

Laura Tanner, Kirsimari Aaltonen ja Minna Pöyhönen

Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä?

Yleisimmät syyt kliinisen geneetikon konsultaatioon ovat epäily harvinaisesta perinnöllisestä sairaudesta, oireyhtymästä tai syöpäalttiudesta, sukulaisten kantajuustutkimukset tai perinnöllisyysneuvonnan tarve. Suomessa jokaisessa yliopistosairaalassa on oma kliinisen genetiikan eli perinnöllisyyslääketieteen yksikkö, jonne lähetteen voi tehdä kuka tahansa lääkäri. Aina potilasta ei kutsuta vastaanotolle, vaan hänelle voidaan tarjota neuvontaa myös puhelimitse tai kirjeitse tai tutkimukset voidaan aloittaa ensisijaisesti jostakin toisesta saman suvun jäsenestä. Selkeä lähete ja riittävät esitiedot helpottavat toimintalinjan ja kiireellisyyden arviointia. Kirjalliset konsultaatiopyynnöt ovat käyttökelpoisia tilanteissa, joissa lähetävä lääkäri on epävarma lähetteen tarpeellisuudesta tai toivoo ohjeita jatkotutkimuksista.

Perinnöllisyyslääkäreitä työskentelee kaikkien yliopistosairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköissä, Folkhälsanin genetiikan yksikössä ja Hus-alueella lisäksi Sikiölääkätieteen keskuksessa. Yksityissektorilla perinnöllisyyslääkärin palveluja on toistaiseksi tarjolla vähän. Lähetteen perinnöllisyyslääkärille voi tehdä periaatteessa kuka tahansa lääkäri mistä tahansa terveydenhuollon toimintayksiköstä. Käytännössä läheteitä ja konsultaatiopyyntöjä saapuukin lähes kaikilta erikoisaloilta. Erityisesti genetiikan tutkimusmenetelmien nopea kehitys on viime vuosina johtanut perinnöllisyyslääketieteen palvelujen kysynnän voimakkaaseen kasvuun, mikä on monin paikoin johtanut yksiköiden ruuhkautumiseen.

Lähetteen laatiminen

Hyviä yleisohjeita konsultoimiseen on annettu Johanna Louhimon kirjoittamassa artikkelissa, joka on julkaistu Aikakauskirjassa aiemmin (1). Yleisesti ottaen läheteiltä toivotaan selkeää kysymyksenasettelua ja mahdollisimman täsmällisiä esitietoja. Monessa tapauksessa varsinaista käyntiä poliklinikassa ei tällöin edes tarvita, vaan se voidaan korvata paperikonsultaatiolla, neuvontakirjeellä tai puhelinneuvonnalla.

Tutkimuksia voidaan lähettietojen perusteella myös ohjelmoida tehtäväksi jo etukäteen, jolloin niiden vastaukset ovat vastaanottokäynnillä käytettävissä. Raskautta suunnittelevia tai hoitolinjausten vuoksi kiireellisiä tutkimuksia tarvitsevia potilaita pyritään usein priorisoidaan, mikäli asian kiireellisyys käy läheteestä selkeästi ilmi. Toisaalta tulee huomioida, että perinnöllisten sairauksien kirjo on erittäin laaja eikä lähetävällä lääkäriellä ole aina mahdollisuuksia kovinkaan perusteellisiin taustaselvityksiin. Tällöin on aivan oikein konsultoida perinnöllisyyslääkärinä myös epämääräisemmällä kysymyksenasettelulla: ”voisiko olla kyse perinnöllisestä sairaudesta”, ”pitäisikö asiaa tutkia lisää”, ”onko nykymenetelmillä mahdollisuus saada lisätietoa”. Tarkempia ohjeita lähetteen laatijalle on koottu **TAULUKKON**.

