



## Molekyylilääketieteen osasto

### Yhteystiedot

#### Kansanterveyslaitos Molekyylilääketieteen osasto

Biomedicum  
Haartmaninkatu 8  
PL 104, 00251 Helsinki  
p. (09) 47 441  
faksi (09) 4744 8480

osaston johtaja  
Anu Jalanko

Geneettisen epidemiologian  
tutkimusyksikkö  
johtaja Leena Palotie

Sydän- ja verisuonitautien  
molekyylibiologian yksikkö  
johtaja Matti Jauhianen

Suomalaisen tautiperinnön  
tutkimusyksikkö  
johtaja Marjo Kestilä

Bioinformatiikkayksikkö  
johtaja Juha Saharinen

Bioteknologiayksikkö  
johtaja Janna Saarela

Isyystutkimuslaboratorio  
johtaja Matti Lukka

etunimi.sukunimi@ktl.fi

[www.ktl.fi](http://www.ktl.fi)

**Useat kansantaudit aiheutuvat perinnöllisten riskitekijöiden ja elintapojen yhdistelmästä. Ihmisen perimän kartoittaminen antaa mahdollisuuden tutkia kansantautien, kuten sydän- ja verisuonitautien ja neuropsykiatristen tautien perinnöllistä taustaa. Kansanterveyslaitoksen ainutlaatuiset väestöaineistot antavat erinomaisen pohjan selvittää perinnöllisyyden ja elintapojen osuutta näiden sairauksien syntyyn.**

Tieteellinen asiantuntemus, teknologiaosaaminen ja suuret kansalliset näyteaineistot tekevät Kansanterveyslaitoksen molekyylilääketieteen osastosta kansainvälisesti tunnustetun osaamiskeskuksen kansantautien tutkimuksessa. Osaston tutkimusryhmiä kuuluu sekä Suomen Akatemian Kansantautien genetiikan tutkimuksen huippuyksikköön että Pohjoismaiseen tautigeenitutkimuksen huippuyksikköön.

### Päämäärä

Selvittää kansantautien geneettistä taustaa ja tautien molekyylipatogeneesiä sekä kehittää diagnostisia menetelmiä ja interventiostrategioita hyödyntäen suomalaisväestön erityispiirteitä ja laitoksen keräämiä kansallisia erityisaineistoja.

### Keinot

- Kansainvälisesti tunnustettu huippututkimus
- Laajat kansalliset väestöaineistot
- Helsingin yliopiston kanssa perustetut teknologiset osaamiskeskukset

### Tärkeimmät hankkeet

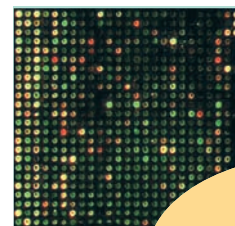
#### Yleiset kansantaudit

Kansantautien genetiikka ja kvantitatiivinen genetiikka -hankkeissa tutkitaan yleisiä kansantauteja. Tavoitteena on selvittää mm. hyperlipidemioiden, MS-taudin, bipolaaritaudin ja skitsofrenian perinnöllisiä tekijöitä. Hankkeet hyödyntävät hyvin karakterisoituja

## Kansantautien riskiprofiili

Useiden geenien aiheuttama geneettinen alttius

Elämäntapariskit ja ympäristö



Geenit yhdessä ympäristötekijöiden ja elintapojen kanssa altistavat meidät kansantaudeille.

