



Ihmisen perimän selvittäminen vasta alkua

Carl G. Gahmberg



Ihmisen perimän selvittäminen on epäilemättä tämän päivän tieteen tärkein projekti, ainakin kun elämästä on kysymys. The "Human Genome Project" aloitettiin vuonna 1986 ja jo vuonna 1987 saatiin aikaan ensimmäinen hyvin yksinkertainen geenikartta, joka käsitteli 400 ihmisen geenimerkkiä. 1990 muodostettiin kansainvälinen järjestö, jonka rahoittamiseen käytettiin monen maan julkisia tutkimusvaroja. Sen tehtäväksi tuli selvittää ihmisen koko perimä. Projekti on edennyt ennakoitua nopeammin ja kesäkuun 26. päivänä 2000 saatiin valmiiksi ensimmäinen karkea koko genomia käsittävä sekvensointityö. Tästä saavutuksesta ilmoitettiin samaan aikaan Valkoisesta talosta ja Downing Street 10:stä. Euroopan kontribuutio oli noin kolmannes ja koordinoitiin Cambridgestä.



Ihmisen genomi käsittää n. 4 miljardia emäsparia, sinänsä huikkea määrä. Samaan lukuun päästään jos meistä kaikista suomalaisista tehtäisiin 1000 esim. kliinistä analyysiä. Geenien määrää ei tunneta, arviot liikkuvat 30 000-140 000 välillä. Ehkä jo tänä vuonna saadaan valmiiksi lähes lopullinen geenikartta.



Ihmisgeenien selvittäminen on epäilemättä erinomaisen tärkeä saavutus, josta ei voinut uneksiakaan 25 vuotta sitten. Kuitenkin tämä on vasta alkua. Tämä tieto vastaa esim. sitä tilannetta, että puhelinluettelon henkilönimet olisi painettu peräkkäin ilman väliviivoja, pilkkuja tai pisteitä ja ilman osoitteita tai puhelinnumeroita. Aika sekava ja hyvin hyödytön luettelo! Mutta se on tärkeä alku. Seuraava, paljon työläämpi ja vaikeampi tehtävä on geenejä vastaavien valkuaisaineiden tutkiminen. Nämähän ovat toiminnasta vastaavat molekyylit. Tämä tulee viemään vuosikymmeniä ja vielä paljon vaikeampaa tulee olemaan solujen eri säätelyjärjestelmien selvittäminen. Mutta elämme biotieteiden ja biolääketieteen tutkijoiden kulta-aikaa ja olemme tästä hyvin innostuneita.



Tärkeänä periaatteena on ollut, että geenikartoituksen tulokset ovat olleet kaikille kiinnostuneille yleisesti saatavissa. Yksityiset tahot, tarkoitan lähinnä teollisuutta, enkä säätiöitä, eivät olleet millään tavalla osallistuneet tähän hankkeeseen, kunnes toukokuussa 1998 Celera-niminen yhtiö ilmoitti omasta sekvensointiprojektistaan. Tämän seurauksena syntyi kova kilpailu julkisen sektorin ja Celeran välillä koska pelättiin, syystäkin, että Celera pyrkii patentoimaan DNA-sekvenssit. On myös korostettava, että Celera on voinut käyttää hyväkseen kaikkia julkisella rahoituksella aikaansaatuja tuloksia. Ulkopuoliset eivät tiedä miten pitkällä Celera on, mutta yhtiö on alkanut myydä DNA-tietoa mm. lääketeollisuudelle. Lisäksi se on onnistunut tekemään Science-lehden kanssa sopimuksen, mikä kieltää ulkopuolisilta Celeran tuloksien vapaan saannin.



*



Men det har inte undgått oss att det finns stora och svårlösta problem förknippade med dessa framsteg. En central fråga är patentering av biologiskt, inklusive humant material. Sekvenseringsdata fyller inte kriterierna för patent vilka är följande: upptäckningen eller upptäckten bör vara ny, den bör inte vara självklar för andra inom området och den bör kunna vara applicerbar för industrin. En DNA-sekvens som kodar en gen är endast en upptäckt utan funktion och utan potentiell användning. Viktigt är att president Clinton och premiärminister Blair offentliggjorde en gemensam deklARATION som gick ut på att fri tillgång till denna information kommer att befärma upptäckter som reducerar mänsklighetens sjukdomar och förbättrar hälsotillståndet i världen. Bruce Alberts, för närvarande president för USA:s vetenskapsakademi och Aaron Klug, tidigare president för Royal Society i England skrev strax därefter en gemensam artikel i Nature där de stödde, utvidgade och förklarade de två politikernas uttalande. 36 vetenskaps-akademier från hela världen, inkluderande våra här i Finland, omfattade inom en vecka resolutionen.