Toiminta kliinisen genetiikan yksikössä

Koska perinnöllisyysneuvontaa toivovalla henkilöllä ei aina ole kovin tarkkoja tietoja suvusta, pyritään kaikki olennaiset tiedot suvun sairauksista varmistamaan alkuperäisistä sairauksertomustiedoista. Tätä varten tutkittavalta toimitetaan yleensä täytettäväksi sekä suku-

TAULUKKO. Yleiset läheteohjeet.

| Lähettämisen syy ja kiireellisyys |
|--|
| Diagnostinen tutkimus / kantajuustutkimus / perinnöllisyysneuvonta / perinnöllisen syöpäalttiuden selvittely / terveen henkilön ennakoiva geenitutkimus |
| Harkitseeko tutkittava raskautta tai onko hän jo raskaana (Hus-alueella jälkimmäiset hoidetaan ensisijaisesti Sikiölääketieteen keskuksen oman perinnöllisyysvastaanoton kautta), halukkuus alkio- tai sikiödiagnostiikkaan |
| Keille suvun jäsenille tutkimustuloksilla olisi merkitystä tutkittavan itsensä lisäksi (tutkittavan omat lapset, sisarusket ym.) |
| Esitiedot |
| Onko lähete tehty terveestä vai oireisesta henkilöstä, onko kyse varmistetusta vai epäilystä perinnöllisestä sairaudesta |
| Oireisen henkilön kohdalla mahdollisimman tarkka kuvaus tähänastisista kliinisistä oireista ja löydöksistä |
| Onko geneettisiä selvityksiä tehty aiemmin ja missä |
| Tutkittavaa sairautta koskevat epikriisikopiot ja geenitutkimusten lausunnot, mikäli saatavilla (voidaan tarvittaessa tilata kliinisen genetiikan yksikön kautta) |
| Asiointikieli ja suomen kielen taito: tarvitseeko tulkin vastaanotolle, pystyykö täyttämään suomenkielisen sukutietolomakkeen, pystyykö asioimaan puhelimesta suomeksi/ruotsiksi/englanniksi |
| Sukuanamneesi |
| Vanhempien sukulaisista olisi tärkeää mainita, kumman vanhemman puoleisista sisaruksista on kyse (esim. äidinpuoleinen täti, isän isä, äidinisän veli), samoin olisi hyvä täsmentää, onko sisarusten kohdalla kyse täys- vai puolisisaruksista (esim. "puolisisarus äidin puolelta", "veljeksillä yhteinen isä mutta eri äiti", "kaikilla kolmella sisaruksella eri isät") |
| Erityisesti lapsuusiällä ilmenevissä sairauksissa myös tiedot keskenmenoista ja kohtukuolemista sekä suvun äkillisistä tai epäselvistä kuolemantapauksista |
| Perinnöllistä syöpäalttiutta epäiltäessä tieto kaikista lähi-suvun syöpäsairauksista, ei esimerkiksi pelkkiä rintasyöpätapauksia |
| Diagnoosit (varmistettu vai epäily) ja diagnoosi-iat mahdollisimman tarkasti; menehtyneistä sukulaisista kuolin-vuosi tai ainakin arvio siitä |
| Ovatko suvun sairastuneet henkilöt tarvittaessa tavoitettavissa tutkimuksia varten |

tietolomake että lupakaavakkeet sukulaisten tietojen tilaamista varten. Sukuanamneesin huolellinen kirjaaminen jo lähetettävä laatiessa helpottaa tätä prosessia huomattavasti. Kantajuustutkimuksia on tavallisesti mahdollista tehdä suvun terveille jäsenille vain, mikäli sairastuneen sukulaisen geenivirhe on tiedossa.

