



Tiedote 9.2.2009

Testi paljastaa sikojen hedelmättömyyttä aiheuttavan geenivirheen

Väitöstutkimus voi johtaa myös ihmisen siittiövikojen lähteille

Suomalaista yorkshire-sikapopulaatiota uhkasi 1990-luvun lopulla äkkinäinen romahdus, kun hedelmättömyyttä aiheuttava geenivirhe yleistyi nopeasti. Sian kromosomissa 16 sijaitseva virheellinen KPL2-geeni teki karjujen siittiöistä lyhythäntäisiä ja liikuntakyvyttömiä. Piilevästi periytyvä geenivirhe ei aiheuttanut sioissa muita oireita.

Tutkija Anu Sironen MTT:stä kartoitti väitöstutkimuksessaan sian virheellisen geenin. Hän sai selville, että ongelman aiheutti KPL2-geeniin liittynyt retroposoni, eli perimässä itsenäisesti liikkuva DNA-sekvenssi. Näitä ns. hyppiviä geenejä esiintyy kaikilla eliölajeilla.

Lisäksi Sironen kehitti tarkan DNA-testin, jonka avulla geenivirhettä kantavat eläimet saadaan selville sadan prosentin varmuudella. PCR-tekniikkaan perustuva menetelmä monistaa KPL2-geeniä ja tunnistaa siihen mahdollisesti liittyneen retroposonin. Testi on ollut käytössä sianjalostuksessa vuodesta 2006 lähtien.

SAMA GEENI ON MYÖS IHMISEN PERIMÄSSÄ

Sirosen väitöstyö tuo lisävaloa myös miesten hedelmättömyyden tutkimukseen. KPL2 on evolutiivisesti hyvin vanha geeni, sillä se esiintyy kaikilla nisäkkäillä ja on monilla lajeilla samankaltainen. Myös siihen kiinni tarrannut Line1-retroposoni löytyy useiden nisäkkäiden perimästä – ihmiseltäkin.

Sikojen geenitestin kehittämisen jälkeen Sironen jatkoi geenivirheen vaikutusmekanismin selvittämistä hiirikokeilla.

– KPL2-geeni näyttää vaikuttavan nisäkkäillä värekarvojen muodostumiseen. Niitä on paitsi siittiöillä myös monissa muissa kudoksissa, esimerkiksi keuhkoissa ja keuhkoputkissa. Värekarvat myös aistivat ulkoista ympäristöä ja välittävät signaaleja soluihin, hän taustoittaa.

Värekarvojen kehitysvioilla saattaa hedelmättömyyden lisäksi olla osuutta muun muassa verenpaineen säätelyyn, syöpiin, munuaissairauksiin ja liikalihavuuteen. Erittäin paha värekarvavika johtaa nisäkkään yksilönkehityksen epäonnistumiseen jo sikiövaiheessa.

Sironen huomauttaa, että ihmisellä ei ole vielä todettu KPL2-geenin virheen aiheuttamaa hedelmättömyyttä tai muita oireita. Tulokset geenin osallisuudesta värekarvojen kehityksessä viittaavat kuitenkin siihen suuntaan.

GEENIVIRHEELLÄ MYÖS MUITA VAIKUTUKSIA?

Sironen havaitsi, että Line1-retroposonin liittyminen KPL2-geeniin vaikuttaa geenituotteen muokkautumiseen siten, että geenin koodaama proteiini jää tavallista lyhyemmäksi.

KPL2-geenin pitkä muoto ilmenee pääasiassa kiveksessä, minkä takia geenivirhe näkyy juuri siittiöissä. Seuraavaksi tutkija haluaisi selvittää geenin toimintaa laajemminkin: missä muissa kudoksissa se toimii ja mikä on sen tehtävä elimistön muiden värekarvojen muodostumisessa.

Lisäksi Sirosta kiinnostaa tutkia, onko Line1-retroposonin kiinnittymisellä KPL2-geeniin myös myönteisiä vaikutuksia sikojen ominaisuuksiin. Hän huomauttaa, että retroposoni voi vaikuttaa perimässä monella tavalla: se voi siirtää muita geenejä tai vaikuttaa viereisten geenien ilmenemiseen

– Sikojen puolihäntäsiittiövikä lisääntyi yllättävän nopeasti 1990-luvun lopulla. Se viittaa siihen, että geenivirhe saattaa periytyä yhdessä positiivisen genomivaikutuksen kanssa, joka puolestaan on kenties parantanut sikojen tuotanto-ominaisuuksia. Sen takia virheellistä geeniä kantavia eläimiä on ehkä suosittu jalostuksessa, Sironen toteaa.

FM Anu Sirosen väitöskirja "Molecular genetics of the immotile short tail sperm defect" (Hedelmättömyyttä aiheuttavan siittiöiden puolihäntävian molekyyli-genetiikka) tarkastetaan 20.2.2009 Turun yliopistossa. Vastaväittäjänä on professori Howy Jacobs Tampereen yliopistosta ja kustoksena toimii professori Jorma Toppari Turun yliopistosta.

Lisätietoja:

tutkija Anu Sironen, MTT, puh. (03) 4188 3667, anu.sironen@mtt.fi

MTT (Maa- ja elintarviketalouden tutkimuskeskus) on johtava maatalous- ja elintarviketutkimusta sekä maatalouden ympäristöntutkimusta tekevä laitos. Tutkimusalojamme ovat bioteknologia- ja elintarviketutkimus, kasvintuotanto, kotieläintuotanto, talous, teknologia ja ympäristö. Tuotamme ja välitämme tieteellistä tutkimustietoa sekä kehitämme ja siirrämme teknologiaa koko maatalous- ja elintarvikesektorille. Lisätietoja www.mtt.fi