Men geninformationen kan också föra med sig andra problem. Det kan tänkas att t.ex. livförsäkringsindustrin är mycket intresserad av sina potentiella kunders genkarta ur vilken det åtminstone i viss mån är möjligt att förutsäga risken för att



insjukna i olika sjukdomar. Och hur är det vid anställning i ett bolag? En god, respektive dålig genkarta kan betyda mycket. Trots att myndigheterna överallt försökte hindra ett sådant utnyttjande genom lagar och förordningar, är det svårt att se att det i våra internettider kommer att vara möjligt. Små firmor som har verksamhet t.ex. i olika skatteparadis kan säkert mot betalning undersöka viktiga gener, och blodprov är lätta att skicka vart som helst. Också psykologiskt är det fråga om svåra saker. Vill en enskild person alls veta att den med stor sannolikhet insjuknar i 50-års åldern i en obotlig sjukdom eller att en släkting kommer att göra det? Och hur är det med människokloning?

*

Näitten potentiaalisten ongelmien valossa on selvää, että tiedeyhteisön ja yhteiskunnan ja poliitikkojen välillä pitää olla jatkuvaa vuoropuhelua. Tarvitaan asiantuntemusta, joka on vain pätevimmän ja aktiivisesti tutkimusta harjoittavan tiedeyhteisön tiedossa. Tämä vie minut luontevasti seuraavaan aiheeseen: Epäilemättä tiedeakatemit edustavat maan korkeinta tieteellistä asiantuntemusta. Ne eivät ole tieteellisiä yhdistyksiä, joihin voidaan hakemusten perusteella liittyä vaan ne valitsevat itse jäsenensä puhtaasti tieteellisen pätevyyden mukaan ja jäsenmäärä on tarkoin rajoitettu. Vastaavalla tavalla tehdään kaikissa edistyneissä maissa.

Eri maitten hallitukset käyttävät yleensä säännöllisesti tiedeakatemiaa hyväkseen lausunnonantajina ja tiedon lähteinä. Tärkeitä tällaisia akatemiaa ovat esim. US. National Academy of Sciences, Englannin Royal Society, Ranskan Académie des Sciences ja Ruotsin Kungliga Vetenskapsakademien. Suomessa tämä tehtävä on pitkälti uskottu Suomen Akatemialle, joka ei tietenkään ole mikään akademia vaan toimikuntien muodostama poliittisesti valittu elin. Se vastaa siis "research councilia" tai eri alojen "forskningsrådeja". Suomen Akatemia tekee hyvää työtä ja on tietenkin tutkimuksen rahoittajana erityisen tärkeä. Kuitenkaan sitä ei hyväksytä joukkoon kun maailman tiedeakatemit kokoontuvat ja käsittelevät tieteellisesti tärkeitä kysymyksiä. Valitettavasti Suomessa varsinaisten tiedeakatemioiden taloudelliset resurssit ovat hyvin rajoitetut ja tästä syntyy maassamme melkoinen ongelma, kun kukaan meiltä ei täysipainoisesti voi osallistua yhteisiin tärkeisiin hankkeisiin. Hyvin ilahduttavaa on kuitenkin, että vuoropuhelu Suomen Akatemian ja Tiedeakatemioiden välillä on selvästi parantunut. Myönteistä on myös, että esim. tieteellisiä toimikuntia nimittäessä on Opetusministeriössä järjestetty yhteisiä neuvotteluja ja mieliala onkin viimeaikoina otettu melko hyvin huomioon.

Viime vuonna muodostettiin maailman tiedeakatemioiden ansiosta Interacademy Council, jonka tehtävä tulee nimenomaan olemaan eri maiden hallitusten toimeksiantojen suorittaminen aiheista, joissa tieteellinen asiantuntemus on tärkeä. Vain työskentelemällä yhdessä on ehkä mahdollista ratkaista tämän päivän suuria kansainvälisiä kysymyksiä ja ongelmia, niiden joukossa elämän olemus ja ihmisen hyvinvoinnin edistäminen, ympäristön saastuminen, maailman energiahuolto ja väestön liikakasvu.

Kirjoittaja on biokemian professori Helsingin yliopistossa, Suomen Tiedeseuran pysyvä sihteeri ja Tieteen päivien 2001 järjestelytoimikunnan puheenjohtaja. Kirjoitus perustuu Tieteen päivien avajaisissa esitettyihin avaussanoihin.