Tämän selvittämiseksi kliinisen genetiikan yksikkö tarvitsee joko kopion alkuperäisen geenitutkimuksen vastauksesta tai ainakin tiedon siitä, mistä terveydenhuollon yksiköstä käsin kyseinen tutkimus on tilattu. Hyvin vanhojen tutkimustulosten kohdalla diagnoosin varmistaminen uudemmilla menetelmillä voi olla tarpeen. Samoin jos suvun sairastuneen henkilön diagnoosi on jäänyt auki, voidaan tilannetta arvioida joidenkin vuosien kuluttua uudelleen ja tarvittaessa jatkaa selvittelyä, jos uusia tutkimusmenetelmiä on saatu käyttöön. Jopa silloin, kun indeksipotilas on menehtynyt, voi tutkimuksia olla mahdollista tehdä kudosnäytteestä eristetyistä DNA:sta, mikäli tällaisia näytteitä on esimerkiksi patologian laboratoriossa tallella. Säilytysajan mukaan tällainen DNA-näyte on kuitenkin joskus heikkolaatuinen ja soveltuu vain tiettyihin tutkimuksiin. Tämän vuoksi läheteeseen toivotaan tietoa tai arvio menehtyneiden sukulaisten kuolinvuosista.

Kliinisen genetiikan yksikössä tehdyn arvion perusteella kaikkia potilaita ei välttämättä kutsuta vastaanotolle. Jos suvun tilanne vaikuttaa siltä, että tarvetta geneettisille laboratoriotutkimuksille tai muille tarkemmille selvityksille ei ole, voidaan potilaalle lähettää hoitokirje tai tarjota perinnöllisyyslääkärin tai -hoitajan puhelinneuvontaa.

Kenellä on oikeus päättää tutkimuksista?

Päätöksen siitä, onko jokin geenitutkimus perusteltua tehdä, tekee lääkäri. Tutkimukseen ryhtyminen on kuitenkin aina vapaaehtoista, ja potilaan tulisi saada päättää asiasta itsenäisesti saatuaan riittävästi neutraalia etukäteisinformatiota (informed consent). Huomionarvoista on, että suvun kaikilla jäsenillä on yhtäläinen oikeus saada omaan terveydentilaansa liittyvää tietoa. Omalta osaltaan jokainen voi kieltäytyä tutkimuksista niin halutessaan, mutta esimerkiksi vanhempi ei voi kieltää täysi-ikäistä lastaan hakeutumasta geenitestiin, vaikka siitä paljastuisi samalla vanhemman omakin kantajuus. Myöskään se, että henkilö ei eläessään toivonut geneettisiä tutkimuksia, ei ole este niiden tekemiselle jälkikäteen. Kliinisen genetiikan

yksiköillä on mahdollisuus tilata toisista terveydenhuollon yksiköistä menehtyneidenkin potilaiden sairauskertomustietoja ja kudokset, mikäli sukulaisten etu sitä edellyttää (2).

Käytännössä sukuselvitykset pyritään aina toteuttamaan siten, että jokaisella tutkittavalla on mahdollisuus tehdä asiasta itsenäinen päätös ja antaa tietoon perustuva suostumus, samalla kunnioittaen kaikkien osapuolien näkemyksiä ja oikeutta olla tietämättä. Tästä syystä myöskään terveille alaikäisille ei tavallisesti tehdä ennakoivia geenitutkimuksia, vaikka vanhemmat niitä saattavat toivoa (3). Poikkeuksen tekevät sellaiset tautitilat, joissa hoito tai seuranta olisi hyödyllistä aloittaa jo ennen 18 vuoden ikää. Myös aikuisten kohdalla terveen henkilön ennakoivat geenitutkimukset (esimerkiksi Huntingtonin taudin tai perinnöllisen syöpäalttiuden suhteen) edellyttävät aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa, minkä vuoksi tutkimuksia varten potilaat tulisi säännönmukaisesti ohjata perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

