

Aktivistimummon ja geneetikkolääkärin puheenvuoro

Helena Kääriäinen

Perinnöllisyyslääkäri, Tutkimusprofessori

THL

Mitä asioita tänään?

Kerron Aktivistimummoista

Pohdin ilmastomuutoksen vaikutuksia terveyteen Suomessa nyt ja lähivuosina

Esitän tietopaketin genetiikasta ja periytyvyydestä erityisesti ajatellen Hengityслиiton jäsenkuntaa

AKTIVISTI-
MUUNNOST .fi

Elokuussa 2018, alkoi valmistelu:
Ilmastomuutoksen hillintä on meidän kaikkien asia!

SKOLSTREJK
FÖR
KLIMATET



HS

Helsingin Sanomat marraskuu 2019
12 mummoa perusti aktivistiryhmän, koska odottamisen
aika on ohi:
"Me näimme, kuinka etuoikeutettu sukupolvi olemme"

MEILLE TÄRKEÄÄ

Kohtuus

Toivo

Tietopohjaisuus

Mummoviisauus

MIKSI OLEMME OLEMASSA

**Me mummit haluamme turvata kaikille
lapsenlapsille maailman, jossa voi elää.**

VAIKUTTAMISEN KEINOT



1. Keräämme ja jaamme faktatietoa, kampanjoimme

2. Verkostoimme mummoja Suomessa, verkostoidumme maailmalla



3. Vaadimme päättäjiltä toimia: "Tämä ei käy"



4. Palkitsemme ja lahjoitamme;
Vuoden Pelargonia ja Mummonmetsä



KENELLE

Päättäjille (poliittiset päättäjät, yritykset, yhteisöt, media) äänestäjinä

Kansalaisille/äänestäjille mummoviisautta valituista aiheista

Muille mummoille verkostoksi, Suomessa ja maailmalla

Nuorille ja lapsille tueksi

TERVETULOA MUKAAN!

www.aktivistimummot.fi

Facebook-ryhmä Aktivistimummot

Insta @Aktivistimummot

X @aktivistimummot

TikTok tulossa 9/24

• Seuraa tapahtumiamme nettisivuiltamme ja Facebookista

VUOSI 2024 TAPAHTUU 1

- Maaliskuu: Yhteistyö ”Kohdataan ympäristökriisi yhdessä”-kampanja
Mummot jatkavat lokakuussa toivon sanomalla
- Huhtikuu: Avoimet kirjeet päättäjille
 - Terveys & ympäristö (STM, Kaisa Juuso)
 - Luonnonmetsien suojelu (YM, Kai Mykkänen)
 - Nuoret ja ympäristöahdistus (OM, Anna-Maja Henriksson)
- Yhteistyö NNKY, Ympäristökerhot
- Aktivistimummot mukaan useissa (nyt 3) mielenosoituksessa
- Toukokuu: EU-vaalikampanja: #MummotÄänestää
 - Paneeli 20.5.2024, Vetäjä Marko Junkkari
 - Aiheet: terveys ja ilmasto, energia, kiertotalous, kestävä ruoka/maatalous,



VUOSI 2024 TAPAHTUU 2

- Kesäkuu: Pelargonia-palkinto Kerttu Kotakorvelle
- Heinäkuu: Mitä mummot oppivat kansainvälisiltä verkostoiltaan?
- Huhti-syyskuu: #rantakuntoon-viestintää
- Elokuu: Itämeripäivä 29.8.2024 yhdessä John Nurminen säätiön kanssa rantaretki
- Lokakuu: Ahdistuksesta toivoon, 5-vuotistapahtuma Oodissa, TikTok-avaus
- 2024 lisäksi Luonnonperintösäätiön Mummonmetsä-hanke jatkuu



ETEENPÄIN!

SANOI MUMMO LUMESSA



Ilmasto, ympäristö ja terveys

- Ilmaston ja ympäristön muutokset vaikuttavat terveyteen monilla.
 - Ilmastomuutos aiheuttaa suoraa ja epäsuoraa uhkaa terveydelle.
 - Terveystenhuollon hiilijalanjälki on merkittävän suuri (Suomessa arviolta 6% koko Suomen hiilijalanjäljestä)
 - Muutokset, joilla yksilöinä tai yhteiskuntana pyrimme vähentämään ilmasto/ympäristökuormaa, ovat lähes poikkeuksetta terveyttä edistäviä.



Monia erilaisia suoria ja epäsuoria terveysuhkia:

Ilmaston lämmetessä pohjolaan leviää uusien hyönteislajien mukana trooppisia tauteja kuten malaria ja dengue-kuume.

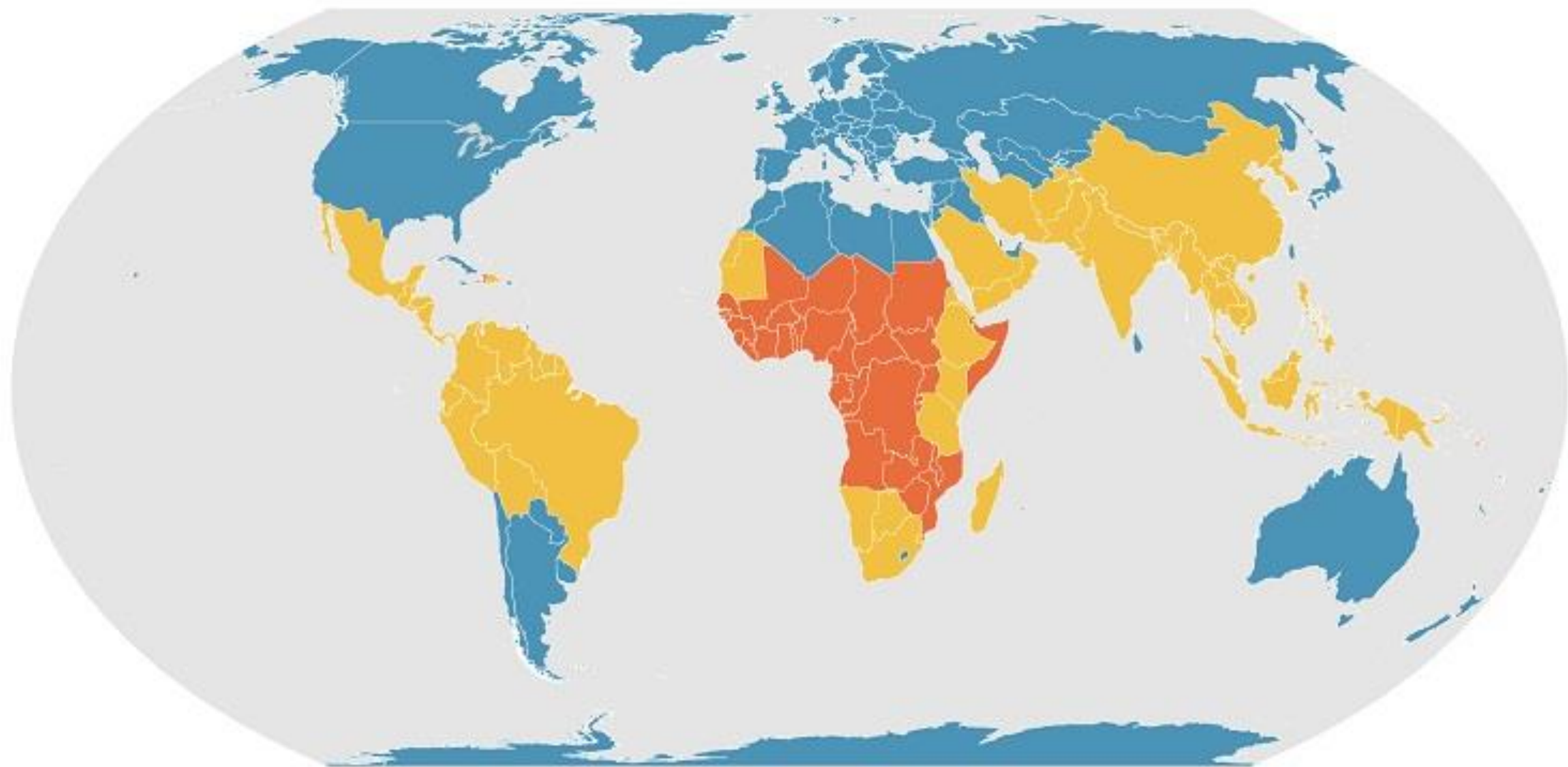
Malaria:

Malarian tyypillisimmät oireet ovat toistuvat, vilunväreillä (horkka) alkavat kuumekohtaukset ja runsas hikoilu kuumeen laskiessa. Malariakuume voi usein, erityisesti alkuvaiheessa, olla jatkuvaa. Tautiin on olemassa estolääkitys ja lääkitys

Dengue-kuume:

Denguekuumeen tyypillisiä oireita ovat korkea kuume, ihottuma, päänsärky ja lihassärky, kuten vakavassa influenssassa. Yksittäisissä tapauksissa voi ilmetä verenvuototaipumus, joka voi olla hoitamattomana vaarallinen. Tautiin ei ole erityistä hoitoa.





