

Ari Haukkala, Marleena Vornanen, Otto Halmesvaara, Hanna Konttinen, Markus Perola, Helena Kääriäinen, Piia Jallinoja ja Katja Aktan-Collan

## Suomalaisten geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon

**TAUSTA.** Tässä tutkimuksessa tarkastelemme suomalaisten tietämystä geeneistä, suhtautumista geenitesteihin ja siihen, millainen perimästä saatava terveystieto heitä kiinnostaa.

**MENETELMÄT.** Tutkimukseen poimittiin 4 000 henkilön satunnaisotos 18–64-vuotiaista. Verkkokyselyyn saatiin 792 vastausta kesä–syyskuussa 2017 (vastausprosentti 19,8). Tutkimuksessa kartoitettiin geenitietämyksen tasoa sekä kysyttiin geenitesteihin liittyviä asenteita ja kokemuksia. Kyselyn yhteydessä esitetystä videossa esiteltiin neljä esimerkkiä perimästä saatavasta terveystiedosta.

**TULOKSET.** Suurin osa vastaajista koki, ettei heillä ole riittävästi tietoa geenitesteistä. Nuoremmilla, terveydenhuollon piirissä työskentelevillä ja korkeammin koulutetuilla vastaajilla oli parempi tietämys geeneistä kuin muilla. Vastaajat uskoivat geenitestien hyödyllisyyteen ja valtaosa koki niihin liittyvän päätöksenteon kuuluvan itselleen. Vastaajat halusivat tietää perinnöllisiin hoidettaviin sairauksiin, monitekijäisiin sairauksiin ja geenivirheen kantajuuteen liittyviä riskitietoja itsestään. Sitä vastoin tietoon perinnöllisistä ei-hoidettavista sairauksista suhtauduttiin kielteisemmin.

**PÄÄTELMÄT.** Suomalaiset uskovat perimästä saatavan terveystiedon hyödyllisyyteen ja ovat kiinnostuneita itseään koskevasta perimään liittyvästä terveystiedosta.

**P**erimän tutkimuksen kehitys on lisännyt geenitestien käyttöä terveydenhuollossa. Myös kaupallisten geenitestien tarjonta on lisääntynyt. Erityisesti siirtyminen yksittäisistä geenitesteistä geenipaneelisiin ja genomilaajuisiin sekvensointeihin on lisännyt perimästä saatavan genomitiedon määrää. Ihmisen perimästä voidaan analysoida tiedon merkittävyyden ja mahdollisten seurausten suhteen hyvin monentasoisista terveyteen liittyvää tietoa. Lisääntyvä genomitieto on herättänyt paljon toiveita mutta myös huolta siitä, miten ihmiset ymmärtävät ja tulkitsevat uudenlaista tietoa sekä millaisia yhteiskunnallisia ja sosiaalisia seurauksia genomitiedon yleistyksellä voi olla. Onkin tärkeää erottaa ihmisen perimästä analysoitava terveyteen liittyvä tieto

eli genomitieto (genomic data) hänen perimään liittyvästä terveyslukutaidostaan (genetic health literacy). Jälkimmäisestä käytämme tässä artikkelissa nimitystä geenitietämys. Kansallisen genomistrategian tavoitteena on integroida genomitieto terveydenhuoltoon siten, että ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään (1).

Terveydenhuollon kannalta keskeiset geenitestit liittyvät perinnöllisten sairauksien testaamiseen, kuten vaikeiden geneettisten sairauksien diagnostiikkaan tai periytyvän syöpäalttiuden tunnistamiseen. Suomalaiseen tautiperintöön liittyviä geenivirheen kantajatesauksia on tehty pitkään potilaiden lähisuvussa (2). Sitä vastoin uuden teknologian myötä mahdolliseksi tullut monitekijäisten sairauk-

**TAULUKKO 1.** Vastaajien sosiodemografinen profiili verrattuna väestön tunnuslukuihin (12,13).

	Vastaajat % (n = 735)	Väestö %
<b>Naisia</b>	<b>57</b>	<b>51</b>
<b>Koulutus<sup>1</sup></b>		
Perusaste	6	17
Keskiaste	33	48
Alin/alempi korkeakouluaste	35	23
Ylempi korkeakouluaste	25	12
<b>Ikä<sup>2</sup></b>		
18–29	23	24
30–39	16	21
40–49	18	20
50–59	27	22
60–65	16	13
<b>Siviilisääty<sup>3</sup></b>		
Naimisissa (sis. avol. ja rek. par.)	67	44
Naimaton	23	44
Eronnut	9	12
Leski	1	1

<sup>1</sup>Koulutus v. 2015 tilasto verrattuna 20–64 v // muut v. 2016 18–65 (12)

<sup>2</sup>Ikä (13)