Ulkomaalaistaustaisen potilaan perinnöllisyysneuvonta

Ulkomaalaistaustaisten potilaiden kohdalla perinnöllisyysneuvontaa ja kantajuustutkimusten järjestämistä vaikeuttaa usein puutteellinen sukuanamneesi ja luotettavien dokumenttien puute. Mikäli sairastuneet sukulaiset eivät asu Suomessa, tulisi heidän ensisijaisesti hakeutua tutkimuksiin kotimaassaan. Samoin Suomessa kantajuustutkimuksia toivovan terveen henkilön tulisi ensisijaisesti itse hankkia kopiot ulkomailla asuvien sukulaistensa geenitutkimuslausunnoista. Apua ja ohjeistusta tähän saa kliinisen genetiikan yksiköiltä. Neuvontakäynnille pyritään aina järjestämään tulkki, mikäli tutkittavalla ei ole hyvää suomen, ruotsin tai englannin kielitaitoa. Perheenjäsenen käyttäminen tulkkina voi olla ongelmallista esimerkiksi tilanteissa, joissa pitäisi selvittää raskaana olevan naisen oma kanta sikiödiagnostiikkaan tai raskaudenkeskeytykseen. Toisaalta perinnöllisyysneuvonnassa käytettävä sanasto ei ole aina tuttua kaikille ammattitulkillekaan, ja tarvetta olisikin tähän aihepiiriin erityisesti perehtyneille tulkeille.

Epäily harvinaisesta oireyhtymästä lapsella

Harvinaisten perinnöllisten sairauksien ja oireyhtymien diagnostiikka on tavanomaisesti ollut perinnöllisyyslääkärin työn ydintä. Oireyhtymällä tarkoitetaan tiettyjen oireiden ja löydösten esiintymistä tyypillisenä yhdistelmänä, jonka taustalta on osoitettavissa yhteinen, usein perinnöllinen aiheuttaja. Epäily oireyhtymästä herää usein, kun henkilöllä todetaan samanaikaisesti useita harvinaisia tai epätyypillisiä oireita ja löydöksiä, joiden esiintyminen yhtäaikaan sattumalta tuntuu epätodennäköiseltä. Lapsipotilaan kohdalla oireyhtymäepäilyn saattavat herättää poikkeava kasvutapa, persoonallinen ulkonäkö, kehitysviive tai synnynnäiset rakennepoikkeavuudet. Moneen oireyhtymään liittyy tyypillisiä ulkonäköpiirteitä, ja nykyään maailmalla onkin jo käytössä kasvojen tunnistukseen perustuvia diagnostiikan apuvälineitä (4). Tärkeää on kuitenkin muistaa, että yksilöiden välinen vaihtelu on suurta ja esimerkiksi etninen tausta voi vaikeuttaa oireyhtymäpiirteiden havaitsemista huomattavasti (5). Nykyään selvitykset aloitetaan useimmiten molekyylirytytyypitutkimuksella (tutkimusnimikkeitä muun muassa B-MKsyn tai array-CGH), joka suositellaan tilattavaksi jo lähettävästä yksiköstä käsin. Perinnöllisyyslääkärin vastaanotolla tehdään usein tarkka kliininen status oireyhtymäpiirteiden havaitsemiseksi ja dokumentoidaan oleelliset löydökset valokuvin sekä sairauskertomusmerkinnöin. Tarvittaessa tilannetta pohditaan laajemmin sekä yksiköiden sisäisissä että kansallisissa ja kansainvälisissä oireyhtymäkokouksissa.

Epäily harvinaisesta oireyhtymästä aikuisella

Vaikka suurin osa oireyhtymädiagnostiikkaa varten tehdyistä lähetteisistä koskee lapsia, tulisi perinnöllisen oireyhtymän mahdollisuus muistaa yhtä lailla myös aikuisten kohdalla ja lähettää tarvittaessa uusinta-arvioon ne henkilöt, joita on joskus asian vuoksi jo tutkittukin mutta jotka ovat tutkimusajankohtana käytettävissä olleilla menetelmillä jääneet vaille diagnoosia.