- Malaria transmission is not known to occur
- Malaria transmission occurs in some places
- Malaria transmission occurs throughout



 Denguen tartuntavaara



Monia erilaisia suorja ja epäsuoria terveysuhkia:

- Lisääntyvä sade voi aiheuttaa homeongelmia, se voi pilata juomaveden ja myrskyt tulevat tavallisemmiksi
- Lumettomat talvet tekevät Suomesta hyvin pimeään, mikä voi aiheuttaa psyykkisiä seurauksia
- Talvet tulevat liukkaammiksi
- Helteet ovat terveysriski, erityisesti vanhuksille
- Kuumuus, kuivuus ja merenpinnan nousu aiheuttavat pakolaistulvaa ja he tuovat omia tautejaan.

Kuumuus ja harvinaistaudit

HAKE-yksiköt listaavat mm.
seuraavat:

Reilu kehitysvammaisuus

EDA, vaikeat iktyoosit, epidermolysis
bullosa, CF

Eräät lihastaudit

Infektioalttiustaudit



Terveysthuollon hiilijalanjälki on merkittävän suuri

- Sairaudet tulevat kun ne ovat tullakseen.
- Toisaalta: hyvillä elintavoilla voidaan tuntuvasti vähentää tautikuormaa ja siten pienentää terveydenhuollon hiilijalanjälkeä.
- Muutamia ohjeita: liiku omilla lihaksilla, nauti lähiluonnosta, laske huonelämpötilaa, vältä punaista lihaa...



Valitsemalla viisaasti planeettamme voi paremmin, elinympäristömme voi paremmin,
pysyt terveenä ja voit itsekkin paremmin!

Voit hyvin!

Ympäristömme voi hyvin!

Planeettamme voi hyvin!

Syö vihanneksia,
palkokasveja, täysjyväviljaa,
marjoja ja hedelmiä.

Vältä sokeria ja lihaa.

Osta lähellä tuotettua ruokaa.

Liiku lihasvoimin, eli jalkaisin tai pyörällä,
aina kun mahdollista.

Liity mukaan ilmastonmuutoksen
vastaiseen toimintaan.

Elokapina Lääkärit
Ilmastolääkärit

elokapina.fi
ilmastorintama.fi/laakarit

Chantal Babb de Villiers and Joanna Janus:

Health, heat and human genetics

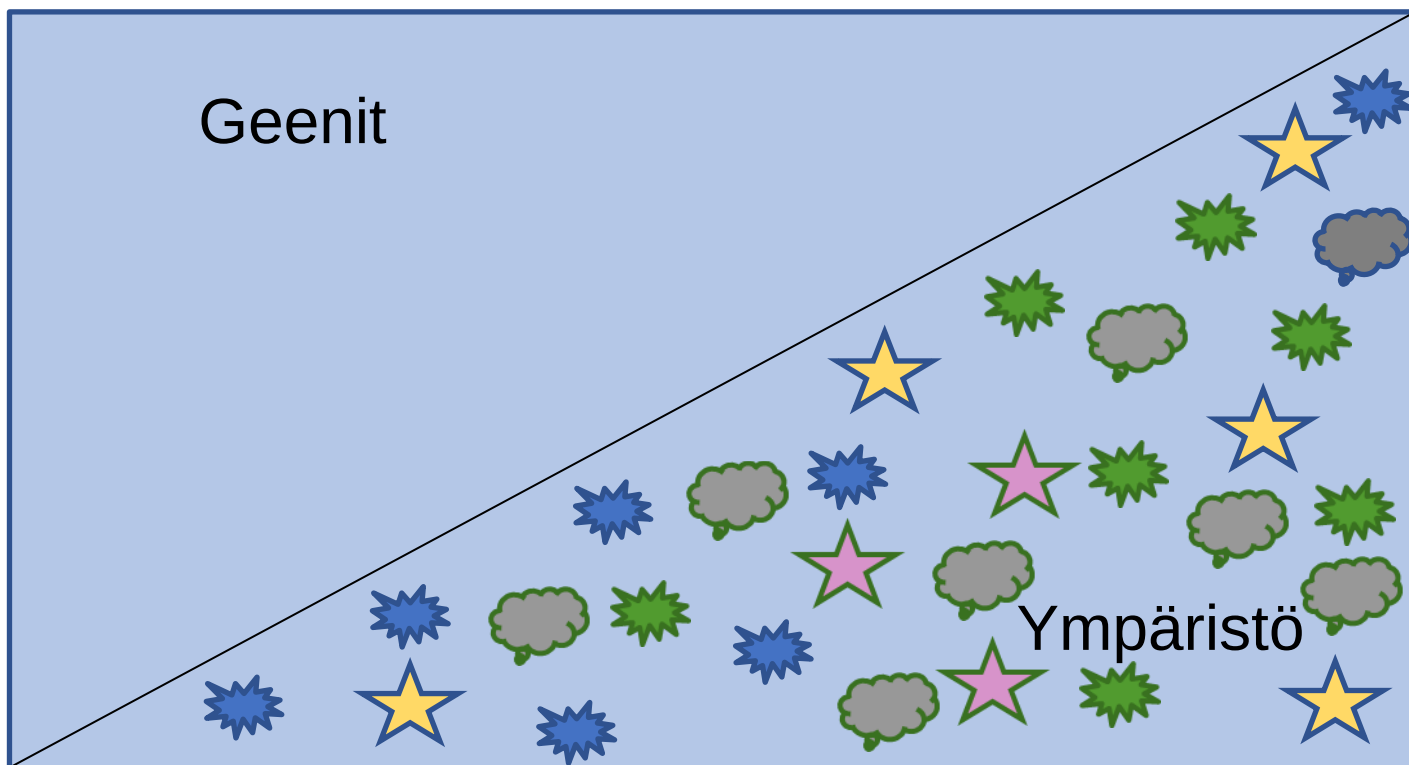
DOI: <https://doi.org/10.61599/fsnd7>



Ko. artikkelin mukaan

- On tiettyjä geenejä, jotka vaikuttavat lämmön sietämiseen, aistimiseen, hikoiluun jne.
- On oletettavaa, että erilainen lämmönsieto on monitekijäistä ja hyvin yksilöllistä.
- Tarvitaan paljon tutkimusta, joka tulee ehkä tarjoamaan mahdollisuuden seuloa väestöstä erityisen helleherkät tapaukset, kehittää saadun geenitiedon pohjalta hellelääkkeitä, säätää lakeja (?) jotka rajoittavat ilmaistoinnin käytön vain ko. helleherkille jne.

Tietoisku genetiikasta



Harvinaiset
geneettiset
sairaudet

Halkiot
Syöpäalttius

Verenpaine
Diabetes

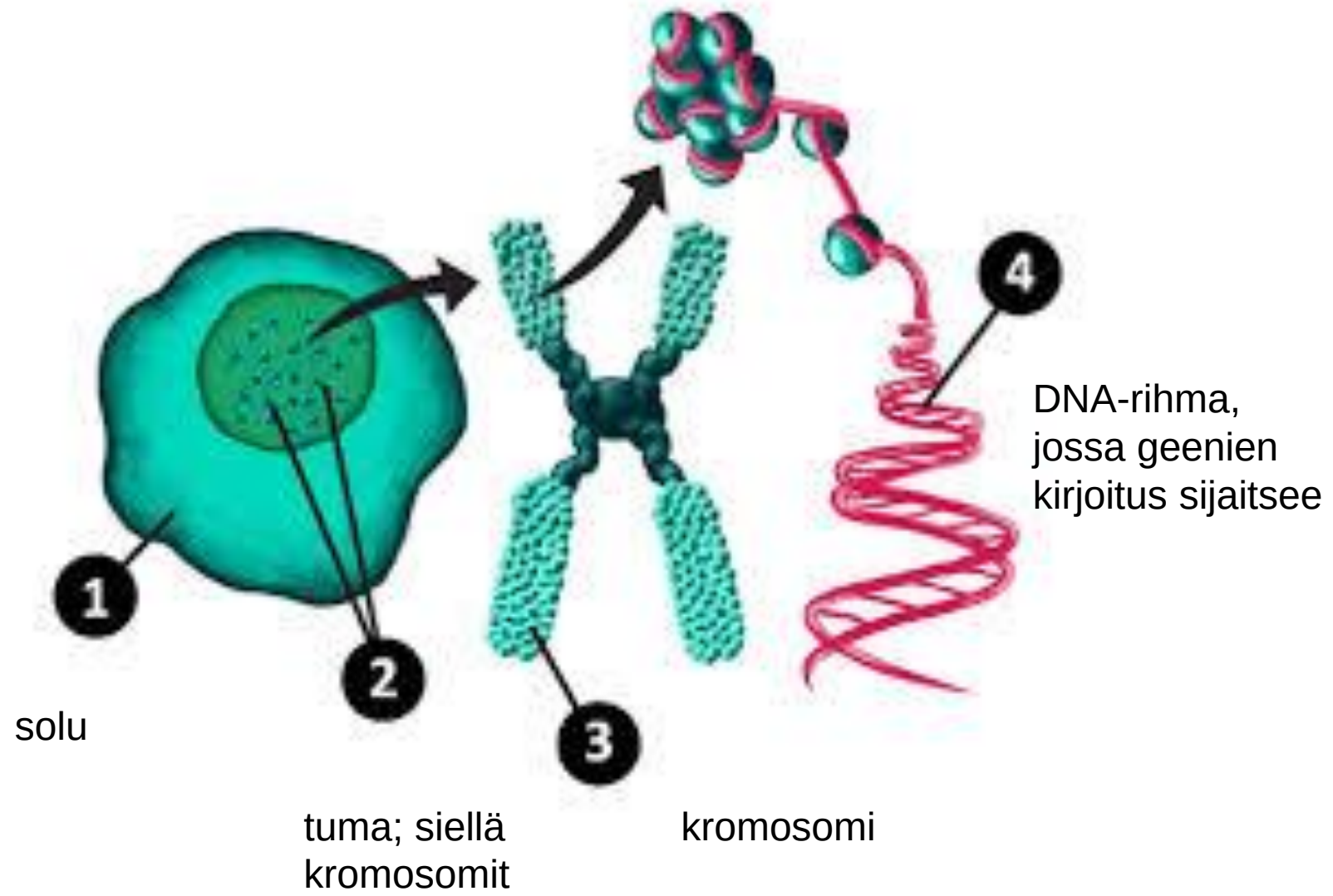
Sepel-
valtimotauti

Infektiot
Tapaturmat

Mikä on geeni?

