

Kromosomihäiriöt ja geenivirheet

Lääkärikirja Duodecim

2.3.2021

Lastentautien erikoislääkäri Hannu Jalanko



- Kromosomiviat
- Geenivirheet
- Kirjallisuutta

Kromosomiviat

Ihmisen geenit on pakattu kromosomeihin, joita jokaisessa solussa on 46. Puolet kromosomeista on peräisin äidiltä ja puolet isältä. Kaksi kromosomeista on sukukromosomia, joihin ovat sijoittuneet sukupuoliominaisuuksia säätelevät geenit. Jos molemmat sukukromosomit ovat X-kromosomeja, lapsesta tulee tyttö, ja jos toinen on Y-kromosomi, lopputuloksena on poika. Normaali tytön kromosomisto on siis 46,XX ja pojan 46,XY.

Kromosomistoon voi kuitenkin tulla virhe, jolloin lapsi ei peri normaalia määrää kromosomeja. Tavallisimmin kyse on yhden kromosomin ylimäärästä eli trisomiasta. Ylivoimaisesti tavallisin trisomia on [Downin oireyhtymä](#), jossa solut sisältävät yhden ylimääräisen kromosomin 21. Down-lapsia syntyy maassamme vuosittain noin 70. Myös sukukromosomien määrässä voi ilmetä häiriöitä. Tavallisimpia ovat yhden X-kromosomin puute (45,X eli Turnerin oireyhtymä) tai ylimäärä (47,XXY- [Klinefelter-oireyhtymä](#)). Kokonaisten kromosomien puutteen tai ylimäärän ohella voidaan todeta myös kromosomin palasten lisää tai siirtymistä, jolloin häiriön aste on lievempi.

Kromosomipoikkeavuuksien tutkiminen on osa lasten sairauksien selvittelyä silloin, kun sairauden syy on muuten epäselvä. Kromosomipoikkeavuus on yleensä helposti todettavissa lapsen solunäytteestä. Raskauden aikana näytteeksi voidaan ottaa joko koepala istukasta tai lapsiveden soluja. Nykyisin sikiön kromosomianalyysi voidaan tehdä raskaana olevan naisen verinäytteestä, mikä on hyvin riskitön tutkimus.

Geenivirheet

Nykyiseen tautien tutkimiseen kuuluu herkästi myös geenidiagnostiikka, koska monet aineenvaihduntasairaudet, lihassairaudet ja keskushermoston sairaudet johtuvat geenivirheistä eli mutaatioista. Useimmiten kyse on peittyvästi periytyvästä sairaudesta, eli lapsi on saanut geenivirheen molemmilta vanhemmiltaan. Ihmiset kantavat kromosomistossaan useita virheellisiä geenejä ilman seuraamuksia. Vain jos molemmat vastingeenit ovat viallisia, seurauksena on sairaus. Tämä selittää sen, että perinnöllistä sairautta potevan lapsen vanhemmat ja muut sukulaiset ovat yleensä terveitä. Jos perheessä on yhdellä lapsella peittyvästi periytyvä sairaus, seuraavan lapsen riski samaan sairauteen on 25 %. Ns. vallitsevasti periytyvät sairaudet ovat melko harvinaisia, ja niissä yhdenkin vastingeenin vika voi aiheuttaa sairauden. Kolmas periytymisen muoto on sukukromosomeihin sidottu geenivirhe, jolloin kyse on useimmiten poikalapsen sairaudesta, jonka hän on perinyt geenivirhettä kantavalta (mutta terveeltä) äidiltä.

Suomessa eräiden tautigeenin määrä on suurempi kuin muualla maailmassa, ja puhutaankin "suomalaisesta tautiperimästä". Suomalaisen tautiperimän sairauksia tunnetaan noin 40, jotka kaikki ovat meilläkin harvinaisia. Jos lapsella todetaan geenisairaus, perheelle annetaan perinnöllisyysneuvontaa, jota varten on omat asiantuntijansa. Geenivirheen toteaminen on työläämpää kuin kromosomitutkimukset,

ja tutkimusten tekeminen edellyttää aina selkeää sairausepäilyä. Toistaiseksi geenivirhettä ei voi etsiä "hakuammuntana". Niinpä usein käy niin, että sairaustiedot selvästi viittaavat perinnölliseen sairauteen, mutta geenivirhe (mutaatio) jää osoittamatta.

Geenitutkimuksen kehityksen myötä geenivirheen haku on viime vuosina huomattavasti parantunut. Ns. uuden sukupolven testeillä voidaan tutkia samanaikaisesti usean kymmenen geenin tilanne, ja harvinaisissa tilanteissa voidaan suorittaa koko genomin kartoitus vian löytämiseksi. On odotettavissa, että lähivuosina geenitestit tulevat entisestään nopeutumaan ja tehostumaan.

Artikkelin tunnus: dlk00434 (022.078)

© 2022 Kustannus Oy Duodecim