Ydinasiat

- ▶ Perinnöllisyyslääkärin konsultaatiota suositellaan, kun potilaalla epäillään perinnöllistä sairautta, hänelle on tehty tai suunnitellaan tehtäväksi geneettisiä tutkimuksia tai hän tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa itsellä tai suvussa todetun perinnöllisen sairauden vuoksi.
- ▶ Läheteeseen toivotaan mahdollisimman täsmälliset tiedot potilaasta ja suvusta.
- ▶ Tarvittaessa lisätietoja voidaan kliinisen genetiikan yksiköstä käsin tilata muista yksiköistä, myös menehtyneiden sukulaisten osalta.
- ▶ Jonotusajat voivat olla pitkiä ja tutkimusten valmistuminen kestää tyypillisesti kuukausia.
- ▶ Kirjallinen konsultaatio on hyvä vaihtoehto tilanteessa, jossa lähetteen tarpeellisuudesta ei ole täyttä varmuutta.

Tarkalla diagnoosilla saattaa olla olennaista merkitystä perheenperustamisissä oleville sukulaisille ja potilaalle itselleenkin, mikäli oireyhtymään liittyy sellaisia terveystarpeita, jotka edellyttävät erityistä seurantaa. Klassinen esimerkki tästä on Marfanin oireyhtymään liittyvä aorttalaajentuman riski (6). Koska oirekuva ja oireiden vaikeus vaihtelevat monessa perinnöllisessä sairaudessa huomattavasti saman perheenkin sisällä, saattaa sukulaisten geenitestaus joskus paljastaa lievän tautimuodon sellaiseltaakin henkilöltä, jonka kohdalla asiaa ei muuten olisi osattu lainkaan epäillä.

Perinnöllisyysneuvonta

Perinnöllisyysneuvontaa tarjotaan perheille, joissa perinnöllisen sairauden diagnoosi on jo selvä, mutta potilas tai perhe kaipaa lisätietoa esimerkiksi sairauden geneettisistä mekanismeista, toistumisriskistä, sikiö- tai alkiodiagnostiikan mahdollisuudesta, sukulaisten tutkimisen tarpeesta, pitkäaikaisennusteesta tai mahdollisuudesta vertaistukeen. Neuvon-

takäynnit räätälöidään potilaiden ja perheiden tarpeiden mukaisesti; käynnillä voi olla samanaikaisesti mukana useita perheenjäseniä, jos niin halutaan. Aikaa pyritään varaamaan riittävästi ja käynnistä laaditaan selkokielineuvontateksti, jonka potilas voi tarvittaessa toimittaa sukulaisilleen tai muille terveydenhuollon toimijoille. Neuvonnassa pyritään luonnollisesti huomioimaan potilaan ikä ja kognitio: esimerkiksi lapsipotilaiden kohdalla voidaan ensimmäinen käynti suunnata ensisijaisesti vanhemmille ja kutsua lapsi omalle neuvontakäynnille siinä vaiheessa, kun asia häntä itseään kiinnostaa. Joskus tarve perinnöllisyysneuvonnalle ilmenee vasta huomattavan ajan kuluttua diagnoosista, esimerkiksi omien lasten lähestyessä perheenperustamisikää. Tämän vuoksi perinnöllisyysneuvonnan tarvetta tulisi iästä riippumatta aktiivisesti tiedustella kaikilta potilailta, joilla itsellään tai joiden suvussa on todettu perinnöllinen sairaus.

Perinnöllisyysneuvonta raskauden ollessa ajankohtainen

Merkittävä osa kliinisen genetiikan tehtäväkenttää on perinnöllisyysneuvonta pariskunnille tai itsellisille naisille, joilla on lapsitoive mutta huoli suvun perinnöllisen sairauden toistumisesta jälkeläisillä. Koska geneettisiin tutkimuksiin tyypillisesti kuluu aikaa useita kuukausia, olisi perinnöllisyysneuvontaa suotavaa tarjota perheenperustamisikäisille henkilöille jo hyvissä ajoin ennen raskautta. Tärkeää olisi huomioida, että sikiödiagnostiikka suvun sairauden suhteen on mahdollista vain silloin, kun sairautta aiheuttava mutaatio tai kromosomipoikkeavuus on tiedossa ja luotettavalla menetelmällä varmistettu. Mikäli asia tulee esille vasta raskauden ollessa jo pitkällä, ei tarpeellisia tutkimuksia ehditä välttämättä enää tehdä niin, että odottajalle voitaisiin tarjota mahdollisuutta raskauden keskeytykseen hänen niin halutessaan ja sikiön ennusteen ollessa huono. Jos odottaja ei harkitsisi raskauden keskeytystä, vaikka sikiö olisi sairas, ei geneettisiä tutkimuksia välttämättä tarvita raskauden aikana vaan ne voidaan suunnitella tehtäväksi lapsen syntymän jälkeen. Aina potilaan kokema huoli

