

Meretojan taudin
sukututkimus – missä
mennään?

- Tuuli Nikoskinen, LK
- 4. vuoden lääketieteen opiskelija
- Tutkimuksessa mukana vuodesta 2013, Tutkimusryhmässä mukana Sari Atula LT, Sari Kiuru-Enari LT ja Eeva-Kaisa Schmidt LK
- FIN-GAR-rekisterin kasaaminen ja luonnollisen kulun tutkimus
- Nikoskinen T et al. Natural history study of Finnish gelsolin amyloidosis. *Annals of Medicine*. 47(6):506-11, 2015 Sep
- Nyt fokus sukututkimuksessa ja genetiikassa

Sukututkimuksen tavoitteet

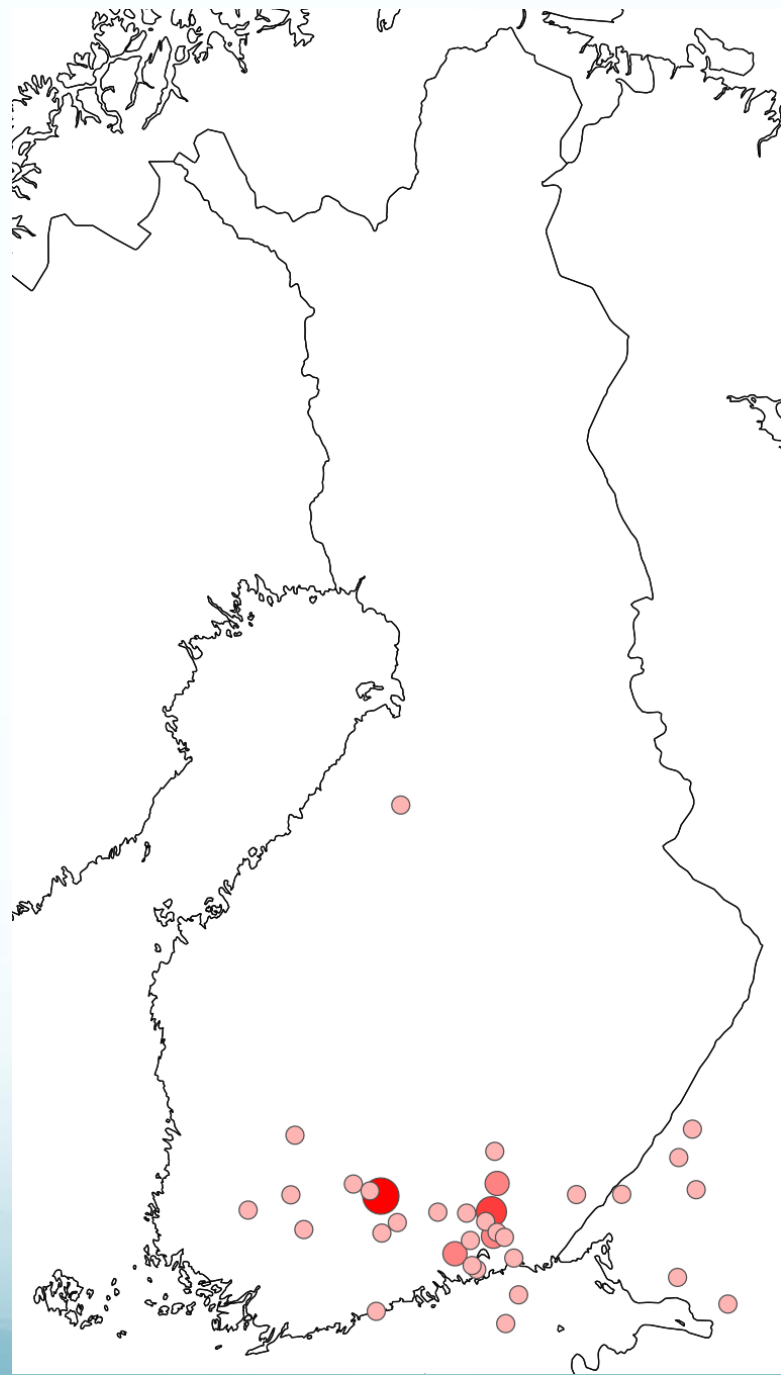
- Onko kaikkien suomalaisten potilaiden tauti syntynyt **samasta geenivirheestä?**
- Onko olemassa kaikille yhteinen taudin **kantaisä?**
- Mistä tauti **tullut** ja miten **levinnyt?**
- J. Meretojan hypoteesi: Lammilta 1300-1400 luvulta Kymenlaakson alueelle

