

FORSKNINGSGRUPP VID HELSINGFORS UNIVERSITET BELÖNADES FÖR KARTLÄGGNING AV DE GENETISKA ORSAKERNA BAKOM HJÄRTMUSKELSJUKDOMAR HOS BARN

Medix-priset för forskning i klinisk medicin som delas ut av Minervastiftelsen gick i år till en forskningsgrupp vid Helsingfors universitet som leds av akademiprofessor **Anu Wartiovaara**. I den prisbelönta studien undersökte man tillsammans med en barnkardiologisk grupp ledd av docent **Tiina Ojala** de genetiska orsakerna till svåra hjärtmuskelsjukdomar hos små barn. Forskningsresultaten kan utnyttjas i diagnostiken, ärftlighetsrådgivningen, vårdutvecklingen och vårdbesluten.

De genetiska orsakerna till hjärtmuskelsjukdomar hos små barn är relativt okända, eftersom de har undersökts i mindre grad än hos vuxna. Hjärtsjukdomar hos barn är ofta livshotande och leder till att man måste överväga hjärtrtransplantation. Emellertid är en transplantation nödvändig endast i en del av de övervägda fallen. En del sjukdomar kan efter en svår inledning lindras före skolåldern, varvid effektiviserad vård utan transplantation är det bästa alternativet. Eftersom bägge sjukdomstyperna - den livshotande och den gradvis tillbakagående - i början är så svåra att de medför en risk för livet, kan prognoserna i början inte skiljas åt genom kliniska undersökningar.

“Hjärtrtransplantationerna hos små barn i Finland har koncentrerats till Helsingfors barnsjukhus. Därför kunde vi sammanställa ett omfattande material från 21 år tillbaka bestående av barnpatienter för vilka man på grund av en svår sjukdom hade övervägt hjärtrtransplantation. Barnen var i snitt fyra månader gamla när sjukdomen konstaterades, och av de 66 barnen i materialet utfördes en hjärtrtransplantation på 17 barn”, berättar barnkardiolog Tiina Ojala.

Den genetiska studien genomfördes av doktorand **Catalina Vasilescu** med hjälp av den nya generationens DNA-sekvensering. Fynden testades med hjälp av cellbiologisk forskning och proteinmodeller.

“Enligt resultaten är den genetiska bakgrunden till svåra hjärtmuskelsjukdomar hos barn mycket komplex och individuell. I så gott som varje familj förekom en egen specifik genvariation. Vi hittade även nya gener som orsakar hjärtmuskelsjukdomar”, förklarar Anu Wartiovaara.

Enligt Catalina Vasilescu är den prisbelönta studien ett viktigt steg i riktning mot individuella behandlingar.

“Vi lyckades kartlägga ett stort antal genetiska orsaker bakom hjärtmuskelsjukdomar hos barn och kunde påvisa en direkt inverkan på vårdbesluten. Geninformationen underlättar förutseendet av sjukdomens förlopp och gör det möjligt att fatta individuella vårdbeslut till exempel om vem som behöver en hjärtrtransplantation och vem som klarar sig med intensivvård utan transplantation”, berättar hon.

Hos rentav hälften av patienterna hade genvariationen uppkommit i embryostadiet och hittades inte hos föräldrarna. Det innebär att sjukdomen inte är ärftlig och att föräldrarna inte har ökad risk att få ett till sjukt barn. Om föräldrarna bär på en genetisk defekt kan de få

ärftlighetsrådgivning. Dessutom kan man undersöka risken för det hjärtsjuka barnets syskon att insjukna. Om inga genetiska defekter konstateras hos dem kan de befrias från hjärtuppföljning.

Minervastiftelsens Medix-pris beviljas årligen för framstående vetenskaplig forskning i Finland som har publicerats i form av en artikel föregående år. Studien som utförts av Anu Wartiovaaras grupp har publicerats i tidskriften *Journal of the American College of Cardiology*.

Författare till den prisbelönta artikeln *Genetic Basis of Severe Childhood-Onset Cardiomyopathies*. *J Am Coll Cardiol*. 2018; 72:2324-2338: Vasilescu C, Ojala TH, Brilhante V, Ojanen S, Hinterding HM, Palin E, Alastalo TP, Koskenvuo J, Hiippala A, Jokinen E, Jahnukainen T, Lohi J, Pihkala J, Tyni TA, Carroll CJ, Suomalainen Wartiovaara A.

Minervastiftelsen fyller i år 60 år. Jubileumsåret till ära utdelades två Medix-pris. Det andra priset gavs inom kategorin biomedicinsk grundforskning till en forskningsgrupp vid Uleåborgs universitet som leds av professor **Gong-Hong Wei**. Gruppen har klarlagt mekanismen bakom aggressiv prostatacancer i samarbete med professor **Johanna Schleutkers** forskningsgrupp från Åbo universitet. Bägge prisen uppgår till 20 000 euro.

Inbjudan:

Forskningsgrupperna tar emot Medix-priset och ger en föreläsning 23.9.2019 kl. 13.15.

Adress: Föreläsningssal 2, Biomedicum, Haartmangatan 8, Helsingfors

Mer information:

Artikeln i tidskriften *American College of Cardiology*:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0735109718384365?via%3Dihub>

Akademiprofessor Anu Wartiovaara: 040 5936 386, anu.wartiovaara(at)helsinki.fi

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

Mer information om Medix-priset och Minervastiftelsen:

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

<http://minervafoundation.fi>

För distributionen av detta pressmeddelande ansvarar informatör Martti Ahlstén

Viestintätoimisto Verbi

0500 582 588

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

Adresskällan härstammar från Viestintätoimisto Verbis medieregister. Man kan ansluta sig till registret eller lämna det genom att kontakta Martti Ahlstén per e-post. Registerbeskrivningar kan begäras av Martti Ahlstén per e-post.

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