ja tiedontarve eivät korreloi taudin todellisen riskin kanssa, eikä lähetettä näin ollen ole syytä automaattisesti evätä vain sen vuoksi, että taudin toistumisriski perheessä on vähäinen. Varsinaista neuvontakäyntiä ei kuitenkaan kaikissa tapauksissa tarvita; esimerkiksi Hus Sikiölääketeen keskuksessa merkittävään osaan suvun perinnölliseen sairauteen liittyvistä yhteydenotoista vastataan nykyisin potilaalle lähetettävällä infokirjeellä ja tarvittaessa täydentävällä puhelinneuvonnalla.

Perinnöllinen syöpäalttius

Epäily perinnöllisestä syöpäalttiudesta on yksi tavallisimpia perinnöllisyyslääkärin konsultatioiden syitä. Syöpätaudit ovat huomattavan yleisiä varsinkin myöhäisellä iällä, eikä pelkkä runsas syöpätapausten määrä lähisuvussa sinänsä välttämättä herätä epäilyä perinnöllisestä alttiudesta. Niissä suvuissa, joissa esiintyy syövälle altistavia geenivirheitä, esiintyy yleensä jotain tiettyä syöpää tai useita samantyyppisiä syöpiä poikkeuksellisen monella keskenään lähisukua olevalla henkilöllä ja usein myös poikkeuksellisen nuorella iällä. Jotkut tietyt harvinaiset syövät kuten retinoblastooma voivat yksittäisinäkin herättää epäilyn perinnöllisestä alttiustekijästä (7). Tunnetuimmille syöpäalttiusoireyhtymille on julkaistu kliinisiä kriteeristöjä, joiden avulla arvioidaan geenitutkimusten tarvetta. Tällainen on esimerkiksi Suomen Rintasyöpäryhmän suositus perinnöllisen rintasyöpäalttiuden selvittelyistä (8). Syöpäyhdistykset tarjoavat myös neuvontapalvelua perinnöllisen syöpäriskin alkuselvityksissä (9).

Syöpään sairastuneen henkilön kohdalla selvitykset voidaan paikallisesti sovitun työnjaon mukaan aloittaa esimerkiksi syöpätautien yksiköstä käsin. Monet perinnöllisyysneuvontaan suvun syöpätapausten vuoksi hakeutuvista henkilöistä ovat kuitenkin itse terveitä. Tällöin suvun selvitykset pyritään aina aloittamaan siitä henkilöstä, joka olisi todennäköisin geenivirheen kantaja (10). Yleensä tällä tarkoitetaan suvun nuorimpana syöpään sairastunutta henkilöä. Mikäli geenivirhe todetaan, voidaan prediktivistä eli ennakoivaa geenitestiä tarjota myös terveille sukulaisille tehostetun seuran-

nan tarpeen arvioimiseksi. Mikäli geenivirhettä ei tunnisteta, voi perinnöllisyyslääkäri arvioida syöpäriskin suuruutta ja antaa seurantasuosituksia sairauskertomuksista varmistettujen sukutietojen perusteella.