<sup>3</sup>Siviilisääty (13)

sien geeniriskipistemäärien laskeminen ja siitä syntyneen riskinarvion antaminen on ollut harvinaisempaa terveydenhuollossa (3). Joissakin kyselyissä ihmiset ovat ilmoittaneet olevansa halukkaita tietämään perinnöllisen riskinsä sellaisiinkin sairauksiin, joiden puhkeamiseen ei voida vaikuttaa (4). Vaikka raja hoidettavien ja ei-hoidettavien periytyvien sairauksien välillä on epätarkka, ääripäät ovat selvästi erilaiset. Familiaalisen hyperkolesterolemian ennuste muuttuu merkittävästi, kun tauti havaitaan ja hoidetaan, kun taas etenevien aivosairauksien, kuten Huntingtonin taudin, kulkuun ei edelleenkään pystytä vaikuttamaan. Näin ollen ihmisten olisi hyvä olla tietoisia monogeenisista eli yhden geenivirheen aiheuttamista harvinaisista mutta vakavista periytyvistä riskeistä, jotta voidaan suunnata sairauksia ehkäisevät toimenpiteet niitä tarvitseville ja kertoa periytyvyydestä sukulaisille. On myös tärkeää erottaa ihmisen koko genomiin ja elintapoihin liittyvä alttius sairastua eli monitekijäinen tautiriski, johon vaikuttavat lukuisat geenivariaatiot, mutta niiden yhteinenkin vaikutus selittää taudin

syntyä vain osittain. Lisäksi tunnetaan peittyvästi periytyviä geenivirheitä, joissa mutaatio ei tuota terveystietä kantajalleen mutta voi molemmilta vanhemmilta periytyessään aiheuttaa lapsella vakavan sairauden. Tällainen riskitieto on luonteeltaan erilainen.

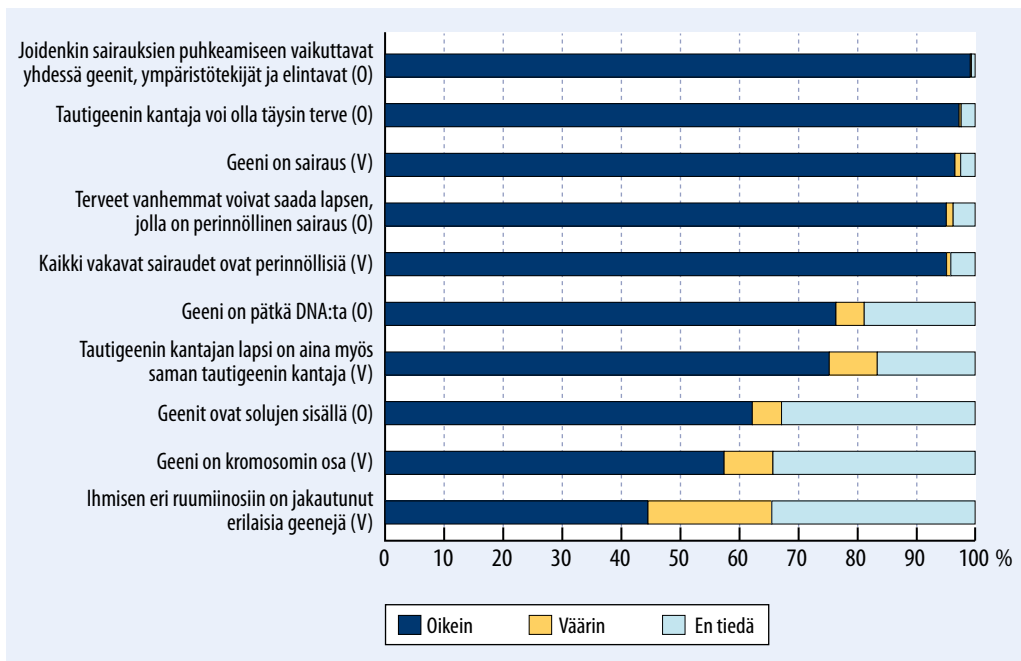
Genomitiedon integroiminen terveydenhuoltoon edellyttää sekä terveydenhuollon henkilöstön että väestön geenitietämyksen parantamista (1). Terveydenhuollon ammattilaisille on jo tuotettu avoin verkkokurssi genomitiedosta terveydenhuollossa (5). Mitä väestön pitäisi tietää genetiikasta ja genomista ja terveyden yhteyksistä tehdäkseen perimästä saatavaan tietoon liittyviä päätöksiä? 1990-luvun lopulla geenitietämyksen kartoittamista varten kehitetty mittari (6) on muodostunut yhdeksi eniten käytetyistä geenitietämyksen mittareista. Tuoreessa mittarin validointitutkimuksessa (7) selvisi, että mittarista on löydettävissä kaksi ulottuvuutta, joista toinen mittaa tietämystä ”geenien ja sairauksien välisistä yhteyksistä” ja toinen ”geenien, kromosomien, solujen ja kehon välisistä yhteyksistä”.

Tiedon määrän ja laadun lisääntymisen lisäksi keskeinen kysymys genomistrategian toteutumiselle on, miten ihmiset hyväksyvät genomistrategiaan liittyvät toimenpiteet. Strategian tavoitteena on lisätä genomitiedon käyttöä terveydenhuollossa siten, että se olisi kaikkien suomalaisten ulottuvilla. Tämä edellyttää, että kansalaiset suhtautuvat genomitietoon positiivisesti ja ovat valmiita antamaan näytteitä, joista voidaan analysoida heidän perimänsä. Suomessa tehtiin jo 1990-luvulla useita kyselyitä geenitesteistä. Näissä tutkimuksissa eri väestöryhmien suhtautuminen geenitesteihin oli yleensä myönteistä (8,9). Suhtautuminen biopankkeihin on myös ollut myönteistä (10,11).

Tarkastelemme tässä tutkimuksessa suomalaisten geenitietämyksen tasoa ja selvitämme, miten suomalaiset suhtautuvat geenitesteihin ja miten he suhtautuvat neljään erilaiseen terveyteen liittyvän genomitiedon aihealueeseen.

## Tutkittavat

Tutkimukseen pyydettiin Väestörekisterikeskukselta 4 000 henkilön satunnaisotos



**KUVA 1.** Suomalaisen tietämys geeneistä ja perinnöllisyydestä vuonna 2017. Oikeiden ja väärin vastausten sekä epätietoisien osuus prosentteina.

