

Minervasäätiön Medix-Palkinto 2019

## HELSINGIN YLIOPISTON TUTKIMUSRYHMÄ PALKITTIIN LASTEN SYDÄNLIHASSAIRAUKSIEN GENEETTISTEN SYIDEN SELVITTÄMISESTÄ

Minervasäätiön Medix-palkinto kliinisen lääketieteen tutkimuksessa on tänä vuonna myönnetty Helsingin yliopiston tutkimusryhmälle, jota johtaa akatemiaprofessori **Anu Wartiovaara**. Palkitussa tutkimuksessa on yhteistyössä dosentti **Tiina Ojalan** johtaman lastenkardiologiryhmän kanssa selvitetty pienten lasten vaikeiden sydänlihassairauksien geneettisiä syitä. Tutkimuksen tuloksia voidaan hyödyntää diagnostiikassa, perinnöllisyysneuvonnassa, hoitojen kehittämisessä ja hoitopäätösten tekemisessä.

Pienten lasten sydänlihassairauksien geneettisiä syitä tunnetaan huonosti, koska niitä on tutkittu vähemmän kuin aikuisten. Lasten sydänsairaudet ovat usein hengen vaarantavia ja johtavat sydämensiirron harkintaan. Kuitenkin vain osalle harkintaan otetuista potilaista siirto on tarpeellinen. Osa sairauksista vaikean alun jälkeen helpottaa ennen kouluikää, jolloin tehostettu hoito ilman sydämensiirtoa on paras vaihtoehto. Koska molemmat tautityypit - kuolemaan johtava tai pikkuhiljaa parantuva - ovat aluksi henkeä uhkaavan vaikeita, niiden ennustetta ei kliinisin tutkimuksin voi alkuvaiheessa erottaa toisistaan.

”Pienten lasten sydänsiirrot on Suomessa keskitetty Helsingin lastensairaalaan. Siksi pystyimme kokoamaan tutkimustamme varten 21 vuoden ajalta laajan aineiston lapsipotilaista, joille kaikille harkittiin vaikean sairauden vuoksi sydänsiirtoa. Lapset olivat keskimäärin neljän kuukauden ikäisiä, kun sairaus todettiin, ja aineiston 66:sta lapsesta 17:lle tehtiin sydämensiirto”, lastenkardiologi Tiina Ojala kertoo.

Tutkimuksen geneettinen diagnostiikka toteutettiin käyttäen uuden sukupolven DNA-sekvensointia. Löydöksiä testattiin solubiologisten tutkimusten ja proteiinimallinnuksen avulla.

”Tulosten mukaan lasten vaikeiden sydänlihastautien geenitausta on erittäin monimuotoinen ja yksilöllinen. Lähes jokaisessa perheessä oli oma, erityinen geenimuotonsa. Löysimme myös uusia sydänlihassairausgeenejä”, Anu Wartiovaara sanoo.

Väitöskirjatutkija **Catalina Vasilescun** mukaan palkittu tutkimus on tärkeä askel yksilöllisemmän hoidon suuntaan.

”Onnistuimme selvittämään merkittävän määrän lasten sydänlihassairauksien taustalla olevia geneettisiä syitä ja osoittamaan, että niillä on suoranaista vaikutusta hoitopäätösten tekemiseen. Geenitiedon avulla on mahdollista ennustaa taudin etenemistä ja tehdä yksilöllisiä hoitopäätöksiä. Geenitietoa voidaan käyttää ennustamaan, kuka tarvitsee sydämensiirron ja kuka voisi selvitä tehohoidon avulla ilman sydämensiirtoa”, hän kertoo.

Jopa puolella potilaista geenimuutos oli syntynyt alkionkehityksen aikana eikä sitä löytynyt vanhemmilta. Tällöin sairaus ei ole perinnöllinen, eikä vanhemmillä ole kohonnuttu riskiä saada toista sairasta lasta.

”Jos vanhemmat kantavat geenivirhettä, heille voidaan tarjota perinnöllisyysneuvontaa. Sikiön tai alkion DNA-tutkimus kertoo, onko syntyvä lapsi terve vai sairas. Jos geenidiagnoosia ei ole, terveitäkin sisaruksia seurataan varmuuden vuoksi, mikä on raskasta perheelle. DNA-diagnoosi on siis tärkeä tieto vanhemmille, jotka epäröivät seuraavan lapsen hankkimista”, lastenkardiologi Tiina Ojala sanoo.

Minervasäätiön Medix-palkinto myönnetään vuosittain erinomaisesta suomalaisesta tieteellisestä tutkimuksesta, joka on julkaistu yhdessä artikkelissa edellisen vuoden aikana. Anu Wartiovaaran ryhmän tutkimus on julkaistu Journal of the American College of Cardiology -lehdessä. Palkittuun tutkimusryhmään kuuluvat: Vasilescu C, Ojala TH, Brilhante V, Ojanen S, Hinterding HM, Palin E, Alastalo TP, Koskenvuo J, Hiippala A, Jokinen E, Janhukainen T, Lohi J, Pihkala J, Tyni TA, Carroll CJ, Suomalainen A.

Minervasäätiö täyttää tänä vuonna 50 vuotta. Juhlavuoden kunniaksi Medix-palkintoja myönnettiin tänä vuonna kaksi. Toinen palkinto myönnettiin biolääketieteen perustutkimuksen alalta Oulun yliopiston tutkimusryhmälle, jota johtaa professori **Gong-Hong Wei**. Ryhmä on selvittänyt aggressiivisen eturauhassyvän syntymekanismia yhteistyössä Turun yliopiston lääketieteellisen genetiikan professori **Johanna Schleutkerin** tutkimusryhmän kanssa. Molemmat palkinnot ovat suuruudeltaan 20 000 euroa.

Kutsu:

Tutkimusryhmät ottavat vastaan Medix-palkinnon ja pitävät luennon 23.9.2019 kello 13.15 järjestettävässä tilaisuudessa. Osoite: Luentosali 2, Biomedicum, Haartmaninkatu 8, Helsinki

Lisätietoja:

Akatemiaprofessori Anu Wartiovaara: 09 4717 1965, anu.wartiovaara(at)helsinki.fi

Lastenkardiologi Tiina Ojala: 050 4270558, tiina.h.ojala(at)hus.fi

Lisätietoja Medix-palkinnosta ja Minervasäätiöstä:

Professori Vesa Olkkonen: 050 411 2297, vesa.olkkonen(at)helsinki.fi

<http://minervafoundation.fi>

Tämän tiedotteen jakelusta vastaa tiedottaja Martti Ahlstén

Viestintätoimisto Verbi

0500 582 588

[martti.ahlsten\(at\)verbi.fi](mailto:martti.ahlsten(at)verbi.fi)

Tämän postituksen osoitelähde on Viestintätoimisto Verbin mediarekisteri. Rekisteriin voi liittyä tai siitä poistua lähettämällä sähköpostiviestin Martti Ahlsténille. Rekisteriselosteen voi pyytää sähköpostilla Martti Ahlsténilta.

[martti.ahlsten\(at\)verbi.fi](mailto:martti.ahlsten(at)verbi.fi)