Geneettiset tutkimukset muissa yksiköissä

Nykyään erilaisia diagnostisia geneettisiä tutkimuksia teetetään lisääntyvästi myös muilla erikoisaloilla. Yleensä tällöin on kyse selkeän kliinisen diagnoosin varmistuksesta kohdennetulla geenitutkimuksella tai oirekohtaisella geenipaneelitutkimuksella, joka sisältää valikoidusti tiettyyn oirekokonaisuuteen yhdistettyjä genejä (esimerkiksi pitkä QT-aika, ei-syndroominen kuulovamma, retinitis pigmentosa). Harkitusti toteutettuna tämän tyyppinen toiminta tehostaa diagnostista prosessia ja tulee jatkossa todennäköisesti lisääntymään entisestään. Jos kliininen kysymyksenasettelu ei kuitenkaan ole selkeä tai potilaan oireisto on hyvin laaja tai epätyypillinen, tulisi perinnöllisyyslääkärinä herkästi konsultoida siitä, onko suunniteltu tutkimus oikein kohdennettu ja laajuudeltaan sekä laadultaan riittävä. Suurin osa geenitutkimuksista on edelleen varsin kalliita ja aikaa vieviä, joten huonosti valituista tutkimuksista muodostuu nopeasti merkittävä kuluera ja toisaalta oikeaan diagnoosiin päätyminen viivästyy. Etenkin laajoissa paneelitutkimuksissa tulosten tulkintaan vaikuttavat huomattavasti myös laboratoriolle toimitetut riittävän kattavat esitiedot. Perinnöllisyyslääkäreiltä saa tarvittaessa ohjeita ja neuvoja tutkimusten tilaamiseen.

Tilattaessa geneettisiä tutkimuksia tulisi kiinnittää erityistä huomiota potilaan huolelliseen etukäteisinformointiin ennen tutkimusten teettämistä ja vastausten ilmoittamistapaan. Geenitutkimuksen tulosta voi olla vaikea tulkita tai potilaan voi olla vaikeaa ymmärtää tuloksen merkitystä itsensä ja sukunsa kannalta. Useimmiten myös potilaan sukulaiset tarvitsevat informaatiota ja ohjeistusta esimerkiksi kantajuustutkimuksiin tai sikiödiagnostiikkaan liittyen. Kun tutkimuksen tulos on positiivinen tai kliiniseltä merkitykseltään epäselvä tai sen tulkinta vaatii lisäselvityä, potilaalle tai per-

heelle tulisi aina järjestää mahdollisuus päästä keskustelemaan tuloksesta perinnöllisyyslääkärin kanssa. Terveiden henkilöiden ennakoiva geenitestausta on tiettyjä poikkeuksia lukuun ottamatta kliinisen genetiikan yksiköihin rajattua erikoissairaanhoidoa. Nykyään potilaat saattavat teettää geenitutkimuksia myös itse esimerkiksi internetin kautta; tällaisten tutkimusten tulkinta voi kuitenkin olla vaikeaa ja kliinisesti merkittävät löydökset tulisi joka tapauksessa varmistaa akkreditoitussa laboratoriossa, ennen kuin niiden pohjalta tehdään hoitoon vaikuttavia päätöksiä. Julkiseen terveydenhuoltoon kuuluu pääasiallisesti vain lääkärin määräämien geenitestien tulosten tulkinta ja niihin liittyvä perinnöllisyysneuvonta.

Lopuksi

Tarve perinnöllisyyslääketieteen palveluille on viime vuosina kasvanut voimakkaasti toisaalta uusien tutkimusmenetelmien, toisaalta yleisen aiheeseen kohdistuvan kiinnostuksen ja tietämyksen lisääntymisen myötä. Tätä ei kuitenkaan ole toistaiseksi riittävässä määrin huomioitu perinnöllisyyslääkärien ja -hoitajien koulutuksessa eikä yksiköiden henkilömitoi-

tuksessa (11), ja jonotusajat vastaanotoille ovat siksi kasvaneet paikoin huomattavan pitkiksi. Huolellisesti laadittu lähete auttaa vastaanottavaa yksikköä valitsemaan potilasta parhaiten palvelevan toimintatavan, mikä voi puolestaan lyhentää odotusaikoja. Oikein ajoitettu neuvonta usein myös vähentää tarpeettomia samaan aiheeseen liittyviä yhteydenottoja jatkossa. Hyvä kommunikaatioyhteys lähettävän lääkärin ja vastaanottavan yksikön välillä on potilaan etu, ja konsultaatiokynnys kannattaa pitää matalana. ■