18–64-vuotiaista suomenkielisistä henkilöistä. Heille postitettiin kesäkuussa 2017 tutkimustiedote, joka sisälsi henkilökohtaisen kirjautumistunnuksen sekä verkko-osoitteen, jossa kyselyyn oli mahdollista vastata. Kysely toteutettiin verkkokyselynä, koska siihen sisältyi lyhyt video. Elokuussa 2017 vastaamatta jättäneille lähetettiin toinen kirje, joka sisälsi saman kirjautumistunnuksen. Lokakuun alkuun mennessä verkkosivuilla oli käynyt 823 vastaajaa, joista 31 jätti lomakkeen tyhjäksi. Täten verkkokyselyyn vastasi 792 vastaajaa, ja vastausosuudeksi muodostui 19,8 %. Kyselyn kaikkiin kysymyksiin vastasi 735 henkilöä. Kyselyn vastausajan mediaani oli 23 minuuttia mukaan lukien videon (3 min) katsominen. Verrattaessa vastaajien koulutusjakaamaa vastaavaan samanikäiseen väestöön, vastaajissa oli enemmän korkeakoulututkinnon suorittaneita ja vähemmän vain keskiasteen tai perusasteen suorittaneita (**TAULUKKO 1**) (12,13). Samoin naimisissa tai avoliitossa olevia oli enemmän ja naimattomia vähemmän kuin väestössä. Sen sijaan ikäjakauma vastasi melko hyvin väestön ikäjakaamaa.

## Kyselyn sisältö

Verkkokyselyssä määriteltiin ensin lyhyesti, mitä geenitesteillä tarkoitetaan. Sen jälkeen kysyttiin ihmisten demografisia ja terveydentilaan liittyviä tietoja sekä kartoitettiin geenitietämyksen tasoa. Tämän jälkeen kyselyssä esitettiin video ja useita kysymyksiä siitä. Lopuksi tiedusteltiin yleistä suhtautumista geenitesteihin.

Geenitietämystä mitattiin aikaisemmin käytetyllä mittarilla, josta oli mukana kymmenen väitettä (6). Kunkin väitteen kohdalla vastaajat merkitsivät, onko väite oikein, väärin vai eikö heillä ole tietoa asiasta. Oikeat vastaukset laskettiin yhteen geenitietämystä mittaavaksi summapistemääräksi. Lähes kaikki osasivat vastata oikein geeneihin ja sairauksiin liittyviin kysymyksiin (75–99 %), kun taas geeneihin, kromosomeihin ja soluihin liittyviin kysymyksiin tuli vähemmän oikeita vastauksia (45–76 %) (**KUVA 1**).

Geenitietämiskysymysten jälkeen esitettiin **VIDEO** (14), jossa kerrottiin, minkälaista terveyteen liittyvää tietoa perimästä on mah-

**TAULUKKO 2.** Itse ilmoitettu perinnöllinen sairaus ja geenitestien ottaminen (n = 735).

Perinnöllinen sairaus tai alttius	Kyllä	30 % <sup>1</sup>
	Ei	40 %
	En tiedä	30 %
Tehty tai tilattu geenitesti	Itselle	7 %
	Sukulaiselle	8 %
	Muulle tutulle	4 %
	Ei	85 %

<sup>1</sup>Avovastauksista tunnistettiin 20 olemassa olevaa perinnöllistä sairautta

dollista saada. Tieto esitettiin videolla neljään yksinkertaistettuun esimerkkiin jaoteltuna. Ne olivat 1) perinnölliset sairaudet, joihin voidaan vaikuttaa (esimerkkinä perinnöllinen rintasyöpäalttius), 2) perinnölliset sairaudet, joihin ei vielä voida vaikuttaa (Huntingtonin tauti), 3) monitekijäiset sairaudet (diabetes ja sepelvaltimotauti) ja 4) geenivirheen kantajuus. Vastajat arvioivat videon hyödylliseksi, ymmärrettäväksi ja kiinnostavaksi (INTERNETKIVA). Lisäksi vastaajien suhtautumista perimästä saatavaan tietoon kysyttiin jokaisen esimerkin kohdalla erikseen kahdeksalla kysymyksellä. Lopuksi esitettiin kysymyksiä yleisestä suhtautumisesta geenitesteihin; osaa näistä oli käytetty aikaisemmassa tutkimuksessa (15).

## Tilastolliset menetelmät

Kyselyn analyyseissa keskiarvoille laskettiin 95 %:n luottamusvälit ja ryhmien vertailuissa käytettiin yksisuuntaista varianssianalyysia ja kovarianssianalyysia, jolloin iän vaikutus otet-

tiin huomioon ryhmien vertailuissa. Prosenttilukujen vertailuissa käytettiin  $\chi^2$ -testiä.