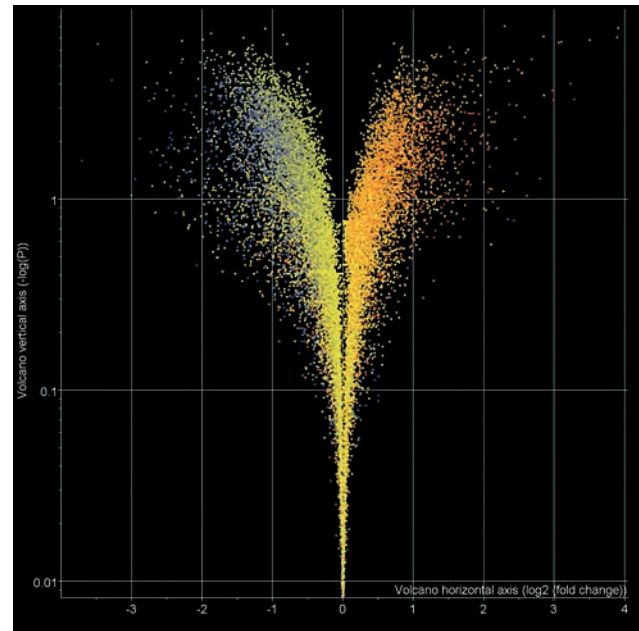
suomalaisia näyteaineistoja. Osasto on tuottanut uutta teknologiaa koko perimän kattavan tiedon keruuseen ja aineistojen analysointiin. Hankkeisiin liittyy läheistä yhteistyötä Helsingin yliopiston tutkimusryhmien ja KTL:n muiden osastojen kanssa.

## Sydän- ja verisuonitaudit

Lipoproteiinien metabolia, ja solujen lipidimetabolia ja kalvolihenne -hankkeissa geenilöydökset muodostavat perustan yksityiskohtaisille toiminnallisille analyyseille, joiden tarkoituksena on auttaa ymmärtämään sydän- ja verisuonitautien molekyyli-mekanismia. Rasva-aineenvaihdunnan perusmekanismeja ja tautien molekyyli-patogeneesia selvitetään biokemiallisin menetelmin sekä solu- ja eläinmalleja hyväksi käyttäen. Elämäntapoihin ja ravintotekijöihin liittyviä riskitekijöitä sydän- ja verisuonitau-deissa selvitetään yhteistyössä KTL:n Terveyden ja Toimintakyvyn edistämisen osaston kanssa.

## Suomalainen tautiperintö

Suomalaisen tautiperimään kuuluvan yli 30 harvinaisen, erilaisia kehityshäiriöitä aiheuttavan taudin geenivirheet on lähes selvitetty. Varhaiskehityksen molekyyli-genetiikka ja Neurologisten tautien ja Autoimmuunitautien mekanismit -hankkeiden päämääränä on tautimekanismien selvitystyö, jossa hyödynnetään solu- ja eläinmalleja sekä teknologisten osaamiskeskusten tarjoamia genomin laajuisia tekniikoita.



*Geenit ilmentyvät eri soluissa heikommin tai voimakkaammin. Geenisiruteknikalla voidaan osoittaa, mitkä potilasnäytteen geenit ilmentyvät poikkeuksellisesti ja sairastuttavat solun.*



## Teknologiset osaamiskeskukset Biomedicumissa

Bioinformatiikkayksikkö hyödyntää ja kehittää genomin laajuisia tietokoneanalyysejä molekyyli-lääketieteen tutkimukseen.

Geenisirututkimus tarjoaa tutkijayhteisölle palveluja geenien ilmentymisprofiilien suorittamiseksi. Teknologian avulla voidaan selvittää tautiprosessien syinä olevia metabolisia vikoja.

Sekvensointiyksikkö tarjoaa korkealaatuista DNA-sekvensointia ja genotyypitystä KTL:n ja Biomedicumin tutkimusryhmille.

Kansallinen DNA-laboratorio palvelee Kansanterveyslaitoksen ja yliopistojen tutkimusryhmiä sekä kansainvälisten yhteistyöhankkeiden tutkijoita suurten näyteaineistojen DNA-eristyksessä ja tallennuksessa. Automatisoitu DNA-eristyslaitteisto ja huippuunsa kehitetyt tietokantajärjestelmät takaavat arvokkaiden aineistojen laadun ja tietosuojan.

## Palvelutoiminta

Isyystutkimuslaboratorio suorittaa ja kehittää DNA-analyyseihin perustuvia isyysmäärittämiä.

# MLO