LAURA TANNER, dosentti, erikoislääkäri

KIRSIMARI AALTONEN, LT, erikoislääkäri

Kliinisen genetiikan yksikkö, HUSLAB genetiikan linja

MINNA PÖYHÖNEN, osastonyliääkäri, professori

Kliinisen genetiikan yksikkö, HUSLAB genetiikan linja

Lääketieteellisen genetiikan ja perinnöllisyyslääketieteen yksikkö, Helsingin yliopisto

Soveltavan kasvaingenomiikan tutkimusohjelma, Helsingin yliopisto

SIDONNAISUUDET

Laura Tanner: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Sanofi Genzyme, Sobi, Shire)

Kirsimari Aaltonen: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (AstraZeneca), luento-/asiantuntijapalkkio (AstraZeneca), muut sidonnaisuudet (Blueprint Genetics, työntekijä)

Minna Pöyhönen: Asiantuntijapalkkio (Suomen Syöpäyhdistys)

VASTUUTOIMITTAJA

Helka Parviainen

KIRJALLISUUTTA

1. Louhimo J. Onnistunut konsultaatio – potilaan parhaaksi. *Duodecim* 2019;135: 486–90.
2. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785. 4. luku, 13. pykälä. www.finlex.fi.
3. EuroGenTest best practice guidelines: recommendations for genetic counselling related to genetic testing. www.eurogen-test.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/guidelines_of_GC_final.pdf.
4. Hurst A. Facial recognition software in clinical dysmorphism. *Curr Opin Pediatr* 2018;30:701–6.
5. Lumaka A, Cosemans N, Lulebo Mampasi A, ym. Facial dysmorphism is influenced by ethnic background of the patient and of the evaluator. *Clin Genet* 2017;92:166–71.
6. Dietz H. Marfan syndrome. Kirjassa: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, ym. toim. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle 2001 [päivitetty 12.10.2017].
7. Lohmann D, Gallie B. Retinoblastoma. Kirjassa: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, ym. toim. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle 2001 [päivitetty 21.11.2018].
8. Rintasyövän valtakunnallinen diagnostiikka- ja hoitosuositus 2019. Suomen Rintasyöpäryhmä Ry 2019. <https://rintasyoparyhma.yhdistysavain.fi/hoitosuositus/>.
9. Kaikki syövästä [verkkosivu]. Helsinki: Syöpäjärjestöt. www.kaikkisyovasta.fi.
10. Aittomäki K, Peltomäki P. Syövän genetiikka. Kirjassa: Aittomäki A, Moilanen J, Perola M, toim. *Lääketieteellinen genetiikka*. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2016, s. 279–99.
11. Meretoja, O. HYKS-erva-erikoislääkärit 2025. Erikoisalakohtainen erikoislääkäritilanne ja koulutuksen tarve HYKS erityisvastuualueella vuoteen 2025 [verkkodokumentti]. Helsinki: HUS 2012. www.laakariliitto.fi/site/assets/files/1268/hyks-erva-erikoisl_k_rit_2025_meretoja_lupallinen.pdf.

SUMMARY

When should I consult a clinical geneticist?

Patients can be referred to a clinical geneticist for investigation of a suspected genetic disease, syndrome or hereditary predisposition to cancer, testing of a known familial mutation or genetic counseling. All university hospitals in Finland have their own clinical genetics units and a referral can be done by any physician. However, due to significantly increased demand, waiting times may be rather long. Written consultation may be a good first-tier option for physicians needing advice on dealing with a patient with a suspected genetic condition.