

# Suomalaisen tautiperinnön alkulähteiltä nykypäivään

Professori Reijo Norio on tehnyt mittavan uran suomalaisen perinnöllisyyslääketieteen pioneerina, Väestöliiton perinnöllisyysklinikan perustajana ja sen pitkäaikaisena ylilääkärinä. Juuri Norion väitöstutkimus synnyntäisestä nefroosista jotti suomalaisen tautiperinnön jäljille.



## Miten päädyit lääkäriksi ja tutkimaan suomalaista tautiperintöä?

Lääkärin ura ei ollut minulle itsestäänselvyys, vaan pohdin opiskelupaikkaa valitessani muitakin vaihtoehtoja kuten Polille pyrkimistä tai matematiikan opintoja. Lääketiede kuitenkin voitti eräänlaisen poissuljetun tuloksena. Niin valmistuin lääkäriksi Helsingistä vuonna 1960.

Lääkärin taipaleeni alkuvuosina työskentelin Oulussa maakunnan ainoan lastenlääkärin Helvi Heinilän johdolla, tosi sairaiden ja perin harvinaisiakin tauteja sairastavien potilaiden parissa.

Parin vuoden kuluttua matkustin Helsinkiin selvittääkseni, joko piakkoin alkaisin päästä apulaislääkäriksi Lastenkliniikkaan. Kävellessäni Lastenkliniikan kaarikäytävällä vastaan tuli

talon apulaislääkäri Kauko Kouvalainen, joka tokaisi: ”Sinähän se lähdetkin!” Ja niin minä tosiaan lähdin kiertämään Suomea ottaakseni selvää synnyntäisen nefroosin syystä. Haastattelin kaikki Lastenkliniikan tuntemat 39 perhettä, joissa tuota sairautta oli ilmennyt sekä vielä 18 muuta perhettä kunnankätilöiden ja terveysisarten antamien vihjeiden perusteella. Tauti osoittautuikin peittyvästi periytyväksi, ja väitöskirjani valmistui vuonna 1966.

## Mikä teki Lastenkliniikasta suotuisan tutkimusympäristön?

Tutkimusympäristönä Lastenkliniikka oli paras mahdollinen siksikin, että sinne keskitettiin harvinaisten sairauksien tutkimusta ja hoitoa koko maasta. Potilaat hyötyivät suuren klinikan osaamisesta ja saivat par-

haan mahdollisen hoidon. Raha ei tehnyt siinä kiusaa, koska ”tiedepotilaita” ei usein tarvinnut laskuttaa lainkaan. Arvo Ylpön jäätyä eläkkeelle perustamastaan Lastenkliniikasta sen päälliköksi nimitettiin Niilo Hallman. Hän erityisesti keskitti harvinaisia sairauksia hoidettaviksi Lastenkliniikkaan. Tiedyt taudit ohjautuivat tietyille lääkäreille, jolloin kokemusta karttui suotuisasti. Hallman myös järjesti nuorille tutkijoilleen tukea, sekä taidollista, taloudellista että henkistä.

## Millaista suomalaisen tautiperinnön jäljille pääseminen oli 1960-luvulla?

Alkuun tarvittiin moninaisia tutkimustapoja. Syytä synnyntäiseen nefroosiin etsittiin muun muassa madonmunanäytteiden avulla. Mutta jo työn alkuvuikkoina selvisi, että

ratkaisu löytyy kirkonkirjoista ja erityisesti useiden nefroosi-perheiden vanhempien kesken paljastuneista sukulaisuussuh-teista. Kirkonkirjat tarjosivatkin ainutlaatuisen mahdollisuuden suomalaisen tautiperinnön sel-vittämiseen aikana, jolloin molekyyligenetiikasta ei ollut vielä tietoakaan.

Meikäläinen luisui sitten aika-naan, kuin partiopoikana, ilman erityistä nimittämistä, jonkinlai-seksi suomalaisen tautiperinnön esikuntapäälliköksi tarkaste-lemaan ja vahtimaan kokonai-suutta.

