

<https://helda.helsinki.fi>

---

## Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? : Suomea valmistellaan genomitiedon mallimaaksi

Kere, Juha

2019

---

Kere , J 2019 , ' Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? Suomea valmistellaan genomitiedon mallimaaksi ' , Duodecim , Vuosikerta. 135 , Nro 22 , Sivut 2147-2148 . < <https://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo15254.pdf> >

---

<http://hdl.handle.net/10138/323880>

---

publishedVersion

---

*Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.*

*This is an electronic reprint of the original article.*

*This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.*

*Please cite the original version.*

Juha Kere

Suomea valmistellaan genomitiedon mallimaaksi

## Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä?

**G**enomitietoa käytetään rutiinimaisesti suomalaisessa terveydenhuollossa vuonna 2020, todetaan sosiaali- ja terveysministeriön vuonna 2015 laatimassa kansallisessa genomistrategiassa (<https://stm.fi/genomitieto>). Haave toistaa genomiprojektin johtajan Francis Collinsin vuonna 1999 esittämän vision (1). Genomistrategian toteuttamiseksi edellinen hallitus aloitti lainsäädäntötyön: biopankkilain (2) uudistaminen sekä uusina lain sosiaali- ja terveystietojen toisijaisesta käytöstä (toisiolaki) ja lain genomikeskuksesta (alun perin genomilaki) säätäminen. Toisiolaki (3) on eduskunnan hyväksymä, genomikeskuslaki oli kesällä toisella lausuntokierroksella.

Kuluttajat näyttävät kiinnostuneen genomitiedosta: monet tilaavat kaupallisia geenitestejä. Pintapuolisella verkkohauulla niitä löytyy suomenkielellä markkinoituna ainakin kymmenen yrityksen tarjoamana. Testien tieteellinen perusta vaihtelee, mutta sitä voitaneen pitää riittämättömänä, jos monitekijäisen ominaisuuden kartoittaminen perustuu vain muutamaa geenivarianttiin. Mahdollisuus yksilön tunnistamiseen ja vaikkapa biologisen sukulaisuuden paljastumiseen ei-toivotulla tavalla ovat myös herättäneet huolta. Genomikeskuslain avulla tähdätään tarjonnan suitsemiseen.

Vuonna 2017 Aikakauskirja Duodecim julkaisi Genomitieto-teemanumeron, jossa asiantuntijat suhtautuivat innostuneesti genomitietoon osana tulevaisuuden terveydenhuoltoa (4). Toisaalta GeneRISK-tutkimuksen yhteydessä haastatellut käytännön lääkärit pitivät genomitietoa melko hyödyttömänä työnsä kannalta (5). Lääkärien vaimean tulevaisuususkon arveltiin osittain pohjautuvan kokemuksiin terveydenhuollon tietojärjestelmistä.

Genomilääketieteen asiantuntijat kehottavat realismiin yksilöllisen geenitestauksen suhteen

Mielipiteet genomitiedon hyödyistä jakautuvat kahteen leiriin. Monet näyttävät uskovan niiden voimaan. Toisaalta hyödyt kyseenalaitetaan: Collinsin visiota kutsutaan tyhjiksi lupauksiksi (6). Genomilääketieteen vuoteen 2020 mennessä odotettu vallankumous ei ole alkanut, eikä nykytiedon valossa näytä välttämättä edes todennäköiseltä.

Kansainvälinen meta-analyysi ei tue käsitystä, että geenitutkimustuloksilla olisi

merkittävää vaikutusta ihmisten terveyskäyttäytymiseen tupakoinnin, ravinnon tai liikuntatottumusten suhteen (7). Ottaisivatko suomalaiset genomitiedon vastaan paremmin? Ennakoivien geenitestien käytöstä suuren riskin perinnöllisissä syövässä ja harvinaisissa diabeteksen muodoissa on tehty uraauurtavaa tutkimusta Suomessa. Sekä periytyvän kolorektaalisyövän että MODY-diabeteksen geenitesteihin kutsutuista 62 % osallistui neuvontaan ja kaikki yhtä lukuun ottamatta halusivat tietää testituloksen. Kaikki olivat tyytyväisiä päätökseensä (8). Kolorektaalisyövän seuranta tutkimuksessa useimmat testatut olivat seitsemän vuoden jälkeenkin tyytyväisiä päätökseensä, eikä psykososiaalisia haittoja todettu (9).

GeneRISK-tutkimuksessa (10) arvioitiin sepelvaltimotaudin geneettinen riski yli 7300 eteläsuomalaiselle osanottajalle, joille tulokset palautettiin KardioKompassi-portaalin kautta. Alustavat tulokset niiden vaikuttavuudesta valmistuivat vuonna 2018 (11). Tutkituista, joiden riskiä pidettiin ilman geenitietoa keskimääräisenä, 6 % luokiteltiin geneettisen tiedon perusteella uudelleen suuren riskin luokkaan ja 28 % ensiarviolta suuren riskin yksilöistä vastaavasti siirrettiin keskimääräisen riskin luokkaan. Yli 95 % osanottajista uskoi sekä geenien että elintapojen vaikuttavan riskiin. Liki 90 %

uskoi riskitiedon kannustavan pitämään parempaa huolta omasta terveydestä. Terveyttä edistävinä toimenpiteinä silti vain 13 % ilmoitti laihduttaneensa ja 14 % tupakoitsijoista kertoi lopettaneensa lyhytaikaisessa seurannassa. Tuloksia geenitietojen pitkäaikaisvaikutuksista saamme vielä odotella.

