

**JUHA KERE**

LKT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri  
molekyyligenetiikan professori,  
Karoliininen instituutti, Tukholma  
ryhmänjohtaja, Folkhälsanin  
tutkimuslaitos, Helsinki, ja  
kantasolujen ja metabolian  
tutkimusohjelma STEMM,  
Helsingin yliopisto

## Kaupalliset geenitestit lääkärin päänvaivana

Yleislääkärin vastaanotolla kysymys geenitestien käytöstä saattaa olla jo arkipäivää. Asiakkaiden kohtaaminen voi silti olla pulmallista, sillä testeihin saattaa liittyä voimakkaita uskomus- ja tunnelatauksia.

Kuluttajille suunnattujen geenitestien tarjonta ja alan yritystoiminta kasvavat nopeasti. Testit ovat herättäneet sekä kiinnostusta että kritiikkiä (1).

Geenitestit ovat mahdollistuneet kahden kehityskulun avulla.

Perimän vaihtelevien kohtien eli SNP:ien (single nucleotide polymorphism) määrittäminen on nykyään halpaa ja nopeaa. Ns. geenisirujen avulla on mahdollista tutkia satoja tuhansia tai jopa miljoonia perimän vaihtelevia kohtia niin, että kustannus on halvimmillaan vain kymmeniä euroja.

nen merkitevyys ei yllä samalle tasolle, ja siten sattumanvaraisen havainnon riski on suurempi.

### MILJOONIA GEENIMERKKEJÄ – VAI KYMMENIÄ?

Kaupallisten geenitestien tyypillinen ongelma on yksinkertaistus.

Kuluttajille suunnatut geenitestit perustuvat GWAS-tutkimuksista valittuun pieneen määrään geenivariantteja, joskus muutamaan, parhaimmillaan kymmeneen tai ehkä satoihin, joiden perusteella testin hankkineille kerrotaan heidän ominaisuuksistaan tai jopa syöpäherkkyydestään.

Kun uusimmissa ja kattavimmissa GWAS-tutkimuksissa monitekijäisten tautien (mm. sepelvaltimotauti, eteisvärinä, diabetes, rintasyöpä) polygeeninen riskiluku muodostetaan usean miljoonan geenimerkin perusteella (3), kaupallisten geenitestien muutamat geenimerkit eivät anna edes hyvää arvausta kokonaisriskistä.

Minkä tahansa yksittäisen geenimerkin osuus kokonaisriskistä on prosentin murto-osien suuruusluokkaa, ja siten muutamaan geenimerkkiin perustuva lausunto ei eroa sattumanvaraisesta.

Todellisuudessa tämä tarkkuus ei olennaisesti poikenne horoskooppiennusteista, joiden astrologinen perusta on tunnettu jo vuosisatojen ajan (4). Vastikään julkaistun tiedebarometrin kyselyn mukaan 12 % vastaajista uskoo, että on olemassa luotettavia, syvälliseen astrologiseen tietoon perustuvia horoskooppeja, ja 22 % ei ole varma kannastaan.

Yksinkertaisiin geenitesteihin uskovia ei tässä tiedebarometrissä kartoitettu, mutta voisi olla jopa mahdollista, että korkeasti koulutetut

### *Muutamaan geenimerkkiin perustuva lausunto ei eroa sattumanvaraisesta.*

Tämä on puolestaan johtanut jo liki 8 000 tieteelliseen julkaisuun, joissa on havaittu tilastolliselta merkityvyydeltään vähintään  $5 \times 10^8$  assosiaatio jonkin ominaisuuden tai sairauden ja geenimerkin välillä. Assosioituvia geenimerkkejä on listattu lähes 160 000 (2). Tutkittuja ilmiäsuja on tuhansia, mutta niiden tarkka luettelointi on vaikeaa aineistojen ja määritelmien vaihtelun vuoksi.

Näissä ns. GWAS-tutkimuksissa (genome-wide association study) on geenimerkkeihin yhdistetty lukuisia ominaisuuksia – monitekijäisten sairauksien lisäksi esimerkiksi persoonallisuuden piirteitä ja kouluvuosien määrää – mutta tähtimerkkien GWAS-tutkimusta ei kuitenkaan vielä löydy. Näiden lisäksi lienee tuhansia assosiaatoraportteja, joissa tilastollis-

**SIDONNAISUUDET**

Juha Kere: Osakkeet (Orion), muut yhteydet (Tieteellinen neuvonantaja, Blueprint Genetics, Helsinki).

## KIRJALLISUUTTA

- 1 Pehkonen K, Mattinen J. Ylen selvitys: Kuluttajille myytävistä geenitesteistä löytyi useita virheellisiä väittämiä – asiantuntijat pitävät arviota syöpärisistä vastuuttomana. <https://yle.fi/uutiset/3-110634541>
- 2 GWAS Catalog. The NHGRI-EBI Catalog of published genome-wide association studies. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>
- 3 Khera AV, Chaffin M, Aragam KG ym. Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nature Genet* 2018;50:1219–24.
- 4 Culpepper N. Astrological judgement of diseases from the decumbiture of the sick (1655). *Astrology Classics*, 2003.
- 5 Turnwald BP, Goyer JP, Boles DZ ym. Learning one's genetic risk changes physiology independent of actual genetic risk. *Nature Hum Behav* 2019;3:48–56.
- 6 Hall WD, Mathews R, Morley KL. Being more realistic about the public health impact of genomic medicine. *PLoS Med* 2010;7:e1000347.
- 7 Visscher PM, Wray NR, Zhang Q ym. 10 years of GWAS discovery: biology, function, and translation. *Am J Hum Genet* 2017;101:5–22.

suhtautuvat geenitesteihin varauksettomammin kuin horoskooppeihin.

