

MYOMA GENETICS

Akatemiaprofessori Lauri A. Aaltonen

Kasvaimet syntyvät solun kasvua säätelevien geenien toiminnan häiriintyessä. Kasvaingenejä voidaan tunnistaa monin strategioin, ja yksi menestyksekkäs lähestymistapa on ollut tunnistaa kasvaimille altistavia geenejä. Näin saadaan usein tietoa myös vastaavien ei-periytyvien kasvaimien synnystä.

Vaikka kohdun leiomyooma onkin yleisimpiä kasvaimia sen geenitaustasta tiedetään varsin vähän. Varsinkin kromosomeissa 12 ja 7 on kuvattu toistuvasti muutoksia myoomissa, mutta näiden tarkempi merkitys on avoin.

Kohdun myomatoosista on kuitenkin tunnettu periytyvä muoto, jossa kohdun ja ihon leiomyoomien lisäksi esiintyy alttiutta kohdun leiomyosarkoomaan ja munuaissyöpään. Tämä oireyhtymä on tunnistettu Suomessa vuonna 2000, ja sen geenitausta on hiljattain selvinnyt. Myooma-alttiuden taustalta löytyi fumaraasia koodaavan geenin mutaatioita. Fumaraasi on eräs Krebsin syklin entsyymeistä, eli solun energiatuotantoon liittyvä proteiini. Hiljattain olemme pystyneet myös osoittamaan fumaraasimutaatioita ei-periytyvissä myoomissa; fumaraasi onkin ensimmäinen tunnistettu geeni jonka inaktivoitumisella on rooli ainakin pienessä osassa myoomista. Erityisen kiinnostavaa on, ovatko fumaraasimutaation omaavat myoomat tavallista alttiimpia malignille degeneraatiolle (leiomyosarkooma). Periytyvän tautimuodon ilmiänsua ajatellen näin saattaisi olla.