Mikä on kromosomi?

- **Geeni** eli **perintötekijä** on biologisen informaation yksikkö, joka on kemiallisten yhdisteiden (nukleiinihappojen) avulla kirjoitettu DNA:han
- DNA puolestaan on järjestynyt **kromosomeiksi**, jotka sijaitsevat solujen tumassa.
- Kromosomit geeneineen muodostavat perimän.

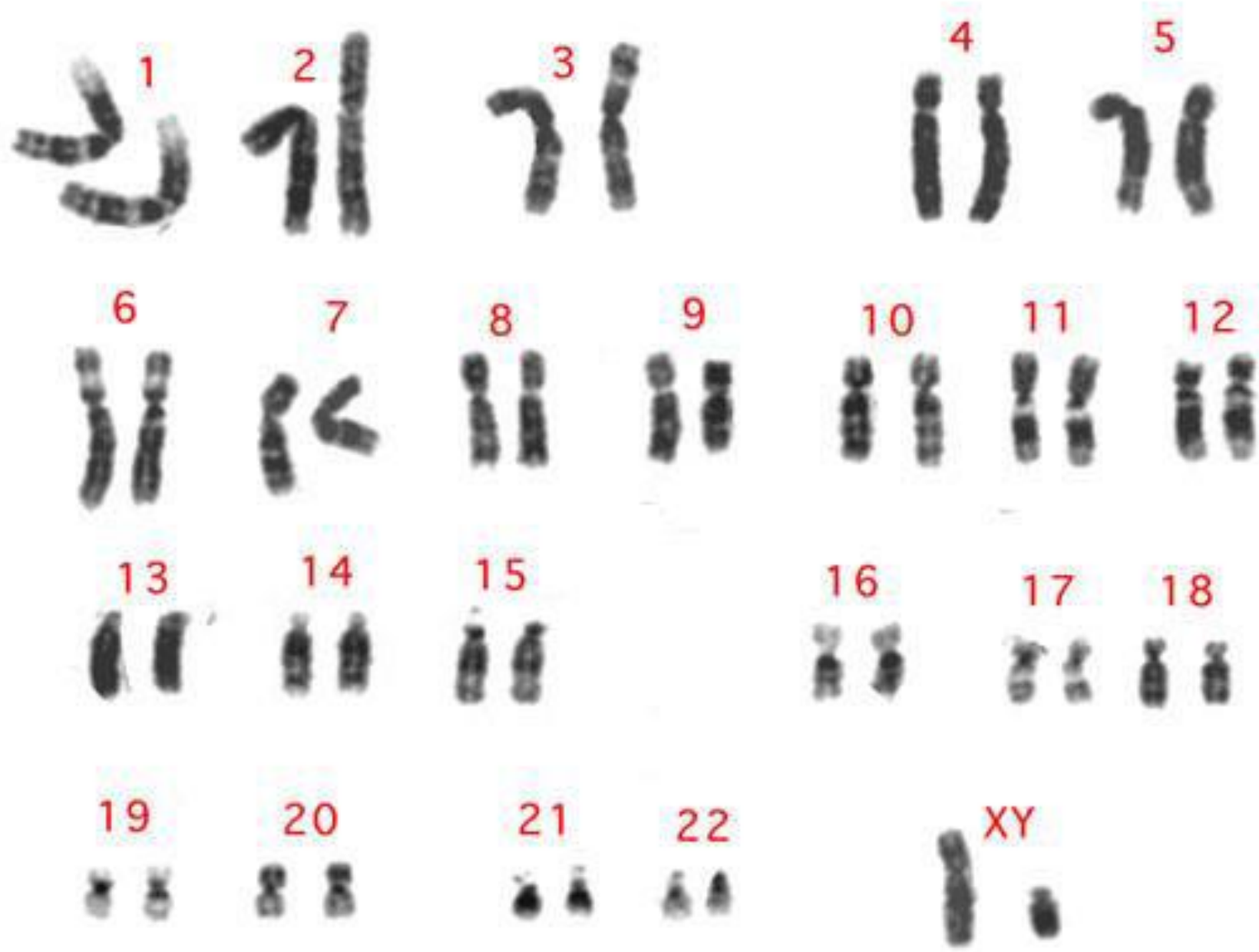


Miten perimää tutkitaan?

- Tutkimus voi tapahtua joko kromosomien tasolla tai DNA:n eli geenien tasolla.
- Tutkimus tehdään useimmiten verinäytteen soluista, joskus harvemmin esim lihas- tai ihokoepalasta.



Yhden solun kromosomit mikroskooppikuvassa

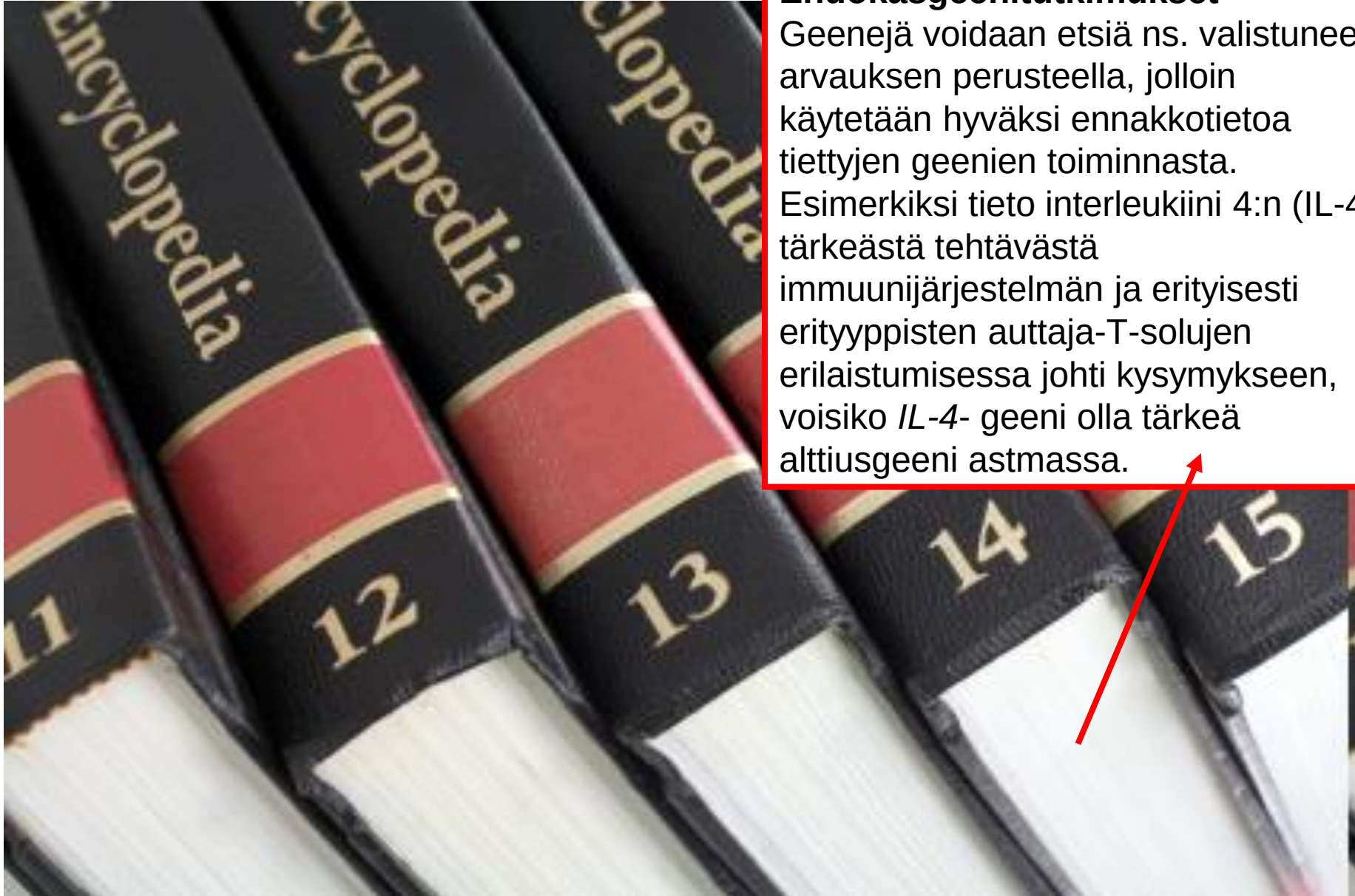


Kromosomit järjestettynä ns. karyotyypiksi

Miten tauti tiedetään perinnölliseksi?