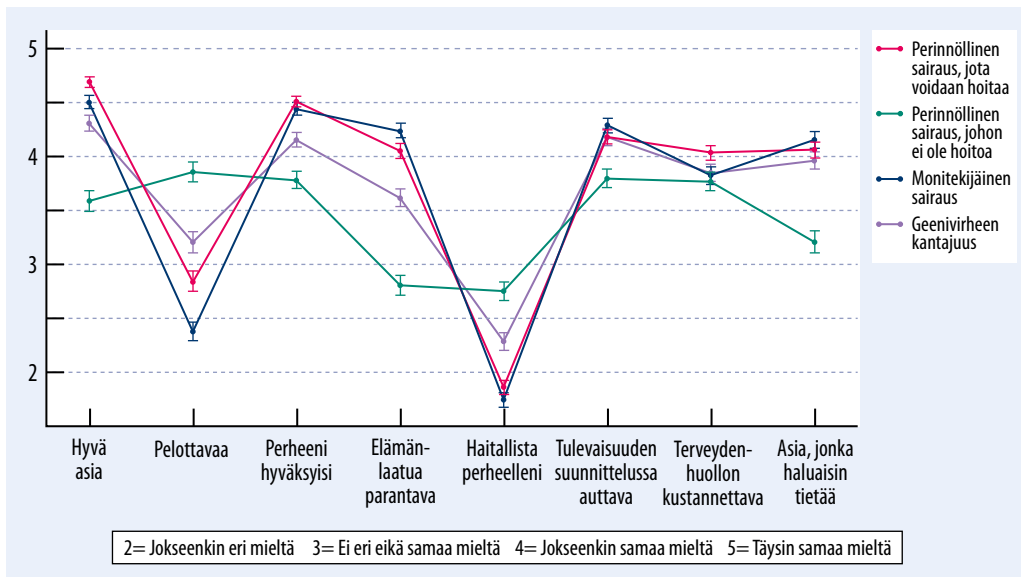
## Tulokset

Kaikista vastaajista 30 % raportoi perinnöllisen sairauden tai alttiuden suvussaan. Näistä varsinaisiksi periytyviksi sairauksiksi voitiin tunnistaa 20 (3 %), ja loput olivat syntyvaltaan monitekijäisiä diagnoosiryhmiä kuten diabetes, psoriaasi tai mielenterveyden häiriöt. Vastajista 7 % ilmoitti, että heille on tehty tai tilattu geenitesti (TAULUKKO 2).

TAULUKOSTA 3 nähdään, kuinka vain 5 % ilmoitti, että heillä on riittävästi tietoa geenitesteistä, 10 % lähes riittävästi ja 43 % ei lainkaan riittävästi. Tietämyksensä tason eri tavoin kokevat ryhmät erosivat toisistaan oletetusti geenitietämystä mittaavassa summamuuttujassa [ $F(4,762) = 15,0, p < 0,001, \eta^2 = ,07$ ] (TAULUKKO 3). Miehet (ka = 8,0) ja naiset (ka = 7,8) eivät eronneet geenitietämyksen tasossa (p = 137). Terveystieteiden piirissä työskentelevällä 53 henkilöllä oli parempi geenitietämys (ka = 8,6) verrattuna muihin vastaajiin (ka = 7,9, p = 0,006). Nuoremmilla vastaajilla oli parempi tietämys kuin vanhemmilla (r = -0,013, p < 0,001). Myös koulutusryhmät erosivat toisistaan, kun iän vaikutus oli huomioitu [ $F(5) = 16,3, p < 0,001, \eta^2 = 0,09$ ]. Korkeakoulututkinnon suorittaneilla oli paremmat pistemäärät kuin muilla verrattavilla ryhmillä (kaikki p:t < 01). Lisäksi ammattikorkeakoulun, opiston ja lukion suorittaneilla oli paremmat pistemäärät kuin ammattikoulu- tai peruskoulututkinnon suorittaneilla (p:t < 0,01).

**TAULUKKO 3.** Geenitietämyspisteet itse koetun geenitietämyksen luokissa.

Onko sinulla mielestäsi riittävästi tietoa geenitesteistä?	Geenitietämyspisteet					
	%	(n)	Keskiarvo	Keskiahjonta	Min.	Max.
Ei lainkaan riittävästi	43	(327)	7,5	1,8	1	10
Ei aivan riittävästi	31	(235)	8,3	1,5	4	10
Lähes riittävästi	10	(76)	8,5	1,6	3	10
Kyllä, täysin riittävästi	5	(37)	9,0	1,6	5	10
En osaa sanoa	12	(92)	7,9	1,8	4	10
Yhteensä	100	(767)	7,9	1,7	1	10