Jokainen saa toki uskoa mihin haluaa. Ammattikuntamme tehtävä on kuitenkin edistää lääketieteelliseen tietoon perustuvia näkemyksiä. Siksi meidän pitäisi suhtautua kriittisesti myös vain muutamiin geenimerkkeihin perustuviin testeihin.

## VÄHÄISEN RISKIN TULOS VOI MITÄTÖIDÄ OIREET

Onko testeistä sitten haittaa?

Eräessä tutkimuksessa yhden, suorituskykyyn vaikuttavan geenitestin ottaneille palautettiin tulos satunnaistettuna. Tulokset osoittivat, että annettu tieto joko hyvän suorituskyvyn tai huonon suorituskyvyn geenimuodosta vaikutti suorituskykyyn voimakkaammin kuin varsinaisesti mitattu geenimuoto (5).

Kyse on lume- ja lumehaittavaikutuksista. Nämä olisi huomioitava kuluttajien geenitestiin haittoja arvioitaessa.

Mielestäni on hälyttävää, että eräät yritykset markkinoivat testien käyttöä jopa lasten urhei-

lutaipumusten valintaan; sääntelyä alalla ei vielä ole. Erityisesti lasten testauksessa lumehaittavaikutukset saattavat osoittautua ikäviksi, ja toisaalta vain yhteen tai muutamaaan geenimerkkiin perustuva vähäisen syöpäriskin tulos voi tuudittaa väheksymään huomiota tarvitsevia oireita.

Tieteellinen keskustelu jatkuu siitä, onko geenitestauksesta ylipäätään apua monitekijäisten tautien vähentämisessä kansanterveyden näkökulmasta. Tulevien lääkekeksintöjen hyödyistä ollaan jokseenkin yksimielisiä, mutta kliinisten testien tai väestöseulonnan hyötyjä ei toistaiseksi ole osoitettu (6,7).

On vaikea nähdä, että kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä olisi kriittiselle asiakkaalle muuta kuin viihteellistä merkitystä. Hankalaksi asian tekevät kuitenkin lume- ja lumehaittavaikutukset, joille geenitestejä tilaavat saattavat olla muita alttiimpia.

Näistä ei tutkimuksia ole vielä saatavilla. ●

## Verkkoahan tuottamia suomenkielellä tarjottuja geenitestejä (luettelo ei ole kattava)

VERKKO-OSOITE	TARJOTTAVAN GEENITESTIN JOHDANTOLAUSE
<a href="http://myheritage.fi">myheritage.fi</a>	Voimaannu. Ota selvää, kuinka ainutlaatuinen DNA:si voi vaikuttaa sinuun ja perheeseesi MyHeritage Terveys+Perimä DNA-pakkauksen avulla.
<a href="http://evogenom.com">evogenom.com</a>	Evogenom geenitesti liikuntaan, hyvinvointiin ja painonhallintaan.
<a href="http://geneaccount.com/fi">geneaccount.com/fi</a>	GeneAccount Service tarjoaa helpon ja nopean tavan tehdä lääkkeiden tehoa ja turvallisuutta mittaava geenitesti kotona.
<a href="http://mehilainen.fi/geenitutkimus">mehilainen.fi/geenitutkimus</a>	Geenitieto antaa mahdollisuuden yksilölliseen lääketieteeseen ja hoitoon. Geenitiedon avulla sairauksia on aiempaa paremmat mahdollisuudet ehkäistä ja lääkityksen sekä hoidon voi suunnitella yksilöllisesti potilaan genotyypin mukaan.
<a href="http://digiterveys.fi">digiterveys.fi</a>	Digiterveys tarjoaa ensimmäisenä Suomessa kokonaisvaltaisen hyvinvoinnin geenitestin.
<a href="http://heltti.fi">heltti.fi</a>	Terveiden edelläkävijä Heltti ottaa ensimmäisenä toimijana Suomessa laajan geneettisten riskien testauksen osaksi asiakkaiden hoitopolkua kansansairauksien riskin arvioinnissa ja ennaltaehkäisyssä.
<a href="http://diagfactor.com">diagfactor.com</a>	Laajat geenitesti, tulosten tulkinta ja valmennus. Parempaa arjenhallintaa!
<a href="http://kauppa.aitokauppa.fi">kauppa.aitokauppa.fi</a>	DNA Terveys ja Hormonit -geenitesti sopii kaikille ja antaa arvokasta tietoa geeniperimästäsi terveyden ja hyvinvoinnin tueksi. Näin voit ennakoida monet terveysriskit ja vaikuttaa elämäntavoilla hyvinvointiisi.
<a href="http://nordicgenex.com">nordicgenex.com</a>	Kotimainen geenitestimme antaa vastauksia hyvinvointiisi ja suorituskykyysi parantamiseen. Analyysimme tuloksena saat neuvoja hyvinvointiasi tukevaan ruokavalioon, elämäntapoihin ja liikuntaan.
<a href="http://dna-tester.fi">dna-tester.fi</a>	Tarjoamme ammattitaitoista ja luotettavaa DNA-testauspalvelua isyys-, sukulaisuus- ja alkuperäkykyisyyksissä.
<a href="http://negen.fi">negen.fi</a>	Elä terveenä pidempään. Suomalaiselle terveydenhuollolle ja yksilöille tarkimman riskiarvion sairastua meille tyypillisiin tauteihin antaa aineisto, joka on peräisin suomalaisesta väestöstä.