Geenitiedot saattavat vaikuttaa yllättävälläkin tavalla (12). Tutkittaville tarjottiin suorituskyvyn arviointia *CREB1*-geenin määrittelyyn perustuen, mutta tulokset palautettiinkin satunnaistettuina osallistujille. Näin voitiin mitata pelkän tiedon vaikutuksia yksilöllisiin vasteisiin, geenivaikutuksesta riippumatta. Tieto ”suuren” tai ”pienen” suorituskyvyn geeniprofiiliin kuulumisesta muutti koettua kestävyyttä harjoituksen aikana, kylläisyyden tunnetta aterian jälkeen ja jopa fysiologisia testivasteita sen suuntaiseksi, kuin testituloksen sanottiin olevan – myös todellisen geenituloksen vastaisesti. Kysymys oli lume- ja lumehaittavaikutuksista, jotka olivat geenivaikutuksia suurempia.

Genomilääketieteen asiantuntijat ovat kehottaneet realismiin yksilöllisen geenitestauksen suhteen (13,14). Käytössä on joidenkin lääkkeiden lisäksi vähän sellaisia tehokkaita, haitattomia ja edullisia interventioita, jotka kannattaisi kohdentaa suuriin ryhmiin. Kuinka suuren osuuden väestöstä pitäisi käyttää statineja? Terveys-suositukset tupakoinnin, ravintotottumusten ja liikunnan suhteen eivät tarvitse kohdennusta, vaan soveltuvat kaikille. Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset kohdentavat geenien toiminnan ja tautimekanismien selvittämistä sekä lääkekehitystä (14). Jatkotut-

kimus edistää lääketiedettä, mutta eri tavoin ja hitaammin kuin toivottiin: uusina lääkekeksintöinä, ei väestön geenitesteinä.

Otetaanko sittenkin liian jyrkkä etunoja, kun uskotaan, että genomitiedolla voitaisiin parantaa kansanterveyttä? Geenien vaihtelu selittää tyypillisesti enimmillään noin kolmanneksen samamunaisten kaksosten riskeistä tavallisissa, monitekijäisissä taudeissa (15). Loppuosakaan ei selitä yksinomaan ympäristö, vaan kolmantena tekijänä aivan sattumanvaraiset ilmiöt, osa niistä kehityksellisiä, osa sairausprosesseihin liittyviä. Sepelvaltimotaudissa pallolaajennuspäätös tehdään jatkossakin kuvantamistulosten, ei geenitestien mukaan. Ehkä ennakoivan genomitiedon kansanterveysvaikutukset osoittautuvat lopulta jokseenkin neutraaleiksi (6,7,13). Kansanterveydellistä haittaa voi syntyä siitä, että geeniennusteinostuksen vallassa muut, tehokkaammat keinot jäävät liian vähälle huomiolle. Esimerkiksi syövän varhaiseen toteamiseen on lupaavia menetelmiä, jotka perustuvat vereen liuenneiden DNA-molekyylien tutkimukseen (16). Kyse on tässäkin genomitiedosta, mutta staattisen perimän asemesta solujen dynaamisten muutosten tutkimisesta. ■



**JUHA KERE, LKT, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri**  
Molekyyli-genetiikan professori, Karolinska Institutet, Tukholma  
Ryhmänjohtaja, Folkhälsanin tutkimuslaitos, Helsinki, ja kantasolujen ja metabolian tutkimusohjelma STEM, Helsingin yliopisto

**SIDONNAISUUDET**

Blueprint Genetics Oy, (tieteellinen neuvonantaja). Osakkeenomistaja (Orion Oyj).

**KIRJALLISUUTTA**

- Collins FS. Shattuck lecture – medical and societal consequences of the Human Genome Project. *N Engl J Med* 1999;341:28–37.
- Biopankkilaki 688/2012. [www.finlex.fi](http://www.finlex.fi).
- Laki sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä 552/2019. [www.finlex.fi](http://www.finlex.fi).
- Teema: genomitieto. *Duodecim* 2017; 133(8).
- Snell K, Helén I. Tietojärjestelmä, genomitieto ja lääkärin asiantuntijuus. *Duodecim* 2017;133:801–7.
- Joyner MJ, Paneth N. Promises, promises, and precision medicine. *J Clin Invest* 2019;129:946–8.
- Hollands GJ, French DP, Griffin SJ, ym. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *Br Med J* 2016;352:1102.
- Liljeström B, Aktan-Collan K, Isomaa B, ym. Genetic testing for maturity onset diabetes of the young: uptake, attitudes and comparison with hereditary non-polyposis colorectal cancer. *Diabetologia* 2005;48:242–50.
- 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.
- GeneRISK -tutkimushanke [verkkosivu]. [www.generisk.fi](http://www.generisk.fi).
- SITRA. Kardiokompassi vauhdittaa genomitiedon hyödyntämistä. *FIMM* 20.3.2018. [www.fimm.fi/fi/uutinen/1521546884](http://www.fimm.fi/fi/uutinen/1521546884).
- 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.
- Hall WD, Mathews R, Morley KI. Being more realistic about the public health impact of genomic medicine. *PLoS Med* 2010;7:e1000347.
- Visscher PM, Wray NR, Zhang Q, ym. 10 years of GWAS discovery: biology, function, and translation. *Am J Hum Genet* 2017;101:5–22.
- Kere J. Galenoksen temperamentityypeistä sydäninfarktiin molekyyli-geenitisiin riskienostuksiin. *Duodecim* 2017; 133:2279–85.
- Cohen JD, Li L, Wang Y, ym. Detection and localization of surgically resectable cancers with a multi-analyte blood test. *Science* 2018;359:926–30.