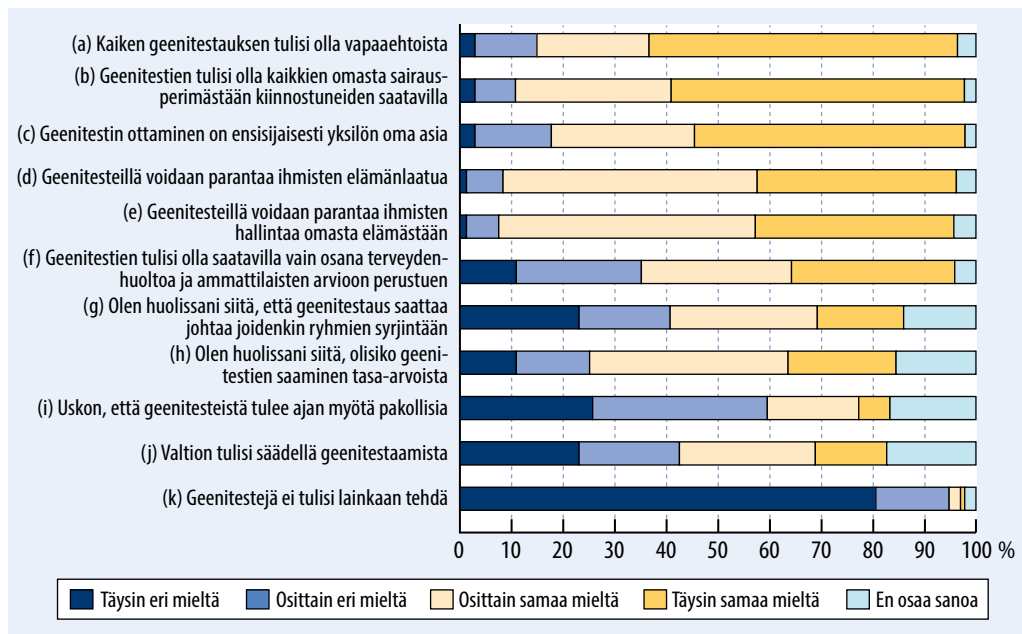


**KUVA 2.** Suhtautuminen neljään genomitiedon tyyppiin: keskiarvot ja 95 %:n luottamusvälit (n = 735).

Esitetyn videon jälkeen vastaajilta kysyttiin suhtautumista neljään eri terveyteen liittyvän genomitiedon aihealueeseen viisiportaisella kysymyksellä (5 täysin samaa mieltä – 1 täysin eri mieltä). **KUVA 2** nähdään, että suhtautuminen tietoon perinnöllisistä sairauksista, joihin ei voida vielä vaikuttaa, on paljon kielteisempää verrattuna kolmeen muuhun aihealueeseen. Geenivirheen kantajuuteen liittyvä tieto koettiin pelottavammaksi, elämänlaatua heikentäväksi, perheelle haitallisemmaksi ja perheen vähemmän hyväksymäksi asiaksi verrattuna monitekijäisiin ja hoidettaviin perinnöllisiin sairauksiin. Monitekijäisten sairauksien riskin selvittäminen nähtiin vähemmän pelottavana kuin hoidettavien perinnöllisten sairauksien riskin selvittäminen. Muuten suhtautuminen näihin kahteen geeniriskitiedon kategoriaan ei juuri eronnut (**KUVA 2**). Jokaisen aihealueen jälkeen vastaajilta kysyttiin myös, paljonko he olisivat valmiita maksamaan kyseisestä testistä (ei mitään – yli 1 000 euroa). Yleisin vastaus oli 50–100 euroa kaikkiin testeihin, tosin vastaajista 19 % ei haluaisi ottaa testiä, joka paljastaa riskin perinnölliseen sairauteen, johon ei voida vielä vaikuttaa, kun vastaava luku hoidettavassa perinnöllisessä sairaudessa oli 4 %, monitekijäisessä sairaudessa 5 % ja geenivirheen kantajuudessa 8 %.

**KUVA 3** esitettävien väitteiden (a–k) vastausjakaumien mukaan suurin osa vastaajista uskoi, että geenitesteillä voidaan parantaa ihmisten elämänlaatua (d) ja hallintaa omasta elämästä (e). Valtaosa (90 %) oli sitä mieltä, että geenitestien tulisi olla saatavilla kaikille omasta sairausperimästään kiinnostuneille (b). Täysin kielteinen suhtautuminen geenitestien tekemiseen (k) oli hyvin vähäistä. Vastaajien mielestä geenitestauksen tulisi olla vapaaehtoista (a), mutta merkittävä osa (23 %) uskoi testien tulevan pakollisiksi ajan myötä (i). Suurimman osan (80 %) mielestä geenitestien tekeminen on yksilön oma asia (c), ja yli kolmannes suhtautui kielteisesti väitteisiin, joiden mukaan valtion tulisi säädellä testaamista (j) tai testien pitäisi olla saatavilla vain osana terveydenhuoltoa (f). Yli puolet vastaajista oli huolissaan siitä, onko geenitestien saaminen tasa-arvoista (h), ja yli kolmannes oli huolissaan siitä, johtaako testaus joidenkin ryhmien syrjintään (g).

Vastaajista 32 % ilmoitti olevansa erittäin tai melko huolissaan siitä, että geenitestien tulokset saattaisivat joutua ulkopuolisten käsiin, kun taas 16 % ilmoitti, ettei ole lainkaan huolissaan aiheesta.



KUVA 3. Suhtautuminen geenitesteihin vuonna 2017 (n = 735).

## Pohdinta

Genomitiedon käytön yleistymiseen vaikuttavat sekä terveydenhuollon omat toimet että suoraan kuluttajille testejä myyvien toimijoiden roolin laajeneminen. Tutkimuksemme perusteella myös suomalaiset ovat halukkaita tietämään perimäänsä liittyviä tietoja ja uskovat tällaisen tiedon hyödyllisyyteen. Tiedon soveltamisen kannalta tärkeä kysymys on, kuinka paljon ihmisten pitäisi tietää genomista, jotta he voivat tehdä terveyteensä ja perheeseensä liittyviä tietoisia päätöksiä. Asiantuntijat ovat esittäneet, että esimerkiksi harkitessaan perinnöllisen rintasyöpäalttiuden testausta ihmiset tarvitsevat ymmärrystä myös genetiikkaan liittyvistä kulttuurisista, eettisistä ja oikeudellisista kysymyksistä (16). Varsinaisissa kliinisissä tilanteissa voidaan usein antaa perinnöllisyysneuvontaa päätöksenteon tueksi. Toisaalta ihmisillä pitäisi olla jonkinlainen perusymmärrys perinnöllisyydestä ja geenitestien mahdollisuuksista, jotta he osaavat tarvittaessa hakeutua hoitoon sekä arvioida kaupallisten testien hyödyllisyyttä itselleen. Suurin osa tutkimuksemme vastaajista koki, ettei heillä ole riittävästi tietoa geenitesteistä. Käyttämämme geenitie-

tämyksen mittari ei ole enää paras mahdollinen ajatellen sen erottelukykä ja kysymysten sisältöä. Lähes kaikki vastasivat oikein kysymyksiin, jotka liittyivät sairausriskien periytyvyyteen. Toisaalta monet vastaajat nimesivät monitekijäisiä kansantauteja perinnöllisiksi sairauksiksi. Tästä ei kuitenkaan voida suoraviivaisesti päätellä, että nämä vastaajat eivät ymmärtäisi monitekijäisen ja perinnöllisen sairauden eroa, sillä käsitteellä ”perinnöllinen” voidaan arkikielessä viitata yleisesti ottaen sukusaritteeseen, kuten muissakin tutkimuksissa on havaittu (17).