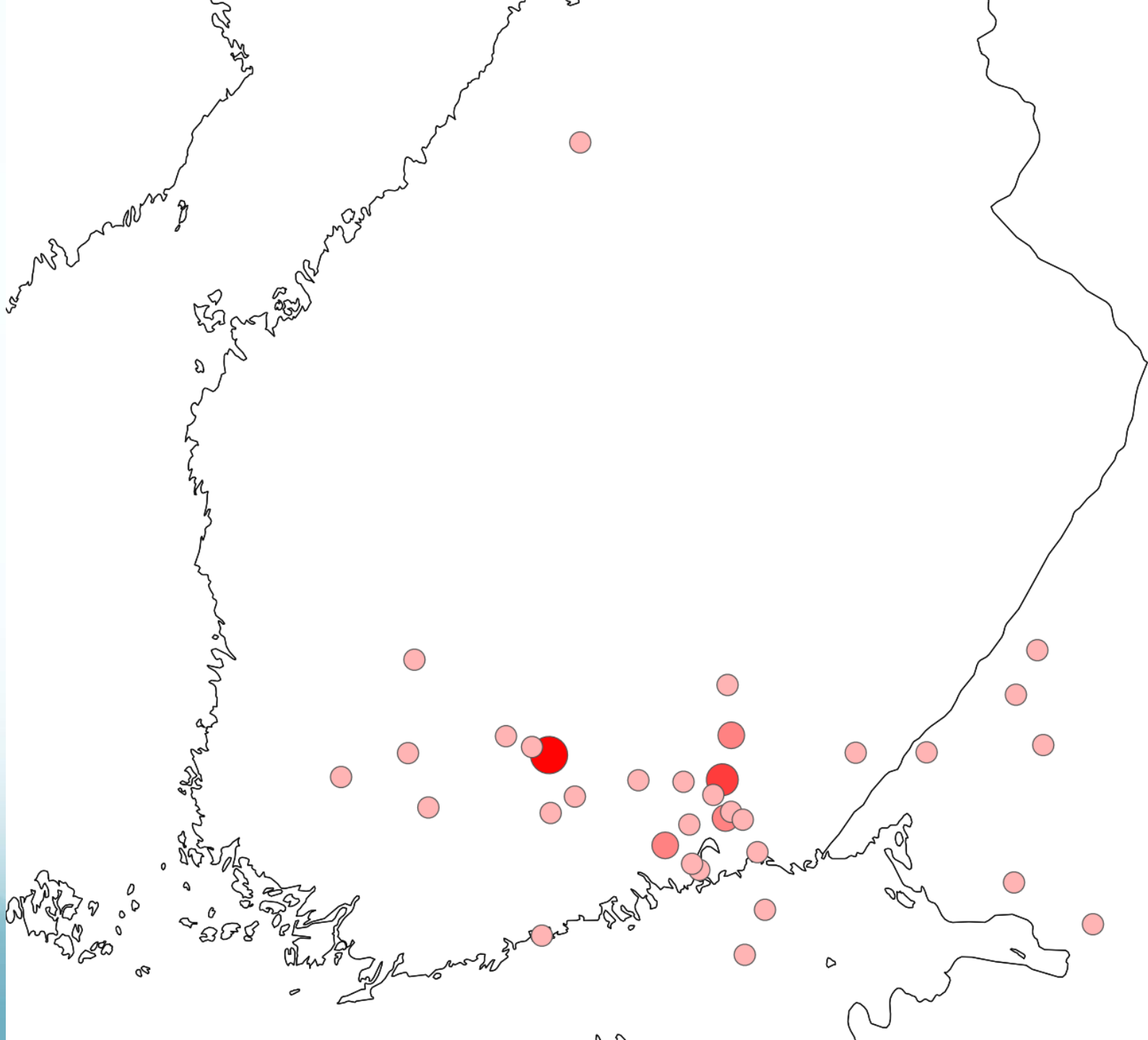
Menetelmät – klassinen ja molekyylibiologinen sukututkimus