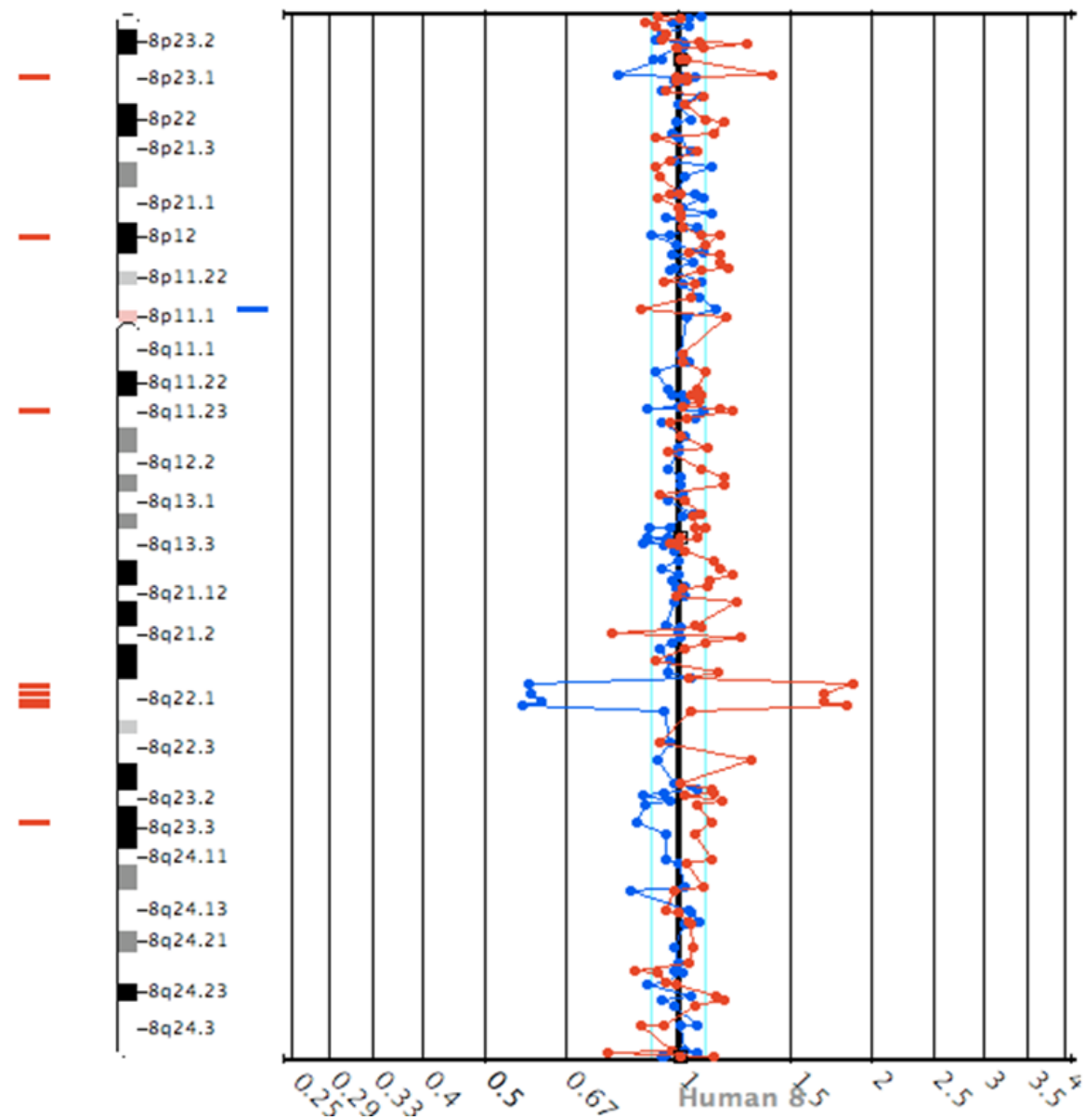
- Tauti voi olla diagnoosia pohtivalle lääkärille tuttu, jolloin hän heti tietää, että se on perinnöllinen.
- Potilaan suku voi paljastaa perinnöllisyyden: tauti on esimerkiksi vanhemmalla ja muutamalla lapsista tai tautia on useammalla henkilöllä sisarussarjassa.
- Perimän tutkiminen löytää esim. geenimutaation.





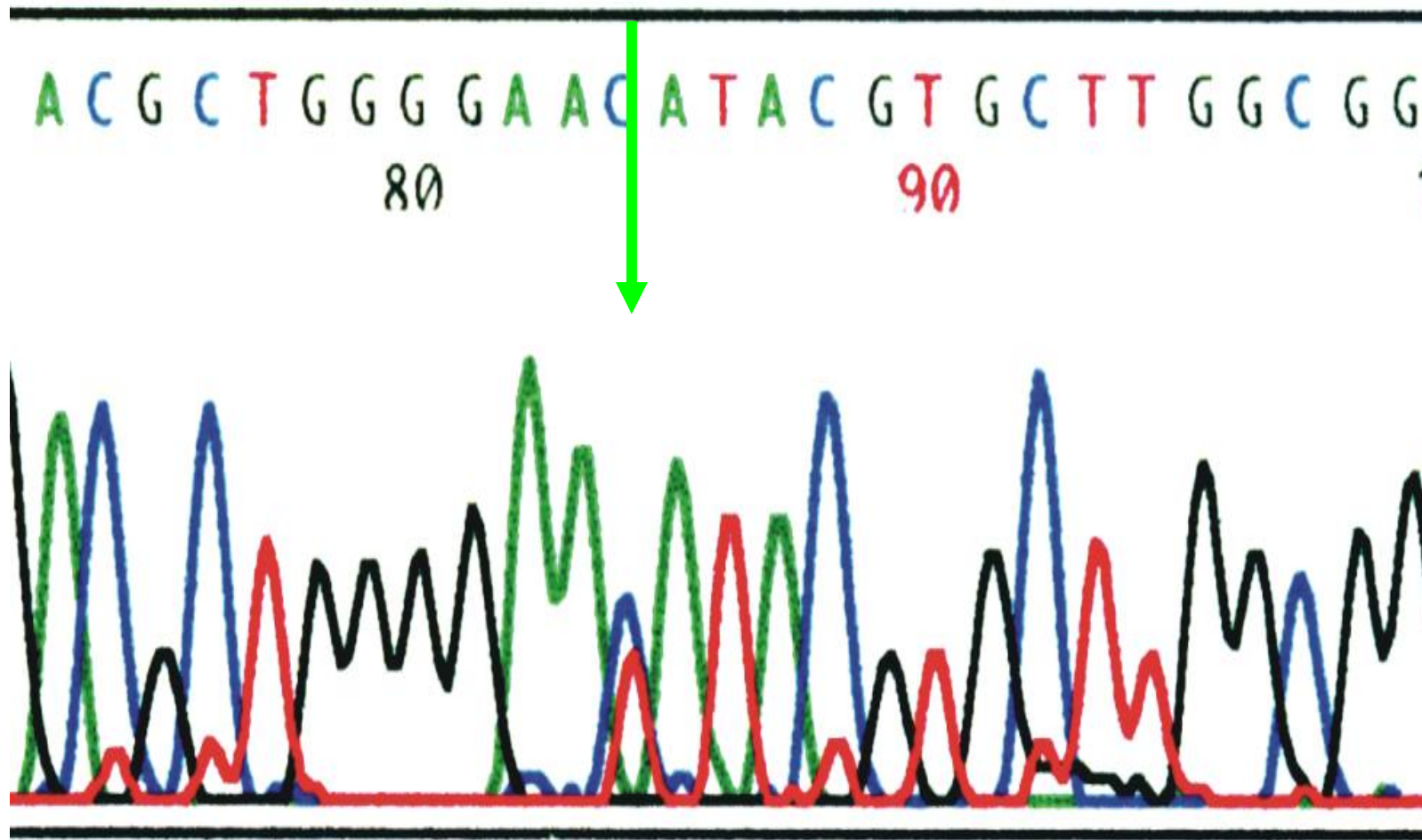
Ehdokasgeenitutkimukset

Geenejä voidaan etsiä ns. valistuneen arvauksen perusteella, jolloin käytetään hyväksi ennakkotietoa tiettyjen geenien toiminnasta. Esimerkiksi tieto interleukiini 4:n (IL-4) tärkeästä tehtävästä immuunijärjestelmän ja erityisesti erityyppisten auttaja-T-solujen erilaistumisessa johti kysymykseen, voisiko *IL-4*-geeni olla tärkeä alttiusgeeni astmassa.



