

Poimintoja **Hanna Syrjälän 3.6.2017 Helsingin Sanomissa** julkaistusta artikkelista  
”Armoton sairaus tappoi vauvoja 40-luvulla, mysteeri selvisi kirkonkirjojen avulla –  
perinnöllisyystutkija tekee nyt elokuvaa suomalaisesta geeniperimästä”

**Hanna Västinsalo** on valmistunut perinnöllisyystieteen tohtoriksi Helsingin yliopistosta ja  
elokuvaohjaajaksi American Film Institutesta.

Västinsalo tutki väitöskirjassaan perinnöllistä kuurosokeutta aiheuttavan usherin  
oireyhtymän synnyn syitä ja sairauden etenemistä. Usherin oireyhtymä on yksi  
suomalaisen tautiperinnön 40 taudista. Västinsalo aikoo tehdä myös dokumentin  
suomalaisesta tautiperinnöstä.

Artikkelissa perinnöllisyystieteen tohtori ja elokuvaohjaaja **Hanna Västinsalo** avaa  
suomalaiseen tautiperintöön kuuluvien tautien löytymistä. Artikkelin löytyy  
kokonaisuudessaan <https://www.hs.fi/hyvinvointi/art-2000005235873.html> ja  
edellyttää kirjautumista Helsingin Sanomien digilehteen.

Alla poimintoja suorana lainauksena Hanna Syrjälän tekemästä artikkelista.

**”Armoton sairaus tappoi vauvoja 40-luvulla, mysteeri selvisi kirkonkirjojen avulla.**  
Ainakin tarinan alku on kuin elokuvasta: Ruotsin kuningas Kustaa Vaasa haluaa 1500-  
luvulla asuttaa koko Suomen. Itä- ja Pohjois-Suomeen muuttaa uusille  
kaskenpolttoalueille perhekuntia etenkin eteläisestä Savosta.

Syntyä kylä, jotka ovat pieniä ja eristyksissä. Ei sentään niin eristyksissä, että sukulaisten  
kanssa mentäisiin naimisiin. Silti vuosisatojen kuluessa saattoi puolisoiksi osua joku, joka  
oli etäistä sukua.

Satoja vuosia ja monta sukupolvea myöhemmin seurauksia todistettiin Helsingin  
lastenkliniikalla. Siellä alettiin 1950-luvulla ihmetellä vauvoja, jotka sairasivat mystistä  
munuaistautia. Lasten kehto turposivat ja lopulta he kuolivat.

Tauti ilmeni vauvoilla näiden ensimmäisinä elinviikkoina. Armoton sairaus tappoi  
toisinaan kaksi tai kolmekin lasta samasta perheestä. Kaikki kuolivat ennen kuin oppivat  
kävelemään.

Epidemiasta ei ollut kyse – vaan suomalaiseen tautiperintöön kuuluvasta taudista.  
Suomalaisella tautiperinnöllä tarkoitetaan noin neljäkymmentä erittäin harvinaista  
sairautta. Vielä puoli vuosisataa sitten niistä ei tiedetty mitään.

Sen jälkeen suomalaiset perinnöllisyystutkijat ovat tehneet huikean työn. Matkaan on  
mahtunut Västinsalon mukaan tuttuja Hollywood aineksia: mysteerejä, konflikteja,  
vastoinkäymisiä ja kammelluksia.

”Suomalainen tautiperintö on ainutlaatuinen maailmassa, mutta niin on myös se, miten  
taudit on tutkittu. Tautiperintöä tutkiessa on saatu tärkeää tietoa geneistä ja niiden  
toiminnasta. Suomalaistutkijoiden työ on hyödyttänyt koko muuta maailmaa”, Västinsalo  
sanoo.

Tiedettiin, että selittämätön munaissairaus on tappanut lapsia lähes 40 perheessä. Nuori  
väitöskirjatutkija Reijo Norio lähti 60-luvulla perheisiin selvittämänä, onko niissä jotain  
yhteistä.

Ensimmäiseksi hän suuntasi Pudasjärvelle. Sieltä hän siirtyi muille paikkakunnille  
tutkimaan, oliko perheillä esimerkiksi samalaiset asuinympäristöt tai oliko heillä kaikilla  
lapamatoja.

”Hän oli matkoillaan kuin lääketieteen Elias Lönnroth. Hän kiersi paksu salkku kädessään talosta toiseen.”

Matkoillaan Norio haastatteli perheitä hoitaneita lääkäreitä, terveyssisaria ja kätiöitä. Hän piirsi myös sukupuita.

