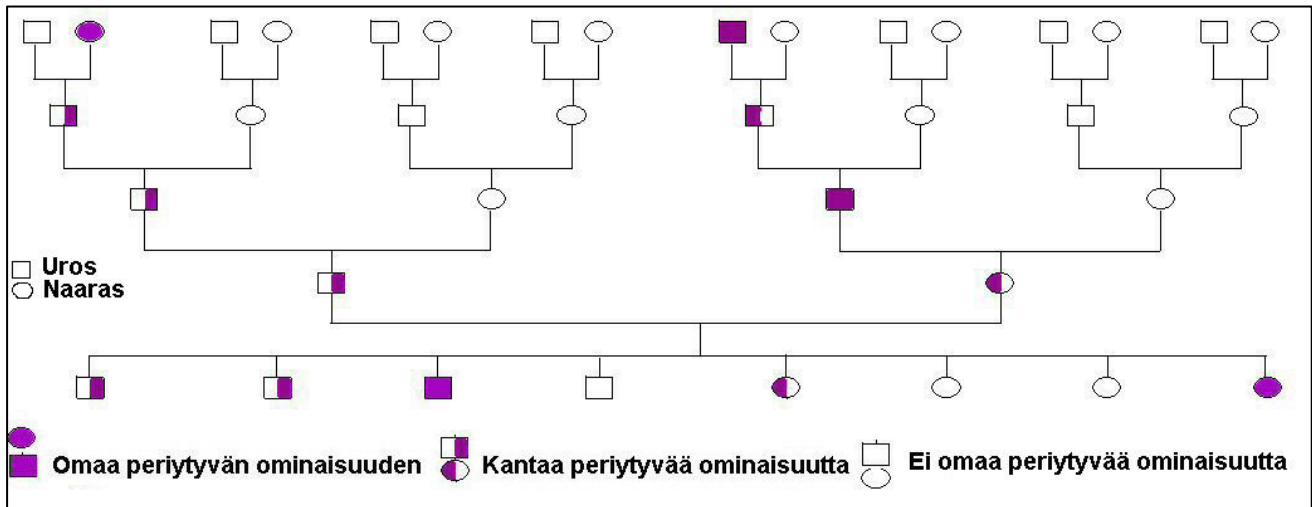
Tämä on ihanteellinen pohja tutkimukselle.



Monet perinnölliset sairaudet ja niiden mekanismi on helpompi löytää vaikka epilepsialle tai silmänsairauksille ja niiden synnyille etsimällä ne koirista ja vertaamalla näitä ihmisen karttaan.

# Elämän koodi on murrettu – loppu perinnöllisille sairauksille ?

## Perinnöllisten sairauksien periytymisprosessi



Geneettisessä koodissa on rakennusohjeet kehon kaikille osille. Oli sitten kyseessä turkin väri, pään muoto, näkökyky, kuulo tai vastaavasti mikä tahansa perinnöllinen ominaisuus.

- Yksilön geneettinen koodi tulee vanhemmilta, puolet molemmilta. On sattuman kauppaa mikä rakennusohje tulee vaivallaisena ja mikä ei. (Tätä ei vielä tiedetä).
- Geneettisessä koodissa on kehon rakennusohjeet, ja jos näissä rakennusohjeissa on muutoksia tai puutoksia, se näkyy niissä jälkeläisissä, jotka perivät nämä molemmat ominaisuudet.
- Jos kyseessä on kantava, se tarkoittaa rakennusohjeiden puolikasta eli ei voida rakentaa tai rakennetaan väärin. Kun jossain sukupolvessa tämä puuttuva puolikas ilmenee kantajalle, geeni aktivoituu eli rakennusohjeet ovat taas kokonaiset.
- Pentueessa voi olla osa joilla ominaisuus on kokonaan tai ominaisuus on piilossa ja geeni "nukkuu". Olosuhteiden ja/tai aineenvaihdunnan muutoksissa geeni aktivoituu.
- Vastaavasti voi olla, ettei jälkeläisellä ole tätä geeniä eli rakennusohjetta ollenkaan eli kyseinen ominaisuus katoaa.

MONET  
PERINNÖLLISET  
SAIRAUDET JA  
NIIDEN MEKANISMI  
ON HELPOMPI  
LÖYTÄÄ VAIKKA  
EPILEPSIALLE TAI  
SILMÄSAIRAUKSILLE  
JA NIIDEN SYNNYILLE  
ETSIMÄLLÄ NE  
KOIRISTA JA  
VERTAAMALLA NÄITÄ  
IHMISEN KARTTAAN

## Lukijalle: Lähde mukaan tervehtyttämään koiriamme ja auttamaan ihmisten terveydenhoitoa !

Hannes Lohi on nyt Suomessa Suomen Akatemian tutkijana Biomedicumissa, Helsingin Yliopistossa. Tutkimuksiin tarvitaan nyt jokaisen suomalaisen koiran sukutauluja, joihin on merkattu epäiltyjen perinnöllisten sairauksista kärsivät/kärsineet yksilöt.

### Tämä tieto on tutkimusmateriaalia eikä henkilötietoja tai nimiä julkaista ilman lupaa !

On ensiarvoisen tärkeää saada Hannes Lohelle nyt tätä materiaalia. Hannes Lohi käy näitä sukutauluja läpi eri sairauksien kohdalla. Tärkeintä on saada tätä taustatietoa Hannes Lohelle.

Mitä enemmän perustietoja Hannes Lohi saa, sitä kattavammin ja nopeammin hän myös pystyy toimimaan ja selvittämään perinnöllisten sairauksien taustoja. Jatkotutkimuksissa otetaan verikokeita ja tarpeenmukaan suoritetaan klinisiä tutkimuksia, mutta niistä erikseen.

Nyt on mukana jo lähes 30 koirarotua. Tutkittavina mm. epilepsia, autoimmuunisairaudet, syöpätaudit, haiman vajaatoiminta, hepatiitti, munuaishäiriöt ja luustonkasvuhäiriöt.

Tulemme julkaisemaan genetiikkaa koskevia artikkeleita sivuillamme, rekisteröidy niin saat heti tiedon : [www.shetland.fi](http://www.shetland.fi)

Lisätietoja : [olli.wuorimaa@shetland.fi](mailto:olli.wuorimaa@shetland.fi)

Toivomme jokaisen koiranomistajan tulevan mukaan tähän tutkimukseen lähettämällä sukutauluja joko sähköpostilla [hannes.lohi@helsinki.fi](mailto:hannes.lohi@helsinki.fi) tai postitse

Hannes Lohi,

Biomedicum Helsinki  
Haartmaninkatu 8, 00290 Helsinki  
PL 63, 00014 Helsingin yliopisto  
PL 700, 00029 HUS  
Fax (09) 191 25047

Referenssejä:  
The National Human Genome Research Institute, MD, USA,  
Veterinary Genetics Laboratory, CA, USA,  
AKC Canine Health Foundation, NC, USA.