Molekyylikaryotyypitutkimus;
Kromosomissa 8 havaitaan deleetio eli pienen osan puuttuminen

1025 T > C



Geenisekvensoinnissa on luettu tietyn geenin perimää kirjain kirjaimelta



Geenitutkimukset ovat kehittyneet nopeiksi ja osittain automaattisiksi

Tarvitaanko geenitason diagnoosia?

- Oikea diagnoosi lopettaa diagnoosin etsimisen.
- Oikea diagnoosi selkiyttää ennustetta.
- Oikea geenitason diagnoosi varmistaa periytymistavan ja mahdollistaa lähisuvun tutkimisen ja perhesuunnittelun.
- Oikea diagnoosi ohjaa spesifiseen lääkehoitoon.

Periytymistavat

- Kromosomipoikkeavuudet
- Autosominen dominantti
- Autosominen resessiivinen
- X-kromosominen dominantti
- X-kromosominen resessiivinen
- Y-kromosominen
- Epätyypilliset periytymistavat
- Mitokondriaalinen
- Multifaktoriaalinen eli monitekijäinen

X-kromosominen periytyminen

- Tauti periytyy pojille ja miehille oireettomien naisten kautta
- Esimerkki: Fragiili X –tauti (FraX)

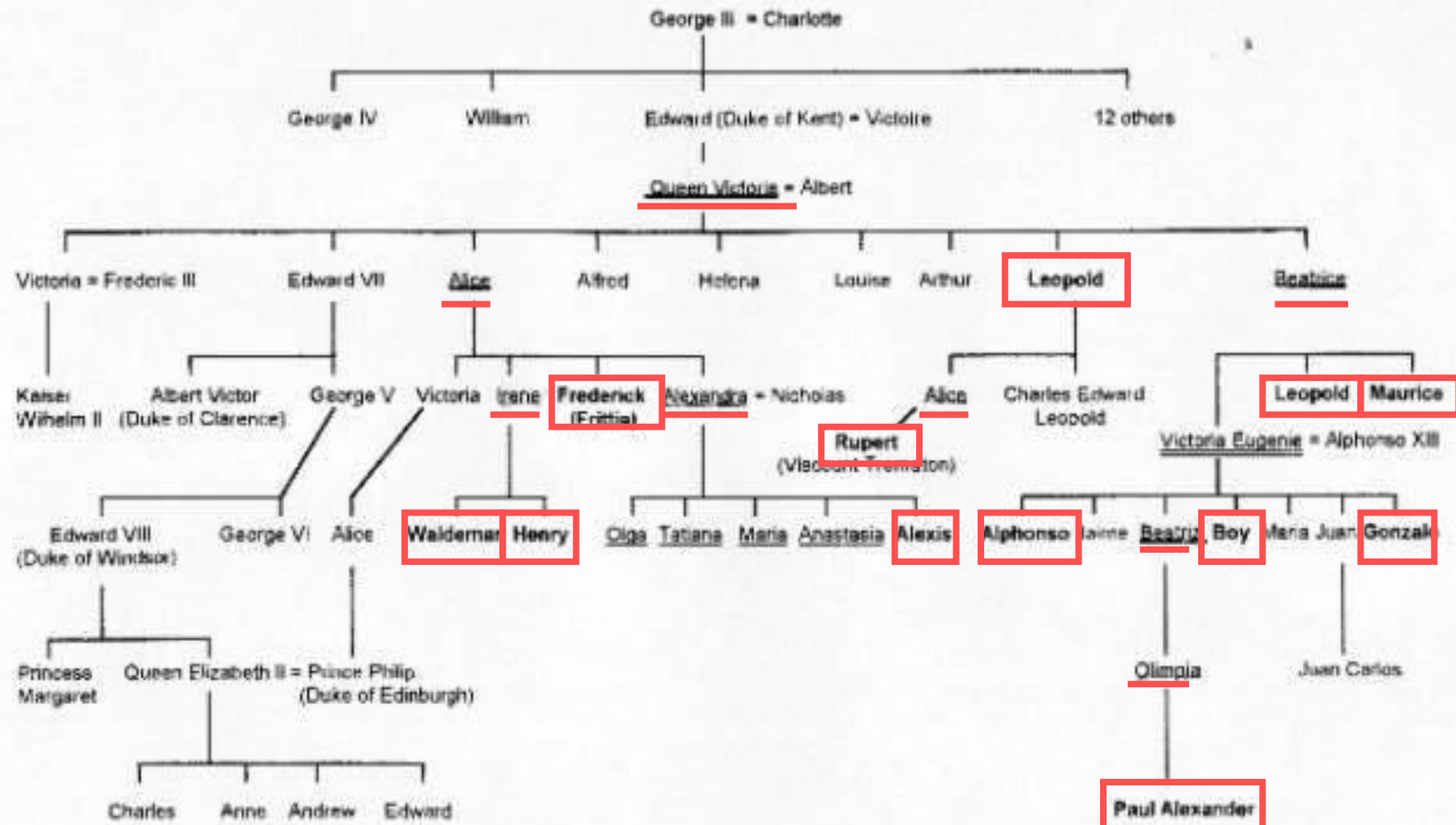
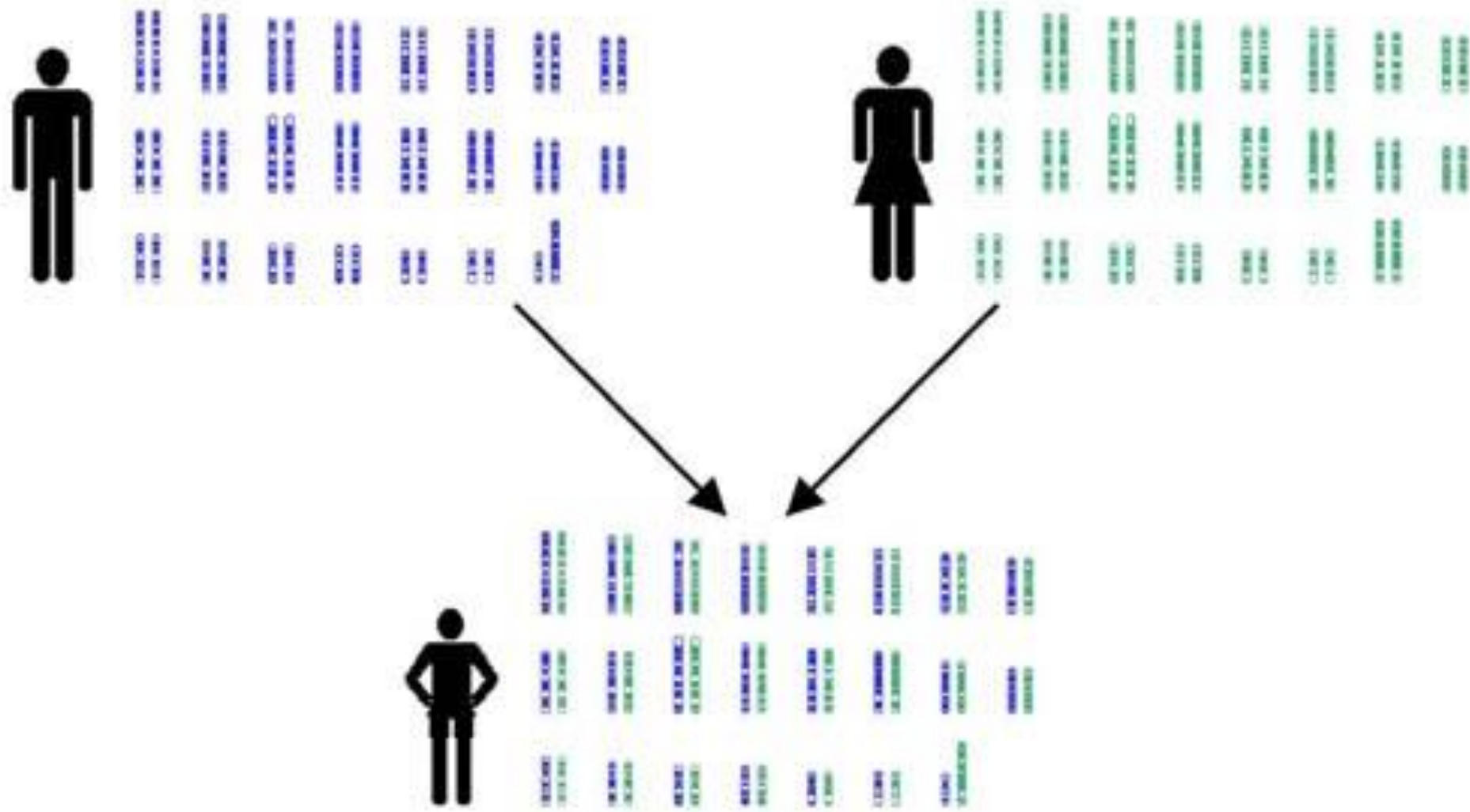
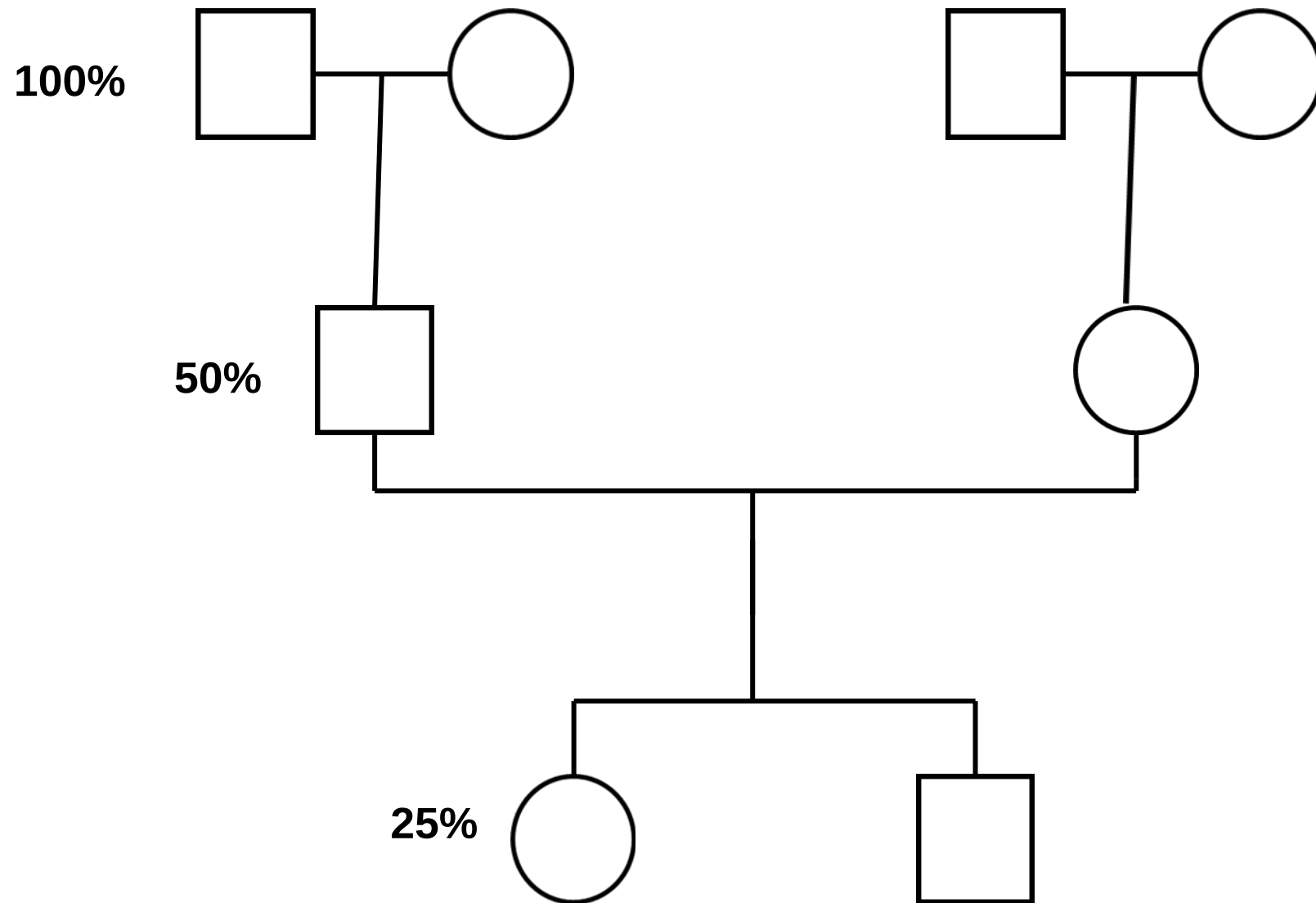