Mysteeri alkoi lopulta aueta kirkonkirjojen avulla. Kun tarpeeksi kauas tutki, saattoi todeta sairastuneiden lasten vanhempien olevan kaukaista sukua, kenties saman 1600-luvulla eläneen ihmisen jälkeläisiä.

Munuaistauti nimettiin synnynnäiseksi nefroosiksi, ja se johtui siis geeneistä. Siitä alkoi selvitä, että on ylipäättään olemassa sellainen asia kuin suomalainen tautiperintö.

Suomalaisen tautiperinnön sairauksiin kuuluu muun muassa näköä heikentävä Meretojan tauti, kehitysvammaisuutta aiheuttava Cohenin oireyhtymä ja synnynnäinen kloridiripuli.

Suomalainen tautiperintö tarkoittaa, että täällä on kyseisiä tauteja enemmän kuin muualla. Suomalaiset eivät ole Västinsalon mukaan silti sairaampia kuin muutkaan maailmassa.

”Euroopassa ovat omat tautinsa. Monia niistä ei juurikaan ole Suomessa.”

Omaa tautiperintö selittää se, että Suomi oli pitkään eristäytynyt. Sukupolvi toisensa perään löysi puolison samalta kylältä – ja kylä oli mahdollisesti saanut alkunsa 1500-luvulla, kun kaikille yhteinen esi-isä muutti sinne.

Kun kului satoja vuosia, ihmiset eivät enää tienneet olevansa sukua. Niinpä perhettä päätyivät perustamaan myös pariskunnat, joista molemmilla oli sama harvinainen geenivirhe. Heidän lapselleen saattoi tulla esimerkiksi synnynnäinen nefroosi.

Tilannehan on hyvä, koska nyt tunnetaan kaikki noin 40 sairautta ja tiedetään mistä geenivirheistä ne johtuvat. Tauteja pystytään myös aiempaa peremmin hoitamaan.

”Esimerkiksi synnynnäinen nefroosi ei ole enää tappava. Lapselle voidaan tehdä munuaissiirto.”

Tautiperinnön sairauksiin kuuluu myös kuurosokeutta aiheuttava Usherin oireyhtymä. Sitäkin voidaan puoliksi hoitaa: kuuloa voi palauttaa sisäkorvaimplantilla.

Silti on edelleen pariskuntia, joilta kuolee esimerkiksi useampi lapsi kohtuun, ja syynä saattaa olla suomalaisen tautiperinnön sairaus. muun muassa Hervan tauti aiheuttaa sikiön kuoleman.

Tauteja siis on – mutta ne ovat vähentyneet. Yksi syy on Västinsalon mukaan se, että ihmiset ovat muuttaneet pois maaseudulta. Enää ei ole niin todennäköistä, että lapsen molemmilla vanhemmilla on samalta kylältä peräisin oleva geenivirhe.

Sillä siitähän suomalaisen tautiperinnön sairauksissa on kyse, geenivirheistä.

Västinsalo pitää pienen luennon muistutukseksi: Perintötekijät ovat kaikissa soluissamme pareittain. Okaisen perin toinen geeni on tullut isältä, toinen äidiltä.

Jos solussa olevan geeniparin toisessa geenissä on peittyvästi periytyvä mutaatio eli perimän muutos, se ei vaikuta terveyteen. Jos kuitenkin puolisolalla sattuu olemaan sama, kaukaiselta esi-isältä peräisinoleva mutaatio ja pari saa lapsen, voi olla, että lapsi saa molemmilta vanhemmilta virheellisen geenin, eikä tervettä geeniä lainkaan. Silloin lapsi saa harvinaisen sairauden.

Voi olla, että sairauden saa samojen vanhempien lapsista useampi. Tai sattuma saattaaakin keppostella niin, ettei yksisään saa sairautta. Jos molemmilla vanhemmilla on

peittyvästi periytyvänä sama mutaatio, sairauden todennäköisyys on jokaisessa raskaudessa 25 prosenttia.

Mitä tavallisen suomalaisen sitten tulisi tietää suomalaisen tautiperinnön taudeista?  
Pitäisikö pyrkiä valitsemaan puoliso, jonka suku on eri puolelta Suomea kuin oma?

”Ei siitä ainakaan vahinkoa olisi. Mutta kannattaa muistaa, että nämä taudit ovat todella harvinaisia.”

Ja se on totta. Esimerkiksi Hervas tautia on Suomessa diagnosoitu 70 tapausta ja Cohenin oireyhtymää 35 tapausta. Usherin oireyhtymä on Suomessa noin 300 ihmisellä.