- Jo olemassa olevat sukutiedot (mm. vanhat potilasasiakirjat ja tutkimukset)
- Sukutiedot FIN-GAR-rekisteriin kuuluvilta potilailta
- Sukukirjat
- Suunnitteilla: GENI-ohjelma (avustamassa VTT prof. Reijo Savola)
- Haplotyyppianalyysi - molekyylibiologiaa

Nykyvaihe (1)

- Klassisella sukututkimuksella n. pienempää 80 sukua (yli 700 potilasta)
- Suvut kotoisin pääosin Kymenlaakson ja Lammin alueilta, mutta myös rajan takaa
- Sukuja pyritään edelleen saamaan yhteen, tosin nyt edistyminen hidastunut
- Projekti on hyvin työläs ja tulee viemään aikaa





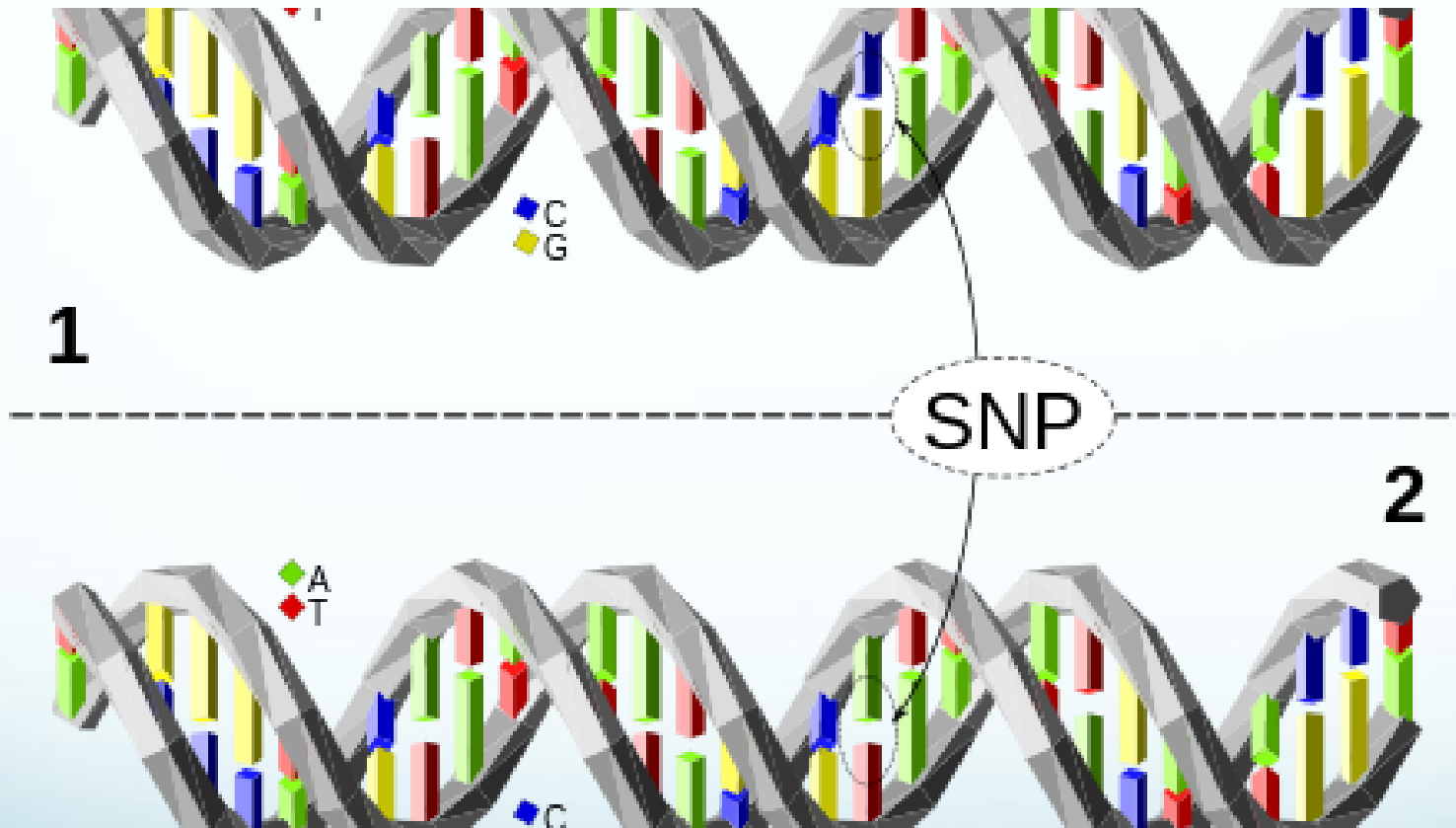
GENI

- Yhteistyö vasta suunnitteilla
- Sukututkimukseen liittyvä ohjelma Internetissä
- Sukututkimuksen harrastajat lisäävät tietoja (edesmenneistä) sukupuihin – sukupuita voi jakaa ja yhdistellä
- Maailmanlaajuinen ohjelma
- Reijo Savolan projektissa suomessa mukana n. 2500 henkilöä

Nykyvaihe (2) - haplotyyppianalyysi

- Jokaisesta suvusta yksi henkilö edustamaan koko sukua ja häneltä verinäyte
- Laboratoriossa näytteistä eristetty DNA
- FIMM-teknologiakeskus tehnyt DNA-näytteistä ns. “SNP-mikrosirun”

SNP eli yksittäisen nukleotidin monimuotoisuus



Lähde: Wikipedia, <https://en.wikipedia.org/wiki/Haplotype#/media/File:Dna-SNP.svg>

Haplotyyppianalyysi

- Vastaa kysymykseen yhteisestä kantaisästä
- Oleellista on gelsoliinigeenin viereiset alueet molempiin suuntiin