**Onko suomalainen tautiperintö jo läpeensä selvitetty vai löytyykö tau-teja vielä lisää?**

Suurin osa harvinaisista peitty-västi periytyvistä taudeistamme lienee jo selvillä. Niitä on tällä hetkellä tiedossa nelisenkym-mentä. Toki joitakin yksittäisiä tauteja voi vielä löytyä, mutta tuskin enää runsaasti. Nykyisin lisätutkimus ohjautuu yksittäi-siin tauteihin, ei kai niinkään tautiperintötutkimukseen si-nänsä.

**Perinnöllisyystutkimus mullistui 1980-luvusta lähtien molekyylige-netiikan myötä. Esimerkiksi ekso-misemkvensoinnin avulla voidaan tutkia yksilöiden koko geenikartta. Tulisiko nuorempien ottaa selvää geenikarttojensa yhteensopivuudesta ennen perheen perustamista? Tuon tapaisten geenikartoitus-ten tekeminen on vielä aikaa vievää, kallista ja työlästä sekä**

vaikeasti tulkittavaa. Koko ge-nomin tutkimuksia on mielestä-ni mainostettu paljon perusteet-tomasti. Tulevaisuudesta ei tiedä, mutta nykyisellään laajoihin kartoituksiin ei ole mahdolli-suuksia eikä syytäkään. Alueilla, joilla esiintyy runsaasti jotakin tiettyä perinnöllistä tautia, voi-si varmaan harkita jonkinlaisia seulontoja. Ne voisivat hyödyt-tää yksittäisiä perheitä, jotka säästyisivät vaikeiden sairauk-sien taakalta. Väestön geenien parantamista tämä ei tarkoita, ei-vätkä mitkään genetiikan keinot siihen riittäisikään.

**Miten olet jaksanut pitkän uran ja uraauurtavan työn tuomat haas-teet?**

Sanotaan, että parasta lääkettä stressiin on toinen stressi. Lää-ketieteen vastapainoksi olen harrastanut klassista musiik-kia ja erityisesti kuoronjohtoa. Olen saanut johtaa kahdeksan vuotta oratoriokuoro Akatee-mista Laulua, jonka esitettäviksi ovat kuuluneet suuret, orkester-in säestämät teokset, sellaiset kuin Janáčekin Glagoliittimessu, Mendelssohnin Elias-oratorio ja Bachin Matteus-passio.

On myös pitänyt muistaa van-ha latinankielinen viisaus ”ora et labora” eli rukoile ja tee työtä.

**Kerro jokin urasi tähtihetki.**

Yhden ikimuistaisen hetken koin laskeessani yön hiljaisuus-dessa lyijykynällä ja suttupa-perilla sairaiden lasten osuutta tutkimusperheiden koko lapsi-

määrästä. Jos tauti on peittyvästi periytyvä, tuon suhdeluvun pitäisi olla 1:4 eli 0,25. Tulos oli liiankin tarkka, kun jakokul-maan ilmestyivät luvut 0, 2, 5 ja 0! No, Mendeliäkin oli syytetty tulosten liian tarkoiksi väären-tämisestä, mutta kummallakaan meistä siitä ei kuitenkaan ollut kysymys...

**Mitä haluat sanoa vastavalmistu-neille kollegoillesi?**

Tekniikan lääkärintyöhön tuo-ma kehitys on ollut huimaa. Silti muistuttaisin nuoria kollegoja perinteistenkin tutkimusme-netelmien eli silmillä ja käsillä havaitsemisen tärkeydestä sekä sen huolellisesta miettimisestä, mihin löydökset voisivat viitata. Pelkät laboratoriotutkimukset eivät riitä, vaan lisäksi on edel-leenkin tärkeää muistaa kunnol-linen anamneesi, tarkka status ja looginen pyrkimys diagnoosiin. Potilaiden parissa on yhä työ-s-kenneltävä käsillä, päällä ja sydä-melläkin. ■

PIIA HAUKILAMPI