Fig 1. Hemophilia and the Royal Families of Europe. Bold, hemophilic male; double underline, carrier female; single underline, possible carrier female.

Hemofilia A Euroopan kuningashuoneissa





Geenin virhe eli mutaatio ja periytyminen

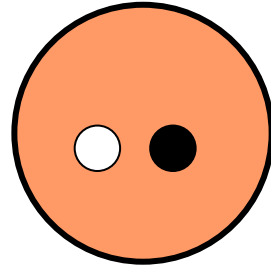
- Geenin tehtävästä riippuen mutaatio(t) aiheuttaa eri tavoin periytyviä sairauksia.
- Lasten vakavista sairauksista tavallisimpia ovat ”uudet mutaatiot” eli vain yhden sukusolun häiriöt, jotka voivat kyllä periytyä sairaasta lapsesta eteenpäin.
- Melko tavallisia ovat myös tilanteet, joissa mutaation täytyy periytyä sekä isältä että äidiltä.

Dominantti periytyminen

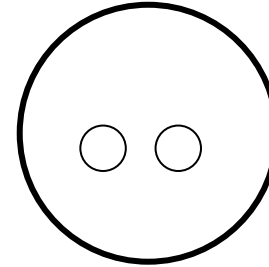
- Toinen sairaan henkilön vanhemmista on tavallisesti myös sairas.
- Tauti esiintyy yhtä usein ja samanlaisena miehillä ja naisilla.
- Tauti periytyy samalla tavoin miesten ja naisten kautta.
- Sairaam henkilön lapsilla on kullakin 50% riski periä kyseinen sairaus

Dominantti periytyminen

Vanhemmat

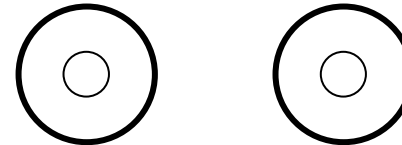
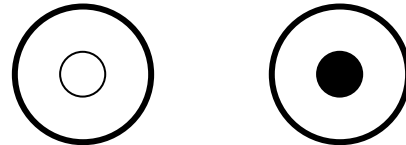