Erityyppisten riskien erottelua varten suunnittelimme tutkimukseen videon, jossa päättimme keskittyä neljään aihealueeseen. Jotta kysely kokonaisuudessaan ei olisi muodostunut liian pitkäksi, jätimme muun muassa farmakogenetiikkaan liittyvät esimerkit pois. Videon esimerkkeihin liittyvistä vastauksista kävi ilmi myönteinen suhtautuminen sekä hoidettaviin perinnöllisiin sairauksiin että monitekijäisiin sairauksiin liittyvien riskien selvittämiseen. Geenivirheen kantajuuteen liittyvään tietoon suhtauduttiin myös myönteisesti, mutta tiedon vaikutukset perheelle nähtiin huolestuttavampina. Harvinaisten perinnöllisten sairauksien, joihin ei voida toistaiseksi vaikuttaa, testaami-

seen suhtauduttiin kielteisemmin, mutta kuten aikaisemmissakin tutkimuksissa (5), yllättävän monet olivat silti halukkaita tietämään myös tällaisista riskeistä. Esimerkkien avulla pyrimme esittämään erityyppisiä genomitiedon aihealueita, vaikka käytännössä raja perinnöllisten hoidettavien ja ei-hoidettavien sairauksien välillä on keinotekoinen.

## Genomitieto ja terveydenhuolto

Terveydenhuollon ja biopankkien on tarkoitus lähivuosina ratkaista, minkälaista perimään liittyvää tietoa ne palauttavat ihmisille ja missä muodossa (18). Lääketieteellisesti ajatellen tuntuu ilmiselvältä, että jos vakavien, hoidettavissa olevien monogeenisten sairauksien mutaatioita löytyy diagnostisten testien tai biopankkitutkimusten yhteydessä, ne tulee ilmoittaa kyseisille henkilöille (19). Suomessa on tiedotettu muun muassa perinnöllisen paksusuolisyöpäalttiuden mutaatioiden löydöksistä potilaiden suvuissa, koska kyseiset kasvaimet ovat paksusuolen tähytystutkimuksella todettavissa ja poistettavissa ennen kuin ne kehittyvät syöväksi (20). Viestin perille vieminen ei kuitenkaan ole ongelmattonta. Tuore rekisteritutkimus paljasti, että noin kolmasosa aikuisista paksusuolisyöpäasukujen jäsenistä, joille on tarjottu geenitestausta mutaation löytämiseksi, ei ole vielä käynyt testissä (21). Myös viimeaikainen laadullinen suomalaistutkimus (22) osoittaa, että genomitiedon hyödyntämiseksi ei riitä pelkkä tiedottaminen, vaan on panostettava siihen, miten tieto annetaan, miten tarvittaessa ohjataan hoitoon ja miten potilasta tuetaan tiedon jakamisessa suvulle. Terveys 2000 -tutkimuksessa pitkä QT -oireyhtymän geenilöydökset ilmoitettiin osallistujille, joista jatkotutkimuksiin osallistuneet olivat kokeneet tiedon saamisen pääosin myönteisenä, mutta joillekin nimenomaan asian tiedottaminen riskissä oleville sukulaisille oli ollut vaikeaa (23). On mahdollista, että lisääntyvä geenitietämys auttaa ihmisiä jakamaan ja vastaanottamaan tällaista tietoa suvun piirissä.

Harvinaisten periytyvien sairauksien lisäksi kaikille suomalaisille voitaisiin tehdä genomitietoa ja muuta terveystietoa yhdistävä monite-

## Ydinasiat

- ▶ Suomalaiset suhtautuvat myönteisesti geenitesteihin.
- ▶ Suurin osa vastaajista koki, ettei heillä ole riittävästi tietoa geenitesteistä.
- ▶ Valtaosa vastaajista halusi tietää alttiutensa perinnöllisiin hoidettaviin sairauksiin ja monitekijäisiin sairauksiin sekä tietää, ovatko he jonkin geenivirheen kantajia.

kijäisten sairauksien riskinarvio (4). Tutkimuksemme mukaan ihmiset ovat kiinnostuneita tällaisesta geeniriskitiedosta. Tutkimuksissa monitekijäinen personoitu riskitieto ei ole johtanut terveempiin elintapoihin, mutta sillä ei ole ollut kielteisiä vaikutuksia (24). Jos tuleva tutkimus tuo uusia menetelmiä ulkoisiin riskitekijöihin vaikuttamiseen tai ihmisille voidaan ehdottaa suureen perinnölliseen riskiin perustuvia seulontoja (25), voitaneen monitekijäisellä riskitiedolla saavuttaa nykyistä selvempää terveyshyötyä.

