
Folkhälsans Albert de la Chapelle-pris i medicinsk genetik delades ut för första gången

För att uppmärksamma professor Albert de la Chapelles livsverk har Samfundet Folkhälsan instiftat priset "Samfundet Folkhälsan Albert de la Chapelle Prize in Medical Genetics". Kajsa Paulsson, professor vid Lunds universitet, är historiens första mottagare av priset.



Professor Kajsa Paulsson är den första mottagaren av Samfundet Folkhälsans Albert de la Chapelle-pris i medicinsk genetik.

Professorn och akademikern Albert de la Chapelle var den första professorn i medicinsk genetik i Finland. Han var en internationellt erkänd pionjär inom medicinsk genetik och hans vetenskapliga karriär sträckte sig över sex decennier genom modern medicin och genetik. Efter sin disputation 1962 blev de la Chapelle forskare vid Folkhälsans nyinrättade genetiska institut, som han sedan ledde ända fram till 2003. Vart femte år delas priset i hans namn ut till en etablerad ung forskare som är verksam i ett av de nordiska länderna och har gjort exceptionella insatser inom

medicinsk genetik. Professor Kajsa Paulsson blev mottagare av priset när det delades ut för första gången 2022.

Kajsa Paulsson tog magisterexamen i biologi 2001 och doktorexamen i experimentell klinisk genetik 2005, båda från Lunds universitet. Hennes doktorsavhandling var inriktad på trisomier och hur de påverkar leukemiska celler. Åren 2006–2008 var hon postdoktoral forskare i professor Bryan D. Youngs grupp vid Cancer Research UK Medical Oncology Centre, St. Bartholomew's Hospital i London, där gruppen banade väg för användning av SNP-array-analyser i analysen av antalet kopior och förlust av heterozygositet i tumörprover. År 2009 återvände Paulsson till avdelningen för klinisk genetik vid Lunds universitet där hon fick en docentur i experimentell klinisk genetik och startade en egen forskargrupp 2010. År 2015 fick hon det prestigefyllda priset "Senior Investigator Award" från Svenska Cancerfonden. Paulsson blev professor i medicinsk genetik vid Lunds universitet 2020.

Kajsa Paulssons forskningsområde är cancergenetik. Målet med hennes forskning är att utreda vilka grundläggande biologiska mekanismer som styr leukemicellers utveckling. Mera specifikt undersöker hon hur aneuploidi, onormalt antal kromosomer, uppkommer i somatiska celler samt hur aneuploidin påverkar cancerutvecklingen och dess samband med prognosen och behandlingsresultaten. Majoriteten av hennes arbete fokuserar på en av de vanligaste

cancerformerna hos barn, nämligen akut lymfatisk leukemi (ALL), som uppvisar förändringar i kromosomantalet i en stor andel av fallen – både för många, *hyperdiploidi*, och för få, *hypodiploidi*, kromosomer.

Paulsson har gjort banbrytande upptäckter om de genetiska mekanismerna bakom ALL. Exempelvis var hon den första som gjorde en fullständig karakterisering av genomet i den genetiska subtypen hög hyperdiploidi (51–67 kromosomer) av ALL bland barn, där hon genererade genetisk evidens för tidig uppkomst av extra kromosomer i benmärgen hos ALL-patienter. Hennes senare forskning har fokuserat på att utreda interaktionen mellan aneuploidin och veckningen av kromatinet, DNA-strängen med vidhängande proteiner. Paulsson har genomfört en omfattande proteogenomisk analys där hon studerat aktiviteten i fler än 8 000 gener och proteiner; det är den största studien av proteiner i barnleukemi. Resultaten visade att extra kromosomer medför stor påverkan på geners och proteiners uttryck, både i form av direkta doseffekter – fler kopior ger högre genuttryck – och indirekt genom den påverkan som gener med doseffekter har på det övriga genomet. Dessutom visade det sig att hyperdiploid ALL hos barn har ett lågt uttryck av CTCF och kohesin, vilket verkar leda till en avreglering av genuttrycket, som möjligtvis är kopplad till en förändring i kromatinets veckning. Paulssons grupp har även påvisat en ny mekanism för uppregering av onkgenen FLT3, som är



Professor Paulsson höll sitt festtal under rubriken "Understanding Hyperdiploidy: Clonal Evolution and Role of Chromosomal Gains in Acute Leukemia".



Från vänster: Siv Sandberg (Samfundet Folkhälsans ordförande), Kajsa Paulsson, Karl Tryggvason (ordförande för priskommittén) och Anna-Elina Lehesjoki (Samfundet Folkhälsans forskningsdirektör).

involverad i leukemiutvecklingen. Små deletioner precis framför FLT3-gens promotorregion leder till klippning av en närliggande förstärkare som ställer genen under ny kontroll. Paulssons upptäckter i sin helhet banar väg för en utveckling av nya behandlingsmetoder för barnleukemi.

Sammanfattningsvis är professor Kajsa Paulsson en internationellt renommerad expert inom genetiken kring barnleukemi. Hennes forskning karakteriseras av originalitet och utomordentlig kvalitet. I sin forskning baserad på egna banbrytande upptäckter förenar Kajsa Paulsson ny toppforskning med de intressen som var kännetecknande för Albert de la Chapelle under hela hans karriär, nämligen mekanismer som styr cancerutvecklingen samt forskning av högsta möjliga kvalitet. Därmed konstateras Kajsa Paulsson vara särskilt lämpad som första mottagare av det pris som bär Albert de la Chapelles namn. Priset tilldelades Paulsson under ett symposium som hölls i juni för att fira 60 år av genetisk forskning vid Folkhälsan. Kajsa Paulsson höll sitt festtal under rubriken "Understanding Hyperdiploidy: Clonal Evolution and Role of Chromosomal Gains in Acute Leukemia".

**Simon Granroth och
Anna-Elina Lehesjoki**

Folkhälsans forskningscentrum,
Helsingfors