sairas

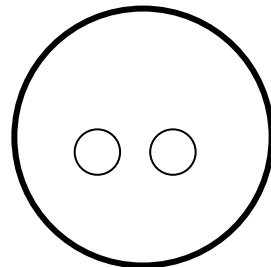


terve

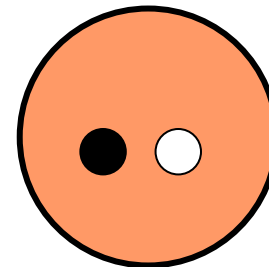
Sukusolut



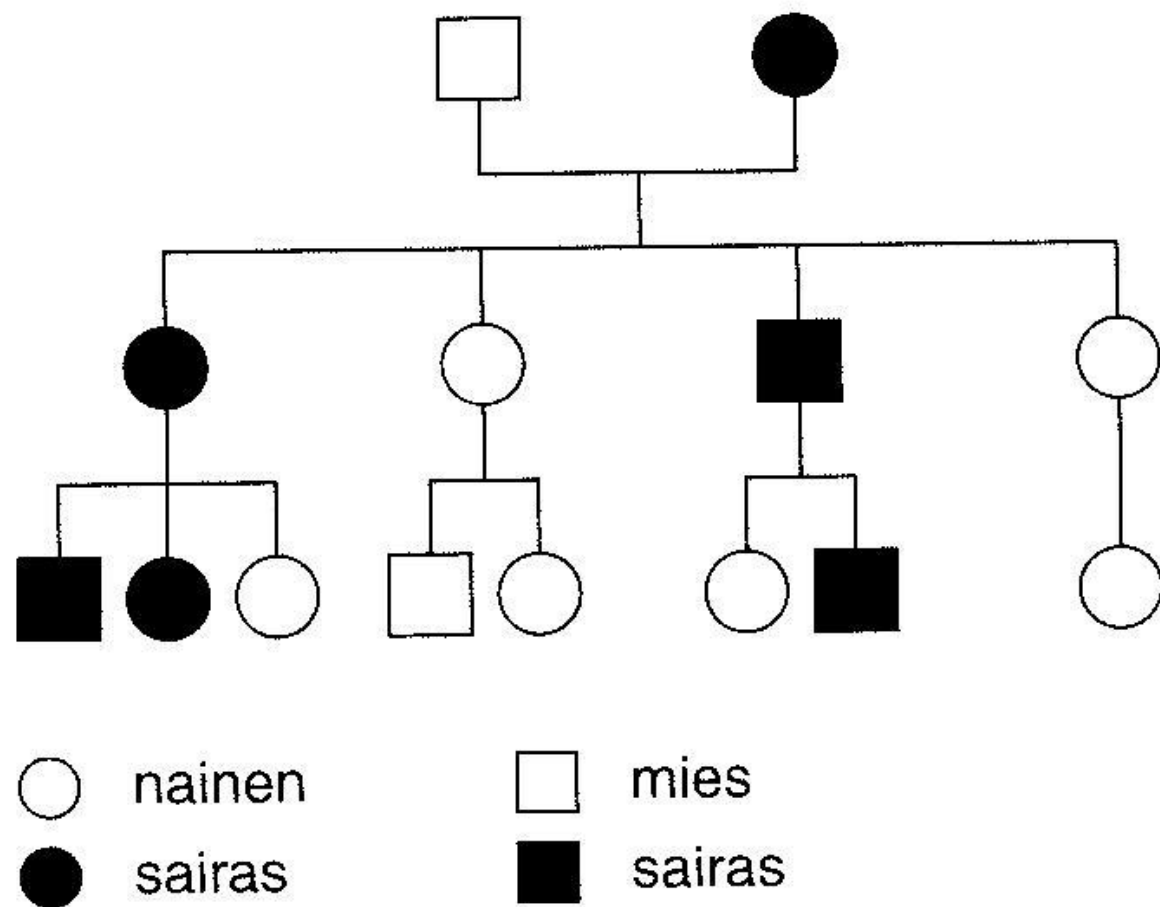
Lapset



50% terveitä

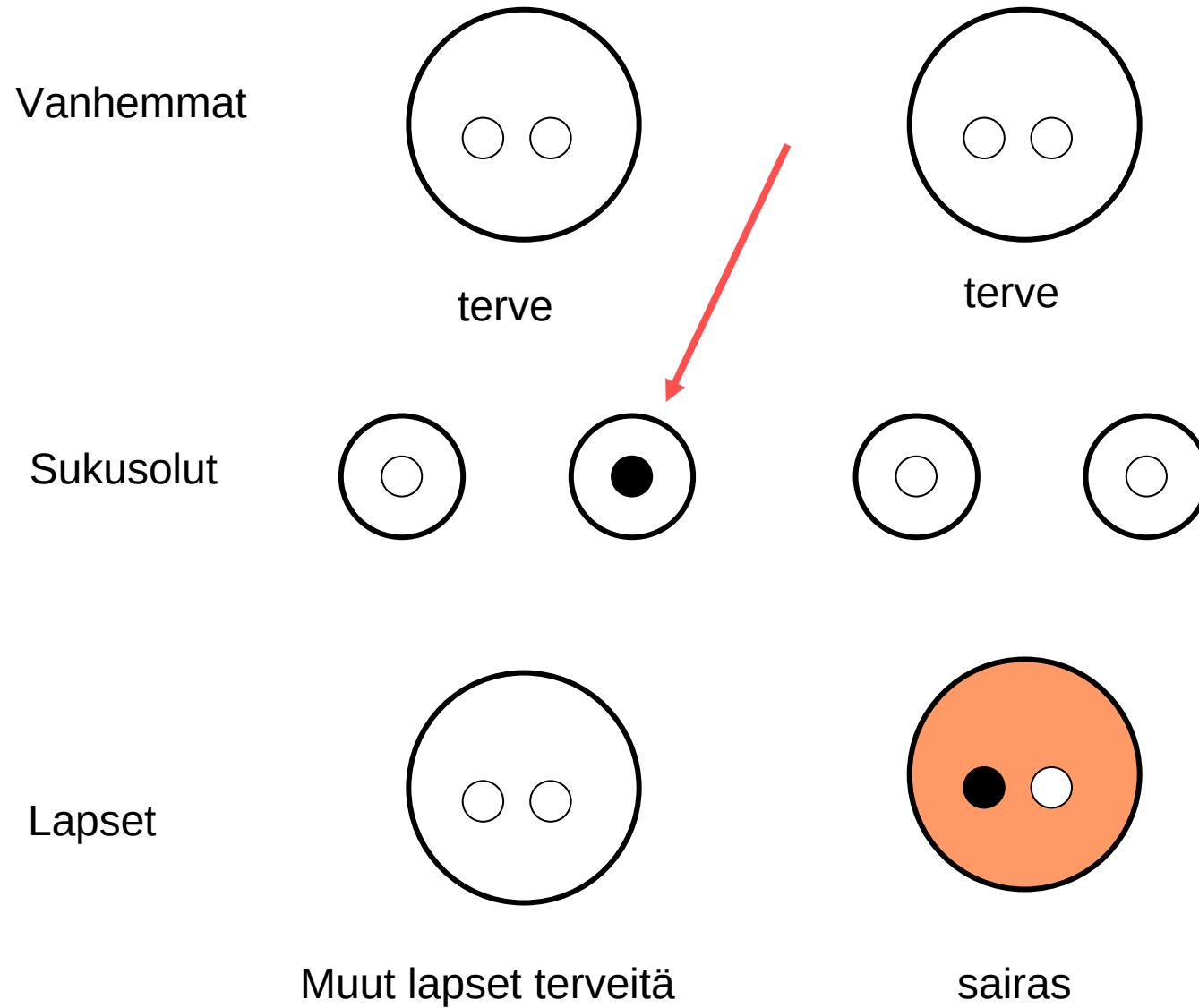


50% sairaita



Kuva 6.2 ✱ Autosomisesti dominantisti periytyvän taudin esiintyminen suvussa sukupuuksi piirrettynä. Sairaus on periytynyt suunnilleen puolelle sairaiden henkilöiden lapsista.

Dominantti periytyminen, uusi mutaatio



Esimerkki vallitsevasti periytyvistä keuhkosairauksista

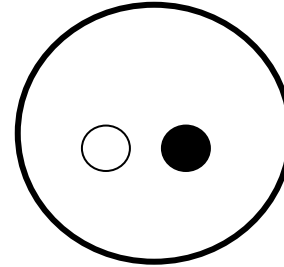
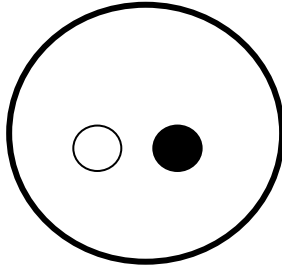
- **Keuhkofibroosin harvinainen muoto**
- Alkaa aikuisena
- On ehkä periytynyt toiselta vanhemmalta tai syntynyt uuden mutaation seurauksena
- Tautiin liittyy myös keuhkosityöpäriskiä

Resessiivinen periytyminen

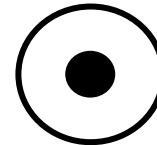
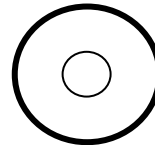
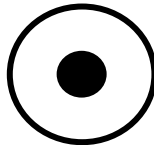
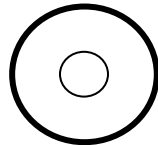
- Sairaalan henkilön vanhemmat ovat yleensä oireettomia kantajia.
- Tauti esiintyy yhtä usein ja samanlaisena miehillä ja naisilla.
- Sairaalan henkilön vanhemmat saattavat olla sukua keskenään.
- Kantajavanhempien lapsen riski sairastua on 25%.

Resessiivinen periytyminen

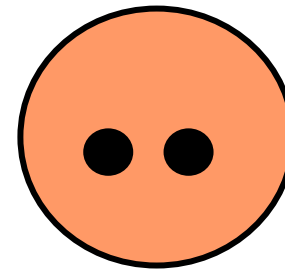
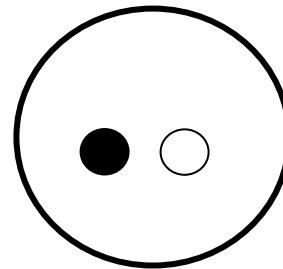
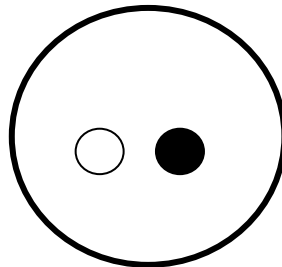
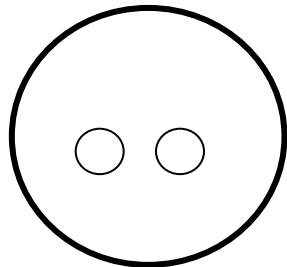
vanhemmat



sukusolut

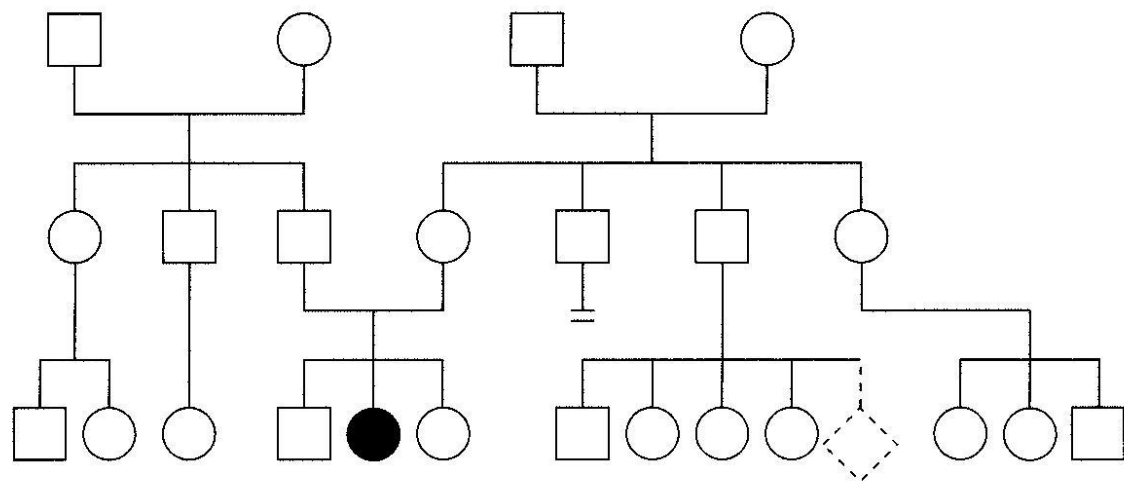
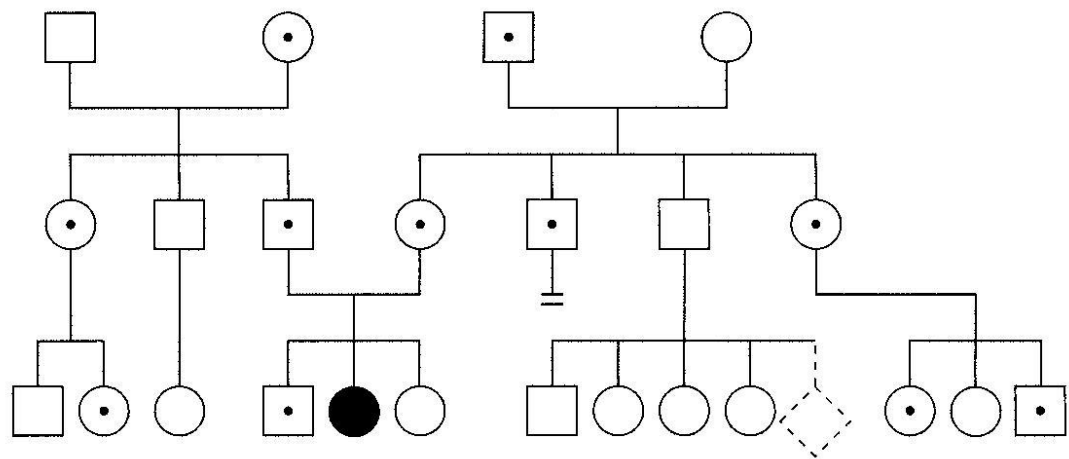