Eräiden peittyvästi periytyvien harvinaisten sairauksien kantajatestauksia kokeiltiin terveydenhuollossamme jo 1990-luvulla (26,27). Tuohon aikaan kantajaparille jäivät ensisijaiseksi vaihtoehdoksi sikiötutkimukset ja raskauden keskeyttämisen harkinta. Nykyään on mahdollista käyttää myös alkiodiagnostiikkaa, jota jotkut perheet saattavat pitää sikiödiagnostiikkaa hyväksyttävämpänä. Muualla kantajaseulontaa on käytetty jo pitkään muun muassa talassemian kantajien toteamiseksi Välimeren maissa (3). Nyt kun kantajatestausta suomalaisen tautiperinnön vaikeimpiin sairauksiin tarjotaan terveydenhuollon yksityissektorilla (28), on tärkeää aloittaa keskustelu ja aiheeseen liittyvä tutkimus (3).

## Tutkimuksen puutteet

Vastausosuuksien pieneneminen väestökyselyissä on ollut yleinen trendi viime vuosina, ja samoin tähän kyselyyn vastasi vain joka viides kutsun saanut. Korkeasti koulutetut olivat kyse-



lyssämme yliedustettuina kuten aikaisemmissa kyselyissä biopankeista (11). Asenneväittämien kohdalla tuloksiin on saattanut vaikuttaa lisäksi kysymysten esittäminen geenitesteistä kertovan videon jälkeen. Vaikka video oli tarkoitus tehdä neutraaliksi, se saattoi silti vaikuttaa geenitestejä koskeviin asenteisiin, sillä videossa ei mainittu mitään kielteisiä seurauksia.

## Lopuksi

Tämän tutkimuksen tulokset tukevat aikaisempia, joiden mukaan suomalaiset suhtautuvat myönteisesti genomitiedon käyttöön. Sitä vastoin suhtautuminen geenitesteihin liittyvään sääntelyyn oli muuttunut kielteisemmäksi verrattuna aikaisempiin tutkimuksiin (6). Tämä saattaa heijastaa laajemminkin yhteiskunnassa tapahtunutta muutosta. Usko keskusjohtoiseen valvontaan ja ohjeistamiseen on ainakin osin korvautunut individualistisella ja jopa konsu-

meristisellä suhtautumisella ja toiminnalla terveyden markkinoilla (29). Haasteena saattavat olla jopa liian suuret odotukset genomitiedon mahdollisuuksista ratkaista erilaisia yksilön ja kansanterveyden ongelmia. Genomitieto kehittyy jatkuvasti, minkä vuoksi siihen liittyy myös paljon epävarmuuksia ja rajoituksia. Mikäli terveyden kannalta merkittävää genomitietoa aletaan käyttää laajemmin terveydenhuollossa, olisi varmistettava, että kansalaisille tai potilaille tärkeää genomitiedon hyötyjä ja rajoituksia tasapuolisesti esittävää tietoa sekä tarvittaessa neuvontaa on tarjolla ja mahdollisiin löydöksiin liittyvä hoitoonohjaus on riittävää ja toimivaa. Tutkimuksemme valottaa nykyistä geenitietämystä ja kansalaisten asenteita geenitestiin suhteen ja voi toimia siten vertailukohtana seurattaessa niissä mahdollisesti tapahtuvaa muutosta. ■

\* \* \*

Tutkimuksen rahoitus: Suomen Akatemia #275033

**ARI HAUKKALA, VTT, dosentti, yliopistonlehtori**  
**MARLEENA VORNANEN, VTM, tohtorikoulutettava**  
**OTTO HALMESVAARA, VTM, projektkoordinaattori**  
Helsingin yliopiston valtiotieteellinen tiedekunta

**HANNA KONTTINEN, VTT, dosentti, akatemiaturkija**  
Helsingin yliopiston elintarvike- ja ravitsemustieteiden osasto

**MARKUS PEROLA, LKT, tutkimusprofessori**  
THL

**PIIA JALLINOJA, VTT, professori**  
Tampereen yliopiston yhteiskuntatieteiden tiedekunta

**HELENA KÄÄRIÄINEN, LKT, tutkimusprofessori**  
THL

**KATJA AKTAN-COLLAN, LKT**  
Kustannus Oy Duodecim

### SIDONNAISUUDET

**Ari Haukkala:** Apuraha (Suomen akatemia, Signe ja Ane Gyllenbergin säätiö)

**Marleena Vornanen:** Ei sidonnaisuuksia

**Otto Halmesvaara:** Ei sidonnaisuuksia

**Hanna Konttinen:** Apuraha (Emil Aaltosen säätiö, Suomen Akatemia)

**Markus Perola:** Apuraha (NovoNordisk Foundation)

**Piia Jallinoja:** Luentopalkkio/asiantuntijapalkkio

(Suomen Lääkäriliitto)

**Helena Kääriäinen:** Sivutoimi (Blueprint Genetics, kliininen konsultti), luentopalkkio/asiantuntijapalkkio (Orion)

**Katja Aktan-Collan:** Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Kustannus Oy Duodecim)

### SUMMARY

#### **Genetic knowledge and attitudes towards health-related genetic information among Finns**

**BACKGROUND.** In this study, we examined the genetic knowledge among Finns, their attitudes towards genetic testing, and which types of health-related genetic information they are interested in.

**METHODS.** We invited a random sample of 4000 18 to 64-year-old citizens to participate. The online survey received 792 responses (response rate: 19.8%) in June–September 2017. The survey explored the level of genetic knowledge and the attitudes and experience concerning genetic testing. The survey included a video that provided four examples of health-related genetic information.

**RESULTS.** The majority of participants considered that they had too little knowledge of genetic tests. Younger and more educated participants and those working in healthcare had a better knowledge of genetics than the others. Attitudes towards genetic testing were positive and the respondents felt that they should have autonomy in decisions related to genetic tests. The respondents wished to receive risk information on actionable hereditary diseases, multifactorial diseases, and carrier status. In contrast, they were more negative about risk information on non-actionable hereditary diseases.

