

Pääkirjoitus



Liisa Metsähonkala
dosentti, lastenneurologian erikoislääkäri, HYKS

Liisa

Geenitutkimus ja epilepsia

Geenitutkimuksen mahdollisuudet ovat kehittyneet huimasti. Muutamia vuosikymmeniä sitten tutkittiin karkeasti kromosomien rakennetta ja määritettiin virheitä yksittäisissä epilepsiaa aiheuttavissa geeneissä. Arveltiin, että monien epilepsiasairauksien taustalla on geenivirhe tai geneettinen alttius, mutta meillä ei ollut keinoja tutkia asiaa tarkemmin. Tällä hetkellä epilepsiaa aiheuttavien ja sille altistavien tunnettujen geenien määrä kasvaa koko ajan. Niitä on jo useita satoja. Geenivirheitä on löytynyt erityisesti imeväisiässä vaikeaan epilepsiaan sairastuneilta, mutta myös myöhemmin alkavissa epilepsioissa. Monissa hyvin hoitoon reagoivissa epilepsioissakin geneettisellä alttiudella on merkitystä. Voimme tutkia sekä yksittäisiä geenejä että ihmisen koko geenikarttaa.

Aivojen toimintaan vaikuttavaa geenivirhettä ei voi korjata, virhe on jokaisessa solussa. Geenivirheen löytyminen vaikean epilepsian taustalta ei välttämättä johda muutoksiin hoidossa. Tarkka tieto epilepsian aiheuttajasta on kuitenkin tärkeä, sen avulla

pystyyään ennakoimaan muita ongelmia, joita geenivirheeseen voi liittyä. Voidaan selvittää, mitkä lääkkeet ovat tehonneet potilailla, joilla on sama geenivirhe. Myös potilas ja läheiset saavat selityksen epilepsialle.

Kun tunnetaan geenivirhe ja millaisen häiriön se aiheuttaa hermosolun toimintaan, voidaan pyrkiä kehittämään spesifi lääke juuri kyseisen geenivirheen aiheuttamaan epilepsiaan. Joitakin tällaisia lääkkeitä jo on.

Geenit vaikuttavat kaikkiin elimistömme toimintoihin ja suureen osaan sairauksista. Geenitietoa voidaan käyttää hyväksi. Kehittyvissä maissa nämä asiat ovat vieraita ja epilepsiaan liittyy ennakkoluuloja, väärää tietoa ja syrjintää. Jos epilepsian sanotaan vielä liittyvän perintötekijöihin, kasvaa stigma entisestään. Ennakkoluulot muuttuvat pikkuhiljaa tiedon myötä. Voimme tukea tätä hyvää kehitystä omalla esimerkillämme.

Genforskning och epilepsi

Möjligheterna i genforskningen har utvecklats väldigt mycket. För några årtionden sedan forskades det yttligt om kromosomstrukturen, och man definierade brister i enskilda epilepsiorsakande gener. Bakom flera epilepsijukdomar antogs vara genfel eller genetisk mottaglighet, men vi saknade sätt att undersöka noggrannare. Just nu ökar antalet gener som känt orsakar eller utsätter för epilepsi. De är redan flera hundra. Genetiska avvikelser har hittats särskilt bland patienter vars epilepsi startat i spädbarns-åldern, men också i epilepsier som startat i senare ålder. Genetisk mottaglighet spelar en roll också i flera typer av epilepsi som reagerar väl på vård. Nuförtiden kan man undersöka både enskilda gener samt människans hela genkarta.

Ett genfel som påverkar hjärnans funktion kan inte repareras, eftersom felet finns i varje cell. Ifall den genetiska avvikelserna bakom en svår epilepsi hittas, leder det inte nödvändigtvis till ändringar i patientens vård. Exakt kunskap om epilepsiorsakaren

är ändå viktig, med den kan man förutsäga andra möjliga problem som är sammankopplade med genfelet. Man kan utreda vilka mediciner som haft effekt hos patienter med samma genfel. Också patienten och anhöriga får en förklaring till epilepsin.

När man känner till genfelet och störningar som det orsakar i nervcellens funktion kan man försöka att utveckla en specifik medicin som hjälper vid vissa epilepsier. Det finns redan sådana mediciner.

Generna påverkar alla funktioner i vårt system, och en stor del av sjukdomarna. Genvetenskapen kan utnyttjas. Dessa är främmande ämnen i utvecklingsländerna, där epilepsi uppväcker fördomar, fel information och diskriminering. Om epilepsi ytterligare sägs vara orsakad av det genetiska arvet, växer stigmat ännu mer. Med ökad kunskap försvinner fördomarna sakteligen. Vi kan stöda denna gynnsamma utveckling genom vårt eget exempel.