- SNP:t toimivat merkkilippuina
- Mitä pidempi yhteinen alue, sitä läheisempää sukua ja päin vastoin

Mikä haplotyyppi on?

HAPLOTYYPPI



Haplotyyppianalyysin tuloksia

- Analyysi vielä kesken
- Viitteitä siitä että haplotyyppi olisi sama kaikilla muilla paitsi yhdellä suvulla
- Toisaalta yksi iso suku puuttuu
- Vaatii lisätyötä sekä varmistuksia

Seuraavat vaiheet

- Haplotyyppianalyysi loppuun
- Tulosten kirjoittaminen
- Samoista näytteistä tehdään myös ns. assosiaatioanalyysi

Assosiaatioanalyysi

- Taudin vaikeusaste vaihtelee potilaiden välillä, mutta miksi?
- Onko jokin geneettinen syy?
- Liittyykö jokin yksittäinen SNP esimerkiksi munuaisongelmatiikkaan?
- Tietokoneohjelma poimii assosiaatioita
- Jos assosiaatio löytyy, sijoittuuko SNP johonkin tunnettuun geeniin?

Yhteenveto

- Meretojan taudin sukututkimus on iso projekti ja jatkuu edelleen
- Tutkimusta lähestytään kahdesta suunnasta: klassinen sukututkimus ja molekyylibiologiset menetelmät
- Klassisella sukututkimuksella tässä vaiheessa päästy 80 sukuun
- Molekyylibiologisilla menetelmillä alustavasti kaikilla suvuilla paitsi yhdellä sama kantaisä

- Sukutietojen keruu jatkuu koko ajan
- Kiitos kaikista toimitetuista tiedoista – niistä on ollut **suuri apu!**
- Tietoja saa edelleen toimittaa, erityisesti sukukirjoista olisi paljon hyötyä!
- tuuli.nikoskinen@helsinki.fi

Kiitos!



Kysymyksiä?