**CONCLUSIONS.** The majority of Finns perceive health-related genetic information as useful. They are interested in their personal genetic risk information.



## KIRJALLISUUTTA

1. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 24/2015.
2. Kääriäinen H. Geeniseulonnat osaksi perhe-suunnittelua. *Suom lääkäri* 2016; 71:1128–9.
3. Widén E, Ripatti S. Sepelvaltimotautiriskin arviointi genomitietoa hyödyntämällä. *Duodecim* 2017;133:776–81.
4. Wynn J, Martínez J, Duong J, ym. Research participants' preferences for hypothetical secondary results from genomic research. *J Genet Couns* 2016;26:841–51.
5. Kääriäinen H, Aktan-Collan K. Geeni- ja genomitutkimus terveydenhuollossa. *Duodecim Oppiporssi, verkkokurssi* 2017. <http://oppiportti.fi/op/dvk00090>.
6. Jallinoja P, Aro A. Knowledge about genes and heredity among Finns. *New Genet Soc* 1999;18:101–10.
7. Fitzgerald-Butt S, Bodine A, Fry K, ym. Measuring genetic knowledge: a brief survey instrument for adolescents and adults. *Clin Genet* 2016;89:235–43.
8. Jallinoja P, Hakonen A, Aro A, ym. Attitudes towards genetic testing: analysis of contradictions. *Soc Sci Med* 1998; 46:1367–74.
9. Toiviainen H, Jallinoja P, Aro A, ym. Medical and lay attitudes towards genetic screening and testing in Finland. *Eur J Hum Genet* 2003;11:565–72.
10. Tupasela A, Snell K, Sihvo S, ym. Väestön suhtautuminen lääketieteellisten näyttekokoelmien uudelleen käyttöön ja biopankkeihin. *Suom Lääkäri* 2007; 62:4780–2.
11. Snell K. Mitä suomalaiset tietävät biopankeista? *Suom Lääkäri* 2017;72:1944–6.
12. Väestön koulutus rakenne [verkkojulkaisu]. Suomen virallinen tilasto (SVT). Helsinki: Tilastokeskus 2017 [päivitetty 7.11.2017]. [www.tilastokeskus.fi/til/vkour/index.html](http://www.tilastokeskus.fi/til/vkour/index.html).
13. Väestörakenne [verkkojulkaisu]. Suomen virallinen tilasto (SVT). Helsinki: Tilastokeskus 2018 [päivitetty 29.3.2018]. <http://tilastokeskus.fi/til/vaerak/index.html>.
14. Helsingin yliopisto – Mitä sinä haluaisit tietää perimästäsi? [video]. <https://youtu.be/k4Ssp1GR2rY>.
15. Jallinoja P, Aro A. Does knowledge make a difference? The association between knowledge about genes and attitudes toward gene tests. *J Health Commun* 2000;5:29–39.
16. Boerwinkel D, Yarden A, Waarlo A. Reaching a consensus on the definition of genetic literacy that is required from a twenty-first-century citizen. *Sci Educ* 2017;26:1087–114.
17. Condit CM. Public understandings of genetics and health. *Clin Genet* 2010; 77:1–9.
18. Genomikeskustöryhmän arviomuistio 22.12.2017. Sosiaali- ja terveysministeriö 2017.
19. Kalia SS, Adelman K, Bale SJ, ym. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2017;19:249–55.
20. Aktan-Collan K, Kääriäinen H, Järvinen H, ym. Psychosocial consequences of predictive genetic testing for lynch syndrome and associations to surveillance behaviour in a 7-year follow-up study. *Fam Cancer* 2013;12:639–46.
21. Seppälä T, Pylvänäinen K, Mecklin J. Update of genetic testing by the children of Lynch syndrome variant carriers across three generations. *Eur J Hum Genet* 2017;25:1237–45.
22. Vornanen M, Aktan-Collan K, Hallowell N, ym. "I would like to discuss it further with an expert": a focus group study of Finnish adults' perspectives on genetic secondary findings. *J Community Genet* 2018. DOI: 10.1007/s12687-018-0356-6.
23. Haukkala A, Kujala E, Alha P, ym. The return of unexpected research results in a biobank study and referral to health care for heritable long QT syndrome. *Public Health Genomics* 2013;16:241–50.
24. Hollands G, French D, Griffin S, ym. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ* 2016;352.
25. Mecklin JP, Malila N, Kääriäinen H, ym. Suolistosyövän riskitekijät ja ehkäisyn mahdollisuudet. *Duodecim* 2016;132:1145–52.
26. Hietala M, Aula P, Syvänen A, ym. DNA-based carrier screening in primary healthcare: screening for aspartylglucosaminuria mutations in maternity health offices. *Clin Chem* 1996;42:1398–404.
27. Ryyänänen M, Heinonen S, Makkonen M, ym. Fragiliili × -oireyhtymän mutaatioiden seulonta alkuraskauden aikana – tulokset ja äitien mielipiteet geenitestistä. *Duodecim* 1998;114:2323.
28. FinnScreen-kantajatutkimus. Dextra Lapsettomuuskliniikka. [www.dextralapsettomuuskliniikka.fi/geneettiset-tutkimukset-ja-perinnollisyysneuvonta/finnscreen](http://www.dextralapsettomuuskliniikka.fi/geneettiset-tutkimukset-ja-perinnollisyysneuvonta/finnscreen).
29. Ruckenstein M, Schüll N. The datafication of health. *Annu Rev Anthropol* 2017; 46:261–78.