lapset



75% terveitä

25% sairaita

A**B**

Esimerkkejä peittyvästi periytyvistä keuhkosairauksista

- **Alfa-1-antitrypsiinin puute**
- Geenimuotoa Z kantaa noin 1%:lla väestöstä.
- $1/100 \times 1/100 = 1/10\,000$ on pariskuntia, joista molemmilla on Z-muoto.
- $1/10\,000 \times 1/4 = 1/40\,000$ olisi molemmilta vanhemmilta perittynä eli heillä toimivaa geenituotetta olisi hyvin vähän ja riski krooniseen keuhkosairaukseen olisi erittäin suuri.
- Lisäksi on ”aika pahaa” geenimuotoa S, mikä monimutkaistaa periytymistä.

Esimerkkejä peittyvästi periytyvistä keuhkosairauksista

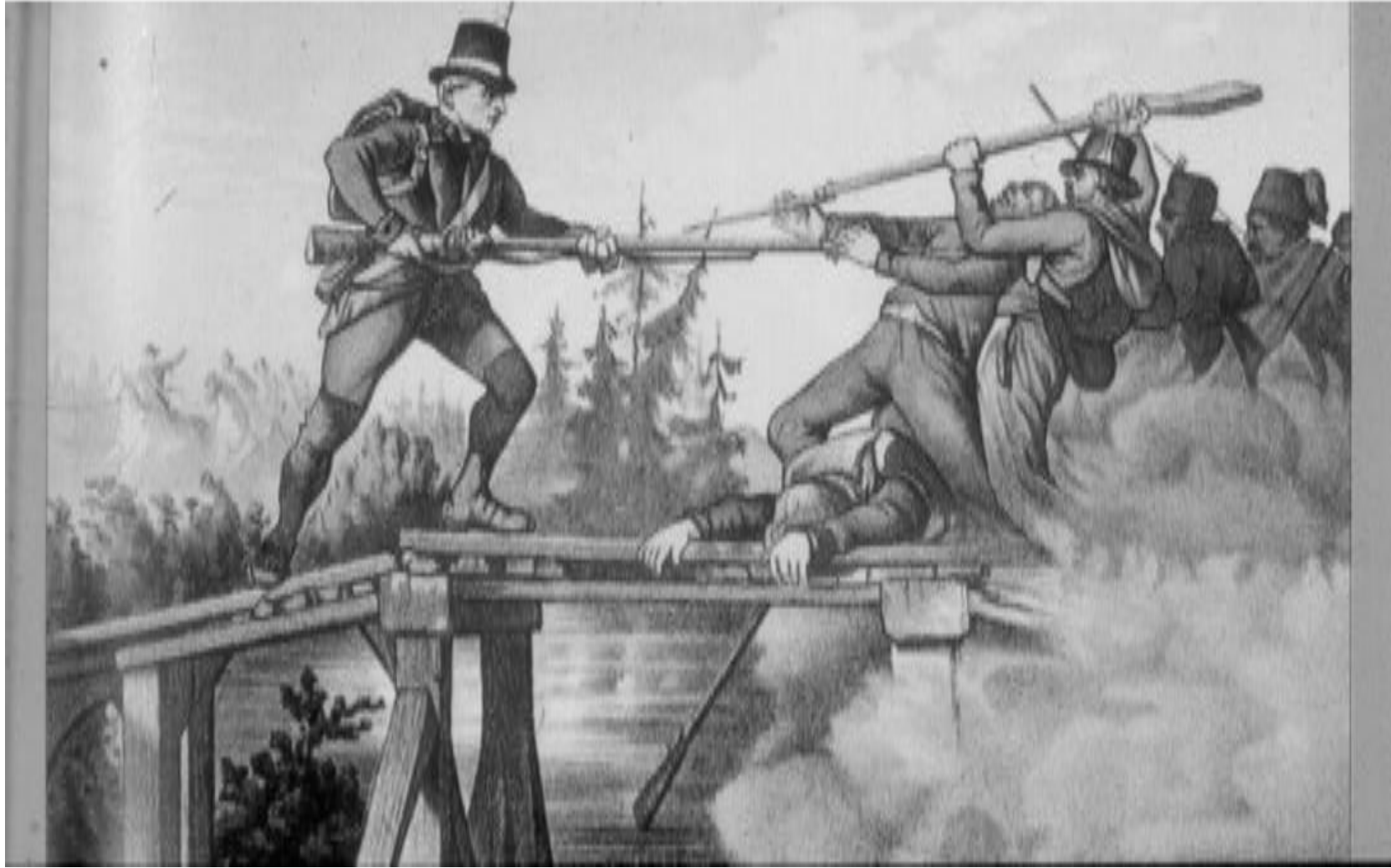
- **Kystinen fibroosi**
- Suomessa harvinaisempi kuin muualla Euroopassa
- Periytyy peittyvästi: molemmilla vanhemmilla on tautia aiheuttava mutaatio kyseisen geeniparin toisessa geenissä. Lapsi on sattumalta saanut molemmilta vanhemmilta mutatoituneen geenin.
- Kun henkilöllä on kystinen fibroosi, on hänen lastensa riski sairastaa samaa tautia erittäin pieni.

”Suomalainen tautiperintö” eli STP

- Käsitteellä tarkoitetaan yli kolmeakymmentä harvinaista (yleensä resessiivisesti periytyvää) tautia, joita on Suomessa absoluuttisesti tai suhteellisesti enemmän kuin muualla.
- Sillä myös tarkoitetaan muutamia harvinaisia resessiivisiä tauteja, joita esiintyy muualla, myös Pohjois-Euroopassa, mutta ei Suomessa.

Miksi Suomessa on oma tautiperimänsä

- **Kansallinen isolaatio**
 - Suomalaiset ovat eläneet täällä merten, erämaiden ja napavyöhykkeen eristäminä ja kielen takia isoloituneina. Itään päin on eristänyt myös uskonto ja muu kulttuuri.
- **Alueellinen isolaatio**
 - Suomen asutushistoria ja maantiede on suosinut pienten isolaattien syntymistä





»KANSAKUNNAN TULEE LUOTTA
AINOASTAAN ITSEENSÄ»

Mitä siis ovat suomalaisen tautiperinnön taudit?

- Enimmäkseen lapsena ilmeneviä
- Eri lääketieteen aloilta: näkövammoja, kuurosokeutta, kasvuhäiriöitä, rakennepoikkeamatauteja, kehitysvammaisuutta jne
- Yleisyydet yleensä 1:10 000 -1:50 000, mutta joukossa on muutamia harvinaisempiakin

Suomesta ”puuttuvat” taudit

- Fenylketonuria eli PKU-tauti
 - Tällä on suuri merkitys, koska muualla läntisessä maailmassa seulotaan PKU kaikista vastasyntyneistä ja tähän seulaan usein lisätään muitakin tauteja.
- Kystinen fibroosi (meillä 1/10 Keski-Euroopan esiintyvyydestä)

Voidaanko geenejä korjata?

- Joissain poikkeustapauksissa geenejä voidaan korjata ns. geenisaksien avulla.
- Mielestäni tämä ei ole nyt eikä ehkä koskaan mahdollista sen tapaisissa taudeissa, joista tänään on kysymys.
- Netistä tai muualta voi löytyä huhuja parannuskeinoista, mutta niihin ei kannata tarttua.

Mistä tietoa?



Duodecim Terveyskirjasto

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)

HARSO ry

Harvinaiskeskus Norio

Harvinaiset-verkosto

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man

Orphanet

Terveyskylä: Genetiikan ja harvinaissairauksien talo



